

Revista Mexicana de Pediatría

Volumen **72**
Volume

Número **5**
Number

Septiembre-Octubre **2005**
September-October

Artículo:

Síndrome de Meckel-Gruber: Reporte de un caso de autopsia

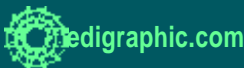
Derechos reservados, Copyright © 2005:
Sociedad Mexicana de Pediatría, AC

**Otras secciones de
este sitio:**

-  [Índice de este número](#)
-  [Más revistas](#)
-  [Búsqueda](#)

***Others sections in
this web site:***

-  [Contents of this number](#)
-  [More journals](#)
-  [Search](#)



Síndrome de Meckel-Gruber: Reporte de un caso de autopsia

(Meckel Gruber's syndrome. A case report)

Amanda M García Morales,* Arturo Juárez Azpilcueta,* Marco Antonio Durán Padilla,** Luis Paulino Islas Domínguez,*** Juan Manuel Valdés Miranda****

RESUMEN

El síndrome de Meckel-Gruber es una entidad genética, autosómica recesiva, rara y letal. Se caracteriza por múltiples malformaciones, conformadas por: encefalocele occipital, riñones poliquísticos y polidactilia. Aquí se presenta el caso de un producto del sexo femenino, obitado a las 35 semanas de gestación.

Palabras clave: Síndrome de Meckel-Gruber, malformaciones congénitas, enfermedades autosómicas.

SUMMARY

The Meckel-Gruber's syndrome is a rare genetic organization, usually lethal. It is an inherited autosomal recessive syndrome characterized by congenital malformations: occipital encephalocele, polycystic kidney and polydactylism. A case of a stillbirth female is reported.

Key words: Meckel-Gruber's syndrome, congenital malformations, autosomal recessive.

El síndrome de Meckel-Gruber es una enfermedad rara que se hereda de forma autosómica recesiva, debido a una anomalía que está localizada en el brazo largo del cromosoma 17. Se caracteriza por múltiples malformaciones; las principales son: encefalocele occipital, riñones poliquísticos y polidactilia: dos de cada tres niños son afectados por esta tríada, en el resto se manifiesta por una o dos de éstas, lo que hace difícil su diagnóstico. Otras características anatomopatológicas de este síndrome incluyen: fibrosis hepática portal, con dilatación de los conductos biliares; hidrocefalia, ausencia de lóbulos olfatorios o malformación de Dandy-Walker.^{1,2}

Presentación del caso. Se trata de producto femenino, obitado a las 35 semanas de gestación. Era la pri-

mera gestación de una mujer de 20 años de edad, sin control prenatal ni antecedentes familiares de alteraciones genéticas ni toxicomanía. Peso 2,100 gramos, talla 42 cm, perímetro cefálico 26 cm, perímetro torácico 28 cm, perímetro abdominal 32 cm, Capurro 35 semanas.

Hallazgos de autopsia. Longitud cabeza-cóccix de 28 cm y de cabeza-talón de 42 cm. En la cabeza se encontró encefalocele occipital roto, con fontanelas y suturas cerradas (*Figura 1*); la duramadre con defecto en la región occipital; hoz del cerebro incompleta en sitio de inserción posterior. Cavidad torácica normal. Cavidad abdominal con hígado y bazo aumentados de tamaño y peso; estómago con lesión de aspecto quístico en el cuerpo, de 0.4 cm. Los riñones aumentados de tamaño y peso, parénquima renal sustituido por quistes de 0.3 a 1 cm en su eje mayor (*Figura 2*). Órganos genitales externos e internos normales. En cuanto al sistema musculoesquelético, se describe luxación de cadera derecha, presencia de un sexto dedo en el pie derecho; dentición prematura en ambos arcos dentarios.

En la descripción microscópica del cerebro se observa ingurgitación y congestión de los vasos parenquimato-

* Servicio de Ginecología y Obstetricia.

** Servicio de Anatomía Patológica.

*** Servicio de Neonatología.

**** Servicio de Genética.

sos y subaracnoideos, y extravasación de eritrocitos en el espacio subaracnoideo. En hígado se encontró aumento en el número de conductos biliares, dilatados y en espacio porta, aumento del tejido fibroconectivo; los hepatocitos eran de un tamaño ligeramente mayor. En los riñones el parénquima renal está sustituido por las formaciones quísticas descritas; focalmente había glomérulos de aspecto embrionario.



Figura 1. Síndrome de Meckel-Gruber en el óbito de 35 semanas. Se puede apreciar el encefalocele occipital, y el labio y paladar hendido bilateral.

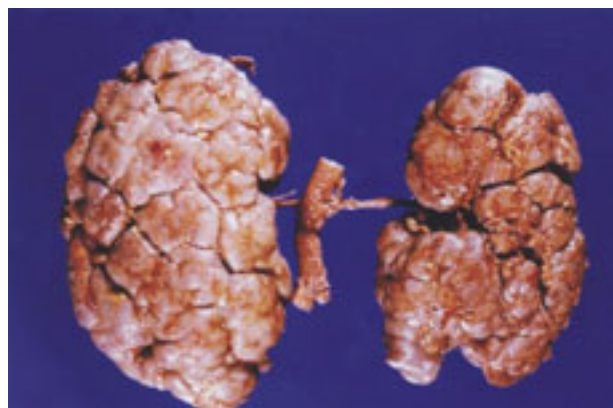


Figura 2. Superficie externa de ambos riñones multiquisticos y aumentados de tamaño.

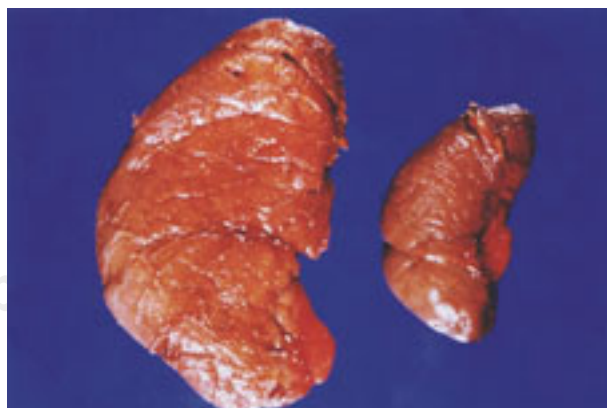
DISCUSIÓN

En el síndrome de Meckel-Gruber, conocido también como diencefalia esplacnoquística, la combinación de anomalías congénitas es, ordinariamente: encefalocele occipital, polidactilia y poliquistosis renal, que en este caso estuvieron presentes. La frecuencia estimada de esta enfermedad, varía entre 1 en 3,000 a 1 en 50,000 nacimientos. Tiene un patrón de herencia autosómico recesivo; el locus se ha localizado en el cromosoma 17q21-q24.³

Este síndrome de Meckel-Gruber se manifiesta al nacimiento, pero es posible hacer el diagnóstico desde la semana 18 de la gestación: mediante ultrasonografía y la elevación de la concentración de alfa-fetoproteína, cuando el encefalocele está presente. En familias consideradas en riesgo alto, es posible hacer el diagnóstico desde la semana 13.²

En estos casos pueden encontrarse otras manifestaciones, como hidrocefalia, agenesia de cuerpo calloso o del cerebelo, dismorfismo facial, microftalmia o anoftalmia, hipoplasia del nervio óptico, coloboma del iris, hipertelorismo, ausencia de lóbulos olfatorios, labio hendido, fisura palatina, macrostomía, lengua lobulada, micrognatia, implantación baja de orejas, cuello corto, epiglotis hendida, hipoplasia pulmonar, coartación de la aorta, esplenomegalia, asplenia, bazo accesorio, onfalocele, malrotación intestinal, ano imperforado, genitales pequeños o ambiguos, vejiga hipoplásica, malformación de Dandy-Walker, malformación de Arnold-Chiari. La microcefalia con frente prominente es común.⁴

La polidactilia usualmente es posaxial o ulnar y bilateral; las manos suelen encontrarse afectadas con mayor frecuencia que los pies, aunque manos y pies pueden tener esta anomalía. Casi en todos los hom-



bres se encuentra hipoplasia del pene y criptorquidia. Sólo en dos de cada tres casos se reconoce la tríada de anomalías ya descritas; el resto puede tener sólo una o dos de las malformaciones, por lo que es difícil sustentar el diagnóstico; en el caso que se discute, el encefalocele fue de tipo etmoidofrontal. Ahora bien, se considera como síndrome de Meckel-Gruber tipo I cuando existe heterogeneidad clínica: en una población donde se analizaron 17 familias con este síndrome, sólo el 57% de los casos tuvieron las tres características mayores, 15% tuvieron dos.⁵ Es conveniente señalar que el síndrome de Meckel-Gruber puede ser confundido con una trisomía 13, la secuencia Potter y el síndrome de Smith-Lemli-Opitz. El pronóstico es grave, un tercio de los niños afectados mueren antes de nacer, el resto sobrevive como no más de tres horas, aunque hay quien menciona casos que viven hasta cuatro años.

Referencias

1. Wiedemann HR, Kunze J. *Clinical Syndromes*. 3th edition. Milan: Mosby-Wolfe. 1998: 92-3.
2. Taeusch HW, Ballard RA. *Avery's diseases of the newborn*. 7th Edition. Saunders Co. 1998: 222.
3. Rennie JM. *Textbook of neonatology*. 3th edition. Hong Kong: Churchill-Livingstone. 2000; 876: 1300-1301.
4. Avellaneda A, Izquierdo M. Síndrome de Meckel-Gruber. *Descripción en lenguaje coloquial*. 2004.
5. Simpson JL, Mills J, Rhoads G, Conmugham CC, Conley MR, Hoffman HJ. Genetic heterogeneity in neural tube defects. *Ann Genet* 1991; 34: 279-86.

Correspondencia:

Dra. Amanda M. García Morales
Servicio de Ginecología y Obstetricia
Hospital General de México
Dr. Balmis Núm. 148 Col. Doctores
Delegación Cuauhtémoc, 06720
Teléfono 5999 6133

