

SÍNDROME DE MICRODELECCIÓN 15Q24

Autores: Abad Espadas María, Martín-Tamayo Blázquez M^a del Pilar, Rodríguez López Marta, Pérez García de Blanes Eugenia y Fontes Garcia-Balibrea Juan. Hospital Universitario de Jerez de la Frontera.

INTRODUCCIÓN

- El síndrome de microdelección 15q24 es una anomalía cromosómica extremadamente rara provocada por una microdelección en la región cromosómica 15q24.
- Se caracteriza por dificultades de crecimiento o alimentación, rasgos faciales distintivos, hipotonía, discapacidad intelectual, anomalías genitales (en varones), esqueléticas y digitales, infecciones recurrentes y alteraciones oculares entre otras.

CASO CLÍNICO

Anamnesis

- Paciente mujer de 7 años de edad, de nacionalidad turca sin antecedentes personales ni familiares de interés. Acude por primera vez a la consulta de Neuropediatría a los 5 años por retraso psicomotor.



Pruebas complementarias

- RM craneal, ecocardiografía, estudio metabólico (cobre y ceruloplasmina, creatina/creatinina orina, purinas y pirimidinas en orina, ácidos orgánicos en orina y aminoácidos fraccionados en orina y sangre) normales.
- Cariotipo y X-frágil normales.
- CGH array que detecta mutación patogénica 15q24.1q24.2 diagnóstica del Síndrome de microdelección 15q24.
- En el estudio genético de ambos progenitores no se observa la mutación detectada en nuestra paciente por lo que se determina que la alteración identificada previamente en el caso índice debe considerarse de aparición "de novo".
- Se realiza estudio oftalmológico y otorrinolaringológico sin hallazgos patológicos.

Exploración

- Fenotipo facial con **cara alargada**, hipertelorismo, filtro largo, epicantus, hendiduras palpebrales antimongoloides e implantación alta del cabello.
- **Hipotonía generalizada** junto a una **hiperlaxitud articular** marcada (puntuación de Beighton: 9), torpeza motora y reflejos miotáticos exaltados

	Presentes en nuestra paciente	Ausentes en nuestra paciente
Cara larga	👍	
Linea de implantación de pelo alta	👍	
Pliegues epicánticos		👎
Hipertelorismo	👍	
Puente nasal ancho		👎
Filtrum largo y liso		👎
Boca pequeña con labio inferior grande		👎

CONCLUSIONES

1. El síndrome de microdelección 15q24 fue descrito por primera vez en el año 2007. Es una **alteración cromosómica rara** de herencia autosómica dominante.
2. **La mayoría de los casos ocurren de forma esporádica**, como en el caso de nuestra paciente.
3. No hay suficientes datos de seguimiento longitudinal para determinar la esperanza de vida, aunque **la supervivencia hasta la edad adulta es típica**, y el pronóstico depende de las anomalías asociadas.
4. El **manejo debe ser multidisciplinar**, recomendándose en el momento del diagnóstico realizar evaluación auditiva, oftalmológica, del desarrollo, y ecocardiografía basal.