



Acta Genet Med Gemellol 43: 127 (1994)
© 1994 by The Mendel Institute

International Congress
40th Anniversary of The Mendel Institute

Difetti del Tubo Neurale in Gravidanze Gemellari

V. Capra, M.A. Vigliarolo, G.L. Levato, N. Lavia, G.L. Piatelli, A. Cama

Servizio di Neurochirurgia Pediatrica, Istituto G. Gaslini, Genova, Italia

Abstract. Presso il Reparto di Neurochirurgia Pediatrica dell'Istituto G. Gaslini di Genova sono seguiti circa 500 bambini con difetti di chiusura del tubo neurale di cui 9 pazienti sono nati da gravidanza gemellare: 2 gravidanze erano trigemellari (1 triplacentare, tricoriale e triamniotica e 1 biploacentare, bicoriale); le altre 7 sono state riferite come bicoriali, biploacentari in 4 casi, monocoriale e mono placentare in 1 caso monocoriale monoplacentare e monamniotica in un altro e nell'ultimo caso non si hanno informazioni. Il dato importante da sottolineare è che in questi pazienti, un solo gemello è affetto, cioè esiste discordanza fenotipica tra i gemelli. In un solo caso l'altro gemello presentava malformazioni: ano imperforato ed anomalia dello sbocco uretrale. Si pensa che una separazione tardiva dei due zigoti sia accompagnata da un maggior rischio di sviluppo di malformazioni, non necessariamente espresse in entrambi. Un'ineguale divisione dell'embrione potrebbe essere responsabile di una più alta suscettibilità ad influenze distruttive di uno dei gemelli, risultandone uno sviluppo asincrono con differenti effetti teratogeni. Questi pazienti presentano difetti di chiusura del tubo neurale a vari livelli: 3 cefaloceli occipitali, 5 mielomeningoceli, (1 lombare, 2 lombosacrali, 2 sacrali) e 1 lipomeningocele lombosacrale. Per quanto riguarda la storia della gravidanza si è verificato un aborto spontaneo di un gemello al 3° mese e in un altro caso la gemella è nata morta. In tre gravidanze è stata riferita l'assunzione di farmaci durante il 1° trimestre ed infezione da toxoplasma nel II° trimestre in un caso. In una sola famiglia è stata riportata incidenza di malformazioni non precisate in collaterali ed in una anamnesi veniva riferito un parente affetto da tumore gastrico prima di 35 anni. Dei 9 gemelli affetti, 3 femmine e 6 maschi, in sei casi sono dello stesso sesso e l'altro gemello risulta essere sano, nonostante l'ipotesi che i gemelli dello stesso sesso siano più facilmente monozigoti e quindi con maggior rischio che la stessa malformazione sia presente in entrambi.

(Presentato come poster)

Per Corrispondenza: Dr.ssa V. Capra, Servizio di Neurochirurgia Pediatrica, Istituto Giannina Gaslini, Largo G. Gaslini 5, 16148 Genova, Italia