Rev Clin Esp. 2024;224(Supl 1):S85

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

39 - EXPLORANDO LA DIVERSIDAD FENOTÍPICA Y GENOTÍPICA DEL SÍNDROME DE MICRODELECIÓN 1P36

Álex García Tellado, Mónica García Castro, Nuria Puente Ruiz, Sandra de la Roz Fernández, José Luis Fernández Luna, Andrea Sariego Jamargo y José Antonio Riancho Moral

Hospital Marqués de Valdecilla, Santander, España.

Resumen

Objetivos: El síndrome de microdeleción 1p36 es el síndrome más común de deleción subtelomérica. Su frecuencia se estima en 1/5.000 recién nacidos, aproximadamente. Afecta al brazo corto del cromosoma 1, en general se produce *de novo* y se transmite con un patrón de herencia dominante. Es más común en el sexo femenino (3:1). Sus manifestaciones son muy variadas.

Métodos: Se identificaron cuatro casos con síndrome de microdeleción 1p36. Se realizó una revisión de la historia clínica, que incluyó datos demográficos, antecedentes médicos, manifestaciones clínicas, pruebas radiológicas y genéticas.

Resultados: Los 4 casos (2 varones y 2 mujeres) fueron diagnosticados a la edad adulta, con una edad media al diagnóstico de 37 años. Tres pacientes fueron remitidos a la consulta por malformaciones múltiples, y una por estudio genético anormal en análisis efectuado a raíz de detectarse la deleción en un hijo. El caso 2 se ha descrito en detalle previamente (García Castro *et al.*, 2023). Todos los pacientes fueron diagnosticados por medio de hibridación genómica comparativa (array-CGH). Presentamos en la tabla las principales alteraciones fenotípicas y las características de la deleción. Dos de las deleciones eran intersticiales y otras 2 terminales. Se realizó estudio familiar en dos de los pacientes, el cual demostró que se trataba de mutaciones *de novo*. No encontramos clara relación entre el tamaño de la deleción o el número de genes implicados y el patrón fenotípico de los pacientes. Actualmente uno de los pacientes ha fallecido en relación con complicaciones infecciosas.

	Caso 1	Caso 2	Caso 3	Caso 4
Edad/sexo	41 años/Mujer	33 años/Varón	33 años/Varón	42 años/Mujer
Retraso psicomotor	Moderado	No	Grave	Leve
Hipotonía muscular	No	No	Sí	No

Rasgos dismórficos faciales	Cejas rectas	Microtia	Microsomía	
Implantación anormal de orejas	Microsomía hemifacial	Hipoplasia huesos de tercio medio facial		No
Epicanto				
Epilepsia	No	No	Epilepsia focal	No
Cardiopatías congénitas	No	No	Malformación de Ebstein	No
Alteraciones musculoesqueléticas	Talla baja,	Segmentación incompleta C6-C7-T1	Displasia bilateral de ambas caderas	No
Luxación bilateral de caderas y rótula	Cifoescoliosis severa dorsal			
Características genotípicas	Citobanda 1p36.13.	Citobanda 1p36,13	Citobanda	Citobanda 1p36.33
2.045 kb	437 kb	1p36.32-36.22	917 kb	
15 genes	3 genes	7,817 kb	37 genes	
		62 genes		

Conclusiones: Los pacientes presentaron una gran variabilidad fenotípica, de forma consistente con lo registrado en la literatura, con combinaciones variables de retraso en el desarrollo psicomotor, hipotonía muscular y rasgos dismórficos faciales, tales como la microsomía. Esta variabilidad clínica puede estar determinada no solo por factores como el tamaño y la ubicación exacta de las deleciones, sino por otros factores genéticos y ambientales adicionales que aún no se han identificado. Si bien la mayor parte de los casos presentan manifestaciones desde la infancia, en ocasiones su diagnóstico se realiza en la edad adulta. En definitiva, estos casos ponen de relieve que las alteraciones cromosómicas son relevantes no solo para los pediatras, sino también para los internistas y otros médicos que atienden pacientes adultos. Es importante detectar estas alteraciones de cara a establecer un diagnóstico correcto y plantear un asesoramiento genético adecuado.

Bibliografía

1. Jacquin C, Landais E, Poirsier C, Afenjar A, Akhavi A, et al. 1p36 deletion syndrome: Review and mapping with further characterization of the phenotype, a new cohort of 86 patients. Am J Med Genet. Part A. 2023;191(2):445-58. https://doi.org/10.1002/ajmg.a.63041.

0014-2565 / © 2024, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.

2. García-Castro M, Martínez-Merino T, Puente N, Riancho JA. Expanding the etiology of oculo-auriculo-vertebral spectrum: A novel interstitial microdeletion at 1p36. International J Mol Sci. 2023;24(1):36. https://doi.org/10.3390/ijms24010036.

0014-2565 / © 2024, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.