

Síndrome de Werner: a propósito de un caso probable

Werner's syndrome, about a probable case

**María A. Acosta-Aragón PhD¹,
Marco F. Sierra-Zúñiga MD²,
Nelson F. Sotelo-Muñoz MD³**

Resumen: el síndrome de Werner es una patología poco frecuente, de herencia autosómica recesiva, caracterizado por signos de envejecimiento prematuro y tendencia a desarrollar tumores malignos. El diagnóstico de esta enfermedad es principalmente clínico, con hallazgos predominantes como talla baja y envejecimiento precoz. En este artículo se presenta el caso de un paciente de 49 años de edad, con signos tempranos de envejecimiento desde los 15 años y aterosclerosis temprana asociada, que lo lleva a amputación quirúrgica de extremidad inferior derecha. De acuerdo con los criterios diagnósticos del síndrome de Werner este es el primer caso probable en el suroccidente colombiano.

Palabras clave: progeria en el adulto, síndrome de Werner, envejecimiento prematuro, tumores malignos, atrofia muscular, manejo de caso.

Acosta-Aragón MA, Sierra-Zúñiga MF, Sotelo-Muñoz NF. Síndrome de Werner: a propósito de un caso probable. *Medicina & Laboratorio* 2017; 23: 485-492.

¹ Médica y Cirujana, MSc en Biología, área Genética Clínica, PhD en Genética de Poblaciones Humanas y Genética Forense. Profesora titular, Departamento de Pediatría, Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad del Cauca. Popayán, Colombia. Correo electrónico: morin1924@gmail.com

² Médico y cirujano, residente en Pediatría, Departamento de Pediatría, Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad del Cauca. Popayán, Colombia.

³ Médico Interno, Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad del Cauca, Popayán, Colombia.

Conflicto de intereses: los autores declaran que no tienen conflicto de intereses.

Medicina & Laboratorio 2017; 23: 485-492

Módulo 21 (Casos Clínicos), número 20. Editora Médica Colombiana S. A. 2017.

Recibido el 15 de mayo de 2017; aceptado el 23 de octubre de 2017.

- drome (adult progeria): An affected mother and son presenting with resistant psychosis. *Compr Psychiatry*; 42: 508-510.
15. **Palombo M, Monroy S, Achenbach R.** Síndrome de Werner: Dos nuevos casos. *Rev argent dermatol* 2010; 91: 00-00.
 16. **Lauper JM, Krause A, Vaughan TL, Monnat RJ, Jr.** Spectrum and risk of neoplasia in Werner syndrome: a systematic review. *PLoS One* 2013; 8: e59709.
 17. **Epstein CJ, Martin GM, Schultz AL, Motulsky AG.** Werner's syndrome a review of its symptomatology, natural history, pathologic features, genetics and relationship to the natural aging process. *Med (Baltimore)* 1966; 45: 177-221.
 18. **Goto M.** Hierarchical deterioration of body systems in Werner's syndrome: implications for normal ageing. *Mech Ageing Dev* 1997; 98: 239-254.
 19. **Huang S, Lee L, Hanson NB, Lenaerts C, Hoehn H, Poot M, et al.** The spectrum of WRN mutations in Werner syndrome patients. *Hum Mutat* 2006; 27: 558-567.
 20. **Hisama FM, Kubisch C, Martin GM, Oshima J.** Clinical utility gene card for: Werner Syndrome - Update 2014. *Eur J Hum Genet* 2015; 23: 891.
 21. **Bravo-Gallego LY, Teherán-Bravo JM, Pantoja-Chamorro FI, Díaz-Castro R, Acosta-Aragón MA.** Factores asociados a anomalías congénitas en neonatos del Cauca. *Pediatría* 2012; 45: 47-58.

Abstract: *Werner syndrome is a rare, autosomal recessive pathology, characterized by signs of premature aging and tendency to develop malignant tumors. The diagnosis is principally clinical, with predominating findings as short stature and precocious aging. In this article, it's presented the case of a 49-year-old patient with early signs of aging from the age of 15 years and associated early atherosclerosis that leads to the right lower limb surgical amputation. According to the diagnostic criteria of Werner syndrome, this is the first probable case in the Colombian Southwest.*

Key words: *Adult progeria, Werner syndrome, premature aging, malignant tumors, muscular atrophy, case management.*



Basílica de Santa María de Guadalupe.
Ciudad de México, México.
Carlos Alberto Lozano M. carlos.lozano@iatm.com.co