

ATRÈSIA INTESTINAL

XXIII JORNADA CATALANA DE DIAGNÒSTIC
PRENATAL

*Dra N. Souliman, Dra E. Gil, Dra H. Bagan, Dra M.
Gómez del Valle, Dra S. Gómez Carballo, Dr M.A. Jiménez*

Març 2015

CAS CLÍNIC

- Dona caucàsica de 34 anys.
- P: 1001
- No consanguinitat ni història familiar de malalties hereditàries
- Control gestacional



ECOGRAFIA MORFOLÒGICA



DMP
Voluson
E6

Routi
Har-a

Gn
C5 /
P3 /
SRI I

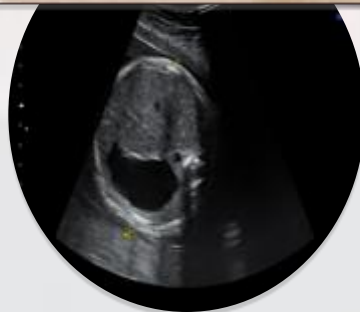
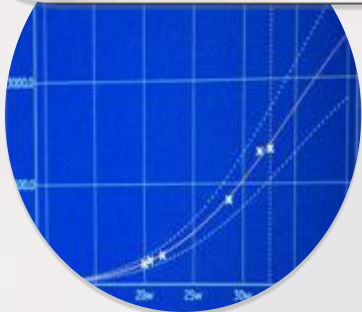
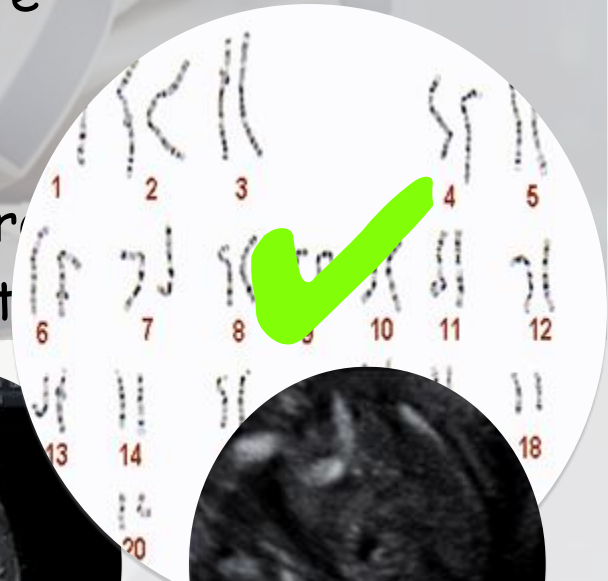


EVOLUCIÓ



correcte

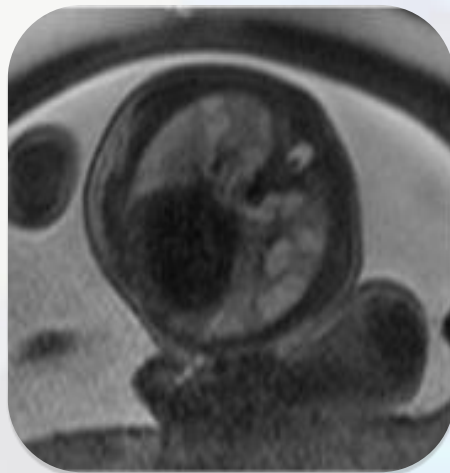
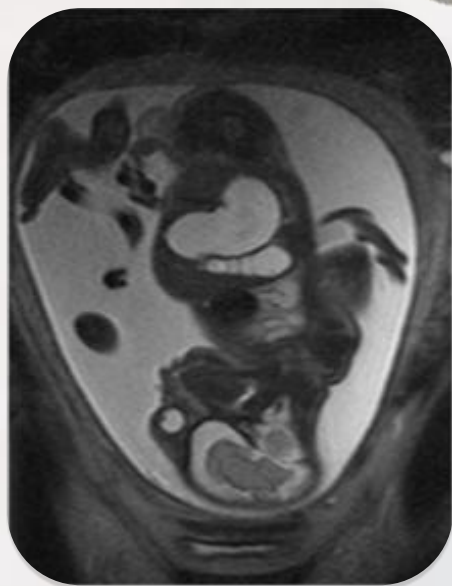
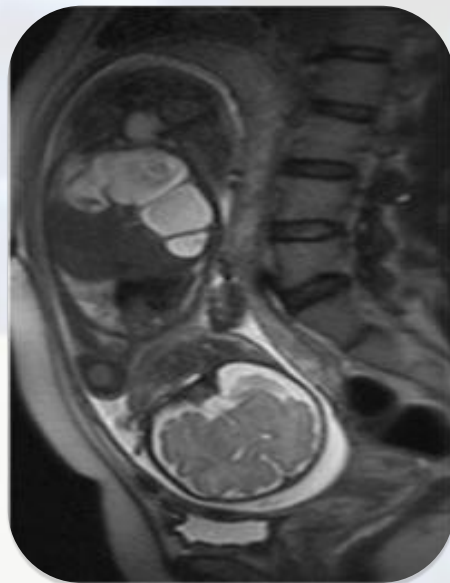
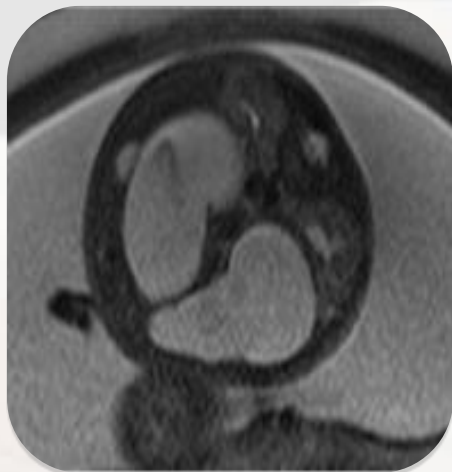
trica
pelvis r
ense alt

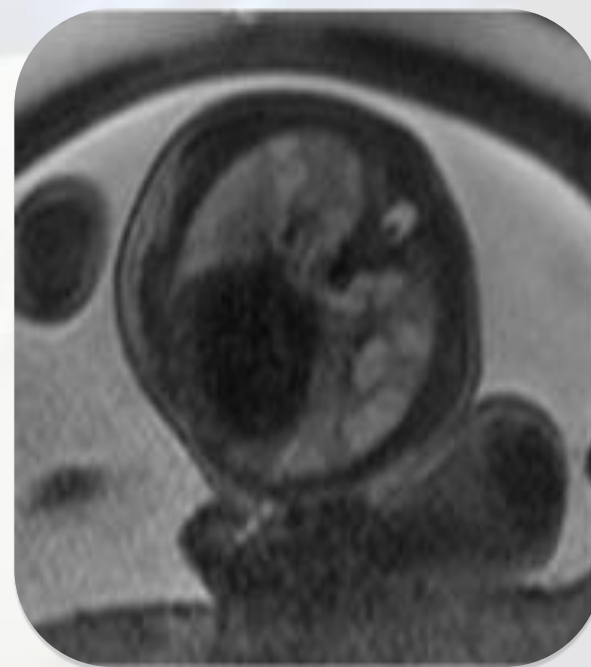


A



RMN FETAL





REPLANTEJAMENT DEL CAS:

- **Tro**

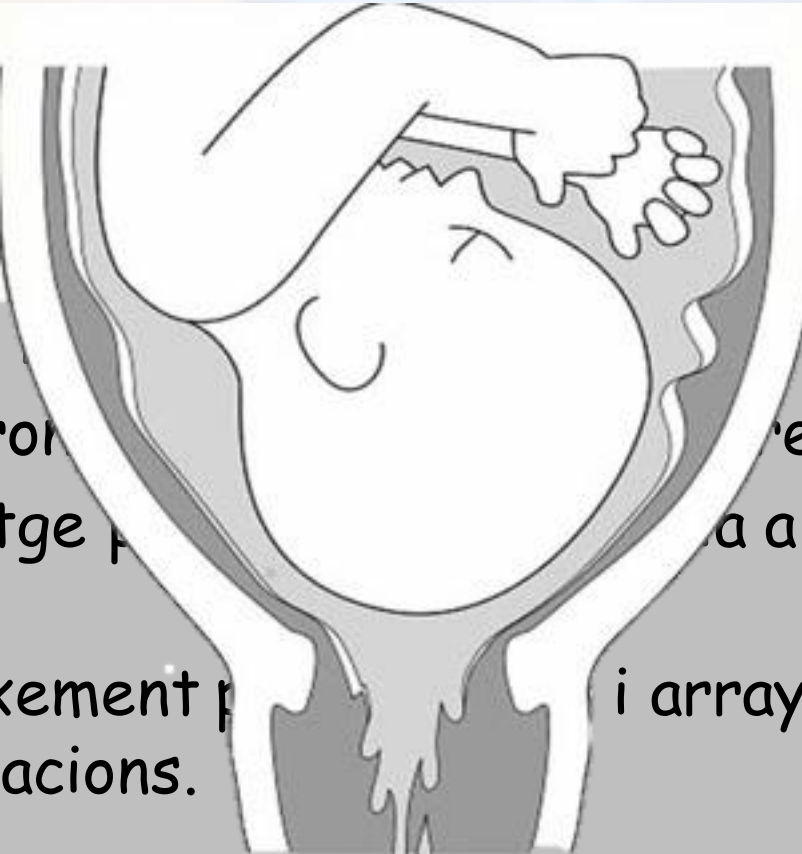
- Atrè
- +/- p

- QPC

- Hidron

- Imatge p
- fetal

- Creixement p
- alteracions.



de pílor

a la RM

i arrays sense





EPIDERMÒLISI

- **Definició:** grup heterogeni de dermatosis hereditàries caracteritzades per fragilitat cutània.
- **Incidència:**

Tabla 3. N.º de casos de las distintas formas EB por millón de habitantes

País	Epidermólisis bullosa			Prevalencia total
	Simple	Juntural	Distrófica	
Noruega ⁴⁸	24,3	—	9,3	33,6
Escocia	28,6/33,2	0,3	20,4/24,6	49
Irlanda del Norte ⁴⁹	28	0,7	3,3	32
Finlandia ⁵⁰	15,1	0,2	8,8	24,1
Croacia ⁵¹	1,5	1,5	6,6	9,6
Japón	4	0,2	3,5	7,7
Sudáfrica ⁵²	0,8	0,7	1,2	2,7
Arabia Saudí ⁵³	1,7	—	3,7	5,4
USA	4,6	0,44	2,4	7,44
España ⁵⁴	1,72	0,125	3,47	5,69
MEDIA	11,32	0,38	6,69	18,39



EPIDERMÒLISI

- Classificació:

Tipos de epidermólisis bullosas	Transmisión	Proteína	Gen	Cromosoma
SIMPLES				
Localizadas				
EBS localizadas en manos y pies (Weber-Cockayne)	AD	K5, K14	KRT5, KRT14	12q11-q13, 17q12-q21
Generalizadas				
EBS generalizadas (Kosbner)	AD	K5, K14		
EBS herpetiforme (Dowling-Mearns)	AD	K5, K14		
EBS con pigmentación moteada	AD	K5		
EBS con distrofia muscular	AR	Plectina	PLEC1	8q24
EBS superficial	AD			
JUNTURALES				
Localizadas				
Inversa	AR			
Acral	AR	Laminina 5		
Aparición tardía	AR			
Generalizadas				
Herlitz	AR	Laminina 5	LAMA 3, LAMB3, LAMC2	18q11.2, 1q32, 1q25-q31
No Herlitz	AR	BP180, Laminina 5	BPAG2, LAMB3	10q24.3, 1q32
Con atresia pilórica	AR	Integrina $\alpha\beta 4$	ITGA6, ITGB4	17q25, 2q24-q31
DISTRÓFICAS				
Localizadas				
Inversa	AR			
Acral	AR			
Pretilbial	AD			
Centrípeta	AD			
Generalizadas				
RECESIVA				
	AR	Colágeno VII para todos los subtipos	COL7A1	3p21.1
— Hallopeau-Siemens	AR			
— No Hallopeau-Siemens	AR			
DOMINANTES				
— EBD dominantes	AD			
— EBD transitoria del recién nacido	AD			



EPIDERMÒLISI

- **Punts clau en el diagnòstic:**
- Estudi genètic
- Atrèsia intestinal (Atrèsia pilòrica la més descrita)
- AFP en líquid amniòtic >20 MoM
- Presència d' ACH (acetilcolinesterasa) al LA
- Ecogenicitat del líquid amniòtic
- Polihidramnis
- Biopsia de pell intraúter

Prenatal Diagnosis 2013, 33, 908-909

The key role of ultrasound examination in the prenatal diagnosis of epidermolysis bullosa with pyloric atresia

Paul Maurice¹, Dominique Eyrolle-Guignot², Ferdinand Dhombres¹, Catherine Garel³, Marie Gonzales⁴, Françoise Muller⁵
and Jean-Marie Jouannic^{1*}



ASSOCIACIÓ ATRÈSIA INTESTINAL AMB ALTRES DEFECTES CONGÈNITS

Table 1—Associated structural anomalies in cases with duodenal atresia ($n = 12$)^a

Structural anomaly	No.
<i>Cardiac anomalies</i>	11
Ventricular septal defect	1
Atrioventricular septal defect	1
Total anomalous pulmonary venous drainage	2
Right atrial isomerism	1
Patent ductus	1
Pulmonary stenosis	1
Superior vena cava anomaly	1
Dextrocardia	2
Cardiomyopathy	1
<i>Cleft lip and palate</i>	1
<i>Digestive system (other than SIA)</i>	2
Oesophageal atresia with fistula	1
Imperforate anus	1
<i>Urinary system</i>	2
Unilateral renal agenesis	1
Renal anomaly unspecified	1
<i>Musculoskeletal</i>	4
Leg reduction anomaly	1
Spinal defect	1
Arm deformity	1
Caudal regression	1
<i>Other</i>	2
Tracheal agenesis	1
Epidermolysis bullosa	1

^a Some cases had more than one associated anomaly.

Small intestinal atresia in a defined population: occurrence, prenatal diagnosis and survival

Victoria Hemming¹ and Judith Rankin^{2*}

¹Foundation Programme Doctor, University Hospital of North Durham, UK

²Reader in Maternal and Perinatal Epidemiology, Institute of Health and Society, Newcastle University, UK

Pyloric atresia: Five new cases, a new association, and a review of the literature with guidelines*

[B.O. Okoye](#), [D.H. Parikh](#), [R.G. Buick](#), [A.D. Lander](#)

Department of Paediatric Surgery, Birmingham Children's Hospital, Birmingham, England, and The Institute of Child Health, The University of Birmingham, England



CONCLUSIONS

- Limitacions del diagnòstic prenatal de malalties dermatològiques (a excepció dels casos més greus d'ictiosi).
- Valor limitat de la ECO 3D en alteracions cutànies.
- Valorar les noves troballes que ens aporta la RMN.
- Recordar l' associació de les atresies intestinals amb altres malalties.



GRÀCIES PER LA
SEVA
ATENCIÓ

