

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

**FETAL ALCOHOL SYNDROME SÌ, FETAL ALCOHOL SYNDROME NO,
FETAL ALCOHOL SYNDROME UN CAVOLO!**

Laura Longoni¹, Silvia Maitz¹, Anna Cereda¹, Milena Mariani¹,
Francesca Crosti², Angelo Selicorni¹

¹Pediatria, Fondazione MBBM, ²Laboratorio di Citogenetica
Ospedale San Gerardo, Monza

Indirizzo per corrispondenza: laura_longoni@alice.it

La Sindrome Feto-Alcolica (FAS) è una condizione malformativa complessa del neonato e del bambino dovuta all'effetto teratogeno dell'alcol assunto durante la gravidanza. Rappresenta la più comune causa di ritardo mentale acquisito nell'infanzia, del tutto evitabile mediante l'astensione della gestante dal consumo di alcol. Un 'luogo comune' molto diffuso fa sì che questa diagnosi venga posta con una certa facilità soprattutto nei bambini adottati provenienti dall'Europa dell'Est, anche se nella maggior parte dei casi non è possibile avere dati certi relativi ad anamnesi familiare e gravidica dei bambini in oggetto.

Descriviamo le conclusioni diagnostiche raggiunte per 4 bambini giunti all'osservazione dell'Ambulatorio di Genetica Clinica Pediatrica per sospetta FAS.

Olivia (4 anni e 6 mesi) presentava un accrescimento staturale-ponderale ai limiti inferiori, microcefalia e uno sviluppo psicomotorio caratterizzato da ritardo del linguaggio ed encefalopatia. Olivia, però, presentava anche una cardiopatia congenita (tetralogia di Fallot) e agenesia del timo. Ciò ha fatto porre il sospetto di **microdelezione 22q11.2**, confermata mediante analisi FISH specifica (*Figura 1*).

Mitja (3 anni e 9 mesi) presentava accrescimento staturale-ponderale <3° percentile e un ritardo di sviluppo psicomotorio oltre a una cardiopatia congenita (forma ovale pervio + lieve stenosi valvola polmonare) e criptorchidismo bilaterale. Alla valutazione clinica riscontro di anomalie minori (*downslanting*, non fessure palpebrali brevi, impianto basso dei

padiglioni auricolari, teletelia e *pectus excavatum*), per cui è stato posto il sospetto di **sindrome di Noonan**, confermata da analisi molecolare del gene PTPN11 (*Figura 2*).

Per *Leonardo* (4 anni e 6 mesi) è stata effettivamente confermata la diagnosi di **sindrome feto-alcolica**, in assenza di ipotesi diagnostiche alternative, dopo aver eseguito test genetici di base risultati normali (*Figura 3*).

Infine, *Tania* (6 anni) presentava caratteristiche cliniche ai limiti inferiori di norma, accrescimento staturale-ponderale nella norma, sordità neurosensoriale bilaterale e sviluppo psicomotorio borderline. Per Tania la diagnosi di FAS non era del tutto convincente, per cui è stato eseguito *array-CGH* che ha mostrato la presenza di una **duplicazione 8p23.2 di circa 1 Mb di significato patogenetico incerto** (*Figura 4*).



Figura 1. Microdelezione 22q11.2.



Figura 2. Sindrome di Noonan.



Figura 4. Alterazione all'*array*-CGH (duplicazione 8p23.2 di significato patogenetico incerto).



Figura 3. Sindrome feto-alcolica.

In conclusione la diagnosi di FAS, pur se supportata da uno specifico algoritmo clinico, resta di esclusione, non essendo disponibile un test genetico di conferma; in quest'ottica è molto importante valutare in modo critico i pazienti con sospetta FAS valorizzando quegli elementi clinici (ad esempio malformazioni, dismorfismi) che ci possono orientare verso quadri sindromici specifici alternativi; devono inoltre essere eseguiti esami genetici di base (*array*-CGH, X fragile) a supporto della diagnosi stessa.