

A propósito de un caso: Síndrome de Miller-Dieker

Pérez de Vega, Belén; Gutierrez Nieto, Alba; Del Pino García, Marta; Salvador Cañibano, María; Villanueva Accame, María Victoria; Mederos Rodríguez, Andrea; García Fariña, Mónica; González García, Ana.

Servicio de Pediatría. Complejo Hospitalario Universitario de Canarias. Tenerife.

INTRODUCCIÓN:

El Síndrome de Miller-Dieker (MDS) es una entidad rara causada por una delección contigua en el cromosoma 17p13.3, dónde se localiza el gen Lis1.

Está caracterizada por lisencefalia tipo I y dismorfismo facial, asociando en ocasiones otras malformaciones congénitas.

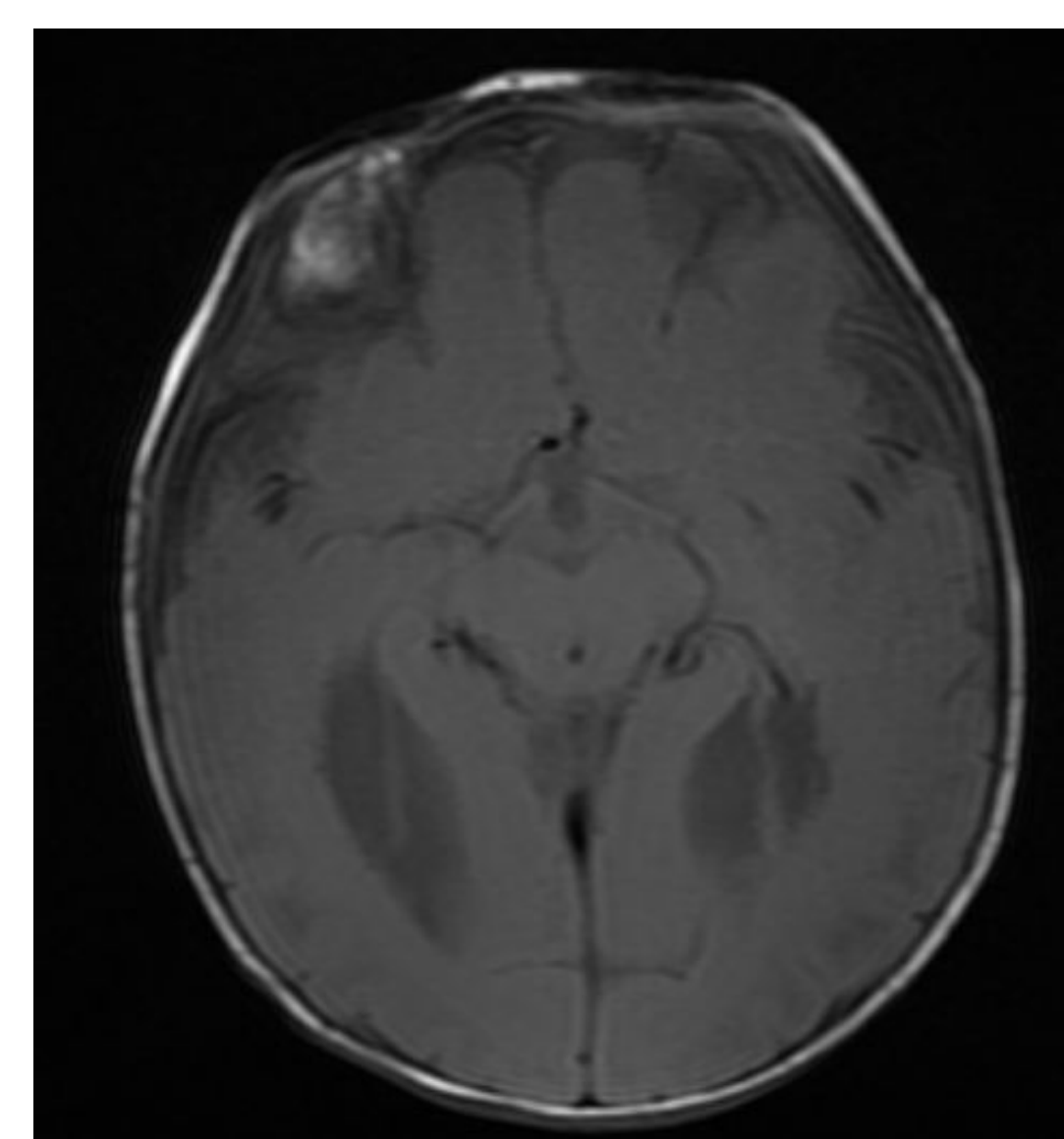
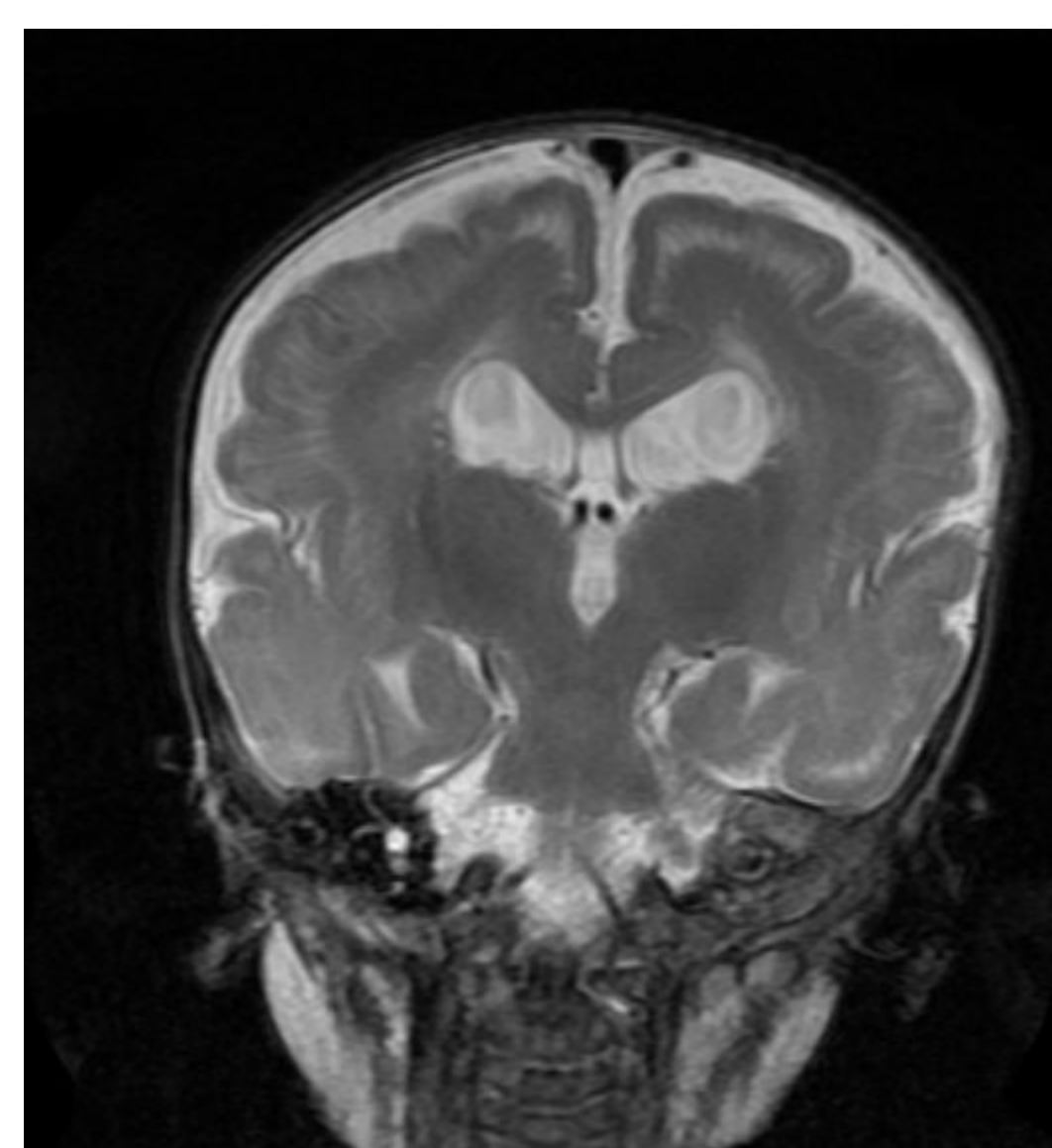
CASO CLÍNICO:

Motivo de consulta:

Varón de 4 meses que ingresa para estudio por macrocefalia progresiva y fenotipo peculiar.

Antecedentes personales:

- Nacido a término con peso adecuado para la edad gestacional, primer hijo de padres no consanguíneos, sanos.
- Embarazo controlado en Venezuela con crecimiento intrauterino restringido y serologías maternas negativas.



Evolución:

Inicialmente presenta exploración neurológica en la que destaca estrabismo divergente derecho, macrocefalia relativa y fenotipo peculiar con estrechamiento bitemporal; narinas antevertidas; filtrum largo y labio superior prominente.

Aporta cariotipo 46 XY, ecografía transfontanelar en la que describen hidrocefalia triventricular y ecografía abdomino-pélvica con criptorquidia. Se realiza iRM evidenciándose trastorno generalizado de la migración neuronal compatible con lisencefalia, y se solicita estudio genético Arrays que confirma delección patogénica en 17p13.3. Se completa estudio de extensión hallando válvula aórtica bicúspide y FOP.

A los 5 meses de vida inicia crisis tónicas generalizadas que se controlan hasta los 19 meses con levetiracetam. Posteriormente, se añaden crisis atónicas y tónico-clónicas generalizadas que precisan tratamiento combinado con levetiracetam, valproato y clobazam y dieta cetogénica para su control. Presenta en todo momento hipotonía de predominio axial y un retraso psicomotor severo, adquiriendo sedestación a los 20 meses de edad.

A partir de los 2 años y medio de vida presenta empeoramiento progresivo desde el punto de vista respiratorio y de la disfagia, requiriendo varios ingresos por necesidad de ventilación mecánica no invasiva. Se indica realización de gastrostomía falleciendo a los 3 años de vida, previo a la colocación de la misma, en el contexto de neumonía aspirativa.

CONCLUSIONES Y COMENTARIOS:

El MDS es una entidad de mal pronóstico, en la que la mayoría de los pacientes fallece en los dos primeros años de vida. El tratamiento es sintomático, orientado a mejorar la calidad de vida de los pacientes, requiriendo un seguimiento multidisciplinar.

Es importante realizar estudio genético en los progenitores, dado que en un 20% de los casos, uno de los padres es portador de una mutación en el cromosoma 17.