

Síndrome de Wolf

J. SÁNCHEZ MARTÍN, P. APARICIO LOZANO, A. AVELLANOSA ARNAIZ,
M. PINTO CEBRIÁN y J. G. GARCÍA PARDO

RESUMEN: Los autores aportan un caso de síndrome de Wolf. Comentan de forma especial los aspectos morfológicos que pueden llevarnos al diagnóstico y los signos diferenciales con la delección parcial del cromosoma número 5. Hacen especial énfasis también en los rasgos morfológicos comunes de ambos síndromes. PALABRAS CLAVE: SÍNDROME DE WOLF. RASGOS MORFOLÓGICOS.

WOLF - SYNDROME. (SUMMARY): The authors describe a case of Wolf-Syndrome. They comment above all the morphologic characteristics that can suggest the diagnosis and the characteristics that do it different from the partial deletion of chromosome n.º 5. They stand out the common morphologic characteristics of both syndromes. KEY WORDS: WOLF-SYNDROME. MORPHOLOGIC CHARACTERISTICS.

SÍNDROME DE WOLF

En el año 1965 WOLF, HIRCHHORN y colaboradores describen un síndrome, caracterizado por retraso del crecimiento y del desarrollo, asociado a alteraciones de la línea media de la cara y de los ojos, junto a una delección parcial del cromosoma número 4 (1).

En el año 1976 JOHNSON y colaboradores (2) hacen una revisión de los 42 casos comunicados hasta entonces en la literatura con motivo de una nueva aportación. Según estos autores todos los casos comunicados eran mutaciones de novo. Desde entonces hasta 1981, se comunicaron otros 15 casos más, lo cual ha permitido ampliar el conocimiento morfológico y la correcta delimitación de este síndrome, con numerosas aportaciones sobre los hallazgos necrópsicos en estos pacientes, WILSON y colaboradores (3).

En la revisión de LURIEN y colaboradores (4) en 1980, observaron la existencia de delección en la gran mayoría de los casos, pero también comunicaron cromosomas en anillo (5, 6), mosaicos y otros hallazgos citogenéticos poco usuales (7). Las traslocaciones representaban un 13 % de toda su serie.

Se trata de una cromosopatía con una incidencia menor a la delección del cromosoma 5, con la que comparte algunos rasgos morfológicos comunes y otros claramente diferenciales, como comentaremos en dos de nuestras observaciones simultáneas.

CASO CLÍNICO

Antecedentes personales: Recién nacido a término de madre añosa, 40 años, es el cuarto hijo, precedido de un aborto an-

terior. El parto fue eutócico a las 37 semanas. Apgar 7/10 y peso de 1.740 g. talla de 45 cm. P. cef.: 30 cm.

Exploración neonatal: Retraso del crecimiento intrauterino, dismorfia facial; raíz nasal plana, hendiduras palpebrales antimongólicas, exoftalmos. Tórax: auscultación pulmonar normal, en la cardíaca se aprecia un soplo sistólico III/VI máximo en mesocardio. Hipospadias de 1.º grado, pies zambos bilaterales. Eco. craneal y abdominal normales. Radiografías de esqueleto: pies zambos bilaterales, tórax normal. Bioquímica: normal, test de lues (+) por anticuerpos pasivos de la madre. La evolución neonatal fue favorable y se dio de alta pendiente de su cariotipo y nuevos controles.

Enfermedad actual: Ingresa de nuevo a los 4 meses con un cuadro de hipertermia, taquipnea y mal estado general.

El examen físico demuestra aspectos similares a los anteriormente comentados: dismorfia facial con facies asimétrica, ojos saltones, hipertelorismo, epicantus, orificios nasales antevertidos y asimétricos, glabella prominente, orejas de baja implantación, micrognatia. Pliegue palmar único bilateral, hipospadias, hoyuelos preauriculares y en ambos codos, pies zambos con férulas correctoras. Palidez llamativa, con taquipnea, roncus y estertores diseminados por ambos hemitórax, soplo sistólico de intensidad III/VI audible en todo el precordio. Sistema nervioso, llamativo retraso psicomotriz con falta de sostén cefálico, tono axil muy bajo etc. (Fig. 1).

Exámenes complementarios: Hematimetría: H: 4.200, L: 21.900; Linf.: 21; Seg.: 75; Cay.: 4; urea, creatinina y glucemias normales. Ionograma y pH, gasometría normales.

Radiografía de tórax: Silueta cardíaca normal, campos pulmonares claros. Eco.:

compatible con C.I.A. Cariotipo: deleción del brazo corto del cromosoma 4, fórmula 46 (4p⁻) (Fig. 2). El niño falleció a los 4 días con convulsiones y cuadro de hiperpirexia.

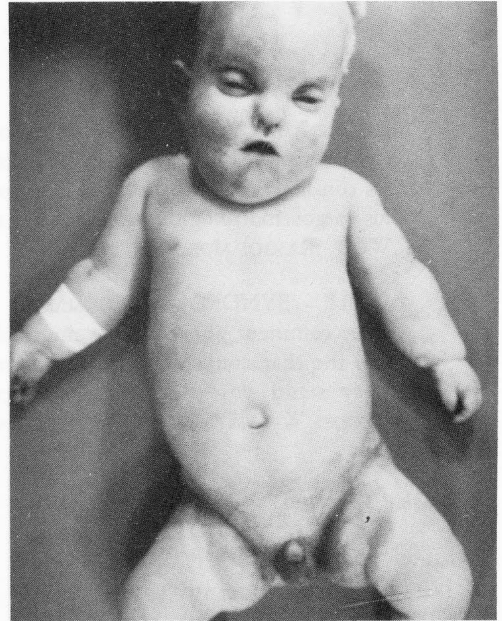
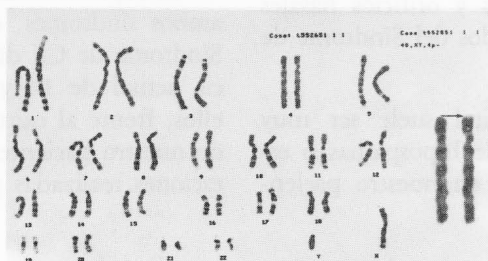


FIG. 1. *Aspecto general del paciente*

Hallazgos necrópsicos: comunicación interauricular múltiple, neumonía viral generalizada. Inmadurez cerebelosa.

COMENTARIO

El síndrome morfológico y citogenético de nuestro enfermo reúne criterios claros y similares a otras aportaciones de la literatura del Síndrome de Wolf. Se trata de una anomalía muy parecida en muchos aspectos a la deleción del cromosoma (5p⁻), ambos síndromes producidos por dos aberraciones cromosómicas también similares pero identificables, tanto citogenéticamente como morfológicamente.

FIG. 2. Cariotipo. -46 XY, 4p⁻

Como consta en las tablas I y II, hay un cierto número de rasgos superponibles y rasgos diferenciales que nos permiten orientar el diagnóstico puramente morfológico, y la confirmación citogenética posterior.

en el 5p⁻, pues la media para el primero suele estar alrededor de 1.800 gr. y en el segundo sobre 2.600 gr., en una estadística sobre 30 pacientes de ambos síndromes. En nuestro enfermo el bajo peso fue una constante más del síndrome.

TABLA I. RASGOS DIFERENCIALES

RASGOS MORFOLOGICO	SINDROME	
	4p ⁻	5p ⁻
Llanto típico de R.N.	—	+
Bajo peso < de 2.000 g.	+	—
Asimetría cráneo facial	+	—
Nariz ancha y deformada	+	—
Glabela prominente	+	—
Hoyuelos o fositas preauricular y articulares	+	—
Hipospadias	+	—
Convulsiones	+	—

TABLA II. RASGOS MORFOLOGICOS COMUNES

1. Retraso del crecimiento intrauterino
2. Retraso psicomotriz
3. Hipotonía
4. Microcefalia
5. Hipertelorismo
6. Micrognatia
7. Orejas de baja implantación
8. Deformidad de extremidades
9. Surco palmar único bilateral
10. Paladar estrecho o palatosquisis.

El retraso psicomotriz, que es común a ambos, sin embargo, es más acentuado en el Síndrome de Wolf. El peso bajo al nacimiento es más acentuado en los 4p⁻ que

Además del llanto típico cuando se presenta en el «Maullido de gato», la facies de ambos síndromes es bien diferente, resaltando el aspecto plano y redondeado

resaltando el aspecto plano y redondeado y hendiduras antimongólicas en los ojos, frente a la facies asimétrica, glabella prominente, ojos saltones y orificios nasales asimétricos y antevertidos del Síndrome de Wolf.

La afectación genital suele ser muy constante, en forma de hipospadias o escroto hioplásico, como en nuestro pacien-

te, siendo excepcional en la delección de cromosoma 5.

La supervivencia actual es distinta para ambos síndromes, en nuestros 3 casos de Síndrome de Cri du Chat hay supervivencia actual de 14 y 16 años para dos de ellos, frente al exitus relativamente precoz de nuestro paciente y en general las aportaciones realizadas por la literatura.

BIBLIOGRAFIA

1. WOLF, H.; REINWEIN, H.; PORCHS, R.; SCHROTER, R.; BRITTSCH, H.: *Defizienz an den Kurze Armenines chromosomes Nr. 4*. Humangenetik, 1965; 1: 397-413.
2. JOHNSON, V. P.; MULDER, R. D.; HOSEN, R.: *The Wolf-Hirschhorn 4p⁻ Syndrome*. Clin. Genet. 1976; 10: 104-112.
3. WILSON, M. Q.; TOWNER, W. J.; COFFIN, S. G.; EBBIN, J. A.; SIRIS, E.; BRAGER, P.: *Genetic and clinical studies in 13 patients with the Wolf-Hirschhorn Syndrome del 4p⁻*. Hum. Genet. 1981; 59: 297-307.
4. LURIEN, I. W.; LAZJUK, G. I.; USSOVA, Y. L.; PRESMAN, E. B.; GUREVICH, D. B.: *The Wolf-Hirschhorn Syndrome. I. Genetics*. Clin. Genet. 1980; 17: 375-384.
5. MAZO, J.; ABRISQUETA, J. A.; PÉREZ-CASTILLO, A.; ALLER, V.; MARTÍN LUCAS, A.; TORRES, L.; MARTÍN, J. M.: *Partial deletion of 4p16 band a ring chromosome and Wolf-Syndrome*. Hum. Genet. 1978; 44: 105-108.
6. PÉREZ CASTILLO, A. and ABRISQUETA, J. A.: *Ring chromosome 4 and Wolf Syndrome*. Hum. Genet. 1977; 37: 87-91.
7. MILLER, J. O.; BREG, R. W.; WARBURTON, D.; MILLER, D. A.; DE CAPOA, A.; ALLDERDICE, P. W.; DAVIS, J.; KLINGER, P. H.; MCGILVRAY, D. E.; ALLÉN, F. H.: *Partial deletion of the short of chromosome No 4 (4p⁻): Clinical studies in five unrelated patients*. The J. of Pediatrics. 1970; 77: 792-801.

Petición de Separatas:

Dr. J. SANCHEZ MARTÍN
Pl. España, 6, 3.º A
BURGOS