

BOHRING-OPITZ, UNO MÁS DE LOS 60 CASOS REGISTRADOS EN EL MUNDO

Inés Machí Castañer, Francisco Javier Aguirre Rodríguez, María Luisa Egea Giménez, María del Mar Guzmán Vizcaíno, Andrea Baamonde Andrade, Belén González de Prádena
Hospital Universitario Torrecárdenas, Almería

INTRODUCCIÓN

El síndrome Bohring-Opitz se caracteriza por:

- Crecimiento intrauterino retardado
- Rasgos craneofaciales (microcefalia, fontanela anterior pequeña, nevus flameus frontal, hirsutismo, sinofridia, arcos supraciliares hipoplásicos, hipertelorismo, retrognatia, alteraciones palatinas, cataratas...)
- “Postura del BOS”: flexión de hombros y codos asociada a desviación cubital de dedos y camptodactilia.
- Retraso neurológico grave
- Crisis convulsivas que responden bien a tratamiento
- Vómitos cíclicos que mejoran con la edad
- Parece haber riesgo aumentado de padecer tumor de Wilms
- Diagnóstico: Características fenotípicas + estudio genético (50% mutaciones de novo en heterocigosis en ASXL1, en el cromosoma 20q11.21, necesario para el mantenimiento de los genes Hox, herencia AD)

RESUMEN DEL CASO

- Eco prenatal semana 11: aumento del pliegue transnucal. RNT 39+3 SG y 2590g
- Derivada por sospecha de coartación de aorta, DAP y CIA asociados a dismorfias faciales



Exploración

Peso en p5, talla en p8 y PC en p8. Facies dismórfica, orejas de implantación bajas, cuello corto y aracnodactilia



Estudio

Se descarta CoA. Se confirma DAP de gran tamaño. Presenta luxación de cadera bilateral. Estudio genético muestra mutación en heterocigosis en gen ASXL1, asociado al síndrome de Bohring-Opitz



Evolución

Desde las dos semanas vómitos frecuentes. Actualmente tiene 3 años, tiene las dismorfias típicas y la postura de BOS, no ha iniciado la marcha liberada y ha precisado de cirugía de cataratas, cirugía antirreflujo y es portadora de gastrostomía. Tiene episodios de tos refractarios a tratamiento. A los 2 años y medio en ecografía de control se detecta tumor de Wilms bilateral.

CONCLUSIONES Y COMENTARIOS

Los niños con esta enfermedad tienen muy típicamente la postura de BOS y microcefalia, además de muchas otras dismorfias. El diagnóstico es clínico y genético. Es importante publicar los casos de pacientes con enfermedades raras debido a su infrecuencia y la variabilidad entre pacientes, facilitaría el camino para llegar a un diagnóstico e iniciar el seguimiento y terapias necesarias.