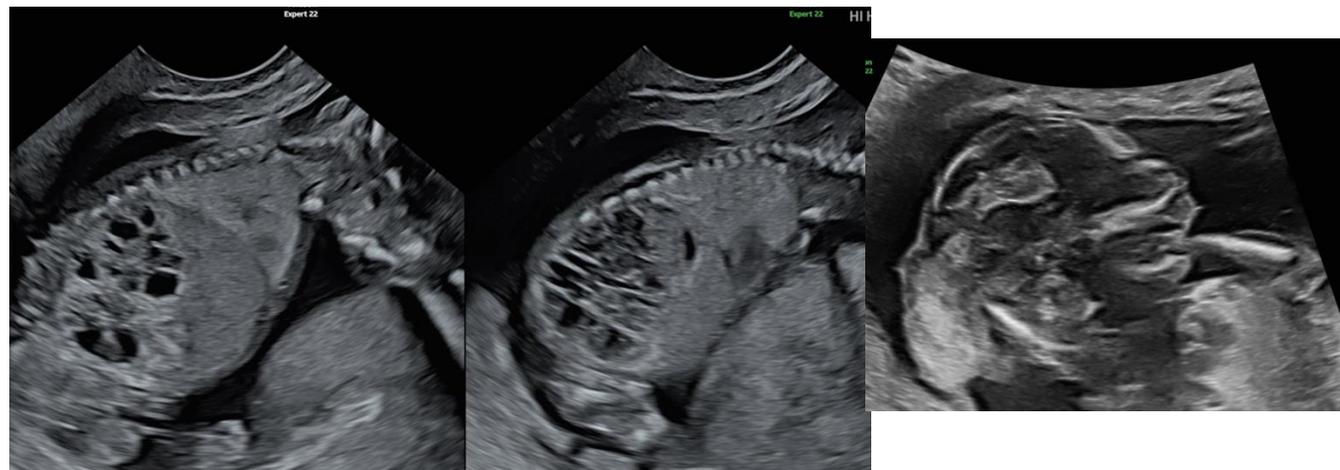


Elaborato da Dott.ssa Filomena G. Sileo

Diagnosi Prenatale – Ostetricia e Ginecologia  
Azienda Ospedaliera Universitaria Policlinico di Modena, Modena  
*Thanks to dott.ssa Emma Bertucci and dott.ssa Mina Grippa*

- **G1P0**, 21 anni. Gravidanza spontanea, cugini di I grado
- Inviata per sospetta anomalia cranica a 11+2 settimane

- Rivalutazione ecografica per morfologica precoce a 15 settimane



- Diagnosi ecografica di occipitocele + clenched-hands
- Proposta e successivamente eseguita VILLOCENTESI

- Riscontro di policistosi renale bilaterale, micrognazia + confermata diagnosi di occipitocele
- Atteggiamento clenched-hands ma sospetta polidattilia post assiale

### Di cosa si tratta?

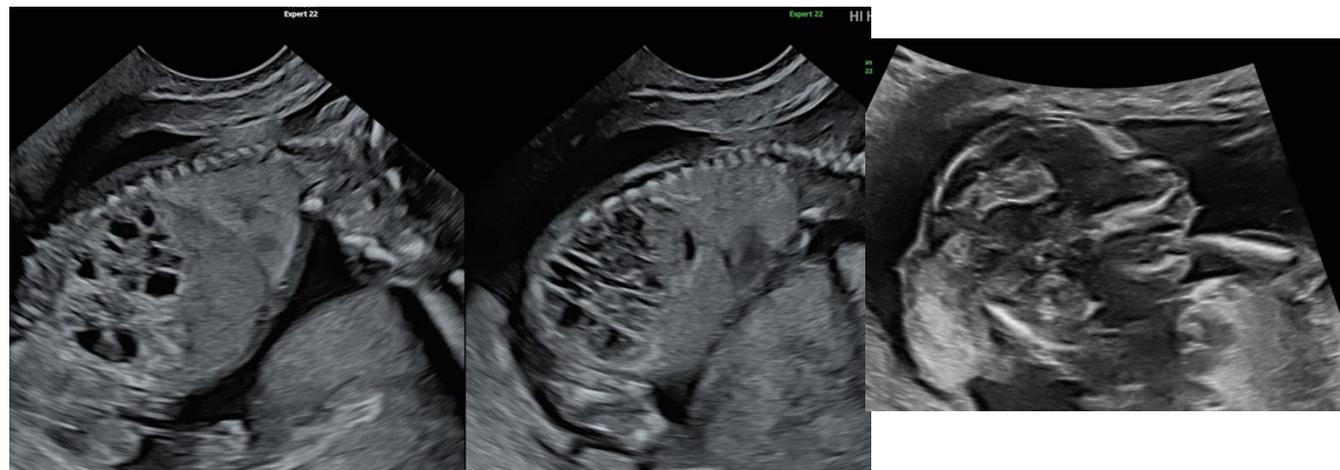
1. Trisomia 13
2. Sindrome di Meckel-Gruber
3. Sindrome di Smith-Lemli-Opitz
4. Sindrome di Bardet-Biedl

*Elaborato da Dott.ssa Filomena G. Sileo*

Diagnosi Prenatale – Ostetricia e Ginecologia  
Azienda Ospedaliera Universitaria Policlinico di Modena, Modena  
*Thanks to dott.ssa Emma Bertucci and dott.ssa Mina Grippa*

- **G1P0**, 21 anni. Gravidanza spontanea, cugini di I grado
- Inviata per sospetta anomalia cranica a 11+2 settimane

- Rivalutazione ecografica per morfologica precoce a 15 settimane



- Diagnosi ecografica di occipitoccele + clenched-hands
- Proposta e successivamente eseguita VILLOCENTESI

- Riscontro di policistosi renale bilaterale, micrognazia + confermata diagnosi di occipitoccele
- Atteggiamento clenched-hands ma sospetta polidattilia post assiale

## Di cosa si tratta?

1. Trisomia 13
2. **Sindrome di Meckel-Gruber**
3. Sindrome di Smith-Lemli-Opitz
4. Sindrome di Bardet-Biedl

*Elaborato da Dott.ssa Filomena G. Sileo*

Diagnosi Prenatale – Ostetricia e Ginecologia  
 Azienda Ospedaliera Universitaria Policlinico di Modena, Modena  
*Thanks to dott.ssa Emma Bertucci and dott.ssa Mina Grippa*

## SOLUZIONE: sindrome di Meckel-Gruber (MGS)

Rara condizione autosomica recessiva (prevalenza 1:38500 nati in Europa) caratterizzata dalla triade: *occipitoccele, policistosi renale bilaterale e polidattilia* prevalentemente post-assiale. Gli individui affetti sviluppano spesso ipoplasia polmonare secondaria all'oligoidramnios.

Questa condizione è una ciliopatia e può essere causata da diverse mutazioni genetiche. La diagnosi ecografica è possibile a partire generalmente dalle 12-14 settimane per la presenza di occipitoccele, policistosi renale e polidattilia. Altre anomalie meno frequenti comprendono difetti del palato, microftalmia e micrognazia, anomalie cardiache, anomalie dei genitali.

È una condizione frequentemente letale in utero o nelle prime ore di vita neonatale a causa dell'ipoplasia polmonare e/o dell'insufficienza renale. Attualmente non è disponibile nessuna terapia e il decorso è sempre fatale.

### CASO CLINICO:

- Cariotipo 46XY, dopo riscontro di policistosi renale eseguita ricerca mutazioni per MGS con successiva diagnosi genetica di Meckel-Gruber su villocentesi con riscontro di variante patogenetica c.664+4A>Gp.(?) nel gene TMEM231 associato a MGS
- Mutazione ereditata dai genitori (portatori eterozigoti della mutazione e consanguinei: cugini di I grado)
- Follow-up ecografico: comparsa di oligoidramnios a partire dalle 18-20 settimane;
- Dopo counseling multidisciplinare con medici di medicina fetale e neonatologi sulla prognosi della condizione, la paziente decide di voler portare avanti la gravidanza e pertanto viene proposto percorso di cure palliative
- Concordato percorso di cure palliative: nessun monitoraggio cardiocografico in corso di travaglio di parto, parto con neonatologi, nessun intervento attivo di rianimazione ma solo comfort care dopo la nascita
- Comparsa di ritardo di crescita a 34 settimane con follow-up ecografico settimanale fino al termine
- Programmata induzione del parto a 40 settimane
- Parto vaginale spontaneo: nascita neonato M di peso 2150g, eseguite cure palliative, deceduto dopo 4 ore; all'EO confermata polidattilia post assiale dei 4 arti, ambiguità genitale, occipitoccele

