

Macrosomía fetal

Anna Boguñá Nieto



Departamento de Obstetricia, Ginecología y Reproducción del Hospital Universitario Quirón Dexeus

Visita obstètrica inicial: 21'5 setmanes

33 anys. NAMC. O-. IMC 23'7. AP sense interès. TPAL: 0000.

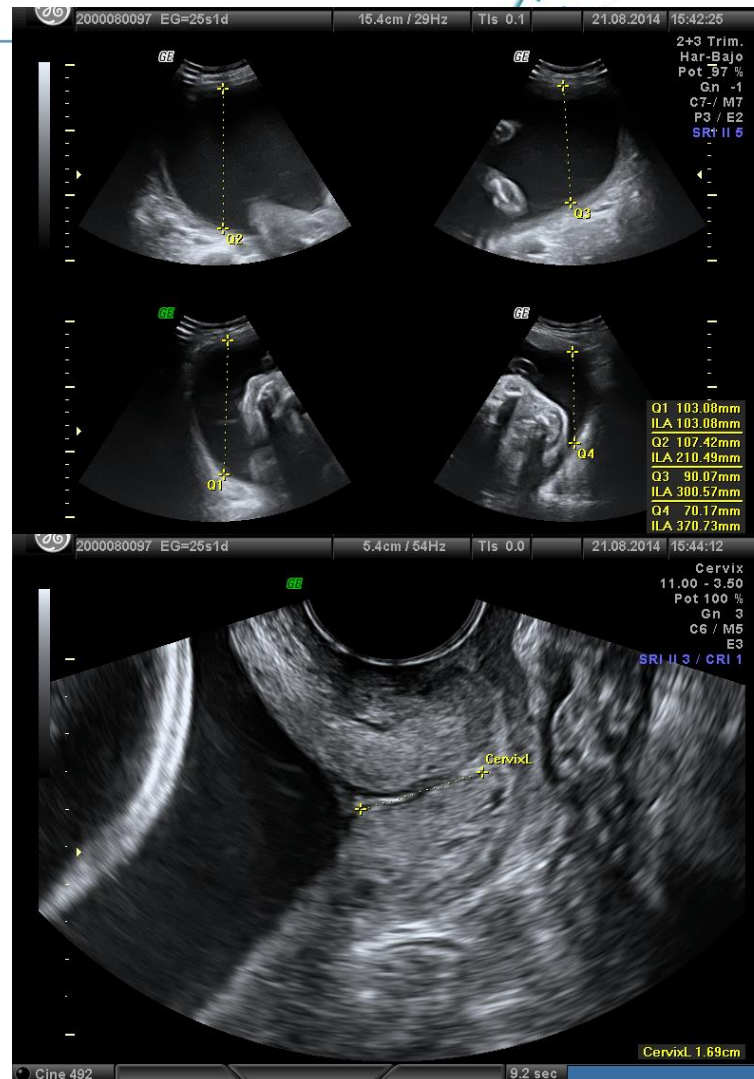
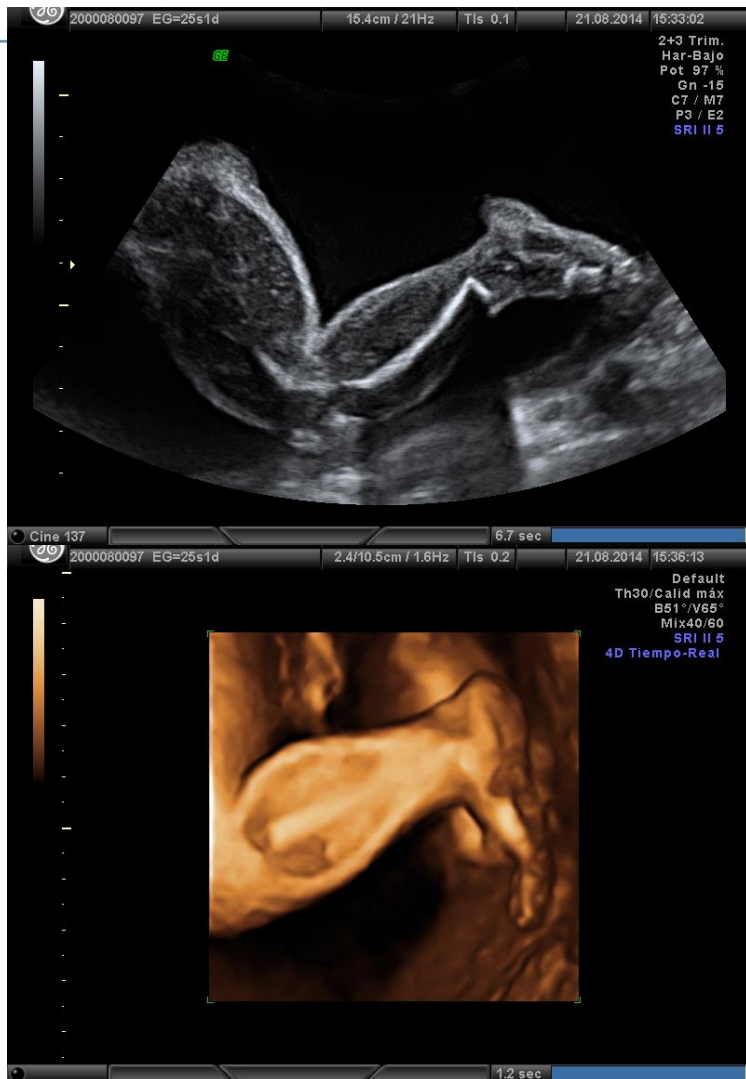
Gestació de 21'5 setmanes.

EF: alçada uterina major.



Recomanació: Ecografia de control amb longitud cervical + anàlisi del 2n T.

Ecografia de control 25'1 setmanes



Sospita de síndrome d'hipercreixement

Recomanació: amniocentesi (estudi QF-PCR , Cariotip, Array-CGH) + amniodrenatge

Amniocentesi + amniodrenatge: 25'2 setmanes

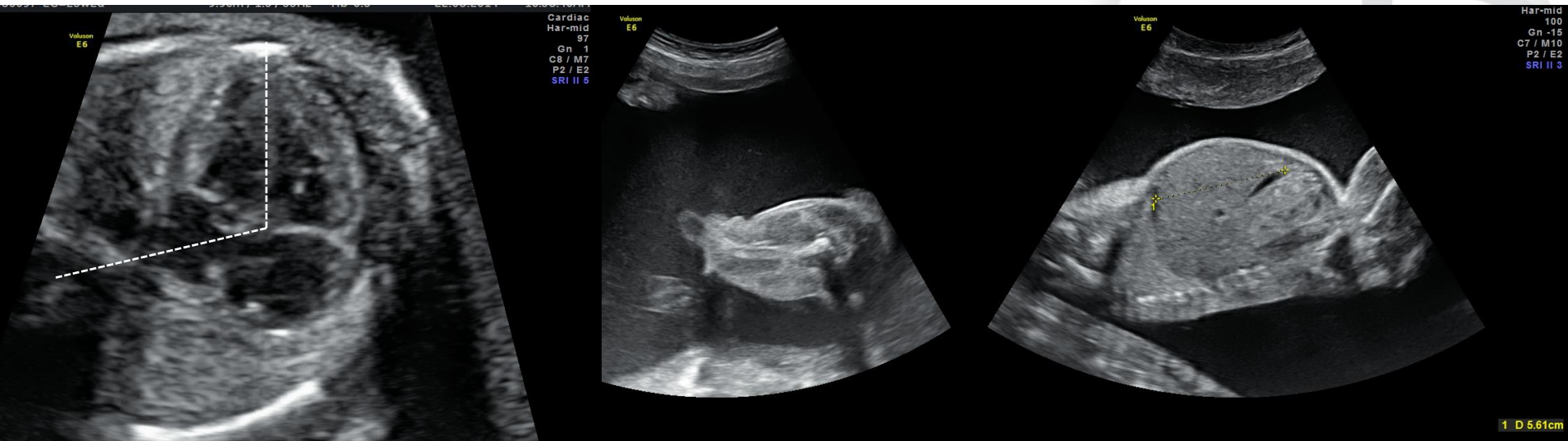
Analítica del 2n Trimestre: normal. O'Sullivan 119.
Estudi TORCH negatiu. Coombs indirecte negatiu.

Ecografia de control previa a l'amniocentesi:

- El fetge sembla augmentat de tamany.
- Eix cardíac horitzontalitzat.
- Pic sistòlic de la ACM normal (30cm/seg).

Resultats amniocentesi:

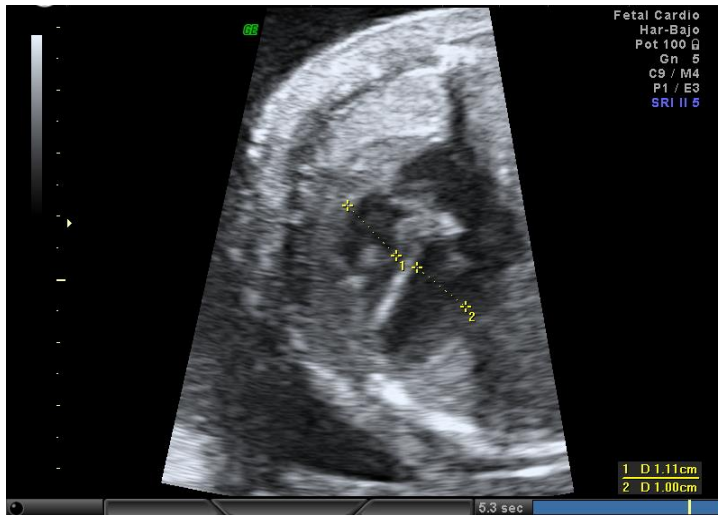
QF-PCR normal
Cariotip normal
Array-CGH normal



Control ecogràfic 26'6 setmanes

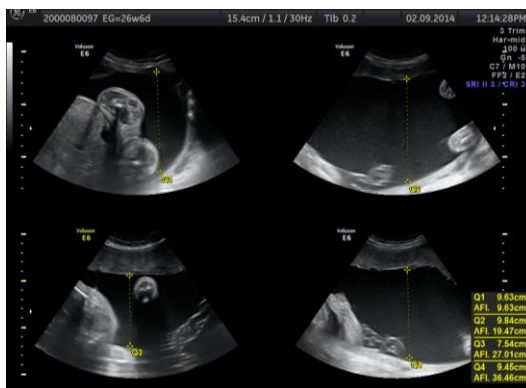
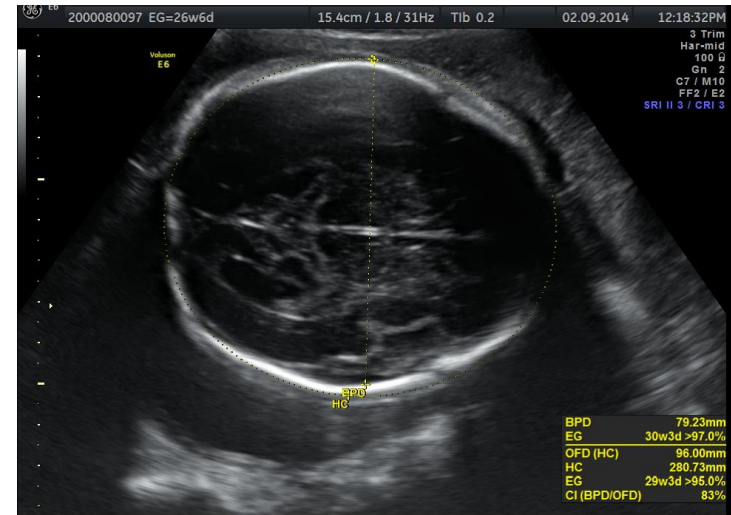
Ecocardiografia: normal.

Recomanació: repetir en 6 setmanes.

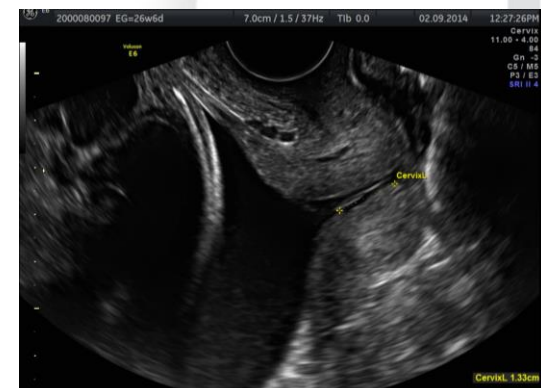


Neurosonografia: Macrocefàlia.

Estructures >p95, de morfologia normal.



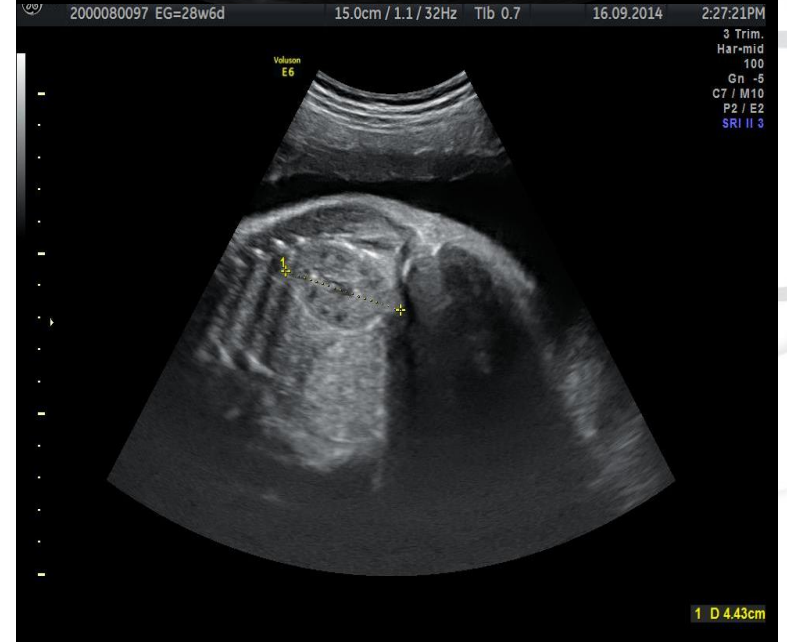
ILA de 36 , LC de 13mm.



Recomanació: Es pauta maduració pulmonar amb Betametasona + Indometacina 25mg/6h

Control ecogràfic 27'5 setmanes

- Hidramnis (ILA 31).
- PFE 1798g (>p99).
- PC/PA > p95.
- Perímetre toràcic >p97.
- **Fetge 70mm (>p95).**
- **Ronyons >p95.**
- No macroglòssia.
- **Longitud cervical 9-10mm.**



Visita genetista

- Sospita de Síndrome d'hipercreixement.
- Estudi de metilació per a Beckwith-Wiedemann en ADN remanent del LA (Cr 11).

Estudi de Beckwith-Wiedemann

Absència de deleccions, duplicacions o alteracions en el patró normal de metilació de les regions estudiades.

- **Els pacients expressen el seu desig de realitzar una Interrupció Legal de l'Embaràs.**

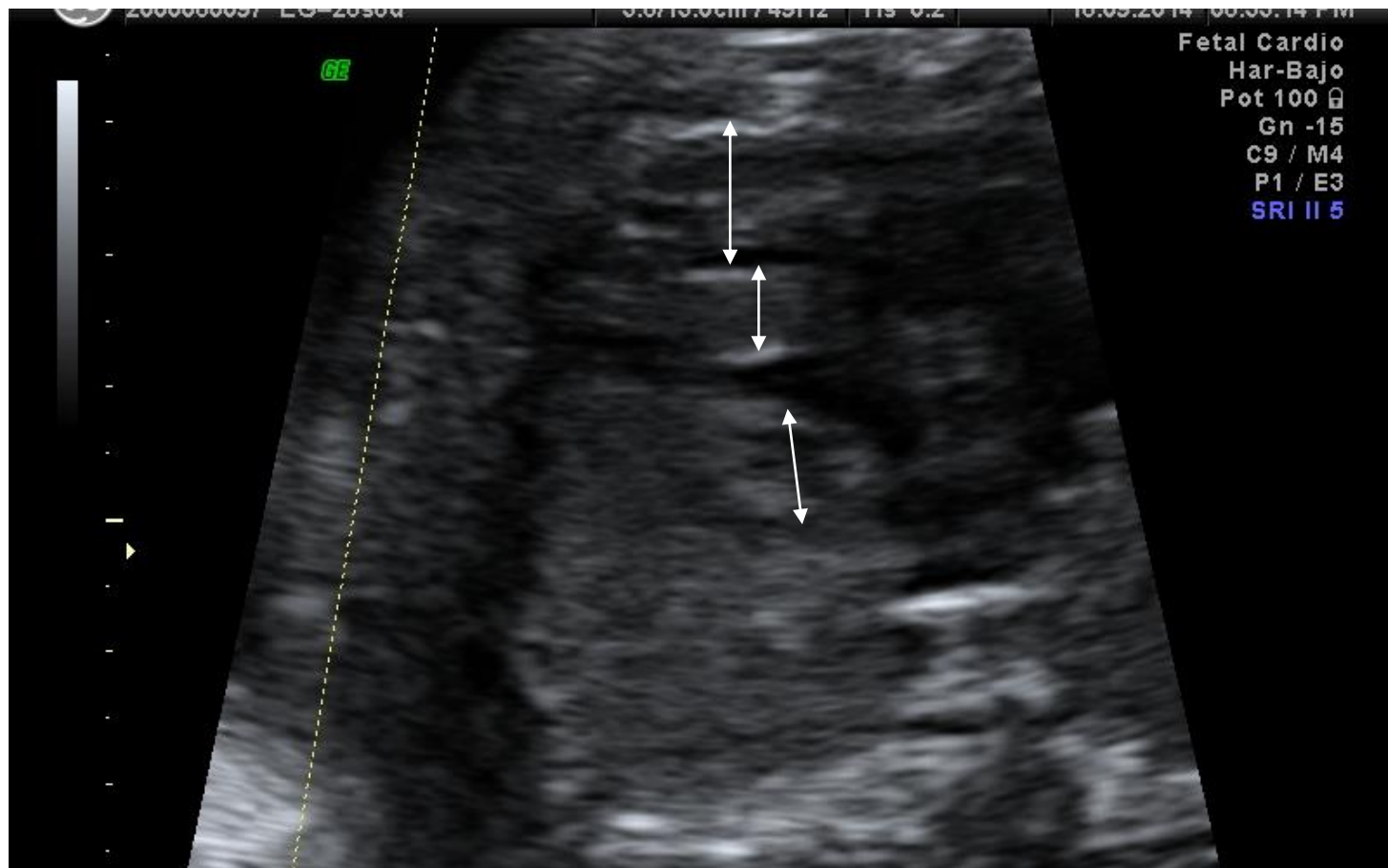
Recomanació: Sol.licitem RMN fetal; discret polihidramnis i estudi morfològic normal.

Control ecogràfic 28'6 setmanes

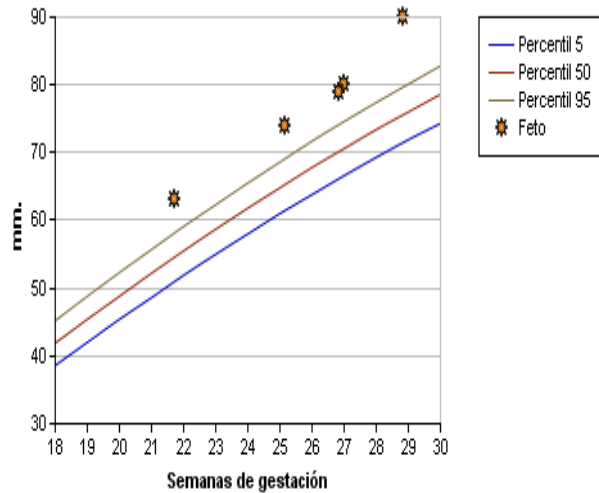
Ecocardiografia

Cor i vasos fetals estructural i funcionalment normals.

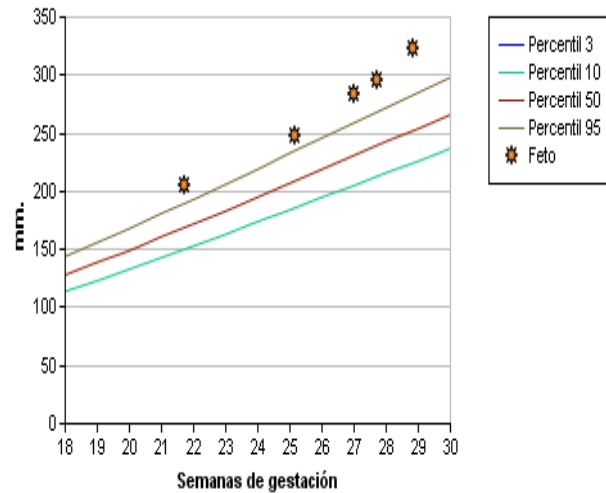
Hipertròfia lleu biventricular amb alteració lleu de la funció diastòlica.



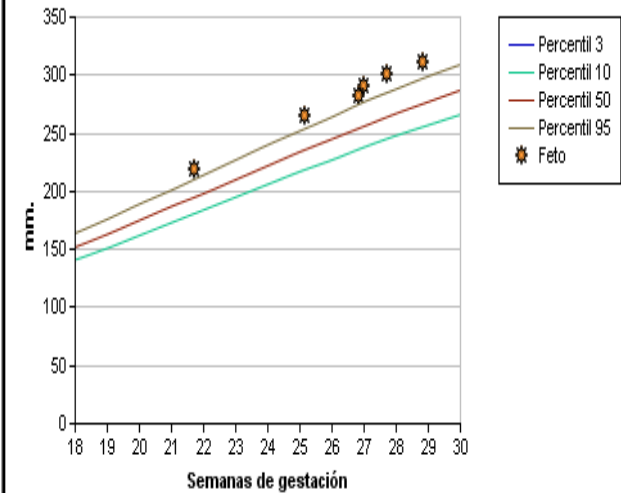
Diámetro biparietal



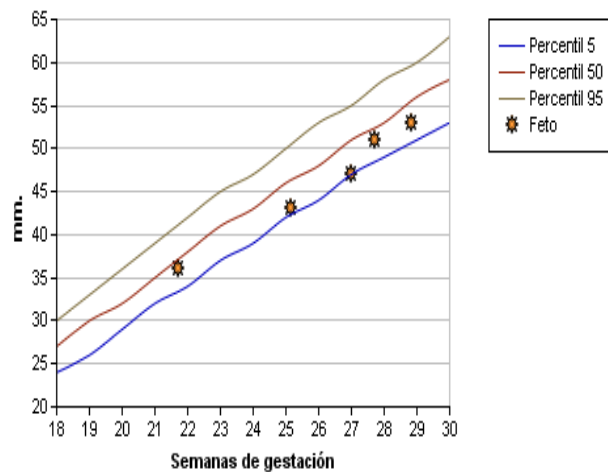
Perímetro abdominal 3T



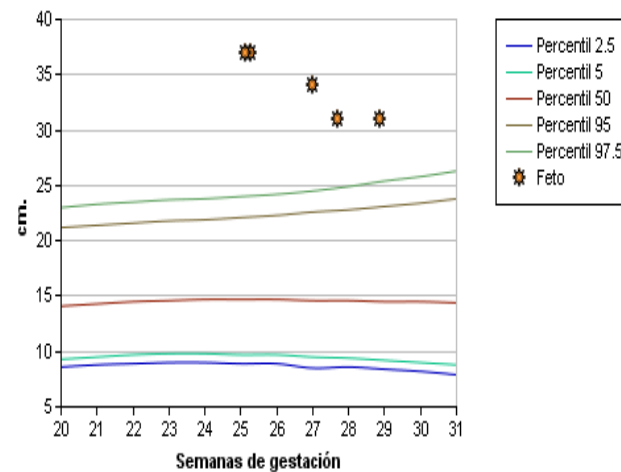
Perímetro cefálico 3T



Longitud fémur



I.L.A.



Interrupció Legal de l'Embaràs

Sol.licitud d'Interrupció Legal de l'Embaràs: 29 setmanes

- Sospita de síndrome d'hipercreixement.
- Biometries C/A > p95.
- Macrocefàlia.
- Visceromegalia.
- Polihidramnis.
- Cor: hipertròfia biventricular.
- Array normal + Mutació per síndrome B-W negativa.

Necropsia fetal	Estudi genètic
Visceromegàlies	Mutació HRAS



Síndrome de Costello

H. General Universitari de Castelló:

- 30'6 setmanes.
- Inducció al part mitjançant Prostaglandines cervicals.
- Neix el 30/09/2014 a les 21:00h un fetus femení de 2430g. Apgar 0/0.

Síndrome de Costello

Diagnòstic ecogràfic prenatal

- **Polihidramnis** (>90%).
- **Macrosomia** (65%).
- **Macrocefàlia** absoluta o relativa (>50%).
- **Arritmies/Taquicàrdia** fetal (18%).
- Escurçament d'ossos llargs.
- Desviació cubital dels canells.
- Plec nucal augmentat.



Característiques en comú:

- Pes amb increment proporcional a l'augment de l'alçada.
- Anomalies estructurals acompanyants.
- Associació amb cert grau de retràs mental.
- Risc augmentat de neoplàsies en diferents teixits.

Diagnòstic diferencial:

Beckwith-Wiedemann

Pallister Killian

Sotos

Perlman

Simpson-Golabi-Behmel

Costello

Weaver



Moltes gràcies per la seva atenció

annbog@dexeus.com



Cátedra de Investigación
en Obstetrica y Ginecología

