

DIAGNÒSTIC PRENATAL DE CUA VESTIGIAL EN UN FETUS AMB SÍNDROME DE DELECIÓ 9p

Neus Aixendri Almendros

XXIX JORNADA
CATALANA DE
DIAGNÒSTIC
PRENATAL
ECOGRÀFIC

ΕΚΟΓΚΑΤΕΙΣ
ΣΥΜΠΟΣΙΟΝ

Albert Guarque, Mònica López, Marta Jané, Montse Inglès, Lourdes Martín, Linda Puerto, Mònica Ballesteros

ANTECEDENTS

Dona gestant de 27 anys d'origen magrebí.

IMC: 33'5

- **Antecedents familiars: Consanguinitat de diverses generacions.**
- No RAM, antecedents medico-quirúrgics d'interès ni hàbits tòxics.
- **AGO**: TPAL: 2002
 - 2012: ENAT fòrceps 4.000 g, **megacòlon agangliònic no filiat.** ♂
 - 2016: ENAT eutòcic 4.500 g. ♀

CONTROL GESTACIONAL

- Ecografia de 1r trimestre: fetus de 66mm de CRL amb **TN de 3'6mm (p>99)**.
- Cribratge d'aneuploidies: **T21 1/41**; T13-18 1/52515.
- Cribratge de preeclàmpsia: **1/72**
- NIPT baix risc per T21, 13 i 18. FF 5'9%.
- **Amniocentesi a les 16 setmanes per TN p>99.**
- Derivació de l'Hospital Verge de la Cinta de Tortosa → Hospital Joan XXIII de Tarragona per ecocardiografia.

<i>EFW (Hadlock)</i>	<i>Valor</i>	<i>Àmbito</i>	<i>Edad</i>	<i>Àmbito</i>	<i>GP (Hadlock)</i>
AC/BPD/FL/HC	211g	± 31g	17w5d		2.9%

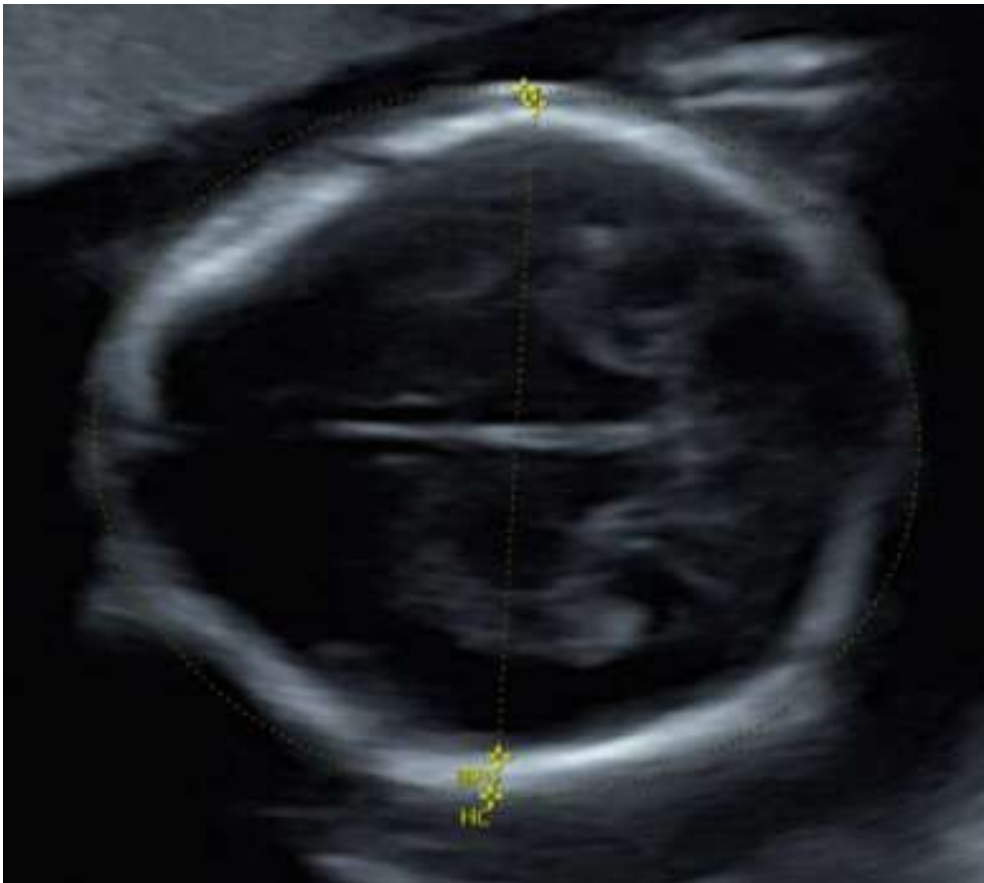
**RCIU precoç a les 17 setmanes
+ Trigonocefàlia + AUU dreta**

QF-PCR: rsa(13, 18, 21, X)x2.

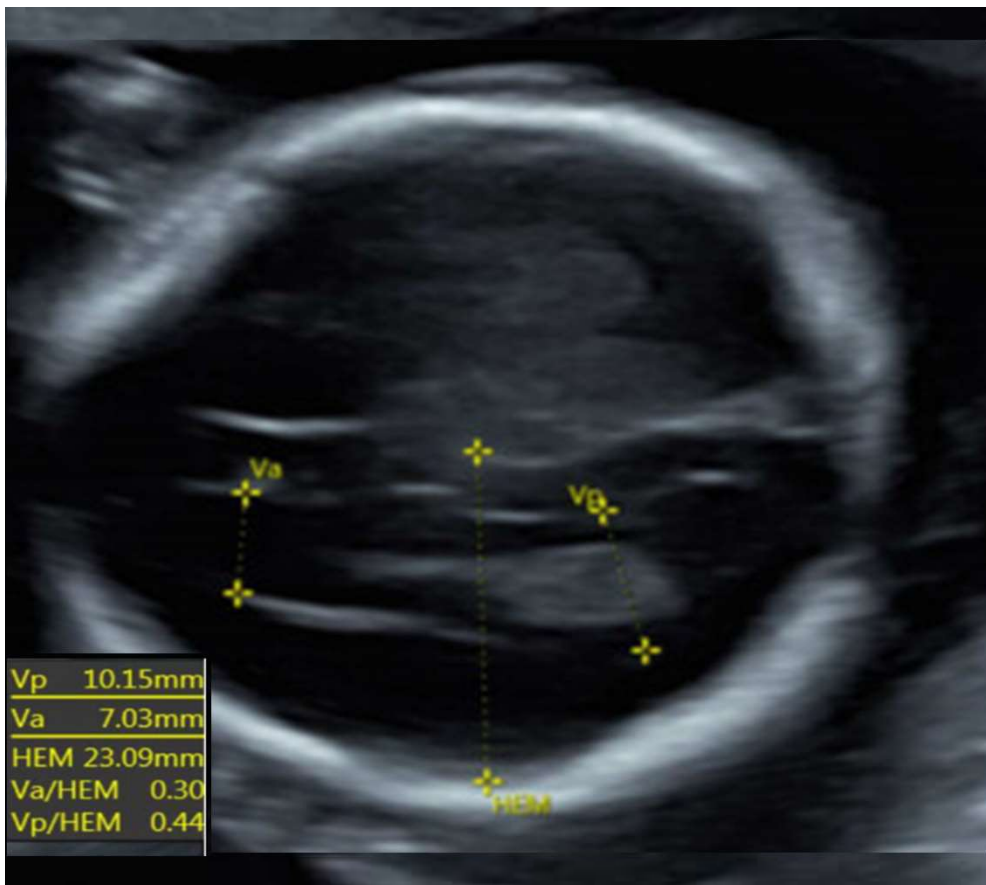
Array CHG: arr[GRCh37] 9p23p22.3 (10630919_15728683)x1

S'ofereix possibilitat de realitzar ILE però la pacient ho rebutja.

Ecografia a les 21 setmanes



Ecografia a les 21 setmanes



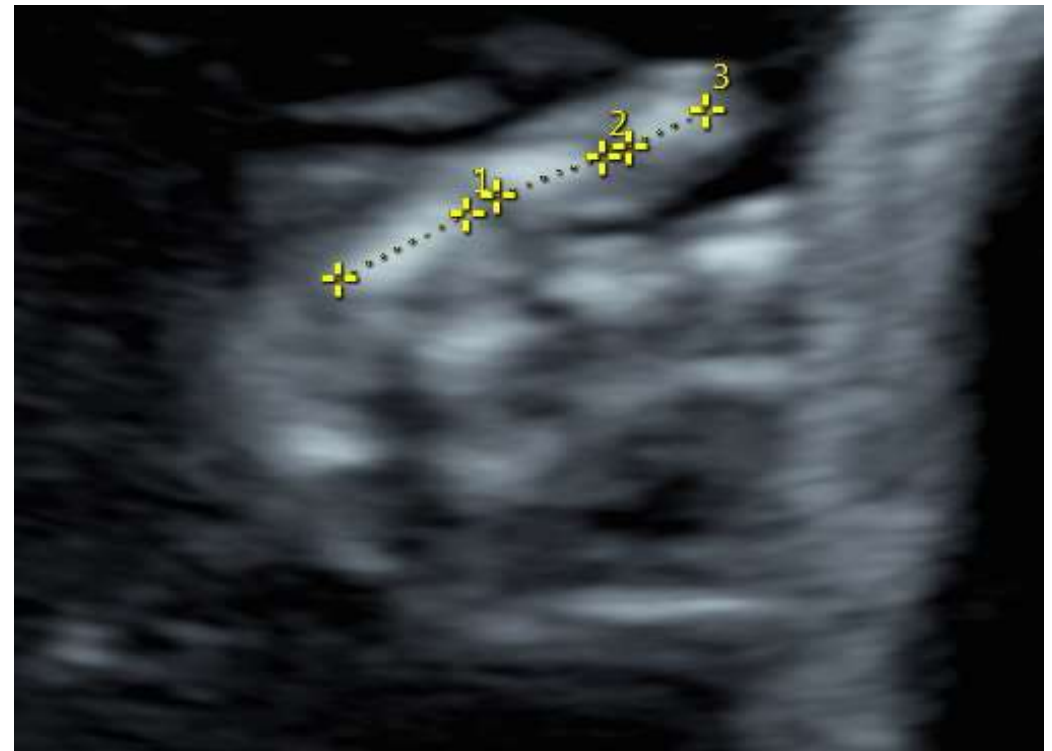
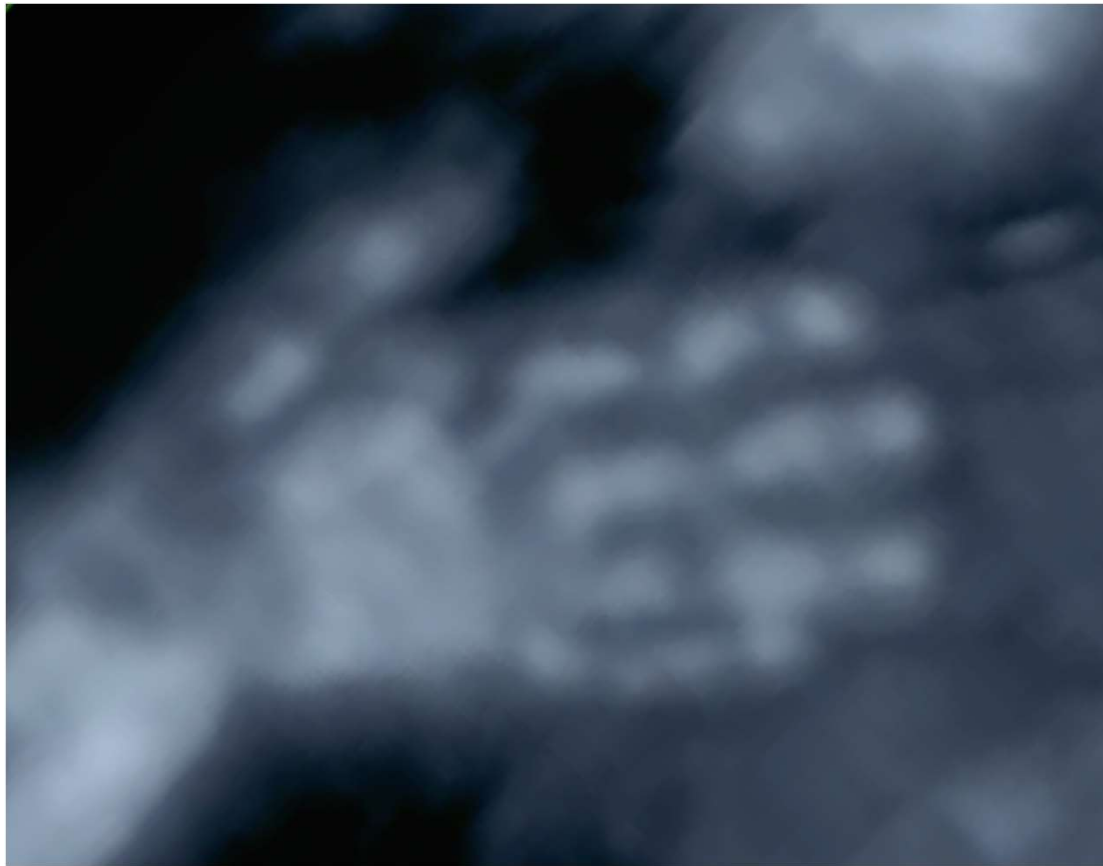
Ecografia a les 21 setmanes



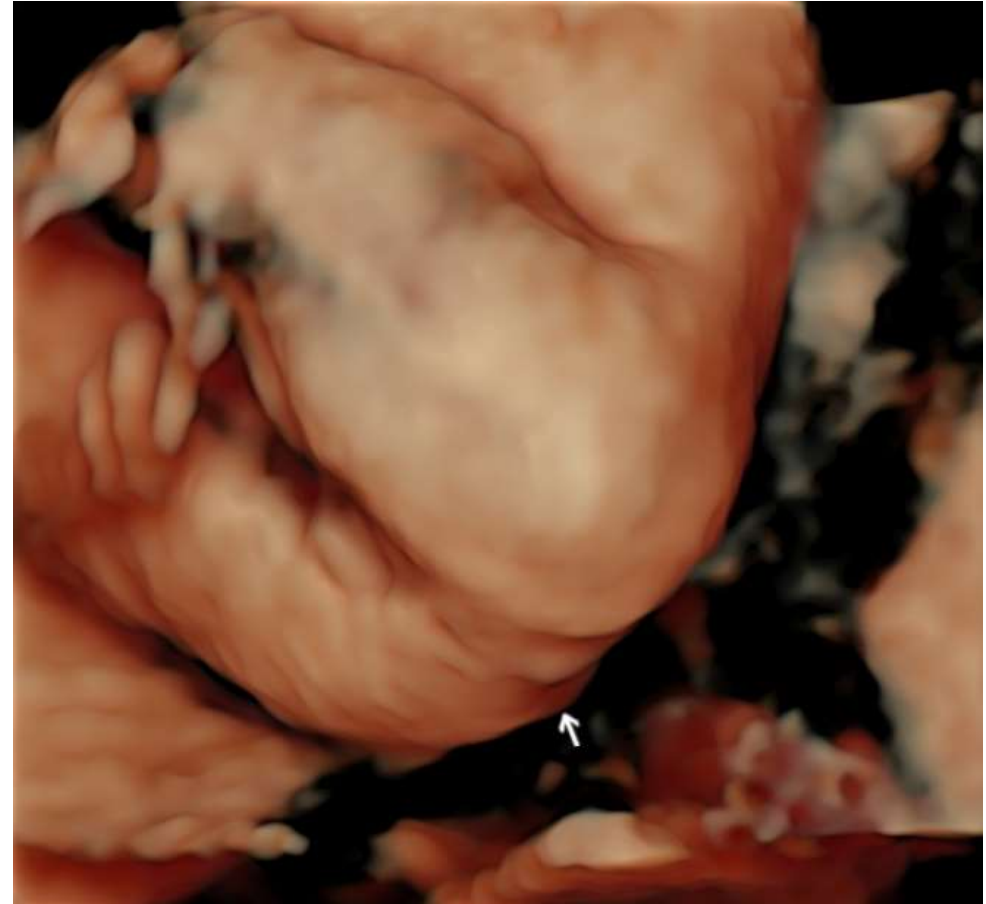
Ecografia a les 24 setmanes

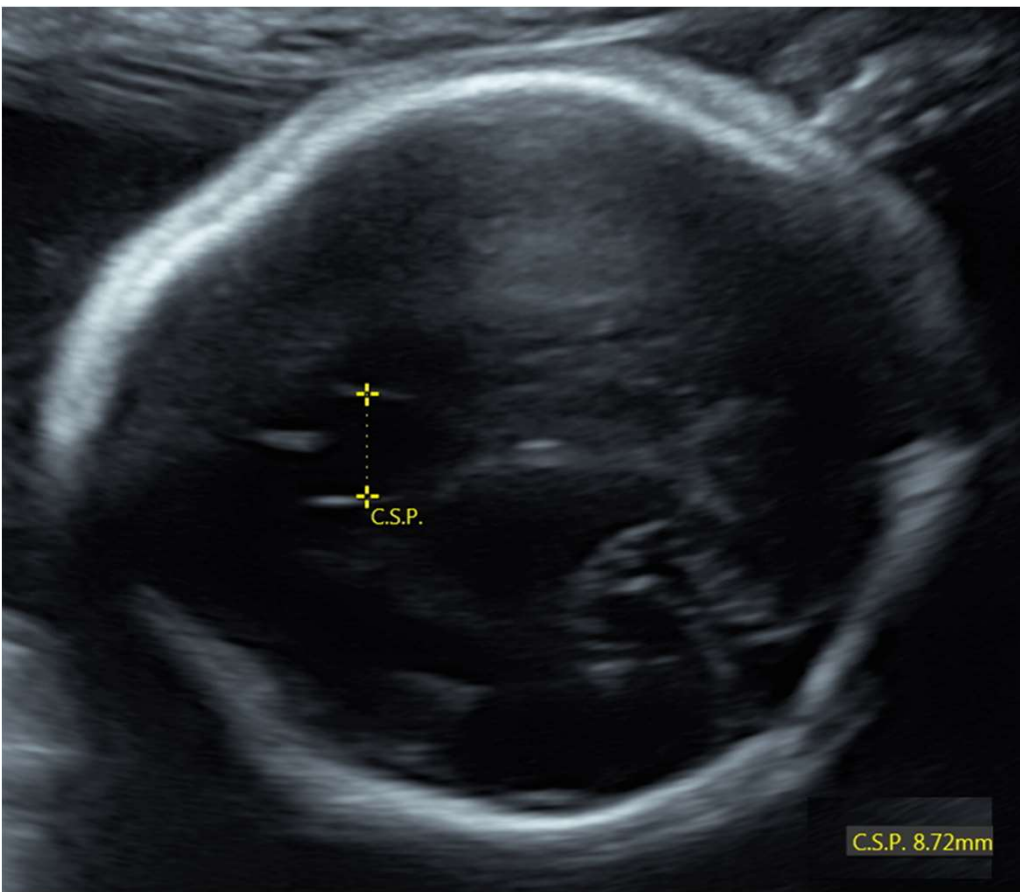


Ecografia a les 24 setmanes



Ecografia a les 24 setmanes

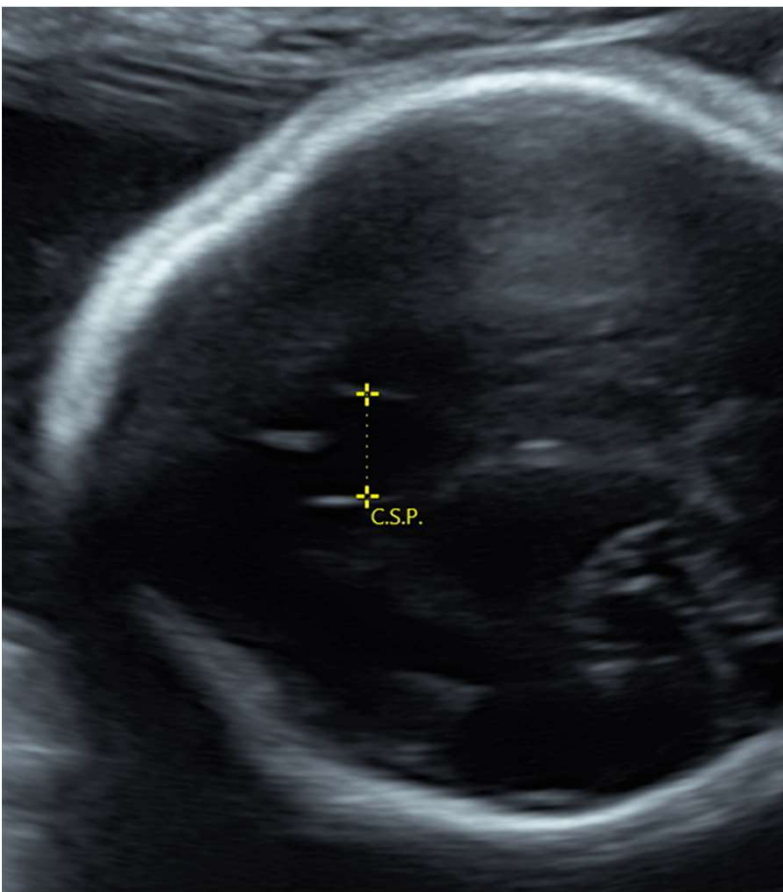




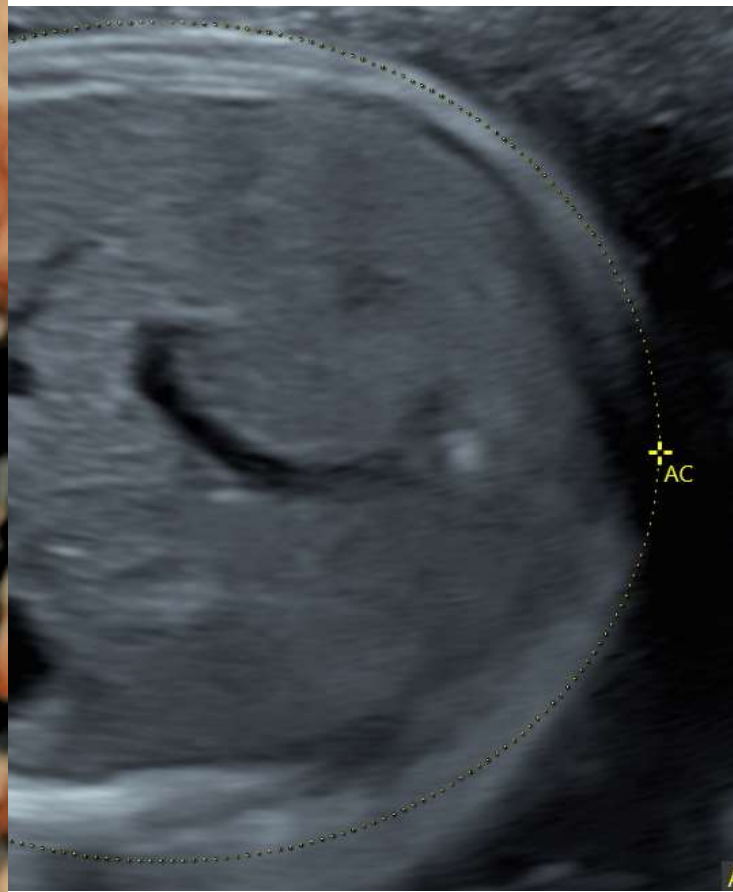
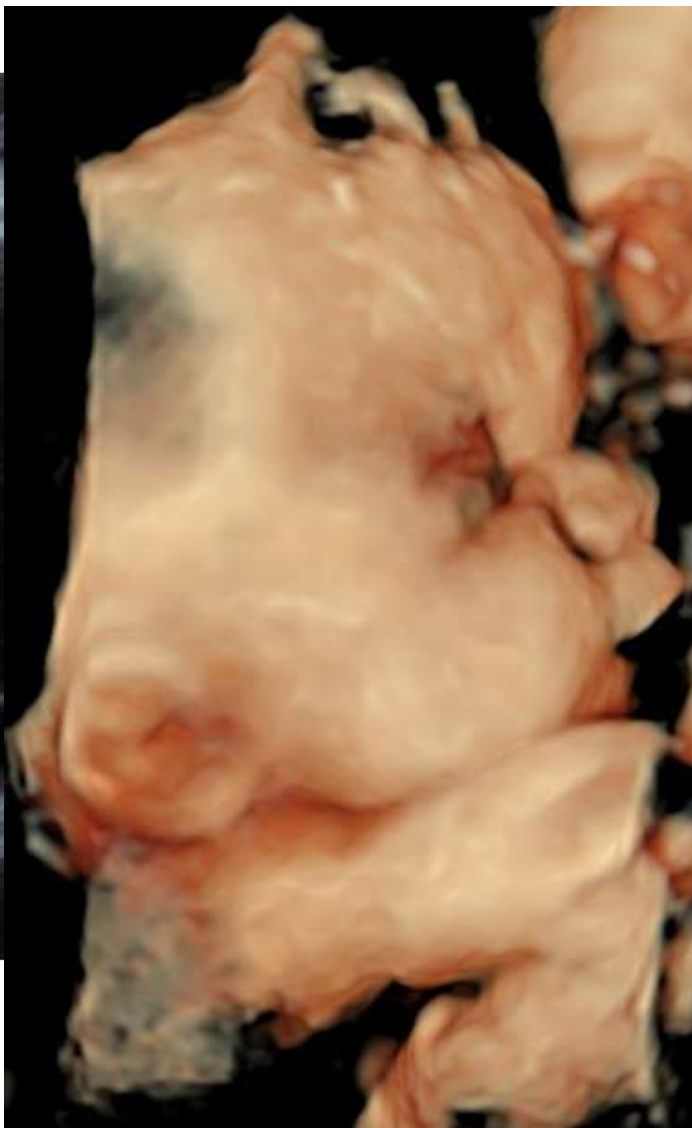
Ecografia a les 27 setmanes



Ecografia a les 31 setmanes

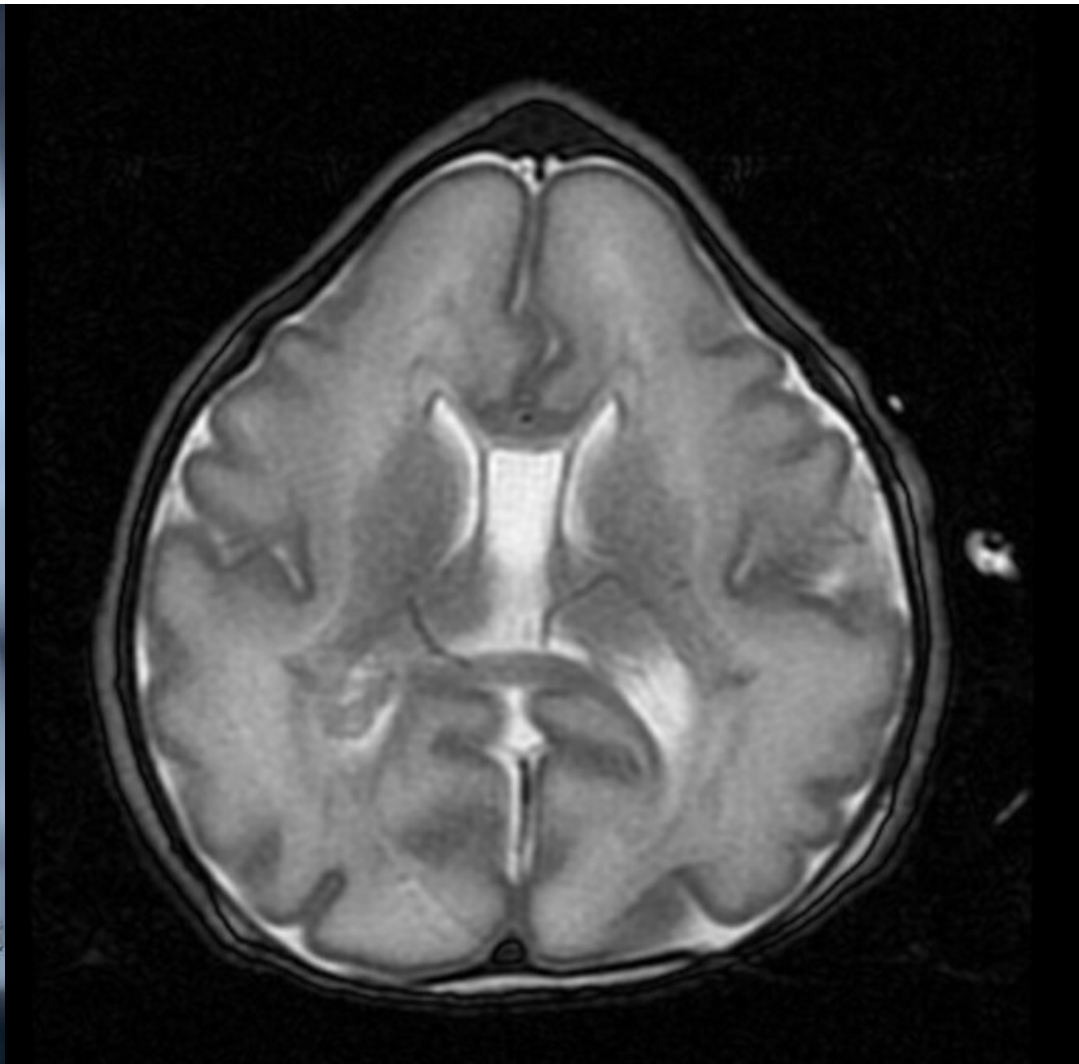


Ecografia a les 27 setmanes

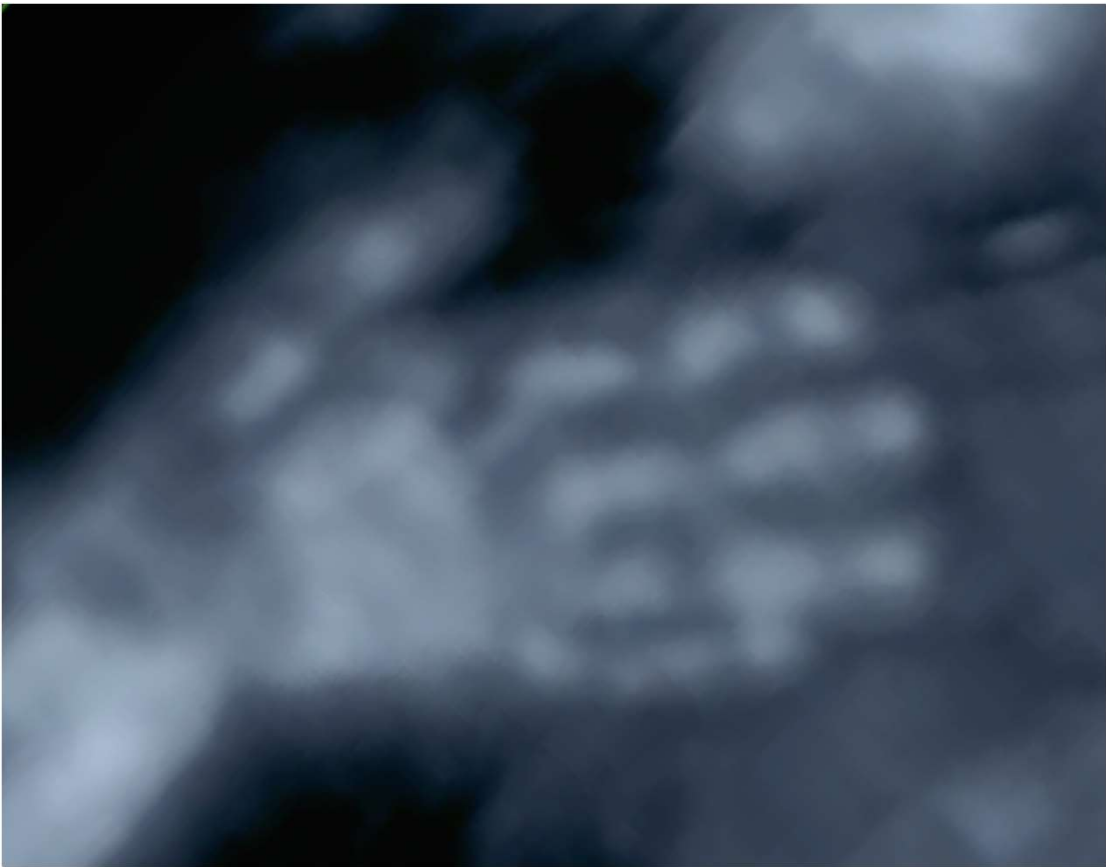


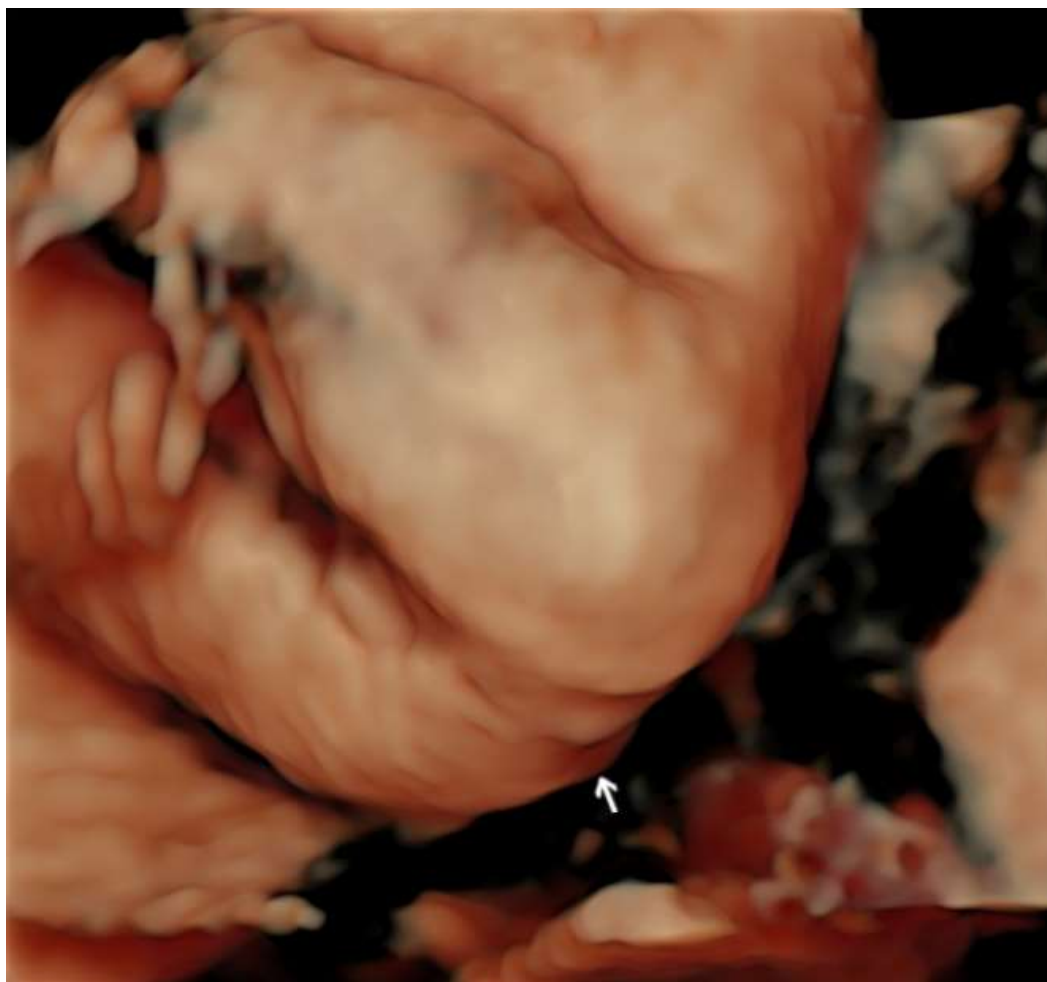
Ecografia a les 31 setmanes













S/Institut Català de la Salut/
Camp de Tarragona

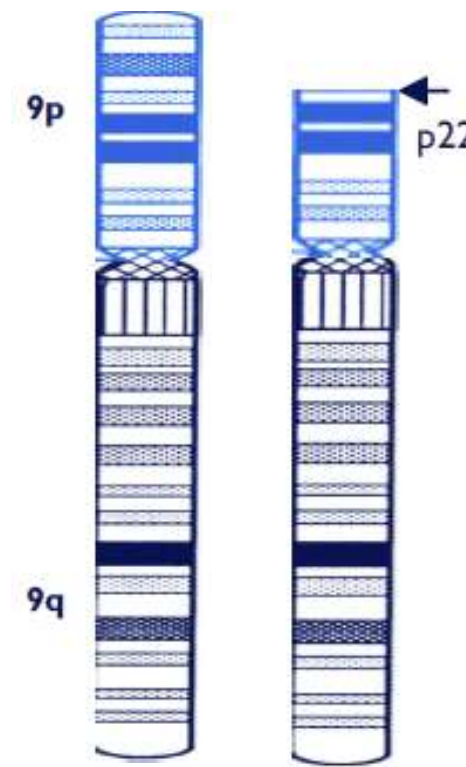


S/HJ23
Hospital Joan XXIII

Sd. de deleció 9p o sd. d'Alfi

- ✓ Crani: **Trigonocefàlia**, **occipital aplanat**
- ✓ Alteracions facials: **filtrum llarg, implantació baixa de les orelles, micrognàtia, microoftàlmia**, epicantus, fissura palpebral estreta
- ✓ Patologia de paret anterior: hèrnia umbilical, onfalocele
- ✓ Genitals externs: hipospàdies, criptorquídia , genitals ambigus
- ✓ Extremitats: **dolicomesofalàngia**, camptodactília
- ✓ Alteracions cardíaqes: DAP, CIV, estenosi pulmonar
- ✓ Altres: **mugrons excessivament separats**, escoliosi.
- ✓ **Retard del neurodesenvolupament.**

DD trigonocefàlia: trisomia 13, deleció 11q i síndrome C



✓ **Cua vestigial**

Apèndix caudal

CUA VERTADERA

- Romanent de cua embrionària que no ha regressat
- Conté teixit derivat del mesènquima (no os ni cartílag)



Sempre
descartar la
presència de
disrafismes
ocults



PSEUDOCUA

- Comprèn lesions de la regió lumbosacra



Take home message

Sd. delecció
9p



TRIGONOCEFÀLIA

+

Alteracions facials

+

Retràs desenvolupament



TRIGONOCEFÀLIA,
descartar sempre
síndrome genètic
(pensar en T13,
del11q i Sd. C, a
part de del9p).



CUA VESTIGIAL,
descartar sempre
disrafismes espinals.

Moltes gràcies per la vostra atenció!!

