

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 ovales, de 5-30 mm de diámetro, en la cara posterior del tronco (Fig. 1 C), y poikilodermia 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 cromátides hermanas por inmunofluorescencia directa mostró un promedio mayor de 25 intercambios por célula en 25 metafases analizadas, lo que confirmó el

Correspondencia:

*Jorge Ocampo-Candiani
Departamento de Dermatología
Hospital Universitario Dr. José Eleuterio González
Av. Madero y Gonzalitos, s/n
Col. Mitras Centro
C.P. 64460, Monterrey, Nuevo León, N.L. México
E-mail: jocampo2000@yahoo.com.mx

Fecha de recepción en versión modificada: 18-08-2015

Fecha de aceptación: 24-08-2015



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 café ovals de 5-30 mm de diámetro en el tronco.

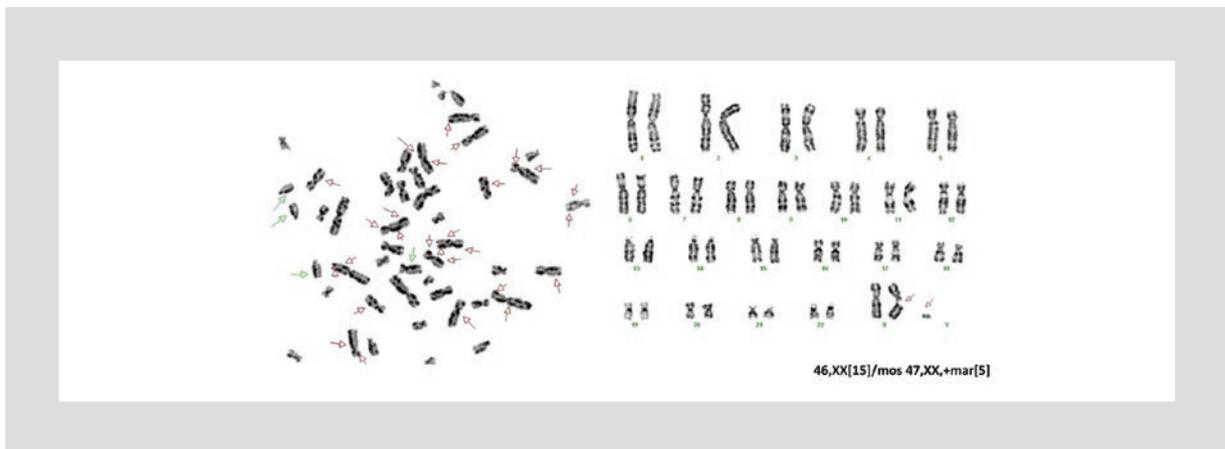


Figura 2. Prueba de intercambio de cromátidas hermanas por inmunofluorescencia directa que mostró más de 25 intercambios por célula.

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.

Bibliografía

1. Sultan SJ, Sultan ST. Bloom syndrome in two siblings. *Pediatr Dermatol.* 2010;27:174-7.
2. Kivanc C, Sukru O, Nilufer G, et al. Lens opacities in Bloom syndrome: case report and review of the literature. *Ophthalmic Genetics.* 2007;28:175-8.
3. Brosh RM Jr. The Bloom's complex mousetrap. *Nature.* 2008;456:453-4.
4. Tikoo S, Sengupta S. Time to Bloom. *Genome Integr.* 2010;1:14.
5. Arora H, Chacon AH, Choudhary S, et al. Bloom syndrome. *Int J Dermatol.* 2014;53:798-802.