

La importància de realitzar un estudi genètic fetal amb una alteració ecogràfica aparentment de bon pronòstic

Buil A¹, Zientalska A¹, Burgues M², Nadales M², Ros A³,
Monlleo L⁴, Comas C¹

¹ Servei d'Obstetrícia i Ginecologia, HGT

² ASSIR La Riera Badalona (Gerència Territorial Metropolitana Nord)

³ Servei de Genètica clínica, HGT

⁴ Servei de Pediatria, HGT

ASSIR La Riera Badalona (Gerència Territorial
Metropolitana Nord)

ANTECEDENTS

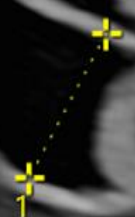
- 25 anys
- DUR: 25/10
- TPAL: 0010 (IVE quirúrgic)
- Sense antecedents mèdics ni quirúrgics d'interès
- ECO 1rT normal
- Analítica 1rT: normal. Cribratge d'aneuploïdies: baix risc (1/100000)

ECO 2n TRIMESTRE ASSIR (22.6s)

- No s'aconsegueix visualitzar CSP correctament
- Atri (11,2mm) i cisterna magna augmentats de mida
- Plexes coroides desestructurats
- Resta d'anatomia normal

Valuson
S8

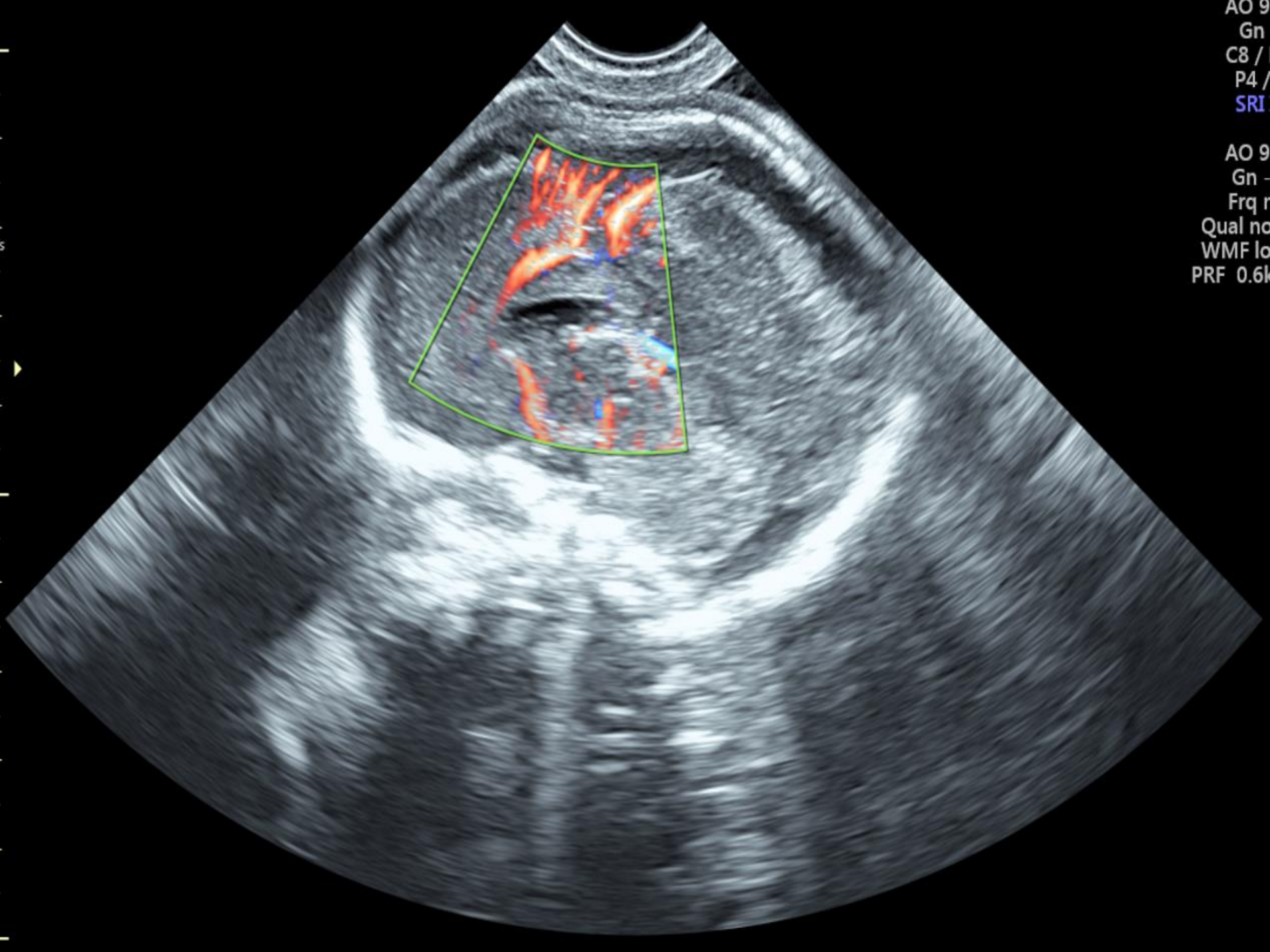
22Hz/11.6cm
60°/1.8
1 Trim./OB
HI H PI 5.80 - 3.90
AO 90%
Gn 6
C6/M13
FF3/E2
SRI II 2/CRI 2



1 D 11.29mm

NEUROSONOGRAFIA HUGTIP (23s)

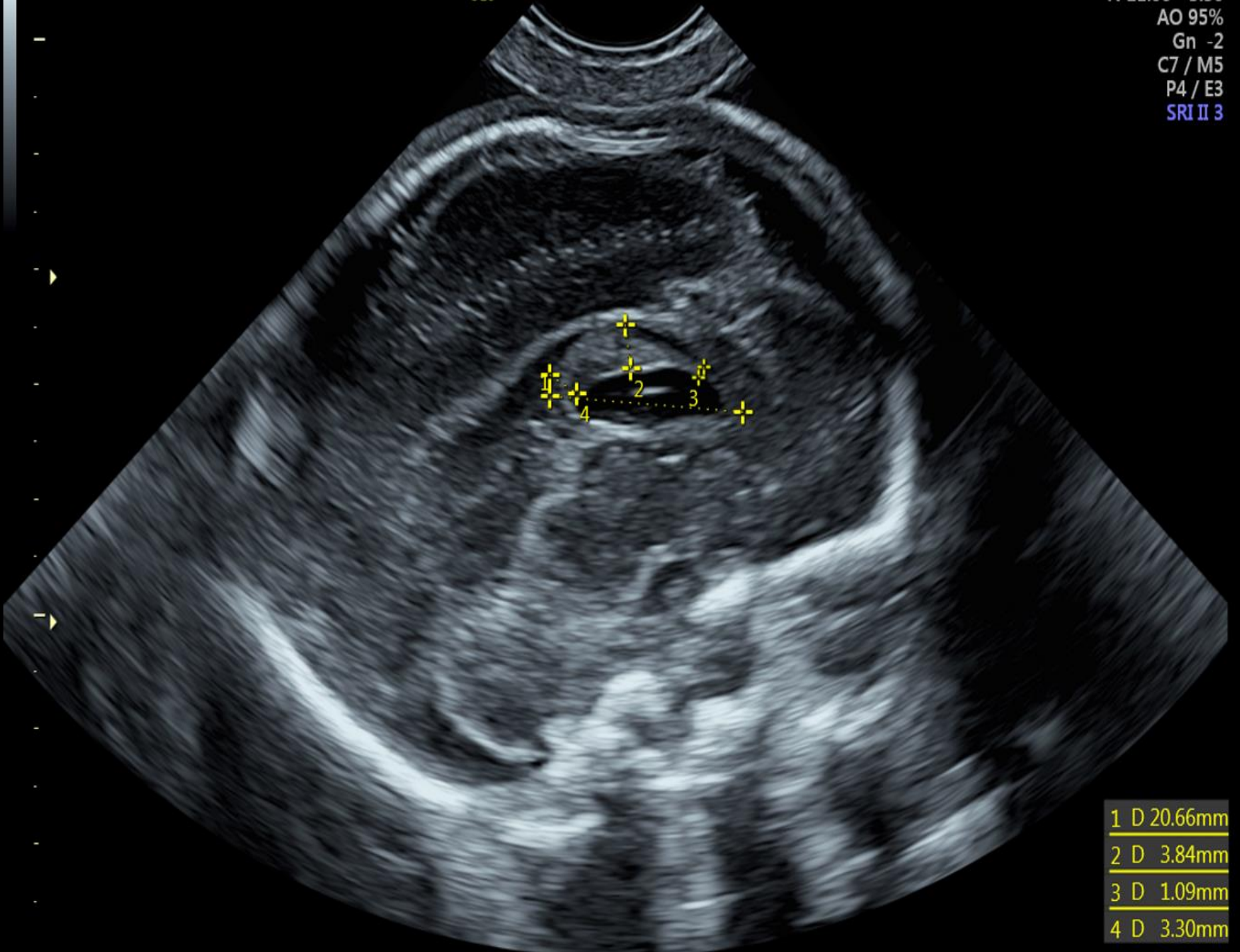
- Agenèsia parcial de cos callós
 - Longitud de 18mm
 - Aspecte disgenèsic amb gruix diferent entre genu (2.4mm) i cos (4.9mm).
- Dilatació del III ventricle (2.8mm)
- Ventricles laterals de 10mm (ventriculomegàlia lleu bilateral)
- Plexes coroides normals



AO 9
Gn
C8 /
P4 /
SRI

AO 9
Gn
Frq r
Qual no
WMF lo
PRF 0.6k

AO 95%
Gn -2
C7 / M5
P4 / E3
SRI II 3



1 D 20.66mm
2 D 3.84mm
3 D 1.09mm
4 D 3.30mm

Voluson
S10

00 / 2212
2.Trim
HH PI 7.20 - 3.10
AO 95%
Gn 5
C7 / M7
FF3 / E3
SRI II 2 / CRI 1

Vp

Vp 10.00mm

1r ASSESSORAMENT GENÈTIC

S'ofereix AMNIOCENTESI

Assessorament per part de PEDIATRIA

- Agenèsia parcial → 70% desenvolupament normal
- 7% anomalies cromosòmiques
- Altres alteracions



Accepten ESTUDI GENÈTIC (amniocentesi)

Expressen desig de continuar gestació si array normal

2n ASSESORAMENT GENÈTIC

Resultat ARRAY (CytoScan 750K (Affymetrix®))

- Sexe cromosòmic masculí
- arr[GRCh37]1p36.33p36.22(849466_9819860)x1
 - L'alteració es considera patogènica
 - Síndrome microdeleció 1p36
 - Risc de recurrència
- S'ofereix estudi als progenitors → negatiu



ILE a les 24s

- Feticidi previ amb digoxina (per preservar SNC de cara a estudi d'AP)

ANATOMIA PATOLÒGICA

- Hipertelorisme orbital
- Ronyons en ferradura
- La fragmentació del cervell durant l'extracció no permet valorar l'estat del cos callós que sembla no estar complet (disgenesia vs agenesia). Sense signes d'infecció, infiltrats inflamatoris ni altres troballes histològiques.
- Placenta de maduració adequada per edat gestacional. Corioamnionitis aguda moderada.

CONCLUSIÓ

Posar de manifest la importància de la realització de un estudi genètic (mitjançant un array) en la presa de decisions respecte la continuïtat o interrupció de la gestació davant d'un fetus amb una única alteració ecogràfica, aparentment de bon pronòstic en la seva presentació aïllada.

Salut/Institut Català de la Salut/ Metropolitana Nord