

# Síndromes TRICORRINOFALANGICOS

GUERRERO-FERNANDEZ, J.  
Hospital Infantil La Paz (Madrid).

Fecha de publicación: diciembre 2013

## INTRODUCCIÓN

Conjunto de síndromes de herencia autosómica dominante caracterizados genericamente por alteraciones del cabello, anomalías nasales, braquimetacarpofalangia e hipocrecimiento. Fenotípicamente se describen 3 tipos:

- Síndrome TRF tipo 1 ó de Giedion (MIM 190350)
- Síndrome TRF tipo 2 o de Langer-Giedion (MIM 150230)
- Síndrome TRF tipo 3 o de Sugio-Kajii (MIM 190351)

## ETIOPATOGENIA

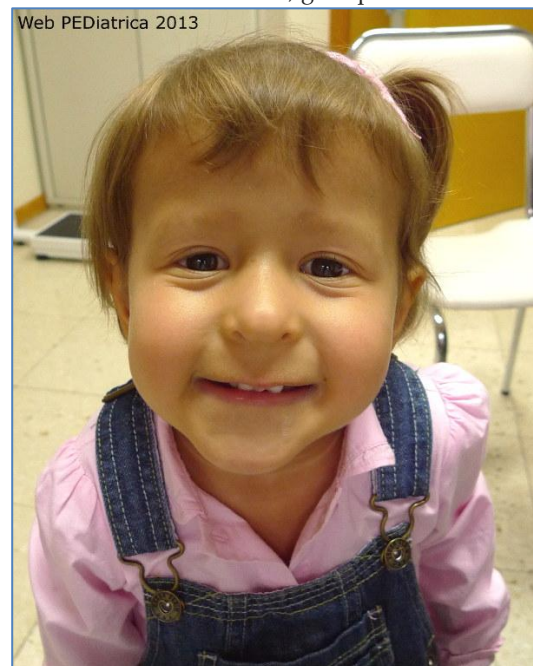
Los síndromes TRF responden a un fenómeno de haploinsuficiencia de un gen localizado en 8q24.12, el TRPS1, que codifica un factor de transcripción. Siguen una herencia autosómica dominante y existe una variabilidad fenotípica que se supone responde a mutaciones diferentes:

- El TRF tipo 1 se debe a mutaciones de dicho gen.
- El TRF tipo 2 responde a una gran delección de la región 8q24.11-13 que envuelve a los genes TRPS1 y EXT1. Se trata, pues, de un síndrome de genes contiguos.
- El TRF tipo 3 es una variante fenotípica del tipo 1.

## CLÍNICA

- *Aspecto general:*
  - **Hipocrecimiento** <p3 pero con talla adulta leve o moderadamente afectada, entre 149 cm en mujeres y 162 cm en varones.
  - Aunque está descrito, no suele haber retraso psicomotor. **El tipo 2 sí suele presentarlo y ser evidente.**
- Cráneo:
  - **Cabello hipopigmentado, escaso y fino.**
  - Hipoplasia de la base del craneo
  - A veces, trigonocefalia. Puede haber **microcefalia en el tipo 2.**
  - Facies

- cejas anchas y pobladas en la parte medial y escasas en los laterales
- **nariz bulbosa o en "pera"**. Alas nasales desplazadas
- **filtrum nasal largo**
- labio superior fino que contrasta con el inferior
- pabellones auriculares grandes
- Boca:
  - Dientes supernumerarios con mala oclusión
  - A veces, glosoptosis



Fotografías obtenidas con consentimiento informado exclusivamente para este artículo y la web de procedencia.



- *Tórax:*
  - excavado
  - escápulas aladas
  - Posible cardiopatía, fundamentalmente, anomalías de la válvula mitral.
- *Abdomen:* raras alteraciones nefrourológicas
- *Locomotor:*
  - **MANOS y PIES:**
    - **Dedos cortos e incurvados con braquimetacarpofalanga**, mejor apreciada al cerrar el puño. Tales acortamientos a veces van acompañados típicamente de incurvación cubital del extremo distal del dedo. Otras veces hay contracturas de los dedos que plantean el diagnóstico diferencial con la artritis crónica idiopática.



- Engrosamiento de las articulaciones interfalángicas proximales.
- Hoyuelos en vez de nudillos al cerrar el puño.
- Radiológicamente:
  - Muy TÍPICO: **Epífisis en cono** de las articulaciones de los dedos.



- Hipoplasia de las falanges distales

- Braquimetacarpofalanga
  - Frecuente necrosis bilateral de cabezas femorales: Perthes. Deformidades secundarias de las caderas: coxa plana o valga.
  - Otras alteraciones menos frecuentes:
    - Distrofia ungueal
    - Acortamiento de cúbito
    - Posibles desviaciones de la columna: lordosis o escoliosis
    - Pie plano
    - Posibles síntomas de artritis y limitación de los movimientos de manos y caderas.
    - **Exostosis óseas en el tipo 3.**
    - Recientemente descrito un caso de TRF tipo 1 con osteoporosis.

#### DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

	TRF1	TRF2	TRF3
Hipocrecimiento	+	++	+++
Braquimetacarpofalanga	++	++	+++
Anomalias nasales	+	+	+
Exostosis	-	+	-
Retraso mental acentuado	-	+	-