

CLARAMONTE NIETO, MARTA, 14.05.13 14:00 GINE I OBST - GINECOLOGIA HOSP

Facultatiu/va R2

Assistència a l'expulsiu el 13/05/2013

Rh matern: 0 Positiu. No precisa gammaglobulina anti-D.

Inhibició de la lactància amb Dostinex.

1r dia post-part:

BEG, HDE i afebril.

Àlgies controlades.

EF/

M: sense turgència.

U: ben contret

L: escassos i normals

P: íntegre

TV: correcte.

PLA/

Alta domiciliària.

TRILLA SOLA, CRISTINA, 14.05.13 03:47 GINE I OBST - GINECOLOGIA HOSP

Facultatiu/va R4

Afegit a anotació anterior:

Assistència a l'expulsiu a les 20h30. Pes fetal 200mg.

Es remet fetus i placenta per estudi AP.

TRILLA SOLA, CRISTINA, 14.05.13 03:40 GINE I OBST - GINECOLOGIA HOSP

Facultatiu/va R4

Pacient ingressada des de les 10h00 per interrupció mèdica de la gestació per sospita de osteocondrodislàsia fetal amb hipoplàsia toràcica.

Pauta d'evacuació uterina amb misoprotol iniciada a les 10h30.

Misoprostol 800mcg vaginals i posteriorment 400mcg/3h via oral.

Febre materna durant el procediment, per el que s'administra paracetamol 1g.

A les 19h30 (4<sup>a</sup> dosi de misoprostol), es constata cèrvix centrat amb 0.5cm de canal i dilatació 1 dit ampli. BAI.

La pacient presenta dolor, per el que s'indica anestèsia peridural.

El 13/05/2013 s'assisteix a l'expulsiu de fetus de sexe femení en parada cardiorrespiratòria. Fenotip altament compatible amb l'orientació diagnòstica.

Expulsió de la placenta a les 22h00. Es realitza ecografia de control i s'evidencia LE de 23mm, d'aspecte ecogràfic suggestiu de retenció de restes ovulars.

S'indica legrat aspiratiu, que es realitza ecoguiat a quiròfan i sota sedació sense incidències.

La pacient torna a continuació a sala de parts.

La parella decideix veure el fetus, per el que se'ls hi ensenya.

Accepten estudi de necròpsia fetal i es realitza estudi radiogràfic del fetus. Signen CI.

Es pauta inhibició de lactància amb Dostinex 0.5mg 2 comp. i analgèsia.

#### PLAN

Control evolutiu

Possible alta demà si no incidències. Cal donar visita de control a obstetria les 3-4 setmanes.

TRILLA SOLA, 14.05.13 03:33 GINE I OBST -  
CRISTINA GINECOLOGIA HOSP

Facultatiu/va R4

Motiu d'ingrés

-----  
Ingressa per interrupció mèdica de la gestació

Malaltia actual

-----  
Dona de 30 anys, gestant de 17+5 setmanes, que ingressa per a interrupció mèdica de la gestació per sospita de osteocondrodisplàsia fetal amb hipoplàsia toràcica.

La malformació fetal va ser diagnosticada en ecografia de primer trimestre.

TN augmentada (3.5mm), i test combinat de primer trimestre d'alt risc (1/21 per T21, 1/3216 per T18-13).

Es realitza biòpsia de corion, amb resultat de fórmula cromosòmica 46 XX i arrayCGH normal.

Davant la sospita ecogràfica de osteocondrodisplàsia fetal amb hipoplàsia toràcica severa i mal pronòstic, la parella decideix interrompre la gestació.

A l'ingrés fem acollida de la parella, s'explica el procediment i la possibilitat d'analgèsia loco-regional si precisa.

Orientació diagnòstica

-----  
Osteocondrodisplàsia fetal amb hipoplàsia toràcica

BAITG ROSO,  
CRISTINA  
Facultatiu/va R3  
Motiu de consulta

13.05.13 09:41

URGENCIES  
GINECOLOGIA

-----  
Interrupció mèdica de la gestació (programada)

Malaltia actual  
-----

Orientació diagnòstica  
-----

OLLE RAMOS, NEUS

06.05.13

12:54

GINECOLOGIA CEX

Infermer/a

Recibido resultado del cariotipo y ARRAY en la vellosidad corial, es informada por Dr Parra.

[REDACTED] Hospital STA. CREU I SANT PAU

Mujer edad [REDACTED]

STA. CREU I SANT PAU

Peticion : 001/3163-0007 17.04.2013

Edicion : Copia informe 25.04.2013

Referencia : Pag: 1

Semana gestacion : 13 Ultima menstruacion : 0.00.00

---

## GENETICA

---

### CARIOTIPO MOLECULAR (PRENATAL)

Met: Array - CGH (Array Comparative Genomic Hybridization).

Se recibe muestra de vellosidad corial para el estudio mediante Hibridacion Genomica Comparada (HGC) con el Array qChip Prenatal

#### MeTODO:

Se determina la calidad de la muestra mediante lectura de densidad optica, comprobando su integridad mediante electroforesis.

Se realiza marcaje con ADN de referencia y se procede a hibridar

con el chip qChip Prenatal. Las sondas de este microarray interrogan regiones eucromaticas pericentromericas, subtelomericas y de reordenamiento recurrente a una densidad de 1 sonda/ 35 Kb, alcanzando una resolucion maxima de 100-125 Kb.

## RESULTADO:

Cariotipo molecular Interpretacion


-----  
arr(1-22,X)x2 Normal  
-----

### Interpretacion:

Dosis diploide normal en todos los loci analizados de los cromosomas autosomicos. Dosis normal en cromosomas sexuales. Feto de sexo femenino.

## CONCLUSIoN:

- El analisis de la muestra no revela evidencias de alteracion del numero de copia (duplicacion y/o delecion) de los loci cromosomicos analizados que sean compatibles con alteraciones conocidas causantes de enfermedad.

  
Petición : 001/3163-0007 Pag: 2

---

### Limitaciones tecnicas:

Los microarrays de oligonucleotidos de hibridacion genomica comparada (aCGH) permiten detectar duplicaciones y deleciones de regiones diana del genoma interrogadas por las sondas que componen el chip.

Mediante aCGH no es posible detectar reordenamientos equilibrados (translocaciones reciprocas, translocaciones Robertsonianas, inversiones e inserciones), poliploidias, mutaciones puntuales, mosaicismos inferiores al 40%, ni alteraciones del numero de copia fuera de las regiones interrogadas por las sondas que componen el chip.

Las sondas oligonucleotidicas utilizadas no estan disenadas para detectar disomias uniparentales ni alteraciones de la metilacion.

## ESTUDIO CITOGENETICO PRENATAL (VELLOSIDAD CORIAL)

Met: Analisis cromosomico del cultivo in vitro de celulas fetales aisladas en vellosidad corial.

### FORMULA CROMOSOMICA: 46,XX

Han sido analizadas 20 metafases que han mostrado un CARIOTIPO SIN ANOMALIAS numericas ni estructurales.

Sexo cromosomico femenino.

Nota: El estudio citogenetico esta sujeto a limitaciones, como pueden ser la existencia de un mosaico de baja frecuencia, la presencia de alteraciones estructurales cripticas que solo se pueden evidenciar mediante la aplicacion de otras tecnicas y la posibilidad de contaminacion celular materna.

Validado :

Dra. GRAO PEREZ Pilar

OLLE RAMOS, NEUS            17.04.13      08:38      GINECOLOGIA CEX  
Infermer/a

Gestante que ayer dia 16/4/2013 se le realizó biopsia corial x Dr Parra, con FUR 9/1/13 de 13+6 SG por screening de alto riesgo y TN aumentada.

Realizada técnica sin incidencias y cursada muestra a CERBA para realización de cariotipo + ARRAY.

No precisó gammaglobulina anti-D.

Entregadas y explicadas recomendaciones.

Se citó para el dia 18/4/13 para realizar ECO de control post-punción.

Se le explicó que la avisariamos cuando tuvieramos el resultado.

Fue trasladada a la salida por un sanitario.

Pacient  :

