



XXIV Jornada Catalana de Diagnòstic Prenatal Ecogràfic

a+

DISPLÀSIA TANATOFÒRICA:

A propòsit d'un cas.

- Dr. Ricard Izquierdo.
- Dra. Elena Gómez

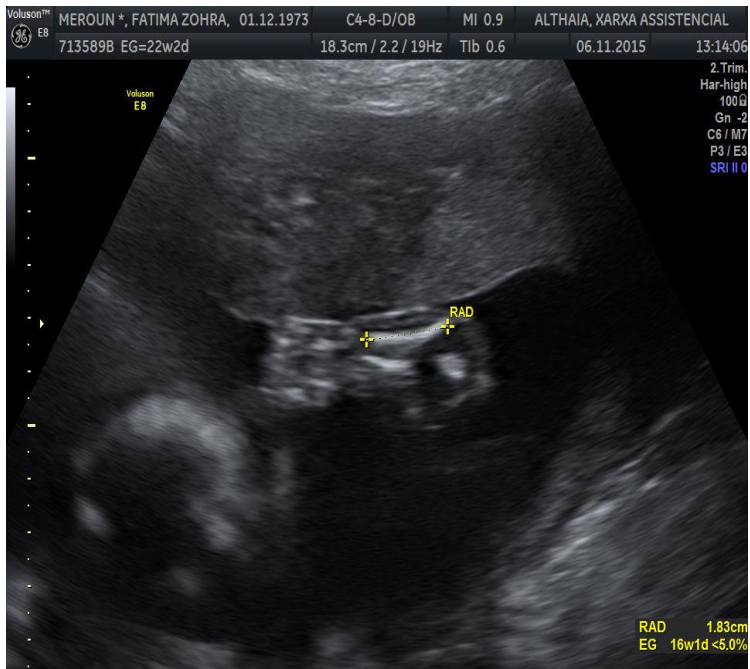
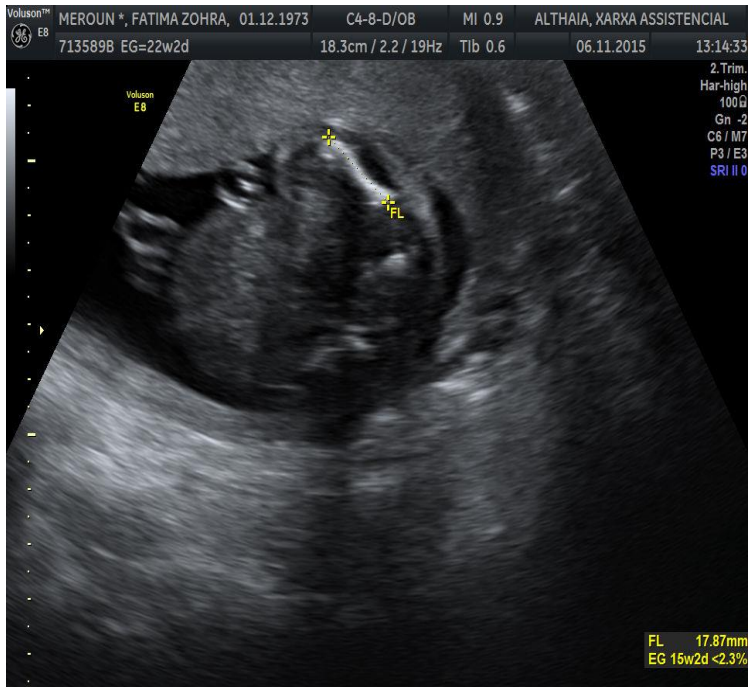
a+ althaia
Xarxa Assistencial Universitària Manresa

ECO 22.2 S.G

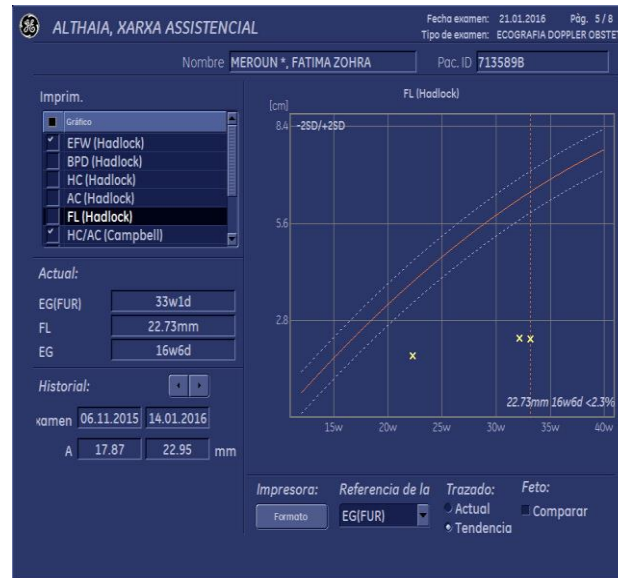
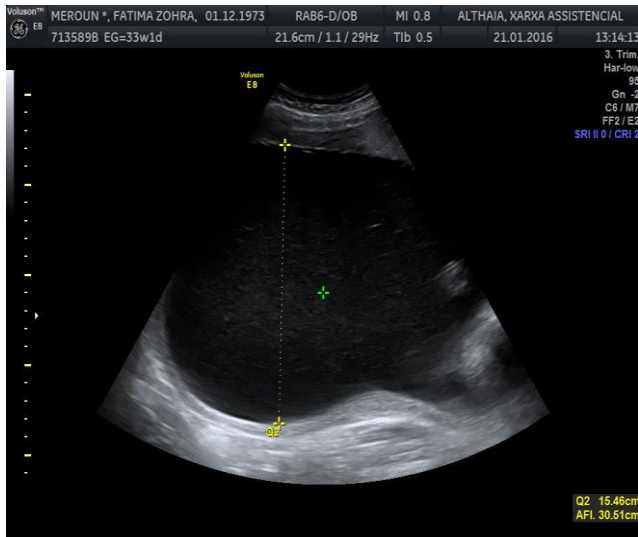
Inici tardà dels controls (14 S.G)

ANTECEDENTS

- 41 anys.
- TPAL 3003 (eutòcics).
- Antecedent fill amb CIV I FPEG.
- Analítica correcte.
- Intolerància glucosa.
- Quad test risc T21: 1/281.



Orientació diagnòstica: Displàsia tanatofòrica.



34,5 SG:
Amniodrenatge +
Inducció del part.



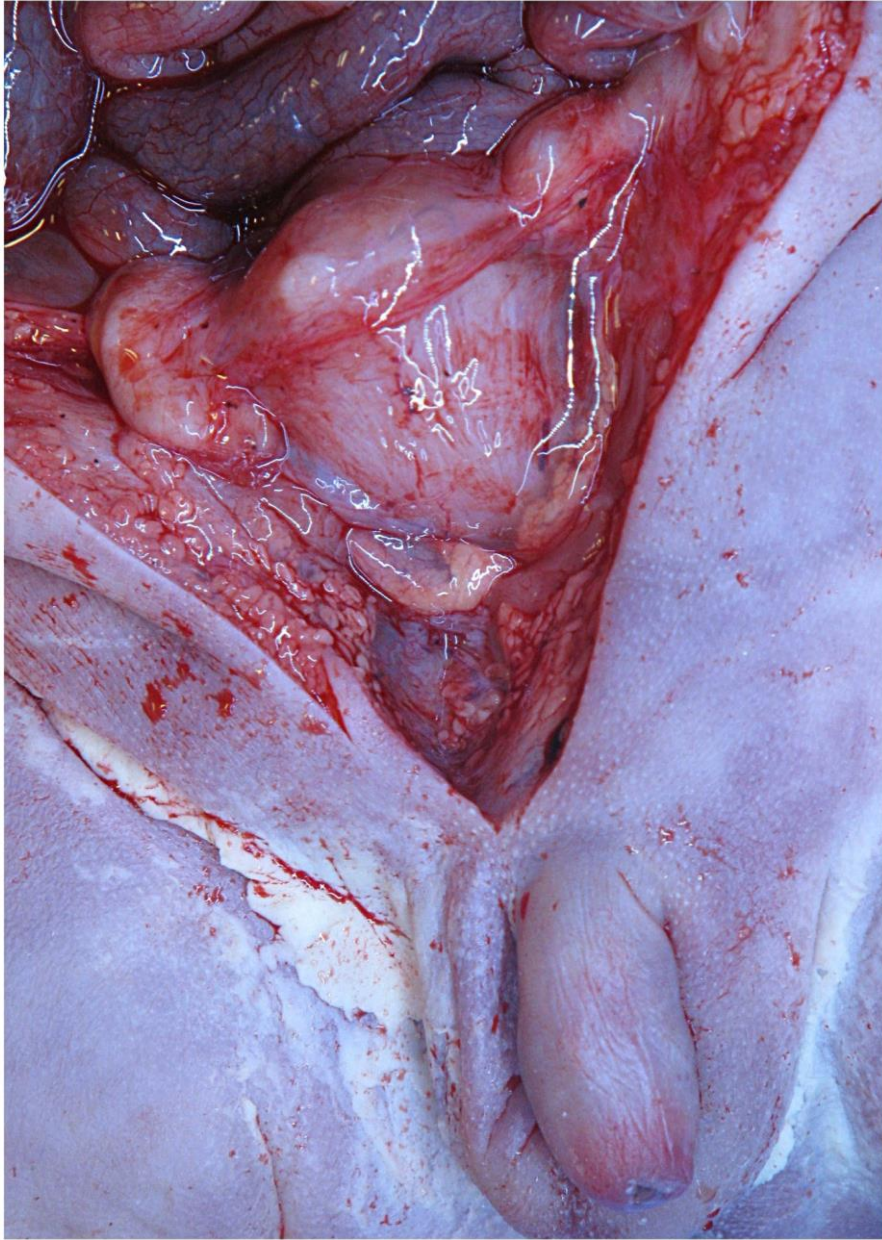
PART EUTÒCIC.

NEN 2100 gr. APGAR 2/1/1.

Distress respiratori. Limitació de l'esforç terapèutic + sedació a fentanil.

Èxitus als 50' de nèixer.

ARRAY CGH (L.A) → Arr (1-22)x2, (XY) x 1



Displàsia esquelètica
+
Trastorn diferenciació sexual
+
XY?

DISPLÀSIA CAMPOMÈLICA

- 1/40.000-80.000.
- Autosòmica dominant (de novo).
- Gen SOX 9 (penetrància variable).
- Displàsia esquelètica letal + reversió sexual (XY).



**XARXA ASSISTENCIAL
UNIVERSITÀRIA DE MANRESA**

Dr. Joan Soler, 1-3
08243 Manresa

Tel. 93 875 93 00

Fax 93 873 62 04

althaia@althaia.cat

www.althaia.cat