

Introducción: La ptosis palpebral congénita (PPC) la describió inicialmente Stuckey (1916). Tiene un patrón de herencia autonómico dominante con expresividad y penetrancia variables (OMIN, PTOS1). Se observa con frecuencia un grado variable de caída uni o bilateral de párpados superiores con limitaciones de la función visual, que se compensa con hiperextensión del cuello y elevación de las cejas.

Descripción de casos: Se presentan dos familias con PPC provenientes del departamento de Antioquia. *Familia 1.* Cuatro afectados en tres generaciones, tres de ellos con evaluación clínica. El caso índice un varón, octavo hijo de matrimonio no consanguíneo, presenta ptosis palpebral derecha y estrabismo convergente diagnosticados a los cuatro años. Una niña de siete años, hermana del caso índice, tiene ptosis palpebral bilateral sin otras manifestaciones oculares o visuales asociadas. La madre de ambos pacientes presenta ptosis palpebral bilateral; el resto del examen clínico es normal. *Familia 2.* Tres afectados en dos generaciones, todos con ptosis palpebral bilateral y sin otras manifestaciones asociadas.

Resumen: Se describen dos familias con 7 pacientes que presentan grados variables de ptosis palpebral congénita uni o bilateral; en un varón (familia 1) se presenta además estrabismo convergente sin otras manifestaciones clínicas asociadas. A todos los enfermos del estudio se les hizo fondo de ojo, agudeza visual, campimetría y estudio citogenético.

Secuencia disruptiva de amioplasia congénita: presentación de un caso

P Páez, Ignacio Zarante, Fernando Suárez
Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, Colombia

Paciente de sexo femenino conocido por proyecto ECLAMC por múltiples malformaciones: facies anormal, contracturas articulares múltiples, pterigium en la zona poplíteas y los codos, pie equino varo bilateral, gastrosquisis e hipotonía. Producto de primer embarazo de madre de 21 años y padre de 22 años, no consanguíneos, niega exposición teratogénica, movimientos fetales referidos como normales. Ecografías prenatales que evidencian gastrosquisis y pie equino varo por lo que realiza amniocentesis: 46,XX. Al examen físico: 2300 g (<p3), talla 38 cm (<p3), PC: 33 cm (p50), facies redondeada, plana, micrognatia, pabellones auriculares rotados posteriormente, cuello redundante, tórax normal, abdomen: gastrosquisis derecha, genitales normales, extremidades: pterigium en los codos y la región poplíteas, artrogriposis múltiple: rotación interna de hombros, muñecas y limitación para la extensión de las articulaciones interfalángicas y metacarpofalángicas, limitación en la abducción de caderas y en la extensión de rodillas, pie equino varo bilateral no reducible, ausencia de pliegues en las regiones palmar y plantar, hipoplasia digital en manos y pies. Neurológico: hipotonía. Piel: hirsutismo generalizado. La paciente se lleva a cirugía para corrección de gastrosquisis, y además allí se evidencian, malrotación intestinal y dilatación de colon sigmoide, por lo que se toma biopsia que se informa como normal. Eco transfontanelar: normal. Ecocardiograma: ductus arterioso sin repercusión hemodinámica. La enfermedad evoluciona satisfactoriamente, y se le da de alta de la URN. Se hace una impresión diagnóstica de secuencia disruptiva de amioplasia congénita. Esta entidad de carácter esporádico se origina, al parecer, por compromiso del flujo feto-placentario que produce hipotensión en los vasos que irrigan las células del asta anterior medular.

Síndrome 18q- (síndrome de de Grouchy) presentación de un caso

BE Mora, CM Cristancho, G Vásquez, JL Ramírez
Unidad de Genética Médica, Facultad de Medicina,
Universidad de Antioquia, Medellín, Colombia

Introducción: La monosomía parcial 18q-, la describieron De Grouchy *et al.* en 1964. Esta entidad corresponde a la delección de un segmento del brazo largo del cromosoma 18; ocasionalmente procede de un padre con mosaicismo. El síndrome puede originarse por delecciones terminales o intersticiales; las delecciones distales son las más frecuentes. Lejeune en 1966 realizó una segunda descripción y posteriormente Schinzel en 1975 hizo una revisión. Hasta el momento se han publicado alrededor de 80 casos.

Descripción del caso: Paciente de 3 meses, producto de un primer embarazo de padres jóvenes, no consanguíneos, remitido a consulta genética por micropene, hipospadia, pie equinivaro bilateral rígido y retardo ponderoestatural. Embarazo de 40 semanas. La madre presentó amenaza de aborto durante el primer trimestre. PVE, sin complicaciones. Peso: 2,400 g, talla: 47 cm. Al EF: peso: 3,900 g (<p5%), talla: 56 cm (<p5%). PC 36 cm (<p5%), cráneo microcefálico, frente amplia y prominente, labios delgados, boca en forma de carpa, con paladar alto y estrecho. Hipoplasia del tercio medio facial. Hipospadias penoescrotal, micropene, pie equinivaro bilateral. El análisis citogenético reveló un cariotipo 46,XY,del (18)(q21.2-qter) en 100 % de las metafases analizadas. El cariotipo de los padres fue normal.

Síndrome de Pendred (sordera y bocio congénito). Presentación de dos casos clínicos

JL Ramírez, M Schwartz, IC Alzate, G Vásquez, BE Mora
Unidad de Genética Médica, Facultad de Medicina,
Universidad de Antioquia, Medellín, Colombia

Introducción: El síndrome de Pendred (SP) fue descrito por V. Pendred en 1896, informó una familia en la cual 2 de 5 hijos presentaban bocio y sordera. El SP es una forma común de sordera congénita, asociado con anomalías del desarrollo coclear, pérdida neurosensorial auditiva unilateral o bilateral, aumento difuso del volumen tiroideo (bocio), trastornos del equilibrio, anomalías del oído interno y retraso mental. El SP presenta un patrón de herencia autosómico recesivo. El gen responsable es el SLC26A4, que se localiza en el cromosoma 7q-31, se expresa en la región apical del tirocito y codifica la proteína pendrina, que transporta yodo y cloro sanguíneos al interior del tirocito. Casi todos los pacientes tienen función tiroidea normal o presentan hipotiroidismo subclínico (compensado por una respuesta exagerada a TRH).

Descripción de casos: Se presenta una familia de 9 descendientes en una sola generación. Dos varones afectados, mestizos, naturales del departamento de Antioquia, corresponden al séptimo y octavo hijos de un matrimonio no consanguíneo, ambos embarazos y partos sin complicaciones. Al nacer peso, talla y actividad motora dentro de los límites normales.

Resumen: Se describen dos pacientes con las manifestaciones clínicas características del SP con bocio, sordera y retardo en el desarrollo del lenguaje. Al examen físico se encontró aumento de ambos lóbulos tiroideos con consistencia blanda, hipoacusia y desarrollo limitado del lenguaje. El estudio de ambos casos se