

Síndrome de Meckel

(MKS) es una enfermedad monogénica caracterizada por la combinación de quistes renales y rasgos varios asociados, incluyendo las anomalías del desarrollo del sistema nervioso central (generalmente [encefalocele occipital](#)), displasia ductal hepática y quistes, así como polidactilia. Su prevalencia se estima entre 0,7 y 7,5 por 100.000 nacimientos. Este síndrome es excepcionalmente frecuente en Finlandia: la prevalencia es de 1 en 9.000 nacimientos y la frecuencia génica de la enfermedad es de 0,01. La polidactilia es sobre todo postaxial (el sexto dedo), aunque a veces puede ser preaxial (duplicación del pulgar). La inclinación de los huesos largos de las extremidades se da en aproximadamente una sexta parte de los casos. Se pueden asociar otras anomalías como paladar hendido, anoftalmía o microftalmia, atresia uretral, así como malformaciones del corazón y de los genitales. El síndrome de Meckel es un trastorno autosómico recesivo heterogéneo para el que se han mapado tres loci: MKS1 en 17q, MKS2 en 11q, y MKS3 en 8q. la displasia de los riñones es el rasgo clave para el diagnóstico. Los cambios fibróticos del hígado y el encefalocele occipital o alguna otra malformación del sistema nervioso central (como la malformación de Dandy-Walker) son los criterios mínimos para realizar el diagnóstico. La comparación de los signos clínicos de los casos asociados a MKS3 con los MKS1 y MKS2 sugiere que la polidactilia, y posiblemente el encefalocele, sea menos común en las familias con MKS3. El síndrome de Meckel es una enfermedad diagnosticada con mucha frecuencia en los casos de malformaciones asociadas a defectos del tubo neural. El asesoramiento genético consiste en informar a los padres de un paciente afectado del 25 % del riesgo de recurrencia para los siguientes embarazos. El diagnóstico prenatal se puede realizar mediante la localización de una imagen quística anecoica intracraneal y/o un defecto del cráneo al final del primer trimestre, así como un alargamiento anormal de los riñones. Otros signos pueden detectarse por ecografía en etapas posteriores del embarazo. Mediante la amniocentesis se puede detectar elevados niveles de la alfa-fetoproteína amniótica producida por el encefalocele. Si el embarazo llega a su término, la muerte ocurre en el período perinatal.

From:

<https://neurosurgerywiki.com/wiki/> - **Neurosurgery Wiki**

Permanent link:

https://neurosurgerywiki.com/wiki/doku.php?id=sindrome_de_meckel

Last update: **2025/03/10 15:17**

