

INFORMACIÓN ARTÍCULO

Palabras clave

Fenómenos Genéticos;
Discapacidad intelectual;
Patología del Habla y Lenguaje;
Soplos Sistólicos

Correspondencia:

Maria Camila Gutierrez Vargas
camilagvargas06@gmail.com

Cómo citar: Gutierrez-Vargas MC, Ostos-Alfonso H. Nuevo caso de síndrome de XIA-GIBBS con fenotipo atípico. *Iatreia* [Internet]. 2023;36(2 Supl):52.



Copyright: © 2023
Universidad de Antioquia.

Nuevo caso de síndrome de XIA-GIBBS con fenotipo atípico

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: el síndrome de XIA-GIBBS (XGS) tiene una incidencia menor a 1 en 1'000.00 de nacidos vivos. La mutación en el gen AHDC1 genera retraso global en el desarrollo y en el habla, hipotonía, facies dismórficas y alteraciones estructurales cerebrales.

Objetivo: describir un caso de XGS.

Metodología: masculino de 8 años, tercer hijo de padres no consanguíneos, sin antecedentes. Nació a las 40 semanas de gestación. Hitos del neurodesarrollo con sedestación a los 24 meses, marcha a los 3 años, bisílabos a los 4 años, rendimiento escolar inadecuado para la edad, escasa interacción con el medio. RM cerebral con cambios exvacuos centrales y corticales, adelgazamiento de cuerpo caloso, quiste aracnoideo en región retrovermiana parasagital derecha de 23 mm. Carpograma normal. Examen físico con talla de 116 cm (-2,33 SD), peso de 25,6 kg (-0,25 SD), perímetro cefálico de 52 cm, asimetría facial de predominio derecho, hendiduras palpebrales hacia abajo, dientes en muy mal estado, pequeños, café oscuros, mal implantados, orejas desplegadas con hipoplasia de hélix, crura pequeñas, paladar normal, tórax con soplo grado II mitral de eyección, pliegue simiano bilateral, manos cortas, pies cortos, clinodactilia, no habla, hipotonía, retraso global del neurodesarrollo, piel gruesa.

Resultados: cariotipo normal 46 XY [25], hibridación genómica negativa, exoma clínico con mutación en el gen AHDC1 variante de c.2082C>T p.Arg688Ter heterocigota, clasificada como variante patogénica.

Conclusiones: el espectro heterogéneo de XGS requiere seguimiento y evaluaciones periódicas interdisciplinarias para mejorar la calidad de vida de los pacientes.

REFERENCIAS

1. Goyal C, Naqvi WM, Sahu A, Aujla AS. Xia-Gibbs Syndrome: A Review of Literature. *Cureus* [Internet]. 2020 Dec 29 [cited 2023 Mar 6];12(12). <https://doi.org/10.7759/cureus.12352>
2. Jiang Y, Wangler MF, McGuire AL, Lupski JR, Posey JE, Khayat MM, et al. The phenotypic spectrum of Xia-Gibbs syndrome. *Am J Med Genet A* [Internet]. 2018 Jun [cited 2023 Mar 6];176(6):1315. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.38699>