

INFORMACIÓN ARTÍCULO

Palabras clave

Hipotonía Muscular;
 Microcefalia;
 Discapacidad Intelectual;
 Fenómenos Genéticos

Correspondencia:

Maria Camila Gutierrez Vargas
 camilagvargas06@gmail.com

Cómo citar: Gutierrez-Vargas MC, Ostos-Alfonso H. Nuevo caso de variantes patogénicas homocigotas de los genes TBCK y DHCR7. *Iatreia* [Internet]. 2023;36(2 Supl):53-54.



Copyright: © 2023
 Universidad de Antioquia.

Nuevo caso de variantes patogénicas homocigotas de los genes TBCK y DHCR7

Maria Camila Gutiérrez-Vargas¹, Henry Ostos-Alfonso²

¹ Médica. Universidad Surcolombiana. Neiva, Colombia.

² Médico, Magíster en genética. Docente Universitario. Universidad Surcolombiana, Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo. Neiva, Colombia.

RESUMEN

Introducción: las variantes en el gen TBCK se relacionan con el síndrome de hipotonía infantil con retraso psicomotor y facies característica tipo 3 (IHPRF3). El gen DHCR7 se asocia con el síndrome de Smith-Lemli-Opitz (SLOS).

Objetivo: describir nuevo caso de variantes patogénicas homocigotas de los genes TBCK y DHCR7.

Metodología: masculino de 15 meses, primogénito de padres consanguíneos, antecedentes familiares en primer grado de retraso cognitivo (madre) y en cuarto grado. Nació a las 38 semanas vía cesárea. RMN cerebral con alteración de migración y posmigración temporo-occipital bilateral, fosa posterior disminuida de tamaño, plagiocefalia posterior derecha. Peso -1,84 DS, talla -1,99 DS, perímetro cefálico -2,13 DS, plagiocefalia derecha, no fija mirada, orejas desplegadas, oreja izquierda rotada hacia atrás, implantación baja, nariz pequeña, ojos hundidos, órbitas poco profundas, leve *pectus excavatum*, hidrocele, pliegue simiano bilateral, hipotonía, no control cefálico.

Hallazgos: cariotipo normal, exoma clínico con mutación en gen TBCK variante DNA c.412dupT (p.Tyr138fs*8) homocigota de significado clínico probablemente patogénica. En gen HUWE1 c.10514C>T (p.Pro3505Leu) presenta hemicigota de significado clínico incierto, predictores de silico indican variante benigna y en el gen DHCR7 c.506C>T (p.Ser169Leu) homocigota de significado clínico incierto.

Discusión: las características compartidas son el retraso en el neurodesarrollo, la hipotonía y la microcefalia. Para IHPRF3 los rasgos faciales, retraso del habla, hallazgos en la RM cerebral. Mientras que para SLOS la nariz es corta y la baja talla.

Conclusiones: nuestro paciente presenta dos variantes patogénicas (TBCK y DHCR7).

REFERENCIAS

1. Zapata-Aldana E, Kim DD, Remtulla S, Prasad C, Nguyen CT, Campbell C. Further delineation of TBCK - Infantile hypotonia with psychomotor retardation and characteristic facies type 3. *Eur J Med Genet* [Internet]. 2019 Apr 1;62(4):273–7. <https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2018.08.004>
2. Tan HY, Wang B, Song YZ. Identification of a novel pathogenic TBCK variant in a Chinese patient with infantile hypotonia with psychomotor retardation and

- characteristic facies type 3 (IHPRF3): a case report. *BMC Pediatr* [Internet]. 2022 Dec 1 [cited 2023 Apr 4];22(1):612. <https://doi.org/10.1186/s12887-022-03672-w>
3. Mandel H, Khayat M, Chervinsky E, Elpeleg O, Shalev S. TBCK-related intellectual disability syndrome: Case study of two patients. *Am J Med Genet A* [Internet]. 2017 Feb 1 [cited 2023 Apr 4];173(2):491–4. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.38019>