

OLOPROSENCEFALIA ALOBARE ASSOCIATA AD ERNIA DIAFRAMMATICA SINISTRA: CASE REPORT

Introduzione: L'oloprosencefalia rappresenta un'anomalia del sistema nervoso centrale causata da una mancata divisione del prosencefalo in emisferi durante lo sviluppo embrionale. Frequente è l'associazione con dismorfismi cranio-facciali e con difetti della parete addominale come l'onfalocele. Meno frequente l'associazione con difetti toraco-addominali. Di seguito presentiamo un caso di oloprosencefalia alobare associata ad ernia diaframmatica sinistra.

Presentazione del caso: Una donna di 36 anni (II gravida, I para) alla 13a settimana di gestazione, giungeva alla nostra osservazione per interruzione di gravidanza per diagnosi precedente di oloprosencefalia alobare. Allo studio anatomico del I trimestre riscontro di bolla gastrica in torace e shift mediastinico con cuore dislocato nell'emitorace destro. L'anamnesi familiare e personale della gestante era negativa per patologie genetiche per l'esposizione ad agenti teratogeni. La coppia ha rifiutato l'esecuzione delle indagini genetiche proposte (cariotipo ed array-CGH). Dopo un accurato counselling, si procedeva ad interruzione della gravidanza.

Conclusioni: L'oloprosencefalia è un'evenienza rara e la diagnosi è di solito eseguita nel primo trimestre. Il nostro caso, tuttavia, pone in risalto l'associazione poco comune con l'ernia diaframmatica sinistra, ottenuta solo dopo un attento esame ecografico presso il nostro centro.