

Revista Mexicana de Pediatría

Volumen
Volume **71**

Número
Number **5**

Septiembre-Octubre
September-October **2004**

Artículo:

Síndrome de Langer-Giedion. Reporte de un caso clínico

Derechos reservados, Copyright © 2004:
Sociedad Mexicana de Pediatría, AC

Otras secciones de este sitio:

- ☞ Índice de este número
- ☞ Más revistas
- ☞ Búsqueda

Others sections in this web site:

- ☞ *Contents of this number*
- ☞ *More journals*
- ☞ *Search*



medigraphic.com

Síndrome de Langer-Giedion. Reporte de un caso clínico

(Langer-Giedion syndrome. A case report)

Jorge Arturo Aviña Fierro,* Manuel Ornelas Sánchez,** Eduardo Rosas Blum***

RESUMEN

Se presenta el caso de un lactante con dismorfia facial, braquidactilia y alteraciones en las extremidades, sugestivas de un síndrome tricorrinofalángico, que correspondió al tipo II. Se hace una descripción detallada y el análisis de las malformaciones somáticas y ortopédicas de este síndrome, poco frecuente, llamado de Langer-Giedion.

Palabras clave: Síndrome de Langer-Giedion, síndrome tricorrinofalángico, malformaciones congénitas.

SUMMARY

A clinical case of an infant patient with dysmorphia, brachydactilia and alterations in the extremities suggesting a tricho-rhino-phalangeal syndrome type II. The somatic malformations and orthopaedic characteristics found in this rare Langer-Giedion syndrome are reported.

Key words: Langer-Giedion syndrome, tricho-rhino-phalangeal syndrome, congenital malformations.

El síndrome tricorrinofalángico es una rara enfermedad hereditaria multisistémica, caracterizada por cabello delgado y escaso, facies inusual: con nariz bulbosa en forma de pera, y anormalidades en los dedos de las manos y pies; dedos anormalmente cortos con braquidactilia y encurvamiento. Además múltiples anormalidades de las epífisis que dan lugar a displasia esquelética y estatura corta. El síndrome tipo I fue inicialmente difundido por Giedion en 1966¹ y la variante de esta enfermedad, el tipo II, fue informada por Langer et al² en 1984, se conoce ahora como síndrome de Langer-Giedion.

La causa de esta malformación es una delección en el cromosoma 8, en el brazo largo (8q), en las regiones 24.11-24.13. Se le identifica como un síndrome de gen contiguo, pues hay varios genes localizados en estas regiones cromosómicas, y según la afectación de éstos habrá diferencias en las manifestaciones y en la severidad de éstas en el paciente. Los casos suelen ser esporádicos y los cam-

bios genéticos ocurren antes del periodo de la concepción. No es una enfermedad que sea heredada por sus padres.^{3,4}

CASO CLÍNICO

Se trata de una niña producto de la segunda gestación, a término, que cursó con amenaza de aborto durante el primer trimestre del embarazo. Después de este evento, el curso de la gestación fue aparentemente normal. Nació por cesárea iterativa por desproporcióncefalo-pélvica. Al nacimiento: Apgar 8-8, peso 2,430 g, talla 45 cm, se observó pie equino varo izquierdo. Familia: madre de 19 años de edad, padre de 23 años, una hermana de 2 años, todos sanos y sin antecedentes de malformaciones en las familias de los padres. El pie equino se manejó con aparato de yeso. Presentó infecciones respiratorias en forma repetitiva y a los tres meses se le descubrió una cardiopatía congénita por comunicación interauricular, observando, además, retraso en su crecimiento y desarrollo.

A los 15 meses de edad se hospitalizó por neumonía, encontrándose con múltiples malformaciones, severo retraso en su crecimiento y desarrollo, enanismo, con retraso mental moderado. Su peso era de 5,400 g, talla 66

* Investigación Clínica.

** Traumatología y Ortopedia.

*** Pediatría Médica.



Figura 1. Facies característica con nariz bulbosa en "forma de pera", filtrum largo, labio superior muy delgado, orejas prominentes de inserción baja. Cabello fino y escaso, cejas casi ausentes; hipertelorismo, fisura palpebral antimongoloide.



Figura 2. Manos pequeñas con dedos cortos e incurvados en flexión.

cm, la razón del segmento superior/inferior fue de 1.35:1. Se registró braquicefalia, facie inusual, cabello fino y escaso; frente amplia, hipertelorismo, fisura palpebral antimongoloide descendente, cejas casi ausentes, nariz ancha bulbosa, "en forma de pera", con engrosamiento del septum y alas de la nariz; raíz nasal muy ancha, orejas prominentes con inserción baja, filtrum largo, boca con labio superior muy delgado, labio inferior procidente, denti-



Figura 3. Mano izquierda con acortamiento de metacarpianos, braquidactilia y clinodactilia.



Figura 4. Mano derecha con displasia falángica, epífisis ensanchada en forma de cono.

ción: con dos incisivos centrales inferiores; maxilar inferior con micrognatia (*Figura 1*). Manos pequeñas con dedos cortos e incurvados en flexión, uñas de manos y pies hipo-plásicas; pie equino varo izquierdo (*Figura 2*). En tórax: soplo sistólico paraesternal izquierdo alto, grado III/VI.

El estudio radiológico mostró las anormalidades esque-léticas: manos con acortamiento de metacarpianos, bra-

quidactilia y clinodactilia, alteración displásica con epífisis falángica distal ensanchada en forma de cono, característica del síndrome tricorrinofalángico (*Figuras 3 y 4*). Además se confirmó el pie izquierdo en equino varo.

DISCUSIÓN

Este caso ilustra acerca de las manifestaciones clínicas del síndrome tricorrinofalángico. Orienta a considerar la posibilidad de una causa genética ante pacientes malformados con retraso de crecimiento y desarrollo, y que presentan cuadros infecciosos frecuentes. La investigación clínica del caso permitió confirmar el retraso en el crecimiento y desarrollo,^{5,6} la presencia de malformación cardiaca^{7,8} y defectos en sus extremidades, tal como ha sido informado por algunos autores.^{9,10} Con estos hallazgos se integró el diagnóstico de síndrome de Langer-Giedion, debido, probablemente, a la delección cromosómica en el cromosoma 8q.^{10,11}

Referencias

1. Giedion A. The tricho-rhino-phalangeal syndrome. *Helv Pediatr Acta* 1966; 21: 475-85.
2. Langer LO Jr, Krasikoff N, Laxova R et al: The tricho-rhino-phalangeal syndrome with exostoses (or Langer-Giedion syndrome). *Am J Med Genet* 1984; 19: 81-112.
3. Ludecke HJ, Wagner MJ, Nardmann J, La Pillo B, Parrish JE et al. Molecular dissection of a contiguous gene syndrome: localiza-
4. Hilton MJ, Gutierrez L, Zhang L, Moreno PA, Reddy M et al. An integrated physical map of 8q22-q24: use in positional cloning and deletion analysis of Langer-Giedion syndrome. *Genomics* 2001; 71: 192-199.
5. Fontaine G, Maroteaux P, Farriaux JP, Richard J, Roelens B. The tricho-rhino-phalangeal syndrome. *Arch Fr Pediatr* 1970; 27: 635-647.
6. Cottin S, Le Gall G, Lorgeas JM. Tricho-rhino-phalangeal syndrome. Four family cases. *Rev Rhum Mal Osteoartic* 1980; 47: 169-173.
7. Lambie L, de Ravel TJ. Trichorhino-phalangeal syndrome type II: case report. *East Afr Med J* 2000; 77: 57-59.
8. Gassel F, Gassel S, Perlick L, Schmitt O. Orthopedic considerations of trichorhinophalangeal syndrome type II. *Klin Padiatr* 2001; 213: 334-337.
9. Lievre JA, Camus JP. The tricho-rhino-phalangeal syndrome (2 cases). *Rev Rhum Mal Osteoartic* 1970; 37: 437-441.
10. Hilton MJ, Sawyer JM, Gutierrez L, Hogart A, Kung TC, Wells DE. Analysis of novel and recurrent mutations responsible for the tricho-rhino-phalangeal syndromes. *J Hum Genet* 2002; 47: 103-106.
11. Sanchis A. Síndrome de Langer-Giedion. *An Esp Pediatr* 1996; 45: 110.

Correspondencia:

Dr. Jorge Aviña Fierro.
Alberto Cossío 1432, Huentitán El Alto.
Tel. 33-3674-3701.
Guadalajara 44390.
avinafie@terra.com.mx

