

INFORMACIÓN ARTÍCULO

Palabras clave

Fenotipo;
Discapacidad Intelectual;
Fenómenos Genéticos;

Correspondencia:

Maria Camila Gutierrez Vargas;
camilagvargas06@gmail.com

Cómo citar: Gutierrez-Vargas MC, Ostos-Alfonso H, Ortiz-Sabogal AM. Síndrome Kleefstra 2: a propósito de un caso. *Iatreia* [Internet]. 2023;36(2 Supl):72.



Copyright: © 2023
Universidad de Antioquia.

Síndrome Kleefstra 2: a propósito de un caso

Maria Camila Gutiérrez-Vargas¹, Henry Ostos-Alfonso², Ángela María Ortiz-Sabogal³

¹ Médica. Universidad Surcolombiana. Neiva, Colombia.

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

³ Médica, neuróloga pediatra. Docente Universitario. Universidad Surcolombiana, Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo. Neiva, Colombia.

RESUMEN

Introducción: el síndrome de Kleefstra (KS) representa 1/200.000 casos con retraso mental. El gen KMT2C se asocia a KS tipo 2. Se caracteriza por retraso intelectual, discapacidad motora y dimorfismo facial.

Objetivo: describir un caso de KS.

Métodos: masculino de 8 años, hijo de padres no consanguíneos, antecedentes familiares de epilepsia y retraso del neurodesarrollo en cuarto grado. Nació a las 40 semanas vía vaginal, STORCH negativo, infecciones de vías urinarias a repetición y amenaza de aborto, sin complicaciones al nacimiento, peso al nacer de 3220 gramos, talla de 50 cm. Hitos del neurodesarrollo con sedestación a los 24 meses, marcha a los 12 meses, no habla. Examen físico, talla de 132 cm (+0,66 DS), peso 26 kg (+0,03 DS), perímetro cefálico de 50 cm, cara delgada, nariz respingada, mancha café, afasia, no movimientos linguales, hipotonía, alteraciones en marcha, retraso en el desarrollo. RMN cerebral con hipomielinización, hiperintensidades en T2 y FLAIR supratentoriales, adelgazamiento del cuerpo caloso, quiste aracnoideo temporales variante Dandy Walker. Ecocardiograma con fosa oval fisiológica. Electrocardiograma normal, potenciales evocados auditivos normales, perfil tiroideo y aminoácidos cuantitativos en orina normal, azúcares reductores en orina negativos.

Resultados y Discusión: cariotipo normal 46 XY[25], hibridación genómica negativa, exoma clínico variante en gen KMT2C c11968G>A (p.Asp3990As) heterocigota VUS. Este caso comparte el retraso del neurodesarrollo, psicomotor, la afasia y la microcefalia. La variante no está reportada en bases de datos genéticas.

Conclusiones: es fundamental conocer el espectro de fenotipo de KS para detectar y brindar atención oportuna.

REFERENCIAS

1. Aydin H, Bucak IH, Bagis H. Kleefstra Syndrome. *J Coll Physicians Surg Pak* [Internet]. 2022;32(Suppl):76–8. Available from: https://www.jcpsp.pk/oas/mpdf/generate_pdf.php?string=bE1hTmhuZDUyOWdWNGtBY1JPMVJIUT09
2. Cheema HA, Waheed N, Saeed A. Kleefstra Syndrome with Severe Sensory Neural Deafness and De Novo Novel Mutation. *J Coll Physicians Surg Pak* [Internet]. 2022 Feb;32(2):236–8. <https://doi.org/10.29271/jcpsp.2022.02.236>