



HOSPITAL COMARCAL
de l'Alt Penedès

CONSORCI SANITARI DE L'ALT PENEDÈS

PERSEGUINT LES MANS EN L'ECOGRAFIA DE SEGON TRIMESTRE

Annabel Laborda*, Mariona Monera*, Olga
Gómez**, Míriam Pérez***, Joan Sabrià***

*Hospital Comarcal de l'Alt Penedès

**ICGON

***Hospital Sant Joan de Déu d'Esplugues LI



CAS CLÍNIC

- 36 anys, TPAI: 1001 part eutòcic amb gestació normoevolutiva.
- Sense antecedents mèdics ni quirúrgics d'interès.
- Sense antecedents mèdics ni gineco-obstètrics d'interès.
- Sense antecedents familiars d'interès.
- Risc gestacional inicial baix.



■ CONTROL GESTACIONAL

□ Ecografia de primer trimestre:

- CRL=70.97mm
- TN=1.80mm

□ Analítica de primer trimestre:

- A positiu
- Serologies negatives
- Cribratge bioquímic ecogràfic de primer trimestre: baix risc.





CAS CLÍNIC

- ECOGRAFIA DE SEGON TRIMESTRE
 - 21.0 setmanes d'amenorrea.
 - Morfologia aparentment normal.
 - No s'aconsegueix una visualització de les mans obertes en tota l'exploració.

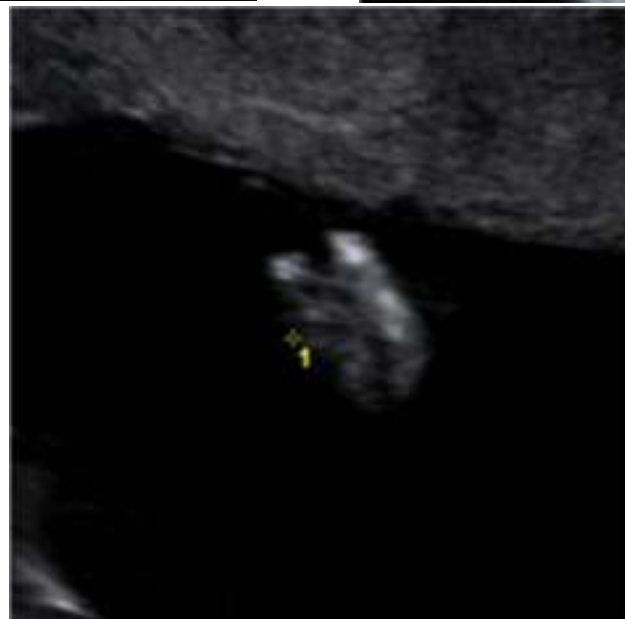




- ECOGRAFIA DE SEGON TRIMESTRE
 - 22.2 setmanes d'amenorrea.
 - Mans en permanent flexió, nombre de dits correcte en ambdues mans, moviment d'EESS i EEII normals.
 - No es pot assegurar si hi ha agenèsia de falanges.

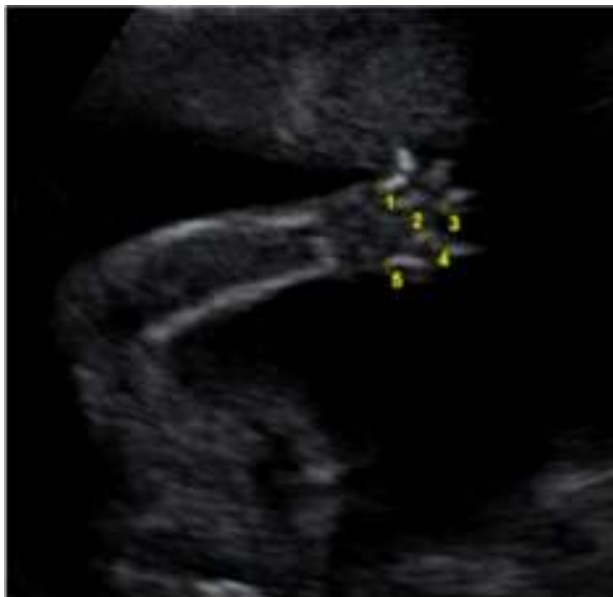


CAS CLÍNIC





CAS CLÍNIC





- ECOGRAFIA HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU
 - 24.3 setmanes d'amenorrea
 - Mans: 5 dits amb metacarpians presents sense poder identificar clarament falanges.
 - Peus: posició correcta, s'identifiquen els metatars, però no s'identifiquen clarament falanges.
 - Possibles brides amniòtiques.
 - Dominància de cavitats dretes i ARSA.
 - Amniocentesi



CAS CLÍNIC





CAS CLÍNIC





CAS CLÍNIC





CAS CLÍNIC





CAS CLÍNIC





CAS CLÍNIC





- Amniocentesi: 46XY
- ARRAY CGH: normal
- CONTROL ECOGRÀFIC (25.3 setmanes):
 - Malformació de tipus mà carpià i peu tarsià bilateral.
 - PFE en p9
 - Dominància significativa de cavitats dretes i ARSA.
 - Sense imatges clares de bandes intramniòtiques.
 - Edema subcutani a nivell parietal dret contorn irregular no vascularitzat.
 - S'informa dels resultats juntament amb el Servei d'Ortopèdia pediàtrica.
 - Sol·licita ILE tardà.

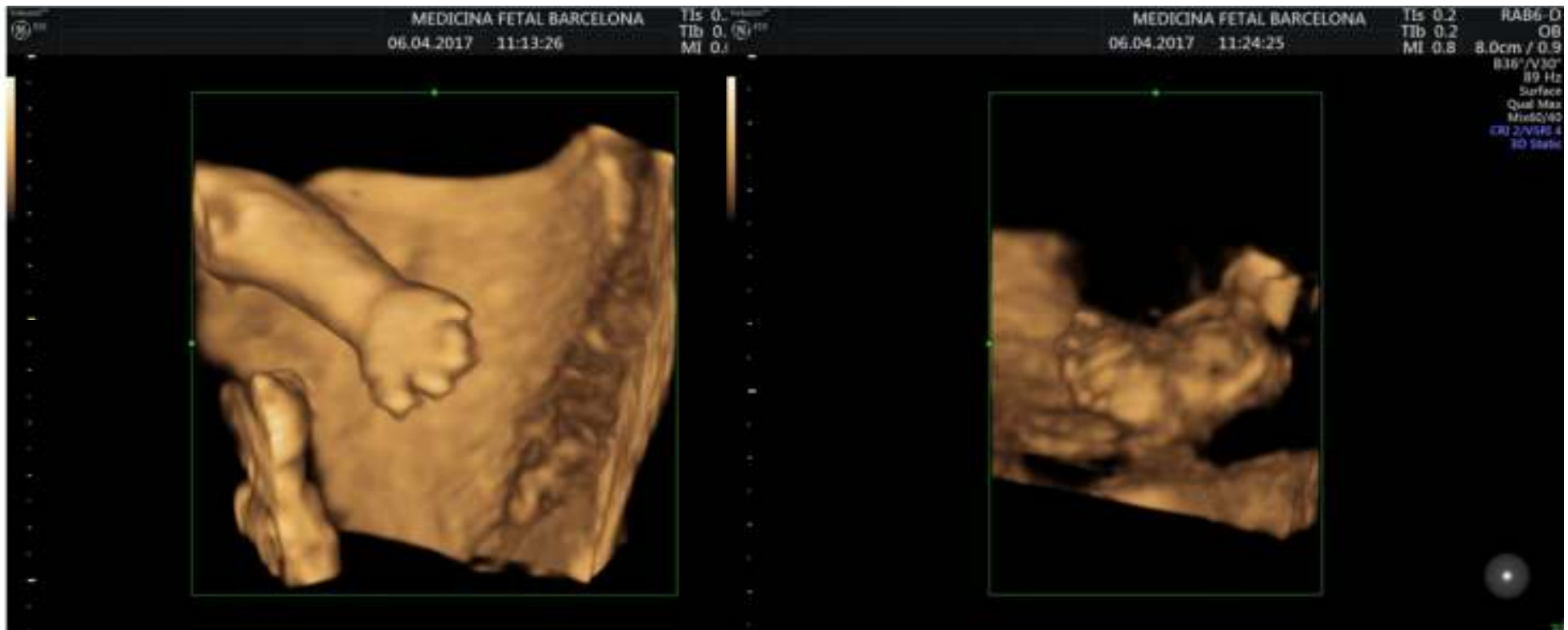


CAS CLÍNIC





CAS CLÍNIC





- FETOSCÒPIA (HOSPITAL CLÍNIC BARCELONA) 26.1 setmanes
 - A nivell d'ambdues mans i peus s'identifica una reducció pràcticament completa de tots els dits amb absència de falanges distals.
 - Pell amb canvis suggestius de necrosi.
 - Pol cefàlic: canvis compatibles amb aplàsia cutis.



HOSPITAL COMARCAL
de l'Alt Penedès
CONSORCI SANITARI DE L'ALT PENEDES

CAS CLÍNIC



- Amb el diagnòstic de sospita de la SÍNDROME D'ADAMS OLIVER, es sol·licita ILE tardà i amb resolució favorable del comitè.
- A les 26.2 setmanes d'amenorrea es procedeix al feticidi i posterior inducció del part.
- NECRÒPSIA
 - Defecte cutani en cuir cabellut amb pèrdua d'annexes cutanis compatible amb APLÀSIA CUTIS.
 - Defecte reduccional de falanges dels 5 dits de les quatre extremitats.
 - Edema escrotal.
 - Cor: no evidència de CIV, coartació d'Aorta ni d'artèria subclàvia aberrant dreta.



CAS CLÍNIC





CAS CLÍNIC





SÍNDROME ADAMS OLIVER

- Trastorn descrit l'any 1945 per Adams i Oliver que associa aplàsia cutis congènita, acompanyada o no de defectes del crani de severitat variable, amb un rang molt ampli de defectes distals de les extremitats.
- Ampli aspectre d'alteracions:
 - Cardiovasculars
 - Cutànies (cutis marmorata teleangectàsica congènita)
 - SNC
 - Gastrointestinals
 - Genitourinàries



SÍNDROME ADAMS OLIVER

CUTÀNIES	Aplàsia cutis congènita Cutis marmorata teleangectàsica congènita Venes del cuir cabellut tortuoses i dilatades
ESQUELÈTIQUES	Defectes distals de les extremitats: braquidactília, sindactília, polidactília, oligodactília, hipoplàsia ungueal. Defectes del crani
CARDIOVASCULARS	Anomalies estructurals cardíques Hipertensió pulmonar Anomalies del vasos umbilicals, vena porta, venes renals, cerebrals...
NEUROLÒGIQUES	Encefalocele, microcefàlia, hemiplègia, CC hipoplàsic, calcificacions periventriculars, ventriculomegàlia, displàsia cortical, epilèpsia, retard mental...
ALTRES	Alt. Oftalmològiques, criptorquídea, malf. Hepàtiques i gastrointestinals, anomalies facials, retrard del desenvolupament i creixement.

SÍNDROME ADAMS OLIVER

- Malaltia congènita molt poc freqüent caracteritzada per associació d'APLÀSIA CUTIS CONGÈNITA i ANOMALIES TRANSVERSALS DISTALS de les EXTREMITATS.
- Diferents patrons d'herència: AD, AR, esporàdic.
- Donada a la gran HETEROGENICITAT FENOTÍPICA de la síndrome, el PRONÒSTIC és molt VARIABLE, depenent fonamentalment de l'afectació del SNC i cardiovascular.
- Aquesta complexitat requereix un maneig MULTIDISCIPLINAR.

- Seqüenciació exoma dirigit a gens implicats a Malformacions Vasculars Cerebrals:
 - Alteració de significació clínica desconeguda probablement patogènica
→ NOTCH 1:c. 1423C T p.(Gin475Ter)

- Estudi familiar mitjançant seqüenciació directa:
 - La mare NO és portadora del canvi.
 - El pare ÉS portador en heterozigosi del canvi detectat en el cas índex familiar.
 - La pacient i la seva família han de rebre consell genètic a la consutla especialitzada.

- Història clínica i exploració física del progenitor:
 - Antecedent de varietomia a ambdues EEII
 - Antecedent de tromboflebitis EIE.
 - EF: aplàsia cutis de petita mida.

- Estudi familiar del progenitor: dues germanes del pare portador porten el gen mutat sense clínica.

- La pacient es troba novament gestant.
 - Biòpsia corial: fetus no portador de la mutació.



AGRAÏMENTS a DRA. PÉREZ, DRA. GÓMEZ, DR. SABRIÀ

MOLTES GRÀCIES!