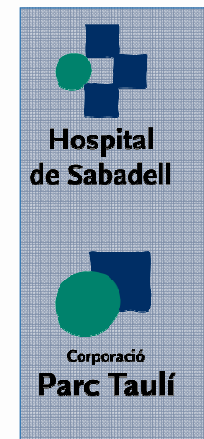


MALFORMACIÓ ORBITÀRIA: A PROPÒSIT D'UN CAS

S. MAIRELES, L.SERRA, S. PINA, J. LLEBERIA, M. MESTRE, I. MAZANO, C. MARTIN
F. MELLADO, M. CORONA



HISTÒRIA CLÍNICA

- Dona de 35 anys
- Antecedents personals:
 - IQ: otoesclerosi bilateral
 - AGO: Menarquia 12^o FM: 4/28 TPAL 0000
- Curs gestacional correcte

ECO MORFOLÒGICA

- Ecografia morfològica :21.4 SG
 - Fetus únic en presentació cefàlica
Placenta posterior, LAN
 - Biometries corresponents a 20.6SG



Perfil

IM: 0,9



33cps 12cm



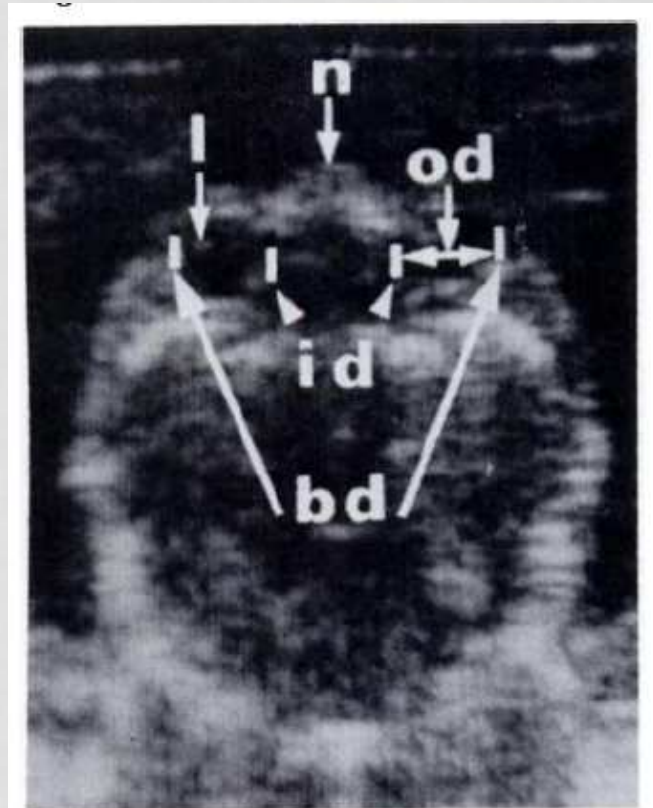
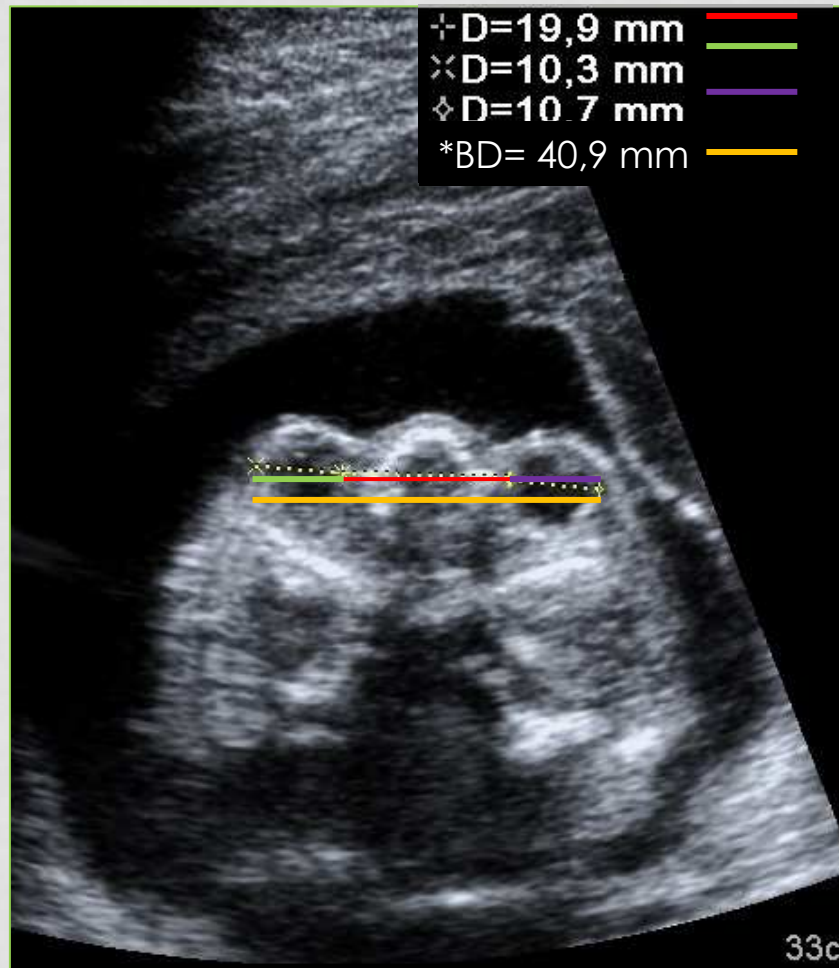
33cps

IM: 0,9

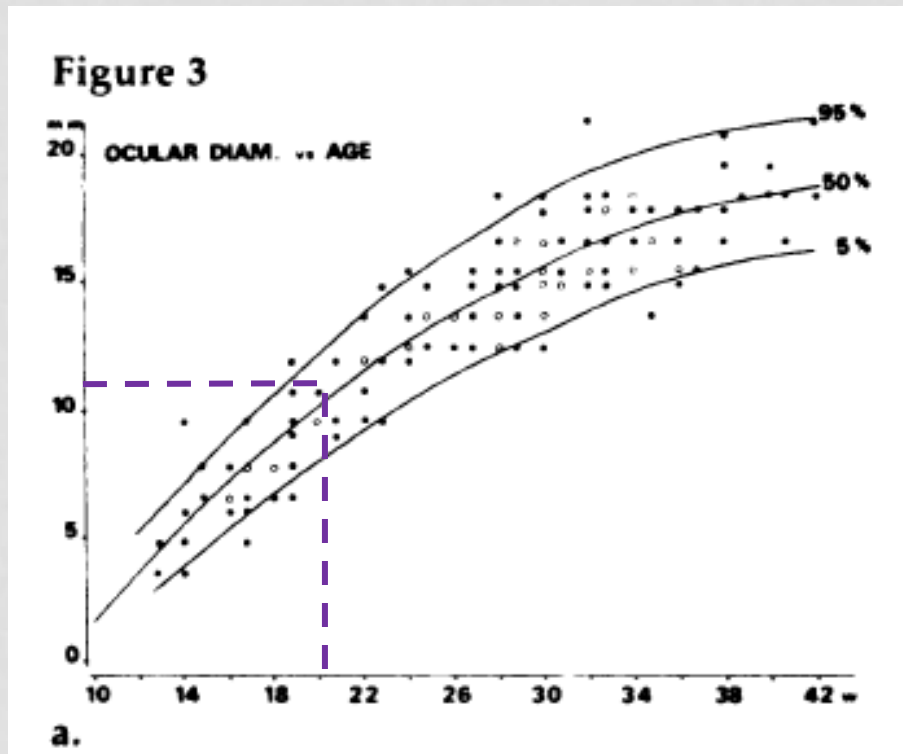
—

as

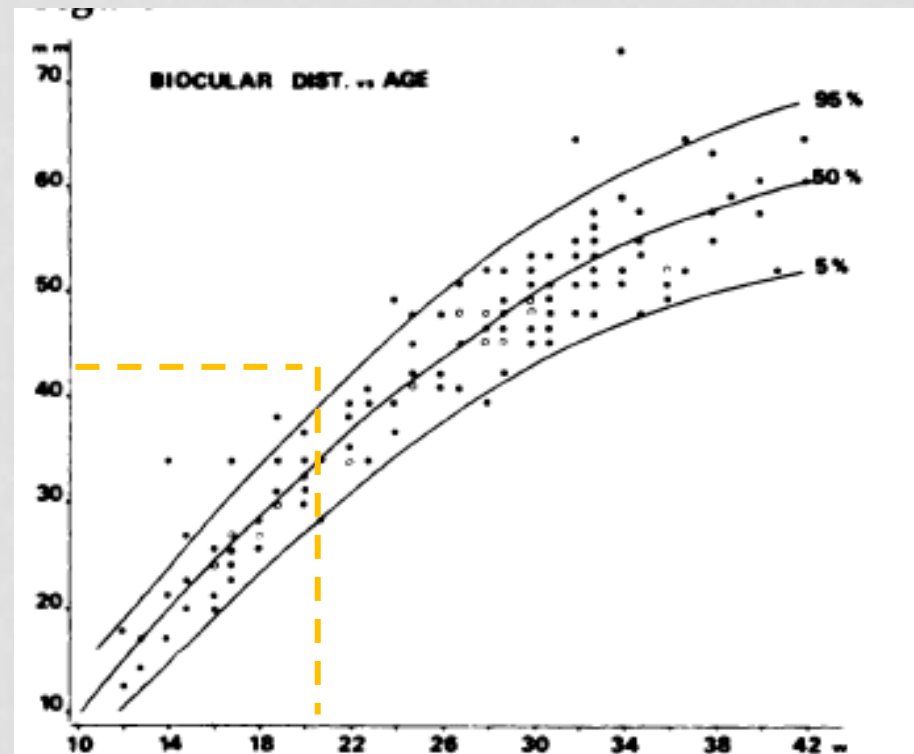




Scan of 22-week-old fetus facing toward the probe. *od* = ocular diameter; *id* = interocular distance; *bd* = biocular distance; *l* = posterior face of the lens; *n* = nose.

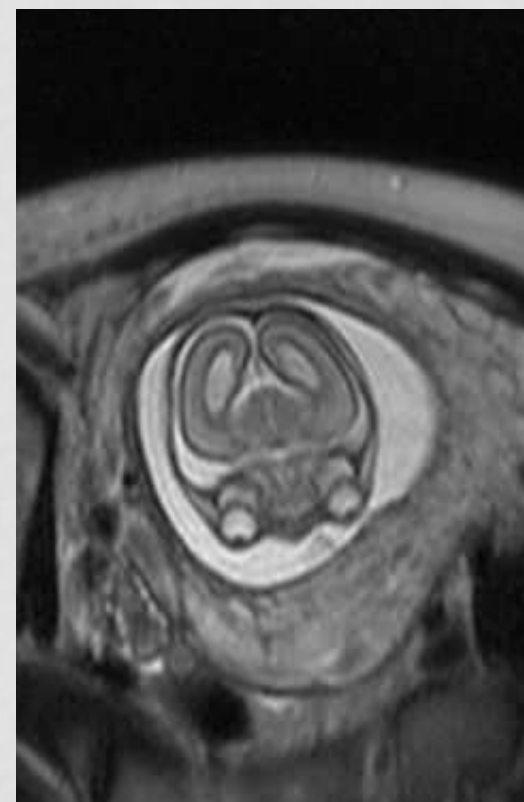
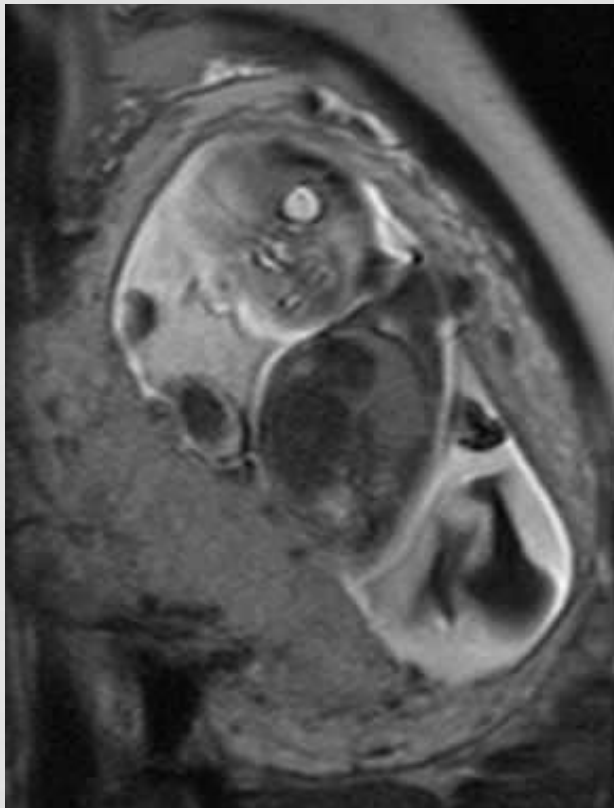
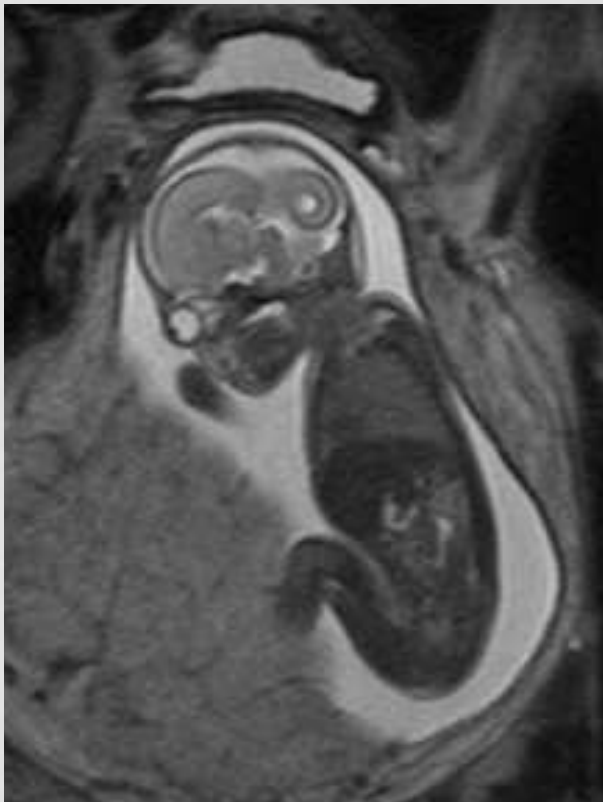


Diàmetre ocular: Percentil 60



Distància Binocular: Percentil >99

RMN



Descarta altres malformacions associades i corrobora el diagnòstic ecogràfic

ALTRES PROVES

- Cariotip: amniocentesi
 - 46 XX
- Consell Genètic
- Ecocardiografia fetal
 - Sense anomalies

ESTUDI ANATOMOPATOLÒGIC

- **RX fetus**

- Desplaçament superior de les estructures orbitàries i dismòrfia dels ossos facials.

- **AP**

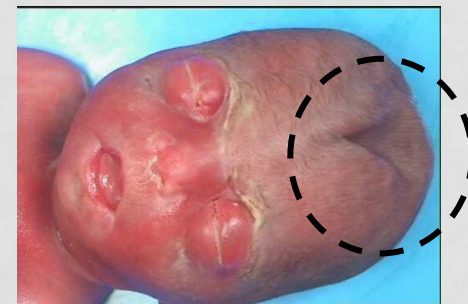
- Fetus femení de 520 gr. desenvolupament corresponent a 23 setmanes de gestació
- Hipertelorisme i exoftalmos
- Falange distal del primer dit més gran i separada en valgo a mans i peus
- Lleu hipoplàsia del ventricle dret
- Placenta: normal



DIAGNÒSTIC DIFERENCIAL

- Sd Apert
- Sd. Crouzon
- Sd. Pfeiffer
- Hipertelorisme aïllat
 - Sd. Shprintzen-Goldberg
- Sd. Craneofrontodigital
 - Sd. Donnai-Barrow
- Sd. Raine
 - Sd. Robinow
- Sd. Frank-Ter Haar
 - Hipertelorisme aïllat
- Sd. Craneofrontodigital
- Sd. Raine
- Sd. Frank-Ter Haar

craneosinostosi



CONCLUSIONS

- La visualització d'un perfil fetal normal, no ens descarta totes anomalies facials
- S'ha de realitzar la medició de la distància interorbitària si hi ha sospita d'anomalies facials
- La dificultat en la tipificació de les anomàlies facials dificulta l'assessorament genètic i reproductiu.