

HOSPITAL PROVINCIAL SAN JUAN DE DIOS DE ALICANTE

Síndrome Trico-Rino-Falángico. Un caso familiar

Afectación bilateral de caderas

F. RUIZ DE LA CUESTA MADRUGA, J. PLANELLES GOMIS,
A. AMOROS RODRIGUEZ y M. JUSTE RUIZ

RESUMEN

Los autores aportan un caso de Síndrome Trico-Rino-Falángico familiar, diferenciando los dos tipos de presentación y planteando un Diagnóstico Diferencial de las Epifisis en Cono y de la «Osteocondritis» de caderas. Es de destacar la afectación bilateral de las caderas, aspecto no encontrado en la bibliografía revisada.

Se hace una amplia revisión bibliográfica de este síndrome, de rara publicación en nuestra especialidad.

Descriptores: Síndrome Trico-Rino-Falángico familiar.

SUMMARY

A case of Familiar Tricho-Rhino-Phalangeal Syndrome is reported. There are some differences between the two types, with a differential diagnosis of the cone-shaped epiphyses and that of the hip osteochondritis. The bilateral affectation of both hips has not been found in the reviewed bibliography.

Key words: Familiar Tricho-Rhino-Phalangeal Syndrome.

Introducción

El Síndrome Trico-Rino-Falángico (S.T.R.F.), descrito por primera vez por GIEDION en 1966 (14), en una joven que presentaba acortamiento de falanges y metacarpianos, epifisis en cono, disminución del vello corporal, deformidad nasal, con nariz piriforme y talla corta, ha sido desde entonces objeto de un abundante número de publicaciones, que han servido para confirmar su individualidad dentro del numeroso grupo de Acrodisplasias (17, 33, 35), es decir de las Osteocondrodisplasias (19, 34, 36,42), que conllevan una afectación epifiso-metafisaria selectiva de los huesos de la mano y/o del pie.

Herencia

El S.T.R.F. se transmite de un modo Autosómico Dominante (18, 24, 38), con una expresividad variable del gen, lo que explica las diferentes manifestaciones clínicas de este síndrome observadas en distintos hermanos (28).

El descubrimiento de un paciente afecto de S.T.R.F., impone una encuesta familiar y recurrir a un consejo genético (43, 32).

Por otra parte, existen hallazgos recientes de alteraciones cromosómicas, como delección del brazo largo del cromosoma 8 en pacientes con el síndrome de ALE-CALO o S.T.R.F. tipo II, pero hallazgos similares se evidenciaron en el S.T.R.F. tipo I (11, 12, 39).

Tipos de S.T.R.F.

LANGER, SPRANGER y WIEDEMANN (1974) (44), describieron las displasias trico-rinofalángicas de tipo I y II. En ambos, es característica la presencia de un cabello fino y ralo y de una facies característica, alargada, frente alta, prognatismo, sobre todo una nariz prominente más en la punta (nariz en pera), filtro ancho y convexo, labios finos y frecuentes anomalías dentarias.

El tipo I (GIEDION) (1, 3, 14, 41), presenta además:

– Braquidactilia (a nivel de metacarpiños y falanges), no constante.

– Deformidades epifisarias a múltiples niveles, aunque más evidentes en la cabeza femoral, con una imagen característica de una «Osteocondritis».

– «Epífisis Cónicas» a nivel de manos y pies, bilaterales y a menudo simétricas. En las manos se afectan las I.F.P. de los 4 últimos dedos, dándoles un aspecto fusiforme y tumefacto, sin fenómenos inflamatorios ni dolor. Su diagnóstico radiológico, no va a



FIG. 1.— Madre: Facies característica de S.T.R.F.

ser posible, lógicamente, hasta los 3-6 años y su consecuencia, una clinodactilia secundaria a la adaptación mecánica que permite estabilizar la articulación I.F. deformada. La primera falange del pulgar, se encontrará en ocasiones afectada.



FIG. 2.— Madre: aspecto de las manos (clinodactilia, tumefacción IFP).



FIG. 3.—Madre: RX manos (epífisis en cono, pseudo-Madelung, adelgazamiento de metacarpianos)

En los pies, las alteraciones van a ser superponibles a las de las manos.

Otra anomalía epifisaria en manos y pies (más rara que las epífisis cónicas) va a estar localizada a nivel de las epífisis de las falanges distales, con un aspecto denso, como de necrosis. Esta anomalía es transitoria y no parece preceder a una fragmentación o a una deformidad «cónica».

En el tipo II (LANGER-GIEDION), GORLING, COHEN y WOLFSON (1969) (20, 22,



FIG. 4.—Hijo: Facies característica de S.T.R.F.

41), además de las lesiones citadas anteriormente se describen:

- Estatura corta.
- Retraso mental.
- Microcefalia.
- Exostosis múltiple (Aclasia Diafisaria).
- Hiperlaxitud articular generalizada.

Todos los autores (2, 4, 5, 10, 20, 31, 46), coinciden en que:

Los tres elementos semiológicos principales van a ser:

- Alteración de las faneras.
- Dismorfia facial.
- Epífisis en cono.

que van a permitir la identificación del S.T.R.F.

– No van a estar presentes anomalías viscerales.

– De una forma inconstante van a presentar: talla pequeña y psiquismo tosco.

- Química normal.

Diagnóstico diferencial de las «epífisis en cono» (15, 23, 25)

Evidentemente, la presencia radiográfica de unas «epífisis en cono», no va a ser sufi-

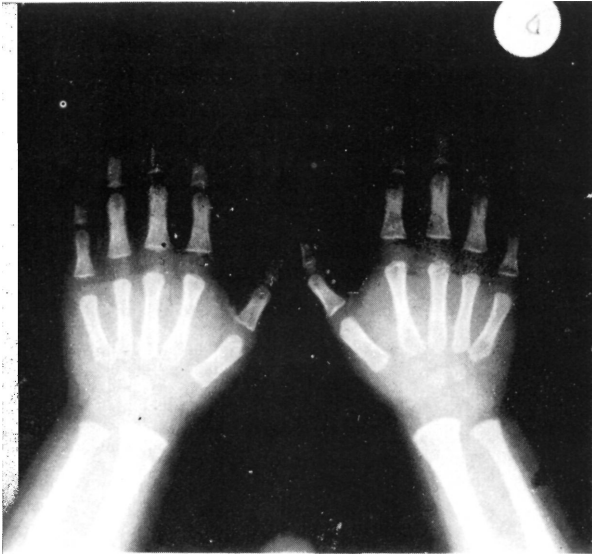


FIG. 5.—Hijo: RX manos (epífisis en cono).



FIG. 6.—Hijo: RX pies (epífisis en cono).

ciente para permitirnos un diagnóstico de S.T.R.F. (GIEDION las agrupa en 38 tipos diferentes según su forma y localización) (13), sino que también se pueden encontrar en otros síntomas tales como:

- Disostosis periférica (enfermedad de Brailsford) (16, 17).
- Displasia condroectodérmica (s. de Ellis-Van Creveld).
- Disostosis cleidocraneana.
- Displasia epifisaria múltiple (7, 27, 40).
- Enfermedad de Thiemann (29, 30).
- Pseudo y pseudo-pseudo-hipoparatiroidismo.
- Síndrome otopalatodigital, etc.

«Osteocondritis de cadera en el S.T.R.F.» y su D-D

Como vimos anteriormente, las deformidades epifisarias van a ser un hallazgo frecuente en el S.T.R.F. De entre ellas, la afectación del núcleo epifisario femoral será la que más centrará la atención y el interés del cirujano ortopédico ante este síndrome, no sólo ante un diagnóstico ya confirmado de S.T.R.F., sino que al encontrarnos ante una «osteocondritis primitiva» de la cadera, y más si ésta es severa, deberíamos pensar en el mismo, proceder a su búsqueda clínica y radiológica y establecer los siguientes diagnósticos diferenciales:

- Hipotiroidismo.
- Enfermedad de Perthes.
- Displasia epifisaria múltiple.
- Displasia espónido-epifisaria.
- Hemopatías (hemofilia, Gaucher, anemia de células falciformes).
- Enfermedad de Meyer.
- Coxalgia.
- Osteocondritis posttraumáticas.
- Osteocondritis post-artritis agudas.
- S.T.R.F.

Muy a menudo se aporta en la literatura la presencia de «Anomalías en la cadera» (coxa plana, coxa v \grave{a} ra, displasias...) en el curso de un S.T.R.F. efectivamente secuelas de una «osteocondritis» de patogenia desconocida (9, 26, 47).

Todos los autores coinciden en que:

– La afectación de la cadera es adquirida y reviste los aspectos radiológicos de una «osteocondritis».

– El examen de un niño afecto de S.T.R.F. debe incluir un estudio radiológico de ambas caderas.

– La evolución de estas «osteocondritis», aún tratadas inicialmente de una manera correcta es mucho más grave que en el resto de ellas: graves deformidades, incongruencias, coxa magna, excentricidad, que aconsejan para su tratamiento una osteotomía de Chiari.

En nuestro trabajo, queremos presentar un caso familiar de S.T.R.F. que reúne las siguientes características:

Familia: padres y dos hijos sin antecedentes personales ni familiares de interés. Padre: sano; Madre: afecta de S.T.R.F.; Hijo varón: afecto de S.T.R.F.; Hija: sana. Lo cual determinaría una herencia autosómica-dominante.

La madre presenta las siguientes características:

- Elementos semiológicos (faneras, facies, epífisis en cono).
- Deformidades epifisarias: codos, muñecas (pseudo-Madelung), clinodactilias.
- Estatura corta.
- Huesos largos con alteraciones de modelado y adelgazados.
- No retraso mental.
- No hiperlaxitud.
- No exostosis.

Datos que encajan plenamente también con una disostosis periférica (enfermedad de Brailsford), que como apunta Maroteaux es un modo de expresión incompleta del S.T.R.F., pero que ante los tres elementos semiológicos hay que decantar el diagnóstico hacia el S.T.R.F. tipo I.

El hijo varón, de 4 años y medio de edad, presenta:

- Elementos semiológicos (faneras, facies, epífisis en cono).

- «Osteocondritis» bilateral de caderas.
- Estatura normal P 25.
- Retraso de maduración ósea (1'5 años) T-W 2.
- Determinaciones hormonales y bioquímicas normales.
- Cierta retraso mental.
- Pies planos valgus.
- Hiperlaxitud generalizada.
- No exostosis.

Datos que permiten incluirlo en el S.T.R.F. tipo II.

Conclusiones

El S.T.R.F. suele ser autosómico-dominante e impone una encuesta familiar.

Hay dos tipos de S.T.R.F.: GIEDION y LANGER-GIEDION, pero que como elementos semiológicos principales van a presentar ambos: alteraciones de las faneras, dismorfia facial y epífisis en cono, que van a permitir la identificación del S.T.R.F.

Ante el hallazgo de unas epífisis en cono, se impone un D-D amplio (GIEDION las agrupa en 38 tipos según su forma y localización).

Ante la presencia de un diagnóstico de S.T.R.F. es imperativo el efectuar un estudio radiológico de ambas caderas y a la inversa, ante una «Osteocondritis» de cadera, debemos plantearnos un D-D amplio, entre el que incluiremos el S.T.R.F.



FIG. 7.—Hijo: RX caderas («Osteocondritis» bilateral).

BIBLIOGRAFIA

1. BARRON, A.; TORRES, I.; ROS, T. y CANADINÁAS, L. (1977): Tres casos de Síndrome Trico Rino Falángico (Giedion). *Radiología*, 19, 143-148.
2. BEALS, R. K. (1973): Tricho-rhino-phalangeal dysplasia: Report of a kindred. *J. Bone Jt. Surg.* 55A, 821.
3. BUENO, M.; GARAGORRI, J.; SANZ, J.; SARRIÁ, M.; VEGA, M. y SERAL, F. (1979): Síndrome Trico Rino Falángico tipo I (Síndrome de Giedion). Contribución a su conocimiento morfológico y fisiopatológico. *An. Esp. Pediatr.* 12, 177-186.
4. CRUZ, M. y FRANCÉS, J. M. (1970): Le syndrome tricho-rhino-phalangien: une nouvelle forme de dysostose périphérique. *Arch. Fr. Ped.* 27, 649-656.
5. CRUZ HERNÁNDEZ, M.; PALOMEGUE, A.; QUEROL, X. (1972): Nueva aportación clínica sobre el Síndrome Trico-Rino-Falángico. *Libro homenaje al prof. J. M. Francés*, pág. 201.
6. EDEIKEN-HODES (1978): *Diagnóstico Radiológico de las Enfermedades de los Huesos*. 2.ª ed. Buenos Aires. Ed. Panamericana.
7. FAIRBANK, H. (1947): Dysplasia epiphysialis multiplex. *British Journ. Surg.* 34, 225.
8. FAIRBANK, H. (1976): *An Atlas of gen. Affect of the scheleton*. 2.ª ed. London. Churchill-Livingstone.
9. FINIDORI, G.; RIGALT, P.; MAROTEAUX, P.; ALPEROVITCH, R.; POULIQUEN, J. C. y PADOVANI, J. P. (1980): La hanche dans le syndrome tricho-rhino-phalangien. *Suppl. II. Rev. Chir. Orthop.* 66, 100-106.
10. FONTAINE, G.; MAROTEAUX, P.; FARRIAUX, J. P.; RICHARD, J. y ROELLENS, B. (1970): Le syndrome tricho-rhino-phalangien. *Arch. Fr. Ped.* 27, 635-647.
11. FRYNYS, J.; LOGGHE, N.; EYGEN, M. y BERGE, M. (1979): Interstitial deletion of the long arm of chromosome 8. *Hum. Genet.* 48, 127-130.
12. FRYNYS, J.; LOGGHE, N.; EYGEN, M. y BERGE, H. (1981): Langer-Giedion syndrome and deletion of the long arm of chromosome 8. *Hum. Genet.* 58, 231-232.
13. GIEDION, A. (1965): Cone-shaped epiphyses (C.S.E.). *Ann. Radiol.* 8, 135-145.
14. GIEDION, A. (1966): Das tricho-rhino-phalangeal syndrom. *Helv. Paediat. Acta*, 21, 475-482.
15. GIEDION, A. (1967): Cone-shaped epiphyses of the hands and their diagnostic value. The tricho-rhino-phalangeal syndrom. *Ann. Radiol.* 10, 322-329.
16. GIEDION, A. (1969): Die periphäre dysostose (P.D.)-ein Sammelbegriff. *Fortschr. Röntgenstr.* 110, 507-524.
17. GIEDION, A. (1973): Acrodysplasias. Cone-shaped epiphyses peripheral dysostosis. Thiemann's disease and acrodysostosis. *In. Prog. Pediat. Radiol.* 4, 325-345.
18. GIEDION, A.; BURDEA, M.; FRUCHTER, Z.; MELONI, T. y TROSC, V. (1973): Autosomal-dominant transmission of the tricho-rhino-phalangeal syndrome. Report of 4 unrelated families, review of 60 cases. *Helv. Paediat. Acta*, 28, 249-259.
19. GOMAR GUARNER, F. (1973): *Patología Quirúrgica Osteoarticular*. Valencia. Ed. Saber.
20. GORLIN, R. J.; COHEN, M. M. y WOLFSON, J. (1969): Tricho-rhino-phalangeal syndrome. *Am. J. Dis. Child.* 118, 595-599.
21. GREENFIELD, G. B. (1972): *Diagnóstico Radiológico de las Enfermedades Óseas*. Barcelona. Ed. Científico-Médica.
22. HALL, B. D.; LANGER, L. O.; GIEDION, A.; SMITH, D. W.; COHEN, M. M.; BEALS, R. K. y BRANDNER, M. (1972): Langer-Giedion syndrom. *The 5th conference on the clinical delineation of birth defects*. Baltimore.
23. HERTZOG, K. P. and al. (1968): Cone-shaped epiphyses in the hand (population frequencies, anatomic distribution and development stages). *Invest. Radiol.* 3, 433-444.
24. HOBAEK, A. (1961): Problems of hereditary chondrodysplasia. *Oslo. University. Pres.* Edit. Oslo.
25. ITURRIZA, J. R.; TANNER, J. M. (1969): Cone-shaped epiphyses and other minor anomalies in the hands of normal british children. *Pediatrics.* 75, 265-272.
26. KOHLER, R.; SERINGE, R. y BORG, R. (1981): *Osteochondrite primitive de la hanche*. *Cahiers d'enseignement de la SOFCOT*. pág. 101.
27. LEEDS, N. E. (1960): Epiphysial dysplasia multiplex. *Am. J. Roentgenol.* 84, 506.
28. LEMAITRE, G.; L'HERMINE, C.; FARRIAUX, J. P.; CORDIER, G. y WALBAUM, R. (1970): Le syndrome tricho-rhino-phalangien. Etude de deux fratries. *J. Radiol. Electr.* 51, 429-432.
29. LIEVRE, J. A.; CAMUS, J. P. y POUCH, E. (1960): Maladie de Thiemann (epiphysite des deux deuxiemes phalanges digitales). Observation et revue générale. *Rev. Rhum.* 27, 125-144.
30. LIEVRE, J. A.; CAMUS, J. P. (1967): Maladie de Thiemann (epiphysite des deuxiemes phalanges digitales). Nouvelle observation. Etude nosologique et pathologique. *Rev. Rhum.* 34, 39-43.
31. LIEVRE, J. A. y CAMUS, J. P. (1970): Le syn-

- drome tricho-rhino-phalangien (2 observations). *Rev. Rhum.* 37, 437-441.
32. LORGEAS, J. M. (1977): Le syndrome tricho-rhino-phalangien. (A propos de quatre observations familiales personnelles). These Nantes.
 33. MAROTEAUX, P. (1970): Nomenclature internationale des maladies osseuses constitutionnelles. *Ann. Radiol.* 13, 455.
 34. MAROTEAUX, P. (1974): *Les Maladies Osseuses de l'enfant*. 1.^a ed. París. Ed. Flammarion Medecine-Sciences.
 35. MAROTEAUX, P. y MALAMUT, G. (1968): L'acrodysostose. *Press. Med.* 76, 2189-2192.
 36. MAROTEAUX, P.: *Encycl. Med. Chir. Paris. Appareil Locomoteur I*. 14023 A 10. 4.7.09.
 37. Mc KUSICK, V. A. (1972): *Hereditary Disorders of Connective Tissue*. 4th Edition. Mosby. St. Louis.
 38. MURDOCH, J. L. (1969): Tricho-rhino-phalangeal dysplasia with possible autosomal dominant transmission. *Birth. Defects.* 5, 218-220.
 39. PHEIFFER, R. (1980): Langer-Giedion syndrome and additional congenital malformations with interstitial deletion of the long arm of chromosome 8 (46 XY del 8). *Clin. Genet.* 18, 142-146.
 40. RAMÍREZ RUIZ, GONZÁLEZ CUESTA, ARCALIS ARCE, VILLANUEVA LEAL y COMBALIA ALEU (1984): Estudio evolutivo de la Enfermedad de Fairbank. A propósito de nueve casos. *Rev. Ortop. Traum.* 28 IB, n.º 2, 181-186.
 41. RAMÍREZ BALZA, O.; CAGIGAS DAZA, P.; LÓPEZ-HERCE CID, J. y PASCUAL CASTROVIEJO, I. (1985): Alteraciones neurológicas en el Síndrome de Giedion (T.R.F. tipo I). *An. Esp. Pediatr.* 22, 2, 143-148.
 42. RUBIN, P. H. (1969): *Dynamic clasifications of bone dysplasias*. 2.^a ed. Chicago. Ed. Year Book. Med. Publish.
 43. SALDINO, R. M. y MAINZER, F. (1971): Cone-shaped epiphyses (CSE) in sibilings with hereditary renal disease and retinitis pigmentosa. *Radiology*, 98, 39-45.
 44. SPRANGER, J. W.; LANGER, L. O. y WIEDEMANN, H. R. (1974): *Bone Dysplasias. An Atlas of Constitutional Disorders of Skeletal Development*. Philadelphia. Toronto. W. B. Saunders Company.
 45. WALKER (1964): Peripheral dysostosis. *Ann. Radiol.* 7, 326-328.
 46. WEAVER, D. D.; COHEN, M. y SMITH, D. (1974): The tricho-rhino-phalangeal syndrome. *J. of Medical Genetics*. 11, 312.
 47. WYNNE, D.; DAVIES, R. y FAIRBANK, T. J. (1982): *Atlas de Enfermedades Generalizadas del Esqueleto*. Barcelona. Salvat Editores.