

Episodio Psicótico Breve en Paciente con Delección Heterocigótica 17p13.1 que Incluye KDM6B

Reporte de Caso

Enrique Eduardo Hernández Aranda¹, Alejandro Gaviño Vergara², Erika Nayeli Mijangos Moreno³,
Lourdes Alejandra Magaña Puc⁴ y Zoila Patricia López Cárdenas⁴

¹ Médico Residente en psiquiatría, Facultad de Medicina Unuversidad Autónoma de Yucatán, Hospital psiquiátrico Yucatán

² Médico Genetista en CRIT Quintana Roo

³ Médico Cirujano HGSZ/MF #5 IMSS Tizimín, Yucatán

⁴ Médico Cirujano Universidad Anáhuac Mayab

Fecha de recepción del manuscrito: 04/Diciembre/2025

Fecha de aceptación del manuscrito: 09/Abril/2026

Fecha de publicación: 20/Junio/2026

DOI: 10.5281/zenodo.20938267

Creative Commons: Esta obra está bajo una Licencia Creative Commons Atribución-No Comercial-Sin Derivadas 4.0 Internacional.

Resumen—

La delección 17p13.1 es una anomalía cromosómica poco frecuente asociada con discapacidad intelectual, alteraciones del neurodesarrollo y riesgo oncológico variable. La afectación del gen KDM6B, localizado en esta región, se ha relacionado con trastornos del neurodesarrollo y, en algunos casos, con manifestaciones psiquiátricas. Se presenta el caso de un adolescente de 16 años con delección heterocigótica 17p13.1 y diagnóstico previo de trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH), quien desarrolló un episodio psicótico breve caracterizado por alucinaciones visuales recurrentes y ansiedad intensa. El paciente respondió favorablemente al manejo con antipsicótico atípico, inhibidor selectivo de la recaptación de serotonina y benzodiacepina en dosis bajas, con remisión completa a los tres meses. Este caso resalta la importancia de considerar la contribución genética en la aparición de síntomas psicóticos en adolescentes con variantes estructurales raras y la necesidad de un abordaje multidisciplinario.

Rev Med Clin 2026;10(2):e12062610012

Palabras clave—Microdelección 17p13.1, KDM6B, Psicosis, Episodio psicótico breve

Abstract—Brief Psychotic Episode in a Patient with Heterozygous 17p13.1 Deletion Including KDM6B

The 17p13.1 microdeletion is a rare chromosomal abnormality associated with intellectual disability, neurodevelopmental delay, and variable oncologic risk. Alterations involving the KDM6B gene in this region have been linked to neurodevelopmental disorders and, in some cases, psychiatric manifestations. We report the case of a 16-year-old adolescent with a heterozygous 17p13.1 deletion and a prior diagnosis of attention deficit hyperactivity disorder (ADHD) who developed a brief psychotic episode characterized by recurrent visual hallucinations and severe anxiety. The patient showed a favorable response to treatment with an atypical antipsychotic, a selective serotonin reuptake inhibitor, and short-term benzodiazepine use, achieving full remission after three months. This case underscores the potential contribution of rare structural variants to the emergence of psychotic symptoms in adolescents and highlights the importance of a multidisciplinary clinical approach.

Rev Med Clin 2026;10(2):e12062610012

Keywords—17p13.1 microdeletion, KDM6B, Psychosis, Brief psychotic episode

INTRODUCCIÓN

El síndrome de delección 17p13.1 es una anomalía genética congénita poco frecuente caracterizada por la pérdida de un segmento del brazo corto del cromosoma 17.¹ Esta región alberga genes implicados en el control del ciclo celular, la reparación del ADN y el desarrollo neuronal, por lo que su alteración se asocia con un espectro clínico amplio que incluye discapacidad intelectual, retraso del desarrollo psicomotor y del lenguaje, rasgos dismórficos faciales, malformaciones congénitas y, en algunos casos, epilepsia y otros trastornos neurológicos.^{2,3}

Desde el punto de vista oncológico, las delecciones en 17p, especialmente cuando involucran al gen supresor tumoral TP53, se han relacionado con mayor riesgo de neoplasias, resistencia a tratamientos y peor pronóstico.² En paralelo, la afectación de genes reguladores del neurodesarrollo, como KDM6B, contribuye a la aparición de discapacidad intelectual e inestabilidad en las conexiones neuronales, y se ha vinculado con un incremento de la vulnerabilidad a trastornos psiquiátricos.⁴⁻⁸

Las variantes estructurales raras del genoma (microdelecciones y microduplicaciones) se han asociado con un mayor riesgo de trastornos del neurodesarrollo, entre ellos el trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH), los trastornos del espectro autista y los trastornos psicóticos. Sin embargo, los reportes que describen de manera detallada episodios psicóticos breves en el contexto específico de una delección 17p13.1 siguen siendo escasos.^{6,7}

El episodio psicótico breve se caracteriza por la aparición súbita de síntomas psicóticos como ideas delirantes, alucinaciones discurso desorganizado o comportamiento marcadamente desorganizado o catatónico, con una duración inferior a un mes y posterior recuperación completa, en ausencia de otros cuadros médicos o neurológicos que lo expliquen mejor.^{9,10}

En este trabajo se presenta el caso de un adolescente con discapacidad intelectual y TDAH, portador de una delección heterocigótica 17p13.1 que incluye KDM6B (Figura 1), que desarrolla un episodio psicótico breve. Se describe la evolución clínica, el abordaje diagnóstico y el tratamiento instaurado, y se discute la posible interacción entre la vulnerabilidad genética, los factores ambientales y el uso de estimulantes.

REPORTE DE CASO

Paciente masculino de 16 años quien es derivado por psicología debido a que presenta alucinaciones y crisis psicóticas. En antecedentes de importancia se presenta discapacidad intelectual con TDAH bajo tratamiento con metilfeni-

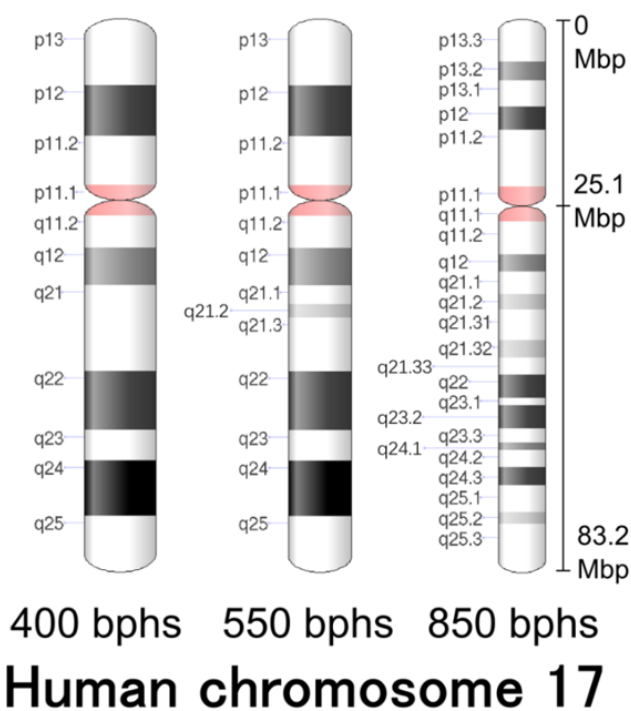


Figura 1: Cromosoma 17, sus regiones y sus bandas. Cromosoma 17 visto en 3 diferentes resoluciones en bandas por conjunto haploide (bphs) medido en mega pares de bases (Mbp). **Fuente:** figura asequible en acervo de internet conocido de libre uso.

dato 20mg al día. Los padres refieren que el padecimiento actual inicio hace unas semanas con cambios de conducta y con alucinaciones visuales de 6 a 8 al día con una duración máxima de 15 minutos cada una, seguida de crisis de pánico y ansiedad incapacitante. Médico genetista realiza estudios cromosómicos encontrando delección en 17p13.1.

Es llevado a un consultorio particular de psiquiatría donde presenta síntomas de psicosis y se inicia tratamiento con un antipsicótico atípico y anticonvulsivo ante sospecha de psicosis por convulsiones, se realiza encefalograma el cual sale normal por lo que se descarta epilepsia y se retira anticonvulsivo. Paciente se mantiene en un estado fuerte de ansiedad por lo que se inicia inhibidor selectivo de la recaptación de serotonina (ISRS) y benzodiazepina a baja dosis (Tabla 1).

Se evalúa a la semana y paciente presente buena respuesta al tratamiento, disminuyendo la dosis de benzodiazepina dejándola en dosis mínimas y solo por razón necesaria. Al mes se vuelve a valorar, refiere menos crisis, pero si algunas ocasionales, máximo 3 en el mes, por lo que se ajusta dosis de ISRS, lo cual lo deja estable. Actualmente ya 3 meses en tratamiento con remisión de las crisis y sin recaída.

DISCUSIÓN

La microdelección 17p13.1 se ha asociado con un fenotipo clínico variable que incluye discapacidad intelectual, retraso global del desarrollo, rasgos dismórficos y, en algunos casos, crisis epilépticas y espasmos de inicio tardío. Estos hallazgos reflejan la importancia funcional de los genes localizados en esta región, entre ellos KDM6B, cuya participación en la

Característica Clínica	Frecuencia Reportada
Discapacidad intelectual	Muy frecuente
Retraso global del desarrollo	Muy frecuente
Retraso o alteración del lenguaje	Muy frecuente
Microcefalia	Frecuente
Hipotonía	Frecuente
Rasgos dismórficos faciales	Frecuente
Problemas de alimentación en la infancia	Frecuente
Trastornos conductuales	Frecuente
Trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH)	Frecuente
Trastornos del espectro autista	Frecuente
Convulsiones o epilepsia	Ocasional
Alteraciones visuales	Variable
Alteraciones musculoesqueléticas	Variable
Cardiopatías congénitas	Poco frecuente

Tabla 1: Características clínicas asociadas a la microdeleción 17p13.1. **Fuente:** Adaptado de Carvalho CMB, Vasanth S, Shinawi M, Russell C, Ramocki MB, et al. Dosage changes of a segment at 17p13.1 lead to intellectual disability and microcephaly as a result of complex genetic interaction of multiple genes. American Journal of Human Genetics. 2014;95(5):565-578.

regulación epigenética del desarrollo neuronal ha sido ampliamente descrita. Cambios en la dosis génica o mutaciones en KDM6B se han vinculado con trastornos del neurodesarrollo y con la aparición de manifestaciones conductuales y psiquiátricas.¹¹⁻¹³

En el caso presentado, el paciente muestra varios elementos compatibles con este espectro: discapacidad intelectual, antecedentes de TDAH y hallazgo de deleción heterocigótica 17p13.1. La aparición de un episodio psicótico breve en la adolescencia puede interpretarse como la expresión psiquiátrica de esa vulnerabilidad biológica, modulada por factores ambientales y farmacológicos.^{11,12}

Las variantes estructurales raras del genoma (copy number variants) se han relacionado con mayor riesgo de esquizofrenia, trastornos afectivos y otros cuadros psicóticos. Diversos trabajos han documentado que las microdeleciones en regiones implicadas en el neurodesarrollo se asocian con fenotipos neuropsiquiátricos complejos, lo que apoya la hipótesis de que las alteraciones cromosómicas pueden aumentar la susceptibilidad a psicosis en presencia de estresores adicionales.^{7,14-16} En nuestro paciente, la combinación de discapacidad intelectual, exigencias escolares y eventos vitales estresantes pudo haber actuado como desencadenante clínico.

Por otra parte, el uso de estimulantes en el tratamiento del TDAH se ha relacionado con la aparición de psicosis de novo en un subgrupo reducido de pacientes. Estudios poblacionales han mostrado un incremento del riesgo de síntomas psicóticos asociado sobre todo a anfetaminas y, en menor medida, a metilfenidato.¹⁷ Aunque la dosis utilizada en este caso era moderada, la presencia de una microdeleción 17p13.1 que afecta a KDM6B podría incrementar la sensibilidad del sistema nervioso central a este tipo de fármacos, por lo que se recomienda una vigilancia estrecha cuando se prescriben estimulantes en portadores de variantes estructurales del neurodesarrollo.^{12,17}

En el diagnóstico diferencial se consideró la posibilidad de un trastorno epiléptico, dado que se han descrito espasmos y crisis de inicio tardío en algunos pacientes con deleción 17p13.1-p13.2.^{3,13} No obstante, el electroencefalograma sin actividad epileptiforme, la ausencia de crisis motoras y la buena respuesta al tratamiento antipsicótico apoyan la interpretación de un episodio psicótico breve no epiléptico. La retirada del anticonvulsivo sin recaídas posteriores refuerza esta hipótesis.

El manejo farmacológico se apega a las recomendaciones de guías internacionales para psicosis en niños, adolescentes y adultos jóvenes, que sugieren emplear antipsicóticos de segunda generación en dosis bajas, asociados a intervenciones psicosociales y con una reevaluación periódica del tratamiento.^{18,19} En este caso se añadió un inhibidor selectivo de la recaptación de serotonina para el componente ansioso y una benzodiacepina en dosis bajas durante el periodo agudo, con retirada progresiva. La remisión completa en tres meses respalda la utilidad de este abordaje escalonado.

Un aspecto adicional a considerar es el posible riesgo oncológico asociado a deleciones que involucran la región 17p y el gen TP53. Aunque el caso presentado no mostró datos de neoplasia, la literatura señala que la pérdida de 17p puede asociarse con mayor agresividad tumoral y resistencia a tratamientos.^{1,2,4} Por ello, resulta razonable proponer un seguimiento clínico a largo plazo en coordinación con genética y, de ser necesario, con hematología u oncología, individualizando la periodicidad y tipo de vigilancia.

Este caso presenta varias limitaciones inherentes a los estudios de caso único: no permite establecer relaciones causales ni generalizar los hallazgos a toda la población de portadores de deleción 17p13.1. Sin embargo, aporta información clínica relevante al ilustrar cómo una variante estructural rara puede interactuar con factores ambientales y farmacológicos para dar lugar a un episodio psicótico breve en la adolescencia.^{11,12} Además, subraya la importancia de integrar la

evaluación genética en el abordaje de pacientes con discapacidad intelectual y síntomas psiquiátricos atípicos, así como de mantener una comunicación estrecha entre psiquiatría, genética clínica y otras especialidades implicadas.

CONCLUSIÓN

En conclusión, el episodio psicótico breve en un adolescente con delección 17p13.1 que involucra KDM6B representa la expresión psiquiátrica de una vulnerabilidad del neurodesarrollo. La buena respuesta al tratamiento antipsicótico y la remisión completa apoyan un pronóstico favorable. Este caso resalta la necesidad de integrar genética y psiquiatría en el abordaje clínico.

RESPONSABILIDADES ÉTICAS

El presente estudio cuenta con la aprobación del Comité de Ética e Investigación del Hospital Psiquiátrico de Yucatán, bajo el número de oficio SSY/HPY/CEI/INT/847/2025, emitido el 4 de noviembre de 2025.

AGRADECIMIENTOS

Agradecimiento a la universidad Autónoma de Yucatán y al hospital psiquiátrico de Yucatán

FINANCIAMIENTO

Este trabajo no recibió financiamiento externo ni apoyo económico por parte de instituciones públicas o privadas.

CONSENTIMIENTO INFORMADO

Se obtuvo consentimiento informado por escrito de los padres o tutores legales para la publicación del caso en forma anonimizada, garantizando la confidencialidad de la información clínica.

CONFLICTO DE INTERÉS

Los autores declaran no tener conflictos de interés relacionados con este trabajo.

REFERENCIAS

- [1] Van Kampen F, Clark A, Soul J, Kanhere A, Glenn M, Pettitt A, et al. Deletion of 17p in cancers: guilt by (p53) association. *Oncogene*. 2025;44:637–651. <https://doi.org/10.1038/s41388-025-03300-8>.
- [2] Jin Q, Cheng M, Xia X, Han Y, Zhang J, Cao P, et al. Down-regulation of MYH10 driven by chromosome 17p promotes hepatocellular carcinoma metastasis through activation of the EGFR pathway. *J Cell Mol Med*. 2021;25(24):11142–11156. <https://doi.org/10.1111/jcmm.17036>.
- [3] Yamamoto N, Okazaki S, Kuki I, Yamada N, Nagase S, Nukui M, et al. Possible critical region associated with late-onset spasms in 17p13.1–p13.2 microdeletion syndrome: report of two new cases and review of the literature. *Epileptic Disord*. 2024;26(3):567–571. <https://doi.org/10.1684/epd.2022.1416>.
- [4] Stoica A, Cristian M, Aschie M, Mitroi A, Cozaru G, Baltatescu G, et al. 17p13.1 deletion in small B-cell lymphocytic lymphomas: prognostic factor and diagnostic approach. *Rev Rom Hematol*. 2025;3(1):11–17. <https://doi.org/10.59854/dhrrh.2025.3.1.11>.
- [5] Vadillo A. Análisis de la enfermedad residual en el producto de aféresis en pacientes sometidos a autotrasplante hematopoyético [tesis de grado]. Salamanca: Universidad de Salamanca; 2024.
- [6] Mogollón P. Evaluación preclínica de mecanismos de resistencia a fármacos inmunomoduladores en mieloma múltiple [tesis de grado]. Salamanca: Universidad de Salamanca; 2021. Disponible en: <http://hdl.handle.net/10366/148918>.
- [7] Tam HL, Chung SF, Lou CK. A review of microdeletion. *Hong Kong Med J*. 2018;18:58.
- [8] Meza Cruz D. Factores de riesgo asociados a microdelección [tesis de especialidad]. Tijuana: Universidad Autónoma de Baja California, Facultad de Medicina y Psicología, División de Estudios de Posgrado e Investigación; 2021.
- [9] Gómez Angelats E, Miró O, Bragulat Baur E, et al. Microdeletions. *Emergencias*. 2018;30:163–168.
- [10] American Psychiatric Association. Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales DSM-5. 5a ed. Arlington, VA: American Psychiatric Association; 2014.
- [11] Vázquez Alva R, Luna Muñoz C, Ramos Garay CM. Microdeleciones y su afectación en el desarrollo neurológico. *Rev Fac Med Hum*. 2019;19(1):90–100.
- [12] Zachariasse JM, van der Hagen V, Seiger N, et al. Microdeletions: a systematic review and meta-analysis. *BMJ Open*. 2019;9:e028743.
- [13] Carvalho CMB, Vasanth S, Shinawi M, Russell C, Ramocki MB, et al. Dosage changes of a segment at 17p13.1 lead to intellectual disability and microcephaly. *Am J Hum Genet*. 2014;95(5):565–578.
- [14] Rots D, Jakub TE, Keung C, Jackson A, Banka S, Pfundt R, et al. The clinical and molecular spectrum of the KDM6B-related neurodevelopmental disorder. *Am J Hum Genet*. 2023;110(6):963–978.
- [15] Lowther C, Costain G, Stavropoulos DJ, Melvin R, Silversides CK, Andrade DM, et al. 15q13.3 microdeletion phenotype. *Genet Med*. 2015;17(2):149–157.
- [16] Yamamoto N, Okazaki S, Kuki I, Yamada N, Nagase S, Nukui M, et al. Possible critical region associated with late-onset spasms in 17p13.1–p13.2 microdeletion syndrome. *Epileptic Disord*. 2022;24(3):567–571.
- [17] Moran LV, Ongur D, Hsu J, Castro VM, Perlis RH, Smoller JW, et al. Psychosis with methylphenidate or amphetamine in attention-deficit/hyperactivity disorder. *N Engl J Med*. 2019;380(15):1128–1138.
- [18] National Institute for Health and Care Excellence (NICE). Psychosis and schizophrenia in children and young people: recognition and management (CG155). London: NICE; 2013.
- [19] National Institute for Health and Care Excellence (NICE). Psychosis and schizophrenia in adults: treatment and management (CG178). London: NICE; 2014.