

XXXII JORNADA CATALANA DE DIAGNÒSTIC PRENATAL ECOGRÀFIC:

Hidrops fetal. A propòsit de dos casos.



Dra. Ona Alsinet Reig

Resident tercer any - Consorci Sanitari Integral (Hospital General Hospitalet)

CAS CLÍNIC 1

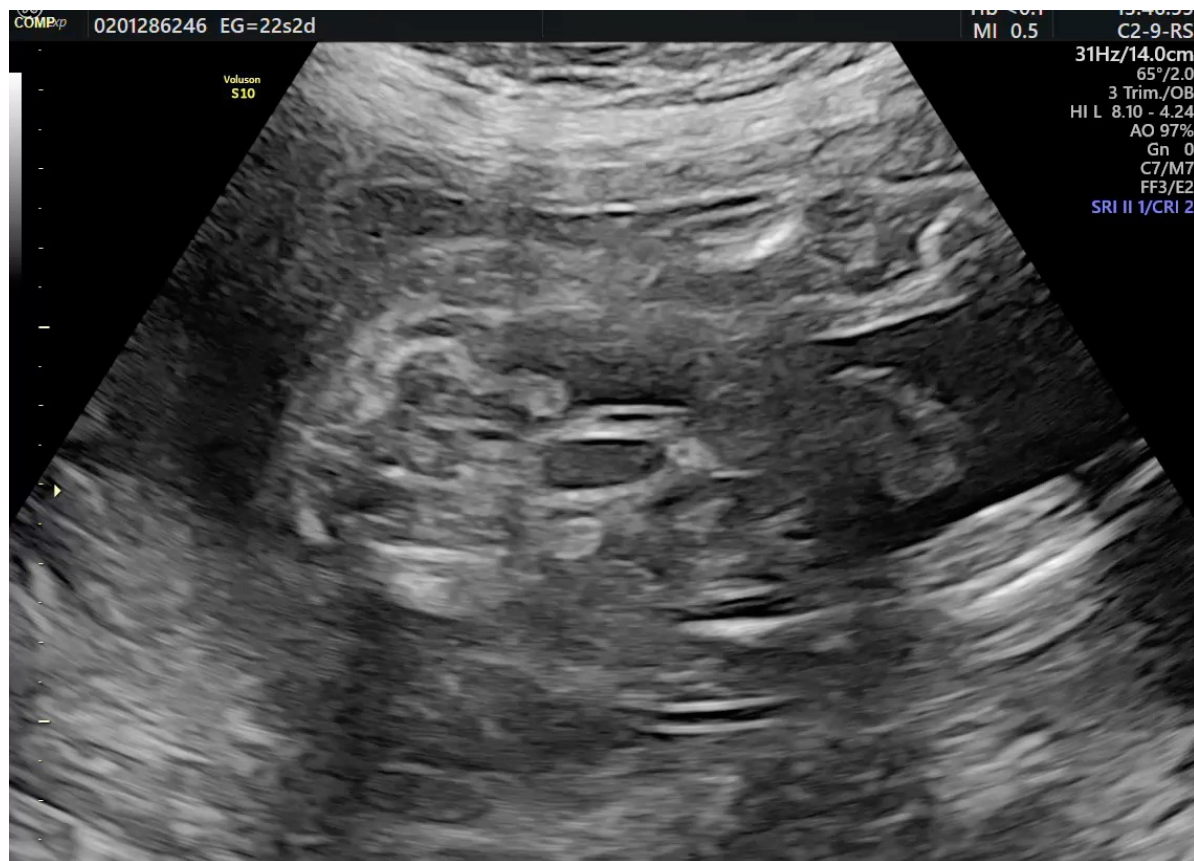
ANTECEDENTS

- 30 anys
- Sense antecedents medico-quirúrgics d'interés
- TPAL 1111 (**èxitus fetal** 6-7 mesos, edema subcutani, no estudiat; eutòcic sa; AE)
- Natural de Pakistan
- Parella consanguínia

GESTACIÓ ACTUAL

- Inici tardà control gestacional (15.1 setmanes)
- Cribratge aneuploidies 2T baix risc
- GS Rh A+, Coombs indirecte negatiu
- Serologies maternes negatives





22.2 sg

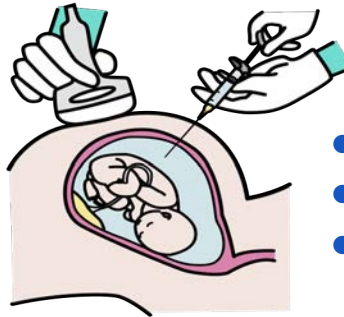


22.2 sg



Ascitis i hidrotòrax

No signes d'anèmia fetal, fallida cardíaca ni malformació estructural (cardíaca/toràcica)



- QF-PCR $rsa(X,Y)x1, (13,18,21)x2$
- CGH-array $arr(XY)x1, (1-22)x2$
- Estudi infeccions i metabolopaties LA **negatiu**



Exoma dirigit a rasopaties/hidrops



AMPLIACIÓ ESTUDI GENÈTIC: EXOMA CLÍNIC (CES trio)



Exoma dirigit a
rasopaties/hidrops

- Variant probablement patogènica: **c.1003del (p.Leu335Ter) en homozigosi al gen THSD1**
- Pares portadors



MALFORMACIÓ LIMFÀTICA TIPUS 13

- HAR
- Ascitis, polihidramnios, hidrocele, part prematur
- Pot tenir pronòstic favorable a llarg plaç

Ascitis, hidrotòrax, hidrocele,
edema subcutani.

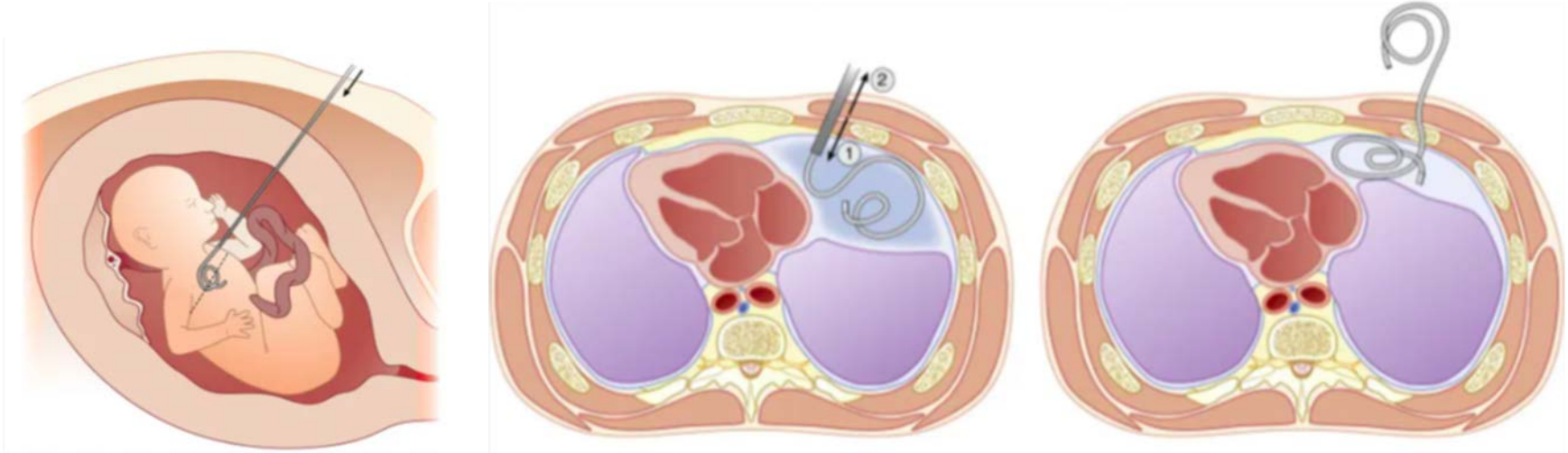
ILA 29 cm



26.4 sg

26.5 SETMANES

- Col·locació de **shunts toraco-amniòtics** bilaterals

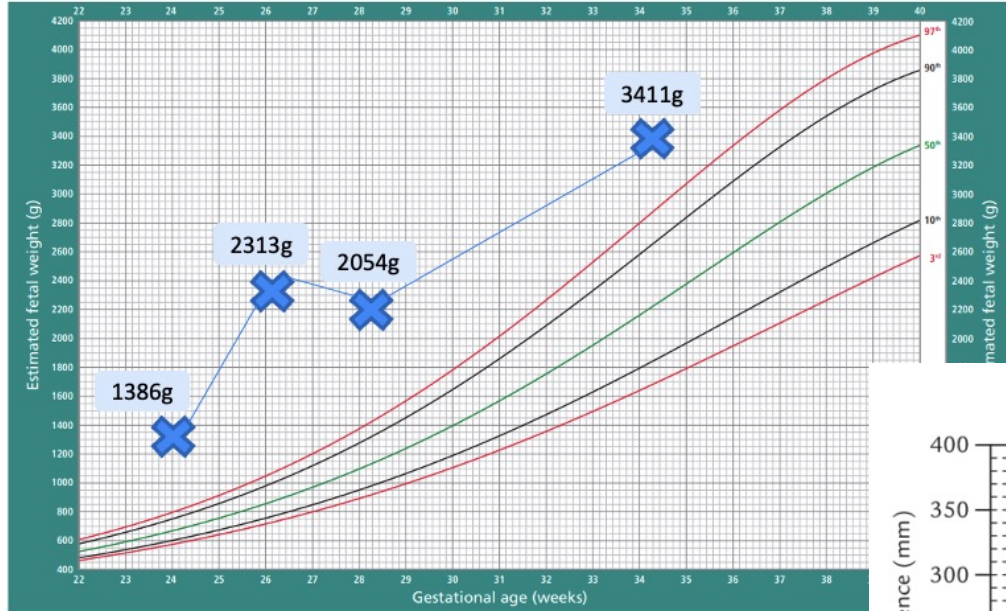


EVOLUCIÓ



Ascitis severa, hidrotòrax,
lleu, shunts normoinerts

27.1 sg

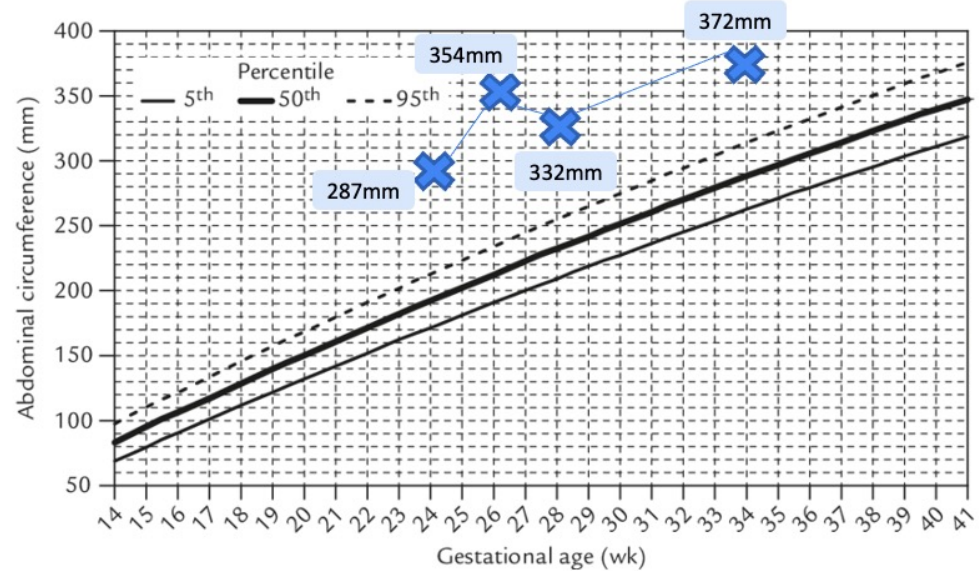


© University of Oxford

International Fetal Growth Standards

Stinemann et al.

PERIMETRE ABDOMINAL





Hidrotòrax unilateral, shunts
normoinerts. Ascitis severa.

ILA 34 cm

34.1 sg

FINALITZACIÓ DE L'EMBARÀS

- RPM **34.3 setmanes**
- **Cesària electiva 34.4 sg** per ascitis fetal severa (prèvia maduració pulmonar fetal)
- Nadó sexe masculí, APGAR **6/6/9**, pH 7.31

CONTROL POSTNATAL

- UCI: IOT 35 dies → VNI 75 dies
- Nutrició enteral adaptada
- ID secundària → shock sèptic per *Klebsiella oxytoca*, sense seqüel·les
- CMV congènit d'adquisició tardana (2 reactivacions)

Actualment té
9 mesos i ha
evolucionat
favorablement

CAS CLÍNIC 2

ANTECEDENTS

- 29 anys
- Sense antecedents mèdico-quirúrgics d'interés
- TPAL 2022 (2 eutòcics sans, 1 GEU MTX, 1 AE)
- Natural de Marroc
- Parella consanguínia

GESTACIÓ ACTUAL

- Inici tardà control gestacional (14.1 setmanes)
- Serologies maternes negatives
- GS Rh B+, Coombs indirecte negatiu



ECOGRAFIA 14.1 SETMANES



Edema subcutani, ascitis i vessament pleural

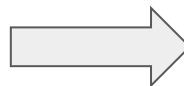
No signes de fallida cardíaca ni malformacions aparents

- Rebutja procediment invasiu
- DNA fetal **no aneuploidies**





19.4 sg

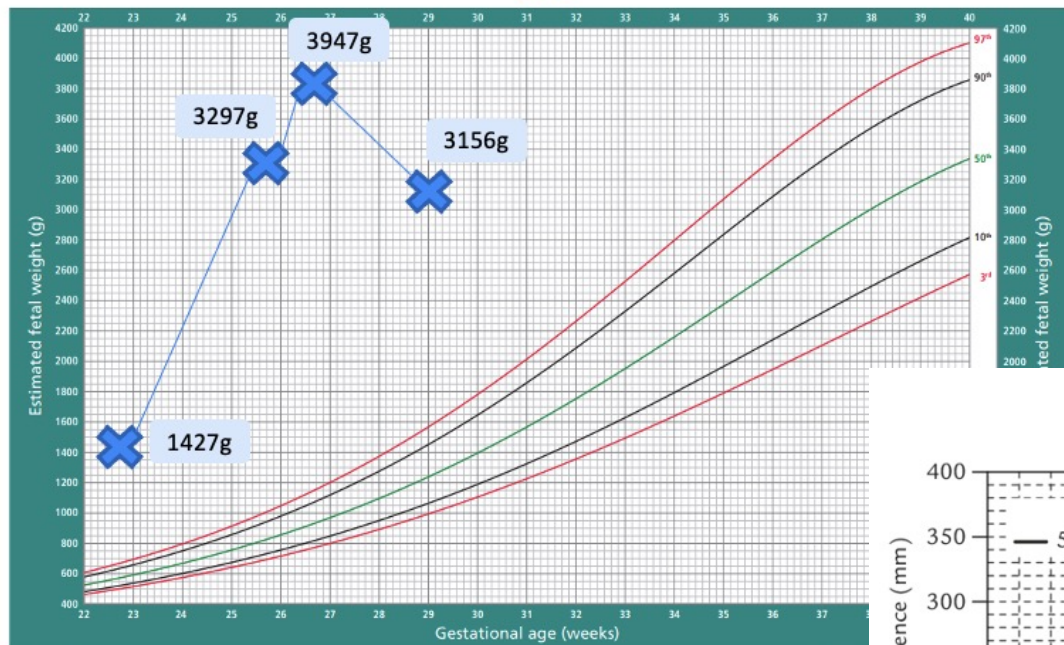


22.4 sg



Hidrops
progressiu +
Anhidramnis



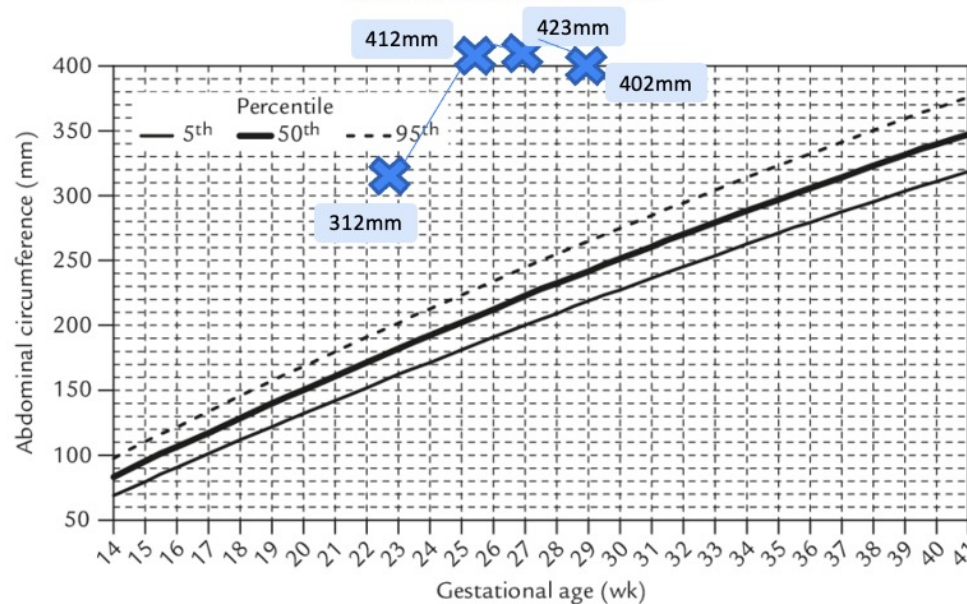


© University of Oxford

International Fetal Growth Standards

Stirrem

PERIMETRE ABDOMINAL





No desitja ILE

27.5 sg



EVOLUCIÓ

- Èxitus fetal 30.3 setmanes
- Part vaginal (H. Ceuta) de nadó hidròpic (**3345g**)
- Eritema generalitzat, pell escaldada que es desprèn amb facilitat, **hidrops generalitzat**, edema nual, fàcies “tosca” i edematosa. GGEE masculins edematosos. Cordó umbilical 3 vasos, edematitzat
- Estudis **pendents**
 - Array i exoma
 - CMV i PB19
 - Cultiu fetal
 - Estudi anatòmic placenta

HIDROPS FETAL

- Acumulació líquid intersticial **≥2 compartiments extravasculars** fetals
 - Vessament pleural/pericàrdic
 - Ascitis
 - Edema subcutani
- Causa
 - **No immune** (>90%)
 - Immune (<10%)
- Prevalença: desconeguda

HIDROPS FETAL NO IMMUNE

Cardiovascular

35-40%

Hematològica

10-27%

Cromosomopaties

7-16%

Infeccions

5-10%

Anomalies
toràciques i
limfàtiques

10%

Síndromes
genètics

5-10%

STFF i TRAP

3-10%

Urinària

2-3%

Altres causes

11-29%

Desconeguda

15-25%

CONCLUSIONS

1

Pronòstic **desfavorable** en la majoria dels casos

2

Mortalitat perinatal elevada (**55-98%**, depenent de etiologia)

3

Alguns casos evolucionen favorablement

4

Disposar de **diagnòstic etiològic** permet optimitzat maneig prenatal

MOLTES GRÀCIES



Dra. Ona Alsinet Reig

Resident tercer any - Consorci Sanitari Integral (Hospital General Hospitalet)