



**XXIII Jornada Catalana de  
Diagnòstic Prenatal Ecogràfic**  
ASSIR Metropolitana Nord

# INFLUÈNCIA DE L'ESTUDI GENÈTIC EN LA PRESA DE DECISIONS a propòsit d'un cas

H. U. Germans Trias i Pujol: J. Mitjans Carrasco; M. Galian Gay;  
A.M. Zientalska Fedonczuk; J. Lecumberri Martí.

H. Vall d'Hebron: S. Arevalo Martinez; A. Navarro Jimenez

Laboratori Q-genomics: M. Borregan



20 anys. Gestant de 21,2 setmanes que acut a UDPrenatal per 2<sup>a</sup> opinió.

**ANTECEDENTS:**

- No hàbits tòxics
- No AMC.
- No AP. No IQ
- PARA: 0.0.0.0

**CONTROL GESTACIONAL:**

- Serologies: Lues, VHB, VHC, HIV i Toxoplasma NEGATIVES. Rubeola IMMUNE.
- Grup O,Rh(+) T.Coombs negatiu.
- Cribatge 1r trimestre: Baix risc**



# Ecocardiografia



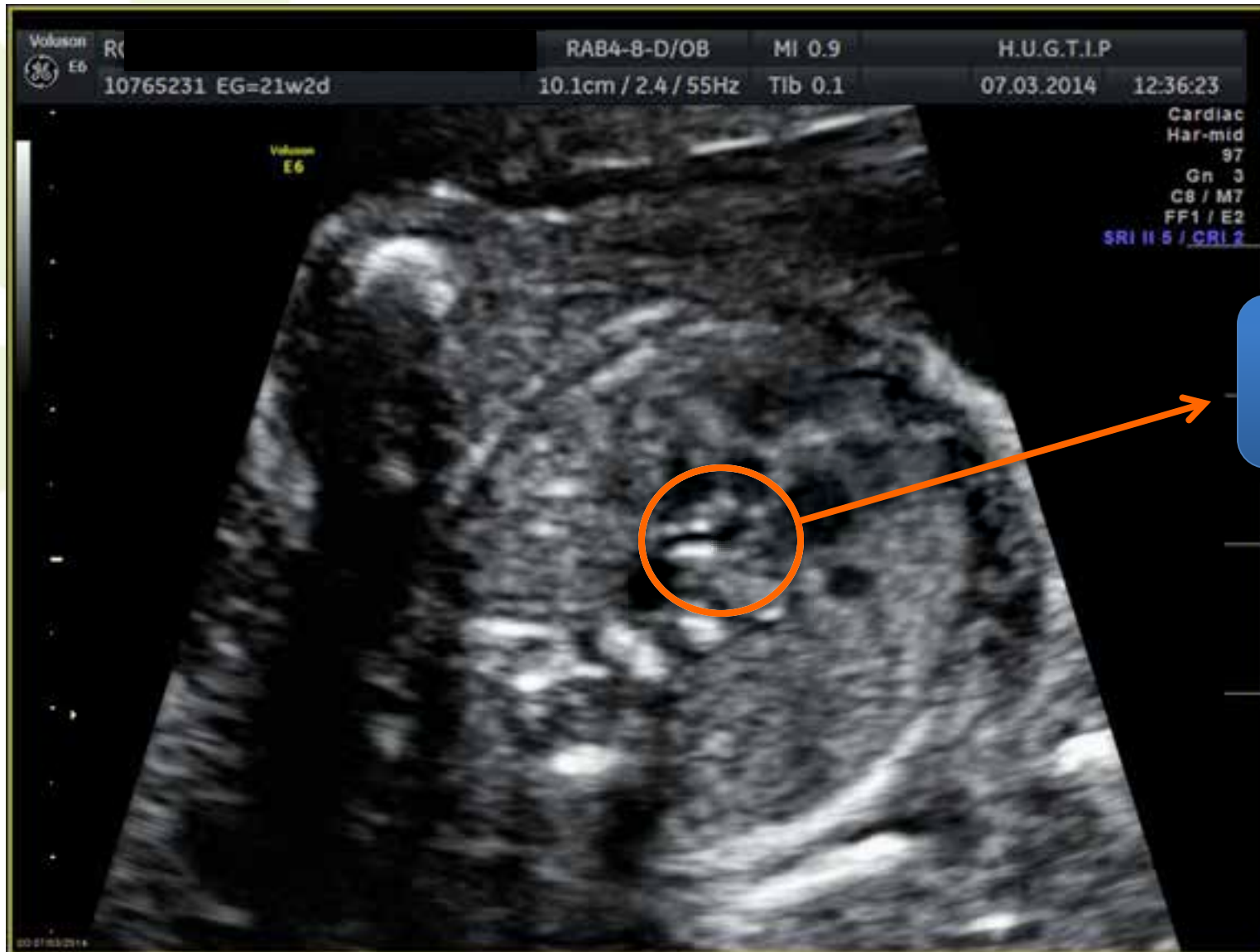
Defecte septe  
ventricular

# Ecocardiografia



Acabalgament de l'aorta

# Ecocardiografia



Estenòsi  
pulmonar

# S'informa a la pacient...



## TETRALOGIA DE FALLOT

1. Defecte septe ventricular
2. Acabalgament de l'aorta
3. Estenòsi pulmonar
- (4. Hipertròfia VD)



# S'informa a la pacient...



## TETRALOGIA DE FALLOT

1. Defecte septe ventricular
2. Acabalgament de l'aorta
3. Estenòsi pulmonar
- (4. Hipertròfia VD)



Es deriva a centre de referència.  
(H. Vall d'Hebron)



# S'informa a la pacient...

## TETRALOGIA DE FALLOT

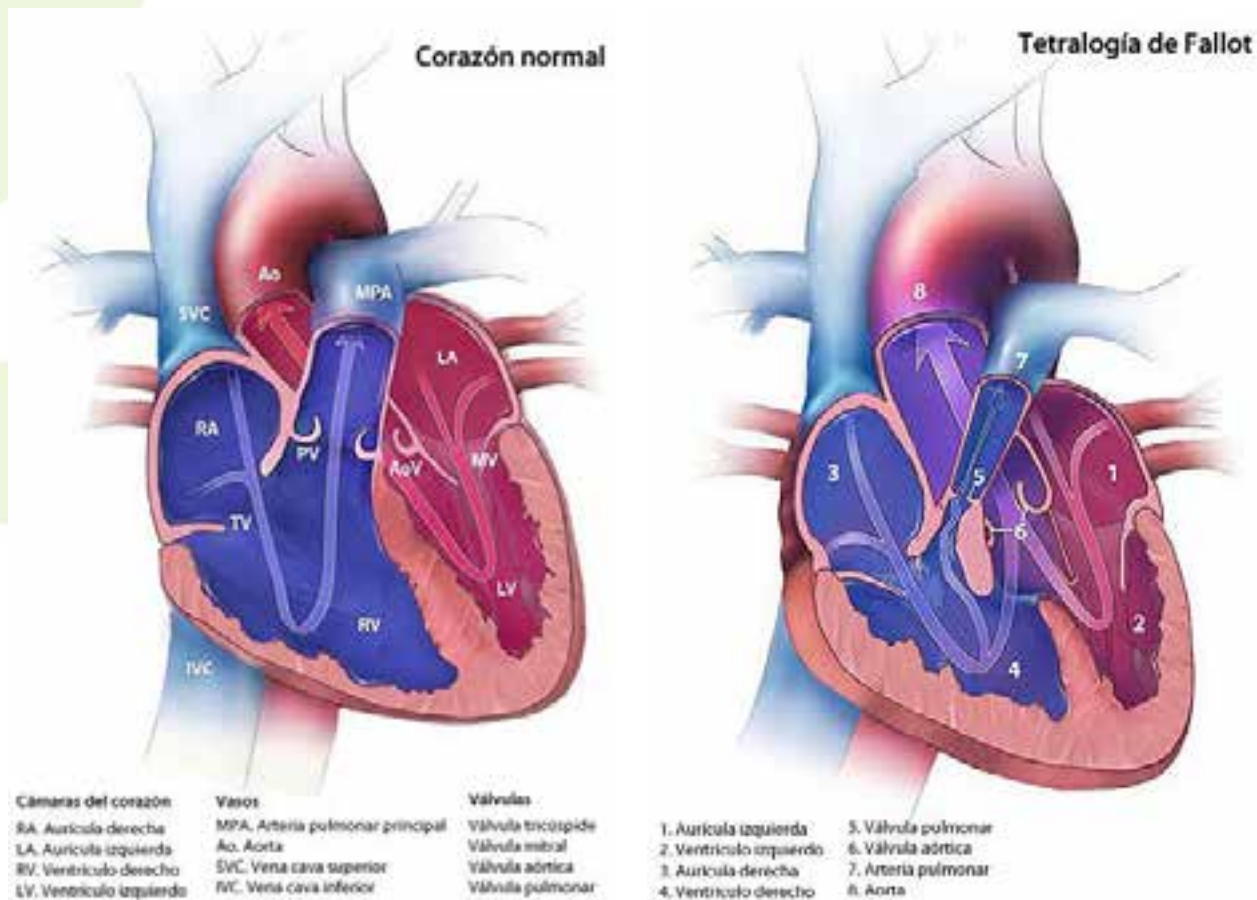
Cardiopatia congènita.

4-5/10.000

(10% de les CC)

CC. CIANÒTICA

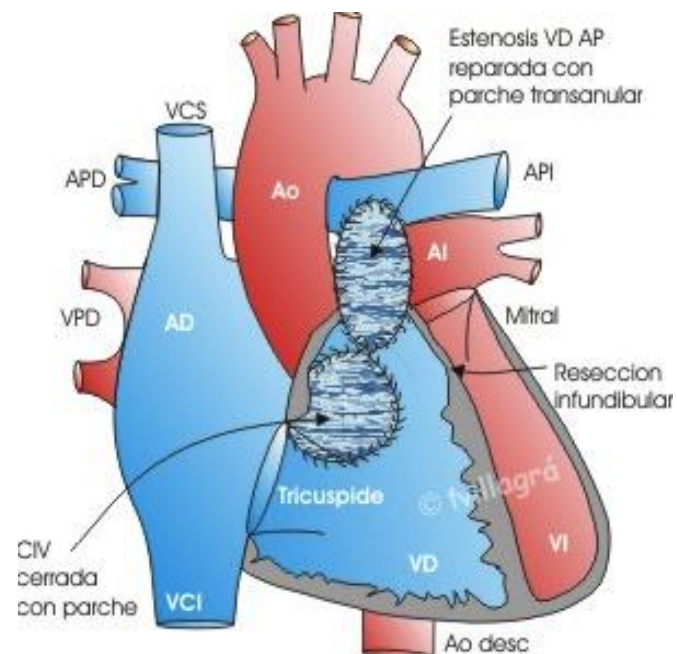
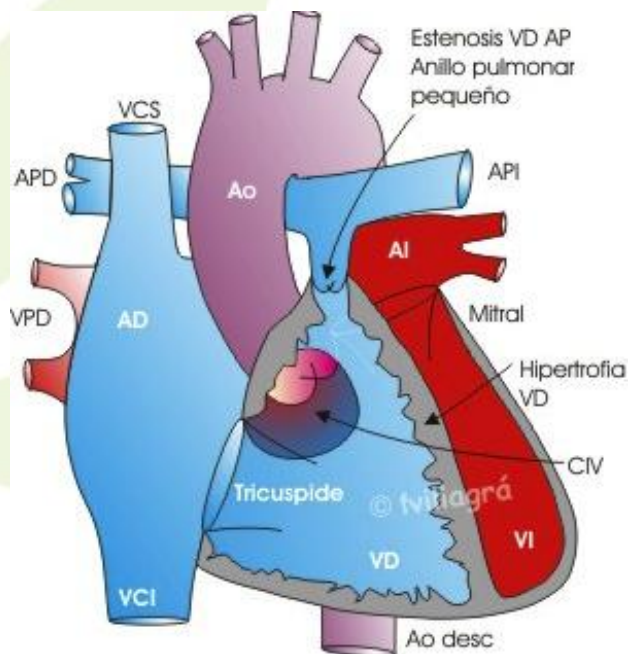
(Shunt dreta-esquerra)





# S'informa a la pacient...

## TETRALOGIA DE FALLOT




INTERVENCIONS  
QUIRÚRGIQUES

# S'informa a la pacient...

## TETRALOGIA DE FALLOT

5-15% ASSOCIACIÓ a SÍNDROMES GENÈTICS:

- S. Down (T21)
- S. Alagille (mutacions en JAG1)
- S. Di George (del. cromosoma 22q11)



INDICACIÓ  
D'ESTUDI  
GENÈTIC

# Amb la informació rebuda...



Continuar la gestació i realitzar intervencions postnatales.

Realitzar estudi genètic per descartar altres síndromes.

# Amb la informació rebuda...



Continuar la gestació i realitzar intervencions postnatales.

Realitzar estudi genètic per descartar altres síndromes.



AMNIOCENTÈSI

# Microarrays

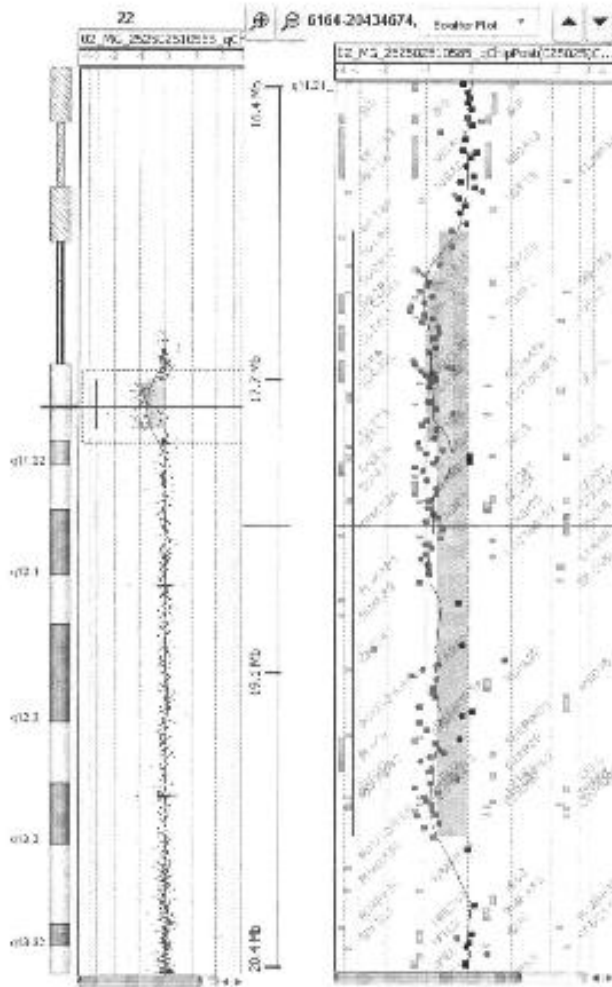


Figura 1:  $arr[hg18] 22q11.21(17,119,256-19,835,417) \times 1$ . Detall del cariotip molecular on es pot observar la delecció intersticial d'~2.7Mb identificada al cas index en el cromosoma 22.

Delecció de 2,6Mb a la banda cromosòmica 22q11.21

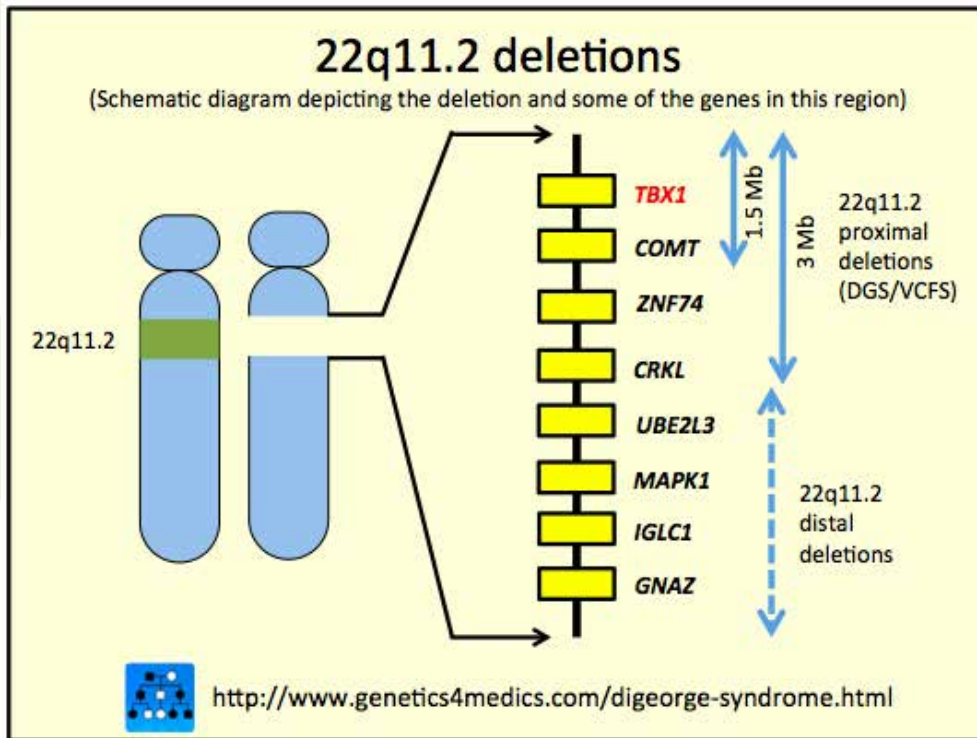


SÍNDROME DE DEL. Cr.22q11.2

- Síndrome de Di George

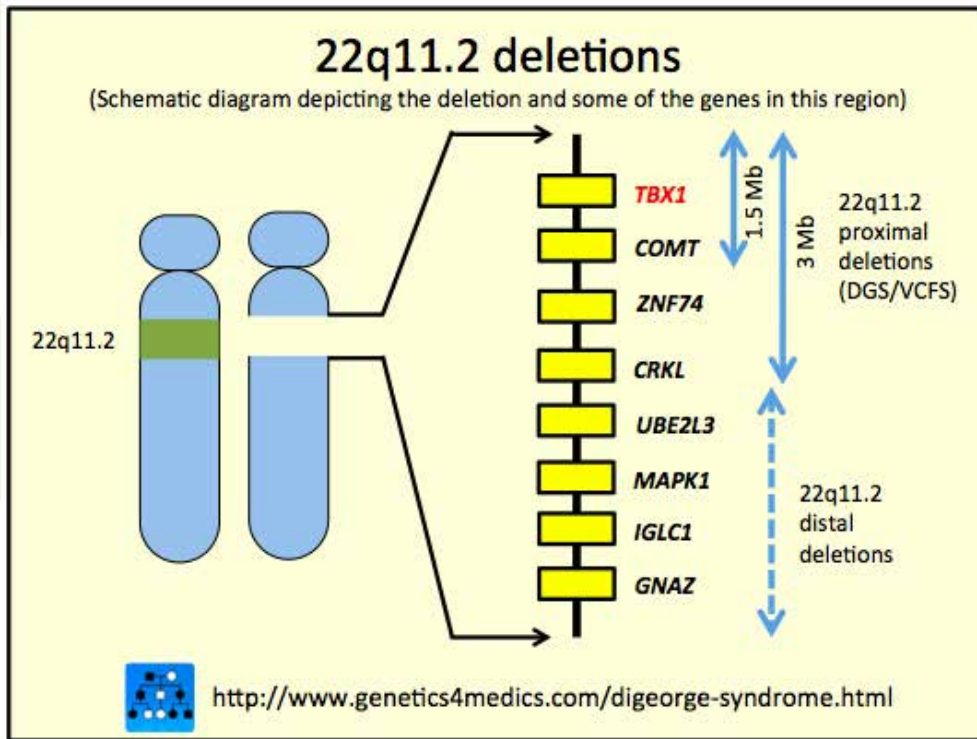
- Síndrome Velocardiofacial

# S. del CATCH 22 (Di George)



EXPRESSIÓ VARIABLE

# S. del CATCH 22 (Di George)



C: “Cardiac defects” (Cardiopatia congènita conotruncal)

A: “Abnormal facies”

T: “Thymic hipoplasia.”

C: “Cleft palate” (Fisura palatina)

H: “Hypocalcemia” (Hipocalcèmia per hipoparatiroidisme)

22: Del·lecció del cromosoma 22

EXPRESSIÓ COMPLETA

Esperança de vida de  
6 mesos a 1 any.

# Amb la informació rebuda...

1. Es sol·licita ILE

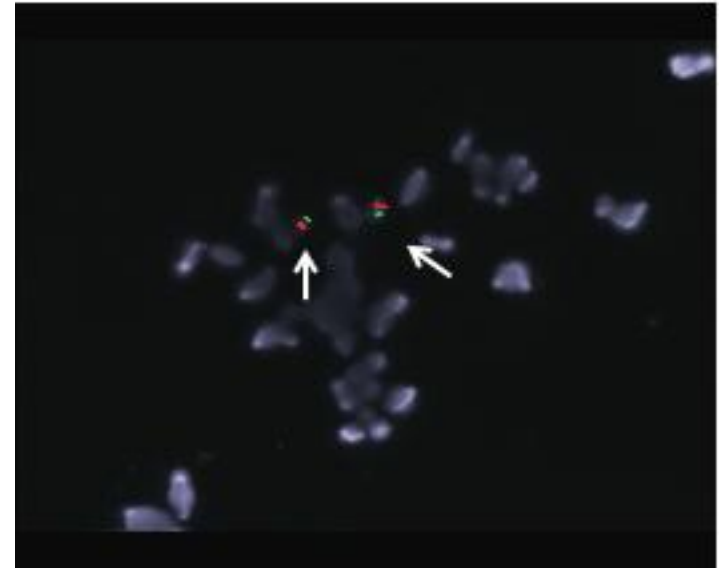


ILE a les 24,5 s.

2. Estudi patern i matern NEGATIU.

## AUTÒPSIA:

- Desenvolupament concordant a 24 setmanes.
- **Hipoplàsia de timus (<1g.)**
- **Cardiopatia de Fallot:**
  - Estenòsis vàlvula pulmonar
  - Hipoplàsia artèries pulmonars i branques D i E.
  - CIV membranosa.
  - Dilatació de cavitats dretes.
  - Ausència de ductus arteriós.
  - Foramen oval permeable.







Gràcies.

