

## SÍNDROME DE DELECIÓN 3P: CORRELACIÓN CLÍNICA Y CITOGÉNÉTICA EN 5 PACIENTES

Boywitt A<sup>1</sup>, MC Fernández<sup>2</sup>, B Casali<sup>1</sup>, R Armando<sup>2</sup>, F Villegas<sup>2</sup>, R De Bellis<sup>1</sup>, R Cocos<sup>3</sup>, ME Ducatelli<sup>3</sup>, C Arberas<sup>2</sup>, G del Rey<sup>1</sup>.  
<sup>1</sup>Laboratorio de Citogenética, División Endocrinología, CEDIE-CONICET-FEI. <sup>2</sup>Servicio de Genética Médica. Hospital de Niños "Ricardo Gutiérrez", GCBA. <sup>3</sup>FECUNDITAS, CABA

La delección 3p es un síndrome de genes contiguos cuyo fenotipo y espectro clínico depende del tamaño y localización del segmento comprometido. Reportado en 1978, desde entonces varios casos han sido notificados. Reportamos 5 pacientes, sus hallazgos clínicos y citogenéticos y la edad a la que fueron evaluados. 1= de 9m a 11a, por dismorfias 46, XY, del (3) (p26), 2= de 6m a 2a, por retraso madurativo y microcefalia 46, XX, del (3) (p25.2), 3= de 13m a 4a, por dismorfias 46, XX, del (3) (p25.2), 4= de 2m a 2a, por cardiopatía congénita 46, XX. arr 3p26.1p25.3(7,783,110-9,867,283)x1. 5= de 3m a 14m, por dismorfias 46, XX, del (3) (p25.2). Todos comparten las siguientes dismorfias: ptosis, hipertelorismo, fisuras palpebrales hacia abajo, filtrum largo, micrognatia y baja implantación de orejas. 3/5 fueron pretérmino, 2/5 RCIU, 4/5 reflujo gastroesofágico, 1/5 cardiopatía congénita, 1/5 polidactilia, 2/5 EEG patológico, 2/5 convulsiones febriles, 2/5 disgenesia cuerpo caloso, 3/5 retraso neuromadurativo (2 no evaluables por su edad). La delección 3p determina características fenotípicas definidas encuadrable en los síndromes de blefarofimosis, ptosis y epicanthus inversus (BEPS) con discapacidad intelectual. Generalmente son delecciones terminales "de novo" citogenéticamente visibles aunque delecciones intersticiales pequeñas también expresan el fenotipo, como el caso 4, definiéndose como región crítica 3p25.3. Se evaluó patrón malformativo y evolución clínica en cinco pacientes. Consideramos importante reconocer esta entidad que permite diferenciarla de otras condiciones con diferente patrón de transmisión genética.