

Pseudo-obstrucció intestinal congènita lligada al cromosoma X

Espuelas S; Esteban B; Ferriols E, Hernández JL; Rubio R; Rueda C; Díaz P; Prat M;
Bergueiro A, Sastre M, López-Yarto MT, Paya A.
Hospital del Mar - Parc de Salut Mar

XXVII Jornada de diagnòstic prenatal ecogràfic

INTRODUCCIÓ DEL CAS

ANTECEDENTS MÈDICS

Dona de 39 anys

Secundigesta, fill previ sa.

2 conitzacions cervicals.

ECOGRAFIA DE PRIMER TRIMESTRE

12+6 sg per DUM

13+2 sg per ECO

- TN 1.66mm
- Ós nasal present
- Ductus venós no valorable
- Doppler arteries uterines normal
- **TSC 1/7390**



ECOGRAFIA DE SEGON TRIMESTRE

21+2 SG

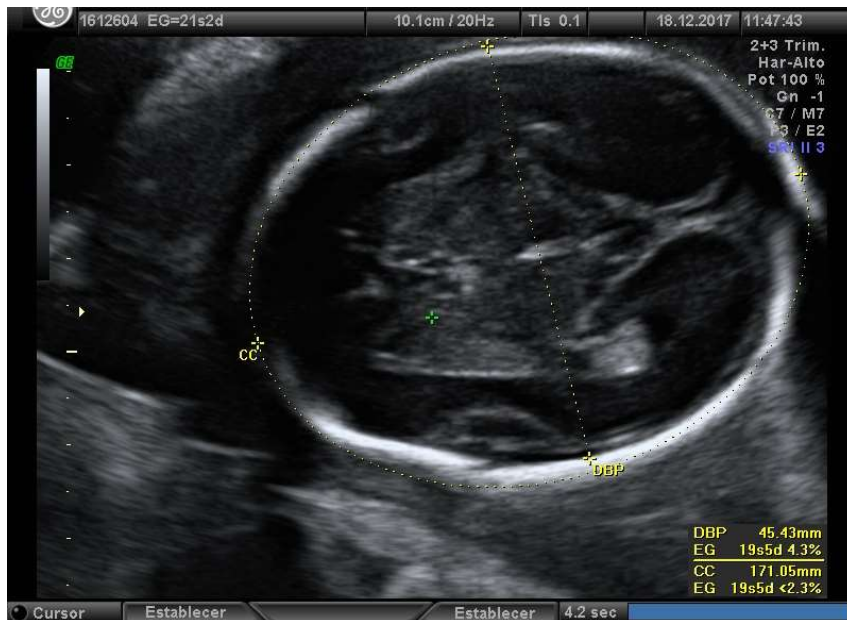
Sexe masculí

Placenta posterior alta

No anomalies morfològiques fetals

Cervicometria de 46mm

Destaca DBP p <1, PC p 2



ECOGRAFIA A LES 26+6 SG

Biometries:

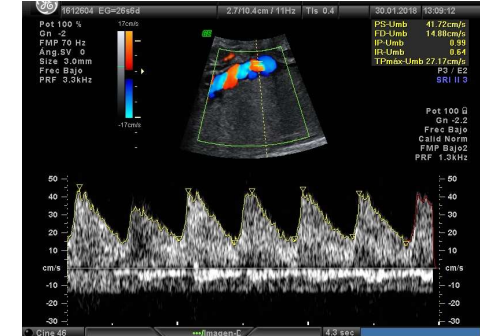
DBP 63.7 mm (p <1)

PC 240.0 mm (p 5)

PA 227.1 mm (p 57)

Fèmur 45.4 mm (p 1)

PFE 904g (p 8)



Doppler Normal

Destaca petita imatge de **dilatació a nivell intestinal**

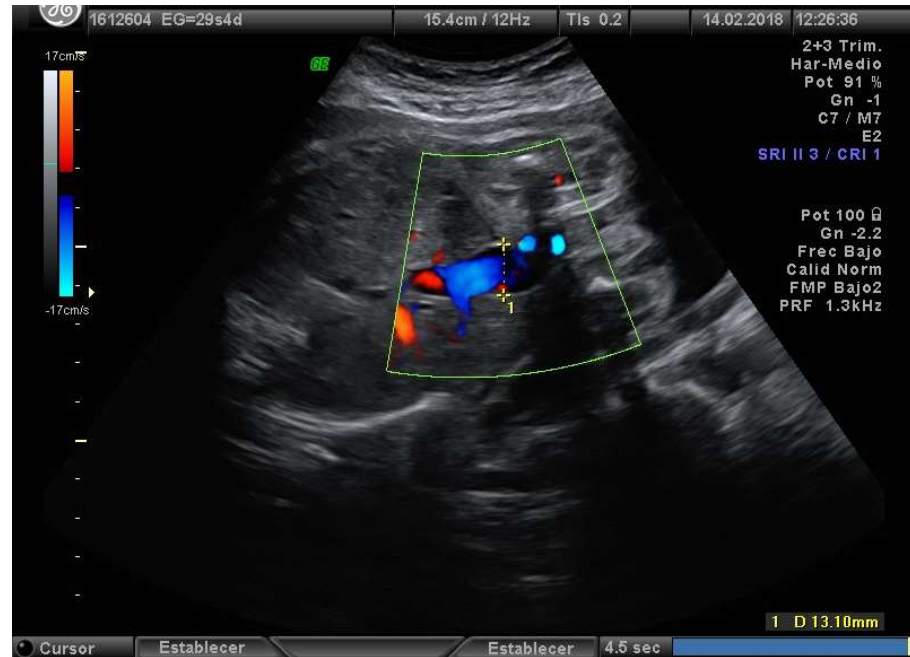


ECOGRAFIA A LES 29+4 SG

Dilatació vena umbilical a l'entrada del cordó de 13mm (aneurisme).

LA normal
Doppler Normal.

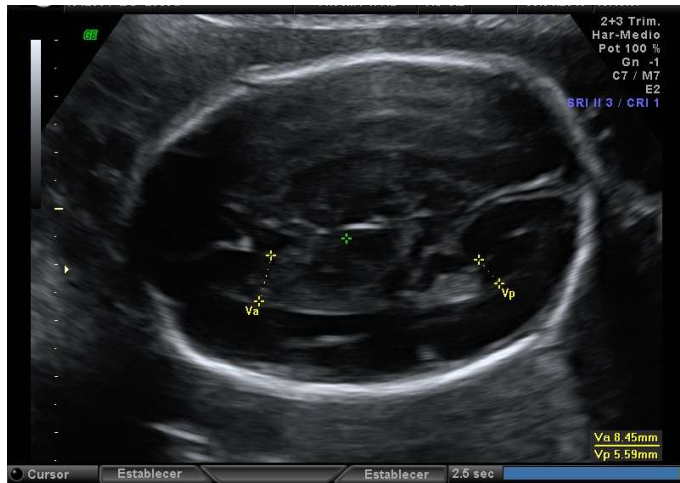
Eix cardíac: 52°



Biometries:

- DBP 68.8mm (p <1)
- PC 270.0mm (p 28)
- PA 248.8mm (p 57)
- Fèmur 50.1mm (p 1)
- PFE 1209g (p 7)**

ECOGRAFIA A LES 29+4 SG



Dilatació intestinal 10mm

Estructures intracranials normals

ECOCARDIOGRAFIA FETAL

NORMAL

Eix cardíac 52°

Ductus venós normal

Drenatge venós pulmonar normal

TSVD: 4.67mm, 74 cm/s

TSVI: 4.14mm, 75cm/s



ECOCARDIOGRAFIA FETAL



Placenta posterior, espessor màxim 5.5cm



Intestí prim: dilatació 10mm.



Dilatació vena umbilical 12mm.

ESTUDI PRENATAL

AMNIOCENTESI DIAGNÒSTICA a les 29+5 SG

Cariotip: 46XY

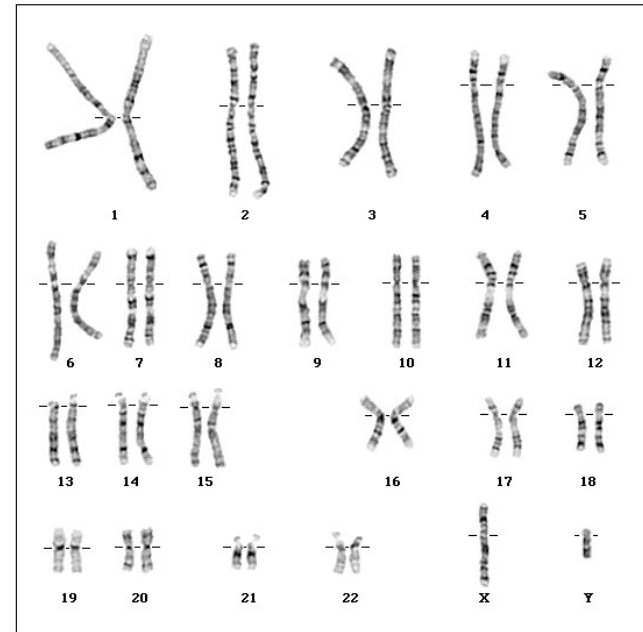
Array-CGH: Normal.

Fibrosi quística: es descarta (variant 5(11TG)/7T(12TG) polimorfisme sense implicació clínica).

Síndrome de diGeorge: es descarta.

SEROLOGIES TORCH maternes: Negatives (Toxoplasmosi, rubeola, CMV, VHS 2, VVZ, Sífilis i erythrovirus B19 negatives, IgG VHS 1 positives).

PCR en líquid amniòtic: Negativa per Listeria, VHS 1 i 2, VVZ i CMV

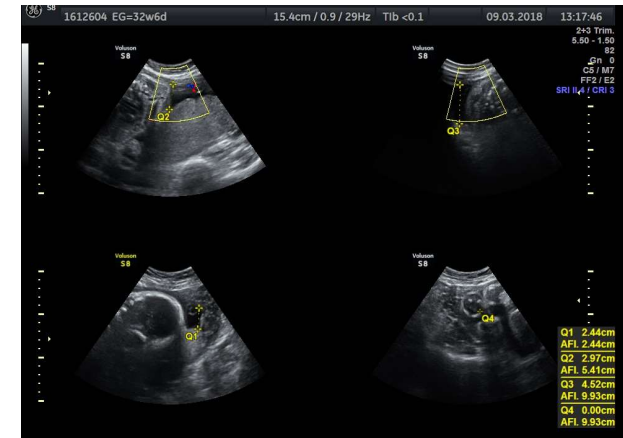


CONTROLS ECOGRÀFICS POSTERIORS

32+6 SG

Líquid amniòtic: Columna màxima 4.5cm, ILA 9.9cm

Doppler normal.



Probable dilatació intestinal més difusa, nanses de **15mm**.

Biometries:

DBP 75.9mm (p <1)

PC 291.2mm (p 14)

PA 273.4mm (p 40)

Fèmur 58.6mm (p 8)

PFE 1710g (p 4)

CONTROLS ECOGRÀFICS POSTERIORS

33+5 SG

Líquid amniòtic:
Columna màxima 5.2cm, ILA 10.9cm

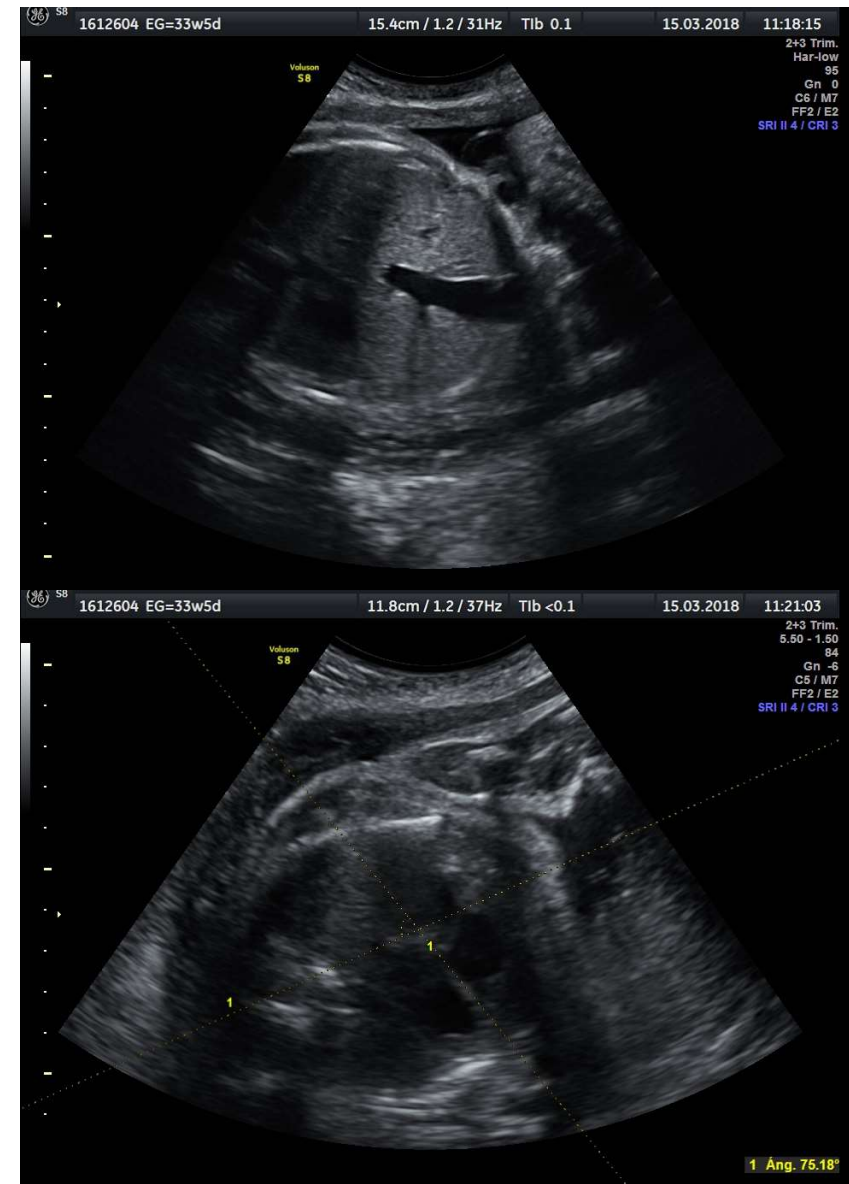
Biometries:

DBP 77.9mm (p <1)
PC 303.5mm (p 29)
PA 291.3mm (p 63)
Fèmur 60.7mm (p 4)

PFE 2000g (p 12)

Dilatació intestinal
Dilatació de d'inserció del cordó
Eix cardíac a 75º no es pot fer valoració per
estàtica fetal.

Doppler normal.



CONTROLS ECOGRÀFICS POSTERIORS

34+0 SG

Dilatació de **nanses intestinals centroabdominals** amb peristaltisme present, diàmetre màxim entre 10-11mm, **sense** signes de **peritonitis meconial** ni **ascitis**.



EVOLUCIÓ POSTNATAL

INDUCCIÓ AL PART a les 38+1 SG per PEG i patologia fetal.

Nen **2810g (BPEG)**

LM dificultosa

Pèrdua de pes >10% als 8 ddv.

Meconi, deposicions diàries, no distensió abdominal.

Vòmits alimentaris.

Persistència de ductus arteriós (7-8mm).

12 ddv Laparotomia transversa dreta.



Malrotació intestinal tipus no rotació
(ampliació de meso i apendicectomia)



Rx badominal 10ddv: distribució aèria normal. Dilatació de nanses important (intestí prim). No nivells hidroaeris.

EVOLUCIÓ POSTNATAL

Nutrició enteral (LM) per sonda transpilòrica (STP)
Sonda nasogàstrica (SNG) per drenatge de secrecions
Nutrició parenteral

Escassa tolerància episodis de vòmits biliosos.

3 MESOS

Gastrotomia i laparotomia exploradora



Dilatació de jejú i d'ili des de 25cm de pílor, colon d'aspecte macroscòpic normal.

Biòpsies transmursals de diferents trams → No anomalies histològiques significatives.

Centre especialista en trastorns de motilitat a EEUU

Tècnica immunohistoquímica de **Filamina A (FLNA)**: Absència d'expressió en múscul llis.

Pseudo-obstrucció intestinal lligada al cromosoma X (POI-X)

Gastrotomia

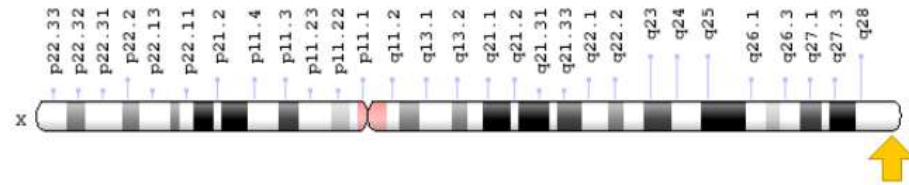


POI-X

Gen FLNA

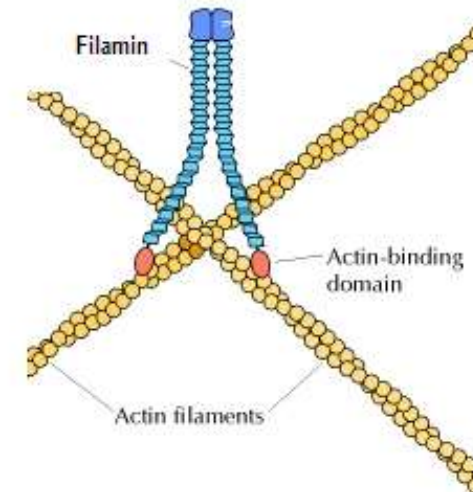
Cromosoma Xq28

Codifica: **Proteïna Filamina A.**



FILAMINA A

- Enllaços creuats amb l'actina.
 - Uneix filaments d'actina a GP de la membrana.
 - Interactua amb integrines, receptors transmembrana i segons missatgers.
- Citoesquelet** → canvis de forma i migració cel·lular.



Dèficit Filamina A → Afectació forma cèl·lules de múscul llis del TGI →
Disfunció peristaltisme.

Implicada en regular el desenvolupament **muscular**, cerebral, **cardíac**, **vasos sanguinis** i coagulació.

POI-X

EPIDEMIOLOGIA

Poc freqüent (1/100.000).

Congènita: rara i habitualment greu

CLÍNICA

Distensió abdominal, dolor, nàusees i vòmits, restrenyiment o diarrea.

Malabsorció → pèrdua de pes → **Malnutrició.**

**Disfunció de contraccions
musculars** per moure
l'aliment a través del tracte
digestiu.



Simula obstrucció intestinal
però **sense bloqueig orgànic.**

Segons el tipus de mutació FLNA s'associa a: Heterotopia periventricular nodular, trombocitopènia, peristència de ductus arteriós, dimorfisme facial, malrotació intestinal.

POI-X

- Afectació teixit connectiu i vascular → Aneurisma vena umbilical.
- Distensió abdominal podria explicar desviació mínima d'eix cardíac amb ecocardiografia normal.

DIAGNÒSTIC

- Primers mesos de vida.
- Troballa radiològica, quirúrgica o manomètrica de motilitat intestinal.

TRACTAMENT

Farmacològic, nutrició parenteral, quirúrgic i transplantament intestinal.

PRONÒSTIC

Variable segons severitat.

Formes congènites → **Mal pronòstic**. Complicacions greus, malnutrició, infeccions per nutrició parenteral.