

*Ayer,  
hoy y siempre*



## HIDRAMNIOS Y ALTERACIONES FACIALES

Cristina Castellet Roig, Gerard Albaigés Baiget  
Servicio de Diagnóstico Prenatal y Medicina fetal

---



Hospital Universitario Dexeus  
Barcelona

# CASO CLÍNICO: Información general

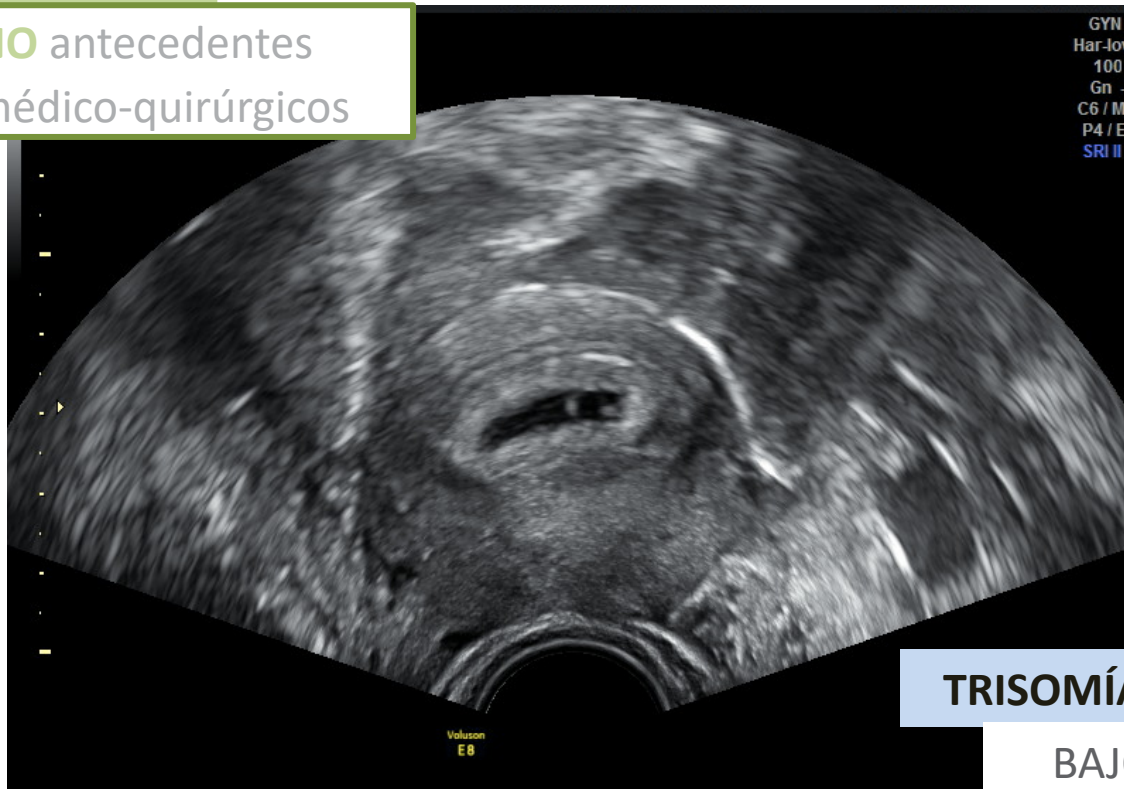


Anamnesis – Controles gestacionales – Diagnóstico y Resolución del caso

♀ 42 años  
TPAL 0000

Técnica de Reproducción Asistida  
**DONACIÓN DE EMBRIONES**

**NO** antecedentes  
médico-quirúrgicos



**TRISOMÍA 13, 18, 21**

BAJO RIESGO

# CASO CLÍNICO: Información general



Anamnesis – Controles gestacionales – Diagnóstico y Resolución del caso

21,3

Estómago no repleccionado, dilatación vena umbilical



**ECOCARDIO FETAL :** Dilatación de vena umbilical intrahepática, resto de corazón y vasos fetales estructural y funcionalmente normales, onda ductus venoso correcta.

# CASO CLÍNICO: Información general



Anamnesis – Controles gestacionales – Diagnóstico y Resolución del caso

27,0

Estómago no replecionado. Vena umbilical sin cambios.  
PFE 907g (p10). Polihidramnios (ILA 33cm).



Toxoplasma, Rubeola, CMV, Epstein-Barr, Herpes simple, Varicela Zoster,  
Parvovirus B19

**CMV:** IgG+, IgM+. Aidez IgG alta

# CASO CLÍNICO: Información general



Anamnesis – Controles gestacionales – Diagnóstico y Resolución del caso



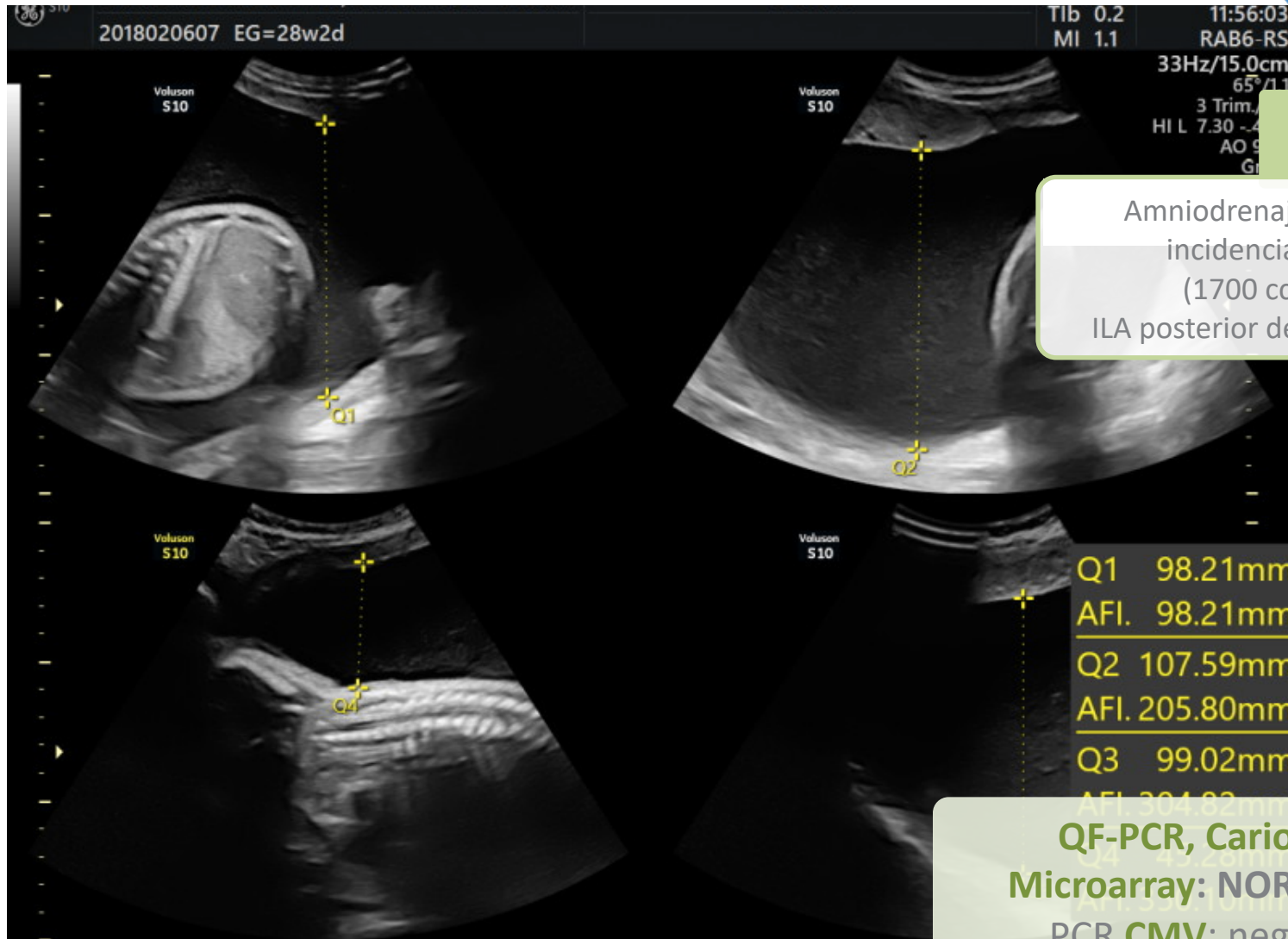
28,0

**Estómago NO replecionado.** Vena umbilical estable.  
PFE 1048g (p10). Polihidramnios (ILA 35cm).  
Perfil con **narinas** antevertidas y posible implantación baja **orejas**.

# CASO CLÍNICO: Información general



Anamnesis – Controles gestacionales – Diagnóstico y Resolución del caso



28,2

Amniodrenaje sin incidencias (1700 cc) ILA posterior de 18cm.

QF-PCR, Cariotipo, Microarray: NORMALES. PCR CMV: negativo.

# CASO CLÍNICO: Información general

Anamnesis – Controles gestacionales – Diagnóstico y Resolución del caso

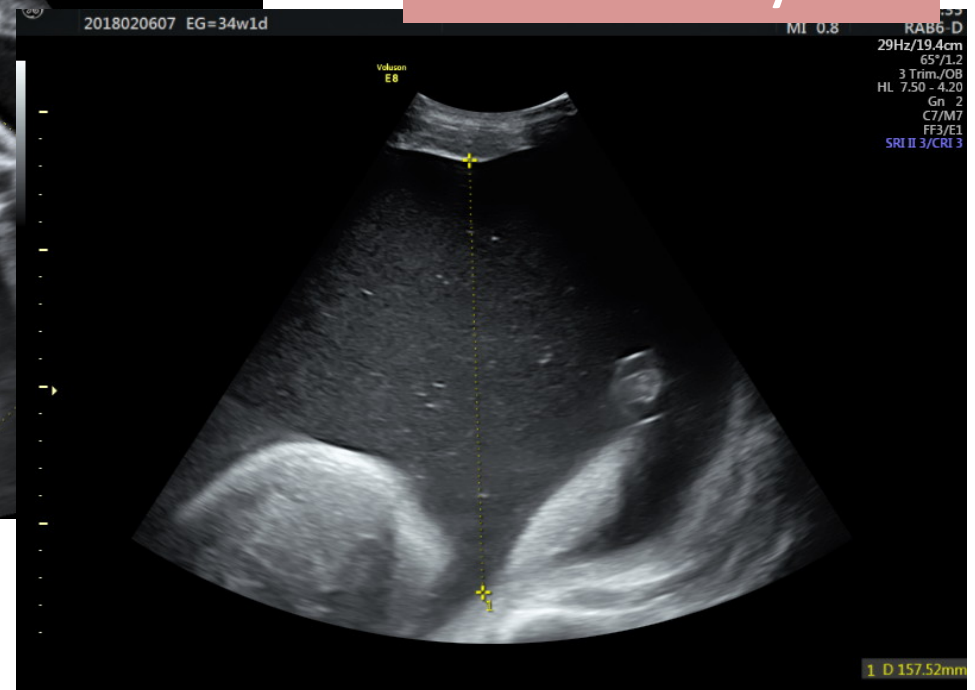
1

Estómago no replecionado  
Vena umbilical dilatada



2

Polihidramnios y PEG



# CASO CLÍNICO: Información general



Anamnesis – **Controles gestacionales** – Diagnóstico y Resolución del caso



3

Facies dismórfica:  
narinas antevertidas

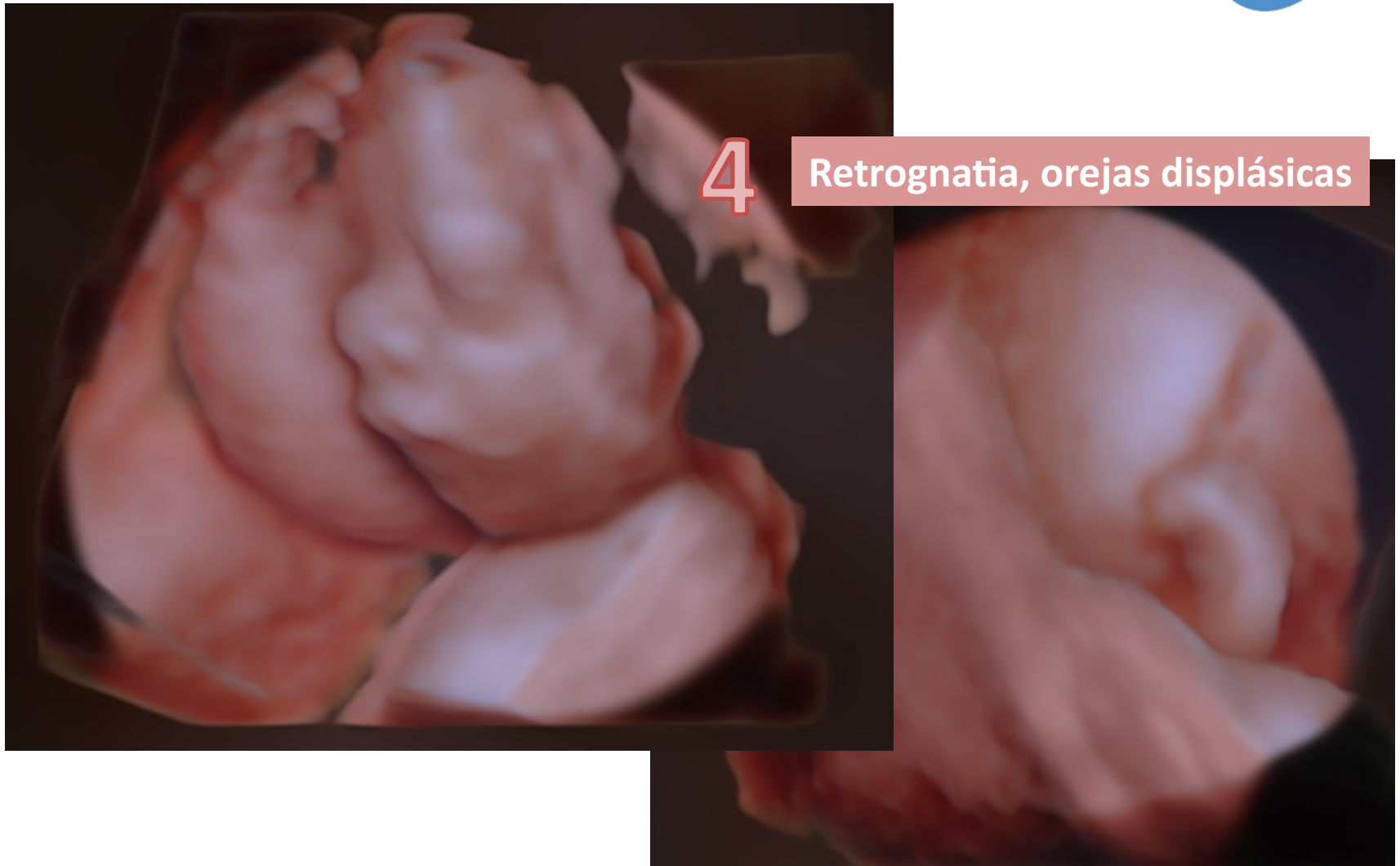




# CASO CLÍNICO: Información general



Anamnesis – **Controles gestacionales** – Diagnóstico y Resolución del caso



# CASO CLÍNICO: Información general



Anamnesis – Controles gestacionales – Diagnóstico y Resolución del caso

**RM FETAL (33.3sg):** POLIHIDRAMNIOS. Estómago pequeño. “Bolsón” esofágico dilatado. Todo ello sugestivo de ATRESIA DE ESÓFAGO. Dudosa retrognatia y anomalía en FOSA NASAL.

**ESTUDIO DEL EXOMA FETAL:** Análisis de los 25000 genes con filtrado de aquellos compatibles con la clínica descrita. qGenomics informa que dispone de DNA suficiente de la AC.



**SD. DISOSTOSIS MANDIBULOFACIAL TIPO GUION-ALMEIDA  
(MFMD)**



**Deseo de ILE tardío.**

PREVALENCIA

NO establecida.  
En 2016, **64 casos descritos.**

CONCEPTO

Variante o delección patogénica  
**EFTUD2 (17q21.31)**

75%: heterocigota de novo.  
20%: herencia AD.  
5%: mosaicismo germinal.

Feature	Estimated Frequency <sup>1</sup> (95% CI) <sup>2</sup>
Microtia / dysplastic pinna(e)	98% (91%-100%)
Developmental delay	98% (90%-100%)
Micrognathia / mandibular hypoplasia	93% (84%-98%)
Malar hypoplasia	91% (79%-98%)
Microcephaly <sup>3</sup>	89% (78%-95%) <sup>4</sup>
Hearing loss	77% (64%-88%)
Auditory canal atresia or stenosis	63% (47%-76%)
Facial asymmetry	53% (38%-68%)
Preauricular tag	45% (31%-58%)
Congenital heart disease <sup>5</sup>	43% (29%-57%)
Esophageal atresia / tracheoesophageal fistula	41% (28%-55%)
Cleft palate	38% (26%-52%)
Choanal atresia	36% (23%-50%)
Thumb anomalies <sup>6</sup>	27% (16%-41%)
Epilepsy	22% (12%-36%)
Zygomatic arch cleft <sup>7</sup>	Unknown <sup>8</sup>
Absent/malformed semicircular canals	Unknown <sup>8</sup>
Absent/malformed middle ear ossicles	Unknown <sup>8</sup>
Renal anomalies <sup>9</sup>	Unknown <sup>8</sup>
Spine anomalies <sup>10</sup>	Unknown <sup>8</sup>
Epibulbar dermoid	Unknown <sup>8</sup>

Huang, Lijia et al. "Mandibulofacial Dysostosis with Microcephaly: Mutation and Database Update." *Human mutation* 37 2 (2016): 148-54  
Matthew Lines MD, Taila Hartley, et al. "Mandibulofacial Dysostosis with Microcephaly." *GeneReviews* (2014): 135-43.



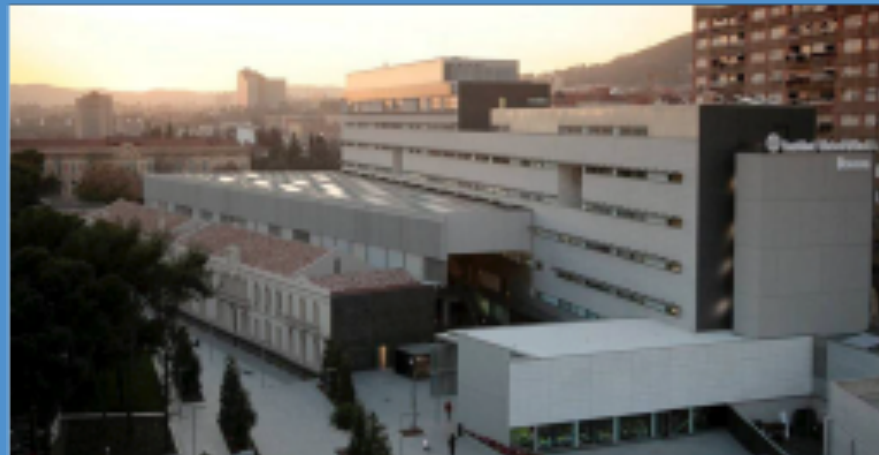
## TAKE HOME MESSAGE

Concepto y Prevalencia – Manifestaciones clínicas – Diagnóstico – Conclusiones



- El **exoma** es la **parte del genoma formada por los exones**, que son las porciones de los genes que **codifican las proteínas**.
- Está indicado estudiar el exoma fetal cuando los **tests genéticos realizados previamente NO** han logrado determinar un **diagnóstico** en un feto con anomalías ecográficas sugestivas de alteración genética.
- **La tasa de diagnóstico varia** en función del motivo que nos lleva a realizar el test, de la cantidad de órganos alterados ecográficamente y de cual es el órgano afecto.
- Hay que remarcar la **importancia de una buena visita de asesoramiento genético** antes y después del test.

*Ayer,  
hoy y siempre*



Muchas gracias por su atención

[criscas@dexeus.com](mailto:criscas@dexeus.com)

Agradecimientos: Dra. Silvia Feliu, Dr. Gerard Albaiges, Dra. Pilar Prats



Hospital Universitari Dexeus  
Grupo Quirónsalud

Cátedra de Investigación  
en Obstetricia y Ginecología

