

REPORTE DE CASO: MICRODELECIÓN EN REGIÓN 13Q22.1 A 13Q34

CRUZ HERNÁNDEZ ALDO MAURICIO*, CARRILLO OBREGÓN ANDREA GUADALUPE*, LIZÁRRAGA CEPEDA ESTEBAN**+, SEPULVEDA GONZALEZ GERARDO++, NAVA GUERRERO EDUARDO NOE*, ARROYO LEMARROY TAYDE++
*RESIDENTE DE PRIMER AÑO EN MEDICINA MATERNO FETAL HOSPITAL REGIONAL MATERNO INFANTIL DE NUEVO LEÓN
**+MÉDICO MATERNO FETAL ADSCRITO AL INSTITUTO DE SALUD FETAL HOSPITAL REGIONAL MATERNO INFANTIL DE NUEVO LEÓN Y PROFESOR TITULAR DE RESIDENCIA EN MEDICINA MATERNO FETAL
++MÉDICO MATERNO FETAL ADSCRITO AL INSTITUTO DE SALUD FETAL HOSPITAL REGIONAL MATERNO INFANTIL DE NUEVO LEÓN
*+DIRECTOR DE POSGRADO Y ENSEÑANZA DE HOSPITAL REGIONAL MATERNO INFANTIL DE NUEVO LEÓN

ANTECEDENTES

La deleción del brazo largo del cromosoma 13 es una condición genética rara a nivel mundial. El síndrome de deleción 13q se define por las características clínicas asociadas a la deleción parcial del brazo largo del cromosoma 13. Se describió por primera vez en 1963 para pacientes con retraso mental, del crecimiento y retinoblastoma. En consecuencia, se delineó como un síndrome específico en 1969.

El fenotipo del síndrome de deleción 13q varía con la ubicación y el tamaño de la deleción e incluye: retraso mental de moderado a grave, restricción del crecimiento, rasgos faciales dismórficos, defectos en las extremidades (anomalías del pulgar) y otras malformaciones que afectan el sistema nervioso central, riñones, corazón y anogenitales.

Los puntos de ruptura específicos se asocian con fenotipos específicos, con las deleciones distales que incluyen la región 13q31.3-q32, lo que resulta en cuadros clínicos más severos.

OBJETIVO

A continuación se presenta un caso clínico de deleción del brazo largo del cromosoma 13.

Hasta el momento en la literatura se han reportado aproximadamente alrededor de 150 casos. A diferencia de los casos reportados a nivel mundial, este caso presenta una deleción de gran tamaño por lo que el cuadro clínico de nuestro paciente es más severo lo que implica una disfunción a largo plazo muy importante.

CASO CLÍNICO

Paciente de 26 años de edad, G2P1, sin antecedentes médicos de importancia. Acude a nuestra unidad cursando embarazo de 30.3 semanas para valoración por detección de múltiples malformaciones fetales. Durante valoración se detectan los siguientes hallazgos por ultrasonido holoprosencefalia, cardiomegalia con CIA, etremidades superiores con oligodactilia, talipes, artrogriposis y restricción del crecimiento intrauterino. Se brinda consejería prenatal y se realiza amniocentesis para estudio genético con Cariotipo normal y microarreglos con resultado microdeleción en región 13q22.1 a 13q34.

Producto nace por cesárea con peso 1720 gramos, talla de 48 cm, apgar 5/8, capurro 34.4 semanas. Durante valoración postnatal se corroboran datos reportados por ultrasonido.

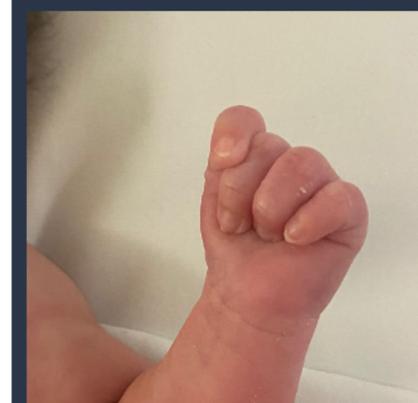


CONCLUSIONES

A nivel mundial se reporta una incidencia de malformaciones estructurales en el 3% de los embarazos. El diagnóstico definitivo de la condición genética es importante para brindar una consejería adecuada y determinar el riesgo de recurrencia en futuros embarazos, así como establecer el manejo prenatal y postnatal de los fetos con patología genética. Actualmente las sociedades internacionales sugieren el uso de pruebas genéticas para el estudio de los fetos con malformaciones como el uso de primera instancia de microarreglos cromosómicos. En México ofertar este tipo de estudios es complicado por los altos costos de las distintas pruebas y la necesidad de subrogar estos estudios a otros países, para su procesamiento.



FIG 1. Ultrasonido dónde se detectan datos de holoprosencefalia, oligodactilia y reconstrucción facial 3D de feto con dismorfia.



BIBLIOGRAFÍA