

HJ23

Hospital Joan XXIII

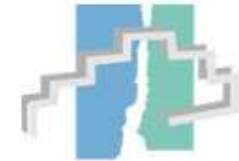


Microcefàlia i Polihidramni

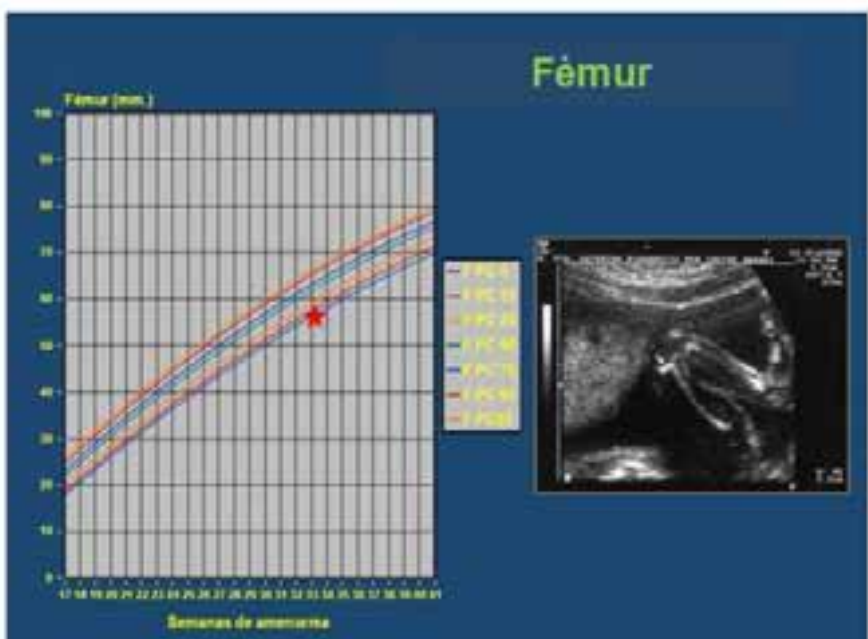
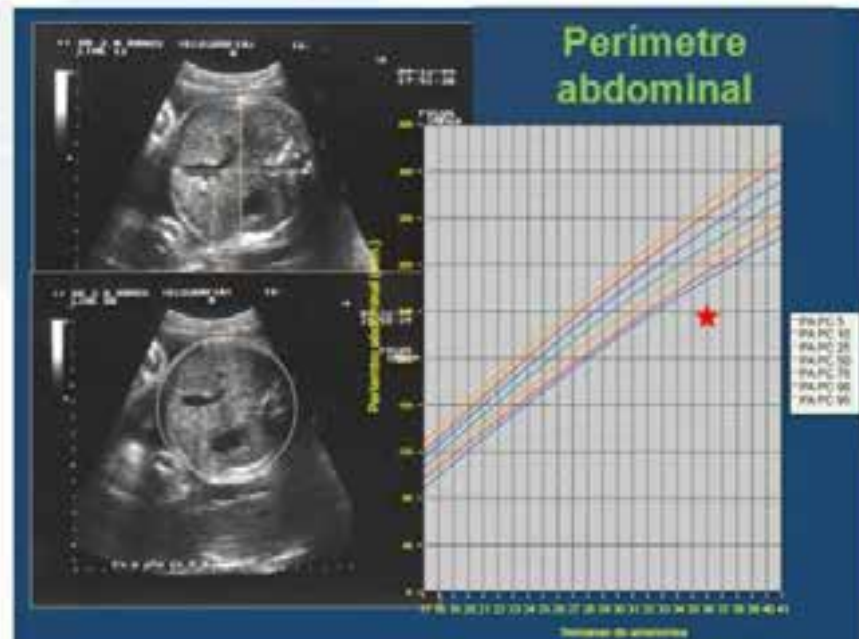
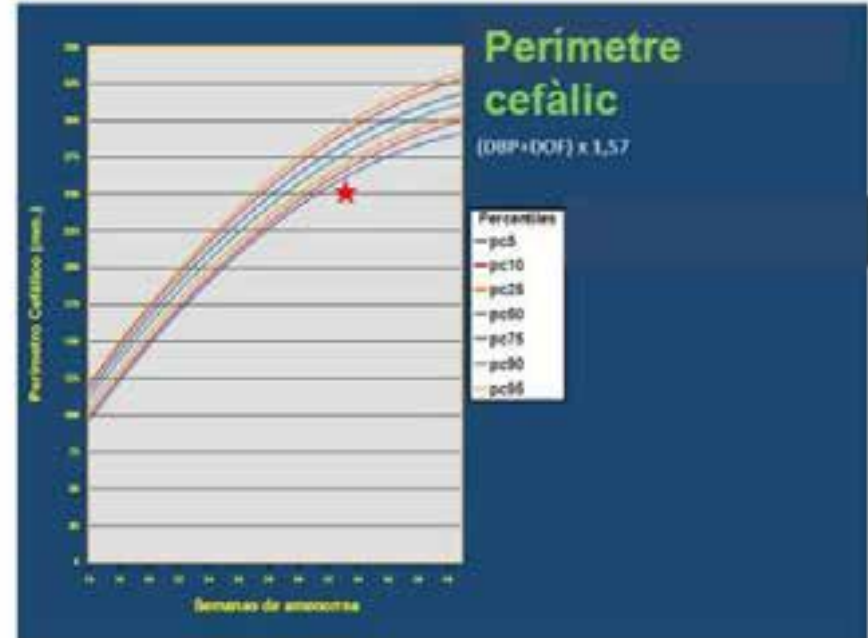
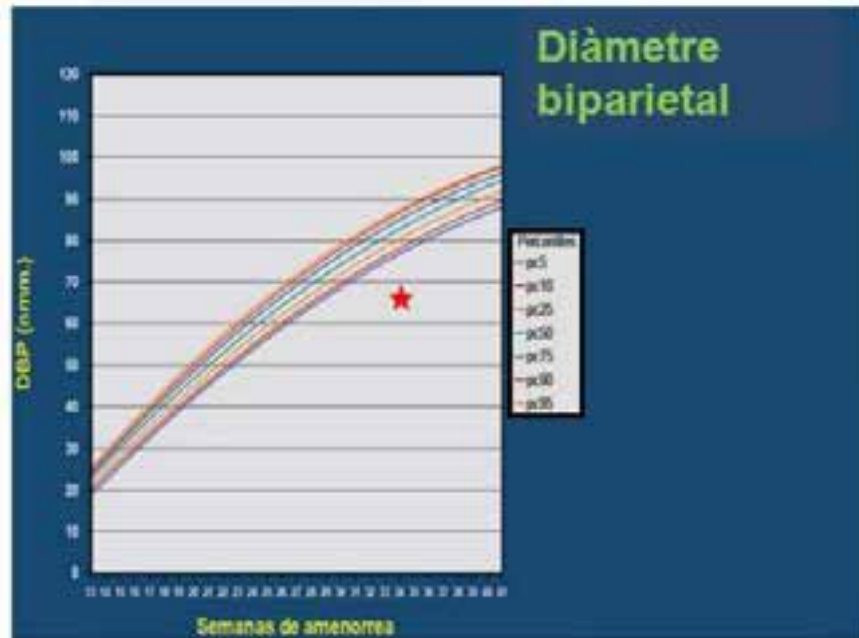
Dra. Capdet, Dra. Ruiz B, Dr. Albaigés, Dra. Ballesteros,
Dra. López, Dra. Jané, Dra. De la Flor

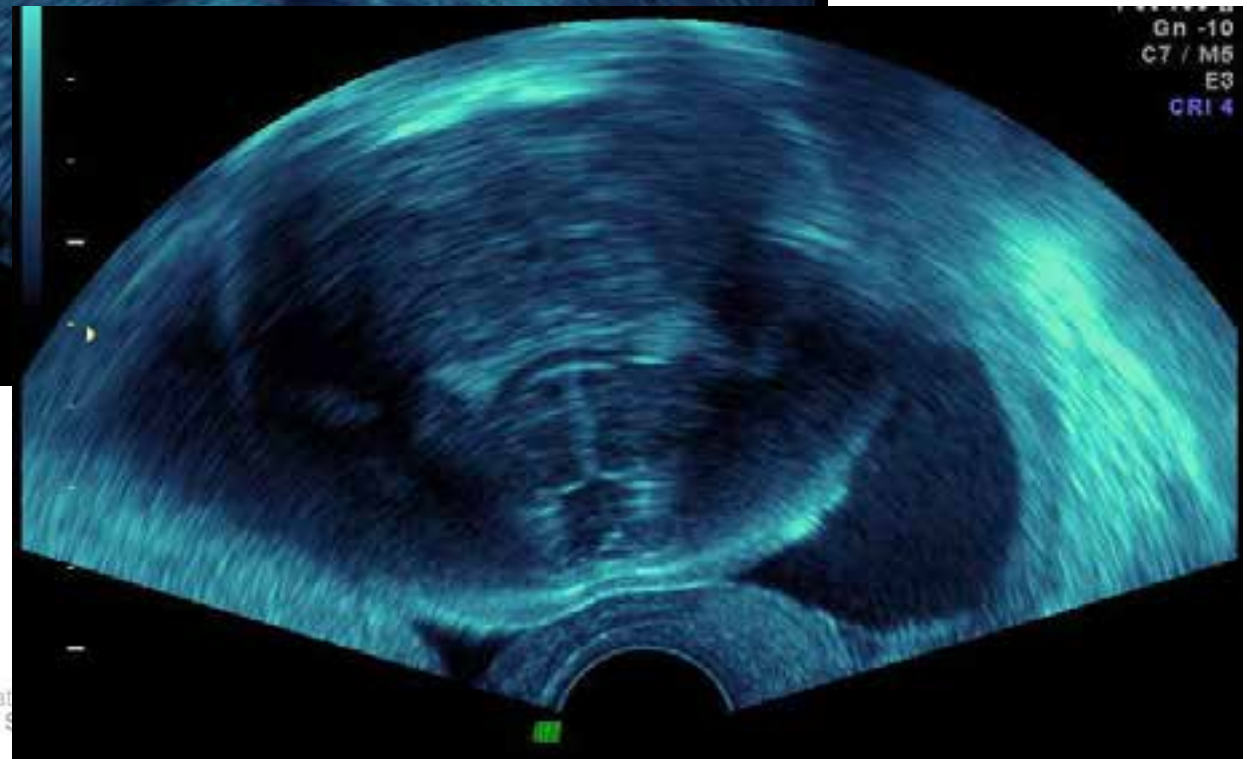
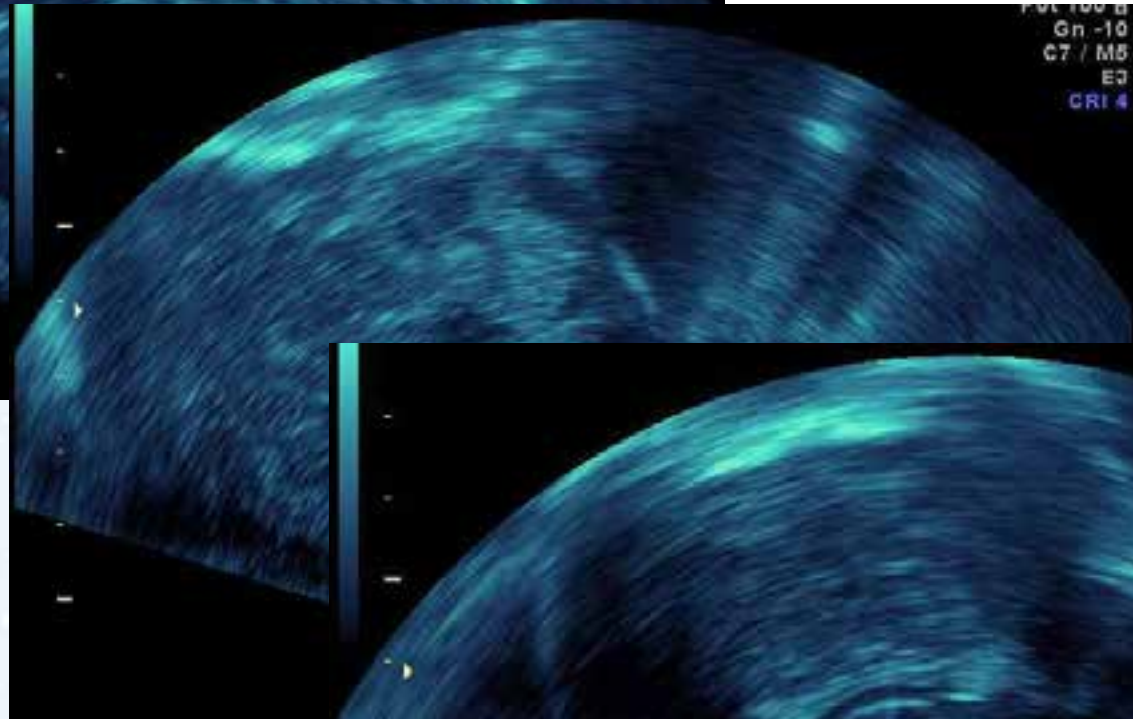
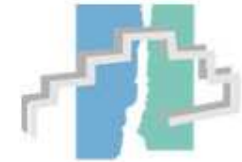
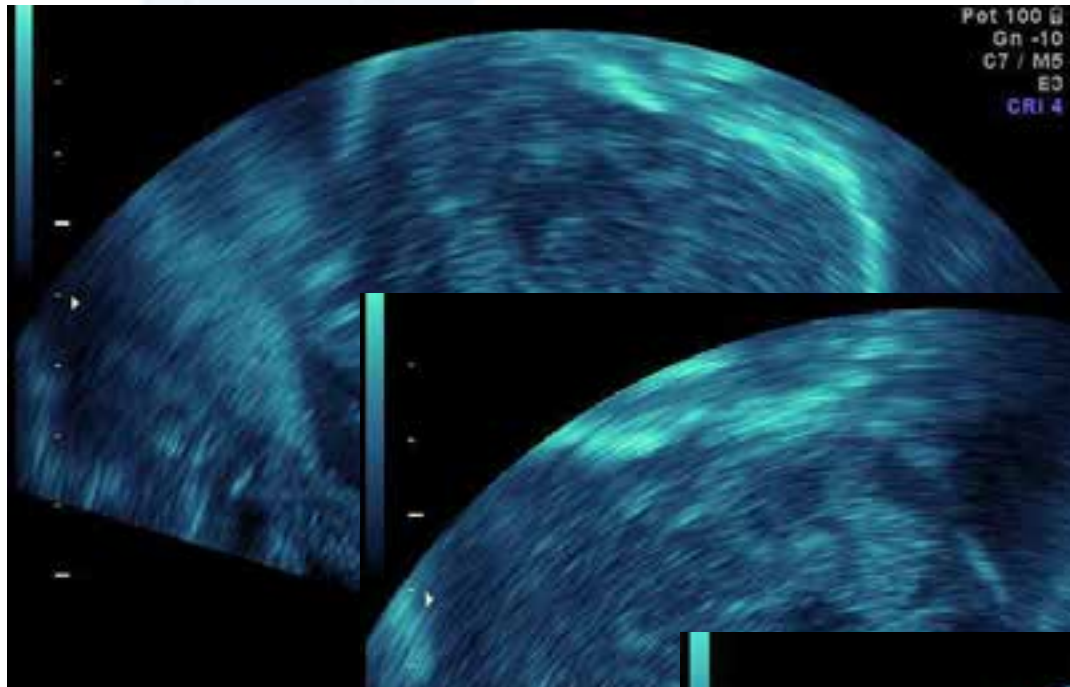
Hospital Universitari Joan XXIII

Anamnesi



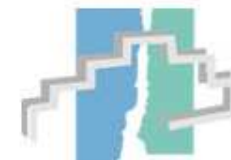
- Dona de 24 anys, originària de Pakistan
- No antecedents mèdico – quirúrgics d'interès
- **Consanguinitat**
- AGO:
 - TPAL: 0000
- Inici **tardà** del control gestacional
- Acut derivada d'un altre centre a les **33+ 5 SG** per **PEG i polihidramni**





HJ23

Hospital Joan XXIII

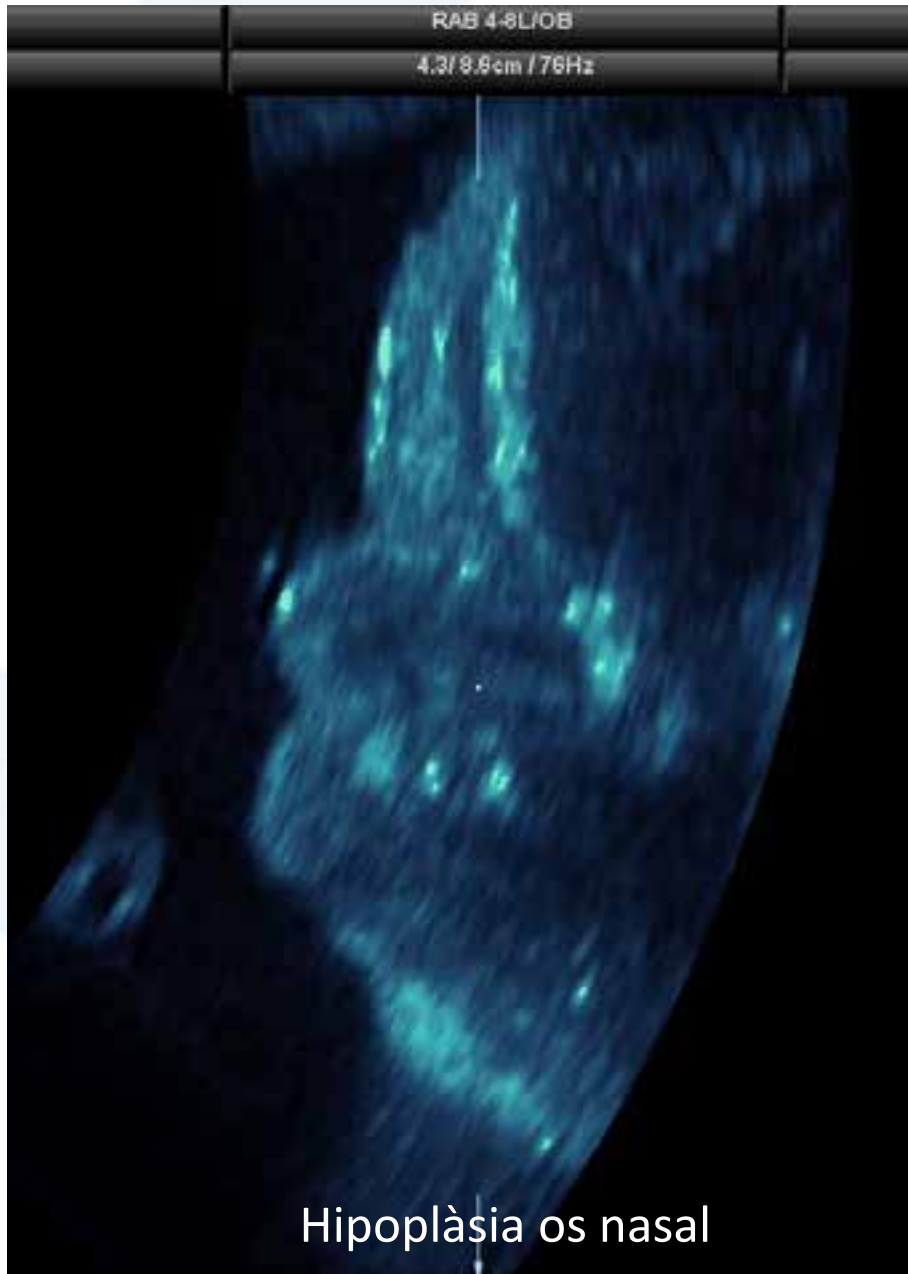


RAB 4-8L/OB
4.3/ 8.6cm / 76Hz



RAB 4-8L/OB
4.3/ 8.6cm / 76Hz





RAB 4-8L/OB

3.1/ 8.2cm / 73Hz



RAB 4-8L/OB

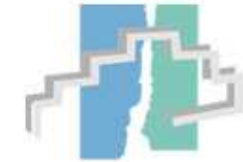
3.5/ 7.8cm / 75Hz

Sindactília



HJ23

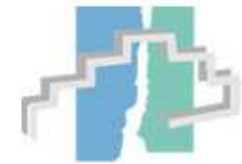
Hospital Joan XXIII



HJ23

Hospital Joan XXIII

Hipospàdia





18486394 EG=33s5d

11.8cm / 61Hz

11s 0.2

30.09.2014 11:13:34 AM

Fetal Cardio

Har-Medio

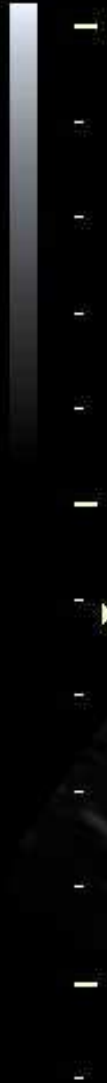
Pot 100 %

Gn 0

C10 / M5

E2

SRI II 4 / CRI 2



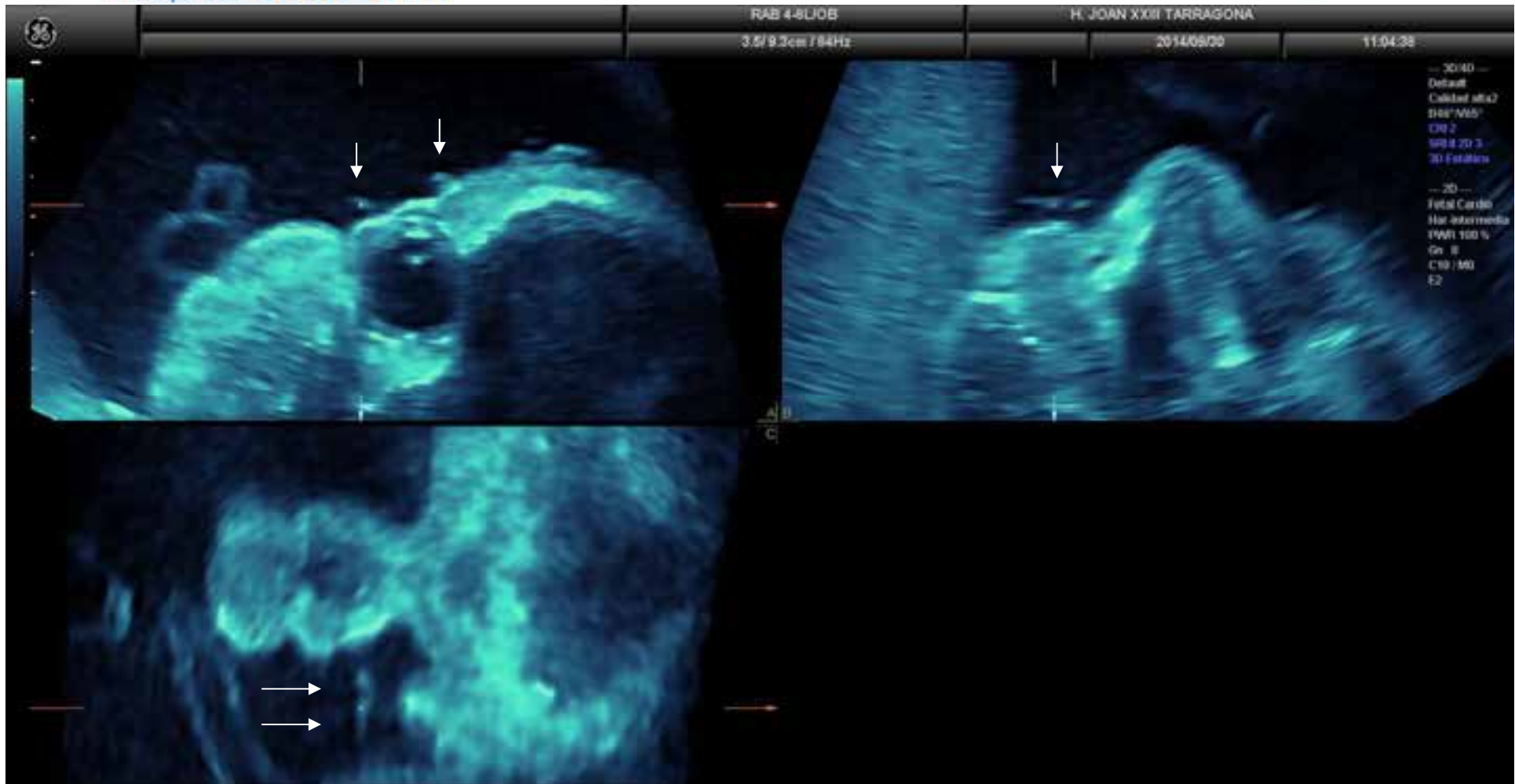
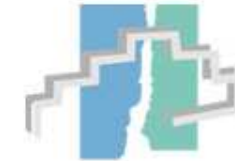
GE

Cine 877

15 sec

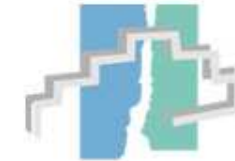
HJ23

Hospital Joan XXIII



HJ23

Hospital Joan XXIII



Amniocentesi

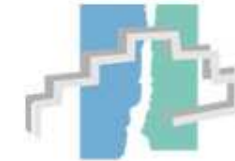


Arrays normals



Sinofrídia

Diagnòstic diferencial



Sd Alcohòlic fetal

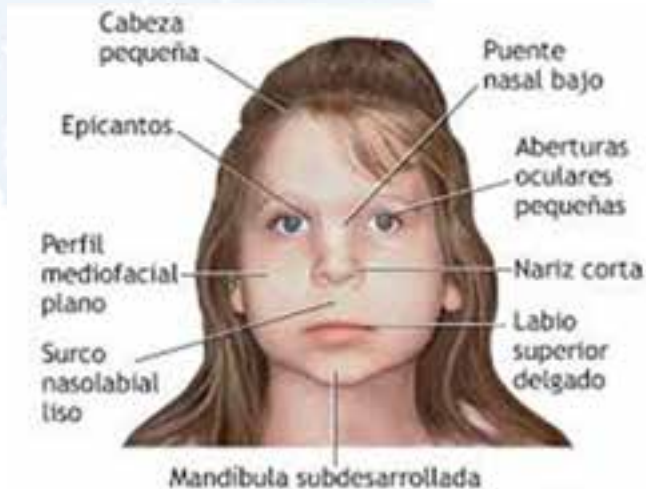
- Fàcies característica
- Retràs creixement
- Disfunció SNC

Sd Fryns

- Fàcies anormal
- Hipoplàsia extremitats
- Hèrnia diafragmàtica
- Alteració SNC

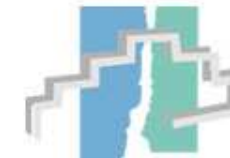
Sd Cornèlia de Lange

- Fàcies característica
- Alteració extremitats
- Hirsutisme
- Retràs de creixement
- Microcefàlia



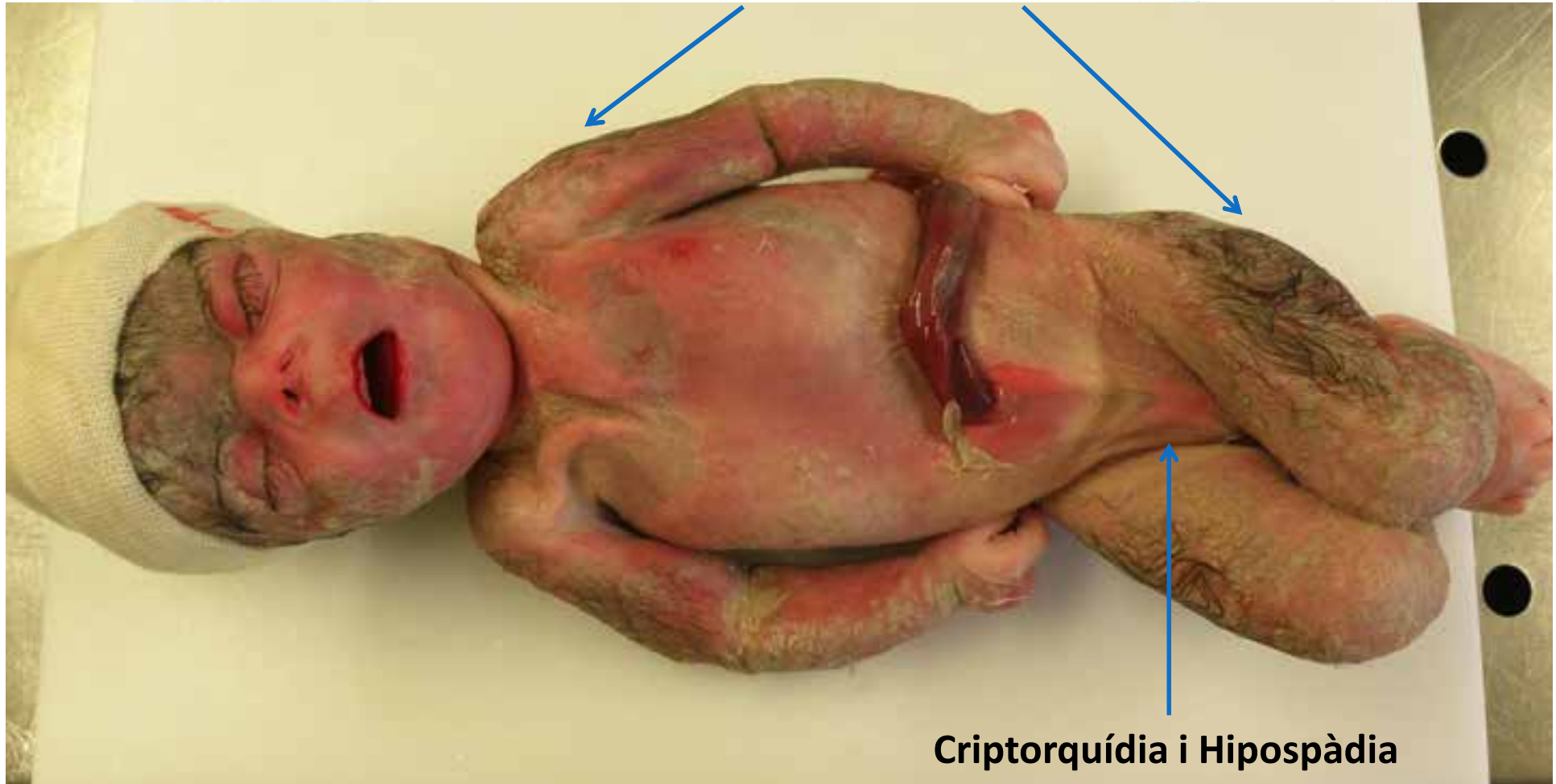
HJ23

Hospital Joan XXIII



- Diagnòsic **Sd Cornèlia de Lange**
- **ILE** tardà a les **35 SG**
 - Aprovació comitè ètic
 - Cardiocentesi intrauterina amb injecció de CLK
 - Administració de mifepristona i inducció del part amb misoprostol
- Part eutòcic i puerperi sense incidències
- Es recomana consell genètic posterior

Hirsutisme generalitzat



Criptorquídia i Hipospàdia

1600 g de pes. Longitud total 43.5 cm. PC 25.5 cm. PT 24 cm. PA 22.8 cm

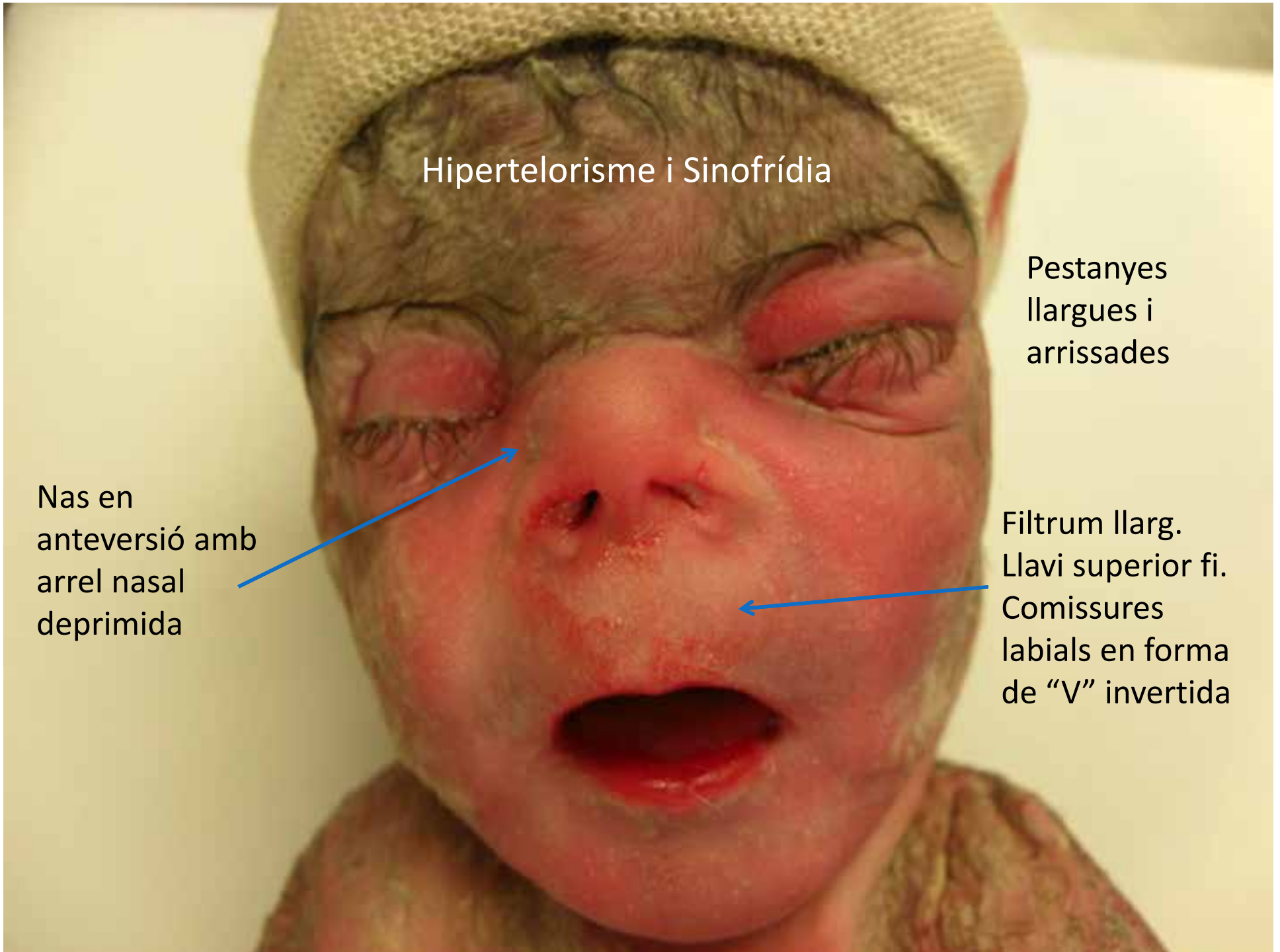


Hipertelorisme i Sinofrídia

Pestanyes
llargues i
arrissades

Nas en
anteversió amb
arrel nasal
deprimida

Filtrum llarg.
Llavi superior fi.
Comissures
labials en forma
de "V" invertida



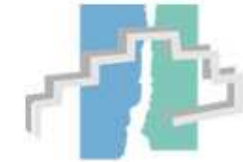
Sindactília total del 4rt – 5é dit mà dreta



Plecs palmars únics en ambdues mans



Sd Cornèlia de Lange



- Sd Brachmann-de Lange
- Incidència 1/100.000 a 1/10.0000
- 3 subtipus:

CdLS1

50% alteracions gen **NIPBL**
(De Novo o AD)

- Retràs mental
- Dimorfisme craneofacial
- Microcefàlia
- Micrognàtia
- Retràs creixement pre i postnatal
- Hirsutisme
- Anomalies EESS
- Sindactília
- Alteracions cardíques

CdLS2

5% mutacions gen **SMC1A**

l·ligat a X

- Manifestacions clíniques variables
- Forma lleu

CdLS3

1% mutacions gen **SMC3**

- Variant més lleu
- Dimorfisme facial, anomalies anatòmiques i els dèficits d'aprenentatge poden ser menors o absents

Sd Cornèlia de Lange

Manifestacions Clíiques

- Retràs mental
- Retràs creixement pre i postnatal ✓
- Anomalies craneofacials
 - Microbraquicefàlia ✓
 - Sinofrídia ✓
 - Paladar arquejat
 - Micrognàtia ✓
 - Nas antevertit ✓
- Anomalies extremitats
 - Extensió del colze limitada
 - Hipoplàsia radial
 - Polzes proximals
 - Clinodactília 5é dit
 - Oligodactília
 - Sindactília ✓
- Hirsutisme ✓
- Sordera sensorial o de conducció
- Miopia
- Erupció tardana dents i molt separades
- Coll curt
- Defectes cardíacs
- Anomalies genitourinàries
 - Criptorquídia ✓
 - Hipospàdia ✓
 - Anomalies tracte renal
- Hèrnia diafragmàtica
- Altres alteracions: Fissura labial i palatina
- PAPP-A baixa al 1er i 2on trimestre
- TN augmentada al 1er trimestre

Moltes gràcies!

