

Dal feto alla madre: severo IUGR nel terzo trimestre svela una fenilchetonuria materna misconosciuta.

¹Votino Carmela, ²Visconti Federica, ³Bruni Valentina, ²Quaresima Paola, ²Cosco Andrea Gregorio, ³Perrotti Nicola, ²Zullo Fulvio

¹Dipartimento di Medicina Fetale e Diagnosi Prenatale, Ospedale Di Venere Di Carbonara, Bari

²Dipartimento di Ostetricia e Ginecologia, Università degli Studi Magna Graecia di Catanzaro

³Azienda Ospedaliera 'Mater Domini' UOC Genetica Medica, Università Magna Graecia di Catanzaro

Obiettivo

Riportiamo il caso di una giovane donna con fenilchetonuria (PKU) misconosciuta diagnostica in seguito al riscontro di patologia fetale nel III trimestre di gravidanza.

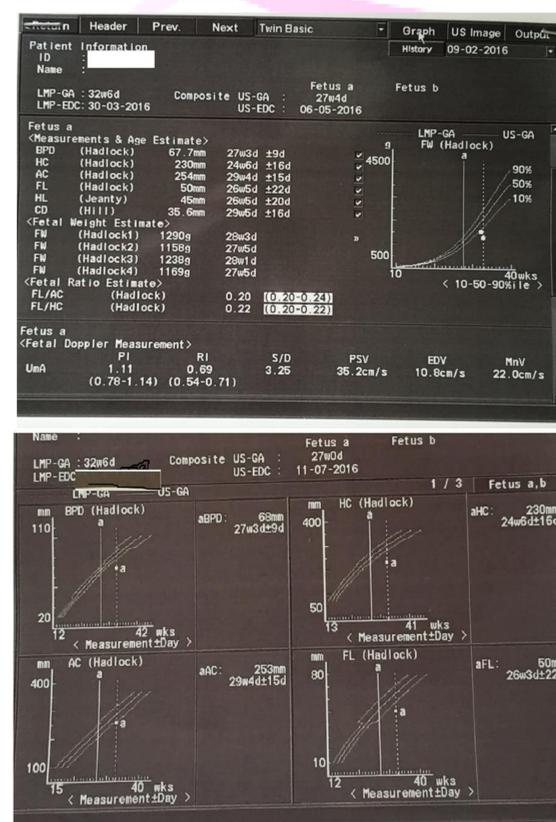


Materiali e metodi

La PKU è una patologia congenita che coinvolge il metabolismo degli aminoacidi, screenata in epoca neonatale per evitare severe sequele neurologiche dovute alla patologia da accumulo. La PKU materna non trattata in corso di gravidanza può determinare importanti complicanze sul feto, come IUGR e microcefalia con conseguenti sequele neonatali soprattutto per quanto riguarda lo sviluppo cognitivo e/o cardiopatie.

Risultati

Una paziente quintigravida, nullipara giunge alla nostra osservazione nel corso della 34^a settimana di gravidanza per IUGR severo insorto nel terzo trimestre. L'anamnesi ostetrica evidenzia la presenza di poliabortività ripetuta. Alla nostra valutazione i valori biometrici risultano < al 5° percentile e tale ritardo appare accentuato a livello del polo cefalico, dove la microcefalia si associa ad un ritardo di girazioni. Gli indici flussimetrici e la quantità di liquido amniotico appaiono nella norma, lasciando immaginare una causa genetica e/o metabolica piuttosto che un'origine placentare. Dalla consulenza genetica emerge familiarità per PKU. Nonostante l'assenza di sintomatologia ascrivibile alla PKU e nonostante la paziente riferisse negatività per tale patologia allo screening neonatale, si decide di effettuare test di Gurthrie che manifesta una franca positività con elevati livelli di fenilalaninemia. Informata sulla prognosi fetale decide di non proseguire la gravidanza.



Conclusioni

Il nostro caso dimostra come un attento esame ecografico ed un iter diagnostico appropriato alla patologia fetale permetta di diagnosticare patologie materne congenite fino a quel momento misconosciute.

