

XXVI JORNADA CATALANA DE DIAGNÒSTIC PRENATAL ECOGRÀFIC

ESCLEROSI TUBEROSA: TROBALLEES CARDÍAQUES I DEL SNC

DRA. IRANTZU DÍAZ ABAD
R3 OBSTETRÍCIA I GINECOLOGIA



**Remesa al nostre centre per segona opinió per sospita de tumoració mediastínica.
Dona de 38 anys. Sense antecedents personals d'interès. AGO: 1 cesària per transversa.
Gestació actual per OVODON**

Aporta

ECO1rT: CRL 64mm; TN 1.5

Cribratge BQ 1T: baix risc

ECO 20 sg: dins la normalitat

Ecografia setmana 24-27: sospita de nefromegalia i lesió sòlida a tòrax.



1a i 2a visites 15 i 16/11/17 (28 sem)



NEFROMEGALIA



**DUPLICITAT DE
VESÍCULA BILIAR**

SOSPITA DE RABDOMIOMES (I)



SOSPITA DE RABDOMIOMES (II)



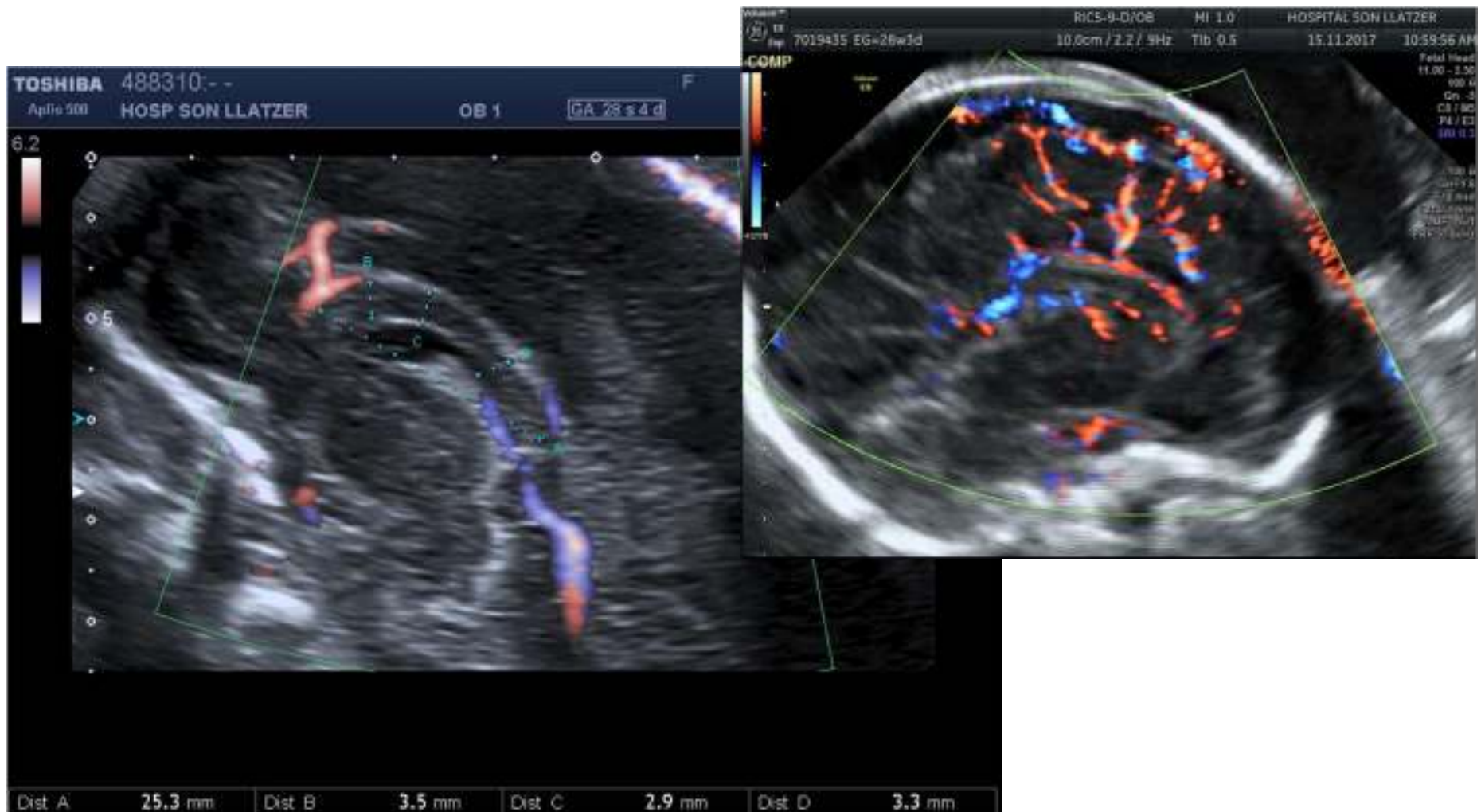
Sospita d'hamartomes tipus túbers (I)



Sospita d'hamartomes tipus túbers (II)



COS CALLÓS HIPOPLÀSIC I ENGRUIXAT



Sospita d'Esclerosis tuberosa en primer lloc, sense descartar altres patologies.

Es proposa realitzar estudi genètic mitjançant amniocentesis.

Es sol·licita RM

Amniocentesis 28+4sg (16.11.17):

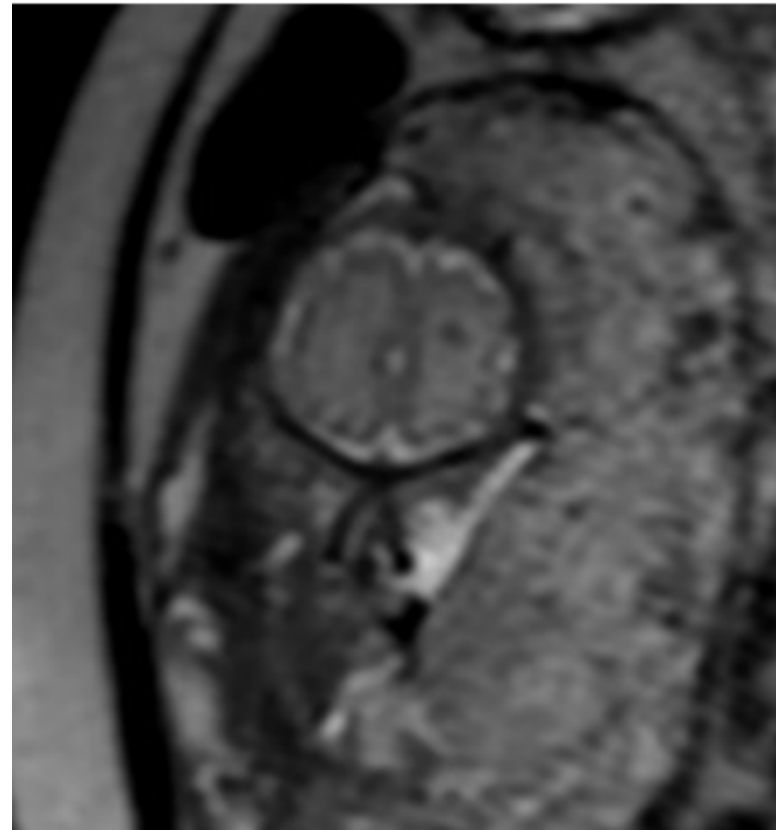
Citogenètica: 46 XX

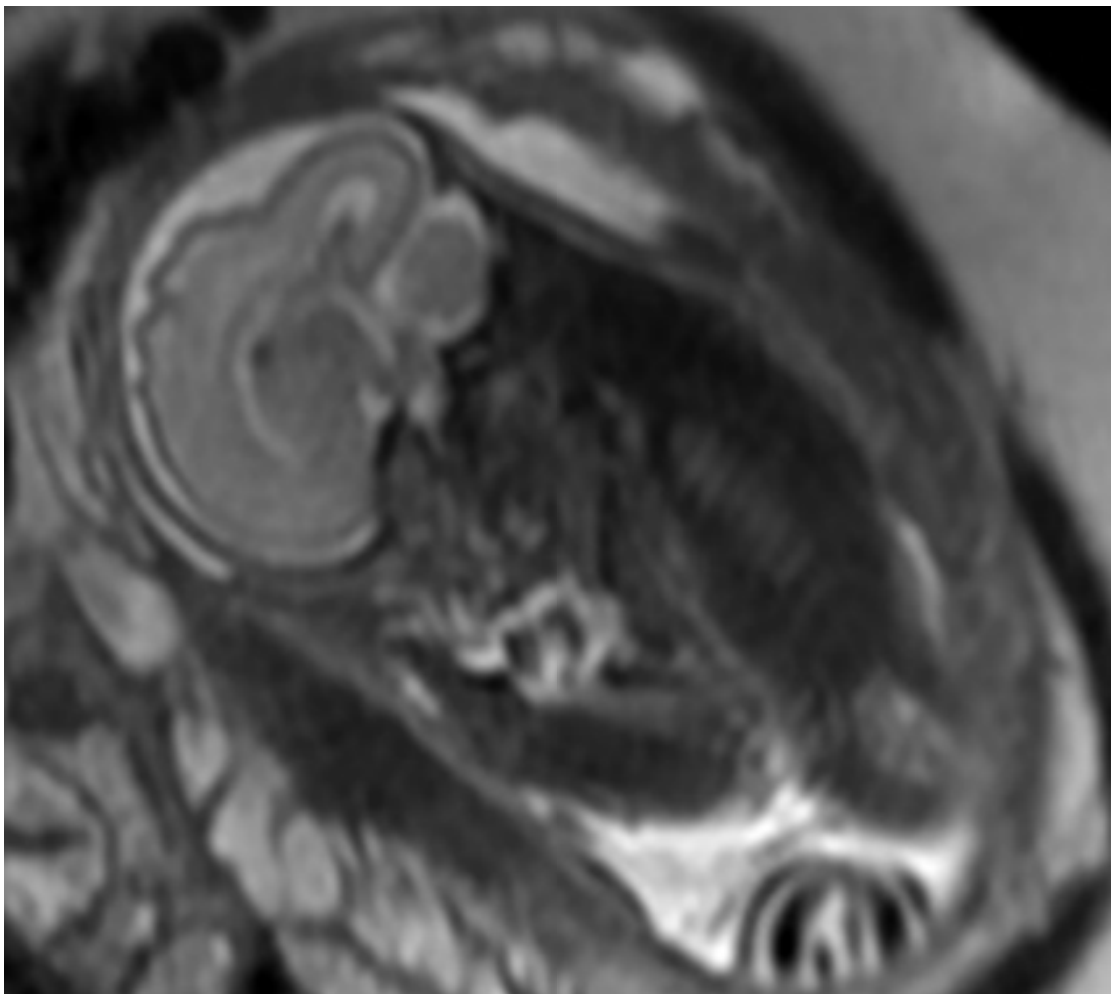
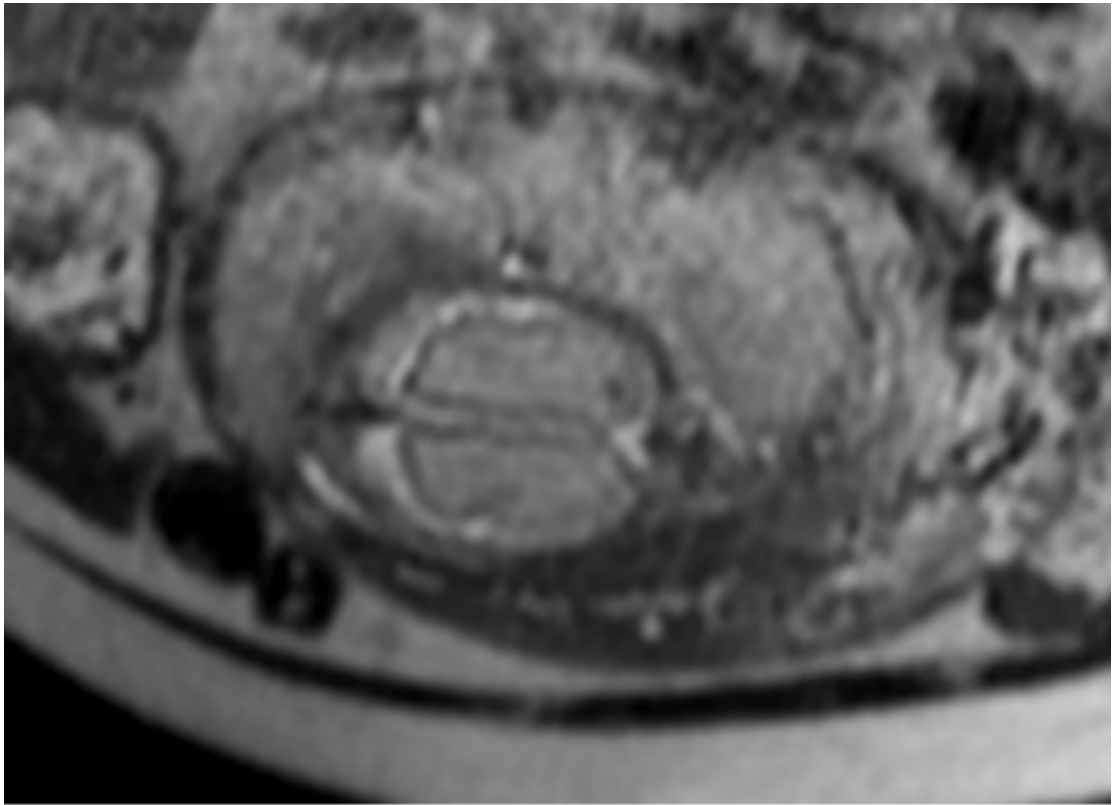
Arrays: Delecció en heterozigosi dels exons 31 fins 44 del gen TSC2.

No deleccions o duplicacions al gen TSC1

RMN 29+3sg (22.11.17):

Túburs subependimaris i corticals





COMPLEX ESCLEROSIS TUBEROSA

- Malaltia genètica AD. Mutació gen TSC 2, TSC 1. 80% de novo. Incidència 1/5000-10000 nascuts vius.
- Penetrància 100%. Diferent expressió clínica
- Desenvolupament de tumors benignes (hamartomes) a múltiples òrgans:
 - Cutanis (màcules hipopigmentades, angiofibromes, parche Shagreen)
 - SNC (túburs corticals, SEN, SEGAs)
 - Cardíacs (rabdomiomes)
 - Renals (angiomiolipomes)
- Crisis convulsives, retràs mental
- Diagnòstic: genètic, clínic
- Tractament: Everolimus, resecció tumoral
- Pronòstic: molt variable

Tabla I. Criterios diagnósticos de esclerosis tuberosa.

Criterios mayores	Criterios menores
1 Angiofibromas faciales o placa frontal	Pits múltiples en esmalte dentario
2 Fibromas ungüales o perlingüales no traumáticos	Pólipos rectales hamartomatosos (confirmación histológica)
3 Manchas hipomelanóticas (tres o más)	Quistes óseos (confirmación radiográfica)
4 Placas chagrin	Tractus migratorios en la sustancia blanca cerebral**
5 Hamartomas retinianos nodulares múltiples	Fibromas gingivales
6 Tuberosidades corticales	Hamartoma no renal (confirmación histológica)
7 Nódulos subependimarios	Placa acromiaca en retina
8 Astrocitoma subependimario de células gigantes	Lesiones cutáneas en corteles
9 Rabdomioma cardiaco, único o múltiple	Quistes renales múltiples (confirmación histológica)
10 Linfangiomatosis pulmonar*	
11 Angiomiolipoma renal*	

*Cuando estos dos criterios están presentes se requiere la presencia de otros factores de complejo de esclerosis tuberosa (CTS) para hacer un diagnóstico definitivo.
 **Cuando existe displasia cortical cerebral y tractos migratorios cerebrales en sustancia blanca de forma conjunta deberán contabilizarse como un solo criterio más que como dos criterios separados de CTS.

Diagnóstico definitivo de CTS: dos criterios mayores o un criterio mayor y dos menores. Diagnóstico probable: un criterio mayor y uno menor. Diagnóstico posible: un criterio mayor o más de dos menores.

Sol·liciten ILE tardana a la setmana 31+1. Comitè autonòmic l'accepta.

ILE:

- ILE segons protocol del servei (feticidi + Prostaglandines vaginales)
- Sospita d'embòlia de líquid amniòtic (dispnea + hipotensió + SatO2 93% autolimitat després de RAM)
- Hemorragia postpart + Coagulopatia → Embolització d'arteries uterines

RMN postmortem: no aporta més informació

Autopsia:

1. Tumoració cardíaca intraventricular (v. Esquerre), paravalvular, de 4mm.
2. Nefromegalia. Roïons multiquístics
3. SNC autolític, no valorable.
4. Doble vesícula biliar.

MOLTES GRÀCIES