

Encefalocele

I altres anomalies associades en l'ecografia de 1r trimestre



1ª visita centre origen: 12.6sg

31 anys.

Obesitat. FIV a centre privat.

Marit afecte de **Charcot-Marie-Tooth 1**

TPAL 0010 (Av. espontani 6 setmanes).

DUM 13.06.18 → 12.6sg

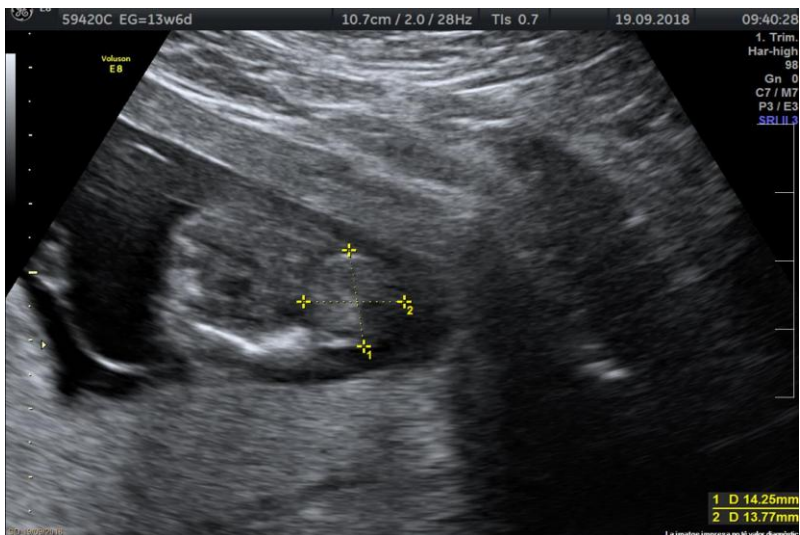
AS 1rT: normal. Serologies negatives.

Screening: T21: 1/10.000 T18: 1/11.582

Ecografia 1rT: CRL 67mm. TN 0.9mm.

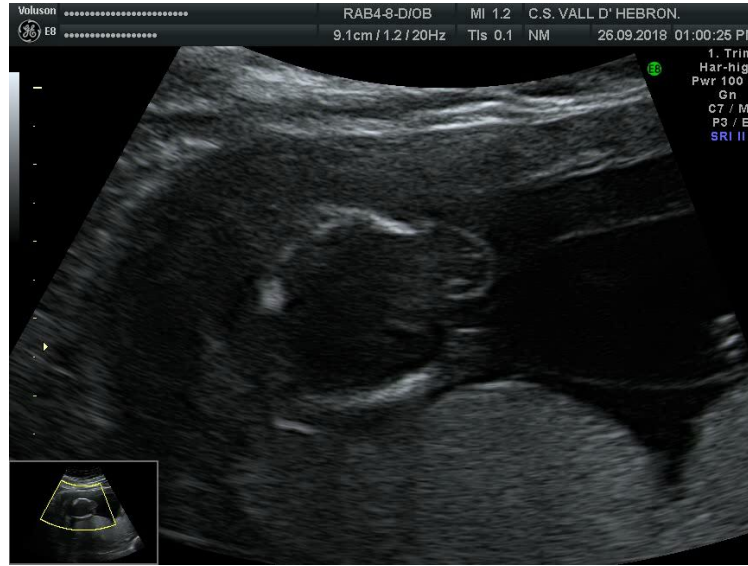


2ª visita nostre centre: 13.6sg



Derivació a centre de tercer nivell

Hospital 3r nivell: UMF 15.0sg



Hospital 3r nivell: UMF 15.0sg



Hospital 3r nivell: UMF 15.0sg

Pronòstic letal



Derivació a Diagnòstic Prenatal

Visita UDP

Orientació diagnòstica sd de **brida amniòtica** → s'ofereix **amniocentesi** + ILE.

QF-PCR: 2 cromosomes 21, 13 i 18. Sexuals: X, Y.

ARRAY-CGH: Duplicació de 1.33Mb de la regió cromosòmica **17p12**.
COX10, CDRT15, HS3ST3B1, MGC12916, PMP22, TEKT3, CDRT4, FAM12B2.

Charcot-Marie-Tooth tipus 1

Trobada **no relacionada** amb motiu de l'estudi

AP: SÍNDROME DE BRIDES AMNIÒTIQUES.

Encefalocèle parieto-occipital i dos frontals.

Fissura labial central sense identificar fissura palatina.

Absència de nas i ull esquerre.

Malposició braç dret amb mà en anteversió i adherida a canell per brida.

Mà dreta amb brida circular que afecta a dit polze i índex a nivell de falange distal.

Visita UDP

Sd brida amniòtica

Baix risc de recurrència

1:1200 – 1:15000 nascuts vius
1:70 òbits

FdR: tabac.
Etiologia no confirmada

Charcot-Marie-Tooth 1

Expressivitat molt variable.

Possibilitat Diagnòstic Genètic Preimplantacional.
Pacient vol evitar transmissió →
FIV amb donació esperma.

Charcot-Marie-Tooth

Neuropatia
desmielinitzant amb
expressió molt variable.

1/2500 persones.
Subtipus 1 (70-80%)
H. autosòmica dominant.

Debilitat distal, atròfia
muscular, pèrdues
sensorials i velocitat de
conducció nerviosa lenta.

Diagnòstic per clínica,
exploració física i EMG

Inici 5-25 anys.
Progressió lenta.

Mateixa esperança
de vida
< 5% cadira de rodes.

MOLTES GRÀCIES