

Síndrome de Blefarofimosis-Epicanto-Ptosis Inverso: Presentación de un caso.

Sorrentino Gabriela⁽¹⁾, Sotomayor María Cristina⁽¹⁾, Struque Catalina⁽¹⁾, Villalón Hernán⁽²⁾, Fernández Manuel⁽²⁾, Fuentes Antonia⁽³⁾

(1) Interna 7mo año Medicina Universidad de Los Andes, Santiago de Chile

(2) Pediatra, Profesor Universidad de Los Andes, Santiago de Chile

(3) Médico Cirujano Universidad de Los Andes, Santiago de Chile

INTRODUCCIÓN

El síndrome de blefarofimosis-ptosis-epicanto inverso (BPES) constituye una rara enfermedad genética autosómica dominante, manifestada en ambos sexos. Se distinguen dos grupos: El tipo I, más frecuente, afectando sobre todo hombres con penetrancia completa, transmitiéndose por línea masculina, y en donde las mujeres presentan insuficiencia ovárica prematura. El tipo II tiene una penetrancia del 96,5%, con transmisión a través de hombres y mujeres y se presenta únicamente con malformaciones palpebrales. En cuanto a su patogenia, estudios citogenéticos recientes han identificado que es producido por mutaciones en el gen FOXL2, localizado en 3q23. El objetivo de este artículo es presentar el caso de un niño de 1 año con BPES causado por una mutación en el gen FOXL2.

RESUMEN DEL CASO

Recién nacido pretérmino severo de 29 semanas, pequeño para la edad gestacional, sexo masculino, hijo de primigesta y gestación lograda por fertilización asistida. Durante el embarazo cursó con retraso de crecimiento fetal asociado a oligoamnios y preeclampsia, por lo cual se realizó cesárea. Nace en buenas condiciones, peso 920 gramos, talla 34.5 cm y un Apgar 9/9. Al examen físico destaca facie dismórfica asociada a hipospadia en este contexto se indicó evaluación por genetista quien solicitó Cariograma y FISH del cromosoma 18 que resultaron normales. Se continúa en seguimiento, paciente presenta facie dismórfica por hipertelorismo, blefarofimosis, epicanto inverso, ptosis, microretrognatia, hipospadia y un surco transicional bilateral.

A los 7 meses tiene una antropometría bajo el percentil 3 (p3) en todas las curvas (peso, talla y circunferencia craneana). Asociado a leve retraso del desarrollo psicomotor e hipertensión, en tratamiento con kinesiología y terapia ocupacional. Se realiza Exoma Completo que muestra una deleción de 11 Mb de tamaño en la región citogenética 3q22.1q23. A los 12 meses alcanza un p3 en el peso y p10 para la talla. Se decide corregir hipospadia y se mantiene blefarofimosis en seguimiento por oftalmología.

CONCLUSIONES Y COMENTARIOS

Dado que el BPES es un síndrome infrecuente, es de suma importancia la sospecha clínica. Se deben tener en consideración los antecedentes familiares, sin embargo muchas veces esta enfermedad se produce con mutaciones de novo, por lo que no debe descartarse en ausencia de ellos. La evaluación genética y el seguimiento personalizado de estos pacientes son pilares fundamentales para realizar un tratamiento precoz adecuado de las alteraciones oculares y de la infertilidad en caso de las mujeres del tipo I, además de la correspondiente consejería genética.



Nota: Fotografía autorizada por madre del paciente.