



# Medicina de Familia. SEMERGEN



<http://www.elsevier.es/semergen>

## 347/3841 - DIAGNÓSTICO PRECOZ DE CROMOSOMOPATÍAS GRAVES EN ATENCIÓN PRIMARIA

L. Bueno Ortíz<sup>a</sup>, A. Villena García<sup>b</sup>, S. Bueno Ortiz<sup>c</sup> y M. Villena García<sup>d</sup>

<sup>a</sup>Médico de Familia. Centro de Salud Casería de Montijo. Granada. <sup>b</sup>Médico Nuclear. Hospital 9 de octubre. Valencia. <sup>c</sup>Médico de Bioquímica Clínica. Mutua Asepeyo. Granada. <sup>d</sup>Licenciada en Farmacia. Farmacia Ogíjares. Granada.

### Resumen

**Descripción del caso:** Gestante diabética de 31 años de edad, que acude a consulta protocolizada del proceso de embarazo y se le practica ecografía en la semana 20+4 días de gestación. Se detectan alteraciones importantes como pies equino-varo bilaterales y polidactilia. Se le recomienda la realización de amniocentesis para el cribado de cromosomopatías aceptándolo de forma inmediata. Se consulta al laboratorio y se lleva a cabo estudio genético consistente en test de replicación de la polimerasa QF-PCR de cromosomas 13, 18, 21, cariotipo convencional y test de hibridación del número de copias array aCGH.

**Exploración y pruebas complementarias:** El cribado prenatal del primer trimestre de embarazo para cromosomopatías es normal. Los resultados de la QF-PCR son normales detectándose su sexo femenino. El estudio del cariotipo del líquido amniótico detecta la delección terminal del brazo corto de uno de los cromosomas del par 4 a nivel de la banda 15.3. Con los resultados del cariotipo convencional y array aCGH, el diagnóstico es un posible síndrome de Wolf-Hirschhorn (CIE-9: 758.3). Se informa a los padres los cuales deciden llevar a cabo una Interrupción Voluntaria Legal del Embarazo. Se realiza cariotipo convencional a los padres, siendo el resultado normal en ambos casos.

**Orientación diagnóstica:** Síndrome de Wolf-Hirschhorn.

**Diagnóstico diferencial:** Otras cromosomopatías.

**Comentario final:** El síndrome de Wolf-Hirschhorn, o síndrome de Pitt, es una cromosomopatía que cursa con microcefalia con un cráneo peculiar en forma de yelmo de guerrero griego, asimetría craneal, hipertelorismo, fisuras palpebrales oblicuas, boca en forma de carpa, orejas displásicas con implantación baja de las mismas, y retrognatia, crisis convulsivas y retraso psicomotor y del desarrollo graves. La mitad de los pacientes presentan el paladar hendido. Los varones pueden presentar hipospadias y criptorquidia. Es una enfermedad genética rara causada por la microdelección distal del brazo corto del cromosoma 4, y su diagnóstico precoz es de vital importancia para llevar a cabo un buen consejo genético.

### Bibliografía

1. Aviña JA, Hernández DA. Síndrome de Wolf-Hirschhorn: Microdelecióndistal del brazo corto del cromosoma 4. Rev Chil Pediatr. 2008;79(1):50-3.
2. Battaglia A, Carey JC, South ST. Wolf-Hirschhorn Syndrome Gene. Reviews. 2015.

**Palabras clave:** Detección precoz. Cromosomopatía. Síndrome Wolf-Hirschhorn.