

MALFORMACIONS MUSCULOESQUÈTIQUES DE LES EXTREMITATS

CLARA MARTÍNEZ DIAGO

Maroto A, Teixidor M, Vila R, Bonmatí A, Borrell A, Torrent S

Hospital Universitari Doctor Josep Trueta

CAS CLÍNIC

Pacient de 39 anys, gestant de 17+2sg

No AMC

No AP d'interès. IQ: Traumatològica genoll dret

AGO: TPAL: 0-0-1-0 (Mola hidatiforme)

DUR: 15/03/2017

GS: A positiu

Voluson
E6

2. Trim.
Har-high
100 MHz
Gn 0
C6 / M7
FF2 / E3
SRI II 0 / CRI 3



1 D 17.07mm
2 D 3.27mm

Voluson
E6

Har-high
100 μ
Gn 0
C6 / M7
FF2 / E3
SRI II 0 / CRI 3



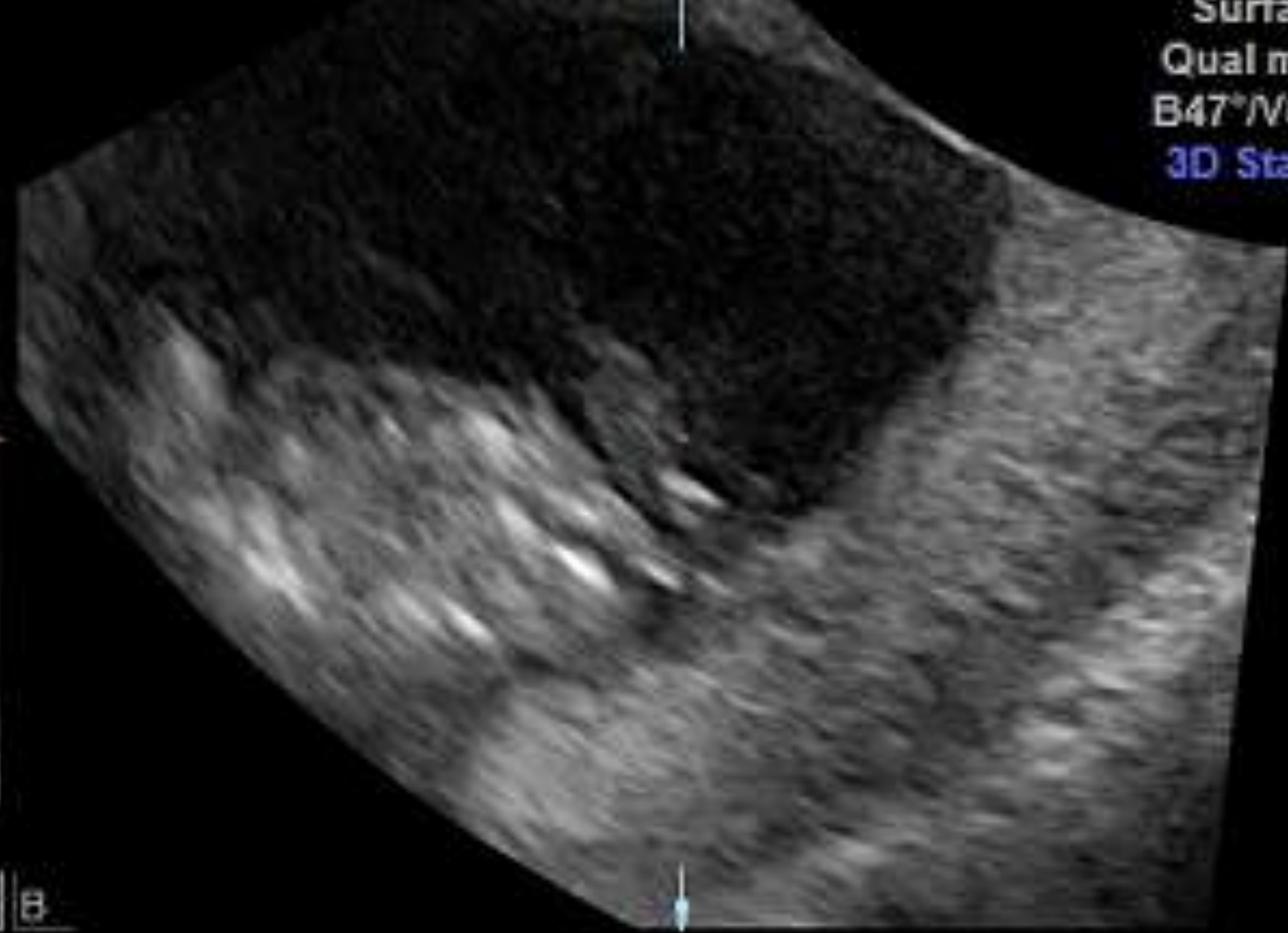
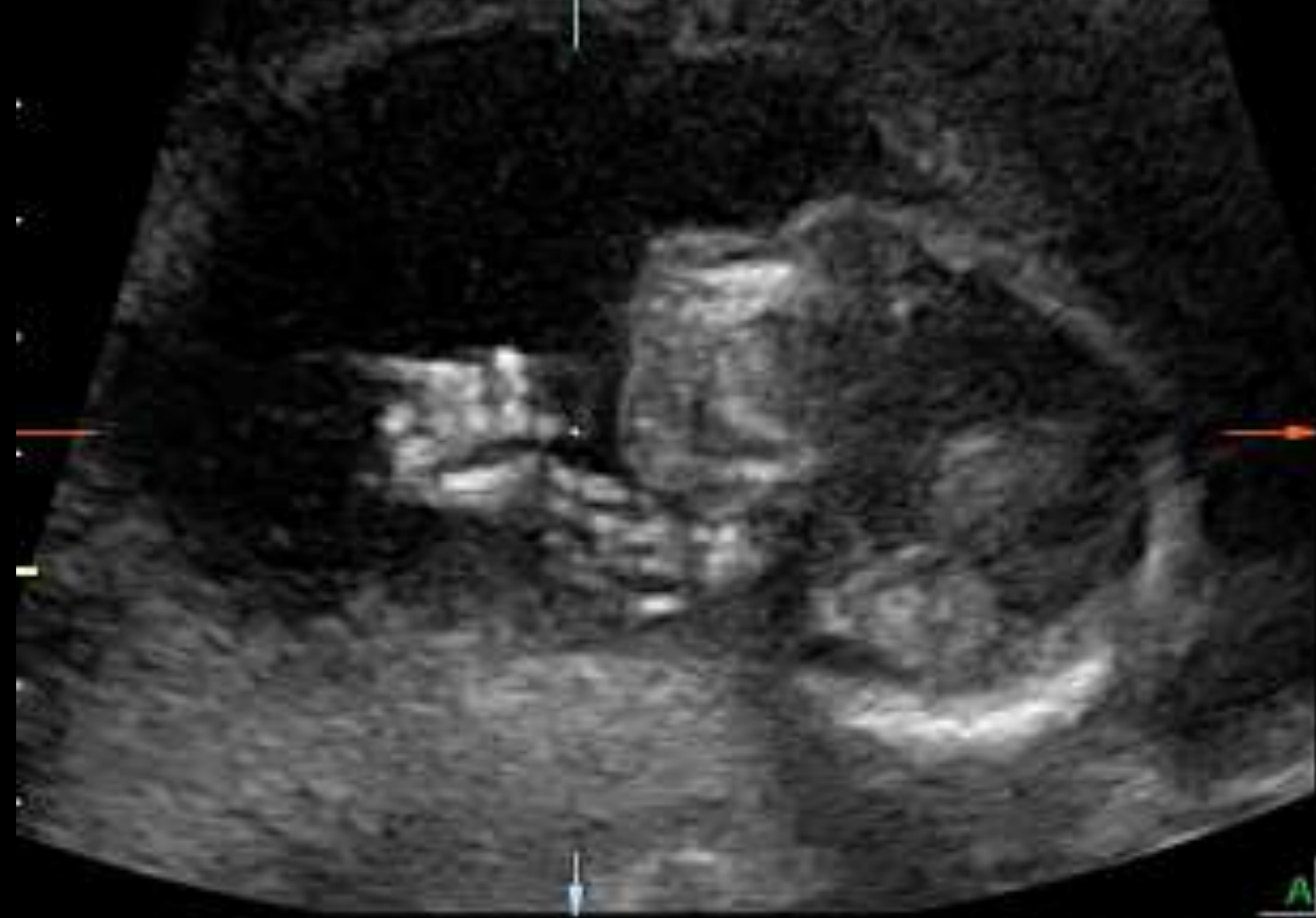
HL 7.96mm
EG OOR <5.0%



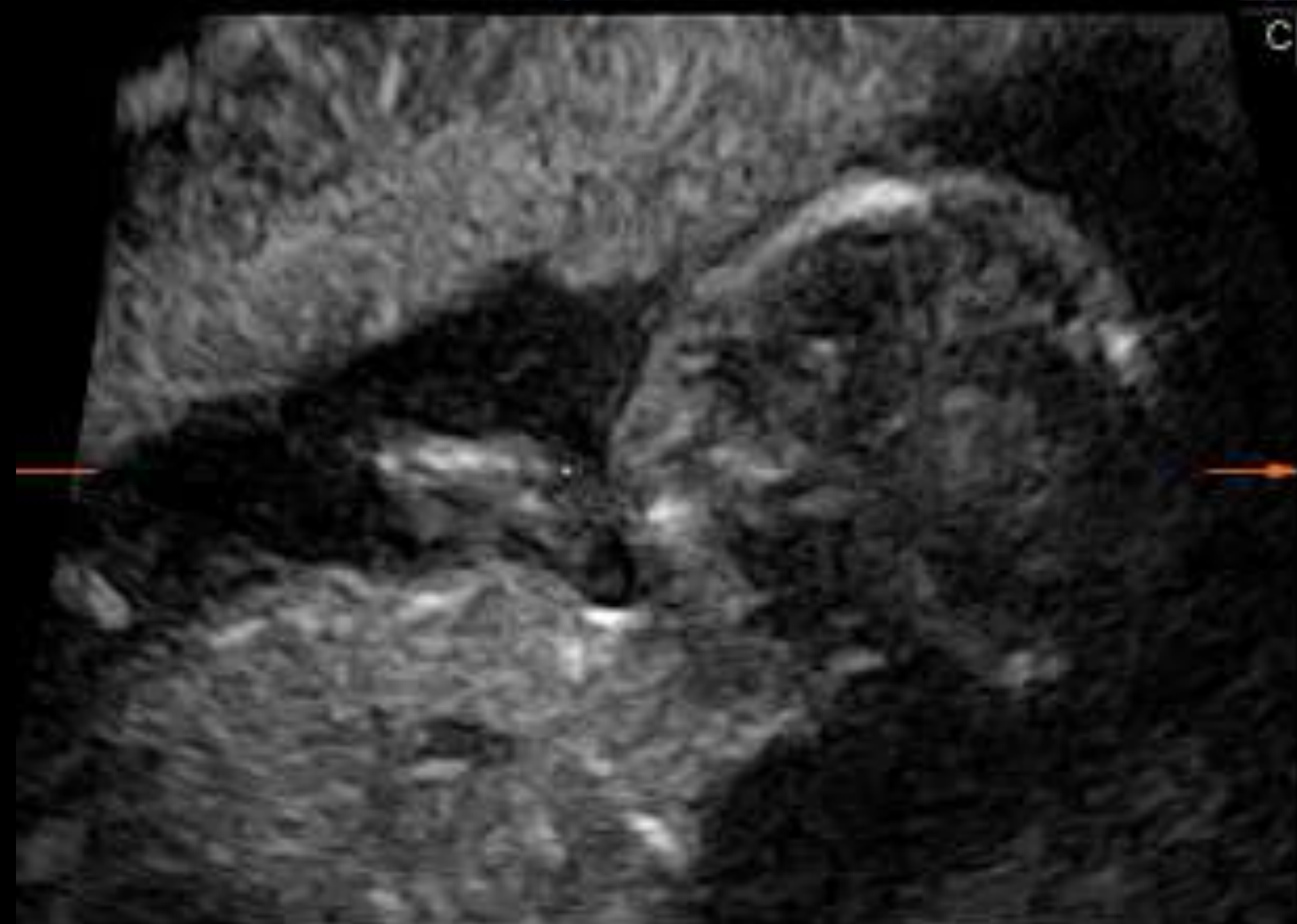
Diagnòstic diferencial

- Síndrome Holt-Oram
- Síndrome TAR
- Síndrome de Roberts
- Anèmia de Fanconi
- Embriopatia per Talidomida
- Síndrome de Rapalidino

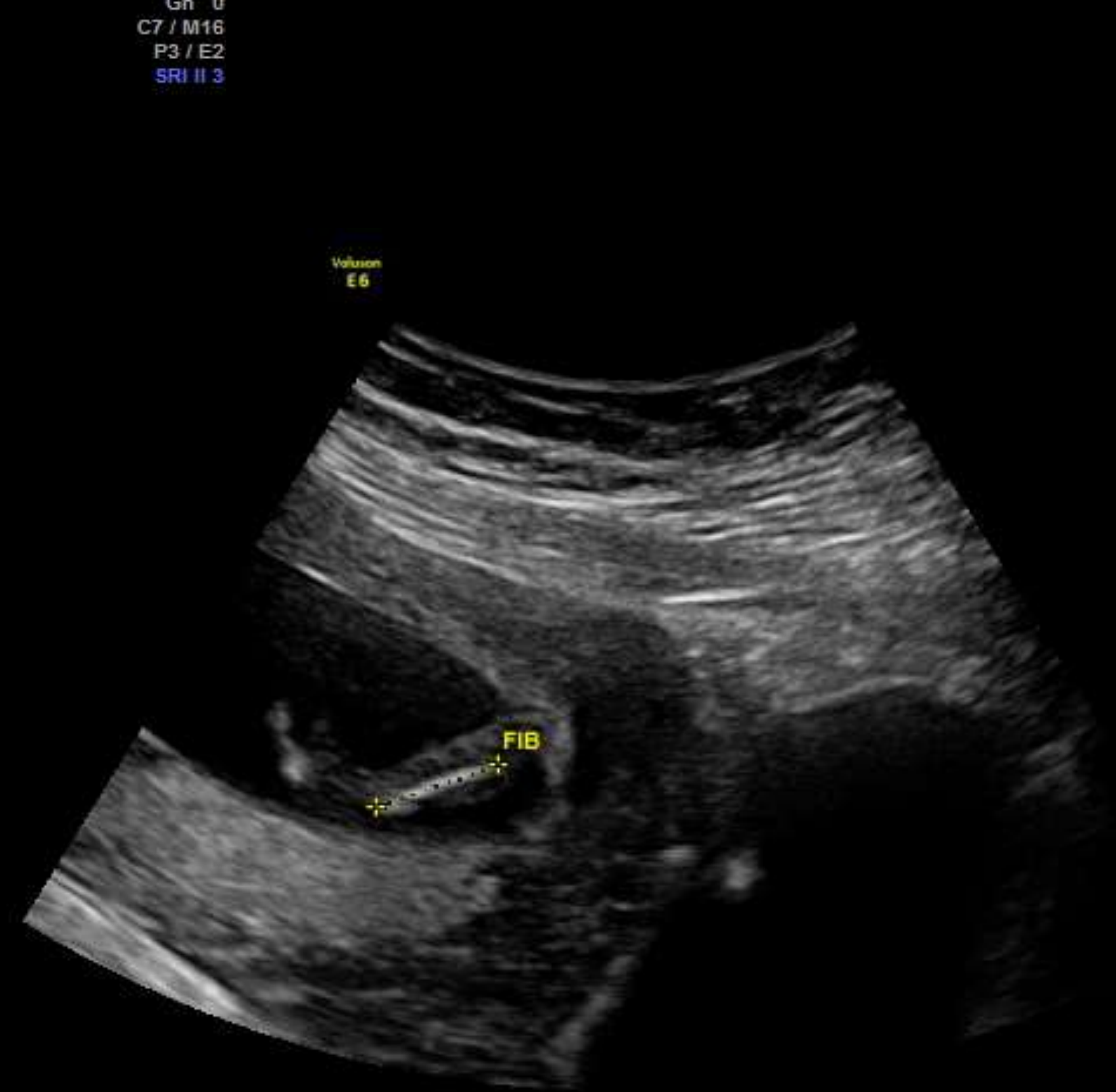
Surfacci
Qual ma.
B47°/V55
3D Stati



A | B
C



Gn 0
C7 / M16
P3 / E2
SRI II 3



SÍNDROME TROMBOCITOPÈNIA AGENÈSIA DE RADII



Aplasia radial bilateral —> Presència polzes
Trombocitopènia

Malformacions cardiaques 15-30%

Malformacions facial (micrognatia, front alta, orelles d'implantació baixa)

Déficit intel·lectual 10%

Deleció cromosoma 1q21.1

AR

MOLTES GRÀCIES