

XX Jornada Catalana de Diagnòstic Prenatal Ecogràfic

23.3.2012 Hospital Comarcal de l' Alt Penedès

LLAVI LEPORÍ

Diagnòstic prenatal de dos casos clínics

Dra. Maya Takeuchi Bigas

Dra. Zientalska Fedonczuk

Dr. Lecumberri Martí

Dra. De Diego Suárez

Dra. Vicén Melús

Cas clínic 1

Pacient de 40 anys, gestant de 20 setmanes que acut al nostre centre per realitzar l'ecografia morfològica.

Antecedents:

Natural de Barcelona

Sense al·lèrgies medicamentoses conegudes

Ex fumadora desde fa 5 mesos

Sense antecedents patològics ni quirúrgics d'interès

Antecedents gineco-obstètrics:

DUR:21/01/2011 TPAL: 0.0.1.0 (gestació anembrionada)

Resum gestacional:

Control ambulatori

Serologies: Lues neg; Hbs Ag neg; VIH neg; VHC neg; Toxoplasma no immune;
Rubèola immune.

Grup de sang i Rh: B positiu. Coombs indirecte negatiu.

Screening prenatal de baix risc.

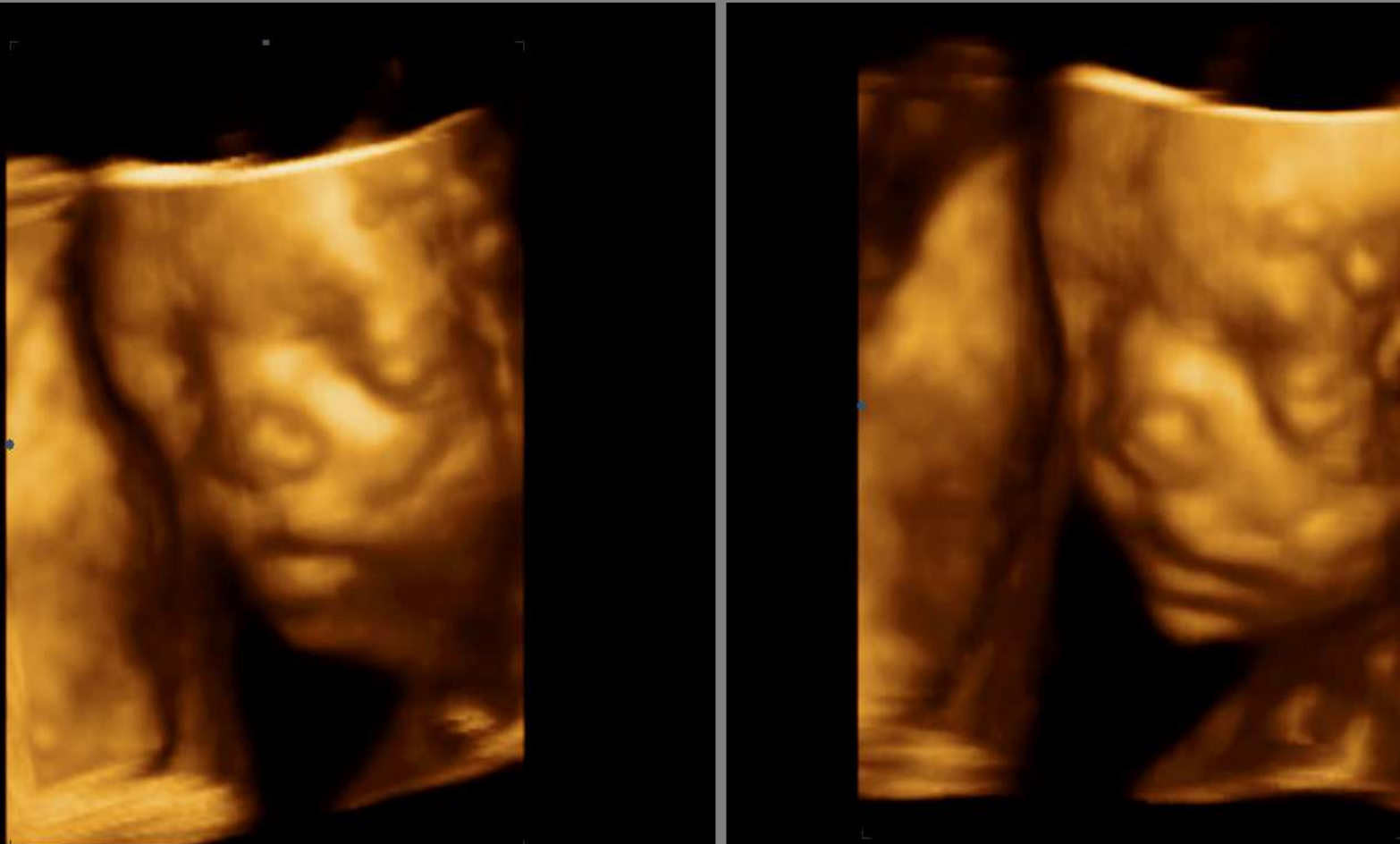
O'Sullivan: 104

Control ecogràfic 1er T: Dins de la normalitat.

ECOGRAFIA MORFOLÒGICA 20 Setmanes



ECOGRAFIA MORFOLÒGICA 20 Setmanes



Sospita de llavi leporí dret forma larvada o cicatricial

S' indica amniocentesi: Cariotip 46 XY

Es deriva a CCEE d' Obstetrícia del nostre centre per seguiment de la gestació i es realitza la 1^a visita conjuntament amb la cirurgiana pediàtrica, on s' explica el diagnòstic i el tractament post-natal als pares.

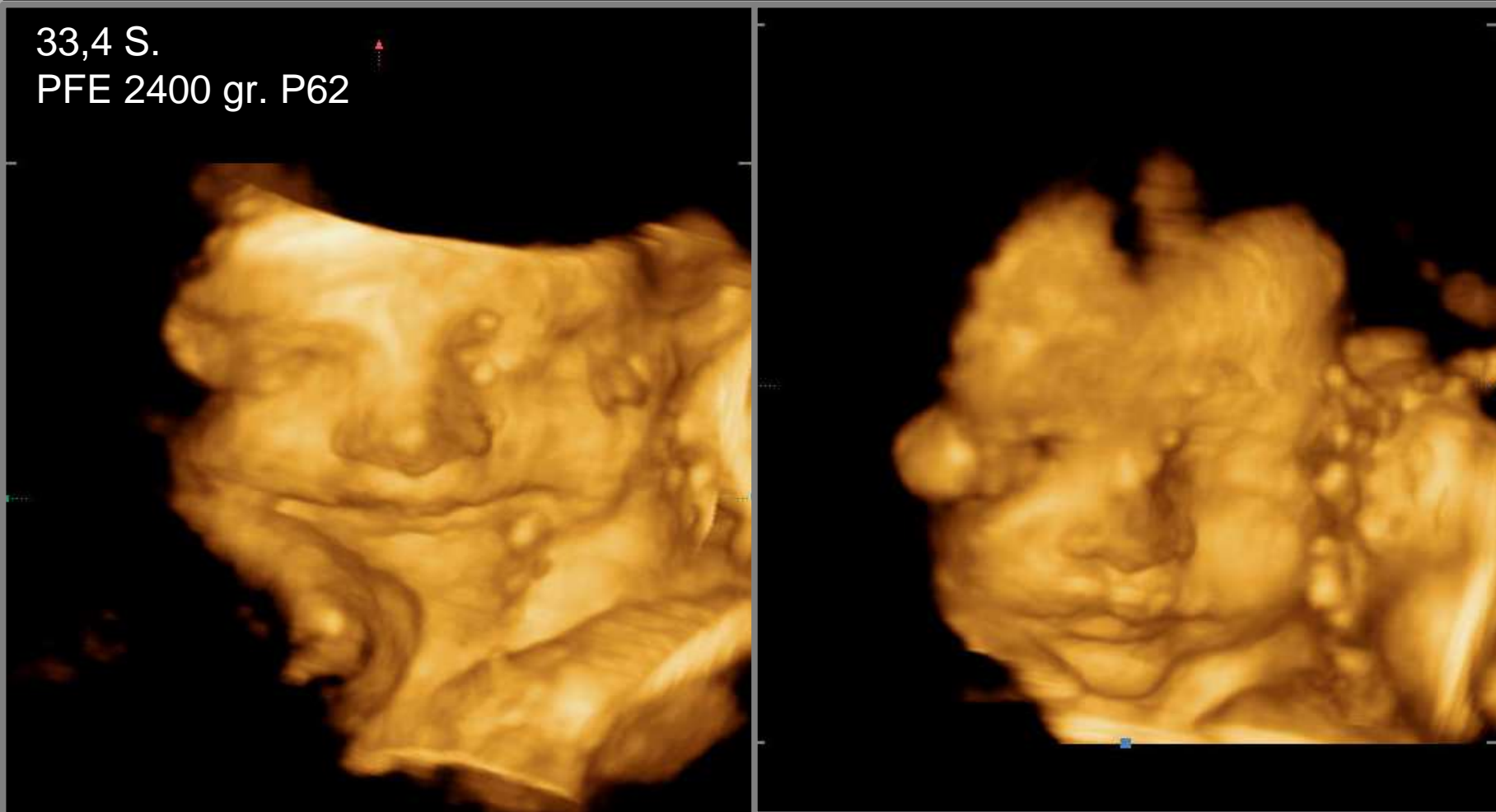
Controls ecogràfics

25, 6 S.
PFE 978 gr.P76



Controls ecogràfics

33,4 S.
PFE 2400 gr. P62



Part instrumentat a les 37 S i 4 D

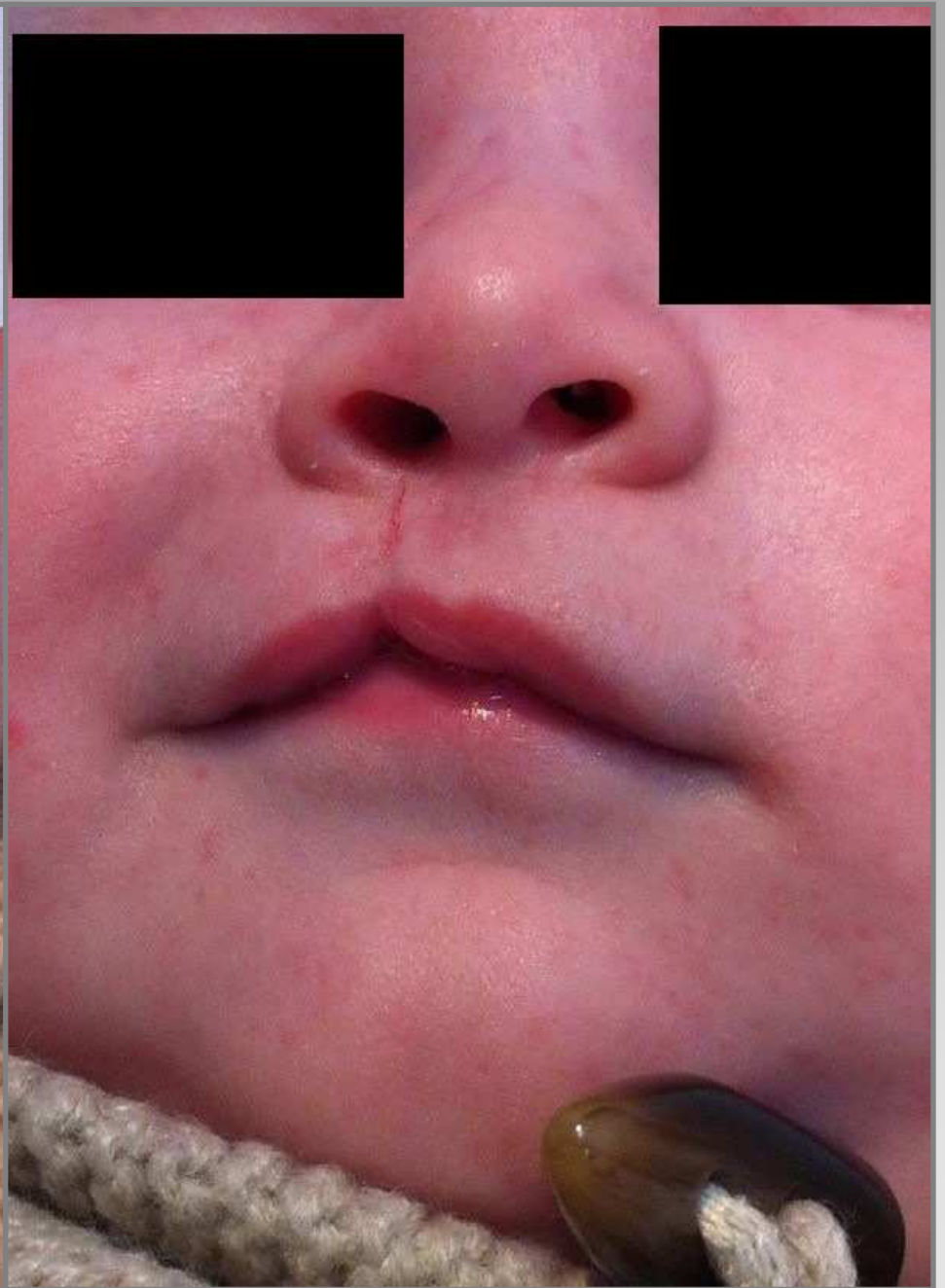
NN sexe femení
Apgar 9/10
Pes 2480 gr



Es confirma el diagnòstic
de llavi leporí dret cicatricial
o forma larvada



Es deriva a CCEE de
Cirurgia Pediàtrica als 2 m
Pendent intervenció



Cas clínic 2

Pacient de 37 anys, gestant de 32 S i 5 D, acut a la primera visita a CCEE d' Obstetrícia derivada de l' ambulatori.

Antecedents:

Natural de Pakistan

Sense al·lèrgies medicamentoses conegudes

Sense hàbits tòxics

Sense antecedents patològics ni quirúrgics d'interès

Antecedents gineco-obstètrics:

Consanguinitat

DUR corregida per ecografia: 13/11/2010 TPAL: 0.0.2.0 (2 avortaments diferits 1er T)

Resum gestacional:

Serologies: Lues neg; Hbs Ag neg; VIH neg; VHC neg; Toxoplasma no immune; Rubèola immune.

Grup de sang i Rh: B positiu. Coombs indirecte negatiu.

Screening prenatal alt risc per Sd de Down 1/217

Amniocentesi al nostre centre a les 15S i 6 D : cariotip normal 46XX.

O'Sullivan: 152. TTOG 94/222/171/138

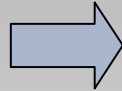
– Diabetis gestacional insulinitzada amb bon control metabòlic

Cultius V i R negatius

Controls ecogràfics

ECOGRAFIA 1er T: Ambulatori
EG: 12 S
CRL: 58,40 mm
TN (1,10 mm) i DDV normal

ECOGRAFIA 2n T: Ambulatori
EG: 20 S i 5 D
Llavi leporí unilateral complet esquerre amb fisura palatina



ECOGRAFIA 3n T:
EG: 32 S i 5 D
•PFE 2060 g. P44
•Placenta posterior
•LA normal
•Doppler AU normal
•Llavi leporí unilateral complet esquerre amb fisura palatina

UMF HVH

EG: 21 S i 6 D

- Llavi leporí unilateral complet esquerre amb fisura palatina
- Micrognatia
- Aurícula dreta gran, sense signes de IT
- Placenta inserció baixa / úter miomatós

Controls ecogràfics

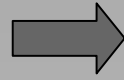


Controls ecogràfics

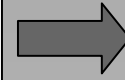


Part instrumentat a les 39 S i 3 D

NN sexe femení
Pes 2790 gr
Apgar 9/10/10



Es confirma el diagnòstic
de llavi leporí unilateral complet
esquerre amb fisura palatina



CCEE de Cirurgia
Pediàtrica als 3 m



Queilorràfia esquerre segons tècnica de Millard als 3 mesos
Pendent intervenció del paladar dur i tou



Queilorràfia esquerre segons tècnica de Millard als 3 mesos
Pendent intervenció del paladar dur i tou



LLAVI LEPORÍ

Incidència: 1 en 1000 naixements (variacions interracial)

- 1 en 1300 naixements → llavi leporí amb fisura palatina
- 1 en 2500 naixements → fisura palatina aïllada

Etiologia

- Patró hereditari multifactorial
- 30% formen part d'un Sd Genètic
- Existeixen > 400 gens
- Anomalies cromosòmiques associades (T13 , T18)

Factors predisponents:

- Tabac, alcohol Dèficit de folat, zinc
- Fàrmacs de tipus retinoide i anticonvulsionants
- Infecció per rubèola

CLASSIFICACIÓ (Millard o Byrd)

- Llavi leporí forma cicatricial o larvada
- Llavi leporí unilateral (incomplet o complet)
- Llavi leporí bilateral (incomplet o complet)
- Llavi leporí central

Diagnòstic prenatal i tractament

Ecografia obstètrica → Diagnòstic precoç antenatal

Possibilitat de realitzar una prova invasiva → Diagnòstic de cromosomopaties

La consulta de diagnòstic prenatal conjuntament amb el cirurgià pediàtric :

- Permet informar a la parella correctament
- Planificar el tractament post-natal
- Disminuir l' ansietat dels pares

Tractament quirúrgic



GRÀCIES PER LA SEVA ATENCIÓ