



# Neurology perspectives



## 19694 - Retraso psicomotor, hiperCKemia y blefarofimosis secundarios a una trisomía distal 10q

Portela Sánchez, S.<sup>1</sup>; Pitarch Castellano, I.<sup>2</sup>; Martí, P.<sup>1</sup>; Azorín, I.<sup>1</sup>; Campo Rodrigo, M.<sup>1</sup>; Orellana, C.<sup>3</sup>; Roselló, M.<sup>3</sup>; Martínez, F.<sup>3</sup>; Vilchez Padilla, J.<sup>1</sup>; Muelas Gómez, N.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Unidad de Enfermedades Neuromusculares. Instituto de Investigación Sanitaria La Fe; <sup>2</sup>Unidad de Enfermedades Neuromusculares. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; <sup>3</sup>Unidad de Genética. Hospital Universitari i Politècnic La Fe.

### Resumen

**Objetivos:** El retraso psicomotor puede ser secundario a enfermedades neurológicas centrales y periféricas. Su abordaje etiológico es complejo y los signos asociados pueden ser clave en el diagnóstico.

**Material y métodos:** Revisión del fenotipo y pruebas en un paciente con retraso psicomotor que resultó secundario a una duplicación de la región distal del cromosoma 10q o trisomía distal 10q (td10q).

**Resultados:** Hombre de 23 años con retraso psicomotor, hipotonía y rasgos dismórficos desde el nacimiento. Asocia discapacidad intelectual y alteración del comportamiento. En la exploración física se observan ptosis palpebral y blefarofimosis, paladar ojival, aumento de la cifosis dorsal y retracciones en dedos de manos y pies (camptodactilia). Presenta debilidad de cintura pélvica leve y marcha anádica. Asocia hiperCKemia (700-1.000 UI/L). La electromiografía, estimulación repetitiva y resonancia magnética cerebral y muscular de miembros inferiores fueron normales. El estudio MLPA del gen distrofina y cribado de enfermedad de Pompe fueron negativos. Se observaron cambios miopáticos en la biopsia muscular sin otras alteraciones específicas. El cariotipo mostró la presencia de material adicional sobre el brazo largo del cromosoma 15 y el estudio de reordenamientos genómicos mediante array confirmó el origen de este material como una duplicación patológica de 21.64 Mb correspondiente a la región 10q25.2q26.3. Un estudio genético de miopatías mediante panel había sido negativo.

**Conclusión:** La td10q es una causa de blefarofimosis y retraso que frecuentemente asocia otros rasgos dismórficos y anomalías congénitas, cuyo diagnóstico requiere un estudio genético dirigido mediante cariotipo y array. La afectación muscular en forma de miopatía congénita no se reportado previamente.