

# Síndrome Jarcho-Levin

## Hoja Informativa

El síndrome Jarcho-Levin es una condición genética hereditaria, caracterizada por una combinación de estatura corta (enanismo de tronco corto), malformaciones de las vértebras (huesos de la columna vertebral) de las costillas, y problemas respiratorios debidos a la deformidad de la cavidad torácica. En muchos casos, el abdomen puede ser prominente y los brazos y las piernas pueden parecer inusualmente largos. Existen dos clasificaciones de este síndrome: la disostosis espondilotorácica y la disostosis espondilocostal, que varían en severidad. Se estima que todos los años nacen unos 5 bebés con el síndrome Jarcho-Levin en Puerto Rico. Esto quiere decir que aproximadamente 1 de cada 8,500 bebés nace anualmente con el síndrome Jarcho-Levin.

### Condiciones Asociadas

Los niños con el síndrome Jarcho-Levin también pueden padecer enfermedades congénitas del corazón, anomalías del tracto anal y urogenital, anomalías de las extremidades, tortícolis (contracción sostenida de los músculos del cuello que hacen que se incline la cabeza) y hernias.

### Causas y Factores de Riesgo

Este síndrome es causado por la presencia de copias no funcionales de genes específicos, heredadas de uno o ambos padres. Aún se continúan investigando los genes específicos que ocasionan este síndrome.

- Cuando la condición es autosómica recesiva ambos padres tienen que ser portadores de un gen no funcional, para que ocurra la condición.
  - Cuando ambos padres son portadores de una copia correcta y otra no funcional del gen, existe un 25% de probabilidad de tener un bebé con el síndrome Jarcho-Levin.
  - Cuando ambos padres tienen el síndrome Jarcho-Levin, todos sus hijos tendrán el síndrome.
  - Cuando un padre tiene el síndrome Jarcho-Levin y el otro es portador de una copia correcta y otra no funcional del gen, existe un 50% de probabilidad de tener un bebé con el síndrome.
- Cuando la condición es autosómica dominante al menos uno de los padres debe tener la condición, para que ocurra la condición.
  - Cuando un padre tiene el síndrome Jarcho-Levin y el otro no está afectado, existe un 50% de probabilidad de tener un bebé con el síndrome.
  - Cuando ambos padres tienen el síndrome Jarcho-Levin, existe un 75% de probabilidad de tener un bebé con el síndrome.

### Diagnóstico

El síndrome Jarcho-Levin se puede diagnosticar durante el embarazo o después de que nace el bebé mediante un examen físico. Durante el embarazo, se puede diagnosticar mediante un sonograma durante el segundo o tercer trimestre. En bebés con tronco corto, tan pronto nacen se debe realizar una radiografía de tórax.

## Tratamiento

Los niños con el síndrome Jarcho-Levin necesitan atención médica inmediata para el manejo de posibles problemas respiratorios. Se debe ofrecer un manejo continuo para evitar infecciones respiratorias. Existe la alternativa de cirugías ortopédicas que pueden mejorar la calidad de vida de estos niños.

## Complicaciones a largo plazo

Los niños con el síndrome Jarcho-Levin tienen una inteligencia normal y con la asistencia médica adecuada serán capaces de crecer y llevar una vida plena y productiva. El pronóstico para estos niños varía dependiendo de la severidad de la condición. La supervivencia de los niños con displasia espondilotorácica es usualmente buena y mayor que la de niños con displasia espondilocostal, ya que estos niños tienden a tener más problemas respiratorios.

### Para más información:

Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos  
Departamento de Salud de Puerto Rico  
Tel: (787) 765-2929 X-4573 // Fax: (787) 764-4259  
*e-mail: [defectoscongenitos@salud.gov.pr](mailto:defectoscongenitos@salud.gov.pr)*  
*[www.salud.gov.pr/Programas/CampanaAcidoFolico](http://www.salud.gov.pr/Programas/CampanaAcidoFolico)*

Somos Team Jarcho Levin  
Tel: (787) 379-2029  
*e-mail: [administrador@jarcholevin.org](mailto:administrador@jarcholevin.org) o [nereidam744@gmail.com](mailto:nereidam744@gmail.com)*  
*[www.jarcholevin.org](http://www.jarcholevin.org)*

Asociación de Desórdenes Genéticos y Metabólicos de Puerto Rico  
*[www.geneticapur.org](http://www.geneticapur.org)*

Alianza para la Prevención de Defectos de Nacimiento  
*<http://alianzadefectosdenacimiento.yolasite.com>*

Asociación de Padres Pro-Bienestar de Niños con Impedimento (APNI)  
Tel: (787) 763-4665 // Fax: (787) 765-0345  
*[centroinfo@apnipr.org](mailto:centroinfo@apnipr.org)*  
*[www.apnipr.org](http://www.apnipr.org)*

### Fuente:

- Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, División Madres, Niños y Adolescentes, Secretaría Auxiliar de Salud Familiar, Servicios Integrados y Promoción de la Salud, Departamento de Salud de Puerto Rico.