

Síndrome de Larsen

Oscar Suárez Requena *
Germán E. Silva Sarmiento **

Se presenta un caso de Síndrome de Larsen estudiado en el Hospital del Niño "Dr. Rodolfo Nieto Padrón", del estado de Tabasco. Se encontraron evidencias clínicas características tales como: eminencia frontal prominente, hipertelorismo, puente nasal plano y deprimido, implantación nasal amplia; luxaciones de las articulaciones gleno-humeral, codo, caderas y rodillas.

Mediante estudios radiológicos se determinaron las múltiples alteraciones articulares existentes; se practicó estudio electrocardiográfico y ecocardiográfico, con el fin de establecer la presencia de malformaciones cardiovasculares, no pudiendo ser demostradas.

En este artículo se indican los elementos y métodos que se reunieron para establecer el diagnóstico. Así mismo, se hace una revisión, de las características asociadas con este síndrome, referidas en otras publicaciones. Síndrome de Larsen; Enfermedades óseas; luxaciones articulares múltiples

INTRODUCCION

El Síndrome de Larsen es un padecimiento raro de displasia esquelética, que tiene como manifestaciones frecuentes facies poco usual con frontal prominente, puente nasal plano y deprimido e hipertelorismo; múltiples dislocaciones, especialmente de los codos, caderas y rodillas, que aparentemente resultan de un trastorno mesenquimal generalizado que compromete el tejido conectivo.

* Médico Ortopedista adscrito al Servicio de Cirugía.

** Médico Residente segundo año de Pediatría.

Hospital del Niño "Dr. Rodolfo Nieto Padrón", Villahermosa, Tabasco, México.

Solicitud de sobretiros: Dr. Oscar Suárez-Requena, Servicio de Cirugía, Hospital del Niño "Dr. Rodolfo Nieto Padrón"

Avenida Gregorio Méndez # 2832, C.P. 86100, Villahermosa, Tabasco, México.

Hay evidencias de heterogeneidad genética con modos de transmisión autosómica dominante y autosómica recesiva.

Después de la descripción del síndrome por Larsen y col en 1950,¹ se han informado en la literatura otras anomalías asociadas tales como lesiones aórticas, valvulares, auditivas, oculares y malformaciones de la úvula y/o paladar.

Se insiste en la necesidad de un tratamiento ortopédico oportuno, intensivo y continuado, con participación de otras especialidades médico-quirúrgicas, eminencia en el manejo integral de estos pacientes.

PRESENTACIÓN DEL CASO CLÍNICO

N.H.M. Sexo femenino, de un año de edad, originario de Comalcalco, Tabasco. Producto de gesta 4, embarazo de término, parto eutócico, neonatal inmediato normal, se ignora, peso al nacer. Antecedentes heredofamiliares: dos hermanos vivos sin alteraciones, el segundo producto mortinato, ignorándose la causa y sólo hay consignado que presentaba ausencia de tres dedos de la mano derecha.

Se refiere la presencia de las alteraciones faciales y articulares desde el nacimiento, lo que motivó su consulta a los dos meses de edad;



Figura 1. Facies de la paciente

desafortunadamente, la paciente volvió a la institución hasta el año de edad.

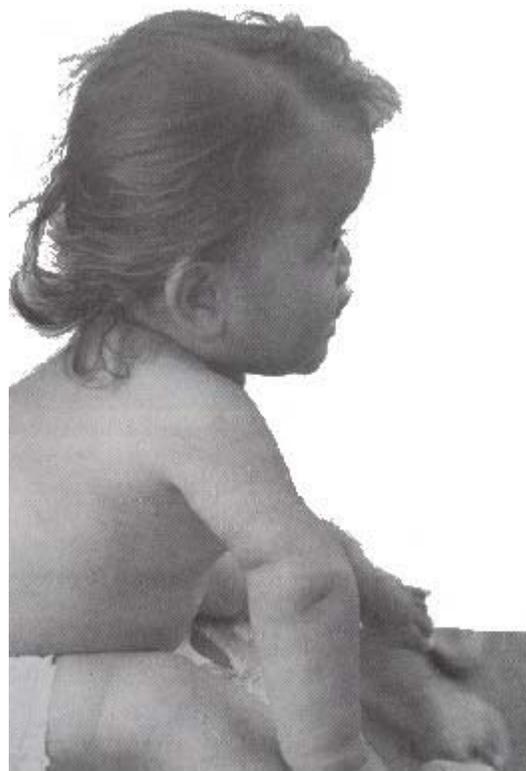


Figura 2. Se observa cúbito varo

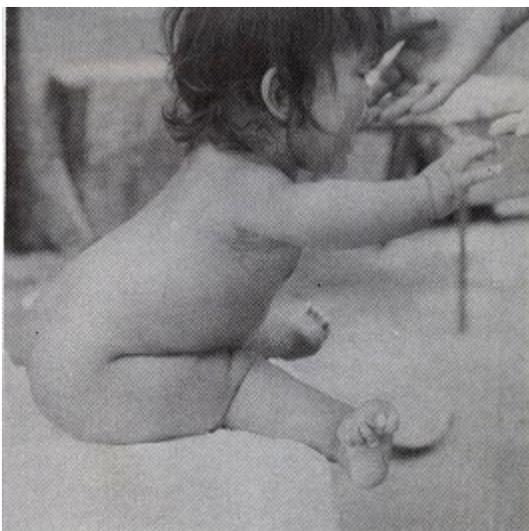


Figura 3. La figura muestra equino varo bilateral y clinodactilia del 2do orjejo

Al examen físico se evidenció peso de 9 kg (percentil 25), talla 70 cm (percentil -3), perímetro cefálico 46 cm (percentil 50), eminencia frontal prominente, puente nasal plano y deprimido, nariz de base amplia, hipertelorismo, auscultación cardiovascular normal, hepatomegalia y espleno-megalia, genitales femeninos externamente normales (Fig. 1), cubito varo con limitación bito varo con limitación de la flexo-extensión (Fig. 2). caderas con disminución de la abducción normal bilateral, genu valgum y retrocurvatum con acentuación de los pliegues anteriores, protrusión dorsal de los cóndilos femorales (Fig. 3) y tendencia al equino valgo bilateral con clinodactilia del segundo orjejo bilateral. Valoración de Denver: correspondiente a un desarrollo de 6-7 meses.

Descripción radiológica: cráneo dolicocefalo con lobulación occipital, alteración de la relación craneo-cara, macizo facial corto y aplanado; lineamiento desordenado de los metatarsianos y de los orfejos con luxaciones múltiples; subluxaciones de las articulaciones gleno humerales, deformidad elíptica de las epífisis distales del húmero, luxación postero medial bilateral del codo (Fig. 4); luxación

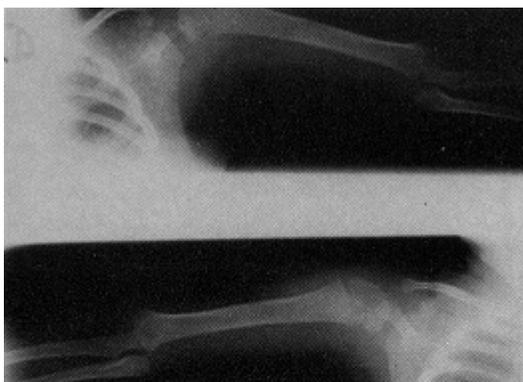


Figura 4. Radiografía de brazos que muestra subluxación de articulaciones gleno humerales



Figura 7. Falange distal de los pulgares en forma espatulada

Falange distal de los pulgares en forma espatulada (Fig. 7). Edad ósea correspondiente a 6 meses, que la sitúa por debajo del percentil 10. (3)

bilateral de la cadera con coxa valga anteversa, displasia acetabular bilateral con índices acetabulares derecho e izquierdo de 36 a 42 grados respectivamente (Fig. 5); luxación anterior de rodillas con aplanamiento y esclerosis de la metáfisis tibial proximal y epífisis distal del fémur bilateral (Fig. 6).



Figura 5. Luxación bilateral de la cadera con coxa valga y displasia acetabular bilateral



Figura 6. Luxación anterior de rodillas con aplanamiento y esclerosis de la metáfisis tibial proximal

Electrocardiograma convencional normal; ecocardiograma en modo M: evidencia cavidades cardiacas normales y de dimensiones normales, sin lesiones valvulares.

Discusión

El Síndrome de Larsen es una enfermedad de presentación poco frecuente y se mencionan en las diferentes publicaciones como hallazgos clínicos para establecer el diagnóstico, a la asociación de facies característica con eminencia frontal prominente o abultada, puente nasal plano o deprimido e hipertelorismo; luxaciones articulares congénitas, involucrando los codos, caderas y rodillas (típicamente dislocación anterior de la tibia sobre el fémur), subluxación de los hombros, dedos cilíndricos con pulgares gruesos y espatulados, metacarpianos cortos, uñas cortas y equino varus o valgo. (4-8)

Los hallazgos clínicos asociados con el Síndrome de Larsen que se han descrito en la literatura médica son: úvula y/o paladar hendido, hidrocefalia, déficit auditivo (9) displasia macular retiniana demostrada, por electroculografía y electrorretinografía;(9) disminución de la rigidez de los cartílagos de la caja torácica, epiglotis, aritenoide y posiblemente tráquea (traqueomalacia);(10) cifoscoliosis e inestabilidad cervical; enanismo de diferentes grados, de presentación inconstante y de importancia variable; malformaciones cardíacas congénitas, que como menciona Kiel y co. (11) pueden ser: defecto septal ventricular, septal atrial, conducto arterioso permeable y dentro de las adquiridas: elongación de la aorta inicial, dilatación e insuficiencia aórtica, prolapso e insuficiencia de las válvulas mitral y tricúspide, de, mencionándose además la posible relación de las lesiones aórticas con las descritas en otros trastornos del tejido conectivo, particularmente con el síndrome

de Marfán, siendo significativas para el pronóstico, y por último, proliferación glial del ventrículo lateral.(9)

Radiológicamente, además de las luxaciones mencionadas anteriormente, se informa de Centros de osificación yuxta calcáneos accesorios, anomalías en la segmentación vertebral, principalmente en la columna cervical y torácica superior (12); centros de osificación tarsal y carpianos supernumerarios, metacarpianos 1 y 4 anchos y cortos, con fusión prematura probable de las epífisis y falange distal del pulgar con adelgazamiento en punta o flecha (12).

Aún no se conoce la etiología con certeza; se menciona que puede ser debida a un trastorno mesenquimal generalizado.(10,11). Se han reconocido como modos de transmisión las formas autosómica dominante o recesiva, expresándose cada una de ellas de acuerdo a las leyes de herencia descritas. La dominancia se apoya en el informe de Renault y col (9) de una madre de tres hijos con genu recurvatum congénito, cada uno de padre diferente y de otro lado, la observación del síndrome en tres generaciones distintas. Las diferencias entre ambas formas es difícil de establecerse y como se mencionó anteriormente, este síndrome puede representar un trastorno congénito heterogéneo.

La edad a la que más temprano se puede diagnosticar el Síndrome de Larsen es al nacimiento por la exploración física; no tiene predilección por ningún sexo, con relación 1:1 de hombres y mujeres. El riesgo de ocurrencia para un hermano o hijo del paciente es muy bajo.

Se puede esperar un desarrollo intelectual y crecimiento normal, compatible en algunos casos con una actividad profesional, vida sexual y fertilidad adecuada, pero aún no hay seguimientos adecuados a largo plazo que apoyen lo anteriormente mencionado.

El diagnóstico diferencial debe realizarse con el síndrome de Ehlers-Danlos tipo III (hipermobilidad benigna), tipo VII (artrocalasias congénitas múltiples), el síndrome oto-palato-digital, la artrogriposis que como la

anterior, pueden presentar luxaciones de cadera y otras articulaciones, pero con rigidez congénita de una o más articulaciones e hipoplasia muscular, lo que la diferencia del síndrome de Larsen. (13)

Agradecimiento

Al Dr. Carlos Eugenio Villacampa R., Jefe del Departamento de Radiología del Hospital del Niño "Dr. Rodolfo Nieto Padrón", por su colaboración en la realización y presentación de este artículo.

LARSEN'S SYNDROME

The authors report a case of Larsen's syndrome, at the Children's Hospital "Dr. Rodolfo Nieto Padrón", in Tabasco (Villahermosa).

Typical clinical features were found, such as, prominent forehead, widest eyes, flat and depressed nasal bridge and wide nasal implantation, bilateral joint dislocation of shoulder, elbow, hip and knee.

The multiple joint dislocations were obvious at the clinical examination, and were corroborated by X-ray films. Electro and echocardiogram were normal.

This paper is a case report and a review of the literature is made to state the associated clinical characteristics.

REFERENCIAS

1. Larsen LJ, Sehttsstaedt ER, Bost FC: Multiple congenital dislocations associated with characteristics facial abnormality. *J Pediatr* 1950; 37: 574.

2. Frankenburg WK, Dodds JP: The Denver developmentai screening test. *J Pediatr* 1967; 71: 181.

3. Caffey J: *Pediatric x-ray diagnosis*. 7th. ed. Chicago: Year Book Medical Publishers. 1978: vol 2: 1026.

4. Silverman FN: Larsen's syndrome. *Ann Radiol* 1972; i5: 297.

5. Resnick D, Niwayama G: *Diagnosis of bone and joint disorders*. Philadelphia: WB Saunders Co. 1981: vol 3: 2592.

6. Ozonoff MB: *Pediatric orthopedic radiology*. Philadelphia: WB Saunders Co. 1979: 145.

7. Greenfield GB: *Radiology of bone diseases*. 3th. ed. Philadelphia: WB Saunders Co. 1980: 353.

8. Meschan I: Analysis of roentgen signs in general radiology. Philadelphia: WB Saunders Co, 1973: vol 1: 223.

9. Renault F, Arthuis M. Rethoré MO. Lafourcade J: Le syndrome de larsen: aspects cliniques et génétiques. Arch Fr Pediatr 1982; 39: 35-38.

10. Bergsma D: Birth defects compendium. 2nd ed. New York: National Foundation. 1979: 627.

11. Kiel EA. Frias JL. Victorica BE: Cardiovascular manifestations in the Larsen syndrome. Pediatrics 1983; 71: 942-946.

12. Behrman RE. Vauchan VC 111: Textbook of pediatrics. 12th. ed. Philadelphia: WB Saunders CO, 1983: 1642.

13, Rudolph AM. Hoffman J: Pediatrics. 7:11. ed. Norwalk: Appleton-Century-Crofts, 1982: 365.