

RESUMENES XLVIII JORNADAS DE INVESTIGACION PEDIATRICA

AUTOPSIA VIRTUAL Y ANÁLISIS MULTIDISCIPLINARIO. IMPORTANCIA EN EL DIAGNÓSTICO DE UN MORTINEONATO POLIMALFORMADO.

Dr. Rodrigo Moreno Salinas (1,2), Sandra Arriagada Ríos (3), Dr. Luis Velozo Papes (4), Dr. Cristian Quezada Jorquera (5), Dr. Julio Nazer Herrera (6), TM Iván Rañilao Elizondo (7), TM Yohan Cordero Tobar (7), y TM Miguel Soto Vidal (2). INSTITUCIÓN: 1) Programa Genética Humana, ICBM, Facultad Medicina, U. de Chile, y (2) Neonatología, Hospital Regional Rancagua, (3) Programa Anatomía y Biología del Desarrollo, ICBM, Facultad Medicina, U. de Chile, (4) Anatomía Patológica, Hospital Roberto del Río, (6) Neonatología, Hospital Clínico, U. de Chile, y (7) Centro de Imagenología, Hospital Clínico, U. de Chile.

INTRODUCCIÓN: La autopsia virtual mediante imagenología, desarrollada con la tomografía computarizada (TC) y la resonancia magnética (RM), ha demostrado igualar o superar la autopsia convencional. Sin embargo, la complejidad de algunos casos clínicos requiere la cooperación de la experiencia múltiples especialidades para lograr la "unidad diagnóstica". Se presenta en este contexto, la importancia del análisis multidisciplinario en el diagnóstico de un mortineonato con malformaciones múltiples y deformado.

MATERIAL Y MÉTODO: En el Programa de Anatomía y Biología del Desarrollo de la Facultad de Medicina de la Universidad de Chile, se analizó y comparó el diagnóstico de un caso de malformación congénita en un Recién Nacido mortinato, proveniente del hospital San José de la Región Metropolitana de Santiago. Se realiza primero un análisis anatómico de signos dismórficos, una vez establecida su correcta conservación se le realizaron exámenes de TC y RM, para la realización de una autopsia virtual. Finalmente se realiza una autopsia convencional en el Servicio de Anatomía Patológica del Hospital Pediátrico Roberto del Río de Santiago.

RESULTADOS Y CONCLUSIONES: las imágenes obtenidas permiten realizar una autopsia virtual, cuyos resultados se comparan con la autopsia convencional, los hallazgos son analizados por varios especialistas, ya que se presenta como un caso complejo malformativo y deformativo. Se concluye que es un pretérmino de 35 semanas, que presenta (1) macrocefalia con ventriculomegalia leve y macrosomía 2ª a obesidad y diabetes materna, con placenta grande, (2) malformación de orejas, micrognatia, fisura palatina, mandíbula similar a maxila por alteración del cóndilo, hipoplasia vermis cerebeloso con hipokinesia fetal y polihidroamnios fetal, asociado a deformaciones articulares con fractura fémur derecho 2ª, compatibles con síndrome auriculocondilar (ACS) producto de una mutación génica e (3) hipoplasia pulmonar con enfermedad membrana hialina severa, con asfixia perinatal y posterior fallecimiento. La mayoría de los defectos morfológicos se confirma en la autopsia convencional con el estudio histológico, en este caso está pendiente el estudio cromosómico solicitado. Este cuadro diagnóstico complejo y poco frecuente, sólo es solucionado con una visión multidisciplinaria.