



Caso clínico. Miscelánea

Síndrome idic (15): a propósito de un caso

Katya López Martín^a, Valeria Apolo Campoverde^a, Wilson dos Santos Rodrigues^a,
Almudena Vivares López^a, M.^a Dolores Cantarero Vallejo^b

^aMIR-Pediatría. Complejo Hospitalario Universitario de Toledo (CHUT). España • ^bPediatra. CS Illescas. Toledo. España.

Publicado en Internet:
31-marzo-2023

Katya López Martín:
katyalopezm@hotmail.com

INTRODUCCIÓN

La región cromosómica 15q11q13, conocida por su inestabilidad, es muy susceptible a cambios clínicamente relevantes.

El cromosoma 15 isodicéntrico [idic (15)] es una cromosomopatía rara que ocurre por una duplicación invertida del cromosoma en su brazo largo (15q11-q13), dando lugar a 47 cromosomas. Se estima una incidencia al nacer de 1 cada 30 000, con una proporción de sexos de casi 1:1. Generalmente este síndrome ocurre *de novo*.

Su clínica es variable según el tamaño del fragmento que se ha duplicado e invertido: desde asintomáticos con fenotipo normal (lo más frecuente) hasta hipotonía central neonatal, retraso psicomotor y del lenguaje, discapacidad intelectual, epilepsia y trastornos del espectro autista (TEA), convulsiones, etc.; u otros menos habituales (alteraciones genitales, cardíacas, visuales, auditivas...). El hipogonadismo se informa en alrededor del 20%.

CASO CLÍNICO

Primogénito de pareja sana, no consanguínea. Nacido a término por parto normal. Test de Apgar: 9/10. Peso al nacer de 3040 g tras un embarazo controlado sin incidentes. Exploración física al nacimiento normal, sin alteraciones fenotípicas salvo escroto hipoplásico con testes no palpables y pene pequeño. La ecografía escrotal reveló atrofia y calcificación testicular bilateral.

Derivado a endocrinología a los 24 días de vida, se verifica micropene (longitud de 2 cm y ancho de 0,7 mm), peso y talla en rango normales. Se solicitó estudio de hormonas sexuales, indicativo de baja presencia de células de Sertoli

(LH y FSH elevadas, testosterona baja pero detectable, hormona antimülleriana e inhibina B casi ausentes). Se inició tratamiento con testosterona intramuscular para mejorar el tamaño del pene. Se solicitó cariotipo (también a progenitores) e interconsulta a Genética.

A los 3 meses, presentaba desarrollo pondero-estatural y psicomotor adecuados y exploración física sin grandes cambios a nivel genital.

El estudio cromosómico reveló en el cariotipo síndrome idic (15) (confinado a 15q11) en mosaico, 47,XY,+idic(15); el estudio de citogenética molecular FISH descartó mutación *SNRPN* (gen involucrado en el síndrome de Prader-Willi). El cariotipo de los padres fue normal. Se trata, pues, de un caso *de novo*. Está pendiente el resultado del panel de genes relacionados con disgenesia gonadal XY.

CONCLUSIONES

Nuestro paciente presenta una alteración idic (15) *de novo* en mosaico con solo afectación genital. Destacamos su diagnóstico precoz. Hasta el momento no presenta alteraciones del neurodesarrollo. El conocimiento de este síndrome es importante para el pediatra de Atención Primaria haga un correcto abordaje y seguimiento estrecho de la evolución del paciente para detectar precozmente hallazgos clínicos que pudieran aparecer relacionados con este síndrome.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran no presentar conflictos de intereses en relación con la preparación y publicación de este artículo.

Cómo citar este artículo: López Martín K, Apolo Campoverde V, dos Santos Rodrigues W, Vivares López A, Cantarero Vallejo MD. Síndrome idic (15): a propósito de un caso. Rev Pediatr Aten Primaria Supl. 2023;(32):e221.