

DEFECTE DE TUB NEURAL RECURRENT

Nuria Barbany



DADES DE FILIACIÓ

Filiació:

- **33 anys**

- Sense al·lèrgies conegudes
- Grup sanguini: 0+
- IMC 26 (72Kg, 1.65m)

Antecedents familiars:

- Pare: Hipercolesterolèmia
- Mare: Hipercolesterolèmia

Antecedents personals:

- Sense antecedents personals d'interès
- TPAL: 1.0.0.1. (cesària 2011 per fallida d'inducció)

1^r EMBARÀS

1^a visita (14/08/2013):



9 setmanes de gestació



Acfol® 4 mesos abans
(5mg)

1^r EMBARÀS

2^a visita (19/09/2013):

13.4 SG

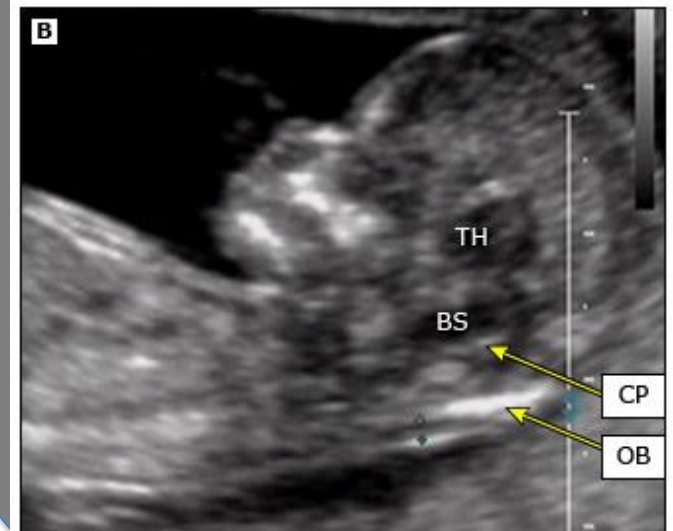
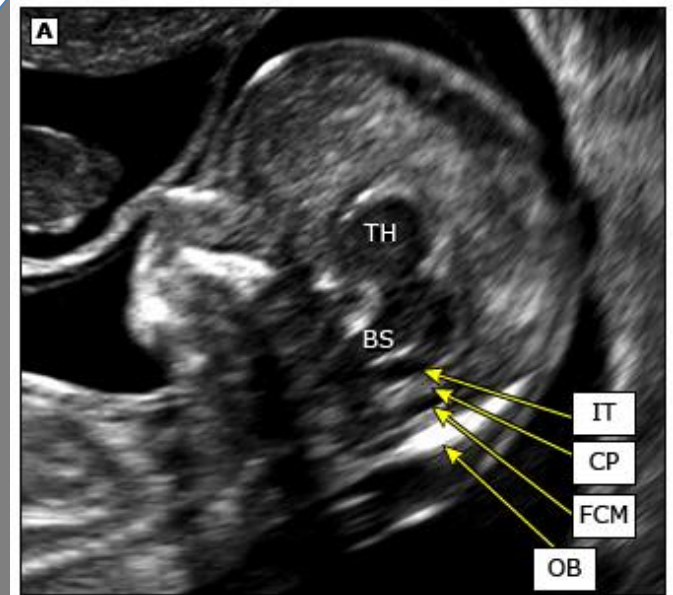


DBP 20mm

1r EMBARÀS



TN 1.44mm
Absència translucència intracraneal



Courtesy of Ana Monteagudo, MD.
Graphic 75261 Version 2.0; ©2014 UpToDate

1^r EMBARÀS

2^a visita (19/09/2013):

13.4 SG



Defecte de tub neural obert a nivell lumbo-sacre

1^r EMBARÀS

Amniocentesi

Interconsulta pediatria

ILE

Edat: 33 anys
CRL: 70mm
TN: 1,9mm
I.P.D.V. :0,58
BHCG: 1,23 MoM
PAPP-A: 1,14 Mom

Cribatge combinat:

- ✓ Trisomia 21: 1/7448
- ✓ Trisomies 18, 13: <1/50000

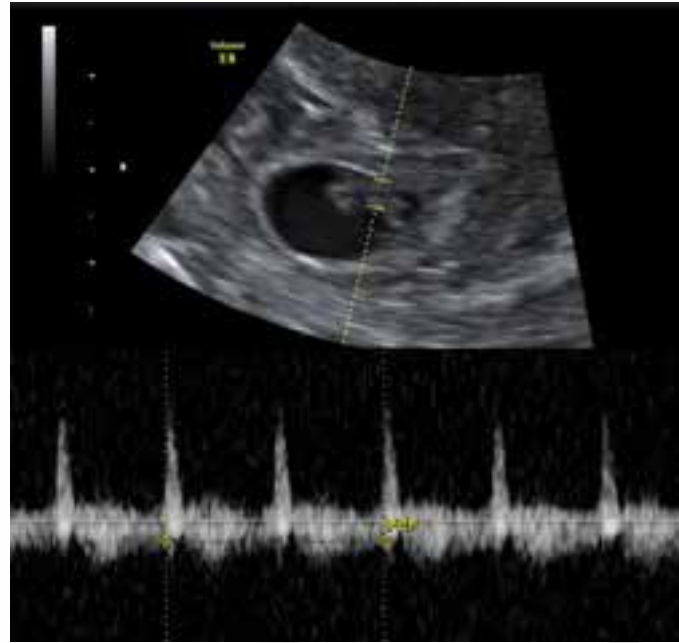
1r EMBARÀS

- ✓ Fetus de sexe FEMENÍ
- ✓ Pes: 70gr.
- ✓ Longitud: 15cm.
- ✓ Àrea de **mielomeningocele** de 1.5x0.5cm a nivell lumbar

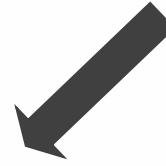
CARIOTIP NORMAL

2ⁿ EMBARÀS

1^a visita (24/02/2014):



CRL 10mm



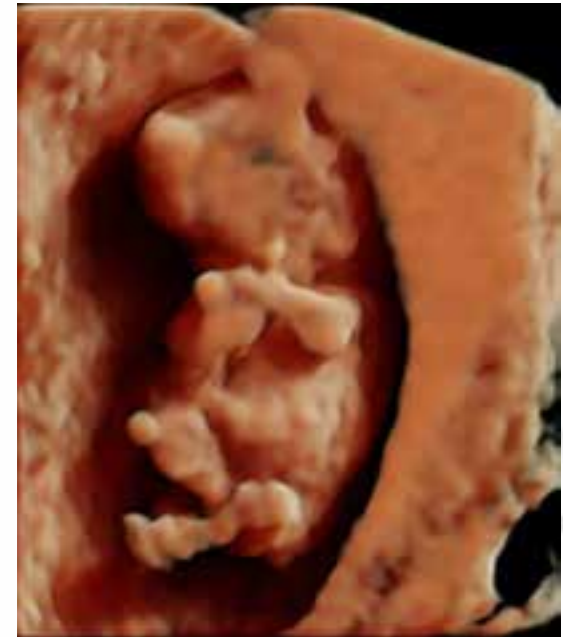
7.1 setmanes de gestació

Acfol[®] (5mg) +
Gestagyn[®] (0.4mg)
2 mesos abans

2ⁿ EMBARÀS

2^a visita (15/03/2014):

9.3 SG



CRL 27mm

Sospita de DTN



Revalorar columna
vertebral setmana
12

2ⁿ EMBARÀS

3^a visita (09/04/2014):

13 SG

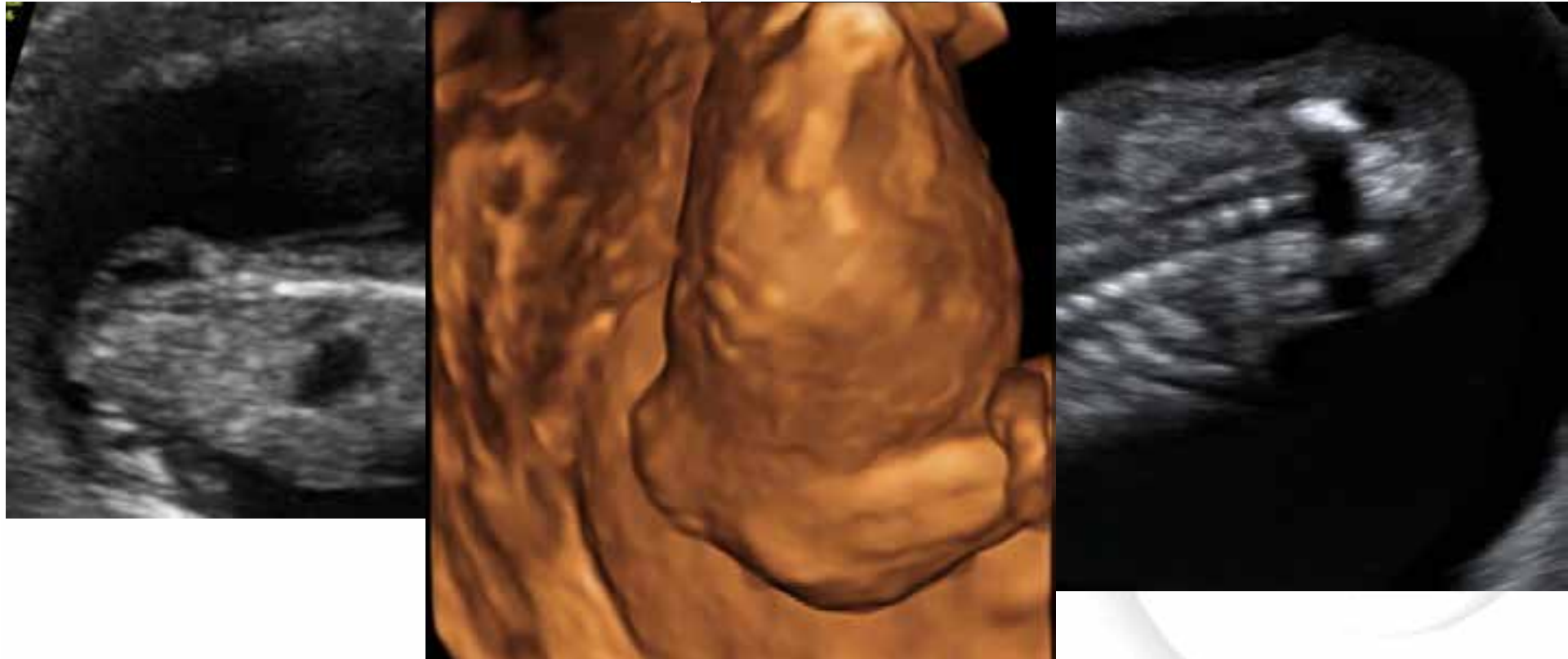


TN 1.2mm
Absència TI

2ⁿ EMBARÀS

3^a visita (09/04/2014):

13 SG



Defecte de tub neural obert a nivell lumbosacre

ILE

Edat: 34 anys
CRL: 64mm
TN: 1,2mm
I.P.D.V.: 1,08
BHCG: 0,73 MoM
PAPP-A: 0,30 Mom

Cribatge combinat:

- ✓ Trisomia 21: 1/1714
- ✓ Trisomies 18, 13: <1/50000

INFORME AUTÒPSIA

- Feto de 35 g.
- Talla: 12,2 cm.
- Longitud podàlica: 1,4 cm.
- Perímetro craneal 9 cm. Perímetro toràcico 7,7 cm y abdominal 7,2 cm.
- Genitales externos e internos masculinos.
- Segmento de cordón umbilical unido a abdomen fetal de 14 cm, con dotación vascular normal. Levógiro, con inserción a 2,7 cm del margen placentario.
- Defecto del tubo neural con solución de continuidad lumbosacra de 1 x 0,6 cm con apertura del canal medular y exposición de médula espinal, sugestivo de mielocèle.
- Encéfalo con diferenciación en cerebro y cerebelo, con división interhemisférica y tronco del encéfalo. Dilatación de ventrículos laterales y colapso de IV ventrículo, con alargamiento y deformación troncoencefàlica (protuberancia y bulbo), compatible con malformación de Arnold-Chiari tipo II. En fijación prolongada para posterior estudio neuropatológico.

Malformació d'Arnold-Chiari
tipus II.

Mielomeningocele

DIAGNÒSTIC MOLECULAR

marcadors microsatèl·lits utilitzant el kit Devyser Compact v3.

RESULTAT: Els resultats indiquen la presència de: un cromosoma X, un cromosoma Y, dos cromosomes 13, dos 18 i dos 21.

INTERPRETACIÓ: es tracta d'un fetus masculí amb una dotació normal per aquests cromosomes.

SEGUIMIENT POSTERIOR

- ✓ Visita amb genetista:

Mutació gen MTHFR

Heterozigositat

**Metafolin[®]
3mesos**



Nova gestació

658 ng7mL

Nivells de folat sèrics

3^r EMBARÀS

(17/03/2015):

13 SG





Moltes gràcies per la seva atenció

Agraïments: Comas, C; Meler, E; Rodriguez, MA; Muñoz, A; Fournier, S

nurbar@dexeus.com