

**SÍNDROME DE COSTELLES CURTES AMB MICROMÈLIA I POLIDACTÍLIA,
UN EXEMPLE DE LA IMPORTÀNCIA DEL CORRECTE ASSESSORAMENT
GENÈTIC PRE I POST TEST. A PROPÒSIT D'UN CAS.**

Alba Perdiguer Gómez
Resident de 2n any de Ginecologia i Obstetrícia

PRESENTACIÓ DE LA GESTANT

- 41 anys
- Natural de Bolívia

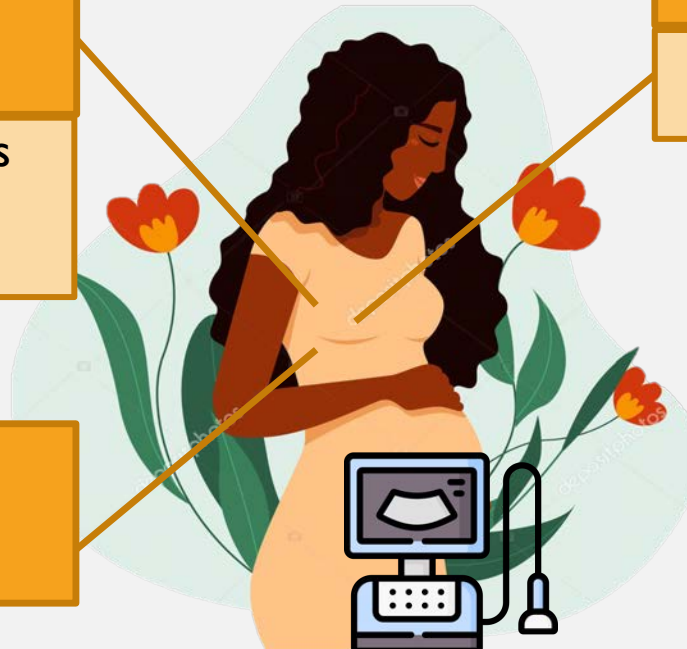
ANTECEDENTS PERSONALS

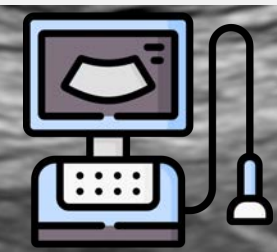
- Rendu-Osler-Weber i chagas crònic.
- TPAL: 1001 (cesària)

ANTECEDENTS FAMILIARS

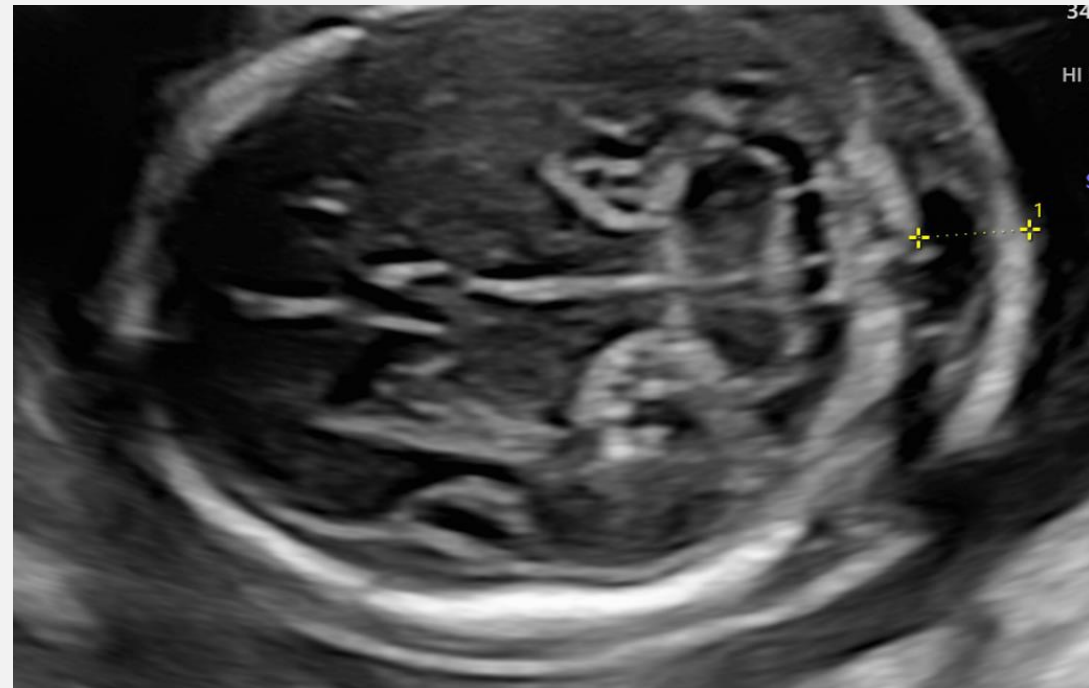
CLÍNICA

Epixtasis freqüents

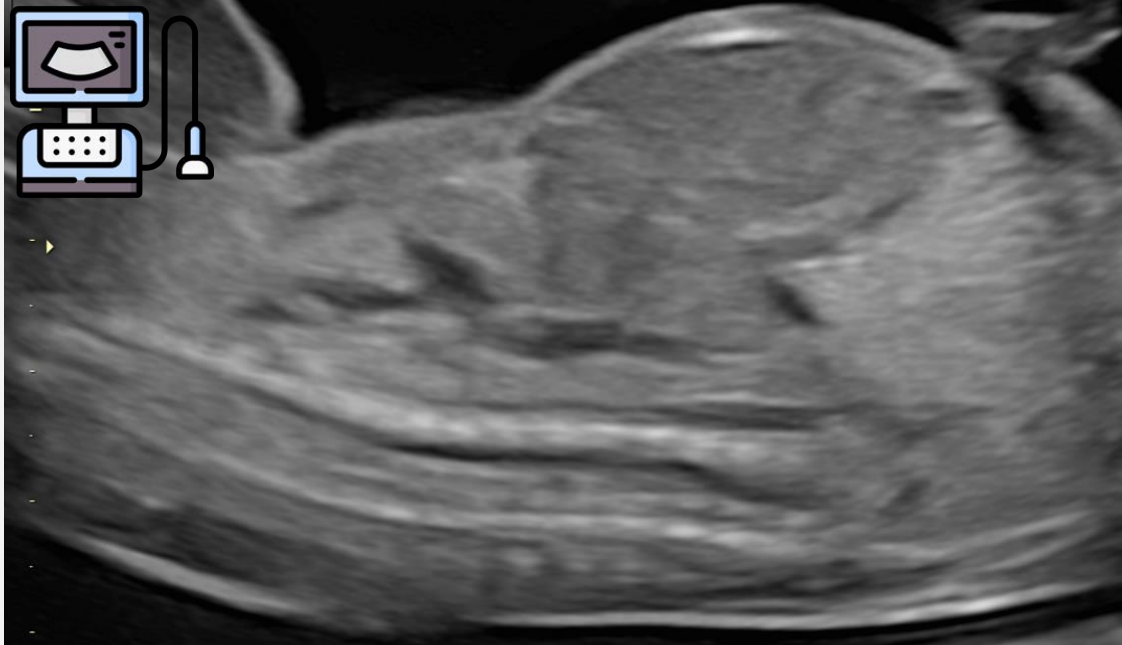
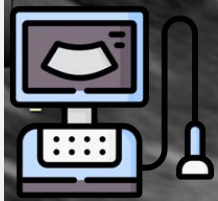




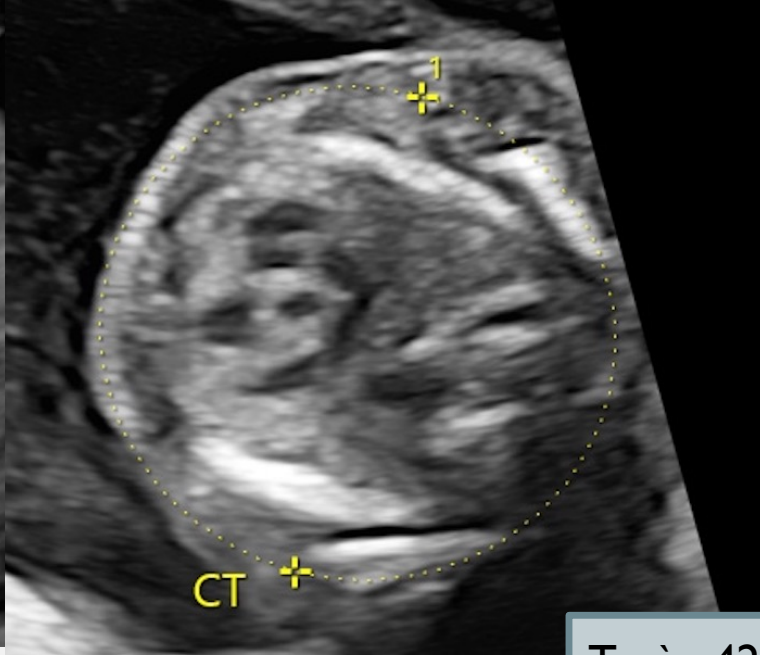
Polidactília post-axial a les 4 extremitats



Edema nucal i subcutàni



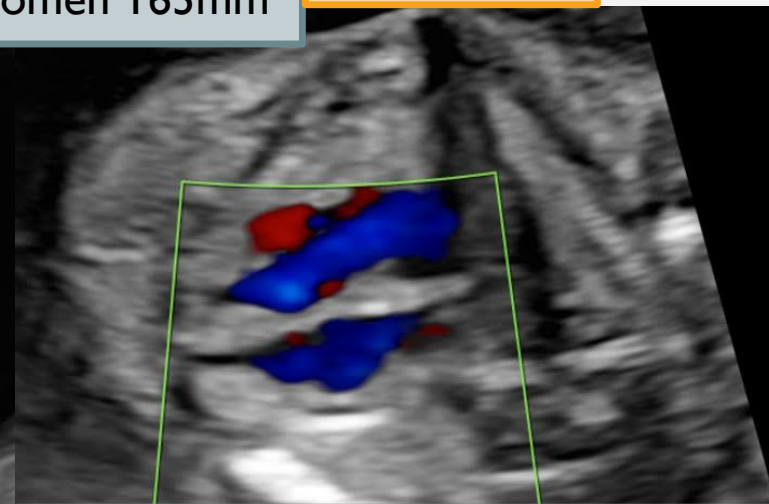
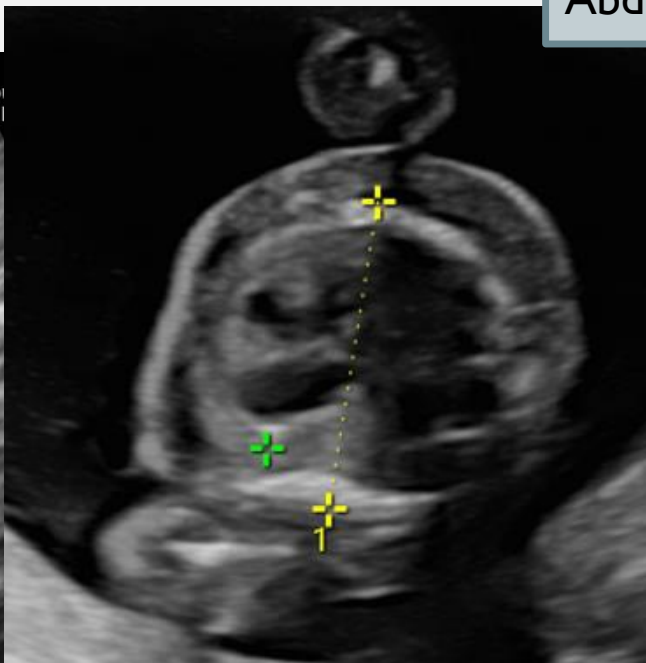
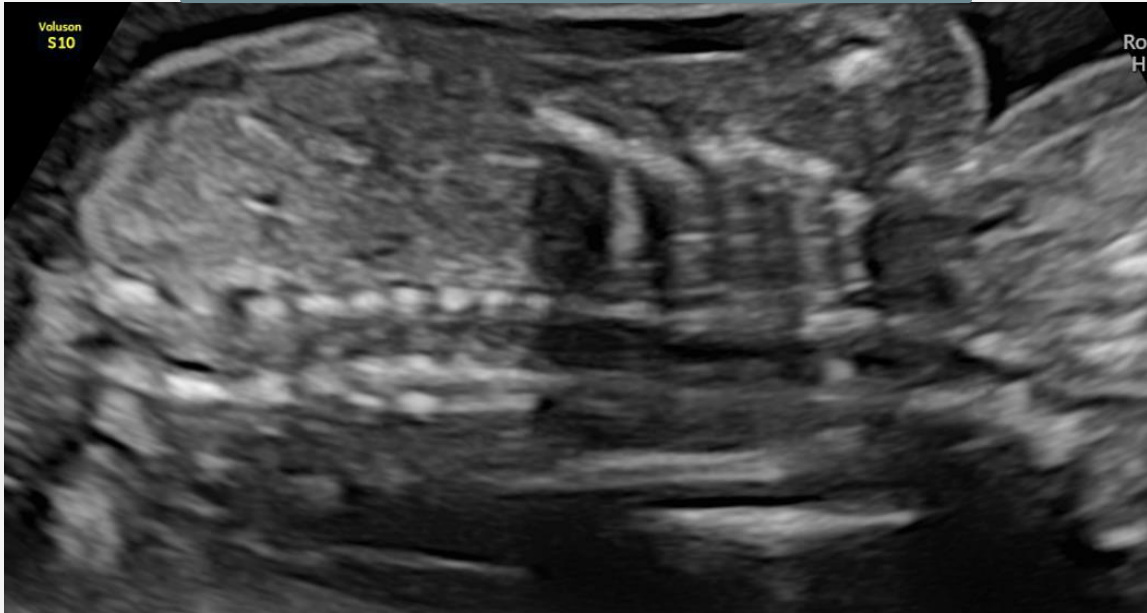
- Costelles rectes i curtes.
- Tòrax estret.



Toràx 42mm

Abdomen 163mm

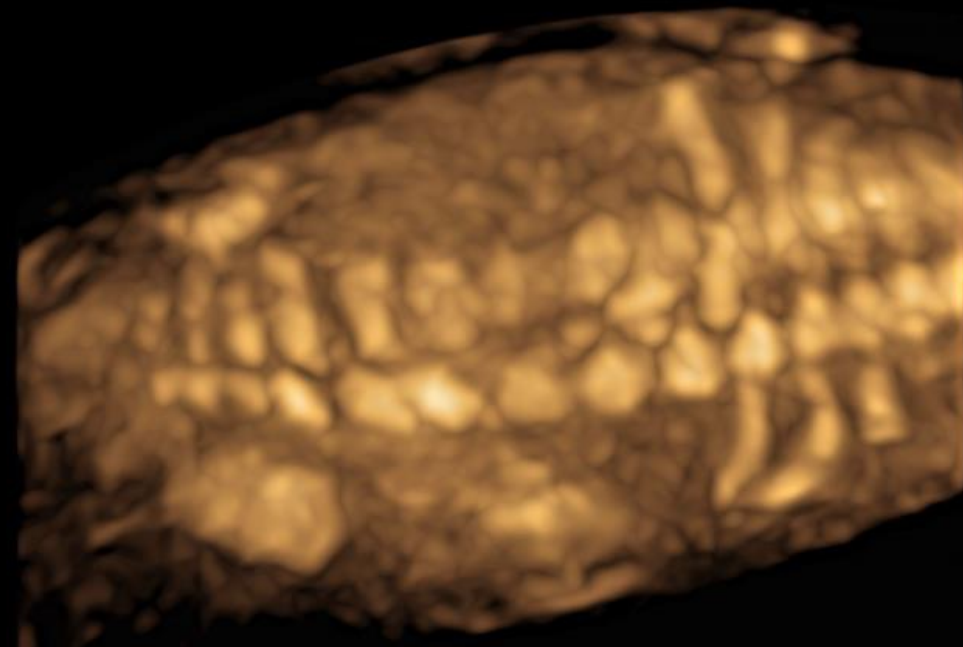
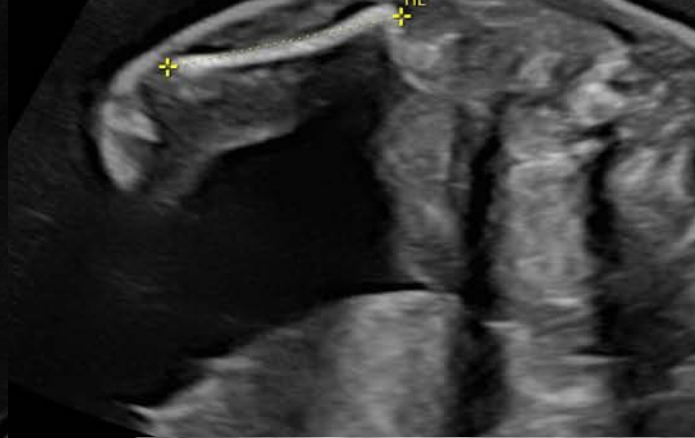
Ratio = 0,25
($< 0,5$)



- Cor globulós i hiperhoritzontalitzat



- Peu equinovar
- Micromèlia



Curvatura columna

Desviaciones estándar



Biometrías óseas

			DS
CA ¹	(mm)	163	1.3
CC ¹	(mm)	175	-0.3
LF ²	(mm)	29	-1.8
Tibia ²	(mm)	24	-2.6
Peroné ²	(mm)	23	-2.8
Húmero ²	(mm)	27	-2.5
Cúbito ²	(mm)	20	-4.7
Radio ²	(mm)	19	-4
Pie ²	(mm)	34	0

Ratio fémur/pie 0.85294 Ratio CC/AC (percentil) 6

Calcular

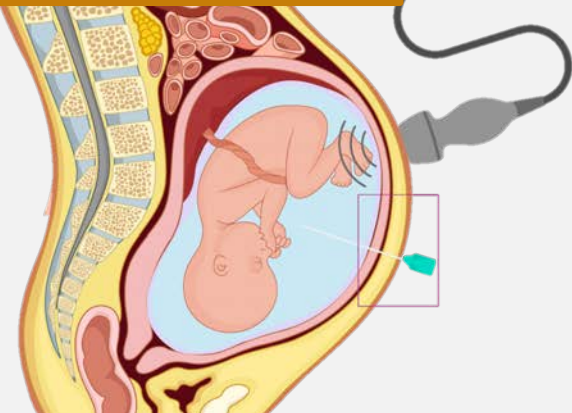
Edad gestacional

20 s 3 d

PROVES GENÈTIQUES

Assessorament **pre** i
post-test

AMNIOCENTESIS



QF – PCR
Arrays - CHG

Normals

Exoma

NO variants patogèniques de Rendu-Osler- Weber

NO variants patogèniques.

Variant tipus missense de significat incert (WDR35)

Homozigositat del 28%



Implicacions
ético-legals

DIAGNÒSTIC DIFERENCIAL. DISPLÀSIA ESQUELÈTICA

Síndrome de **micromèlia, costelles curtes i polidactília**

“Short-ribs and
polydactilia syndrom”

Displàsia
condroectodèrmica o
“Ellis van Crevelde
syndrom”

Asphyxiating thoracic
dystrophy

Displàsia
cranioectodèrmica o
Sansebrener syndrome

- Tipus I Saldino noonan syndrome
- Tipus II Majeski syndrome
- Tipus II Verma- Naumoff syndrome
- Tipus IV Beemer-Langer syndrome
- Tipus V
- Tipus VI

PRONÒSTIC

Primer trimestre

Quan abans aparegui, pitjor pronòstic

- Translucència nucal
- Fèmur curt
- Anomalia en la forma
- Falta de mineralització
- Tòrax estret

Si TN
letalitat del
85%

Segon i tercer trimestre

- Circumferència toràcica $< p5$
- Alçada toràcica curta.
- Costelles que envolten menys del 70% del tòrax.
- Diàmetre antero-posterior del tòrax estret.
- Tòrax en forma de campana.
- Relació entre cor i circumferència toràcica menor al 50%.
- Longitud del fèmur vs perímetre abdominal $< 0,16$

CONTINUACIÓ...

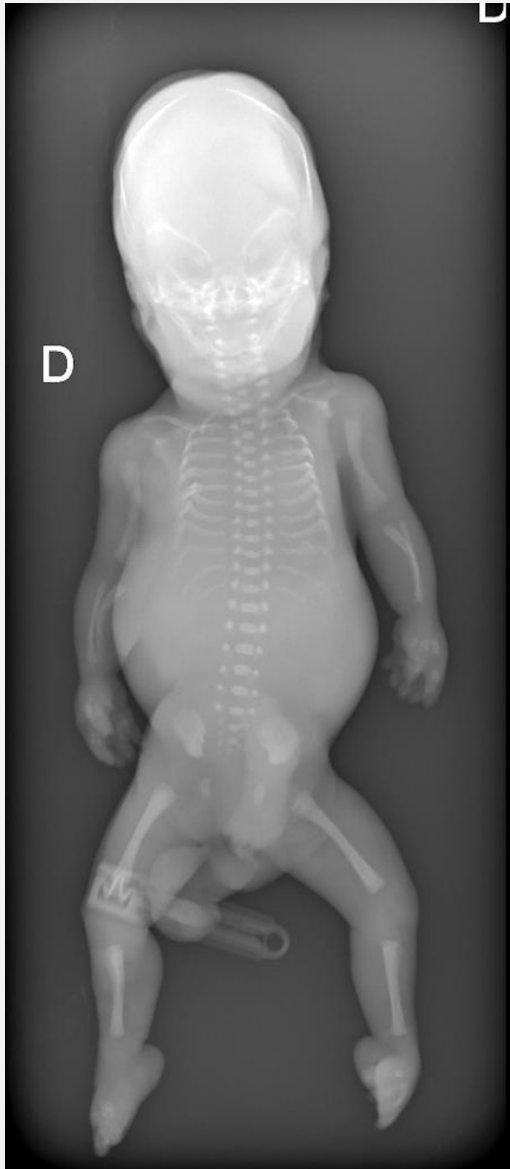
Interrupció legal
de la gestació
(ILE) a les 20
setmanes



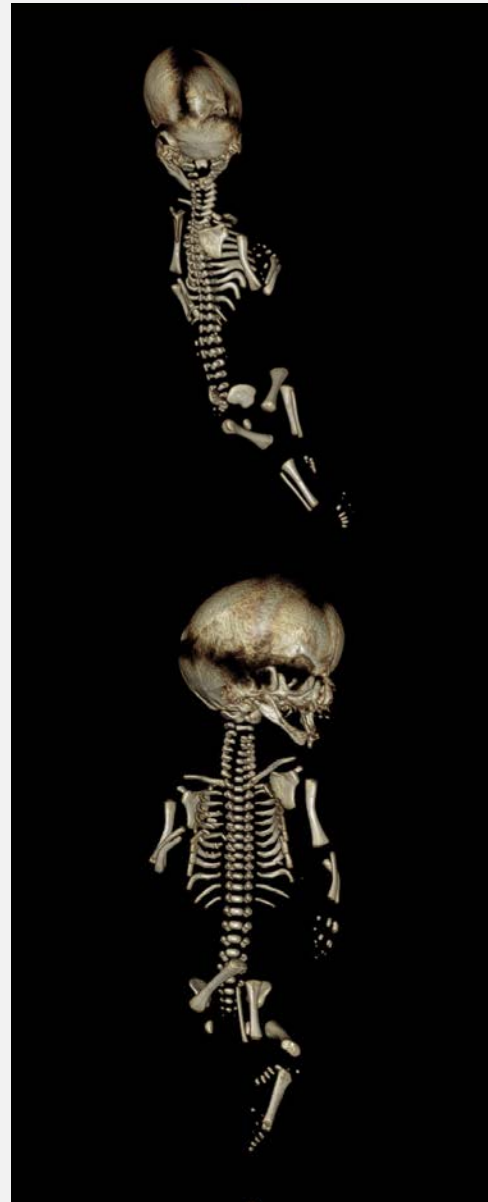
ILE Mèdic amb legrat
posterior sense
incidències.

ESTUDIS
POSTMORTEM

RX



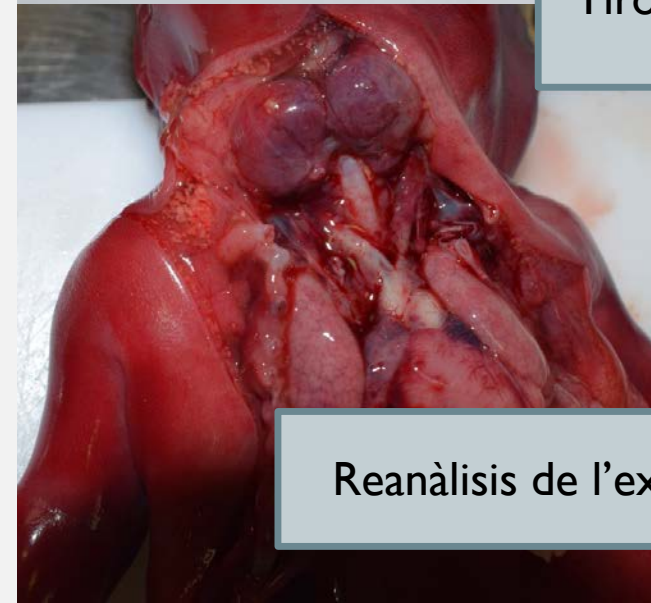
TC



AUTÒPSIA



Tiroides 2,6 x 1,6
cm i 3,8 g



Reanàlisis de l'exoma

TO TAKE HOME ...

- Dificultat en la orientació clínica i en avaluar el **fenotip prenatal**. Oferir la màxima informació sobre **factors pronòstics**.
- El resultat del exoma és **dinàmic**. Pot ser que es requereixi de reanàlisi. Informar de les limitacions actuals. Ajustar les expectatives
- L'**homozigositat** és un factor important per posar el focus en les patologies autosòmiques recessives, però també per les implicacions ètico-legals sobretot quan no hi ha una consanguinitat coneguda. Oferir acompanyament emocional.

