



CONSORCI
HOSPITALARI
DE VIC

XXVII JORNADA CATALANA
DE DIAGNÒSTIC
PRENATAL ECOGRÀFIC

29 de març 2019
Hospital Universitari de Vic

MICRODELECCIÓ DEL 17Q12 A PROPÒSIT D'UN CAS

Cristina Celada Castro

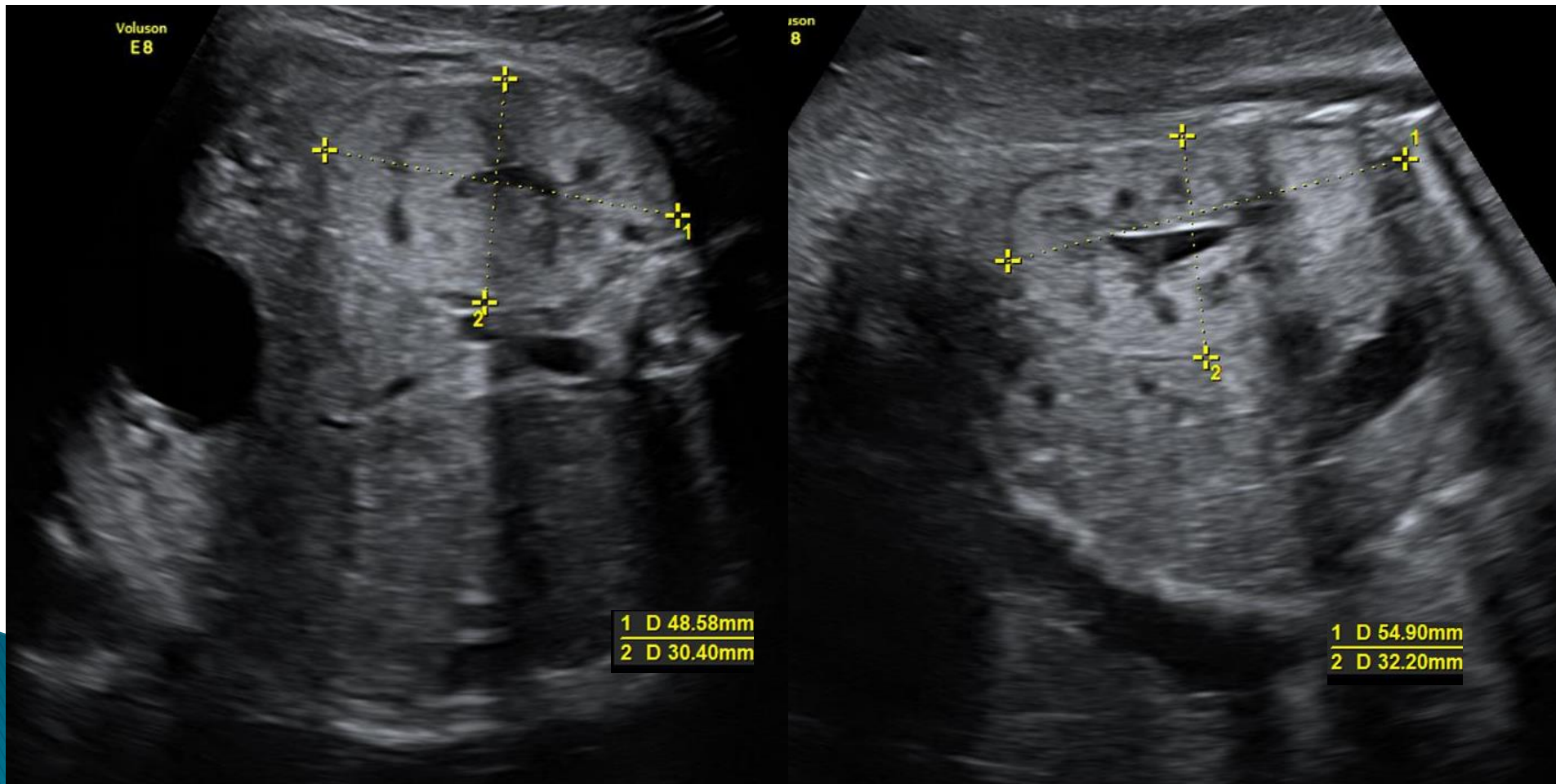
*Metgessa resident d'obstetrícia i ginecologia. 1er any
Consorti Hospitalari de Vic*

CAS CLÍNIC:

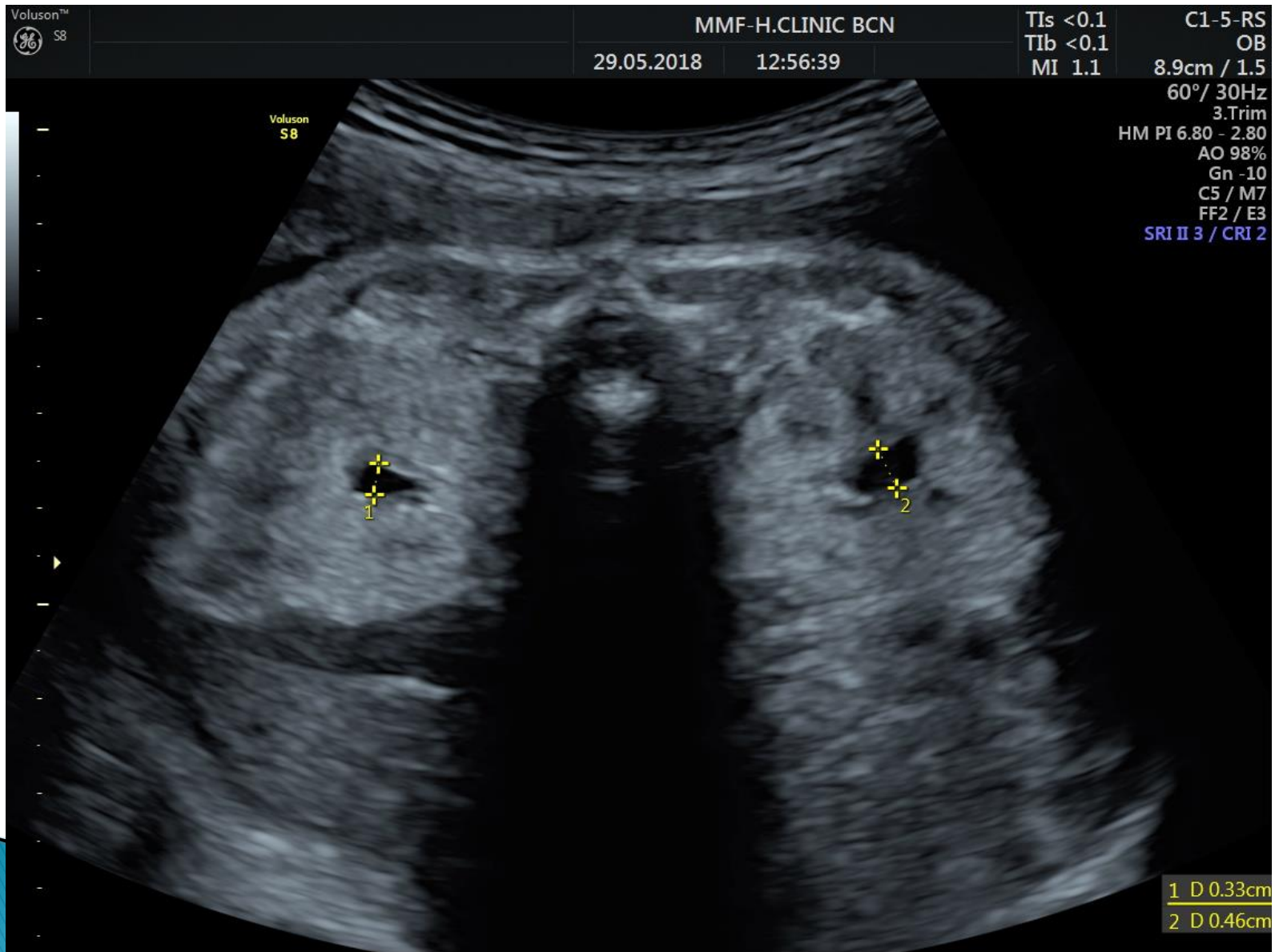
- ▶ Primigesta de 37 anys.
- ▶ Gestació controlada a Bolívia fins al III trimestre (31SG).
- ▶ No antecedents personals ni quirúrgics d'interès.

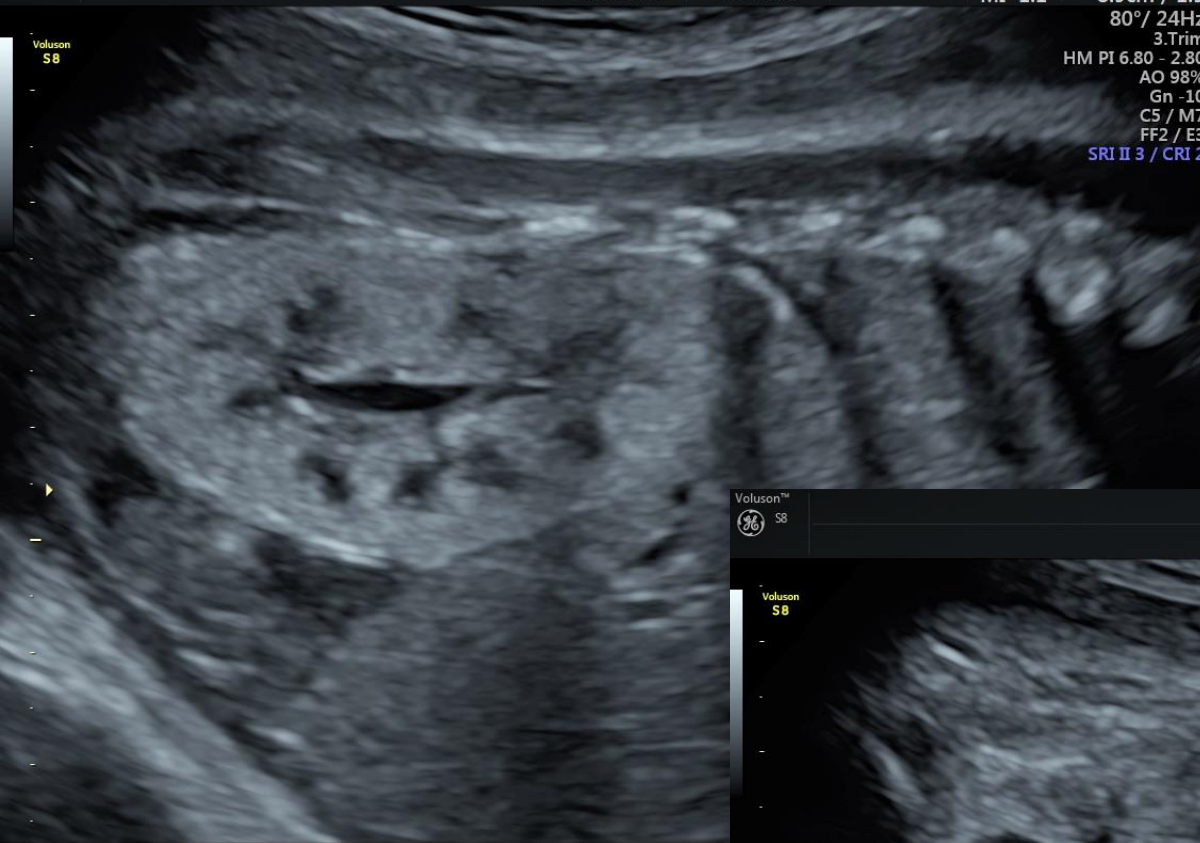
ECOGRAFÍA III TRIMESTRE:

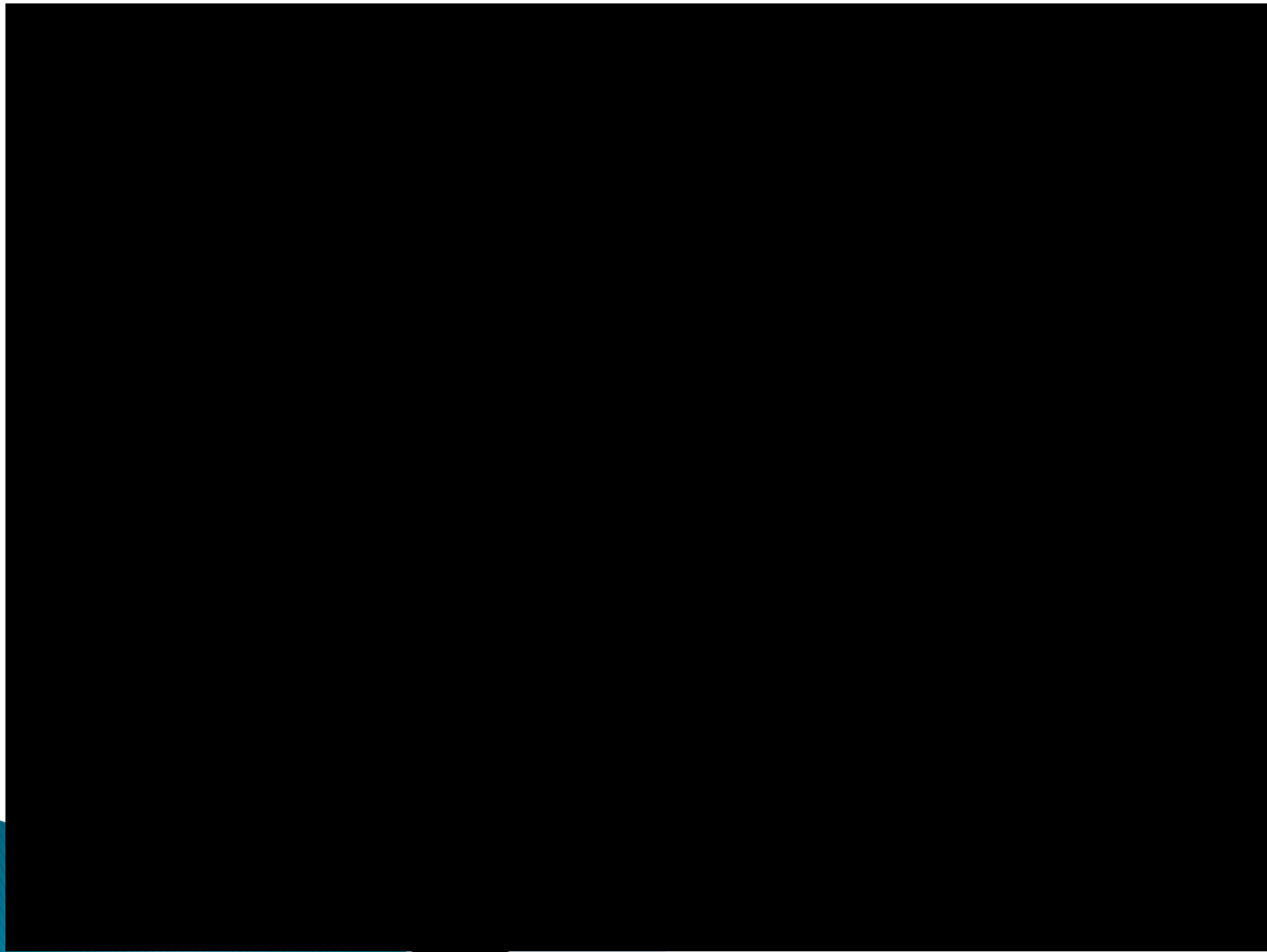
- ▶ Ecogenicitat renal bilateral augmentada



▶ DERIVACIÓ CENTRE III NIVELL



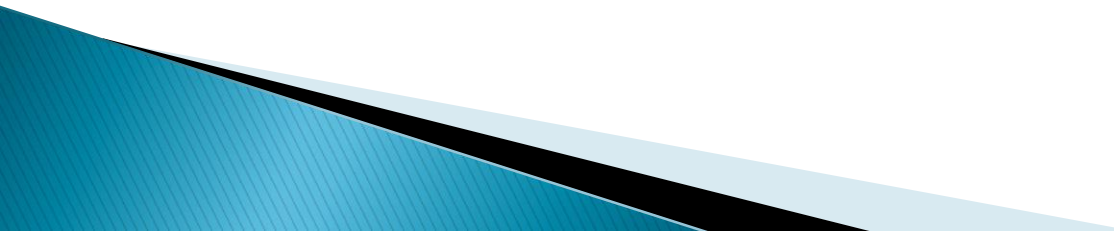




AMNIOCENTESIS (arrayCGH)→ DELECCIÓ 17q12 (GEN HNF1B)

- ▶ El gen HNF1B està associat a:
 - Anomalies renals
 - Diabetis mellitus tipus Mody 5
 - Trastorn del neurodesenvolupament i neuropsiquiàtrics.
 - Expressivitat variable.

RESOLUCIÓ DEL CAS

- ▶ Part eutòcic a les 40.6 SG. RN dona 2920 g.
 - ▶ Actualment, lactant de 8 mesos asimptomàtica. Desenvolupament ponderal i analítiques (Glu, ions, FG, EAB) correctes.
 - ▶ Control per pediatria, nefrologia i genetistes.
- 

MOLTES GRÀCIES

Agraïment a BCNatal-H. Clínic-St. Joan de Déu (O. Gómez, V. Borobio)