

XXVIII Jornada Catalana de Diagnòstic Prenatal Ecogràfic



Anomalia del cos callós i quist de bossa de Blake

GIMENEZ, L; BOU TAPIAS, J; AZNAR GARCÍA, I; ROVIRA
PAMPALONA, J; DEGOLLADA BASTOS, M; MOLINERO
SAMPEDRANO, I; BRESCÓ I TORRAS, P.



Cas Clínic



Edat: 41 anys

TPAL: 0030 (3 AE amb legrat)

GS: O Rh positiu (Coombs indirecte negatiu)

Gestació obtinguda mitjançant FIV amb donació d'òvuls (27 anys)

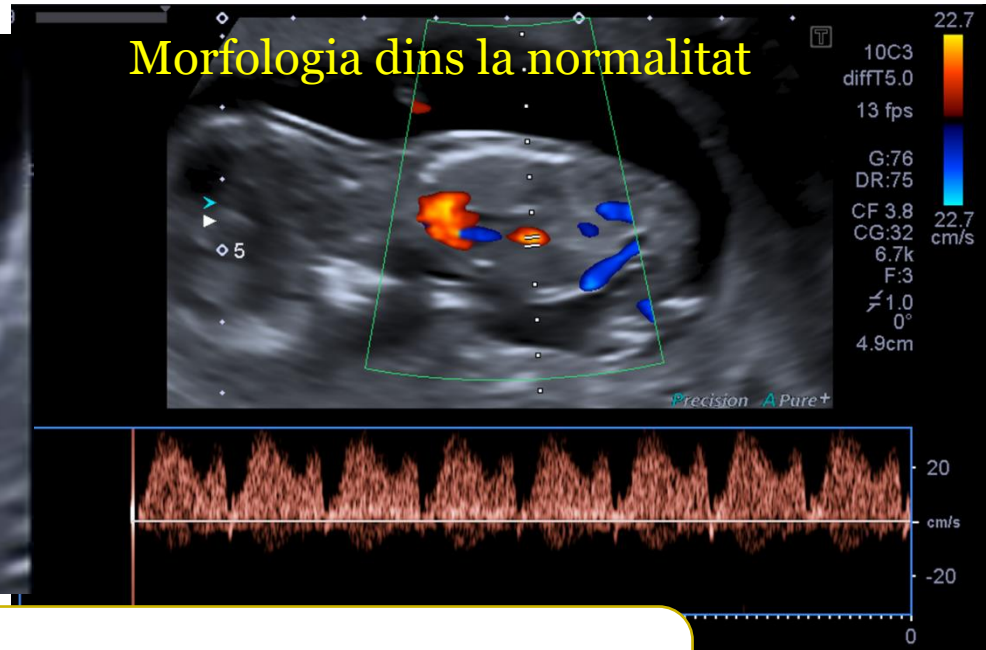
No al·lèrgies medicamentoses, no hàbits tòxics, no transfusions sanguínies, no intervencions quirúrgiques.

Ecografia 13.1 s

Screening de 1r trimestre de baix risc



Morfologia dins la normalitat

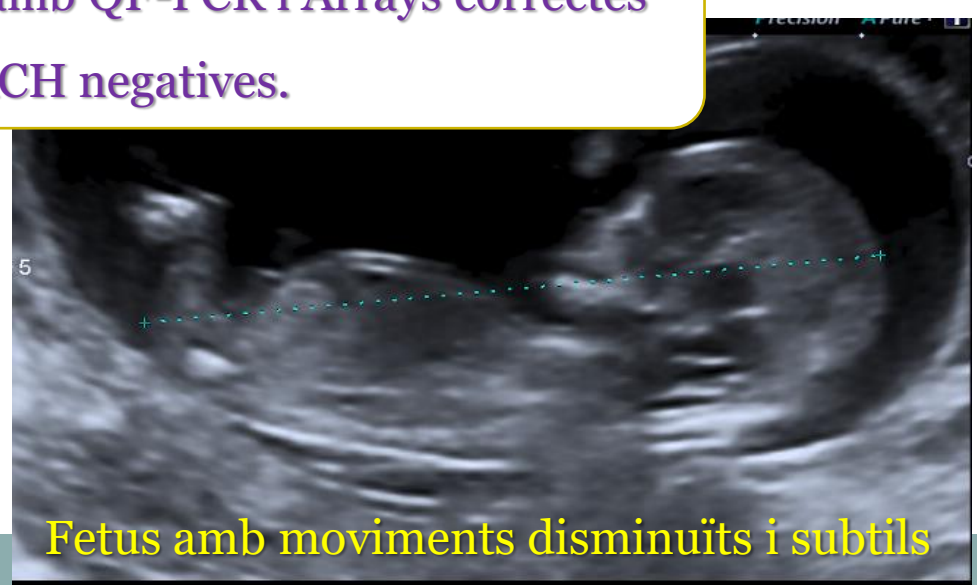


Biòpsia coriònica amb QF-PCR i Arrays correctes
Serologies de TORCH negatives.

Plexes coroides hipoplàsics,
simètrics amb línia mitja
conservada



Fetus amb moviments disminuïts i subtils



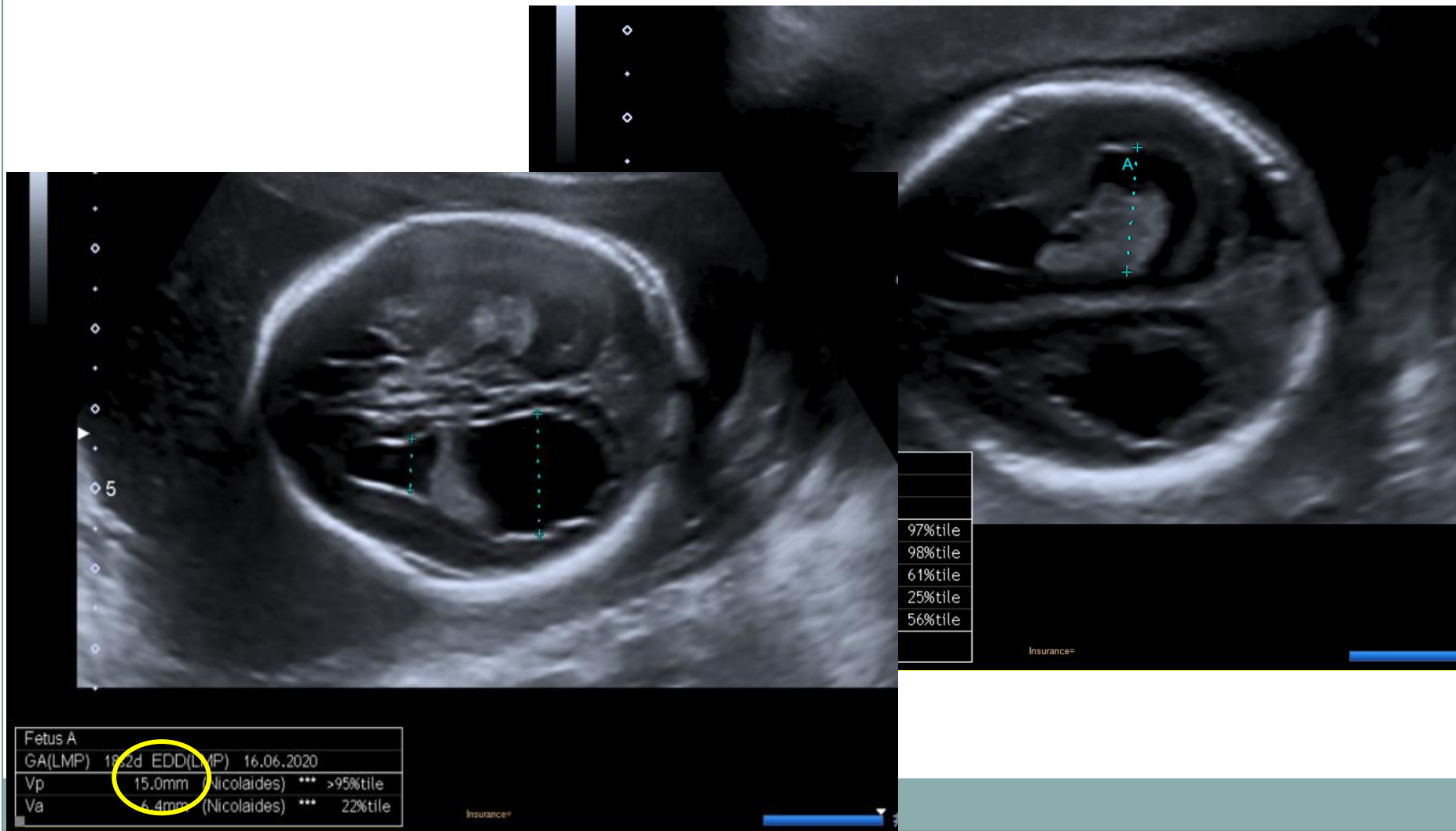


Ecografia 18.2 s



Ventriculomegàlia, amb dilatació dels ventricles laterals (morfologia colpocefàlica) i quart ventricle.

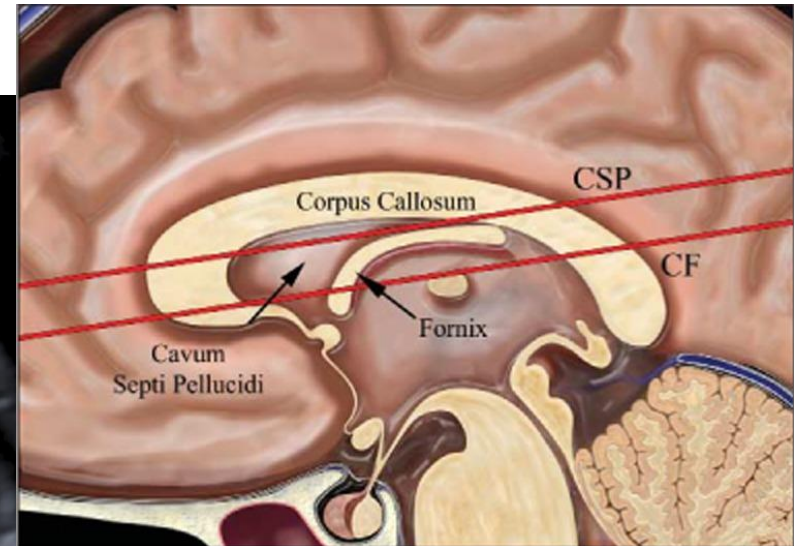
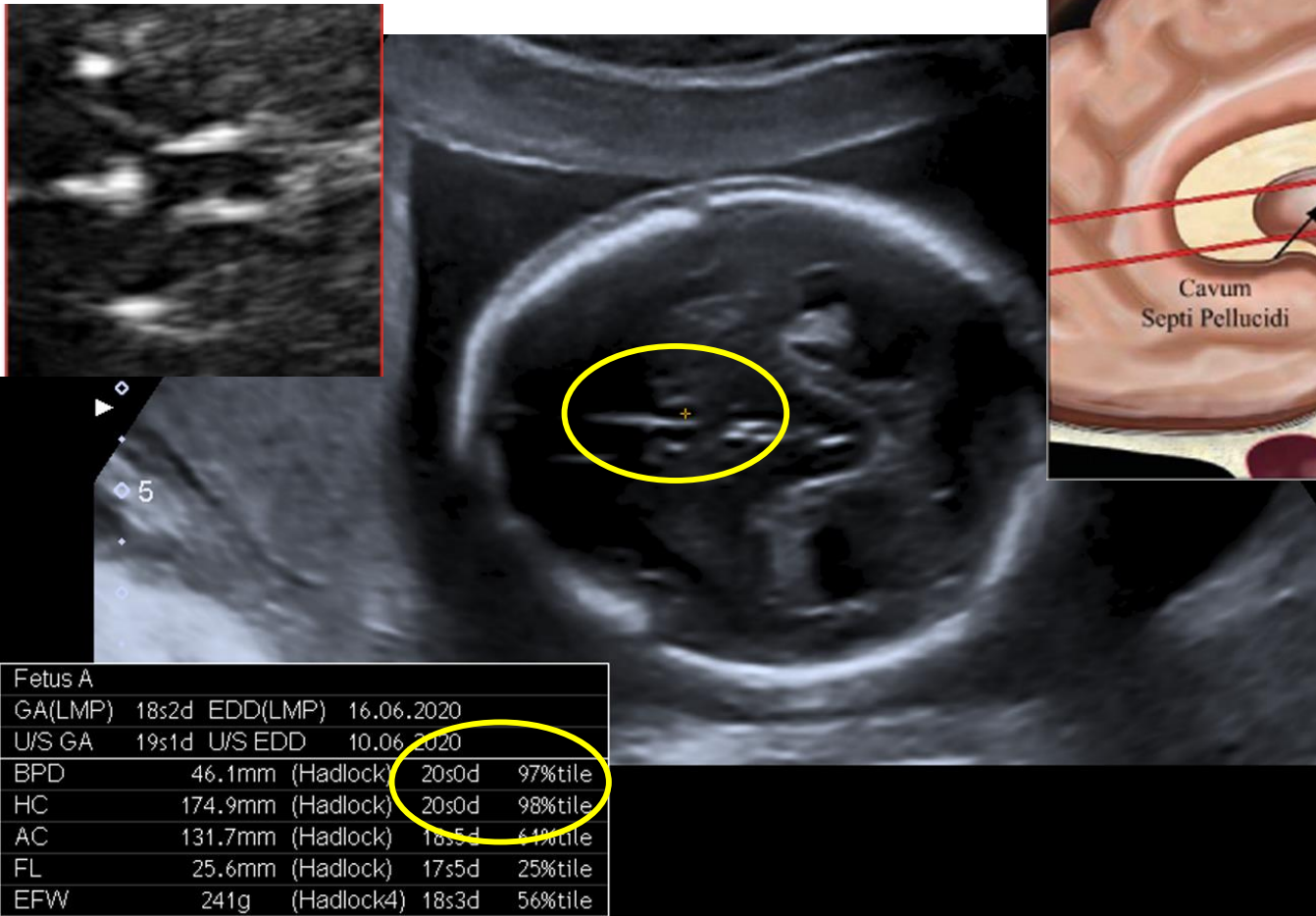
Moviments fetals disminuïts. Resta de morfologia dins la normalitat.





Ecografia 18.2 s

Biometries cefàliques en p>95 amb signes indirectes d'anomalia del cos callós. Estructures encefàliques simètriques, línia mitja fissura interhemisfèrica i tàlams de disposició i ecoestructura correctes, **sense identificar càvum del septum pellucidum.**



Journal of Ultrasound in Medicine, Volume: 27, Issue: 1, Pages: 25-31, First published: 01 January 2008, DOI: (10.7863/jum.2008.27.1.25)
Illustration courtesy of James A. Cooper, MD, Imaging Healthcare Specialists, San Diego, CA



Hemisferis cerebel·losos
de disposició normal



Fetus A
GA(LMP) 18s2d EDD(LMP) 16.06.2020
U/S GA 19s1d U/S EDD 10.06.2020



18s2d EDD(LMP) 16.06.2020
19s1d U/S EDD 10.06.2020
46.1mm (Hadlock) 20s0d 97%tile
174.9mm (Hadlock) 20s0d 98%tile
131.7mm (Hadlock) 18s5d 61%tile
25.6mm (Hadlock) 17s5d 25%tile
241g (Hadlock4) 18s3d 56%tile
6.6mm

Insurance=

Signe Key-hole

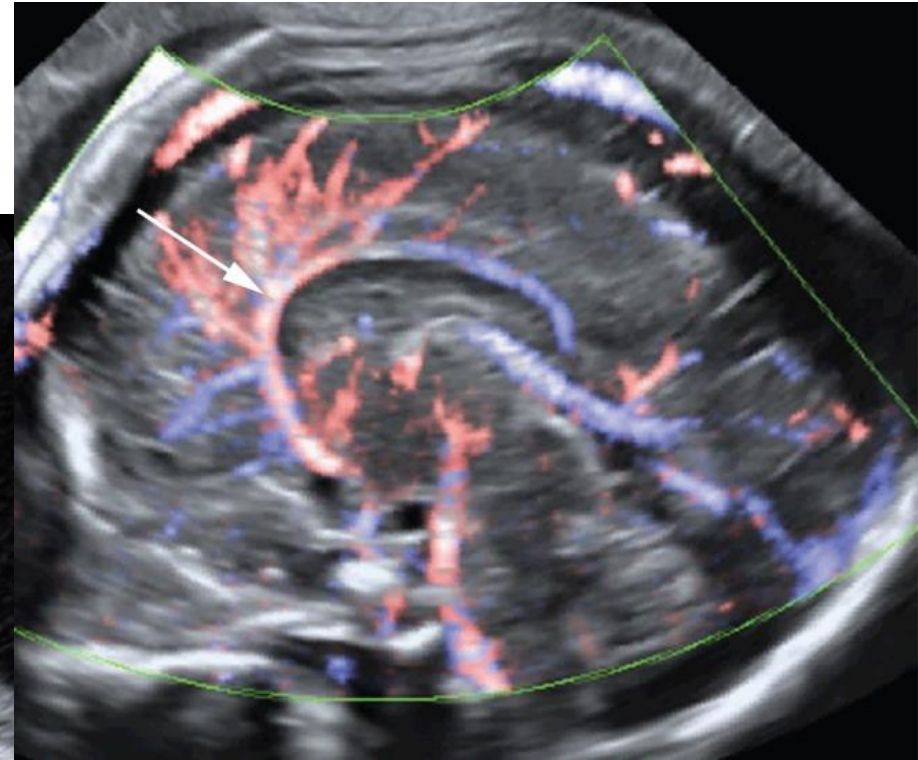
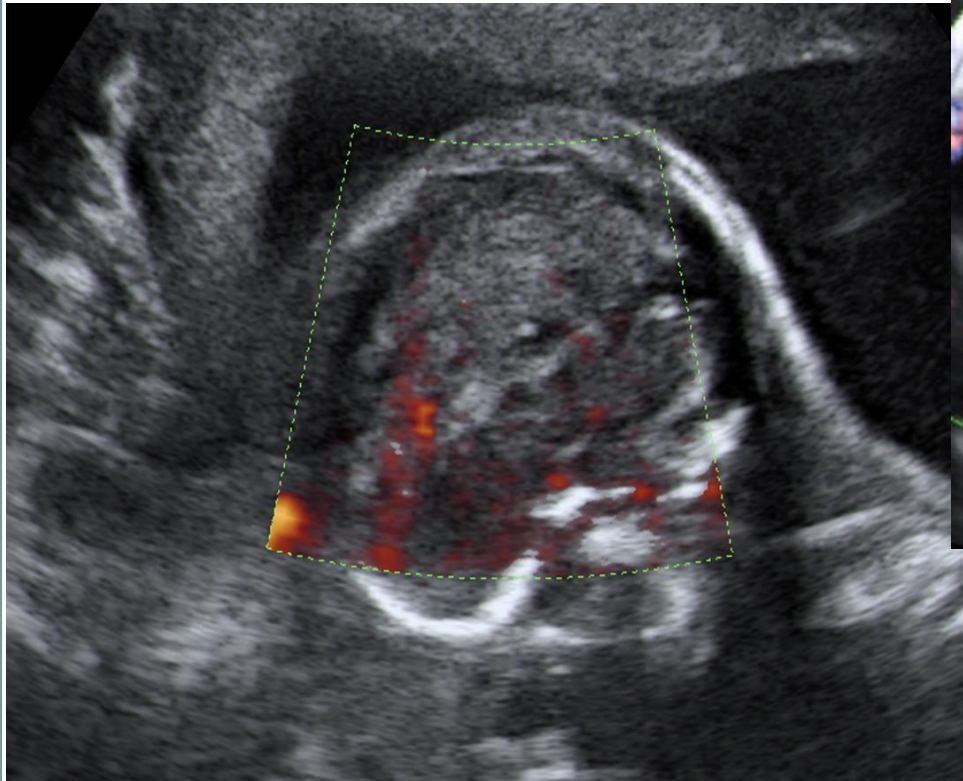
Elevació del tentori amb sospita de
quist de bossa de Blake



Ecografia 18.3 s



Signes indirectes d'anomalia del cos callós,
sospita d'agenèsia-disgenèsia.



Ultrasound in Obstetrics & Gynecology, Volume: 42, Issue: 6, Pages: 718-720, First published: 05 May 2013, DOI: (10.1002/uog.12367)



Davant del pronòstic incert la parella decideix realitzar ILE.

Informe AP: fetus de sexe masculí amb agenèsia total del cos callós.

Alteracions l'espectre Dandy-Walker, amb dilatació del 4t ventricle, quist de Blake, elevació del vermis, dilatació dels ventricles laterals i l'aqüeducte de Silvio.

Estudi Array en LA: normal

Estudi infeccions en LA: negatiu

Exoma en LA: no concloent, canvi de significat clínic incert, no relacionat amb les manifestacions fenotípiques del fetus.



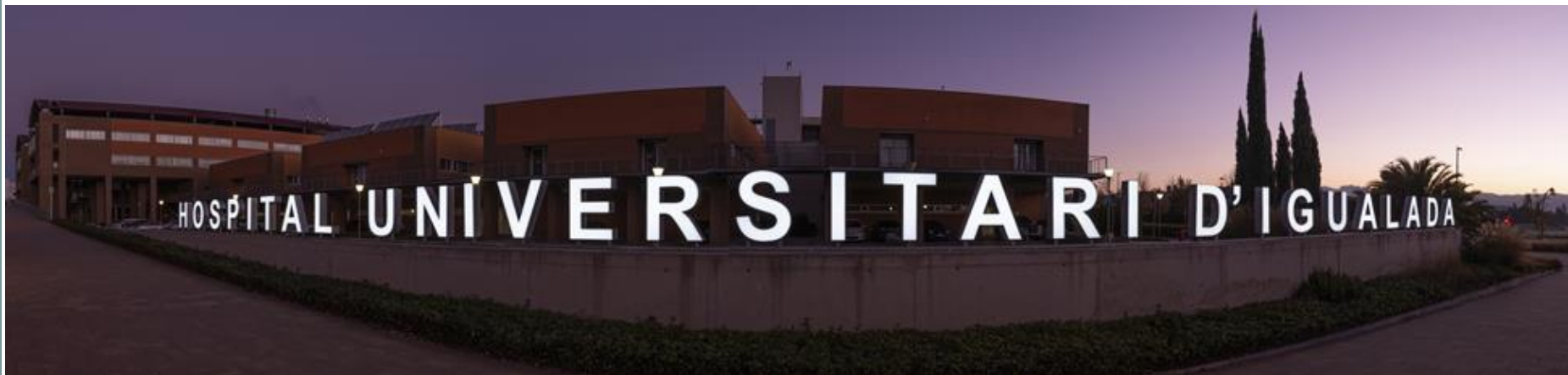
Agenèsia del cos callós:

- Pronòstic incert, incidència 0,3 – 0,5%.
- Diagnòstic per signes indirectes: absència del càvum del sèptum pellucidum, colpocefàlia, anomalies del tercer ventricle i curs anormal de l'artèria pericallosa.
- Defecte aïllat o formar part d'alteracions cromosòmiques (trisomies) o de síndromes (Dandy-Walker).

Quist de la bossa de Blake:

- Expansió del quart ventricle dins la cisterna magna
- Signe “key-hole” en el tall transcerebel·lar.
- Diagnòstic diferencial amb vermis normal: mega cisterna magna, quist aracnoide.

XXVIII Jornada Catalana de Diagnòstic Prenatal Ecogràfic



Gràcies