

POLIMALFORMACIÓ: PRESENTACIÓN DE UN CAS CLÍNIC

CAS CLÍNIC

Primigesta 20 anys, De origen xinés.

Sin antecedents mèdico-quirúrgics ni gineco obstètrics de interès.

ECOGRAFIA I TRIMESTRE

FUR 12.4 set

ECO 13.0 set

Feto únic FCF +

Corion normoinert

Líquid amniòtic normal

Os nasal present/Ductus venoso no revers



TN 4,56 mm

Horitzontalització d'eix cardíac
Tetracameral situs solitus
Tabic interventricular íntegre
Discrepància en mida
dels grans vasos



Malposició de peus



Mínima dilatació pielocalicial

TSC: 1/105 per trisomia 21

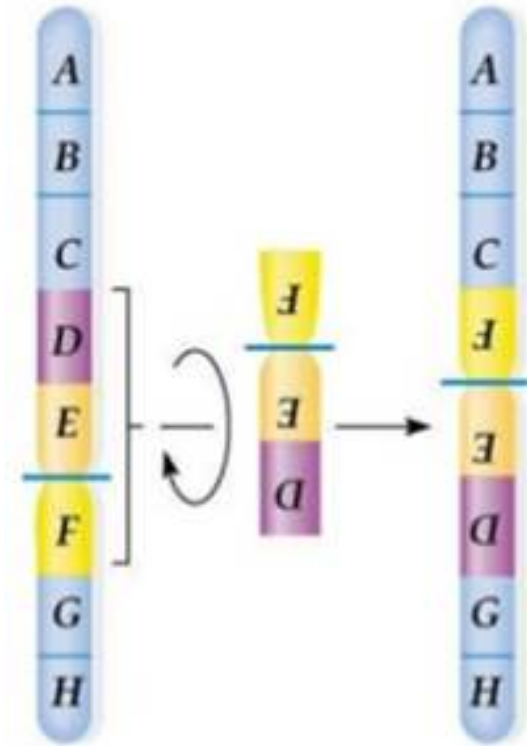
ES PROPOSA **BIOPSIA CORIAL**

- CARIOTIPO 46, XY, inv(9)(p11q13)
- ARRAY-CGH Arr(1-22)x2.(XY)x1 **NORMAL**

Inversió pericèntrica en un cromosoma 9, entre els punts p11 y q13. No aneuploidias.

INVERSIÓ PERICÈNTRICA CR 9

- Prevalença: 3,3%
- Incidència: 1-2% dels nounats vius
- Es la **inversió més freqüent** en humans descrita a totes les ètnies.
- Ambdós sexes
- Esporàdica o familiar (més freqüent)
- **Variant de la normalitat**



18.5 setmanes



Cor: asimetria cavitats D>I
Eix cardíac: 60-70°
A. Pulmonar > Aorta

Genitals: discordants amb
resultat de Bx corial





Cuxas arquejats

Peus equinovaro



Marcada retrognathia

Ecografia II trimestre

19.3 setmanes



Retrognathia



Dominància de cavitats dretes
VD 10.5, VI 3.5 (D>I 1.5).

Eix 85°



Aorta petita 1,2 mm. Flux normal

Pulmonar gran 3,5 mm.
Flux normal. Verticalitzada.



Arc aòrtic: dilatat, flux discontinu.

Coartació vs interrupció

Persistència vena cava superior esquerra



- Genitales de aspecto femenino (Cariotip XY)
- Equinovaro bilateral

Ausencia septum pellucidum



Es realitza ILE.

Anatomia patològica:

- Fenotip femení 404,15 g
- Implantació auricular baixa
- Massís facial comprimit
- Coll corto
- Peu bot bilateral
- Placenta normal, cordó de 3 vasos

Sospita de mutació monogènica

Displasia Campomélica (CMPD)
deguda a mutacions (probablement
de novo) en el gen SOX9.

- reversió de sexe amb cariotip XY
- anomalies óseas
- cardiopatia

Moltes graciès