

SÍNDROME DE JACOBSEN: REPORTE DE UN NUEVO CASO

VARGAS, C. I., MORENO, O., CASTILLO, A., ARENAS, L.
Universidad Industrial de Santander, Facultad de Salud,
Laboratorio de Genética. Bucaramanga. cvargas@uis.edu.co

El Síndrome de Jacobsen es un desorden clínico producido por una deleción cromosómica terminal de la banda 11q23. La presencia de esta alteración es muy poco frecuente, afecta a uno de cada 100.000 nacidos vivos y entre sus características clásicas están el retardo en el crecimiento, retardo psicomotor, alteraciones faciales y esqueléticas, defectos cardiacos y trombocitopenia isoimmune. En este reporte se presenta el caso de un recién nacido de 37 semanas de gestación, de peso y talla adecuados para la edad gestacional, quien presentó dificultad respiratoria, petequias con recuento de reticulocitos y neutrofilos absolutos normal, alteraciones moderadas de los tejidos blandos de cabeza, tórax y miembros inferiores, comunicación interauricular e hidronefrosis bilateral y diagnóstico de bicitopenia (trombocitopenia y leucopenia).

MÉTODOS

Se le practicó al niño análisis de cariotipo bandedo G y estudio de fragilidad cromosómica para descartar una posible anemia de Fanconi (AF); posteriormente se realizó estudio del cariotipo bandedo G y de fragilidad cromosómica a los padres.

RESULTADOS Y CONCLUSIÓN

El análisis de cariotipo dió como resultado la presencia de una deleción del extremo terminal del brazo largo del cromosoma 11: cariotipo: 46,XY,del(11)(q23q25), sin presencia de inestabilidad cromosómica que indicara un síndrome de AF. El diagnóstico citogenético junto con los hallazgos clínicos permitieron definir el diagnóstico de Síndrome de Jacobsen. Esta alteración cromosómica se ha relacionado en algunos pacientes, con padres portadores de translocaciones balanceadas, que involucran la región delecionada o con la presencia de fragilidad cromosómica en un sitio frágil folato sensible en 11q23.3 (FRA 11B), que hace la región susceptible a la ruptura. El análisis del cariotipo a los padres no evidenció ninguna de estas alteraciones, de manera que la deleción en el paciente posiblemente corresponde a un evento de novo en las células germinales de uno de los padres.