

Síndrome de Meckel Grueber.

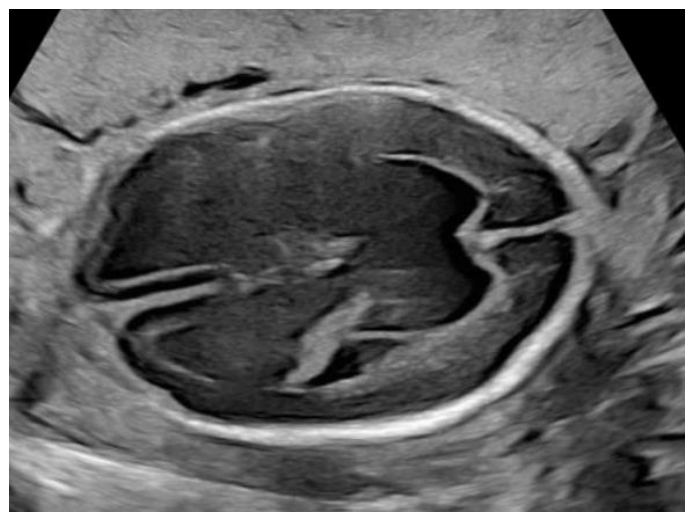
Clara Espinet, Guido Altinier, Iris Soveral, Susanna Fernandez
Servicio de Ginecología y Obstetricia. Hospital General de Hospitalet,
ConSORCI Sanitari Integral

Caso 1

- 33 años
- Sin antecedentes médico relevantes
- Pareja consanguínea (primos hermanos).
- Inicia el control gestacional a las 22 semanas.
- Ecografía de 2ºT: encefalocele occipital (asociado a Sd. Arnold Chiari), riñones displásicos bilaterales, oligoamnios, dextroposición cardíaca y pies equinovaros.



Encefalocele



- Se ofrece estudio genético que la pareja rechaza y deciden continuar con la gestación.
- 37,2 sg nace en HSDJ niña de 2870g, éxitus a los 3'.



Caso 2

- 20 años
- Sin antecedentes médicos relevantes
- Pareja consanguínea (primos lejanos).
- Ecografía 1ºT: encefalocele occipital y riñones de aspecto displásico con imágenes quísticas de pequeño tamaño en su interior.



Encefalocele



- Se propone estudio genético que aceptan y solicitan ILE a las 14.2 sg.
- Exoma Clinic: variante c.254dup; p.Asn85LysfsTer6 en el gen **CEP290** (NM_025114.4) en homocigosis.
- Ambos progenitores portadores en heterocigosis de la variante.

Sín

En
ne

- Dos pacientes consanguíneas entre sí (primas hermanas)
- Sobrina paterna del caso 1 fallecida a los 40' de vida con diagnóstico de Meckel Grueber.
- La aplicación clínica del estudio de exómas nos permite realizar un diagnóstico esmerado de las enfermedades recesivas y poder hacer un consejo reproductivo adecuado.

ones
sticos