

REPORTE DE CASO

SINDROME DE CROMOSOMA 10 EN ANILLO. A PROPÓSITO DE UN CASO

CHROMOSOME 10 RING SYNDROME. ABOUT A CLINICAL CASE

Jorge A. Hernández Navas⁽¹⁾ , Juan Therán Leon⁽²⁾ , Valentina Ochoa Castellanos⁽³⁾ , Angie P. Prada Rodríguez⁽⁴⁾ 
Miguel F. García Brilla⁽⁵⁾ , Faber A. Díaz Garcés⁽⁶⁾ , Danuil Lobo Quintero⁽⁷⁾ 

DOI: <https://doi.org/10.61651/rped.2025v77n1p35-38>

¹ Interno de Medicina. Universidad de Santander, Bucaramanga, Colombia.

² Médico residente en medicina familiar. Universidad de Santander, Bucaramanga, Colombia. Clínica San Luis, Bucaramanga, Colombia.

³ Estudiante de pregrado de fonoaudiología. Universidad de Santander, Bucaramanga, Colombia.

⁴ Médica residente de pediatría. Universidad de Santander, Bucaramanga, Colombia. Clínica San Luis, Bucaramanga, Colombia.

⁵ Médico residente de medicina familiar. Universidad de Santander, Bucaramanga, Colombia.

⁶ Médico general. Universidad de Santander. Laboratorio de Neurociencias UDES.

⁷ Médico pediatra. Universidad de los Andes, Venezuela. Clínica San Luis, Bucaramanga, Colombia.

RESUMEN

El Síndrome de cromosoma en anillo 10 es una enfermedad genética rara, con solo 19 casos reportados en la literatura. Presentamos el primer caso en Colombia, se trata de una niña de 3 años con retraso en el desarrollo, microcefalia, hipotonía e infecciones recurrentes. La paciente presentó características dismórficas como micrognatia, hipertelorismo y clinodactilia, acompañadas de hipogammaglobulinemia e hidroureteronefrosis. Un estudio genético reveló un cromosoma 10 en anillo con pérdida de segmentos distales, confirmado por cariotipo 46XX,r(10)(p15q26). El diagnóstico de esta alteración cromosómica es complejo y requiere estudios citogenéticos avanzados como array-CHG para su confirmación. Se destaca la importancia de la hipotonía y los trastornos psicológicos asociados a esta condición. Este caso resalta la importancia de una evaluación clínica exhaustiva para la identificación temprana y manejo del síndrome de cromosoma en anillo 10, lo que podría mejorar la calidad de vida del paciente y guiar mejor las intervenciones médicas futuras.

Palabras clave: Cromosomas, cromosomopatías, hipotonía, cariotipo.

SUMMARY

Ring chromosome 10 syndrome is a rare genetic disease, with only 19 cases reported in the literature. We present the first case in Colombia, it is a 3-year-old girl with developmental delay, microcephaly, hypotonia and recurrent infections. The patient presented dysmorphic features such as micrognathia, hypertelorism and clinodactyly, accompanied by hypogammaglobulinemia and hydroureteronephrosis. A genetic study revealed a ring chromosome 10 with loss of distal segments, confirmed by 46XX,r(10)(p15q26) karyotype. The diagnosis of this chromosomal alteration is complex and requires advanced cytogenetic studies such as array-CHG for confirmation. The importance of hypotonia and the psychological disorders associated with this condition is highlighted. This case highlights the importance of a thorough clinical evaluation for the early identification and management of ring chromosome 10 syndrome, which could improve the patient's quality of life and better guide future medical interventions.

Keywords: Chromosomes, chromosomopathies, hypotonia, karyotype.

INTRODUCCIÓN

El síndrome del cromosoma en anillo 10 es una enfermedad genética rara que ha sido poco documentada en la literatura médica, con solo 19 casos reportados hasta la fecha. Su prevalencia se estima aproximadamente 1 de cada 50.000 fetos humanos, lo que subraya la importancia de una identificación y diagnóstico temprano. Este informe presenta el primer caso documentado en Colombia de una niña de 3 años que presentó características clínicas típicas del síndrome incluyendo retrasado en el desarrollo, microcefalia, hipotonía

y signos de hiperactividad, además de complicaciones inmunológicas como hipogammaglobulinemia y niveles bajos de linfocitos ¹.

Históricamente, el primer caso que se documentó de un paciente con cromosoma en anillo fue reportado por Cote y Cols, en 1981. La formación de cromosomas en anillo se origina a partir de dos rupturas terminales en ambos brazos del cromosoma, lo que lleva a la posterior unión de las extremidades cromosómicas fraccionadas y resulta en una pérdida del material genético. También se ha propuesto la fusión

del telómero-telómero como un mecanismo que no implica pérdida del material genético, dando lugar a cromosomas de anillo completos ².

A pesar de la escasez de literatura específica sobre el cromosoma 10, el diagnóstico integral de individuos con esta alteración requiere un enfoque que combine tanto el diagnóstico molecular, como el array-CGH, como un análisis clínico y citogenético exhaustivo. En el caso de nuestra paciente, se identificaron hallazgos clínicos relevantes, como microcefalia, que es un síntoma relativamente frecuente en estos casos, así como hipotonía, que se considera uno de los hallazgos neurológicos más evidentes del síndrome.

Además de las manifestaciones físicas, es común que los pacientes con este síndrome desarrollen problemas psicológicos, como hiperactividad y trastornos del estado de ánimo. El retraso en el crecimiento, tanto prenatal como posnatal, junto con diferentes grados de discapacidad intelectual y las características dismórficas observadas en nuestra paciente, hacen que esta alteración sea particularmente probable.⁽³⁾

El manejo de este síndrome debe ser multidisciplinario, abarcando no solo la atención médica regular, sino también terapias específicas para abordar el retraso en el desarrollo y las complicaciones psicológicas asociadas. Un enfoque

integral puede mejorar de manera significativa la calidad de vida del paciente, permitiendo intervenciones efectivas y un mejor seguimiento a lo largo del tiempo. Este caso resalta la importancia de la evaluación clínica exhaustiva y la colaboración entre diferentes especialidades médicas para optimizar mejores resultados.

CASO CLÍNICO

Paciente femenina de 3 años, con padres no consanguíneos, con inicio tardío de control prenatal desde las 20 semanas, cursó con diabetes gestacional en último trimestre, STORCH materno negativo, ecografías obstétricas con evidencia de RCIU desde el segundo trimestre, sospecha de megacisterna magna y huesos largos cortos, hallazgos que fueron descartados en periodo neonatal, se induce nacimiento a las 36 semanas por RCIU, al nacer pesa 1800 gr, talla 44 cm, PC 29.4 cm, no requirió oxígeno, manejo intrahospitalario por 13 días, presentó trastorno de succión y bajo peso. TSH neonatal normal. A los 5 días de egreso hospitalario presentó eventos de apneas, al mes de vida inicia infecciones recurrentes (urosepsis por E coli y sepsis por Enterococcus faecium). Presenta trastorno de deglución, disfagia y regurgitación alimentaria, se descartó atresia de coanas y se documentó incompetencia velopalatina, malacia laríngea y reflujo gastroesofágico con evento de neumonía posiblemente

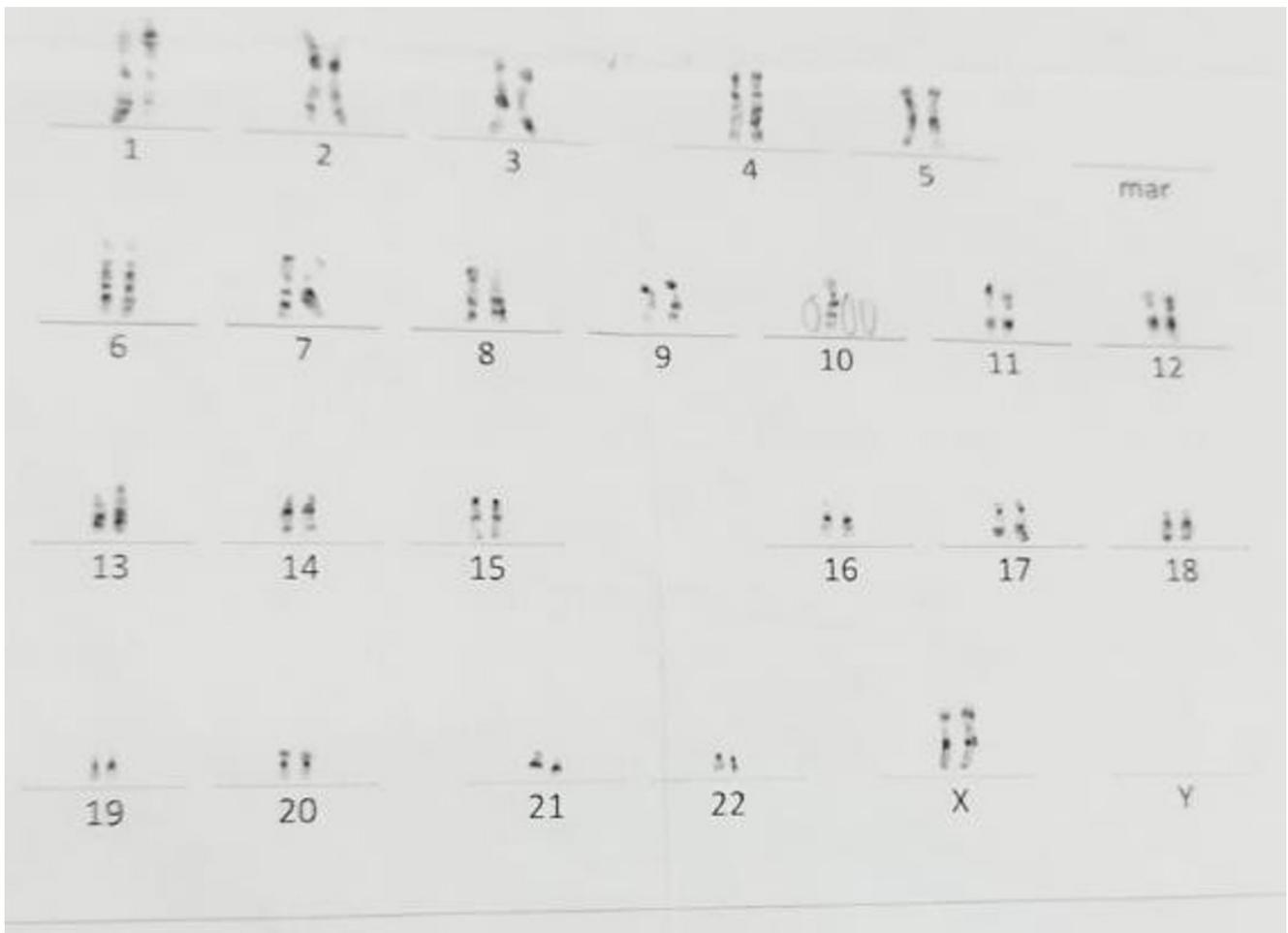


Figura 1. Cariotipo de bandeado G:46XX,r(10)(p15q26).

aspirativa. Al examen físico presentó microcefalia (Z-score -4.94), estrechamiento bitemporal, telecanto, hipertelorismo, epicanto interno biocular, fisuras bipalpebrales oblicuas ascendentes, hipoplasia medio facial, micrognatia, paladar integro, orejas normo implantadas, normo configuradas, cuello normal, clinodactilia de 5to dedo en ambas manos, hipoplasia leve en 3er dedo de ambos pies, no visceromegalias, activa reactiva, seguimiento visual, moviliza 4 extremidades, sostén cefálico, varios rasgos faciales los comparte con el fenotipo de su abuelo aparentemente sano. En cuanto a su neurodesarrollo sostén cefálico a los 3 meses, roladitos a los 3 meses, sedente a los 7 meses, gateo a los 10 meses, no marcha, retraso en el desarrollo del lenguaje, pronuncia solo algunas palabras, hiperactiva, desregulación emocional, hace contacto visual y socializa con pares, resonancia magnética cerebral dentro de límites normales. Estudios de inmunidad que muestran hipogammaglobulinemia y niveles bajos de linfocitos CD19+CD20 (límite inferior), subclases de inmunoglobulinas normales, anticuerpos HBsAg negativos, niveles de complemento C3 y C4 bajos, hemograma posterior a infecciones con leucocitos y recuento diferencial normal y anemia de la prematuridad. Se documentó hidroureteronefrosis bilateral con disminución de diámetro de pelvis renales. Ecocardiograma transtorácico sin alteraciones, valorado por oftalmología quienes descartan alteración estructural, se realiza estudio genético que reporta mosaicismos para alteraciones tanto numéricas como estructurales que comprometen al cromosoma 10 (cromosoma 10 en anillo en la mayoría de las células con pérdida de segmentos distales y minoría monosomía de cromosoma 10 más trisomía de

cromosoma 10 en una única metafase) cariotipo de bandeado G:46XX,r(10)(p15q26), por lo que se considera síndrome de cromosoma 10. Genética indica la realización de hibridación genómica comparativa por ARRAY para determinar eventos citogenéticos de Novo o establecer alteración genómica balanceada en los padres que pueda favorecer esta presentación.

El síndrome del cromosoma 10 en anillo es una condición rara y presenta un amplio espectro de manifestaciones clínicas, lo que refleja la diversidad de alteraciones genéticas asociadas. En este caso, nuestra paciente reflejó múltiples rasgos fenotípicos característicos del síndrome como microcefalia, telecanto, hipertelorismo, fisuras palpebrales oblicuas ascendentes, hipoplasia facial y clinodactilia del quinto dedo de la mano derecha. Estas características están estrechamente relacionadas con la pérdida del material genético en las regiones distales del cromosoma 10, particularmente en los brazos p15 y q26, que albergan genes cruciales para el desarrollo craneofacial, psicomotor y del lenguaje lo cual subraya la complejidad del impacto que estas deleciones cromosómicas pueden tener sobre el crecimiento y maduración del sistema nervioso central y otros tejidos⁵.

La anomalía del cromosoma en anillo conlleva a una inestabilidad genética que favorece tanto la pérdida como la duplicación del material genético en distintas proporciones. Esto genera un mosaicismo que explica la variabilidad de los síntomas. En este caso, la coexistencia



Figura 2. Paciente a los 3 años. A) Frente prominente, micrognatia, clinodactilia del quinto dedo de las mano derecha. B) Hipertelorismo, cejas arqueadas.

de células con monosomía y trisomía parcial para el cromosoma 10 es particularmente interesante ya que contribuye a la complejidad del fenotipo inmunológico, que incluye hipogammaglobulinemia y niveles bajos de linfocitos CD19+CD20+ lo cual podría estar relacionado con la pérdida de genes importantes para la maduración y funcionalidad del sistema inmunológico, predisponiendo a la paciente a realizar infecciones recurrentes ya reportadas⁶.

El enfoque terapéutico en este tipo de casos demanda de un manejo multidisciplinario. La integración de diferentes especialidades como genética clínica, neurología, nefrología y rehabilitación es fundamental para abordar las múltiples complicaciones del desarrollo y el sistema inmune. Se debe destacar la importancia de un seguimiento genético para identificar si las anomalías cromosómicas son de novo o heredadas.

DISCUSIÓN

El síndrome del cromosoma 10 en anillo es una condición rara y presenta un amplio espectro de manifestaciones clínicas, lo que refleja la diversidad de alteraciones genéticas asociadas. En este caso, nuestra paciente reflejó múltiples rasgos fenotípicos característicos del síndrome como microcefalia, telecanthos, hipertelorismo, fisuras palpebrales oblicuas ascendentes, hipoplasia facial y clinodactilia del quinto dedo de la mano derecha. Estas características están estrechamente relacionadas con la pérdida del material genético en las regiones distales del cromosoma 10, particularmente en los brazos p15 y q26, que albergan genes cruciales para el desarrollo craneofacial psicomotor y del lenguaje lo cual subraya la complejidad del impacto que estas deleciones cromosómicas pueden tener sobre el crecimiento y maduración del sistema nervioso central y otros tejidos.⁽⁵⁾

La anomalía del cromosoma en anillo conlleva a una inestabilidad genética que favorece tanto la pérdida como la duplicación del material genético en distintas proporciones. Esto genera un mosaïcismo que explica la variabilidad de los síntomas. En este caso, la coexistencia de células con monosomía y trisomía parcial para el cromosoma 10 es particularmente interesante ya que contribuye a la complejidad del fenotipo inmunológico, que incluye hipogammaglobulinemia y niveles bajos de linfocitos CD19+CD20+ lo cual podría estar relacionado con la pérdida de genes importantes para la maduración y funcionalidad del sistema inmunológico, predisponiendo a la paciente a realizar infecciones recurrentes ya reportadas⁶.

El enfoque terapéutico en este tipo de casos demanda de un manejo multidisciplinario. La integración de diferentes especialidades como genética clínica, neurología, nefrología y rehabilitación es fundamental para abordar las múltiples complicaciones del desarrollo y el sistema inmune. Se debe destacar la importancia de

un seguimiento genético para identificar si las anomalías cromosómicas son de novo o heredadas.

CONCLUSIONES

El síndrome del cromosoma 10 en anillo es una condición rara y compleja que abarca múltiples manifestaciones fenotípicas influenciadas por alteraciones cromosómicas específicas. Este caso clínico resalta la importancia del diagnóstico temprano y oportuno para un enfoque multidisciplinario con el fin de manejar las complicaciones. La variabilidad genética, como el mosaïcismo presente en el caso subraya la necesidad de un manejo personalizado y seguimiento estrecho con el fin de mejorar pronóstico y calidad de vida del paciente.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Pruccoli J, Graziano C, Locatelli C, Maltoni L, Sheikh Maye HA, Cordelli DM. Expanding the Neurological Phenotype of Ring Chromosome 10 Syndrome: A Case Report and Review of the Literature. *Genes (Basel)* [Internet]. 2021 Oct 1 [cited 2023 Apr 16];12(10). Available from: [/pmc/articles/PMC8535287/](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/398535287/)
2. Kaur A, Dhillon S, Garg PD, Singh JR. Ring chromosome 7 in an Indian woman. [http://dx.doi.org/10.1080/13668250701829829](https://doi.org/10.1080/13668250701829829) [Internet]. 2009 Mar [cited 2023 Apr 16];33(1):87–94. Available from: <https://www.tandfonline.com/doi/abs/10.1080/13668250701829829>
3. Ayala DVS, Castillo G del, Velasco Y. Cromosoma 13 en anillo, reporte de caso. *Pediatría (Bucur)* [Internet]. 2016 Jan 1 [cited 2023 Apr 16];49(1):31–5. Available from: <https://revistapediatria.emnuvens.com.br/rp/article/view/30>
4. Christopoulou G, Tzetis M, Konstantinidou AE, Tsezou A, Kanavakis E, Kitsiou-Tzeli S, et al. Clinical and molecular description of a fetus in prenatal diagnosis with a rare de novo ring 10 and deletions of 12.59 Mb in 10p15.3–p14 and 4.22 Mb in 10q26.3. *Eur J Med Genet.* 2012 Jan 1;55(1):75–9.
5. Čiuladaite Ž, Burnyte B, Vanseviciute D, Dageyte E, Kučinskas V, Utkus A. Clinical, cytogenetic and molecular study of a case of ring chromosome 10. *Mol Cytogenet* [Internet]. 2015 Dec 12 [cited 2023 Apr 16];8(1):1–6 Available from: <https://molecularcytogenetics.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13039-015-0124-9>
6. Plaisancié J, Bouneau L, Cances C, Garnier C, Benesteau J, Leonard S, et al. Distal 10q monosomy: new evidence for a neurobehavioral condition? *Eur J Med Genet* [Internet]. 2014 Jan [cited 2023 Apr 16];57(1):47–53. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24275544/>

Autor corresponsal: Jorge Andrés Hernández Navas.
Teléfono: +573142573952.
Email: jorgeandreshernandez2017@gmail.com
Institución: Clínica San Luis, Bucaramanga, Colombia.