

# MALFORMACIONES CONGÉNITAS Y PRUEBAS GENÉTICAS RECOMENDADAS

Diagnóstico radiológico	PRUEBAS GENÉTICAS				
	Citogenética	Panel	Exoma/genoma	Ninguno	Comentario
MALFORMACIONES					
Agenesia de cuerpo calloso	✓		✓		
Displasia septoóptica		✓			
Holoprosencefalia	✓		✓		
Malformación de Chiari				✓	
Espectro Dandy-Walker	✓		✓		
Síndrome de Joubert y relacionados	secundario		✓		Buscar variantes para NPHP1
Romboencefalosinapsis	✓				Exoma/genoma si hay holoprosencefalia
Secuencia acrania-exencefalia-anencefalia				✓	
LESIONES DESTRUCTIVAS					
Esquizencefalia			✓		
Porencefalia			✓		
Hidranencefalia			✓		
Encefalomalacia		✓			Sulfitooxidasa, cofactor de Mb
TRASTORNOS DE MIGRACIÓN					
Heterotopias	✓		✓		
Lisencefalia-paquigiria	✓		✓		
Corteza “en empedrado”			✓		
Polimicrogiria			posible		Considerar mosaicismo
Megalencefalia	✓	✓			Buscar variantes para AKT3
Displasia cortical focal			✓		
Tubulinopatías			✓		