



Defecte del tub neural recurrent

Raquel Mula
Raúl García
Antoni Borrell

Servei de Medicina Materno-Fetal. Institut Clínic
de Ginecologia, Obstetrícia i Neonatologia.
Hospital Clínic de Barcelona





Dona de 34 anys

Sense antecedents d'interés

PARA: 0000

Screening 1er trimestre: Baix risc

Sol.licita prova invasiva per angoixa materna

0.4 mg àcid fòlic iniciat al període preconcepcional



Ecografia de primer trimestre: 13.2 setmanes

CRL = 71 mm
TN = 2 mm





Ecografia de primer trimestre: 13.2 setmanes





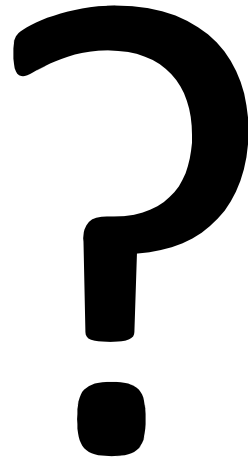
Ecografia de primer trimestre: 13.2 setmanes





Ecografia de primer trimestre: 13.2 setmanes





Mielomeningocele

Biòpsia de còrion



Cariotip 46,XY

Diapositiva 8

ab1

mielomeningocel

46,XY

la imatge en un únic

aborrell; 13/03/2012

Interrupció legal de l'embaràs 13.4 setmanes

Espina bífida sacra: Mielomeningocele



Diapositiva 9

ab2

sacra o lumbo-sacra?

aborrell; 13/03/2012



35 anys

PARA: 0010 (ILE per DTN)

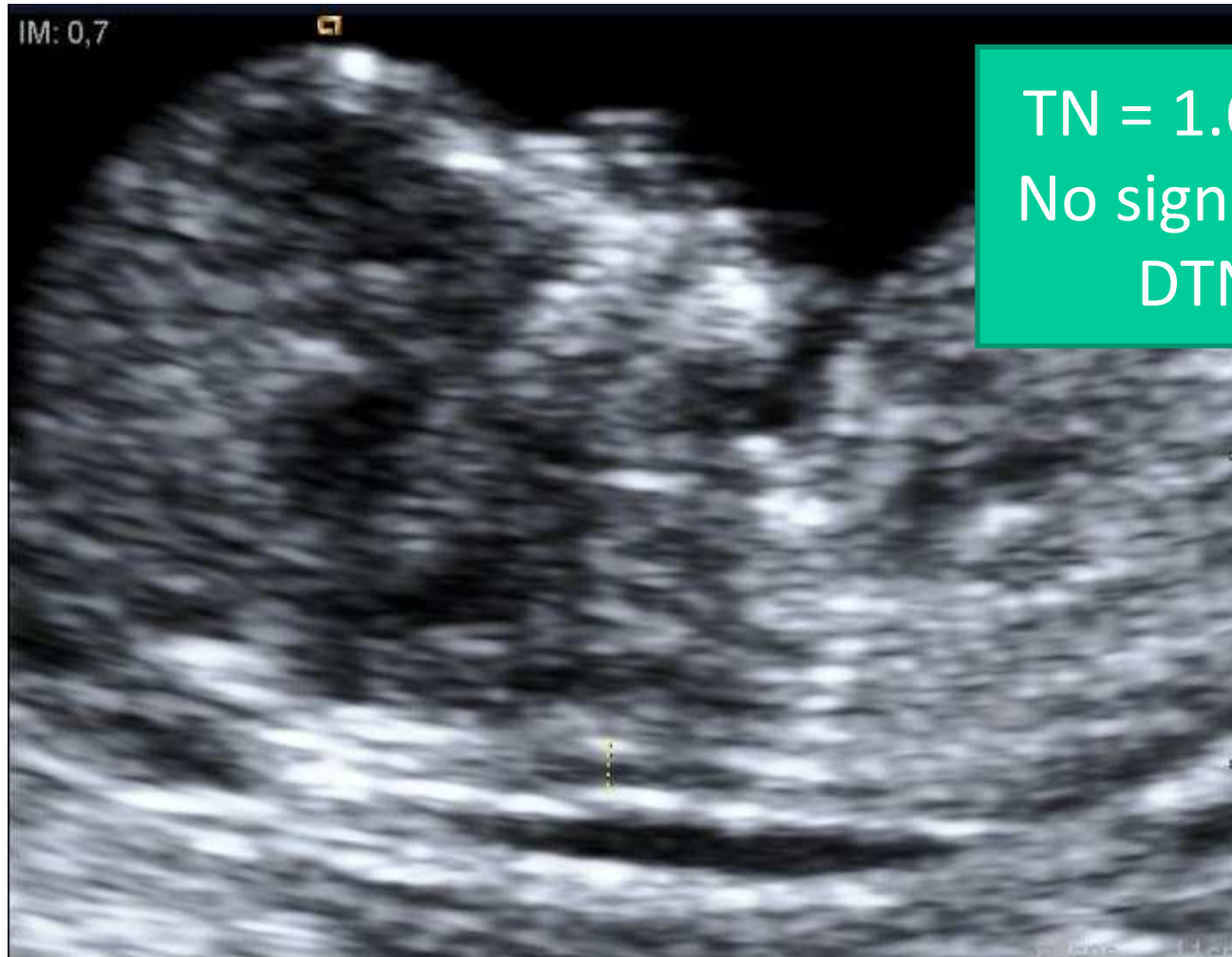
Segona gestació

Screening 1er trimestre: Baix risc

Suplementació amb àcid fòlic 4mg
des del període preconcepcional



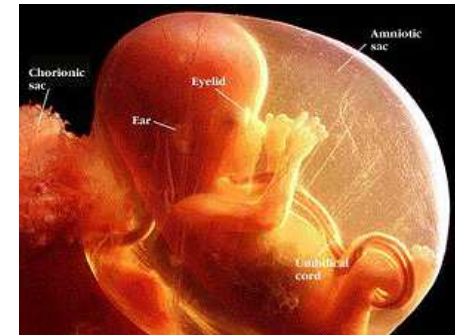
Ecografia de primer trimestre: 12 setmanes



TN = 1.6mm
No signes de
DTN



Amniocentesi: 17 setmanes





17 setmanes

Signes intracranials
de DTN:
lemon, banana





17 setmanes

Defecte lumbar





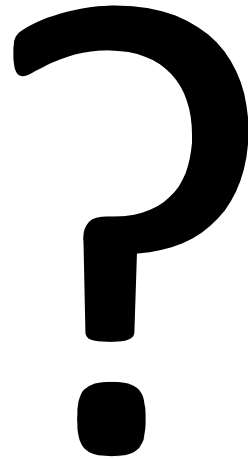
17 setmanes





17 setmanes



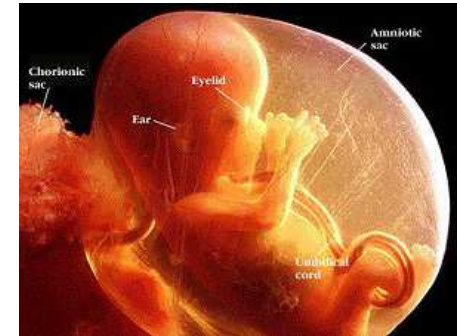




Raquisquisi lumbar

Amniocentesi

- Cariotip: 46,XY
- AFP 74470 ng/mL (elevada)



Interrupció legal de l'embaràs 17 setmanes

- Raquisquisi lumbar
- Mielocel lumbar
- Deformitat Arnold Chiari

Diapositiva 19

ab3

Confirmar AFP normal

46,XY

Mielocel

aborrell; 13/03/2012



Estudi matern?

AMINOÀCIDS, VITAMINES I NUCLEÒTIDS

Gen de la metilén tetrahidrofolat reduct

Genotip no mutat



XX Jornada catalana de diagnòstic prenatal ecogràfic



35 anys

PARA: 0020 (2 ILEs per DTN)

Tercera gestació

Screening 1er trimestre: Baix risc

Suplementació amb àcid fòlic 4mg
des del període preconcepcional



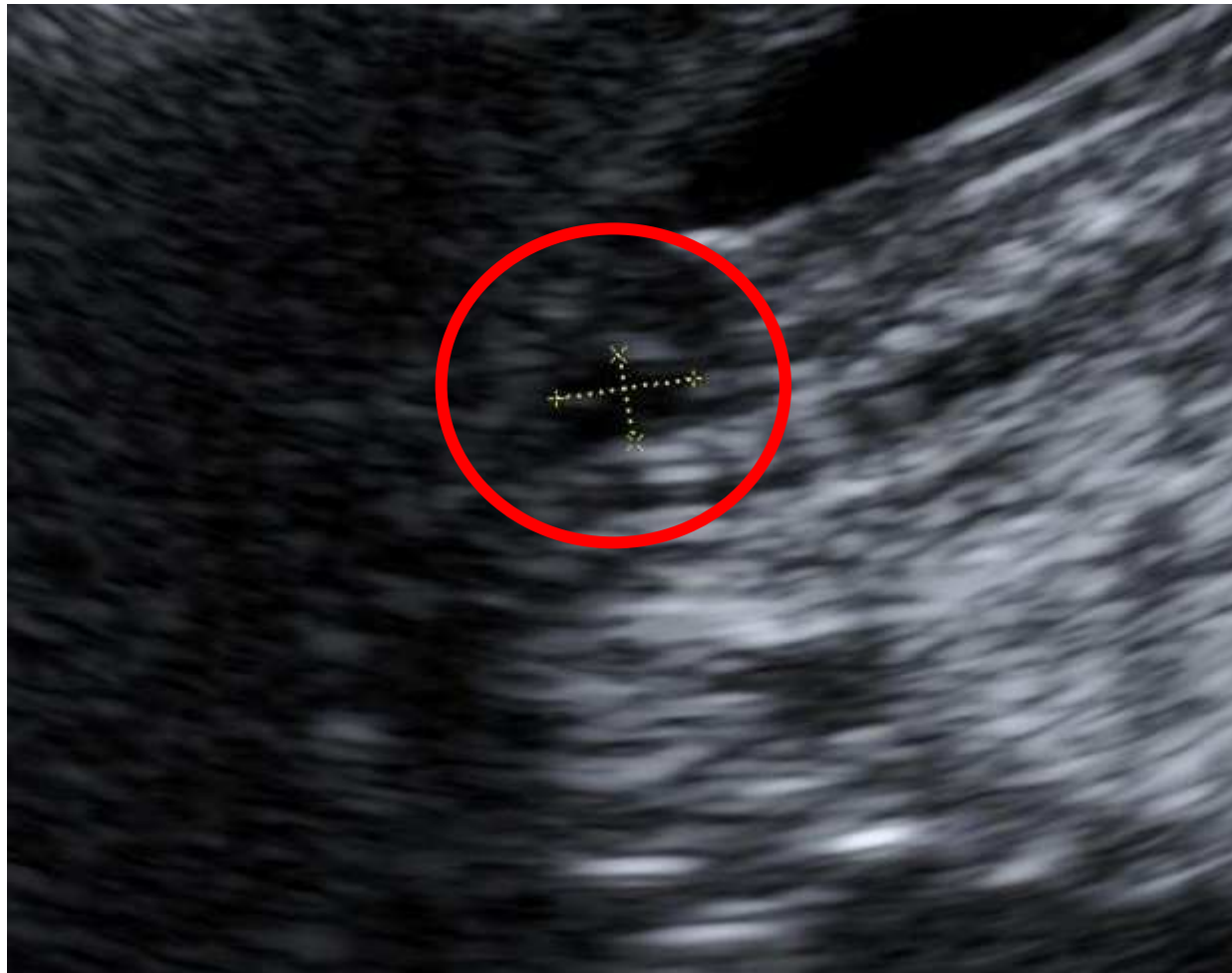
Ecografia de primer trimestre: 12.6 setmanes



TN = 2 mm



Ecografia de primer trimestre: 12.6 setmanes





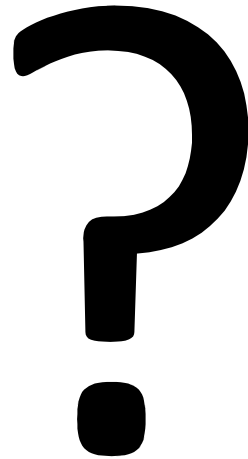
Ecografia de primer trimestre: 12.6 setmanes





Ecografia de primer trimestre: 12.6 setmanes





Mielomeningocel lumbo-sacre

Biòpsia de còrion: Cariotip 46,XY

Interrupció legal de l'embaràs 13 setmanes

- Mielomeningocel sacre 0.9 cm
- Deformitat Arnold Chiari

Estudi arrayCGH: Sense alteracions genètiques

Diapositiva 27

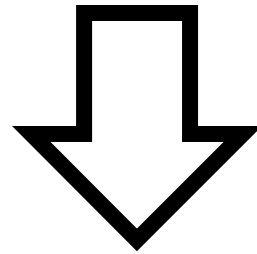
ab4

46,XY

aborrell; 13/03/2012



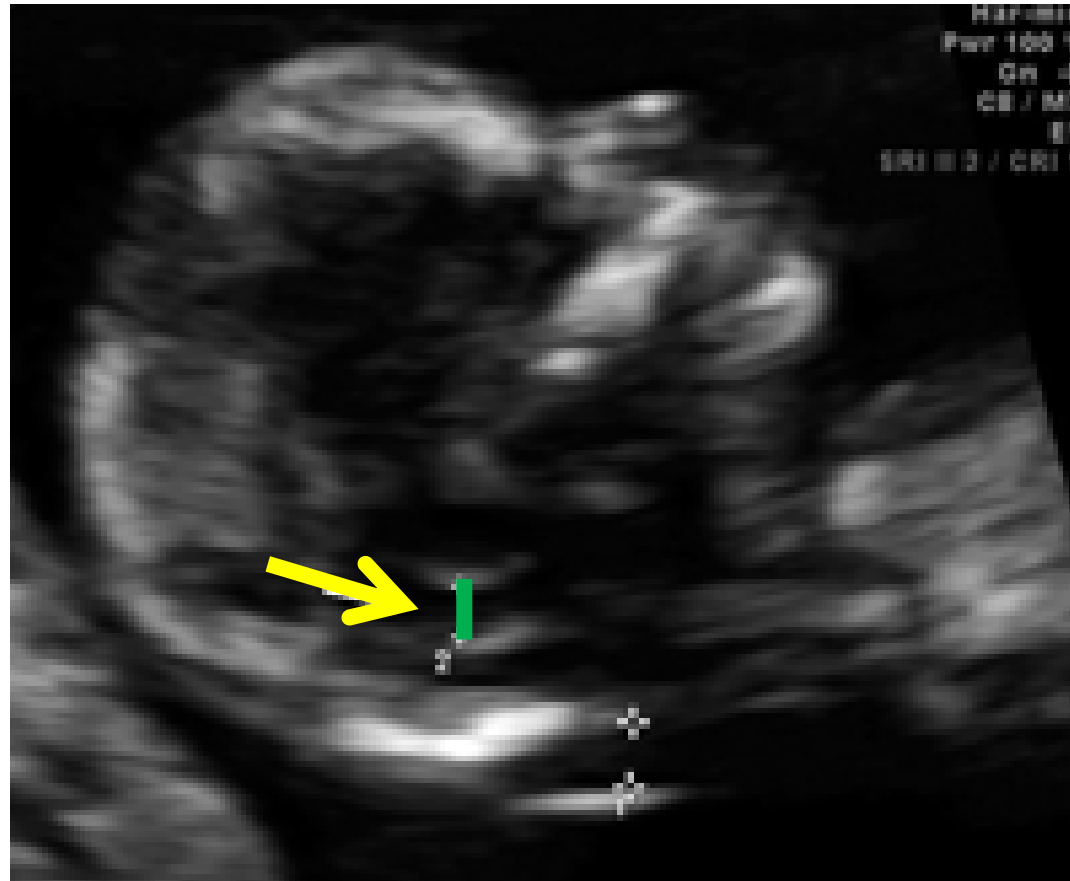
Detecció precoç dels DTN



Translucència intracranial (IV ventricle)
disminuida

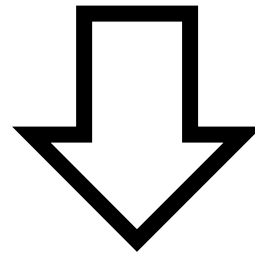


XX Jornada catalana de diagnòstic prenatal ecogràfic





Detecció precoç dels DTN



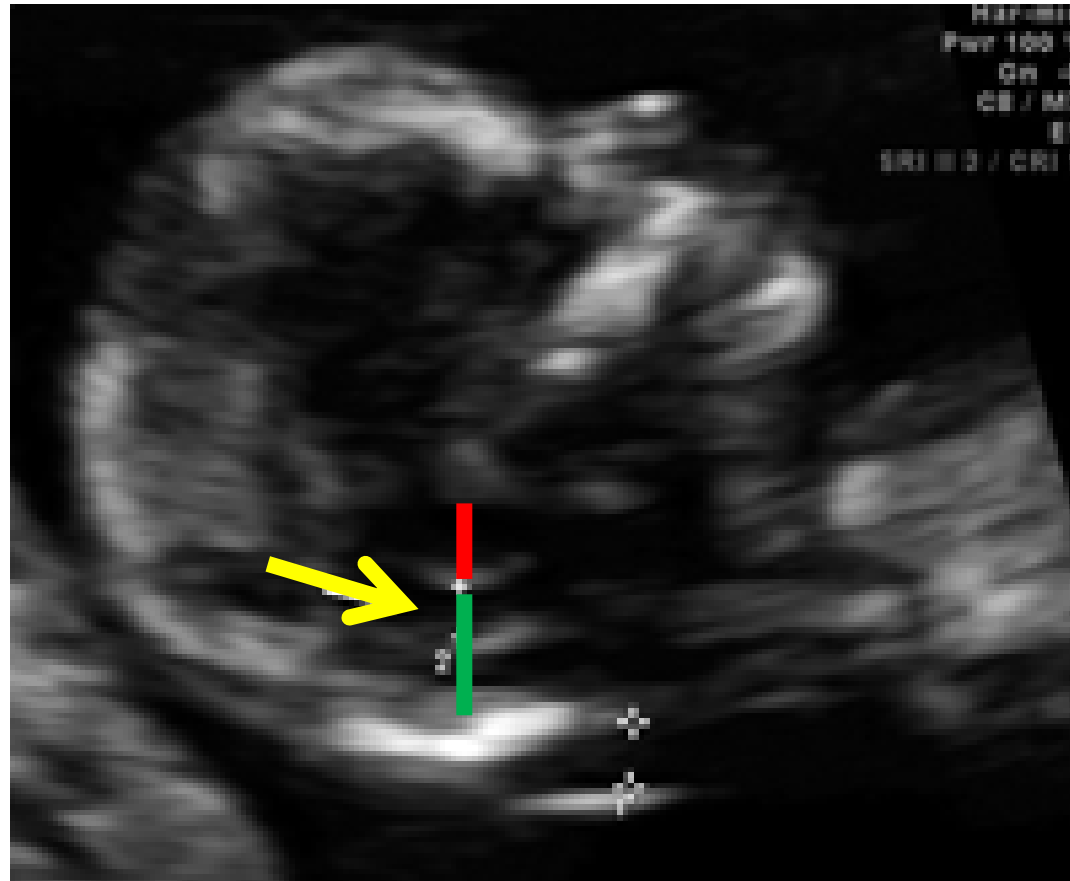
BS/BS-OB ratio
augmentat

BS: tronc encèfal (TE)

BS-OB: distància del TE a l'òs occipital



XX Jornada catalana de diagnòstic prenatal ecogràfic





Translucència intranucal (IT)



1.73



1.76



1.81

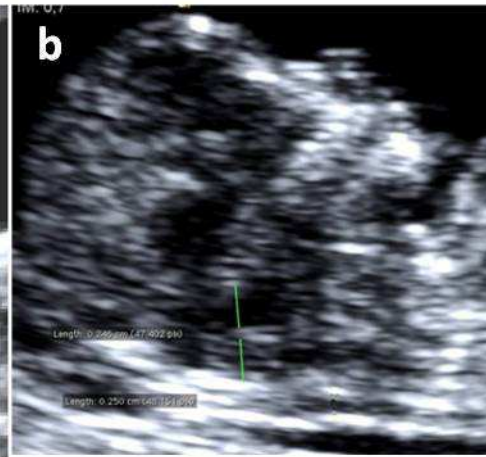
Normal



BS/BS-OB ratio

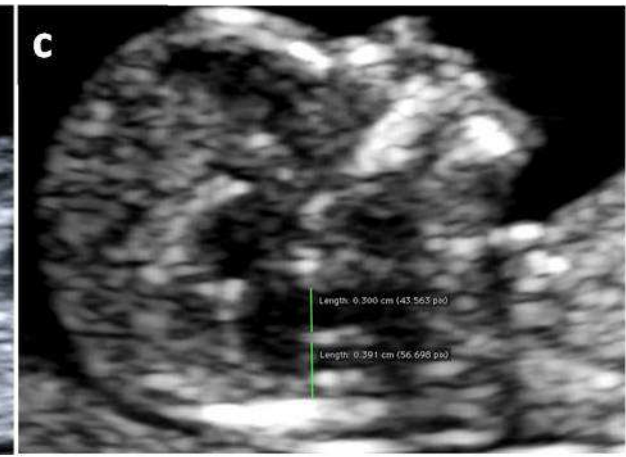


1.18



0.98

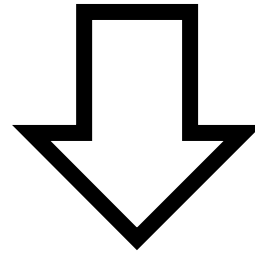
> p95



0.76



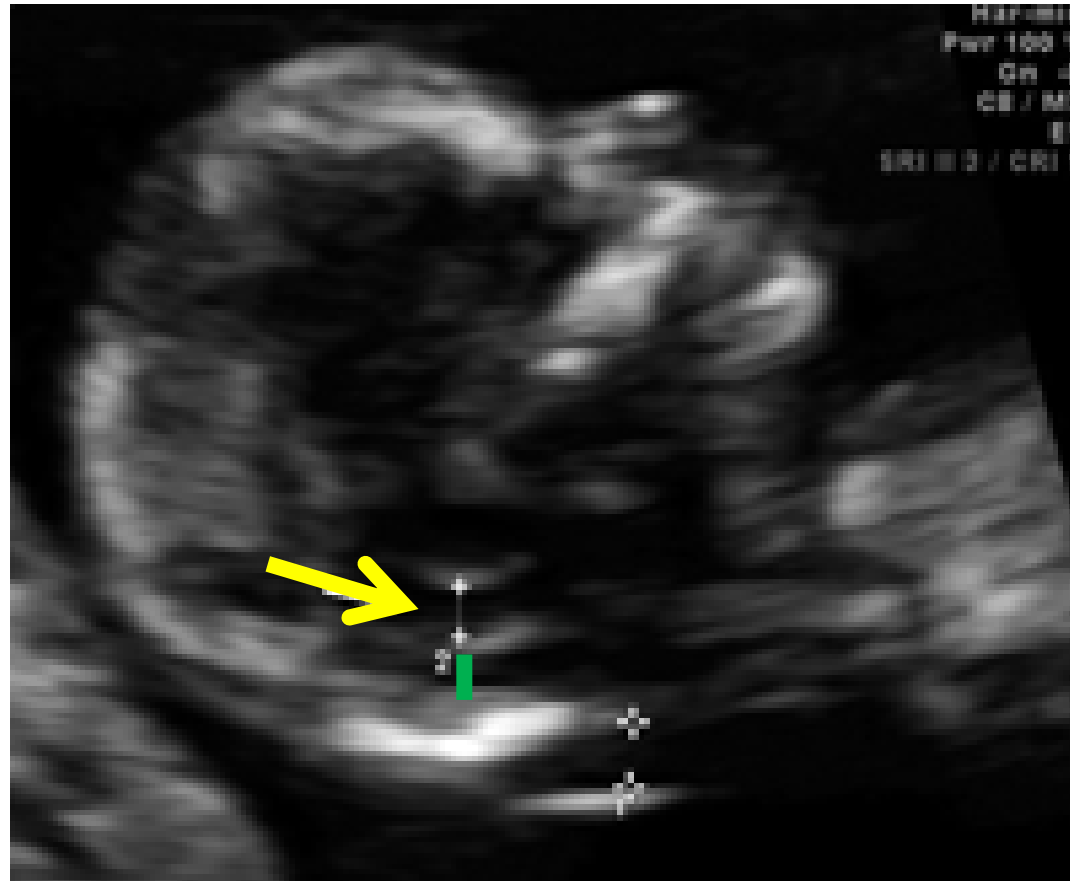
Detecció precoç dels DTN



Cisterna magna
disminuida



XX Jornada catalana de diagnòstic prenatal ecogràfic



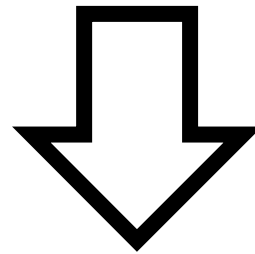
Cisterna magna

CASE	CRL (mm)	BPD (mm)	BS/BSOB ratio	CM (mm)	IT (mm)	FM ANGLE (DEGREES)
1	71	20,1	1,18	0,91	1,73	75
2	54	18,2	0,98	0,25	1,76	72
3	77	22	0,76	1,0	1,81	70

< p5



Detecció precoç dels DTN



IT sembla que té menor utilitat que el rati BS/BS-OB

Cisterna magna seria comparable al rati BS/BS-OB però més fàcil de mesurar



**Moltes gràcies per la
vostra atenció**