

INFORMACIÓN ARTÍCULO

Palabras clave

Enanismo Mulibrey;
Tumor de Wilms;
Mutación

Correspondencia:

Maria Camila Gutierrez Vargas
camilagvargas06@gmail.com

Cómo citar: Gutierrez-Vargas MC, Ostos-Alfonso H, Ortiz-Sabogal AM, Rivera-Tovar GM, Rivera-Ortiz MF. Enanismo Mulibrey asociado a tumor de Wilms: reporte de un caso y revisión de la literatura. *Iatreia* [Internet]. 2023;36(2 Supl):23-24.



Copyright: © 2023
Universidad de Antioquia.

Enanismo Mulibrey asociado a tumor de Wilms: reporte de un caso y revisión de la literatura

María Camila Gutierrez-Vargas¹, Henry Ostos-Alfonso², Angela Maria Ortiz-Sabogal³, Gina María Rivera-Tovar⁴, Martín Fernando Rivera-Ortiz⁵

¹ Médica. Universidad Surcolombiana. Neiva, Colombia.

² Médico, Magister 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.

⁴ Médica, Endocrinóloga pediatra. Docente Universitario. Universidad Surcolombiana, Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo. Neiva, Colombia.

⁵ Médico, Cardiólogo pediatra. Docente Universitario. Universidad Surcolombiana, Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo. Neiva, Colombia.

RESUMEN

Introducción: el enanismo Mulibrey (EM) es un trastorno autosómico recesivo causado por la mutación del gen TRIM37. Se caracteriza por baja talla, facies dismórficas, alteraciones cardíacas, hepatomegalia. El tumor maligno más frecuentemente asociado es el tumor de Wilms (TW).

Objetivo: describir un caso de EM con TW.

Metodología: masculino de 3 años, segundo hijo de padres no consanguíneos. STORCH negativo y diabetes gestacional controlada. Nació a las 37 semanas por cesárea, talla 46 cm, peso de 2200 gramos. Requirió UCIN por 17 días. Hitos del neurodesarrollo con control cefálico a los 5 meses, no sedestación. Uraco persistente corregido. Examen físico P/T -3,5, T/E -4,5, frente prominente, dolicocefalia, cara triangular, escleras azules, hipertelorismo, puente nasal bajo. RMN cerebral con focos hiperintensos en la sustancia blanca periventricular. Ecocardiograma con miocardiopatía dilatada con aumento progresivo de grado de dilatación de ventrículo izquierdo. Ecografía abdominal con hepatomegalia homogénea. Perfil inmunológico normal. Ecografía con masa renal izquierda. Nefrectomía izquierda a los 3 años con reporte histopatológico de TW. Edema pulmonar y disfunción miocárdica posterior al inicio de quimioterapia.

Resultados: cariotipo 46 XY (25), exoma clínico con mutación en gen TRIM37 c.1792_1793delGA (p.E598fs*25), homocigoto, significado clínico patogénico.

Discusión: este caso cumple con 3 de los signos mayores (pequeño para la edad gestacional sin crecimiento de recuperación, altura menor a 2,5 DS y rasgos característicos craneofaciales) y 1 signo menor (hepatomegalia), lo que confirma el diagnóstico clínico.

Conclusión: nuestro paciente destaca los hallazgos más frecuentes del EM y constituye un nuevo caso de TW.

REFERENCIAS

1. Eerola A, Pihkala JI, Karlberg N, Lipsanen-Nyman M, Jokinen E. Cardiac dysfunction in children with mulibrey nanism. *Pediatr Cardiol* [Internet]. 2007 Jun [cited 2023 Mar 20];28(3):155–62. <https://doi.org/10.1007/s00246-006-0007-2>
2. Sivunen J, Karlberg S, Lohi J, Karlberg N, Lipsanen-Nyman M, Jalanko H. Renal findings in patients with Mulibrey nanism. *Pediatr Nephrol* [Internet]. 2017 Sep 1 [cited 2023 Mar 20];32(9):1531–6. <https://doi.org/10.1007/s00467-017-3669-5>