

NEFROMEGÀLIA BILATERAL

A propòsit d'un cas



Hospital Parc Taulí de Sabadell

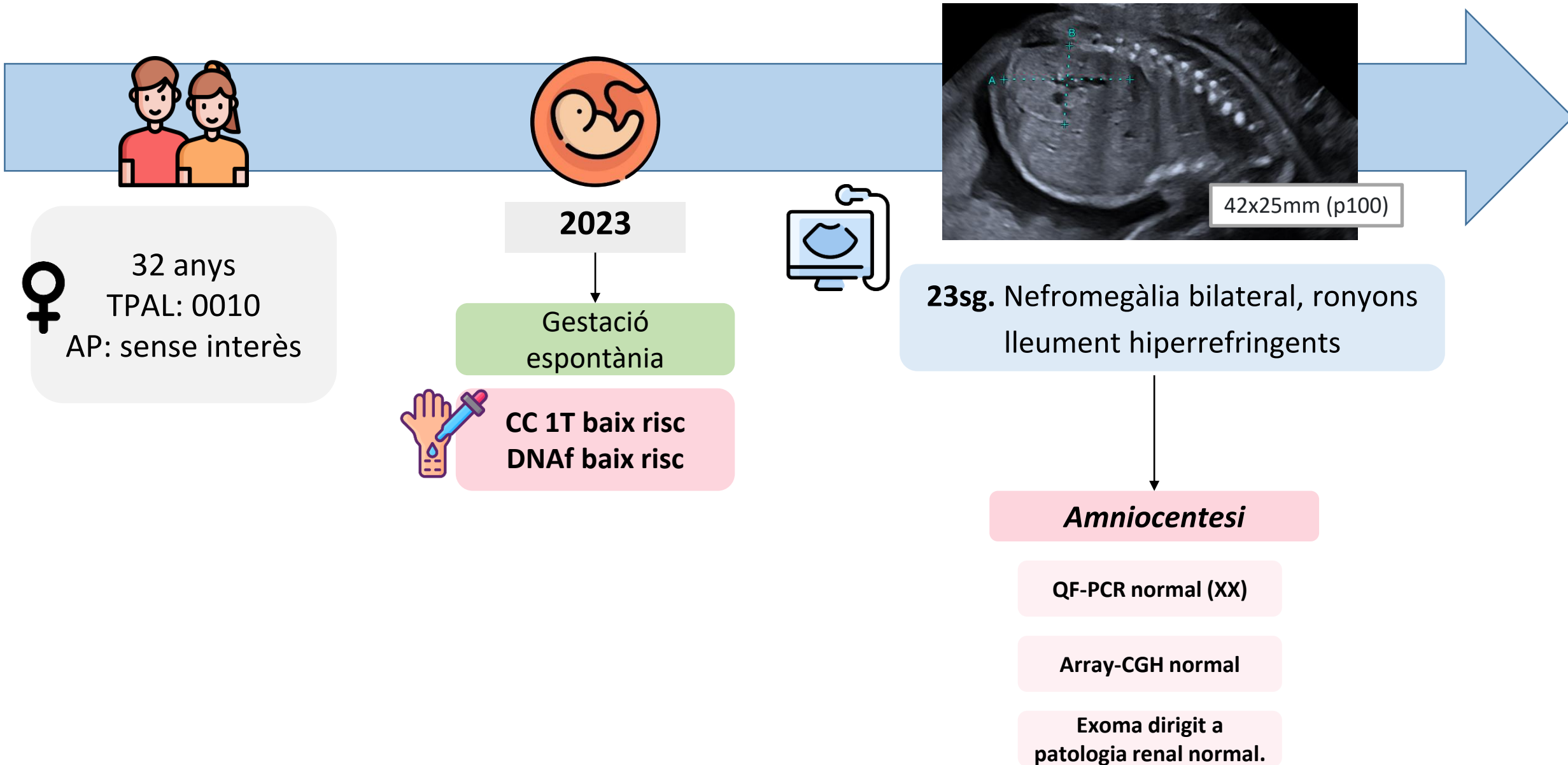
Muriel Tarbal Roquer; Laura Toledo Mesa; Marc Zamora Lapiedra; Anna Moreno Baró; Vanessa del Pilar Lanatta Vila; Cristina Lesmes Heredia; Montserrat Comas Rovira; Sílvia Pina Pérez; Manuel Corona Martínez

XXXI Jornada Catalana de Diagnòstic prenatal ecogràfic
22 de març de 2024



Parc Taulí
Consorci Corporació Sanitària

PRESENTACIÓ DEL CAS

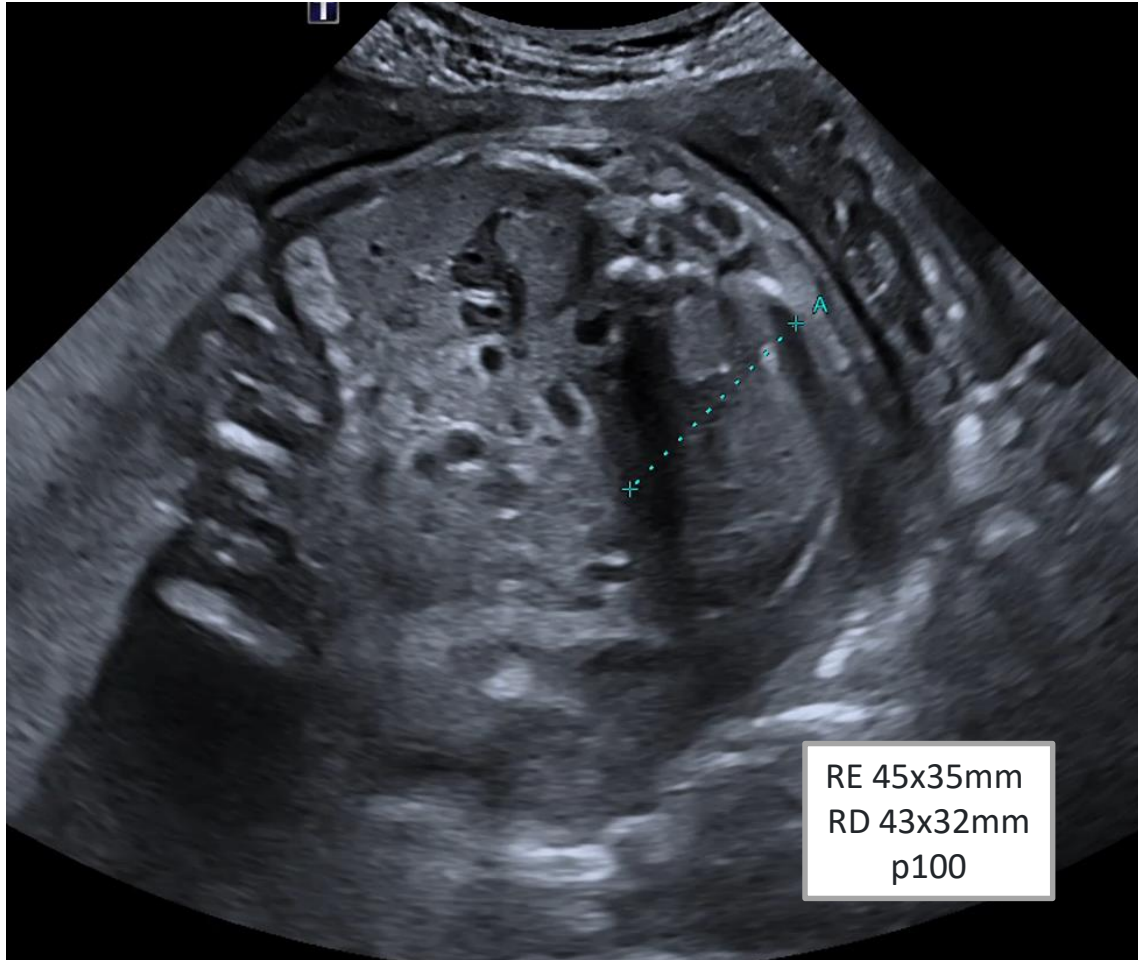


Control ecogràfic gestació

25 sg

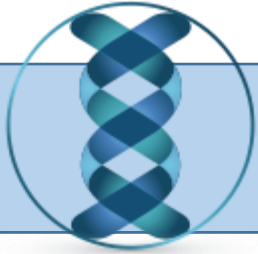
PFE 1158g (p100)

Davant de nova troballa, es valora la presència de macroglòssia



Síndrome de Beckwith Wiedemann (SBW) com a principal sospita diagnòstica

PRESENTACIÓ DEL CAS



Estudi metilació per a SBW



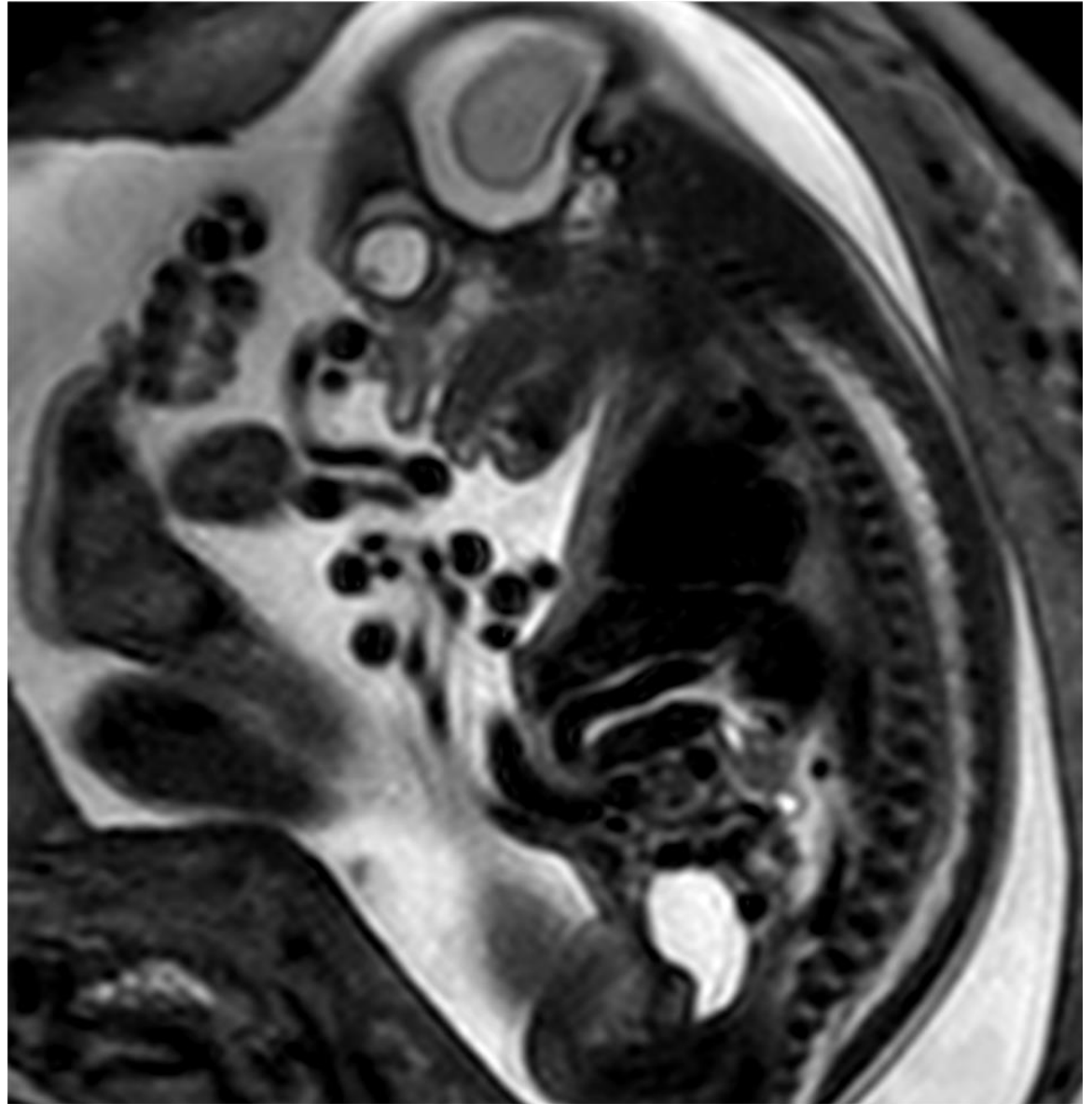
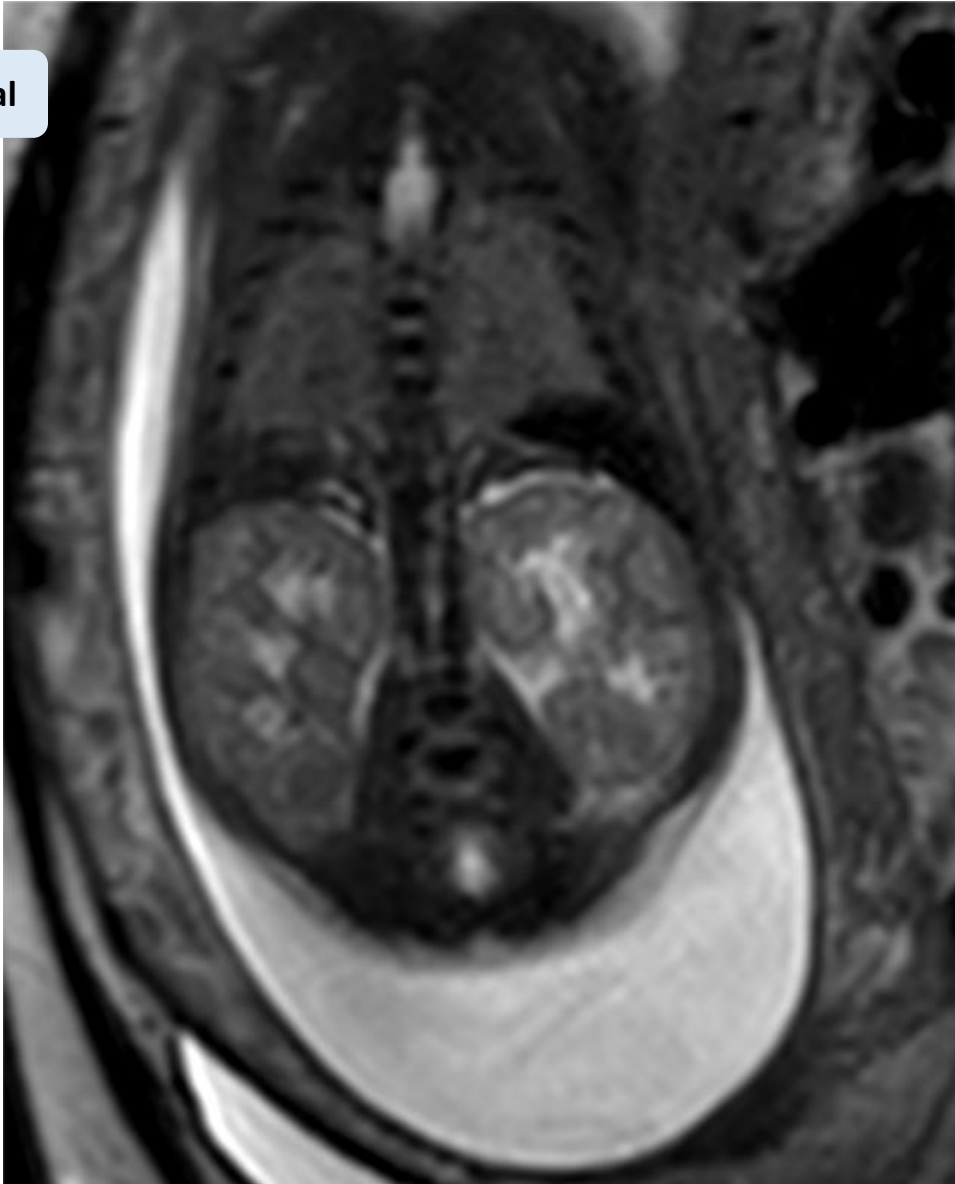
**Patró anòmal hipermetilació de
la regió IC1**

**Síndrome
BECKWITH
WIEDEMANN**



Control ecogràfic gestació

RMN fetal



Control ecogràfic gestació

28sg

PFE 1884g (p100)

FO aneurismàtic



Control ecogràfic gestació

31 sg

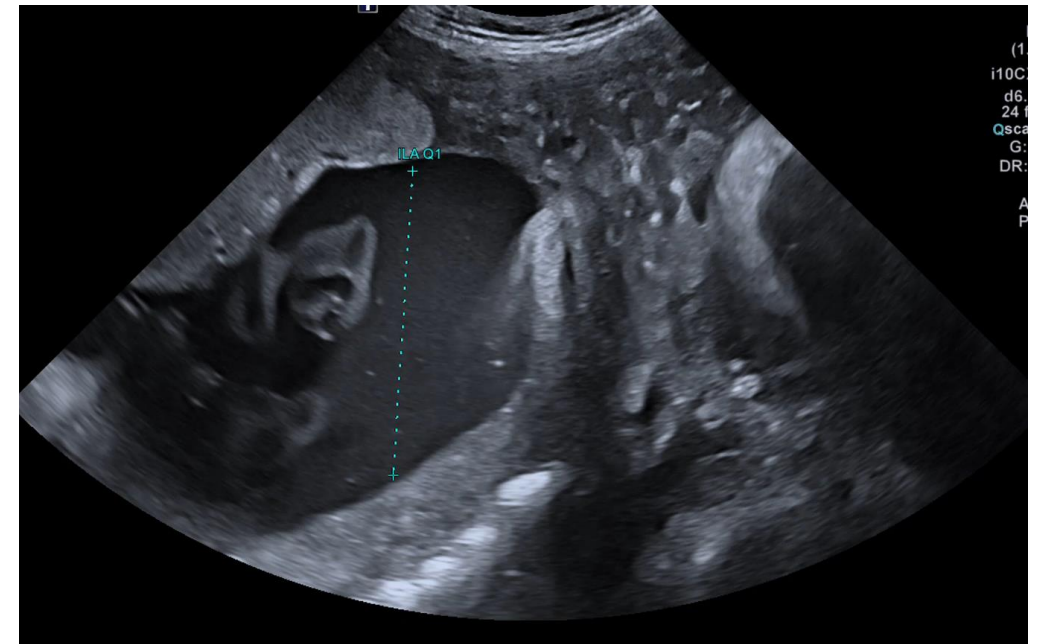
PFE 2740 (p100)

LA límit alt (ILA 24)



Feto A
GA(LMP) 31s4d
CA 350.2mm (Hadlock) 38s6d >98%tile

RE de 65x38 mm
RD de 62x19 mm



Control ecogràfic gestació

33 sg

PFE 2980 (p100)

Polihidramni (ILA 26)

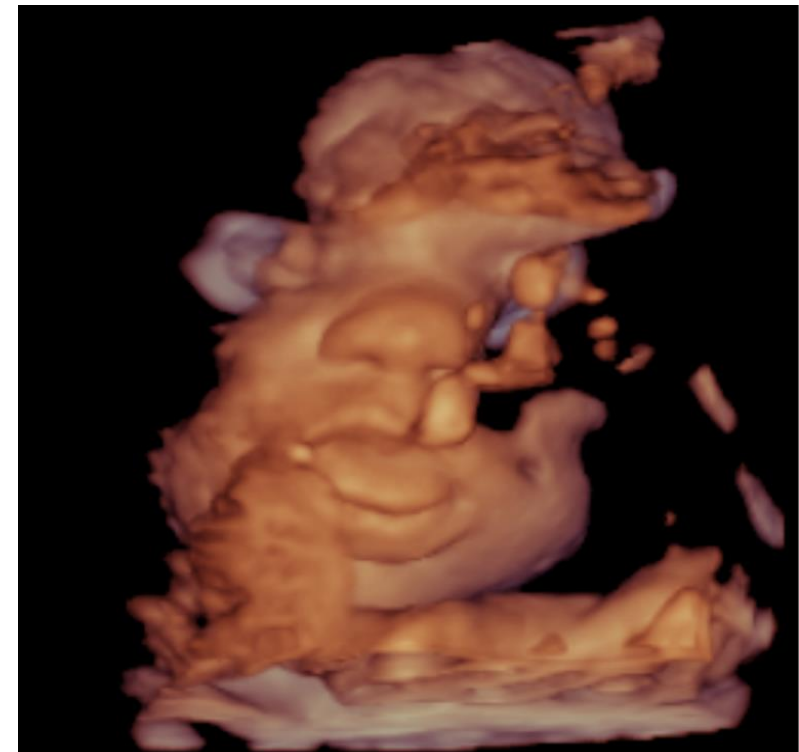
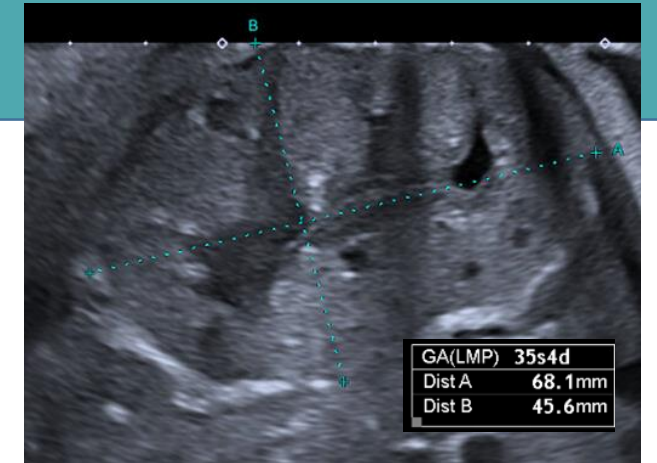
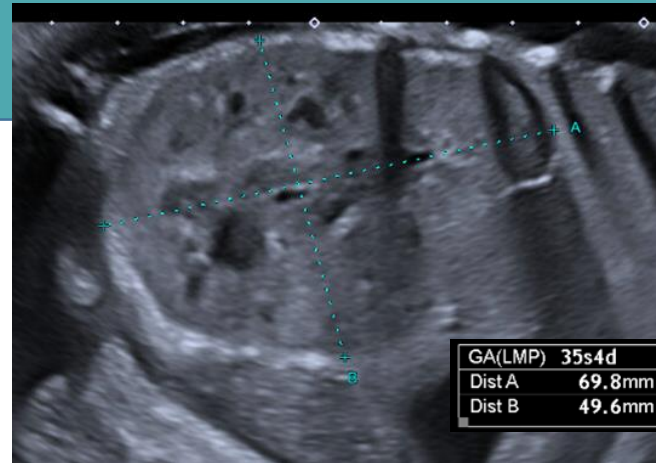


Control ecogràfic gestació

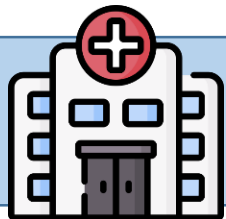
35 sg

PFE 3740 (p100)

Polihidramni (ILA 28)



Part i postpart



37,5 setmanes

Urgències per TA elevada i cefalea

159/81 - 160/77mmHg
Tira orina: Proteïnúria ++
EDEMES maleolars

PE GREU

Leucòcits $7.2 \times 10^9/L$, Plaquetes $275 \times 10^9/L$

Creatinina 0.91 mg/dL, **Àcid úric** 8.1 mg/dL

AST 285 U/L, **ALT** 224 U/L

LDH 376 U/L

Rati 189

QPC 1,79

Cesària

Nena **3960g**
Apgar 9-10-10



Exploració física:

- **Macroglòssia** que no compromet la via aèria
- ABD globulós, tou i depressible, no es palpen masses ni megàlies.

Ingressa a NN per observació:

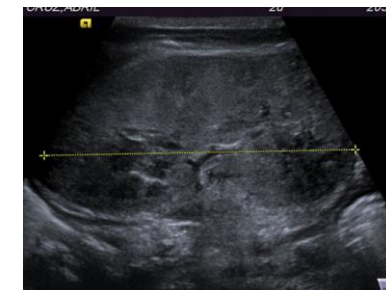
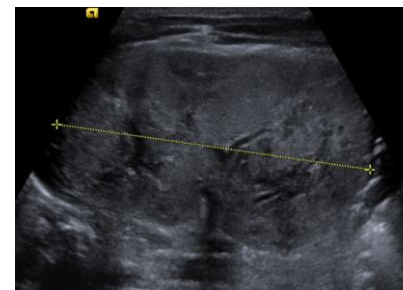
- **Hipoglucèmies** que es controlen amb suplementació (perfusió de glucosa)



2ddv

Ecografia renal: Nefromegàlia bilateral

Augment tamany ronyons
(RD 7cm i RE 6,5cm)
Poca diferenciació cortico-medular
Resta estructures normals



Ecocardio: Foramen oval permeable ampli

TRASLLAT als 7ddv

ALTA als 43ddv

Síndrome de Beckwith Wiedemann

La

act
un



La g

Hip



TAKE HOME MESSAGES

Davant **organomegàlia** valorar presència macroglòssia i pensar en el SBW com a possible diagnòstic

Diagnòstic prenatal → **difícil**
(onfalocele no sempre present)



IMPORTANT LA SOSPITA ECOGRÀFICA

El **diagnòstic definitiu** mitjançant proves moleculars/citogenètiques

Maneig multidisciplinar

Assessorament adequat
Planificar el moment del part
Prevenir possibles complicacions
Adequar el maneig postnatal

Pronòstic segons afectació

Seguiment infància per risc augmentat de tumors

Gràcies per l'atenció

XXXI Jornada Catalana de Diagnòstic prenatal ecogràfic
22 de març de 2024



Parc Taulí
Consorci Corporació Sanitària