68 Congreso AEP
PALMA DE MALLORCA
Palau de Congressos • 2, 3 y 4 de junio de 2022

Asociación Española de Pediatría AEP

DISREGULACIÓN INMUNE EN EL SÍNDROME DE JACOBSEN

Correro-Almagro, Antonio[1]; Martínez-García, Rosario[1]; Sánchez-Códez, María Isabel[2].

1. MIR Pediatría. Hospital Puerta del Mar (Cádiz), España.

2. Departamento de Pediatría, Unidad de Infectología Pediátrica. Hospital Puerta del Mar (Cádiz), España.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Jacobsen es una enfermedad producida por la delección del brazo largo del cromosoma 11. Su frecuencia se estima en 1 de cada 100000 nacimientos. El diagnóstico definitivo es genético. Presentamos dos casos que exponen la importancia del seguimiento inmunológico en estos pacientes.

Discapacidad intelectual, trastornos de la conducta (TDAH y autismo) y epilepsia. Rasgos dismórficos craneofaciales

Cardiopatías congénitas (>50%)

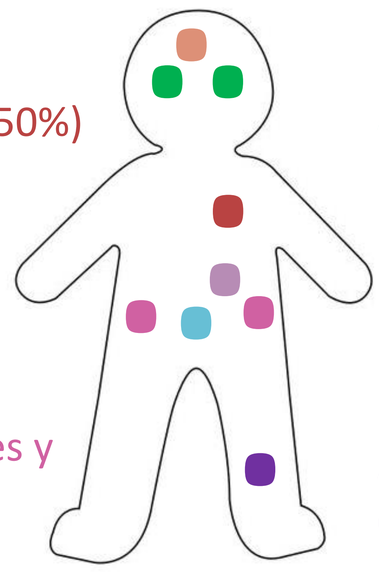
Anomalías oculares

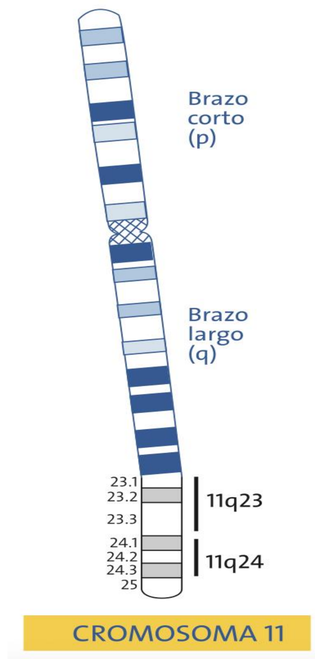
Estreñimiento crónico

Estenosis pilórica

Anomalías renales y urogenitales

Anomalías en las extremidades





Trastorno hemorrágico de parís-trousseau (trombocitopenia + disfunción plaquetaria). Inmunodeficiencia

	CASO 1	CASO 2
EDAD ACTUAL	10 años	3 años
EDAD AL DIAGNÓSTICO	3 años	Diagnóstico prenatal
RASGOS DISMÓRFICOS CRANEOFACIALES	Sí	Sí
CARDIOPATÍAS	**CIV resuelta**	**CIV y DAP**
PARIS TROUSSEAU	No	No
ANOMALÍAS OCULARES	Si	No
TRASTORNOS DE LA CONDUCTA	Sí	No
ANOMALÍAS RENALES Y UROGENITALES	**Sí**	**Sí**
CRISIS EPILÉPTICAS	No	No
ESTREÑIMIENTO	Sí	No
ESTENOSIS PILÓRICA	No	No
DISREGULACIÓN INMUNE	Sí	No
SEGUIMIENTO	Atención temprana, logopedia, psicología,	En atención temprana y en logopedia (disfagia)
TRATAMIENTO ACTUAL	Corticoides inhalados, antileucotrienos, fisioterapia respiratoria, inmunoglobulinas subcutáneas mensuales y metilfenidato	Corticoides

CONCLUSIONES Y COMENTARIOS

- **El principal diagnóstico diferencial incluye los síndromes de Turner y de Noonan.**
- **Aproximadamente, el 90% de los casos se producen por mutación de novo.**
- **Se requiere un manejo multidisciplinar debido a las múltiples alteraciones que pueden presentar. El seguimiento inmunológico y detección precoz de defectos inmunes es esencial por la mortalidad asociada a las complicaciones infecciosas. Asimismo, es fundamental la optimización del calendario vacunal.**
- **Existe una asociación de pacientes llamada 11q España que establece recomendaciones muy útiles para los familiares y profesionales.**