CORRELACIÓN GENOTIPO-FENOTIPO EN PACIENTES CON SÍNDROME DE CANTÚ

Integrantes: Aguilar Gamboa Guillermo Antonio, Echeverría Carrillo Mauricio Antonio, González Hernández Santiago y Medina Sandoval Carlos Alberto.

Palabras clave: Variantes patogénicas, hipertricosis congénita, manifestaciones cardiovasculares y correlación.

Introducción

El síndrome de Cantú es una enfermedad autosómica dominante causada por mutaciones en *ABCC9* o *KCNJ8*, codificadores de las subunidades reguladoras (SUR2) y formadoras de poros (Kir6.1) de los canales de potasio sensibles a ATP (KATP), respectivamente[1] . Esto provoca un aumento de la hiperpolarización del músculo liso vascular y es la posible causa de la hipertricosis congénita y de las anomalías cardiovasculares[2,3].

Metodología

Se realizó una investigación documental, en la que fueron seleccionados diversos artículos creados entre 2012 y 2026, provenientes de bases como PubMed, Scielo, Dialnet, entre otras. Se buscaron datos acerca de las manifestaciones clínicas de pacientes con diferentes variantes patogénicas. Solo se incluyeron aquellos artículos con información accesible en inglés y español, así como aquellos con rigor y temática pertinentes, excluyendo fuentes fuera del periodo delimitado y carentes de validación.

Resultados

Se utilizaron 9 casos de síndrome de Cantú, tres con mutaciones en *KCNJ8*, seis con mutación en *ABCC9* y uno con ambos genes mutados, para analizar su correlación y diferencia tanto en expresión como en gravedad, donde no se pudo concluir que uno es más grave que el otro debido a la baja prevalencia del síndrome y porque se halló que hay variación de las cardiopatías dentro de un mismo gen. Se considera que el caso con ambos genes mutados es más grave, ya que fue el que presentó más cardiopatías. Debido a que es una patología muy poco estudiada y muy rara, no se encontraron diferencias entre las variantes del síndrome de Cantú, ni en las manifestaciones clínicas ni en su gravedad. La mutación en cualquiera de los dos genes llega a expresar las mismas cardiopatías, como la hipertensión pulmonar.

Discusión

Las mutaciones en *ABCC9* y *KCNJ8* causarán una ganancia de función en los canales KATP, aumentando la hiperpolarización del músculo liso, lo que disminuye su contractilidad debido al aumento de la negatividad del voltaje necesario para inducir la contracción[2]. Esto provoca una vasodilatación en el paciente, que resulta en más oxígeno y más nutrientes hacia los folículos pilosos, causando crecimiento excesivo de vello corporal. Esta vasodilatación mantenida antes y después del nacimiento trata de explicar las razones detrás de las anomalías cardiovasculares igualmente, presentándose en la mayoría de los pacientes descritos[2].

Conclusión

Si bien se tiene claro que ABCC9 tiene una mayor prevalencia, no se han descubierto diferentes manifestaciones clínicas asociadas exclusivamente a una variante patogénica, debido a que causan la misma afectación sobre los KATP. Aún son inciertos varios aspectos clínicos y fenotípicos de la enferkmedad.

Bibliografía

1. Grange DK, Nichols CG, Singh GK, Guilliams K, síndrome de Aggarwal M. Cantú [Internet]. ncbilibros. Universidad de Washington, Seattle; 2026 [citado 4 de octubre de 2026]. Disponible en: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK246980/
2. Ma A, Gurnasinghani S, Kirk EP, McClenaghan C, Singh GK, Grange DK, et al. Tratamiento con glibenclamida en un paciente con síndrome de Cantú con una variante patogénica de ganancia de función de ABCC9: experiencia inicial. American Journal of Medical Genetics Part A. 7 de junio de 2019;179(8):1585-90.
3. Rossi A, Cantisani C, Melis L, Iorio A, Scali E, Calvieri S. Uso de minoxidil en dermatología, efectos secundarios y patentes recientes. Patentes recientes sobre el descubrimiento de fármacos para la inflamación y las alergias. 1 de abril de 2012;6(2):130-6.