

* Fetus amb fractures múltiples: causa genètica o adquirida?

Marina Alcoz Cases

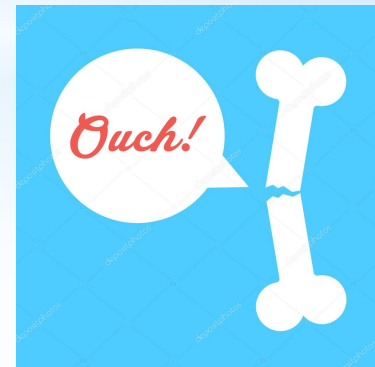
Hospital Sant Joan de Déu

Fundació Althaia

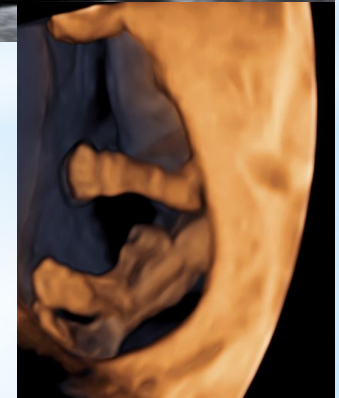
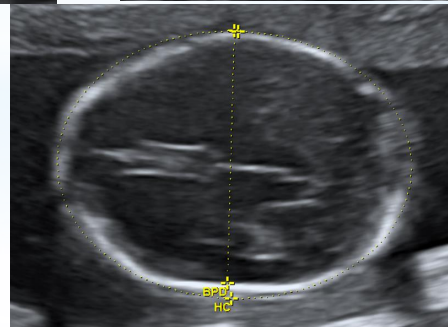
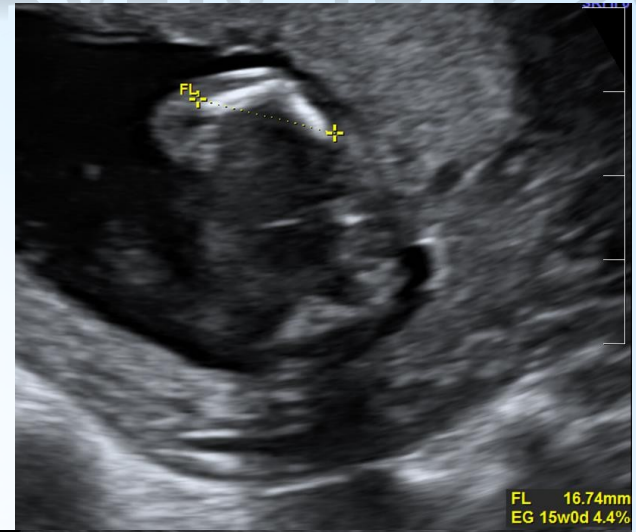
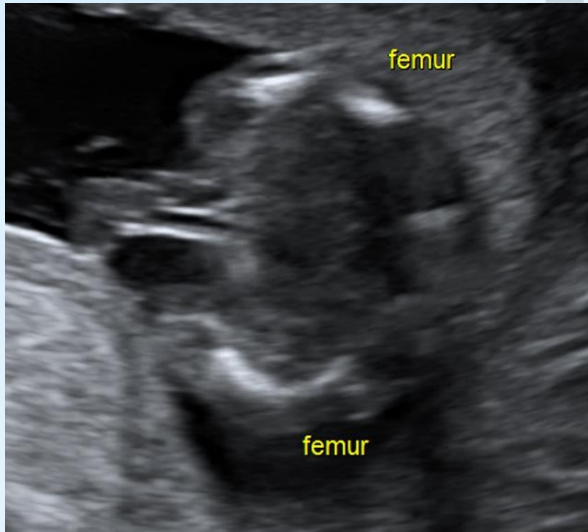
Xarxa Assistencial Universitària de Manresa

18 març 2022

XXIX Jornada catalana de diagnòstic prenatal ecogràfic



* ECOGRAFIA 16.3 SA



* EL CONTEXT

- * 26a, TPAL 1001, Marroc, 7 mesos a Catalunya, barrera idiomàtica TOTAL. Marit sa no consanguini.
- * AP: hiperemesi 1a gest, **covid-19** 6SA. No trauma.
- * Visita Urgències 7SA astènia: As normal
- * 11.6SA CAP: lipotímia, TAs 70, vòmits, deshidratació.
- * Ingrés 3 dies UCI + 17 planta

.....

- * Alteració analítica sanguínia severa
- * Virus hepatotrops: **IgG IgM parvovirus B 19+**
- * ECG: elevació difusa segment ST

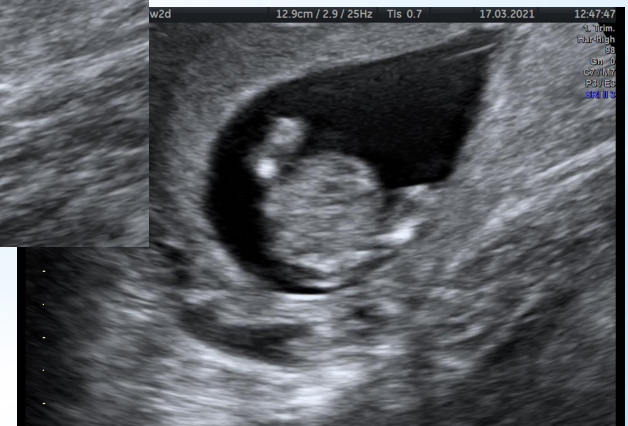
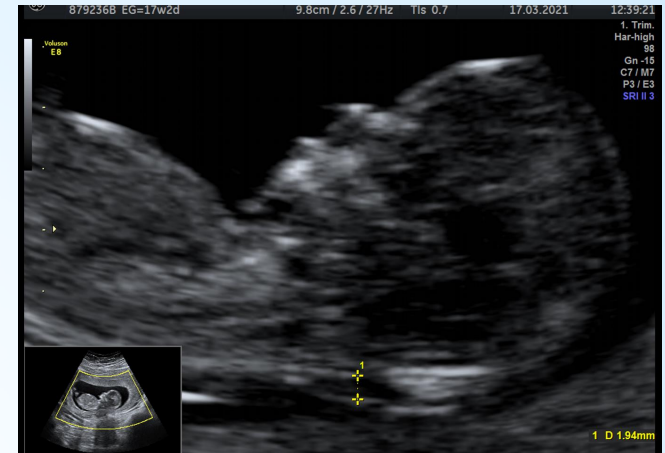
.....

- * OD: **Hiperemesi**: alcalosi metabòlica no compensada, alteració hidroelectrolítica, IRA prerrenal, tiroiditis.
- * **Parvovirus (covid?)**: anèmia progressiva, miopericarditis, hepatitis amb colostasi, vòmits.
- * **Resolució completa**: tractament de suport i AAS. Alta amb AAS i vitamina D, control a alt risc 16 SA

Paràmetre	Alteració màx	Interpretació
Hb	12.3 a 7.1 g/dL	↓ ↓
pH	7.59 ng/mL	↑ ↑ ↑
creatinina	1.3 mg/dL	↑
Na	125 mmol/L	↓ ↓
K	2.4 mmol/L	↓ ↓
Cl	64 mmol/L	↓ ↓ ↓
Bilirrubina total/directa	3.53/2.18 mg/dL	↑ ↑
ALT/AST	1148/330 U/L	↑ ↑ ↑
Ca	7.84 mg/dL	↓
Mg	2.73 mg/dL	↑
P	1.8 mg/dL	↓
Vitamina D	5.8 ng/mL	↓ ↓
TSH	0.01 mU/L	↓ ↓ ↓
ferritina	1478 ng/mL	↑ ↑ ↑
Troponina I/T	232.2/130 ng/L	↑ ↑ ↑

* ECOGRAFIA 12.4 SA

Triple
Screening
Baix risc



* UNITAT DE MEDICINA FETAL HVH 16.6 SA

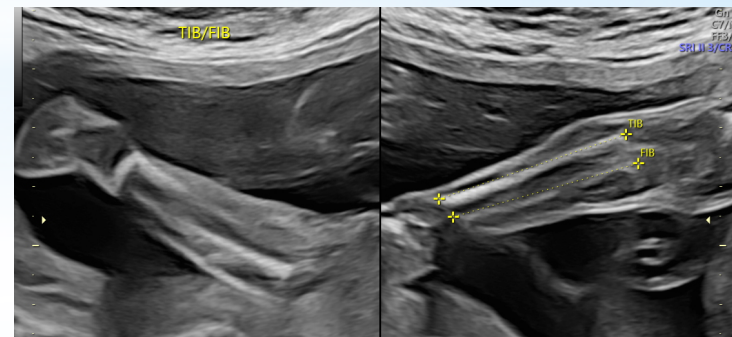
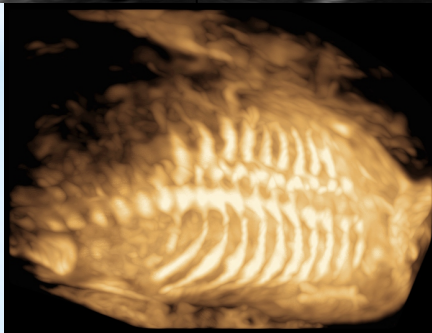
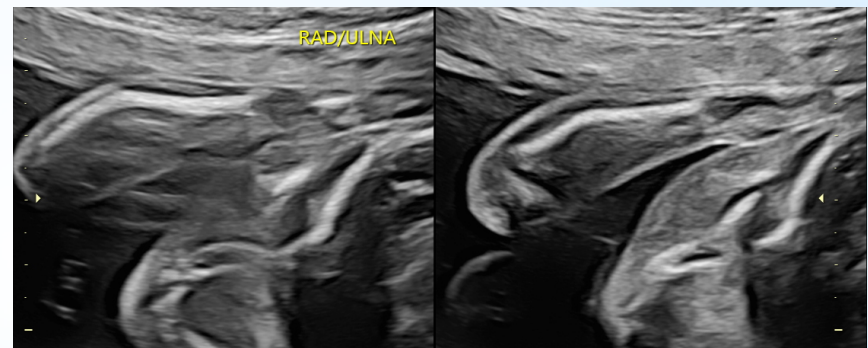
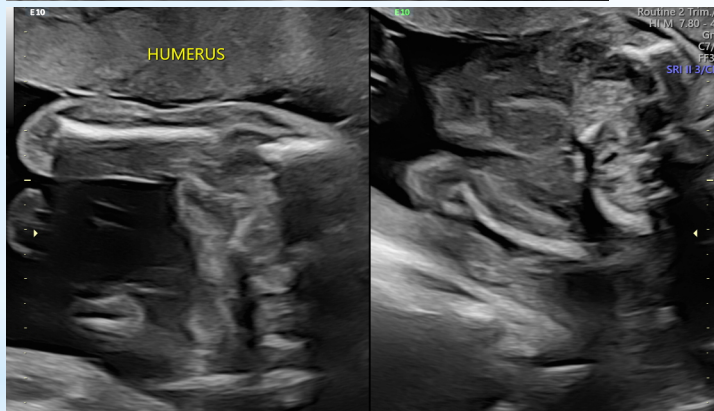
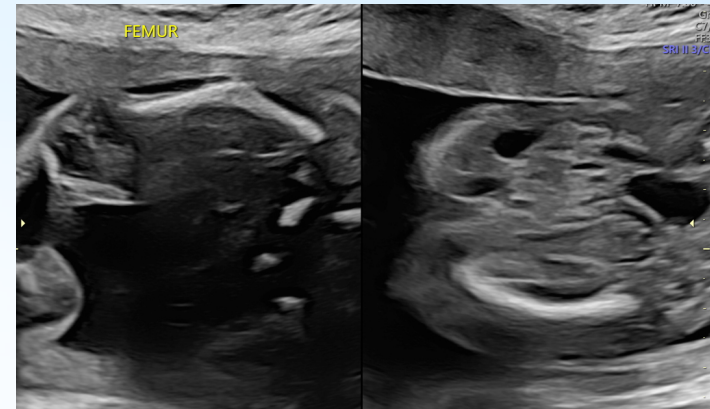
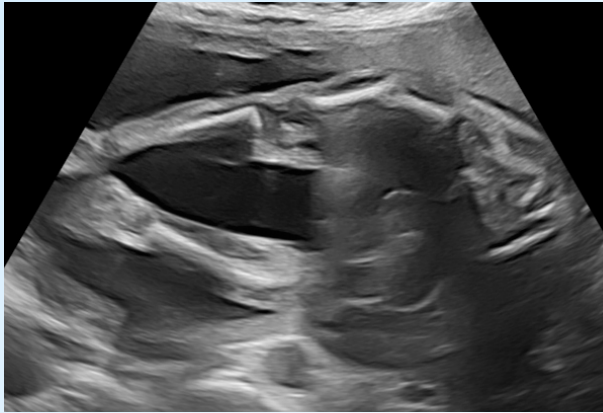


- * OD: SOSPITA fractures fèmurs, hùmers, cúbit/radi D
- * Mineralització i moviments mans/peus normals
- * No hipoplàsia toràcica ni altres alteracions
- * Improbable relació amb parvovirus B19
- * Denegació amniocentesi i ILE 2n trimestre
- * Mal pronòstic: controls HVH/4 setm



Exemple fractura confirmada

* ECOGRAFIA MORFOLÒGICA 22.3 SA

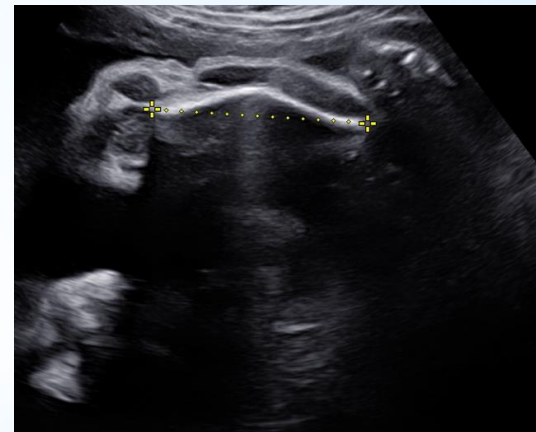
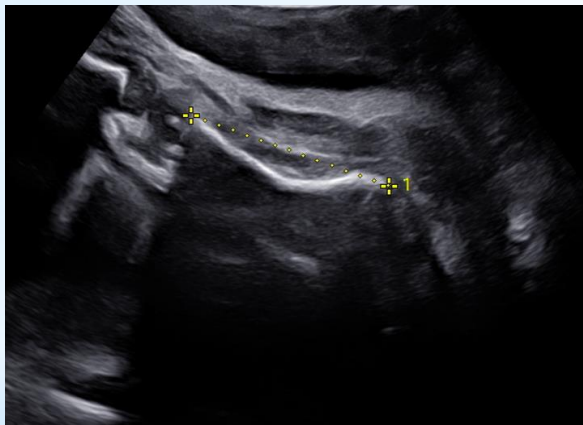


* HVH 31.2 SA

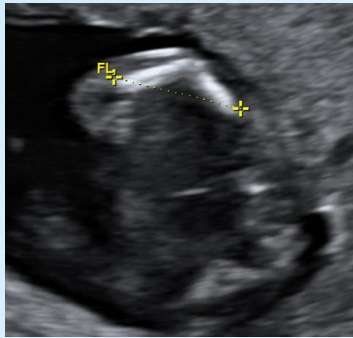
* Fractures remodelades, no testes a escrot.

Bona evolució + Distòcia social

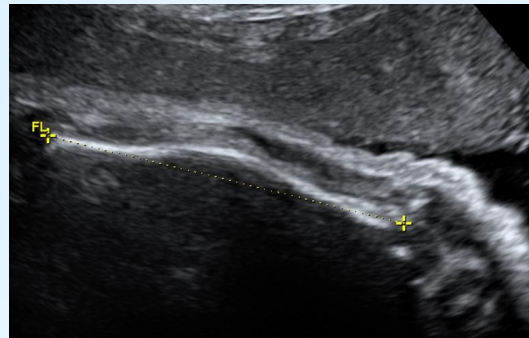
* Seguiment i part a Manresa. Valorar part vaginal per baix risc de re-fractura intrapart.



*CONTROLS 35-37-39.6 SA



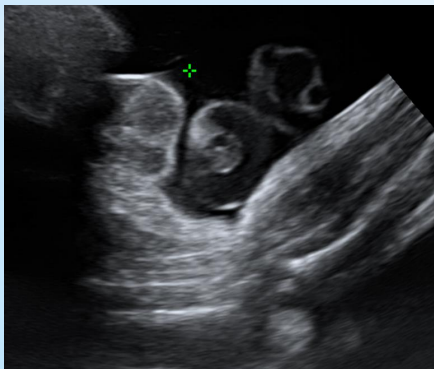
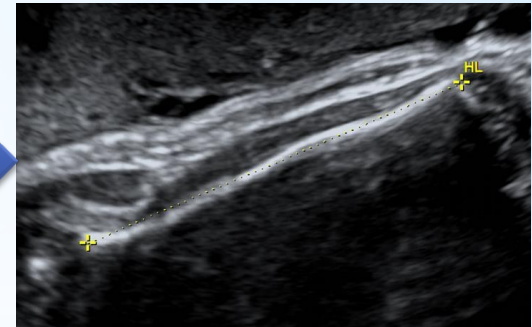
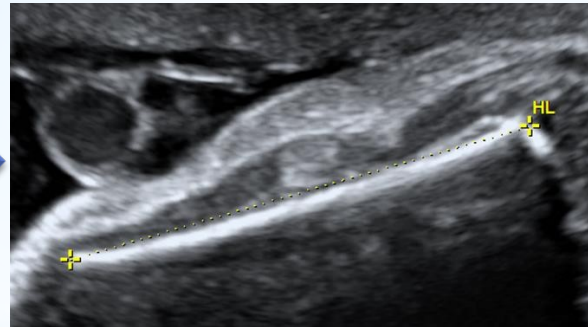
16-17 SA



35 SA



39 SA



FUR	19.12.2020	EG(FUR)	39w6d	FEP (FUR)	25.09.2021	G	☐	Ab	☐
FDC		EG(AUA)	38w6d	FEP(AUA)	02.10.2021	P	☐	Ec	☐
EFW (Hadlock)		Valor	Ámbito	Edad	Ámbito	GP	Hadlock		
AC/BPD/FL/HC		4003g	± 584g	OR			80.5%		
Mediciones 2D	AUA	Valor	m1	m2	m3	Mét.	GP	Edad	
BPD (Hadlock)	☒	101.80 mm	101.80			máx.		>97.7% 42w0d	
HC (Hadlock)	☒	354.03 mm	354.03			máx.		79.9%	
AC (Hadlock)	☒	376.50 mm	380.97	372.03		med.		97.5% 41w4d	
FL (Hadlock)	☒	64.90 mm	64.90			máx.		<2.3% 33w3d	
HL (Jeanty)	☒	6.24 cm	6.24			med.		7.8% 36w1d	

*PART I AVALUACIÓ NEONATAL

- * Rebutja cesària electiva. Inducció per macrosomia 40.3 SA: part eutòcic nen 4140g Apgar/pH correcte.
- * AP placenta normal
- * EF: epicant, base nasal lleument ampla.

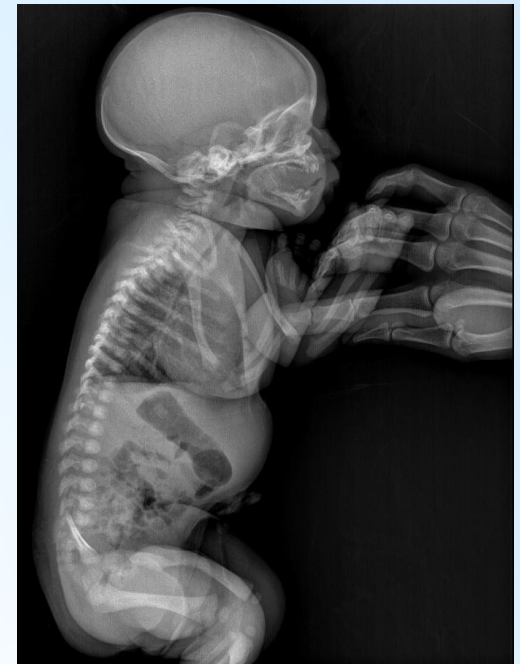
Cuixa dreta lleument tensa a la manipulació, dits llargs, tendència a ADD polzes.

Possible buf cardíac I/VI

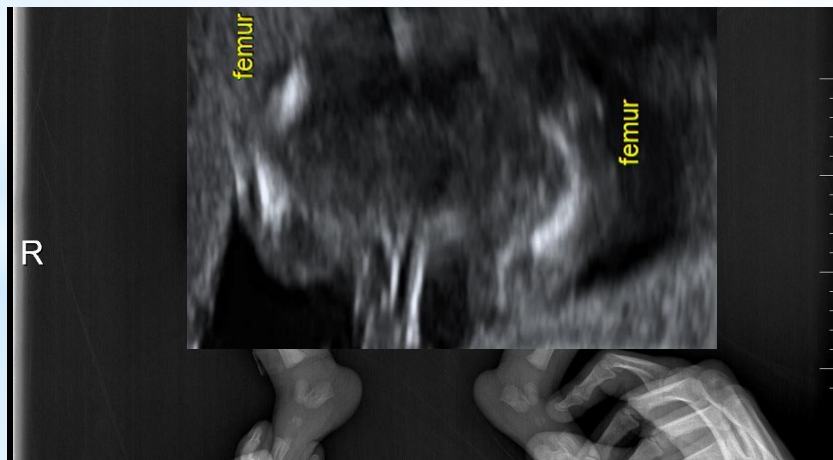
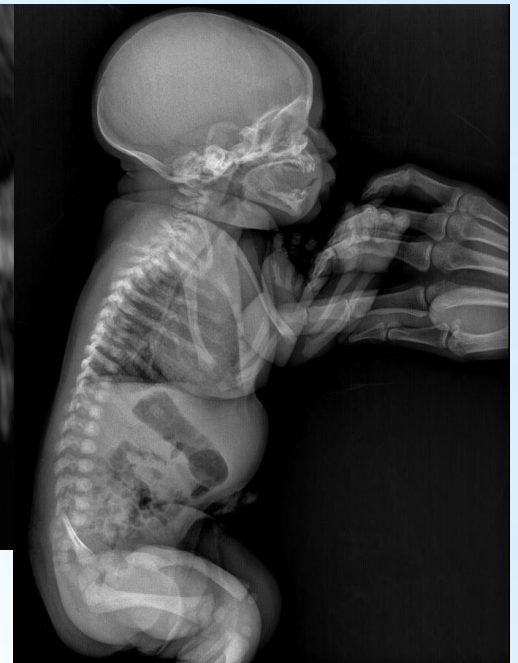
Criptoorquídia esquerra



* ESTUDI NEONATAL: sèrie òssia



* ESTUDI NEONATAL: sèrie òssia



* ESTUDI NEONATAL: altres

* Analítica metabolisme ossi normal: en contra raquitisme congènit

* Ecocardiografia: FOP persistent, control als 6m. No buf des de 15 ddv

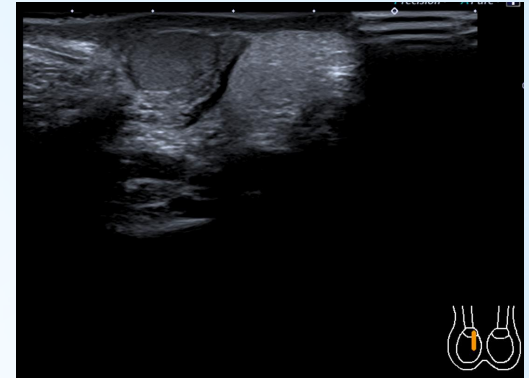
* Eco testicular: criptoorquídia esquerra

* Fons d'ull, Eco TF i abdominal normals

* **Rehabilitació:** avaluació 15ddv normal, alta

* **Genètica HSJD Esplugues:** exoma clínic dirigit: 25 gens i panells displàsies òssies negatiu.

Valoraran CGH-array



* LLAYORS... CAUSA GENÈTICA O ADQUIRIDA?

* A 5 MESOS DEL NAIXEMENT NO TENIM RESPOSTA!

“OD: DISPLÀSIA ESQUELÈTICA NO FILIADA”

Raquitisme congènit corregit vs síndrome genètica vs...



* Dificultats:

- * Fractura fetal espontània, extremadament rara

- * Per trauma (65%) o patologia osteomuscular/malformativa. No casos descrits per patologia materna adquirida.

- * Impossibilitat de descartar la causa genètica al 100%

- * Dificultat en establir un pronòstic prenatal, evolucions sorprenents

- * Pacients de seguiment i comunicació difícil

* ASSUMIR QUE NO SEMPRE ARRIBEM A UN DIAGNÒSTIC

* AGRAÏMENTS

- * Dra Sílvia Arévalo, obstetra UMF HVH
- * Dra Marisol León, pediatria HSJD Manresa
- * Dr Dídac Casas, genetista HSJD Esplugues
- * Dres Clara Iglesias i Cristina Trullàs, GIN-OBS HSJD Manresa
- * Serveis de medicina interna i intensiva, cardiologia, hematologia, radiologia, rehabilitació, oftalmologia, professionals de suport.

* EQUIP MULTIDISCIPLINAR per a un final feliç

(per ara)



* Gràcies!!