

XXV Jornada Catalana de Diagnòstic Prenatal Ecogràfic

CAL DIAGNOSTICAR CROMOSOMOPATIES EN EL TERCER TRIMESTRE?

Ester Duran Arbonés (HGTiP)

Blanca Valenzuela Méndez (HGTiP)

Aneta Zientalska (HGTiP)

Silvia Arévalo (HVH)

Carmina Comas (HGTiP)

M^a Soledad Vicén (HGTiP)

CAS CLÍNIC

- 41a, Marroc, consanguinitat (cosins germans)
- TPAL: 3.0.3.3 (parts eutòcics, avortaments espontanis)
- Control inicial en ASSIR La Riera. Risc alt per edat materna, multiparitat, Rh negatiu, història obstètrica desfavorable
- Ecografia 1rT correcte

Cribatge 1rT baix risc per T21, 1/218 per T18-13

- Rebutja prova invasiva
- Continua control gestacional ambulatori normal



23.4s → derivada a HUGTiP per ectàsia pièlica dreta i no correcta visualització de les mans en la ecografia morfològica

Control HGTiP

- Ecografia en el nostre centre:
 - Creixement fetal en p6
 - Ectàsia pièlica D 5.7mm
 - Polihidramnis lleu
 - Mà tancada amb superposició de dits
 - Sospita de cardiopatia:
 - Correcte eix cardíac
 - No es visualitza sortida aòrtica
 - Lleu predomini de cavitats dretes
 - No es visualitza tabic interauricular
 - No es visualitza completament tabic interventricular
- Es proposa amniocentesis: la pacient ho vol valorar en domicili
- Es deriva a centre de referència per estudi de cardiopatia

ESTUDI ECOGRÀFIC 2nT HGTip

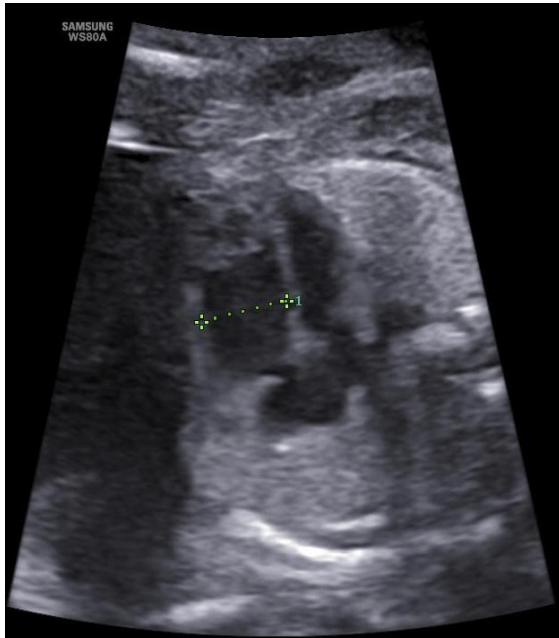


Control HVH


- Control ecogràfic a les 24.5s. Creixement fetal en p1
- Superposició de polzes en ambdues mans
- Ecocardiografia:
 - Asimetria ventricular lleu VD/VE
 - Risc moderat de coartació aòrtica
 - Tabic ventricular amb sospita de CIV muscular sense fluxe al seu través
 - Quist renal dret
- Es proposa amniocentesis diagnòstica: ho denega
- Davant la negativa de prova invasiva es consensua control ecogràfic en 4s

↓
No acut

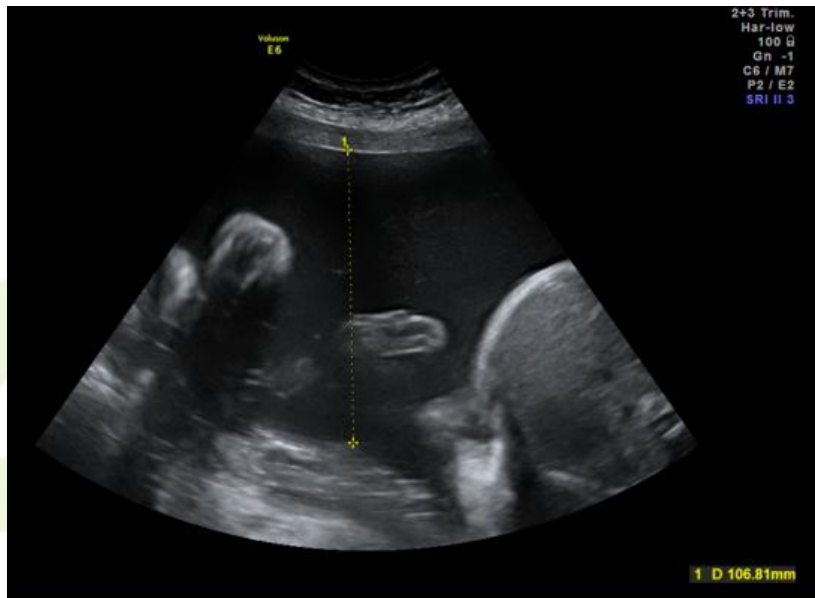
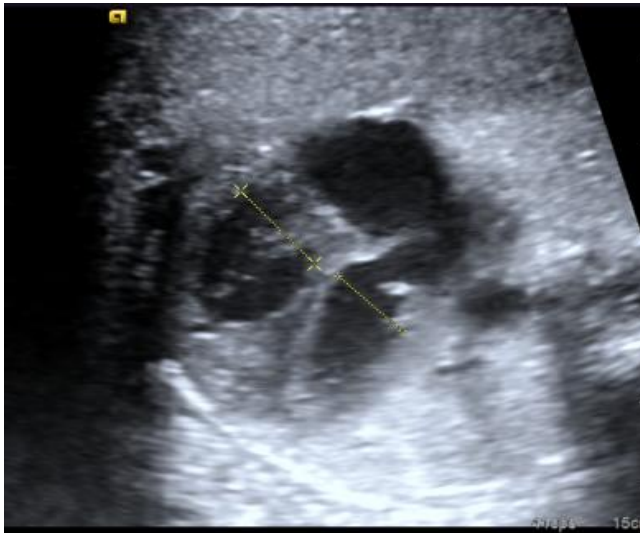
ESTUDI ECOGRÀFIC HVH



Control 3rT

- Per voluntat de la pacient continua control en ASSIR amb llevadora de referència
 - En ecografia del tercer trimestre a les 35s: polihidramnis i sospita de cardiopatia. Es torna a derivar al nostre centre.
- 
- Control ecogràfic a les 36.5s:
 - Creixement fetal en p3
 - Polihidramnis
 - Malposició de dits de les mans
 - No canvis respecte ecocardiografia
 - S'explica necessitat de prova invasiva. Si cromosomopatia no esforç neonatal, si cardiopatia part programat en centre que ofereixi intervenció quirúrgica cardíaca si precisa

ESTUDI ECOGRÀFIC 3rT HUGTiP



Amniocentesis → **T18**

FINALITZACIÓ DE LA GESTACIÓ

- Donat diagnòstic de síndrome de Edwards s'explica mal pronòstic fetal i es consensuen no maniobres de reanimació fetal extraordinàries.
- Part vaginal sense incidències en HVH a les 37.3w. Inici de treball espontani.
- No monitorització fetal durant el període de dil·latació.
- Neix fetus femení Apgar 0/0
- Rebutja estudi de necròpsia consensuat inicialment
- Estudi AP placenta: placenta hipoplàsica amb signes d'hipoperfusió crònica (hipoplàsia vellositària distal).
- Correcte curs puerperal.

DISCUSSIÓ

- L'ús de tècniques diagnòstiques prenatales genètiques en el tercer trimestre és molt poc freqüent
- Utilitat per confirmació de la sospita diagnòstica valorada durant tota la gestació
- El diagnòstic definitiu permet un millor maneig del treball de part: no monitorització fetal de la dil·latació, no mesures de reanimació extraordinàries fetals
- Informació fiable del pronòstic pels pares

MOLTES GRÀCIES A TOT HOM!

