

# XVIII Jornada catalana de diagnòstic prenatal ecogràfic

## Patologia discordant en gestació gemel·lar bicorial-biàmnic

Sara Medina Queralt, M. Neus Alsina i Gibert, Raquel Cera Guinovart, Teresa Gómez Castelló, Maya Takeuchi Bigas

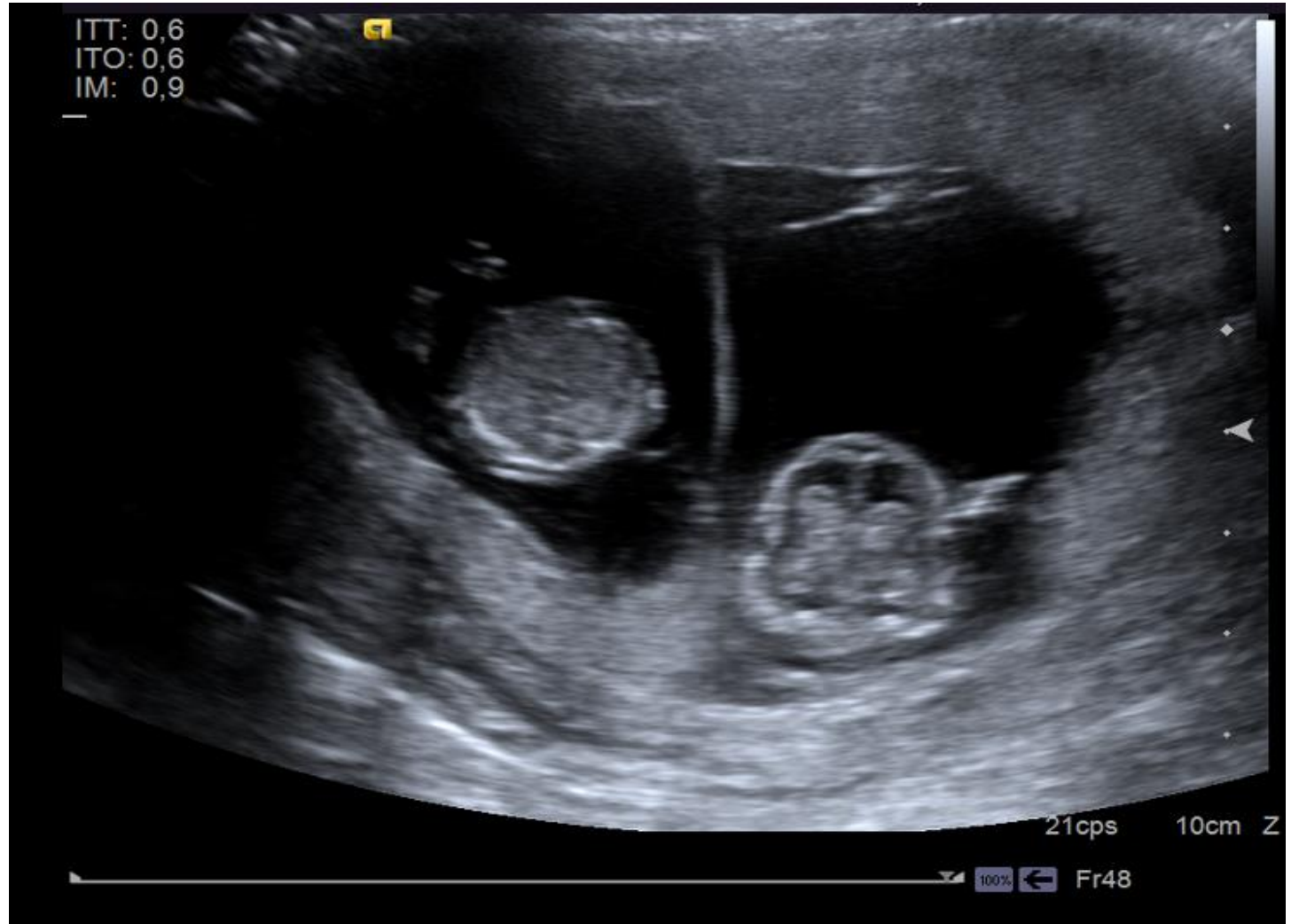
ASSIR Mataró

R2 Ginecologia i Obstetrícia de l'Hospital de Mataró

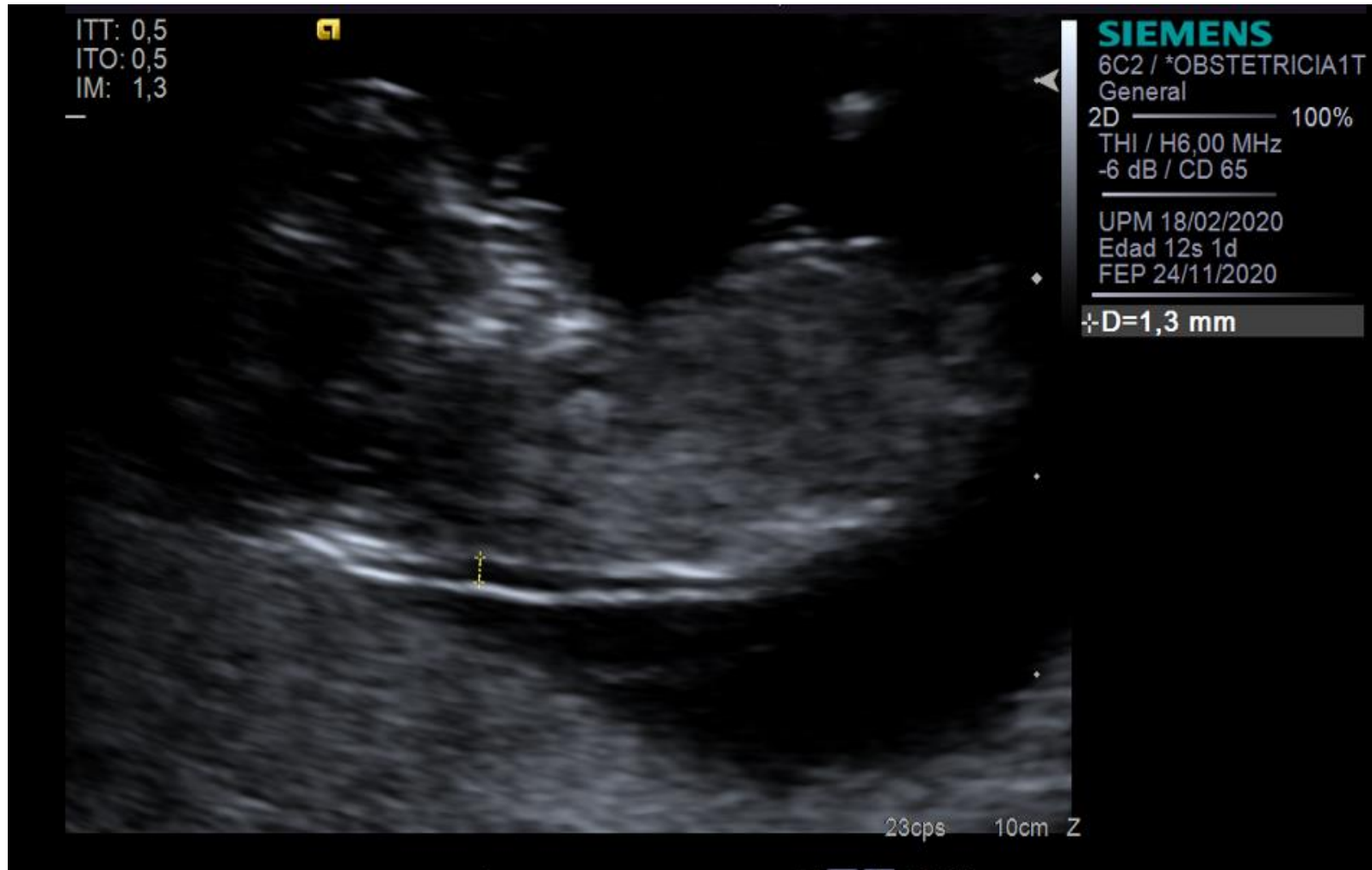
19 de Març de 2021

# Cas clínic

- Dona de 30 anys
- Sense antecedents mèdics  
d'interès
- Gestació espontània  
gemel·lar bicorial-biàmnic

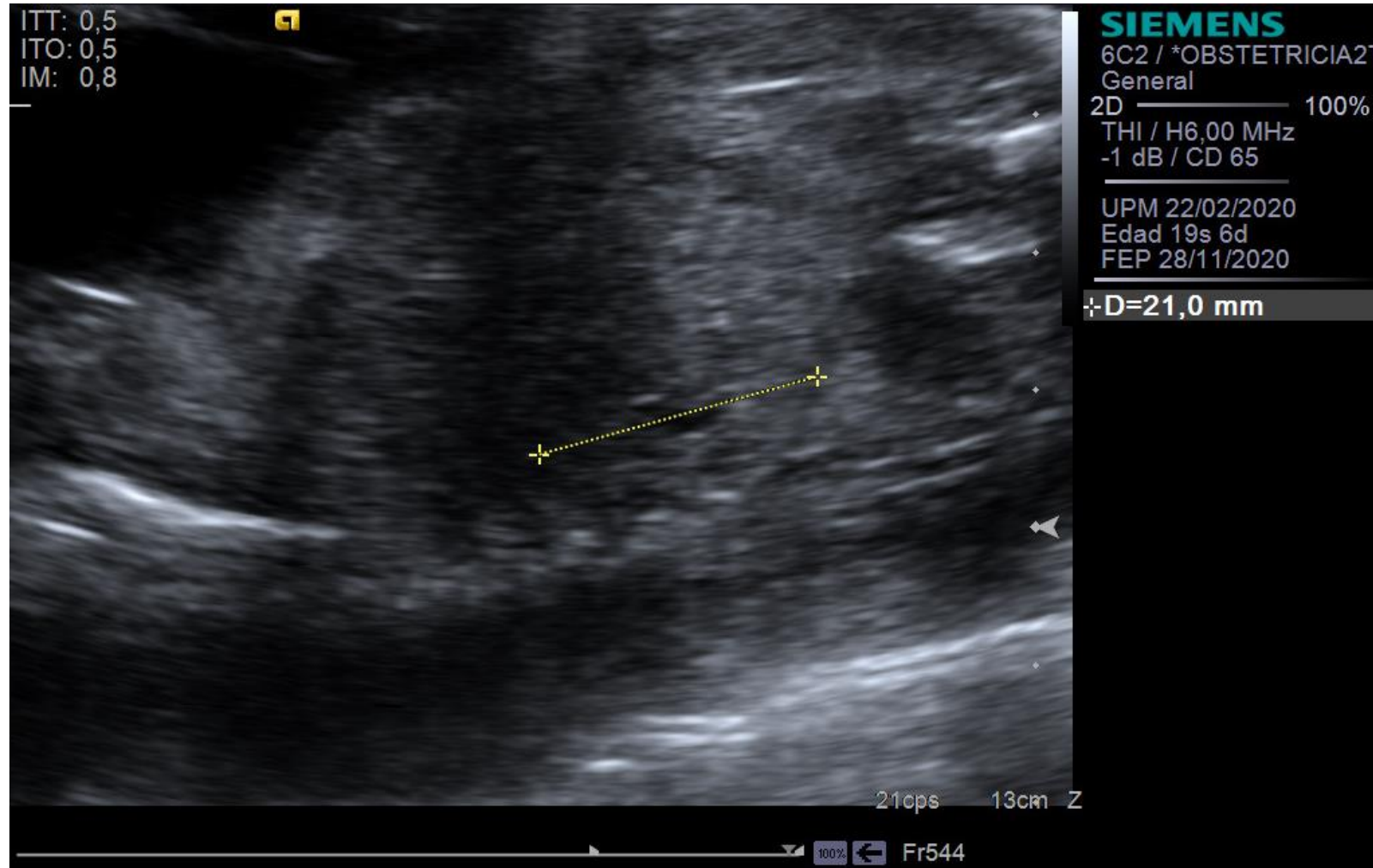


# Ecografia 1r trimestre (12 + 1 setmanes)



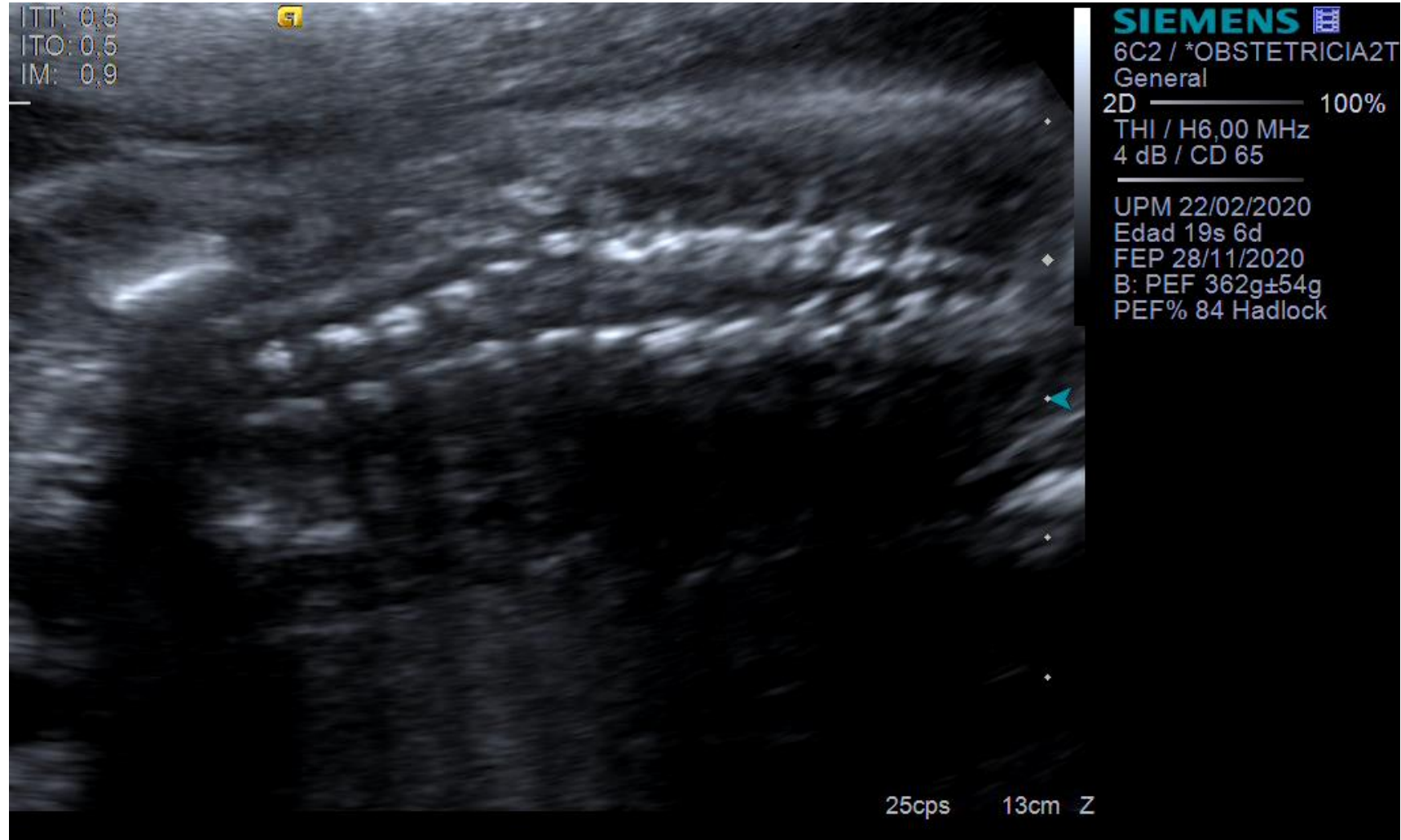
# Ecografia 2n trimestre (19 + 6 setmanes)

Fetus A



# Ecografia 2n trimestre (19 + 6 setmanes)

Fetus B





EG=30s1d

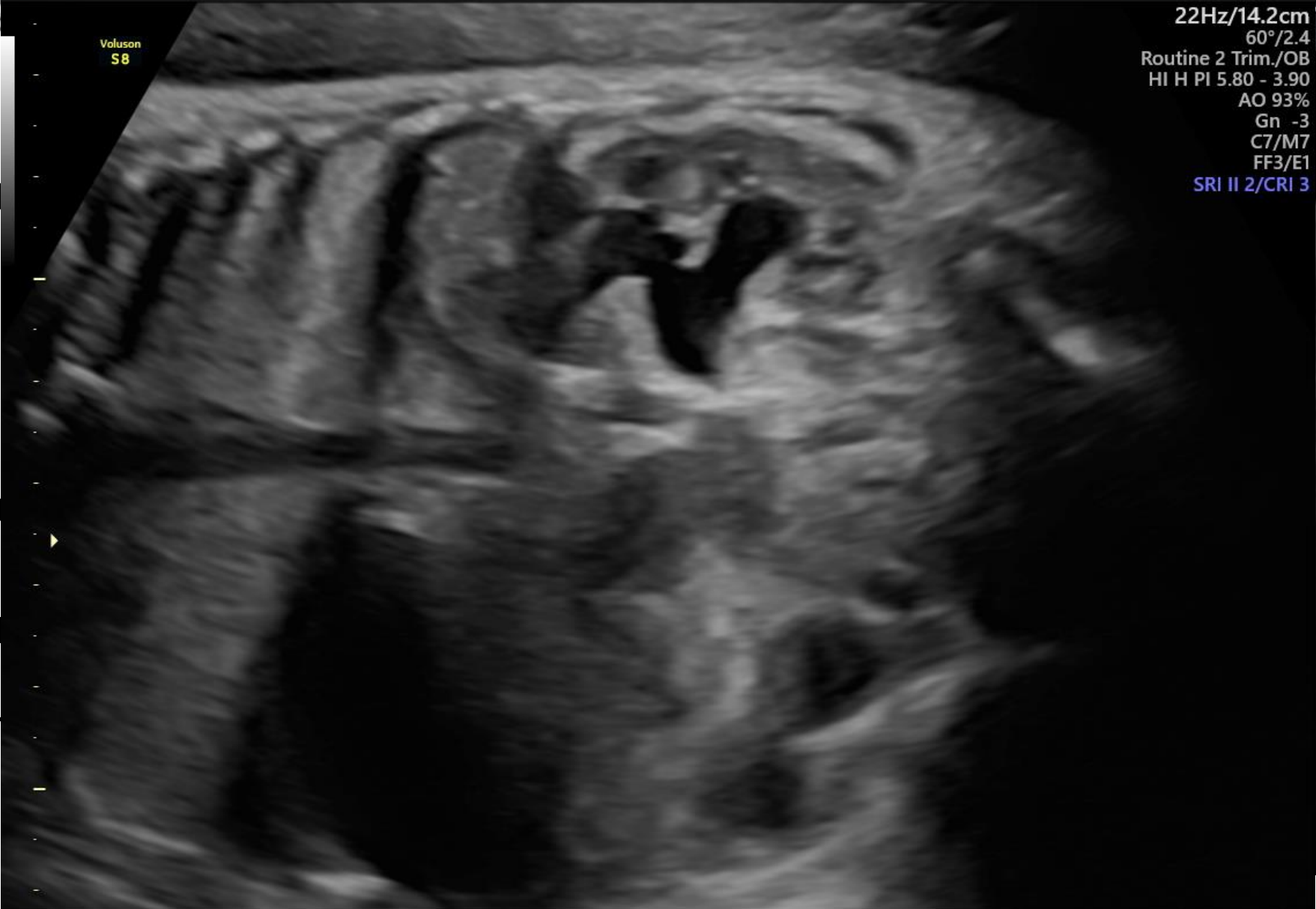
ASSIR RONDA PRIM

TIs <0.1  
Tlb <0.1  
MI 0.9

C1-5-RS <0.1  
22Hz/14.2cm <0.1  
60°/2.4 0.8

Routine 2 Trim./OB  
HI H PI 5.80 - 3.90  
AO 93%  
Gn -3  
C7/M7  
FF3/E1  
SRI II 2/CRI 3

C1-5-RS  
18Hz/18.2cm  
60°/2.3  
Routine 2 Trim./OB  
HI H PI 5.80 - 3.90  
AO 93%  
Gn -4  
C7/M7  
FF3/E1  
SRI II 2/CRI 3



Voluson  
S8

- E
- S
- E
- m

# Cas clínic

- A les 30 setmanes de gestació, la pacient ingressa per una amenaça de part preterme que finalment comporta el naixement dels nadons a les 31.3 setmanes
- **Nadó A:**
  - Exploració física: coloboma unilateral corioretinià inferior a l'ull dret
  - Ecografia abdominal: lleu dilatació pièlica amb ronyons de mida i morfologia normals

# Cas clínic

- **Nadó B:**

- Exploració física:

- Colobomes bilaterals de gran mida afectant tota la zona de la retina inferior i la meitat de la zona macular
    - Hemivèrtebres L1-L2 i T2

- Ecocardiografia:

- Foramen oval permeable vs. comunicació interauricular de 4-5mm
    - Estenosi valvular pulmonar lleu

- Es realitza microarray que és normal i es cursa exoma que informa:

- Portador heterozigot del canvi patogènic c806T>C 8 p.M269T al gen SOS1 que s'associa amb un patró d'herència autosòmica dominant de

## **Síndrome de Noonan**



# Síndrome de Noonan

- Incidència 1/1000-2500 nascuts vius
- 50% herència autosòmica dominant, 50% mutacions *de novo*
- Etiologia >25 gens:
  - 50% mutacions en el gen PTPN11 ( 12q24.1).
  - 20% mutacions en la via metabòlica RAS MAPK (*KRAS*, *SOS1*, y *RAF1*)
- Manifestacions fenotípiques heterogènies:
  - Hipertelorisme
  - Implantació baixa de les orelles
  - Talla baixa
  - Estenosi valvular pulmonar
  - Criptorquídia



# Síndrome de Noonan

- Troballes ecogràfiques més freqüents:
  - Translucidesa nucal augmentada (sobretot >5mm i persistent)
  - Polihidramni
  - Embassament pleural
  - Defectes cardíacs
- Microarray i cariotip normals. Detectable per tècniques de seqüenciació massiva
- Baixa morbimortalitat
- Bon pronòstic

# Actualment...

- **Nadó A:**
  - Estenosi valvular pulmonar severa
  - Hemivèrtebres L2 i L3
  - Lesió talàmica probablement secundària a hemorràgia intraventricular
  - Dilatació pièlica esquerra resolta
  - Coloboma coriorretinià dret
  - Portador heterozigot del canvi patogènic c806T>C 8 p.M269T al gen SOS1
- **Nadó B:**
  - Estenosi valvular pulmonar → Valvuloplastia amb èxit
  - Hemivèrtebres L1-L2 i T2
  - Hemorràgia intraventricular esquerra grau II
  - Dilatació pièlica bilateral
  - Fractura humeral esquerra
  - Atelectàsia lòbul superior dret
  - Coloboma coriorretinià bilateral
- **Pares:** estudi genètic negatiu

**Moltes gràcies per l'atenció**

**Preguntes?**