

CASO CLÍNICO “XXIX JORNADA CATALANA DE DIAGNÓSTICO PRENATAL ECOGRÁFICO”

Disgenesia de cuerpo calloso, quistes periventriculares y retraso de maduración cortical. Utilidad de la secuenciación del exoma

Marta Camacho, Narcís Masoller, Laura Nogué, Míriam Illa, Míriam Pérez, Elena Monterde, Anna Goncé, Elisenda Eixarch.

INTRODUCCION

La ausencia total (agenesia) o parcial (disgenesia) del cuerpo calloso es una de las malformaciones cerebrales más comunes y puede presentarse de forma aislada o asociada a otras anomalías. El presente caso describe una gestación gemelar en la que uno de los fetos presenta una disgenesia de cuerpo calloso asociada a otras anomalías cerebrales.

DESCRIPCIÓN DEL CASO

Antecedentes:

No antecedentes de interés. TPAL 0000.

Proceso actual:

Gestante de 34 años (bicorial-biamniótico) a la que se realiza neurosonografía a las 26 semanas: Feto A, sin hallazgos patológicos. Feto B, ventriculomegalia leve asociada a disgenesia de cuerpo calloso y quistes periventriculares (*Imagen 1 y 2*). Se realiza amniocentesis. Resultados:

- QF-PCR y microarray: normal.
- PCR CMV y toxoplasma indetectable.



Imagen 1

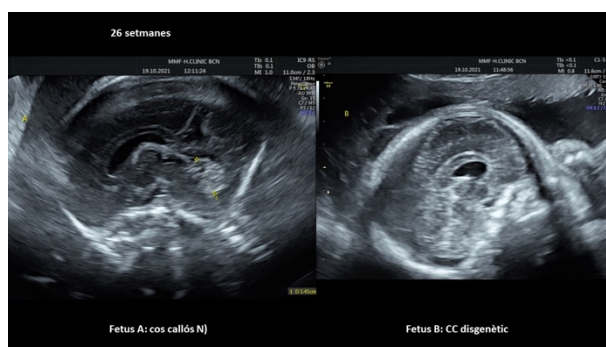


Imagen 2

Seguimiento ecográfico seriado, en el que destaca retraso de maduración cortical en feto B respecto al feto A (*Imagen 3*).

Se realiza RM cerebral en semana 32, que confirma hallazgos ecográficos.

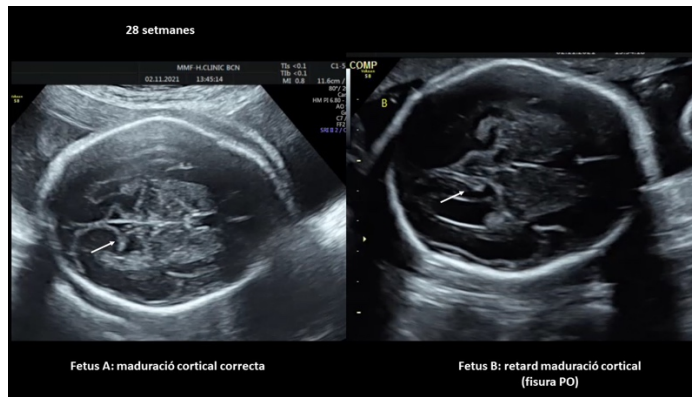


Imagen 3

En semana 32 se realiza RM cerebral fetal, que confirma hallazgos ecográficos, sin evidenciarse otras anomalías.

Comentado el caso en el comité de Neurología Fetal, se decide ampliar el estudio a exoma clínico.

A las 36.4 semanas la paciente presenta RPM, ingresa y se finaliza mediante cesárea.

La recién nacida actualmente está en seguimiento en Unidad Neurología y presenta una exploración inicial con hallazgos anormales y una analítica con una ferritina elevada.

Postnatalmente se obtienen resultados del exoma clínico del feto B que identifica dos variantes probablemente patogénicas en heterocigosis del gen IREB2, el cual está asociado a trastornos neurodegenerativos y anemia microcítica con herencia AR. Estos hallazgos coinciden con el fenotipo fetal y neonatal.

DISCUSIÓN/CONCLUSIONES

Este caso pone de manifiesto la utilidad de la ecografía en diagnóstico prenatal de las de sistema nervioso central y la importancia del estudio genético secuencial, destacando la aportación extra del exoma clínico.