

HJ23

Hospital Joan XXIII



EDEMA PREFRONTAL Y MESOCARDIA

Dra I Mateu, Dra F Ruiz, Dra M.Jané, Dra M.López
Dra M Ballesteros, Dr G Albaigès

**XXI Jornada Catalana de
Diagnòstic Prenatal Ecogràfic**

**Secció d'Ecografia
de la Societat Catalana
d'Obstetrícia i Ginecologia**



Capio Catalunya



Institut Català
de la Salut



Generalitat de Catalunya
Departament de Salut



Caso Clínico

Edad: 33 años

TPAL 0000

No antecedentes de interés

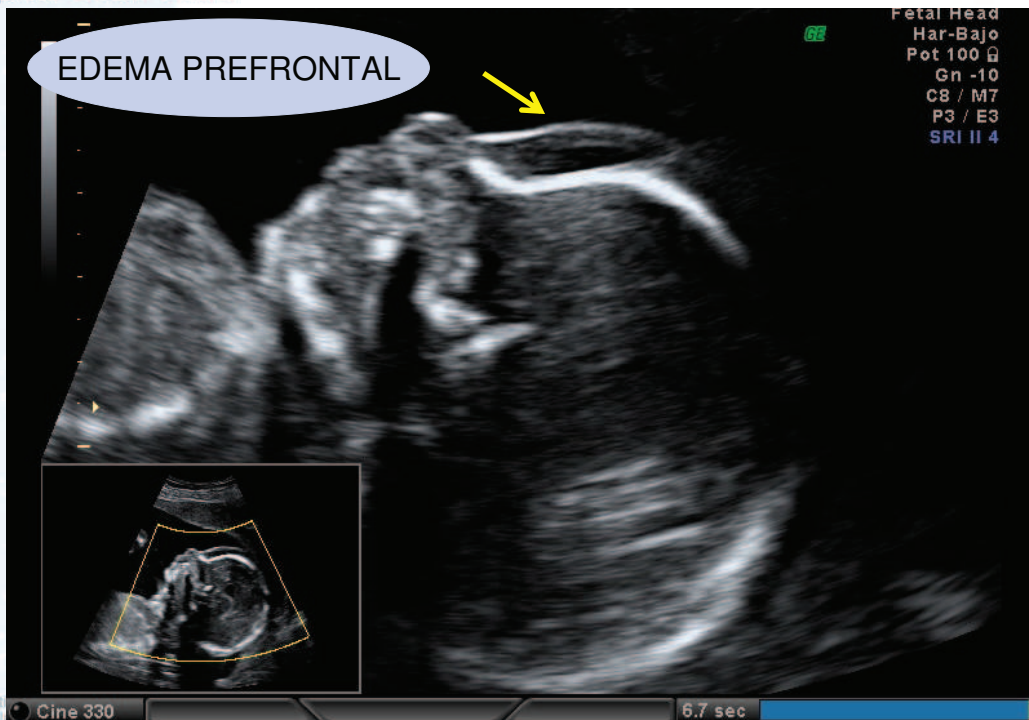
Control gestacional tardío

Primera visita en urgencias (21 sg)

Hallazgos ecográficos

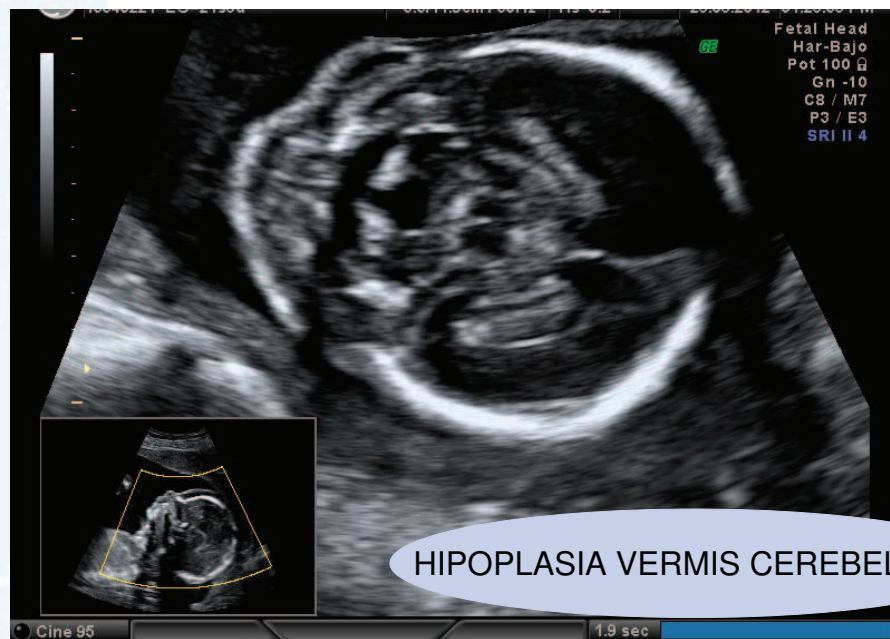
HJ23

Hospital Joan XXIII



HJ23

Hospital Joan XXIII



HIPOPLASIA VERMIS CEREBELOSO

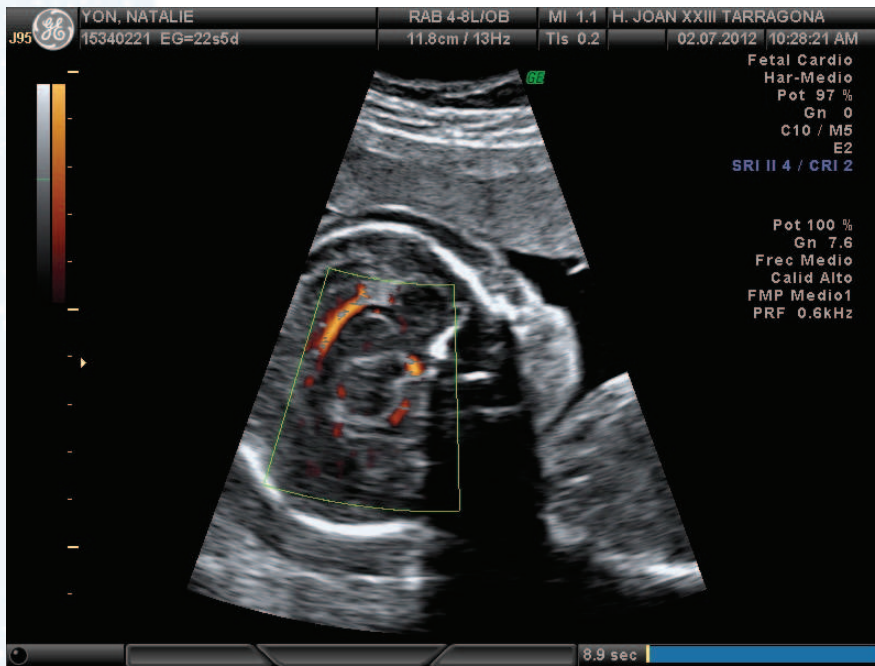
HIPOPLASIA VERMIS CEREBELOSO



HJ23

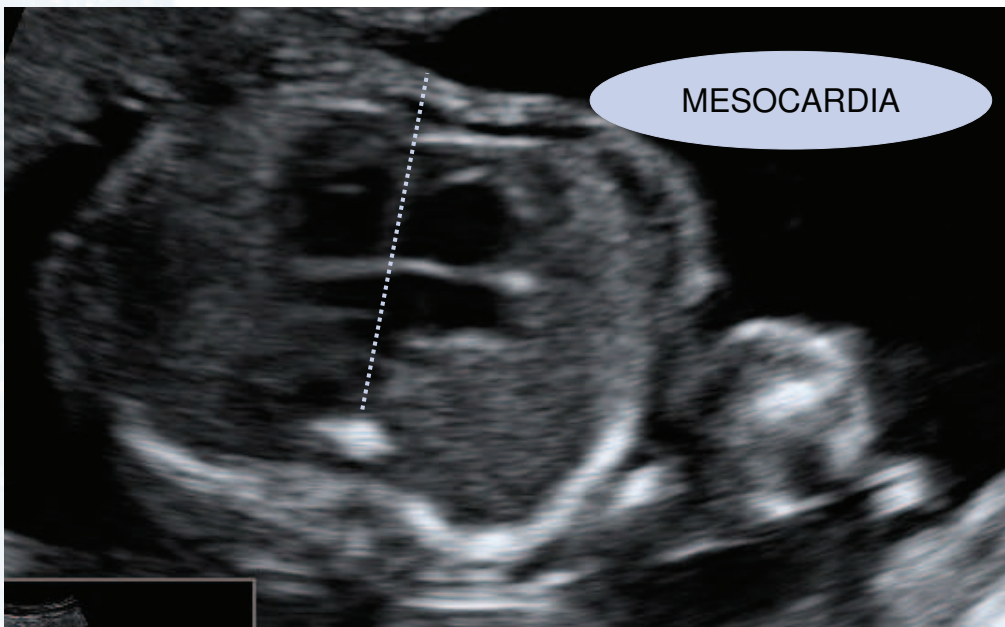
Hospital Joan XXIII

CUERPO CALLOSO NORMAL



HJ23

Hospital Joan XXIII

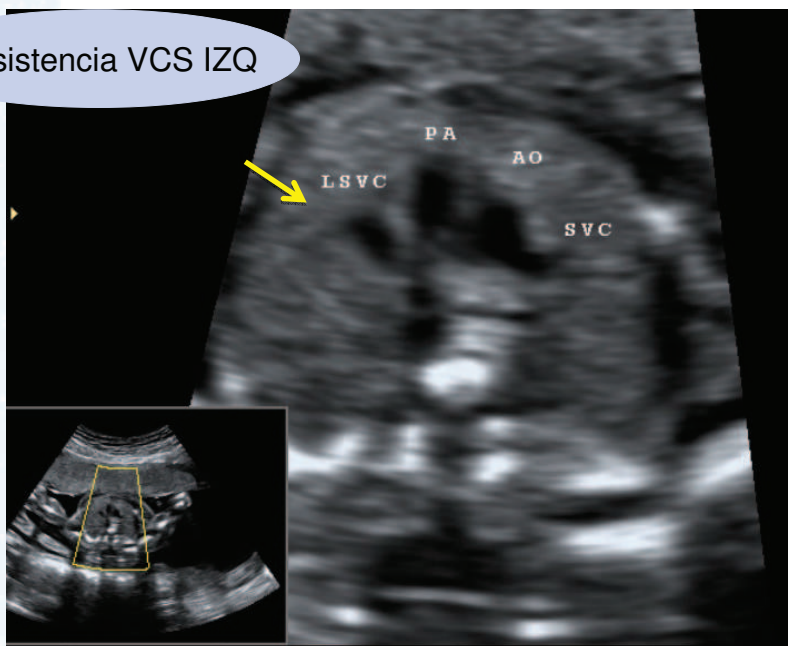


HJ23

Hospital Joan XXIII



Persistencia VCS IZQ



HJ23

Hospital Joan XXIII





AMNIOCENTESIS



TORCH negativas

QF-PCR NORMAL



Cariotipo definitivo: **Mosaicismo**
47xy+7 (75%), 45x (25%)

HJ23

Hospital Joan XXIII



MOSAICISMO CROMOSOMA 7



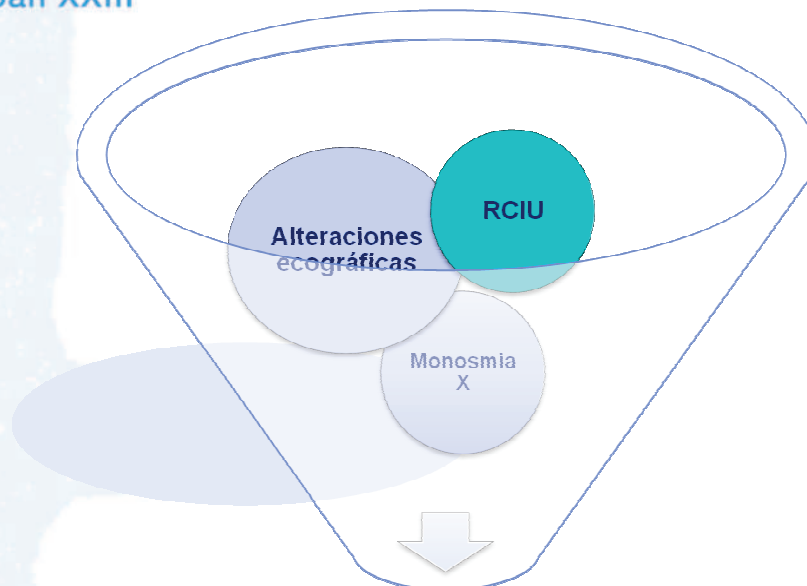
FUNICULOCENTESIS



**MONOSOMIA X
Sangre fetal**

HJ23

Hospital Joan XXIII



ILE 31 semanas

HJ23

Hospital Joan XXIII

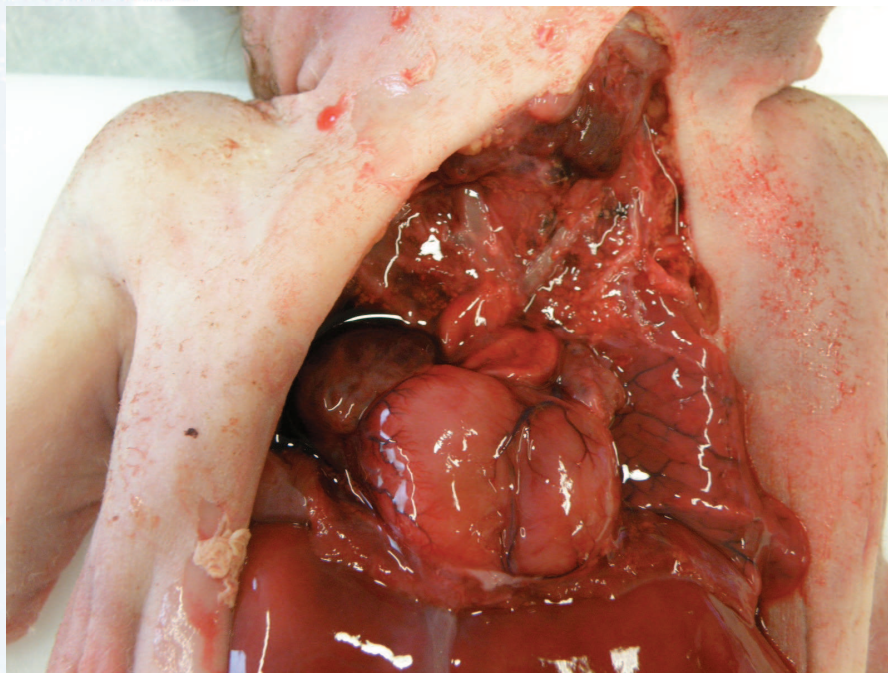


Institut Català
de la Salut

Generalitat de Catalunya
Departament de Salut

HJ23

Hospital Joan XXIII



Institut Català
de la Salut

Generalitat de Catalunya
Departament de Salut

HJ23

Hospital Joan XXIII



HJ23

Hospital Joan XXIII



Institut Català
de la Salut

Generalitat de Catalunya
Departament de Salut

Trisomy 7 mosaicism at amniocentesis: Interphase FISH, QF-PCR, and aCGH analyses on uncultured amniocytes for rapid distinguishing of true mosaicism from pseudomosaicism

Chih-Ping Chen^{a,b,c,d,e,f,g,*}, Hsu-Kuang Huang^h, Yi-Ning Suⁱ, Schu-Rern Chern^c, Jun-Wei Su^{b,j},
Chen-Chi Lee^b, Dai-Dyi Town^b, Wen-Lin Chen^b, Yu-Ting Chen^c, Wayseen Wang^{c,k}

Taiwanese journal of Obstetrics & Gynecology 2012

MOSAIC TRISOMY 7 AT AMNIOCENTESIS: PRENATAL DIAGNOSIS AND MOLECULAR GENETIC ANALYSES

Chih-Ping Chen^{1,2,3,4,5,6*}, Yi-Ning Su⁷, Schu-Rern Chern², Yuh-Ming Hwu¹, Shuan-Pei Lin^{2,8},
Chyong-Hsin Hsu⁸, Fuu-Jen Tsai^{4,9}, Tao-Yeuan Wang¹⁰, Pei-Chen Wu¹,
Chen-Chi Lee¹, Yu-Ting Chen², Li-Feng Chen¹, Wayseen Wang^{2,11}

Taiwanese journal of Obstetrics & Gynecology 2010

Prenatal Diagnosis of a Recombinant Chromosome 7 Resulting in Trisomy 7q11.22 → qter

M. Tchirikov,^{1*} A. Merinsky,¹ M. Strohner,¹ M. Bonin,² V. Beyer,³ T. Haaf,³ and O. Bartsch³

American journal 2009

HJ23

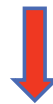
Hospital Joan XXIII

**TRISOMIA 7
COMPLETA**



**LETAL
EMBRIOGENESIS**

**TRISOMIA 7
MOSAICO**



AFECTACIÓN VARIABLE



**DISTRIBUCIÓN DE
LINEAS CELULARES
AFECTADAS**



HJ23

Hospital Joan XXIII



Mosaicismo trisomia cromosoma 7

- Prevalencia: 0.1 a 0.2 % de amniocentesis.
- Puede derivar de un cultivo celular artefactado .
- Confirmación: FUNICULOCENTESIS
 1. Línea celular anormal está presente en sangre fetal
 2. Si cariotipo en sangre fetal normal, la línea celular anormal puede estar presente en otros tejidos celulares



Desarrollo fetal correcto si:

1. Cariotipo normal en sangre fetal
2. Muy bajo nivel de mosaicismo
3. Exclusión de algunos genes (UPD7)

- QF-PCR puede detectar mosaicismo si la línea celular anormal es de al menos del 15% de la muestra.

HJ23

Hospital Joan XXIII



Alteraciones fetales mosaicismo cromosoma 7

- Fenotipo difícil de predecir.
- Alteraciones en la pigmentación de la piel, ptosis palpebral, estrabismo, alteraciones esmalte, testículos no descendidos, crecimiento retardado, alteraciones diversas del desarrollo del SNC...

HJ23

Hospital Joan XXIII



Conclusión

- Alteraciones ecográficas diversas
- Discordancia entre amniocentesis vs funiculocentesis en afectación epidérmica.
- El efecto del mosaicismo en el feto dependerá de la distribución de la línea celular anormal en el feto y en el tejido extraembrionario.