

## Síndrome de FG detectado en un centro de salud

R. Neipp López\*, I. Padrones Prieto\*\*,  
I. Aguilar de Armas\*, MA. Lavandeira Hernández\*,  
FJ. Castellanos Martínez\*\*\*.

\*Médico residente de tercer año.

\*\*Pediatra.

\*\*\*Médico.

CS General Moscardó. Área 5. Madrid.

---

### Resumen

*El síndrome de FG fue descrito por primera vez por Opitz y Kaveggia en 1974, se transmite a través de una herencia recesiva ligada al sexo. Se caracteriza por un retraso mental, hipotonía congénita, macrocefalia, anomalías faciales, estreñimiento con o sin malformaciones anales y con una inusual personalidad.*

*El diagnóstico, de importancia fundamental para establecer las medidas del consejo genético pertinente, se basan fundamentalmente en los rasgos dismórficos asociados a hipotonía.*

*Describimos los hallazgos físicos, bioanalíticos y neurorradiológicos de un paciente afecto de este síndrome.*

**Palabras clave:** Síndrome de FG, Genética.

### Abstract

*FG Syndrome was first described by Opitz and Kaveggia in 1974, it is a sex linked recessive disorder. Its main features are mental retardation, macrocephaly, facial dysmorphism, constipation with or without anal malformations and with a peculiar personality.*

*Diagnosis, of outstanding importance in order to establish the genetic counselling, is based on dysmorphism associated to hypotonia.*

*We describe the physical, bioanalytical and neuroradiological findings of a patient suffering from this syndrome.*

**Key words:** FG Syndrome, Genetics.

### Caso clínico

Lactante varón que acude a nuestro centro de salud a la revisión de los 4 meses detectándose un estacionamien-

to de su curva pondo-estatural, y un aumento de su perímetro cefálico en dos desviaciones estándar, así como un estreñimiento pertinaz.

Entre los antecedentes familiares destaca lo siguiente: Tío abuelo materno afecto del Síndrome de Down. Tío paterno acondroplásico. Los padres son primos segundos.

Entre los antecedentes personales: Embarazo sin incidencias. Parto a término (40 semanas), eutócico, en posición cefálica, con una talla de 50 cm y peso de 3,250 Kg, Apgar 9/10.

Los hallazgos más relevantes de la exploración física: Percentiles antropométricos anormales: Peso – 2 DS. Talla – 2 DS. Perímetro cefálico + 2 DS. Macrocefalia, fontanela anterior a nivel, amplia, no craneotabes. Fascias con raíz nasal hundida, discreta rotación posterior de pabellones auriculares, frente ancha. Córneas prominentes y relativamente grandes. Tórax: hombros caídos. Auscultación cardio-pulmonar: normal. Abdomen: ligeramente distendido, no visceromegalias. Aparato locomotor: escoliosis marcada. Genitales: de varón, de morfología normal. Neurológico: el desarrollo psicomotor aunque inicialmente rezagado en las diversas áreas, actualmente se encuentra dentro de un perfil adecuado. Hipotonía muscular generalizada con fuerza muscular conservada. Reflejos osteotendinosos: conservados. Desarrollo psicomotor: dentro de la normalidad, coordinación adecuada.

Se practican las siguientes exploraciones complementarias objetivándose los siguientes hallazgos:

- Hemograma y bioquímica dentro de los rangos de la normalidad. Fosfatasa alcalina: 300.
- Despiñaje de metabolopatías normal.
- No signos bioanalíticos de malabsorción.
- Tránsito gastrointestinal normal.
- Función renal normal.
- Funduscopia: en un primer momento fue normal, en las revisiones posteriores se observaron alteraciones pigmentarias en regiones medias de la retina y la retina en sal y pimienta.
- Ante los hallazgos dismorfológicos asociados al hipocrecimiento se realiza un exhaustivo estudio hormonal objetivándose una IGF-1:1 ng/ml y BP 3:2,3 mcg/ml. Resto del estudio normal.
- El estudio radiológico completo evidenció: marcada escoliosis lumbosacra, displasia acetabular bilateral con luxación de ambas cabezas femorales, edad ósea que se corresponde con la edad cronológica.
- Eco cerebral: sistema ventricular normal.
- RMN: Compatible con hidrocefalia del lactante por aumento marcado

del espacio subaracnoideo. Silla turca aplanada, adenohipófisis pequeña con neurohipófisis normal, compatible con hipoplasia pituitaria.

– Cariotipo: normal.

La constelación de signos tales como sexo masculino, anomalías faciales características, hipotonía generalizada sin pérdida de fuerza, estreñimiento pertinaz, hipocrecimiento, alteraciones visuales en el paciente descrito satisfacen los criterios mínimos para encuadrarlos dentro del Síndrome FG.

## Discusión

El síndrome de FG fue descrito por primera vez por Opitz y Kaveggia en 1974, se transmite a través de una herencia recesiva ligada al cromosoma X<sup>1</sup>, por lo que al encontrar una madre portadora el 50% de sus hijos se verán afectados y el 50% de sus hijas serán portadoras de la enfermedad.

Los niños afectados por este síndrome tienen una serie de características comunes<sup>2</sup>: retraso mental asociado a una hipotonía congénita de grado variable. La hipotonía está unida a una hiperlaxitud en un primer momento de la vida para asociarse posteriormente a una espasticidad con contracturas musculares<sup>5</sup>. Abdomen distendido con estreñimiento crónico pudiendo tener el

ano imperforado. Anomalías faciales, tales como, macrocefalia, raíz nasal hundida, hipertelorismo con o sin epicanthus, macrostomia con labios finos, frente ancha, discreta rotación posterior de ambos pabellones auriculares. Pérdida de audición, alteraciones visuales, anomalías genitales, como criptorquidismo, hiperlordosis lumbar, pulgares y dedos de los pies anchos y frecuentes problemas respiratorios sobre todo neumonías debido a la hipotonía generalizada.

Si bien estos hallazgos constituyen las características principales del síndrome, se han descrito otras anomalías<sup>3</sup> tales como estenosis pilórica, hipoplasia ventricular izquierda, dilatación del tracto urinario, craneosinostosis, agenesia parcial o completa del cuerpo caloso. Asimismo en los niños que sobreviven es característico encontrar una personalidad específica, tienden a ser hiperactivos, requieren mucha atención, y son muy afables<sup>7</sup>.

Como dato a reseñar, en el lactante descrito se detectó un déficit de hormona de crecimiento, así como una displasia acetabular bilateral, hallazgos no descritos en la literatura médica revisada.

Actualmente se encuentra en tratamiento sustitutivo con hormona del crecimiento biosintética.

En la actualidad no existe ningún test prenatal para diagnosticar el síndrome de FG. El Dr Sylvain Briault<sup>5</sup> ha definido un

gen que podría ser el responsable de este síndrome, éste se encuentra en el locus del cromosoma Xq12-q21.31.

## Bibliografía

1. Opitz JM, Kaveggia EG. Studies of malformation syndromes of man XX-XIII: *The FG Syndrome. A X-link recessive syndrome of multiple congenital anomalies and mental retardation.* Z Kinderheilk 1974; 117:1-18.
2. Opitz JM, Richieri-Costa A, Aase JM, Benke PJ. *FG syndrome update 1988: Note of 5 patients and bibliography.* Am J Med Genet 1988; 30: 309-328.
3. Thompson E, Baraitser M, Lindenbaum RH, Zaid ZH, Kroll JS. *The FG syndrome: 7 new cases.* Clin Genet 1987; 27: 582-594.
4. Romano C, Baraitser M, Thompson E. *A Clinical follow-up of British patients with FG syndrome.* Clin Dysmorphol. 1994; 3: 104-114.
5. Briault S, Ruth Hill R, Shrimpton A, Zhu D, Till M, Ronce N, et al. *A Gene for FG Syndrome Maps in the Xq12-q21. 31 Region.* Am J Med Genet 1997; 73: 87-90.
6. Graham JM, Supernau D, Rogers RC, Corning K, Schwartz CE, Dykens EM et al. *Clinical and behavioral characteristics in FG syndrome.* Am J Med Genet 1999 Aug 27; 85: 470-5.
7. Ozonoff S, Williams BJ, Rauch AM, Opitz JO. *Behavior phenotype of FG syndrome: cognition, personality, and behavior in eleven affected boys.* Am J Med Genet 2000 Summer; 97: 112-8.

