

# Onfalocele en primer trimestre y TN

---

¿El valor de la TN se relaciona con el cariotipo fetal?

Petracchi F, Igarzabal L, Calvo D, Randazzo M, Michia C, Lopez S, Vallone C, Gadow E.

Sección Genética

Departamento de Ginecología y Obstetricia

CEMIC



# Nociones preliminares

---

## □ **Outcome of Fetal Exomphalos Diagnosed at 11-14 weeks of Gestation.**

- Asma Khalil, Pranav Pandya *Ultras Obste Gynecol* 2011
  - ...“Cases of isolated exomphalos with normal NT were all euploid...”
-

# Onfalocele y TN

---

## □ **Objetivo:**

- Evaluar onfalocele de primer trimestre y su relación entre TN y cariotipo.

## □ **Materiales y métodos**

- 1999-2014. estudios prenatales
- CVS de 1er trimestre
- Onfalocele
- TN, cariotipo y anomalías asociadas

**29 fetos de primer trimestre con onfalocele**

# Onfalocele y TN

---

## Cariotipo

### ■ 18 anomalías cromosómicas

T18:12 T13:5 (una 46,XX,t(13;13),+13)

Un 46,XX,i18q

### ■ 11 cariotipo normal

## TN aumentada

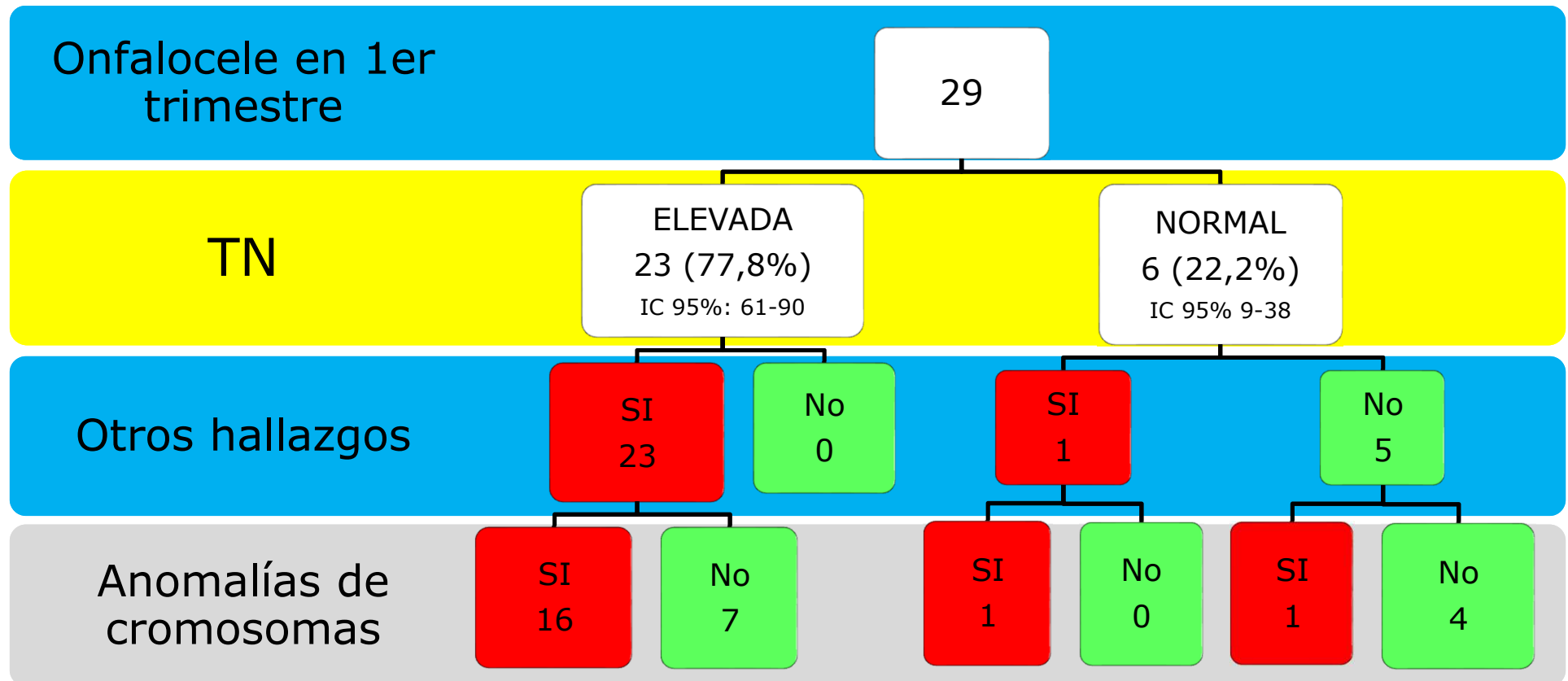
## Anomalías asociadas

### ■ En fetos con cariotipo normal: megavejiga, micrognatia, AUU, anomalía mmii, hidrops

## Relacion Cariotipo anormal y TN

---

# Resultados



P=NS

# Caso 47748



Onfalocele aislado  
TN normal HN presente  
Trisomía 18



# Conclusiones

---

- ✓ Alta tasa de anomalías de cromosomas.
  - ✓ Alta tasa de anomalías asociadas
  - ✓ TN aumentada en la mayoría de los casos.
  - ✓ Falta poder para discriminar
  - ✓ Con TN < p95 no necesariamente es euploide.
-

# Gracias...

---



---

CEMIC