

XXV Jornada Catalana de Diagnòstic Prenatal Ecogràfic

HIDROPS FETAL

Assir de Mataró



Maya Takeuchi

Neus Alsina

Raquel Cera

Teresa Gómez

SCOG
Societat Catalana
d'Obstetrícia i
Ginecologia

 Institut Català
de la Salut

XXV Jornada Catalana de Diagnòstic Prenatal Ecogràfic

Dona de 38 anys. Gestant de 12 SG i 5 D.

No hàbits tòxics ni antecedents patològics.

TPAL: 1001 (cesària) Filla sana. GS i Rh: O positiu.

Serologies negatives (Lues, VIH, VHB, VHC).

Toxoplasma negatiu. Rubeòla immune.

XXV Jornada Catalana de Diagnòstic Prenatal Ecogràfic

ECOGRAFIA DE PRIMER TRIMESTRE 12 SG i 5 D



XXV Jornada Catalana de Diagnòstic Prenatal Ecogràfic

ECOGRAFIA DE PRIMER TRIMESTRE 12 SG i 5 D

- **Hidrops Fetal amb higroma quístic**
- Marcadors secundaris: òs nasal visible, DDV normal, no RT
- Repàs morfològic precoç normal



XXV Jornada Catalana de Diagnòstic Prenatal Ecogràfic

BIÒPSIA DE CORI

13 SG i 2 D



QF-PCR: normal
Array-CGH: arr (1-22, X) x2



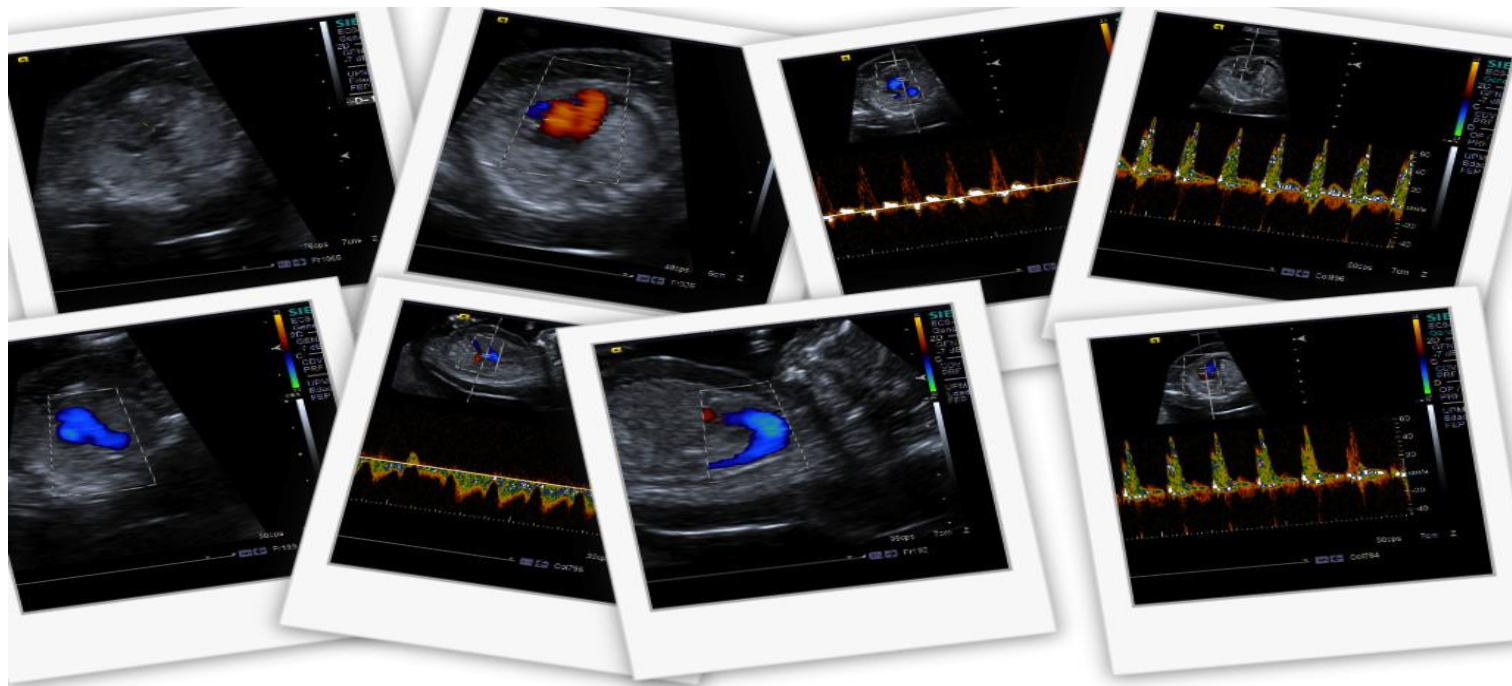
ECOCARDIO
PRECOÇ

XXV Jornada Catalana de Diagnòstic Prenatal Ecogràfic

ECOCARDIOGRAFIA PRECOÇ

14 SG i 2 D

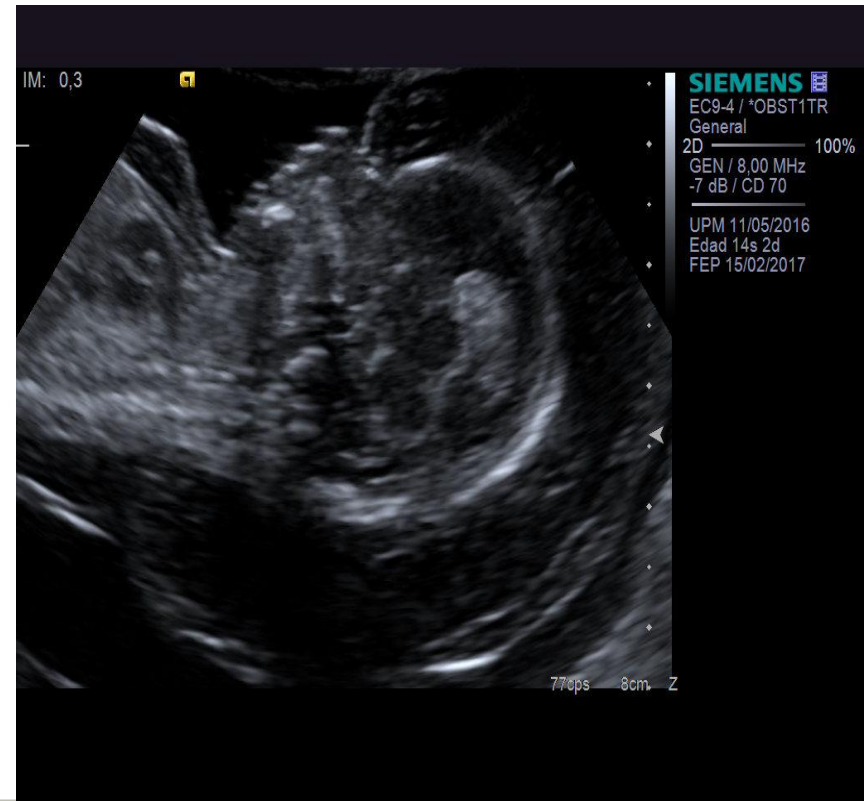
➔ Normal



XXV Jornada Catalana de Diagnòstic Prenatal Ecogràfic

ECOCARDIOGRAFIA PRECOÇ

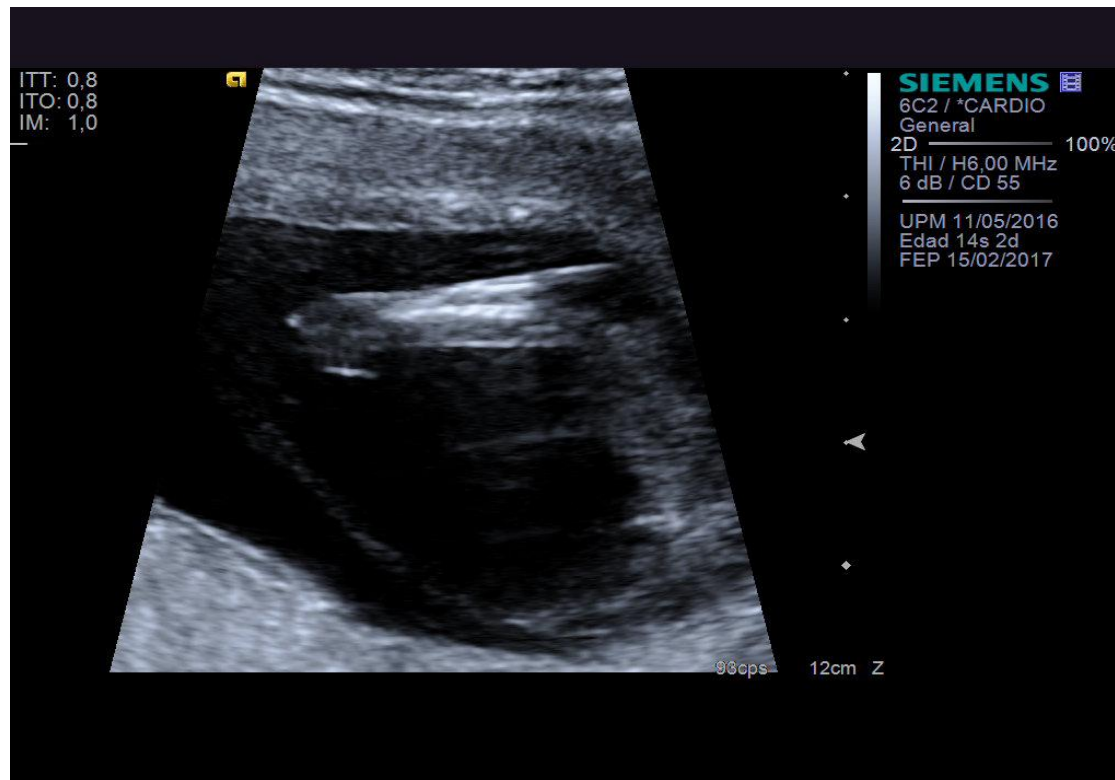
14 SG i 2 D



XXV Jornada Catalana de Diagnòstic Prenatal Ecogràfic

ECOCARDIOGRAFIA PRECOÇ

14 SG i 2 D



XXV Jornada Catalana de Diagnòstic Prenatal Ecogràfic

Fetus femení de 14, 2 SG
Hidrops fetal amb higroma quístic
Edema subcutani generalitzat
Vessament pleural esquerre
Peus bots bilaterals

QF-PCR: normal
ARRAY-CGH: normals
ECOCARDIO: normal.

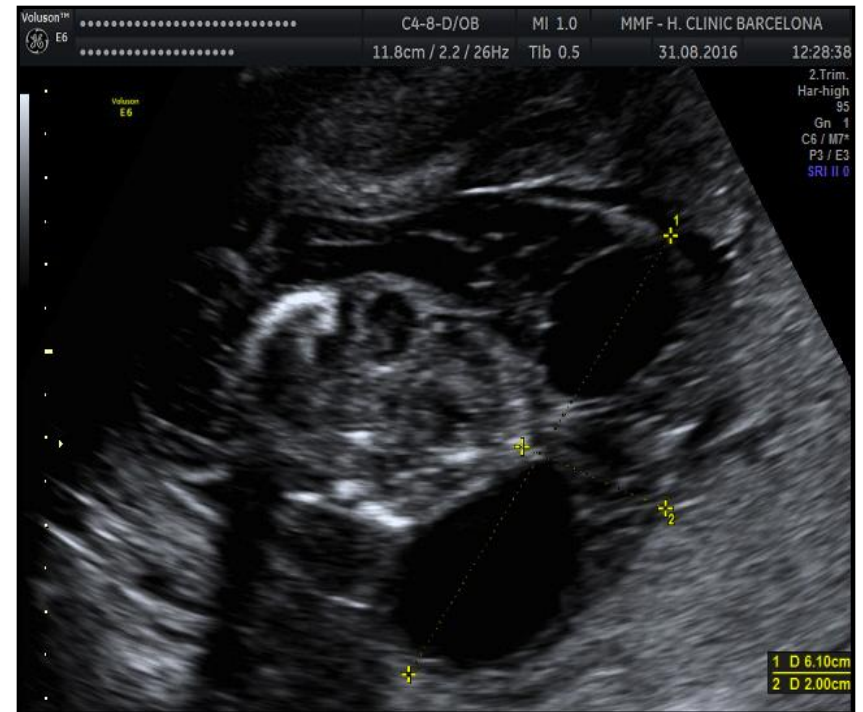
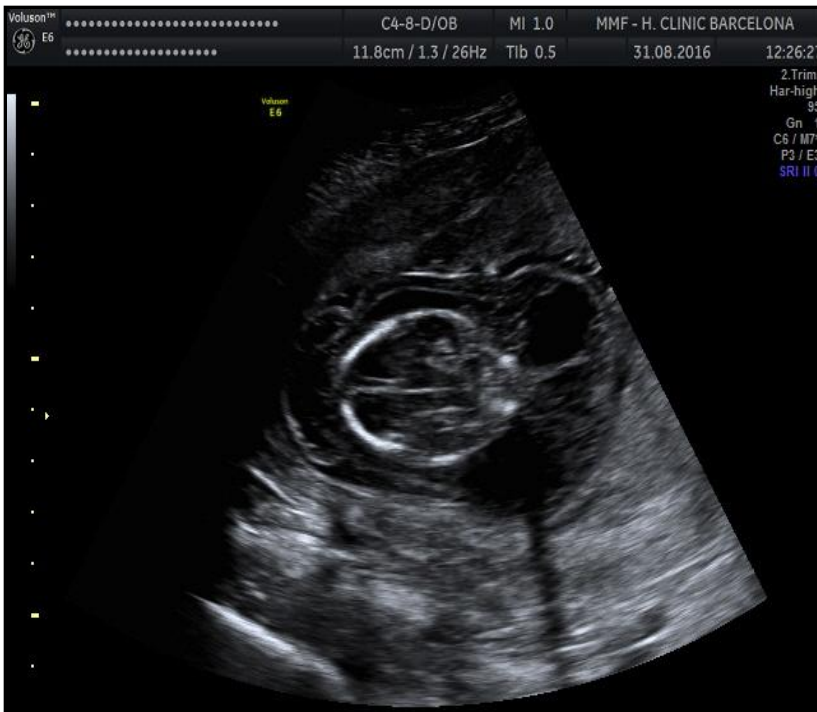


HOSPITAL CLÍNIC DE BARCELONA

XXV Jornada Catalana de Diagnòstic Prenatal Ecogràfic

HOSPITAL CLÍNIC DE BARCELONA

15 SG i 4 D



XXV Jornada Catalana de Diagnòstic Prenatal Ecogràfic

HOSPITAL CLÍNIC DE BARCELONA

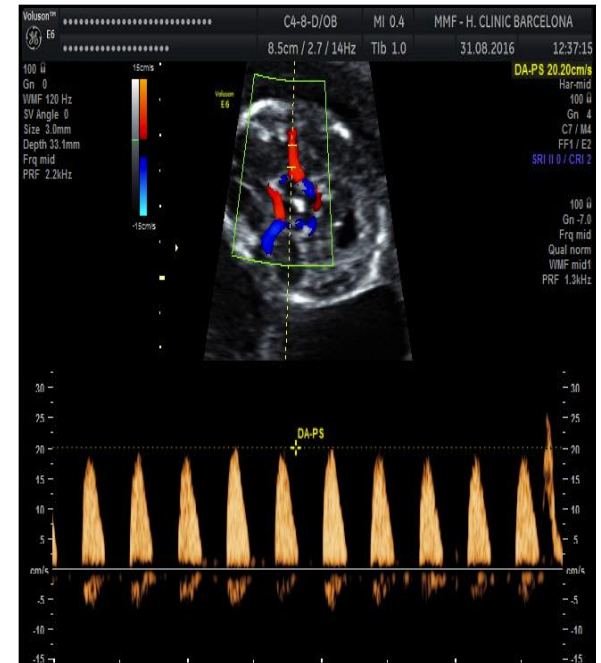
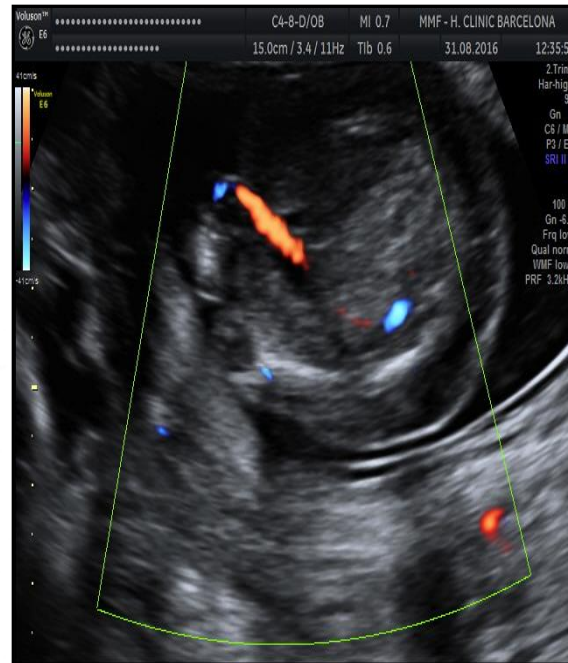
15 SG i 4 D



XXV Jornada Catalana de Diagnòstic Prenatal Ecogràfic

HOSPITAL CLÍNIC DE BARCELONA

15 SG i 4 D



XXV Jornada Catalana de Diagnòstic Prenatal Ecogràfic

HOSPITAL CLÍNIC DE BARCELONA **15 SG i 4 D**

Mal pronòstic



**ANALÍTICA
MATERNA:**
Serologies
T. Kleihauer

AMC:
Metabolopaties
PCR infeccions

ECOCARDIO

Estudi DNA:
Espectre
Noonan

XXV Jornada Catalana de Diagnòstic Prenatal Ecogràfic

HOSPITAL CLÍNIC DE BARCELONA

**ANALÍTICA
MATERNA:**
Serologies
Kleihauer

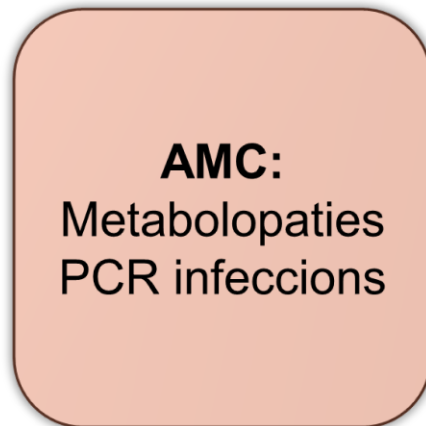
Analítica general normal

Serologies negatives

Test de Kleihauer negatiu

XXV Jornada Catalana de Diagnòstic Prenatal Ecogràfic

HOSPITAL CLÍNIC DE BARCELONA



Metabolopaties:
negatives

PCR infeccions: negatives

XXV Jornada Catalana de Diagnòstic Prenatal Ecogràfic

HOSPITAL CLÍNIC DE BARCELONA 17 SG i 4 D

**ECOCARDIO
de control**



**EXITUS
FETAL**



AUTÒPSIA

Fetus femení de 18 SG
CIV perimembranosa de 1 mm

XXV Jornada Catalana de Diagnòstic Prenatal Ecogràfic

HOSPITAL CLÍNIC DE BARCELONA

**Estudi mol.lecular
del DNA fetal:**

Espectre Noonan

MUTACIÓ c.245T>G (p.Phe82Cys
) en heterocigosi sobre el gen
RIT1

SÍNDROME DE NOONAN tipus 8



Progenitors **NO PORTADORS** de la MUTACIÓ
c.245T>G (p.Phe82Cys) en heterocigosi
sobre el gen RIT1
“De novo”



XXV Jornada Catalana de Diagnòstic Prenatal Ecogràfic

SÍNDROME DE NOONAN

Incidència: 1/1000-1/2500 nounats vius.

Malaltia monogènica d' herència autosòmica dominant i expressivitat molt variable.

50% és deguda a mutacions en el gen PTPN11 (12q24.1).

- 13% mutacions en el gen SOS1
- 5% mutacions en els gens RAF1i RIT1
- <5% mutacions en el gen KRAS
- <1% mutacions en altres gens (NRAS, BRAF, MAP2K1)

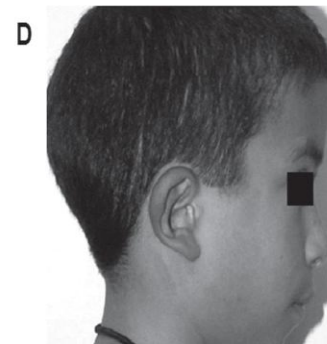
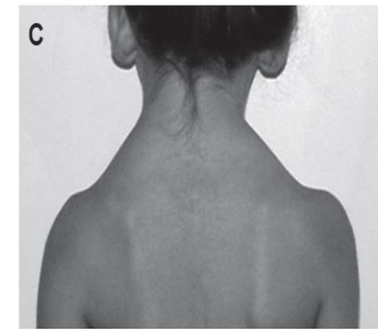
25-70% dels casos les mutacions són *de novo*.

XXV Jornada Catalana de Diagnòstic Prenatal Ecogràfic

SÍNDROME DE NOONAN

Manifestacions clíniques:

- Talla baixa
- Cardiopatia
- Dismorfia facial
- Alteracions esquelètiques
- Retràs psicomotor o mental
- Criptoorquídia
- Diàtesi linfàtica i hemorràgica



XXV Jornada Catalana de Diagnòstic Prenatal Ecogràfic

SÍNDROME DE NOONAN

- Sospitar Sd. De Noonan en fetus amb hidramnis, hidrops o higroma quístic, vessament pleural + **CARIOTIP NORMAL.**

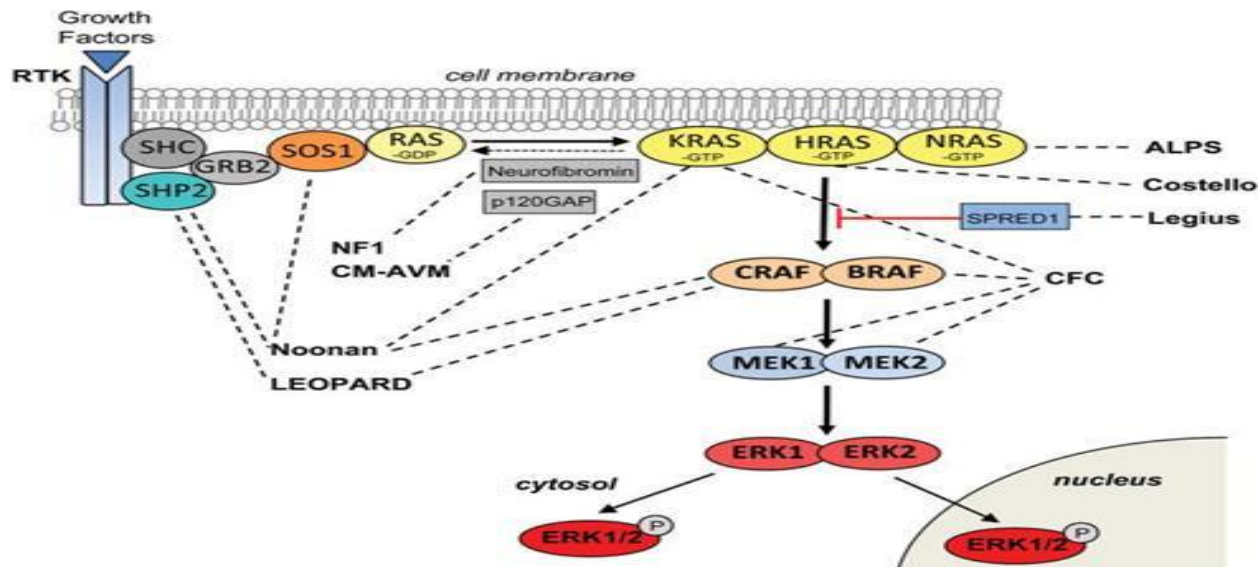
5-15% → TN > P99 i cariotip normal (1er T)

10% → higroma quístic i cariotip normal (2n T)

XXV Jornada Catalana de Diagnòstic Prenatal Ecogràfic

Diagnòstic diferencial:

- Sd. de Turner (45, X0).
- Rasopaties: mutacions de gens que intervenen a la mateixa via de senyalització intracel·lular RAS-MAPK.



XXV Jornada Catalana de Diagnòstic Prenatal Ecogràfic

SÍNDROME DE NOONAN

Assessorament genètic

En cas d' un progenitor afecte : risc de recurrència serà d' un 50%.

En cas de mutació de novo : el risc de recurrència es considera < 1%.
Tot i que no s'han descrit casos fins ara, no es pot descartar la possibilitat de mosaïcisme germinal que augmentaria lleugerament aquest risc.

Sempre que el defecte mol.lecular del pacient estigui identificat, serà possible l' estudi genètic prenatal i/o preimplantacional en futures gestacions.



MOLTES
GRÀCIES!