

Hidrops fetal no inmune recidivant

Autores:

Héctor A. Rocío Luzardo

Montserrat Monclús Argany

Begoña Muñoz Abellana



Primera gestació

- ❖ Dona de 32 anys.
- ❖ Antecedents mèdics: Esterilitat primària, consanguinitat, Trombosi Venosa Profunda. Estudi trombofílies negatiu.
- ❖ Antecedents quirúrgics: Apendicectomia.

- ❖ Primera gestació evolutiva en 2019 per FIV, bessons bicorials-biamniòtics.
- ❖ ECO 1er T en CAP:
 - ❖ - Feto 1 TN: 4,6 mm, edema subcutani generalitzat. Risc T21 1 / 55, T13,18 1 / 16805
 - ❖ - Feto 2 TN 2,33 mm, Riesgo T21 1 / 8576, T13,18 <1 / 100.000
- ❖ Serologies negatives, perfil hidrops immune negatiu.
- ❖ Biòpsia corial no possible per dificultat tècnica, s'indica amniocentesi setmana 17, amb resultat de fetus afecte:
 - ❖ QF-PCR: Dues cromosomes 21, 13 y 18. Un cromosoma X, un cromosoma Y.
 - ❖ Arrays: (1-22)x2, (XY)x1

Control ecogràfic

❖ Setmana 21:



Ascitis

Edema subcutani



Vessament pleural

Edema subcutani

❖ Setmana 23:



EG = 29w3d

25.10.2019

12:42:09

Vikson
510



❖ Setmana 29

25.10.2019

12:42:20

Vikson
510



Hidrops en augment.

Òbit fetal.

❖ Setmana 31:

Ingrés per amenaça de part preterme. Es descarta corioamnionitis, s'inicia tocólisi, maduració pulmonar i sulfat de magnesi.

Inici de treball de part espontani. Primer fetus òbit amb presentació de natges, s'indica finalització via cesària.

Fetus hidròpic Apgar 0/0/0 amb malformació facial, fetus no hidròpic 1500 g (p32) aparentment sa.

Rebutja necropsia.

Segona gestació

- ❖ Desembre 2020: Nova gestació amb TN aixecada.
- ❖ ECO 14+2 SG: Gestació única, TN 4,9 mm (>p99), hidrotórax leve. S'indica amniocentesi.
- ❖ QF-PCR: Dos cromosomes 21, 13 y 18. Un cromosoma X, un cromosoma Y.
- ❖ Arrays: (1-22)x2, (XY)x1

Control ecogràfic

❖ Setmana 14

Edema subcutani.



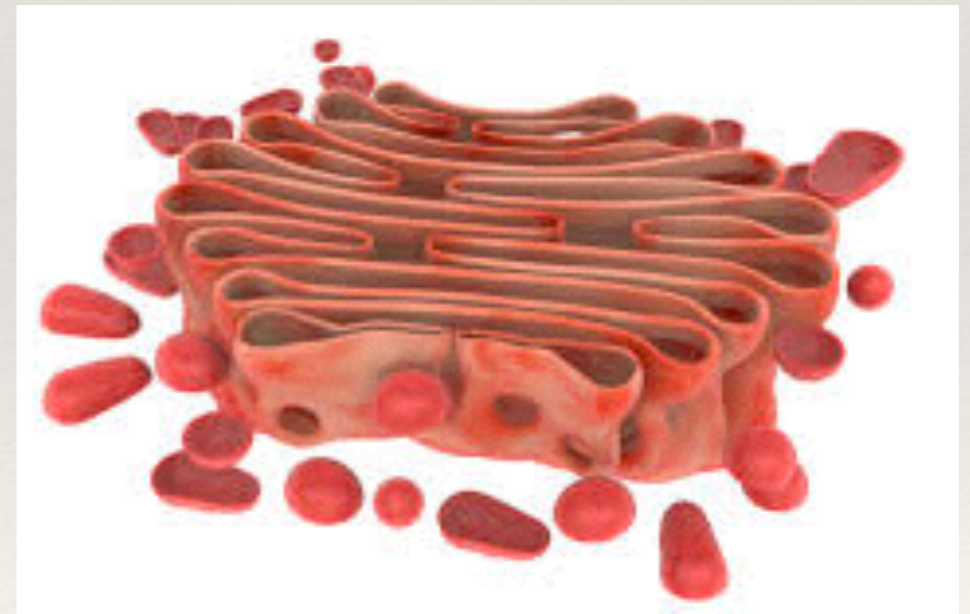
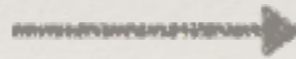
❖ Setmana 19



- ❖ Resultat exomes:
Mucopolisacaridosi tipus VII.
- ❖ Interrupció Legal del Embaràs setmana 20.

Conclusió

- ❖ Hidrops fetal: Líquid anormal en al menys dos compartiments. Dos principals grups, immunes y no immunes. Si no immune, descartar causa infecciosa, anèmia fetal i diabetis mal controlada. Ecografia, ecocardiografia i estudi genètic.
- ❖ Mucopolisacaridosi: 1,5 c/ 100.000 nascuts vius. Tipus VII baixa prevalència. Autònoma recesiva, dèficit de metabolisme amb acúmulo de glucosaminoglicans a nivell lisosomal. Genotips amb displàsia esquelética i retràs mental, fins a formes més lleus amb anomalies esquelétiques moderades. Hepatomegàlia, hèrnies, opacitat corneal i compromís cardíac. Signe prenatal: Hidrops.
- ❖ Exomes: Eina prometedora en el diagnòstic de malalties menys prevalents que les estudiades amb QF-PCR i Arrays.



Gràcies per la seva atenció

