

Elaborato dal Dottor Riccardo Buscemi

Diagnosi Prenatale - Ospedale S.Andrea, Università del Piemonte Orientale
Medicina e Chirurgia Fetale - Clinica Mangiagalli, Università degli Studi di Milano

Thanks to Prof. Nicola Persico

Note anamnestiche paziente: G2P1, affetta da ipoplasia congenita monolaterale mano secondaria ad assunzione sostanze teratogene in gravidanza da parte della madre.

In questa gravidanza:

-**Concepimento da ICSI** (embriodonazione con donatori testati per Cariotipo, FC, SMA, Talassemie, FMR1, GJB2 e 2036 geni responsabili per patologie recessive ed X-Linked)

-**Test di screening del I trimestre:** Rischio intermedio per T13, basso per T21-18; Alto rischio Preeclampsia; Presenza di rigurgito tricuspidalico

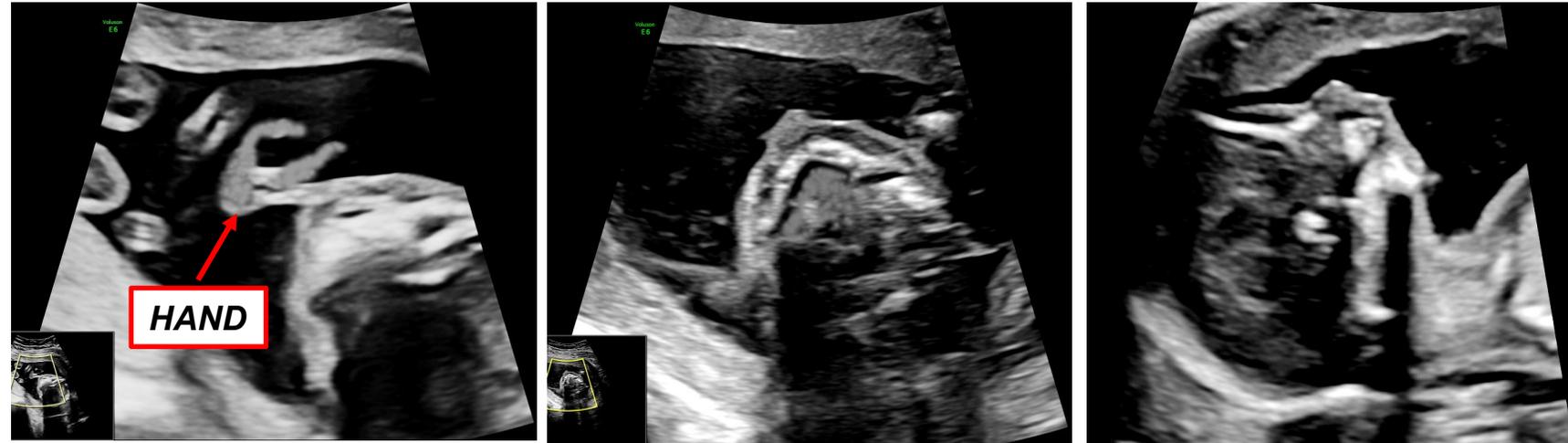
-**Doppio prelievo per cfDNA:** entrambi i prelievi *No Result*

-**Ecografia a 16 ws:** sospetta assenza di 3 e 4 dito, sospetta micrognazia

-**Ecocardiografia a 16 ws:** nella norma

-**Amniocentesi:** cariotipo 46XX, Array-CGH nella norma

17+3 WS



Di cosa si tratta?

1. Sindrome di Kabuki
2. Sindrome di Cornelia De Lange
3. Sindrome di Nager
4. Sindrome di Coffin-Siris