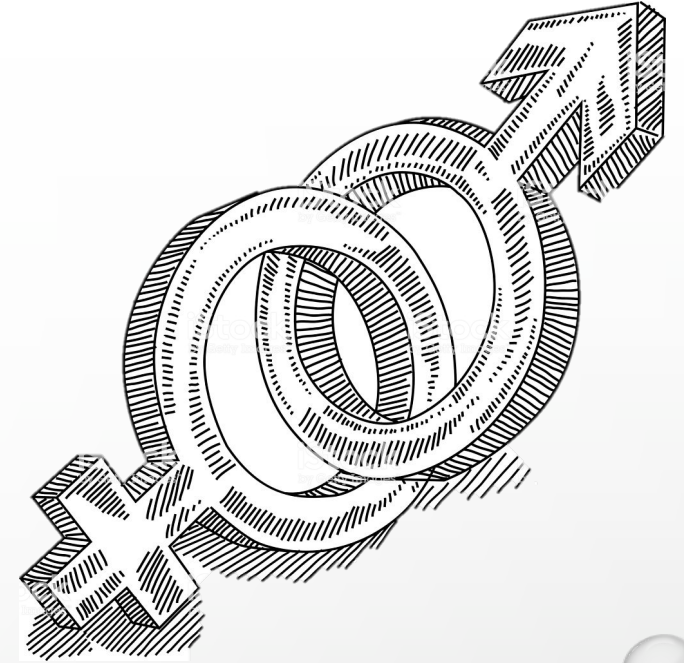


EL SEXE ECOGRÀFIC: ¿CURIOSITAT O NECESSITAT?



BURGOS FUSTER M., GARCÍA CANCELA E., ALEPUZ OMS C., MATEOS
NOGALES M., VIVES ARGILAGOS A. CONSORCI SANITARI DE TERRASSA.



XXVIII JORNADA
CATALANA DE
DIAGNÒSTIC
PRENATAL
ECOGRÀFIC



CAS CLÍNIC

Gestant de 40 anys

TPAL 1031

Ecografia 1erT normal

TSBQ normal



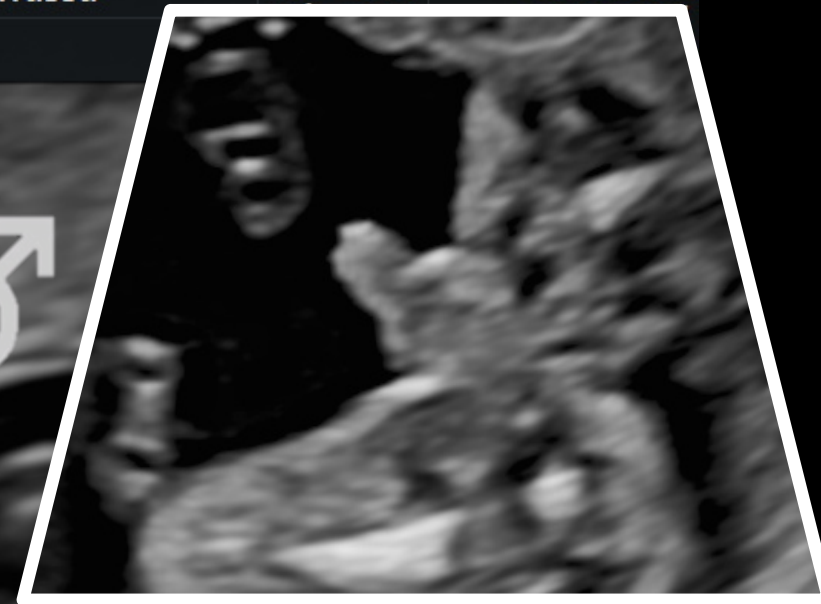
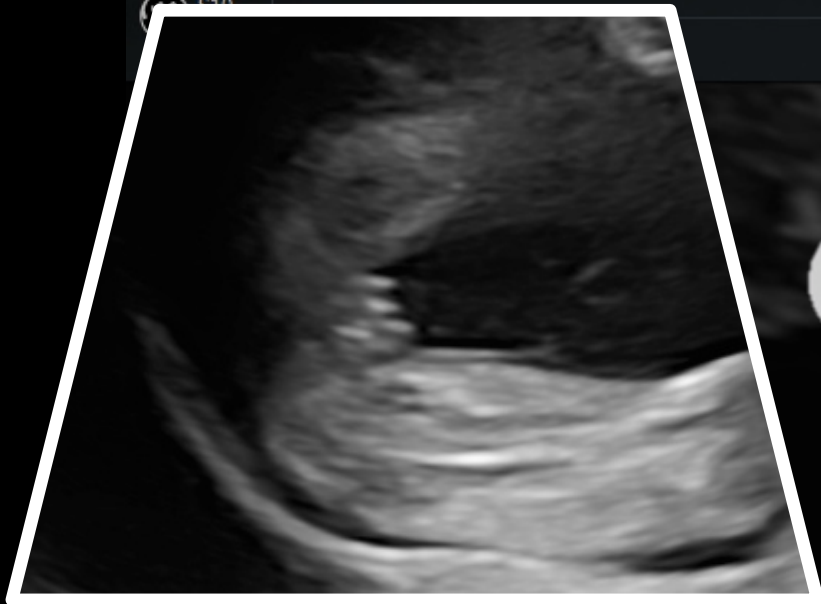
ECOGRAFIA 20w

Parella portadora
mutació MEN1

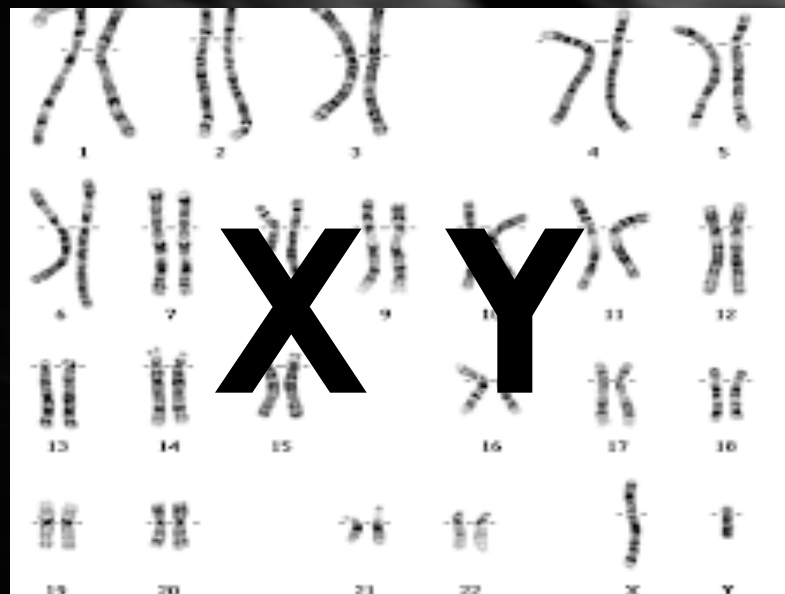


Biopsia corial
descarta MEN1





Voluson™
S10



GENITALS
AMBIGUOUS

25Hz/ 9.0cm

130°/2.2

Fetal ~~Head~~ ^{Voluson} Head/OB

N 9.80 - 6.20

AO 98%

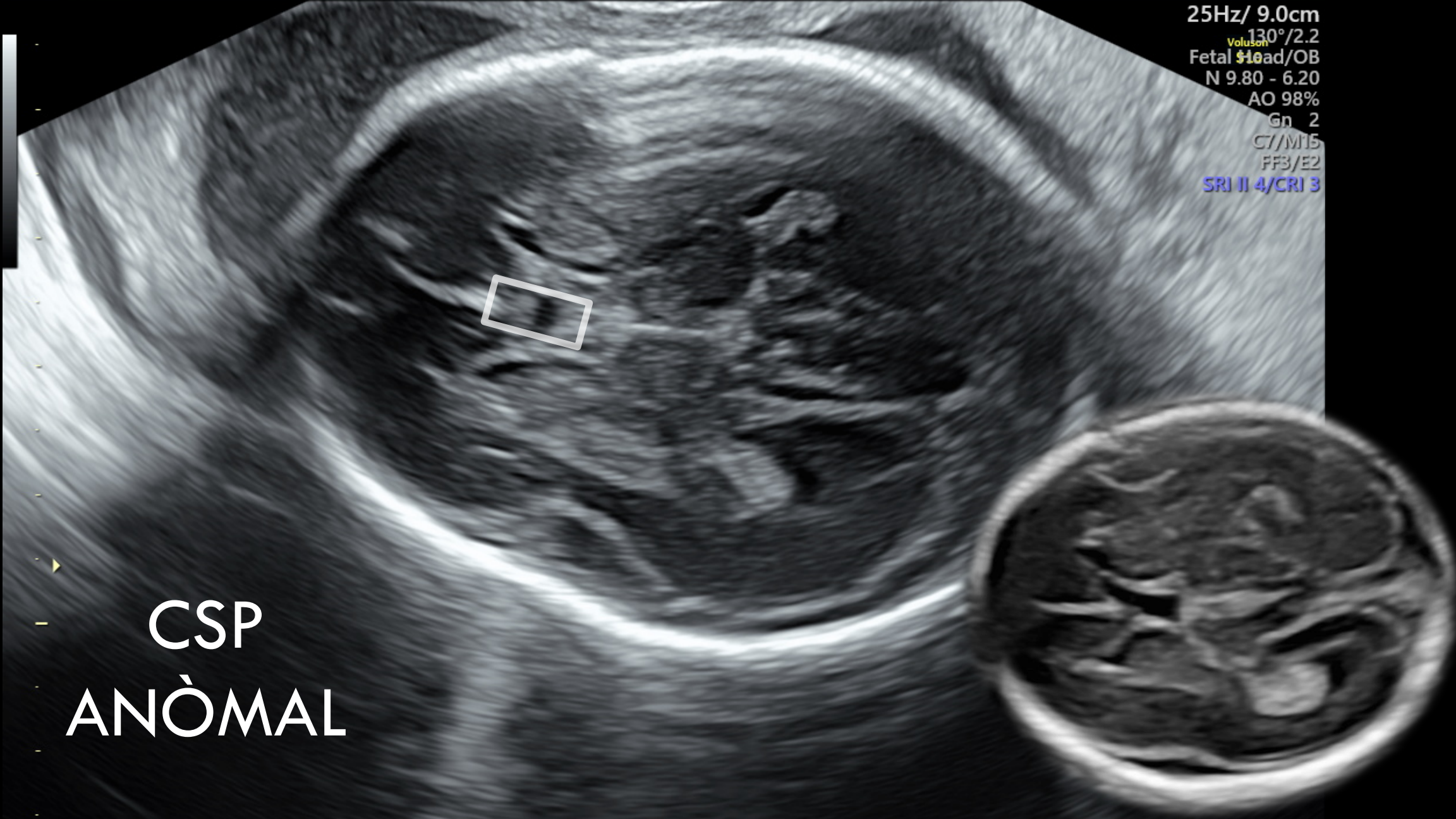
Gn 2

C7/M15

FF3/E2

SRI II 4/CRI 3

CSP
ANÒMAL



Genoll

Cos

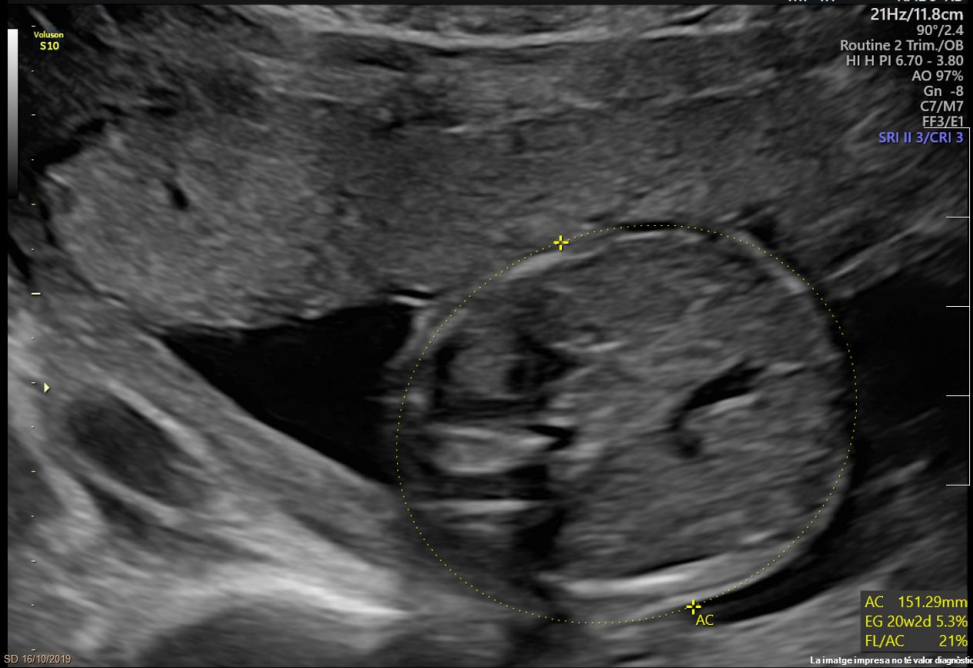
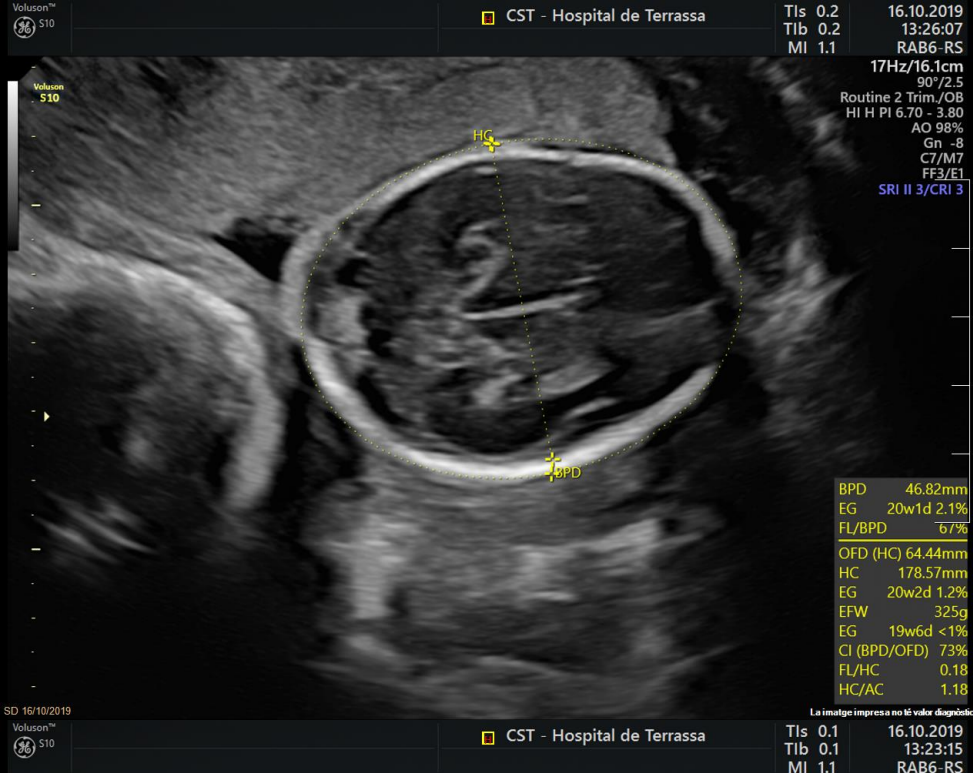
Rostrum

Esplènim



QUISTS
ESPLÈNIUM

COS
CALLÓS
DISGENÈTIC

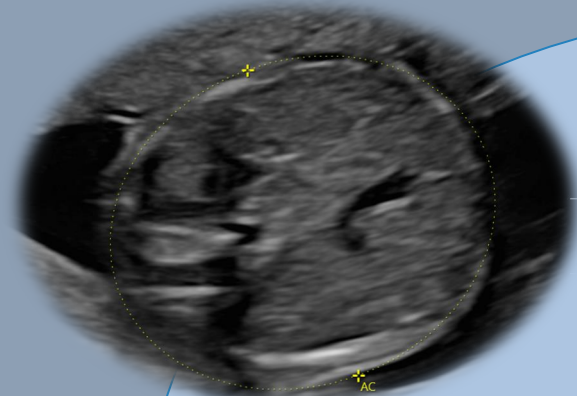


RCIU PRECOÇ + MICROCEFÀLIA

FUR	15.05.2019	EG(FUR)	22w0d	FEP (FUR)	19.02.2020	G		Ab	
FDC		EG(AUA)	20w0d	FEP(AUA)	04.03.2020	P		Ec	
EFW (Hadlock)		Valor	Ambito	Edad	Ámbito	GP	Hadlock		
AC/BPD/FL/HC		325g	± 47g	19w6d			<1%		
Mediciones 2D	AUA	Valor	m1	m2	m3	Mét.	GP	Edad	
BPD (Hadlock)	☐	46.82 mm	46.82			ultim.		2.1%	20w1d
OFD (HC)		64.44 mm	64.44			im.			
HC (Hadlock)	☒	178.57 mm	178.57			im.		1.2%	20w2d
HC* (Hadlock)	☐	175.77 mm	175.77			im.		<1%	20w1d
AC (Hadlock)	☒	151.29 mm	151.29			ultim.		5.3%	20w2d
FL (Hadlock)	☒	30.64 mm	31.32	30.64		ultim.		<1%	19w3d
Cálculos 2D									
FL/AC	20% (20 - 24%)			FL/BPD	65% (71 - 87%)				
CI (BPD/OFD)	73% (70 - 86%)			FL/HC (Hadlock)	0.17 (0.18 - 0.20)				
HC/AC (Campbell)	1.18 (1.06 - 1.25)								

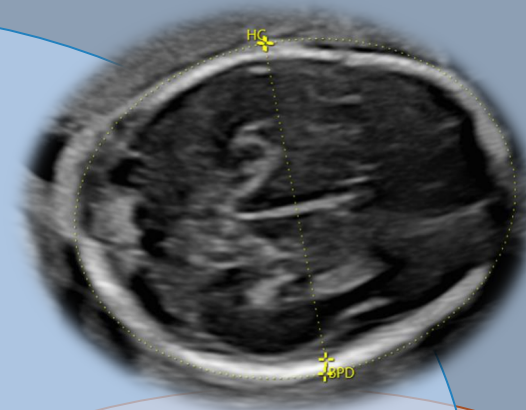
-2,3 DE

Arrays normals



Edat materna extrema

Alt. placentàries

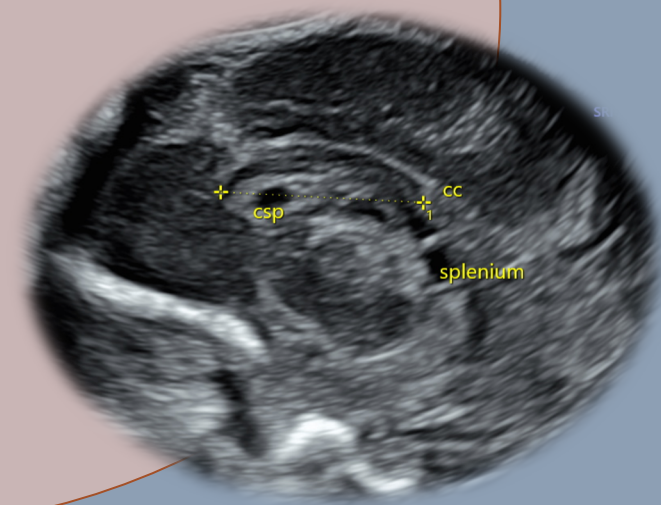


Infeccions congènites

- TORCH
- Zika

Consum de tòxics

Vasculars



Malformacions SNC

**Sd.
genètica**

Malformacions

- Criptorquídia
- Hipospàdias
- Micropene
- Etc.

Reducció andrògens

- Síntesi anòmala LH
- HSC fetal
- Anomalia acció andrògens (sd. Insensibilitat andrògens, déficit 5^a reductasa, anomalia gen AMH/AMHR)

Tr. Desenvolupament gonadal

- Sd. Swyer
- Regressió testicular
- Hermafrodita verdadera



RCIU precoç amb biometries concordants

Cornelia de Lange

Smith Lemli Opitz

Seckel

3 M

Meier-Gorlin

Anèmia de Fanconi

Bloom

Nijmegen Breakage

+ Microcefàlia

Cornelia de Lange

Smith Lemli Opitz

Seckel

-

Meier-Gorlin

Anèmia de Fanconi

-

Nijmegen Breakage

+ Alt. Genitals

Cornelia de Lange

Smith Lemli Opitz

-

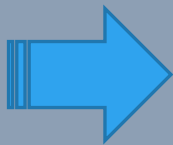
-

-

-

-

-



EXOMA

Interrupció
Legal de l'
Embaràs



Voluson
S10

HIPOSPÀDIES

ESCROT BÍFID

Voluson
S10

HIPERTELORISME

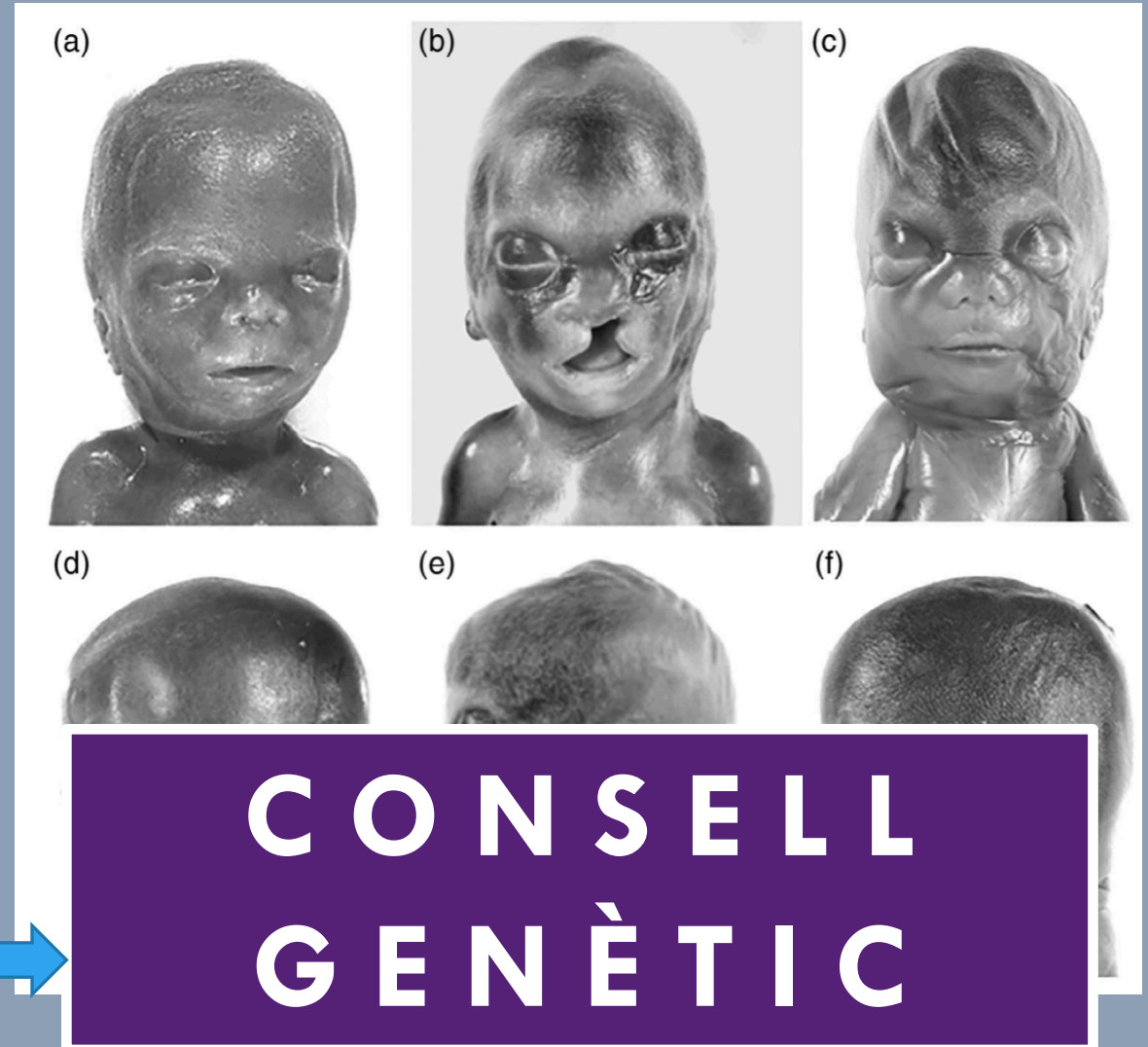




ORELLES
DISMÒRFIQUES

Exoma: SD. SMITH LEMLI OPITZ

- Sd. Metabòlica autosòmica recessiva
- Mutació gen DHCR7: afectació de l'últim pas de la síntesis del colesterol → deficiència de colesterol
- Sd. molt rara: incidència 1/22.700 caucàsics
- Fenotip molt variable:
 - RCIU
 - Microcefàlia amb retard intel·lectual
 - Facies característica: orelles d'implantació baixa, nas curt, hipertelorisme, microretrognàtia, etc..
 - Hipospàdies/genitals ambigus
 - Poli-sindactília
 - Alt. cos callós
 - Alt. cardíacs, renals, cerebrals, etc.
- **No tractament efectiu:** transfusió intraúter de plasma + post-natalment alta ingesta de colesterol amb la dieta.
- **Recurrència del 25% en gestacions futures.**



Take home messages

- Una valoració ecogràfica acurada dels genitals pot ser de gran rellevància.
- Uns genitals ambigus es poden presentar de forma aïllada o com a manifestació d'una síndrome genètica més complexa i de mal pronòstic.
- En el cas d'una combinació de malformacions ecogràfiques i RCIU precoç amb uns microArrays normals, completar l'estudi amb una seqüenciació de l'exoma fetal ens pot afegir informació addicional rellevant pel diagnòstic i el futur reproductiu de la pacient.

Gràcies per la seva atenció