

**XXII JORNADA CATALANA DE DIAGNÓSTICO PRENATAL
ECOGRÁFICO**

**DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE HEMIVÉRTEBRA.
A PROPÓSITO DE UN CASO**

Dr. Daniel Paul Lindo Gutarra
Dra. Anna M^a Heller Murlà
Dr. Josep María Ramos Maeso
Dra. Elena Álvarez Castaño

Caso clínico

Gestante de 33 años de edad

- Antecedentes: Procedente de Honduras.
- AGO: Paridad 0010 . Serologías: (-).

Screening Prenatal:

HCG libre 11,28 ng/ml

PAPP-A 182,5 MuI/L

Riesgo de Sind. Down 1:3500

Riesgo de Sind. Edwards 1:1100

Eco 1T (12+2 SG): TN 1,2 cm.

Ecografía morfológica (20+3 SG)

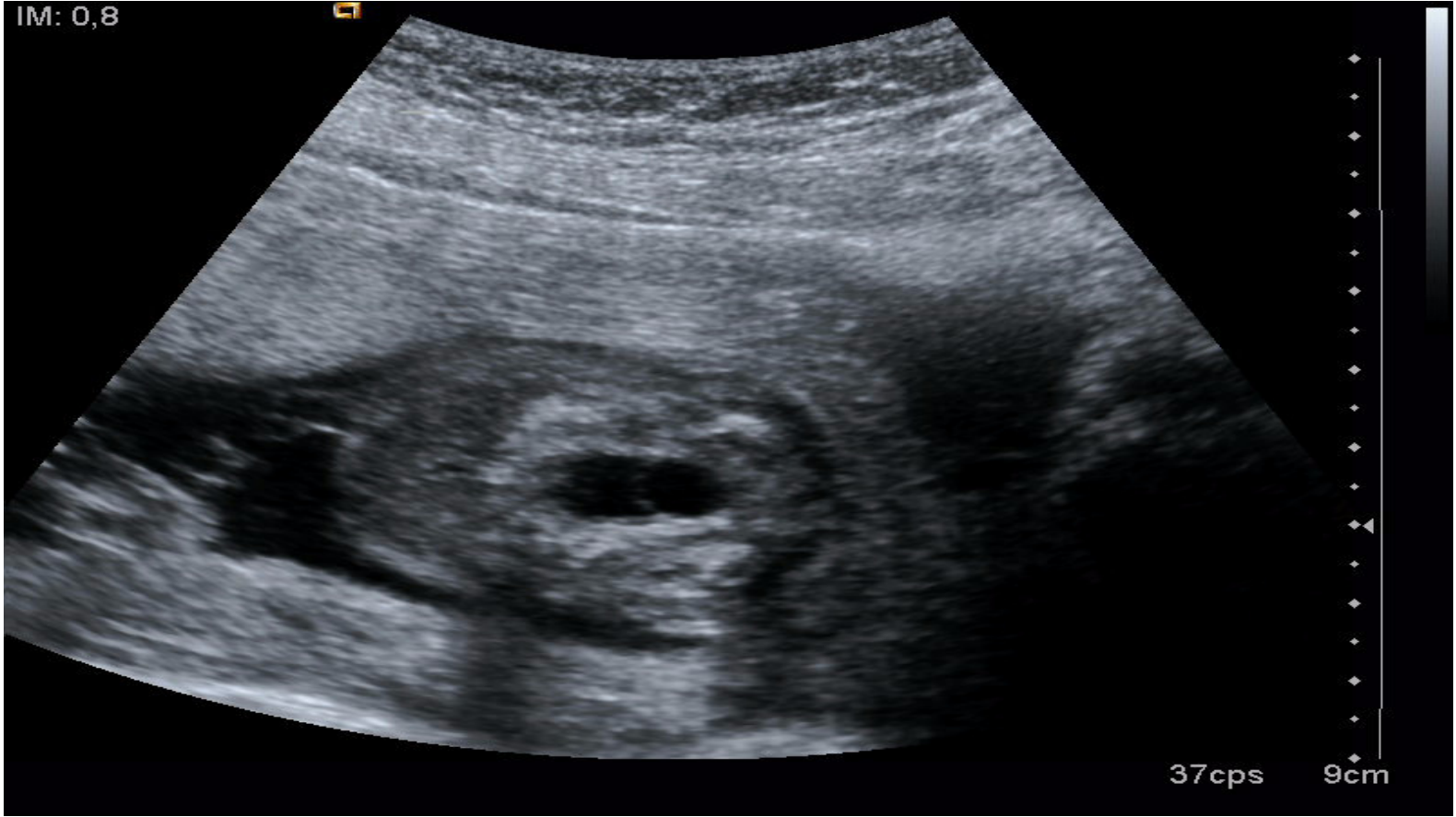


Ecografía morfológica (20+3 SG)



Ecografía morfológica (22+4 SG)







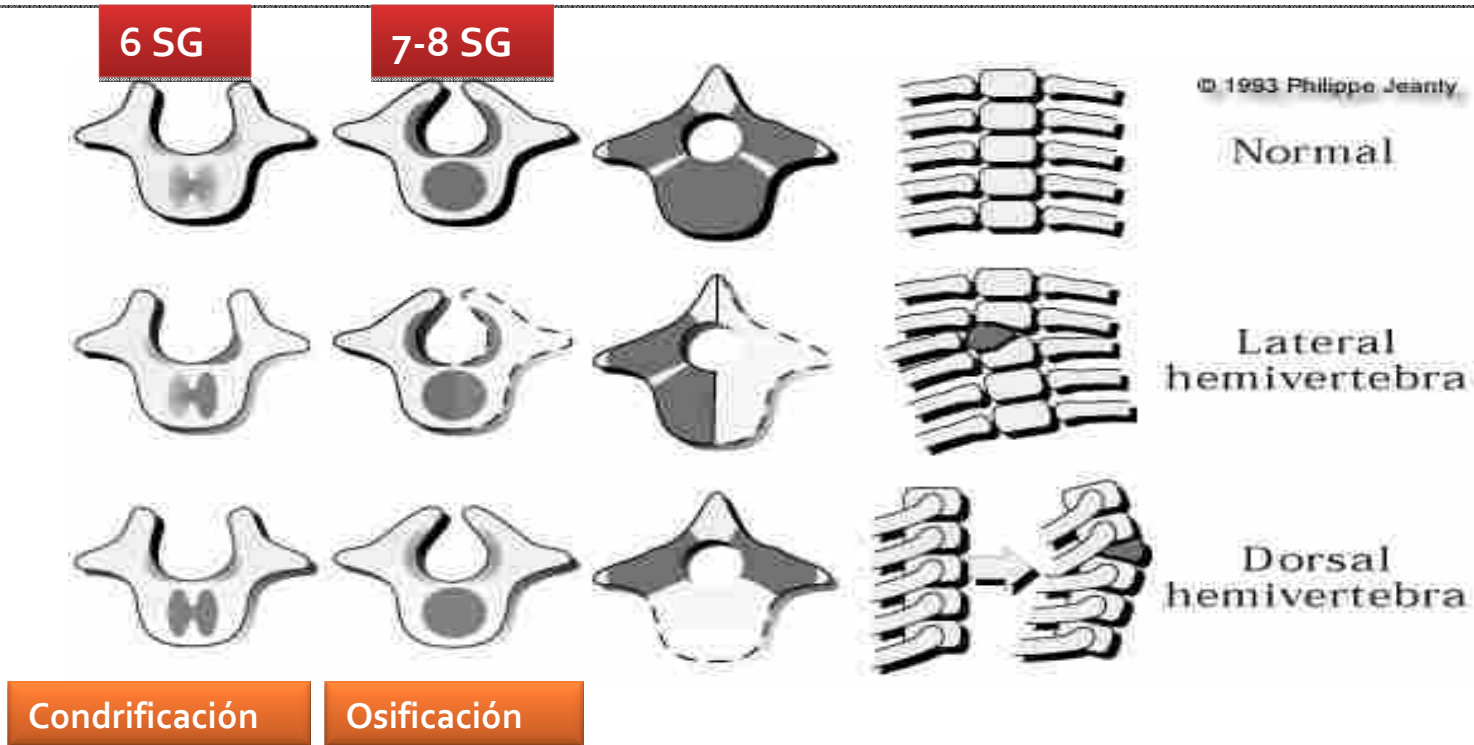
Escoliosis secundario a hemivértebra.



Hemivértebra

- Es una malformación congénita de la columna vertebral en la cual sólo se desarrolla la mitad de una vertebra.
- Incidencia: 5-10/10 000 nacimientos. Más frecuente en mujeres.

Embriología.



Dias. Neurosurg Clin N Am 18 (2007) 415-429

Anomalías asociadas

Sistemas	Detectados prenatalmente	Detectados postnatal
Cardiovascular	TGV Eje cardiaco anormal	TGV Defecto del septo atrial y ventricular.
Genitourinario	Extrofia vesical Genitales ambiguos Riñón multiquístico	Extrofia cloacal Riñón pélvico
Esquelético	Artrogriposis Clinodactilia Trigonocefalia Húmero y fémur corto	Miembros cortos
Gastrointestinal	Onfalocele	
SNC	Ventriculomegalia Encefalocele	

Wax. J Ultrasound Med 2008; 27:1023–1027

Hemivértebra: Diagnóstico diferencial.

Displasias esqueléticas: Disostosis con compromiso vertebral con o sin compromiso costal.

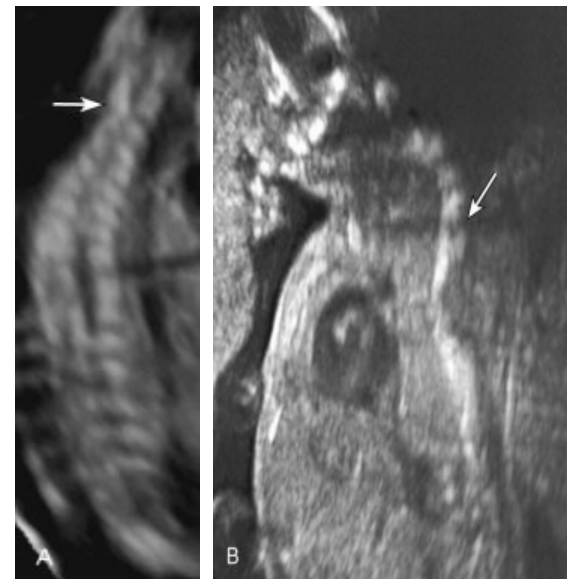
- **Disostosis espondilo torácica (Sind. Jarcho-Levin)**
- Desorden autosómico recesivo.
- Mutación del gen MESP2
- Deformación torácica.



*Nosology and classification of genetic skeletal disorders.
Am J Med Genet Part A 2010 (155):943–968*

Displasias esqueléticas: Disostosis con compromiso vertebral con o sin compromiso costal.

- **Sind. Klippel – Fiel**
- Prevalencia en 1/40 000 – 42 000 nacidos vivos
- Mutación del GEN GDF6 y GDF3
- Fenotipo: Cuello corto, fusión de las vertebrae cervicales



Joshua A. Copel, Mary E. D'Alton. Obstetric Imaging. 2012

Síndromes asociados a hemivértebra

- Sind. de VATER (Vertebral, ano imperforado, fístula traqueoesofágica, anomalías renales)
- Sind. de VACTERL (Sd. De VATER con anomalías cardíacas y de miembros)
- Cromosopatías

Evolución

Ecocardiografía (25 SG)



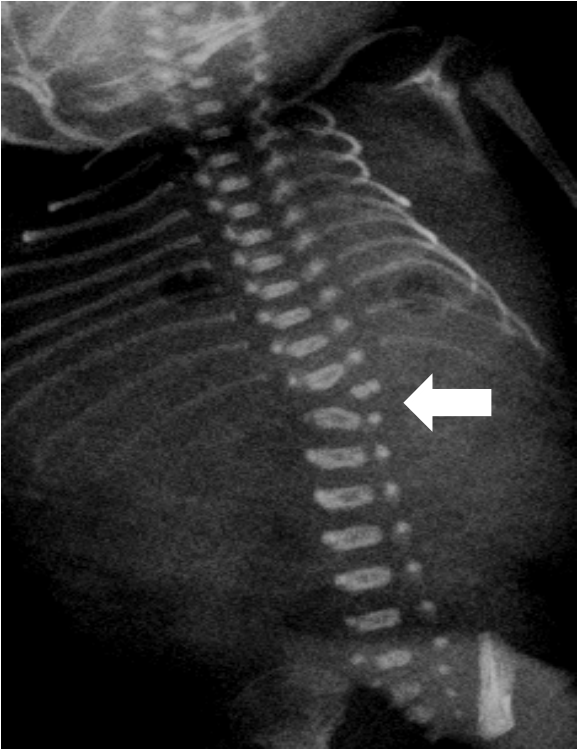
- 
- 25+1 SG: se le realizó amniocentesis:

Cariotipo:47XY, +18.

26+1 SG: ingresó para ILE tardía:

- Se realizó punción intracardiaca fetal con CLK
- Se procedió a ILE con Misoprostol 400 ucg vía vaginal.
- Se expulsó un feto varón de 260 gramos.





Conclusiones

- La hemivértebra es una entidad infrecuente.
- El diagnóstico prenatal es factible.
- Puede estar asociada a diferentes anomalías y forma parte de diferentes síndromes.
- Ante el hallazgo de hemivértebra, es imprescindible descartar otras malformaciones asociadas y realizar un cariotipo

**MUCHAS
GRACIAS POR
SU ATENCIÓN**

