

Genética

Genetics

GEN-1

SINDROME DE DUBOWITZ ASOCIADO A MALFORMACIÓN ARTERIOVENOSA CEREBRAL: UN NUEVO HALLAZGO. CASO CLINICO

VALSANGIACOMO AVENDAÑO STEFANO, ROMERO MARÍN MÓNICA PATRICIA, AGUDELO MEZA RICARDO, OSMA HURTADO JULIÁN ANDRÉS.

Introducción. El síndrome de Dubowitz es un raro trastorno autosómico recesivo consistente en múltiples anomalías congénitas, retardo mental, retraso en el desarrollo, inmunodeficiencia y discrasias sanguíneas. Se estima una prevalencia de 1/500.000 en Europa, con más de 150 casos reportados mundialmente hasta la fecha. Se caracteriza por sus dismorfismos faciales: frente prominente, cejas escasas, asimetría triangular, punta nasal bulbosa, orejas anguladas, puente nasal ancho, y filtrum corto. Se asocia frecuentemente a patologías médicas: eczemas, reflujo gastroesofágico, diarrea crónica, neumonía, leucemia y linfoma. El diagnóstico es clínico y es importante diferenciarlo de los síndromes de Bloom, alcohólico fetal, y anemia de Fanconi. El presente tiene como objetivo dar a conocer esta rara entidad, ya que muchos casos llegan a la edad adulta sin ser diagnosticados, y suelen estar asociados a múltiples patologías médicas.

Diseño y métodos. Presentación de caso

Resultados. Se presenta un hombre de 35 años captado en Bucaramanga, Santander, con antecedente de síndrome de Dubowitz, quien consulta por clínica de 10 meses de disartria, bradilalia, bradipsiquia, cefalea y ataxia; al examen físico somnoliento, desorientado en las tres esferas, hiperreflexia y paresia 2/5 en las cuatro extremidades. La TAC cráneo simple sugiere malformación arteriovenosa y la angioTAC cerebral reporta dilatación severa del sistema arterial posterior cerebral. Realizan arteriografía cerebral que revela dilatación severa del sistema venoso de alto flujo provocada por fistula proveniente de ramas carótida interna y externa izquierdas. Es llevado a embolización del 70% de las fistulas consiguiendo mejoría clínica, y posteriormente se egresa con orden de seguimiento para definir embolización de las fistulas restantes en un segundo tiempo.

Conclusiones. Actualmente son pocos casos reportados en el mundo, y no se encuentran casos reportados en Colombia, siendo este de los primeros; no hay reporte de malformación arteriovenosa cerebral asociada a este síndrome por lo que se presenta el primer caso en el mundo asociado a ésta.