

# Una nova perspectiva al diagnòstic prenatal

**Díaz Tapiador, S.<sup>1</sup>**; Monclús Argany, M.<sup>1</sup>; Muñoz Abellana, M. B.<sup>1</sup>; Ventura Campos, È.<sup>1,2</sup>; Cavallé Busquets, P.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hospital Universitari Sant Joan de Reus

<sup>2</sup>ASSIR Reus

## CAS CLÍNIC

- Primigesta de 26 anys, **TN > p99**  
CRL 58 mm, TN 3.10 mm

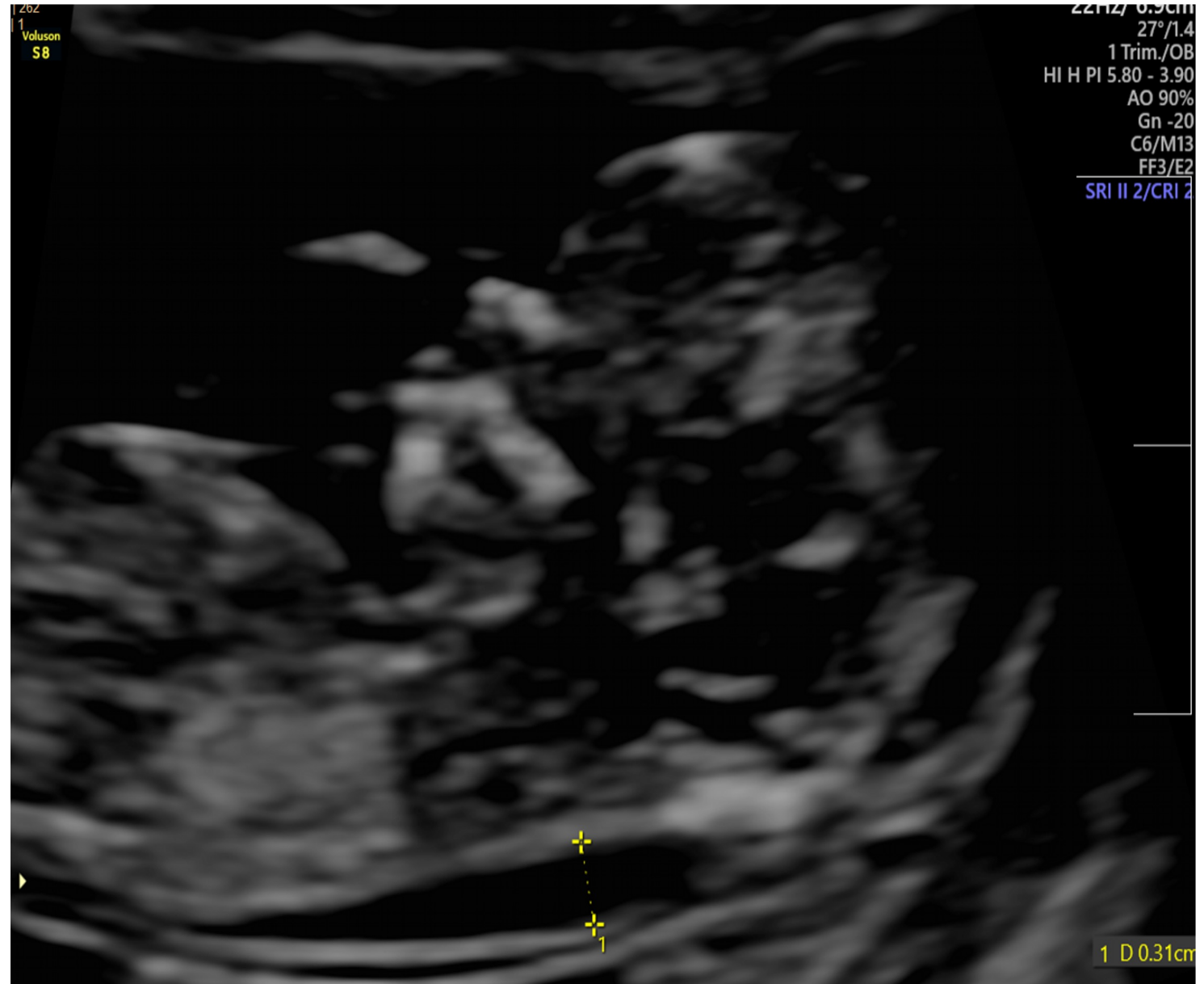
### Antecedents personals:

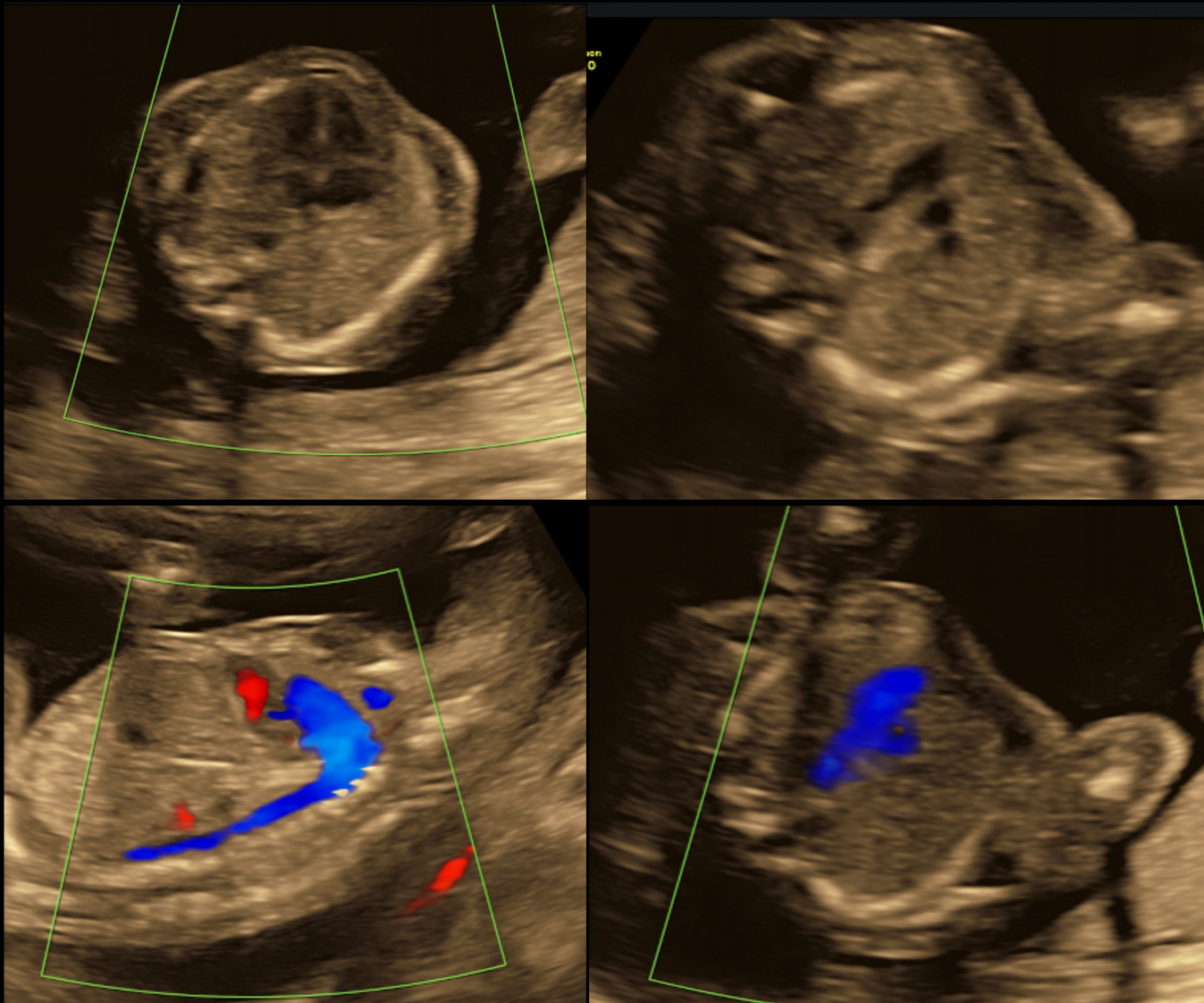
- Retràs de desenvolupament psicomotor
- Discapacitat intel·lectual 33%
- Otitis de repetició

### Antecedents quirúrgics:

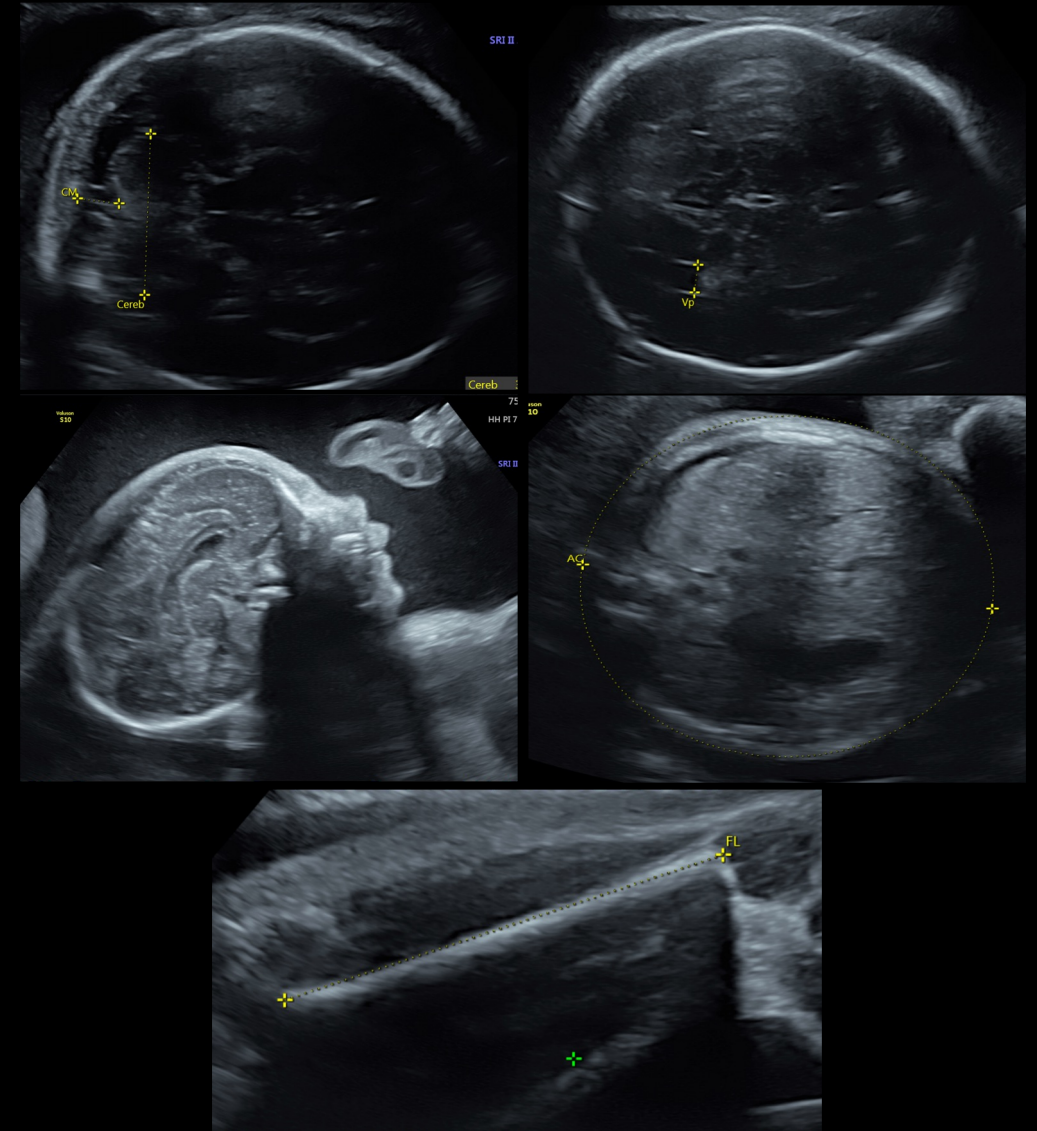
- Quistectomia d'ovari

- Cribatge combinat 1rT: alt risc T21
- Biòpsia corial: **QF-PCR i Array normal**
- Ecocardiografia precoç: normal**
- Eco morfològica (20 SG): normal**





**Ecocardiografia precoce: normal**



**Ecografia morfologica (20 SG): normal**

## Ecocardiografia de control (26 SG)

- **Vessament pleural bilateral**
- **Restricció de creixement fetal**
- Sense altres alteracions morfològiques

### Causes de vessament pleural:

- Hidrops fetal
- Quilotòrax congènit
- Cardiopaties congènites
- Malformacions pulmonars
- **Infeccions**

**Serologies (-)**



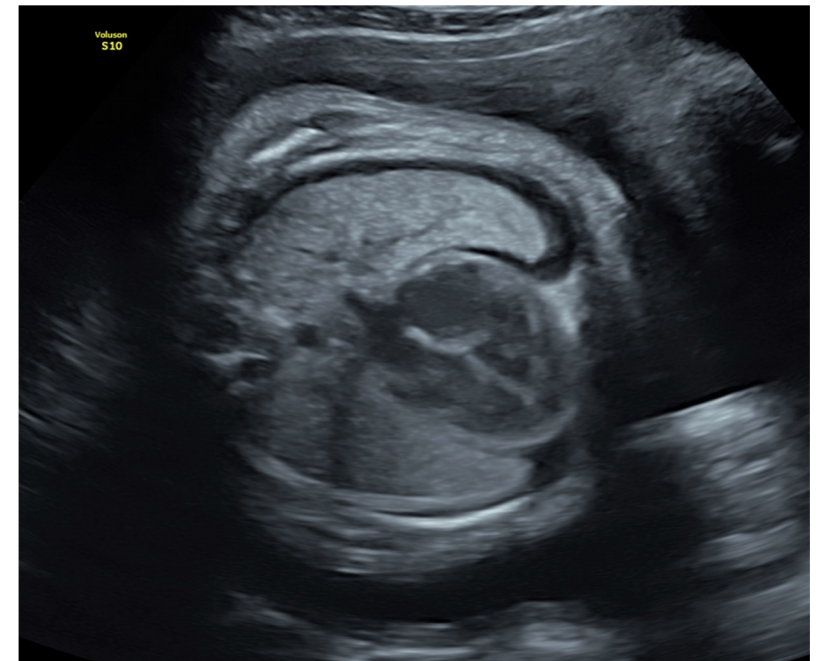
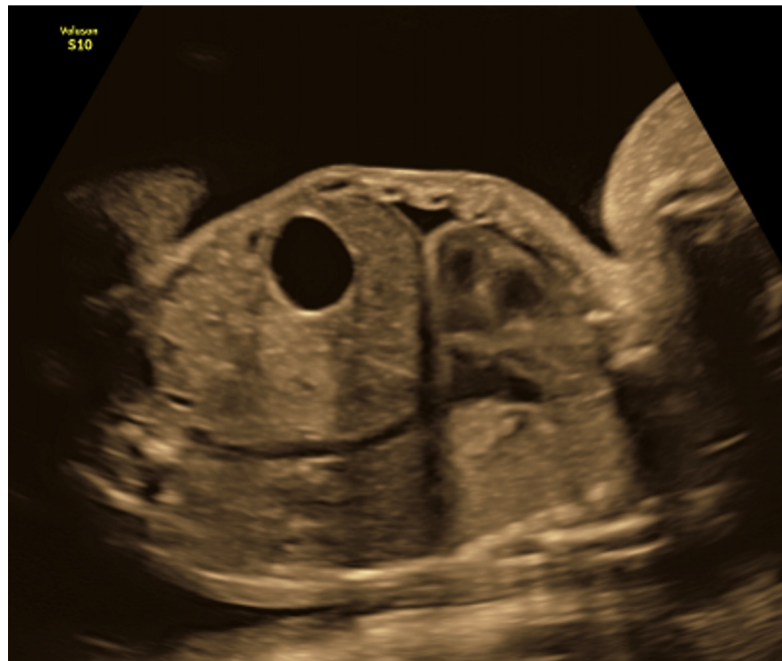
# DIAGNÒSTIC DIFERENCIAL

- Infeccions
- Malformacions: cardíques
- Síndrome de Noonan
- Altres RASopaties  
*Sd. de Costello, neurofibromatosis 1, sd. LEOPARD,  
sd. cardio-facio-cutàneo, sd. Legius...*



***Derivació a H. Vall d'Hebron***

- **Panell de RASopaties: normal**



# VISITA AL SERVEI DE GENÈTICA

- Discapacitat intel·lectual (33% *reconeguda*)
- Talla baixa (1,53 m)
- Fàscies característica:
  - Morfologia facial triangular
  - Macrodòncia d'incisius centrals superiors
- Retard de tancament de fontanel·les
- Otitis de repetició

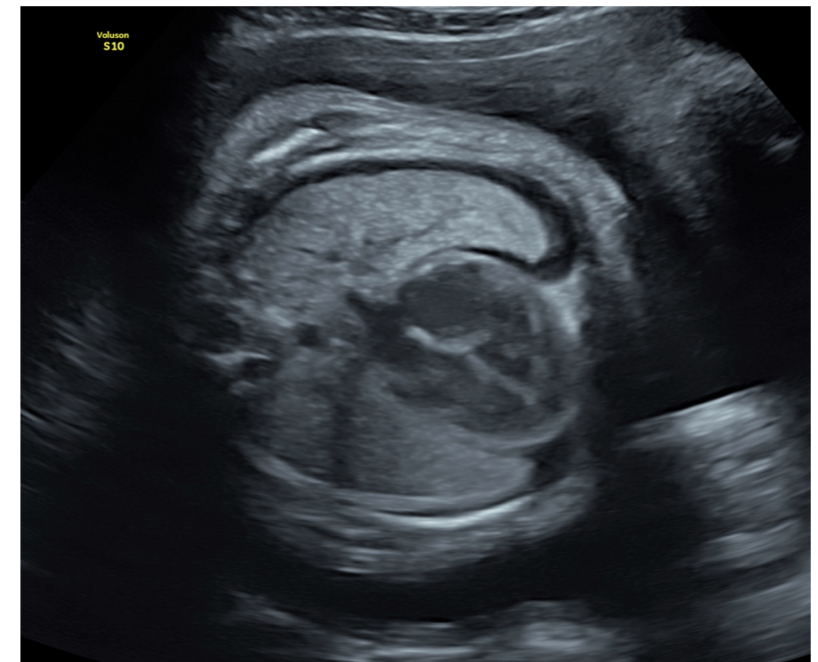
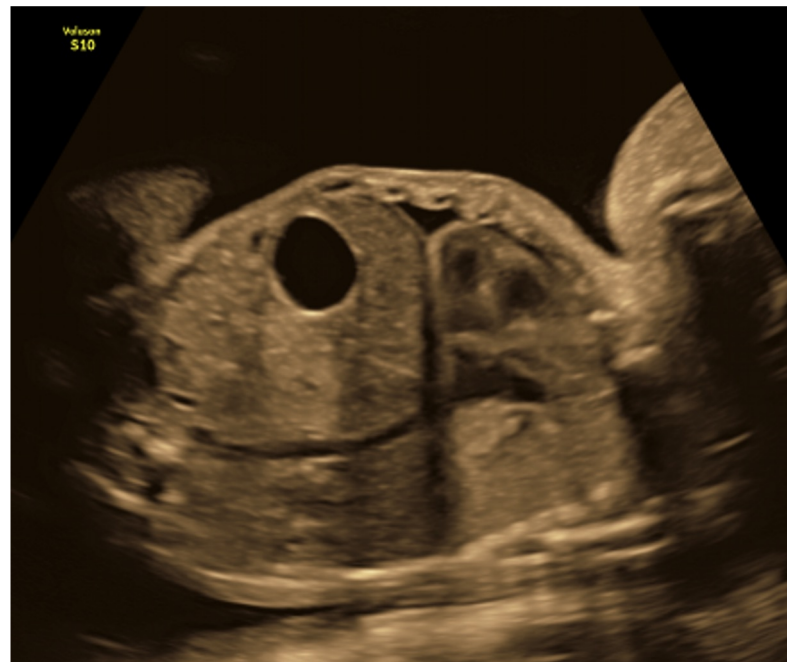
## Estudi genètic dirigit

variant específica en el **gen ANKRD11**:

c.7327C>T p.(Gln2443Ter)

Confirmació diagnòstica materna: **Síndrome de KBG**

**Sospita clínica:** Síndrome de KBG



# Síndrome de K B G

OMIM #148050 || ORPHA2332

Entitat genètica poc freqüent  
Herència autosòmica dominant

Mutació de novo

Estudi genètic **matern** dirigit:  
variant específica en el **gen ANKRD11**:  
c.7327C>T p.(Gln2443Ter)



Herència AD

Estudi genètic **fetal** dirigit:  
variant específica en el **gen ANKRD11**:  
c.7327C>T p.(Gln2443Ter)



Confirmació diagnòstica  
materna i fetal de  
**síndrome de K B G**

EQUIPS  
MULTIDISCIPLINARS

- Clau en el diagnòstic prenatal actual
- Enfocament global des de diferents perspectives

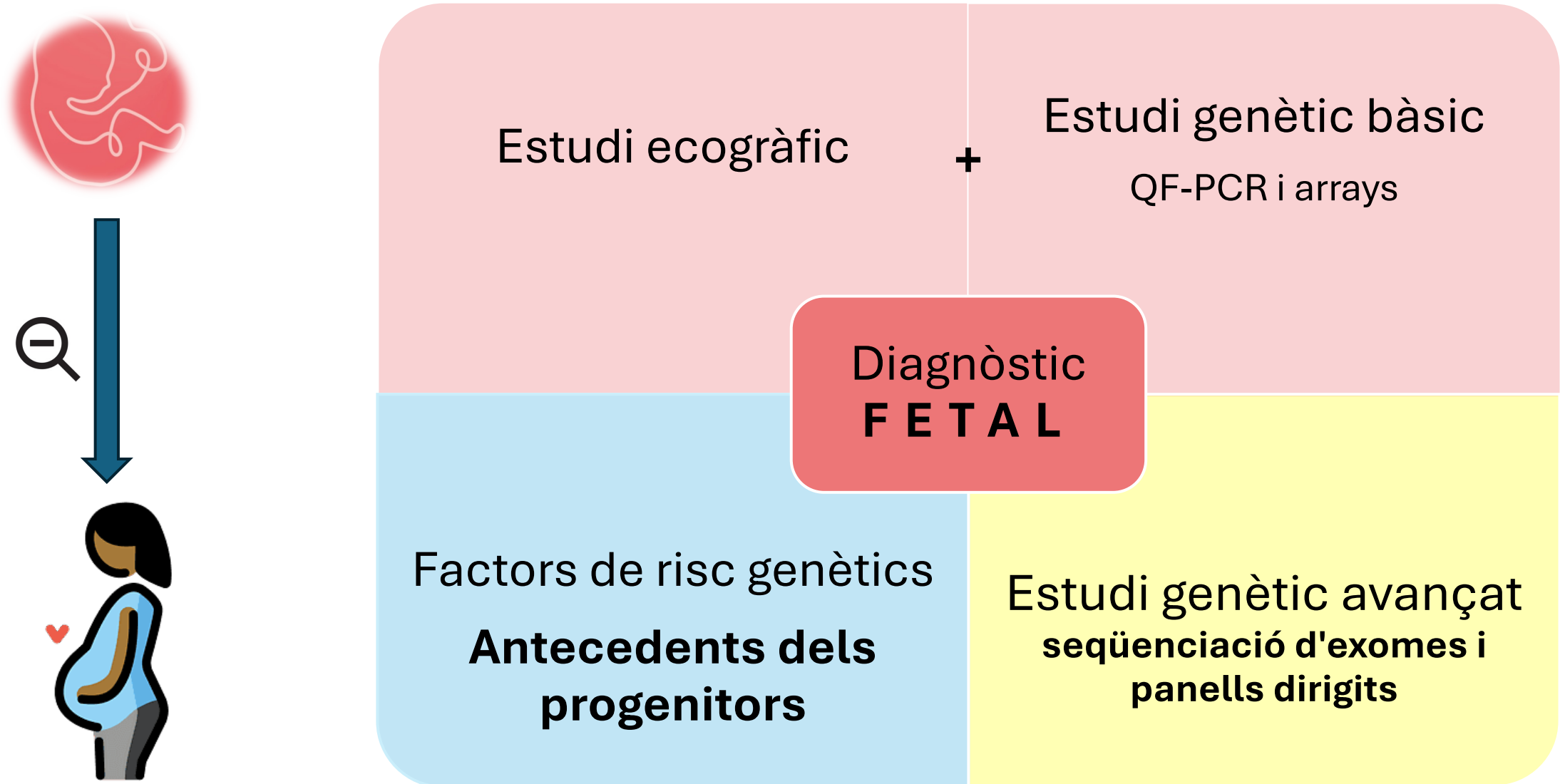
## CAS CLÍNIC

### FINAL DE LA GESTACIÓ

#### **36+5 SG – Cesària per presentació podàlica**

- Fetus masculí de 2310 grams
- Test d'Apgar 6/9/10

# “Una nova perspectiva al diagnòstic prenatal”



# BIBLIOGRAFIA

- Pauta, M., Martinez-Portilla, R. J., & Borrell, A. (2022). Diagnostic yield of next-generation sequencing in fetuses with isolated increased nuchal translucency: systematic review and meta-analysis. *Ultrasound in obstetrics & gynecology : the official journal of the International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*, 59(1), 26–32. <https://doi.org/10.1002/uog.23746>
- Di Girolamo, R., Rizzo, G., Khalil, A., Alameddine, S., Lisi, G., Liberati, M., Novelli, A., & D'Antonio, F. (2023). Whole exome sequencing in fetuses with isolated increased nuchal translucency: a systematic review and meta-analysis. *The journal of maternal-fetal & neonatal medicine : the official journal of the European Association of Perinatal Medicine, the Federation of Asia and Oceania Perinatal Societies, the International Society of Perinatal Obstetricians*, 36(1), 2193285. <https://doi.org/10.1080/14767058.2023.2193285>
- "Approach to the neonate with pleural effusions." In: UpToDate, [Internet]. Waltham, MA: UpToDate Inc. Available from: [https://www.uptodate.com/contents/approach-to-the-neonate-with-pleural-effusions/print?search=derrame%20pleural%20fetal&source=search\\_result&selectedTitle=1%7E12&usage\\_type=default&display\\_rank=1](https://www.uptodate.com/contents/approach-to-the-neonate-with-pleural-effusions/print?search=derrame%20pleural%20fetal&source=search_result&selectedTitle=1%7E12&usage_type=default&display_rank=1). Accedit: 30 de gener de 2024.
- "Síndrome de KBG". In: Orpghant, [Internet]. Recuperat de: <https://www.orpha.net/es/disease/detail/2332#:~:text=Es%20un%20s%C3%ADndrome%20malformativo%20cong%C3%A9nito,y%20alteraciones%20de%20la%20conducta>. Accedit: 2 de febrer de 2024.
- "Noonan síndrome". In: UpToDate, [Internet]. Tartaglia, M., & Gelb, B. D. (2022). UpToDate Inc. Available from: [https://www.uptodate.com/contents/noonan-syndrome?search=increased+nuchal+translucency&source=search\\_result&selectedTitle=3%7E150&usage\\_type=default&display\\_rank=3](https://www.uptodate.com/contents/noonan-syndrome?search=increased+nuchal+translucency&source=search_result&selectedTitle=3%7E150&usage_type=default&display_rank=3). Accedit: 30 de gener de 2024.

**Díaz Tapiador, S.<sup>1</sup>**; Monclús Argany, M.<sup>1</sup>; Muñoz Abellana, M. B.<sup>1</sup>;  
Ventura Campos, E.<sup>1, 2</sup>; Cavallé Busquets, P.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hospital Universitari Sant Joan de Reus

<sup>2</sup>ASSIR Reus

