
XXVIII Jornada Catalana de Diagnòstic Prenatal

TROBALLES ECOGRÀFIQUES ATÍPIQUES EN ANEUPLOÏDIES



CAS CLINIC



Primigesta

33 anys

Ecografia 1er trimestre
normal

Cribatge combinat 1T: Baix
risc

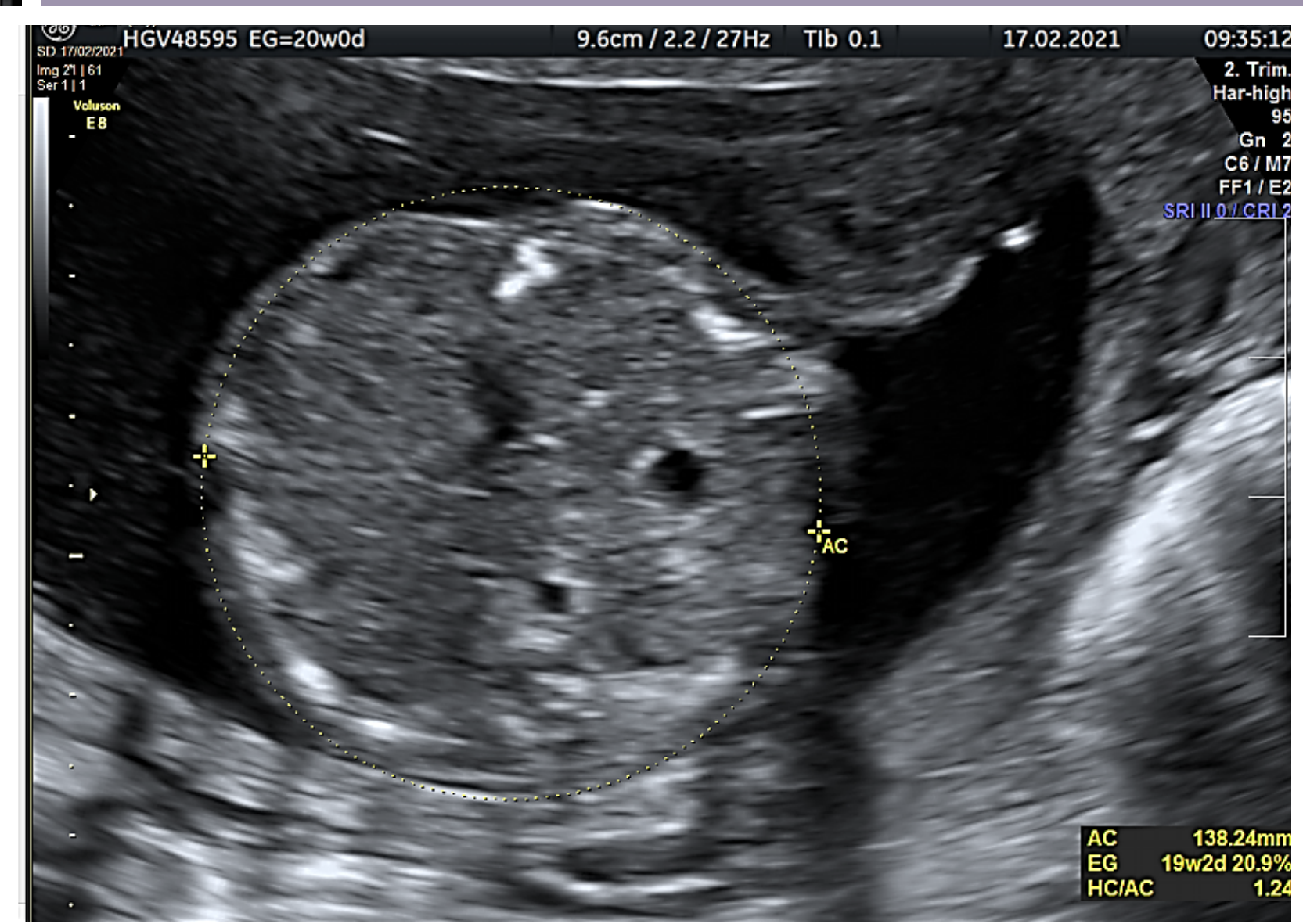
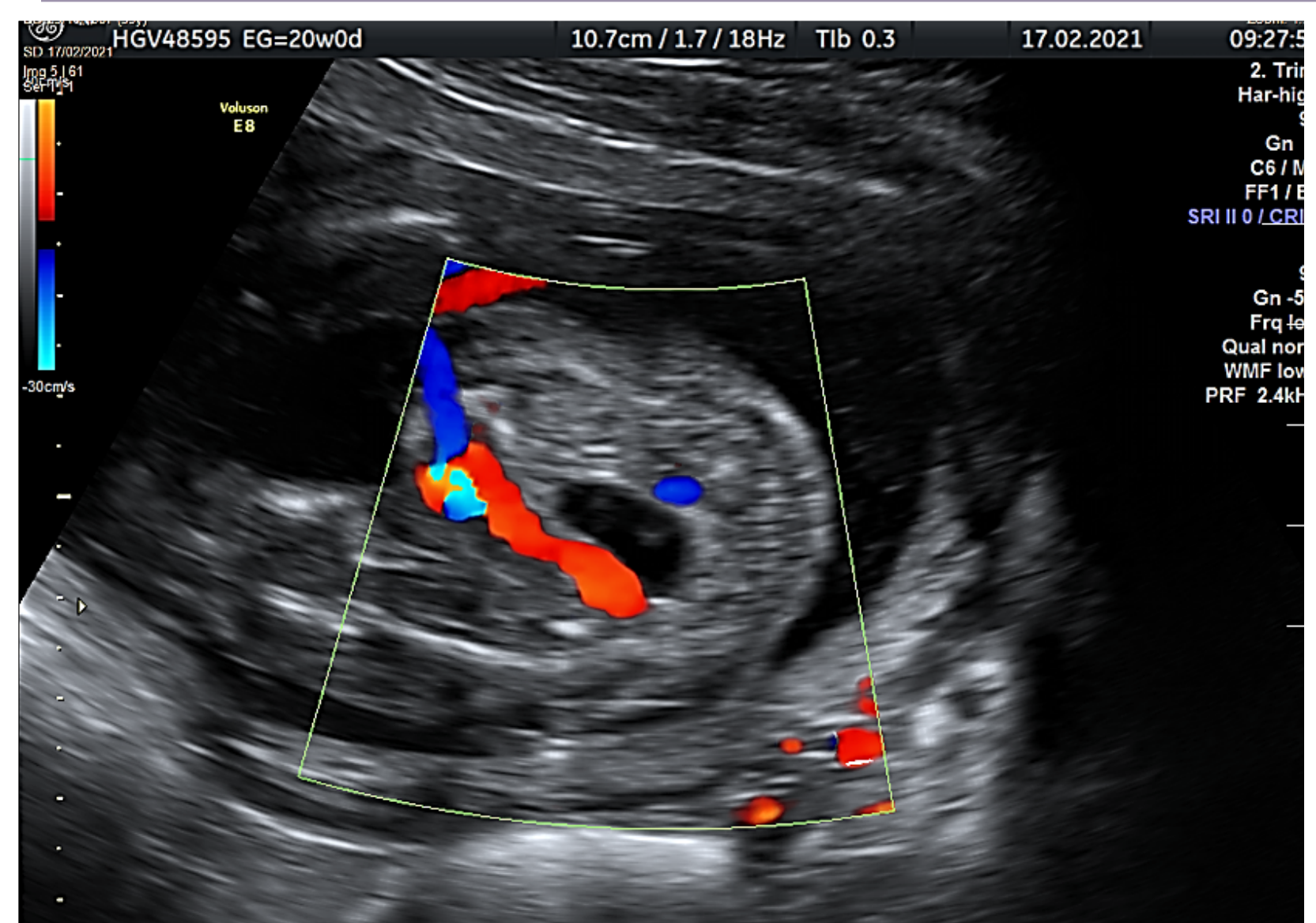


Morfologia normal

Biometries congruents amb
EG

Arteria umbilical única

Calcificacions perihepàtiques
múltiples

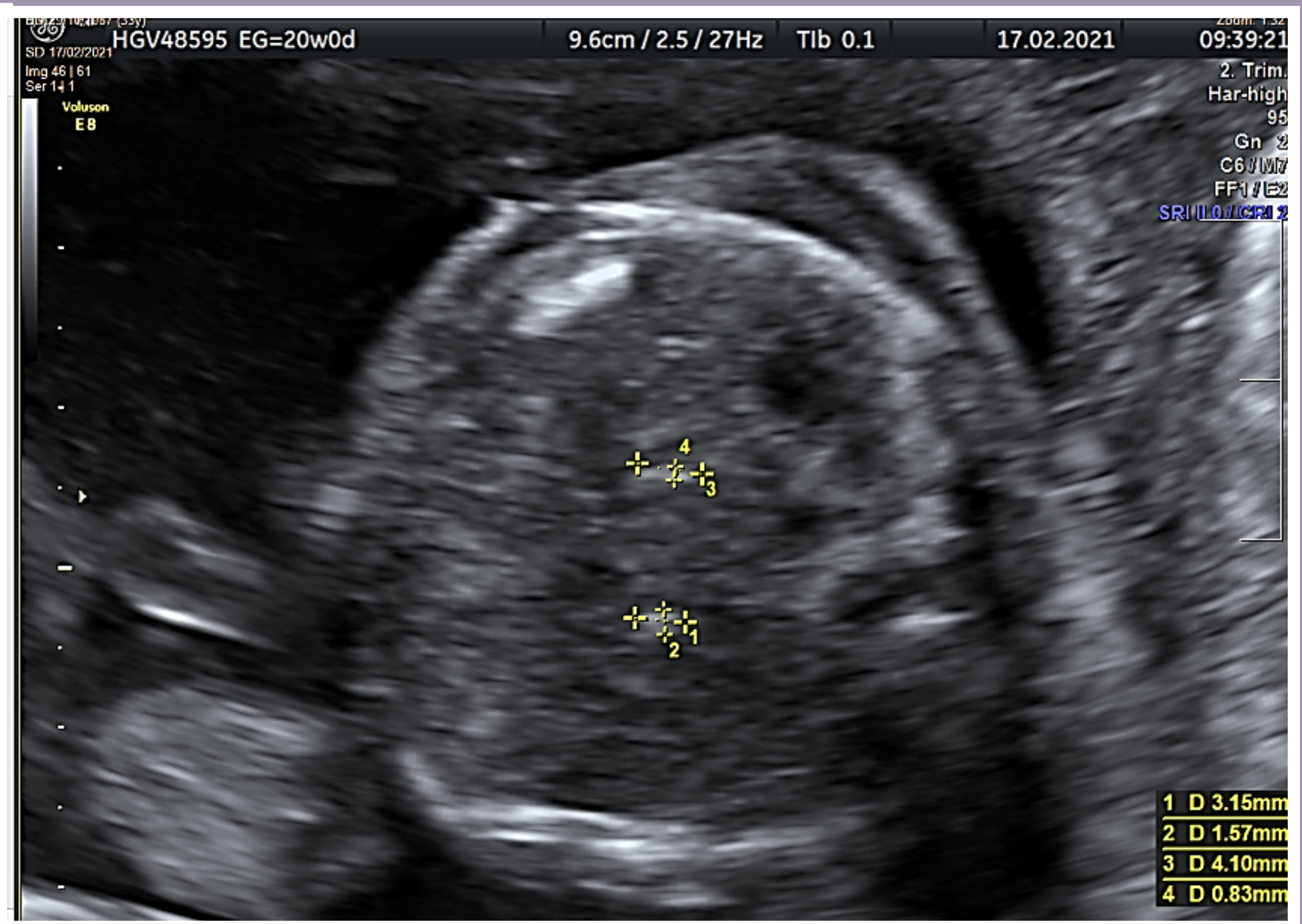
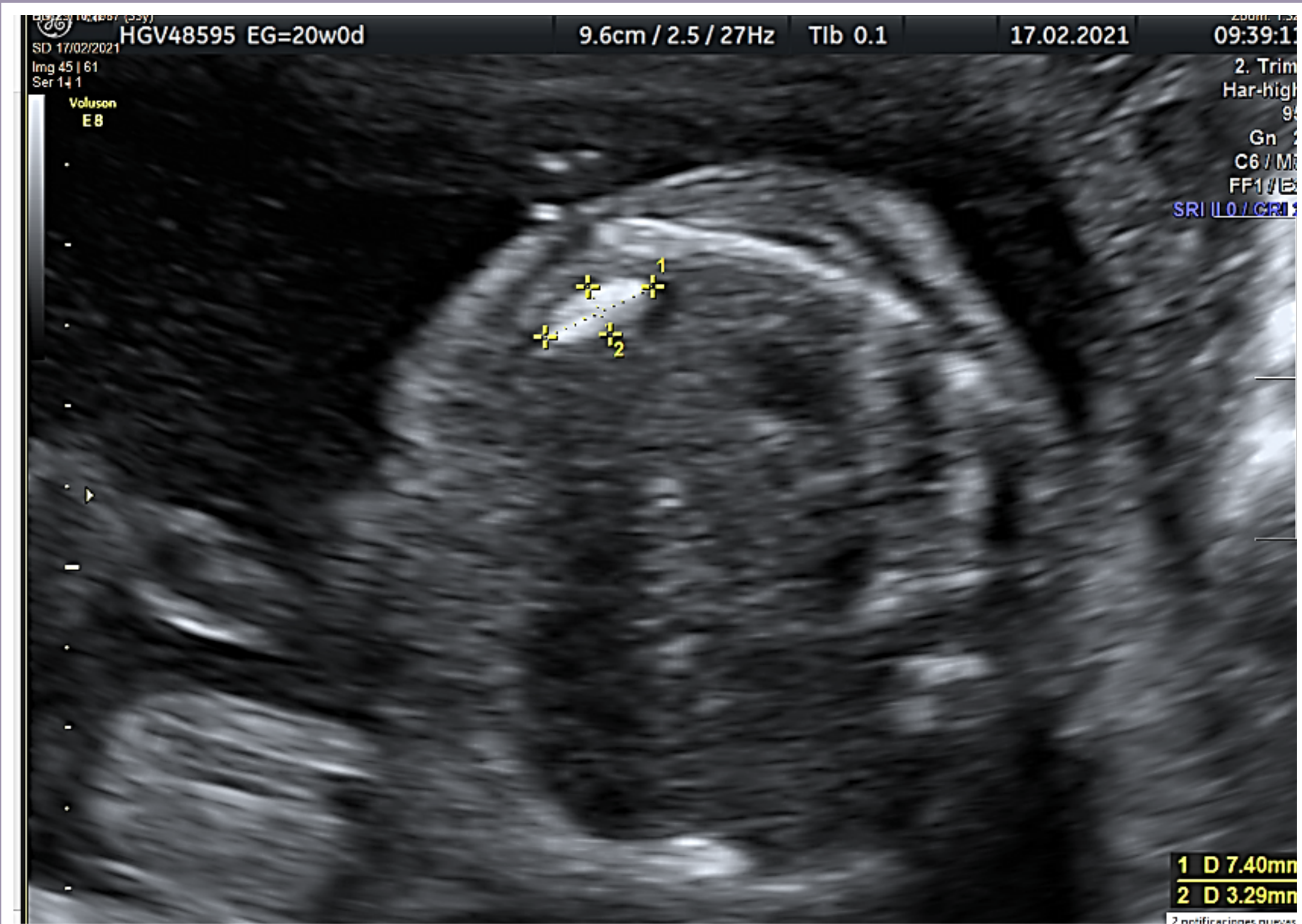


Img 27 | 61
Ser 1 | 1

Voluson
E8

2. Trim.
Har-high
95
Gn 2
C6 / M7
FF1 / E2
SRI II 0 / CRI 2







<https://www.redaccionmedica.com/recursos-salud/diccionario-enfermedades/amniocentesis>

Diagnòstic Diferencial

Infeccions

CMV, Parvovirus B19, toxoplasma, COVID-19

Aneuploïdies

Trisomia 13, 18 y 21

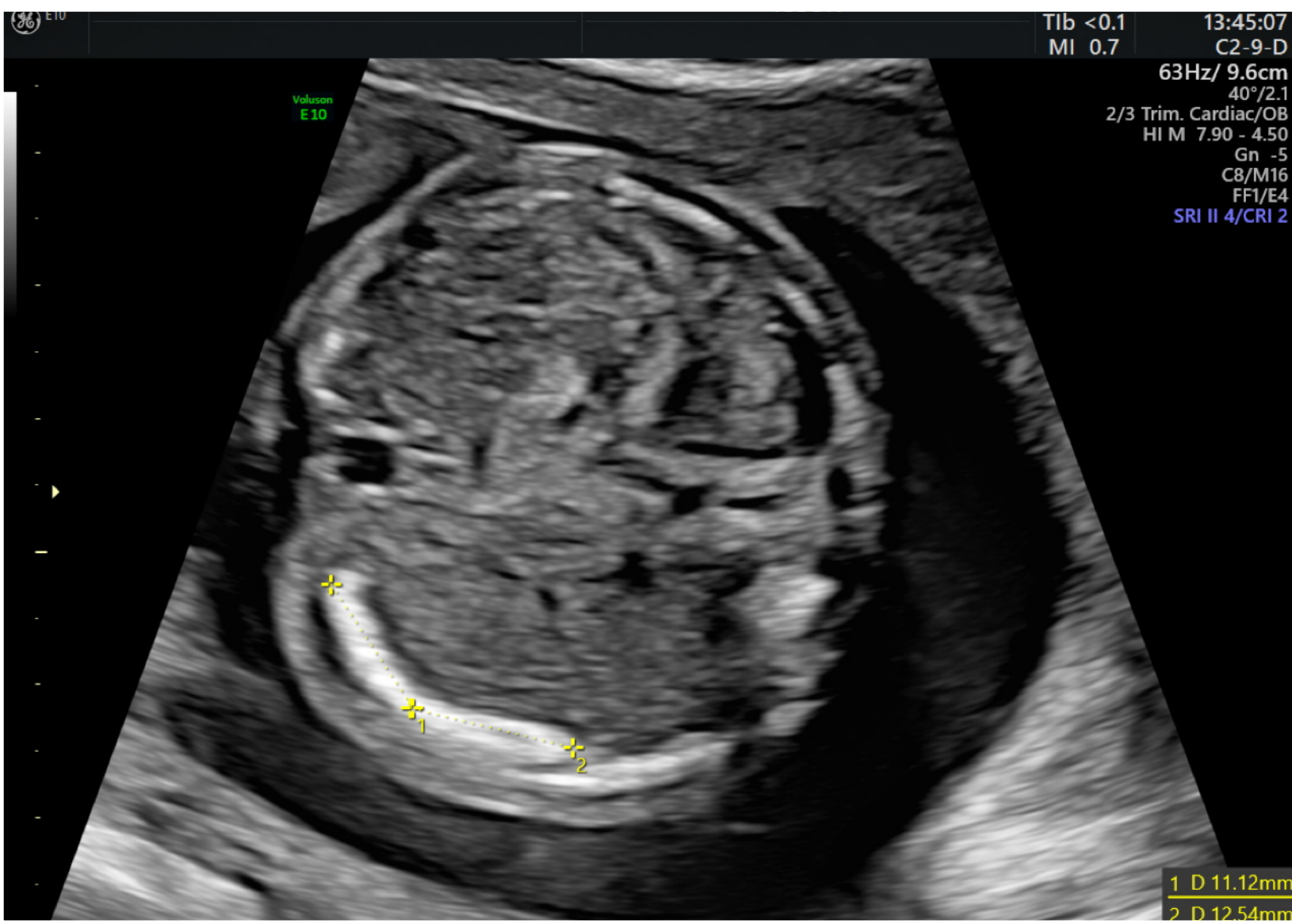
Fibrosis Quística

Tumors primaris o metastàtics

Isquèmia

Aneurisma de l'artèria hepàtica

Trombosi portal



61Hz/11.8cm

40°/2.3

2/3 Trim. Cardiac/OB

HI M 7.90 - 4.50

Gn -8

C8/M16

FF1/E4

SRI II 4/CRI 2

Voluson
E10



QF-PCR

TRISOMIA 21



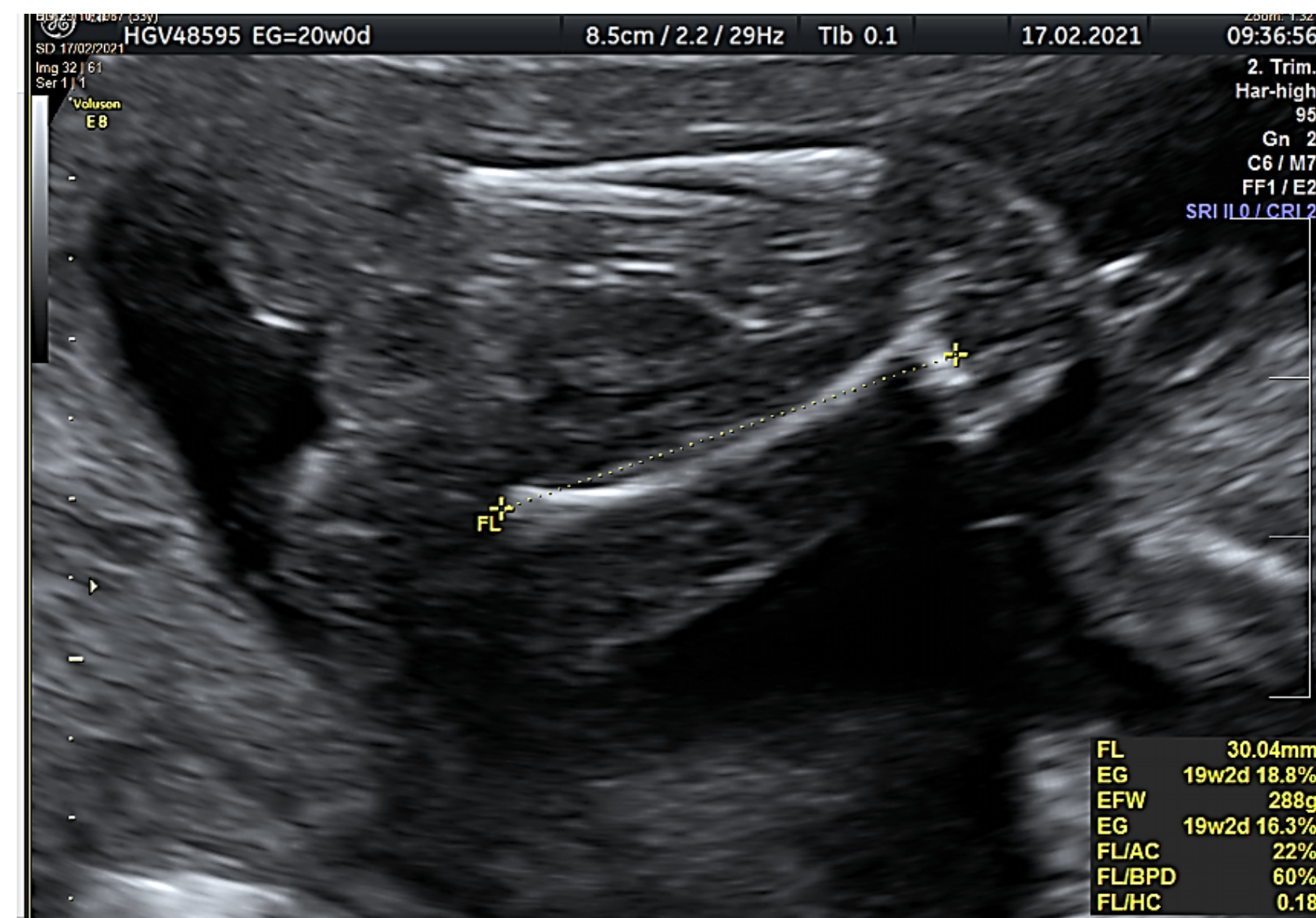
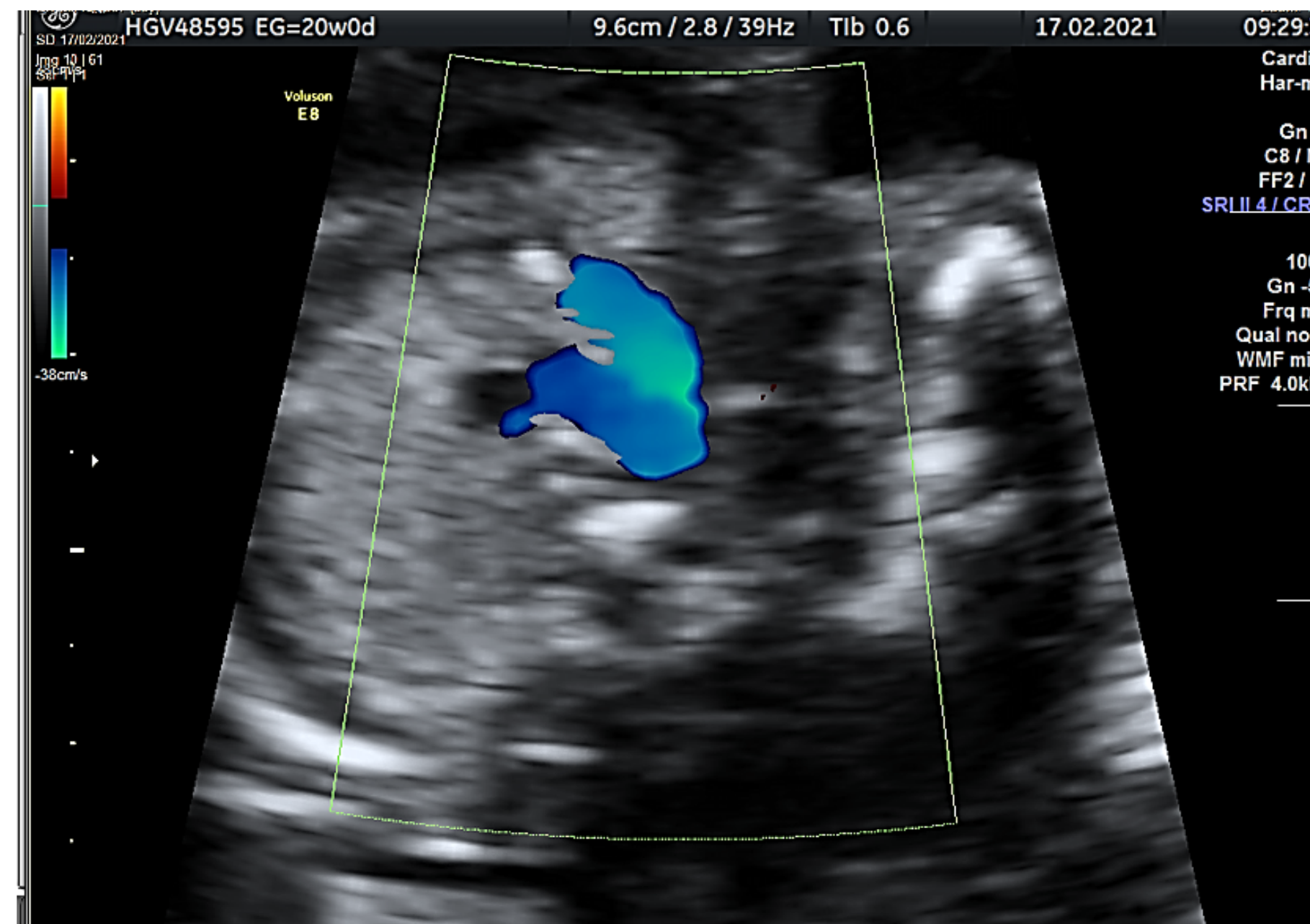
CONSORCI HOSPITALARI DE VIC

ILE a les 21 setmanes de gestació.

L'autòpsia fetal confirma les calcificacions perihepàtiques múltiples

El resultat del cariotip informa de **mosaicisme T21** (63% T21/37%) i una determinació de la mutació genètica de la fibrosi quística negativa.





Voluson
E8

2. Trim.

Har-high

95

Gn 2

C6 / M7

FF1 / E2

SRI II 0 / CRI 2

NT

CM

Cereb

Cereb 19.64mm

EG 19w0d 40.5%

CM 4.58mm 36.3%

NT 3.76mm

La imatge impresa no té valor diagnòstic

CALCIFICACIONS HEPÀTIQUES

Troballa relativament comuna

No existeix un maneig establert

Úniques

Múltiples

Intrahepàtica

Superficial

Diagnòstic diferencial

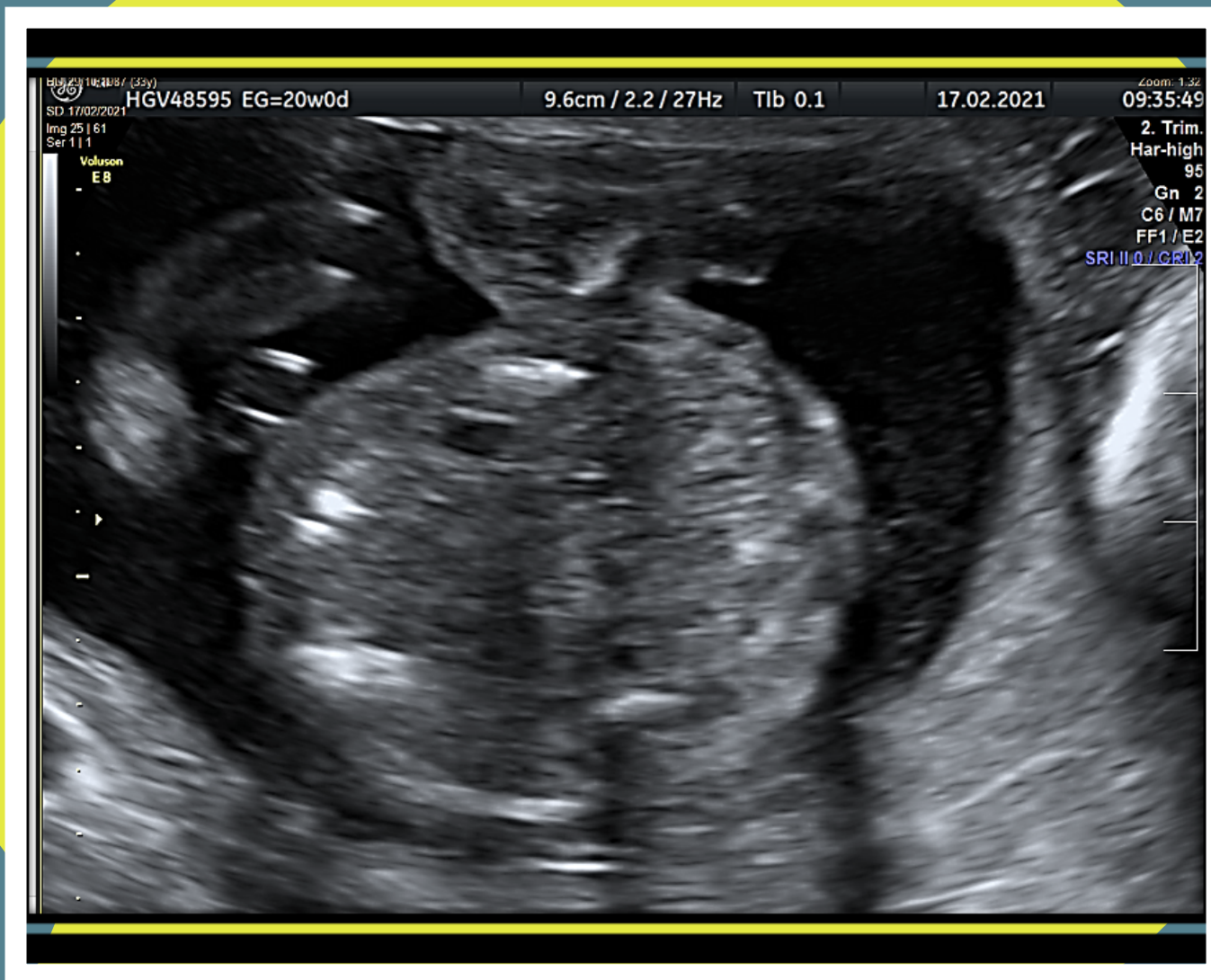
Bon pronòstic com troballa aïllada

Quan les calcificacions s'asocian a altres anomalies ecogràfiques el risc de presentar una anomalia cromosòmica es major.

Troballa frequent

TAKE HOME MESSAGES

Descartar altres
patologies



Normalment
bon
pronòstic

Fàcils de detectar

AGRAIMENTS:



BIBLIOGRAFÍA

Simchen, MJ, Toi, A. Bona, M.et al. Fetal hepatic calcifications: Prenatal diagnosis and outcome. American Journal of obstetrics and gynecology, December 2002. Vol 187, issue 6, p1617-1622. AJOG.

Nicolaides, KH, Fetal Medicine Foundation. The 11-13th weeks scan. First trimester diagnosis of chromosomal defects. Pg 7-21

Levine, D. Simpson, LL. Barss, VA. Fetal abdomen: Differential diagnosis of abnormal echogenicity and calcification. UpToDate, Enero 27, 2022. Disponible en:

https://www.uptodate.com/contents/fetal-abdomen-differential-diagnosis-of-abnormal-echogenicity-and-calcification/print?search=fetal%20hepatic%20calcifications%20§ionRank=1&usage_type=default&anchor=H439575573&source=machineLearning&selectedTitle=1~150&display_rank=1

McNamara A, Levine D. ntraabdominal fetal echogenic masses: a practical guide to diagnosis and management. Department of Radiology, Harvard Medical School. Radiographics. 2005;25(3):633. PubMed.

Sahlin, E. Sirotkina, M. Marnerides, A. et. atl. Fetal Calcifications Are Associated with Chromosomal Abnormalities, Sweden. Plos ONE abril 2015. PubMed.

ACOG.

Mekki, C. Aissat, A. Mirlesse, V. et. al. Prenatal Ultrasound Suspicion of Cystic Fibrosis in a Multiethnic Population: Is Extensive CFTR Genotyping Needed? Genes 2021, 12, 670. Disponible en <https://www.mdpi.com/2073-4425/12/5/670>

Plaza Oliver,D. Carabaño Aguado, I. Coca Robinot, D. et. al. Calcificaciones hepáticas múltiples. Revisión a propósito de dos casos Madrid. REv. Pediatría Aten Primaria vol.21. no.82. Abril/Junio 2019. Disponible en: https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1139-76322019000200019
