

SÍNDROME DE MICRODUPLICACIÓN 3Q29 EN UN LACTANTE CON PATOLOGÍA RENAL

Möller Díez, A.¹; Sánchez Trujillo, L.^{1,2}; Vieira Dos Santos, J.P.¹; Alonso Soria, R.¹; Reyes Martín, A.^{1,2}; Blázquez Gómez, C.J.^{1,2}

1. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Príncipe de Asturias, Alcalá de Henares (Madrid).
2. Departamento de Especialidades Médicas de la Facultad de Medicina de la Universidad de Alcalá

Datos de contacto: ariadna.moller@salud.madrid.org

INTRODUCCIÓN

- El síndrome de microduplicación 3q29 (OMIM 611936) es **infrecuente** y está producido por el **reordenamiento recíproco** de la microdelección 3q29, de **penetrancia incompleta**. La región mínima crítica tiene un tamaño de 1,73 Mb, flanqueada por secuencias repetitivas.
- Se manifiesta con **retraso mental moderado**, **rasgos dismórficos craneofaciales** y **anomalías musculoesqueléticas**. Es menos frecuente que el síndrome de microdelección 3q29, debido a un **sesgo diagnóstico** por su **fenotipo leve y variable** y por las limitaciones de la citogenética convencional.
- La duplicación se presenta **de novo** en más de la mitad de los casos, mientras que el resto son de herencia autosómica dominante.

CASO CLÍNICO

Recién nacido varón, gestación controlada de **padres consanguíneos procedentes de Marruecos**. No antecedentes familiares de enfermedad renal hereditaria conocidos. **Se detectó en las ecografías prenatales del tercer trimestre una URETEROHIDRONEFROSIS IZQUIERDA DE 15MM, PARÉNQUIMA RENAL DE 5MM.**

Nació por parto instrumental por registro cardiotocográfico patológico a las 38 semanas, sin requerir reanimación. Somatometría al nacimiento peso -1,43DE, talla -1,47DE, perímetro cefálico 0,36DE. Exploración física normal.

Neonatología

- Se inicia profilaxis antibiótica con amoxicilina.
- Ecografía renal (72 horas): hidronefrosis izquierda severa con atrofia del parénquima renal y engrosamiento del urotelio de pelvis y uréter.** No dilatación de vía urinaria derecha y parénquima renal normal.
- Cistografía renal miccional seriada (12 días): megauréter izquierdo tortuoso junto a dilatación pielocalicial, reflujo vesicoureteral grado V unilateral.** (Imagen 1.)
- Renograma diurético (28 días):** asimetría de captación, hipocaptación de riñón izquierdo sin alteración en la eliminación del radiotrazador. (Imágenes 2 y 3.)



Imagen 1. Cistografía renal propia del paciente.

MEGAURÉTER IZQUIERDO REFLUYENTE NO OBSTRUCTIVO CON DISMINUCIÓN DE LA CAPTACIÓN RENAL IPSILATERAL

TRATAMIENTO CONSERVADOR

Lactante

Con 2 meses de edad, **taquipnea** coincidente con la toma de lactancia materna e **hipotonía cervical marcada**, se deriva a:

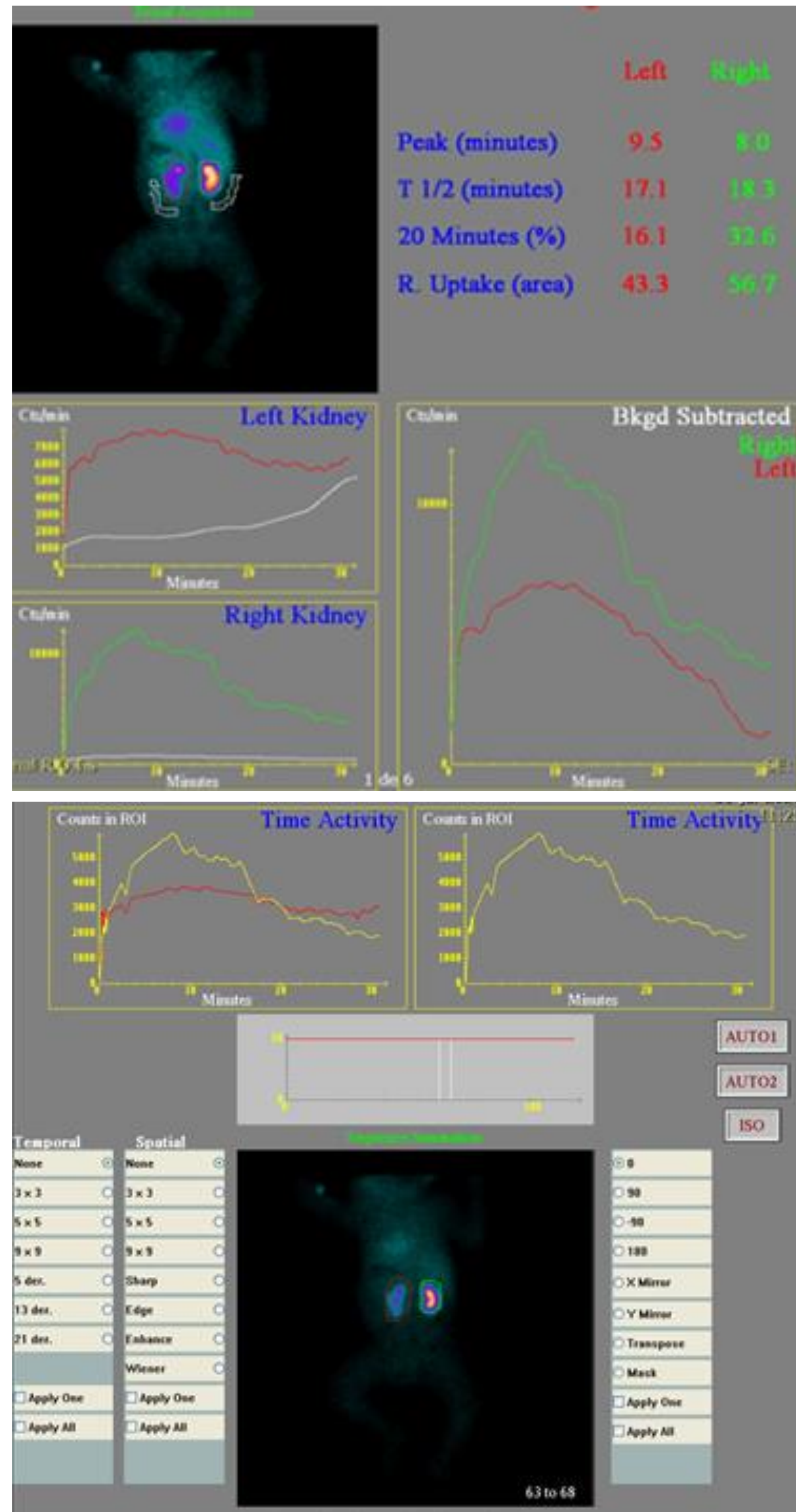
- Cardiología infantil:** **comunicación interauricular** tipo ostium secundum pequeña con función normal.
- Neurología infantil:** ecografía transfontanelar normal, se solicita estudio genético por array-CGH. **Retraso de los hitos del desarrollo + morfología sugerente de síndrome** (macrocefalia)
- Endocrinología infantil:** hipocrecimiento (talla -2,56DE) y macrocefalia (perímetro cefálico +2,5DE) detectado a los 11 meses de edad. No candidato a tratamiento con hormona de crecimiento recombinante humana.

Nefrología

- Ecografía renal (4 meses):** Persiste ectasia piélica y se objetiva **quiste del uraco**.
- Gammagrafía renal (8 meses):** riñón izquierdo 32% vs riñón derecho 68%.
- Evolución **favorable**: se mantiene sin infecciones de orina, normotenso. Función renal glomerular en los límites de la normalidad. Se suspende antibioterapia profiláctica.

Estudio array-CGH de 60K detecta **duplicación en mosaico en el cromosoma 3 región 3q29 de novo** que incluía la región crítica del **SÍNDROME DE MICRODUPLICACIÓN 3Q29**.

Estudio oftalmológico y otorrinolaringología normal.



Imágenes 2 y 3. Renograma diurético propio del paciente.

DISCUSIÓN

- El síndrome de microduplicación 3q29 es un síndrome con clínica **multiorgánica y variable** pero **más leve** teóricamente que en la microdelección.
- La **técnica array-CGH** es la técnica diagnóstica de elección por su mayor resolución. Tras el diagnóstico, se recomienda realizar imagen neurológica, estudio renal, oftalmológico y cardiológico.
- Se requiere un manejo enfocado en la intervención de cada una de las **comorbilidades desarrolladas**, **apoyo multidisciplinar** y **soporte** a las familias.

CONCLUSIONES

- La **afectación a nivel renal** es una manifestación clínica **infrecuente**, sin embargo, fue la primera en manifestarse en nuestro paciente.
- Se requieren **estudios más ampliados** para valorar la **repercusión renal** de esta entidad.

Bibliografía:

- Aleixandre Blanquer F. et al. (2011). Síndrome de microduplicación 3q29. Anales De Pediatría. 2011 Dic; 75(6):.409-412.
- Bacino CA. (2021). Microduplication Syndromes. En TePas E. (Ed.), UpToDate. Obtenido el 11 de Enero de 2022, de www.uptodate.com/contents/microduplication-syndromes
- Goyan AG., Dyer LM. (2020). 3q29 microduplication syndrome: Clinical and molecular description of eleven new cases. Eur J Med Genet. 2020 Dec;63(12):104083.
- Streat I. et al. (2020). Phenotype Heterogeneity in 3q29 Microduplication Syndrome. Curr Health Sci J. Apr-Jun 2020; 46(2): 193-197.