

# Alteraciones ecográficas en gestante de 15 semanas, remitida por estudio de ADNlf no concluyente.



**V. Chavarria**  
**Servicio de Ginecología y Obstetricia. Hospital de la Santa Cruz  
y San Pablo. Universidad Autónoma. Barcelona.**

## Paciente acude a urgencias con Resultado de ADNfl

### INDICACIONES DEL TEST:

- Edad materna avanzada       Resultado ecográfico anómalo       Historia clínica sugestiva de alto riesgo  
 Cribado combinado de alto riesgo       Petición materna       Otra

Resultados de la prueba: Porcentaje de ADN libre fetal: 19,00%

CROMOSOMAS ANALIZADOS	RESULTADO COMPATIBLE CON	RECOMENDACIÓN
Cromosoma 21	Ausencia de aneuploidía	Revisar resultados con la paciente
Cromosoma 18	Ausencia de aneuploidía	Revisar resultados con la paciente
Cromosoma 13	Ausencia de aneuploidía	Revisar resultados con la paciente
Sexo fetal	Sexo femenino	Revisar resultados con la paciente
Cromosomas sexuales	<i>No ha sido posible obtener un resultado válido</i>	Revisar resultados con la paciente

Se realiza QFPCR en sangre materna:

resultado confirma la normalidad cuantitativa en 13, 18, y 21, pero un patrón anómalo en cromosomas sexuales detectando dos líneas celulares, una XX y otra con monosomía X. La fiabilidad es de un 99%, pero aconsejan ampliar estudio con estudio citogenético en LA, para evaluación real del mosaicismo detectado.

### CARIOTIPO DE LA MADRE:

46 X, del (X) (q23)[11],  
45X[3],  
46XX[36]

2/40

HUMD



1.16 cm

< p5

ACC#:SID: 20181015.115640

C9-2  
4MHz  
PID: 1632795

15/10/2018

Z 1.4

2D

70%

Rango din. 60

P Baj.

ArmónGral

P

12:30:46

M3

X2

5



ACC#:SID: 20181015.115640

PID: 1632795

15/10/2018

Z 2.0

2D  
64%  
Rango din. 60  
P Baj.  
ArmónGral

110.2 MI 1.0  
12:45:22

M3

- 2

- 3

- 4

- 5

- 6

- 7 LgM=

✦ CT	8.82 cm
GA	***
✕ Área del corazón	1.68 cm <sup>2</sup>
◊ Circ card	4.99 cm
CrcCrd/CrcTór	0.57



Cráneo en trébol





40

15/10/2018  
Z 1,4  
2D  
70%  
Rango din. 60  
P. Baj.  
ArmonGrat

# Displasias letales más frecuentes con micromelia y tórax pequeño.

Diagnóstico	Mineralización ósea.	Fracturas	Macro craneo	Tronco corto
Displasia tanatóforica	Normal	No	Cráneo en trébol (2)	No
Acondrogenesis	Irregular	Ocasionales	Si	Si
Ósteogenesis imperfecta tipo 2	Generalizada	Inmunerables	No	Si
Hipofosfatasa	Irregular o generalizada	Ocasional	No	No

## CARIOTIPO PRENATAL, LIQUIDO AMNIOTICO

*Método: Análisis cromosómico del cultivo celular.*

Resultado:

Tipo de Chip: Cytoarray Prenatal (60K)

Tipo Hibridación: Marcaje directo

Software de Análisis: Agilent CytoGenomics

Ensamblaje de Referencia: hg19

Plataforma: Agilent Technologies

RESULTADO:

Cariotipo molecular

Interpretación

arr(1-22,x)x2

NORMAL

SD 24/10/2018  
SerT 14:17:42  
AcqT 14:17:42  
Img 1 | 1  
Ser 1 | 2



3 mAs  
50 KV

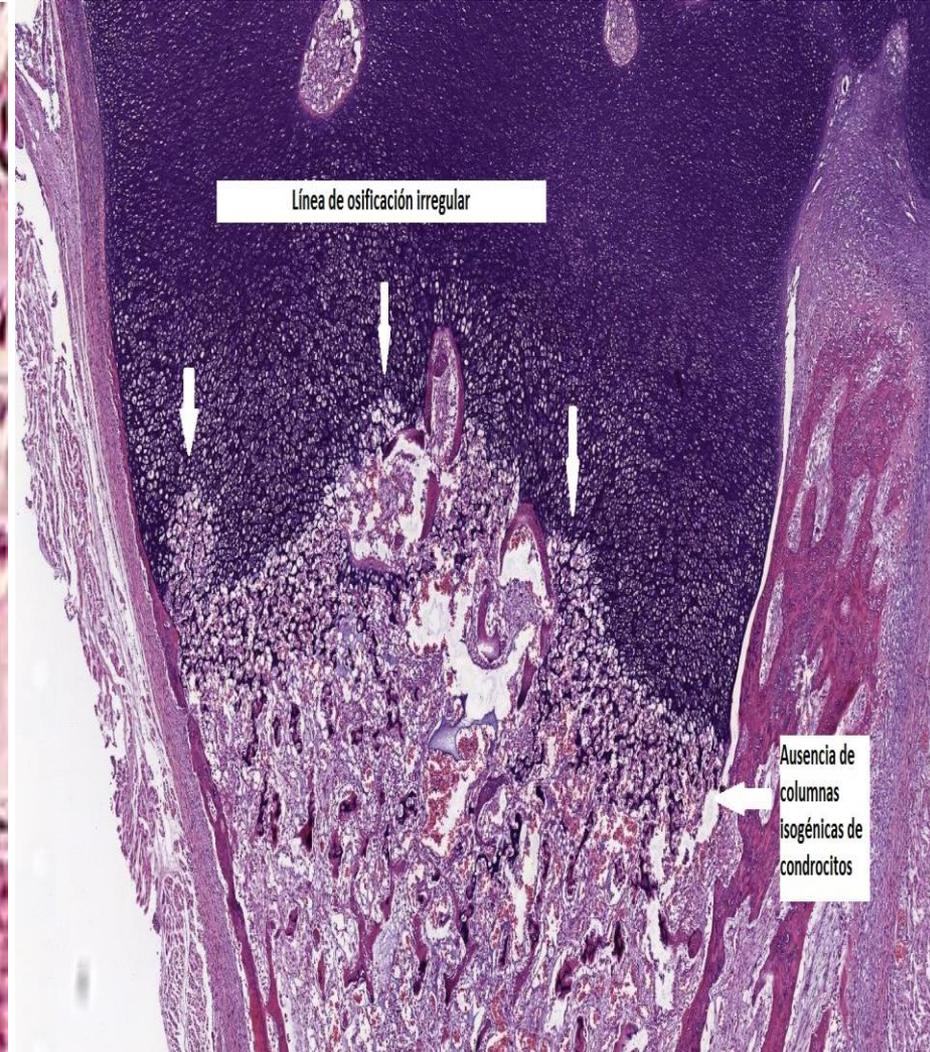
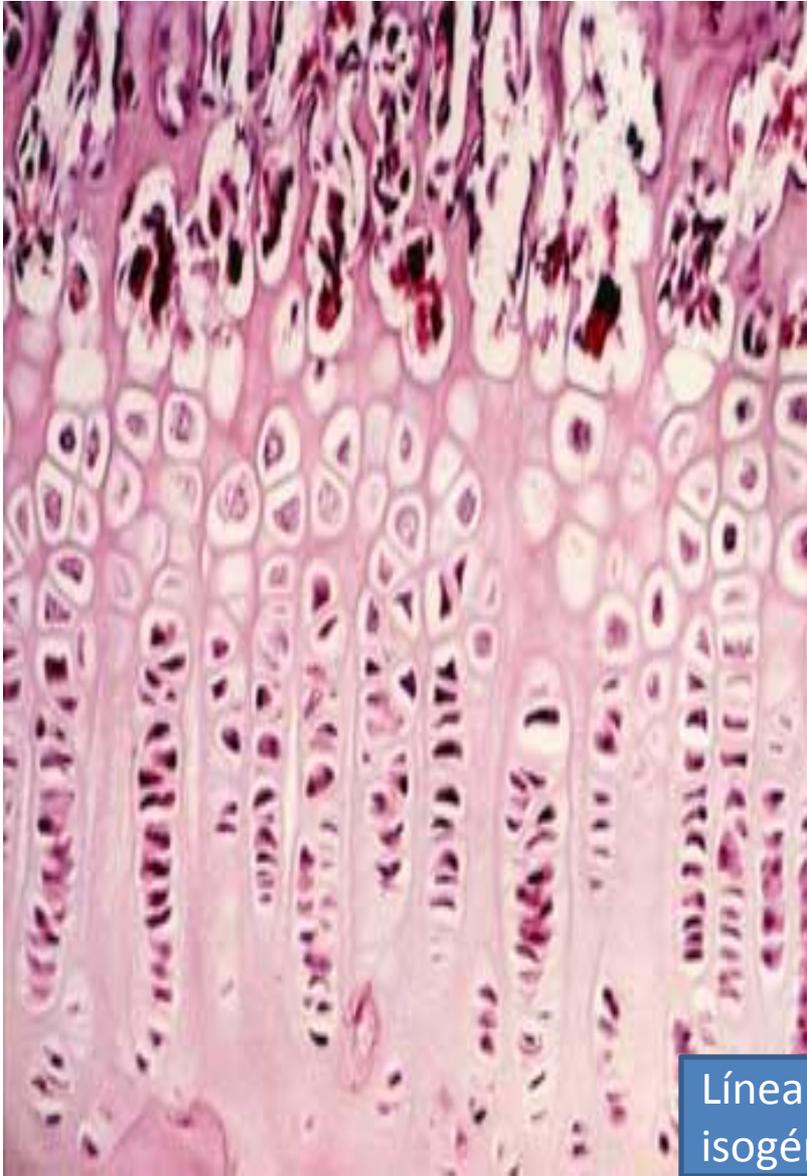
WLO (1157,935)

SD 24/10/2018  
SerT 14:18:26  
AcqT 14:18:26  
Img 1 | 1  
Ser 2 | 2



3 mAs  
50 KV

WLO (1171,961)



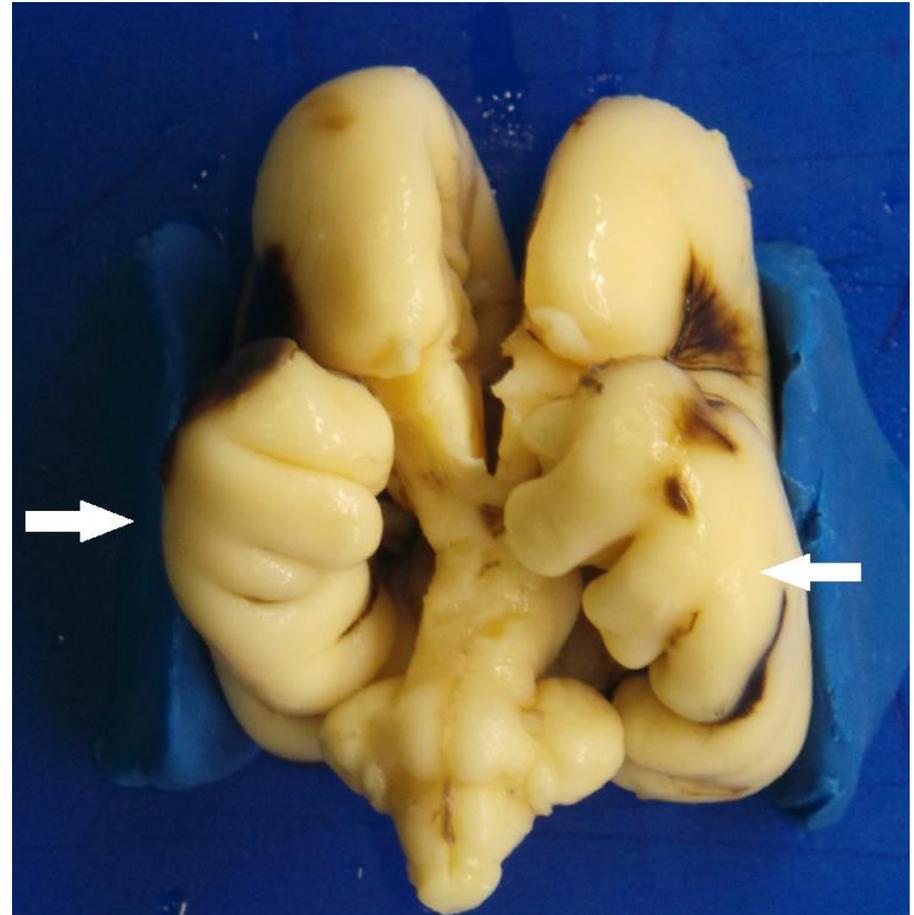
Línea de osificación irregular y ausencia de columnas isogénicas de condrocitos.

## Necropsia:

Disminución de la longitud de las extremidades sin alteración

de la forma de los huesos largos, ello junto con la displasia de lóbulos temporales y la ausencia de platispondilia es

compatible con una variante poco frecuente de displasia tanatofórica (tipo 2).



Displasia de lóbulos temporales

g.1807889A>G (NM\_000142.4, c.1948A>G,  
p.Lys650Glu)

Polimorfismo

Datos muestra ADN fetal

Datos muestra ADN control

Secuencia de Referencia hg19

Exones/intrones genes

*La secuenciación masiva del ADN fetal obtenido del líquido amniótico muestra la mutación K650E en el gen FGFR3, asociada a la DT Tipo 2.*

# Asesoramiento genético

## Displasia tanatofórica:

- *Autosómica dominante por mutaciones de novo.*
- *Bajo riesgo de recurrencia.*

## Mosaicismo materno:

- *No es posible valoración de ADNIf en futuras gestaciones en cuanto a los cromosomas sexuales.*
- *Riesgo aumentado de desequilibrio cromosómico en la descendencia; variable de acuerdo al mosaicismo presente en las células germinales.*



**GRACIAS**