

On és el cor? A propòsit d'un cas d'ectòpia cordis

XXVIII JORNADA CATALANA DE DIAGNÒSTIC PRENATAL ECOGRÀFIC
19 de Març de 2021

Francesca Morra¹. Aneta Monica Zientalska¹. Jennifer Luis Labrador². Ignacio Blanco³. Carmina Comas Gabriel¹.

¹Servei d'Obstetrícia i Ginecologia, Hospital Universitari Germans Trias i Pujol

²ASSIR Santa Coloma, Àrea Metropolitana Nord

³Servei de Genètica Clínica, Hospital Universitari Germans Trias i Pujol

Salut/



Germans Trias i Pujol
Hospital



Pacient de 20 anys natural d'Equador
Gestant de 34s, derivada del ASSIR per sospita de fetus polimalformat.

No al·lèrgies ni antecedents d'interès

Factors de risc: obesitat, inici control gestacional 30s

- TPAL 0000
- GS 0+
- Serologies: VHB, VIH, Lues neg. Rubeola immune. Chagas neg.

Desconeixia embaràs, ha pres:

- Diclofenaco, ketorolaco, amoxicil·lina i alcohol

Cultiu EBG positiu





Control ecogràfic 34s: primer control

Ectòpia cordis (+ sospita de comunicació interauricular + acabalgament aorta)

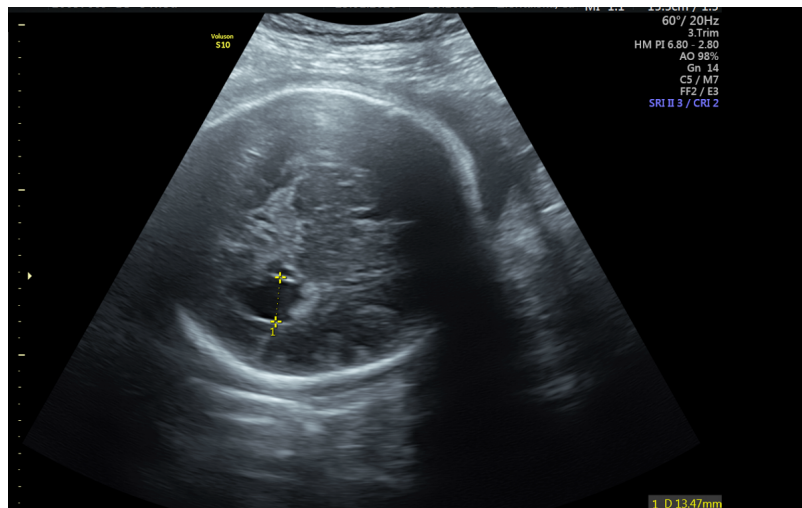
Ventriculomegalia moderada

No es visualitza càvum de septum (sospita agenèsia de cos callós).

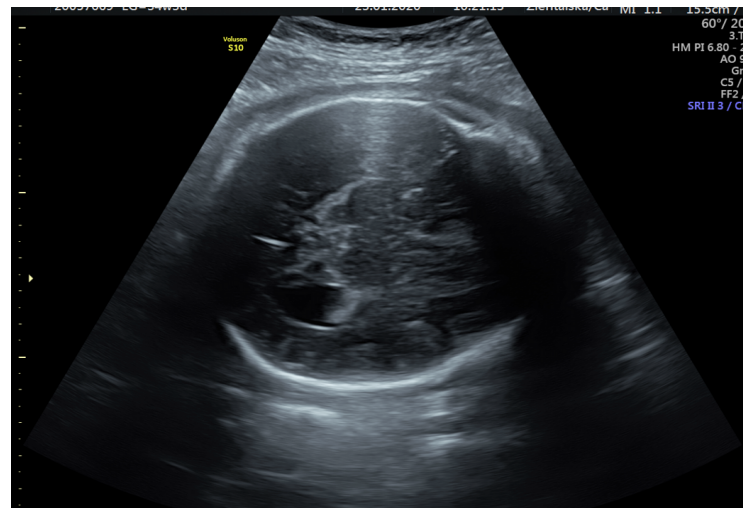
Malposició de peus

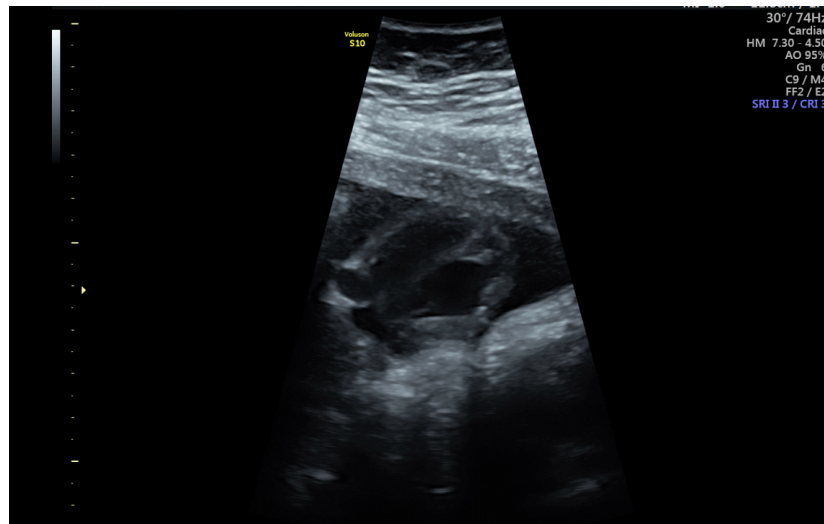
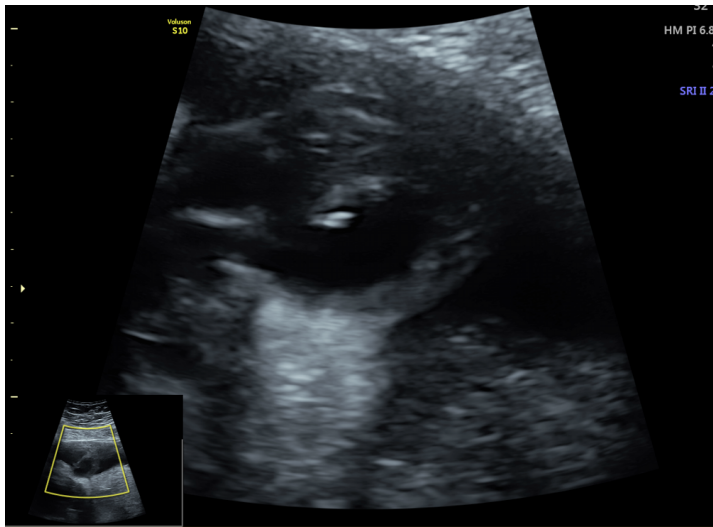
Oligoamnis

Fàcies peculiar

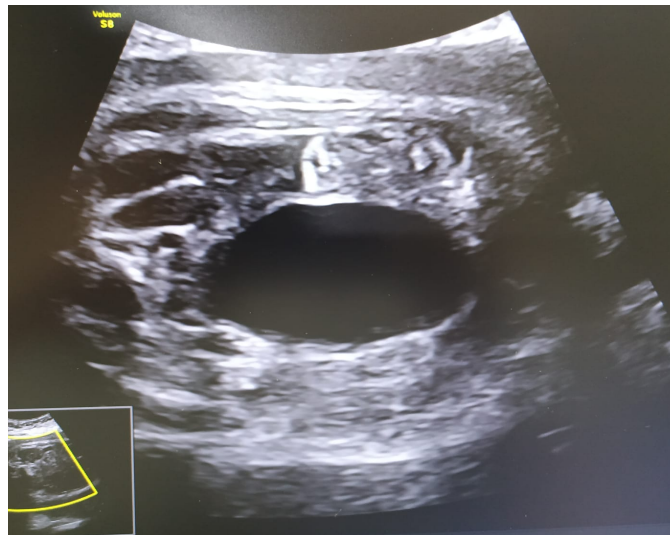


Ventriculomegalia

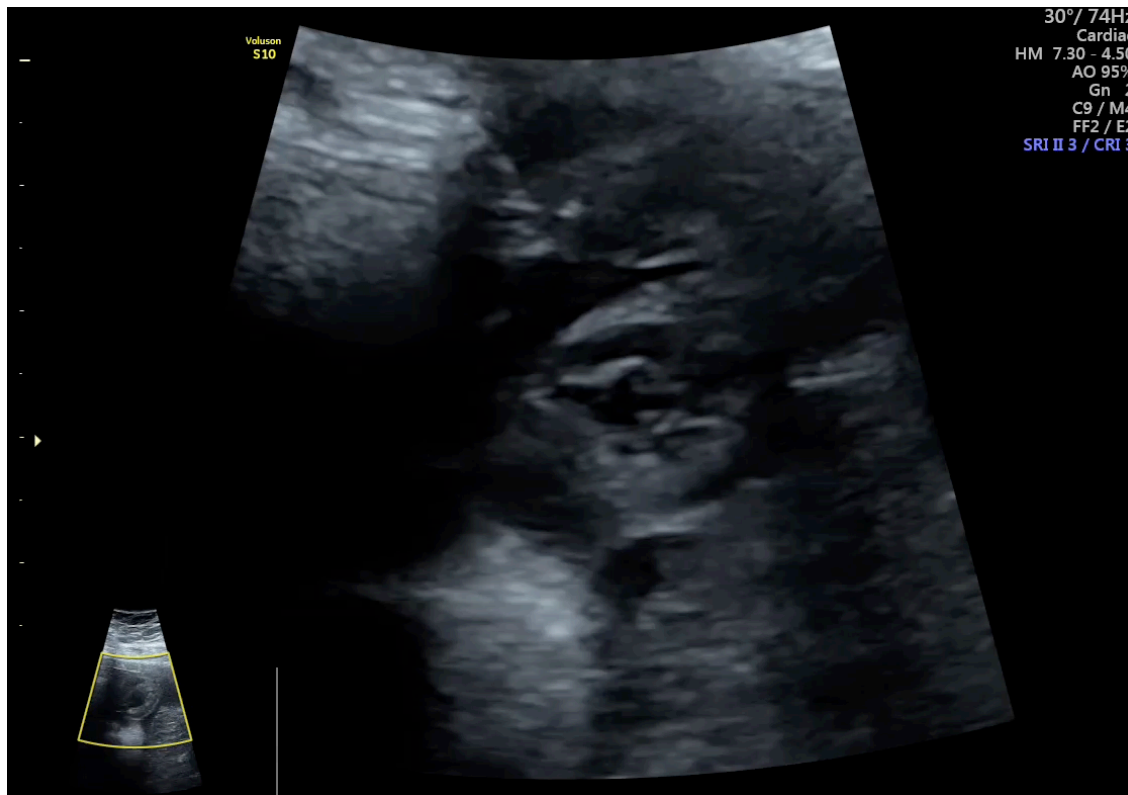




Ectòpia cordis



Megabufeta



XXVIII JORNADA DE DIAGNÒSTIC PRENATAL
ECOGRÀFIC

Salut/

 **Germans Trias i Pujol**
Hospital



Avaluació multidisciplinària



- Mal pronòstic gestacional, possibilitat d'interrupció legal d'embaràs
- Decideix continuar gestació i denega estudi genètic prenatal

Cardiologia pediàtrica: mal pronòstic per la patologia cardíaca fetal. Es recomanen mesures de confort al néixer. S'ofereix suport psicològic a la mare.



38,4s consulta alt risc obstètric:

ECO: PFE 2288g (percentil 1), oligoamnis. Refereix hidrorrea > 48h.

Amnisure®: POSITIU. S'indica inducció.

Ingressa a sala de parts: ceftriaxona 250mg IM a les 10h + gentamicina 240mg i ampil·lina. S'inicia maduració cervical amb prostaglandines.





Part eutòcic

El nadó neix viu , valorat per equip de neonatologia.

Sexe femení Pes 2860g

Apgar 6/6/6

ph 7.34/-



El nadó és atès pel servei de neonatologia que confirmen ectòpia cordis toràcica, fàscies atípica i malposició de peus. Neix amb plor espontani, acceptable to muscular i freqüència cardíaca correcta que permet realitzar pell amb pell amb la mare.

A les 4 hores de vida presenta cianosi, vasoconstricció generalitzada i pupil·les miòtiques: es decideix iniciar mesures pal·liatives. Finalment, la nena és èxitus a les 14h de vida als braços de la mare. La família desitja autòpsia i estudi genètic postnatal.



XXVIII JORNADA DE DIAGNÒSTIC PRENATAL
ECOGRÀFIC

Salut/

Germans Trias i Pujol
Hospital



XXVIII JORNADA DE DIAGNÒSTIC PRENATAL
ECOGRÀFIC

Salut/

 **Germans Trias i Pujol**
Hospital



Informe necròpsia

Nadó femení de 12h de vida amb pes de 2510g.

- Defecte a paret toràica anterior amb agenèsia d'esternó i ectòpia cordis toràica
- Comunicació interauricular òstium secundum
- Defecte inserció de diafragma a les costelles 8 i 9 amb protrusió de fetge a cavitat toràica
- Hipoplàsia pulmonar lleu i bilateral
- Sindactília de 3 i 4 dit de la mà dreta
- Seqüència de Potter: nas ample i pla, peus bots i fàcies de Potter
- Megabufeta
- Signes d'hipòxia amb hemorràgia visceral (pulmonar i renal)



Proves complementàries postnatales

- **Informe QF-PCR taló del nadó:** fetus femení amb dotació normal pels cromosomes 13, 18 i 21
- **Array de taló** pèrdua de material genètic al cromosoma 748Kb associat a microdeleció 16p11.2 amb penetrància i expressivitat variable tot i que no explicaria la clínica del fetus. S'identifiquen tres variables de significat incert al gen CITED2, COL3A1, MYH6
- **Array en sang perifèrica de la mare** sense alteracions.
- Es realitza estudi directe de les tres variables en la mare (pendent resultats)

Bona evolució puerperal de la mare amb seguiment per genètica clínica i psicologia de l'ASSIR.

An aerial photograph of a city and a large hospital complex. The city is visible in the background, extending to the coast under a sunset sky. The hospital complex is situated on a hillside, featuring several large buildings, a parking lot, and a modern, curved structure. The foreground is dominated by lush green trees and vegetation. The text "Moltes gràcies!" is overlaid in the center of the image.

Moltes gràcies!

Salut/



Germans Trias i Pujol
Hospital