

*Ayer,  
hoy y Siempre*



# ARSA: no sempre tan inofensiu

Joan Vilà Casas

Servei de Diagnòstic Prenatal i Medicina fetal

---



Hospital Universitario Dexeus  
Barcelona

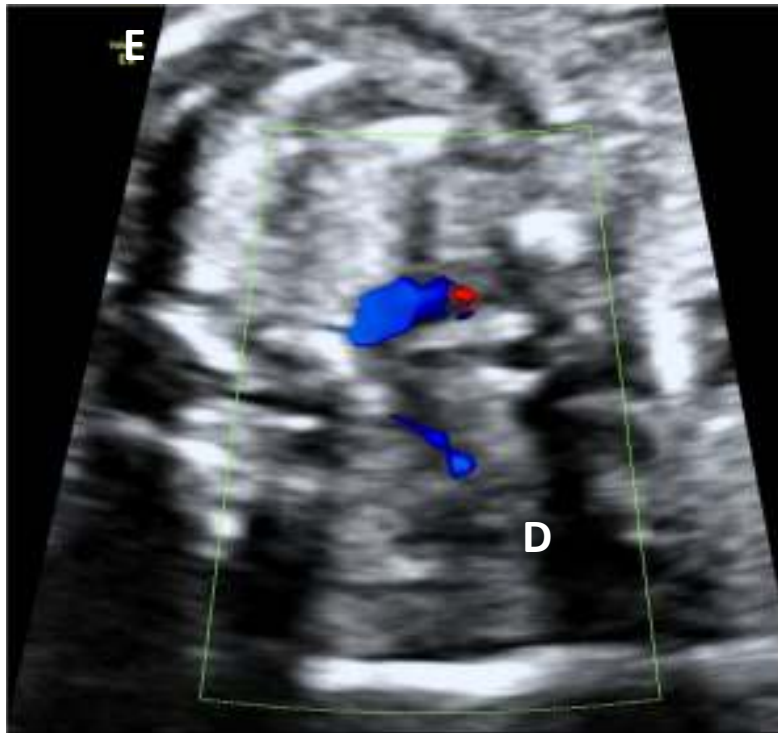
## CAS CLÍNIC



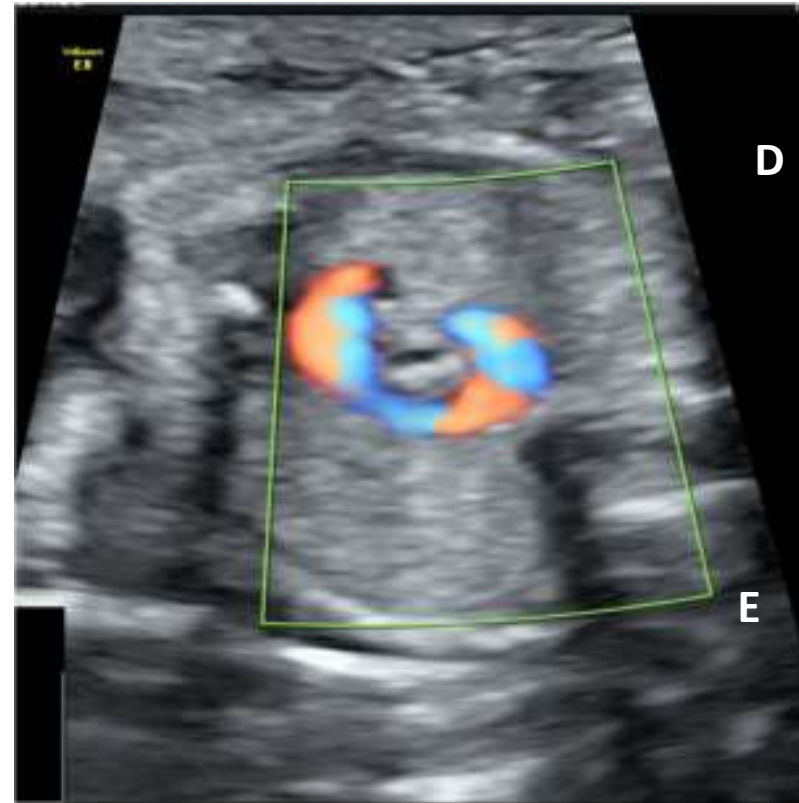
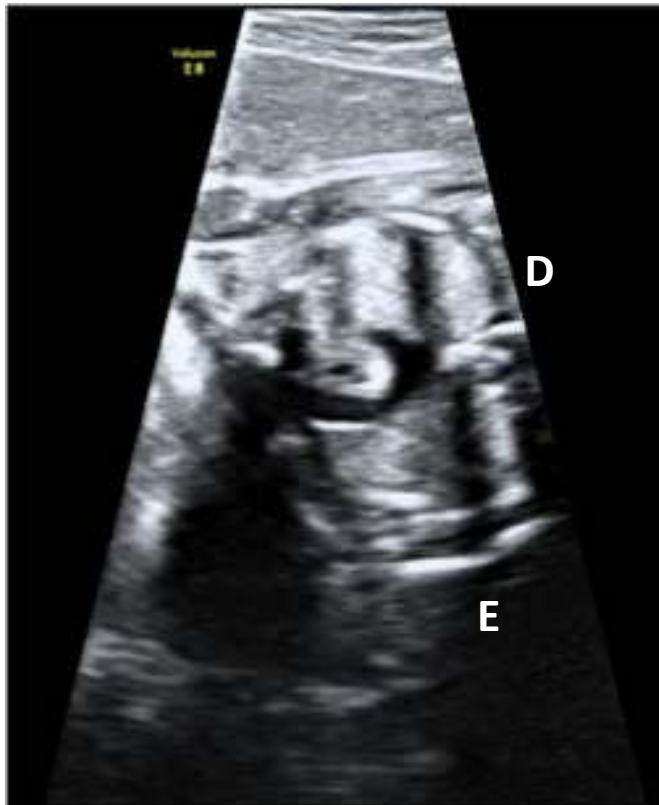
- Gestant de **35 anys**.
- TPAL 0000.
- AP sense interès.
- EBA – **Baix risc**.
  - T21: 1/24.241
  - T18-13: <1/50.000



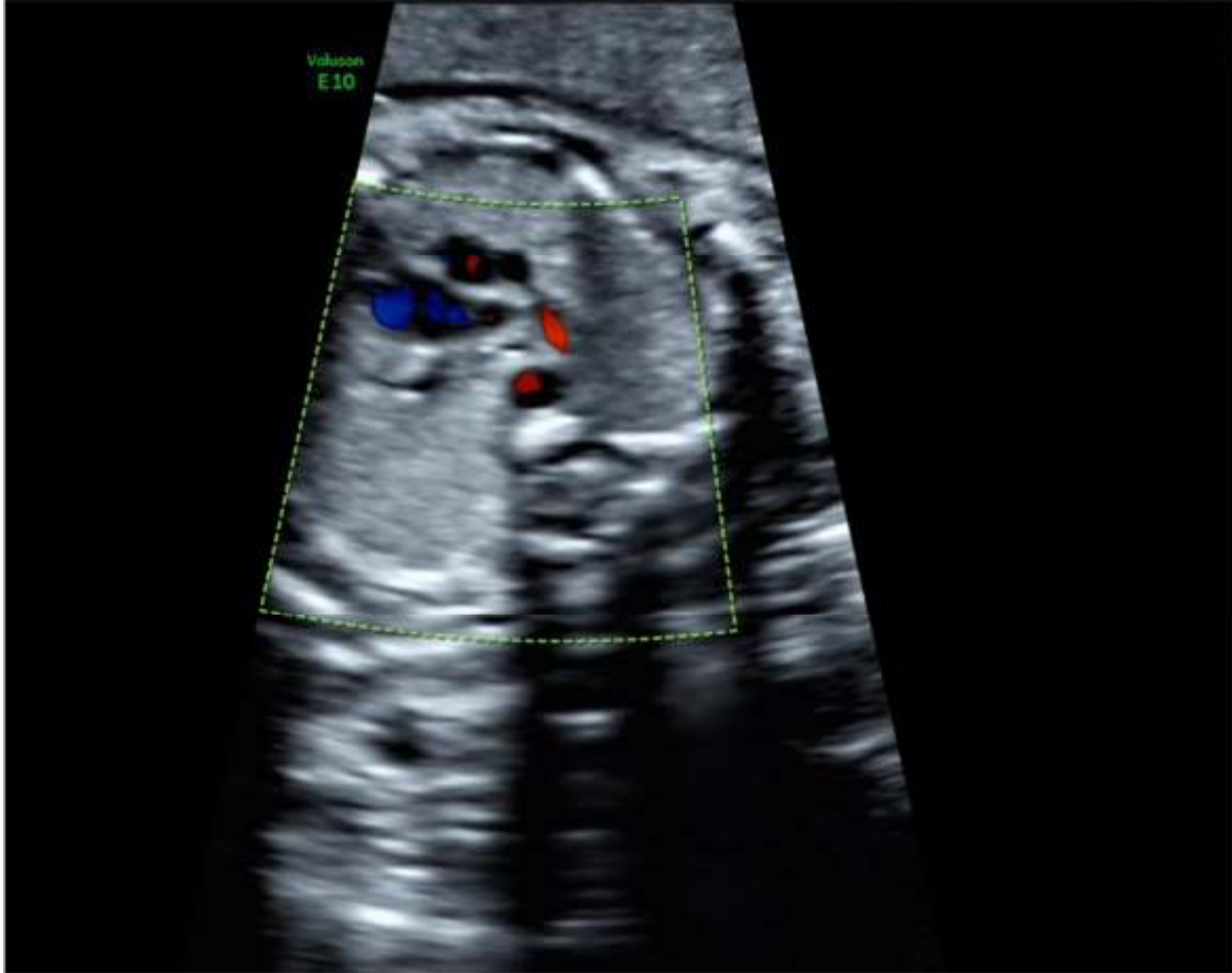
# CAS CLÍNIC



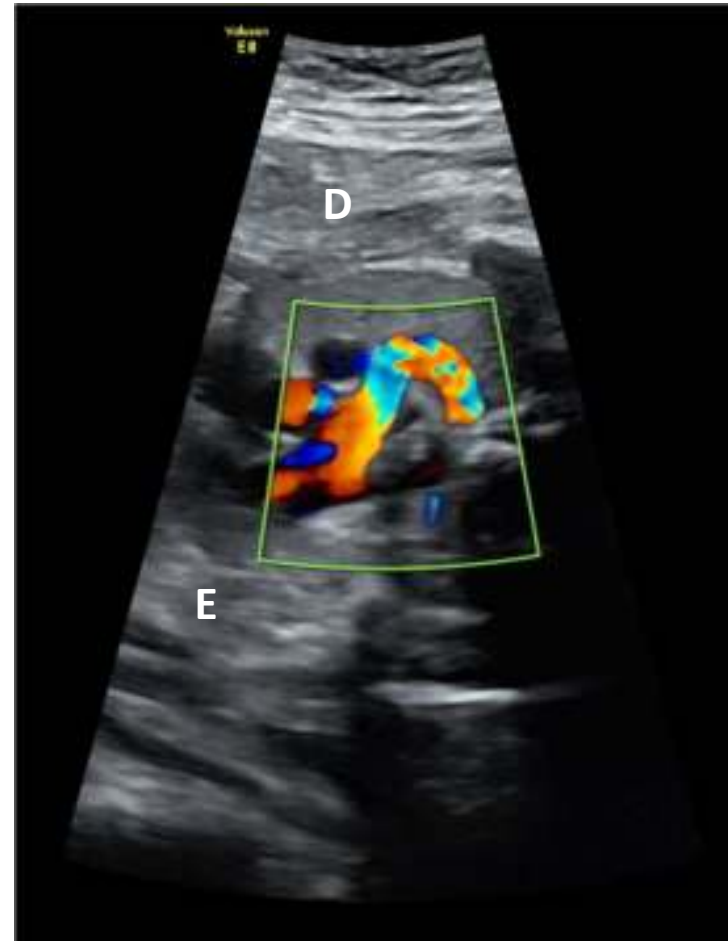
# CAS CLÍNIC



Voluson  
E10



# CAS CLÍNIC

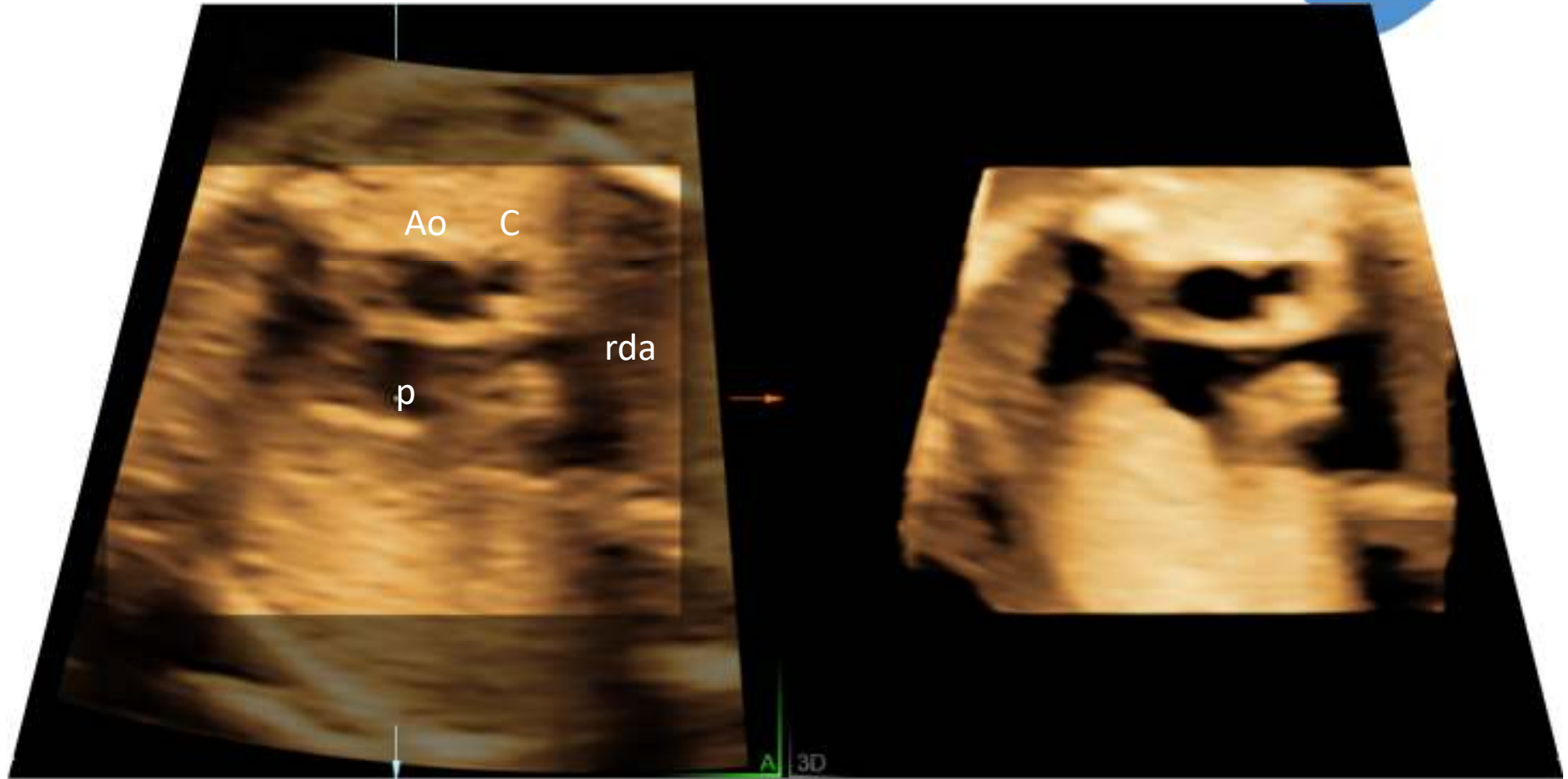




## CAS CLÍNIC

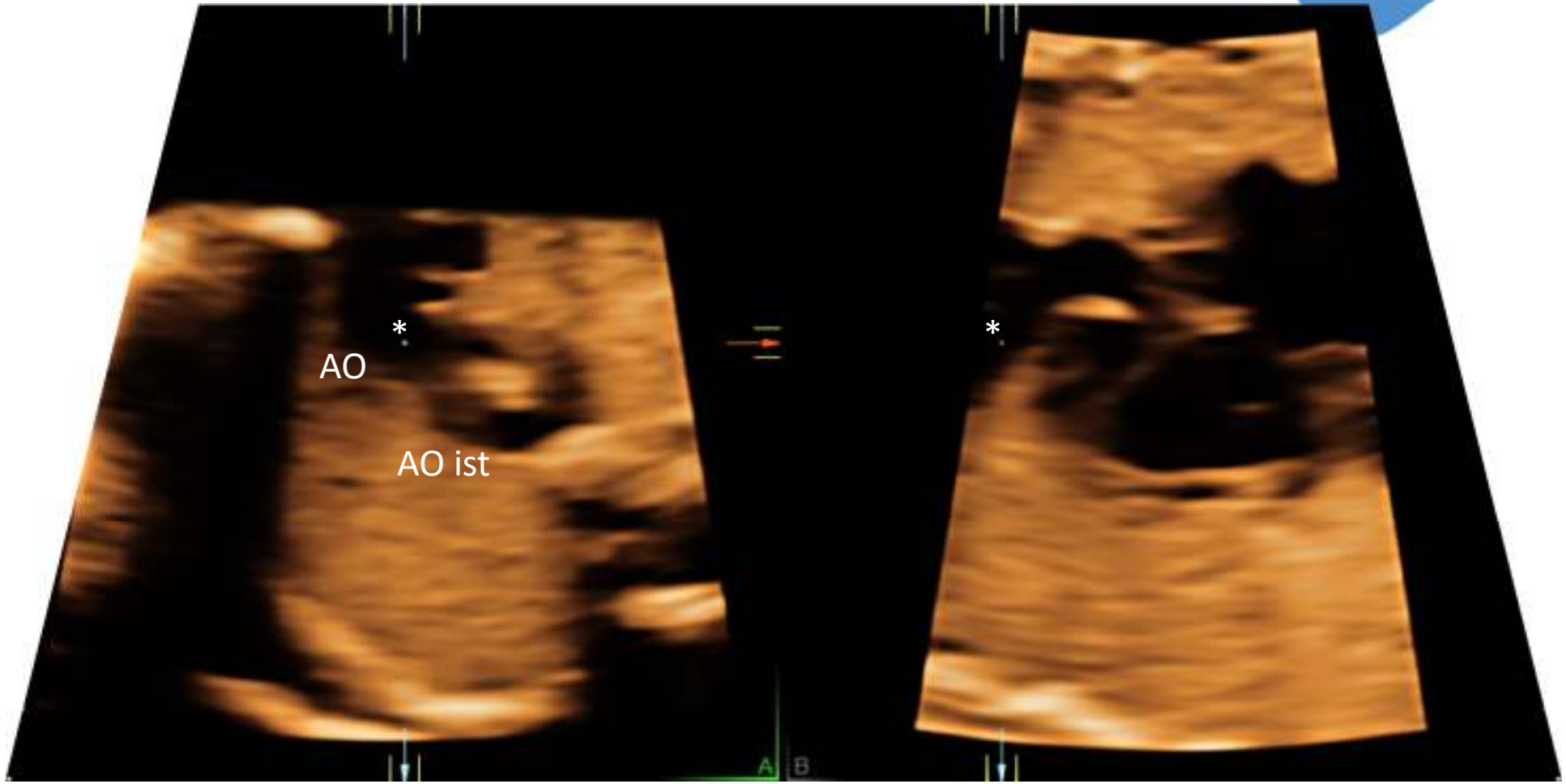


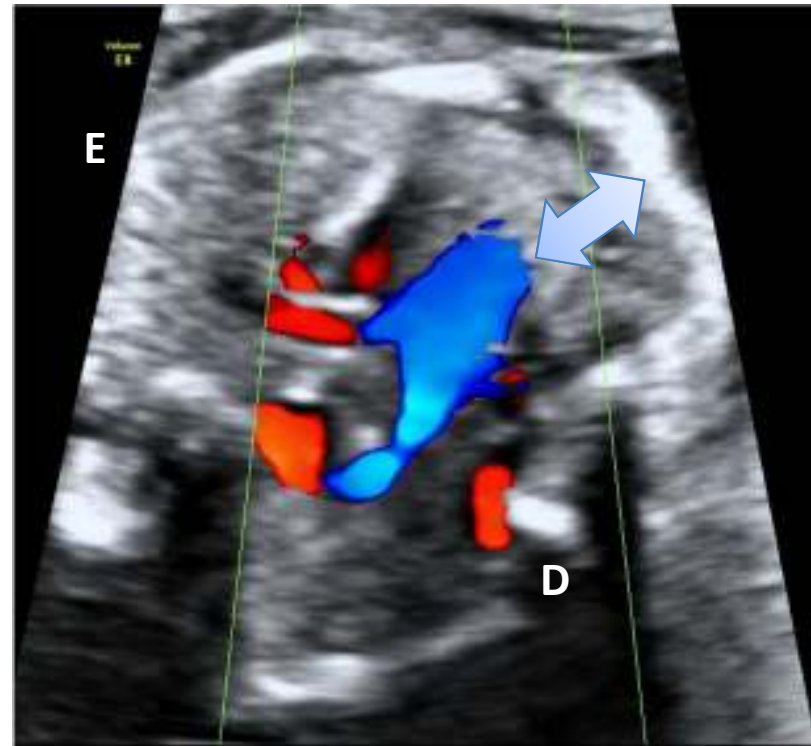
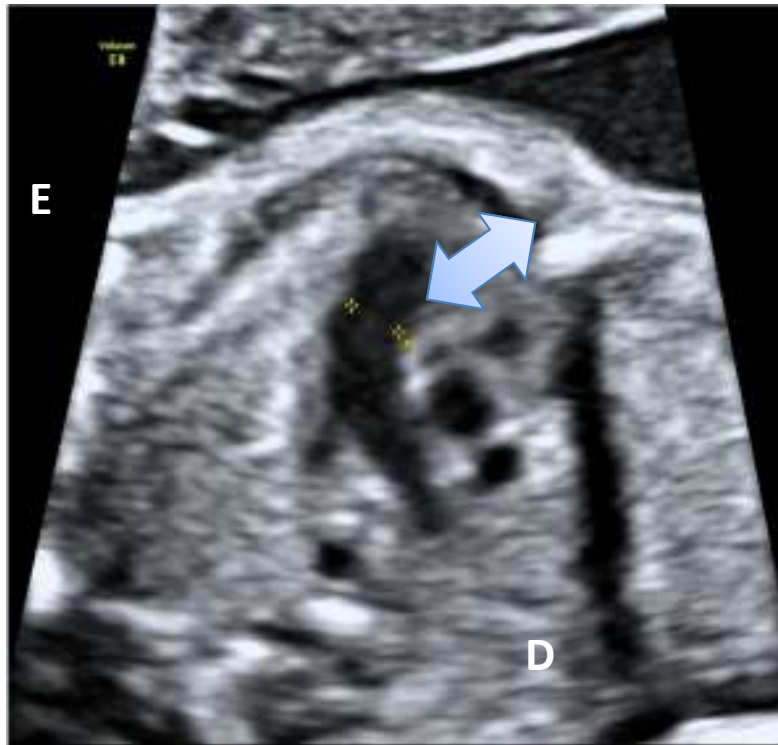
# CAS CLÍNIC





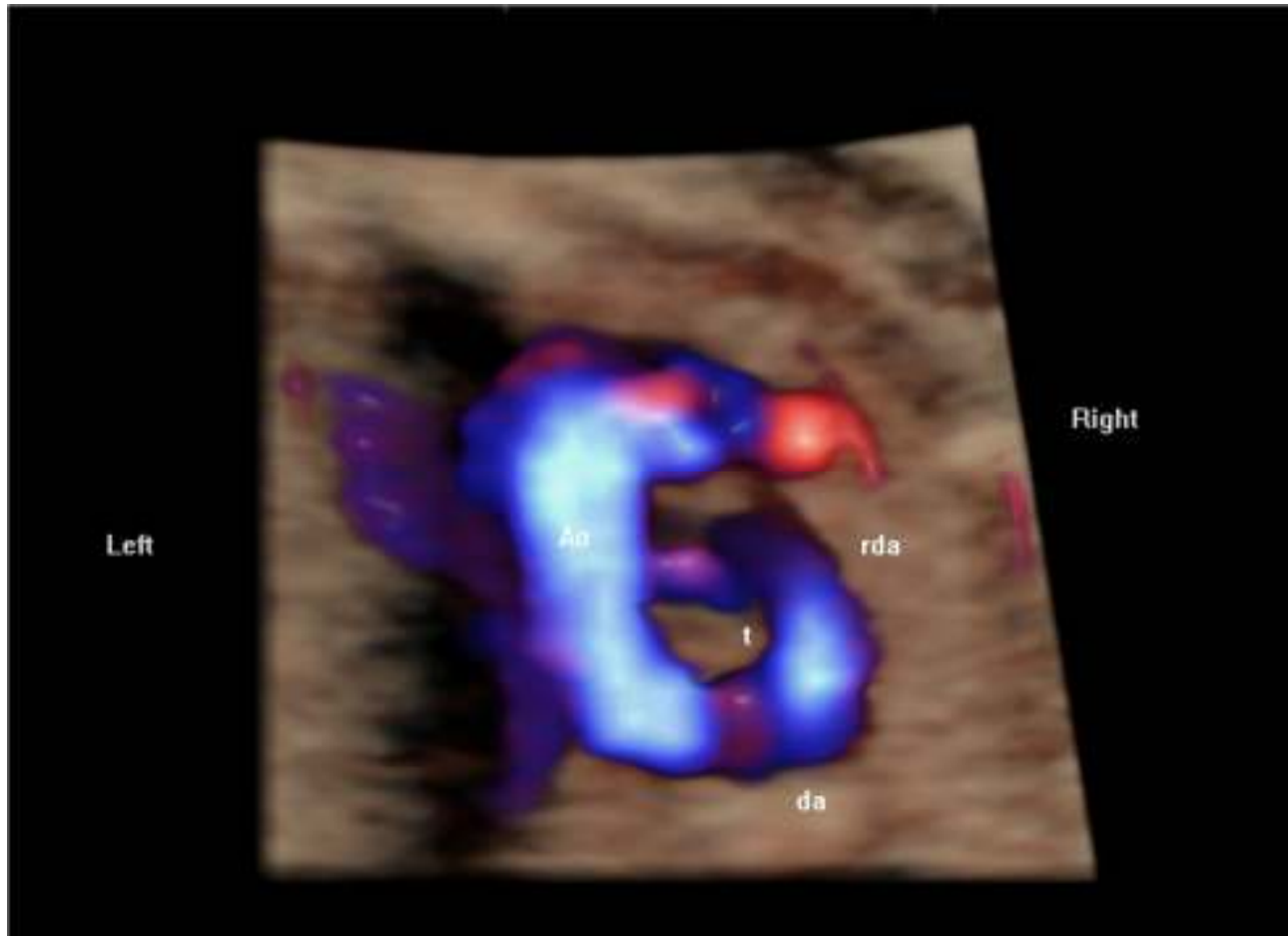
## CAS CLÍNIC



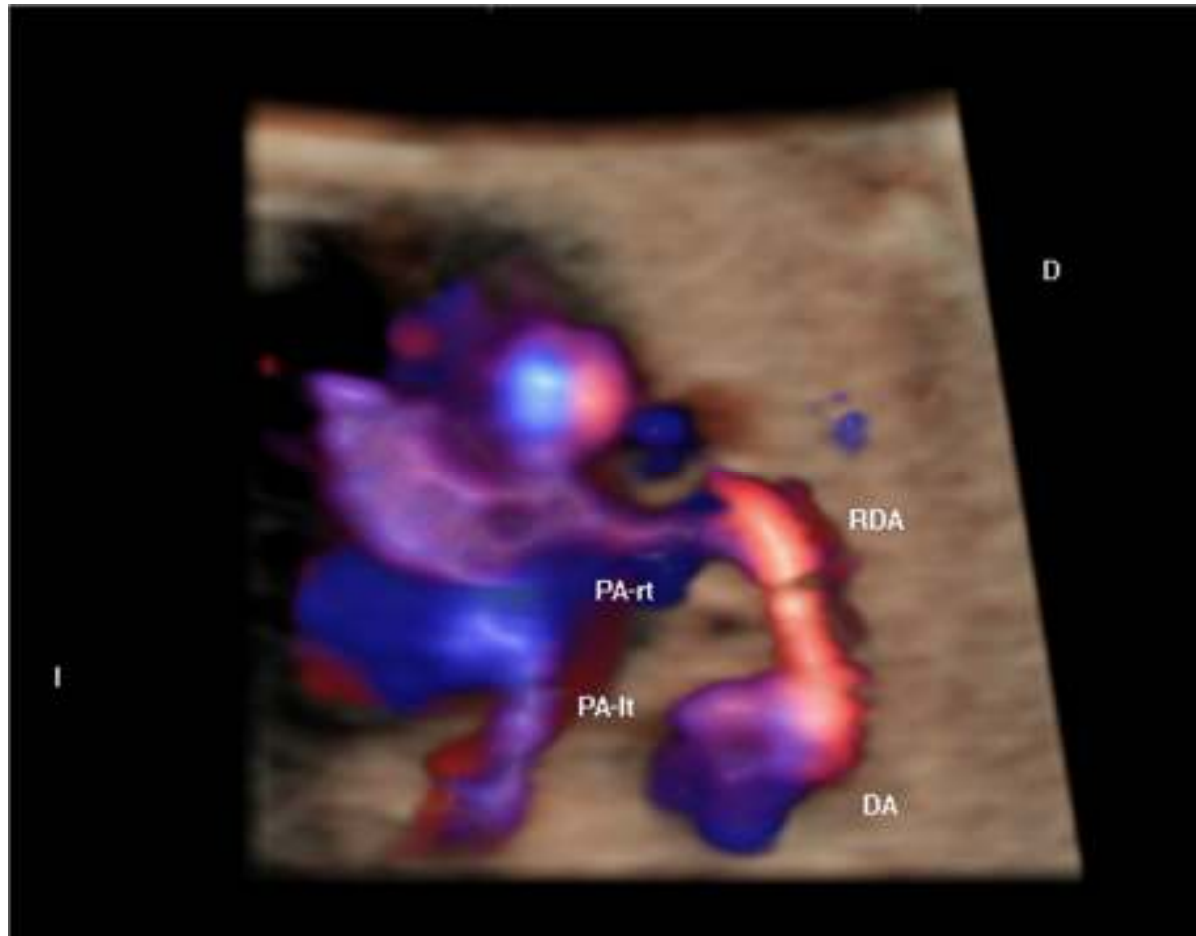


Timus hipoplàsic

## CAS CLÍNICO

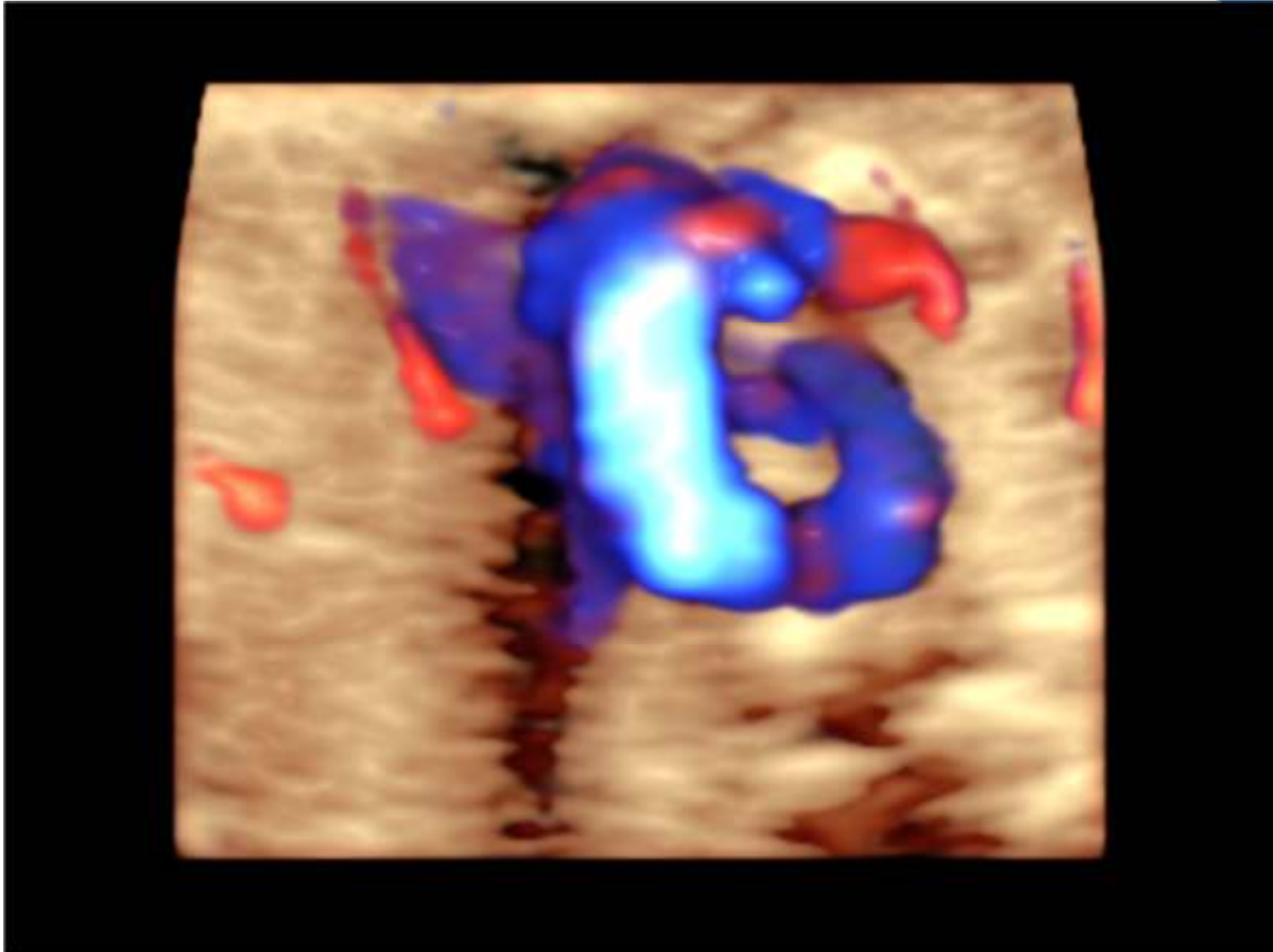


## CAS CLÍNICO

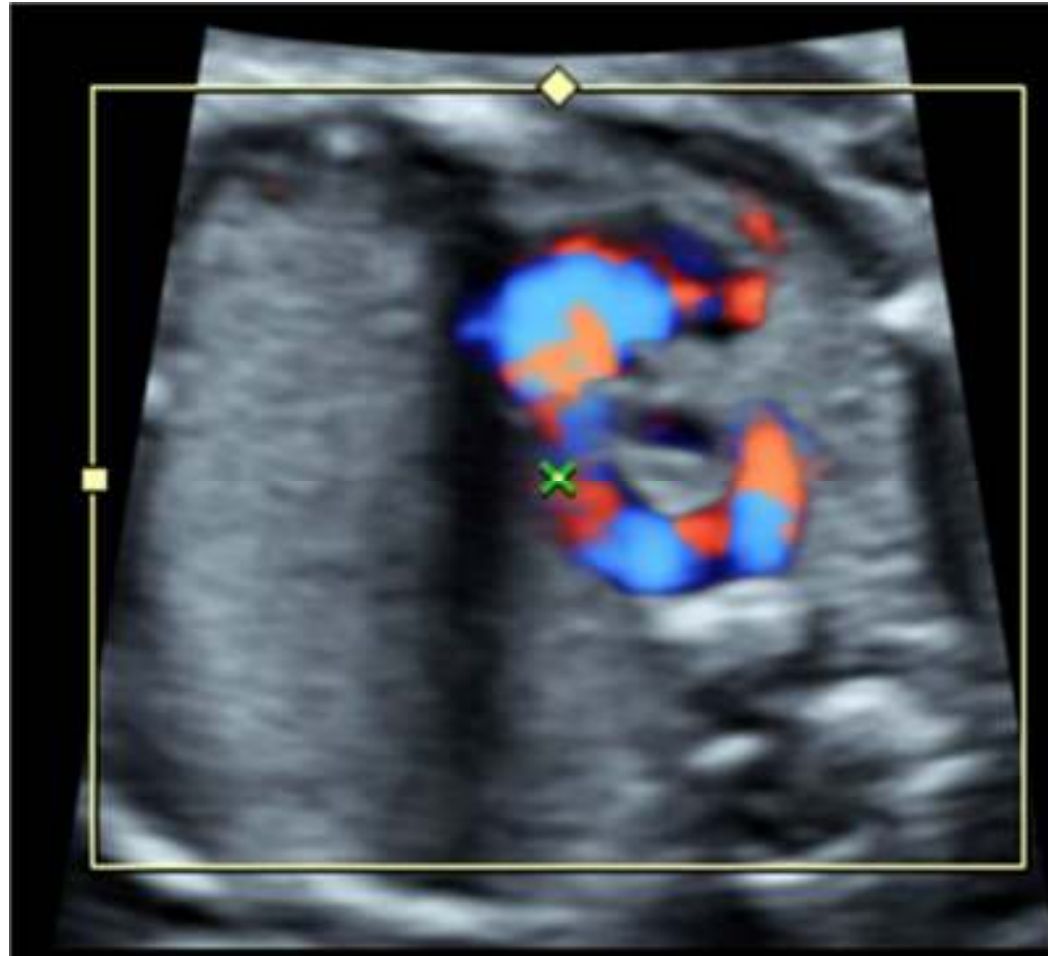


## CAS CLÍNIC

---



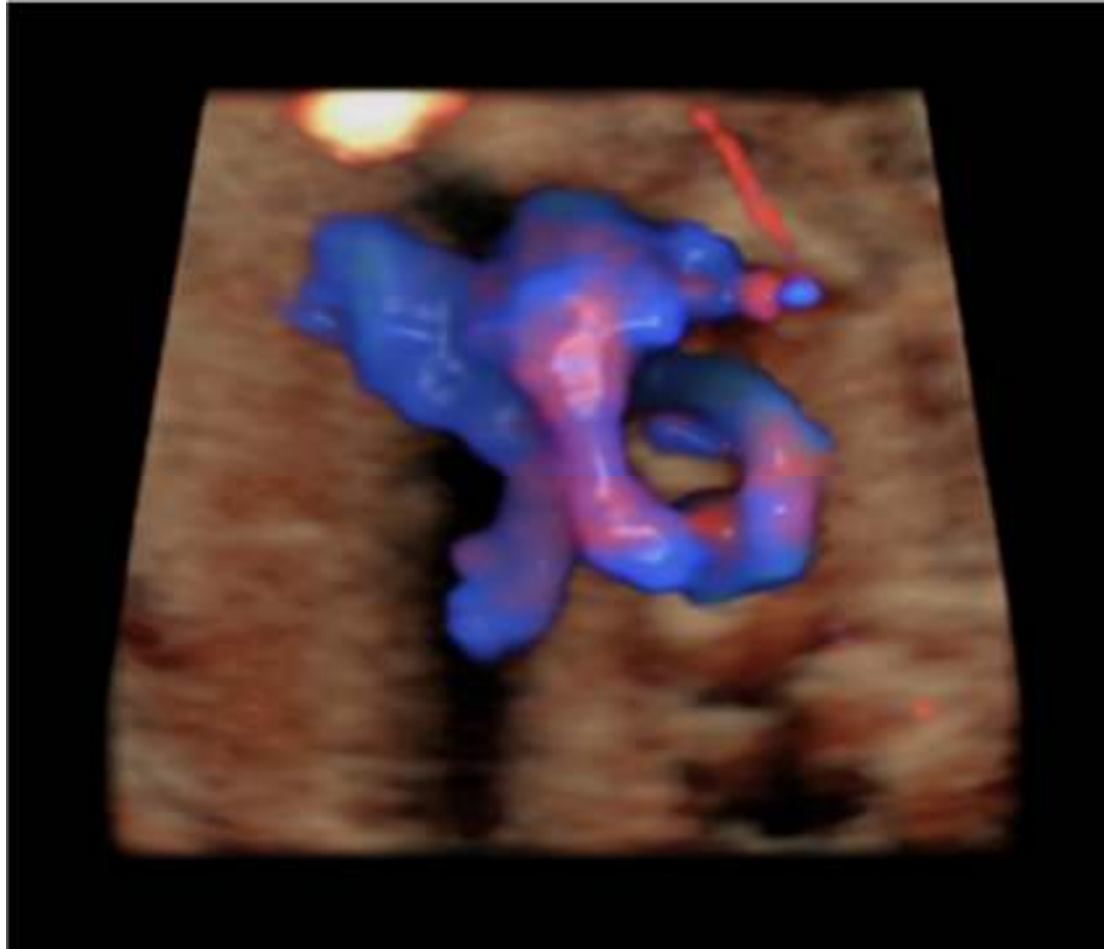
## CAS CLÍNIC





## CAS CLÍNIC

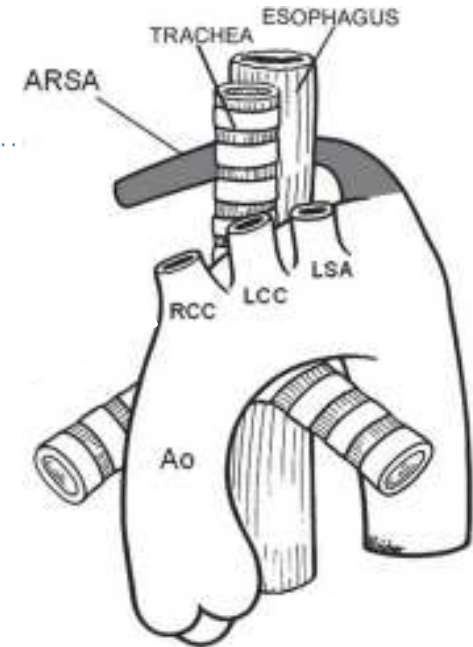
---



## TAKE HOME MESSAGES

### ARSA (Aberrant Right Subclavian Artery)<sup>1-3</sup>

- Anomalia de l'arc aòrtic més freqüent.
- Incidència **0.4-2%**.
- Més freqüent en fetus afectes **T21** (28-37%) o anomalies estructurals **cardíacues**.
- DD vena àzig.
- Davant la troballa → estudi **anatòmic** exhaustiu del fetus + **Ecocardiografia**.
- Maneig postnatal → ecocardiografia neonatal.
- **ARSA aïllada** → variant de la normalitat.
  - Generalment asimptomàtica. Algunes vegades: disfàgia, estridor, dificultat respiratòria.
  - Diverticle de Kommerell



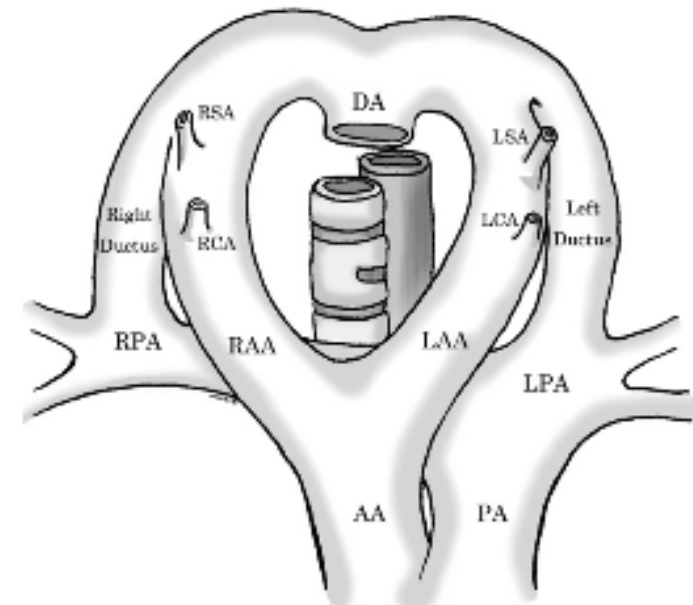
<sup>1</sup> Mi Jin Song, et al. Prenatal diagnosis of aberrant right subclavian artery in an unselected population. Ultrasonography 2017; 36:278-283.

<sup>2</sup> Chaoui R, et al. Aortic arc with four vessels: aberrant right subclavian artery. Ultrasound Obstet Gynecol 2008; 31: 115-7.

<sup>3</sup> C.Scala, et al. ARSA in fetuses with Down syndrome: a systematic review and meta-analysis. Ultrasound Obstet Gynecol 2015; 46: 266-276.

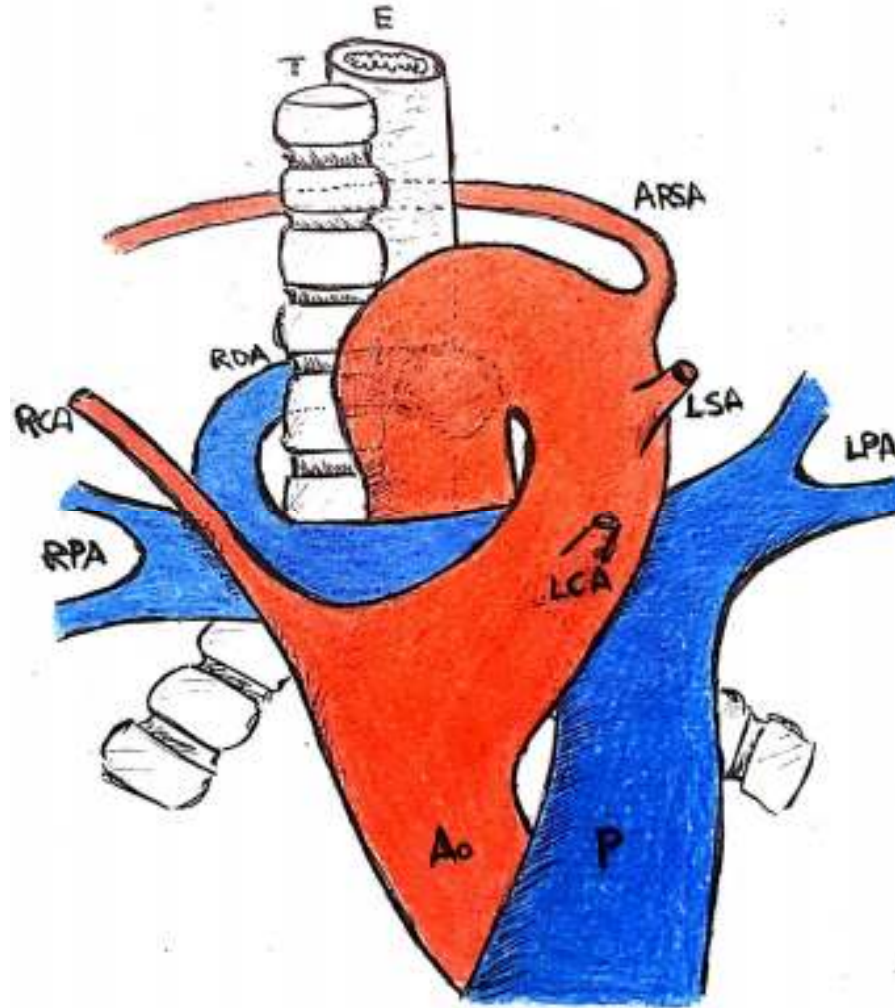
### Persistència Ductus arteriós dret<sup>4</sup>

- Arc aòrtic i ductal es desenvolupen embriològicament entre les **setmanes 4 i 7**.
- Arc aòrtic i ductal dret desapareixen, persistint en vida fetal l'arc aòrtic i ductus arteriós esquerre.
- Persistència ductus arteriós dret → s'origina en la bifurcació de l'arteria pulmonar → passa per **darrere tràquea** → connecta amb l'istme aòrtic (formació **anell vascular incomplet**).

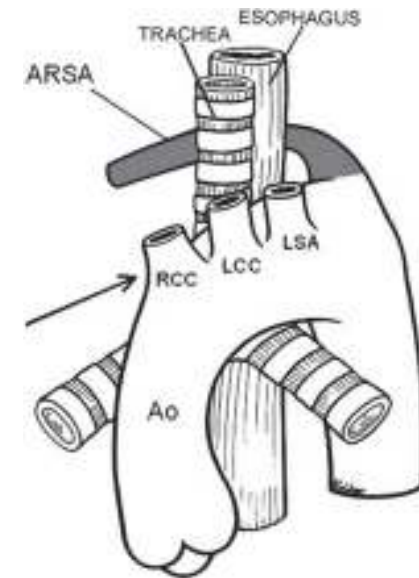
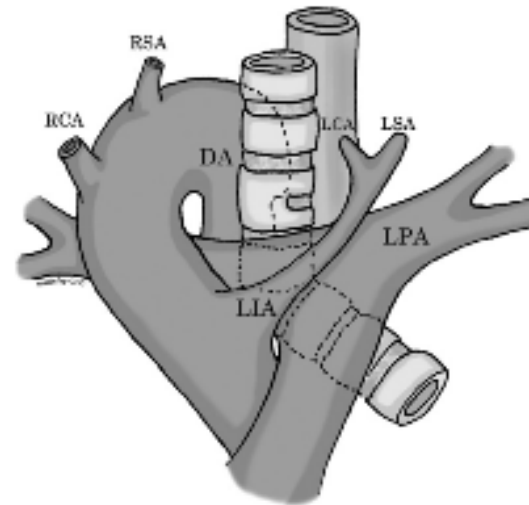
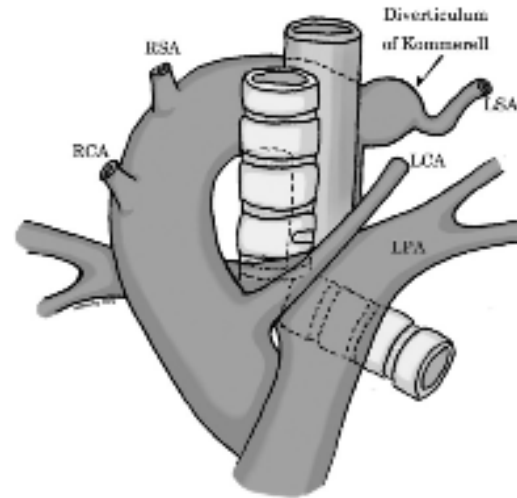
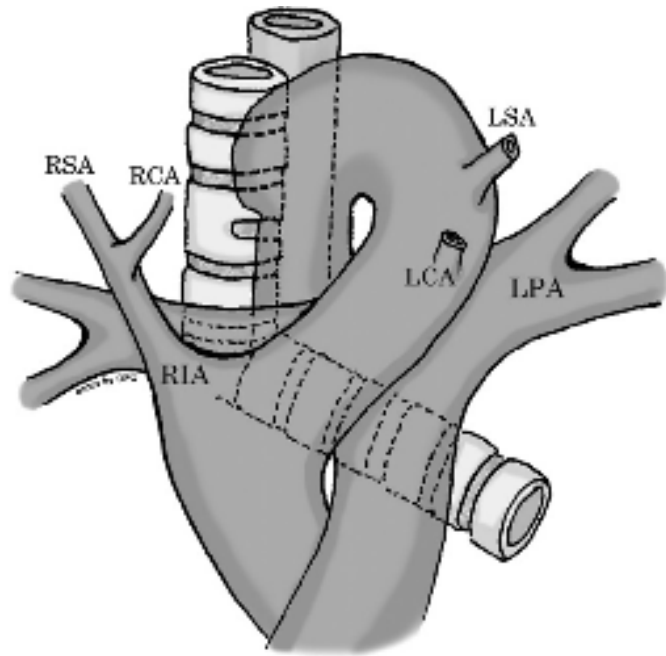


<sup>4</sup> A.Gul, et al. Prenatal sonographic features of persistent right ductus arteriosus with a left aortic arch. Obstetric Case Reports 2013.

# TAKE HOME MESSAGES



## TAKE HOME MESSAGES



<sup>8</sup> K.C.S, et al. Right aortic arch with aberrant left subclavian artery – prenatal diagnosis and evolution of postnatal outcomes. T Journal O&G 2011.

## TAKE HOME MESSAGES

---



### Sd.DiGeorge<sup>5-7</sup>

- Microdelecció del cromosoma **22** (pèrdua regió 22q11.2).
- Freqüència: **1 entre 4.000-6.000**.
- Majoritàriament casos **esporàdics**. Casos heretats 8% (AD).
- Característiques fenotípiques (variable):
  - Fàcies típica
  - Retràs **desenvolupament** / discapacitat **intel·lectual**. Trast. **Conductuals**.
  - Defectes **cardíacs**
  - Hipo/aplàsia **tímica**: immunodeficiència tipo T.
  - Hipo/aplàsia **paratiroides**: hipocalcèmia.
  - Anomalies **renals** o del **tracte urinari**.
  - **Paladar fes**.

<sup>5</sup> Chih-Ping Chen, et al. Prenatal Sonographic Features of 22q11.2. Microdeletion Syndrome. J Med Ultrasound 2008; 16 (2): 123-129.

<sup>6</sup> Y-N Chen et al. Prenatal diagnosis of 22q11.2 deletion syndrome associated with right aortic arch, left ductus arteriosus. T Journal of O&G 2016

<sup>7</sup> 22q11 deletion syndrome: current perspective. The Application of Clinical Genetics. 2015;8 123-132.



## TAKE HOME MESSAGES



### Sd.DiGeorge: CARACTERÍSTIQUES ECOGRÀFIQUES PRENATALS

#### Marcadors tipo I

##### **A. Cardíacues (75-83%):**

- Arc aòrtic interromput tipus B, truncus arteriós, T.Fallot, doble sortida ventricle dret, atrèsia o estenosis vàlvula pulmonar, defectes septe ventricular.
- Malformacions menys freqüents: defecte septe atrial, TGV, atrèsia tricuspidea, doble arc aòrtic, arc aòrtic dret, coartació aorta, arc aòrtic interromput tipus A i C, isomerisme, hipoplàsia cardíaca esquerra.

##### **B. Absència o hipoplàsia timus**

##### **C. RCIU (36%)**

##### **D. Anomalies urinàries (36%):**

- Agenèsia renal, ronyons poliquístics, anomalies obstructives (hidronefrosis).

#### Marcadors tipo II

##### **A. Increment TN**

##### **B. Nivells anormals LA: polihidramnis / oligohidramnis**



*Ayer,  
hay y Siempre*



## Moltes gràcies per la seva atenció

Agraïments Dra.Ferrer, Dr.Albaigés, servei Diagnòstic Prenatal Dexeus



[joavil@dexeus.com](mailto:joavil@dexeus.com)

Hospital Universitari Dexeus  
Grup Quirónsalud



[www.dexeus.com](http://www.dexeus.com)