

Monosomía parcial 10p de novo

Sr. Editor:

Desde la primera publicación de un caso de monosomía parcial 10p por Elliott et al¹ en 1970, se han descrito unos 50 casos en todo el mundo, ninguno de ellos en España. Este síndrome incluye: frente prominente, micrognatia, cardiopatía congénita y malformaciones vesicoureterales y retraso del desarrollo², así como rasgos de síndrome de DiGeorge/síndrome velocardiofacial³.

Presentamos un caso de monosomía 10p *de novo*, con dismorfia facial, retraso en el desarrollo y cardiopatía, que presentó hipocalcemia sin hipoparatiroidismo durante su primera semana de vida, y que tampoco ha presentado hipoacusia ni displasia renal.

Recién nacido varón, procedente de una gestación sin patología de 40 semanas, finalizada por cesárea por presentación podálica. Test de Apgar al minuto de 8 y a los 5 min de 10. Segundo hijo de padres no consanguíneos de etnia asiática, de 31 y 32 años. No abortos previos. No hábitos tóxicos. Peso 2.860 g (P₂₅). Talla 49,5 cm (P₅₀). PC 36 cm (P₇₅). A su ingreso presentaba buen estado general y normal coloración, no presentaba dificultad respiratoria. Rasgos dismórficos: hipertelorismo con raíz nasal hundida, blefarofimosis, epicanto, pabellones auriculares de implantación baja, filtrum largo. Micropene hipospádico, testes descendidos con escroto bifido. Dedos de las manos largos, con clinodactilia del cuarto dedo. Hipoplasia falángica distal tercer y cuarto dedos de ambos pies. Foseta sacra. Auscultación cardiorrespiratoria normal. Hipertonía de predominio axial, reflejos presentes y simétricos. Resto de la exploración sin alteraciones valorables.

En la radiografía de tórax destacaban 11 pares de costillas. Se constató además un defecto del tabique interauricular tipo *ostium secundum*, con cortocircuito izquierda-derecha, e hipertensión pulmonar secundaria. A las 48 h de vida se inició antibioterapia y fototerapia por hiperbilirrubinemia no inmune, con buena evolución.

Al octavo día de vida se constata hipocalcemia asintomática (6,5 mg/dl), con fósforo y hormona paratiroidea normales, que se corrige administrando suplementos orales de calcio durante una semana. Los potenciales evocados auditivos descartaron hipoacusia neurosensorial. El análisis del cariotipo mediante hibridación *in situ*, realizado por el ECEMC, constató la delección del brazo corto del

cromosoma 10: del(10)(p15.1;p11.23).ish tel (10p) 2 (fig. 1). El cariotipo de ambos padres fue normal.

La ecografía cerebral mostró dilatación de ambos ventrículos laterales. En la RM cerebral (al mes de vida) se confirma la dilatación ventricular, con megacisterna magna, sin otras alteraciones. La ecografía renal y de caderas fue normal. El EEG mostraba un ritmo basal lentificado, sin anomalías paroxísticas.

El control cefálico lo adquirió a los 6 meses, así como la sonrisa social. Actualmente tiene 11 meses, acude a estimulación psicomotriz, y se ha apreciado cierta disminución de la hipertonia. Durante el período de seguimiento no ha presentado convulsiones.

El síndrome de DiGeorge/síndrome velocardiofacial (SDG/SVCF) es un trastorno congénito, que ocurre como resultado de un desarrollo anómalo del tercer y cuarto arcos faríngeos. El fenotipo consiste en: hipoplasia de timo con déficit de células T, hipoparatiroidismo, cardiopatía congénita, dismorfia facial y retraso del desarrollo, aunque existe gran variabilidad fenotípica³. Se ha postulado que el modo de presentación podría ser el resultado de múltiples factores genéticos y ambientales, y varía desde manifestaciones mínimas⁴ hasta graves complicaciones³. En el 85% de los casos se asocia con delecciones submicroscópicas en la región 22q11.2, aunque en ocasiones se relaciona con una monosomía parcial 10p³. El fenotipo de esta mutación comprende: rasgos de SDG/SVCF, así como sordera sensorineural y anomalías genitourinarias^{2,3}.

En nuestro paciente llama la atención la ausencia de hipoacusia neurosensorial y de displasia renal, así como la presencia de hipocalcemia transitoria sin hipoparatiroidismo, que suelen asociarse a este síndrome. Sin embargo, dada su variabilidad fenotípica, podría explicarse como una forma menor, sin algunas de las graves manifestaciones que han sido descritas en la literatura especializada.

Agradecimientos

Dras. L. Rodríguez, E. Mansilla y M.L. Martínez-Frías del Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC).

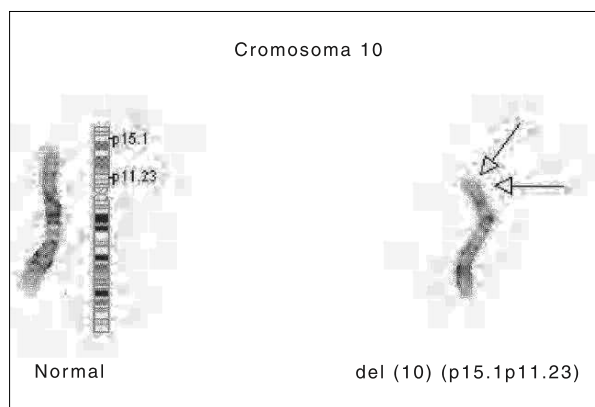


Figura 1. Representación esquemática del cromosoma 10 en un sujeto normal (izquierda), y en nuestro paciente (derecha), mediante técnicas de bandas G de alta resolución se observó una delección intersticial del brazo corto, concretamente de las bandas p15.1-p11.23 (flechas).

**S. Ibáñez Micó^a, S. Solaz Barrios^b,
M. Aleu Pérez-Gramunt^a y C. García Vicent^c**

^aSección de Neuropediatría. Servicio de Pediatría. ^bPediatra. ^cSección de Neonatos. Servicio de Pediatría. Consorcio-Hospital General Universitario de Valencia. España.

Correspondencia: Dr. S. Ibáñez Micó.
Sección de Neuropediatría. Servicio de Pediatría.
Consorcio-Hospital General Universitario de Valencia.
Avda. Tres Cruces, s/n. 46013 Valencia. España.
Correo electrónico: salibmi@comv.es

BIBLIOGRAFÍA

1. Elliott D, Thomas GH, Condron CJ, Khuri N, Richardson F. C-group chromosome abnormality (10p-). Occurrence in a child with multiple malformations. *Am J Dis Child.* 1970;119:72-3.
2. Sunada F, Rash FC, Tam DA. MRI findings in a patient with partial monosomy 10p. *J Med Genet.* 1998;35:159-61.
3. Yatsenko SA, Yatsenko AN, Szigeti K, Craigen WJ, Stankiewicz P, Cheung SW, et al. Interstitial deletion of 10p and atrial septal defect in DiGeorge 2 syndrome. *Clin Genet.* 2004;66:128-36.
4. Watanabe T, Mochizuki H, Kohda N, Minamitani K, Minagawa M, Yasuda T, et al. Autosomal dominant familial hypoparatiroidism and sensorineural deafness without renal dysplasia. *Eur J Endocrinol.* 1998;139:631-4.