



Neurology perspectives



18414 - DUPLICACIÓN 7Q11,23 EN UN PACIENTE ADULTO: A PROPÓSITO DE UN CASO

Mas Serrano, M.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Guadalajara.

Resumen

Objetivos: Los estudios de hibridación genómica comparativa (CGH-array) permiten analizar pérdidas o ganancias de material genético y reordenamientos no equilibrados con resolución mayor que el cariotipo. Se expone un caso en el que su determinación permitió resolver el diagnóstico genético de un paciente adulto con discapacidad intelectual.

Material y métodos: Mujer de 30 años natural de Marruecos, 3 hermanas sanas. Retraso en adquisición del habla y en socialización hasta los 5 años. En España desde los 14, sin lograr aprender castellano. Inspección: frente amplia, braquicefalia y labio superior fino con surco nasolabial estrecho. Evaluación cognitiva complicada por barrera idiomática; test del reloj coloca los números en sentido antihorario, realiza solo 2 de 4 praxias por imitación correctas; el lenguaje es muy escaso, así como el contacto visual limitado. Hiporreflexia generalizada sin otra alteración física.

Resultados: Estudios analítico con anemia ferropénica sin otras alteraciones incluido perfil hormonal. RM cerebral normal. Exploración audiométrica normal. Cariotipo convencional en sangre periférica sin alteraciones. Estudio CGH-array con duplicación de región cromosómica 7q11.23 de 2,12 Mb afectando a 183 sondas.

Conclusión: La duplicación de región cromosómica 7q11.23 se produce habitualmente *de novo* con fenotipo variable, asociando frecuentes trastornos del habla, discapacidad intelectual leve a moderada y rasgos craneofaciales distintivos. Su frecuencia poblacional se estima entre 1:13.000-1:20.000. El caso actual ilustra cómo los estudios CGH-array pueden ser útiles también en paciente adultos con retraso psicomotor, revelando alteraciones cromosómicas no evidenciables mediante un cariotipo convencional, especialmente cuando existen características morfométricas y fenotípicas llamativas acompañantes.