

Fissura labiopalatina associada a altres malformacions

Dexeus 
dona

M. Cantallops
N. Souliman
H. Bagan
JM. Xiberta

H U General Catalunya





Demogràfic

39a
TPAL 1001 (vaginal)

Antecedents

Miomatosis uterina



Gestació

Control gestacional a HCG.

GS A+; Coombs neg

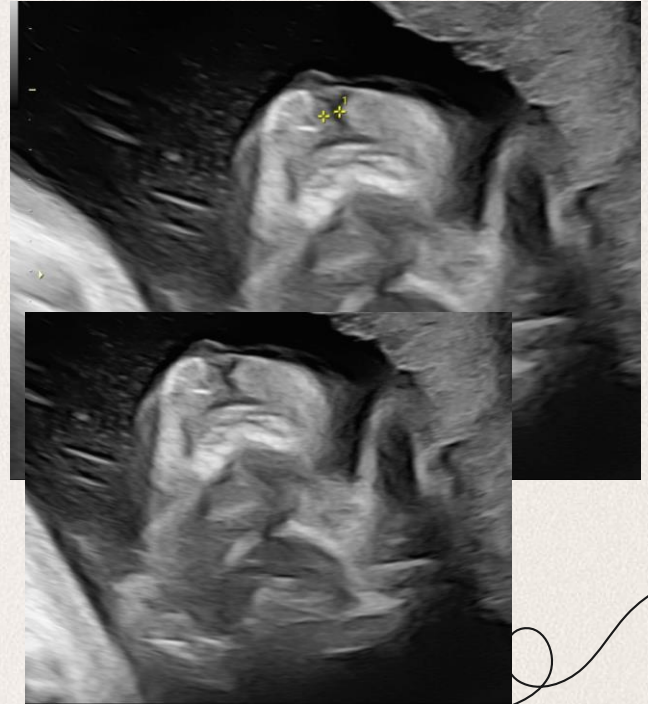
Serologies neg, rub imm, toxo
neg. VHB vacunada, CMV
IgG+/IgM

Eco 1T: CRL 58, TN 1.6. Mioma 8
cm



Ecografia morfològica: Troballes

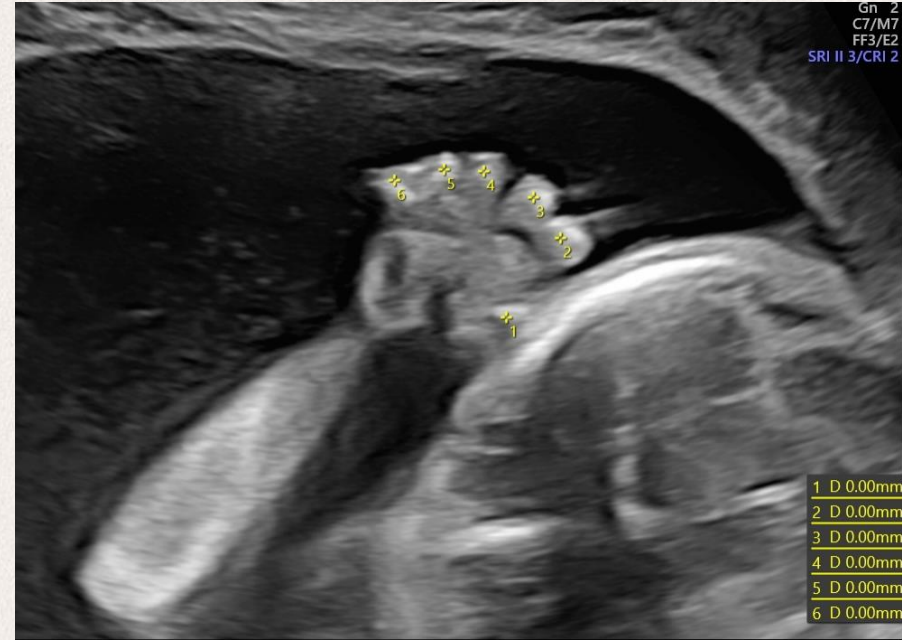
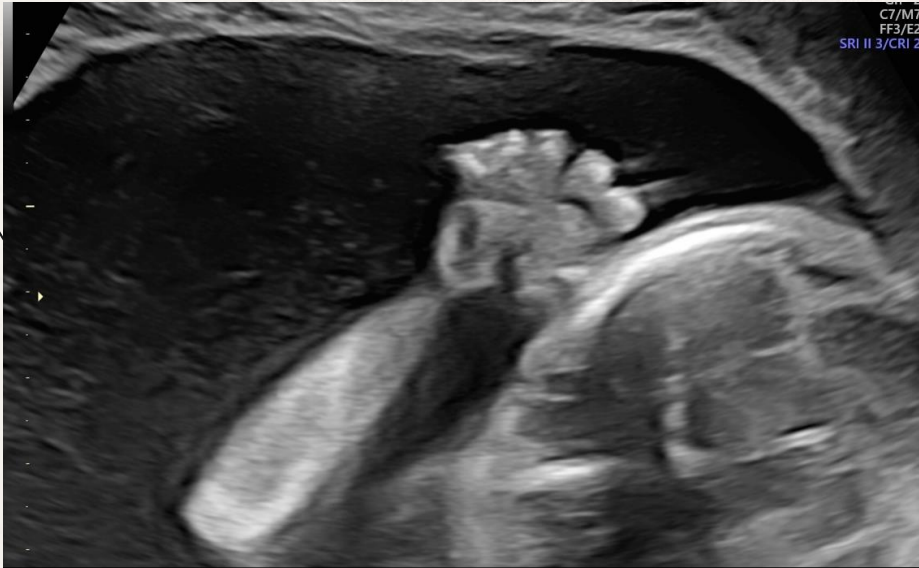
Fissura llavipalatina



Fissura llavipalatina



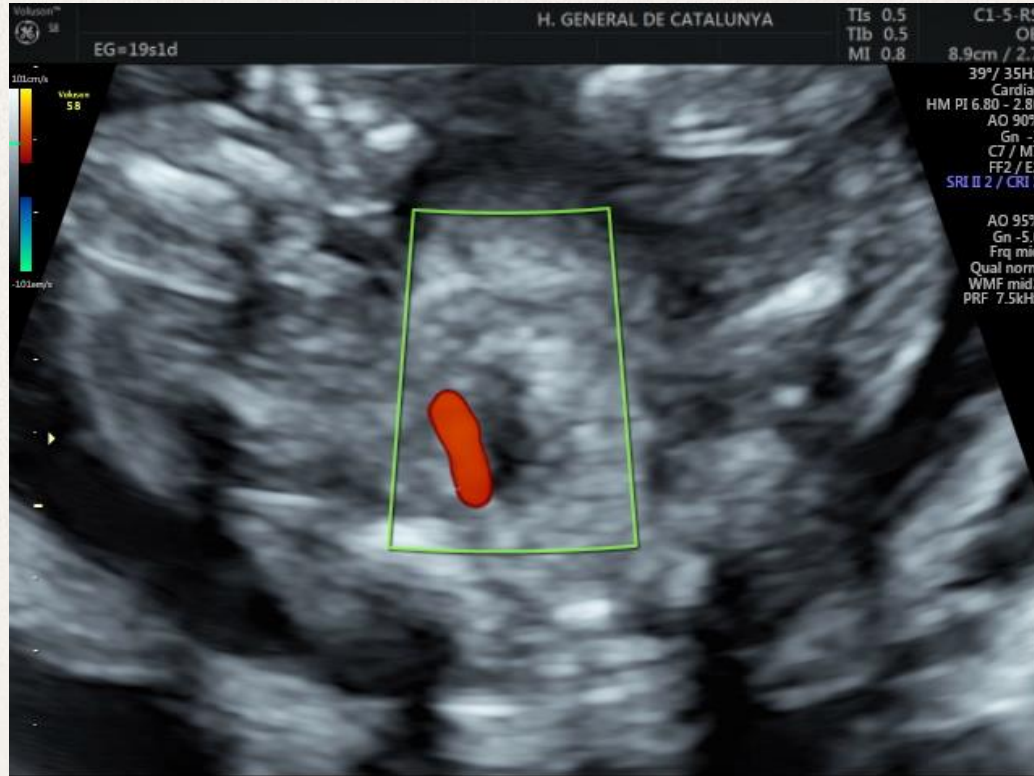
Polidactilia



Polidactilia



Artèria umbilical única



Peristència de VCS esquerra



Evolució clínica del cas

Derivació HVH

Confirmació troballes
ecogràfiques

ILE 28/11

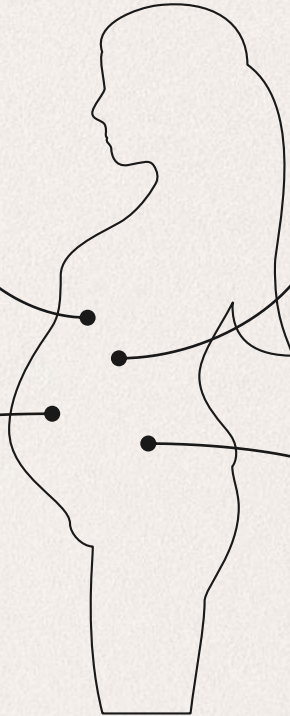
Part vaginal HVH

Necropsia

- Fisura labiopalatina E de 0,5 cm
- Polidactilia postaxial ma E
- VCSE persistent

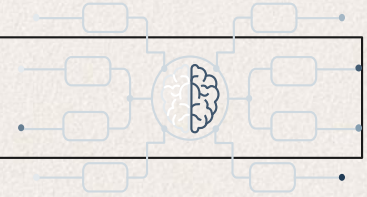
Consell genètic

- Troballa en Liq Amniòtic
- Estudi als progenitors





Genètica: Array



**arr[GRCh38]
1q21.1q21.2(147099720_1483
52079)x1**

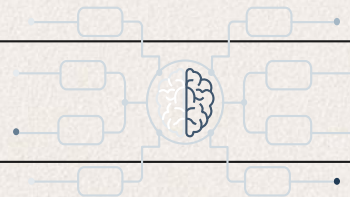
Deleció intersticial de 1,2Mb

Penetrància incompleta (40%)

Array als progenitors → Heretada / de novo?

Exoma en Liq amniòtic (PENDENT)

Fissura llavipalatina



ALTA associació amb altres malformacions / Sd genètics
70% aïllades

Malformació facial +% 1/1000
Tasa Dx 60%

Unilateral	Bilateral	Central	Posterior aïllada
75%	90%	100%	100%

Aïllada: tractament multidisciplinar

*Ara més!
que mai!*
**Estima
sa roqueta!**



*Entre tots
es possible!*

Melicoto®
www.melicoto.com

Son Llàtzer
HOSPITAL
HOSPITAL UNIVERSITARI DE BARCELONA

XXX JORNADA CATALANA DE
DIAGNÒSTIC PRENATAL ECOGRÀFIC



24 DE MARÇ 2023

Hospital Universitari Son Llàtzer
Sala d'actes



Moltes gràcies!

marciu@dexeus.com

