

# Síndrome idic (15), a propósito de un caso



López Martín, Katya<sup>1</sup>; Apolo Campoverde, Valeria<sup>1</sup>; Dos Santos Rodríguez, Wilson<sup>1</sup>; Vivares López, Almudena<sup>1</sup>; Cantarero Vallejo, María Dolores<sup>2</sup>. <sup>1</sup> MIR Pediatría. Hospital Universitario de Toledo. Toledo. Castilla-La Mancha. <sup>2</sup> Pediatra Atención Primaria. Centro de Salud Illescas. Toledo. Castilla-La Mancha.

## CASO CLÍNICO

- Primogénito. Pareja sana, no consanguínea. Gestación y parto normales. Antropometría neonatal en percentiles normales.
- **1ª EXPLORACIÓN: escroto hipoplásico con testes no palpables y micropene** (longitud 2 cm y ancho 0,7 mm), resto anodina.

### • PRUEBAS COMPLEMENTARIAS:



**Ecografía escrotal:** atrofia y calcificación testicular bilateral.



**Estudio hormonas sexuales:** células de Sertoli escasas (LH y FSH ↑, testosterona ↓, AMH e inhibina B casi ausentes).



**Estudio genético: Cariotipo** síndrome idic(15) (confinado a 15q11) en mosaico, 47,XY,+idic(15).

**FISH descartó** mutación gen **SNRPN** (involucrado en síndrome Prader-Willi. Pendiente resultado de genes relacionados con disgenesia gonadal XY.

**Cariotipo progenitores: normal.**

- Interconsulta a Genética.
- **TRATAMIENTO:** testosterona para mejorar el tamaño del pene. A los 3 meses, buen desarrollo pondero-estatural y psicomotor y genitales externos sin cambios.

## CROMOSOMA 15 ISODICÉNTRICO [idic(15)]

- Se debe a **duplicación invertida del cromosoma en su brazo largo** (15q11-q13), dando lugar a 47 cromosomas.
- Región cromosómica inestable, que la hace susceptible a cambios clínicamente relevantes.
- Rara. Incidencia 1/30.000
- Habitualmente **de novo**
- **Clínica variable**



- **ASINTOMÁTICO** (más frecuente)
- **Neurológica:** hipotonía central neonatal, RPM y del lenguaje, DI, epilepsia, TEA
- **Genital (hipogonadismo 20%), cardíaca, visual, auditiva...**

## CONCLUSIONES

- **Nuestro paciente** presenta una **alteración idic (15) de novo en mosaico**, hasta el momento solo con afectación genital.
- **Importante** su conocimiento desde AP para un adecuado abordaje y **seguimiento evolutivo** con el fin de detectar precozmente clínica asociada a este síndrome.