

PATOLOGIA DE FOSSA POSTERIOR

DISCORDANT EN BESSONS

Sara Falgàs Thieltges
Fundació Althaia Manresa
24 març 2017, Mollet del Vallès

HISTÒRIA CLÍNICA

35ª. TPAL 0020

AP: Obesitat (IMC 37)

BC/BA. FIV donació embrions

Screening 1rT:

- Fetus 1: T21 1/19263 T18 1/100000
- Fetus 2: T21 1/21636 T18 1/100000

Eco 1r T:

- Fetus 1: CRL 57; TN 1,1; HN+
- Fetus 2: CRL 64; TN 1,3; HN+

ECOGRAFIA ALTHAIA MANRESA

Eco 20,6 → Mala transmissió sònica:

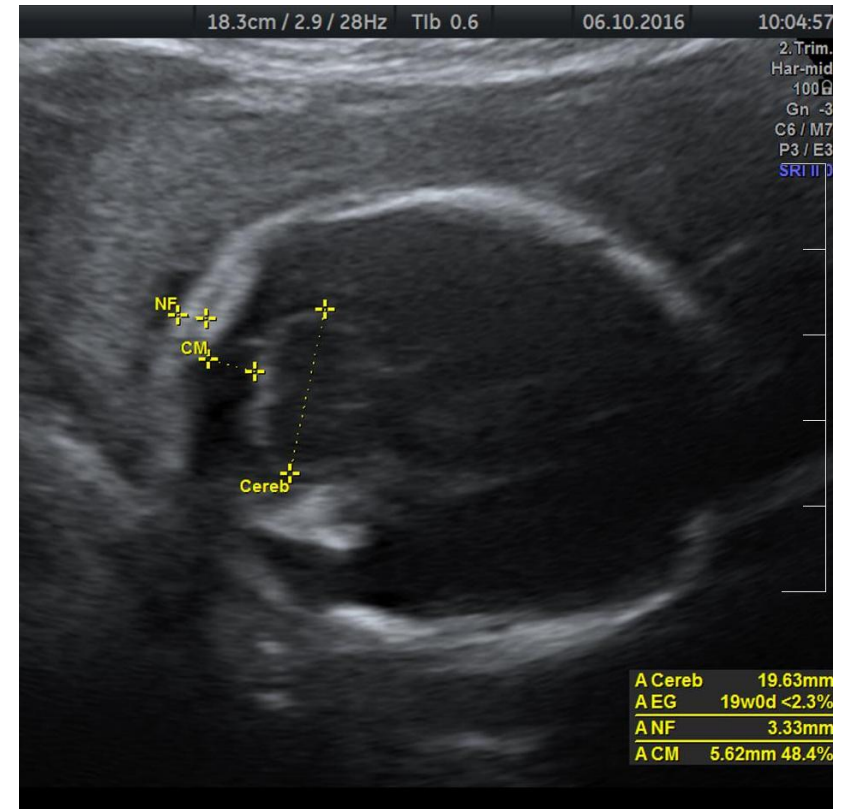
Fetus 1 (nena): biometrics cerebel de 17sa

Fetus 2 (nen): morfologia normal

Eco 22,6 → Mala transmissió sònica:

Fetus 1: Sospita hipoplàsia cerebel, biometrics de 19sa

Fetus 2: normal



Neurosonografia HVH

ECOGRAFIA UMF HVH (24 SA)

Fetus 1 (nena):

Cerebel hipoplàsic, no s'observa vermis cerebelós

Probable romboencefalosinapsi parcial vs total

PFE 550gr

Fetus 2 (nen):

Morfologia normal

PFE 700gr

LC 18mm



Ingrés APP (atosiban + maduració pulmonar) +
amniocentesi (APP i Arrays) + RM

AMNIOCENTESI I RM (24 SA)

LC 18mm → Pesari (LC 21mm)

Amniocentesi transplacentària:

- Glucosa, gram (estudi infeccions): negatiu
- QF-PCR, Arrays, DNA: normal
- Acetilcolinesterassa: negatiu

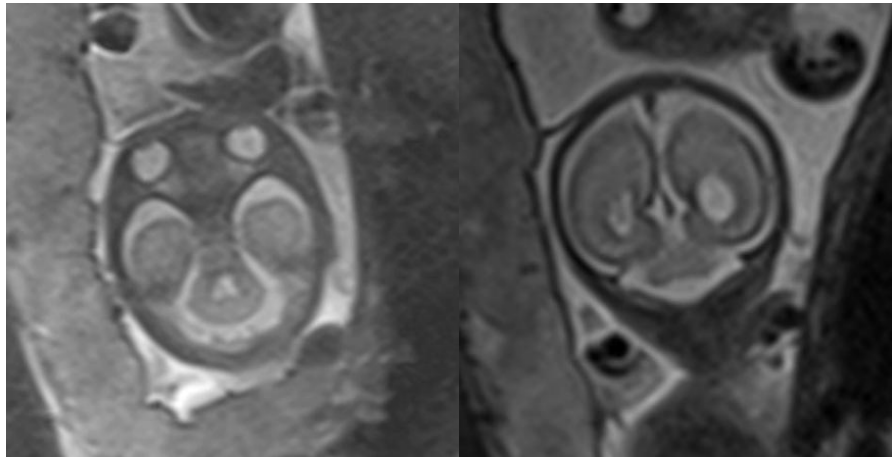
RM:

Fossa posterior amb cerebel petit de 20mm
No s'identifica vermis en pla axial

Possible romboencefalosinapsi

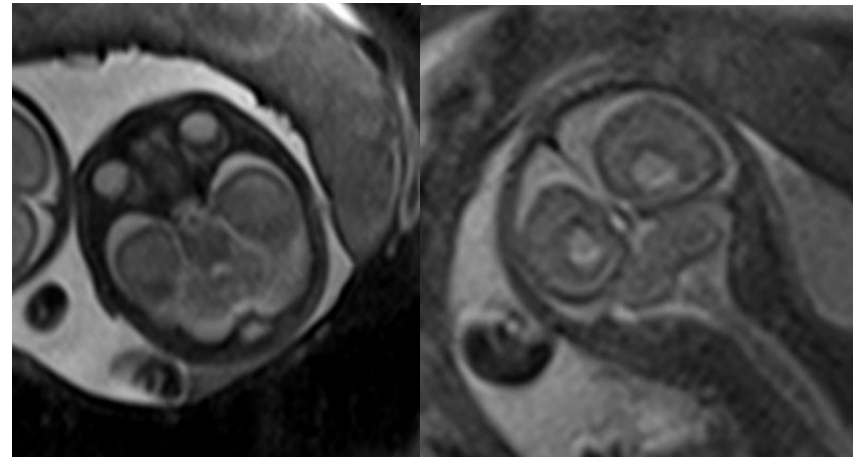
Pacient desitja ILE

RESSONÀNCIA MAGNÈTICA (24 SA)



FETUS 1 NENA

- Hipoplàsia cerebel·losa
- Agenèsia vermis cerebel·lós
- IV ventricle dismòrfic
- Patró giral cortical **normal**

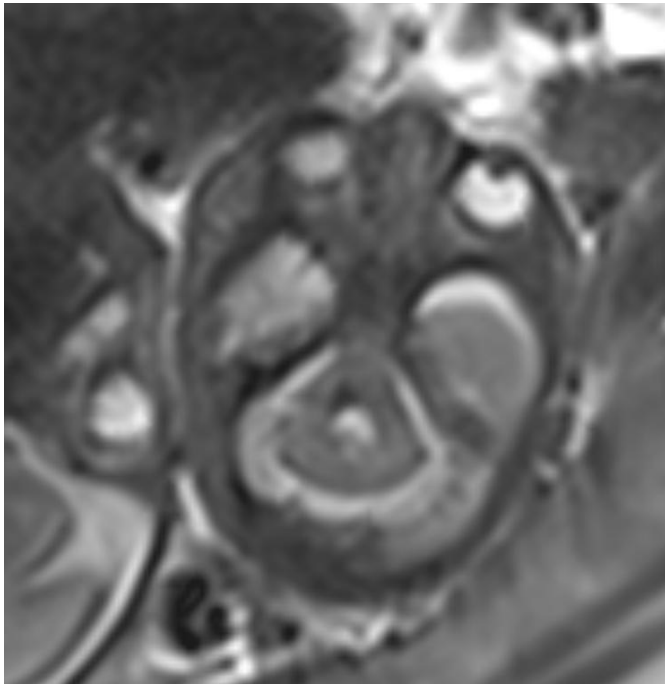


FETUS 2 NEN

ECOGRAFIA UMF HVH (25,5- 27,5 SA)



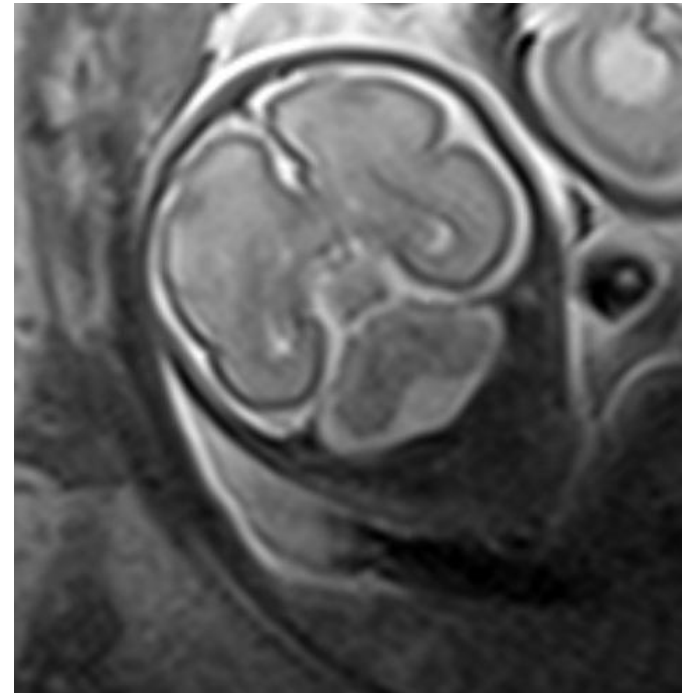
RESSONÀNCIA MAGNÈTICA (28 SA)



FETUS 1 NENA

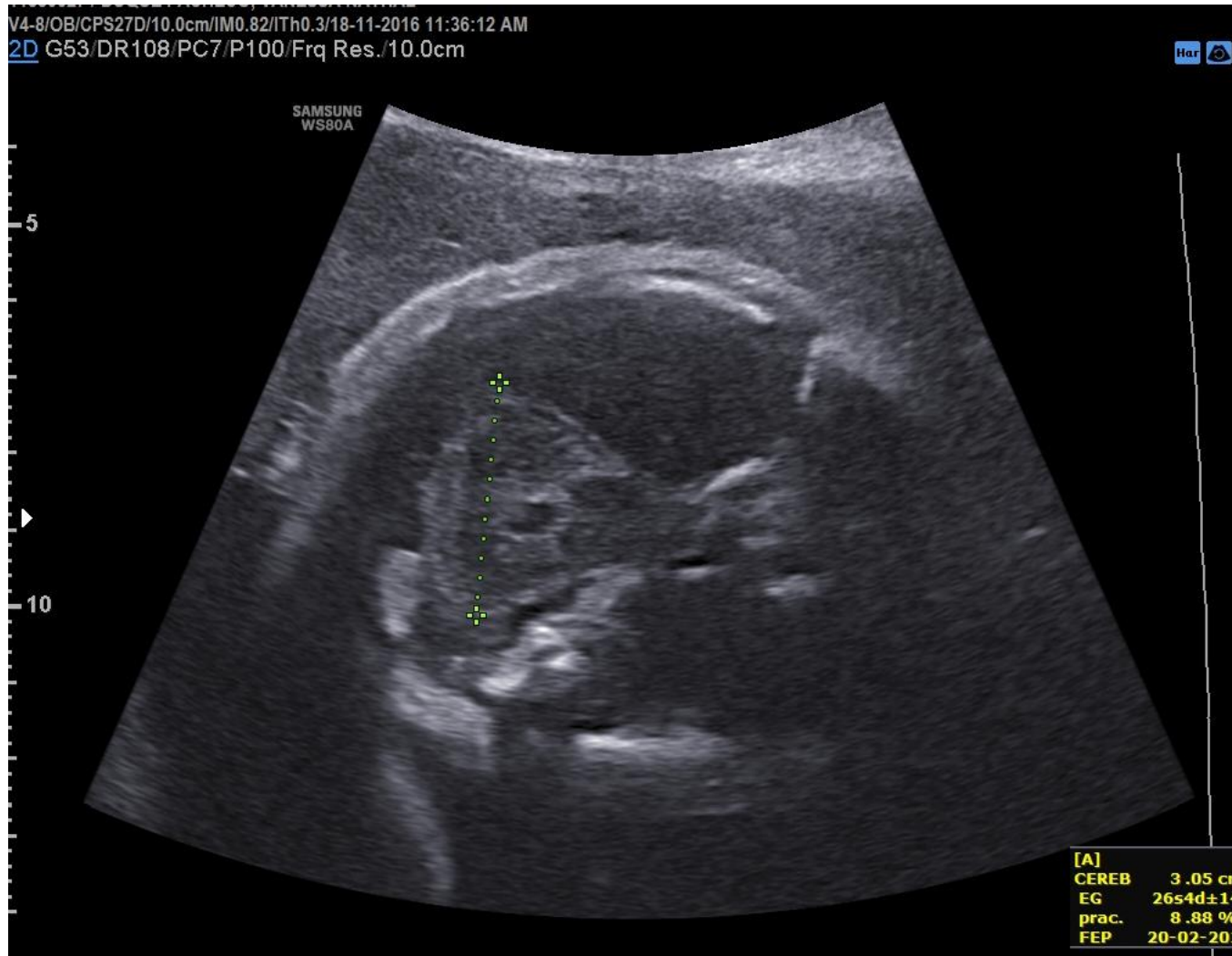
- Cerebel·l dismòrfic
- Agenèsia vermis cerebel·lós
- IV ventricle lleument augmentat
- Ventriculomegàlia lleu asimètrica
- **Lleu retard en patró giral**

ILE
denegat



FETUS 2 NEN

ECOGRAFIA UMF HVH (29 SA)



FINALITZACIÓ GESTACIÓ

- RPM 30,5sa
- RM urgent:
 - Desenvolupament del patró giral respecte control RM prèvia
- Cesària per treball part actiu, BC/BA
 - 1r fetus: podàlica, XX, 1400gr, Apgar 9/10, pH 7,19/7,22
 - 2n fetus: podàlica, XY, 1600gr, Apgar 9/10, pH 7,14/7,18

ILE
denegat

NEONATOLOGIA

Nena (1r fetus):

- Exploració física NORMAL
- **NEUROLÒGIC:**
 - Exploració neurològica ingrés normal, perímetre cranial normal, fontanela normotensa
 - Ecografia cerebral i RMN confirmen troballes prenatales

42 dies vida:

ALTA domicili

- **Hipotonia axial**
- **No realitza reflexe de la marxa**
- Reflexe de pressió palmar i plantar correcte

Abril 2017: pròxima RMN

ROMBOENCEFALOSINAPSI (RES)

- Incidència no descrita. Literatura amb només 90 casos descrits
- Gravetat afectació neurològica depèn de 2 variables:

1. **Tipus:** completa vs parcial

	Afectació LLEU	Afectació MODERADA-SEVERA
Parcial	80%	20%
Completa	27%	63%

2. **Associació** a altres malformacions (holoprosencefàlia, associació VACTERL): moderat-sever

- Factors mal pronòstic:
 - Estenosi aqüoductal
 - Ventriculomegàlia severa

MOLTES GRÀCIES!



**XARXA ASSISTENCIAL
UNIVERSITÀRIA DE MANRESA**

Dr. Joan Soler, 1-3
08243 Manresa

Tel. 93 875 93 00

Fax 93 873 62 04

althaia@althaia.cat

www.althaia.cat