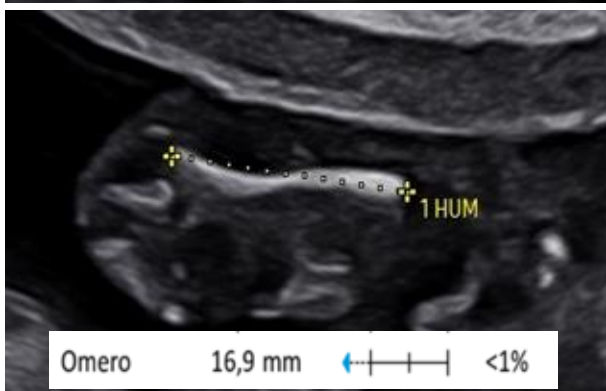
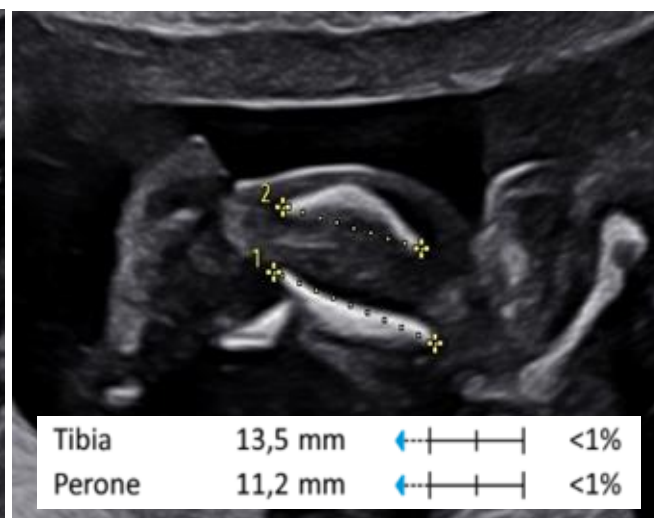
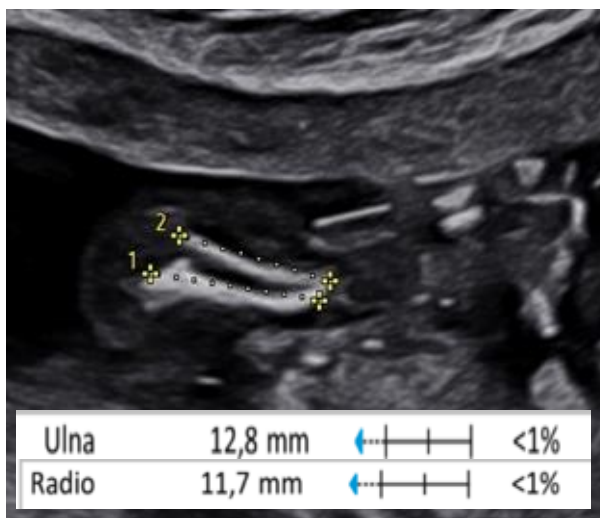
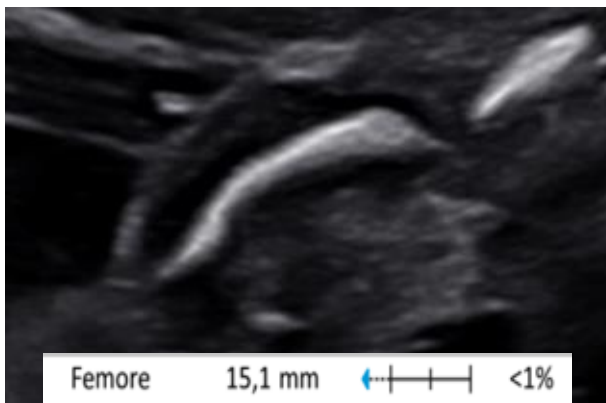


Elaborato da Dott.ssa Chiara Melito

Servizio di Ecografia e Diagnosi Prenatale – Responsabile Prof. A. Dall'Asta
UOC di Ostetricia e Ginecologia, Ospedale Maggiore di Parma – Direttore Prof. R. Berretta

- 35 anni. G2P1, pregressa gravidanza normodecorsa.
- Attuale gravidanza: concepimento naturale. **Anamnesi familiare: muta.**
- **Ecografia I trimestre eseguita, NT 1.8 mm.**
- **Test del DNA fetale libero basso rischio.**
- Inviata per esecuzione di ecografia di riferimento in seguito a riscontro di **marcato iposviluppo e incurvamento delle ossa lunghe** all'ecografia del II trimestre.



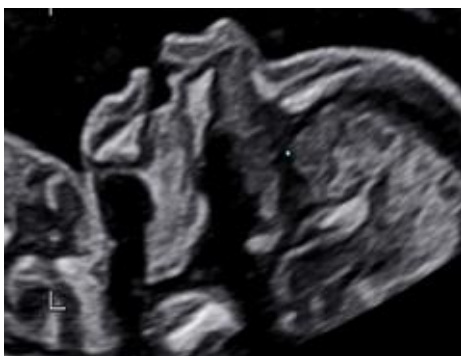
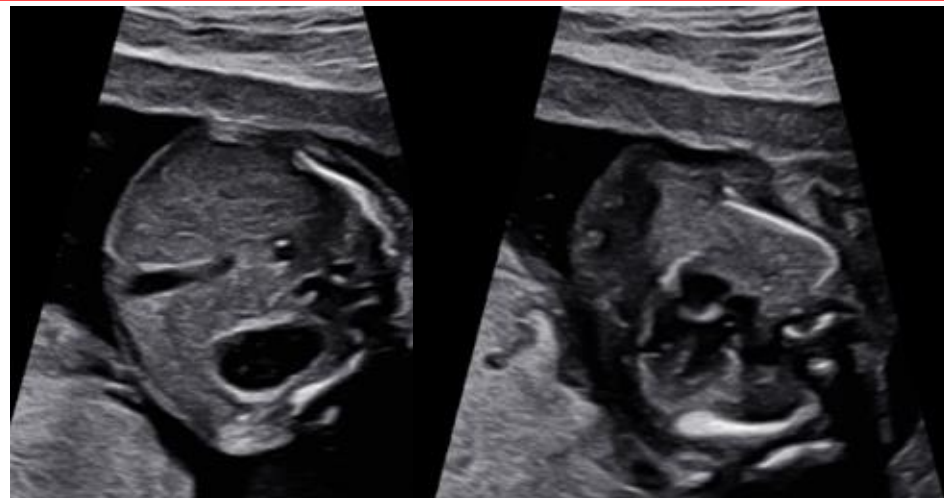
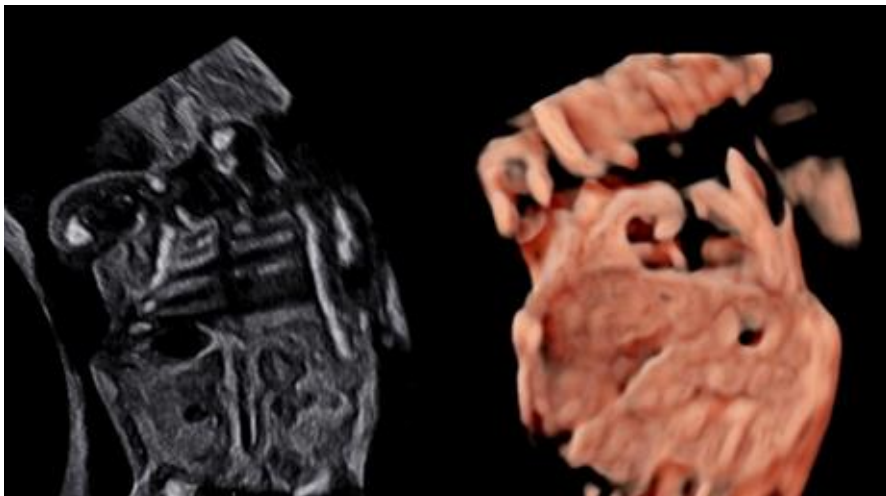
Di cosa si tratta?



Elaborato da Dott.ssa Chiara Melito

Servizio di Ecografia e Diagnosi Prenatale – Responsabile Prof. A. Dall'Asta
UOC di Ostetricia e Ginecologia, Ospedale Maggiore di Parma – Direttore Prof. R. Berretta

- 35 anni. G2P1, pregressa gravidanza normodecorsa.
- Attuale gravidanza: concepimento naturale. **Anamnesi familiare: muta.**
- **Ecografia I trimestre eseguita, NT 1.8 mm.**
- **Test del DNA fetale libero basso rischio.**
- Inviata per esecuzione di ecografia di riferimento in seguito a riscontro di **marcato iposviluppo e incurvamento delle ossa lunghe** all'ecografia del II trimestre.



1. Acondroplasia
2. Acondrogenesi
3. Displasia tanatofora di tipo 1
4. Osteogenesi imperfetta

Elaborato da Dott.ssa Chiara Melito

Servizio di Ecografia e Diagnosi Prenatale – Responsabile Prof. A. Dall'Asta
UOC di Ostetricia e Ginecologia, Ospedale Maggiore di Parma – Direttore Prof. R. Berretta

SOLUZIONE: DISPLASIA TANATOFORA DI TIPO 1

- *Incidenza:* 1/20000 nati vivi.
- *Definizione:* **Displasia scheletrica letale** (il termine "tanatoforo" significa "portatore di morte", a causa dell'elevata mortalità perinatale dovuta alle complicanze della patologia).
- *Eziologia:* malattia autosomica dominante, generalmente dovuta a una mutazione de novo del **gene che codifica per il recettore 3 del fattore di crescita dei fibroblasti (FGFR3)**, regolatore negativo della crescita ossea. Le mutazioni con guadagno di funzione del gene provocano: maturazione anticipata della cartilagine, ossificazione precoce, arresto della normale crescita ossea.
Penetranza: 100%.
Rischio di ricorrenza: molto basso.
- *Classificazione della displasia tanatofora comprende due sottotipi* (tipo I, OMIM 187600; tipo II, OMIM 187601) sulla base dei reperti morfologici riscontrati.

Tipo I (80%)

- **micromelia**, **svasatura metafisaria** (metaphyseal cupping), **femore «a cornetta del telefono»**
- **torace ipoplasico**, **rapporto cardio-toracico anomalo**, **coste corte**
- **ossificazione normale**, **assenza di fratture**
- **macrocefalia relativa**, **ponte nasale depresso**
- **platispondilia**

Tipo II (20%)

- **cranio a trifoglio** (dovuto alla sinostosi concomitante delle suture lambdoidea, coronale e sagittale)
- **ossa lunghe**, in particolare i femori, **più dritte**
- **platispondilia meno marcata**



Elaborato da Dott.ssa Chiara Melito

Servizio di Ecografia e Diagnosi Prenatale – Responsabile Prof. A. Dall'Asta
UOC di Ostetricia e Ginecologia, Ospedale Maggiore di Parma – Direttore Prof. R. Berretta

SOLUZIONE: DISPLASIA TANATOFORA DI TIPO 1

- *Possibili reperti ecografici associati:*
polidramnios, eterotopia, polimicrogria.
- *Diagnosi differenziale:*
 - ipofosfatasia**: micromelia, ipomineralizzazione
 - osteogenesi imperfetta tipo II**: micromelia, fratture, ipomineralizzazione
 - acondrogenesi**: micromelia, ipoplasia toracica, ipomineralizzazione
 - short-rib polydactyly syndrome**: micromelia, ipoplasia toracica, cardiopatie, olidattilia, ipomineralizzazione
- *Gestione prenatale:*
 - eseguire **consulenza con genetista**
 - proporre **diagnosi prenatale invasiva** con **test molecolari per la ricerca delle mutazioni del gene FGFR3**
 - discutere termini legislativi L 194/78 art 6
 - proporre **supporto psicologico per la coppia**
 - in caso di gestione conservativa della gravidanza **pianificazione condivisa dell'assistenza perinatale presso centro di riferimento** per cure palliative perinatali, non intervento in caso di travaglio pretermine, non monitoraggio fetale intrapartum
 - valutare la modalità di parto in relazione a presenza di macrocefalia, sproporzione feto-pelvica, presentazione anomala
 - in caso di interruzione della gravidanza, indicati **esame autoptico e RX**
- *Prognosi:*
patologia letale, a causa della severa ipoplasia toracica e polmonare o della compressione del tronco encefalico.
Nessun trattamento disponibile.