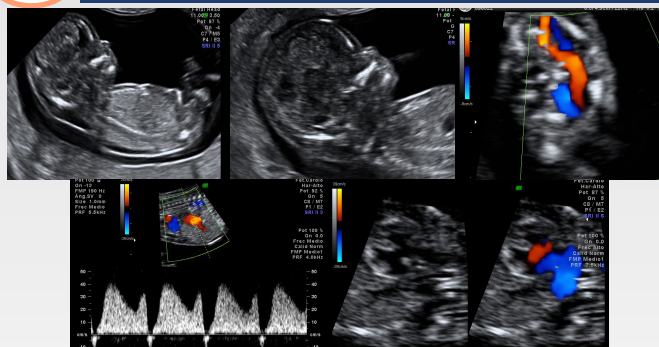


# TRISOMÍA 21 ASOCIADA A MICRODELECIÓN 22q11.2 DIAGNÓSTICO PRENATAL EN PRIMER TRIMESTRE

M. de Luis Alvarado, A.M. Fernández Molina, T. Kreutzer, R. Garcia Rodriguez, R. García Delgado, J. Segura González, M. Medina Castellano. A. Santana Rodríguez  
Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno Infantil de Canarias, Las Palmas de Gran Canaria.



Primigesta 30 años. Cribado primer trimestre en nuestro centro



SÍNDROME DE DOWN

- Trisomia 21.
- Incidencia: 1: 700 – 1000RNV. Varía según edad materna.
- Rasgos faciales característicos, retraso del crecimiento, cardiopatías congénitas, enfermedad del tracto digestivo, hipotonía muscular generalizada, discapacidad cognitiva en grados muy variables.
- Mayor predisposición a enfermedades como leucemia, diabetes, hipotiroidismo, miopía o luxación atloaxoidea, infecciones, problemas auditivos, trastornos de conducta etc.

- CRL 68,5 mm (12+4 semanas). TN 4,2 mm.
- Hueso nasal hipoplásico. Regurgitación tricuspídea. Doppler DV con onda a reversa.
- CIV perimembranosa. Ausencia de timo.
- $\beta$ HCG 8,84 MoM y PAPP-A 1,5 MoM.
- Riesgo para T 21  $\rightarrow$  1:2.
- Biopsia corial para estudio de cariotipo y delección 22q11: Trisomía 21+ microdelección 22q11.2.
- Ingreso  $\rightarrow$  Interrupción de la gestación.

SÍNDROME DE DELECIÓN 22q11.2

- Defectos cardíacos, anomalías del paladar, dismorfismo facial, retraso en el desarrollo e inmunodeficiencia (aplasia o hipoplasia tímica).
- Además problemas gastrointestinales, renales, dentales, problemas en el aprendizaje y/o trastornos psiquiátricos.
- Incidencia 1:4000 RNV.
- Delección de novo  $\approx$  90% de los casos. 10% herencia AD.

- La asociación de trisomía 21 y la microdelección 22q11.2 es muy rara
- Muy pocos casos publicados, siendo todos postnatales.
- Nuestro caso: **DIAGNÓSTICO PRENATAL EN PRIMER TRIMESTRE**