

XXX JORNADA CATALANA DE DIAGNÒSTIC PRENATAL ECOGRÀFIC

Síndrome de Coffin-Siris tipus 1

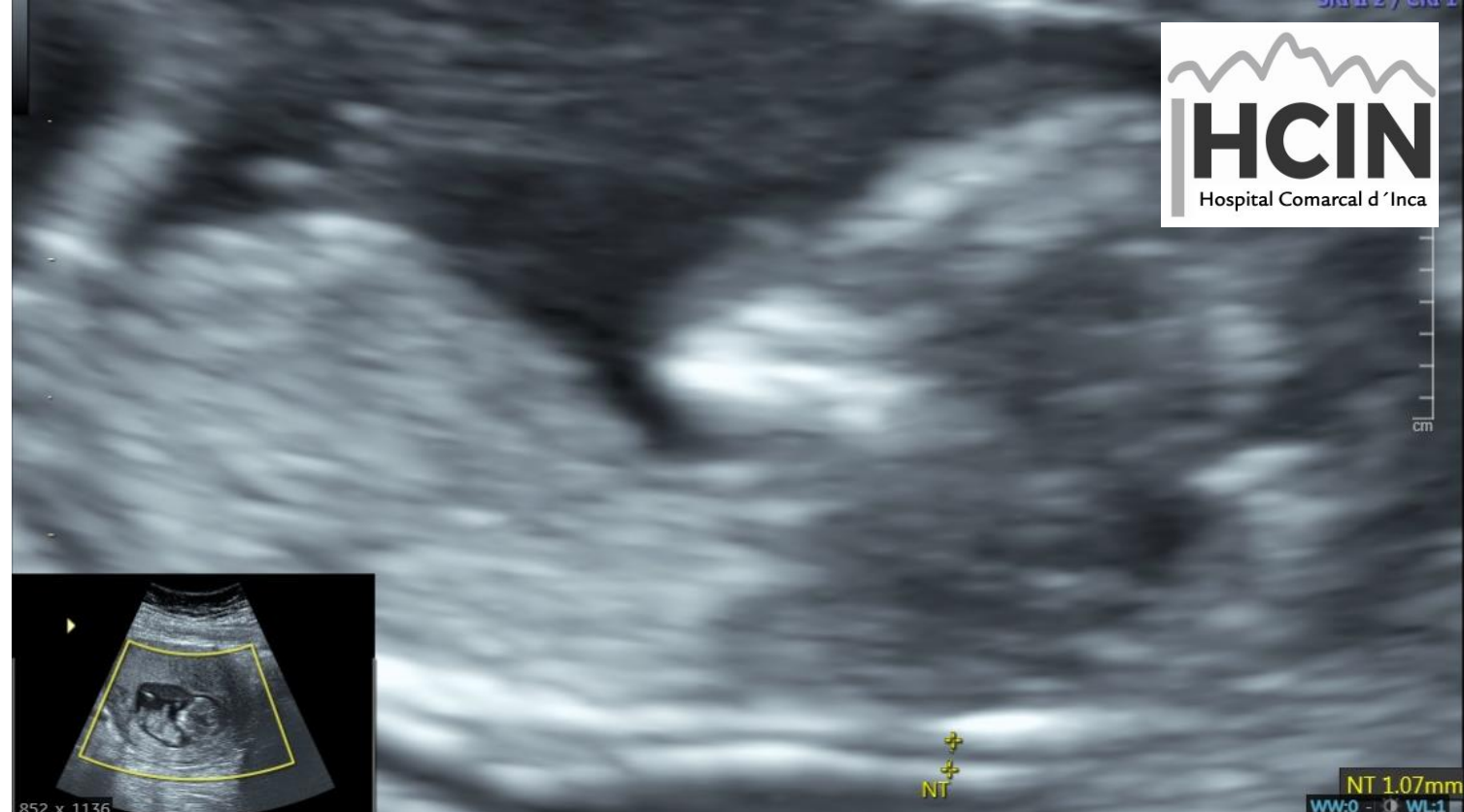
Aina Empar Galmés Mifsud
Hospital Comarcal d'Inca

CAS CLÍNIC

33 anys

FO 2002 (2 parts eutòcics)

Antecedents d'interés: obesitat (IMC 43)



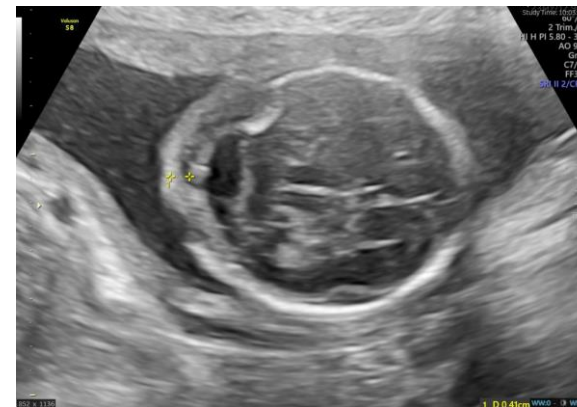
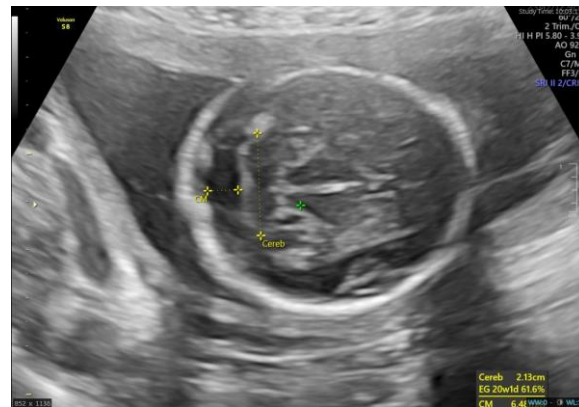
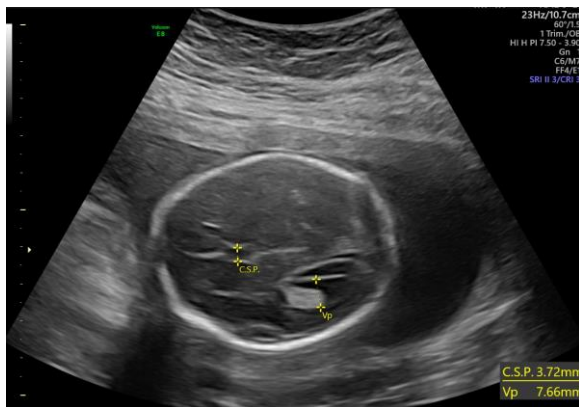
ECOGRAFIA PRIMER TRIMESTRE

Anatomia aparentment normal (exploració limitada per teixit adipós matern).

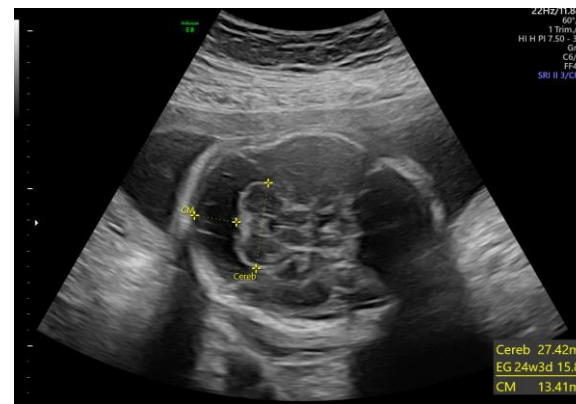
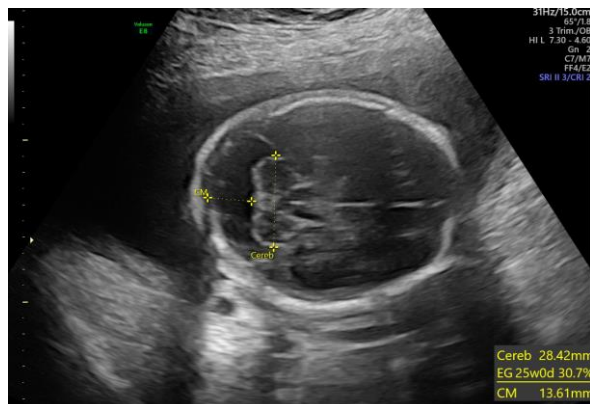
Cribratge primer trimestre: trisomia 21 (1/2500); trisomia 18 (1/32000)

ECOGRAFIA MORFOLÒGICA

Anatomia aparentment normal (exploració molt difícil per mala transmissió acústica).



A les 26 SG consulta, derivada de centre privat, per trobada de megacisterna magna en ecografia de control.



SEGUIMENT

NEUROSONOGRAFIA 28 SG: Megacisterna magna aïllada (CM 14.8 mm).

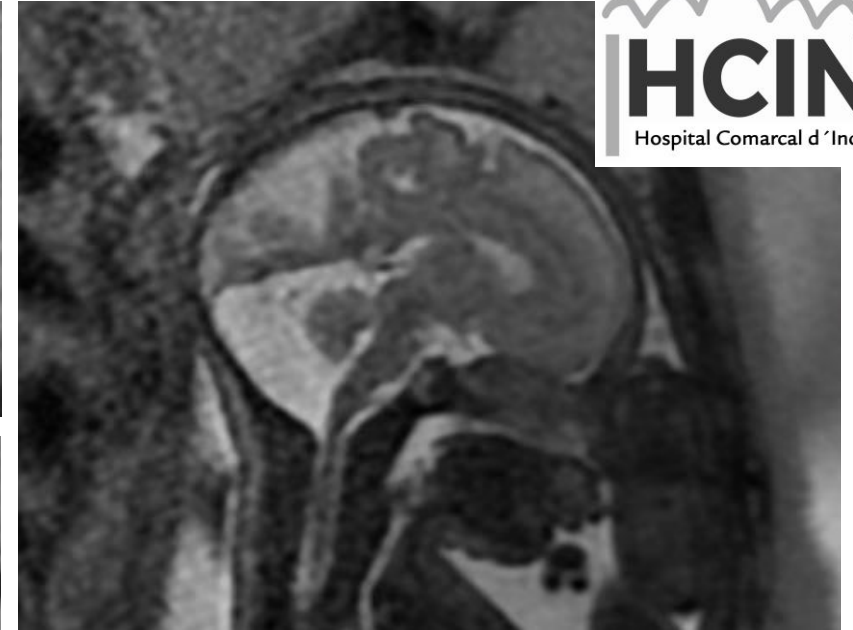
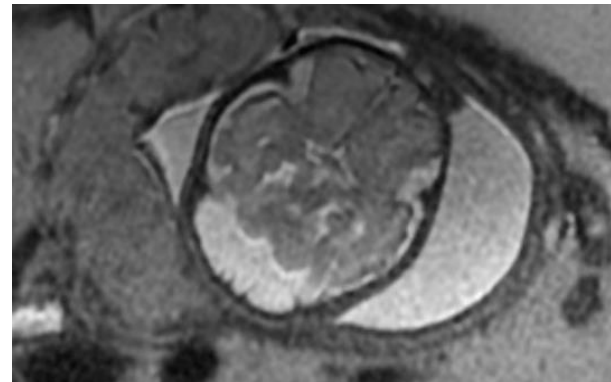
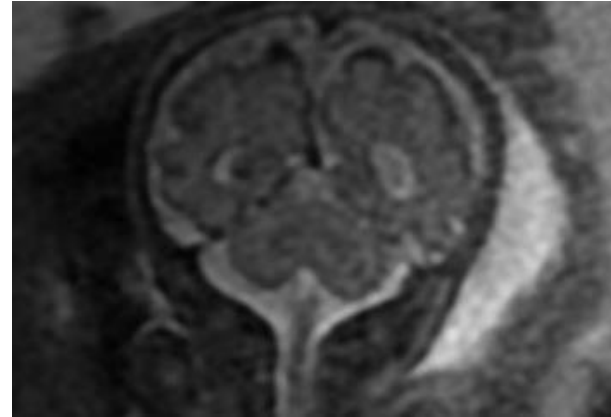
SEROLOGIES: negatives.

RMN fetal 33 SG: imatge quística de fossa posterior, amb vermis conservat i tentori en la seva situació normal. Megacisterna MAGNA.

CONTROLS ECOGRÀFICS: Megacisterna magna estable, sense més troballes patològiques. Creixement fetal percentil 8.

Ecografia 36 SG: RCIU tipus 1 (p6), presentació podàlica. No s'intenta VCE.

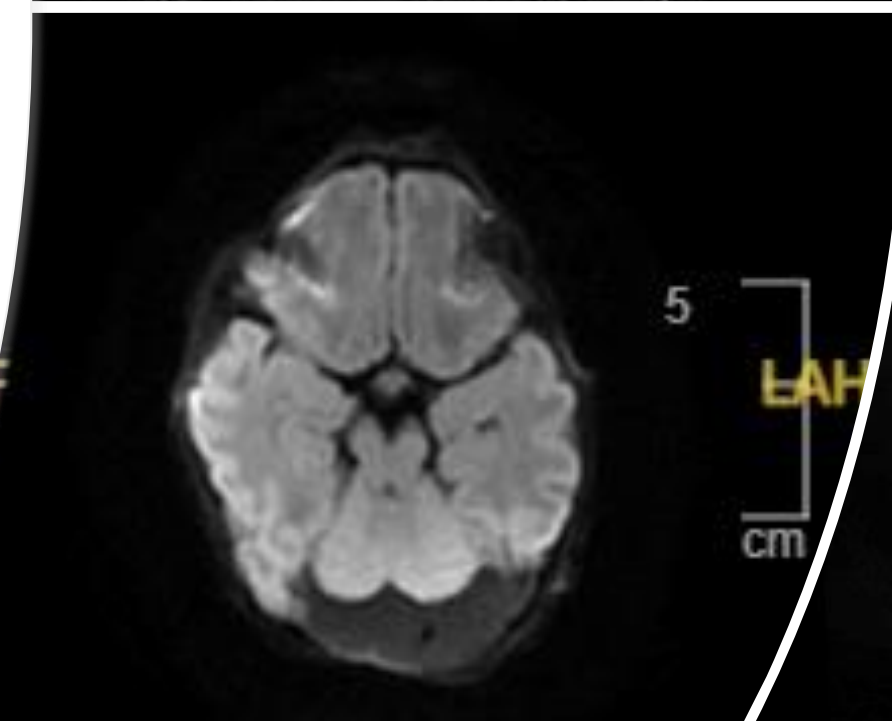
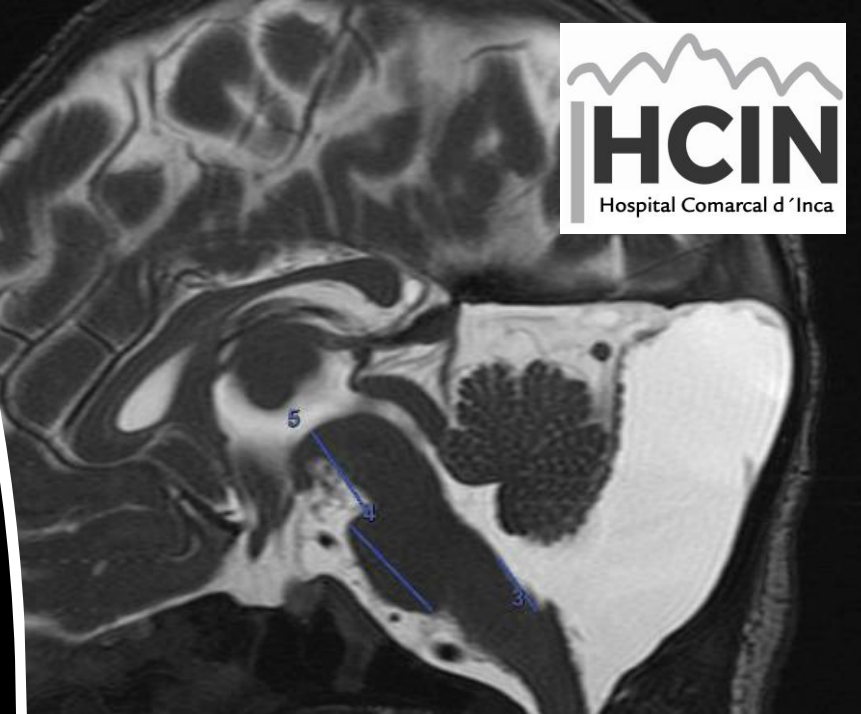
Cesària electiva 37 SG, nounat de sexe masculí, 2300g (p3), Apgar 5/7, pH arterial 7.3.



NOUNAT

Ingrés a UCI neonatal per convulsions, precisa VM, realitzant-se RMN:

- **Hipoplàsia ponto-cerebel·losa** a expenses principalment dels hemisferis.
- **Megacisterna magna** amb signe de la cua – Dandy-Walker.
- Mielinització corresponent als dies de vida.

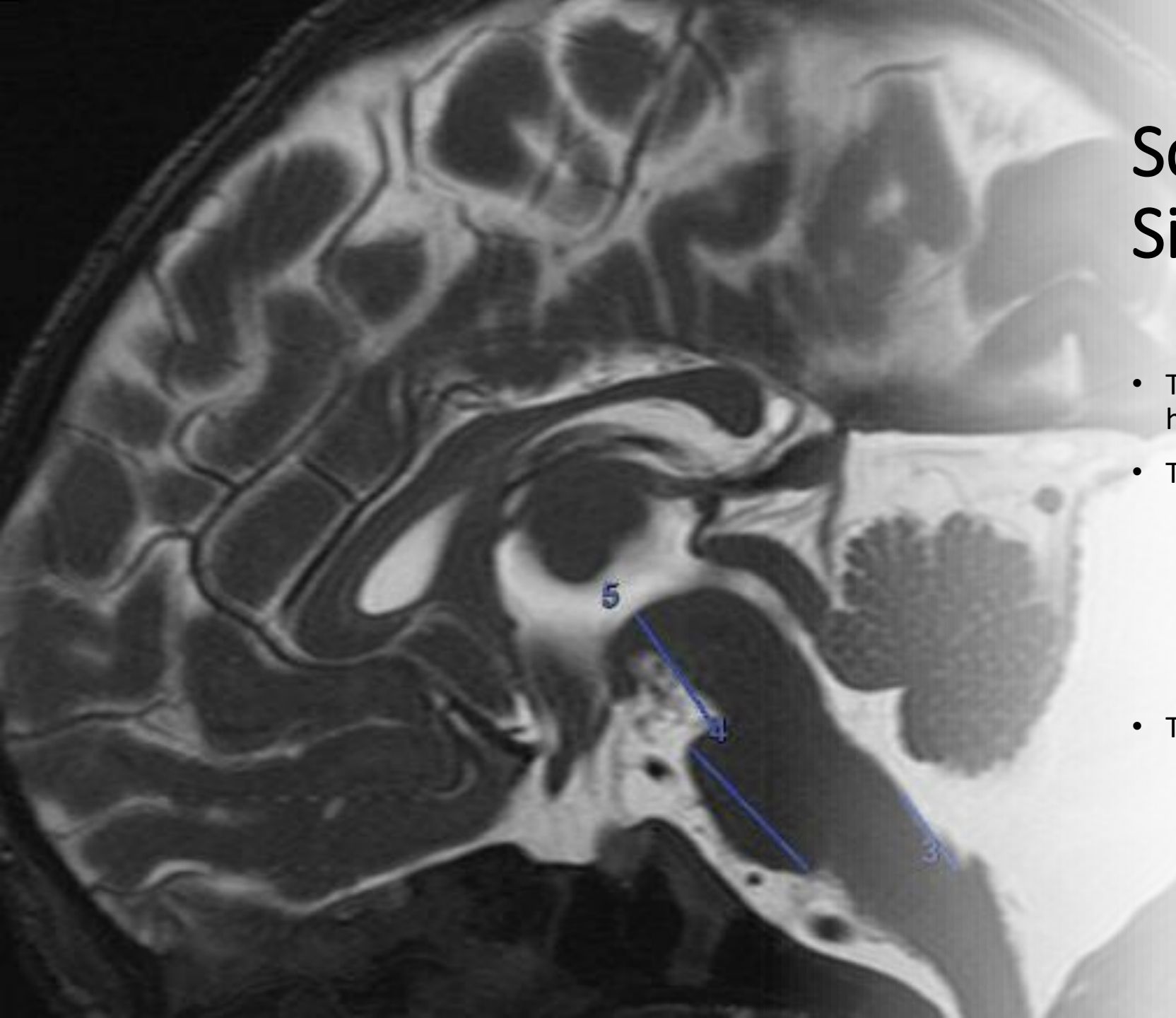


ESTUDIS POSTERIORIS

- **EXOMA:** variant en heterozigosi en el gen **ARID1B** (6q25.3). Relacionat amb la **Sd de Coffin-Siris tipus 1**, Herència AD. En la majoria de casos les variants tenen un origen de novo, essent la variant trobada en el pacient recurrent ja que existeixen almenys 5 famílies amb la variant descrita.
- Estudi CDGs (defectes congènits de glicosilació): similar a individus control.
- Estudi analític de la mare: Ac. antireceptor Acetilcolina negatiu.
- Ecocardiografia: Foramen oval permeable ampli.

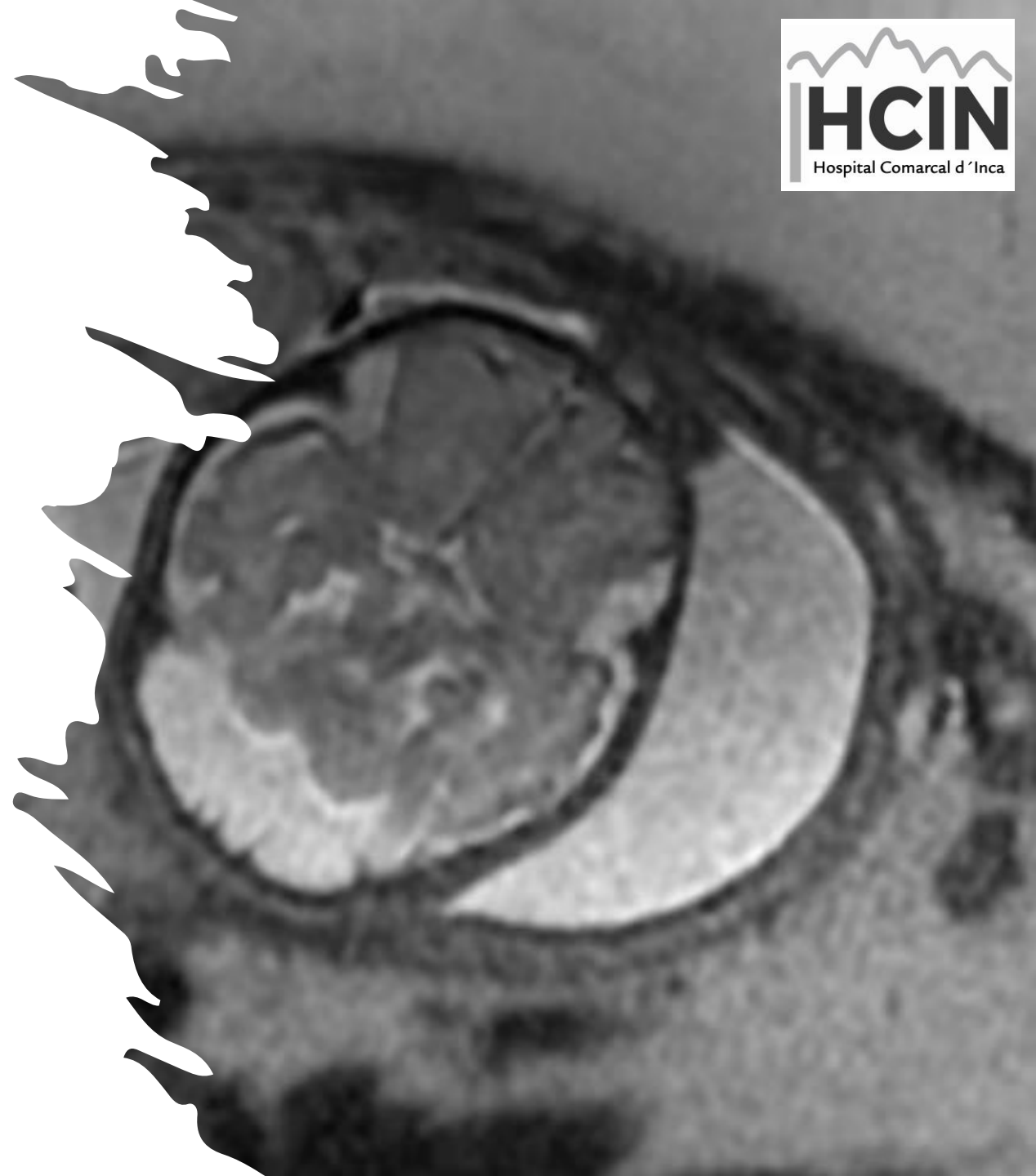
Sd de Coffin-Siris tipus 1

- Trastorn clínic i genèticament heterogeni.
- Trets majors.
 - Retard cognitiu o del desenvolupament.
 - Hipoplàsia o aplàsia ungueal o de la falange distal del dit petit.
 - Trets facials toscos.
- Trets menors:
 - Talla baixa.
 - Alteracions CAR, OFT, NRL, ORL, etc.



EVOLUCIÓ

- 18 mesos.
- Asimptomàtic.
- Sense tractament.
- Monitor d'apnees domiciliari amb resultats negatius. Alta.
- Percentil de creixement: Pes p10, Talla p3.
- Ecocardiografia: Mínima fossa oval permeable. Control als 4-6 anys.
- Bona evolució amb RHB. Estimulació global.



Coses per dur a casa

- Les alteracions del SNC són evolutives. Vàrem deixar de mesurar el cerebel.
- L'arbre no deixa veure el bosc: Obesitat i RCIU.
- El control de les pacients té moments d'optimisme i moments de desil·lusió.

GRÀCIES