



Síndrome de Witteveen-Kolk: Una extraña condición genética a propósito de un caso.



Milton Hidalgo (1), Juan Hernández (1), Sofía Fernández (1), Herman Hernández (1), Florencia Abatto (2), Vanessa Ruf (3).

1. Interno/a 7mo año, Universidad de Concepción, Chile.

2. Médica Cirujana. Etapa de Destinación y Formación, CESFAM Leonera, Chile.

3. Médica Cirujana. Etapa de Destinación y Formación. CESFAM Dr. Alberto Reyes, Tomé, Chile.

Introducción

El síndrome de Witteveen-Kolk es una condición genética caracterizada por discapacidad intelectual, retraso global del desarrollo y rasgos dismórficos faciales y esqueléticos, afectando el cromosoma 15q24¹. Fue descrito por primera vez en el año 2017, reportándose actualmente 17 casos en el mundo². En base a las múltiples morbilidades y a su desconocimiento, es que se aborda el siguiente caso clínico.

Objetivos y Metodología

Femenina de 13 años. Hija de padres sanos sin cosanguinidad. Nacida de 32 semanas, embarazo gemelar, con peso y talla de nacimiento 1.060 g y 37 cm respectivamente. Paciente con severo retraso psicomotor, se pesquizó agenesia de cuerpo calloso a los 6 meses y crisis tónico-clónicas desde los 7 meses. Ha requerido cirugías por quiste velum interpositum, estenosis de canal vertebral y del agujero magno a las 2,4 y 11 años respectivamente. Paralelamente diagnosticada con desnutrición severa, hipotiroidismo, hipoacusia unilateral, vitíligo, asma y constipación. Por cariogramas normales, se solicitó estudio cromosómico por hibridación genómica (aCGH) que confirmó el síndrome. Actualmente, con estrabismo, fotofobia y nistagmus. Dismorfias faciales: prominencia frontal, facie alargada, epicanto y ojeras aladas. Agenesia de pulgar y mano izquierda. Marcha atáxica.

Bibliografía

1. Magoulas P, El-Hattab A. Chromosome 15q24 microdeletion syndrome. [internet] 2012. [Consultado el 14 de octubre de 2021] Disponible en: <https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/1750-1172-7-2>
2. Narumi-Kishimoto Y, Akari N, Migita O, Kawai T, Okamura K, Nakabayashi. Novel SIN3A mutation identified in a Japanese patient with Witteveen-kolk syndrome Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1769721218303124?via=ihub>.
3. Balasubramanian M, Dingemans A, Kleefstra T. Comprehensive study of 28 individuals with SIN3A-related disorder underscoring the associated mild cognitive and distinctive facial phenotype. [Internet]. 2021 [Consultado el 14 de octubre de 2021]. Disponible en: <https://www.nature.com/articles/s41431-020-00769-7>
4. Faundes V, Santa María L, Morales P, Curotto B, Alliende M. Microarrays in 236 patients with neurodevelopmental disorders and congenital abnormalities. [Internet]. 2017. [Consultado el 14 de octubre de 2021]. Disponible en: https://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-98872017000700854
5. Ercoskun P. Witteveen-Kolk syndrome: The first patient from Turkey. [Internet]. 2020. [Consultado el 14 de octubre de 2021]. Disponible en: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.a.61950>

Pregunta clínica

¿Cuál debe ser el abordaje médico en este tipo de casos?

Abordaje

Actualmente se desconoce su evolución natural. La evidencia menciona que debemos realizar un seguimiento de los pocos casos que hay para entender la evolución del síndrome, y así, poder realizar un manejo multidisciplinario.

Resolución del caso

Al ser un síndrome genético, no existe una cura actual. Seguimiento sólo por las diferentes especialidades.

Discusión y conclusiones.

Al comparar el caso con reportes de la literatura, encontramos en nuestro caso un mayor retraso mental y desnutrición, pero ausencia de trastornos conductuales y malformaciones cardíacas. Al ser muy infrecuente, se desconoce su pronóstico exacto, por lo que resulta fundamental un abordaje integral y detección precoz de posibles complicaciones.