

# Caso oculto

Iris Soveral

BCNatal – Centre de Medicina Maternofetal i Neonatologia de Barcelona  
Hospital Clínic i Hospital Sant Joan de Déu  
Universitat de Barcelona



-32 años

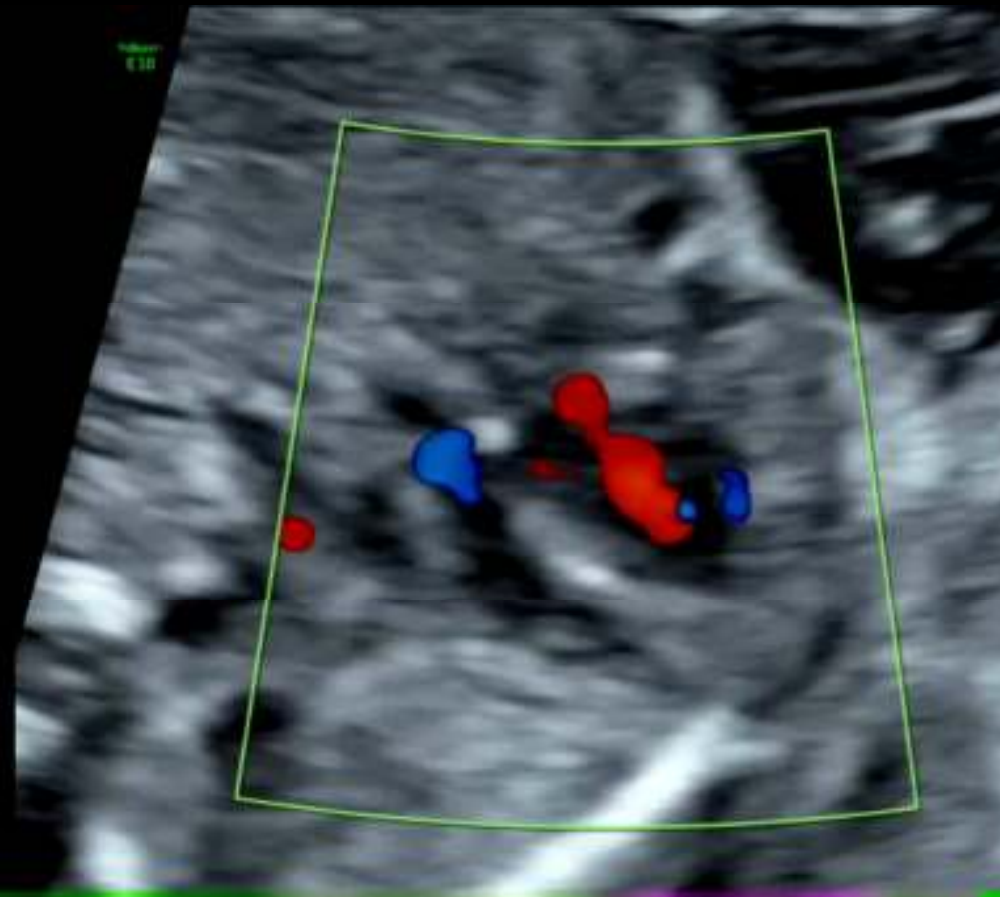
-TPAL 0000

-Sin antecedentes de interés

-Control gestacional sin incidencias

-Ecografía 2º trimestre: Sospecha Cardiopatía

22 semanas



## **Ecocardiografía:**

- CIV perimembranosa
- Aorta bien alineada
- PVCSI
- AUU

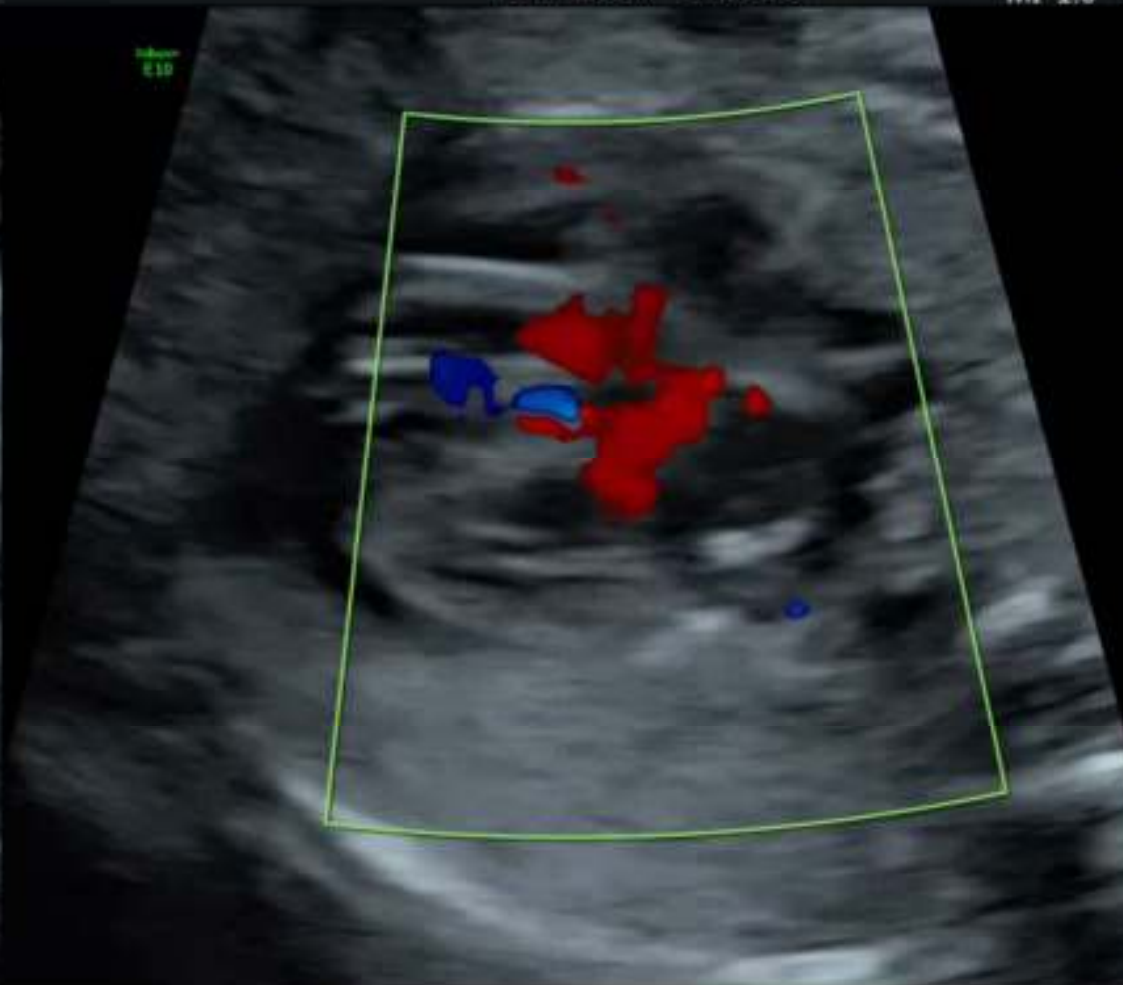
Resto estudio anatómico dentro de la normalidad.

## **Amniocentesis:**

QF-PCR + array normales.

MEDICINA FETAL BARCELONA  
07.11.2017 11:41:21  
TIs 0.2  
Tlb 0.2  
MI 1.0

MEDICINA FETAL BARCELONA  
07.11.2017 11:51:53  
TIs 0.3  
Tlb 0.3  
MI 1.0



MEDICINA FETAL BARCELONA  
19.12.2017 12:31:47

TIs 0.1  
TIb 0.1  
MI 1.1  
RAB6-D  
OB  
8.5cm / 1.8  
65° / 51Hz  
3 Trisul.  
HL 7.00 - 4.40  
Gn 9  
C6 / M7  
FF4 / E3  
SRI II 2 / CRI 3



COMP

MEDICINA FETAL BARCELONA  
19.12.2017 12:32:42

TIs  
TIb  
MI



## **Ecocardiografía:**

- CIV perimembranosa
- Aorta bien alineada
- PVCSI
- AUU

## **Resto estudio anatómico:**

- Sospecha riñón en herradura

31 semanas





# 31 semanas



### **Ecocardiografía:**

- CIV perimembranosa
- Aorta bien alineada
- PVCSI
- AUU

### **Resto estudio anatómico:**

- Sospecha riñón en herradura

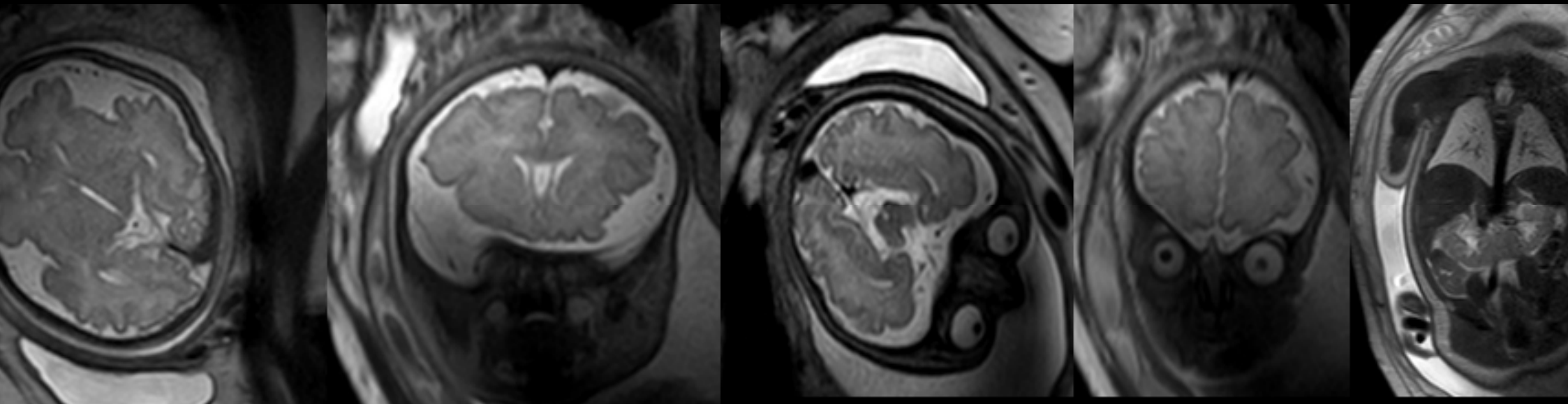
### **Neurosonografía:**

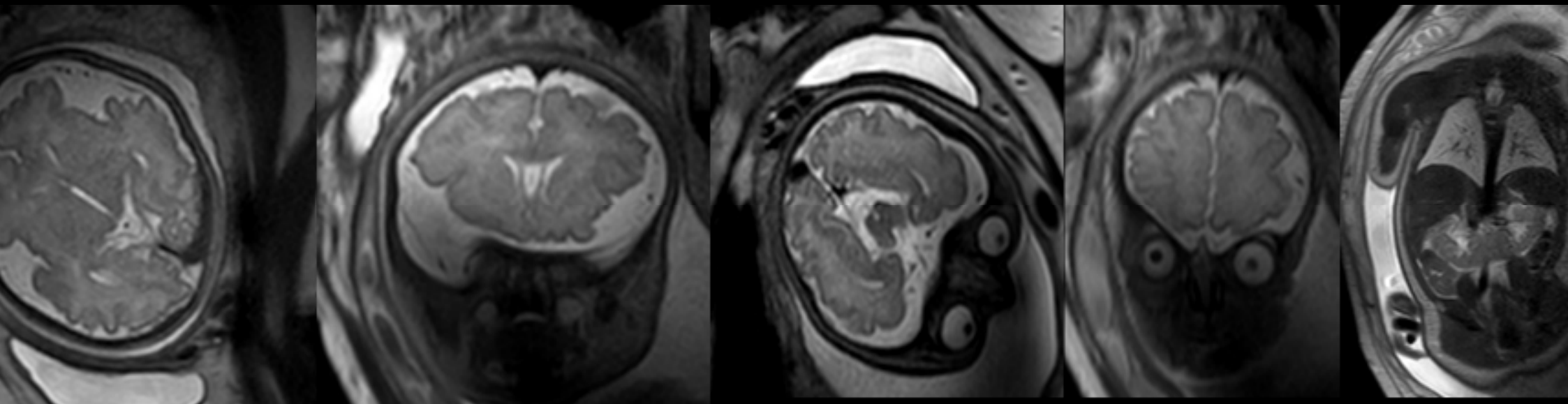
- No se identifica surco olfatorio

Cardiopatía  
Malformación renal  
Hipodesarrollo surcos olfatorios



Síndrome CHARGE → secuenciación CHD7  
RMN





Plagicefalia y asimetría fosa craneal anterior

No se identifican bulbos olfatorios

Aplanamientos giros rectos

Sospecha atresia coanas en lado derecho

Globo ocular derecho pequeño con hipointensidad periférica

Riñón en herradura

**Mutación CHD7  
(NM\_017780.3):  
c.5211-2A>G**

<b>C</b>	Coloboma	Iris, Retina, microftalmus	75-90%
<b>H</b>	Heart defects	Canal, Conotruncal, Arco aórtico	75-85%
<b>A</b>	Atresia coanas	Completa o parcial	65%
<b>R</b>	Retraso crecimiento y/o neurodesarrollo	Talla baja, retraso pubertad, mayoría IQ < 70	70%
<b>G</b>	Genitourinatio	Hipoplasia genital, anomalías renales	50-70%
<b>E</b>	Ear abnormalities	Oído externo e/o interno. Ausencia conductos semicirculares	90-100%

**Prevalencia:** 1-2,8/10 000.

**Etiología:** 90-95% mutaciones CHD7 (chromodomain helicase DNA-binding protein (8q12))



## Checklist cardiopatía congénita:

- ✓ Valoración anatómica detallada
- ✓ Estudio genético + reserva DNA
- ✓ Neurosonografía

*Ultrasound Obstet Gynecol* 2016; 48: 181–184  
 Published online in Wiley Online Library (wileyonlinelibrary.com). DOI: 10.1002/uog.15672

### Ultrasound evaluation of development of olfactory sulci in normal fetuses: a possible role in diagnosis of CHARGE syndrome

M. M. ACANFORA, J. STIRNEMANN, G. MARCHITELLI, L. J. SALOMON and Y. VILLE

*Department of Obstetrics and Maternal–Fetal Medicine, Necker-Enfants Malades Hospital, Paris, France*





Gracias