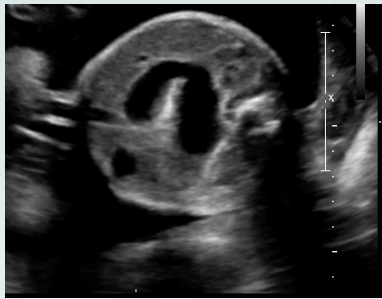


ATRESIA DUODENAL EN TRISOMÍA 18 CON DIAGNOSTICO PRENATAL Y SUPERVIVENCIA NEONATAL TARDIA

De Felipe Jiménez O, González Rodríguez M, Pérez Carbajo E, Díaz Bidart Y, Rodríguez Candia J M. Servicio de Obstetricia y Ginecología. Hospital Infanta Elena. Valdemoro. Madrid

Introducción: La trisomía 18 se presenta aproximadamente en 1/ 3000 concepciones; el 50% de los casos diagnosticados en periodo prenatal no alcanza el periodo neonatal, y sólo un 6% alcanza el primer año de vida. La interposición digital (71%), comunicación intraventricular (81%), orejas de implantación baja (58%), onfalocele (29%); son las malformaciones más frecuentes. La atresia duodenal sólo está presente en el 3% de los casos.



ECOGRAFÍA 30 SEM:
Signo de la doble burbuja

Caso clínico:

Gestante de 20 semanas que en ecografía morfológica presenta retraso de crecimiento precoz e imagen quística intrabdominal atípica sugestiva de atresia duodeno-yeyunal. El estudio genético diagnostica trisomía 18.

Ecografía de primer trimestre normal, riesgo bajo para síndrome de Edwards.

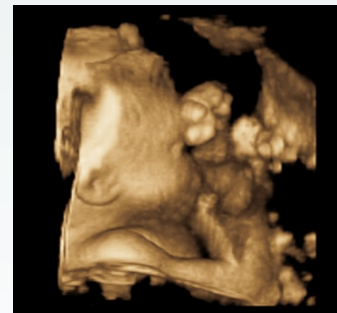
Se propone interrupción del embarazo y la paciente no vuelve al hospital hasta la 30 SG que consulta en urgencias por malestar. En ese momento presentaba, además de la imagen descrita previamente aumentada de tamaño, hidramnios, manos en garra, orejas de implantación baja, sospecha de agenesia de cuerpo caloso, agenesia parcial de vermis cerebeloso.

En semana 34 se produce parto espontáneo. Ante la adecuada evolución del neonato y tras la valoración por el comité de ética se interviene de la atresia duodenal siguiendo viva en la actualidad con 4 meses de edad.

Conclusiones:

A pesar del empleo generalizado de screening de primer trimestre la ecografía morfológica sistemática realizada en torno a la 20 semana de gestación sigue siendo vital para el diagnóstico prenatal de alteraciones cromosómicas. La mayoría de los fetos con cromosopatías tienen malformaciones estructurales cuya observación nos lleva a la solicitud de estudio del cariotipo fetal.

Presentamos el caso de una trisomía 18 con supervivencia neonatal tardía que se diagnosticó tras la observación de una atresia duodenal a pesar de que el screening prenatal fuese de bajo riesgo.



ECOGRAFÍA 30 SEM: Detalle de mano en garra.