

SÍNDROME DE BERNARD SOULIER:

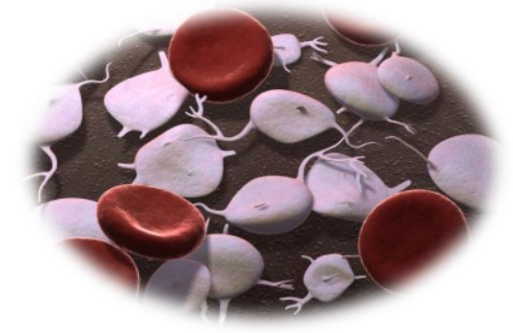
NUEVA VARIANTE GENÉTICA POR SECUENCIACIÓN ALTO RENDIMIENTO.

**Autores: Noelia Moreno Toro; Sofía Alperi García; Silvia González Garrido; Emilia Urrutia Maldonado;
Ortega Acosta, María José; Irene Peláez Pleguezuelos.**

DECLARACIÓN DE POTENCIALES CONFLICTOS DE INTERESES:

NO EXISTE CONFLICTO DE INTERESES

DESCRIPCIÓN CASO CLÍNICO



- Niña de 12 años en la actualidad.

Hematomas desde
inicio gateo.

2 años

4 años

Plaquetas 4000/mm³. VPM normal →
Diagnóstico de trombocitopenia inmune primaria en contexto de infección por VEB.

Corticoides
Inmunoglobulinas

RESPUESTA PARCIAL
VPM 19
Máximo valor 50000/mm³ plaquetas en el seguimiento.

Estudio trombopenia hereditaria y función plaquetaria:
Citometría de flujo: ausencia de unión plaquetar a FvW con ristocetina y Western Blot déficit de GPIIb-GPIX

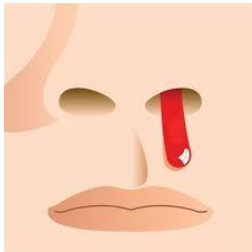
**SÍNDROME
BERNARD
SOULIER**

SÍNDROME BERNARD SOULIER

ENFERMEDAD RARA:
HERENCIA
AUTOSÓMICA RECESIVA

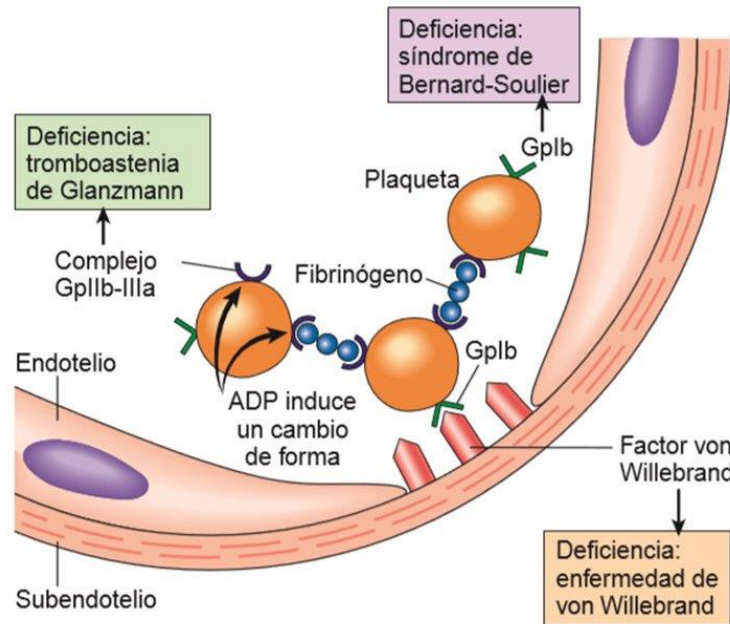
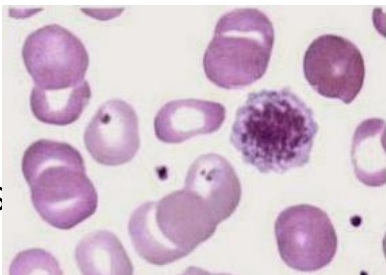
DISFUNCIÓN ADHESIÓN
PLAQUETARIA

Sangrado
mucocutáneo



Disminución
adhesión con
ristocetina

Trombopenia
con plaquetas
gigantes



Alteraciones genéticas del complejo de glicoproteína (GP)Ib/IX /V

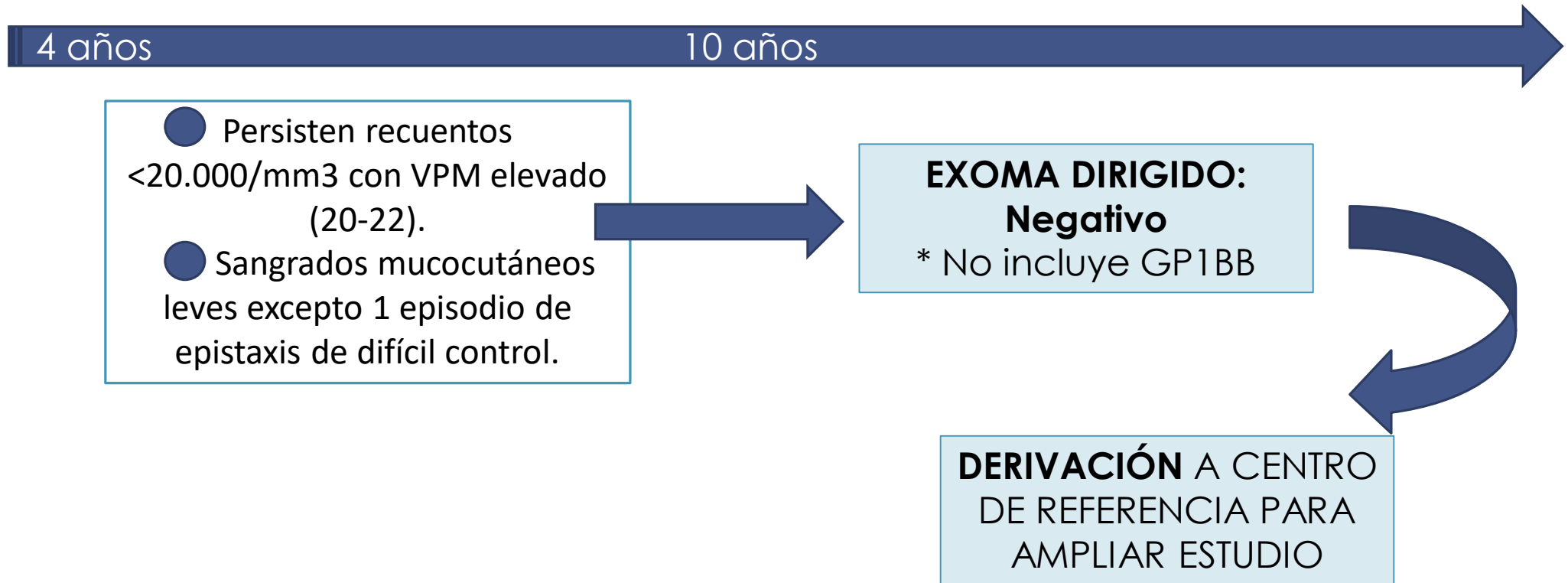
- **Requerido para la unión al factor Von Willebrand (FvW).
- **Mutaciones principalmente en GP1BA, GP1BB y GP9.

Nuevas técnicas de biología

molecular → nuevas mutaciones:

- Conocer mejor la fisiopatología de la enfermedad.
- Correlación genética-fenotípica.
 - Mejor manejo.

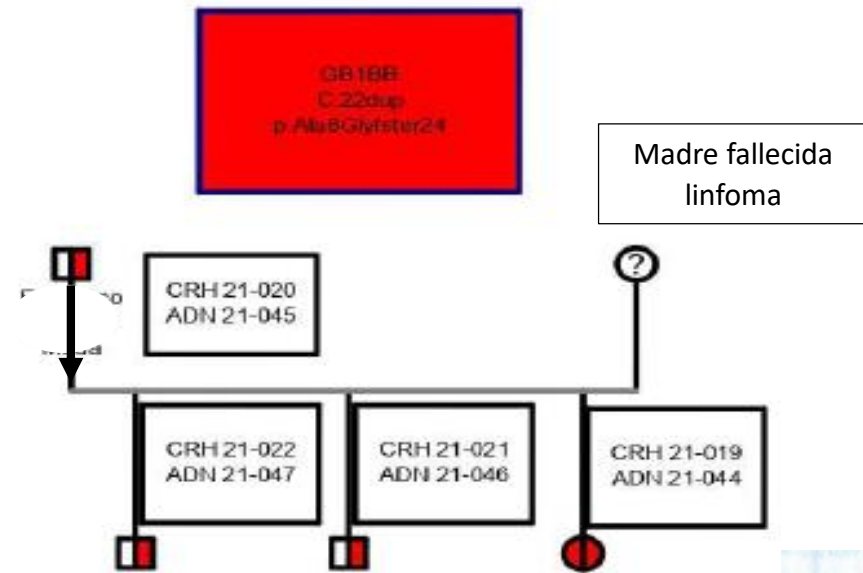
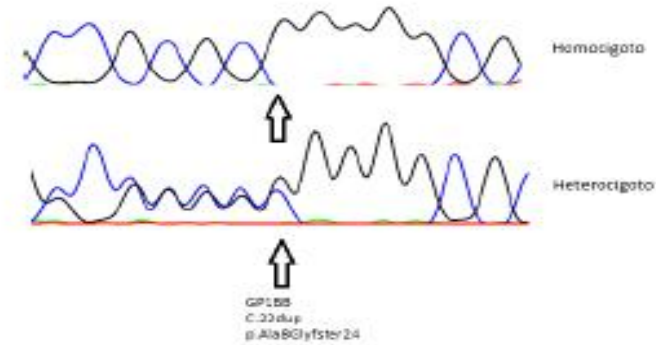
CONTINUACIÓN CASO CLÍNICO



ESTUDIO EN CENTRO DE REFERENCIA

- TECNOLOGÍA DE SECUENCIACIÓN DE ALTO RENDIMIENTO (HTS):

Homocigosis variante genética C.22DUP[P.Ala8Glyfster24] en GP11B que codifica para la glicoproteína Ib β del complejo GPIbIX, principal receptor plaquetario del FvW.



ESTUDIO EN CENTRO DE REFERENCIA

		WBC ($\times 10^9/L$)	RBC ($\times 10^{12}/L$)	Hb (g/dL)	Hto (%)	Plaquetas ($\times 10^9/L$)	VPM
PACIENTE	21-068	4.14	4.79	13.7	42.0	8	-
PADRE	21-069	7.26	5.72	17.0	52.5	51	14.4*
HERMANO	21-070	6.25	5.24	15.5	47.0	105	14.1
HERMANO	21-071	6.49	5.52	16.6	49.4	134	13.0
CONTROL PARALELO	21-072	5.38	4.84	13.8	42.0	243	10.9
TABLA 1. VALORES HEMOGRAMA FAMILIA DE PACIENTE AFECTA SBS							

**Homocigosis variante genética
C.22DUP[P.Ala8Glyfster24] en
GP11B**

CONCLUSIÓN

- En nuestro caso se detecta una nueva variante genética:
C.22DUP[P.Ala8Glyfster24] en GP11B **no detectada previamente en ningún paciente afecto de SBS.**
- Gracias a las nuevas técnicas de secuenciación se detectan nuevas alteraciones genéticas que permiten tipificar mejor la fisiopatología de diversas patologías; favoreciendo una mayor correlación clínico-genética, un buen manejo terapéutico, guías de seguimiento individualizadas y consejo genético.

GRACIAS