



## ORIGINAL

### Síndrome de inversión duplicación del cromosoma 15 (INVDUP15) «de novo»: presentación de tres casos clínicos<sup>☆</sup>

Mercedes Bassecourt Serra<sup>a</sup>, M. Dolores Miramar Gallart<sup>a,\*</sup>, Ana Rodríguez Valle<sup>a</sup>,  
M. José Alcaine Villarroya<sup>a</sup>, M. Teresa Calvo Martín<sup>a</sup> y Javier López Pisón<sup>b</sup>

<sup>a</sup> Sección de Genética, Servicio de Bioquímica Clínica, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España

<sup>b</sup> Departamento de Neuropediatría, Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España

Recibido el 27 de febrero de 2011; aceptado el 23 de mayo de 2011

Disponible en Internet el 7 de septiembre de 2011

#### PALABRAS CLAVE

Cromosoma 15;  
Invdup15;  
Prader-Willi;  
Hipotonía;  
Retraso psicomotor

#### Resumen

**Introducción:** El síndrome de inversión duplicación del cromosoma 15 se refiere a un conjunto de características clínicas entre las que se encuentran hipotonía central desde el nacimiento, retraso psicomotor, epilepsia o trastorno del espectro autista. Una invdup(15) resulta de la tetrasomía parcial de 15q y generalmente está implicada la región del Síndrome de Prader-Willi (SPW). Se evalúan tres casos remitidos a Genética por hipotonía y retraso psicomotor.

**Material y métodos:** Cultivo de linfocitos de sangre periférica, cariotipo de alta resolución, FISH, extracción de ADN de linfocitos de sangre periférica, MS-MLPA de SPW y estudio de microsatélites.

**Resultados:** Se describen tres casos de invdup(15) (pter->q13::p11.2-ix3~4 con ganancia de ante de los síndromes cromosómica 47, XX, :ariotipo molecular arr imente 12Mb. En el ter- tosaico 47,XX+ der (15)

inv (15)(q11;p11.2) [40%] / 46,XX [60%]. En los tres casos se analizó mediante MLPA la región del SPW encontrándose un patrón de metilación alterado y la causa genética resultó ser un síndrome invdup(15) «de novo».

**Discusión:** A pesar de la dificultad para establecer una correlación fenotipo-genotipo en los casos con invdup(15) las técnicas genéticas más recientes pueden aportar información para el diagnóstico clínico de estos pacientes.

© 2011 AEBM, AEFA y SEQC. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

**Documento completo  
sólo para socios de AEFA**

<sup>☆</sup> Este trabajo corresponde a una comunicación científica presentada y premiada con el tercer premio en el IV Congreso Nacional del Laboratorio Clínico celebrado en Zaragoza del 20 al 22 de octubre de 2010.

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [mdmiramar@salud.aragon.es](mailto:mdmiramar@salud.aragon.es) (M.D. Miramar Gallart).