



Parc Taulí Sabadell
Hospital Universitari

SCOG

Societat Catalana
d'Obstetrícia i
Ginecologia



Dismòrfa facial

C. Pérez, L. Serra, S.Pina, M. Mestre, F. Mellado

1^a Ecografia

12.5 setmanes



Dona de 22 anys. TPAL 1001
Derivada del CAP per TN > p95 i
sospita d'alteració facial



IM 03

29cps 13cm Z

IM 009



29cps 13cm Z

2^a Ecografia a les 15 setmanes

Biòpsia corial: 46 XX

Es confirma l'agenèsia
de maxil·lar inferior



Otocefàlia

Defecte de la Blastogènesi, amb anomalies estructurals dels derivats del 1er arc branquial.

- És una anomalia extremadament rara.
 - Prevalença estimada $< 1/70000$ naixements.
- Descrita per Kerckring a l'any 1717:
 - Reportats entre 130 i 150 casos des d'aleshores.
 - Diagnòstic al 2on- 3er trimestre o al naixement.
- Malformació incompatible amb la vida.

Defectes
estructurals dels
derivats del 1er
arc branquial

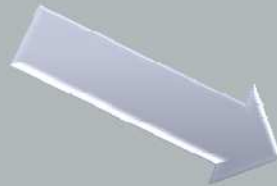
+

Holoprosencefàlia

Agnàtia

Microstomia amb
aglàsia o
hipoglàsia

Melotia o inserció
baixa de les
orelles i/o fusió



Autòpsia fetal

Confirmació diagnòstica

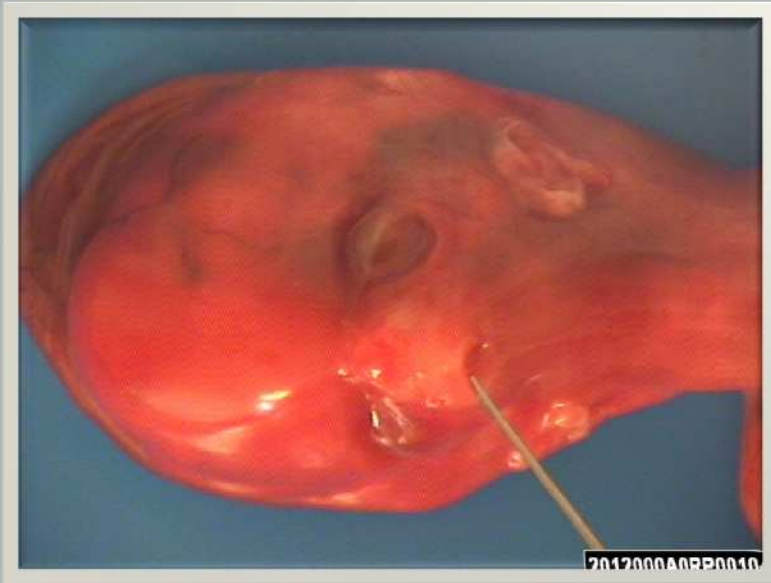
Fetus femení de 97 grams
(15 setmanes)

- Melotia
- Microstomia
- Agnàtia
- Aglòsia

Sense evidència de:

- Holoprosencefàlia
- Altres alteracions





Persistència de la
membrana bucofaringia

