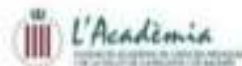


# XXVI

## Jornada Catalana de Diagnòstic Prenatal Ecogràfic



16 març de 2018  
Pius Hospital Valls



## Caso clínico: DEL SIGNO AL SINDROME

M<sup>a</sup> Soledad Vicén Melús  
Cristina Del Viso Lajara  
Carmina Comas Gabriel  
Marta Ricart Calleja  
Aneta M Zientalska Fedonczuk  
Laia Vidal Sagnier  
Maria Nadales Borràs  
Irene Abad Gil  
Wifredo Coroleu Lletget  
Marta De Diego Suarez



**Caso clínic: DEL SIGNO AL SINDROME**

33 años, PARA 2.0.1.2, sin AP de interés, IMC 25 , A Rh +

Inicio control gestación en ASSIR

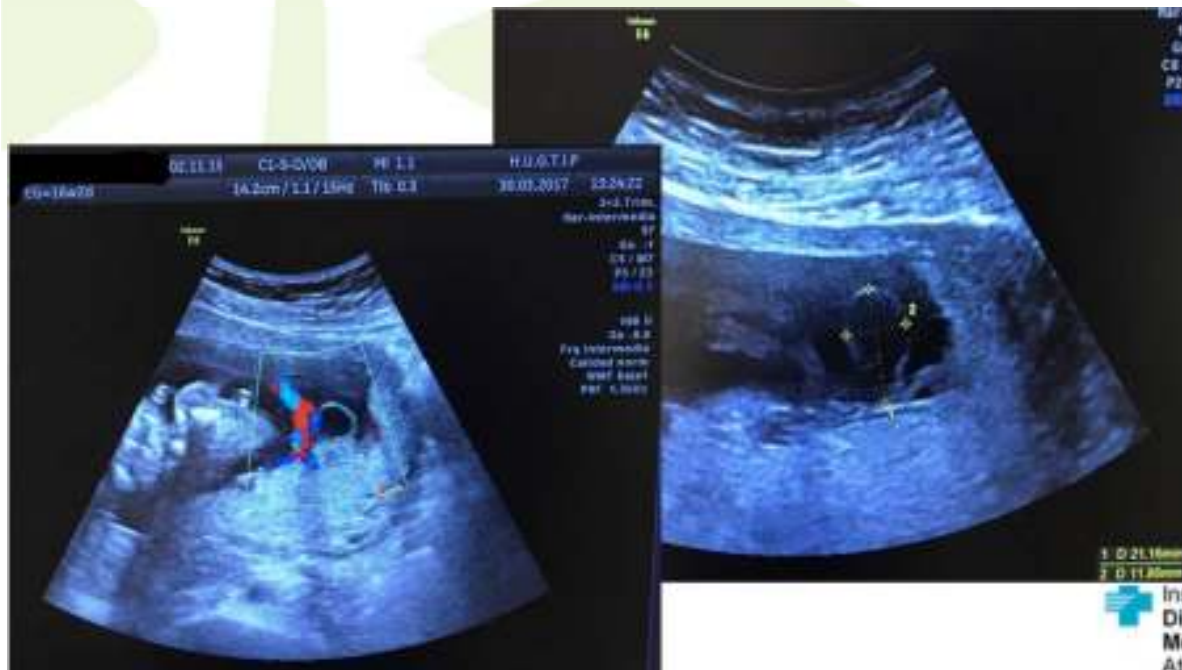
Serologías negativas, rubeola inmune

Eco 1<sup>er</sup> T: CRL 59mm TN:1,7mm; DV N; HN visible. Quiste CU

Cribado combinado: IR<sub>T21</sub> 1/786; IR<sub>T18/T13</sub> 1/100000 (PAPP-A:0,53 MoM, β-hCG:1,54 MoM)

Ecografía 15 sem: Persiste Quiste CU

**SE REMITE A HOSPITAL DE REFERENCIA**



**HUGTiP**

Ecografía 16,2 sem:

Quiste de CU de 21x12mm próximo a inserción placentaria

Amniocentesis: QF-PCR:XX N Cr 21,18,13

Array: Normal

Caso clínico: DEL SIGNO AL SINDROME



17,3 sem:  
Persiste Quiste de CU;  
Imagen sugestiva de doble  
sistema colector en riñon izq.  
sin ectasia



21,2 sem:  
Persiste Quiste CU de 13x9mm.  
Doble sistema colector riñon  
izq. (pelvis renal de 5mm)



Se comenta el caso en CMF y  
se consensua seguimiento  
ecográfico seriado





## Caso clínico: DEL SIGNO AL SINDROME

**Parto eutócico a las 39,3 sem. RN de sexo femenino 3760g , Apgar 9/10. Lactancia artificial.**

- Infecciones urinarias de repetición (tto. profiláctico cefadroxilo)
- Intervención Cirugía Pediátrica: Reinserción ureteral por uréter ectópico de ambos hemisistemas
- Hemangioma: Tto. con propanolol
- Seguimiento control evolutivo en Consultas Pediatría/Cirugía Pediátrica



Hemangioma abortivo en glúteo izq. que desplaza línea media



Ecografía canal vertebral: sin hallazgos patológicos

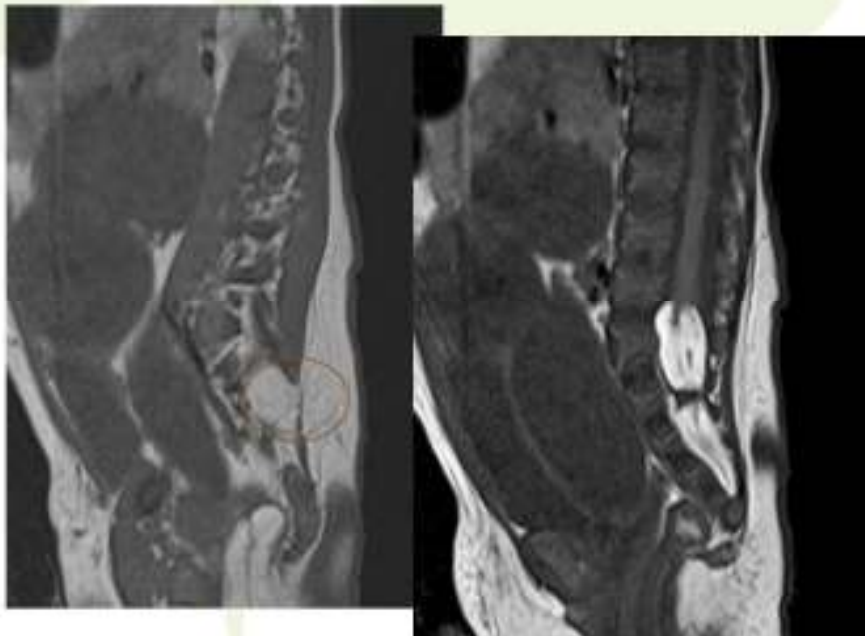
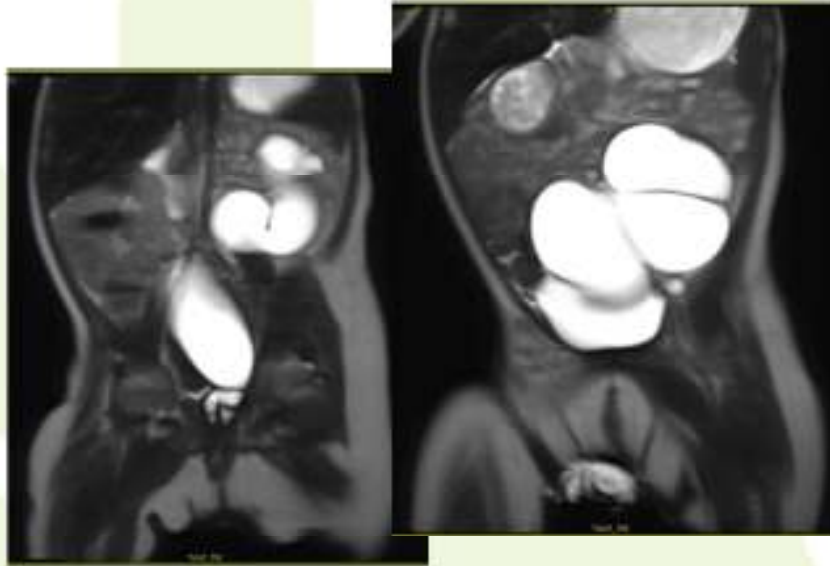


Ecografía renal:

Riñón izq. doble sistema excretor, con ureterohidronefrosis del sistema excretor del hemirriñón superior, sin causa obstructiva aparente.

Riñón derecho y su vía excretora normal. Vejiga urinaria normal.

## Caso clínico: DEL SIGNO AL SINDROME



**RNM:**(Edad:2 meses) Indicació: Completar estudio lesió glútea y patología ap urinario

**A NIVEL ABDOMINAL:** Un **uréter izquierdo elongado y muy dilatado (calibre hasta 3 cm)** . que podría depender de un **hemirriñón superior** (no es posible determinar la localización de su meato. En localización posterior, **otro uréter izquierdo que dependería de un hemirriñón inferior**, sin poder determinar donde finaliza.

Se identifica el recto inferior y el canal anal sin alteraciones morfológicas evidentes. El riñón derecho tiene una morfología y calibre normal y no se identifica el uréter derecho.

**Conclusión:** **Anomalía del sistema excretor renal izquierdo**, escasamente estudiado debido a que solo contamos con unas imágenes T2 en plano sagital.

**A NIVEL VERTEBRAL:** Cuerpos vertebrales lumbares normales. Los cuerpos sacros y coccígeos presentes. **Lesión nodular intradural que ocupa desde L5 hasta S5, hiperintensa en T1 y T2 sugestiva de lipoma.** Se halla adherida a la porción más inferior del cono medular, y a través de un **defecto de fusión de arco posterior izquierdo de S2 y S3** se halla comunicado con la grasa subcutánea, aunque sin una masa evidente. **Cono medular en situación inferior a la que correspondería, probablemente anclado**, de grosor conservado, sin imágenes quísticas ni dilatación endodimaria su interior. No mielomeningoceles ni meningoceles. No otras ocupaciones del canal. No asas subcutáneas evidentes sólidas ni quísticas

**Conclusión:** Estudio incompleto que muestra un **disrafismo espinal cerrado con lipoma intradural, médula anclada y defecto óseo en algunos cuerpos sacros.** No se aprecian mielo o mielomeningoceles. No se aprecian otras anomalías evidentes del cordón medular.



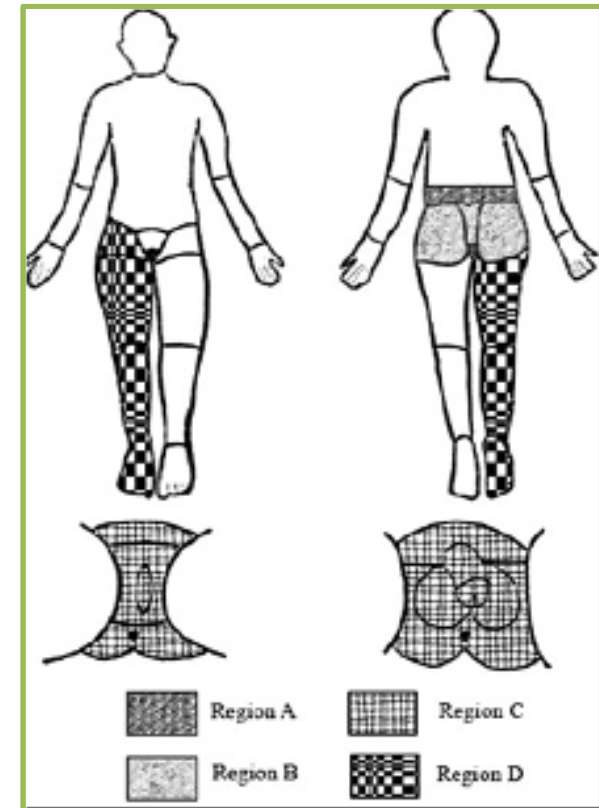
Caso clínico: DEL SIGNO AL SINDROME

## Lower Body Hemangioma

### LUMBAR Syndrome

- **L**ower body hemangioma and other cutaneous defects
- **U**rogenital anomalies, Ulceration
- **M**yelopathy
- **B**ony deformities
- **A**norectal malformations, Arterial anomalies
- **R**enal anomalies

aka **PELVIS** and **SACRAL** Syndrome



### Hemangiomas infantiles asociados a LUMBAR:

- Segmentarios y del tipo abortivo
- Menos riesgo de ulceración
- Correlación regional con las anomalías subyacentes asociadas
- Predominio en sexo femenino

## Caso clínico: DEL SIGNO AL SINDROME

**Table III. Comparative incidence of LUMBAR anomalies in new and previously reported cases**

Category of anomaly	Incidence (24 new cases), % (n)	Incidence (29 published cases), % (N)	Specific defects noted in new or published cases (% new cases/% published cases for the most frequent)
Lipoma and other cutaneous defects	45.8% (11/24)	51.7% (15/29)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Lipoma (20.1/27.6)</b></li> <li>• Skin tag, caudal appendix, acrochordon</li> <li>• Tuft of hair, nevus</li> <li>• Sacral dimple</li> </ul>
Urogenital	20.8% (5/24)	41.4% (12/29)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Bladder (extrophy, elongated, problems)</li> <li>• Ureters (reflux, pyelo-ureteral duplication)</li> <li>• Clitoris (clitoromegaly, hemiclitoris)</li> <li>• Labia majora (incomplete, hypertrophied, asymmetric, atrophic)</li> <li>• Labia minora (absence)</li> <li>• Vagina (duplication, atresia)</li> <li>• Uterus (2 uterine cavities)</li> <li>• Testis (undescended, hydrocele, small remnant)</li> <li>• Penis (torqued, hypospadias, micropenis)</li> <li>• Scrotum (bifid, vulviform)</li> <li>• Ambiguous genitalia</li> </ul>
Ulceration	70.8% (17/24)	37.9% (11/29)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Tethered cord (75/56.66)</b></li> <li>• Lipomyelocele or Lipomyelomeningocele (20.8/23.33)</li> <li>• Syrinx</li> <li>• Spinal dysraphism</li> <li>• Abnormal termination of conus medullaris (high or low)</li> <li>• Abnormally thickened/fatty filum terminale</li> </ul>
Myelopathy	83.3% (20/24)	68.96% (20/29)	
Bony	8.3% (2/24)	17.24% (5/29)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Foot deformity</b></li> <li>• Leg discrepancy in length or diameter</li> <li>• Hip dysplasia</li> <li>• Sacrum abnormality</li> <li>• Scoliosis</li> </ul>
Anorectal	29.1% (7/24)	37.93% (11/29)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Imperforate anus (20.8/13.33)</b></li> <li>• Fistulas (recto-vestibular, recto-vaginal, recto-scrotal, rectal-fourchette, recto-perineal)</li> <li>• Anus (anterior displacement, stenosis, vestibular)</li> <li>• Complex cloacal anomaly</li> <li>• Deviated gluteal cleft</li> </ul>
Arterial	8.3% (2/24)	13.79% (4/29)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Dysplasia, narrowing</b></li> <li>• Aberrant course or origin</li> <li>• Persistence of embryonic anastomoses</li> </ul>
Renal	25% (6/24)	31% (9/29)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Single kidney (8.3/16.66)</b></li> <li>• Pelvic kidney</li> <li>• Pelvicaliectasia, Pelvic diastasis</li> <li>• Nephromegaly or hydronephrosis</li> <li>• Hypoplastic kidney, Duplex left kidney</li> </ul>
Other	33.3% (8/24)	20.70% (6/29)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Digestive (constipation, colostomy, megacolon)</b></li> <li>• Omphalocele, Patent urachus</li> <li>• Atrophy of affected extremity</li> </ul>

LUMBAR: Association between Cutaneous Infantile Hemangiomas of the Lower Body and Regional Congenita Anomalies. *J Pediatr* 2010;157:795---801, e1-7.14



**Caso clínico: DEL SIGNO AL SINDROME  
CONCLUSIONES**

**Quistes de CU pueden tener significado patológico si:**

- persisten > 2º trimestre
- próximos a inserción fetal o placentaria
- múltiples

**50% pueden asociarse a anomalías:**

- estructurales (gastrointestinales, genitourinarias)
- cromosómicas (T18,T21,T13)



**Doble sistema colector renal:**

Sexo femenino 2:1  
Unilateral (70%)  
Dilatación (sistema superior). Seguimiento postnatal



**Disrafismo espinal:**

Valoración prenatal  
reproducibile (distancia CS)



Fig. 1. The CM (arrow) could be identified as a dark triangular structure with two surrounding echogenic lines at the caudal end of the spinal cord in a midsagittal plane. The CS distance is the measurement between the most caudal point of the CM and the last ventral ossification of the os sacrum. Dotted line = CS distance.

**Hemangioma RN:**

Valorar asociación y descartar alteraciones subyacentes.  
Posibilidad de síndrome.  
Seguimiento y valoración de tratamiento



**Diagnóstico precoz de alteraciones asociadas favorece un mejor seguimiento y tratamiento**

**LUMBAR Syndrome**

- Lower body hemangioma and other cutaneous defects
- Urogenital anomalies, Ulceration
- Myelopathy
- Bony deformities
- Anorectal malformations, Arterial anomalies
- Renal anomalies

aka PELVIS and SACRAL Syndrome

# XXVI Jornada Catalana de Diagnòstic Prenatal Ecogràfic



16 març de 2018  
Pius Hospital Valls



## Caso clínico: DEL SIGNO AL SINDROME



J Pediatr 2010;157:795--801, e1-7.14  
Arch Dermatol 2006;142:884-8  
Dermatology 2007;214:40-5  
Prenat Diagn 2014; 34: 1111-1114  
Fetal Diagn Ther 2016;39:113-116

**GRACIAS POR  
VUESTRA ATENCION**



Institut Català de la Salut  
Direcció d'Atenció Primària  
Metropolitana Nord  
Atenció a la Salut Sexual i Reproductiva  
Badalona - Sant Adrià de Besòs



Germans Trias i Pujol  
Hospital  
Institut Català de la Salut