Caso clínico. Miscelánea

Síndrome de Wolf-Hirschhorn, más allá de una enfermedad rara

Marcos Del Valle Ferreras[a], Wilson Rodrigues Dos Santos[a], Paloma Germán Angulo[a], Almudena Vivares López[a], Paola Isabel Navas Alonso[b], Marta González-Valcárcel Espinosa[c]

[a]MIR Pediatría. Hospital Universitario de Toledo. España.
[b]Pediatra de Atención Primaria. Consultorio de Mocejón. Toledo. España.
[c]Pediatra. Neonatología. Hospital Universitario de Toledo. España.

Publicado en Internet:
24-marzo-2022

Marcos Del Valle Ferreras:
delvallem03@gmail.com

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Wolf-Hirschhorn es una enfermedad rara causada por una deleción en la porción distal del brazo corto del cromosoma 4. Se trata de un síndrome polimalformativo cuya clínica más frecuente es: retraso psicomotor (100% de los casos), microcefalia (75%), alteraciones faciales (entre 50 y 80% de los casos: alteraciones oculares [69%], talla baja [65%] y contracturas en flexión [57%]).

CASO CLÍNICO

Lactante de 7 meses que es estudiada desde el nacimiento por fenotipo peculiar y aspecto sindrómico. Hija de padres no consanguíneos, embarazo controlado, parto eutócico, a término sin incidencias.

En la exploración física, destaca una facies peculiar con microcefalia. Se aprecia hipertelorismo, micrognatia, orejas en retroposterior, boca pequeña, *filtrum* largo, raíz de pelo baja. Cuello corto, clavículas íntegras. Tendencia a pulgares incluidos. Pie derecho aducto reductible. Auscultación cardiopulmonar normal. Hipertonía y rigidez generalizada. Reflejo moro simétrico pero rígido. Reflejos osteotendinosos presentes.

Entre las pruebas realizadas, destaca, que en la ecografía de cadera se objetiva subluxación bilateral, por lo que, ante la sospecha de displasia bilateral de caderas, se comienza tratamiento ortopédico mediante arnés de Pavlik. En la ecocardiografía, se sospecha coartación de aorta, y se aprecia hipertensión pulmonar infrasistémica, comunicación interauricular tipo *ostium secundum* grande y dilatación de aorta ascendente.

Es valorado por Genética, donde informan de que se detecta una duplicación del brazo corto del cromosoma 4 y una deleción del brazo largo del cromosoma 4. La alteración es visible en el cariotipo, siendo detectada en deleciones subteloméricas y en el CGH array. Finalmente, el cuadro clínico de la paciente coincide con el síndrome de Trisomía 4p (también llamado, síndrome de Wolf-Hirschhorn).

Precisa de seguimiento estrecho y de una valoración conjunta por su pediatra de Atención Primaria y en la consulta de Neonatología. Progresivamente, se ha conseguido una buena succión-deglución, buen desarrollo ponderoestatural. Realiza fijación de la mirada, presenta sonrisa social y se objetiva mejoría en cuanto a la rigidez e hipertonía.

CONCLUSIONES

A pesar de tratarse de un síndrome infrecuente, es importante tener en cuenta las complicaciones derivadas de esta enfermedad, ya que produce retraso psicomotor grave, afectación neurológica, retraso del desarrollo, así como cardiopatías. La figura del pediatra de Atención Primaria es de vital importancia en la atención integral de estos pacientes, ya que es necesario un seguimiento constante y conocimiento del entorno familiar y social, así como una buena integración multidisciplinar con el ámbito hospitalario.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran no presentar conflictos de intereses en relación con la preparación y publicación de este artículo.

ABREVIATURAS

CGH: hibridación genómica comparativa.

Cómo citar este artículo: Del Valle Ferreras M, Rodrigues Dos Santos W, Germán Angulo P, Vivares López A, Navas Alonso PI, González-Valcárcel Espinosa M. Síndrome de Wolf-Hirschhorn, más allá de una enfermedad rara. Rev Pediatr Aten Primaria Supl. 2022;(31):e151.