



**Mi Universidad**

## **Síndrome de Jacobsen**

*Nombre: Montserrath Juvenalia Guzmán Villatoro*

*Tercer parcial*

*Materia: Genética*

*QFB: Nájera Mijangos Hugo*

*Tercer Semestre Grupo B*

*Comitán de Domínguez, Chiapas a 19 de Noviembre de 2024*

## **Síndrome de Jacobsen**

El síndrome de Jacobsen, también conocido como deleción terminal 11q, es un trastorno genético raro causado por la pérdida de material genético en el brazo largo del cromosoma 11. Esta condición afecta aproximadamente a 1 de cada 100,000 nacimientos y se caracteriza por una variedad de síntomas que incluyen discapacidad intelectual, retraso en el desarrollo, anomalías faciales distintivas, problemas de crecimiento y defectos congénitos, como cardiopatías y alteraciones hematológicas. La gravedad y el espectro de los síntomas pueden variar ampliamente entre los individuos afectados. Aunque no existe una cura para el síndrome de Jacobsen, el tratamiento se enfoca en manejar los síntomas específicos de cada paciente a través de un enfoque multidisciplinario.

### **Clínica**

La clínica del síndrome de Jacobsen incluye una amplia gama de manifestaciones clínicas, cuya severidad y combinación pueden variar entre los pacientes. Los principales signos y síntomas incluyen:

#### **1. Retraso en el desarrollo y discapacidad intelectual:**

- Retraso en alcanzar hitos del desarrollo, como caminar o hablar.
- Dificultad en el aprendizaje, con un rango que va desde leve hasta grave.

#### **2. Rasgos faciales característicos:**

- Hipertelorismo (ojos separados).
- Fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo.
- Puente nasal ancho.
- Micrognatia (mandíbula pequeña).

#### **3. Alteraciones en el crecimiento:**

- Baja estatura.
- Retraso en el crecimiento intrauterino.

#### 4. Cardiopatías congénitas:

- Defectos del tabique auriculoventricular.
- Tetralogía de Fallot u otras malformaciones cardíacas.

#### 5. Alteraciones hematológicas:

- Trombocitopenia (bajo recuento de plaquetas), que puede llevar a problemas de sangrado.
- Riesgo de desarrollar trastornos mieloproliferativos.

#### 6. Otros problemas asociados:

- Alteraciones inmunológicas, que predisponen a infecciones recurrentes.
- Problemas renales o gastrointestinales.
- Trastornos de conducta, como hiperactividad o dificultades en la socialización.



#### Diagnóstico de laboratorio

**Cariotipo estándar:** Es el primer paso diagnóstico para identificar anomalías cromosómicas grandes. Puede detectar deleciones significativas en el cromosoma 11. Limitado para identificar pequeñas deleciones.

**Hibridación in situ fluorescente (FISH):** Técnica de alta sensibilidad para detectar deleciones más pequeñas que no son visibles en un cariotipo. Utiliza sondas específicas para la región afectada del cromosoma 11q.

**Microarray de hibridación genómica (CMA):** Técnica de elección para detectar deleciones submicroscópicas. Proporciona información precisa sobre la localización y el tamaño de la deleción en el brazo largo del cromosoma 11.

### **Pruebas adicionales:**

- **Hematológicas:** Recuento de plaquetas y evaluación de la función plaquetaria para detectar trombocitopenia.
- **Cardiológicas:** Ecocardiografía para evaluar malformaciones cardíacas congénitas.
- **Inmunológicas:** Análisis de inmunoglobulinas y linfocitos para identificar posibles deficiencias inmunológicas.

### **Tratamiento**

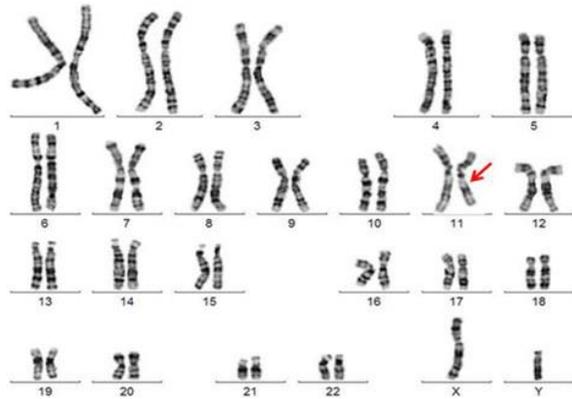
Es sintomático y requiere un enfoque multidisciplinario. Las cardiopatías congénitas pueden corregirse mediante cirugías o procedimientos médicos, con seguimiento cardiológico regular. Las alteraciones hematológicas, como la trombocitopenia, se manejan con transfusiones o terapias inmunosupresoras según la gravedad. El retraso en el desarrollo se aborda con terapias ocupacionales, físicas, del lenguaje y conductuales, además de programas educativos adaptados.

Los problemas inmunológicos se tratan con antibióticos para infecciones recurrentes o inmunoglobulinas en casos severos, mientras que las alteraciones del crecimiento se monitorean con endocrinología y soporte nutricional. Es esencial el apoyo psicológico para el paciente y la familia, junto con asesoramiento genético. Finalmente, se requiere un monitoreo constante por especialistas para tratar complicaciones y garantizar un desarrollo integral.



## Cariotipo

Muestra una deleción parcial en el brazo largo del cromosoma 11, específicamente en la región terminal, conocida como 11q. La alteración más común se encuentra en las bandas 11q23.3 y 11q24. Esta deleción puede variar en tamaño entre los pacientes, lo que influye en la gravedad de los síntomas.



## Artículo científico

Un artículo científico relevante sobre el síndrome de Jacobsen es el titulado "*Síndrome de Jacobsen: reporte de un nuevo caso*", publicado en la revista *Acta Biológica Colombiana*. Este documento describe detalladamente las características clínicas del síndrome, incluyendo manifestaciones físicas, retrasos en el desarrollo psicomotor, complicaciones hematológicas como trombocitopenia, y problemas cardiacos y genitourinarios. Además, se menciona la relación entre la deleción del cromosoma 11q y las diversas complicaciones médicas y conductuales asociadas con este síndrome.

## Bibliografía

- Vargas, C., Moreno, O., Castillo, A., y Arenas, L. (2001). "**Síndrome de Jacobsen: reporte de un nuevo caso**". *Acta Biológica Colombiana*, 6(2), p. 69. Disponible en:
- Grossfeld, P. D., Mattina, T., Lai, Z., Favier, R., y Jones, K. L. (2004). "**The 11q terminal deletion disorder: a prospective study of 110 cases**". *American Journal of Medical Genetics Part A*, 129A(1), pp. 51-61. DOI: 10.1002/ajmg.a.30191.
- Tzschach, A., Bisgaard, A. M., Kirchhoff, M., et al. (2006). "**Clinical and molecular studies in 20 patients with 11q terminal deletions**". *American Journal of Medical Genetics Part A*, 140A(8), pp. 868-876. DOI: 10.1002/ajmg.a.31134.