

HJ23

Hospital Joan XXIII

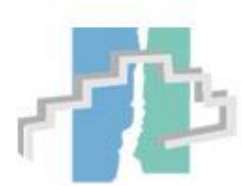


NEFROMEGÀLIA

HIPERREFRINGENT BILATERAL

XXVII Jornada Catalana de Diagnòstic Prenatal Ecogràfic
Hospital Universitari de Vic
29 de Març de 2019

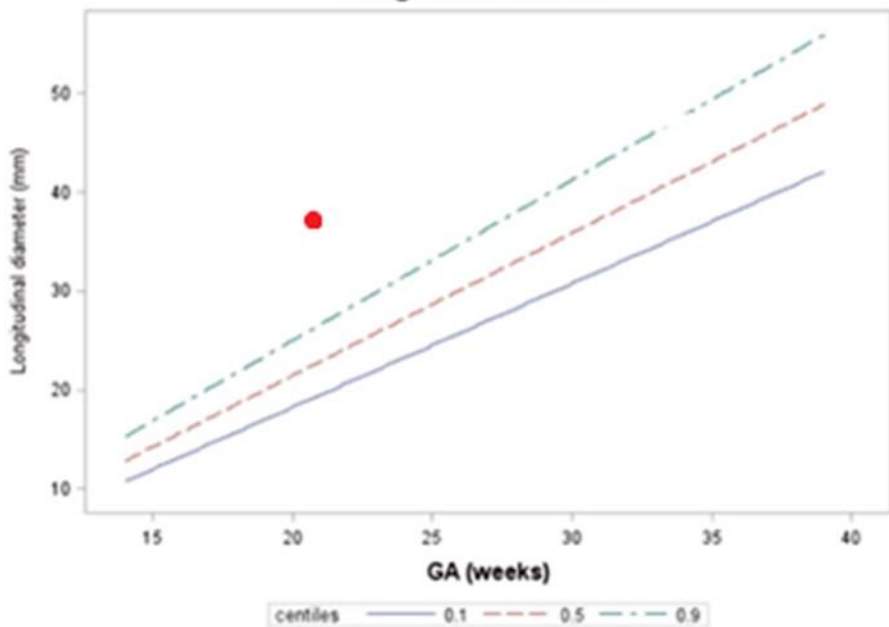
Judit Aixalà Sala
Servei Ginecologia i Obstetrícia
Hospital Universitari Joan XXIII Tarragona



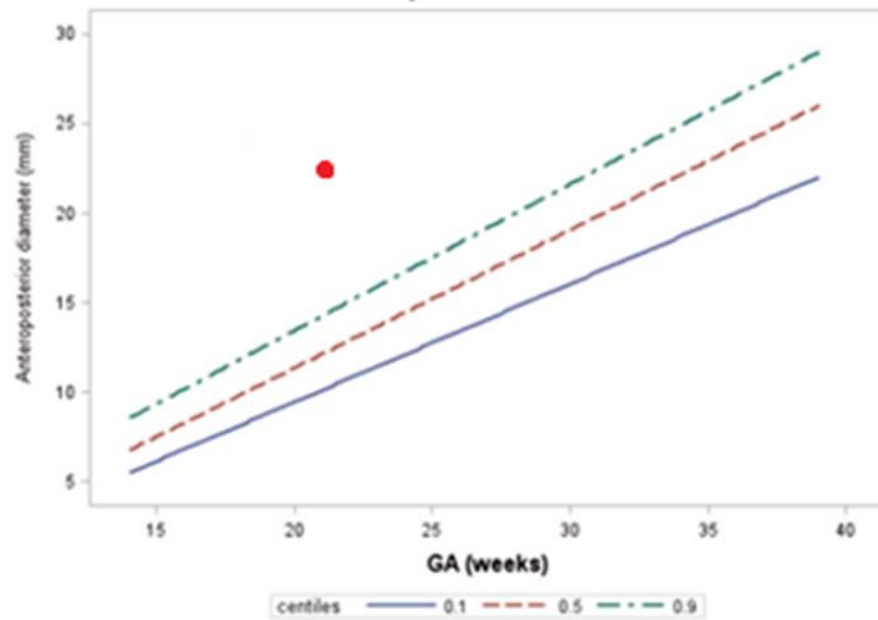
CAS CLÍNIC

- Dona de 32 a, gestant de 21+2 setmanes, acudeix per a realització ECO morfològica.
- No AF de patologia renal.
IQx. Cesària placenta prèvia 2016
TPAL 1021
No consanguinitat.
- **Eco 1rT:** normal.
Baix risc cribratge d'aneuploïdies i de preeclàmpsia.

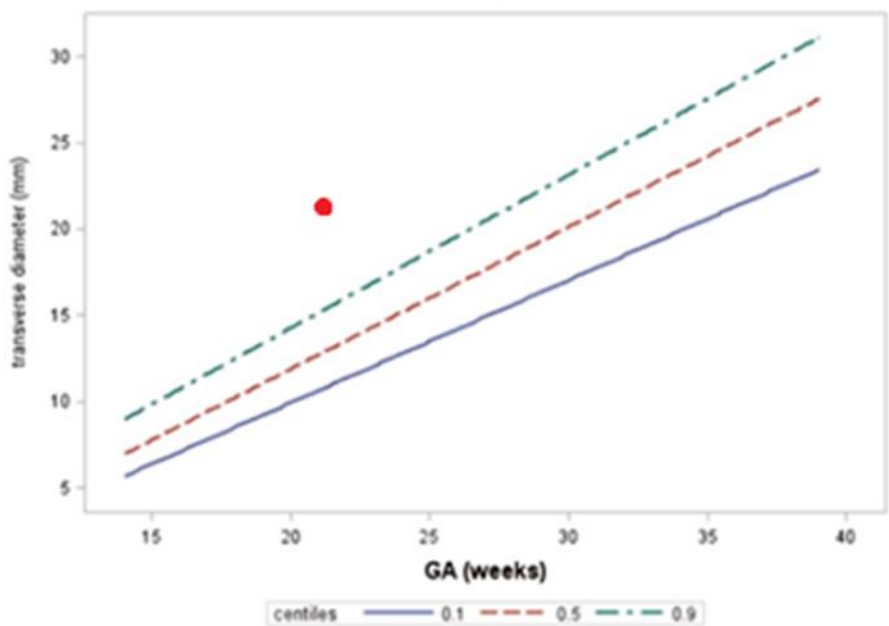
Longitudinal diameter



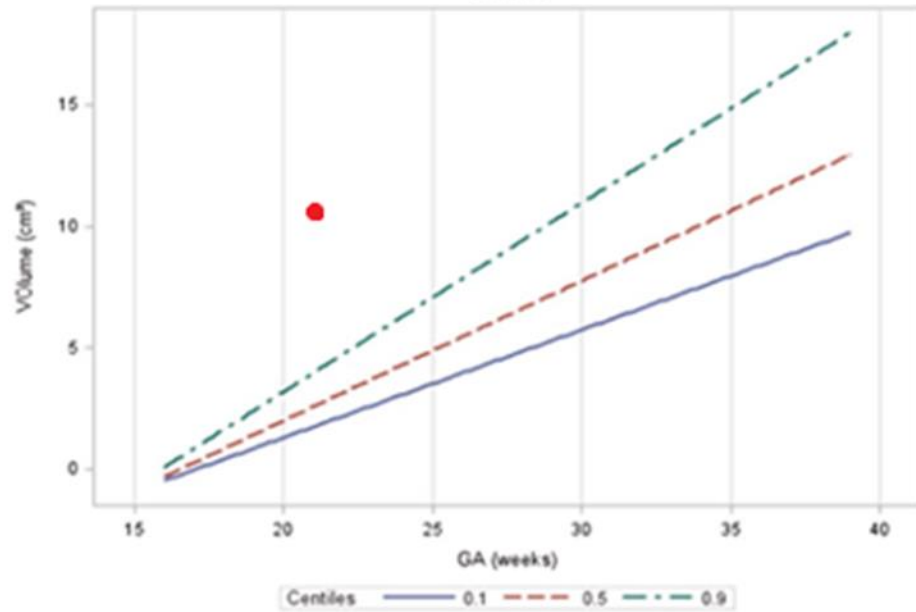
Anteroposterior Diameter

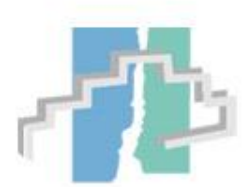


Transverse diameter



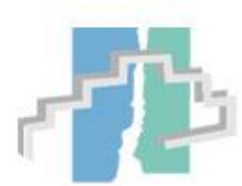
Volume





AMNIOCENTESIS: QF PCR + ARRAY CGH

- QF PCR: un cromosoma X, un cromosoma Y, dos cromosomes 13, dos cromosomes 18, dos cromosomes 21.
- Array CGH: arr(1-22)x2, (XY)x1



MALFORMACIONS ASSOCIADES

NO

SI



Patologia	H	Freqüència	Troballes
ADPKD	AD	1-5/10.000	Augment diferenciació cortico-medul·lar (CM). LA normal.
ARPKD	AR	1-9/100.000	Absència diferenciació cortico-medul·lar (CM). Oligohidramnios.

Síndrome	H	Freqüència	Troballes
Meckel-Gruber	AR	<1/100.000	Oligohidramnis sever, SNC alterat, polidactília.
Beckwith Wiedemann	?/ AD	1/4000	Macroglòssia macrosomia, omfalocele, polihidramnis
BBS	AR	1/125-160.000	Absència diferenciació CM. Anomalies digitals.
McKusick-Kaufman	AR	1/10.000	Polidactília post axial, alteracions congènites cardíaques, alteracions genitals.
Alström	AR	1-9/100.000	Distròfia cons i bastons, obesitat, DM II, disfunció renal.

29.12.1984

H. JOAN XXIII TARRAGONA

TIs 0.1
Tib 0.1
MI 0.9

RABO

23w1d

05.03.2018

10:04:20 AM

16.1cm /

90° / 16

Routine 2 T

HH PI 7.40 - 3

Gr

C6 /

FF1,

SRI II 2 / C

Voluson
E8

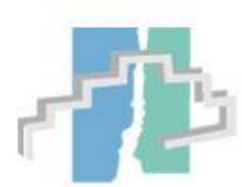


RD

23+1

1 D 44.31mm





INDICACIONS PANELL GENÈTIC DE PATOLOGIA RENAL

1. Augment ecogenicitat renal.
2. Pèrdua de la diferenciació cortico-medul·lar.
3. Quists renals.
4. Mida anormal renal per edat gestacional.

Bullich, Gemma, et al. "A Kidney-Disease Gene Panel Allows a Comprehensive Genetic Diagnosis of Cystic and Glomerular Inherited Kidney Diseases." Kidney International, vol. 94, no. 2, 2018, pp. 363–371., doi:10.1016/j.kint.2018.02.027.

Voluson

80° / 36Hz
2+3 Trim. Card.
HM 7.30 - 4.50
Gn 4
C6 / M7
FF5 / E3
SRI II 2 / CRI 3

Voluson
E8

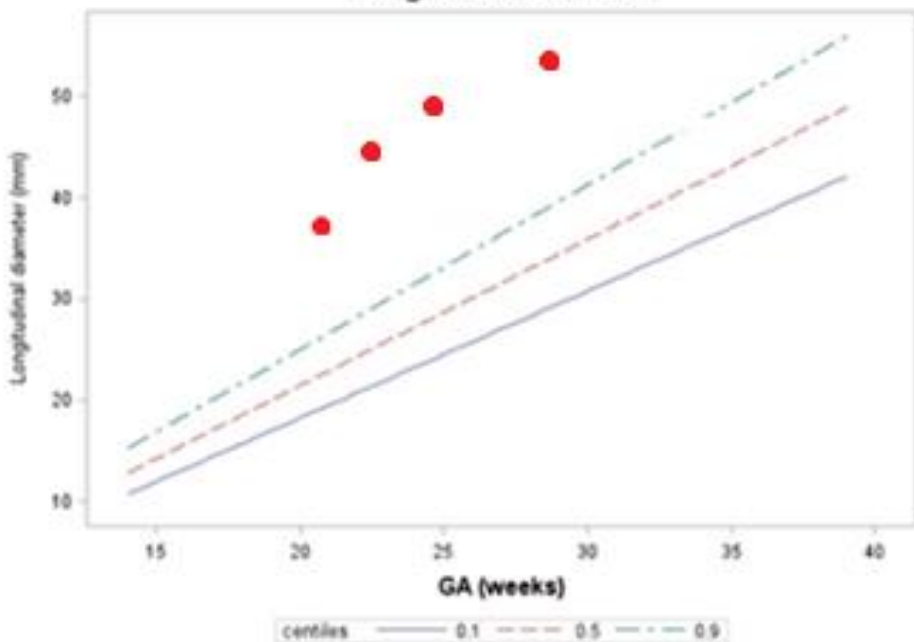
Voluson
E8

25+1

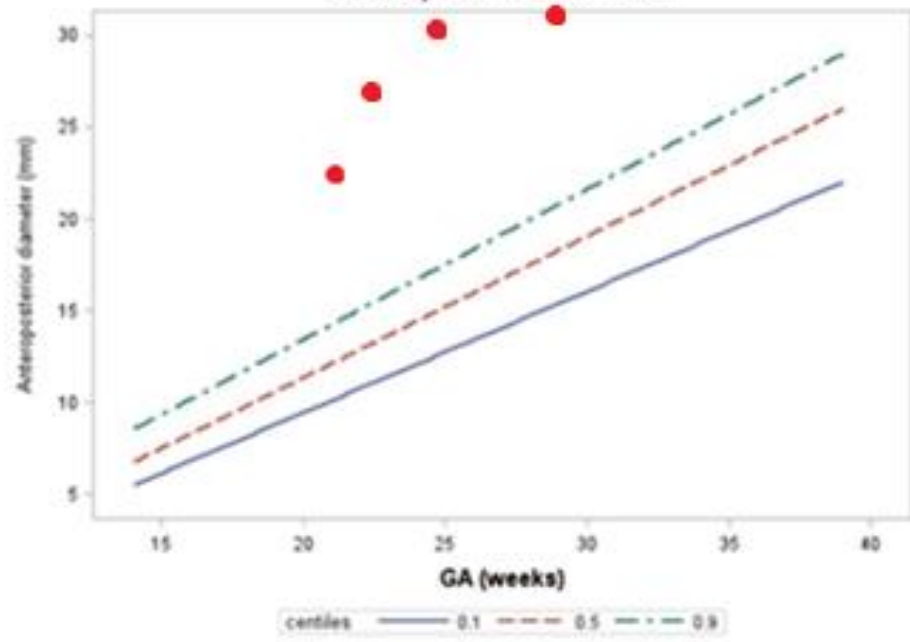
1 D 54.25mm
2 D 44.69mm



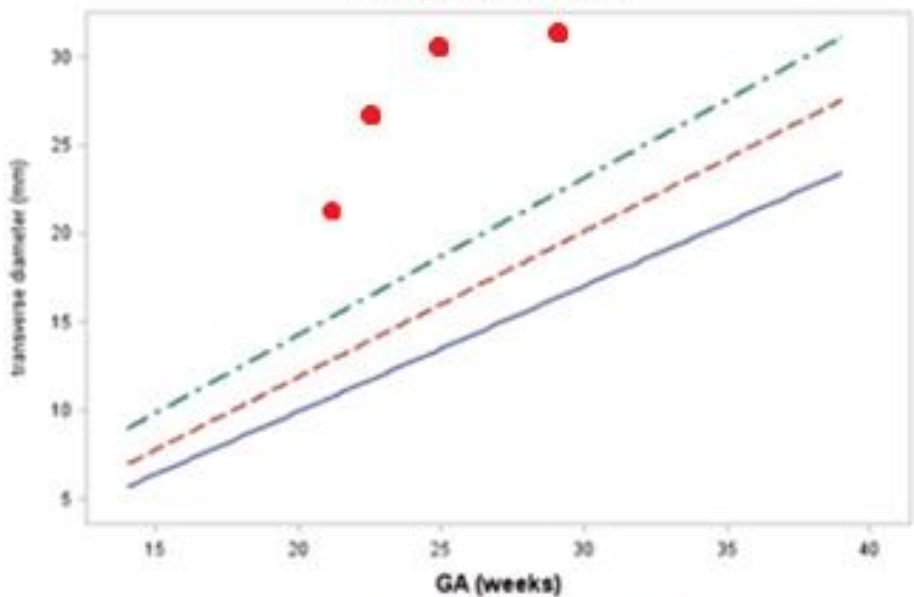
Longitudinal diameter



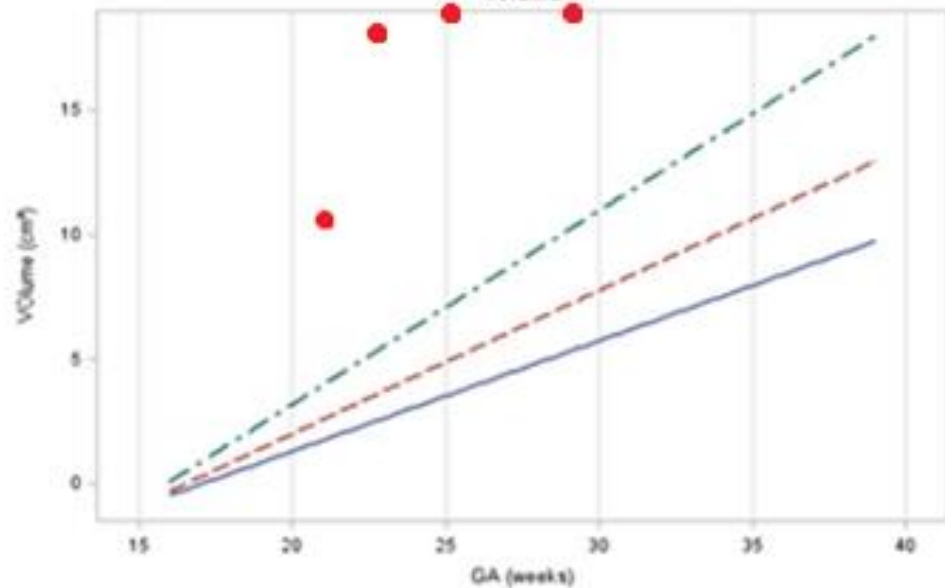
Anteroposterior Diameter

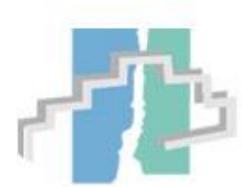


Transverse diameter



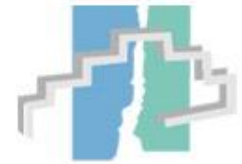
Volume





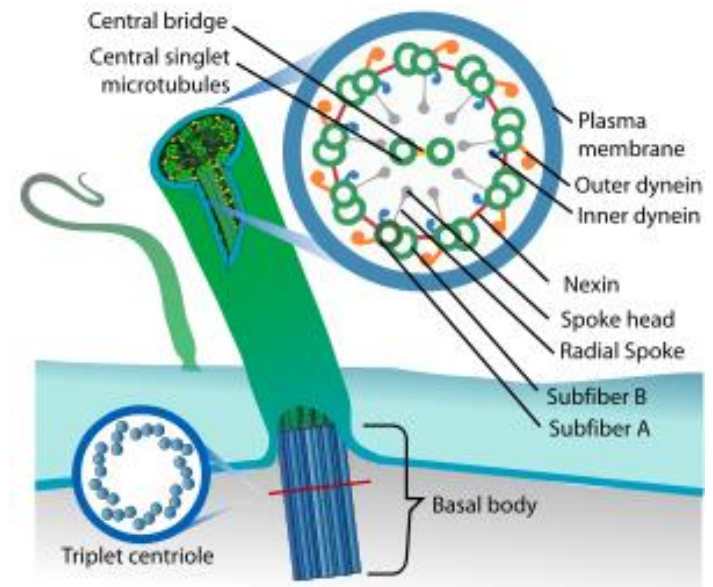
- *Després de la seqüenciació 140 gens causants de patologia renal s'ha identificat al fetus de **portador de dos variants de seqüència en el gen BBS12c.***
- *El fetus de la gestació actual està probablement afectat del **síndrome de Bardet Biedl.***

EXÓ	cDNA BBS12	PROTEÏNA
2	c.[1616G>A]	p.[Gly539Asp]
2	[1890_1891del]	[(Pro632Phefs*7)]

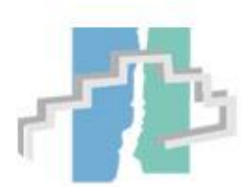


CILIOPATIES

- Malalties genètiques.
- Afectació cili primari.
- Mutació altera el funcionament.
- Repercussió ocular, hepàtica, renal, SNC.
- **SIGNES GUIA:**
 - **Nefromegàlia**
 - **Polidactília**
 - **Anomalies línia mitja**



Sd. Alström, BBS, Sd. Joubert, Sd. Kaufman, Sd. Meckel-Gruber,....

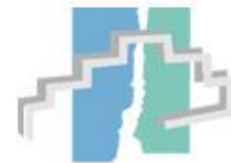


SÍNDROME BARDET-BIEDL

- AR.
- 20 gens associats.
- 1/100.000.
- Nefromegàlia hiperrefrangent.
- Polidactília post axial.
- Obesitat.
- Retinopatia pigmentària.
- Anomalies genitourinàries.
- Alteracions de l'aprenentatge.
- Retràs mental.
- Atàxia.
-

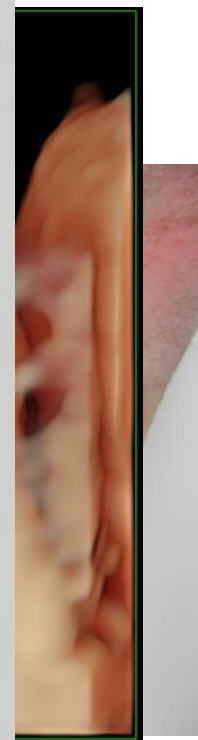
HJ23

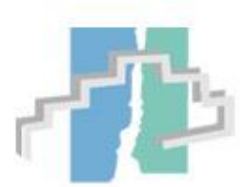
Hospital Joan XXIII



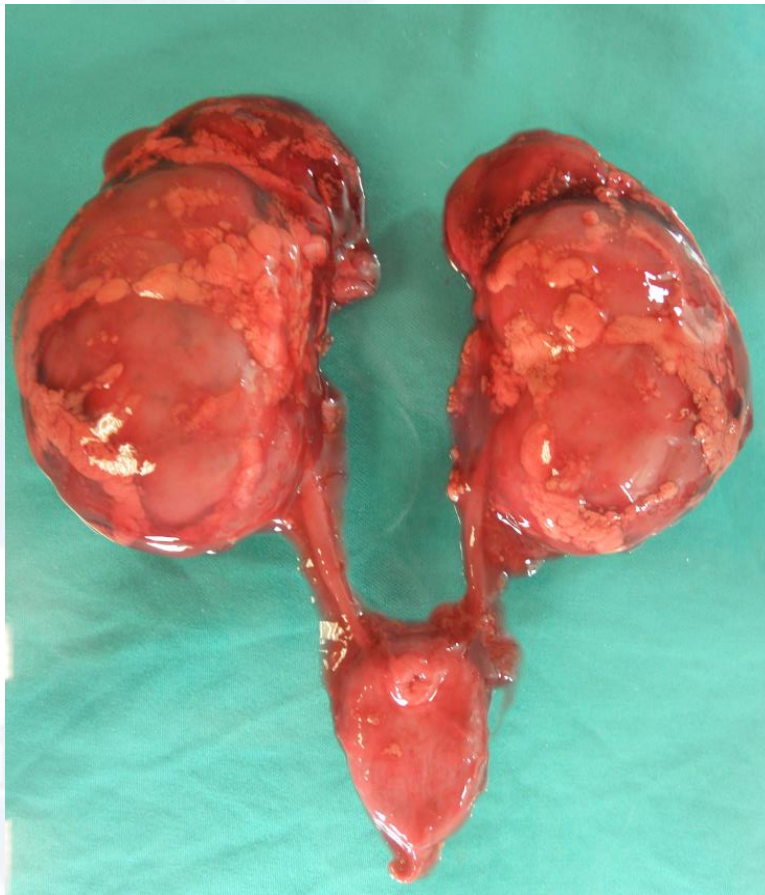
ILE 30+4

- Part vaginal





Displàsia renal en concordança amb BBS



- Pes ronyó dret: 30.5g
- Pes ronyó esquerre: 38.2g

30 SG: 10.1g +/- 6.0g

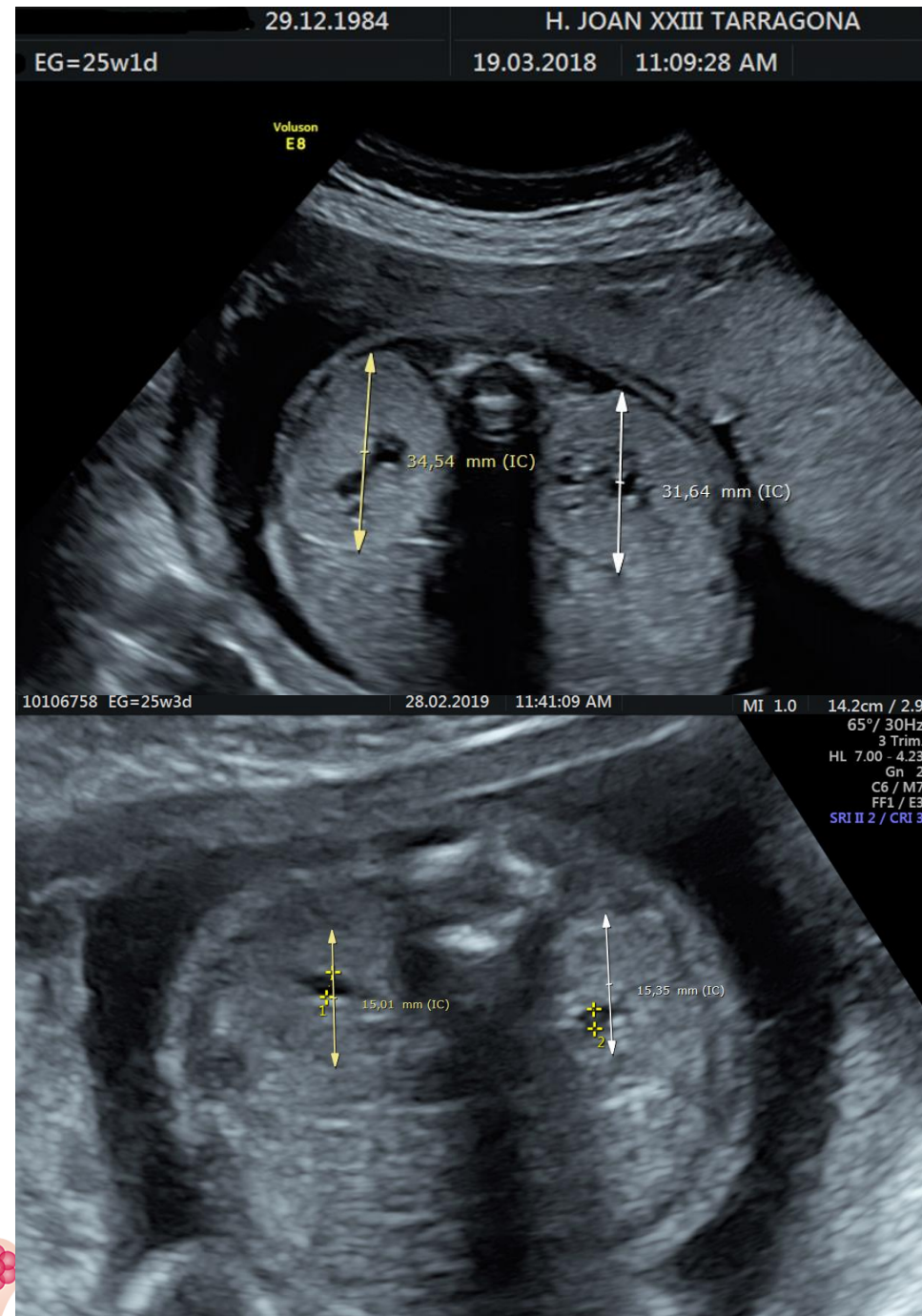


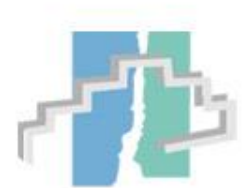
HJ23

Hospital Joan XXIII

Actualment...

- Embarassada de 2nT.
- Bx còrion amb estudi genètic panell renal: **portador heterozigot de la mutació materna c,1616G>A (Gly539Asp).**
- 46 XY
- ECO 20 correcta.





RONYONS HIPERECOGÈNICS



Descartar:

- Displàsia multiquística renal.
- Quist renal simple.
- Patologia obstructiva.

Història familiar, estudi genètic.



Malformacions associades

NO



- ARPKD
- ADPKD

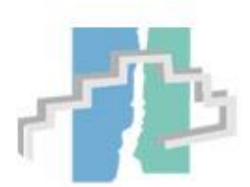


SI

- **Polidactília:**
 - BBS
 - McKusick- Kaufman
- **Alteracions SNC:**
 - Meckel- Gruber
- **Alteracions toràciques:**
 - Jarcho-Levin.

HJ23

Hospital Joan XXIII



MOLTES GRÀCIES PER LA VOSTRA ATENCIÓ!



© Joan Candevila