

*Ayer,
hoy y siempre*



HIDRAMNIOS Y ALTERACIONES FACIALES

Cristina Castellet Roig, Gerard Albaigés Baiget
Servicio de Diagnóstico Prenatal y Medicina fetal



Hospital Universitario Dexeus
Barcelona

CASO CLÍNICO: Información general

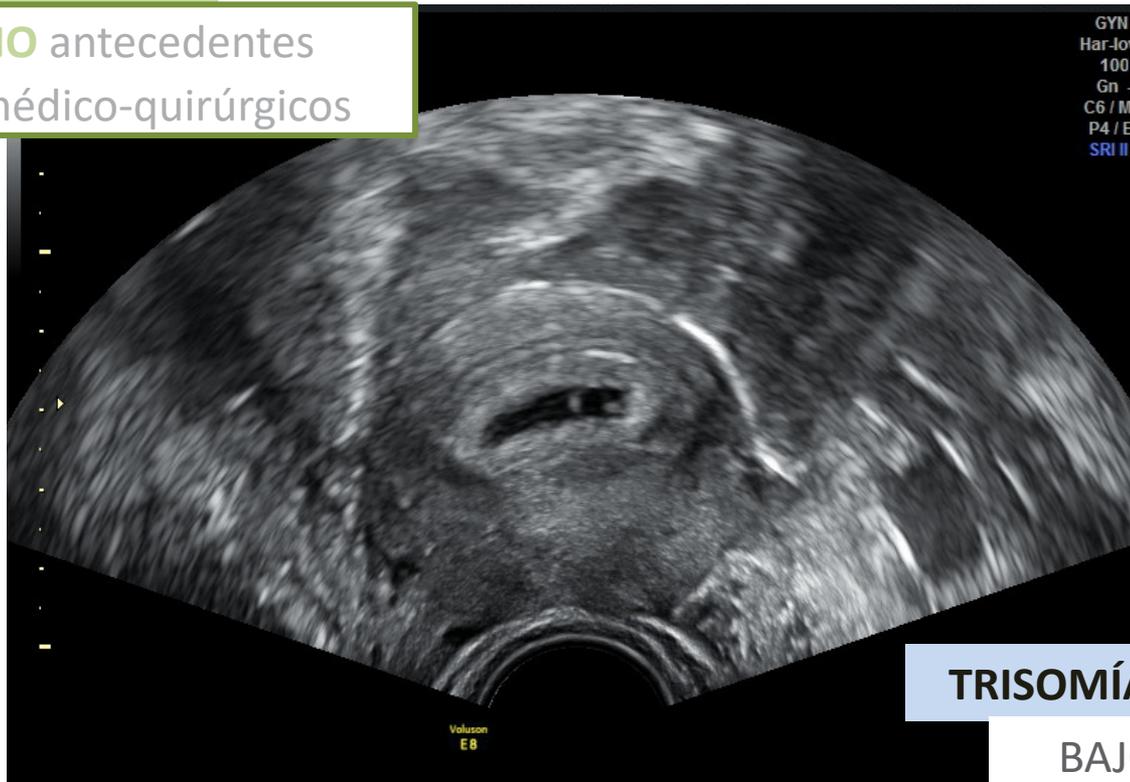


Anamnesis – Controles gestacionales – Diagnóstico y Resolución del caso

♀ 42 años
TPAL 0000

Técnica de Reproducción Asistida
DONACIÓN DE EMBRIONES

NO antecedentes
médico-quirúrgicos



TRISOMÍA 13, 18, 21

BAJO RIESGO

CASO CLÍNICO: Información general



Anamnesis – Controles gestacionales – Diagnóstico y Resolución del caso

21,3

Estómago no repleccionado, dilatación vena umbilical



ECOCARDIO FETAL : Dilatación de vena umbilical intrahepática, resto de corazón y vasos fetales estructural y funcionalmente normales, onda ductus venoso correcta.

CASO CLÍNICO: Información general



Anamnesis – Controles gestacionales – Diagnóstico y Resolución del caso

27,0

Estómago no replecionado. Vena umbilical sin cambios.
PFE 907g (p10). Polihidramnios (ILA 33cm).



Toxoplasma, Rubeola, CMV, Epstein-Barr, Herpes simple, Varicela Zoster,
Parvovirus B19

CMV: IgG+, IgM+. Aidez IgG alta

CASO CLÍNICO: Información general



Anamnesis – Controles gestacionales – Diagnóstico y Resolución del caso



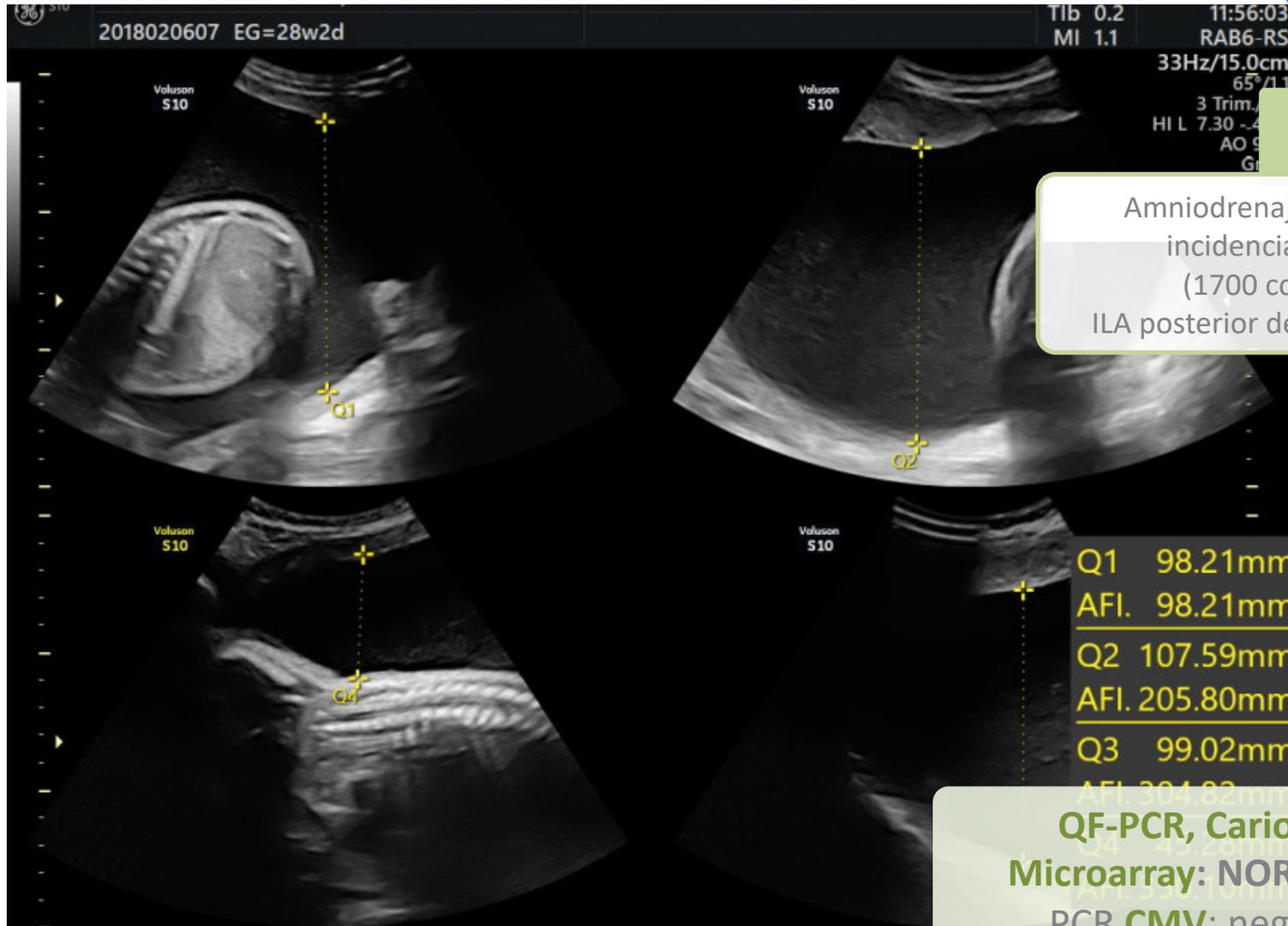
28,0

Estómago NO replecionado. Vena umbilical estable.
PFE 1048g (p10). Polihidramnios (ILA 35cm).
Perfil con **narinas** antevertidas y posible implantación baja **orejas**.

CASO CLÍNICO: Información general



Anamnesis – Controles gestacionales – Diagnóstico y Resolución del caso



28,2

Amniodrenaje sin incidencias (1700 cc) ILA posterior de 18cm.

QF-PCR, Cariotipo, Microarray: NORMALES. PCR CMV: negativo.

CASO CLÍNICO: Información general



Anamnesis – Controles gestacionales – Diagnóstico y Resolución del caso

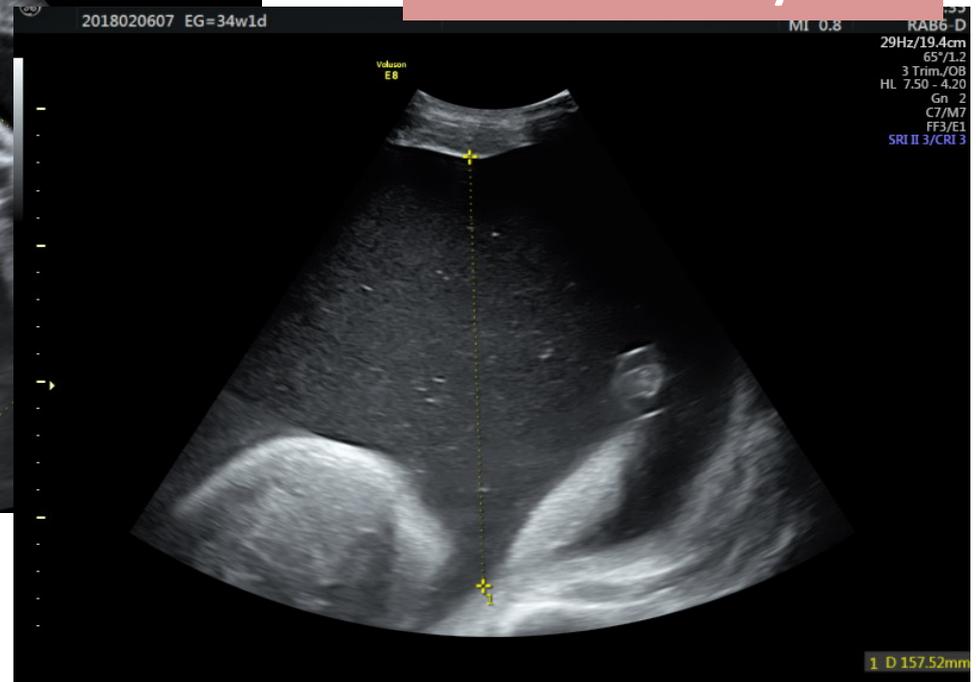
1

Estómago no replecionado
Vena umbilical dilatada



2

Polihidramnios y PEG



CASO CLÍNICO: Información general



Anamnesis – **Controles gestacionales** – Diagnóstico y Resolución del caso



3

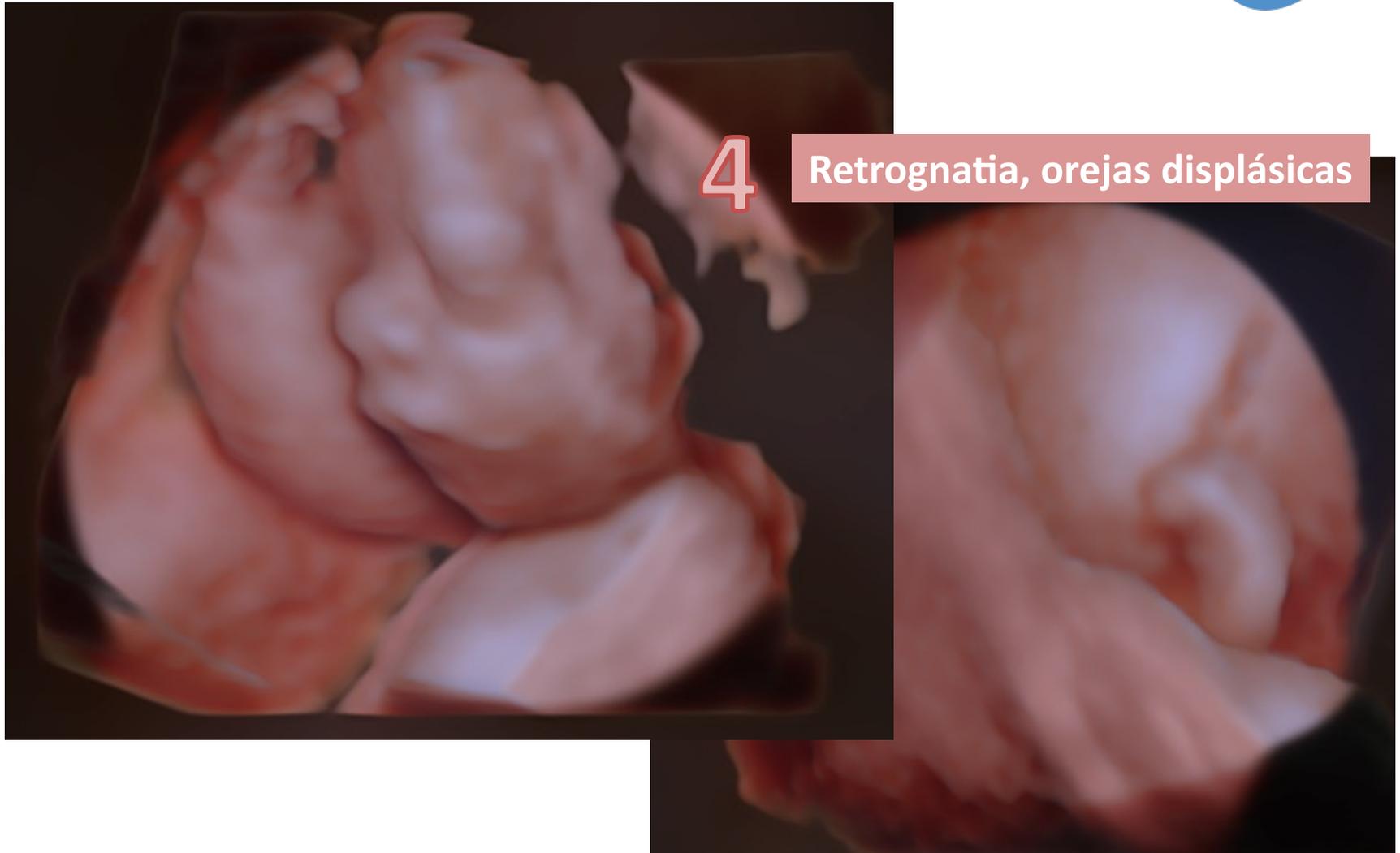
Facies dismórfica:
narinas antevertidas



CASO CLÍNICO: Información general



Anamnesis – **Controles gestacionales** – Diagnóstico y Resolución del caso



CASO CLÍNICO: Información general



Anamnesis – Controles gestacionales – Diagnóstico y Resolución del caso

RM FETAL (33.3sg): POLIHIDRAMNIOS. Estómago pequeño. “Bolsón” esofágico dilatado. Todo ello sugestivo de ATRESIA DE ESÓFAGO. Dudosa retrognatia y anomalía en FOSA NASAL.

ESTUDIO DEL EXOMA FETAL: Análisis de los 25000 genes con filtrado de aquellos compatibles con la clínica descrita. qGenomics informa que dispone de DNA suficiente de la AC.



**SD. DISOSTOSIS MANDIBULOFACIAL TIPO GUION-ALMEIDA
(MFMD)**



Deseo de ILE tardío.

PREVALENCIA

NO establecida.
En 2016, **64 casos descritos.**

CONCEPTO

Variante o delección patogénica
EFTUD2 (17q21.31)

75%: heterocigota de novo.
20%: herencia AD.
5%: mosaicismo germinal.

Feature	Estimated Frequency ¹ (95% CI) ²
Microtia / dysplastic pinna(e)	98% (91%-100%)
Developmental delay	98% (90%-100%)
Micrognathia / mandibular hypoplasia	93% (84%-98%)
Malar hypoplasia	91% (79%-98%)
Microcephaly ³	89% (78%-95%) ⁴
Hearing loss	77% (64%-88%)
Auditory canal atresia or stenosis	63% (47%-76%)
Facial asymmetry	53% (38%-68%)
Preauricular tag	45% (31%-58%)
Congenital heart disease ⁵	43% (29%-57%)
Esophageal atresia / tracheoesophageal fistula	41% (28%-55%)
Cleft palate	38% (26%-52%)
Choanal atresia	36% (23%-50%)
Thumb anomalies ⁶	27% (16%-41%)
Epilepsy	22% (12%-36%)
Zygomatic arch cleft ⁷	Unknown ⁸
Absent/malformed semicircular canals	Unknown ⁸
Absent/malformed middle ear ossicles	Unknown ⁸
Renal anomalies ⁹	Unknown ⁸
Spine anomalies ¹⁰	Unknown ⁸
Epibulbar dermoid	Unknown ⁸

Huang, Lijia et al. "Mandibulofacial Dysostosis with Microcephaly: Mutation and Database Update." *Human mutation* 37 2 (2016): 148-54
Matthew Lines MD, Taila Hartley, et al. "Mandibulofacial Dysostosis with Microcephaly." *GeneReviews* (2014): 135-43.



TAKE HOME MESSAGE

Concepto y Prevalencia – Manifestaciones clínicas – Diagnóstico – Conclusiones



- El **exoma** es la **parte del genoma formada por los exones**, que son las porciones de los genes que **codifican las proteínas**.
- Está indicado estudiar el exoma fetal cuando los **tests genéticos realizados previamente NO han logrado determinar un diagnóstico** en un feto con anomalías ecográficas sugestivas de alteración genética.
- **La tasa de diagnóstico varia** en función del motivo que nos lleva a realizar el test, de la cantidad de órganos alterados ecográficamente y de cual es el órgano afecto.
- Hay que remarcar la **importancia de una buena visita de asesoramiento genético** antes y después del test.

*Ayer,
hoy y siempre*



Muchas gracias por su atención

criscas@dexeus.com

Agradecimientos: Dra. Silvia Feliu, Dr. Gerard Albaiges, Dra. Pilar Prats



Hospital Universitari Dexeus
Grupo Quirónsalud

Cátedra de Investigación
en Obstetricia y Ginecología

