

Revista Mexicana de Pediatría

Volumen **71**
Volume

Número **5**
Number

Septiembre-Octubre **2004**
September-October

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](#)

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, brachidactilia 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 anomalías en los dedos de las manos y pies; dedos anormalmente cortos con braquidactilia y encurvamiento. Además múltiples anomalías 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 desproporción cefalo-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, encontrándosele 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 hipoplásicas; pie equino varo izquierdo (*Figura 2*). En tórax: soplo sistólico paraesternal izquierdo alto, grado III/VI.

El estudio radiológico mostró las anomalías esqueléticas: manos con acortamiento de metacarpianos, bra-

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

DISCUSIÓN

Este caso ilustra acerca de las manifestaciones clínicas del síndrome tricorinofalángico. 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 cardíaca^{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 Paediatr 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: localization

- tion of the genes involved in the Langer-Giedion syndrome. *Hum Molec Genet* 1995; 4: 31-36.
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 Paediatr* 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. Orthopaedic 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 Paediatr* 1996; 45: 110.

Correspondencia:

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

