

La importància de les biometries: Sd. WOLF-HIRSCHHORN



M. Abellán, N. Haro, A. Maroto, A. Prat, I. Vila

Hospital Santa Caterina de Salt
27.març.2015

ANAMNESI

- Dona de 24 anys.
- Epilèpsia a la infància. Germana exitus als 36a per AVC.
- IMC inicial 30 (obesitat I).
- Paritat 1.0.0.1 (2009:cesària per DPF).
- Eco 1rT (12.2s): CRL 58,1mm, TN 1,4mm. CC baix risc.
- Controls analítics dins de la normalitat.

ECOGRAFIA 22 SETMANES

- Biometries inferiors a l'amenorrea.
- No es visualitza càmara gàstrica.
- Exploració limitada per mala transmissió ultrasonogràfica.

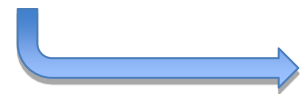
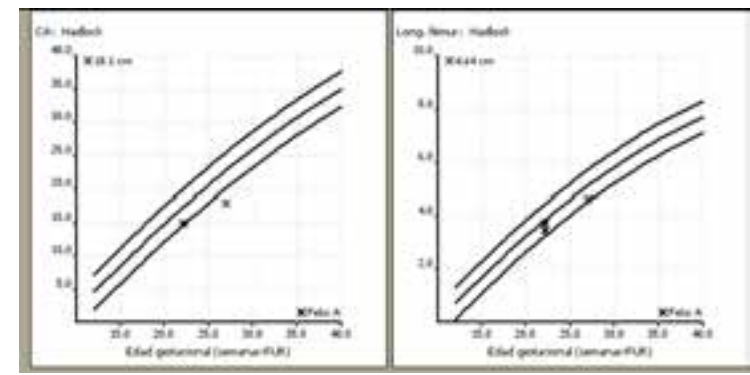
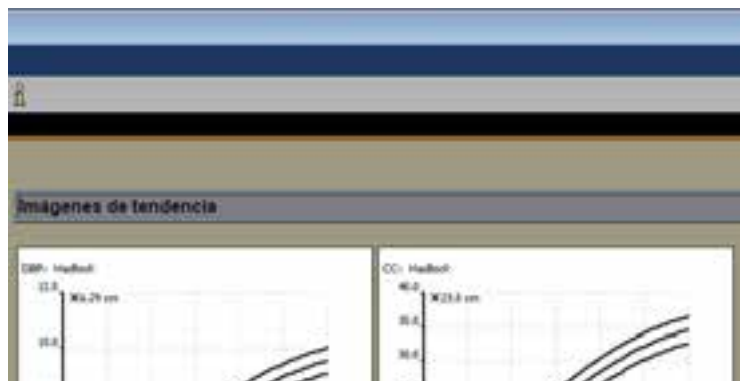


Recitem

Ecografia NO CONCLUENT

ECOGRAFIA 23+3 SETMANES

- Morfologia compatible amb normalitat.
- Biometries corresponen a -1 setmana.
- Doppler Art. Uterines IPm 0,52 (p95 1,48)



Recitem

ECOGRAFIA 27 SETMANES

- Biometries << amenorrea: PA (23 s), DBP i LF (25s), p0.
- Discordància mesura dels atris.
- Ronyons <p25.
- Estudi Doppler complet normal.



ESTUDIS COMPLEMENTARIS

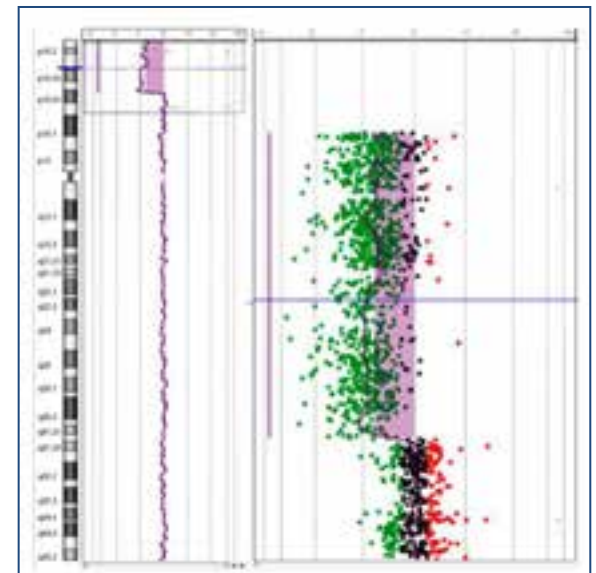
- Serologies.
- S'indica AMNIOCENTESI (27+1s).
- Neurosonografia.

RESULTATS

- Rubèola immune, toxoplasma negatiu, CMV IgG+/IgM-.
- PCR CMV en LA negatiu.
- Neurosonografia (limitada): VL i fossa posterior normals.
- QF-PCR normal.
- HCG-array:

Deleció braç curt Cr.4 (regió 4p16.3):

Sd. WOLF-HIRSCHHORN



INTERRUPCIÓ LEGAL DE LA GESTACIÓ

- 31,1 s: Comitè Clínic d'Interrupció de l'Embaràs autoritza.
- Feticidi i protocol d'evacuació.
- Rebutja estudi del fetus (cos per a investigació).
- Consell genètic: pendent estudi de la parella.
- Consulta de dol perinatal.

Sd. WOLF HIRSCHORN

- Indicència: 1/50.000 nascuts vius (doble en dones).
- Deleció del braç curt del cromosoma 4 (regió 4p16.3).
- 50-60% presenten una deleció pura “de novo”.
- 40-45% presenten una translocació desequilibrada (delecció4p + trisomia parcial d'un braç d'un cromosoma diferent) “de novo” o heretada d' un dels progenitors.

CLÍNICA

- Prenatalment
 - SEMPRE creixement intrauterí restringit.
 - Anomalies esquelètiques (60-70%)
 - Cardiopaties (50%)
 - Malformacions del tracte urinari (ronyons hipoplàsics) (25%)
 - Anomalies cerebrals (33%)
- Postnatalment
 - Retard en el creixement
 - Hipotonia amb subdesenvolupament muscular
 - Retard en el desenvolupament intel·lectual
 - Minusvalies en grau variable
 - Convulsions

TROBALLES CRANIOFACIALS TÍPIQUES:

- Aparència del nas en forma de “casc de guerrer grec”.
- Microcefàlia i asimetria cranial.
- Filtre nasal curt.
- Micrognàtia.
- Orelles displàsiques i d'implantació baixa.



- Hipertelorisme.
- Exoftalmus.
- Epicantus.
- Celles altes i arquejades.
- Boca arquejada cap avall.



Importància de l'estudi del Retard de Creixement Precoç.

BIBLIOGRAFIA

- Saberi A, Shariati G, Hamid M, Galehdari H, Abdorasouli N. Wolf-Hirschhorn syndrome: a case with normal karyotype, demonstrated by array CGH (aCGH). Arch Iran Med. 2014 Sep; 17(9): 642-4.
- Alexandra MacDonald, et al. Síndrome de Wolf-Hirschhorn (delección 4p16.3). Propositus. Hoja informativa del Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas. Abril 2010. Nº20.
- Microarray and FISH-based genotype-phenotype analysis of 22 japanese patients with Wolf-Hirschhorn syndrome. Am J Med Genet. 2014 Mar. Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan.
- Blanco-Lago R., Málaga I., García-Peñas JJ, García-Ron A. Wolf-Hirschhorns syndrome. A series of 27 patients: their epidemiological and clinical characteristics. The current situation of the patients and the opinions of their caregivers regarding the diagnostic process. Rev.Neurol. 2013 Jul 16;57 (2): 49-56.

Moltes gràcies