



Consorci Sanitari
Alt Penedès-Garraf



Perfil facial fetal: més enllà d'una foto de record

Dra.Pascual, Dra.González, Dra.Monera

*Dra.M.Pérez-Cruz, Dra.Gómez, Dr.Sabrià

XXIX Jornada Catalana de Diagnòstic Prenatal Ecogràfic

Auditori Municipal de Terrassa
Divendres 18 de març de 2022

12 SG

28 anys. PARA 0-0-0-0.

Sense antecedents personals
ni familiars d'interès.

Complements amb vitamina
B12 per dieta vegetariana.

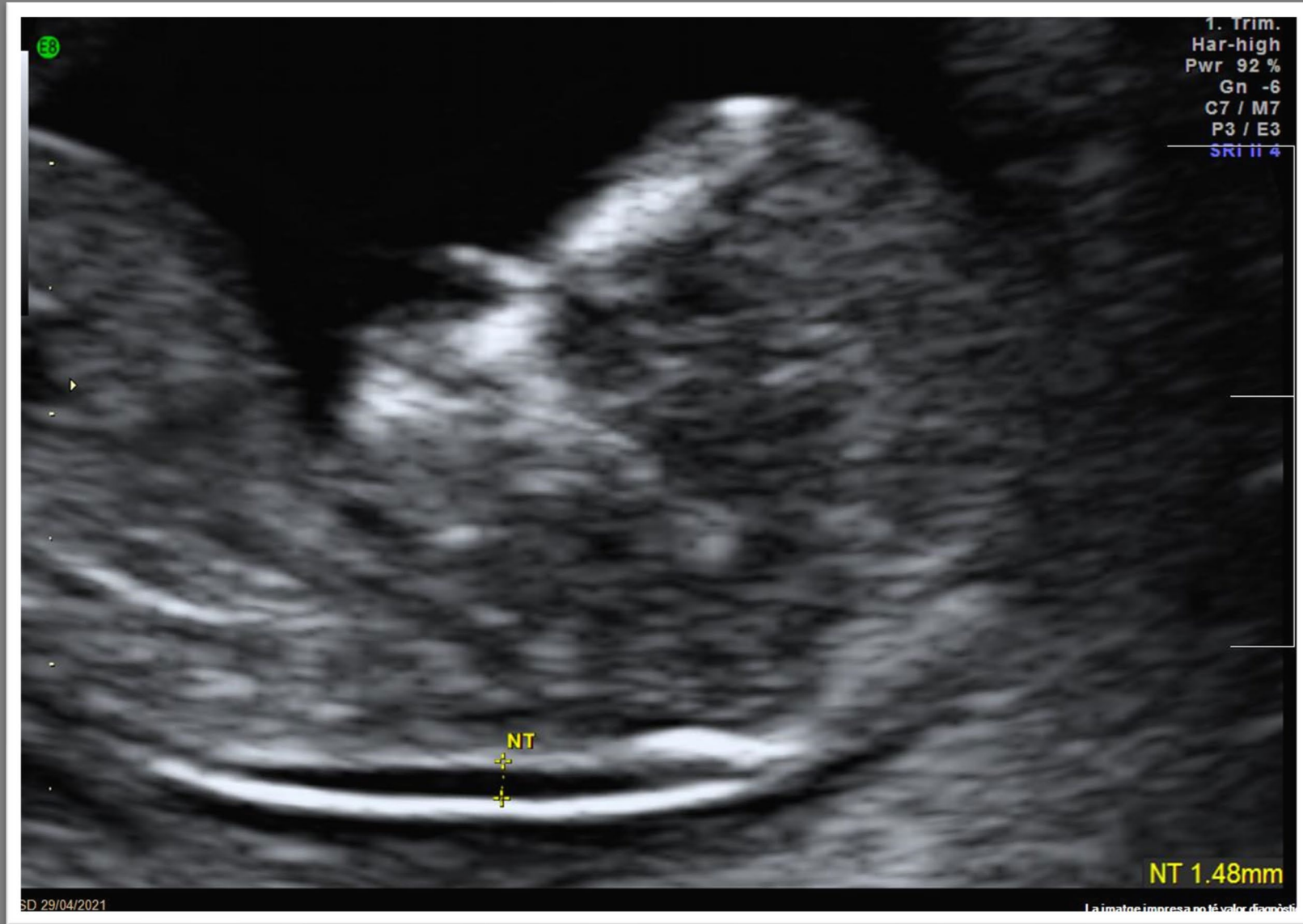
Eco 1rT:

CRL = 60,63 mm.

TN = 1,48 mm.

Os nasal visible.

CBE i PE : risc baix



21 SG

Perfil facial atípic

Os nasal visible de 6 mm

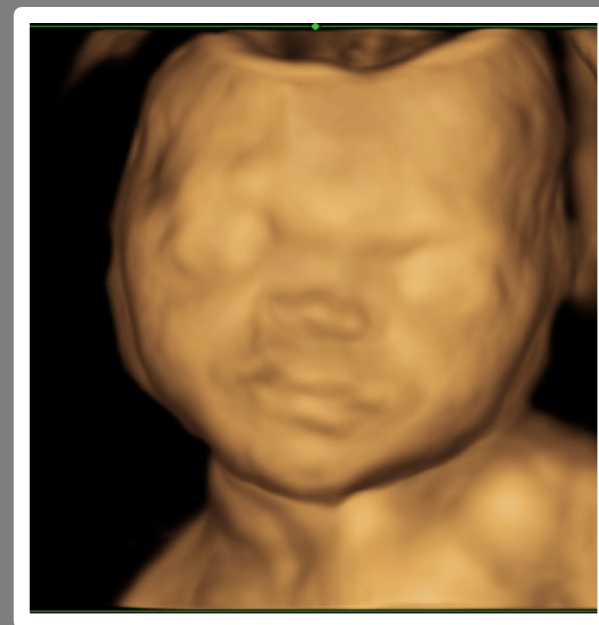
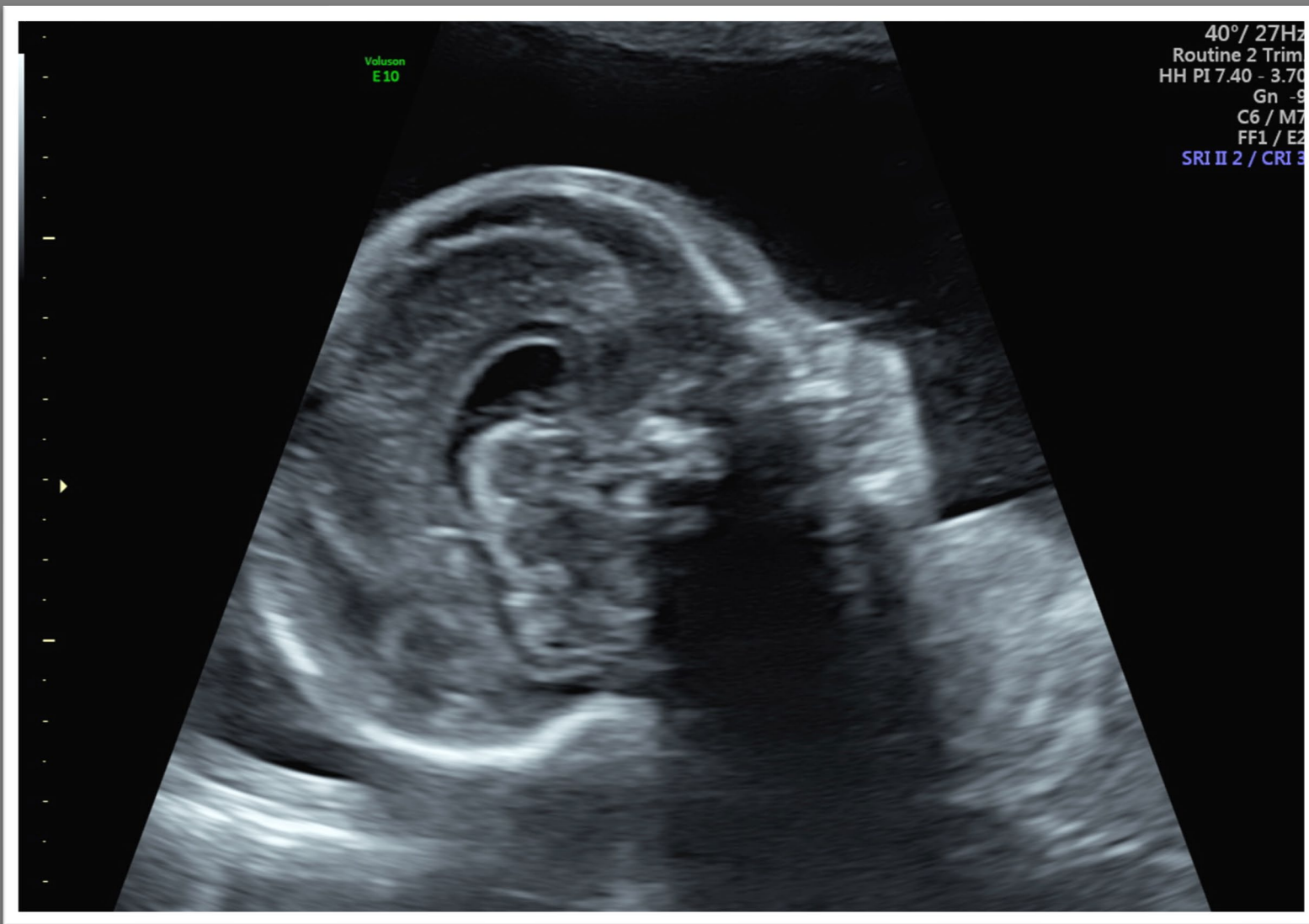
BPD, PC, CA i FL normals per SG (-1 DE)

LA normal

Sense altres anomalies morfològiques fetals

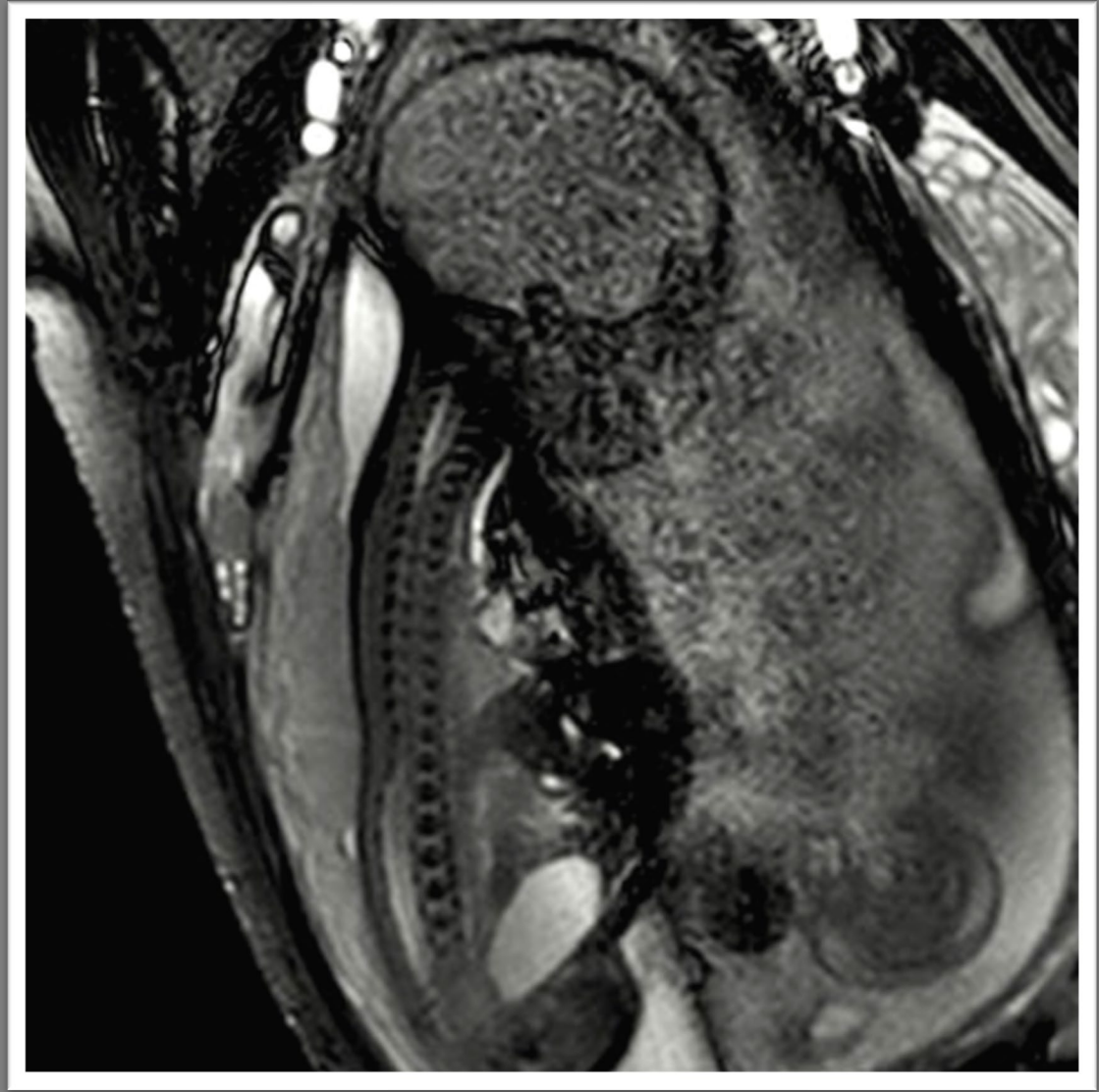


24 SG



28 SG

RMN cerebral normal
Conus medul·lar a nivell de L1-L2
Hipertelorisme lleu
Os nasal present.
Perfil facial anòmal





Amniocentesi:

*QF-PCR normal per T21, T13 i T18, **sexe cromosòmic XY**

*a-CGH: normal

*Exoma:

Mutació en heterozigosi en el gen ARSL (OMIM* 300180) causa **condrodisplàsia punctata**, amb patró de **herència recessiva lligada al cromosoma X**.

Aquesta mutació es va detectar en heterozigosi en la gestant.

La condrodisplàsia punctata lligada al cromosoma X és deguda a una mutació en la proteïna E del gen ARSL. El fenotip de les persones afectades es caracteritza per una hipoplàsia del terç mig facial acompanyada de braquitelefalanges en EESS, sense discapacitat intel·lectual.

Aquesta mutació produeix una alteració a nivell de la matriu extracel·lular dels condrocits.