

# DIAGNÓSTICO PRENATAL DE SINDROME DE MILLER-DIEKER



XXX Jornada Catalana de Diagnóctic Prenatal Ecogràfic

# Historia Clínica

- Primigesta de 32 años
- ANTECEDENTES FAMILIARES Sin interes
- ANTECEDENTES PERSONALES Sin interes No intervenciones quirúrgicas No alergias ni hábitos tóxicos
- Grupo sanguíneo A+
- SEROLOGIAS: Rubeola inmune , VHB, VIH, Toxo, RPR negativo.

## Ecografía Primer Trimestre

- ECO: Gestación única intrauterina CRL 62.8mm acorde 12+5 s. TN 1.4 mm.
- Placentación: Anterior.
- Líquido amniótico: Normal.
- PAPP-A : 0.31 MoM, B Hcg : 0.4 MoM RIESGO T 21 1/8579 RIESGO T18/13 <10000
- IPAUt derecha: 1.81 IPAUt izquierda: 1.1 IPmAUt: 1.4(P 34N) Riesgo PE bajo
- RIESGO OBSTÉTRICO: BAJO

# ECOGRAFIA 2º TRIMESTRE

- Biometria acorde a amenorrea
- Imagen persistentemente pequeña de cámara gástrica fetal.
- LA aumentado (ILA 15)

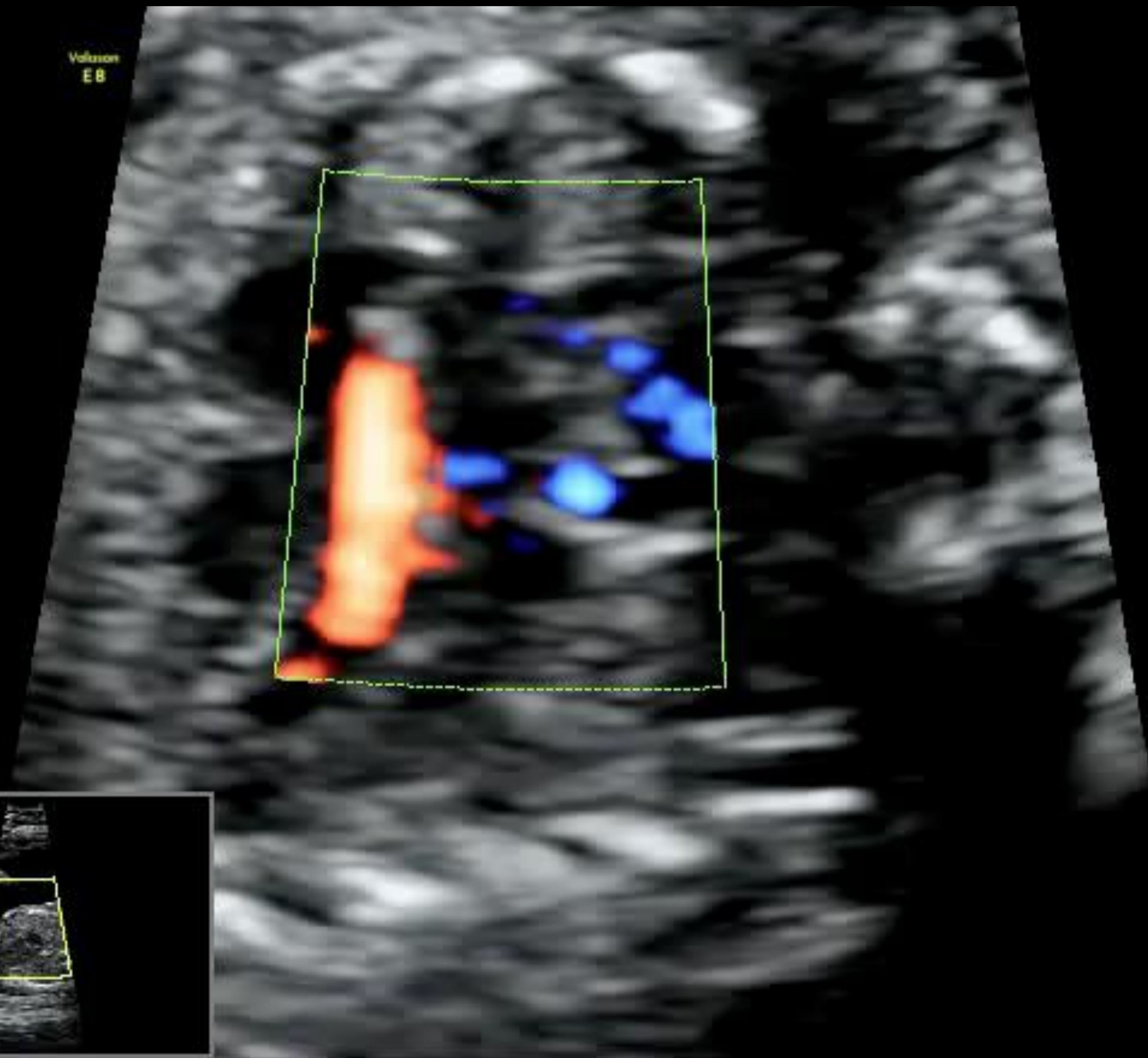


COMP



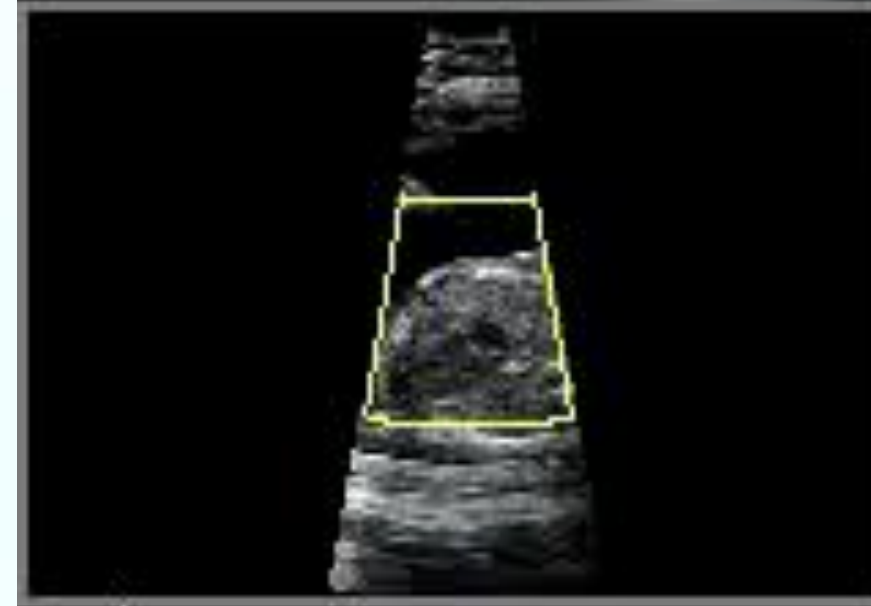
-36cm/s

Volkson  
EB



Cardiac  
Har-mid  
95  
Gn 0  
C9 / M7  
FF2 / E1  
SRI II 0 / CRI 3

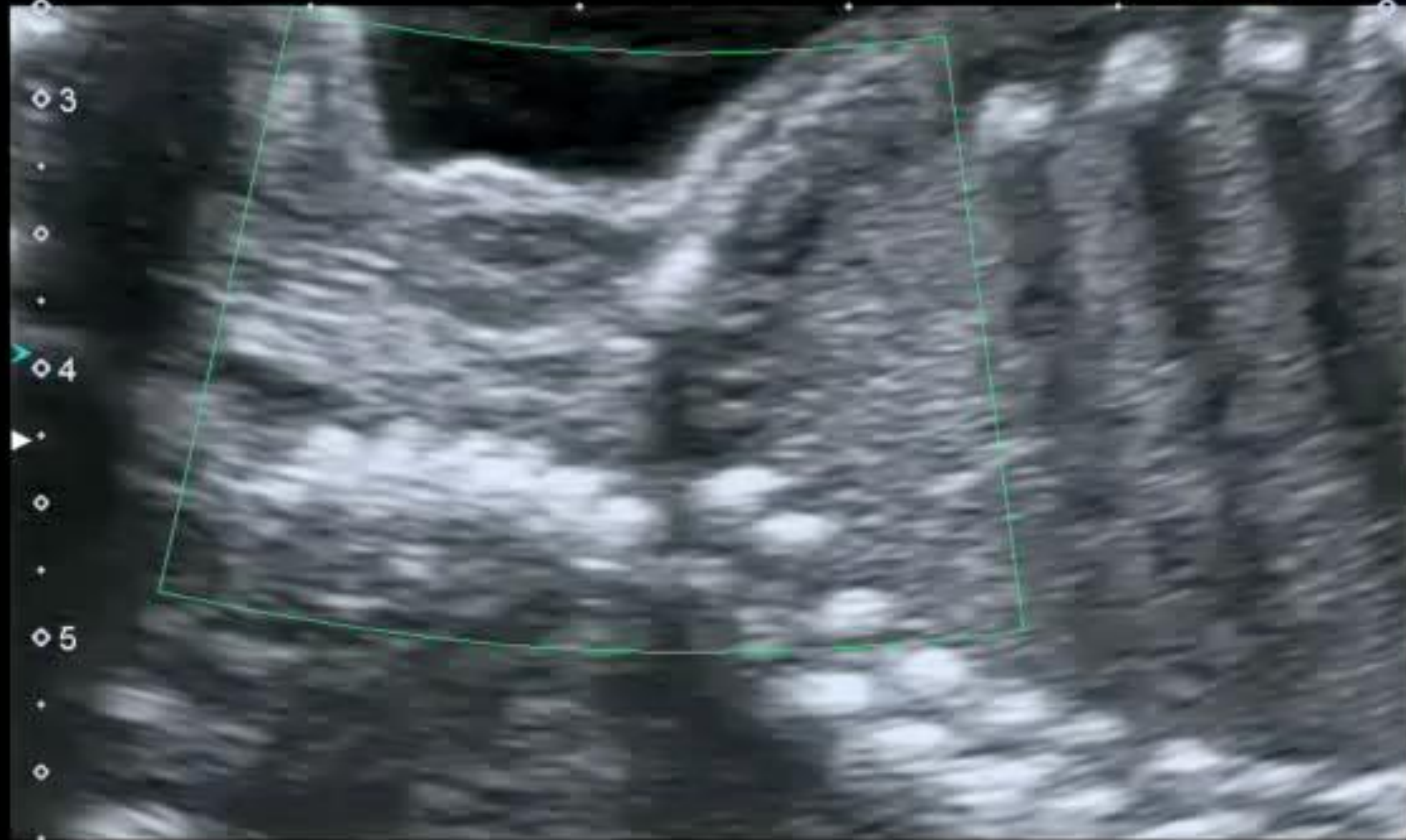
100 Q  
Gn -10.4  
Frq mid  
Qual norm  
WMF mid2  
PRF 3.2kHz



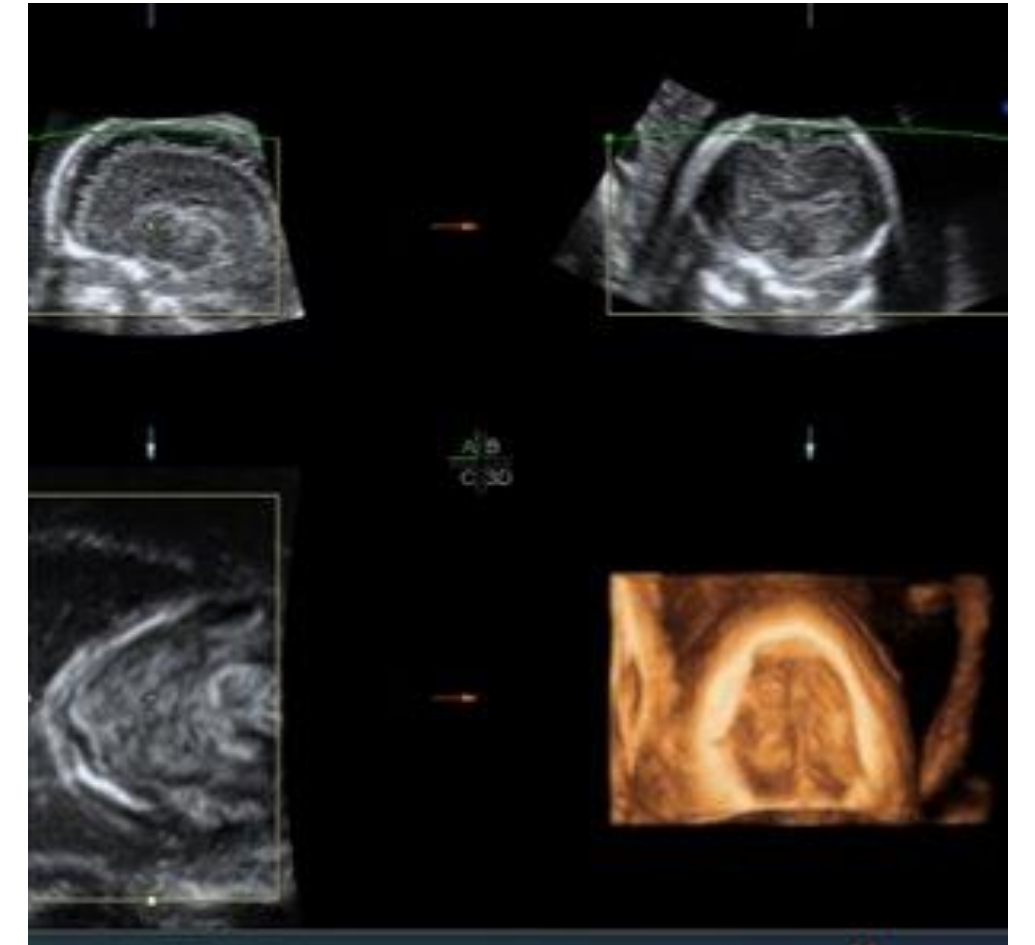
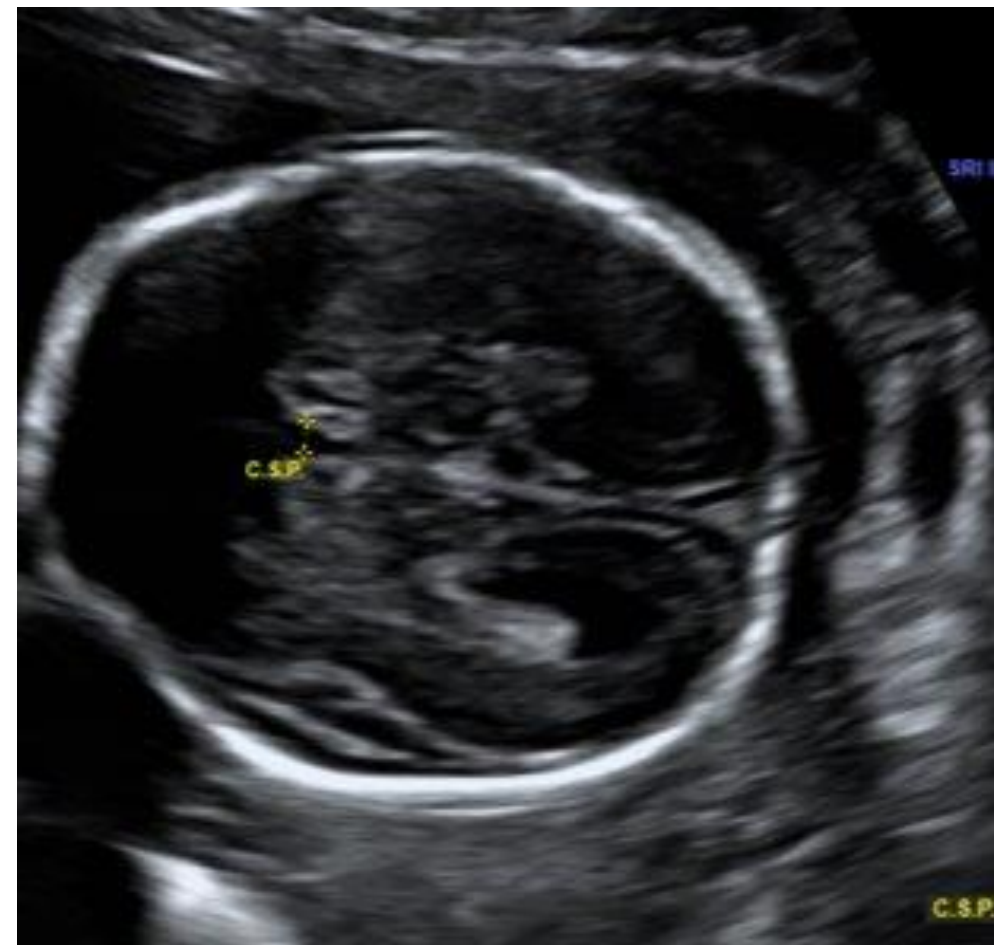
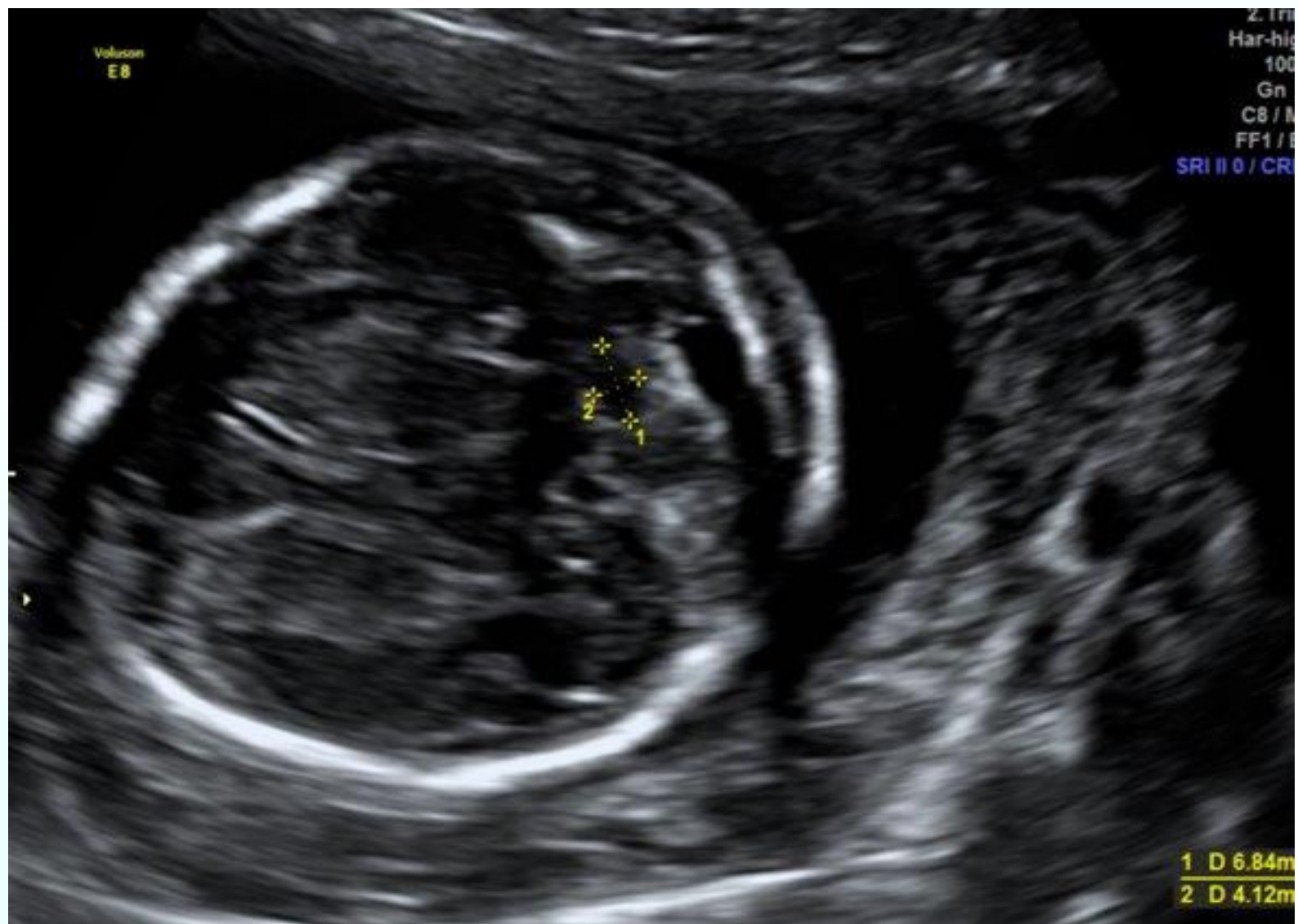
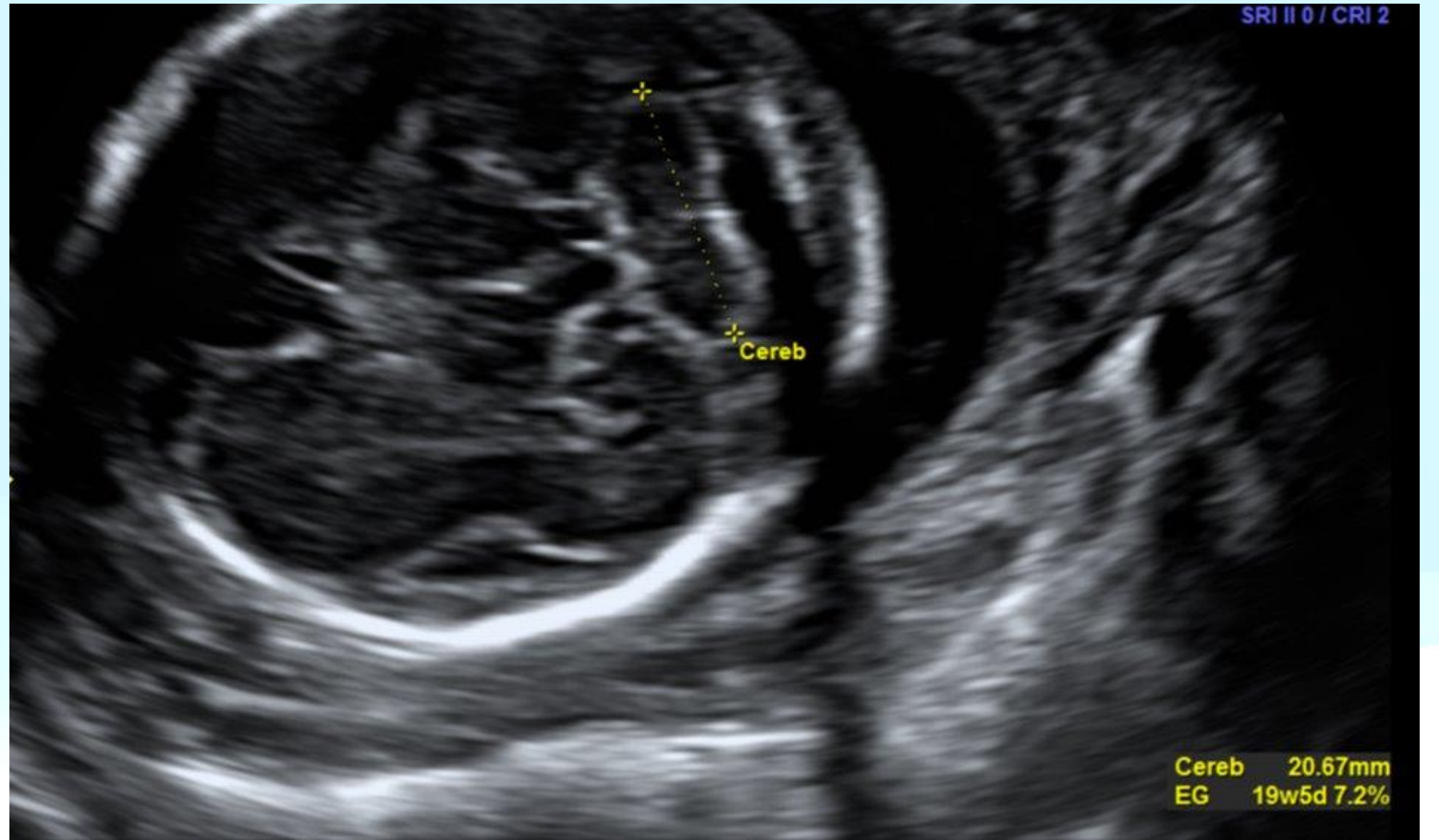
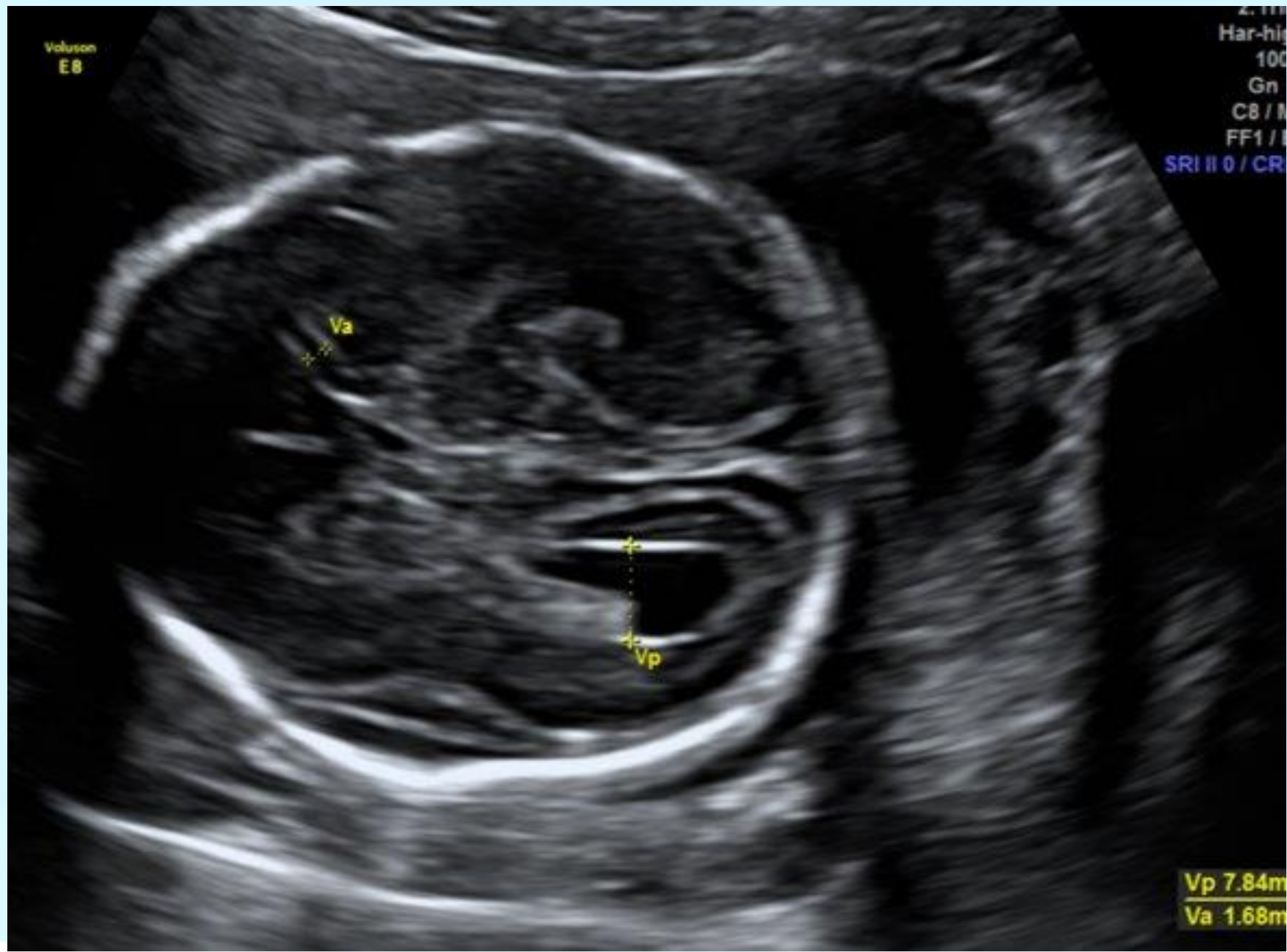


31.5

Precision A Pure T



MI  
1.1  
10C3  
diffT6.0  
39 fps  
G:83  
DR:70  
DF 3.8  
CG:33  
9.4k  
F:3









MI  
1.1  
10C3  
diffT6.0  
39 fps  
G:83  
DR:70  
A:2  
P:3

◊ 3

◊ 4

◊ 5



COMP

Volumen  
EB

Cervix  
11.00 - 3.50  
100  $\mu$   
Gn 0  
C5 / M5  
FF3 / E3  
SRI II 4 / CRI 2



CÓMP

Voluson  
EB

2.Trim.  
Har-high  
100 G  
Gn 6  
C8 / M7  
FF1 / E2  
SRI II 0 / CRI 2



COMP

Volution  
EB

Fetal Head  
11.00 - 3.50  
100 G  
Gn -5  
C8 / M5  
P4 / E3  
SRI II 3



1 D 18.45mm

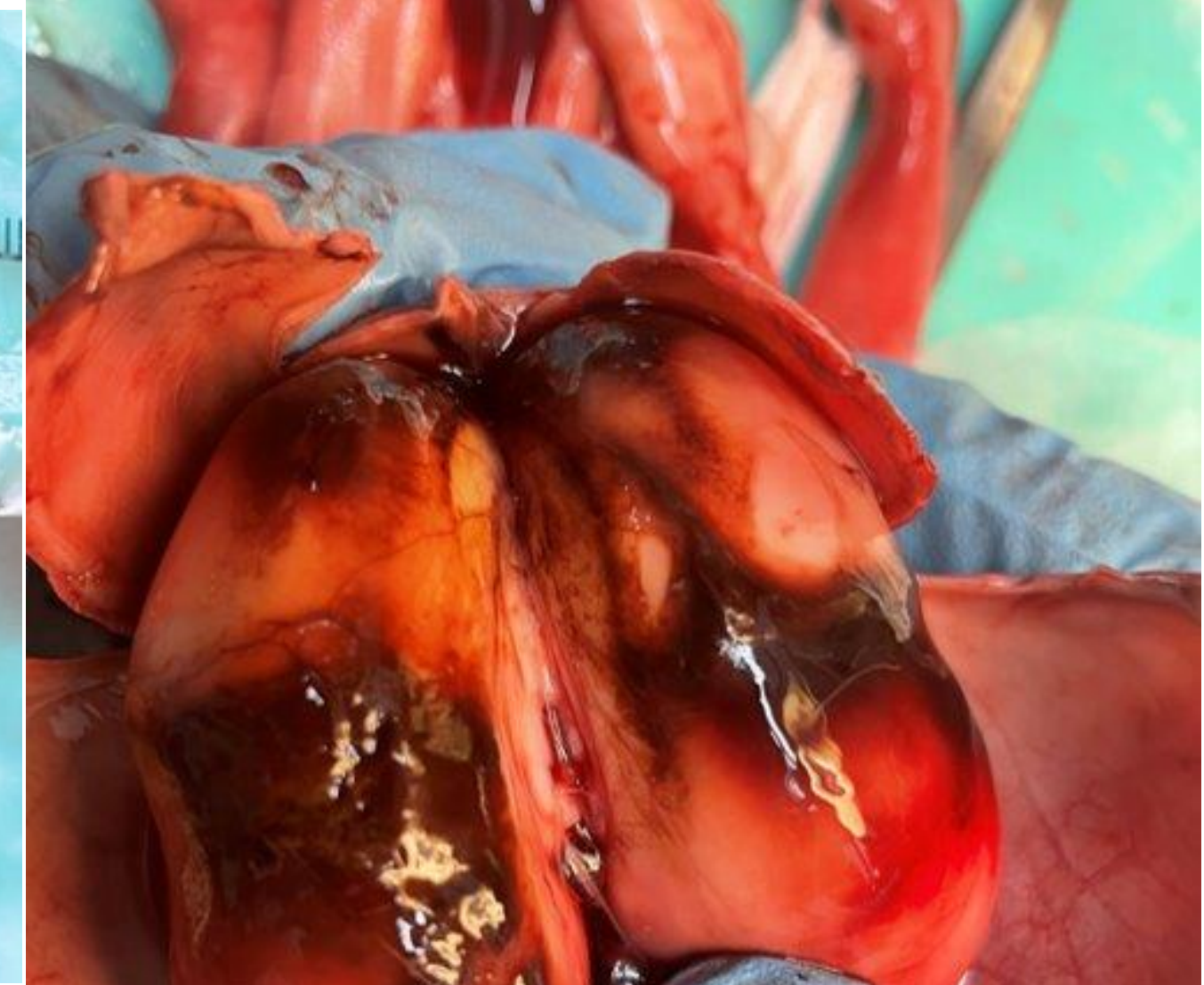
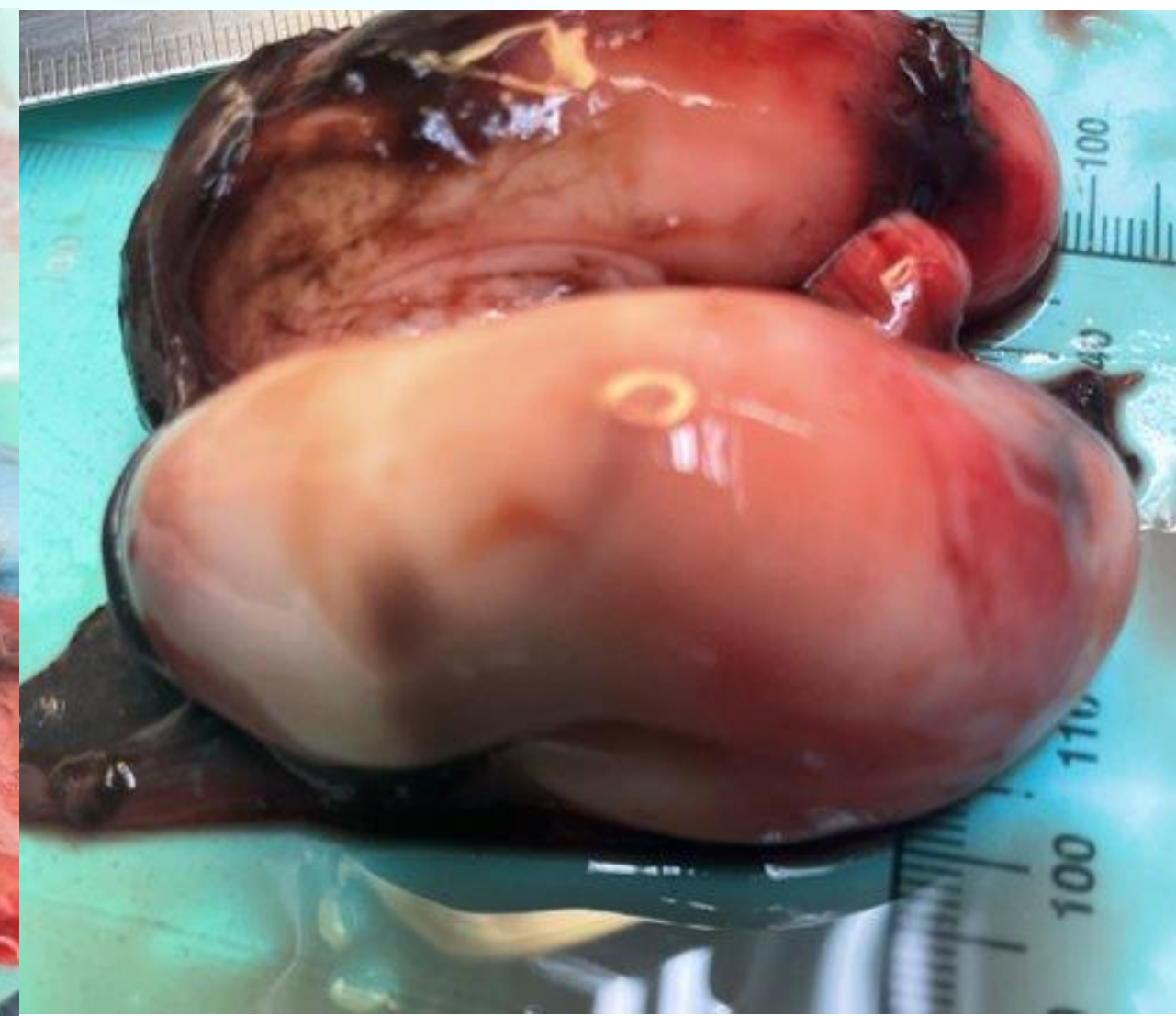
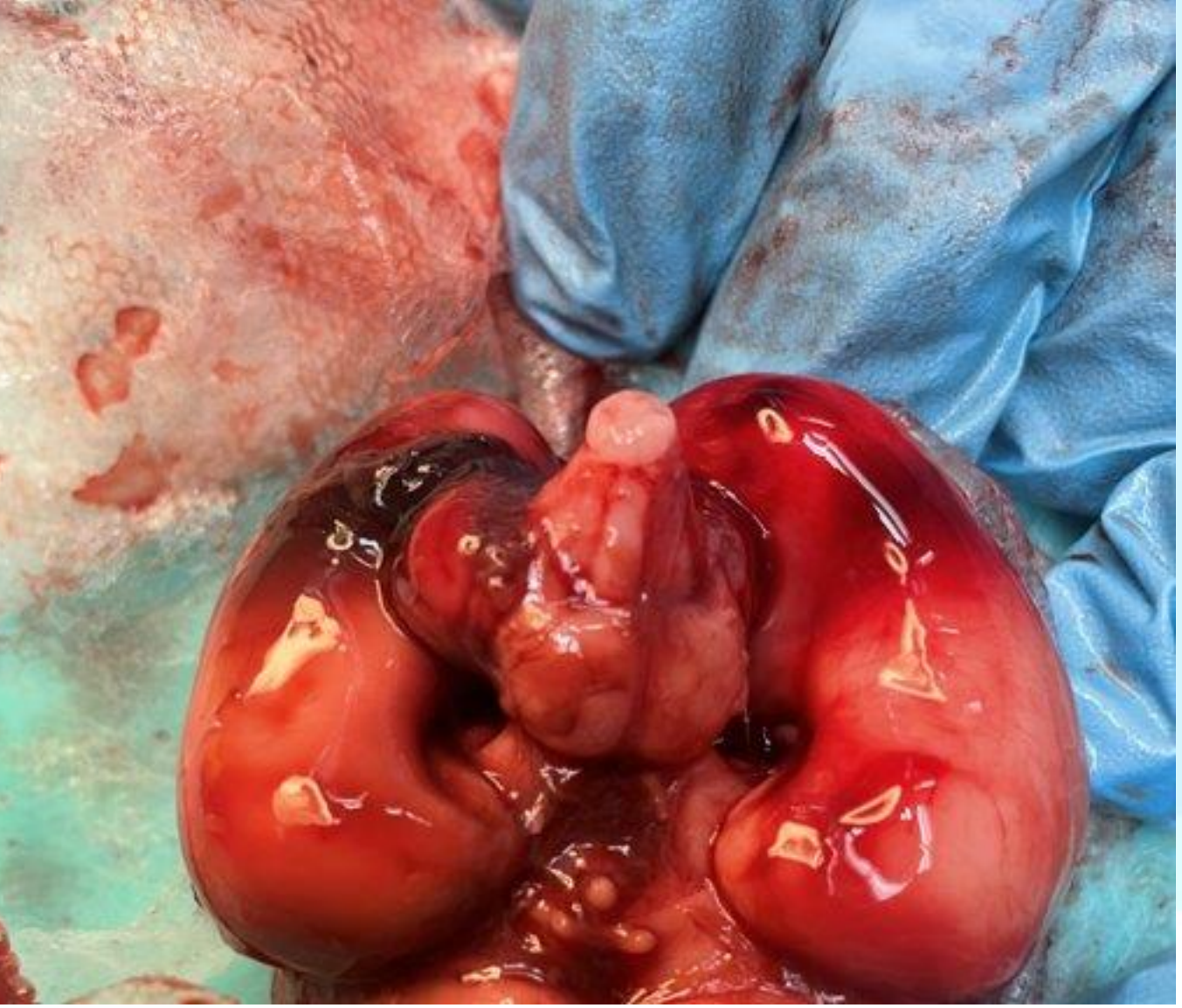


- Se aconseja realizar prueba invasiva con estudio Arrays ,exoma y CATCH22.
- Arrays arr[GRCh37] 17p13.3(29169\_3221977)x1 .
- Exoma: no hallazgos relevantes.
- Ante el diagnostico de Sindrome de Miller-Dieker, la gestante y su pareja, deciden ILE.

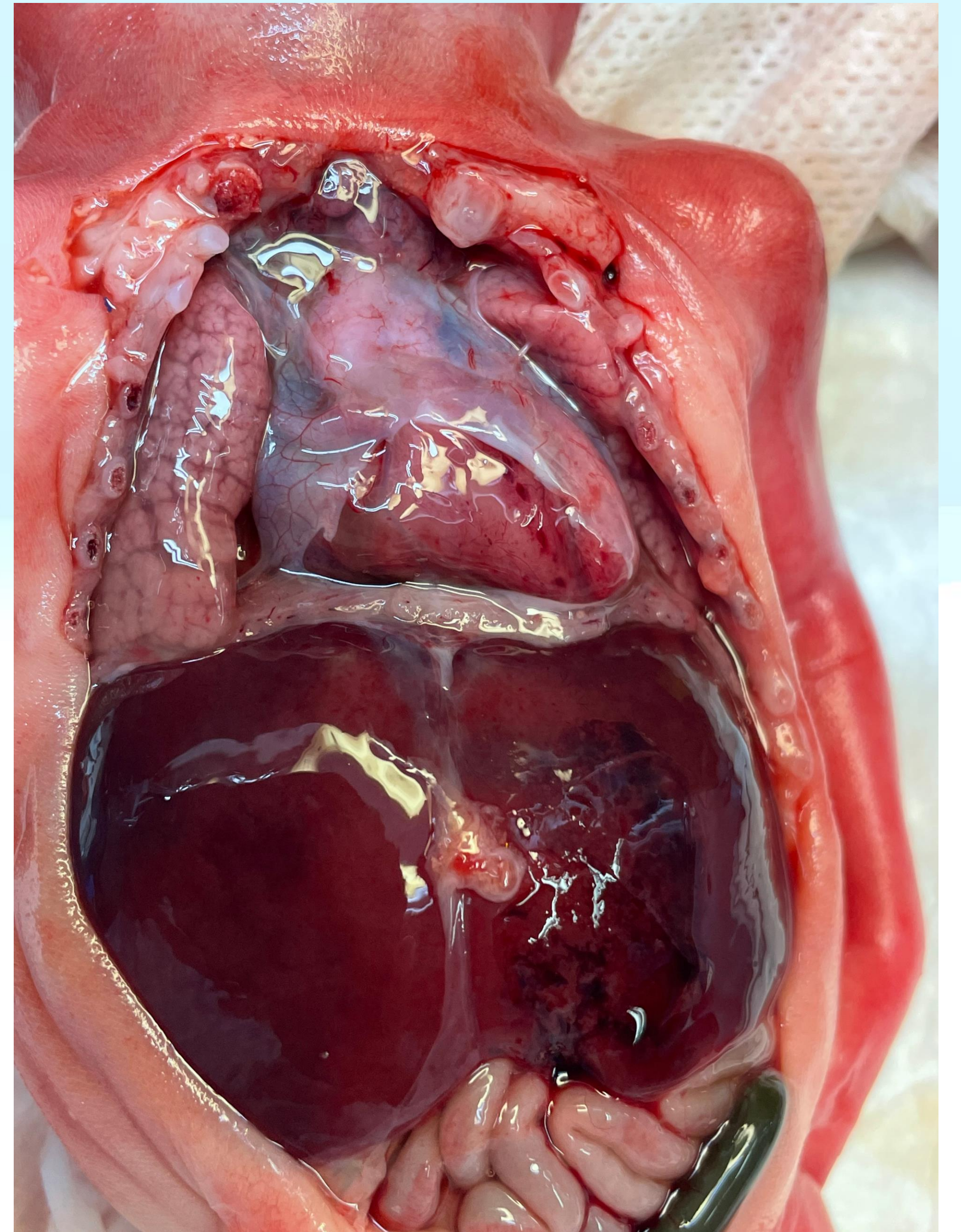
# SINDROME MILLER DIEKER (MDS)

- El síndrome de Miller Dieker (MDS) está causado por una deleción en el gen LIS1, localizado en el brazo corto del cromosoma 17 (17p13.3).
- Incidencia: 11,7 casos por cada millón de nacimientos
- Clínicamente la principal manifestación es la lisencefalia, es decir, la ausencia de circunvoluciones en la corteza cerebral, que suele afectar a todo el encéfalo, incluido el cerebelo
- Presenta diferentes grados de afección, que van desde agiria (ausencia total de las circunvoluciones cerebrales), hasta paquigiria (pocos surcos con circunvoluciones de gran tamaño)..





- Se asocian rasgos cráneo faciales dismórficos : frente prominente, estrechamiento bitemporal, surco medial en la frente, nariz pequeña con narinas antevertidas, labio superior prominente y micrognatia.
- Ecograficamente puede acompañarse de retraso del crecimiento, polihidramnios y disminución de los movimientos fetales, onfalocele, cardiopatías congénitas, agenesia renal e hidronefrosis, polidactilia y anomalías oculares.





Moltas gracies