

ID: 173

SÍNDROME DE DELECCIÓN 15Q.13.3: DIFERENTE EXPRESIVIDAD EN EL SENO DE UNA MISMA FAMILIA.

Bauluz Bárcena M (Speaker) (1), Sarmiento Carrera N (1), Caride López L (1), Vázquez Cancela M (2), Amado Puentes A (3), Melcón Crespo C (3), Blanco Barca Ó (3).

(1) Pediatría, EOXI Vigo. (2) Pediatría , EOXI Vigo. (3) Neurología Pediátrica, EOXI Vigo.

Presentación

El síndrome 15q13.3 es un desorden autosómico dominante, con penetrancia incompleta y expresividad variable. En una misma familia, podemos encontrar portadores sanos e individuos afectados en mayor o menor medida.

Caso Clínico

Presentamos el caso de un paciente de 7 meses de edad remitido a Neurología Infantil por presentar retraso psicomotor, hipotonía, microsomía generalizada y facies peculiar. Recién nacido a término con un peso en percentil 8, talla percentil 3 y perímetro craneal en percentil 24 sin otros antecedentes destacables. Tercer hijo de padres no consanguíneos, aparentemente sanos, impresionando la madre de bajo coeficiente intelectual y rasgos fenotípicos peculiares. Hermanas de dos y seis años con retraso en la adquisición de hitos y actualmente dificultades escolares y comunicativas.

Durante el seguimiento ambulatorio del paciente se objetiva un retraso pondero-estatural y psicomotor progresivo. Se solicita estudio tiroideo, electromiograma, velocidad de conducción nerviosa, fosfocreatinín quinasa, aldolasa, cariotipo y estudio metabólico completo sin alteraciones significativas. Se realiza resonancia magnética cerebral detectando dos lesiones compatibles con quistes aracnoideos a nivel temporal, sin significación clínica. Se inicia tratamiento rehabilitador, objetivándose una ligera mejoría a nivel motor. Sin embargo, ante la persistencia de características fenotípicas llamativas (cara triangular, labio superior fino, boca entreabierta y frente abombada), retraso psicomotor y pondero-estatural se solicita estudio genético mediante array de hibridación genómica comparada (aHGC) observando una delección intersticial en el cromosoma 15, citobanda 15q13.3, de aproximadamente 1.30Mb que da nombre al síndrome de microdelección 15q13.3 responsable de la clínica del paciente. Se realiza estudio genético en progenitores objetivándose la misma mutación en la madre del paciente.

Conclusiones

El síndrome de microdelección 15q13.3 incluye dentro de su espectro clínico rasgos del espectro autista, alteraciones neuropsiquiátricas y déficits cognitivos. Conocer el fenotipo de las diferentes alteraciones génicas y ahondar en los antecedentes familiares permite una mejor elección de los candidatos a realizar aHGC. Es de suma importancia estudiar a los familiares en edad reproductiva ya que el consejo genético bien orientado evitaría que generaciones futuras padecieran el síndrome 15q13.3.