

Clínica y Maternidad del Sol

Síndrome de Meckel Gruber

Dra Costamagna Mariana, Dr Pelizzari Mario
Fernando, Dr Perez Ricardo Gabriel, Dr Wilde
Eduardo Martin Antonio

Junio 2019

Introducción

- El síndrome de Meckel-Gruber (SMG) es una ciliopatía.
- Enfermedad autosómica recesiva mortal en el 100% de los casos.
- Se caracteriza por anomalías en el sistema nervioso central, displasia quística renal bilateral y malformaciones en las manos y pies.
- Su índice de recurrencia es de 25% y el método más confiable para el diagnóstico es la ecografía prenatal temprana.

Objetivos

- Identificar el Feto con SMG y sus complicaciones, para un correcto manejo terapéutico.

Desarrollo

- El SMG, se trata de una enfermedad monogénica de herencia autosómica recesiva, letal y multisistémica, caracterizada por la tríada riñones hiperplásicos poliquísticos (100 % de los casos), encefalocele occipital (90 %) y polidactilia postaxial (menos de 80 %), que se diagnostica usualmente mediante ecografía.

Desarrollo

- Aparte de las malformaciones más comunes que se presentan, también se pueden presentar otras malformaciones asociadas del SNC como el síndrome de Dandy-Walker, malformación de Arnold-Chiari, dimorfismo facial, micro o anoftalmia, micrognatia, orejas de implantación baja, hipoplasia pulmonar, coartación de aorta, onfalocèle, malrotación intestinal, hipospadia y labio leporino con fisura palatina.

Desarrollo

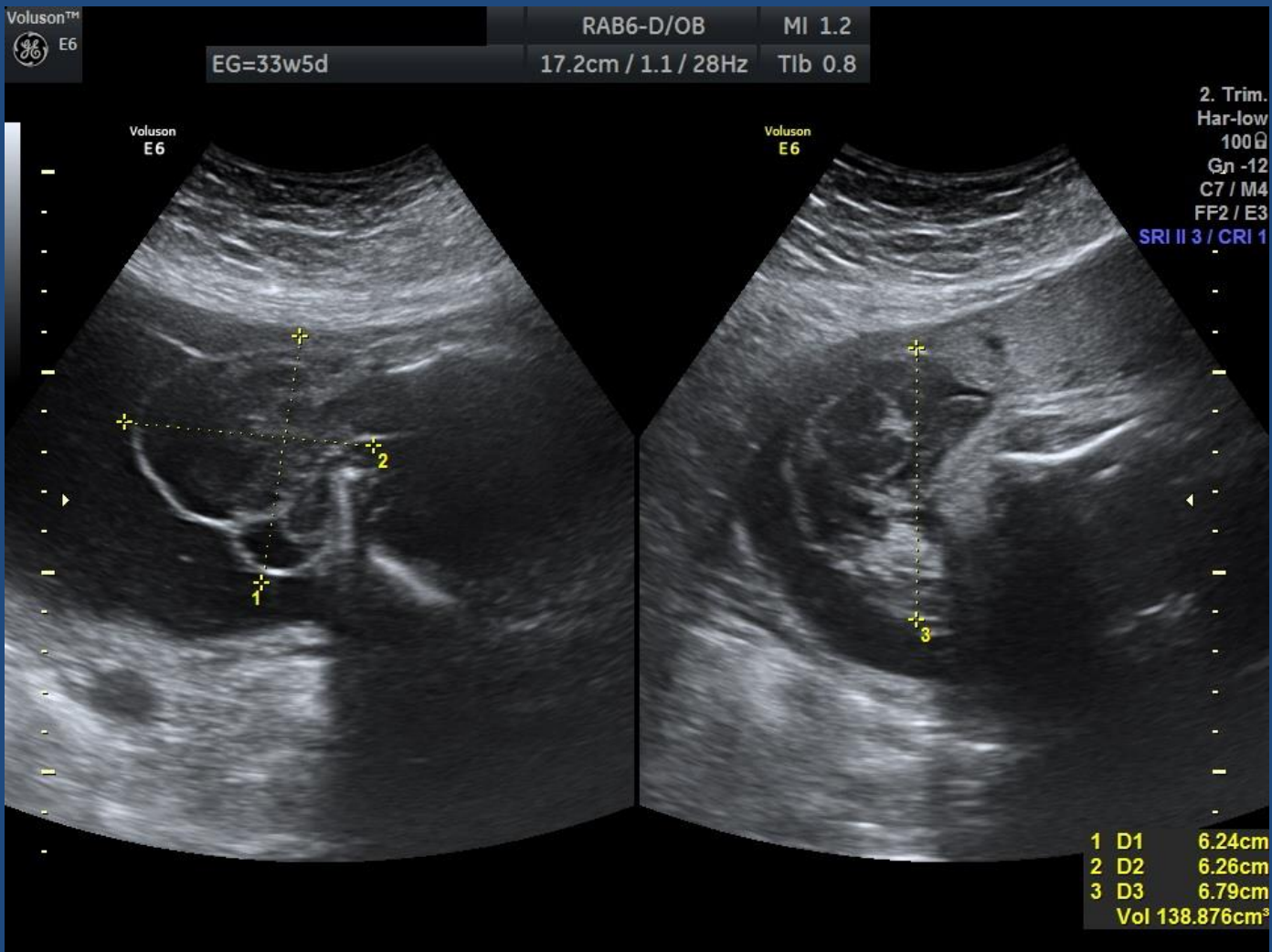
- El diagnóstico se establece con la detección de dos o tres anomalías mayores.

Diagnósticos diferenciales

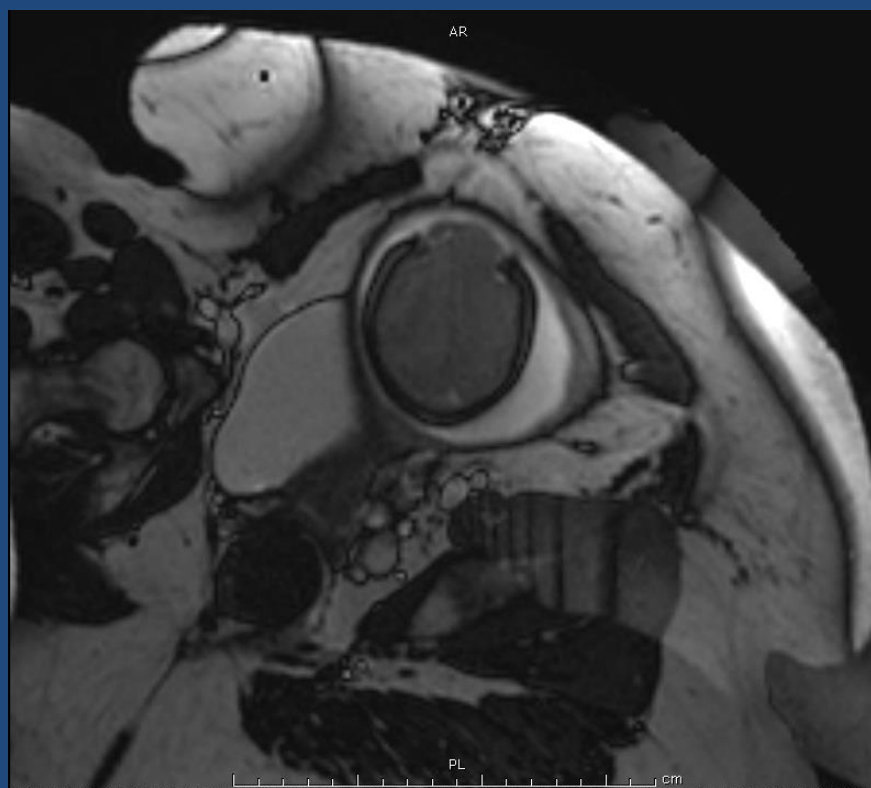
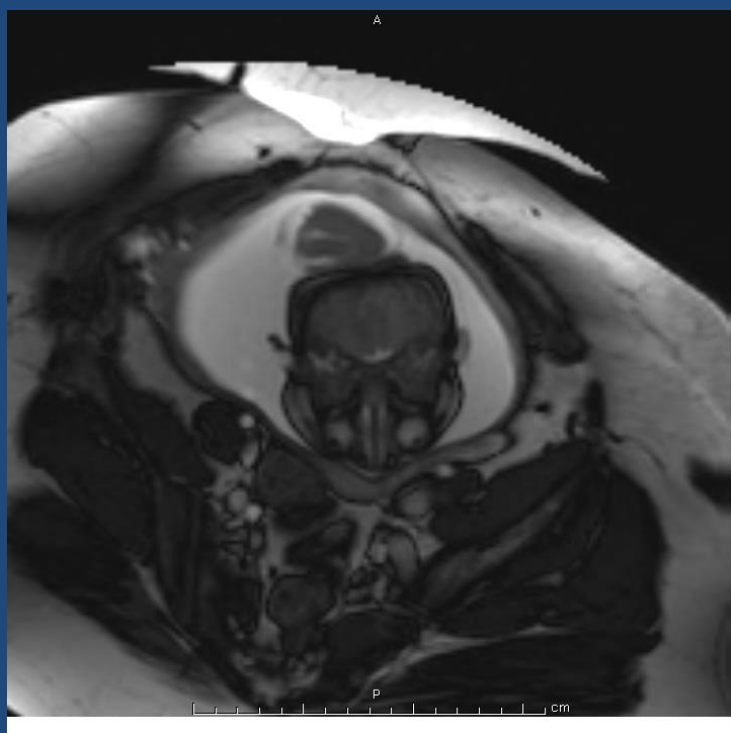
- El diagnóstico diferencial es en base al cariotipo, ya que en el SMG, no hay anomalías del mismo, se debe descartar; la trisomía 13, trisomía 18, secuencia de Potter, síndrome Joubert, entre otros.

Imágenes caso 1

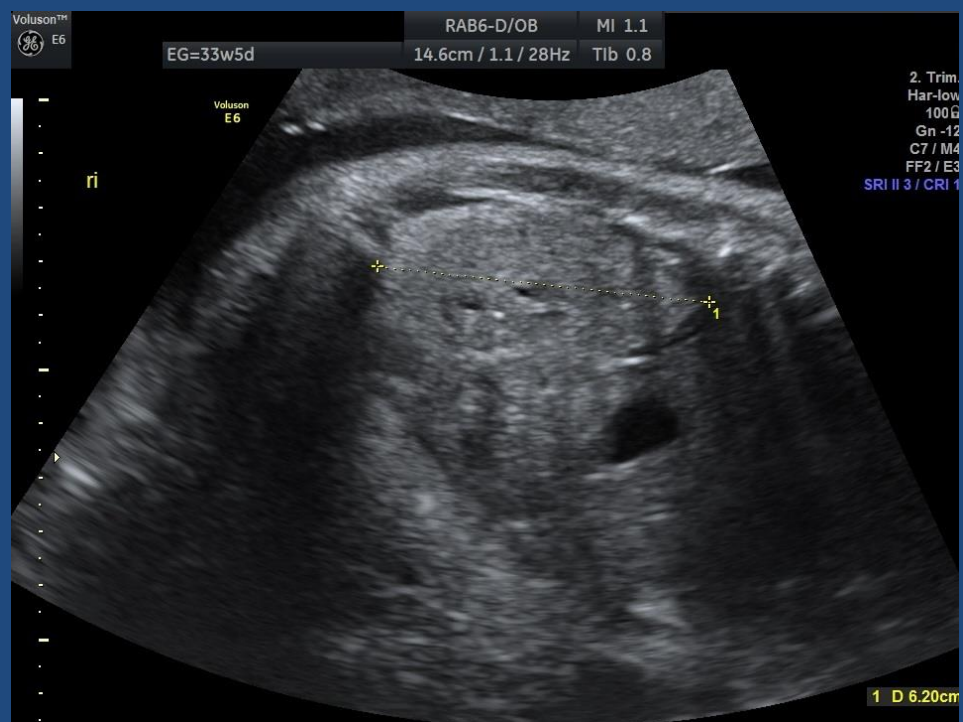
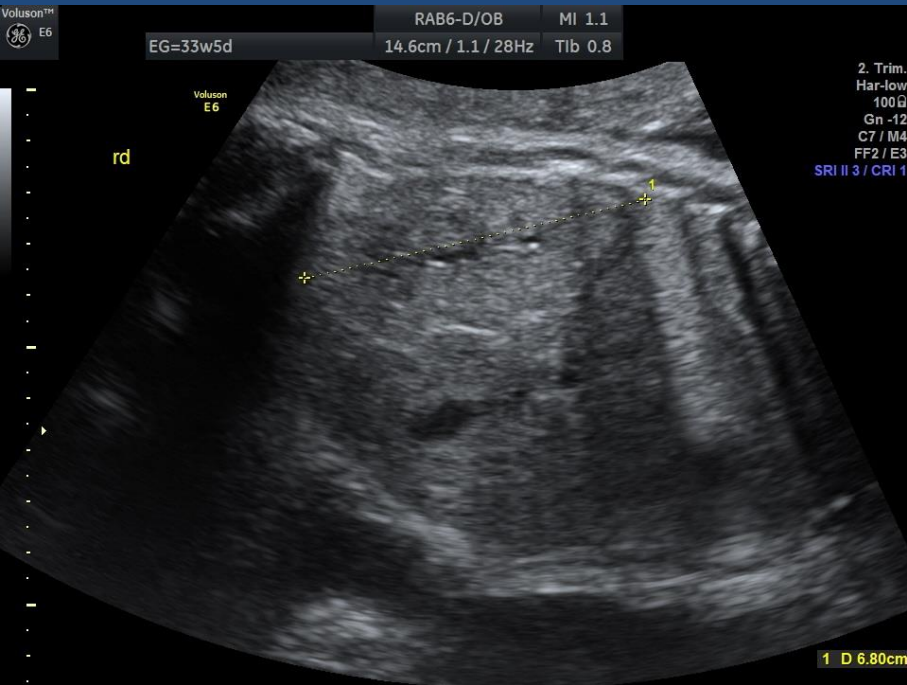
Encefalocele



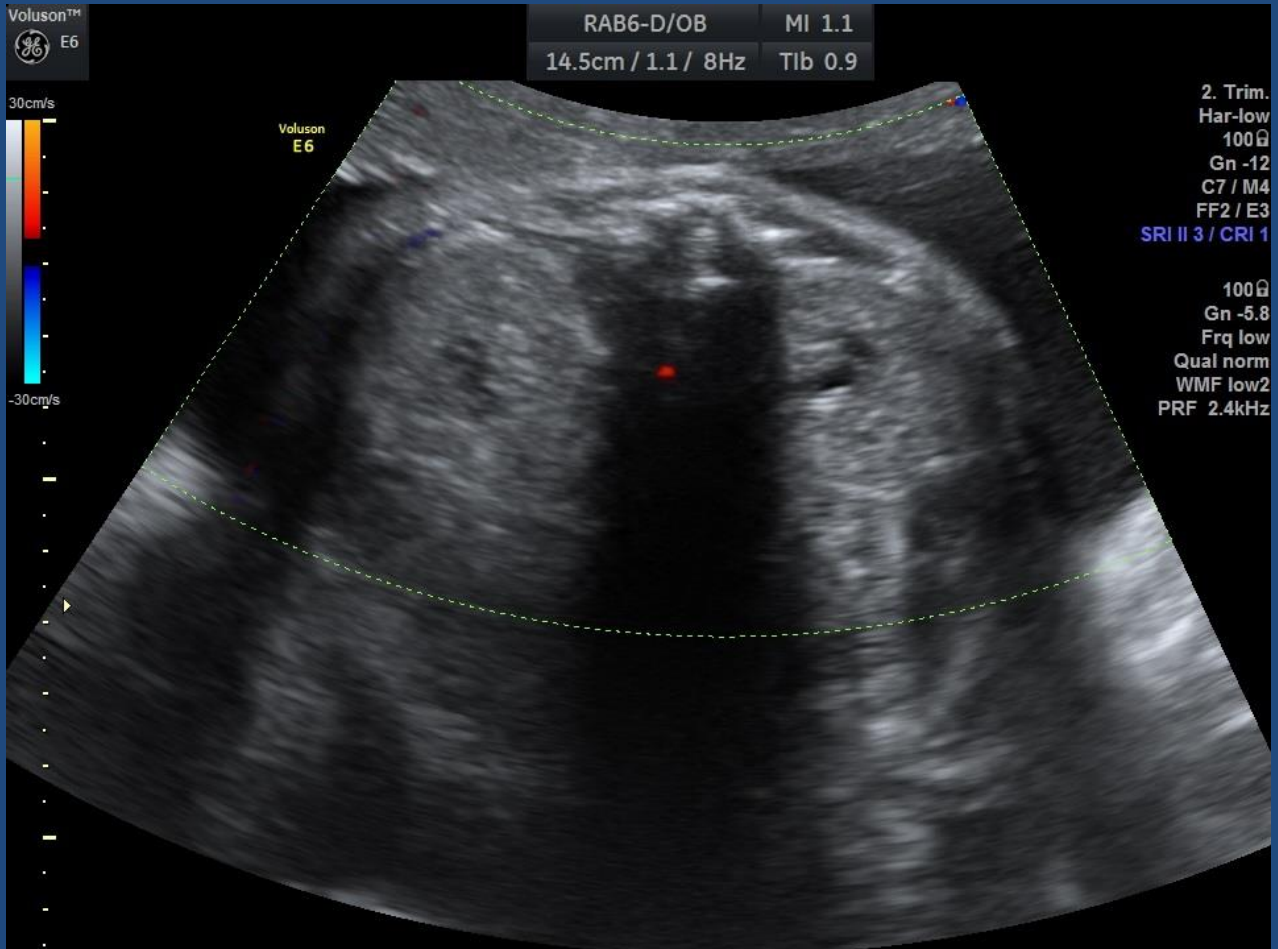
Encefalocele IRM



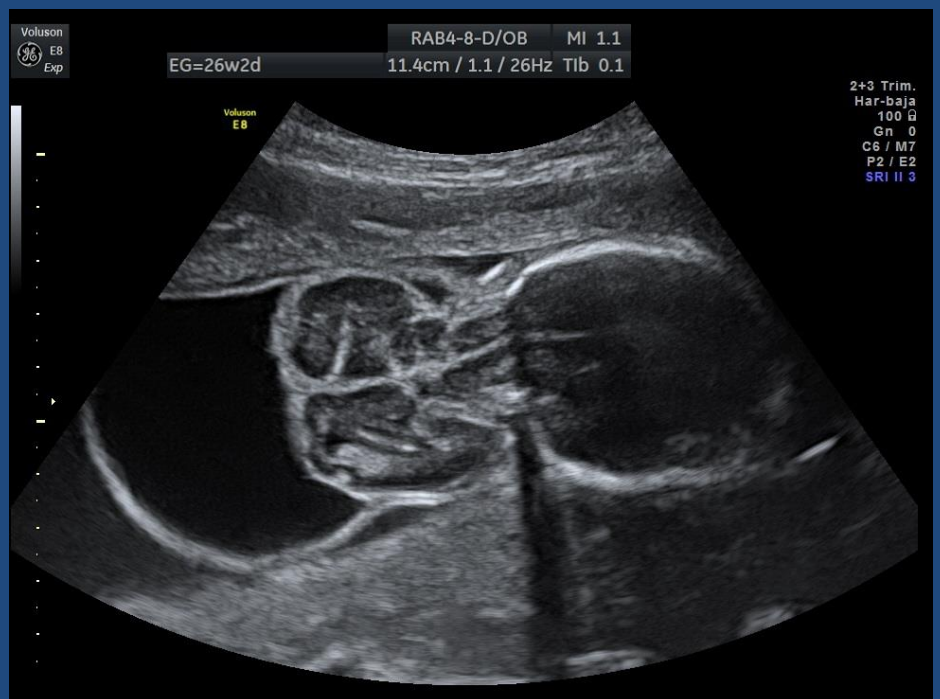
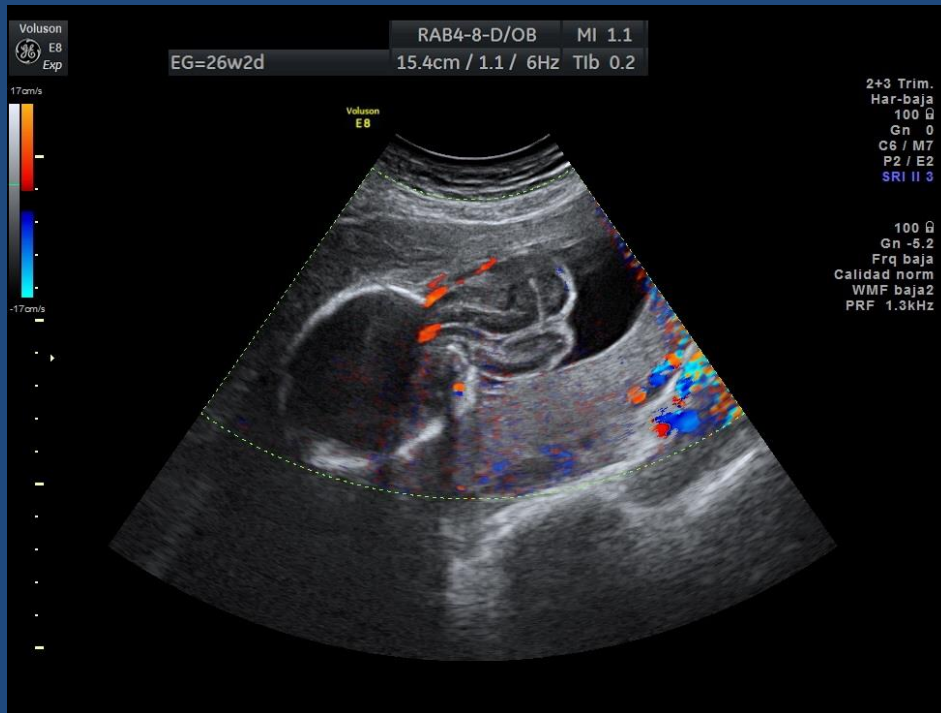
Riñones poliquísticos



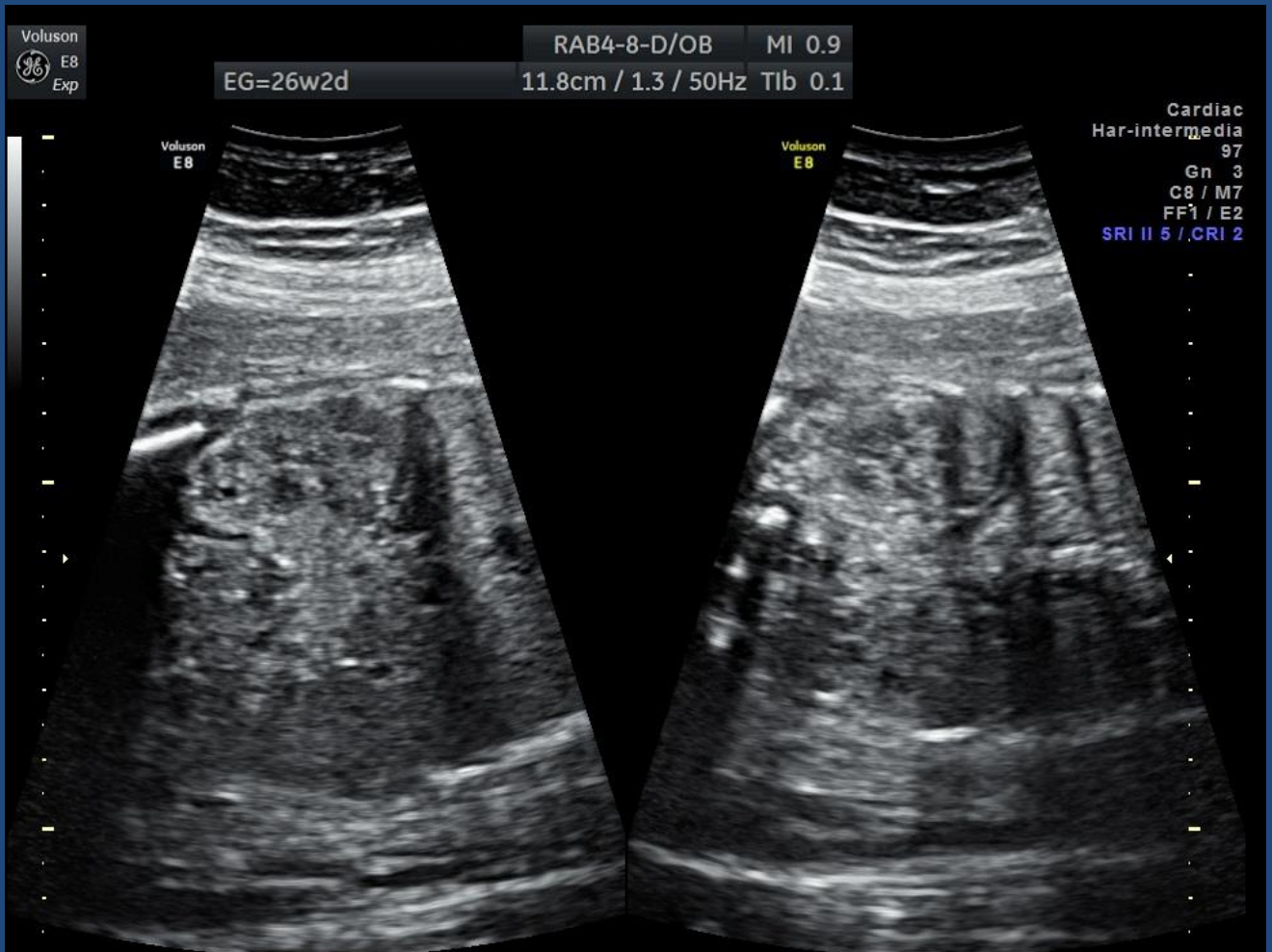
Riñones poliquísticos



Caso 2 Encefalocele



Caso 2 Riñones poliquísticos



Conclusión

- El SMG es un desorden autosómico recesivo, letal.
- Se caracteriza por múltiples malformaciones, entre estas, la triada de encefalocele occipital, riñones poliquísticos y polidactilia.
- El cariotipo es indispensable para realizar el diagnóstico definitivo.

Conclusión

- El polimorfismo de este síndrome puede ser considerado como su característica esencial, lo que evidentemente complica el acceso a un diagnóstico temprano certero.
- La ecografía es, actualmente, el mejor método de diagnóstico prenatal de esta malformación letal.

Bibliografía

- elsevier.es/, day 13/05/2019. CLIN. INVEST. GIN. OBST. VOL. 28, NÚM. 7, 2001,, M.M. Sánchez-Sánchez, A. Tejerizo-García, A.I. Teijelo, R.M. García-Robles, A. Leiva, M.A. García-Blanco, J.A. Pérez-Escanilla, J.M. Benavente, F. Corredera y L.C. Tejerizo-López, Servicio de Obstetricia y Ginecología. Servicio de Pediatría. Hospital Virgen de la Vega. Salamanca. España. Síndrome de Meckel-Gruber
- Revista Cubana de Ginecología y Obstetricia 2014;40(2):272-278, María Lucia Medina, MD, I Wilmar Saldarriaga, MD, MSc ,II Carolina Isaza, MD, MSc ,II Harry Pachajoa, MD, PhDMeckel syndrome with omphalocele and cleft lip.
- Ginecol Obstet Mex. 2016 feb;84(2):105-111. Audifred-Salomón J1, Barrita-Domínguez IJ2, Ortiz de Zárate-Alarcón G3, Sánchez-Hernández H4, Camacho-Cervantes A4, Diagnóstico prenatal de síndrome de Meckel-Gruber. Reporte de un caso y revisión de la bibliografía