

# SEGUIREM VEIENT PATOLOGIA NEONATAL GREU?

XXVI Jornada Catalana  
de Diagnòstic Prenatal Ecogràfic

Irene Abad, Aneta Zientalska, Jenifer Luis,  
Marta Ricart, M Soledad Vicén, Carmina Comas

Hospital Universitari Germans Trias i Pujol  
Valls, 16 de març de 2018

# INTRODUCCIÓ

Gestant de 43 anys (gestació espontània).

Hondures. No parella.

AP: HTA, obesitat mòrbida (IMC de 43). TPAL 0.0.0.0.

AQ: Laparotomia mitja a la infància, apendicectomia

Medicació durant la gestació:

Labetalol 100mg/8h.

HBPM 40UI/24h.



ECO 12 s

Finestra acústica limitada (IMC i cicatrius abdominals). CRL 54mm. TN 1,69mm. No s'observen alteracions aparents.

ECO 16,5 s

Sospita de **mielomeningocel** (falta d'alineament de la columna a nivell toràcic + falta de continuïtat a nivell lumbar). No mobilitat d'extremitats inferiors. Hemivèrtebres? Agenèsia sacra? Regressió caudal?

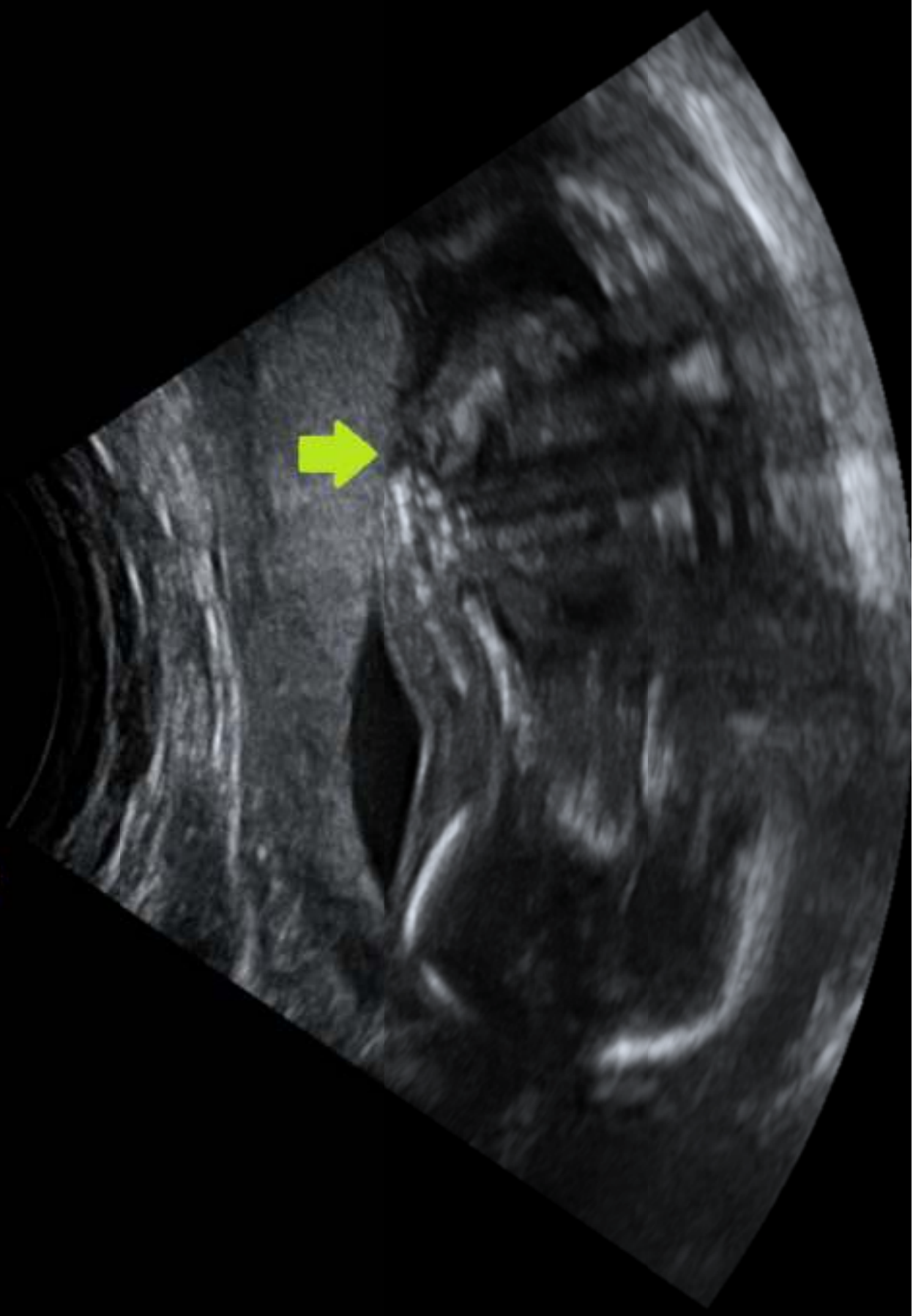


13:16:4  
2+3  
Har  
1  
G  
C6  
P2  
SR

29.03.2017

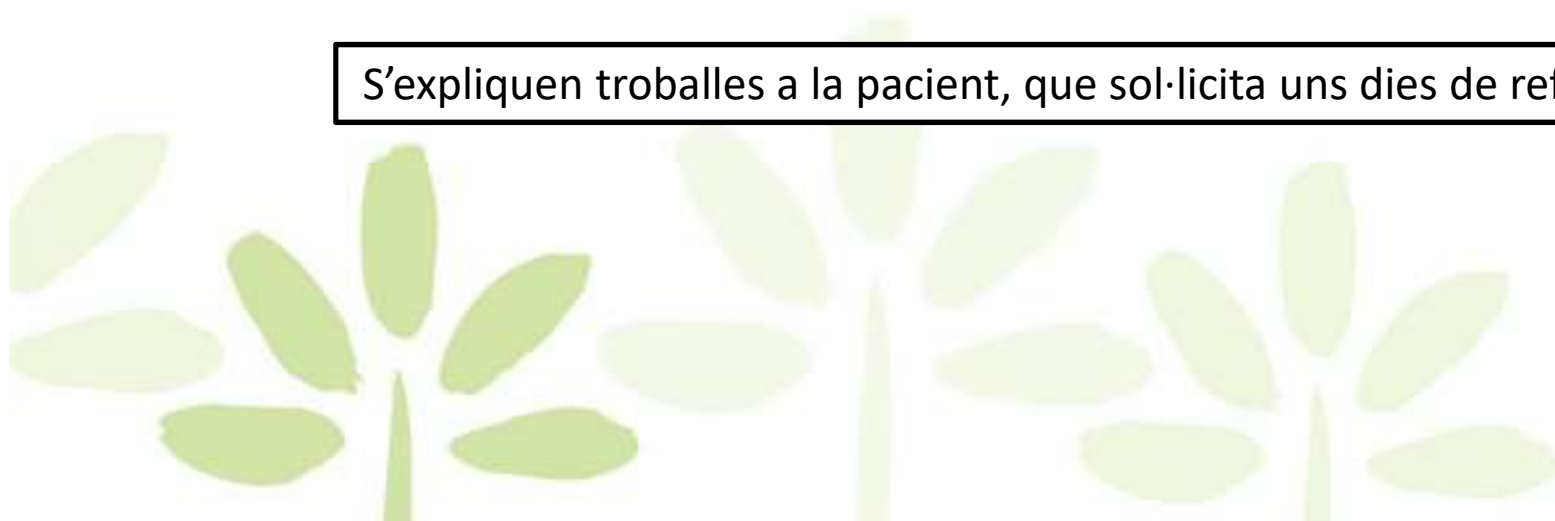
11.8cm / 1.1 / 37Hz Tib 0.1

Voluson  
E6





S'expliquen troballes a la pacient, que sol·licita uns dies de reflexió



ECO 18 s

Qualitat d'imatge reduïda. Podàlica. Agenèsia sacra, interrupció de la columna vertebral a nivell lumbar. Hemivèrtebres toràciques. Extremitats inferiors no mòbils i mal posicionades. Edema plantar. Ronyons fusionats en línia mitja amb lleu ectàsia. No s'observa bufeta urinària.



**ECO 18 s**

Qualitat d'imatge reduïda. Podàlica. **Agenèsia sacra, interrupció de la columna vertebral a nivell lumbar. Hemivèrtebres toràciques. Extremitats inferiors no mòbils i mal posicionades. Edema plantar. Ronyons fusionats en línia mitja amb lleu ectàsia. No s'observa bufeta urinària.**



**CONSELL  
GENÈTIC**

**PEDIATRIA**

**COMITÈ  
MF**

S'ofereix **ILE explicant el mal pronòstic.**  
La pacient el rebutja (motius religiosos i personals).



- Malformació congènita rara dels segments inferiors de la columna vertebral.
- Pot associar-se a complicacions dels sistemes urogenital, gastrointestinal, respiratori i cardíac.
- 1:50.000/1:100.000 embarassos
- Multifactorial: DM pregestacional amb mal control glucèmic com a causa principal/ predisposició genètica.
- Diagnòstic: ecogràfic prenatal (1r-2n T). **DD: siringomièlia.**
- Pronòstic: condicionat a la localització, al grau de lesió medul·lar i a les anomalies associades.



a 34,2 s

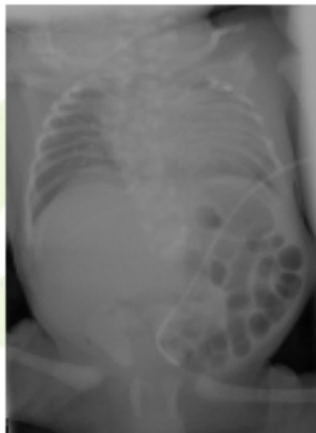
**PREECLÀMPSIA GREU.** Betametasona 12mg/24 h (2 dosis)  
+ sulfat de magnesi + labetalol.

a 34,6 s

**CESÀRIA.** Neix fetus masculí de 1500g, 41 cm. Apgar 8/9/10.



- **Baix pes.**
- **Síndrome de regressió caudal tipus I:** agenèsia sacra i absència de cossos vertebrals per sota d'L2, arcs costals fusionats, múltiples hemivèrtebres, escoliosi. Sospita de meningocel.
- **Agenèsia de ronyó esquerre.** Ronyó dret malrotat amb dilatació pièlica. Bufeta neurògena que no permet col·locació de sonda. Es realitza cistotomia. Funció renal conservada.
- **Atrèsia anal,** colostomia de descàrrega.
- **Criptorquídia bilateral. Penis en garfi** (meat permeable).



# SIRINGOMIÈLIA / REGRESSIÓ CAUDAL

- Artèria umbilical única
- Agenèsia caudal severa (extremitat única o dues fusionades)
- Alteracions renals severes associades
  - Oligohidramnis
- No associat a malformacions anals

- Agenèsia sacra
- Malformacions EEII (amiotròfia)
- Alteracions urològiques i renals (bufeta neurògena)
- Alteracions intestinals (anus imperforat)
  - Malformacions cardíques

# CONCLUSIONS

Importància de programar una eco morfològica precoç en pacients amb mala transmissió sònica.

Increment de pacients amb diagnòstic de malformació fetal severa que rebutgen les Interrupcions Legals de l'Embaràs (al·legant motius religiosos, creences...).

Imprescindible un bon assessorament multidisciplinari prenatal.

*Moltes gràcies,*

