XV Simposio de Investigación Genética Médica

# ARQUITECTURA GENÓMICA DEL SÍNDROME DE WAGR: IMPACTO DE LAS DELECIONES DE 11P13 EN LA HETEROGENEIDAD FENOTÍPICA

Herrera Colorado Gabriela Alessandra, Jorge Gutierrez Luciana, Minakata Lavin Paula y Morales Gonzáles María

Palabras clave: síndrome de WAGR, deleción 11p13, WT1, BDNF, correlación genotipo-fenotipo

**INTRODUCCIÓN:** El síndrome de WAGR es un trastorno de genes contiguos causado por la deleción de 11p13, cuyo fenotipo varía en pacientes dependiendo del tamaño de la deleción, por lo que cada uno pierde un conjunto distinto de genes y puede presentar manifestaciones diferentes en el ojo, el riñón, el metabolismo y el neurodesarrollo.[2]

**OBJETIVO:** Actualizar la evidencia publicada sobre la relación entre el tamaño y contenido génico de las deleciones de 11p13 y la heterogeneidad fenotípica del síndrome de WAGR

**MÉTODOS:** Se realizó una investigación documental, descriptiva y no experimental mediante una revisión narrativa. Se buscaron 262 artículos en PubMed, SciELO y Google Académico. Tras eliminar los duplicados, aquellos que no abordaban la deleción 11p13, los que carecían de deleciones bien delimitadas o los que incluían un solo paciente, se obtuvo un total de 15 artículos, de los cuales se seleccionaron 5 para su análisis.

**RESULTADOS:** La revisión evidenció una gran heterogeneidad en el tamaño y contenido génico de las deleciones en 11p13, identificando variantes mínimas, intermedias y extensas. Solo el 38 % de los casos presentó una delimitación precisa mediante microarreglos cromosómicos.[2] En cuanto al eje renal, la pérdida de WT1 mostró dos desenlaces distintos: la vía tumoral (desarrollo de Tumor de Wilms por pérdida del alelo restante) y la vía no tumoral (glomeruloesclerosis focal y segmentaria). [2,3] Respecto al eje BDNF, el 58 % de los pacientes con deleción extensa involucró alteraciones metabólicas (obesidad e hiperfagia) y de neurodesarrollo (rasgos de autismo). [3]

**DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES:** La variabilidad fenotípica del síndrome de WAGR se relaciona estrechamente con el tamaño y contenido génico de las deleciones en 11p13.[2] Mientras que el papel de genes centrales como WT1 y BDNF está sólidamente respaldado, la evidencia global sigue siendo limitada por el uso de muestras pequeñas y discrepancias en genes vecinos como LMO2.[1,2] Por lo tanto, aunque estas asociaciones orientan adecuadamente el asesoramiento genético y la vigilancia clínica dirigida, se requieren futuros estudios con cohortes amplias y una caracterización molecular detallada para precisar con exactitud el riesgo de cada paciente.[1,2]

**Referencias**

1. Han JC, Liu Q, Jones M, Levinn RL, Menzie CM, Jefferson-George KS, et al. Brain-derived neurotrophic factor and obesity in the WAGR syndrome. N Engl J Med. 2008;359(9):918-27. doi:10.1056/NEJMoa0801119

2. George AM, Duki BT, Katz ZS, Viswanathan A, MacFarland SP, Hathaway ER, et al. High-resolution genomic characterization of WAGR spectrum disorder: insights from a novel cohort and literature synthesis, and validation of patient-reported data. Am J Med Genet A. 2026;200(9):1989-99. doi:10.1002/ajmg.a.70159

3. Tezcan, B., Rich, P., & Bhide, A. (2015). Prenatal Diagnosis of WAGR Syndrome. Case Reports In Obstetrics And Gynecology, 2015, 1-4. https://doi.org/10.1155/2015/928585