

Hidrotòrax en context de fetus amb síndrome de Down: a propòsit d'un cas clínic

XXVI Jornada de diagnòstic prenatal ecogràfic

Hospital
del Mar

Parc
de Salut
MAR
Barcelona

Ariadna Salvadó Salvadó
Pamela Santucci
Elena Ferriols Pérez
José Luís Hernández Sánchez



CAS CLÍNIC

Dona de 44 anys

Sense antecedents mèdico-quirúrgics d'interès

AGOs: TPAL 2.1.0.2 (2 eutòcies a terme, 1 òbit fetal 34SG)

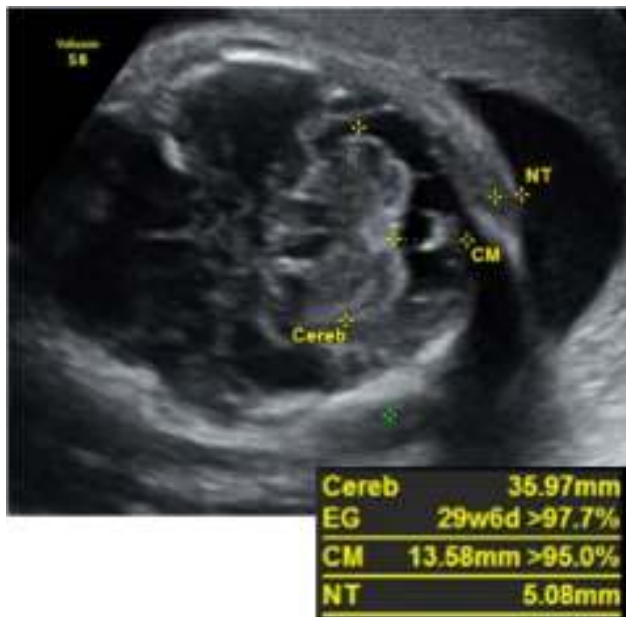
Any 2015: òbit fetal a les 34SG en context
d'oligoamnios sever



47XY + 21

Gestació actual

- Primer control → 28.5 SG
- Ecografia limitada per posició fetal: Valoració anatòmica aparentment normal

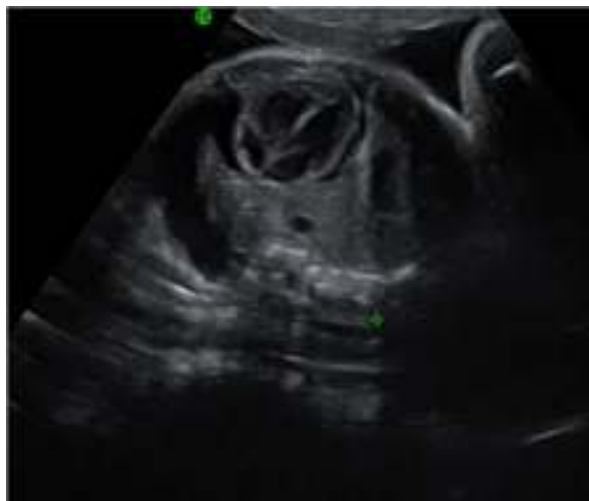


Gestació actual

- Ecografia 31.5SG:

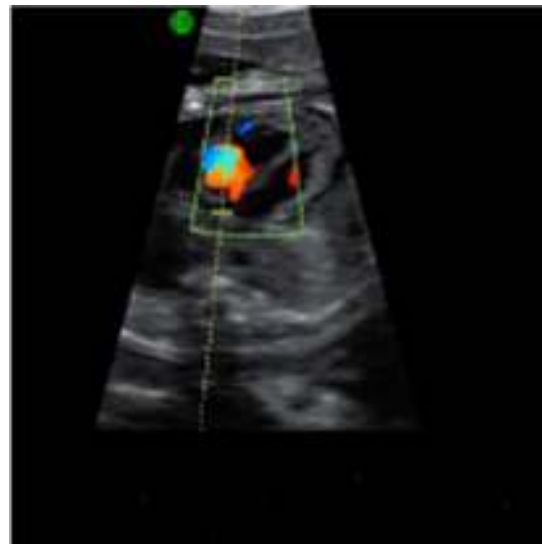
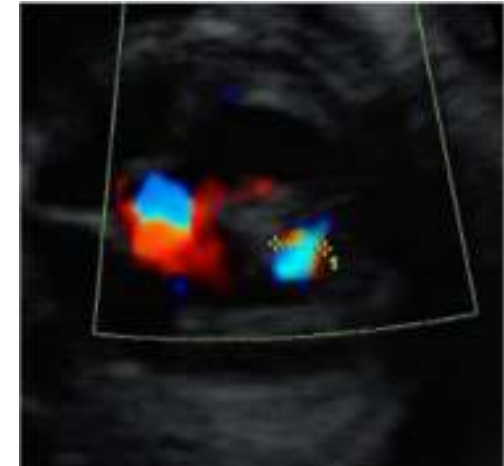
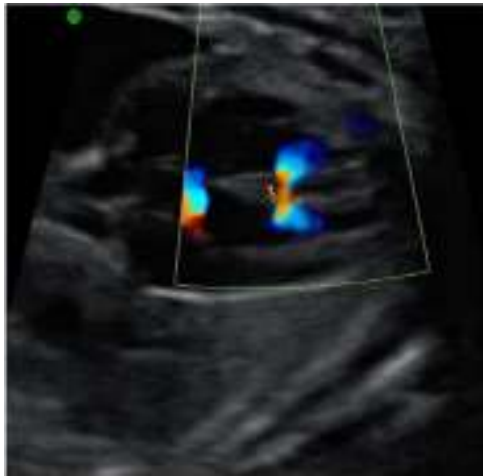


Hidrotòrax bilateral de
predomini dret
Vessament pericàrdic



Gestació actual

- Ecografia 31.5SG:



CIV muscular

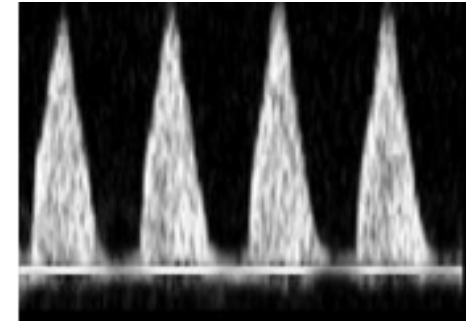
No visualització estómac

Hidroamnios lleu

Gestació actual

- Ecografia 31.5SG:

Adiastòlia en tots els cicles de l'artèria umbilical



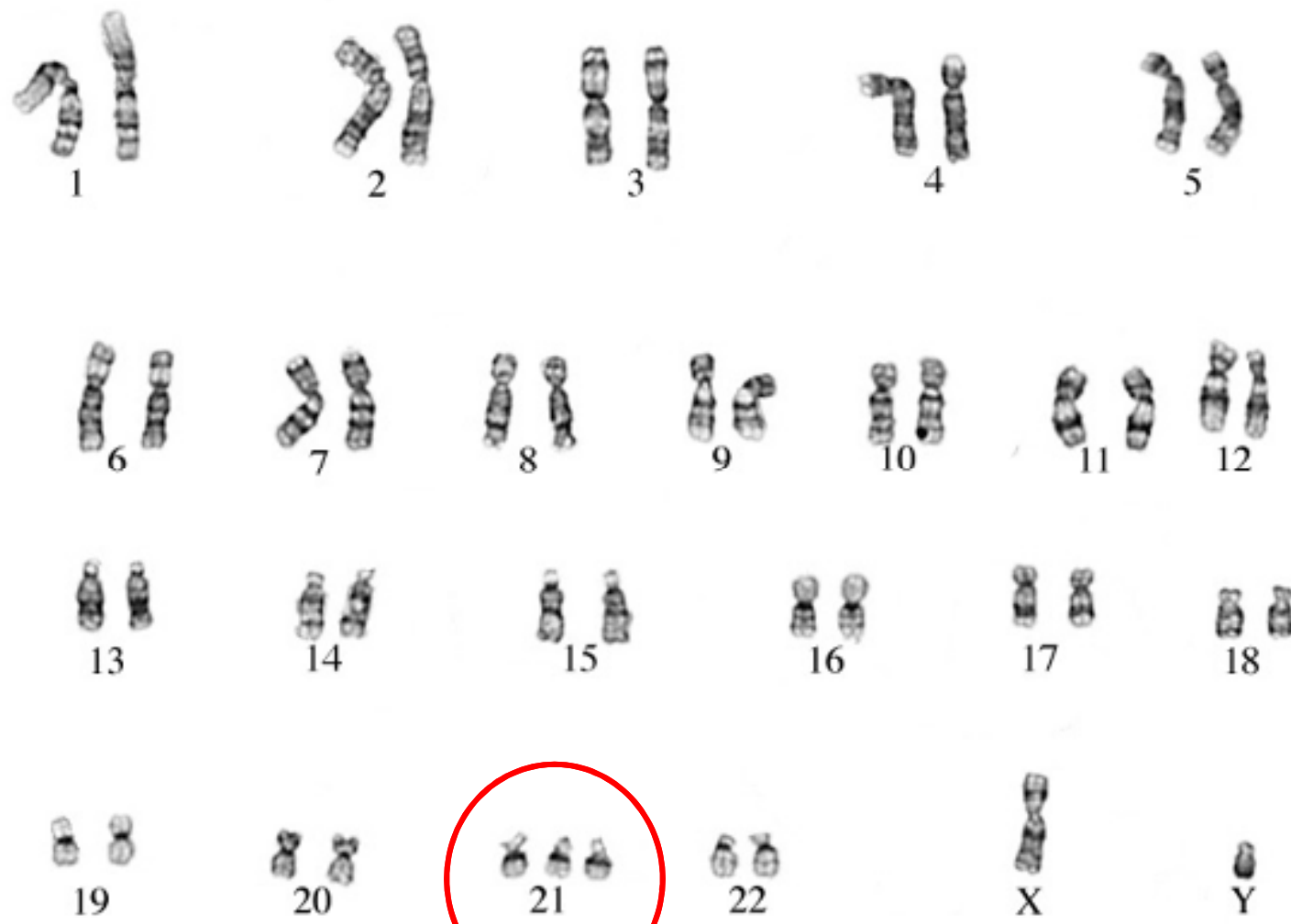
Arteria cerebral media izquierda:

IP	1,59		TP máx	19,72 cm/s
IR	0,75		Vel. Diast.	9,14 cm/s
SM	41,73 cm/s		Mín.	
Vel. TD	10,31 cm/s		S / D	4,05
			FC	119 lpm

Gestació actual

- Primera dosis de maduració pulmonar
- Despistatge infeccions
- Derivació a Maternitat:
 - hidrotòrax de predomini dret amb desplaçament mediastínic sense altres signes d'hídrops fetal
 - CIV muscular amb flux bidireccional
 - **Toracocentesi** fetal amb obtenció de 80ml

47XY + 21



Gestació actual

- Es va decidir realització d'ILE
 - Fetus masculí de 2280g i 44,5cm
 - Vessament pleural bilateral hemorràgic (30mL dret i 14mL esquerre)
 - Ascitis lleu (11mL líquid hemorràgic)
 - Implantació baixa dels pabellons auriculars
 - Cor de situació normal amb CIV al terç mig

Hidrotòrax

- 1/10.000-15.000
- Presència de líquid a cavitat toràcica
- Unilateral, bilateral - aïllades o en context d'hídrops fetal
- En casos greus unilaterals → desviació mediastínica
- Augment de pressió intratoràcica → hipoplàsia pulmonar
- Oclusió esòfag → polihidramnios



Hidrotòrax

- Principials causes:
 - 50% trastorns cardiovasculars o arrítmies fetals
 - 15% alteracions cromosòmiques (Down/Turner)
 - 25% malformació estructural
 - 10%:
 - Lesions pulmonars o digestives primàries
 - Malalties infeccionses
 - Alteracions metabòliques o hematològiques

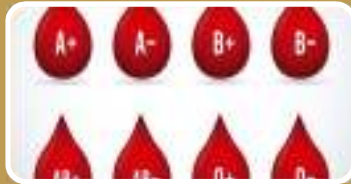


Cariotip fetal

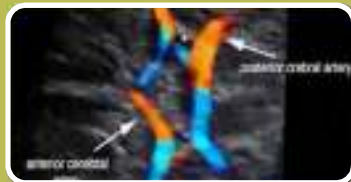


Serologies maternes

- Toxoplasma, rubeola, CMV, parvovirus B19, sífilis i herpes



GsRh matern i coombs indirecte



Doppler fetal

- ↑ACM en anèmia fetal



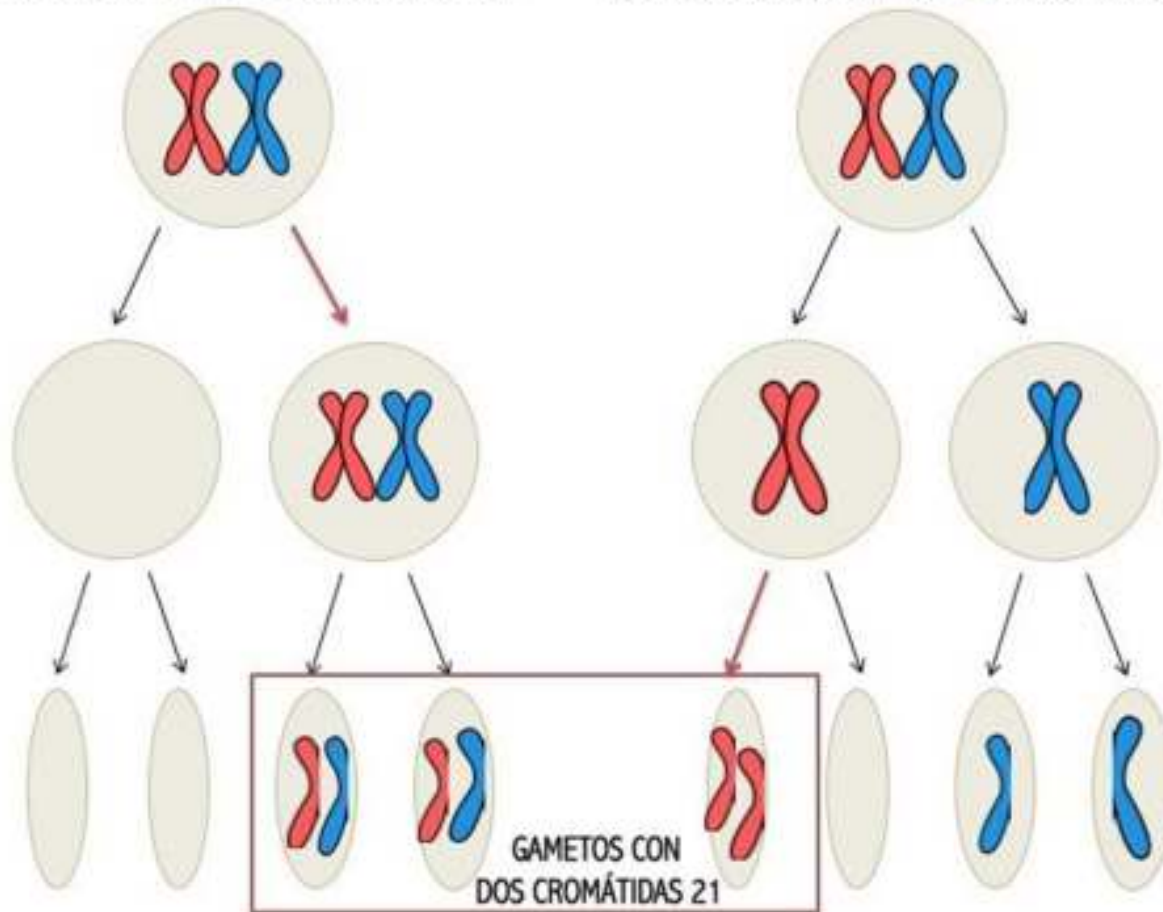
Ecocardiografia fetal

- Anomalies cardíacques estructurals i arrítmies en 53% dels casos d'hídrops fetal no immune

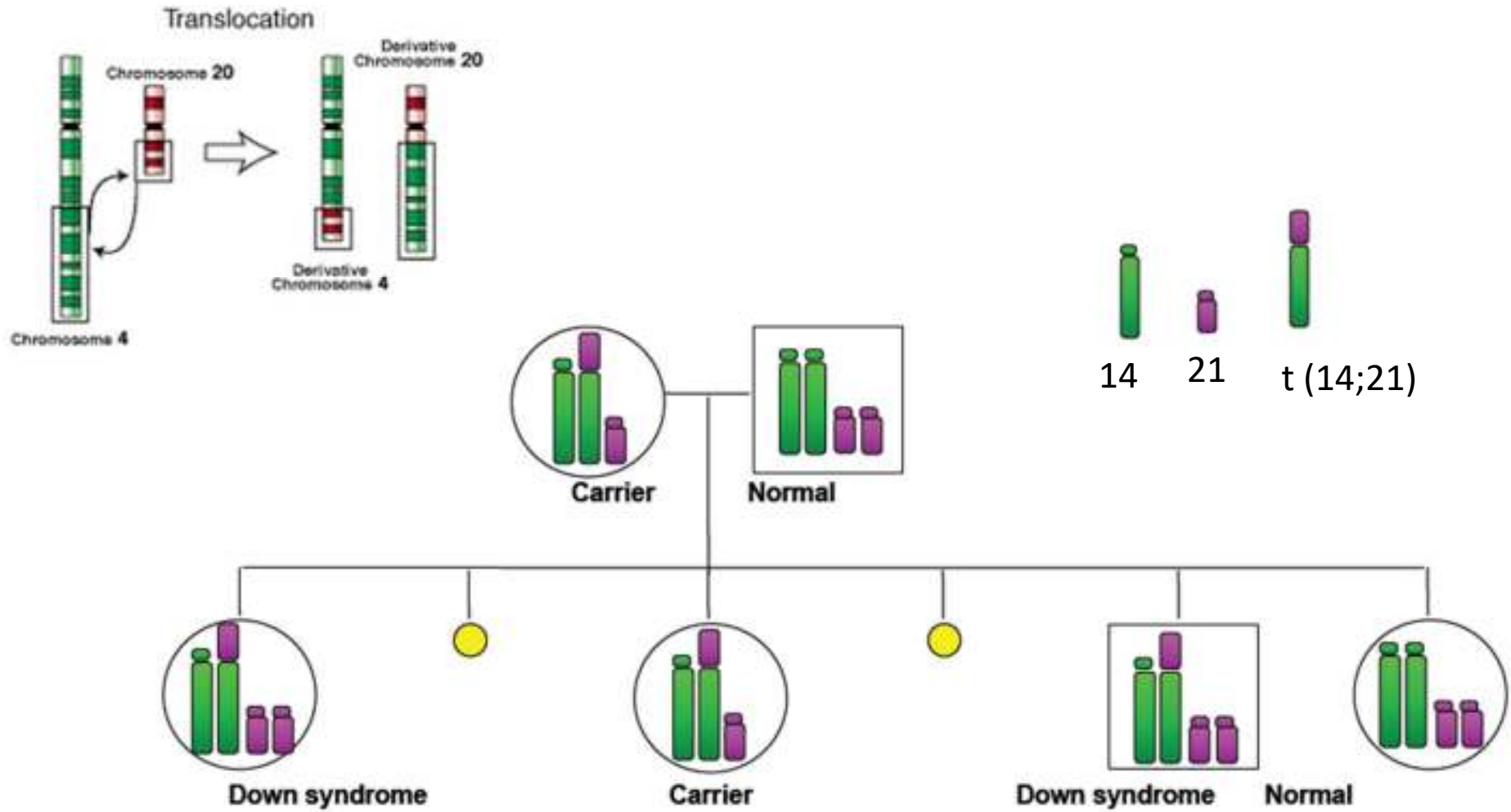
Recurrència síndrome Down

NO DISYUNCIÓN EN LA PRIMERA DIVISIÓN MEIÓTICA

NO DISYUNCIÓN EN LA SEGUNDA DIVISIÓN MEIÓTICA



Recurrència síndrome Down



Recurrencia síndrome Down

TABLA 5. Riesgo de recurrencia de SD

Cariotipo del afectado	Cariotipos parentales	Riesgo de recurrencia
Trisomía 21 libre (Línea pura)	Normales	Alrededor del 1%
Translocación con cromosomas 13, 14, 15 ó 22	Normales	1%*
	Madre portadora	10%-15%
	Padre portador	2%-3%
Translocación con otro cromosoma 21	Normales	1/70-2/70*
	Madre o padre portador	100%
Mosaicismo	Normales	Igual al de T21 en línea pura**

* Asume la posibilidad de un mosaicismo gonadal en los progenitores.

** Asume un origen similar al de la T21 en línea pura.