

## INFORMACIÓN ARTÍCULO

### Palabras clave

Síndrome de Inmunodeficiencia con Hiper-IgM; Proteínas Proto-Oncogénicas c-cbl; Trastornos del Crecimiento

### Correspondencia:

Maria Camila Gutierrez Vargas  
 camilagvargas06@gmail.com

**Cómo citar:** Gutierrez-Vargas MC, Ostos-Alfonso H, Ortiz-Sabogal AM, Rivera-Tovar GM, Ostos-González PC. Nuevo caso de síndrome 3M asociado a mutación en gen CUL7. *Iatreia* [Internet]. 2023;36(2 Supl):50-51.



Copyright: © 2023  
 Universidad de Antioquia.

# Nuevo caso de síndrome 3M asociado a mutación en gen CUL7

Maria Camila Gutiérrez-Vargas<sup>1</sup>, Henry Ostos-Alfonso<sup>2</sup>, Angela Maria Ortiz-Sabogal<sup>3</sup>, Gina Maria Rivera-Tovar<sup>4</sup>, Paloma Catalina Ostos-González<sup>5</sup>

<sup>1</sup> Médica. Universidad Surcolombiana. Neiva, Colombia.

<sup>2</sup> Médico. Docente Universitario. Universidad Surcolombiana, Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo. Neiva, Colombia.

<sup>3</sup> Médica. Docente Universitario. Universidad Surcolombiana, Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo. Neiva, Colombia

<sup>4</sup> Médico. Docente Universitario. Universidad Surcolombiana, Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo. Neiva, Colombia

<sup>5</sup> Estudiante de medicina. Universidad el Bosque. Bogotá, Colombia

## RESUMEN

**Introducción:** el síndrome de 3M (S3M) es autosómico recesivo con prevalencia de 200 casos a nivel mundial. Los genes relacionados son CUL7, OBSL1 y CCDC8. Las manifestaciones clínicas comprenden retraso en el crecimiento, alteraciones faciales, óseas y radiológicas.

**Objetivo:** caracterizar un caso de S3M.

**Métodos:** masculino de 5 años, primogénito de padres no consanguíneos. Antecedente familiar de retraso en el neurodesarrollo en cuarto grado. Nació a las 41,5 semanas vía cesárea, STORCH negativo, peso al nacer 3360 g y talla de 52 cm, sin complicaciones gestacionales ni al nacimiento. Hitos de neurodesarrollo con sedestación a los 7 meses, caminó a los 10 meses, bisílabos a los 11 meses. Se realizan RMN cerebral, reporta adelgazamiento de cuerpo calloso, hiperintensidad en T2 FLAIR supratentorial, presencia de sustancia blanca frontal. Carpograma con retraso óseo. Examen físico con talla de 104,6 cm (-0,89 DS), peso 16,4 kg (-0,67 DS), perímetro cefálico 54 cm (+2,18 DS), frente prominente, cara triangular, puente nasal bajo, nariz pequeña, cóncava, hipoplasia malar, orejas hacia atrás, *pectus excavatum*, acortamiento rizomélico en extremidades, manos y pies pequeños, pliegue simiano bilateral.

**Resultados y discusión:** cariotipo normal 46 XY (25), hibridación genómica negativa, exoma molecular con 2 variantes de en el gen CUL7, la primera c.1834C>T (p.Pro612Ser), heterocigota de significado clínico incierto y la segunda c.1388G>A (p.Arg463His), heterocigota de significado incierto. Este caso presenta típicamente rasgos dismórficos, retraso del crecimiento y alteraciones en extremidades. A diferencia de otros, encontramos *pectum excavatum* y retraso leve.

**Conclusión:** se requiere más reportes para mejorar la caracterización de los pacientes.

## REFERENCIAS

1. Al-Dosari MS, Al-Shammari M, Shaheen R, Faqeih E, Alghofely MA, Boukai A, et al. 3M Syndrome: An Easily Recognizable yet Underdiagnosed Cause of Proportionate Short Stature. *J Pediatr* [Internet]. 2012 Jul;161(1):139-145.e1. <https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2011.12.051>
2. HabibUllah H, Albaradie R, Bashir S. 3-M Syndrome: A Local Case Report. *Am J Case Rep* [Internet]. 2019 [cited 2023 Mar 5];20:36. <https://doi.org/10.12659/AJCR.912736>
3. Clayton PE, Hanson D, Magee L, Murray PG, Saunders E, Abu-Amero SN, et al. Exploring the spectrum of 3-M syndrome, a primordial short stature disorder of disrupted ubiquitination. *Clin Endocrinol (Oxf)* [Internet]. 2012 Sep [cited 2023 Mar 5];77(3):335–42. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2265.2012.04428.x>