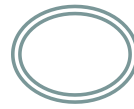




CIR, perfil peculiar i cos callós dismòrfic



Laia Foved, Istria Molinero, Carlota Rodó, Maria Degollada



INTRODUCCIÓ



- 35 anys
- TPAL: 2022 (cesària part estacionat 2018 p2, PE 2021).
- Tractament habitual: **Risperidona (2mg/dia)** per psicosi i agorafòbia.
STOP a les 9.0 SG.

Controls obstètrics de primer trimestre correctes:

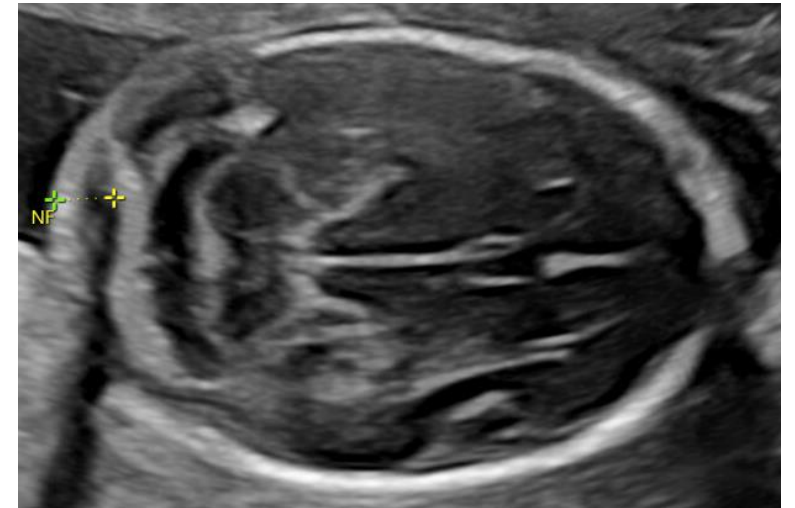
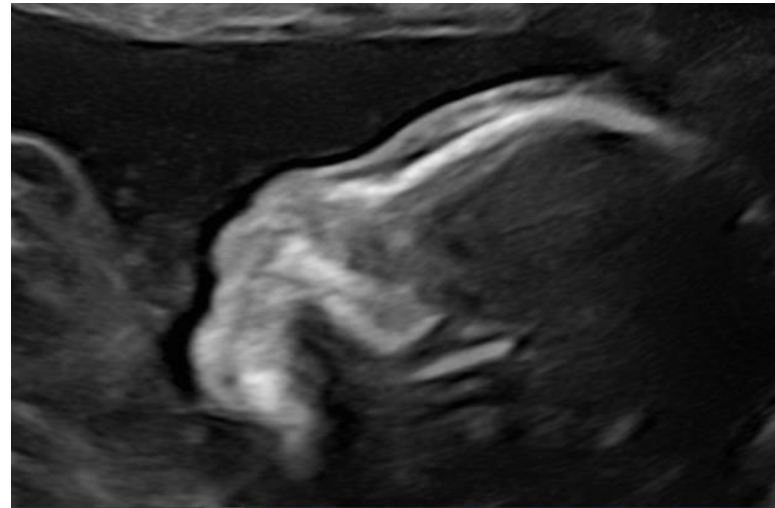
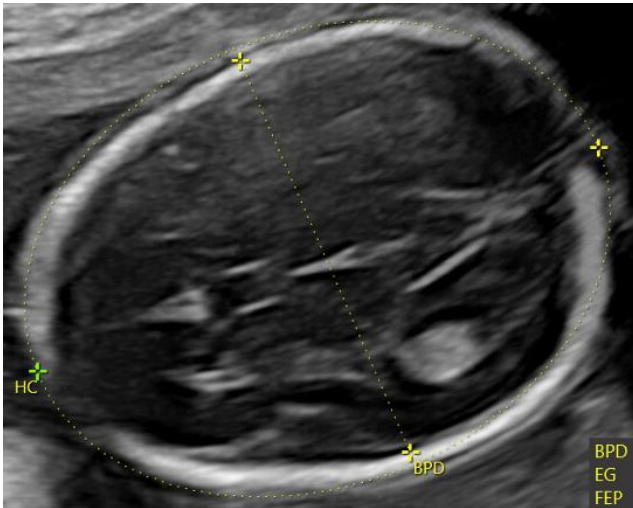
- Serologies negatives, excepte rubèola immune.
- CI negatiu.
- Cribatge aneuploïdies baix risc per T21, 18 i 13.
- Baix risc de preeclàmpsia precoç.



CONTROLS ECOGRÀFICS



- 17.0 SG: Ecocardiografia precoç per antecedent de presa d'antipsicòtics → **NORMAL**
- 21.2 SG: Ecografia morfològica → **20.4 SG** per Eco. **IP Artèries uterines > p99**





CONTROLS ECOGRÀFICS



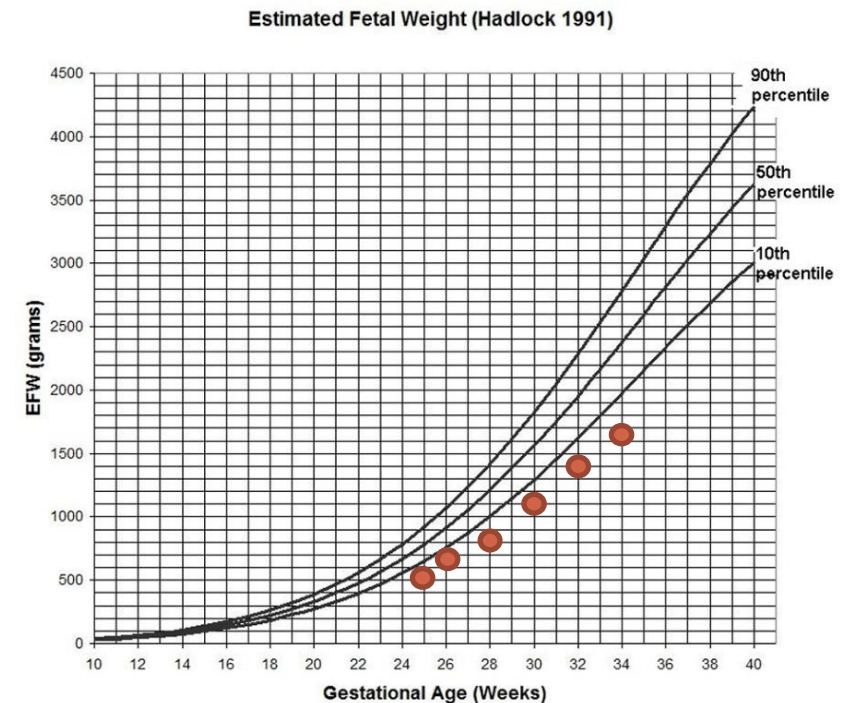
- 17.0 SG: Ecocardiografia precoç per antecedent de presa d'antipsicòtics → **NORMAL**
- 21.2 SG: Ecografia morfològica → **20.4 SG** per Eco. **IP Artèries uterines > p99**
- 25.1 SG: Ecografia control creixement → PFE 559g (**p0**), **doppler uterines patològic**, doppler fetal normal → **CIR PRECOÇ I SEVER**



ESTUDI D'EXTENSIÓ:

- ✓ Serologies (**CMV i lúes negatiu**)
- ✓ Factors angiogènics (**negatiu**)
- ✓ Neurosonografia (27.0 SG) → subòptima

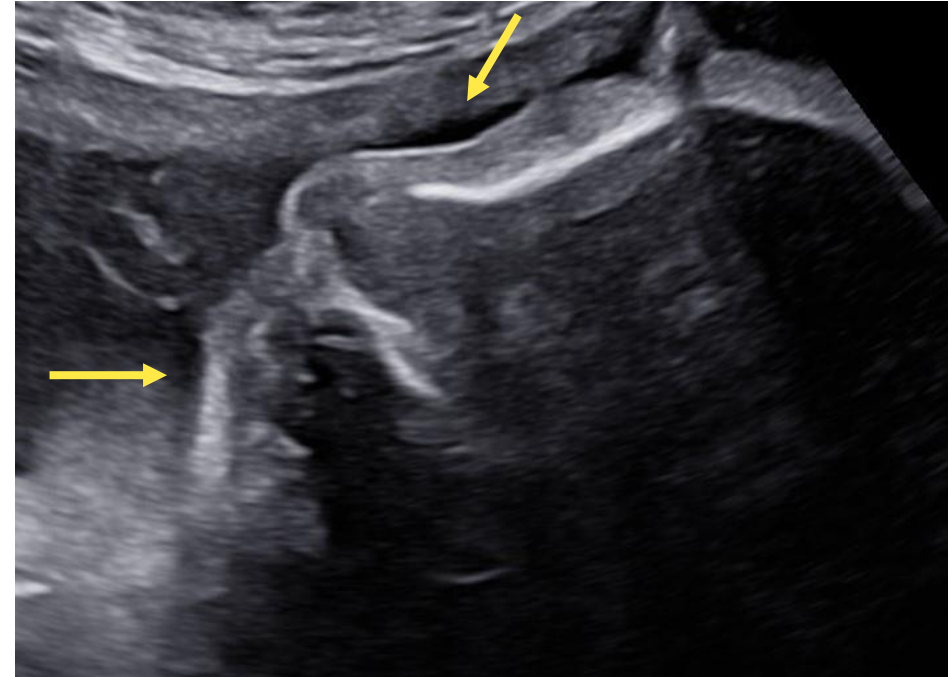
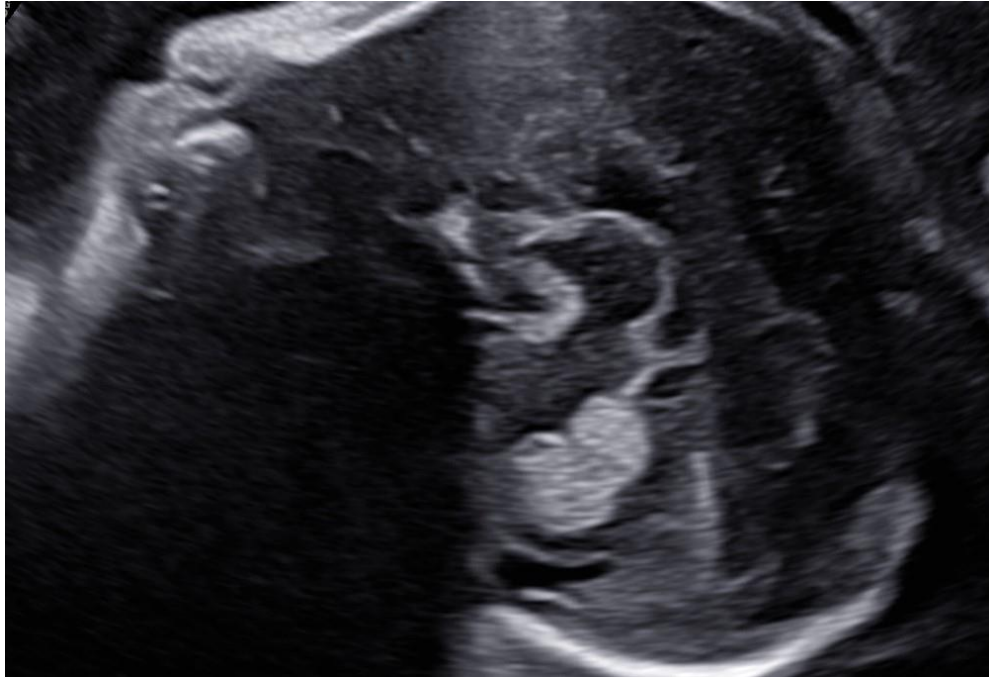
La pacient rebutja prova invasiva



Hadlock FP, Harrist RB, Sharman RS, Deter RL, Park SK. Estimation of fetal weight with the use of head, body, and femur measurements--a prospective study. *Am J Obstet Gynecol.* 1985;151:333-337

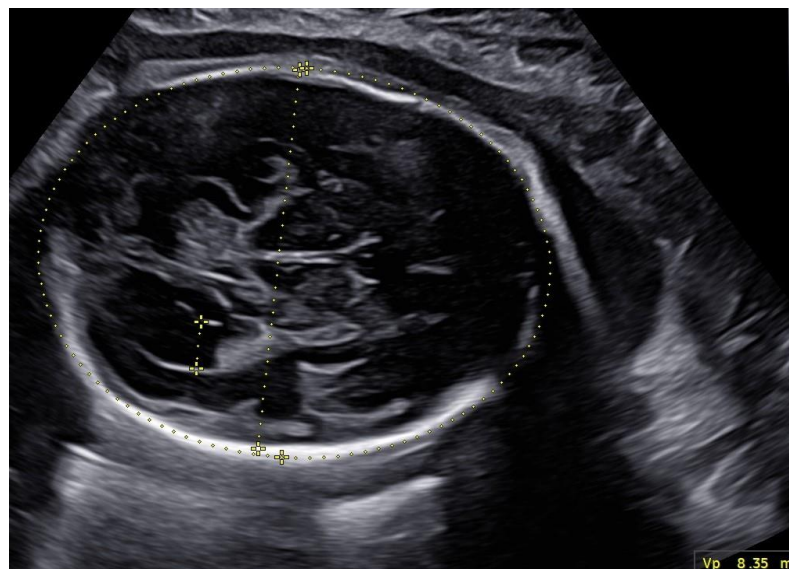
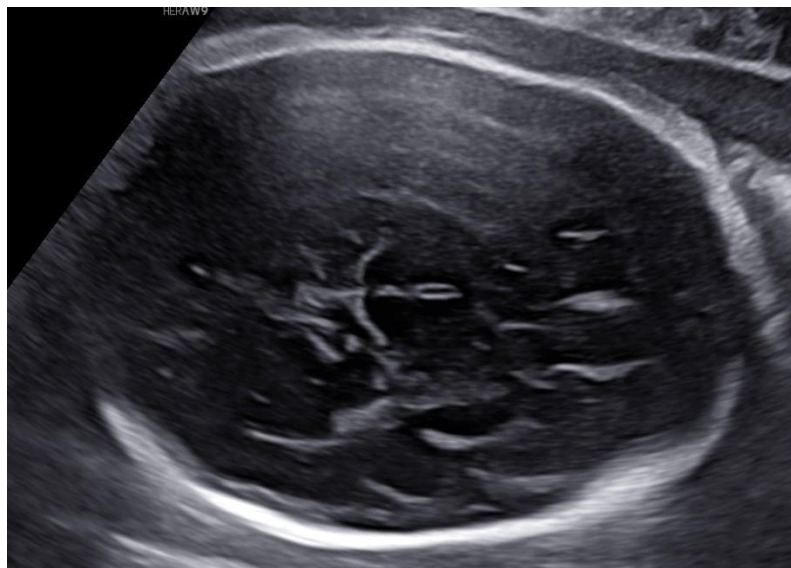


NEUROSONOGRAFIA 31.0 SG





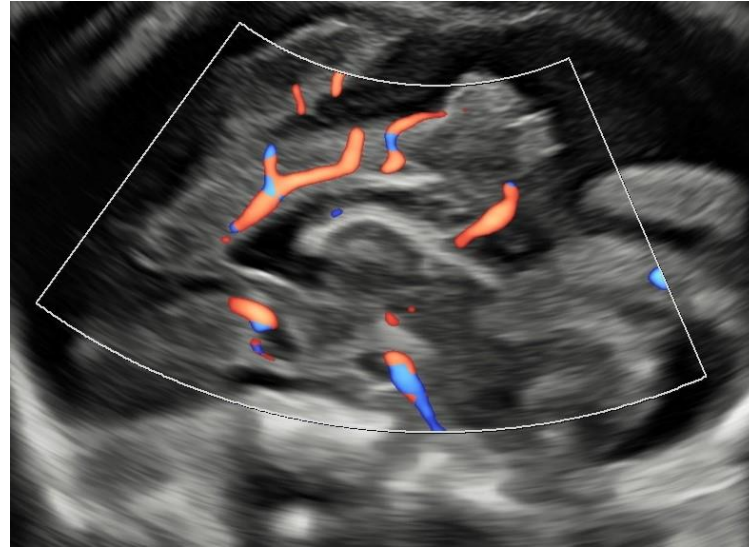
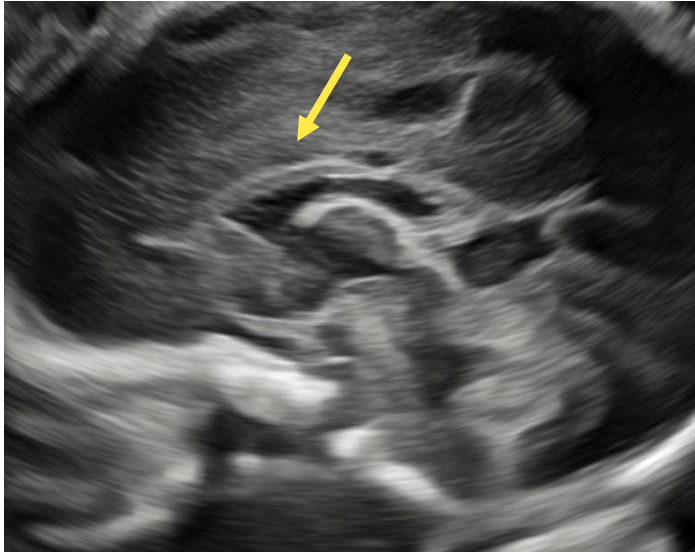
NEUROSONOGRAFIA 31.0 SG



Biometries cefàliques < 3DS
Banyes posteriors de **VVLL 8.2 i 8.3 mm**



NEUROSONOGRAFIA 31.0 SG

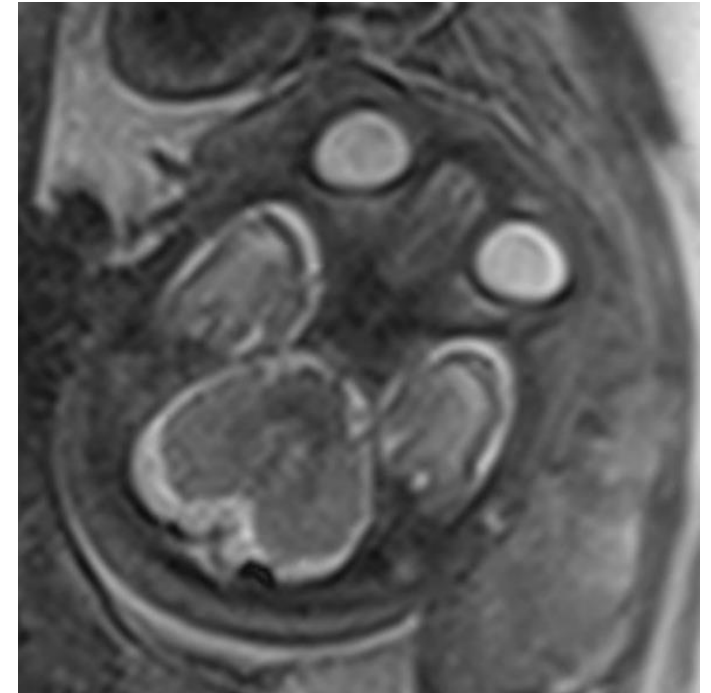
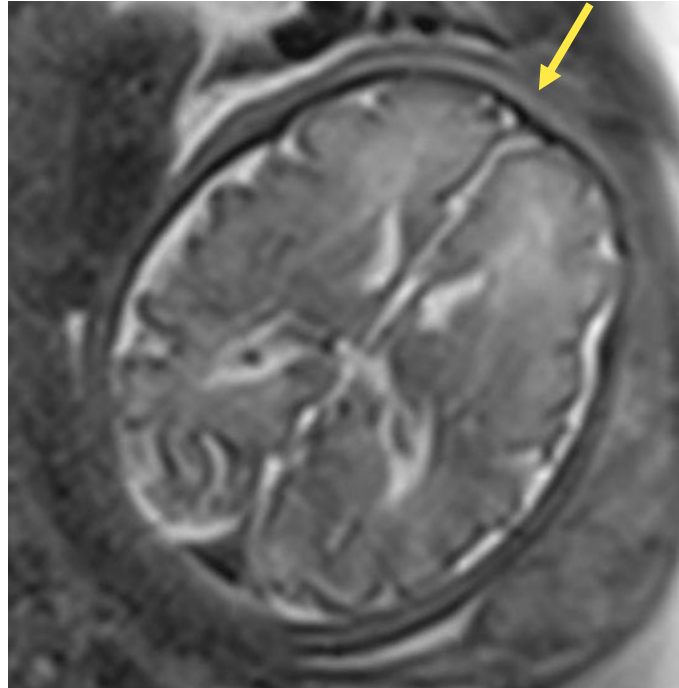
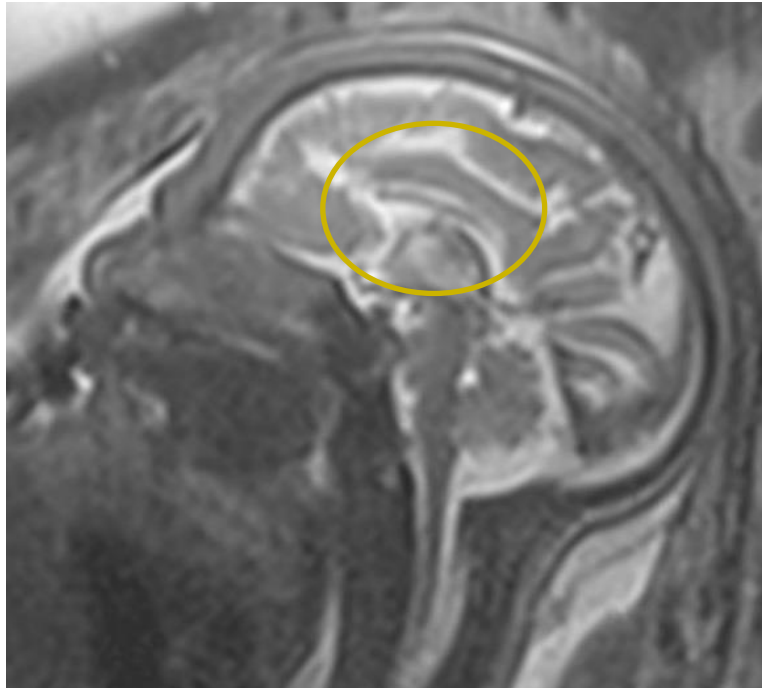


**Cos callós curt i
d'aspecte filiforme**





RESSONÀNCIA MAGNÈTICA 35.0 SG



Afectació bilateral i simètrica de la substància blanca subcortical bifrontal amb patró giral simplificat
Afectació del genoll del **cos callós** → hipoecogènic

Sospita de LEUCODISTRÒFIA (Malaltia de Zellweger o Alexander)



LEUCODISTRÒFIES



Grup de **malalties degeneratives del SNC** → **destrucció de la mielina i dipòsit de proteïnes anormals** (Fibres de Rosenthal).

Degeneració progressiva de la substància blanca.

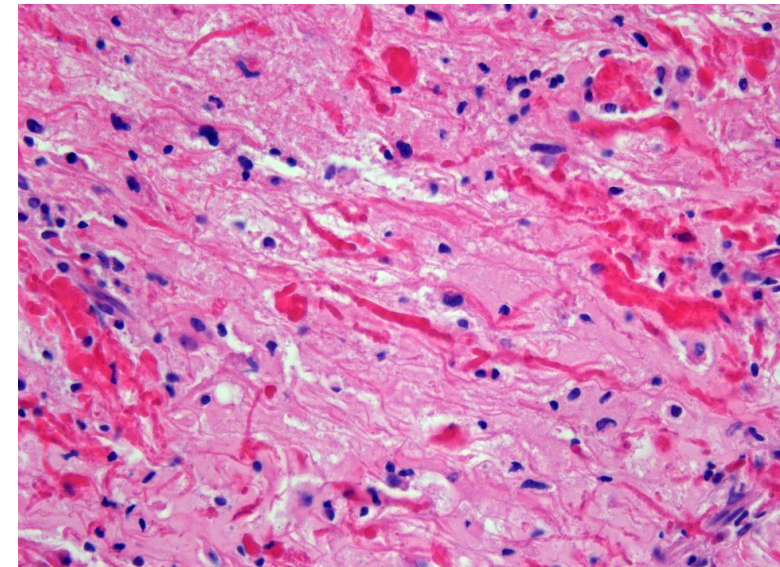
Heretades dels progenitors o mutacions de novo.

SÍMPTOMES GENERALS:

- **Trastorns del comportament**
- **To muscular anormal**
- **Atàxia**
- **Alteracions de la parla i moviments oculars**
- **Alteracions deglució...**

Més de 90 tipus. Es divideixen en dos grans grups:

- Leucodistròfies hipomielinitzants
- Leucodistròfies desmielinitzants



Fibres de Rosenthal



LEUCODISTRÒFIES



MALALTIA D'ALEXANDER

Mutacions gen **GFAP**
HAD. Majoria de forma espontània

RM: **canvis en la substància blanca (frontal)**,
anomalies ganglis basals...

Discapacitat greu, convulsions, hidrocefàlia,
discapacitat intel·lectual i motora severa

MALALTIA DE ZELLWEGER

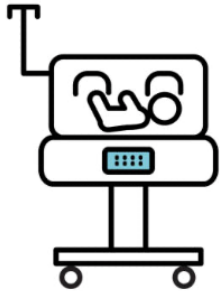
Mutacions gens PEX (peroxines): **acumulació
VLCFA**
HAR o mutacions de novo

RM: **polimicrogíria, cos callós hipoplàsic**, retard
de la mielinització

Hipotonia, **defectes deglució**.
Trets craniofacials dismòrfics: cara plana, pont
nasal ample, front prominent, retrognàtia...



Inducció **37.0 SG**. Part eutòcic. Nadó sexe masculí de **2225g (p2)** APGAR 9/10.



8 dies d'ingrés a la **UCIN**.

EXPLORACIÓ: **microcefàlia** (frontal), fontanel·la anterior petita, **retrognàtia**, pavellons auriculars dismòrfics.

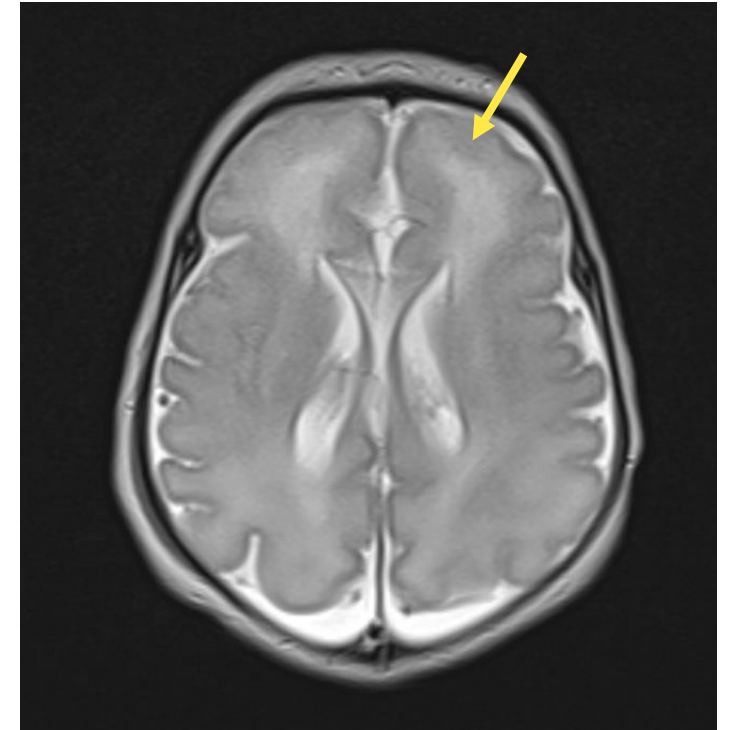
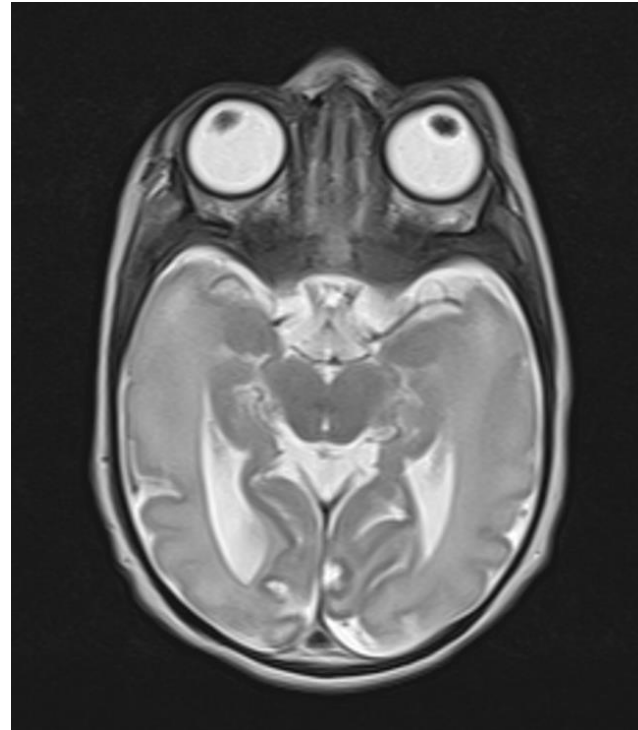


Exoma, Array-CGH, estudi de metabolopaties → **no concloents**.

Pendent revalorar Exoma amb gens metabolisme energètic i estudi DNAm.



RESSONÀNCIA MAGNÈTICA POSTNATAL



Cos callós disgenèsic i filiforme
Microcefàlia amb patró giral anòmal. Còrtex prefrontal agíric
Retard mineralització



CONCLUSIONS I REFLEXIONS DEL CAS



Importància de la **detecció de CIR en 2n trimestre**



Equip multidisciplinari



Limitacions de l'exoma





Moltes gràcies.