

Síndrome de Kagami-Ogata. A propòsit d'un cas.



CAS CLÍNIC

Antecedents



42 anys.

No antecedents rellevants ni relacions de consanguinitat.

Secundigesta amb paritat 1001.

Ant. familiars: filla amb estenosi pulmonar (diagnòstic prenatal amb evolució posterior favorable).



Derivada a la nostra unitat de diagnòstic prenatal a les 19 setmanes de gestació per a la realització d'**ecocardiograma fetal** per historia familiar.

CAS CLÍNIC

Seguiment ecogràfic

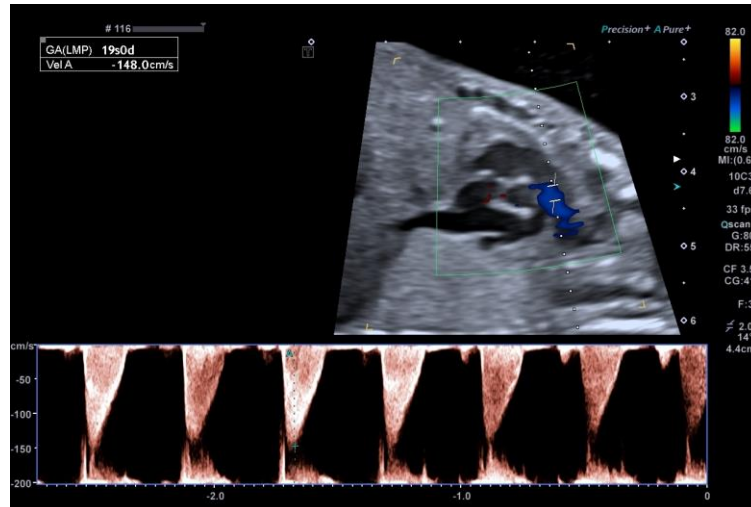


PRIMER TRIMESTRE

Ecografia i cribratge cromosomopaties de baix risc.

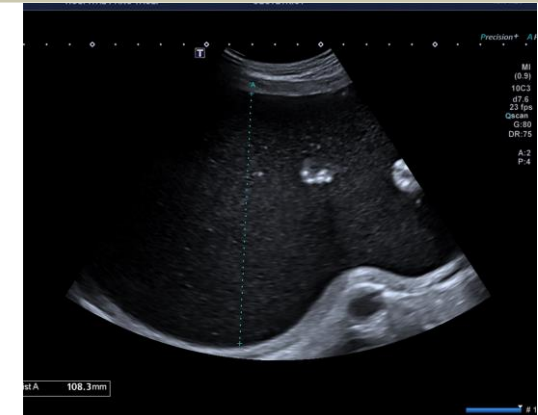
ECOCARDIOGRAMA

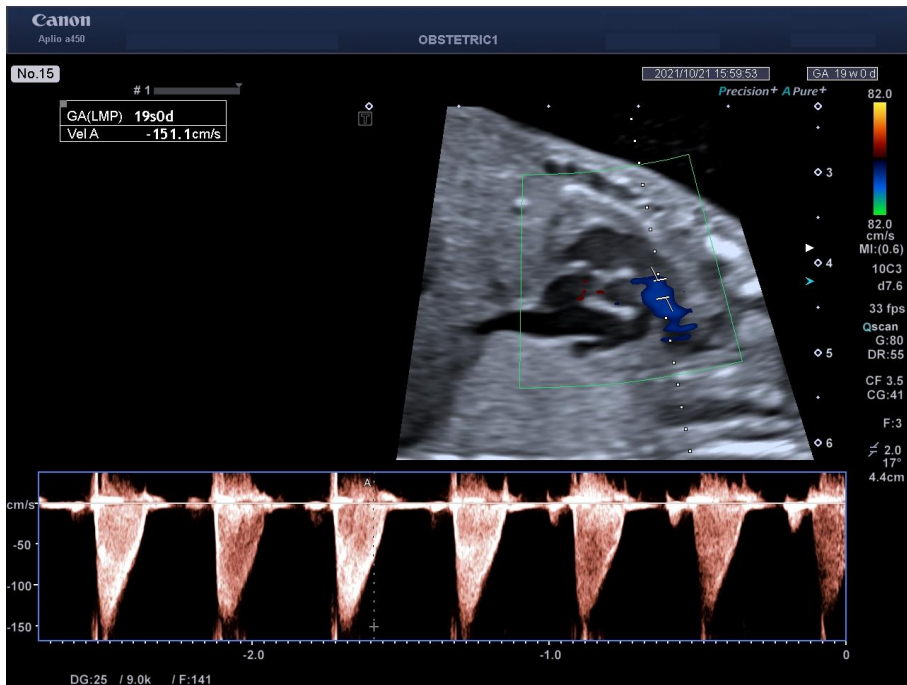
Estenosi pulmonar lleu amb pic de velocitat de l'artèria pulmonar de 150 cm/s.

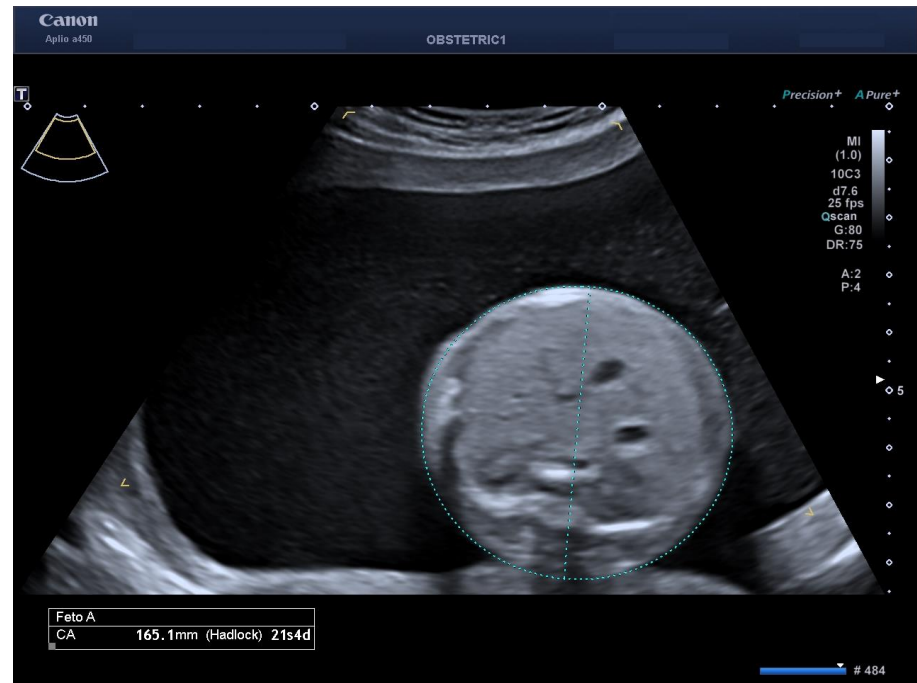


ECO MORFOLÒGICA

- Polihidramnis.
- Plec nucal augmentat (7mm).
- Estòmac petit.
- Mans tancades.
- Creixement correcte.

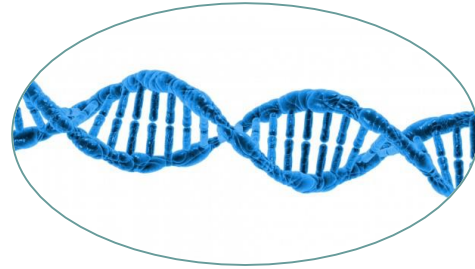






CAS CLÍNIC

Estudi genètic



AMNIOCENTESI

- Estudi QF-PCR, array-CGH: normal, sexe femení.
- Panell de gens associats a rasopaties: normal.

CAS CLÍNIC

Seguiment ecogràfic



ECOCARDIOGRAFIA

- Estenosi pulmonar lleu amb pic de velocitat de l'artèria pulmonar de 150 cm/s.

ECO MORFOLÒGICA

- Polihidramnis.
- Plec nucal augmentat (7mm).
- Estòmac petit.
- Mans tancades
- Creixement correcte.

ECOGRAFIA 22.6 SG: Troballes addicionals

- Protrusió abdominal.
- Pes fetal > percentil 97.

ECOGRAFIA 4D

Característiques dismòrfiques: filtrum prominent, galtes voluminoses i lleu retrognàtia.



Canon

Aplio a450

OB 3D

GA 23w1d

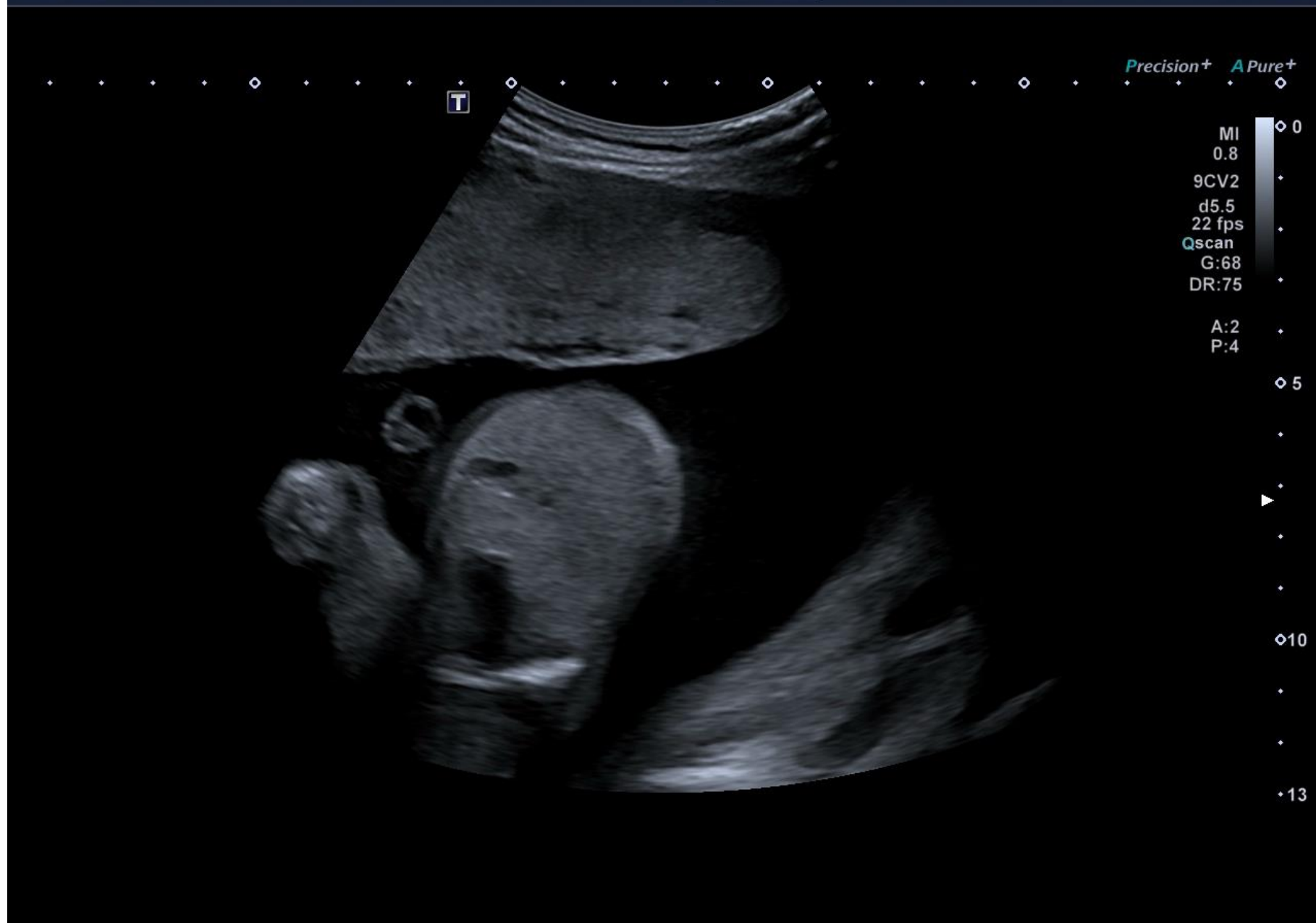
Precision+ APure

T



MI
0.9
9CV2
T4.5
19 fps
Qscan
G:76
DR:65
A:1
P:4





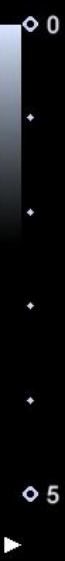


T

Precision+ APure+



MI
1.0
10C3
d7.6
23 fps
Qscan
G:79
DR:75
A:2
P:4





9CV2

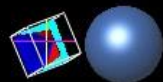
T6.0

Q.scan

G:60

2.0vps

Vol.50°



[4D]

CAS CLÍNIC

Estudi fetal

- ✓ ALTA sospita de síndrome fetal.
- ✓ Els progenitors van decidir una **interrupció legal de l'embaràs**.

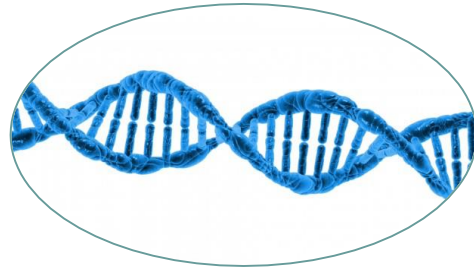
1. Autòpsia fetal

- Plec nucal augmentat.
- Lleu hipertelorisme, filtrum prominent i lleu microretrognàtia.
- Implantació baixa de les orelles.
- Mans tancades.
- Estenosi de l'artèria pulmonar amb hipertròfia del ventricle dret.
- Fetus gran per a edat gestacional.

2. Radiografia fetal: tòrax en campana i costelles amb el signe de *coat-hanger*.



CAS CLÍNIC
Estudi genètic



Arrel d'aquestes troballes es va sospitar una **Síndrome de Kagami-Ogata (KOS)**.

SÍNDROME KAGAMI-OGATA 1,2.

Malaltia d'imprinting.

Involucra la regió **14q32**.

Causat per: disomies uniparentals, epimutacions o microdeleccions de la regió afectada.

➔ Diagnòstic prenatal

- Polihidramnis, placentomegàlia i macrosomia fetal.
- **Trets facials dismòrfics:** front velluda, filtrum prominent, galtes voluminoses i micrognàtia.
- Defectes de la paret abdominal: onfalocel, diastàsi de rectes.
- Anomalies esquelètiques: tòrax petit en campana i **costelles amb el signe de coat-hanger**.
- No sol associar cardiopatia.

➔ Etapa postnatal

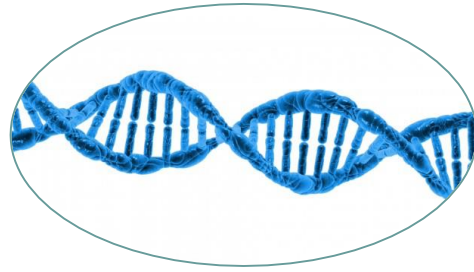
- Distret respiratori al naixement.
- Retard del desenvolupament psicomotor, del creixement i retard intel·lectual.
- Major risc d'hepatoblastoma.

1. Ogata T, Kagami M. *Kagami-Ogata syndrome: a clinically recognizable upd(14)pat and related disorder affecting the chromosome 14q32.2 imprinted region*. J Hum Genet. 2016.

2. Prasasya R, Grotheer KV, Siracusa LD, Bartolomei MS. *Temple syndrome and Kagami-Ogata syndrome: clinical presentations, genotypes, models and mechanisms*. Hum Mol Genet. 2020.

CAS CLÍNIC

Estudi genètic



Arrel d'aquestes troballes es va sospitar una **Síndrome de Kagami-Ogata (KOS)**.

- AMNIOCENTESI: l'array-CGH i panell de gens associats a rasopaties van ser normals.
- Anàlisi de patró metilació 14q.32: hipermetil·lació de MEG3:TSS-DMD mitjançant MS-MLP.
- Anàlisi de microsatèlits: isodisomia uniparental paterna de la regió 14q32.2.

→ Es va confirmar el diagnòstic de KOS: hipermetil·lació de MEG3:TSS-DMD mitjançant el mecanisme de isodisomia uniparental paterna de la regió 14q32.2.

CONCLUSIONS

- ❖ La síndrome de Kagami-Ogata s'ha de sospitar ecogràficament davant **polihidramnis, defectes de la paret abdominal i anomalies esquelètiques.**
- ❖ Els **trets facial dismòrfiques** característiques son: **filtrum prominent, galtes voluminoses i micrognàtia.**
- ❖ L'associació a cardiopatia no es habitual.
- ❖ Les costilles amb el **signe de *coat-hanger*** i el **tòrax en campana** ens permeten diferenciar-la d'altres displàsies esquelètiques.