

HIDROCEFALIA LIGADA A X DEBIDO A MUTACIÓN EN L1-CAM



Calvo Hoyas P, Lozoya Araque T, Quiroga R, Vila-Vives JM, Diago Almela V y Perales Marin A

Departamento de Obstetricia y Ginecología. Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia, España.

Introducción

La hidrocefalia ligada al cromosoma X (MIM: 307000), también llamada L1, es un síndrome bien conocido caracterizado por la asociación de hidrocefalia triventricular con estenosis del acueducto de Silvio, paraplejía espástica, retraso mental y los pulgares en aducción.

Debido al patrón recesivo ligado al cromosoma X, las mujeres que son portadoras tienen un 50% de probabilidades de transmitir la mutación causante de la enfermedad en cada embarazo.

A continuación, se presenta una hidrocefalia ligada al cromosoma X en una familia debido a la mutación L1CAM.

Caso

Presentamos el caso de una mujer de 32 años de edad, primigesta, que fue remitida a nuestra unidad a las 25 semanas de gestación con diagnóstico ecográfico de hidrocefalia.

Nuestra evaluación confirmó el diagnóstico e identificó una ventriculomegalia con diámetro ventrículo lateral de 25 mm y estenosis del acueducto. No se observaron otras alteraciones.

La paciente decidió interrupción del embarazo (IVE).

Se le ofreció asesoramiento genético. Presentamos el árbol genético de la paciente.

SE realizó detección mediante análisis de secuencia de la mutación portadora familiar de hidrocefalia ligada a X debido al gen L1CAM (OMIM308840). Una mutación heterocigota de ADN genómico c.1210T>C detectada en el exón 10 en el caso índice y en todas sus hermanas.

Nuestra paciente quedó embarazada de nuevo y se realizó diagnóstico prenatal para dicha enfermedad. Se realizó biopsia corial a las 12 semanas para determinar el sexo y el análisis de mutación.

Los resultados mostraron un feto femenino y no se detectó mutación. La gestación de curso normal y recién nacido a término sano.

Conclusión

La hidrocefalia ligada al cromosoma X es la forma genética más común de hidrocefalia congénita con una prevalencia aproximada de 1:30000. Es responsable de aproximadamente el 5-10% de los varones con hidrocefalia congénita no sindrómica.

El fenotipo es variable. La hidrocefalia se inicia a finales del segundo trimestre, lo que hace difícil el diagnóstico ecográfico prenatal de ventriculomegalia antes de 24-25 semanas de gestación.

El pulgar en aducción es una característica muy constante y es evidente en la ecografía del tercer trimestre.

El diagnóstico genético preimplantacional es otra opción disponible para los portadores de la mutación L1CAM.

El reconocimiento precoz de este síndrome permite ofrecer consejo genético a los demás miembros de la familia ante el riesgo de transmitir el síndrome a sus descendientes.



Figura 1a,b. Ecografía prenatal a las 25 semanas de gestación, mostrando dilatación ventricular bilateral severa

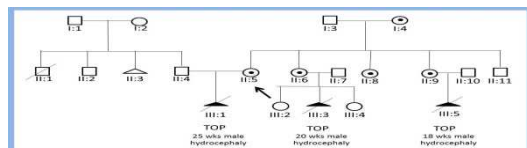


Figura 2. Árbol familiar. I:4, II:5, II:6,II:8, II:9 son portadores heterocigotos para la mutación L1-CAM. III:1, III:3 y III:5 fueron fetos varones afectados. TOP: finalización del embarazo

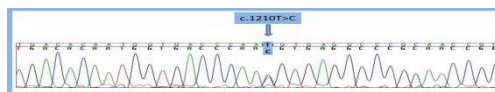


Figura 3. Secuenciación: resultado del análisis del gen L1CAM mostrando la posición de la transición T a C en el exón 10

Referencias

1. Panayi M et al. Prenatal Diagnosis in a family with X-linked hydrocephalus. Prenat Diagn 2005;25:930-933
2. Yamasaki M et al. Prenatal molecular diagnosis of a severe type of L1 syndrome (X-linked) hydrocephalus. J Neurosurg Pediatrics 2011;8:411-416.