

Síndrome de Yunis-Varon

Jorge Román Corona Rivera^{1*}

¹Servicio de Genética, División de Pediatría, Hospital Civil de Guadalajara «Dr. Juan I. Menchaca» y Centro de Registro e Investigación sobre Anomalías Congénitas (CRIAC), Instituto de Genética Humana «Dr. Enrique Corona Rivera», Centro Universitario de Ciencias de la Salud, Universidad de Guadalajara, Guadalajara, Jal.

Carta al editor:

Leí con interés el artículo publicado por Elizondo-Dueñaz, et al.¹ titulado: «Síndrome de Yunis-Varon», donde los autores presentan a un paciente masculino de 17 años con estatura baja, ojos prominentes, hiper-telorismo, dedos deformados, problemas de pronunciación, hombros encogidos, prominencia del hueso frontal, orejas displásicas, hundimiento del puente nasal, de los márgenes infraorbitarios, ausencia de piezas dentarias, paladar ojival y micrognatia. Radiológicamente, demostraron múltiples dientes sin brotar, ausencia de piezas dentarias permanentes e hipoplasia clavicular. Sin embargo, de manera respetuosa, considero que los datos clinicoradiográficos anteriormente asentados por Elizondo-Dueñaz, et al.¹ no son suficientes para sustentar el diagnóstico de síndrome Yunis-Varon (SYV), sobre todo por la descripción que hacen de las extremidades de su paciente. El SYV es una displasia cleidocraneal plus (OMIM #216340), siendo el componente plus la ausencia de pulgares y primeros ortejos, afalangia distal, anomalías ectodérmicas y un reservado pronóstico de vida. El SYV fue descrito originalmente en Colombia y se conocen 25 pacientes publicados a nivel mundial². En una revisión reciente³, encontramos que el SYV tiene un componente esquelético sistémico obligado, ya que el 100% de los casos estudiados radiográficamente presentan ausencia o hipoplasia de falanges distales, tanto en manos como en pies, y en el 95% de ellos, hipoplasia severa o ausencia de los pulgares y/o primeros ortejos y, además, la afectación esquelética incluye

la disostosis craneal y de clavículas, displasia de pelvis, junto a las anomalías acrales previamente mencionadas. El SYV también afecta frecuentemente al corazón y al sistema nervioso central, y se conocen solo pocos sobrevivientes a la infancia temprana, algunos de ellos con retraso psicomotor. Ya que el paciente publicado por Elizondo-Dueñaz, et al.¹ no presenta el componente plus característico del SYV, considero que el caso presentado corresponde más apropiadamente a una presentación típica de una displasia o disostosis cleidocraneal, entidad cuya etiología es autosómica dominante y cuyo pronóstico para la vida y la función son generalmente favorables, sobre todo si lo comparamos con el SYV, cuya herencia es autosómica recesiva y que tiene un muy diferente pronóstico y asesoramiento genético. Al día de hoy no se ha identificado el gen responsable del SYV, aunque seguramente será encontrado en un futuro próximo mediante técnicas actuales como el análisis de secuenciación exómica. Por el contrario, el gen RUNX2 ha sido recientemente identificado como responsable de la displasia cleidocraneal (OMIM #119600).

Bibliografía

1. Elizondo-Dueñaz R, Rivera-Silva G, Marcos-Abdala H, López-Altamirano M, Martínez-Menchaca HR. Síndrome de Yunis-Varon. Gac Méd Méx. 2012;148:81-2.
2. Yunis E, Varon H. Cleidocranial dysostosis, severe micrognathism, bilateral absence of thumbs and first metatarsal bone, and distal aphalangia: a new genetic syndrome. Am J Dis Child. 1980;134:649-53.
3. Corona-Rivera JR, Romo-Huerta CO, López-Marure E, Ramos FJ, Estrada-Padilla SA, Zepeda-Romero LC. New ocular findings in two sisters with Yunis-Varon syndrome and literature review. Eur J Med Genet. 2011;54:76-81.

Correspondencia:

*Jorge Román Corona Rivera
Centro de Registro e Investigación sobre Anomalías Congénitas (CRIAC)
Instituto de Genética Humana Dr. Enrique Corona Rivera
Centro Universitario de Ciencias de la Salud
Universidad de Guadalajara
Sierra Mojada, 950, Edificio P, Nivel 2
Col. Independencia, C.P. 44340, Guadalajara, Jal.
E-mail: rocorona@cuucs.udg.mx

Fecha de recepción de la carta: 14-06-2012

Fecha de aceptación de la respuesta: 22-06-2012