

J. González de Dios, M. Moya Benavent

An Esp Pediatr 1998;48:167-169.

Ampliación del espectro clínico del síndrome de Robinow

Introducción

Las características clínicas del síndrome de Robinow (SR), ya enumeradas en su descripción inicial⁽¹⁾, son: facies peculiar (que recuerda a un feto, de ahí que se le conozca también como síndrome de la cara fetal), displasia mesomélica de extremidades superiores (antebrazos cortos), hipoplasia genital (principalmente reseñable en varones), limitación del crecimiento corporal, y cariotipo normal.

Tras el análisis de los sucesivos casos descritos de esta entidad se aprecia como las características anteriores no son constantes y, como es común en dismorfología, aparecen diversas manifestaciones clínicas previamente no descritas. En una reciente revisión realizada en nuestro país⁽²⁾ los únicos datos presentes de forma constante en una serie de 48 casos eran la presencia de hipertelorismo, nariz corta y braquimelia.

No existen marcadores bioquímicos, radiológicos ni genéticos que identifiquen el SR, por lo que el diagnóstico está basado en los hallazgos morfológicos.

Presentamos el caso de una niña en seguimiento desde el período neonatal por facies peculiar y cardiopatía congénita, en el que se evidencia retraso psicomotor a partir de los 6 meses de vida. La displasia mesomélica de extremidades superiores e inferiores, patente a partir de los 2 años, nos sirvió para orientar el diagnóstico de SR. El objetivo de nuestra comunicación es reseñar algunas manifestaciones clínicas fundamentales en nuestra paciente y que viene a ampliar el espectro clínico del SR.

Observación clínica

Recién nacida mujer de 18 días de vida que ingresa en la Unidad Neonatal para estudio de soplo sistólico. Es la primera hija de unos padres jóvenes, sanos, no consanguíneos, sin antecedentes familiares de interés. Embarazo y parto normal a las 40 semanas de gestación, con somatometría al nacimiento (peso, talla y PC) en percentil 50.

Al ingreso se aprecia un soplo pansistólico 3/6 en borde esternal izquierdo, irradiado en barra, con leve taquicardia, polipnea y tiraje subcostal, sin cianosis. Llama la atención la pre-

sencia de una facies peculiar, con importante hipertelorismo, nariz corta con raíz nasal ancha, frente ancha, filtrum largo, paladar ojival y orejas de implantación baja; se percibe clinodactilia del 5º dedo de ambas manos y 4º y 5º dedos del pie izquierdo supraaductus.

En la Rx de tórax se aprecia cardiomegalia y plétora moderada, detectándose en la ecocardiografía una comunicación interventricular (CIV) a nivel del septo membranoso anterior. El resto de exploraciones complementarias (analítica, ecografía cerebral y abdominal, Rx de esqueleto, estudio de infección connatal y cariotipo) realizadas durante el ingreso han resultado normales o negativas.

Se inicia tratamiento con digital, asociándose al 2º mes de vida diuréticos orales, por empeoramiento de su insuficiencia cardíaca. En revisiones periódicas se aprecia un aceptable control clínico, pero persiste la mala curva ponderal. A partir de los 17 meses inicia mejoría cardiológica y ponderal, lo que se corresponde ecográficamente con el cierre progresivo de la CIV; se retira la medicación a los 20 meses, persistiendo el soplo sistólico sin sintomatología cardíaca asociada.

Desde los 6 meses de vida se aprecia hipotonía axial, haciéndose especialmente significativo el retraso psicomotor a partir de los 9 meses, momento en el que se remite a Rehabilitación. El retraso motor es evidente (consigue sedestación a los 12 meses, bipedestación a los 24 meses, deambulación a los 36 meses, con etapa previa de desplazamiento mediante movimientos de reptación), con menor retraso psíquico, que es más llamativo por el retraso en la adquisición del lenguaje (a la edad actual de 4,5 años no emite palabras, siendo su nivel de comunicación a partir de sonidos guturales). En resonancia magnética cerebral realizada a los 2,5 años se aprecia ventriculomegalia de ventrículos laterales y tercer ventrículo, con edema periventricular y cavum septum pellucidum (Fig. 1).

Los rasgos fenotípicos siguen siendo evidentes durante el seguimiento, asociándose a los rasgos faciales previamente descritos la presencia de retromicrognatia y boca triangular (Figs. 2-4). Hacia los 2 años de edad se hace patente la presencia de manos, piernas y pies pequeños, con una desproporción llamativa con el resto del cuerpo. En estos momentos el peso (12.340 g) y la talla (85,5 cm) se encuentran en percentil 50 para su edad.

Asimismo, durante el seguimiento se han detectado la siguientes anomalías:

- Alteraciones oculares: embriotoxon posterior con disge-

Departamento de Pediatría. Hospital Universitario «San Juan». Facultad de Medicina. Universidad de Alicante.

Correspondencia: J. González de Dios. C/ Prof. Manuel Sala 6, 3º A. 03003 Alicante.

Recibido: Febrero 1997

Aceptado: Junio 1997

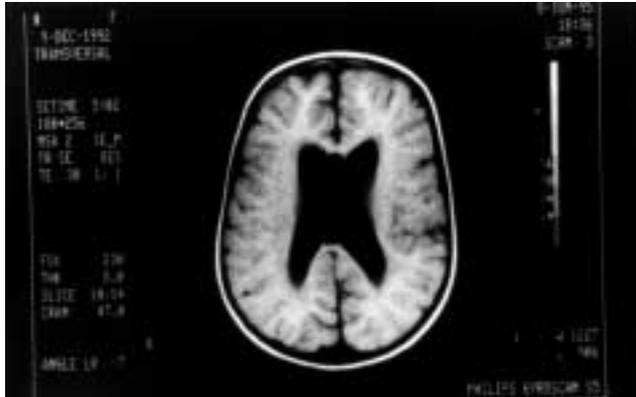


Figura 1. Resonancia magnética cerebral: dilatación del tercer ventrículo y ventrículos laterales.



Figura 3. Facies peculiar: hipertelorismo, raíz nasal ancha, filtrum largo, boca triangular, retromicrognatia, orejas de implantación baja.



Figura 2. Aspecto general de la paciente en la que son patentes los rasgos faciales y la desproporción entre el tamaño de pies y manos con el resto del cuerpo.

nesia iridiana bilateral y pupilas hiporreactivas, y alteraciones pigmentarias de retina (principalmente en mácula de ojo derecho).

- Alteraciones auditivas: hipoacusia de transmisión bilateral moderada en estudio de potenciales evocados auditivos a los 2 y 2,5 años, confirmado por audiometría.

- Alteraciones ortopédicas: pies talo-valgos, precisando zapatos ortopédicos; en Rx de caderas presenta disminución de la cabeza femoral izquierda con fragmentación del núcleo epifisario.

En la última revisión realizada a los 4,5 años el problema más importante de la niña es el retraso en el área del lenguaje y su evolución psicomotriz. Persiste el soplo sistólico, sin sintomatología cardíaca asociada. Se aprecia malposición dentaria. El crecimiento pondoestatural es normal: peso = 17.600 g (P50-75) y talla = 101 cm (P50).

Discusión

Nuestra paciente ha seguido controles periódicos en Consultas Externas para estudio de síndrome dismórfico no filiado con retraso psicomotor y cardiopatía congénita. La presencia de ma-

nos y pies pequeños se ha considerado como el signo clínico que orientó al diagnóstico de SR, si bien este hallazgo se hizo evidente a la edad de 2 años. El SR se suele clasificar en los textos de Dismorfología⁽³⁾ dentro de las entidades con anomalías faciales y retraso moderado de talla (junto al síndrome de Smith-Lemli-Opitz, síndrome de Williams, síndrome de Noonan, síndrome de Aarskog, síndrome de Opit, etc.), no siendo fácil identificar nuestro caso en un principio, dado que no presentó talla baja.

Nuestra paciente presenta los rasgos de la facies peculiar descritos en el SR: frente voluminosa y cara relativamente pequeña con hipertelorismo y raíz nasal ancha, nariz corta con narinas antevertidas y filtrum largo, boca triangular y retromicrognatia moderada, y orejas de implantación baja.

Aunque la displasia mesomélica se describe en extremidades superiores, con braquidactilia y clinodactilia del 5º dedo, nuestra paciente presenta además displasia mesomélica de extremidades inferiores. Es más, incluso llega a manifestarse evolutivamente una desproporción entre hemicuerpo superior e



Figura 4. Manos pequeñas y clinodactilia del quinto dedo.

inferior, éste de menor tamaño debido a la presencia de piernas y pies pequeños.

En nuestro caso, la cardiopatía congénita ha constituido el diagnóstico fundamental en el primer semestre, y el retraso psicomotor a partir de este momento.

Las alteraciones cardíacas en el SR oscilan, según las series, entre el 6 y 16%; predominan las cardiopatías por obstrucción a la salida del ventrículo derecho y los defectos septales. Algunos autores⁽⁴⁾ recomiendan realizar un examen cardiológico completo a todos los pacientes diagnosticados de SR. En la mayoría de los casos de SR publicados no se ha objetivado retraso mental, o bien el retraso psicomotor es poco importante⁽⁵⁾. Al igual que otros autores⁽²⁾, pensamos que las manifestaciones neurológicas están relacionadas con el cuadro malformativo del SR, siendo posible observar diferentes alteraciones morfológicas en los estudios de neuroimagen, tal como en la resonancia magnética cerebral de nuestra paciente. La cardiopatía congénita y

el retraso psicomotor son los factores pronósticos más importantes del SR, siendo unas manifestaciones inconstantes pero que pueden ensombrecer las expectativas de vida de estos niños.

Nuestra paciente no presentaba talla baja ni hipoplasia genital, datos reseñados en la descripción inicial del SR⁽¹⁾, aunque no presente en todos los casos descritos. En este sentido es especialmente significativo la ausencia de talla baja, dato por otro lado también presente en el 22% de los casos recopilados por M.T. Díaz López y cols.⁽²⁾. Sin embargo, detectamos algunas alteraciones oculares, auditivas y ortopédicas no previamente reseñadas en el SR y que pensamos pueden formar parte del espectro clínico de esta entidad. En este sentido en la literatura se han ido describiendo casos de SR con distintos hallazgos previamente no referidos⁽⁶⁻⁸⁾.

Esta heterogeneidad clínica se añade a la heterogeneidad genética del SR, lo que dificulta su diagnóstico y también el consejo genético. Se han descrito casos con mecanismo de transmisión autosómico dominante⁽⁹⁾, autosómico recesivo⁽¹⁰⁾ y casos esporádicos.

La descripción de nuestro caso viene a ampliar el espectro clínico del SR, destacando por su importancia pronóstica el papel de la cardiopatía congénita y retraso psicomotor.

Bibliografía

- 1 Robinow M, Silverman FN, Smith H. A newly recognized dwarfing syndrome. *Am J Dis Child* 1969; **117**:645-651.
- 2 Díaz López MT, Lorenzo Sanz G, Quintana Castilla A, Esteve de Pablo C, Aparicio Meix JM. Síndrome de Robinow: Presentación de una familia con transmisión autosómica dominante. *An Esp Pediatr* 1996; **44**:520-523.
- 3 Simith DW. Recognizable patterns of malformation. (C) Moderate short stature, facial, ± genital. En: Recognizable patterns of human malformation. Genetic, embryologic and clinical aspects. Philadelphia: Ed. W.B. Saunders Co, 3th ed., 1982: 98-11.
- 4 Webber S, Wargowski D, Chitayat D, Sandor G. Congenital heart disease and Robinow syndrome. Coincidence or an additional component of the syndrome? *Am J Med Genet* 1990; **37**:519-521.
- 5 Pascual Castroviejo I. Síndromes dismórficos con retraso mental. En: Neurología infantil (tomo II). Barcelona: Ed. Científico-médica, 1983: 1555-1590.
- 6 Turpenny P, Thwaites R. Dwarfism, rhizomelic limbs shortness and abnormal face: New short stature syndrome sharing some manifestations with Robinow syndrome. *Am J Med Genet* 1992; **42**:724-727.
- 7 Wiens L, Strickland D, Sniffen B, Warady B. Robinow syndrome: Report of two patients with cystic kidney disease. *Clin Genet* 1990; **34**:481-484.
- 8 Nazer H, Thirumazhisai G, Sakati N, Nyham W. Concurrence of Robinow syndrome as Cliger-Najjar syndrome in two offspring of first cousins. *Am J Med Genet* 1990; **37**:516-518.
- 9 Wallee L, Van Neron PY, Ferraz M y cols. Robinow syndrome with dominant transmission. *Arch Fr Pediatr* 1982; **39**:447-448.
- 10 Teebi A. Autosomal recessive Robinow syndrome. *Am J Med Genet* 1990; **35**:64-68.