

INFORMACIÓN ARTÍCULO

Palabras clave

Enfermedades Raras;
Discapacidad Intelectual;
Epilepsia;
Mutación Missense

Correspondencia:

Mariana Machado Castillo
marianamachadok@gmail.com

Cómo citar: Machado-Castillo M, Castillo A, Contreras G. Síndrome de Nicolaides – Baraitser con variante patogénica de novo en el gen SMARCA2: reporte de caso. *Iatreia* [Internet]. 2023;36(2 Supl):69-70.



Copyright: © 2023
Universidad de Antioquia.

Síndrome de Nicolaides – Baraitser con variante patogénica de *novo* en el gen SMARCA2: reporte de caso

Mariana Machado-Castillo¹, Adriana Castillo², Gustavo Contreras²

¹ Estudiante de Medicina. Escuela de Medicina. Facultad de Salud. Universidad Industrial de Santander. Bucaramanga, Colombia.

² Docente. Escuela de Medicina. Facultad de Salud. Universidad Industrial de Santander. Bucaramanga, Colombia.

RESUMEN

Introducción: El síndrome de Nicolaides – Baraitser (NCBS) (OMIM #601358) es una enfermedad poco frecuente, con una prevalencia menor a 1 en 1'000.000 de habitantes, caracterizada por: retraso en el neurodesarrollo y discapacidad intelectual, epilepsia de inicio temprano, cabello escaso y facies de toscas características. Su diagnóstico se realiza si se identifica una variante heterocigota patogénica en el gen SMARCA2, en un individuo con fenotipo sugestivo.

Reporte de caso: se presenta el caso de una adolescente, con antecedente de consanguinidad parental, que es remitida desde neonatología por microcefalia, hipotonía leve generalizada, hipertriosis y sinofris. Allí se descartan anomalías cromosómicas y estructurales, por lo cual, se mantiene en seguimiento. En controles posteriores se evidencia retraso en el neurodesarrollo y discapacidad intelectual moderada, peso y talla bajos para la edad, y cabello escaso, por lo que se ordena un exoma clínico en trío, que reporta una variante c.3476G>A heterocigota patogénica en el gen SMARCA2, realizándose se el diagnóstico de NCBS.

Discusión: hasta el momento, se han descrito menos de 100 casos de NCBS en el mundo, de modo que este es el segundo caso reportado en Colombia y Latinoamérica, caso en el cual, además, la paciente presenta la mayoría de manifestaciones típicas de la enfermedad, excepto epilepsia, a pesar de que la variante se relaciona con un mayor riesgo de esta.

Conclusiones: debido a la baja prevalencia del síndrome clínico y su asociación con epilepsia, es importante tener una sospecha clínica que permita hacer un diagnóstico y seguimiento adecuados, especialmente de la aparición de crisis epilépticas.

REFERENCIAS

1. An Online Catalog of Human Genes and Genetic Disorders (OMIM) Database [Internet]. Baltimore (MD); Johns Hopkins University (US): 2023.[Consultada 2023 Abr 25]. Disponible en: <https://www.omim.org/entry/601358>
2. Sousa SB, Hennekam RC, the Nicolaides–Baraitser Syndrome International Consortium. Phenotype and genotype in Nicolaides–Baraitser syndrome. *Am J Med Genet* [Internet]. 2014;166(3):302–14. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31409>

3. Zhang X, Chen H, Song Y, Chen Z, Liu X, Rong P, et al. Ten-year follow-up of Nicolaides-Baraitser syndrome with a de novo mutation and analysis of 58 gene loci of SMARCA2-associated NCBRS. *Mol Genet Genomic Med.* 2022 Sep;10(9):e2009. <https://doi.org/10.1002/mgg3.2009>
4. Van Houdt JK, Nowakowska BA, Sousa SB, Van Schaik BD, Seuntjens E, Avonce N et al. Heterozygous missense mutations in SMARCA2 cause Nicolaides-Baraitser syndrome. *Nat Genet [Internet].* 2012;44(4):445–9. <https://doi.org/10.1038/ng.1105>
5. Sánchez AI, Rojas JA. A SMARCA2 Mutation in the First Case Report of Nicolaides-Baraitser Syndrome in Latin America: Genotype-Phenotype Correlation. *Case Rep Genet [Internet].* 2017;2017:8639617. <https://doi.org/10.1155/2017/8639617>