

Patrón metacarpofalángico y evolución de la longitud y proporciones óseas de las extremidades en un niño afecto de síndrome de Robinow.

II parte

G OLIVAN GONZALVO, A SARRIA CHUECA, P VENTURA FACI, J M PEREZ GONZALEZ
y M BUENO SANCHEZ

Departamento de Pediatría. Hospital Clínico Universitario «Lozano Blesa». Facultad de Medicina. Universidad de Zaragoza

INTRODUCCION

El síndrome de Robinow (SR) se caracteriza clínicamente por dismorfia craneofacial, anomalías orales y esqueléticas, hipoplasia genital y estatura corta moderada, hechos que al haber sido descritos en la mayoría de los casos, pueden ser considerados como cardinales de este raro síndrome. La anomalía esquelética fundamental, apreciable en el examen del hábito externo, es una braquimelia mesomélica, más frecuente e importante en extremidades superiores. Otra anomalía esquelética frecuente es la existencia de braquimetafalangia.

Recientemente, con motivo del estudio de un nuevo caso de SR, revisamos 43 pacientes de la literatura (1), de los que el 88 por 100 presentaban acortamiento de los huesos tubulares largos en forma de braquimelia mesomélica, especialmente en miembros superiores. Únicamente en un paciente la gravedad de la mesomelia era mayor en extremidades inferiores (2), en dos el acortamiento era rizomélico (3, 4), y en tres no existía braquimelia (4). Braquimetafalangia de las manos se observó en el 76 por 100 de los casos (1). Debido al pequeño tamaño de la mano, característico de los pacientes con SR, en 1987 BUTLER y cols. (5), basándose en 15 individuos afectados, calcularon el perfil del patrón metacarpofalángico del síndrome y diseñaron mediante análisis discriminante una fórmula para diferenciar los casos de SR de los individuos normales.

El objetivo de nuestro trabajo es mostrar la evolución radiológica de la longitud y proporciones óseas de los miembros de un paciente afecto de SR, así como comparar su patrón metacarpofalángico con el descrito por BUTLER y cols (5).

Correspondencia:

G Oliván Gonzalvo.
Departamento de Pediatría.
Hospital Clínico Universitario.
Avda. San Juan Bosco, 15.
50009 Zaragoza.

Recibido: octubre, 1989.

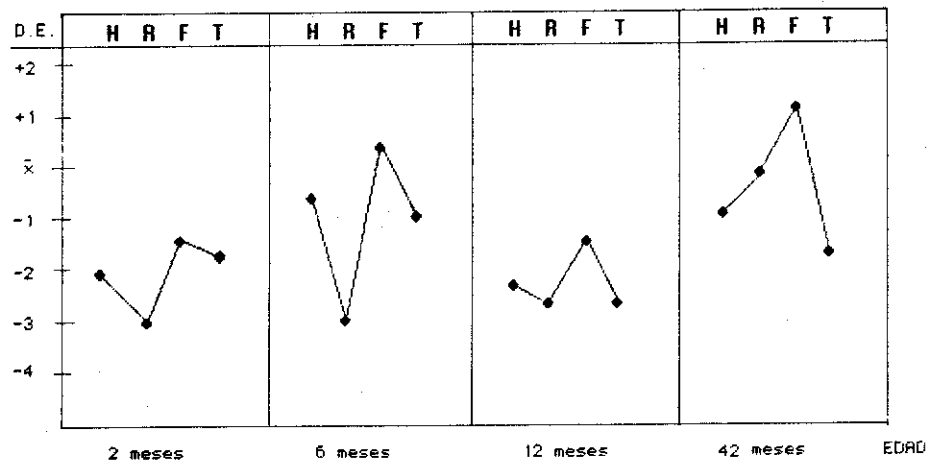
Aceptado: diciembre, 1989.

MATERIAL Y METODO

Paciente varón, diagnosticado desde el período neonatal de SR, y que en la actualidad tiene 3,5 años. La evolución longitudinal de la talla ha sido alrededor del p3. A las edades de dos, seis, doce y cuarenta y dos meses se realizó estudio radiológico de extremidades superiores e inferiores, y se realizaron mediciones de la longitud del húmero (H), radio (R), fémur (F) y tibia (T), siguiendo las técnicas descritas por MARESH (6). Las medidas de longitud ósea obtenidas se compararon con los estándares de longitud ósea de extremidades reportadas por MARESH (7). También se realizaron cálculos de proporciones de los huesos de las extremidades (R/H, T/F, H/F, R/T), que se compararon con los estándares publicados por ROBINOW y CHUMLER (8). A la edad de tres años se realizaron mediciones de la longitud de los cinco metacarpos y 14 falanges de la mano, siguiendo las técnicas descritas por GARN y cols. (9), las cuales se compararon con las longitudes estándar aportadas por los mismos autores (9). De cada uno de los huesos se obtuvo la puntuación típica (PT) (puntuación típica = longitud del hueso observado - longitud media del hueso ÷ desviación estándar), que se comparó con el perfil patrón metacarpofalángico (PT media) de 15 pacientes afectados de SR, reportado por BUTLER y cols. (5). Estos autores, a través de un análisis discriminante de la PT de las 19 variables (numeradas del 1 al 19 desde el primer metacarpo (X1) hasta la quinta falange distal (X19), obtuvieron seis [tercer metacarpo (X3), segunda (X11), cuarta (X13) y quinta (X14) falanges medias, y la segunda (X16) y cuarta (X18), falanges distales], con las cuales, y a partir de la fórmula: valor discriminante (D) = 1,13 + 0,56 (X3) - 0,94 (X11) + 0,76 (X13) + 0,60 (X14) + 0,68 (X16) - 0,75 (X18) sugieren se puede diferenciar el 98 por 100 de los casos de SR de los individuos normales.

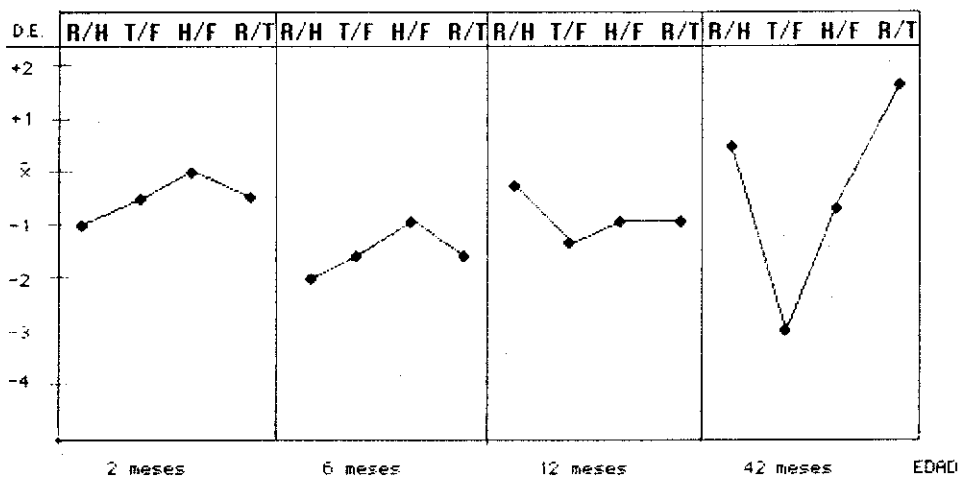
RESULTADOS

En la figura 1 se muestra la longitud ósea, en desviaciones estándar (DE), de H, R, F y T obtenidas de los estudios radiológicos realizados a los dos, seis, doce y cuarenta y dos meses de vida, según los estándares de MARESH (7). En la figura 2 se muestra las relaciones R/H, T/F, H/F y R/T (DE) a las mismas edades, según los estándares de ROBINOW y CHUMLER (8). Se puede observar cómo hasta los doce meses de vida existe una



DE = desviación estándar
H = húmero; R = radio; F = fémur; T = tibia.

FIG. 1.—Longitud ósea.



DE = desviación estándar
H = húmero; R = radio; F = fémur; T = tibia.

FIG. 2.—Proporciones óseas.

braquimelia mesomélica de predominio en extremidades superiores, y cómo a partir de entonces se acentúa la braquimelia mesomélica en las extremidades inferiores y tiende a hacerse rizomélica en las extremidades superiores.

En la figura 3 se muestra el perfil del patrón metacarpofalángico (PT) de nuestro paciente a la edad de tres años, según los estándares de GARN y cols. (9), y se compara con el perfil del patrón metacarpofalángico medio de 15 pacientes afectados de SR realizado por BUTLER y cols. (5). La medida de cada hueso de la mano de nuestro paciente fue significativamente más corto que la media de individuos normales y el perfil del patrón fue muy similar al descrito por BUTLER y cols., a excepción del primer metacarpo y primera falange distal. En la figura 4 se muestra el histograma que representa los

individuos normales y con SR, según el análisis discriminante de seis huesos de la mano, realizado por BUTLER y cols. (5), y el lugar que ocupa nuestro paciente, cuyo valor discriminante fue de -3.3.

DISCUSION

Longitud y proporciones óseas de extremidades (figs. 1 y 2)

La anomalía esquelética fundamental en el SR es una braquimelia mesomélica, más frecuente e importante en extremidades superiores. Únicamente conocemos de la literatura seis casos que no cumplen esta característica. Son el paciente comunicado por KELLY y

colaboradores (2), en el que la gravedad de la mesomelia era mayor en extremidades inferiores, los pacientes de VALLEE y cols. (3), y BAIN y cols. (4), en los que la braquimelia era rizomélica, y el padre y dos hijos afectados publicados por BAIN y cols. (4), en los que no existía braquimelia (4).

Nuestro paciente, hasta el año de edad, presentaba la característica radiológico-antropométrica típica del SR, consistente en braquimelia de predominio mesomélico y más importante en extremidades superiores. Sin embargo, el estudio realizado a los 3.5 años mostraba que, aunque persistía la braquimelia, ésta predominaba en extremidades inferiores en las que era de tipo mesomélico, mientras que en las extremidades superiores era de menor severidad y de predominio rizomélico. Esta característica evolutiva del crecimiento y desarrollo óseo que presenta nuestro paciente, en nuestro conocimiento, no ha sido reportado en la literatura. Pensamos que es una nueva aportación que confirma la heterogeneidad clínica y genética del SR.

Patrón metacarpofalángico (figs. 3 y 4)

En el estudio de BUTLER y cols. (5), la PT media del patrón metacarpofalángico de 15 pacientes afectados de SR osciló entre -2.0 y -4.1 , siendo la medida de cada hueso de la mano significativamente menor que la media de individuos normales. En nuestro caso, la PT osciló entre -0.4 y -4.7 , siendo también la medida de

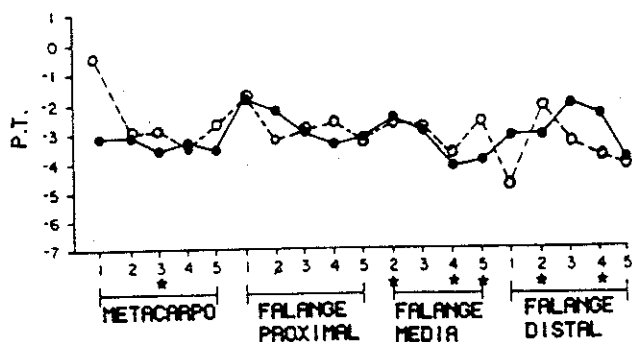


FIG. 3.— —: Media del perfil patrón metacarpofalángico de 15 individuos con síndrome de Robinow. - - -: Perfil patrón metacarpofalángico de nuestro paciente. ★: Huesos que fueron seleccionados en el análisis discriminante.

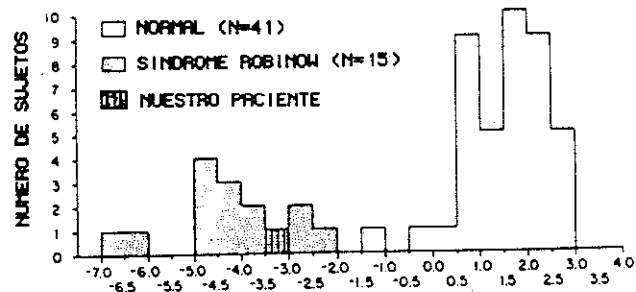


FIG. 4.—Histograma que representa los individuos normales y con síndrome de Robinow según el análisis discriminante.

cada hueso de la mano significativamente menor que la media de individuos normales, lo que confirmó la existencia de braquimetáfalangia, característica frecuente en los individuos afectados del síndrome. En el estudio de estos autores los huesos más largos fueron la primera falange proximal y la tercera falange distal, mientras que el hueso más corto fue la cuarta falange media. En nuestro paciente, los huesos más largos fueron el primer metacarpo y la primera falange proximal y el más corto, la primera falange distal. A pesar de estas diferencias, el perfil del patrón metacarpofalángico de nuestro paciente fue muy similar al descrito por BUTLER y cols. Estos autores, del análisis de correlación de sus datos, sugirieron un perfil patrón de la mano homogéneo en un 87 por 100 de los individuos afectados de SR, sin diferencias entre los casos familiares y esporádicos. Además, del análisis discriminante, sugieren que se puede diferenciar, en el 98 por 100 de los casos, los pacientes con SR de los individuos normales, en base al perfil del patrón metacarpofalángico en función de seis variables. Las seis variables que integran la fórmula fueron las PT del tercer metacarpo (X3), la segunda (X11), cuarta (X13) y quinta (X14) falanges medias, y la segunda (X16) y cuarta (X18) falanges distales [valor discriminante (D) = $1.13 + 0.56 (X3) - 0.94 (X11) + 0.76 (X13) + 0.60 (X14) + 0.68 (X16) - 0.75 (X18)$]. El valor discriminante de nuestro paciente fue de -3.3 , valor que se integra dentro del grupo de los afectados del síndrome. Creemos, por tanto, que dicho análisis es útil en el diagnóstico y estudio evolutivo de los pacientes afectados de SR.

CITAS BIBLIOGRÁFICAS

- OLIVAN, G; PEREZ-GONZÁLEZ, J M; VENTURA, P; OLIVARES, J L, y BUENO M: «Heterogeneidad clínica y genética en el síndrome de Robinow. Aportación de un nuevo caso y revisión de la literatura». *An Esp Pediatr* (en prensa).
- KELLY, T E; BENSON, R; TEMTAMY, S; PLOTNICK, L, y LEVIN, L S: «The Robinow syndrome. An isolated case with a detailed study of the phenotype». *Am J Dis Child*, 1975, 129: 383-386.
- VALLEE, L; VAN NEROM, P Y; FERRAZ, F G; DELECOUR, M; MAROTEAUX, P; FARRIAUX, J P, y FONTAINE, G: «Syndrome de Robinow à transmission dominante». *Arch Fr Pediatr*, 1982, 39: 447-448.
- BAIN, M D; WINTER, R M, y BURN, J: «Robinow syndrome without mesomelic «brachymelia»: a report of five cases». *J Med Genet*, 1986, 23: 350-354.
- BUTLER, M G; GALE, D D; MEANEY, F J; WADLINGTON, W B, y ROBINOW, M: «Metacarpophalangeal pattern profile analysis in Robinow syndrome». *Am J Med Genet*, 1987, 27: 219-223.
- MARESH, M M: «Measurements from roentgenograms». En McCammon, R W (ed.): *Human growth and development*. Springfield: IL Charles C Thomas, 1970, pp. 187-200.
- MARESH, M M: «Linear growth of long bones of extremities from infancy through adolescence». *Am J Dis Child*, 1955, 89: 725-742.
- ROBINOW, M, y CHUMLER, W C: «Standards for limb bone length ratios in children». *Radiology*, 1982, 143: 433-436.
- GARN, S M; HERTZOG, K P; POZNANSKI, A K, y NAGY, J M: «Metacarpophalangeal length in the evaluation of skeletal malformation». *Radiology*, 1972, 105: 375-381.