



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**
ratser.andalucia@hotmail.com

FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

SINDROME DE MILLER-DIEKER

DESCRIPCIÓN: Es una enfermedad congénita, hereditaria (se describe una mutación en el cromosoma 17) y rara del desarrollo del sistema nervioso central, que conduce a alteraciones severas en la función neurológica. Se caracteriza por presentar una lisencefalia tipo I, asociada a dismorfias faciales como hundimiento bitemporal y mandíbula pequeña. Durante la formación del sistema nervioso, el sistema nervioso central inmaduro sufre un proceso que se denomina migración neuroblástica, mediante el cual las células nerviosas se desplazan, de tal forma que casi ninguna neurona del cerebro de un adulto se encuentra en el mismo sitio donde comienza a desarrollarse. El proceso de migración comienza, a las cuatro semanas de gestación y acaba alrededor del primer año de vida. Las alteraciones de la migración neuroblástica son un grupo de malformaciones de la corteza cerebral, siendo la lisencefalia la más frecuente; aparece durante el tercer o cuarto mes de gestación y se han descrito más de 20 síndromes con lisencefalia.

SÍNTOMAS: La lisencefalia presente en esta enfermedad produce retraso mental, parálisis cerebral infantil, microcefalia, convulsiones, falta de regulación de la temperatura (sin homeostasis), rechazo al alimento, apneas (ausencia o suspensión temporal de la respiración) y suele reducir la esperanza de vida. Con frecuencia asociada a agenesia (desarrollo defectuoso, o falta de alguna parte de un órgano) total o parcial del cuerpo calloso. Presentan rasgos cráneo-faciales dismórficos, frente prominente y estrecha, estrechamiento o hundimiento bitemporal, surco medial en la frente, nariz pequeña con narinas antevertidas, filtrum largo, labio superior prominente y micrognatia. Debido a la grave desestructuración cerebral aparece retraso psicomotor grave y retraso mental severo, tetraparesia, epilepsia rebelde al tratamiento que suele debutar como un síndrome de West. También puede acompañarse de retraso del crecimiento, polihidramnios, paladar ojival, onfalocele, cardiopatías congénitas, ductus arterioso persistente, defectos del septo, anomalías urogenitales, seno pilonidal, agenesia renal e hidronefrosis, polidactilia, clinodactilia, dermatoglifos, anomalías oculares, telecantus, hipertelorismo y alteraciones de la vascularización retiniana.

CONTACTO PARA AFECTADOS:

Asociación Humanitaria de Enf. Degenerativas y Síndromes de la Infancia y Adolescencia (AHEDYSIA)
Apartado de Correos 142
03570 Villajoyosa (Alicante) 965895409

ahedysia@wanadoo.es