



SADIPT

Sociedad Argentina de Diagnóstico Prenatal y Tratamiento

V SESION SADIPT: SCREENING

SCREENING MALFORMACIONES

Dra. Carcano Ma. Eugenia
meugenia.carcano@gmail.com



CC4

32 años

G2 Ab1

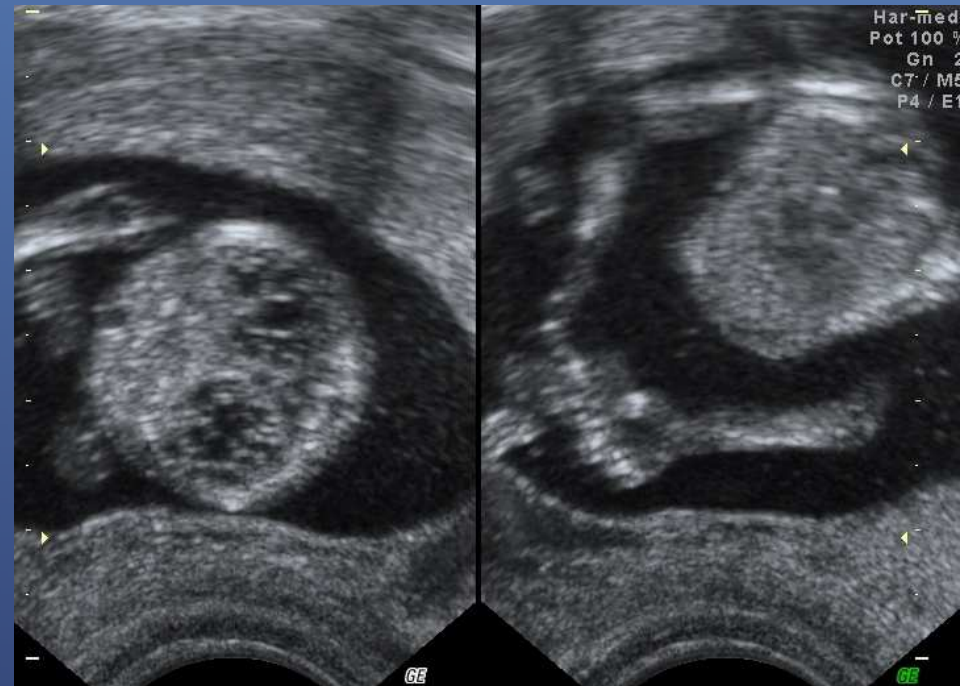
EG: 12 semanas 2 días

MC: Screening 1° T

Antecedentes Obstétricos : embarazo anterior con malformación del SNC y polidactilia

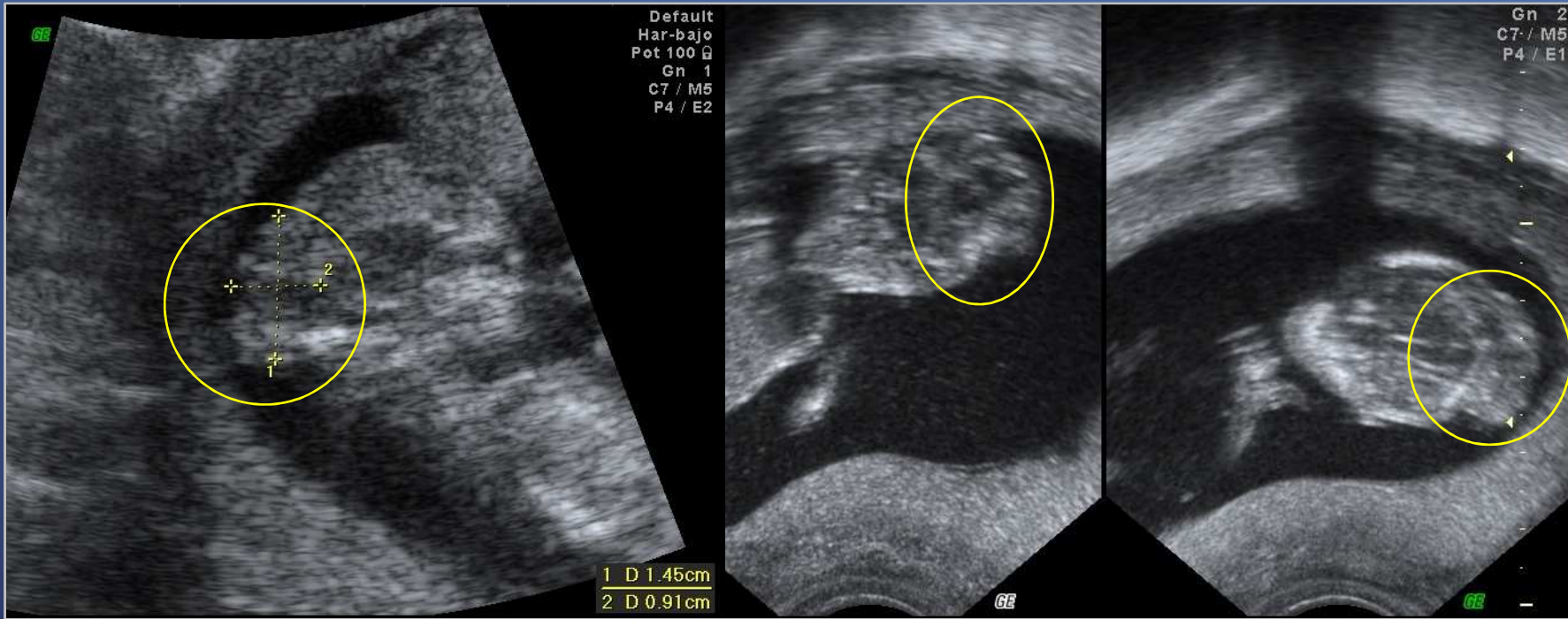
meugenia.carcano@gmail.com





- CRL: 57,3 mm
- TN: 1,5 mm
- HN: presente
- DV: normal
- Free-B hCG: 1 MoM
- PAPP-A: 1 MoM

meugenia.carcano@gmail.com



meugenia.carcano@gmail.com





meugenia.carcano@gmail.com





SINDROME DE MECKEL GRUBER

- ✓ Monogénica (AR)
- ✓ Prevalencia: 0,7 y 7,5 por 100.000 nacimientos
- ✓ MKS1 en 17q, MKS2 en 11q, y MKS3 en 8q
- ✓ Displasia renal es el rasgo clave para el diagnóstico.
- ✓ 25 % del riesgo de recurrencia