

# DIFICULTAT DIAGNÒSTICA. DES DE LA MALFORMACIÓ ECOGRÀFICA FINS LA GENÈTICA

---

Anna Pérez, Albert Tubau, Marta Forteza, Miquel Juan  
Hospital Son Llàtzer (Palma de Mallorca)

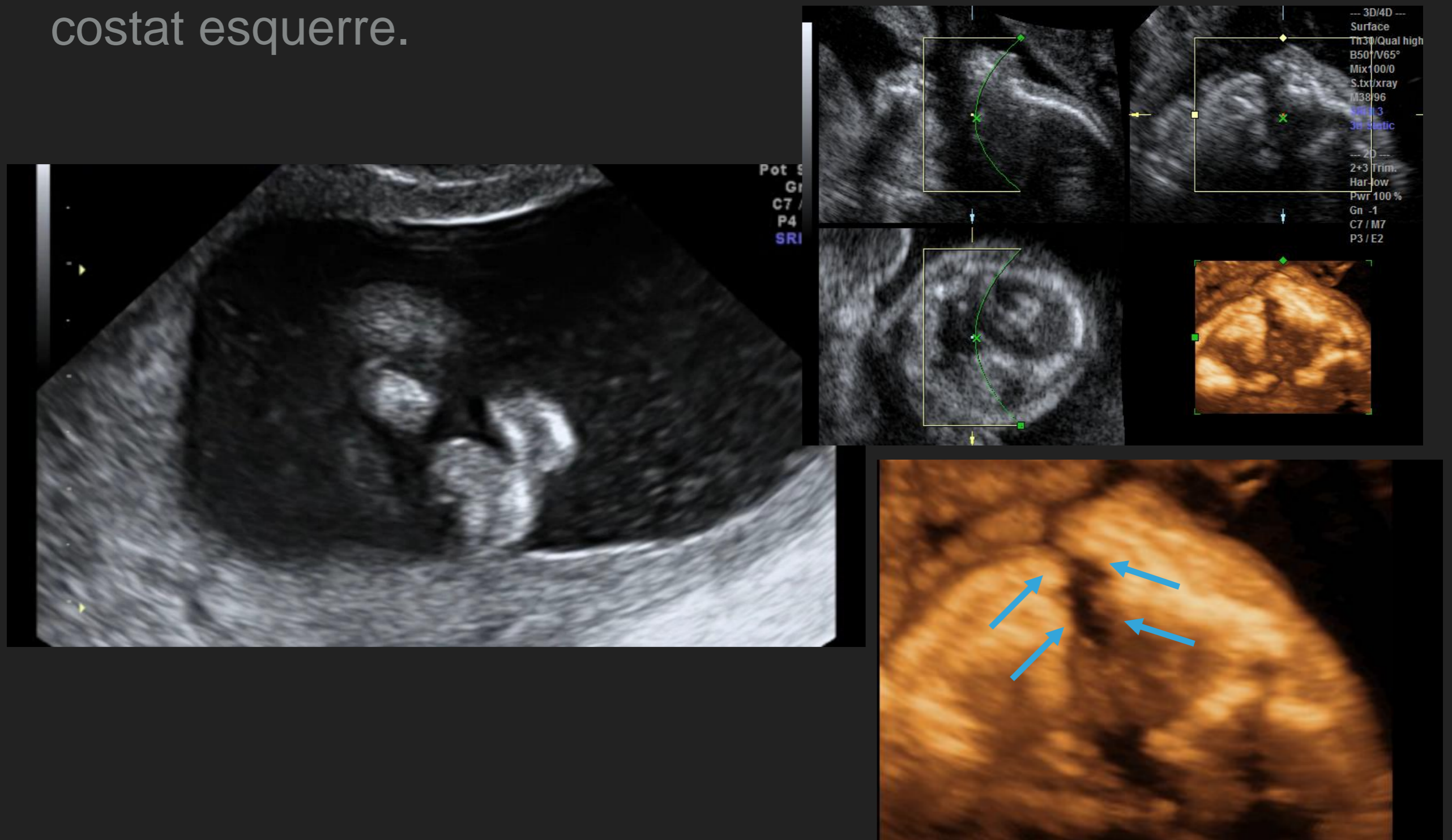
## CAS CLÍNIC

- ▶ 34 anys
- ▶ Sense antecedents patològics d'interés. Fumadora de 4 cigarretes / dia.
- ▶ TPAL (0.0.3.0) 3 IVE's

- Control del 1r trimestre:
  - Serologies: Rubèola immune  
Toxoplasma, Sífilis, Hep B i VIH: negatius
  - Ecografia 11+6SG: CRL 54, TN 1,1mm, HN+, IPDV 0,87.  
Morfologia aparentment normal.
  - Cribratge 1r trimestre: baix risc

# ECOGRÀFIA MORFOLÒGICA

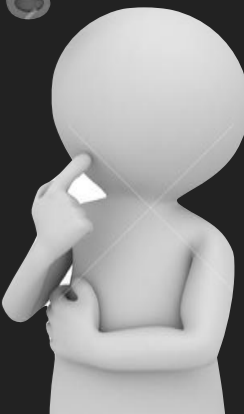
- ▶ 21+4 SG: Llavi fes amb afectació del paladar dur i tou del costat esquerre.



# 1) LLAVI I PALADAR FES UNILATERAL

- ▶ Afectació del llavi i del paladar: 5-15% Anomalies cromosòmiques.
- ▶ Associada a >250 síndromes:

60-80% associació a altres malformacions



## ECOGRÀFIA MORFOLÒGICA

- ▶ 21+4 SG: Sindactilia IV i V dits mà dreta. Clinodactilia IV dit.



## 2) SINDACTILIA

Síndrome de Apert	Síndrome de Poland
VACTERL	Síndrome de Holt-Oram
Síndrome de Roberts	Síndrome Cornelia de Lange
Síndrome Smith-Lemli-Opitz	Síndrome de Meckel-Gruber
Síndrome de Nager	Triploidia
Trisomia 21	Trisomia 10
Sd Fraser	

# LLAVI I PALADAR FES + SINDACTILIA

Amniocentesis: 46XX; 2 cromosomes 13, 18 i 21.



Array: normals

## RESULTADOS

Cariotipo molecular	Interpretación
arr(1-22,X)x2	Normal

## CONCLUSIONES

- El análisis de la muestra con el qChip Pre v1.1 Complete no revela evidencias de la alteración del número de copia (duplicación y/o delección) de los loci cromosómicos analizados que sean compatibles con alteraciones conocidas causantes de enfermedad.

Davant la “normalitat” de les proves la parella decideix continuar amb la gestació

## ECOGRÀFIA 30 SG

- ▶ Quists subependimaris al ventricle lateral dret



3a troballa





# GENÈTICA

- ▶ Quists subependimaris →
  - ❖ Sd Zellweger

genes PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7 relacionados con trastornos de la biogénesis del peroxisoma,

No es detecten mutacions

- ▶ Sindactilia 4t i 5è dits de la mà →
  - ❖ Displasia oculodentodigital

Cr.	Pos	Ref.	Obs.	Estado	N.Sec.	Gen	Tipo	Cambio	Frec. Controles	OMIM
6	121768138	C	G	het	80	GJA1	missense	NM_000165:exon2:c.C145G:p.Q49B	0%	#121014

Cr.: Cromosoma; Pos.: Posición; Ref.: Referencia; Obs.: Observado; N.Sec.: Número de secuencias que contienen la posición reportada;  
Frec.: Frecuencia (dbSNP, 1.000 Genomes, Exome Variant Server, qGenomics).  
Coordenadas genómicas de acuerdo con la versión hg19 del genoma humano

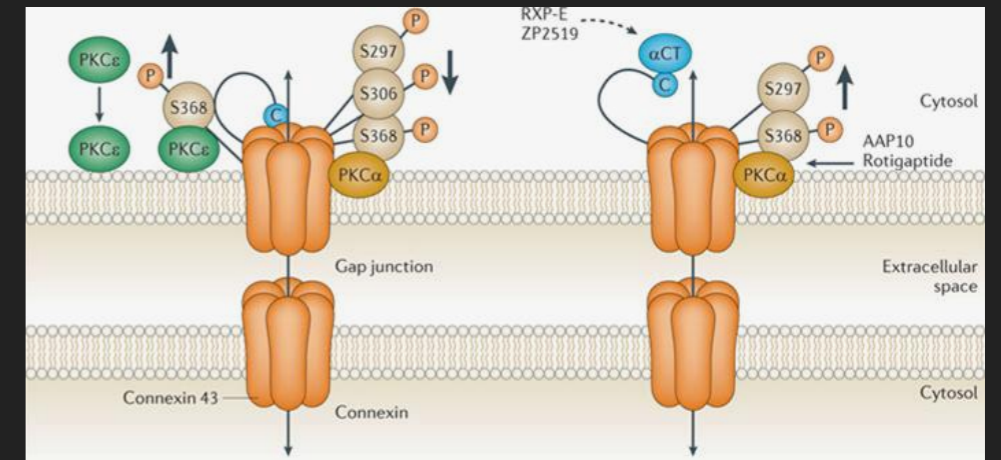
Mutació heterocigota

S'accepta ILE a les 36SG

# DISPLASIA OCULO-DENTO-DIGITAL o Sd. Meyer-Schwickerath

- ▶ Molt infreqüent 1/10.000.000
- ▶ Herència autosòmica dominant
- ▶ Penetrància elevada però fenotip variable.
- ▶ Mutació heterocigota gen GJA1 (locus 6q21 - q23)

→ codifica per la proteïna d'enllaç GAP Connexina 43.

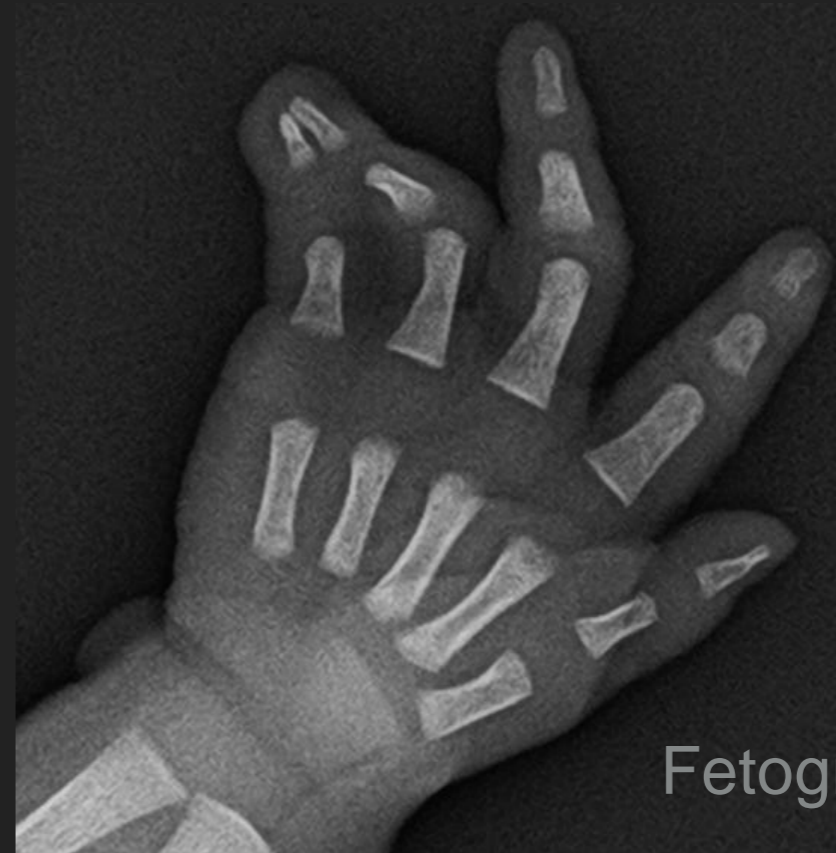


anomalies craneofacials	<ul style="list-style-type: none"> <li>✓ hipoplàsia ales nasals, orificis nasals petits</li> <li>✓ microcefàlia, microftalmia, microcórnea, anomalies de l'iris, cataractes, glaucoma i atròfia òptica</li> <li>✓ microdoncia, anodoncia parcial, hipoplàsia de l'esmalt, càries dental i pèrdua prematura de dents.</li> </ul>
anomalies extremitats	<ul style="list-style-type: none"> <li>✓ sindactília del 3r, 4t i 5è dits de la mà</li> <li>✓ sindactilia del 2n al 4t dits dels peus,</li> <li>✓ clinodactília</li> </ul>
anomalies neurològiques	<ul style="list-style-type: none"> <li>✓ disàrtria, bufeta neurogèna, paraparèsia espàstica, atàxia, debilitat muscular tibial anterior i convulsions.</li> </ul>

# RESULTATS POST-ILE



Ecografia 21+4



Fetografia



Necropsia

# RESULTATS POST-ILE



Ecografia 21+4



Necropsia

Moltes gràcies.