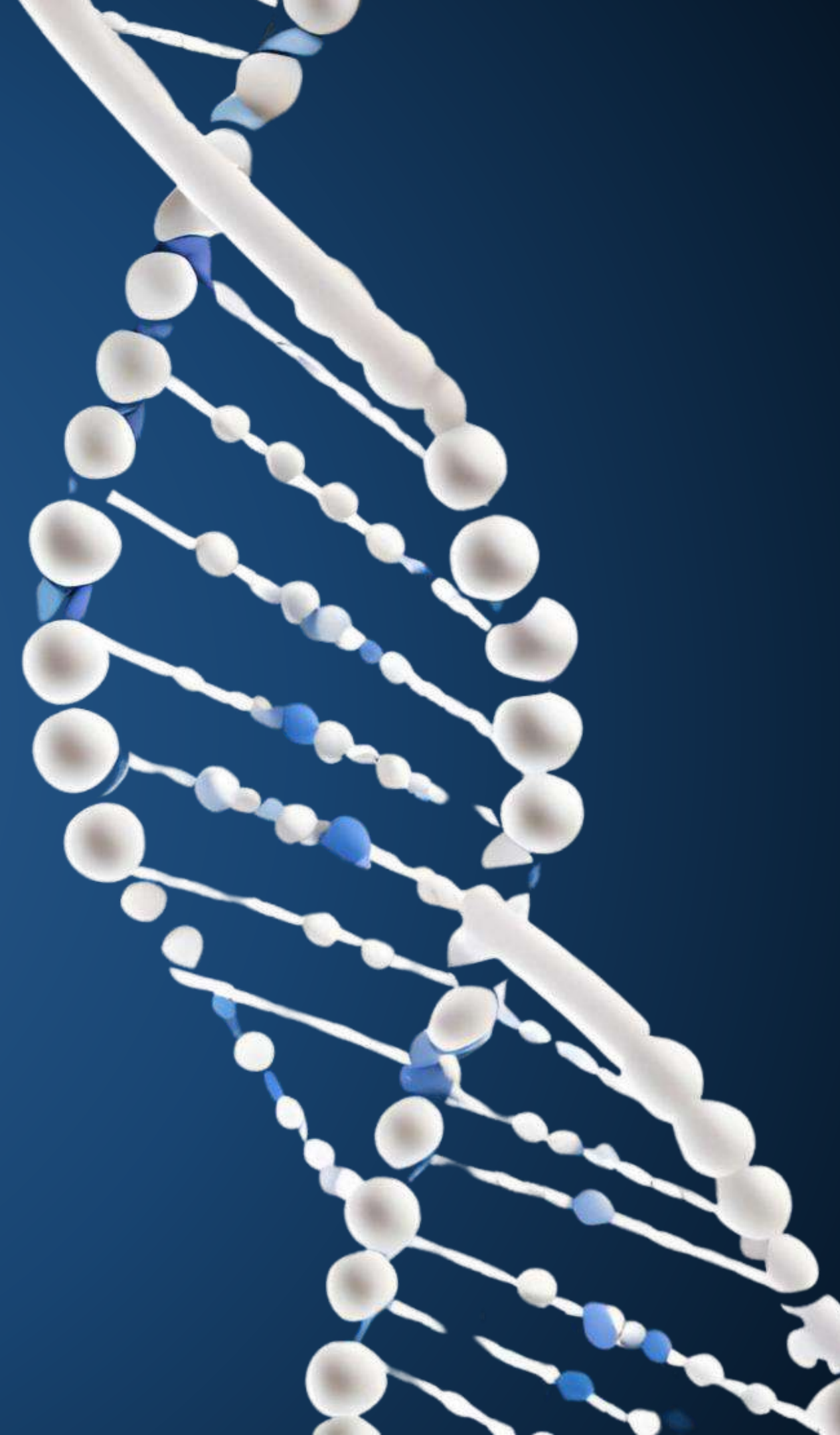

DE LA SOSPITA ECOGRÀFICA A LA CONFIRMACIÓ GENÈTICA: EL VALOR DE L'EXOMA EN UN CAS DE MECKEL-GRUBER

G. Gual¹, I. Prissiajnyi¹, L. Martín¹, A. Guarque¹, M. Inglès¹, M. Jané¹, M. López¹,
L.G. Puerto¹, N. Martínez², J. Landeyro², M. Ballesteros¹.

¹Servei de Ginecologia i Obstetrícia .

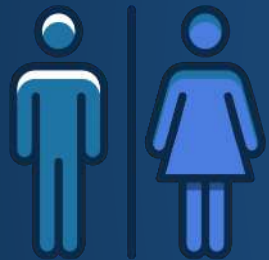
²Servei d'Anatomia Patològica.



CAS CLÍNIC



Pacient indopakistaní de 30 anys



Consanguinitat



Antecedents mèdics:

- Sense interès.
- TPAL 4024

ECOGRAFIA 12 SETMANES

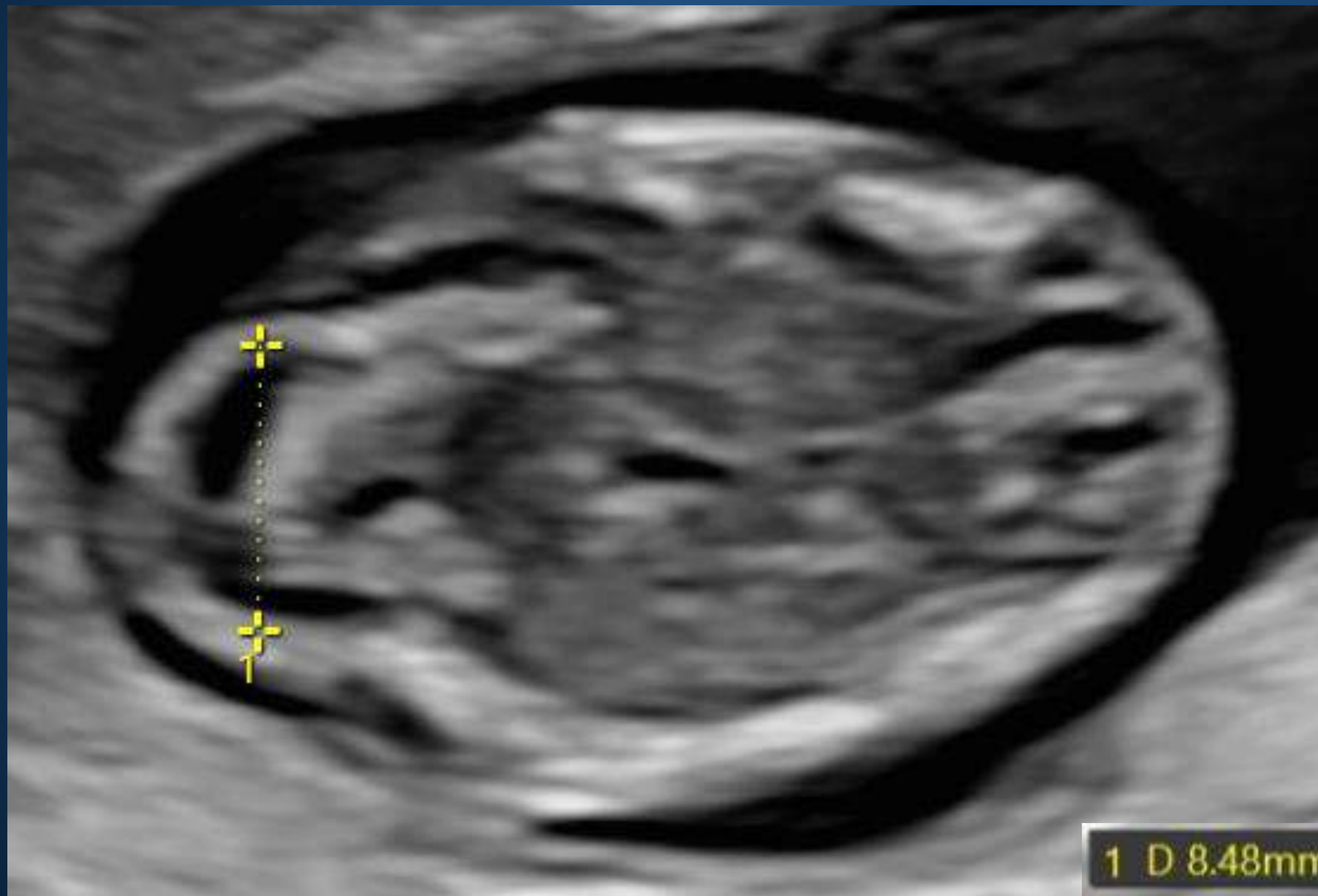


CRL de 52mm

ECOGRAFIA 12 SETMANES

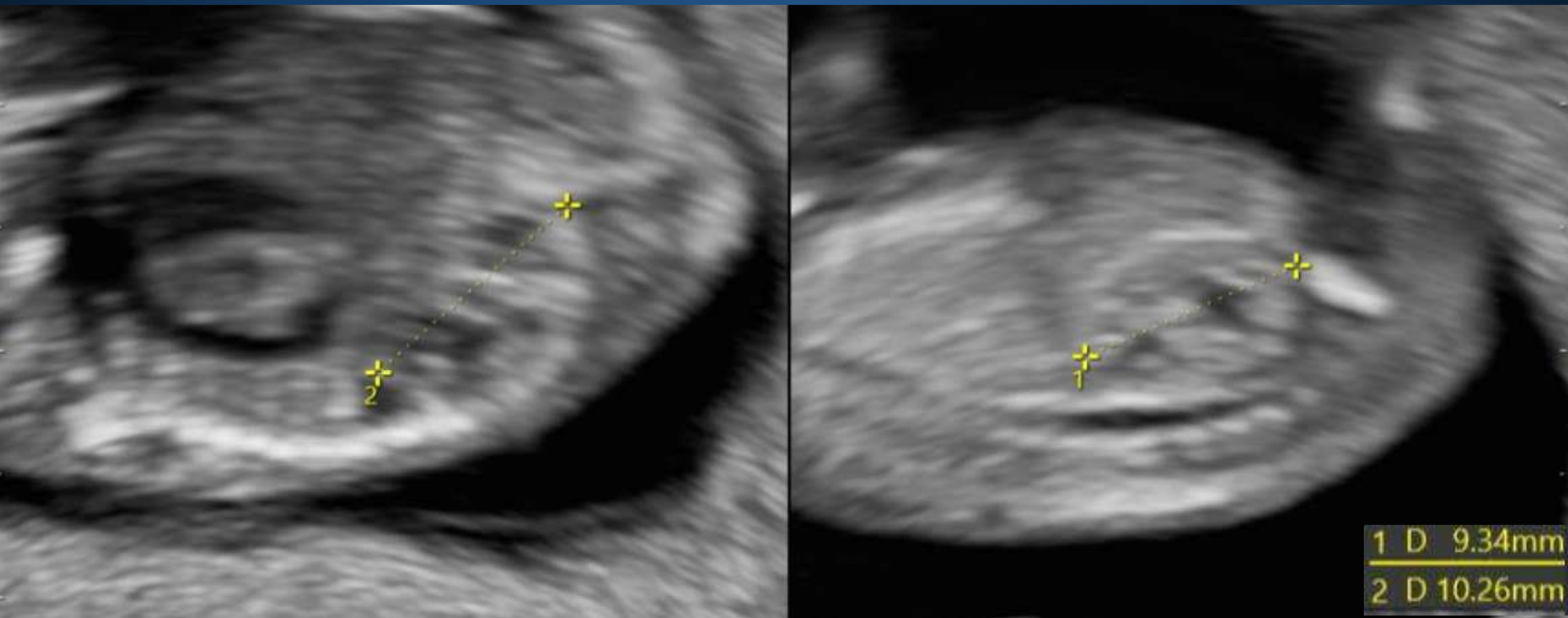


ECOGRAFIA 12 SETMANES



Encefalocel
occipital

ECOGRAFIA 12 SETMANES

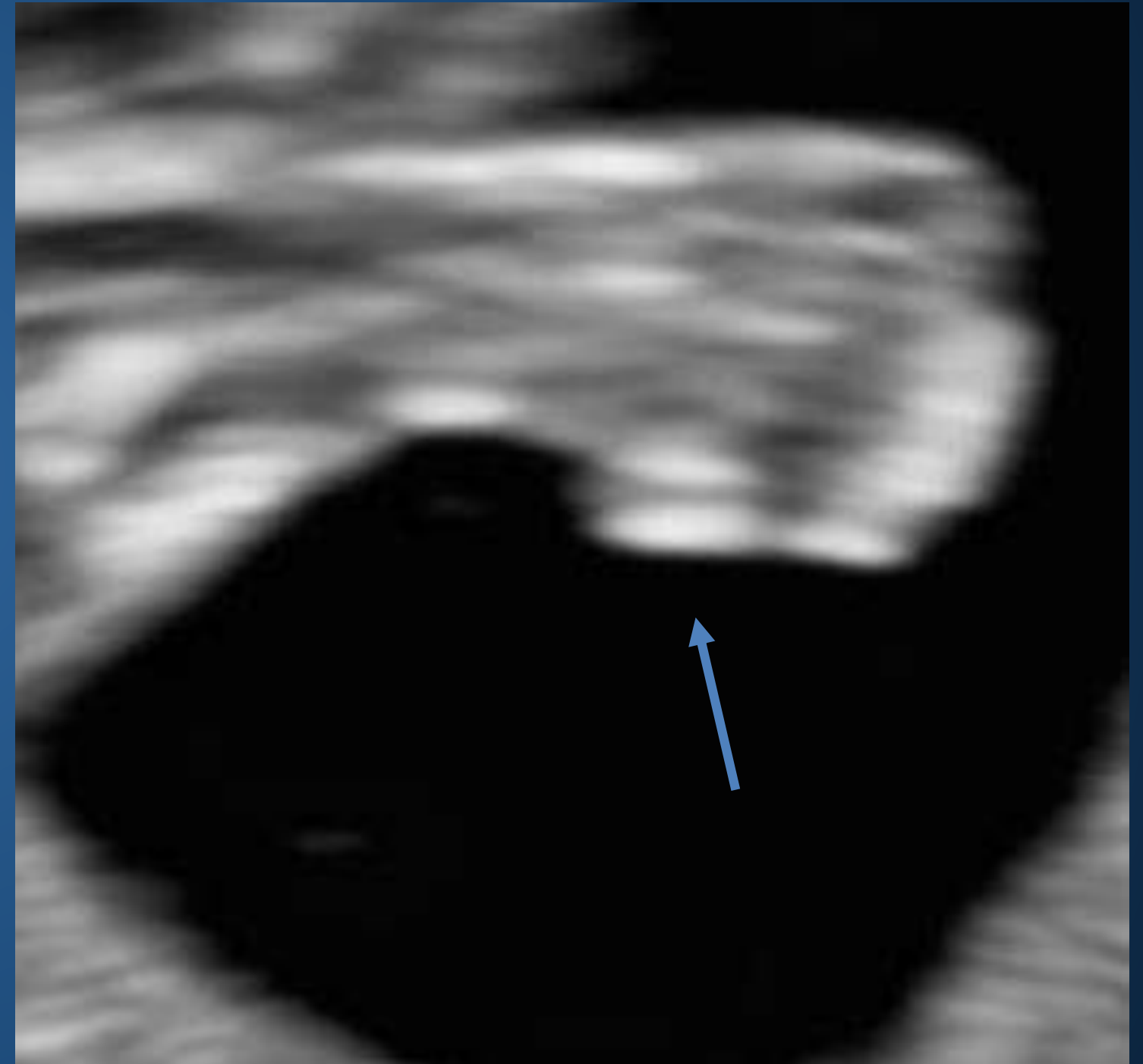


Nefromegàlia amb ronyons displàsics

ECOGRAFIA 12 SETMANES



Vessament pleural



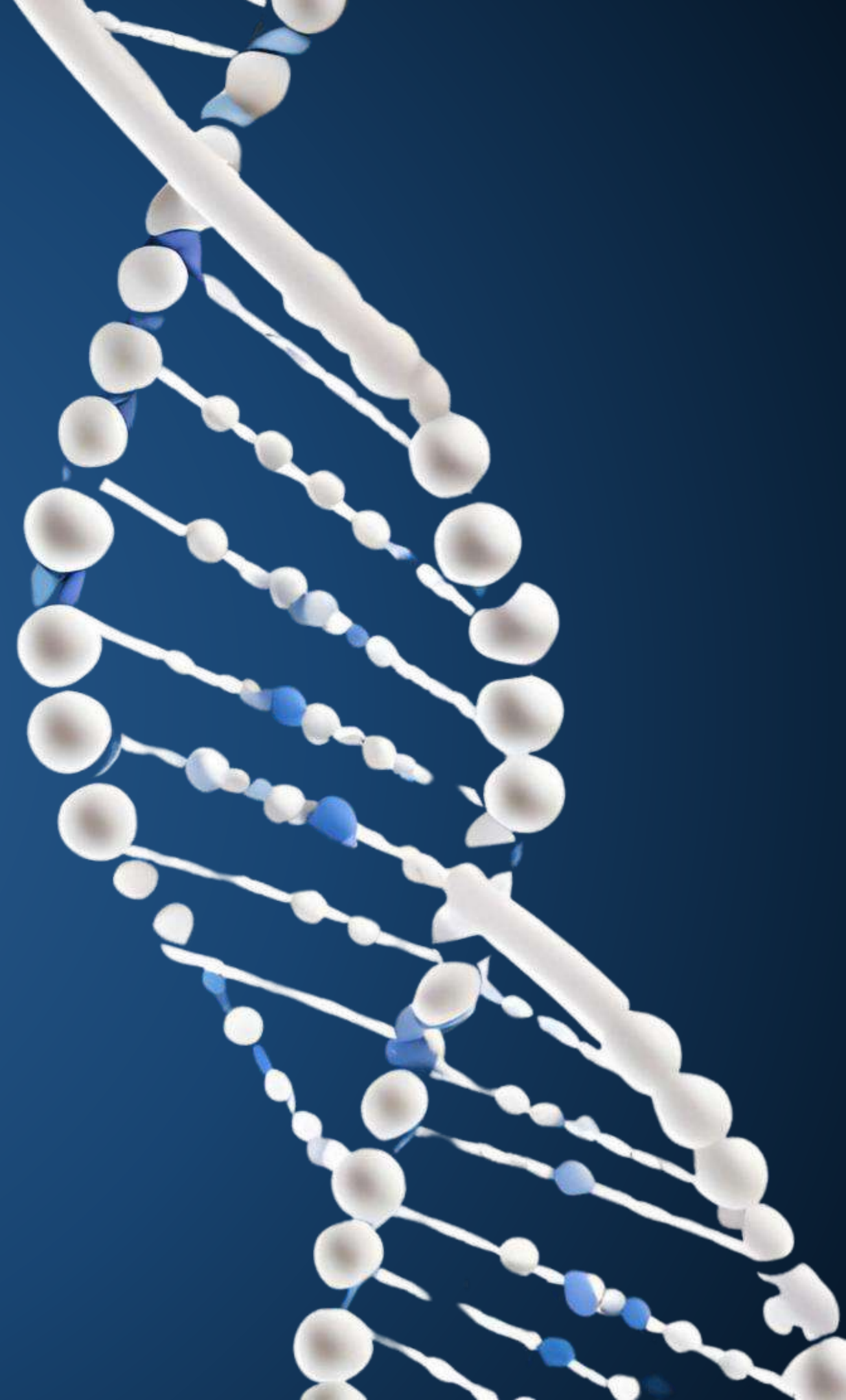
Polidactília post-axial

ESTUDI GENÈTIC



QF-PCR: rsa (X, 13, 18 ,21)x2

Array cgh: arr(X,1-22)x2



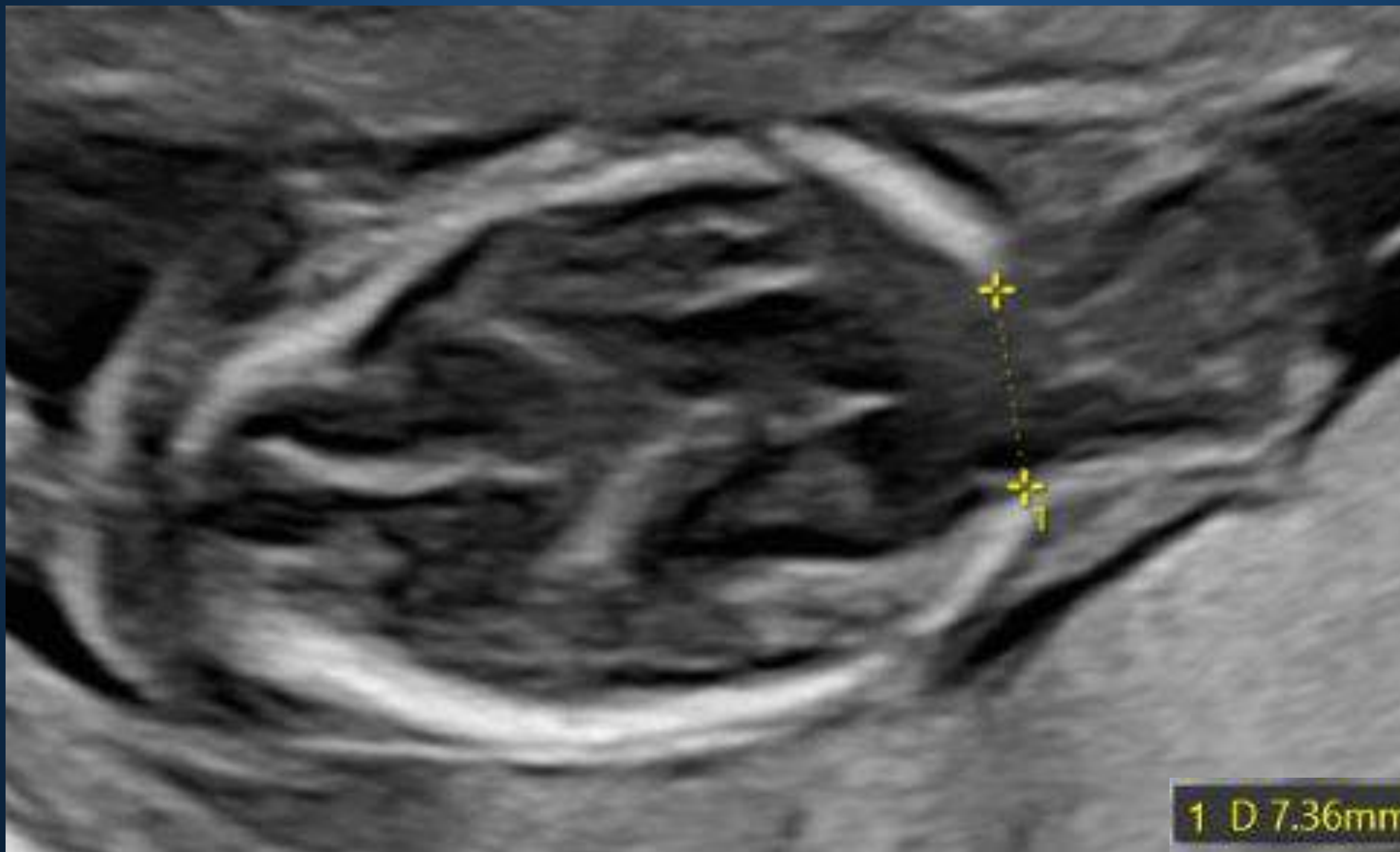
ECOGRAFIA 15 SETMANES



ECOGRAFIA 15 SETMANES



ECOGRAFIA 15 SETMANES



Encefalocel
occipital

ECOGRAFIA 15 SETMANES



ESTUDI GENÈTIC



Exoma

Variant de tipus SNV probablement patogènica en homozigosi al gen MSK1 → Variant c.844C>T p.(Arg282Ter)

Variants patogèniques a MSK1 s'associen a:

- Síndrome de Bardet-Biedl 13
- Síndrome de Joubert 28
- Síndrome de Meckel 1

NECRÒPSIA FETAL

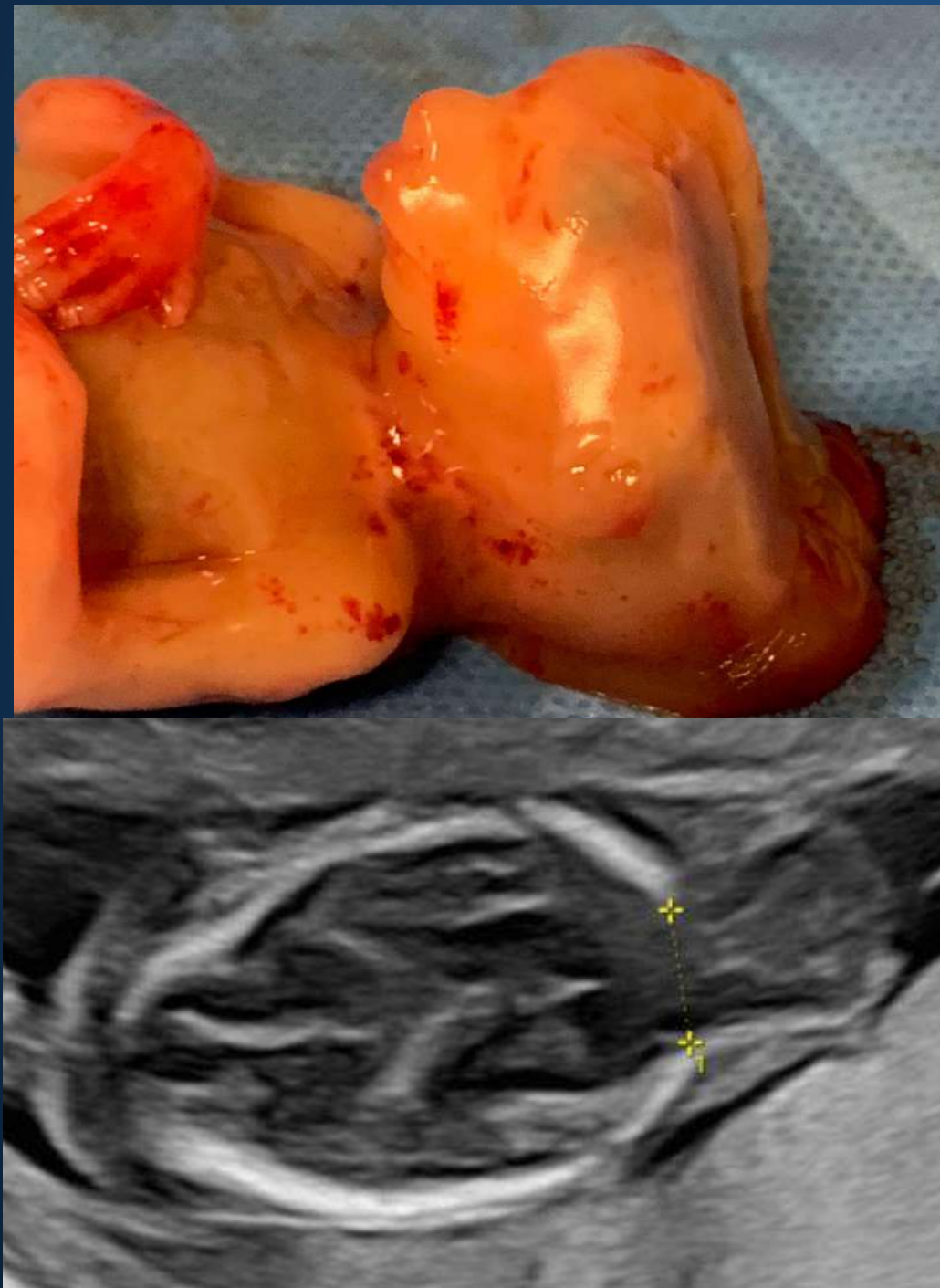
ILE, 16+3 setmanes, fetus femení de 90g.



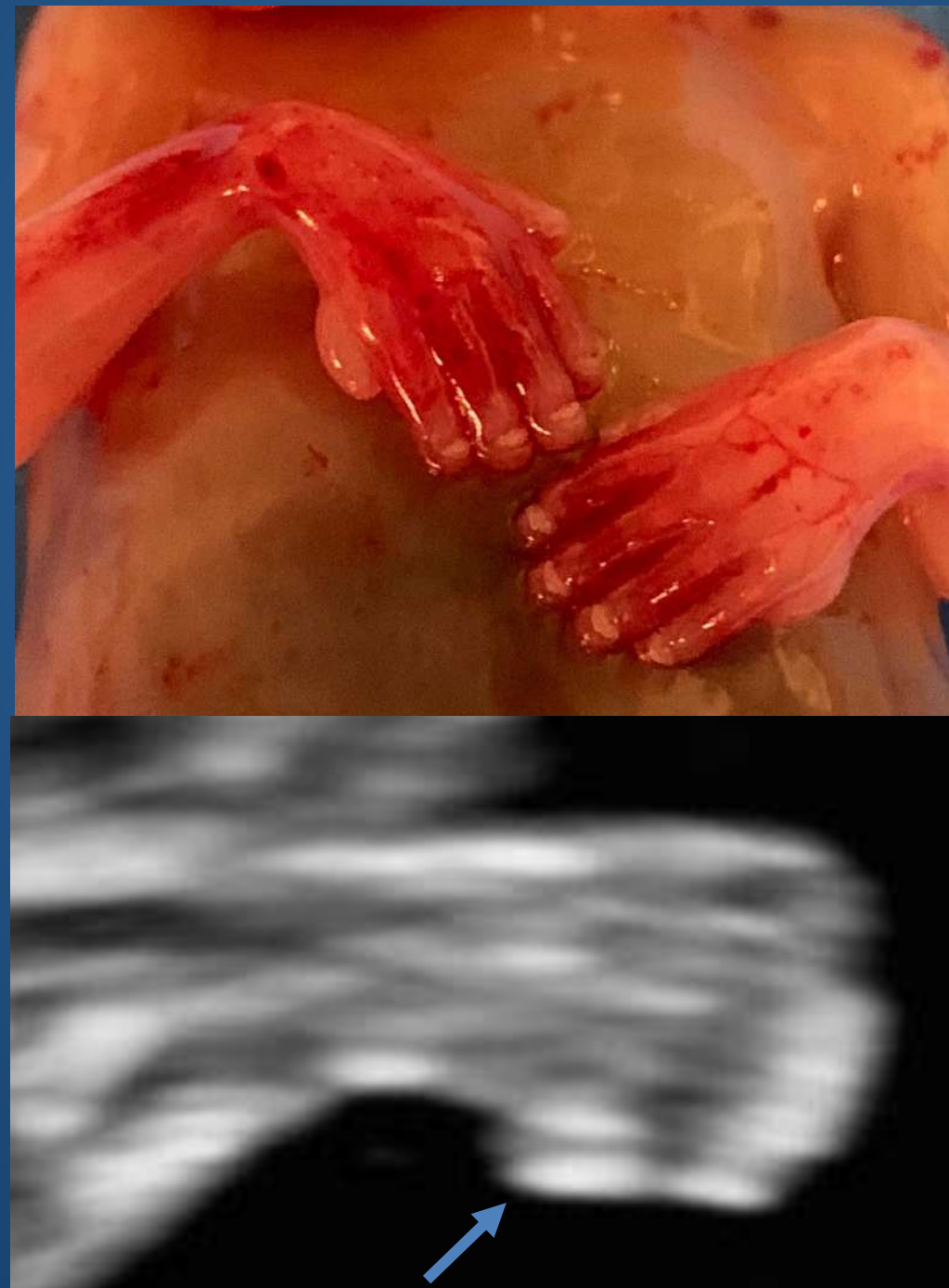
NECRÒPSIA FETAL

ILE, 16+3 setmanes, fetus femení de 90g.

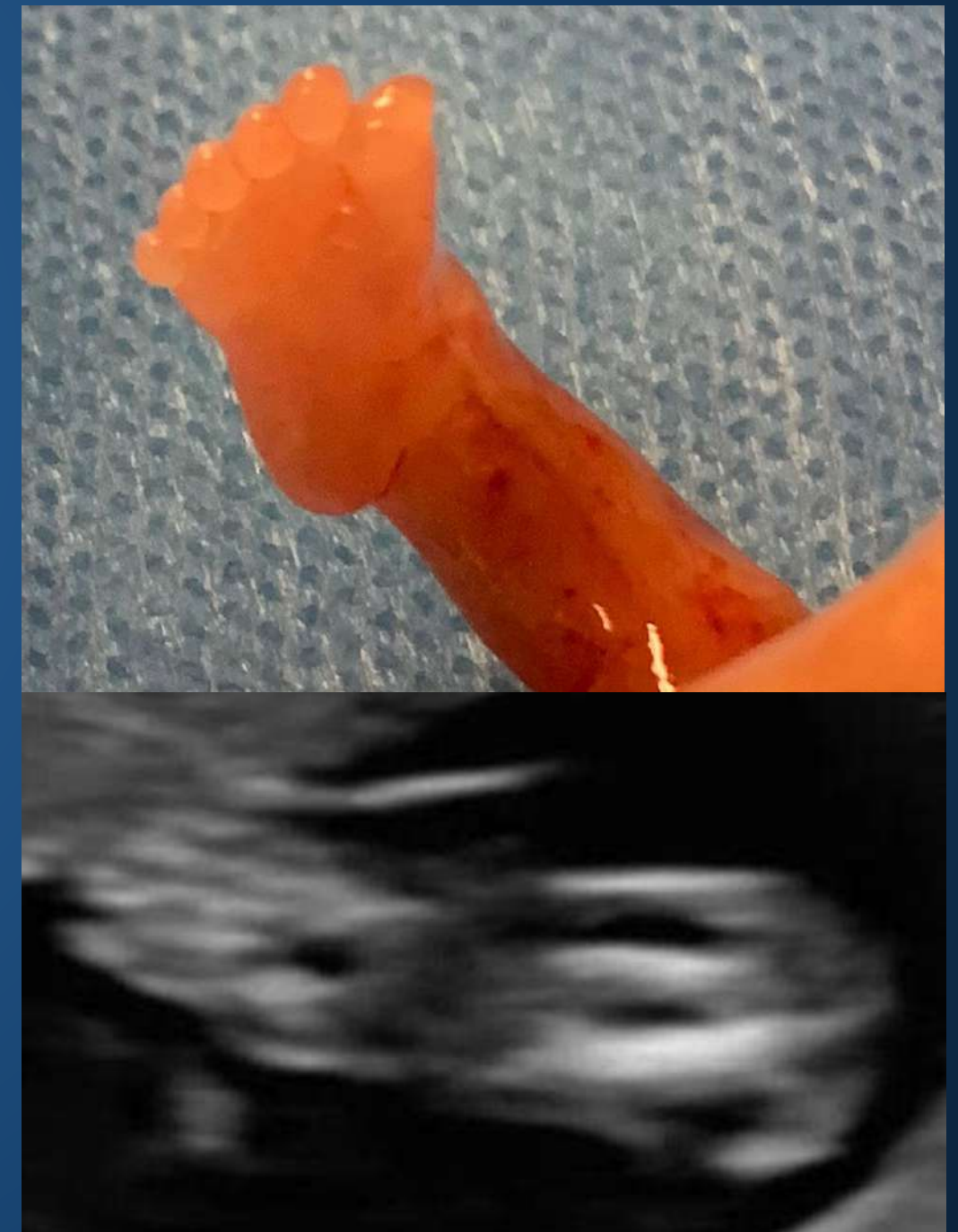
Encefalocel occipital



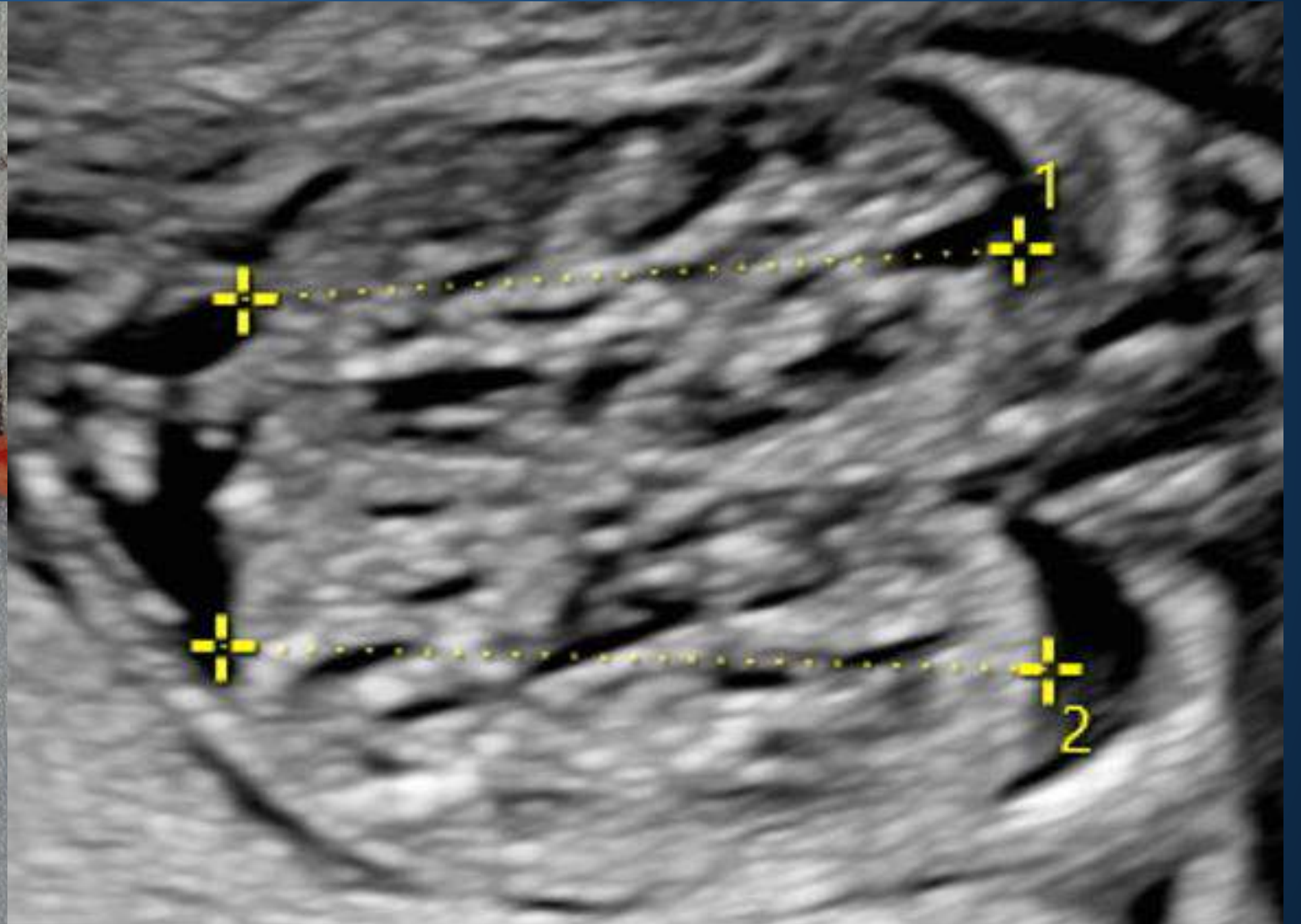
Polidactília a mans



Polidactília + malposició de peu

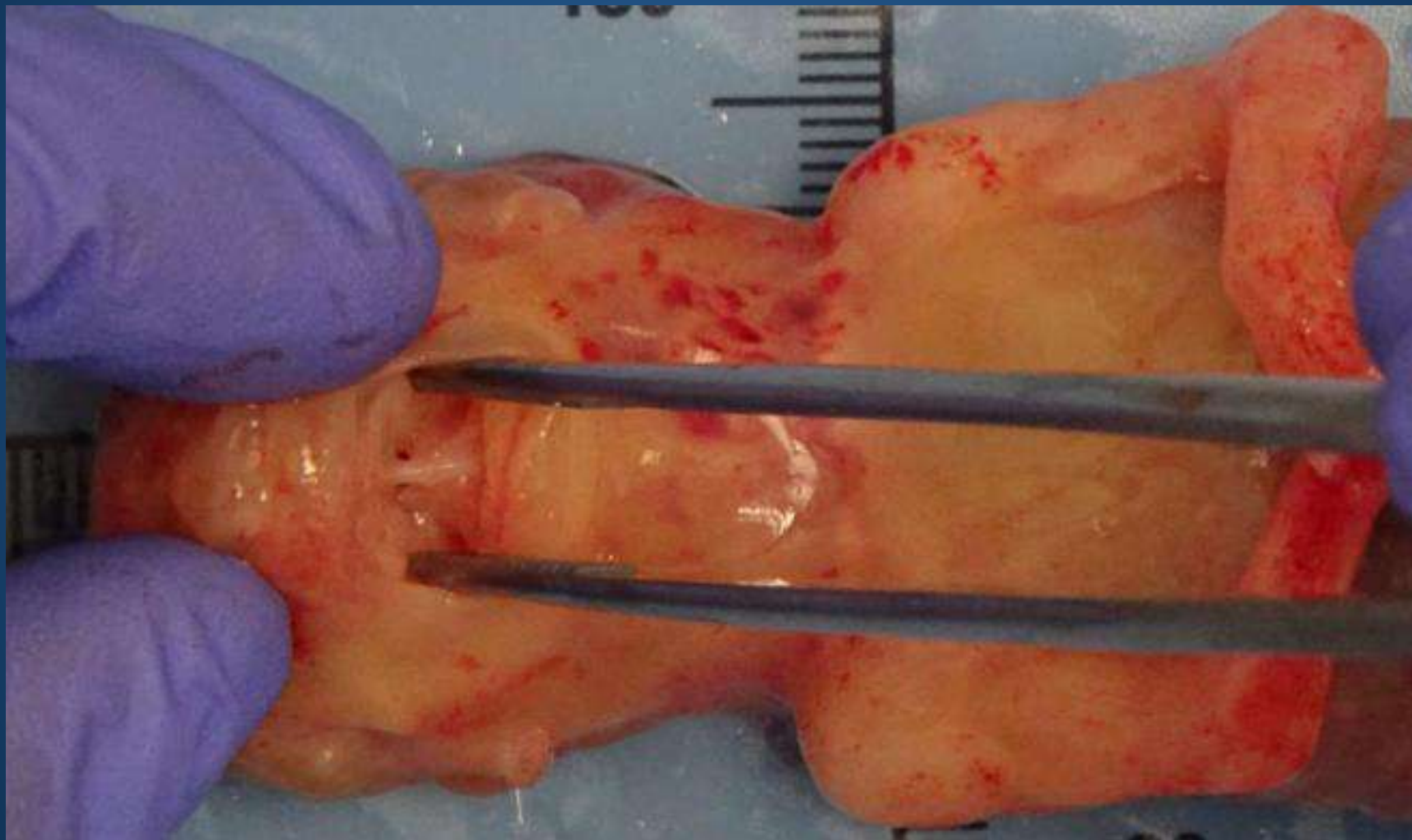


NECRÒPSIA FETAL



Ronyons poliquístics i hipertròfics

NECRÒPSIA FETAL



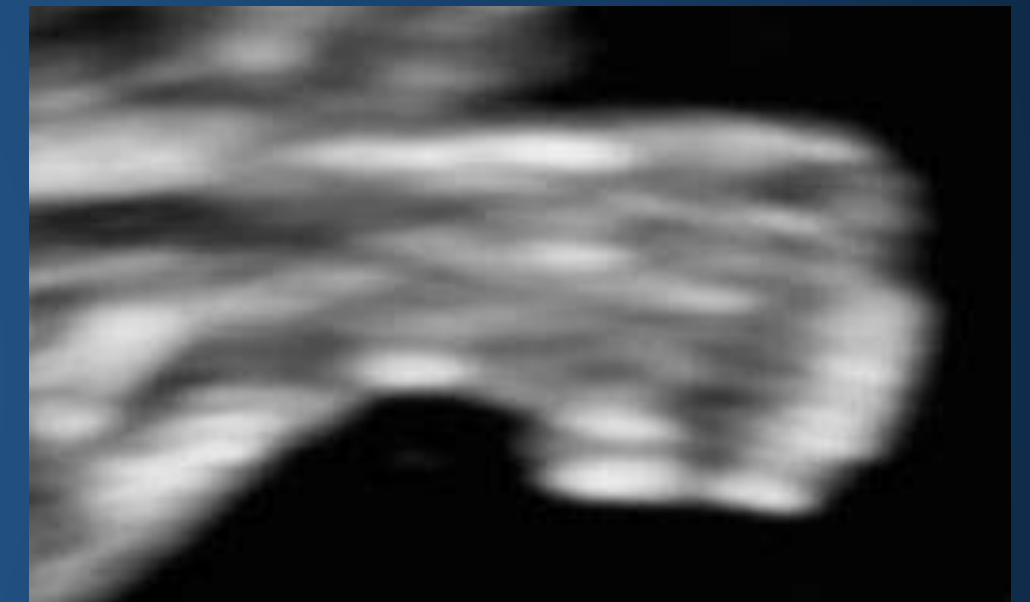
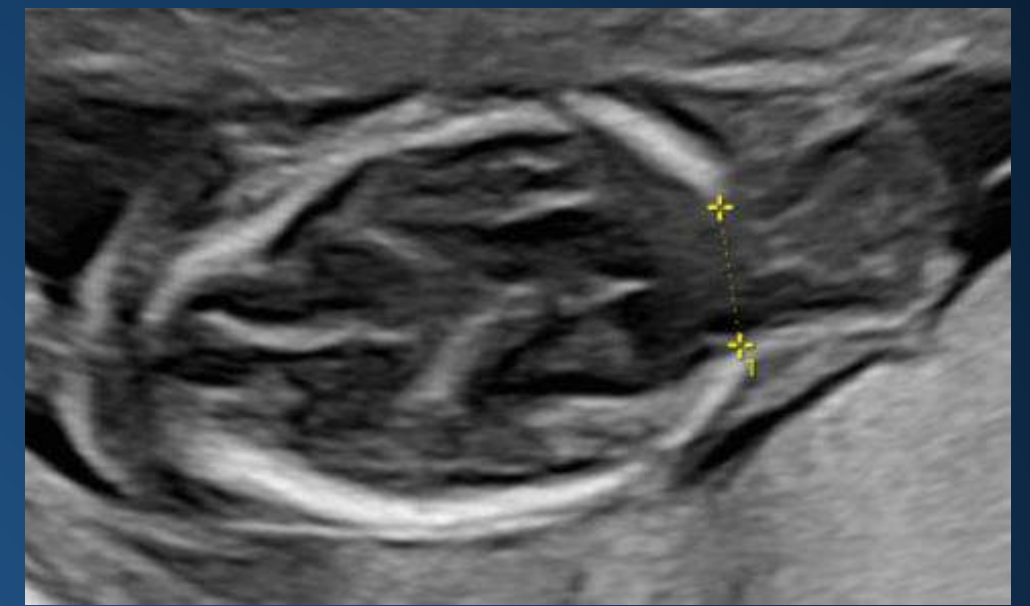
Absència de llengua

SÍNDROME DE MECKEL-GRUBER

01 Encefalocel

02 Polidactília

03 Ronyons displàsics i quístics



SÍNDROME DE MECKEL-GRUBER

- Ciliopatia rara i letal (mortalitat 100%)
- Herència AR
- 1/13.250 a 1/140.000

CILIOPATIES AMB AFECTACIÓ A MSK1

	Alteració SNC	Polidactília	Alteracions renals	Fibrosis hepàtica
Sd. de Meckel-Gruber	Encefalocel occipital	✓	Ronyons poliquístics	✓
Sd. de Bardet-Biedl	✗	✓	Diferenciació CM disminuïda	✓
Sd. de Joubert	Fossa posterior	✓	Quists solitaris o dispersos	✗

CONCLUSIONS

- 01 | Importància de l'ecografia com a mètode per realitzar un diagnòstic precoç de patologies molt severes com el síndrome de Meckel-Gruber.
- 02 | El rendiment de l'exoma clínic es veu incrementat amb una bona orientació ecogràfica.
- 03 | Els avenços en el coneixement de la base genètica de les patologies permet fer un millor assessorament a les famílies afectes.

MOLTES GRÀCIES

