

SÍNDROME MALFORMATIVO: ADACTILIA Y DEFECTO DE CALOTA FRONTAL.

P. Guerrero Nogueira. Z. Ramos Vega. EA. Balmaseda Márquez. J. Alcaide Inchausti
Obstetricia y Ginecología. Hospital de la Merced, Osuna, Sevilla.

Objetivo: determinar síndrome genético en feto polimalformado diagnosticado en dos embarazos consecutivos.

Historia clínica: mujer de 36 años sin antecedentes familiares de interés. No antecedentes médicos ni quirúrgicos de interés. Niega alergias medicamentosas conocidas. No hábitos tóxicos.

· **Antecedentes ginecoobstétricos:** secundigesta. FUR: 29/04/2017. Gestación buscada, con ácido fólico preconcepcional y bien tolerada. Interrupción legal del embarazo en gestación anterior tras diagnóstico de malformación fetal con resultado en necropsia de síndrome malformativo con adactilia y defecto de cierre de calota frontal.

· **Ecografía morfológica** precoz a las 16 semanas de gestación: feto único, cefálica, latido y movimientos positivos. Biometrías acordes a 16 semanas con peso fetal estimado de 145g. Líquido amniótico normal. Placenta normoinsera posterior.

Se visualizan de forma bilateral tibia y peroné p<5 con pies de pequeño tamaño y zambos. Cúbito y radio también de menor tamaño con manos de pequeño y adactilia. Cráneo fetal: ambos plexos rechazados a área posterior con línea media íntegra y astas anteriores de ventrículos laterales de 4,5 y 5mm sin alteraciones morfológicas mayores en la fosa posterior. Ecocardiografía sin hallazgos patológicos.

· **Diagnóstico en Hospital de Refencia:** 1. Adactilia en ambas manos. 2. Ausencia de ambos pies. 3. Defecto de cierre de calota frontal. 4. Posible rabdomioma cardíaco.

Discusión: los hallazgos sugieren una recurrencia de la enfermedad fetal anterior, probablemente una enfermedad genética aún no filiada pero con herencia autosómica recesiva a descartar:

· **Síndrome Adams-Oliver:** aplasia cutis congénita, sindactilia, anomalías óseas, cutis marmorata, defectos cardíacos, hipertensión pulmonar o problemas neurológicos. Causada por alteraciones en seis genes diferentes: ARHGAP31, DLL4, NOTCH1, RBPJ, DOCK6 o EOGT. Pronóstico variable según síntomas y gravedad de los mismos.

· **Síndrome Carpenter:** craneosinostosis, anomalías óseas en extremidades, polidactilia o anomalías cardíacas. Mutaciones en gen RB23o en gen MEGF8.

· **Síndrome Holt-Oram:** anomalías esqueléticas en extremidades y alteraciones cardiovasculares. Alteración genética en gen TBX5 del cromosoma 12.

Conclusión: la paciente y su pareja desean interrupción legal del embarazo en esta segunda gestación. Se realiza amniocentesis y cordocentesis. Pendiente en el momento del desarrollo de este trabajo el resultado de la necropsia. Se aconseja acudir a consejo genético antes de plantear nuevo embarazo.