

Alteraciones ecográficas en gestante de 15 semanas, remitida por estudio de ADNlf no concluyente.



V. Chavarría
**Servicio de Ginecología y Obstetricia. Hospital de la Santa Cruz
y San Pablo. Universidad Autónoma. Barcelona.**

Paciente acude a urgencias con Resultado de ADNfl

INDICACIONES DEL TEST:

- Edad materna avanzada Resultado ecográfico anómalo Historia clínica sugestiva de alto riesgo
 Cribado combinado de alto riesgo Petición materna Otra

Resultados de la prueba: Porcentaje de ADN libre fetal: 19,00%

| CROMOSOMAS ANALIZADOS | RESULTADO COMPATIBLE CON | RECOMENDACIÓN |
|-----------------------|---|------------------------------------|
| Cromosoma 21 | Ausencia de aneuploidía | Revisar resultados con la paciente |
| Cromosoma 18 | Ausencia de aneuploidía | Revisar resultados con la paciente |
| Cromosoma 13 | Ausencia de aneuploidía | Revisar resultados con la paciente |
| Sexo fetal | Sexo femenino | Revisar resultados con la paciente |
| Cromosomas sexuales | <i>No ha sido posible obtener un resultado válido</i> | Revisar resultados con la paciente |

Se realiza QFPCR en sangre materna:

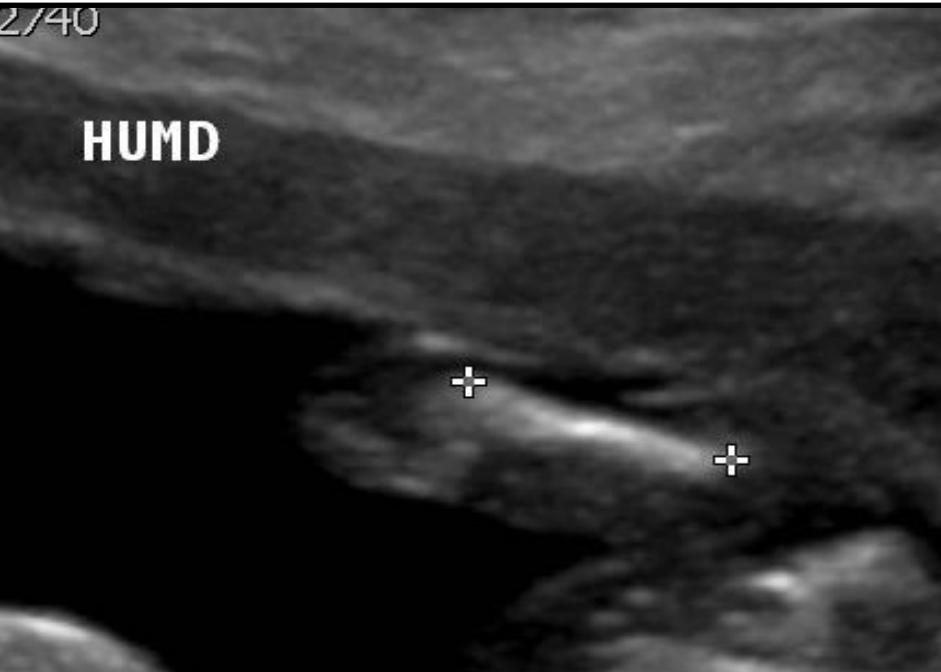
resultado confirma la normalidad cuantitativa en 13, 18, y 21, pero un patrón anómalo en cromosomas sexuales detectando dos líneas celulares, una XX y otra con monosomía X. La fiabilidad es de un 99%, pero aconsejan ampliar estudio con estudio citogenético en LA, para evaluación real del mosaicismo detectado.

CARIOTIPO DE LA MADRE:

46 X, del (X) (q23)[11],
45X[3],
46XX[36]

2/40

HUMD



< p5

ACC#:SID: 20181015.115640

C9-2
PID: 1632795

15/10/2018

Z 1.4

2D

70%

Rango din. 60

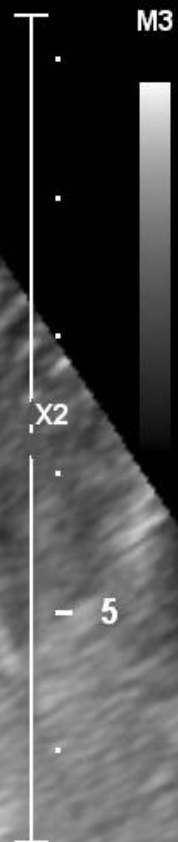
P Baj.

ArmónGral

P

12:30:46

M3



ACC#:SID: 20181015.115640

PID: 1632795

15/10/2018

Z 2.0

2D
64%
Rango din. 60
P Baj.
ArmónGral

1100.2 MI 1.0
12:45:22

M3

- 2

- 3

- 4

- 5

- 6

- 7 LgM=

| | |
|--------------------|----------------------|
| ✦ CT | 8.82 cm |
| GA | *** |
| ✦ Área del corazón | 1.68 cm ² |
| ✦ Circ card | 4.99 cm |
| CrcCrd/CrcTór | 0.57 |



Cráneo en trébol





Displasias letales más frecuentes con micromelia y tórax pequeño.

| Diagnóstico | Mineralización ósea. | Fracturas | Macro cráneo | Tronco corto |
|--------------------------------|--------------------------|--------------|----------------------|--------------|
| Displasia tanatóforica | Normal | No | Cráneo en trébol (2) | No |
| Acondrogenesis | Irregular | Ocasionales | Si | Si |
| Ósteogenesis imperfecta tipo 2 | Generalizada | Inmunerables | No | Si |
| Hipofosfatasa | Irregular o generalizada | Ocasional | No | No |

CARIOTIPO PRENATAL, LIQUIDO AMNIOTICO

Método: Análisis cromosómico del cultivo celular.

Resultado:

Tipo de Chip: Cytoarray Prenatal (60K)

Tipo Hibridación: Marcaje directo

Software de Análisis: Agilent CytoGenomics

Ensamblaje de Referencia: hg19

Plataforma: Agilent Technologies

RESULTADO:

Cariotipo molecular

Interpretación

arr(1-22,x)x2

NORMAL

SD 24/10/2018
SerT 14:17:42
AcqT 14:17:42
Img 1 | 1
Ser 1 | 2



3 mAs
50 KV

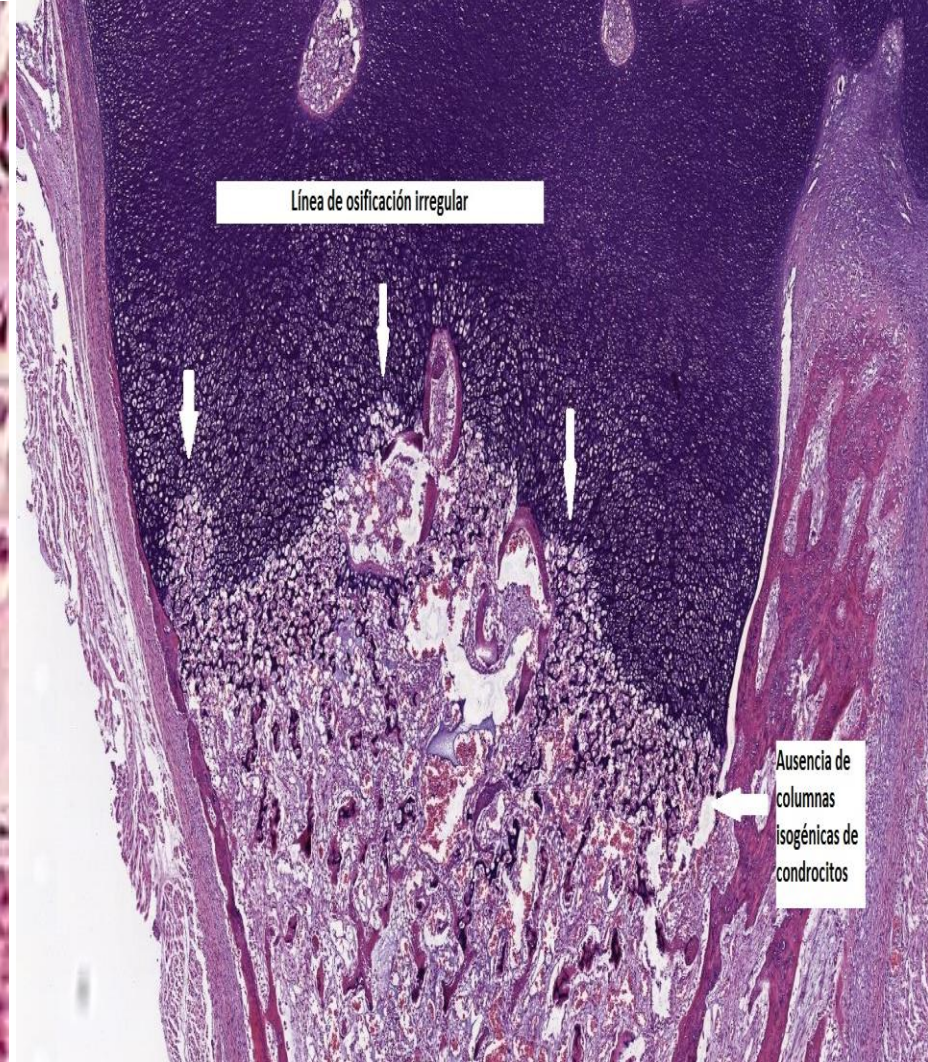
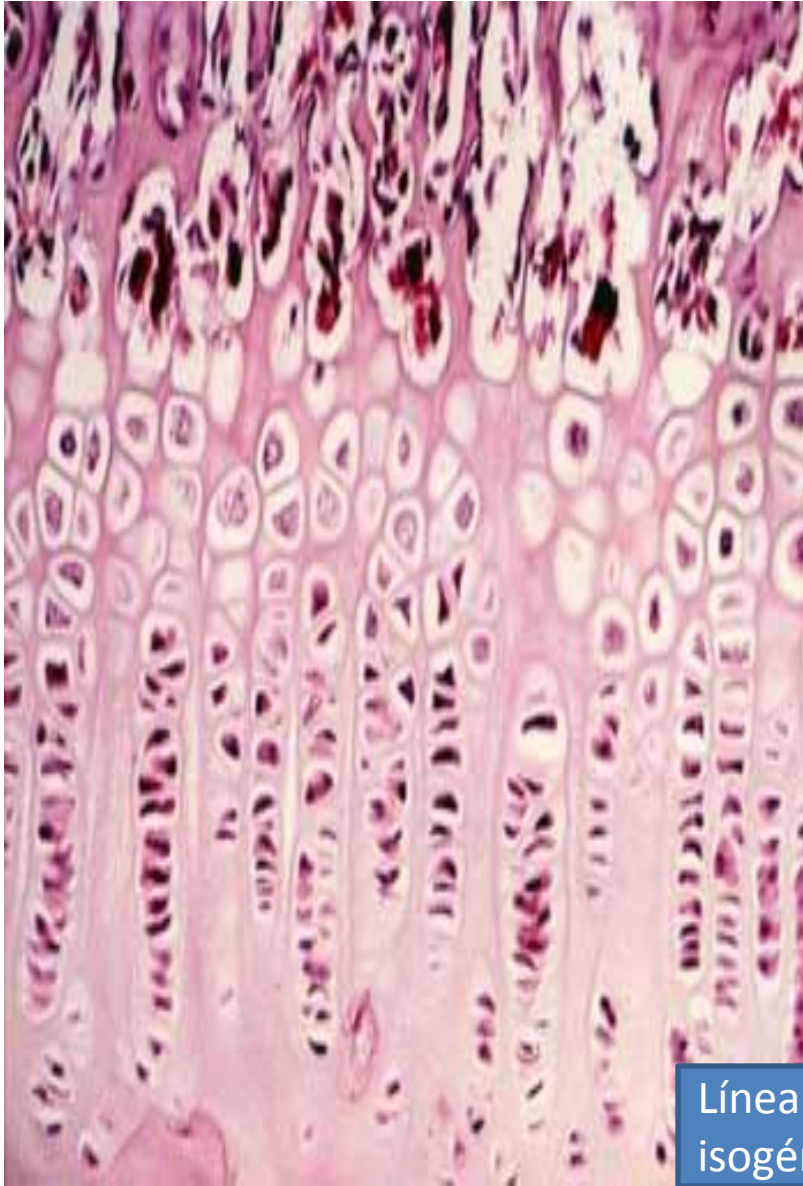
WLO (1157,935)

SD 24/10/2018
SerT 14:18:26
AcqT 14:18:26
Img 1 | 1
Ser 2 | 2



3 mAs
50 KV

WLO (1171,961)



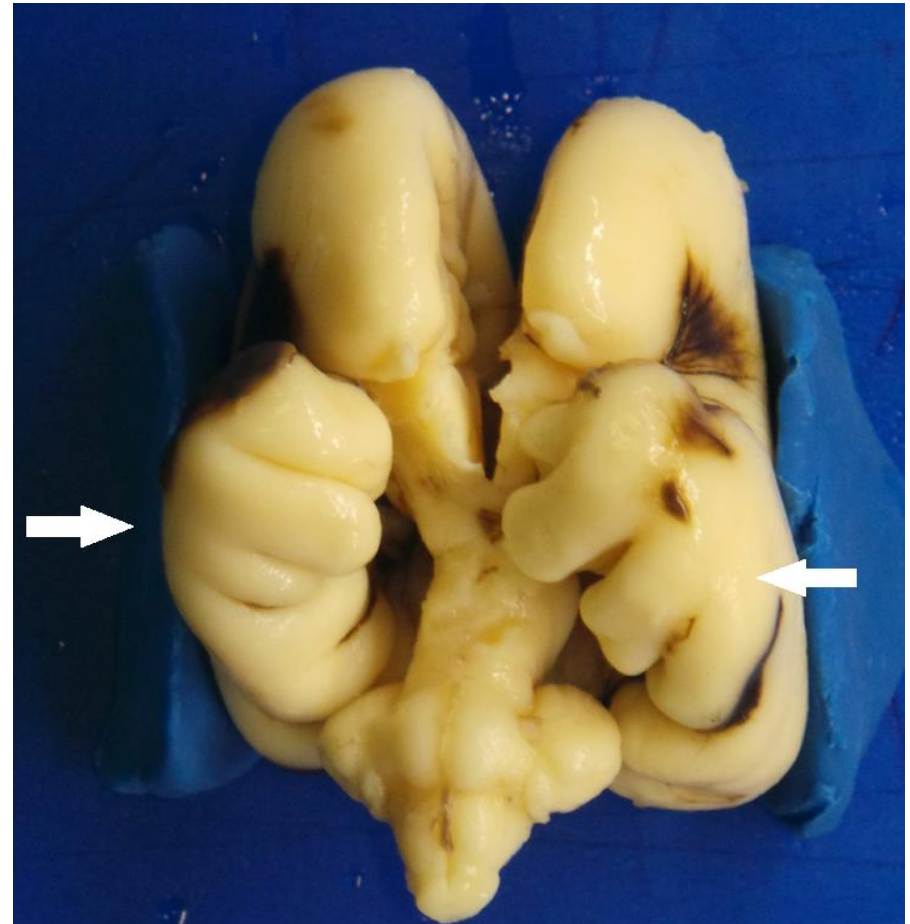
Línea de osificación irregular y ausencia de columnas isogénicas de condrocitos.

Necropsia:

Disminución de la longitud de las extremidades sin alteración

de la forma de los huesos largos, ello junto con la displasia de lóbulos temporales y la ausencia de platispondilia es

compatible con una variante poco frecuente de displasia tanatofórica (tipo 2).



Displasia de lóbulos temporales

g.1807889A>G (NM_000142.4, c.1948A>G,
p.Lys650Glu)

Polimorfismo

Datos muestra ADN fetal

Datos muestra ADN control

Secuencia de Referencia hg19

Exones/intrones genes

La secuenciación masiva del ADN fetal obtenido del líquido amniótico muestra la mutación K650E en el gen FGFR3, asociada a la DT Tipo 2.

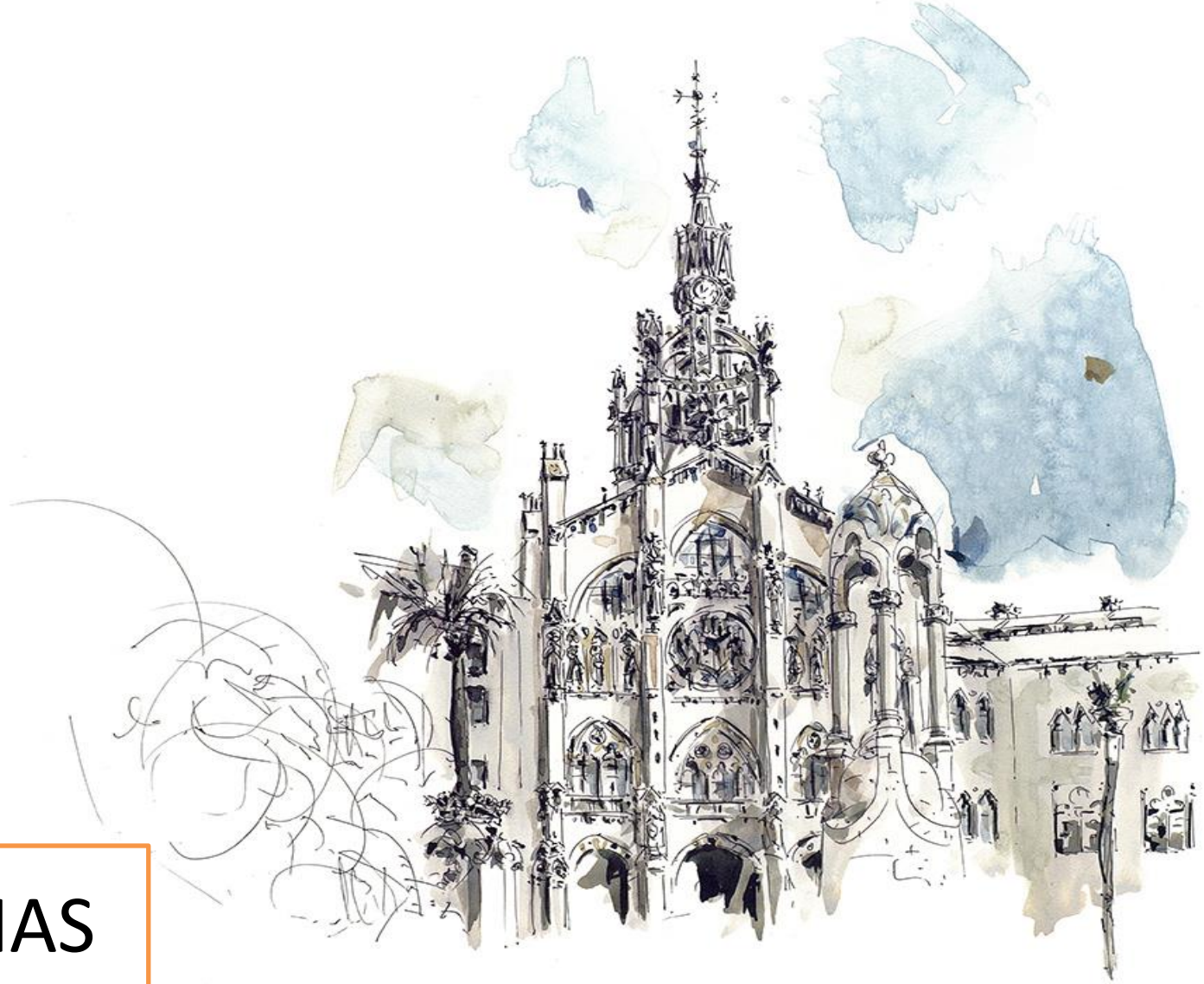
Asesoramiento genético

Displasia tanatofórica:

- *Autosómica dominante por mutaciones de novo.*
- *Bajo riesgo de recurrencia.*

Mosaicismo materno:

- *No es posible valoración de ADNIf en futuras gestaciones en cuanto a los cromosomas sexuales.*
- *Riesgo aumentado de desequilibrio cromosómico en la descendencia; variable de acuerdo al mosaicismo presente en las células germinales.*



GRACIAS