



DOI: <https://doi.org/10.23857/dc.v10i4.4091>

Ciencias de la Salud
Artículo de Investigación

Cromosoma 17 reporte de caso

Chromosome 17 case report

Relato de caso do cromossoma 17

Franklin Baltodano-Ardón ^I
franklin.baltodano@unach.edu.ec
<https://orcid.org/0000-0001-7393-7353>

Indira Pineda-Grillo ^{II}
indira.pineda@epoch.edu.ec
<https://orcid.org/0000-0002-9107-654X>

Luis Gonzalo Alulema-Guachilema ^{III}
arjhenn7ac@gmail.com
<https://orcid.org/0009-0008-5489-152X>

Gabriela Patricia Alulema-Guachilema ^{IV}
gabrielaalulema0406@gmail.com
<https://orcid.org/0009-0000-6261-3601>

Gissel Andreina Curipallo-Barrera ^V
gisscerezitha1994@gmail.com
<https://orcid.org/0009-0001-4492-6775>

Correspondencia: franklin.baltodano@unach.edu.ec

***Recibido:** 22 de septiembre de 2024 ***Aceptado:** 08 de octubre de 2024 * **Publicado:** 12 de noviembre de 2024

- I. Médico Pediatra, Medico – Pediatra Hospital Pediátrico Alfonso Villagómez Román, Riobamba, Ecuador, Docente Carrera de Fisioterapia Universidad Nacional de Chimborazo, Grupo de Investigación Fortalecimiento de Capacidades para la Investigación Científica, Ecuador.
- II. Médico Especialista en Medicina Interna, Docente de la Carrera de Medicina-Facultad de Salud Pública, Escuela Superior Politécnica de Chimborazo (ESPOCH), Riobamba 060155, Ecuador.
- III. Médico general, Hospital Pediatrico Alfonso Villagomez, Riobamba 060155, Ecuador.
- IV. Médico General, Riobamba, Ecuador.
- V. Médico general, Hospital Pediatrico Baca Ortiz Quito, Ecuador.

Resumen

Introducción: Las enfermedades genéticas de tipo cromosómicas son un desafío en el diagnóstico, esto debido a la poca accesibilidad de medios diagnóstico con cariotipo, este estudio tiene como objetivo: describir caso de cromosoma 17 con neuropatía, el tipo de estudio está enfocado en un reporte de caso, el cual lleva consigo la descripción y la evolución del paciente desde su nacimiento y su diagnóstico con un manejo multidisciplinario incierto, pero con resultados buenos, obteniendo un paciente con una mejor coordinación motora, tomando en cuenta que los pacientes con esta patología tienen una cuadriparesia espástica, además de disminución del crecimiento pantoestatural, discapacidad intelectual asociado con dismorfismo o llamado también asimetría facial, esto a conllevado a tener un tratamiento multidisciplinario enfocado en rehabilitación ha mejorado su condición clínica y su estilo de vida ha generado expectativa de mejor interacción con la sociedad.

Palabras clave: cromosoma 17; deleción; neuropatía hereditaria.

Abstract

Introduction: Chromosomal genetic diseases are a challenge in diagnosis, this is due to the poor accessibility of diagnostic means with karyotype, this study aims to describe a case of chromosome 17 with neuropathy, the type of study is focused on a case report, which carries with it the description and evolution of the patient since birth and diagnosis with an uncertain multidisciplinary management, but with good results, obtaining a patient with better motor coordination, taking into account that patients with this pathology have spastic quadriparesis, in addition to decreased panto-statural growth, intellectual disability associated with dysmorphism or also called facial asymmetry, this has led to a multidisciplinary treatment focused on rehabilitation has improved their clinical condition and their lifestyle has generated expectations of better interaction with society.

Keywords: chromosome 17; deletion; hereditary neuropathy.

Resumo

Introdução: As doenças genéticas cromossómicas constituem um desafio no diagnóstico, isto deve-se à pouca acessibilidade dos meios de diagnóstico com cariótipo, este estudo tem como objetivo: descrever um caso do cromossoma 17 com neuropatia, o tipo de estudo é focado num relato de caso, que transporta consigo a descrição e evolução do doente desde o nascimento e diagnóstico com uma

gestão multidisciplinar incerta, mas com bons resultados, obtendo um doente com melhor coordenação motora, tendo em conta que os doentes com esta patologia apresentam uma quadriparésia espástica, bem como uma diminuição pontostatural crescimento, deficiência intelectual associada ao dismorfismo ou também chamada de assimetria facial, isto levou a um tratamento multidisciplinar direcionado para a reabilitação, melhorou o seu estado clínico e o seu estilo de vida gerou expectativas de melhor interação com a sociedade.

Palavras-chave: cromossoma 17; eliminação; neuropatia hereditária.

Introducción

El estudio de casos con alteraciones cromosómicas son uno de los desafíos para el medico en la actualidad con los nuevos avances en la genética humana, actualmente con un estudio de cariotipo el medico junto con el genetista pueden marcar un diagnóstico en muchas enfermedades huérfanas, debido a la falta de diagnóstico, actualmente con conocer la estructura normal de cromosomas y que sucede en pacientes con alteraciones que tienen estructuralmente perdida o ganancia de material genético se han encontrado diferentes alteraciones durante la mitosis de dichos cromosomas. 1

Actualmente la búsqueda de anomalías como aneuploidías, mosaicismos, selección son característica que se vienen cuando tenemos frente a un paciente con dimorfismo que van a definir las características del paciente. Es por ello que la monosomía 17 o conocida como alteración cromosómica 17, es rara, con una prevalencia mundial aproximada 1/ 1000000, esta se puede presentar con fenotipos diferentes. Pero muchos de ellos están asociados a alteraciones neurológicas, dermatológicas, hematológicas y principalmente musculoesqueléticas. 2

Las metas en países en vías de desarrollo ha sido la utilización de screening para identificar alteraciones metabólicas, pero aún no se ha definido protocolos en la búsqueda de enfermedades cromosómicas, con estudios genéticos definidos, por lo que muchos de los profesionales utilizan herramientas como momento de brindar atención al paciente pediátrico, la anamnesis, examen físico completo y examen neurológico constituyen el pilar fundamental para identificar problemas de salud o alteraciones en su desarrollo; mismos que podrían orientar a una patología específica; de igual manera la historia familiar en la que se indique la presencia de malformaciones congénitas y otras alteraciones cromosómica podrían orientar a la realización de estudios cromosómicos en el paciente.

1,3

Cromosoma 17 reporte de caso

Las enfermedades raras constituyen un reto y un problema en salud, debido a que por la heterogeneidad de sus manifestaciones resulta difícil establecer un diagnóstico definitivo o a la vez los diagnósticos suelen ser mucho más tardíos; perjudicando así la calidad de vida tanto de los pacientes como de su círculo familiar, dando lugar a mayores costos ya que para llegar a un diagnóstico conciso deben consultar con varios especialistas. 4

El diagnóstico temprano y el tratamiento es indispensable para el clínico ya que se debe palear de manera multidisciplinario la conducta terapéutica no farmacológica de un paciente con enfermedad cromosómica, es por ello por lo que el objetivo está enfocado en describir y compartir un caso de un paciente con alteración de cromosoma 17. 3,5

El problema cromosómico 46XY, del (17) (p12pter) sin pruebas complementarias para el estudio que contribuyan a dar un diagnóstico definitivo como son las técnicas de Hibridación Fluorescente o Microarreglos de ADN para determinar la pérdida de material genético. El fenotipo relacionado al caso presentado podría ser la Neuropatía hereditaria con susceptibilidad a la parálisis por presión, mismo que se considera un subtipo especial dentro de la enfermedad de Charcot Marie Tooth y que por sus características ha sido infradiagnosticado. 4,5

Caso clínico

Paciente masculino de 5 años de edad, con antecedentes prenatales: producto de primer embarazo con 5 ecografías prenatales sin alteraciones, no hay antecedentes de consumo de alcohol, tabaco o drogas durante el embarazo; antecedentes natales: nacimiento por parto cefalovaginal, nacido a las 38.1 semanas, madre y padre de 28 años, no posee hermanos, al nacimiento llanto inmediato, APGAR: 8-9, peso 2100 gr (bajo peso al nacimiento), talla: 48.5cm, perímetro cefálico: 31cm, perímetro braquial: 10cm.

Antecedentes patológicos familiares: padre con patología cardíaca: comunicación interventricular.

Hospitalizaciones: primera hospitalización a los dos días de nacido por ictericia neonatal no especificada, tratada con fototerapia; los valores del examen de laboratorio se indican en la (Tabla 1). A los 2 años 5 meses es hospitalizado por presentar neumonía.

Antecedentes quirúrgicos: A la edad de 2 años 11 meses es intervenido quirúrgicamente, por presentar heria umbilical y hernia inguinal derecha, realizan herniorrafia umbilical más herniorrafia inguinal derecha con evolución satisfactoria. A los 4 años 7 meses fue intervenido nuevamente por presentar

Cromosoma 17 reporte de caso

hernia inguinal, según reporte de ultrasonido de partes blandas: en región inguinal izquierda se observa saco herniario, mide 23mm(L) y 15mm (AP), con contenido de asa intestinal, reducible a las maniobras de Vasalva, si signos de estrangulación ni incarceration.

Paciente que en los controles de rutina presenta bajo peso para la edad, además de trastornos de la marcha y retardo en el desarrollo psicomotor. A los 2 años diagnosticado con parálisis cerebral espástica por neurólogo en tratamiento con baclofeno.

A la edad de 4 años es revisado por psicología por problemas en su comportamiento: se frustra e irrita con facilidad, indican que presenta ataxia, dificultad en la motricidad fina, ausencia de lenguaje verbal e hiperactividad, dentro de sus actividades diarias requiere supervisión para cambiarse, come solo, aun usa pañal, requiere control para ir al baño, emite al menos 15 palabras, no construye oraciones simples, presenta retraso en su aprendizaje a nivel escolar.

Al examen físico el paciente presenta peso y talla en el límite inferior, dolicocefalia, hipertelorismo ocular, macrostomia, párpados algo encubiertos, punta de la nariz bulbosa, paladar algo alto, labio superior delgado, filtrum amplio y seno preauricular izquierdo.

Exámenes complementarios: Al mes de edad realizan ecografía renal, ecocardiograma y perfil tiroideo, mismos que se encuentran dentro de parámetros normales. Ver tabla 1,2

A los 3 años realizan nuevamente ecocardiograma Doppler color, en donde se reporta: estudio dentro de parámetros fisiológicos normales, ventrículo izquierdo de dimensiones normales, función sistólica preservada FEVI: 69,2% y función diastólica normal.

Tabla 1 Ecocardiograma paciente realizado al mes de edad

Estudio modo M		PACIENTE (cm)	
Ventrículo derecho		0.78	
Ventrículo izquierdo diástole		1.89	
Ventrículo izquierdo sístole		1.04	
Septo		0.33	
Pared Posterior		0.32	
Fracción de eyección		75%	
Fracción de acortamiento		44%	
Aurícula izquierda		1.06	
Raíz Aorta		1.14	
Arteria pulmonar (BD)		1.08	
Doppler	Sistole (m/s)	Diastole (m/s)	Gradiente (mmhg)
Aorta	0.80		

Cromosoma 17 reporte de caso

Pulmonar	0.80		
Mitral		0.66/0.54	
Tricúspide	1.94	0.54/0.40	15 con O2s
Tricúspide	2.11		18 sin O2s

Fuente: expediente

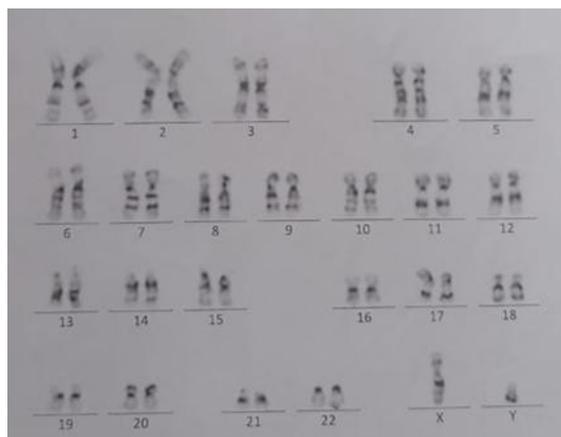
Tabla 2 Perfil tiroideo del paciente realizado al mes de edad.

TSH	4.09 uIU/ml
T3	1.02 ng/ml
T4	164.87 nmol/L

Fuente: Expediente

Al ser valorado por neuropediatría realizaron RM y EEG con resultados normales; solicitaron estudio genético a la edad de 4 años, el análisis citogenético mostró un cariotipo masculino 46XY, del (17) (p12pter) en todas las células examinadas, además recomiendan complementar el estudio con técnicas de Hibridación Fluorescente o Microarreglos para determinar la pérdida de material genético. Ver Figura 1.

Figura 1 Representación cariotipo diagnóstico



Fuente: Expediente

Paciente en seguimiento por pediatría, genética, neuropediatría, fisioterapia más estimulación temprana, terapia de lenguaje y psicología. Con buenos resultados, ya que nuestro paciente paso de no caminar por su espasticidad, a tener un mejor control e iniciar a realizar la deambulacion sin ayuda, además de iniciar a realizar comunicacion verbal con la madre situación que lo ha convertido en ser

mas independiente con ayuda de una escuela especial, donde se le da seguimiento a su abordaje multidisciplinario.

Desde el punto de vista cardiológico no hay una condición que se encuentre en este momento que afecte su salud, el cual esta llevando evaluaciones semestrales con ecocardiogramas y valoración cardiológica normal, es importante mencionar que esta siendo revisado por neurología pediátrica donde se ha observado buena evolución, con mejoría de la memoria la atención y el lenguaje, paciente no convulsiona y en este momento sin utilización de terapia farmacológico.

Discusión

La cromosomopatía 17p12pter, al momento con manejo multidisciplinario, es muy rara, se han descrito pocos casos de pacientes con esta alteración genómica, las características de este grupo de individuos no se describen con exactitud, sin embargo, dentro de los hallazgos encontrados en el paciente descrito y que son similares a las características descritas en un estudio realizado por Vogt y colaboradores se encuentran: retraso en el desarrollo psicomotor, hernias inguinales, boca pequeña y fisuras palpebrales inclinadas. 4,6,7

Al ser esta una patología de presentación infrecuente hasta el momento no se ha descrito su manejo farmacológico, sin embargo, existen investigaciones del uso de ácido ascórbico en esta patología, uno de ellos realizado por Gess y colaboradores en donde se realizaron búsquedas de ensayos clínicos aleatorios y concluyen que el uso de ácido ascórbico en pacientes con neuropatía hereditaria motora y sensorial (Charcot Marie Tooth) no mejora el curso de esta patología en adultos y niños, no obstante al ser una enfermedad lentamente progresiva se deben considerar estudios de mayor duración ya que en los ensayos clínicos el estudio se realizó en pacientes a los que se les administró ácido ascórbico durante 12 y 24 meses. 3,8-9

En un estudio realizado por Diaz donde se reporta un caso, se indica la importancia de la realización del estudio de microsatélites o Short Tandem Repeat (STR) como examen complementario que permite revelar la delección del gen PMP22 mismo que confirma el diagnóstico de NHPP; (10) por otra parte el paciente descrito al momento solo cuenta con resultados de su cariotipo; no se dispone de más pruebas de alta resolución que contribuyan a ubicar al paciente dentro de un fenotipo específico; la presentación infrecuente de este síndrome contribuye a la dificultad en el tratamiento y pronóstico, así como las medidas para mejorar la calidad de vida en estos pacientes y su manejo integral y

Cromosoma 17 reporte de caso

multidisciplinario. Lamentablemente no se realizó cariotipo de los padres, mismo que hubiese ayudado a esclarecer el origen de la cromosomopatía.^{2,7,10}

El uso de nuevas tecnologías ha permitido establecer una mejor caracterización molecular de las enfermedades y desarrollar una mejor comprensión de su complejidad, sin embargo, la falta de acceso a pruebas genéticas más especializadas como el análisis de micro matrices cromosómicas e hibridación in situ fluorescente dificulta la capacidad para identificar de manera concisa el fenotipo específico al que pertenecen ciertas cromosomopatías.

Las deleciones implican la pérdida en la secuencia del ADN, los rasgos fenotípicos de estas dependen del tamaño y la ubicación de las secuencias eliminadas en el genoma; cuanto mayor sea la deleción más genes estarán implicados y el defecto resultante será más drástico, es así que varios de los trastornos que se presentan en los individuos son causados por deleciones cromosómicas. Dependiendo de la región que este afectada el fenotipo puede variar, sin embargo, hay ciertas características constantes que catalogan a estas condiciones como un síndrome. Por lo general las cromosomopatías requieren un manejo multidisciplinario, que debe ser llevado a cabo de manera integral y orientado a cada familia en particular. ^{2,3,10-13}

La literatura describe que, de los 23 pares de cromosomas, el cromosoma afectado es el cromosoma 17 el cual tiene alrededor de 1500 genes y está formado por dos partes: un brazo corto o pequeño (p) y un brazo largo (q). La duplicación del brazo corto del cromosoma 17 dará lugar al síndrome del 17p, trastorno genómico raro. Por lo general los individuos que presentan una duplicación del 17p encajan en los siguientes grupos específicos: grupo 1: individuos que tiene una copia extra del brazo corto 17p11.2; grupo 2: individuos que contienen una duplicación combinada tanto del 17p11.2 como del 17p12 y personas que son afectadas únicamente en la región p12; grupo 3: personas que tienen una duplicación en el brazo corto 17p13; grupo 4: personas que tienen una copia extra o casi completa del brazo corto denominada trisomía 17p. ^{4,5,10-14}

Dentro de las características clínicas de la trisomía 17p completa se encuentran: retraso del crecimiento prenatal y posnatal, anomalías craneofaciales, cuello corto, hipotonía, malformaciones cardiacas, contracturas articulares, anomalías del iris y grados variables de pérdida de audición.^{5,11}

Cromosoma 17 reporte de caso

Respecto a las características de este síndrome se encuentran constantes como retraso del crecimiento intrauterino, microcefalia, fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo, boca y mandíbula pequeña, malformación de orejas, cuello corto, hipoplasia genital en hombres, anomalías digitales; en la mitad de los casos descritos en la literatura se presentaron defectos cardíacos congénitos y retraso mental de leve a profundo. En uno de los casos de delección 17p12 pter reportado en una paciente de 7 meses de edad se encontró además del defecto cardíaco congénito hernias inguinales, leve retraso en el desarrollo, braquidactilia y clinodactilia. 4,6,12

Si bien en la literatura no se describen muchos casos de delección 17p12pter el síndrome o fenotipo relacionado a esta patología es la Neuropatía hereditaria con susceptibilidad a la parálisis por presión (NHPP) y dentro de los hallazgos incidentales de las anomalías congénitas encontradas está la agenesia de falanges distales de 1° y 5° dedos. (7) Esta neuropatía está causada por la mutación en el cromosoma 17p12 que contiene el gen PMP22, mismo que se expresa en la mielina que compacta el sistema nervioso periférico. (8) Además es considerada un subtipo especial dentro de la enfermedad Charcot Marie Tooth o neuropatía sensitiva y motora hereditaria Tipo 1, misma que es considerada como un grupo de trastornos degenerativos del sistema nervioso periférico asociada al cambio en la estructura, formación y mantenimiento de la mielina; el inicio de la NHPP suele por lo general presentarse en la adolescencia, la clínica se caracteriza por ser una mononeuropatía con debilidad muscular y con al menos un episodio de parálisis nerviosa aguda. 5,6,10

Los niños que presentan duplicación en el cromosoma 17p suelen tardar en alcanzar los hitos del desarrollo psicomotor. En la literatura un caso reportado del síndrome 17p12pter describe el desarrollo psicomotor del paciente: se sentó de forma independiente a los 12 meses, a los 18 meses hablaba de cinco a seis palabras, gateaba estilo comando y daba pasos con apoyo. A los 3 años ella podía caminar independientemente sin embargo presentó una marcha anormal y debilidad de la cintura escapular a esta edad, es capaz de masticar y tragar. 6,8,12

La presentación de la NHPP fenotipo asociado a esta patología suele caracterizarse por presentar déficits sensitivo motores, siendo el nervio cubital el más afectado, sin embargo, existen estudios que describen afectación simultánea de varios nervios periféricos en diferentes partes de su trayecto. (10) al ser la NHPP un subtipo especial de la enfermedad de Charcot Marie Tooth es importante describir la presentación de esta patología, misma que se presenta en la infancia, su curso clínico es prolongado y lentamente progresivo, suele haber la presencia de pie cavo. 11,15,16

Cromosoma 17 reporte de caso

En el diagnóstico de la neuropatía hereditaria motora y sensorial es importante el estudio de los antecedentes personales y familiares, así como la realización de un examen neurológico completo en el que se busquen signos de debilidad muscular tanto en extremidades superiores como inferiores, disminución de masa muscular, reflejos disminuidos y pérdida de sensibilidad; también se examinará la presencia de deformidades en los pies como pies planos, talón invertido además de otras deformidades esqueléticas como displasia de cadera o escoliosis; al examen físico también pudiera observarse nervios hipertróficos. Un estudio sugiere que en las presentaciones de novo de CMT1 los síntomas tienden a ser más leves y que la edad paterna al nacimiento de los niños suele ser más alta en comparación con los casos que no son novos, de igual manera en el estudio se indica que la presentación más frecuente de casos de novo fue en el sexo masculino. 12-14,16

Las pruebas de electro diagnóstico y genéticas son cruciales para la detección de esta patología. En el estudio electrofisiológico se encuentra enlentecimiento de la conducción motora y/o aumento de las latencias distales en lugares propensos al atrapamiento del nervio. Genéticamente en la mayoría de los casos se asocia con una delección de 1,5 megabases en el cromosoma 17p12 que contiene el gen de la proteína de mielina periférica 22. 3,14

De manera general con respecto al manejo de la enfermedad de Charcot Marie Tooth cuyo fenotipo podría ser el más relacionado con la patología descrita, el manejo debería ser multidisciplinario, conformado por: neurología, genética, fisioterapia y ortopedia. No existe un tratamiento farmacológico específico para esta enfermedad, sin embargo, existen investigaciones en las que se evalúan la administración de la coenzima Q10 y ácido ascórbico como terapias regenerativas para esta y otras neuropatías. 13-15

Atención psicológica: esta patología afecta de manera parcial al paciente para su acceso a diferentes actividades sociales, por ello la atención y seguimiento psicológico es indispensable. Fisioterapia y ejercicio: es importante realizar ejercicios de rehabilitación como terapia ocupacional, montar bicicleta estática, ejercicios en agua y ortesis de tobillo y pie. Se recomienda iniciar ejercicios de fortalecimiento muscular aeróbicos moderados antes de la degeneración del nervio y aumento de la debilidad muscular. 7,9

Es indispensable brindar una orientación sobre diferentes actividades que pudieran producir déficits sensitivos/motores. En casos específicos en los que se presenten pie o muñeca caída se podría utilizar ortesis tobillo-pie o una férula para la muñeca. Se pueden utilizar almohadillas protectoras para

rodillas y codos para disminuir tensiones mecánicas de los nervios, se recomienda evitar estar sentado con las piernas cruzadas, movimientos repetitivos de las muñecas o el apoyo sobre los codos, en ocasiones podría producirse una parálisis prolongada de las extremidades en caso de realizar actividad física intensa. 9,15

Conclusión

La cromosomopatía es una patología multidisciplinaria donde el eslabón mas importante es el diagnóstico temprano donde la búsqueda de mejorar su estilo de vida, y de esta manera insertar a la sociedad, donde ellos puedan relacionarse y ser un ejemplo para los profesionales de la educación y de la salud, ya que con terapia de estimulación temprana pueden hacer mejorar sus capacidades físicas e intelectuales a través de neuro plasticidad.

Referencias

1. Cortés F. Medicina de precisión de Enfermedades Raras. Revista Médica Clínica Las Condes. 2022; 33(2). <https://www.elsevier.es/es-revista-revista-medica-clinica-las-condes-202-articulo-medicina-precision-enfermedades-raras-S0716864022000323>
2. Clancy S, Shaw K. [Documento].; 2008. Acceso 9 de octubre de 2024. Disponible en: <https://www.nature.com/scitable/topicpage/dna-deletion-and-duplication-and-the-associated-331/>.
3. Vargas S, Gamboa I, Barrientos R, Torres D, Zevallos J, Contreras L, et al. Revista Peruana de Investigación Materno Perinatal. 2016; 5(2)<http://www.scielo.org.pe/pdf/rgo/v66n3/2304-5132-rgo-66-03-00002.pdf>
4. Rare Chromosome Disorder Support Group, Unique. Duplications of 17p. Unique understanding rare chromosome and gene disorders. 2009. <https://rarechromo.org/media/information/Chromosome%2017/17p%20Duplications%20FTNW.pdf>
5. Li L, Zhang X, Shi Q, Li L, Jiang Y, Liu R, Zhang H. Ultrasonographic findings and prenatal diagnosis of complete trisomy 17p syndrome: A case report and review of the literature. J Clin Lab Anal. 2021 Jan;35(1):e23582. doi: 10.1002/jcla.23582. Epub 2020 Sep 20. PMID: 32951212; PMCID: PMC7843288. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32951212/>

Cromosoma 17 reporte de caso

6. Vogt J, Hill S, Brueton L. Partial trisomy 17p12pter, associated with pre and postnatal growth retardation. *European Journal of Medical Genetics*. 2006; 49(5). <https://www.omjournal.org/articleDetails.aspx?coType=1&aId=221>
7. Abarca H, Chavesta F, Barletta C, Paucaymarta A, Bazán M, Vásquez T, et al. Variantes en el número de copias y consanguinidad parental elevada en neonatos de altura con anomalías congénitas en Perú. *Rev Fac Cien Med Univ Nac Cordoba*. 2022; 79(2). <https://revistas.unc.edu.ar/index.php/med/article/view/34538>
8. Enciclopedia Orphanet. Orphanet. [Online]; 2020. Acceso 8 de Octubre de 2024. Disponible en: <https://www.orpha.net/es/disease/detail/640>
9. Granda V, Jaramillo T, Conza L. Neuropatía sensitiva y motora hereditaria: Enfermedad de Charcot Marie Tooth. *Rev Med Vozandes*. 2019; 30(1). <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/biblio-1048023>
10. Díaz Negrillo Antonio. Neuropatía hereditaria con susceptibilidad a la parálisis por presión: Importancia del protocolo electrodiagnóstico. *Rev. chil. neuro-psiquiatr.* [Internet]. 2012 Sep [citado 2024 Nov 03]; 50(3): 174-180. Disponible en: http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0717-92272012000300007&lng=es. <http://dx.doi.org/10.4067/S0717-92272012000300007>
11. Berciano J, Sevilla T, Casasnovas C, Sivera R, Vélchez J, Infante J, et al. Guía diagnóstica en el paciente con enfermedad de Charcot-Marie-Tooth. *Sociedad Española de Neurología*. 2012; 27(3) <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0213485311002271>
12. Perez T, Ragolta A, Jhones H, Perdomo P, Uriarte M. *MEDISAN*. [Online]; 2012. Acceso 17 de Octubre de 2024. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1029-30192012001100018
13. Lee A, Nam D, Choi Y, Noh S, Nam S, Lee H, et al. *Molecular Genetics & Genomic Medicine*. [Online]; 2020. Acceso 17 de Octubre de 2024. Disponible en: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1002/mgg3.1380>
14. Luigetti M, Del Grande A, Conte A, Monaco M, Bisogni G, Romano A, et al. Clinical, neurophysiological and pathological findings of HNPP patients. *ELSEIVIER*. 2014; 341. <https://www.elsevier.es/en-revista-neurologia-english-edition--495-articulo-clinical-neurophysiological-findings-in-patients-S2173580821000584>

Cromosoma 17 reporte de caso

15. Lara R, Juárez C, Juárez K, Gutiérrez B, Barros P. Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth: actualidad y perspectivas. Arch Neurocién (Mex). 2012; 17(2).
<https://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumen.cgi?IDARTICULO=37650>
16. Gess B, Baets J, De Jonghe P, Reilly M, Pareyson D, Young P. Ácido ascórbico para el tratamiento de la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth. Cochrane Database of Systematic Reviews. 2015;(12)
<https://www.cochranelibrary.com/es/cdsr/doi/10.1002/14651858.CD011952/information>

©2024 por los autores. Este artículo es de acceso abierto y distribuido según los términos y condiciones de la licencia Creative Commons Atribución-NoComercial-CompartirIgual 4.0 Internacional (CC BY-NC-SA 4.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/>).