



DIAGNÒSTIC PRENATAL DE FOCOMÈLIA

ASSOCIADA A MUTACIÓ DEL GEN DYNC2H1

XXVIII Jornada de Diagnòstic Prenatal Ecogràfic

Júlia Castellà ; Berta Fabregó ; Patricia Muñoz ; Luis Pérez;
Montserrat Arumi ; Jose Luis Hernández ; Carolina Rueda ; Maria Prat ;
Alba Bergueiro ; Paula Díaz ; Maite López-Yarto ; Margalida Sastre ;
Ricardo Rubio ; Elena Ferriols

Servei de Genètica Clínica, Servei d'Anatomia Patològica, Servei de Diagnòstic Prenatal

CAS CLÍNIC

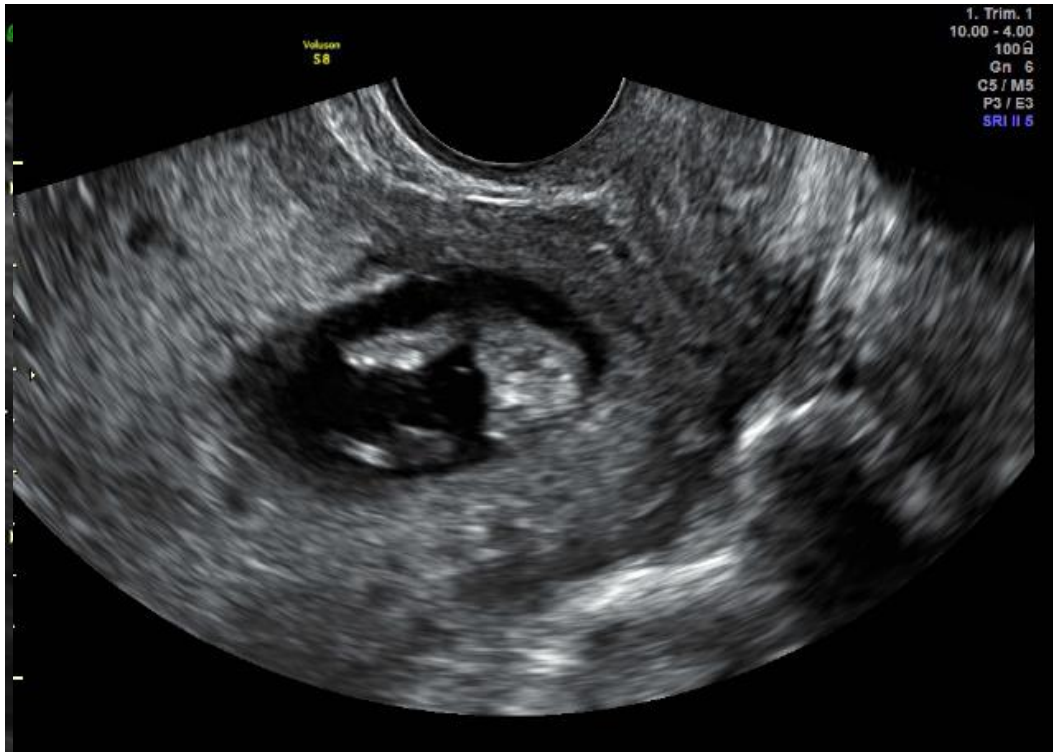
- Pacient: primigesta de 35 anys. No antecedents d'interés. IMC 27
- Parella: 50 anys, 3 fills sans

ECOGRAFIA 1r TRIMESTRE

- CRL 72 mm
- Marcadors ecogràfics negatius. TSC baix risc.
- Morfologia: **FOCOMÈLIA**
- Decideixen ILE + biòpsia corial prèvia



IMATGE ECOGRÀFICA I MACROSCÒPICA



IMATGE ECOGRÀFICA I MACROSCÒPICA



IMATGE ECOGRÀFICA I MACROSCÒPICA



2+3 Trim.
Har-Alto
Pot 95 %
Gn -1
C7 / M7
E2

SRI II 3 / CRI 1

67





62

2+3 Trim.
Har-Bajo
Pot 100 %
Gn -1
C7 / M7
E2
SRI II 3 / CRI 1

RESOLUCIÓ DEL CAS

○ BIÒPSIA DE CORION

- Cariotip 46,XX
- Array-CHG normal

○ SEQÜENCIACIÓ MASSIVA D'EXOMA

Variants heterozigotes en el **gen DYNC2H1**

- 1. Significat incert
- 2. Patogènica
- No consten a la base de dades de *Genome Aggregation Database*

ESTUDI DE PROGENITORS



CONCLUSIONS

- Diagnòstic prenatal: SERVEI MULTIDISCIPLINAR
- Nous progressos:
 - Millora en tècniques ecogràfiques
 - Avenços en el camp de la genètica clínica
 - Consell genètic



GRÀCIES PER LA SEVA ATENCIÓ

