

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

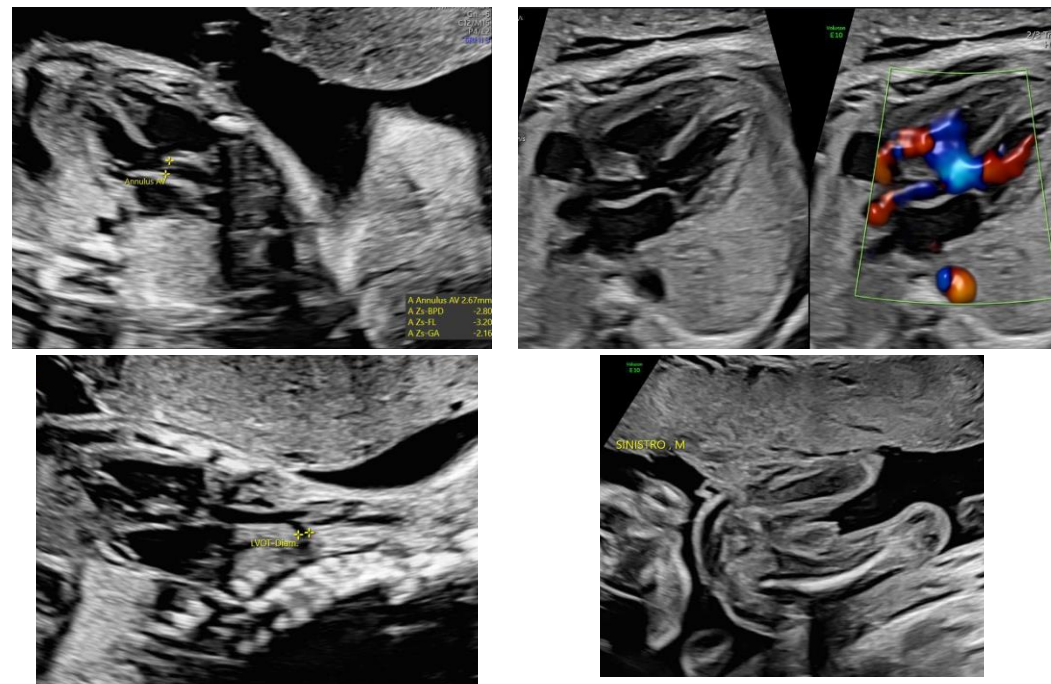
Al controllo ecografico si evidenzia:

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?**

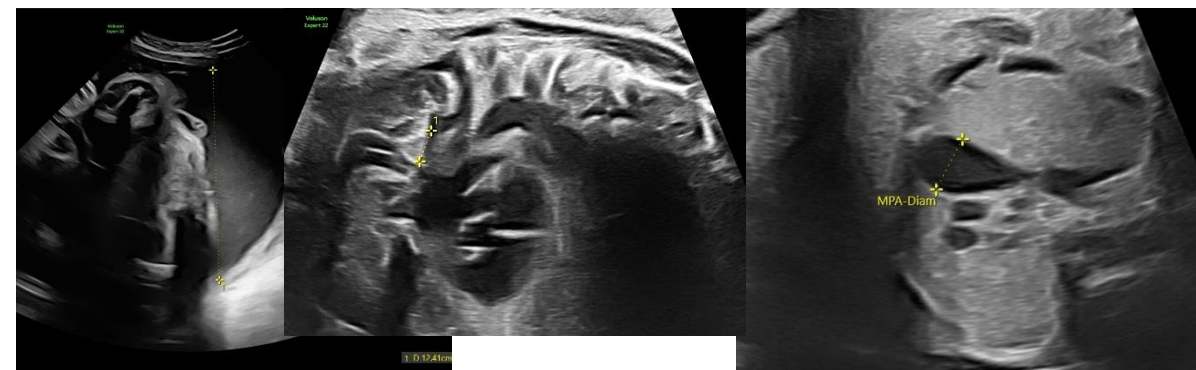
1. **Sindrome di Down**
2. **Sindrome da microdelezione 22q11.2**
3. **Sindrome Smith–Lemli–Opitz**
4. **Sequenza VATER**

## Follow up ecografico:

- 1° gemello femmina con morfologia e biometria regolari
- 2° gemello maschio con:
  - Ipoplasia del timo
  - Ampio DIV sottoaortico e interruzione arco aortico
  - Polidramnios ingravescente dalle 26 settimane
  - Sospetta ipospadia
  - Non anomalie del volto

A 27 settimane: **amniodecompressione** con invio del liquido amniotico per indagini genetiche:

Cariotipo 46, XY;  
**delezione in eterozigosi di circa 2,6 Mb della regione 22q11.21**



## Di cosa si tratta?

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

## Follow up multidisciplinare:

- Ecografie di II livello presso UOS Diagnosi Prenatale
- Consulenze con cardiologi pediatrici
- Consulenza genetica
- Consulenza neonatologica

## Sindrome da microdelezione del22q11.2

Sindrome rara, prevalenza alla nascita stimata in 1/4.500-10.000

Quadro clinico da lieve a grave caratterizzato da:

- cardiopatie (77% dei casi, soprattutto difetti tronco-conali)
- anomalie del palato (75% dei casi, insufficienza velofaringea, ugola bifida, palatoschisi aperta, labiopalatoschisi)
- anomalie minori del volto (molto frequente, tra cui: ipoplasia della regione malare, ptosi, ipertelorismo, epicanto)
- deficit immunitario da aplasia/ipoplasia del timo (75% dei casi)
- ritardo dello sviluppo psicomotorio, disturbi dell'apprendimento e/o disturbi psichiatrici
- Sordità, epilessia, anomalie renali, ipocalcemia

### Rischio riproduttivo:

Nell' 85% dei casi la sindrome è dovuta a una delezione di circa 3 Mb nella regione cromosomica 22q11.2.

La restante parte presenta una delezione più piccola o di dimensioni intermedie.

Delezione de novo nel 93% dei casi, nel 7% dei casi viene ereditata da uno dei due genitori che è affetto dalla medesima condizione con quadri molto sfumati.

La probabilità di ricorrenza nei fratelli di un paziente con mutazione de novo è del 2-3%

### Sinonimi di frequente utilizzo:

#### Sindrome di DiGeorge;

**CATCH 22** = Cardiac defects, Abnormal facies, Thymic hypoplasia, Cleft palate, Hypocalcemia

### Diagnosi ecografica prenatale:

- Cardiopatía congenita (soprattutto difetti dell'arco aortico e DIV sottoaortico)
- Ipoplasia del timo
- Anomalie del volto
- Anomalie del palato
- Polidramnios per difficoltà di deglutizione
- Iposviluppo
- Possibili anomalie renali

## Sindrome da microdelezione del22q11.2

Nel nostro caso:

Taglio cesareo elettivo a 36 settimane. 1° gemello femmina peso 2480 gr, viva e sana.

2° gemello maschio peso 2265 g.

Confermata la diagnosi di interruzione dell'arco tipo B e di microdelezione del22q11.2

- Intervento cardiocirurgico in 7° giornata di vita con ricostruzione dell'arco aortico e bendaggio dell'arteria polmonare. In dimissione compenso emodinamico presente, ampio DIV, ipoplasia dell'arco aortico e coartazione aortica in attesa di secondo intervento.
- Follow up neurologico nei limiti di norma. RM encefalo: microcefalia clinica, non alterazioni di segnale del parenchima encefalico. Aspetto particolarmente ravvicinato dei talami. Ridotto il diametro cranio-caudale del ponte.
- Ematochezia da proctolite allergica alle proteine del latte vaccino
- Malformazione labirinto orecchio interno destro
- Non anomalie del volto.

In follow up multidisciplinare