

CASO CLINICO

Elaborato da **Daniela Casati**

UOS Diagnosi Prenatale e Terapia Fetale 'U. Nicolini'
Ospedale V. Buzzi, ASST fbf Sacco, Milano

Caso
Clinico
Novembre
2025

G2 TC 1

41 anni, anamnesi patologica muta

Gravidanza gemellare BCBA insorta spontaneamente

I Trimestre: CRL 75/73.3 mm; NT 1.4/2.3 mm

cfDNA basso rischio per aneuploidie, FF 15%

Invio a 19 settimane per sospetto DIV di un gemello

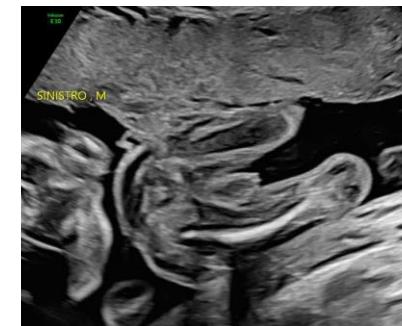
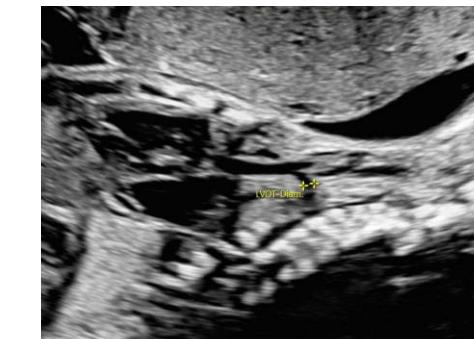
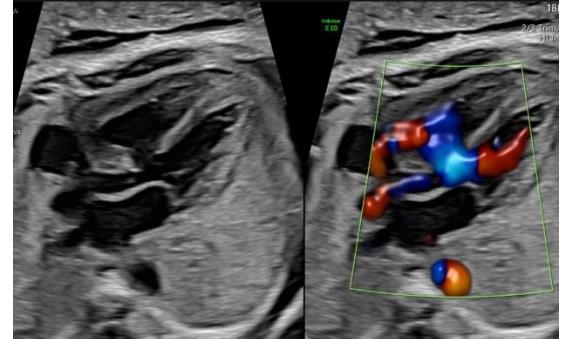
Al controllo ecografico si evidenzia:

1° gemello femmina con morfologia e biometria regolari

2° gemello maschio con:

- Ampio DIV sottoaortico ed ipoplasia arco aortico
- Ipoplasia del timo
- Sospetta ipospadia

Proposta amniocentesi che la coppia rifiuta



Di cosa si tratta?

1. **Sindrome di Down**
2. **Sindrome da microdelezione 22q11.2**
3. **Sindrome Smith–Lemli–Opitz**
4. **Sequenza VATER**