

Anomalia en el desenvolupament del còrtex cerebral fetal

POLIMICROGIRIA
DIAGNÒSTIC PRENATAL I SEGUIMENT NEONATAL

Hospital Universitari de Girona Dr Josep Trueta

*Ariadna Alberch Grau; Clara Martínez Diago; Anna Borrell Molins;
Maria Pérez de Puig; Cristina Adrados Planell; Anna Maroto González.*



XXIX Jornada Catalana de
Diagnòstic Prenatal Ecogràfic

18 de Març 2022

PRESENTACIÓ DEL CAS

1

Gestant de 39 anys, TPAL 1011
Ecografia 1T: normal
Risc intermedi T21 → Rebutja DNA fetal

2

16 SG →

Ecografia morfològica
precoç dins de la
normalitat

3

20 SG



- Amniocentesi amb QF-PCR i Microarray: Normal
- Estudi d'infeccions en sang materna i LA: Negatiu

Derivació a Hospital Josep Trueta

Hiperecogenicitat accentuada del líquid cefalorraquidi amb sospita de patologia del sistema nerviós central

ECOGRAFIES I SEGUIMENT - HOSPITAL JOSEP TRUETA

NSG

22 SG

NSG

25 SG

NSG

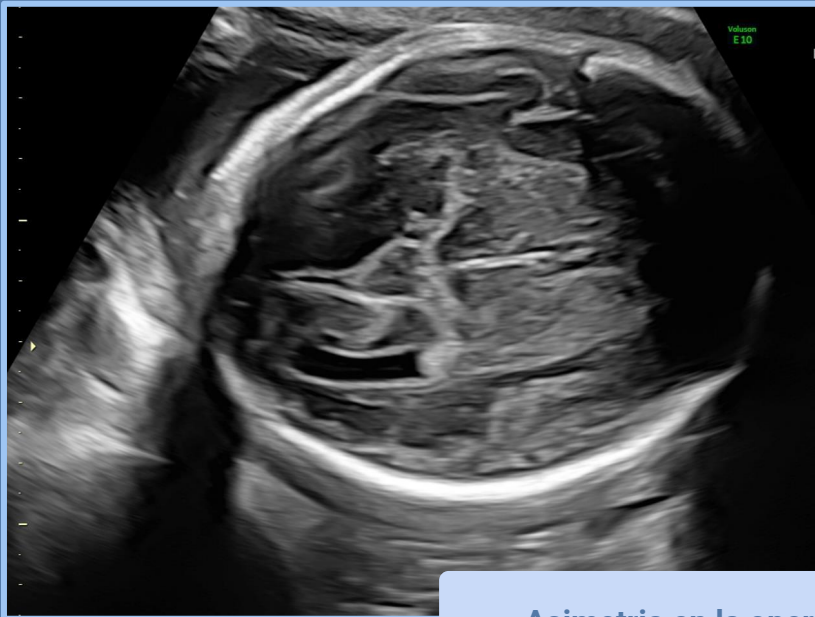
28 SG



Zona més **hiperrefringent** a la superfície del parènquima parieto - occipital esquerre amb visualització d'**irregularitat de la superfície cortical** amb sospita de patologia del desenvolupament cortical

SEGUIMENT - HOSPITAL VALL D'HEBRON

NSG 29 SG



Asimetria en la operculització de la cisura de Silvio

SEGUIMENT - HOSPITAL VALL D'HEBRON

NSG 29 SG

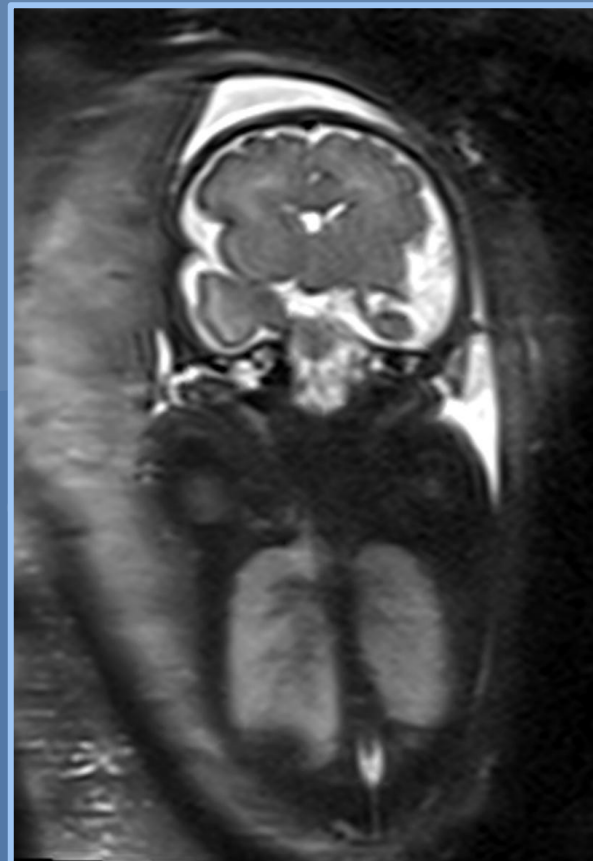
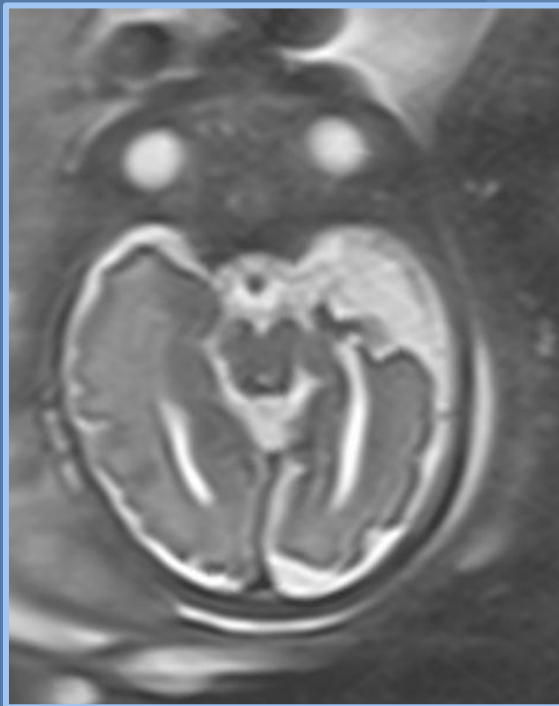
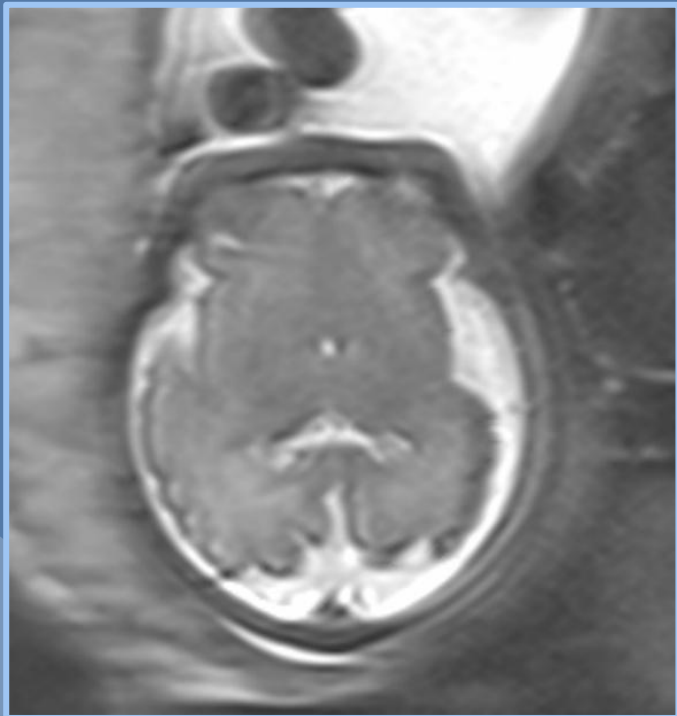


Asimetria en la operculització de la cisura de Silvio

SEGUIMENT - HOSPITAL VALL D'HEBRON

RM fetal

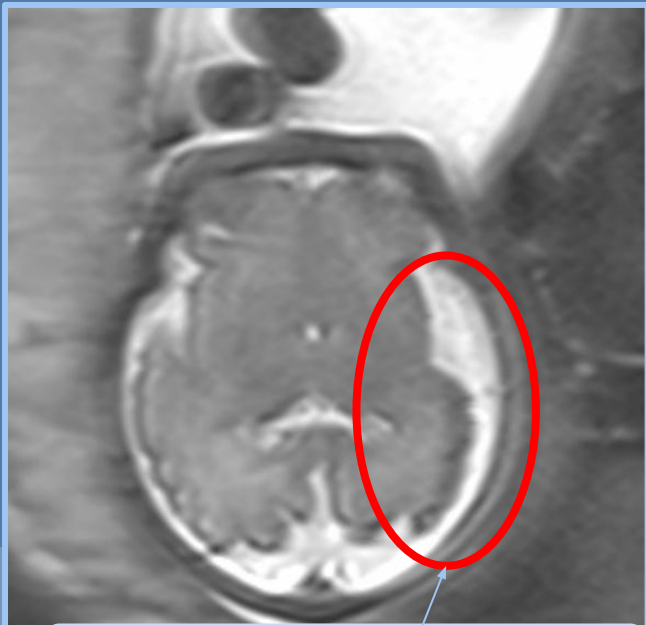
31 SG



SEGUIMENT - HOSPITAL VALL D'HEBRON

RM fetal

31 SG



Polimicrogiria parieto - temporo - insular esquerra amb alteració de la opercularització silviana

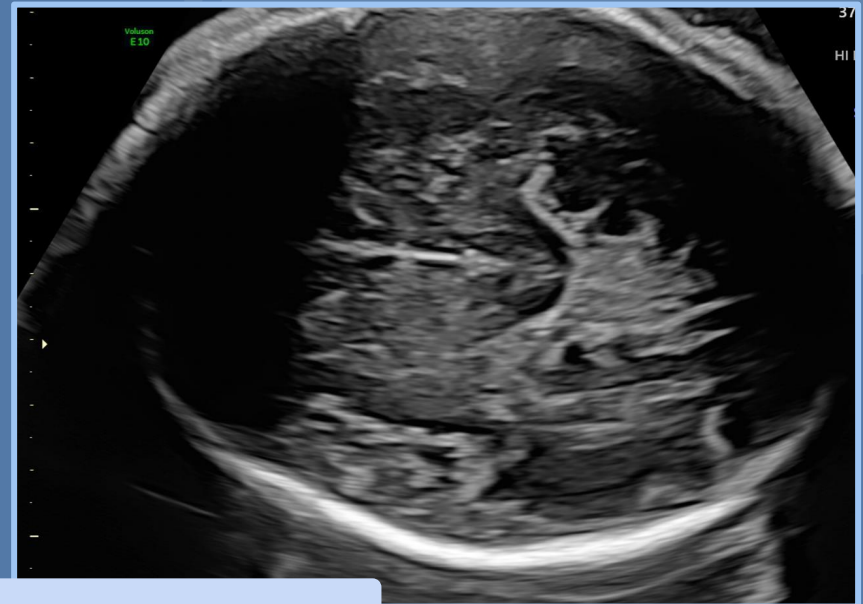
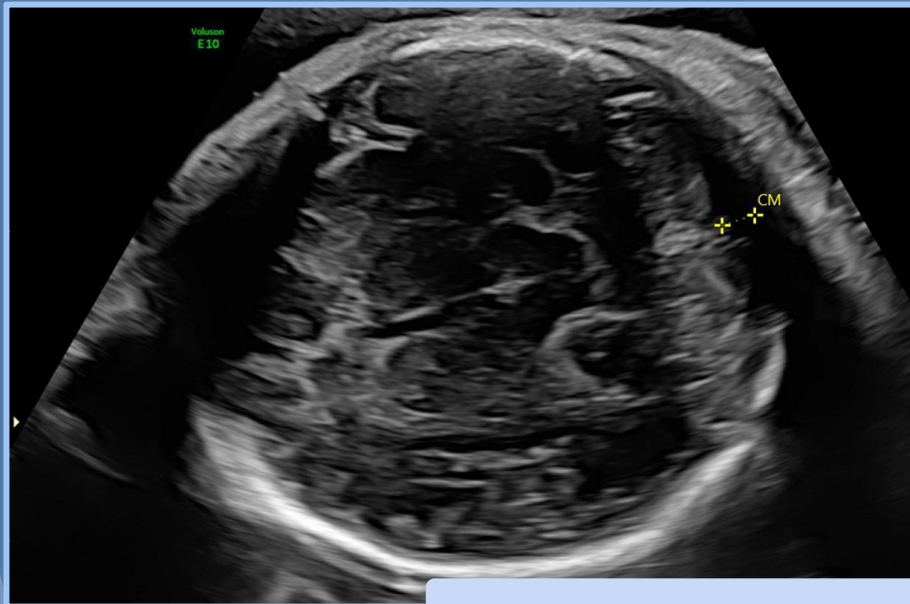
Pèrdua de volum del lòbul temporal esquerra



Esquisencefàlia de llavis oberts

SEGUIMENT - HOSPITAL VALL D'HEBRON

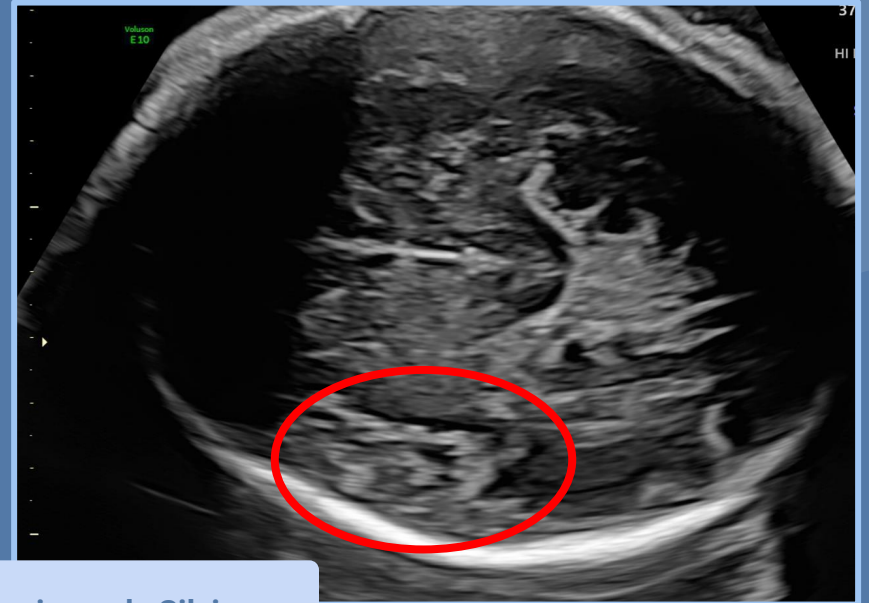
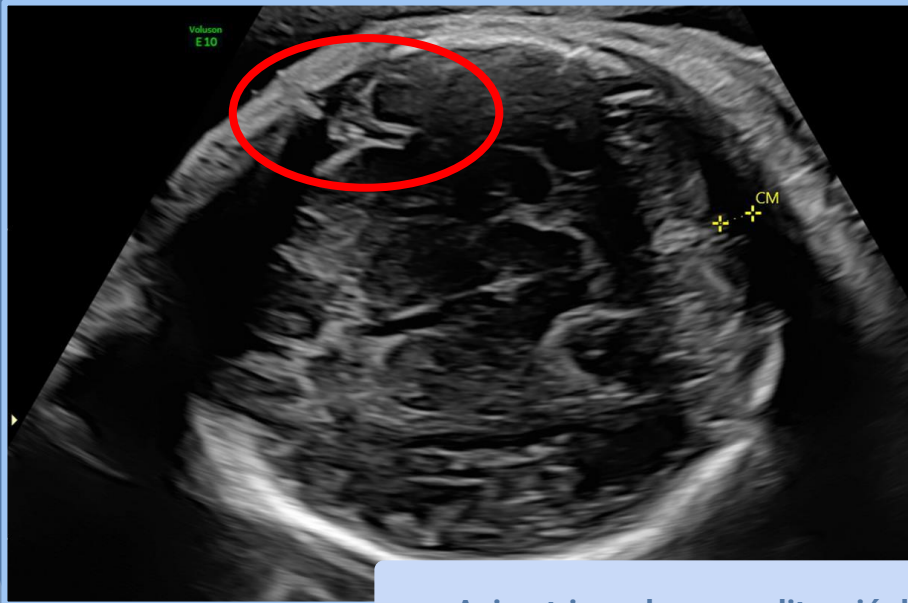
Ecografia 35 SG



Asimetria en la operculització de la cisura de Silvio

SEGUIMENT - HOSPITAL VALL D'HEBRON

NSG 35 SG



Asimetria en la operculització de la cisura de Silvio

Resolució del cas

RM neonatal 2 DDV

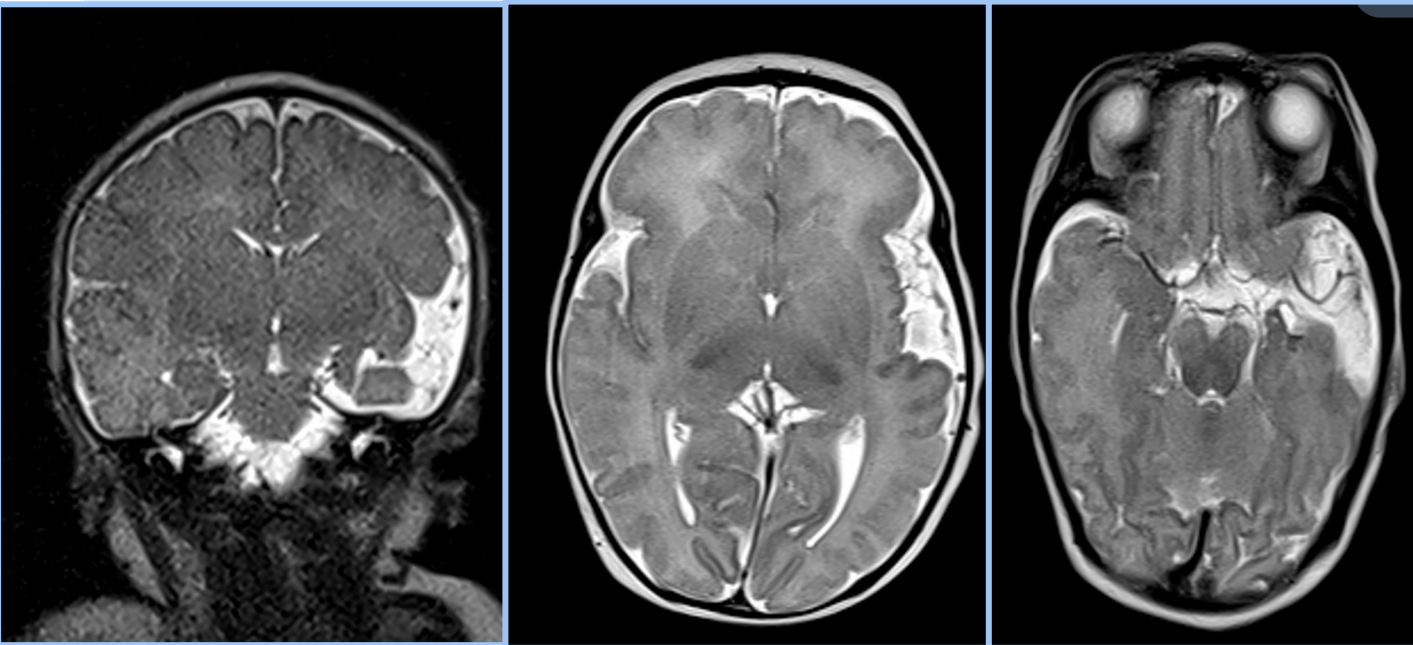
RESULTAT EXOMA:

MAPK8IP3;

NM_001040439.1:c.3425C>T;

NP_001035529.1:p.T1142M.

Canvi aparentment de novo.
Variant patològica.



7 setmanes de vida

- Hipertelorisme
- Plecs epicàntics
- Exotropia
- Nistagmus intermitent que s'acusa en dextroversió

Actualment 8
mesos de vida

Resolució del cas

RM neonatal 2 DDV

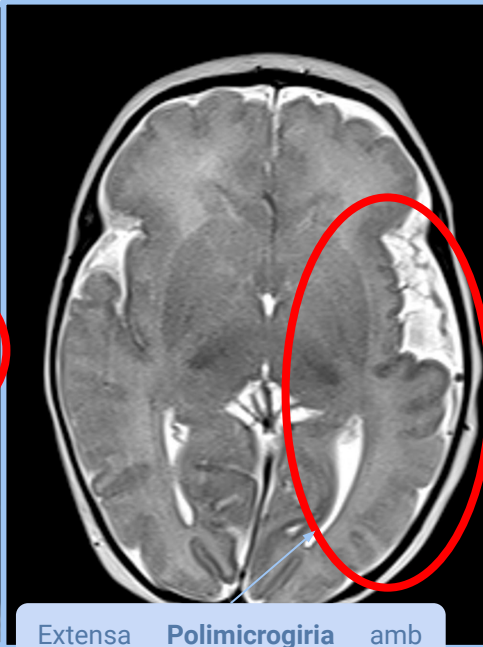
RESULTAT EXOMA:

MAPK8IP3;
NM_001040439.1:c.3425C>T;
NP_001035529.1:p.T1142M.

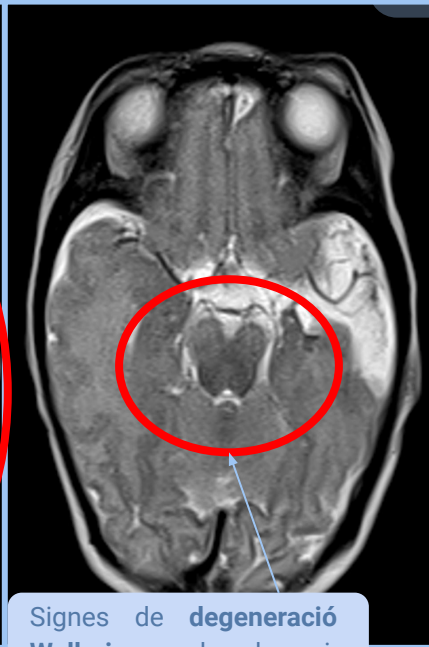
Canvi aparentment de novo.
Variant patològica.



Pèrdua de volum del lòbul temporal esquerre i Esquisencefàlia de llavis oberts



Extensa Polimicrogiria amb alteració opercularització de cisura de Silvio



Signes de degeneració de la via Walleriana - espinal homolateral

7 setmanes de vida

- Hipertelorisme
- Plecs epicàntics
- Exotropia
- Nistagmus intermitent que s'acusa en dextroversió

Actualment 8 mesos de vida



Polimicrogiria

1 Malformació del desenvolupament cortical més freqüent

Alteració de migració neuronal

Múltiples circumvolucions separades per solcs poc profunds

4 Troballa aïllada o associada a altres malformacions

Ventriculomegàlia, microcefàlia, anomalies de la línia mitja, alteracions cerebeloses, altres alteracions de la migració neuronal

2 Signes i símptomes en funció de superfície i regions cerebrals afectes

Formes focals i unilaterals: convulsions lleus

Formes bilaterals: alteracions del nivell cognitiu, llenguatge, motricitat, alteracions sensorials i epilèpsia

5 Diagnòstic a través de neuroimatge

RM
Ecografia prenatal

3 Etiologia

Infeccions (CMV, Toxoplasma)
Alteracions genètiques
Factors isquèmics

6 Pronòstic

Mal pronòstic vital i funcional

Take home messages

- Importància de la realització d'un **bon cribratge ecogràfic** valorant la **morfologia de les cisures** segons l'edat gestacional
- Les **malformacions del desenvolupament cortical** es poden diagnosticar a finals del 2T o 3T mitjançant ecografia i RM fetal

Gràcies



Hospital Universitari de Girona
Doctor Josep Trueta