

ID: 159

MUTACIÓN DE NOVO EN EL SÍNDROME DE TOWNES BROCKS

CARNICERO IGLESIAS A (Speaker) (1), CAMINO BARREIRO I (1), CRESPO SUÁREZ P (1), MARTÍNEZ FERNÁNDEZ M (1), VILAS GONZÁLEZ J (1).

(1) UNIDAD DE NEONATOLOGÍA, HOSPITAL PROVINCIAL DE PONTEVEDRA.

Presentación

El síndrome de Townes Brocks es una enfermedad genética de herencia autosómica dominante. Hay 4 signos principales que la definen: anomalías de oído externo, hipoacusia neurosensorial, malformaciones anorrectales y alteraciones del pulgar. También pueden manifestarse alteraciones renales, cardíacas o genitales. Este proceso, de penetrancia completa y expresividad variable, es debido a mutaciones en el gen SALL1, situado en el brazo largo del cromosoma 16. La prevalencia estimada en nuestro medio es del 1-9/1.000.000.

Caso Clínico

Presentamos el caso de un recién nacido mujer que ingresa en la Unidad de Neonatología procedente de paritorio para estudio de cuadro polimalformativo. No existen antecedentes obstétricos-perinatales de interés.

Presenta rasgos clínicos compatibles con esta entidad: mamezones preauriculares bilaterales, ano anterior y duplicidad del pulgar con pulgar trifalángico).

Se realizó estudio genético molecular mediante el análisis directo del gen SALL1: se detecta en heterocigosis una delección de 2 nucleótidos (c.1410_1411delCC) que en la proteína produce un cambio en la pauta de lectura y aparición de un codón de parada prematuro (P.His471Tyrfs*44). Este hallazgo no ha sido descrito previamente en la literatura científica por lo que se solicitó el estudio del resto de familiares para concluir si es una mutación heredada o de novo.

Realizando anamnesis detallada a los padres, no existen alteraciones clínicas en éstos que orienten a la posibilidad de una mutación heredada, si bien, la expresividad es muy variada mostrando gran variabilidad inter e intrafamiliar. Dada la intención de los padres de tener más hijos se solicitó estudio genético en ambos.

No se detectó en ninguno la mutación presente en el recién nacido por lo que se considera un evento de novo.

Conclusiones

La gran variabilidad clínica del síndrome dificulta el diagnóstico ya que existen casos esporádicos que presentan sólo ciertas manifestaciones del cuadro.

Es importante descartar la existencia de parientes que presenten manifestaciones mínimas de esta enfermedad para poder ofrecer a la familia un adecuado asesoramiento genético.