



Mi Universidad

Ensayo

López Méndez Breici del Rocio

Parcial IV

Genética Humana

Síndrome de Bloom

Q.F.B Nájera Mijangos Hugo

Medicina Humana

Tercer semestre grupo B

Comitán de Domínguez Chiapas, 20 de noviembre del 2024

En el trabajo presente se tomaran temas de mucha importancia en la materia de genética y de igual manera temas importantes o interesantes para cualquier persona, en especial para personas que quieran ser padres en algún futuro esto porque en algunas ocasiones en algunos embarazos se llegan a presentar síndromes y claro, el tema principal de este trabajo son los síndromes. Los síndromes son conjuntos de síntomas y signos que aparecen juntos y permiten identificar una condición médica particular, usualmente estos trastornos están ligados a alteraciones genéticas o mutaciones que impactan el desarrollo y funcionamiento del cuerpo. Los síndromes pueden manifestarse de diferentes formas y afectar diversos sistemas corporales, dependiendo de la naturaleza y gravedad de la alteración, algunos síndromes pueden ser hereditarios, mientras que otros ocurren de forma espontánea, sin un historial previo en la familia además de su variedad de causas y manifestaciones, muchos síndromes comparten características comunes, como una mayor predisposición a enfermedades crónicas, dificultades en el desarrollo físico o cognitivo, y una serie de síntomas visibles. En este caso se estará haciendo hincapié en dos síndromes los cuales son el síndrome de Bloom en donde más adelante se darán datos de importancia de cada síndrome como cuál es la clínica, el diagnóstico de laboratorio, el tratamiento, cual es el cariotipo de cada uno de ellos y se pondrá un ejemplo de cada uno de ellos, de igual manera debemos entender la importancia de conocer y la importancia en sí de los síndromes, estudiar y comprender los síndromes genéticos es fundamental en el campo de la medicina y las ciencias de la salud, ya que estos trastornos afectan a millones de personas y nos brindan una ventana hacia el funcionamiento de nuestro cuerpo a nivel celular y genético, conocer los síndromes no solo permite identificar y diagnosticar mejor estas condiciones, sino que también ayuda a la prevención y concientización en la sociedad, al profundizar en los mecanismos que causan estos trastornos, los científicos pueden desarrollar mejores terapias y estrategias de prevención, aportando a la salud pública y al bienestar general y de igual manera la identificación temprana de un síndrome en un embarazo permite darle la opción a los padres de seguir o no con el embarazo por las complicaciones que los síndromes puedan llegar a tener tanto para la madre como para el feto en un futuro.

Síndrome de Bloom

Clínica

- Retraso de crecimiento
- Cabeza y cara de apariencia estrecha
- Área malar poco desarrollada y retrognatia o micrognatia
- Nariz y orejas con aspecto prominente
- Dificultades de alimentación
 - En algunas ocasiones hay necesidad de sondas de alimentación
 - Algunos niños tienen poco apetito
- Reflujo gastroesofágico
- Lesiones en la piel, aparecen en el primer o segundo año de vida
 - Erupción roja en nariz y mejilla en forma de mariposa
 - Piel sensible
- Para hombres: incapacidad de producir cantidades normales de esperma
- En caso de las mujeres la menstruación cesa a una edad anormalmente temprana
- Infecciones recurrentes especialmente del oído y respiratorias
- Anomalías hormonales (diabetes e hipotiroidismo)
- Mayor susceptibilidad a tener cáncer especialmente leucemias y linfomas



Diagnostico de laboratorio

- **Prueba de cariotipo:** Este análisis examina los cromosomas para detectar el aumento de intercambios entre cromátidas hermanas (SCE), una característica distintiva del síndrome de Bloom.



- **Secuenciación genética:** Se examina el gen *BLM*, cuya mutación provoca el síndrome de Bloom.

Tratamiento

El síndrome de Bloom no tiene cura, y su tratamiento se centra en el manejo de los síntomas y la reducción de riesgos

1. Prevención del daño cutáneo:

- Minimizar la exposición al sol para prevenir erupciones cutáneas y daños en la piel.
- Uso regular de bloqueador solar de amplio espectro.

2. Seguimiento oncológico:

- Las personas con síndrome de Bloom tienen un riesgo significativamente mayor de desarrollar varios tipos de cáncer a edades tempranas. Es esencial un seguimiento médico regular para detectar de forma temprana cualquier signo de malignidad, incluyendo pruebas de imagen y análisis específicos según las necesidades individuales.

3. Monitoreo y manejo de complicaciones metabólicas:

- Se realiza un seguimiento del crecimiento y desarrollo, especialmente en niños, ya que el síndrome se asocia con baja estatura y bajo peso.
- Evaluaciones regulares para manejar posibles complicaciones como diabetes.

4. Apoyo genético y familiar:

- Consejería genética para las familias, ya que el síndrome de Bloom es hereditario y sigue un patrón autosómico recesivo.

5. Tratamiento de infecciones:

- Inmunización y manejo agresivo de infecciones recurrentes, ya que los pacientes pueden presentar inmunodeficiencia moderada.

Cariotipo

15q25.1





GACETA MÉDICA DE MÉXICO IMÁGENES DE MEDICINA

Síndrome de Bloom. Manifestaciones clínicas y estudio cromosómico en una niña mexicana

Gloria María Rosales-Solis¹, César Adrián Martínez-Longoria¹, Guillermo Antonio Guerrero-González², Jorge Ocampo-Garza² y Jorge Ocampo-Candiani^{2}*

¹Departamento de Pediatría; ²Departamento de Dermatología. Hospital Universitario Dr. José Eleuterio González, Universidad Autónoma de Nuevo León, Monterrey, N.L., México

Resumen

El síndrome de Bloom es un trastorno hereditario muy raro. Presentamos el caso de una paciente mexicana de 5 años de edad con diagnóstico de síndrome de Bloom que presentó retraso en el crecimiento, cara estrecha y alargada con poikilodermia, manchas café con leche y fotosensibilidad.

PALABRAS CLAVE: *Síndrome de Bloom. Genodermatosis. Fotosensibilidad.*

Abstract

Bloom syndrome is an extremely rare inherited disorder. We present a case of Bloom syndrome with a chromosomal study in a Mexican five-year-old patient who presented growth retardation, narrow facies with poikiloderma, café-au-lait, macules and photosensitivity. (Gac Med Mex. 2016;152:836-7)

Corresponding author: *Jorge Ocampo-Candiani, jocampo2000@yahoo.com.mx*

KEY WORDS: *Bloom syndrome. Genodermatoses. Photosensitivity.*

Paciente femenina de 5 años de edad, mexicana, nacida de padres y abuelos mexicanos no consanguíneos a las 42 semanas de gestación, con un peso de 2,140 g, una altura de 44 cm y una circunferencia cefálica de 29 cm. Referida a endocrinología pediátrica debido a baja estatura. El examen físico reveló una edad menor a la aparente, estatura baja (95,5 cm; < 3.9 desviaciones estándar [SD] de la media), bajo peso (11,5 kg; < 2.9 SD media) y una circunferencia cefálica de 43 cm (< 5.2 SD media). Presentaba una cara estrecha y alargada, frente corta, epicanto, nariz prominente y voz aguda (Fig. 1 A) El examen dermatológico mostró múltiples máculas de color café ovals, de 5-30 mm de diámetro, en la cara posterior del tronco (Fig. 1 C), y poiquilodermia en la región malar y en el puente de la nariz (Fig. 1 B). La evaluación genética encontró que la edad ósea correspondía a la edad cronológica, y el resultado del cariotipo fue 46 XX con una rotura cromosómica espontánea. El intercambio de cromátidas hermanas por inmunofluorescencia directa mostró un promedio mayor de 25 intercambios por célula en 25 metafases analizadas, lo que confirmó el diagnóstico de síndrome de Bloom (Fig. 2) La paciente se ha mantenido bajo vigilancia regular para el desarrollo de cualquier malignidad, con medidas preventivas como filtros solares y evitando la luz solar. El síndrome de Bloom es un trastorno autosómico recesivo raro que se presenta con fotosensibilidad, telangiectasias faciales, estatura baja, diversos grados de alteraciones inmunitarias y una alta predisposición a varios tumores malignos, asociados con la inestabilidad cromosómica subyacente. Fue descrito por primera vez en 1954 por David Bloom.¹ También puede estar asociado con otras afecciones, como diabetes mellitus, hipogonadismo, infertilidad y trastornos oculares^{2,3}. Hasta la fecha se han reportado pocos casos en diversos países, con un tercio de los casos en población judía asquenazí¹. La prueba de intercambio de cromátidas hermanas es actualmente el método de referencia para confirmar el diagnóstico de síndrome de Bloom⁴. Los diagnósticos diferenciales incluyen el síndrome Rothmund-Thomson, la protoporfiria eritropoyética y el síndrome de Cockayne⁵. Es fundamental el diagnóstico precoz, ya que el síndrome de Bloom tiene un mal pronóstico, con una alta mortalidad secundaria a tumores malignos. El manejo de los pacientes suele ser sintomático y con un enfoque multidisciplinario. Es importante realizar un seguimiento estrecho para la detección oportuna de tumores malignos e infecciones.



Figura 1. A: Cara larga y estrecha, frente corta, implantación profunda de los ojos y una nariz prominente. B: poikilodermia en las mejillas. C: Múltiples máculas cafés ovales de 5-30 mm de diámetro en el tronco

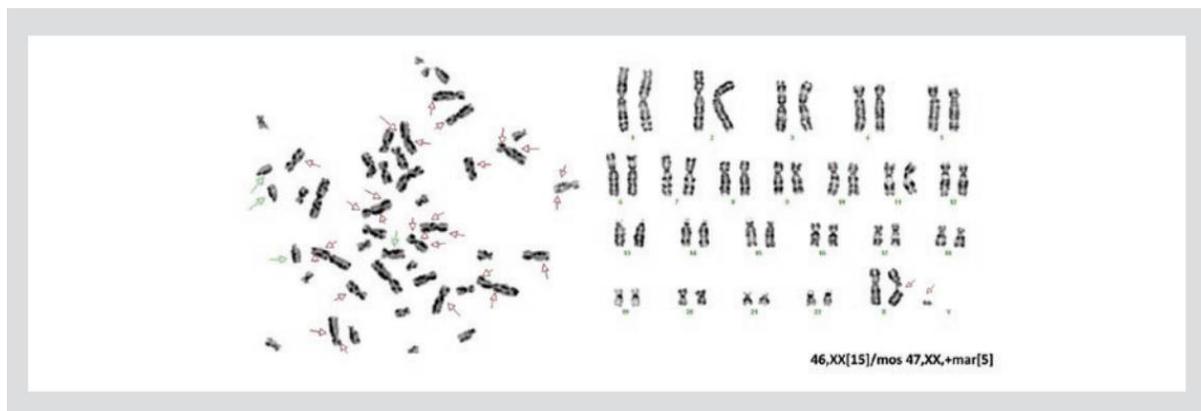


Figura 2. Prueba de intercambio de cromátides hermanas por inmunofluorescencia directa que mostró más de 25 intercambios por célula.

Bibliografía:

- National Organization for Rare Disorders (NORD). (2024). *Bloom syndrome*. Rare Diseases Database. Recuperado el 18 de noviembre de 2024, de <https://rarediseases.org/es/rare-diseases/bloom-syndrome/>
- Dror, N., Ungar, L., & Weitzman, N. (2017). Bloom's syndrome: Clinical spectrum, molecular mechanisms, and management. *Molecular Syndromology*, 8(1), 4-12. <https://doi.org/10.1159/205324>
- Mendoza, L., & Pérez, J. (2016). *Análisis del síndrome de Fanconi en pediatría*. Gaceta Médica de México, 152(6), 600-610. Recuperado de <https://www.medigraphic.com/pdfs/gaceta/gm-2016/gm166o.pdf>