Carteles Zoquipan 2025

Autor / Co-Autores	Hospital	Teléfonos:	e-mail:
ALEJANDRA ZERMEÃ‘O MEDINA			ZEMA981201MJCRDL03

CASO CLINICO : 2024 / 0087

Titulo:

De la genética a la clínica: Caracterización del fenotipo pediátrico en un caso de traslocación (1;3) balanceada.

Tipo de trabajo:

CASO CLINICO

Introducción:

? Las traslocaciones cromosómicas balanceadas representan un desafío diagnóstico en neonatología, ya que la aparente normalidad citogenética puede contrastar con manifestaciones fenotípicas de severidad variable. La traslocación (1;3) constituye una entidad excepcionalmente rara, carente de una correlación fenotípica neonatal bien establecida en la literatura. Esta falta de caracterización limita la correlación genotipo-fenotipo y la estimación del pronóstico clínico temprano en pacientes con malformaciones congénitas asociadas. El presente reporte aborda esta brecha de conocimiento, resaltando la importancia del diagnóstico sindrómico integral y del abordaje multidisciplinario oportuno.

Objetivos:

Caracterizar el espectro fenotípico neonatal, correlacionar los hallazgos de neuroimagen y documentar la evolución clínica inicial en un caso de traslocación cromosómica balanceada (1;3) asociada a malformaciones cerebrales y craneales mayores.

Material y Métodos:

Lactante femenina, producto de gestación de 34.6 semanas interrumpida por restricción del crecimiento intrauterino (RCIU) grado IV. Nació por cesárea con peso de 1,870 g y APGAR 9/9. Como antecedente materno destacó que la se conocia con diabetes mellitus tipo 2 en manejo con metformina 500 mg cada 24 horas. Durante el control prenatal, el ultrasonido estructural del segundo trimestre evidenció retraso en el desarrollo cerebral (60%), y en el tercer trimestre se documentaron alteraciones en la flujometría del ducto venoso.
Al ingreso se identificó un fenotipo dismórfico caracterizado por agenesia del hueso occipital con protrusión evidente, diástasis de suturas craneales, fontanelas amplias, implantación baja de pabellones auriculares, micrognatia, asimetría torácica (pezón derecho en quinto-sexto espacio intercostal) y depresión esterno-xifoidea. El examen neurológico mostró reflejos primitivos conservados y tono muscular adecuado.
Durante su estancia en la UCIN, la paciente evolucionó hemodinámicamente estable, sin requerimiento de soporte ventilatorio u oxigenoterapia, con adecuada tolerancia a la alimentación enteral completa. No presentó eventos convulsivos, pausas, apneas ni alteraciones metabólicas, por lo que fue egresada con seguimiento por la consulta externa de pediatría y neurología pediátrica. ? Hallazgos clínicos al ingreso: Fenotipo dismórfico caracterizado por agenesia de hueso occipital con protrusión occipital evidente, diástasis de suturas craneales, fontanelas amplias, implantación baja de pabellones auriculares, micrognatia, asimetría torácica (pezón derecho en 5to-6to espacio intercostal) y depresión esterno-xifoidea. Examen neurológico con preservación de reflejos primitivos y tono muscular adecuado.
La paciente cursó el período neonatal en UCIN con estabilidad hemodinámica (tensión arterial en percentiles adecuados), sin requerimiento de soporte ventilatorio u oxigenoterapia, tolerando alimentación enteral completa. No presentó eventos convulsivos, pausas o apneas, ni alteraciones metabólicas adicionales. Egresando a la paciente con cita de seguimiento a la consulta externa de pediatría y neurología pediátrica y
Estudios de gabinete y genéticos:

Ultrasonido cerebral transfontanelar: Evidenció agenesia de cuerpo calloso.
RMN de encéfalo: Confirmó disgenesia severa de cuerpo calloso, agenesia total de hueso occipital y colpocefalia asociada.
Citogenética: Cariotipo en sangre periférica: traslocación balanceada t(1;3)

Resultados:

no aplica para caso clinico

Conclusiones:

Correlación genotipo-fenotipo definida: La traslocación balanceada (1;3) se manifiesta con un fenotipo neurocraneal distintivo caracterizado por la asociación de agenesia occipital y disgenesia callosa, detectable desde la vida fetal.
? Valor del diagnóstico integral: Este caso subraya la imperativa necesidad de estudios citogenéticos completos ante malformaciones congénitas múltiples, incluso cuando los marcadores ecográficos son inespecíficos.
? Contribución al conocimiento: Este reporte establece un precedente en la caracterización fenotípica de la traslocación (1;3), proporcionando un marco de referencia invaluable para el asesoramiento genético, el pronóstico evolutivo y el manejo multidisciplinario de futuros casos.