

Karina Menoscal García ^a; Zaida Calderón Mieles ^b; Kristhian Morales ^c;
Filipo Montecé López ^d

Síndrome de *Larsen*: A propósito de un caso

*Revista Científica de Investigación actualización del mundo de las Ciencias. Vol. 2 núm., 2,
Junio, ISSN: 2588-0748, 2018, pp. 3-22*

DOI: [10.26820/reciamuc/2.2.2018.3-22](https://doi.org/10.26820/reciamuc/2.2.2018.3-22)

Editorial Saberes del Conocimiento

Recibido: 16/02/2018

Aceptado: 22/05/2018

- a. Médico Adscrito Pediatra de la Sala Niño Jesús; Departamento de Neonatología. Dr. Manuel Ignacio Gómez Lince; Hospital Gineco-Obstétrico Enrique C. Sotomayor; Médico Pediatra Tratante. Área de UCIN; Departamento de Neonatología; Hospital General del Norte de Guayaquil IESS Los Ceibos; Profesora de Perinatología en la Universidad de Guayaquil. Escuela de Obstetricia; kary.menoscal@gmail.com
- b. Médico Pediatra Tratante; Departamento de Neonatología. Dr. Manuel Ignacio Gómez Lince; Hospital Gineco-Obstétrico Enrique C. Sotomayor; Médico Pediatra Tratante. Área de UCIN 1; Departamento de Neonatología; Hospital de Niños Roberto Gilbert Elizalde; zaidadoc@hotmail.es
- c. Médico Pediatra Tratante. Área de UCIN 1; Departamento de Neonatología; Hospital de Niños Roberto Gilbert Elizalde; drkristhianiess@hotmail.com
- d. Médico Pediatra Neonatólogo Tratante; Departamento de Neonatología Hospital de Niños Roberto Gilbert Elizalde; Médico Pediatra Neonatólogo Tratante. Área de Recepción Neonatal Departamento de Neonatología Hospital del Guasmo Sur; Master en VIH; Profesor de Neonatología en la Universidad de Guayaquil. Escuela de Obstetricia; Profesor de Pediatría en la Universidad Católica Santiago de Guayaquil. Escuela de Medicina; filipooa@hotmail.com

Síndrome de *Larsen*: A propósito de un caso

Vol. 2, núm. 1., (2018)

Karina Menoscal García; Zaida Calderón Mieles; Kristhian Morales; Filipo Montecé López

RESUMEN

Se reporta el caso del recién nacido de 39 semanas de gestación, de sexo masculino, evaluado y diagnosticado con el Síndrome de Larsen, observándosele manifestaciones clínicas como: facies plana, hipertelorismo ocular, Orejas de implantación bajas, brazos cortos, luxación de cadera, rodillas y deformidades en pies tipo equinovaro, tomándose las medidas diagnósticas y preventivas: La radiografía del sistema óseo confirma Cuerpos vertebrales Cervicales dismórficos, Luxación de cadera, Luxación de rodillas.

Se realizó valoración cardiológica, donde el ecocardiograma reporta Forámen Oval permeable y Persistencia del Ductus Arterioso. Para el estudio genético los padres colaboraron. El estudio genético confirma que por el examen físico y los estudios realizados se arriba al diagnóstico de SINDROME DE LARSEN.

La evolución clínica del neonato es estable. Se da de Alta.

Palabras Claves: Síndrome de Larsen, facies plana, luxación articular múltiples, brazos cortos, deformidades de los pies.

ABSTRACT

We report the case of a newborn, 39 weeks gestation, masculine sex, evaluated with a diagnosis of Larsen Syndrome, who showed clinical manifestations as flat facies, ocular hypertelorism, low implantation ears, short arms, dislocation of hips and knees, deformities in equinovarian feet; diagnostic and prophylactic measures were taken: Osseous system X rays confirmed discrete cervical vertebral bodies, hip dislocation, knees dislocation.

A cardiac evaluation was performed and the echocardiogram reported patent foramen oval and persistent ductus arteriosus. The parents cooperate with a genetic investigation. The genetic investigation confirmed that the physical exam and investigations with a diagnosis of LARSEN SYNDROME.

The subsequent evolution of the newborn was good. And the child is registered

Key Words: Larsen syndrome, flat fascies, multiple articulation dislocation, short arms, foot deformities.

Síndrome de *Larsen*: A propósito de un caso

Vol. 2, núm. 1., (2018)

Karina Menoscal García; Zaida Calderón Mieles; Kristhian Morales; Filipino Montecé López

Introducción.

Descrito por primera vez por Joseph Larsen, Schottstaedt y Bost (6 casos esporádicos) en 1950.

La incidencia es 1 por cada 100.000 nacidos vivos.

Transmisión hereditaria AD con locus génico en 3p21.1 – p14.1. Es el modo de herencia más frecuente.

Se describe además una forma letal también de herencia AR que ocasiona la muerte en el período neonatal por trastornos respiratorios (Traqueomalacia e hipoplasia pulmonar).

Se piensa que puede ser causado por un desorden embrionario generalizado del tejido conectivo durante la gestación.

El Síndrome de Larsen es una enfermedad genética que se caracteriza por luxación articular múltiples en codo cadera y rodilla; facies plana con abombamiento frontal hipertelorismo ocular, puente nasal bajo y paladar ojival; en las manos dedos largos y cilíndricos con uñas cortas y el dedo pulgar tiene aspecto de espátula y deformidades de los pies como equino varo, equino valgo y pies cavos.

También observamos otras anomalías como hidrocefalia, retraso mental (15 %) , aunque en la mayoría la inteligencia es normal, cardiopatías como comunicación intraventricular, comunicación intraauricular, escoliosis y cifosis.

El diagnóstico diferencial se realiza con los síndromes congénitos asociados a luxación de cadera

En el diagnóstico es preciso conocer la Historia Clínica completa como antecedentes familiares, estudios radiológicos para ver las alteraciones óseas y estudio genético.

El pronóstico del Síndrome varía de paciente a paciente. Las causas generalmente de muerte temprana son problemas respiratorios severos o compresión de la médula cervical por inestabilidad de la columna.

Si el tratamiento ortopédico, quirúrgico y la fisioterapia se inician en forma temprana el pronóstico es bueno con promedio de vida normal.

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL:

Interesa la diferenciación especialmente con los síndromes congénitos asociados con luxación de caderas:

1. Síndrome Otopalatodigital tipo I (Taybi)
2. Síndrome Otopalatodigital tipo II
3. Síndrome Oculodentodigital
4. Artrogriposis Congénita Múltiple y distal.
5. Ehlers – Danlos . (Hiper movilidad articular e Hiperextensibilidad cutánea)
6. Dolicoostenomelia . (S. Marfan)

Síndrome de *Larsen*: A propósito de un caso

Vol. 2, núm. 1., (2018)

Karina Menoscal García; Zaida Calderón Mieles; Kristhian Morales; Filipino Montecé López

DIAGNOSTICO DIFERENCIAL

	SINDROME DE LARSEN	SINDROME OTOPALATODIGITAL TIPO I	SINDROME OTOPALATODIGITAL TIPO II	SINDROME OCULODENTODIGITAL
Herencia	A.D. Es posible un S. De Larsen 2AR.	Transmisión hereditaria ligada al X semiDominante	RLX o semiDominante	A. D. A.R.
Cabeza:	Aplanada	Hipoplasia parte media de cara	Frente prominente	Hiperostosis en los huesos craneales
Facies.	Abombamiento frontal Hipertelorismo	Abombamiento frontal y Occipucio Hipertelorismo	Micrognatia Hipertelorismo	Hipotelorismo
Ojos.	Cataratas	Hendidura palpebral antimongoloidea	Hendidura palpebral antimongoloidea	Microftalmía + microcórnea Catarata, glaucoma. Hipoplasia de iris
Cuello y Tórax	Laringotraqueomalacia Estenosis laríngea aislada Cartílago aritenoides móvil CIA – CIV – Dilatación Aórtica Cifosis, escoliosis	Corto	Estrecho	
Abdomen			Onfalocele Hidronefrosis	
Genitales	Criptorquidia		Criptorquidia	
Extremidades	Luxaciones codos, cadera, rodillas Dedos de manos largos y cilíndricos Pulgar aspecto de espátula Uñas displásicas Sindactilia En pies: equinvaro, equinvalgo, pies cavos	Luxación de caderas Movimientos de extensión del codo limitado Ensanchamiento y cortedad distal sobretodo en el pulgar y primer dedo del pie + Sindactilia : “ Dedos de Rana “	Subluxación de codo, muñeca, rodilla Hipoplasia o ausencia de falanges, metacarpianos y metatarsianos Dedos largos y flexionados, superpuestos Sindactilia, clinodactilia, polidactilia Hipoplasia del peroné Pie en mecedora	Luxación de caderas Cúbito valgo Huesos tubulares anchos Sindactilia del 4º y 5º dedos de la mano Camptodactilia del meñique Sindactilia del 3º y 4º dedos del pie
Sistema Nervioso Central	Normal Un 15% de los casos sufre de deficiencia mental	Ligero retraso mental	A veces deficiencia mental	Normal

Síndrome de *Larsen*: A propósito de un caso

Vol. 2, núm. 1., (2018)

Karina Menoscal García; Zaida Calderón Mieles; Kristhian Morales; Filipino Montecé López

	ARTROGRIPOSIS MÚLTIPLE	CONGÉNITA DISTAL	EHLERS - DANLOS	DOLICOSTENOMELIA S. MARFAN.
	A) Clásica	B) Distal		
Herencia	Desconocida (Alteración vascular precoz)	A.D.	A.D.; pero hay tipos con A.R.	A.D.
Cabeza:	Redonda y asimétrica		Micrognatia	Alargada Dolicocefalia
Facies			Microcórnea, escleróticas azules, desprendimiento de retina	Subluxación del cristalino Miopía, hiperpigmentación del iris
Ojos				
Cuello y Tórax	Hipoplasia costal Escoliosis		Prolapso válvula mitral Cifosis Escoliosis	Prolapso válvula mitral Insuficiencia mitral y tricuspídea Aneurisma de la aorta Cifosis , escoliosis
Abdomen			Piel redundante Diverticulosis intestinal Perforación intestinal Ectasia ureteropiélica	Rotación incompleta del colon
Genitales	Criptorquidia Hipoplasia de labios mayores			
Extremidades	Hombros caídos con rigidez articular con escaso desarrollo muscular y rotación interna Manos con dedos cortos y rígidos, con muñecas flexionadas y codos en extensión. Luxación de caderas, rodillas en extensión o flexión Uñas displásicas Pie equinovaro bilateral	Dedos superpuestos Camptodactilia Desviación radial Luxación de caderas Moderada contractura en flexión de las rodillas Pie equinovalgó ó equinovaro	Hipermovilidad articular generalizada e intensa Luxaciones frecuentes Hiperextensibilidad cutánea Pie plano	Hipermovilidad de las articulaciones Dolicostenomelia con predominio del segmento corporal inferior Pies planos Aracnodactilia
Sistema Nervioso Central	Posiblemente (microcefalia y craneosinostosis)			

Síndrome de *Larsen*: A propósito de un caso

Vol. 2, núm. 1., (2018)

Karina Menoscal García; Zaida Calderón Mieles; Kristhian Morales; Filipo Montecé López

CASO CLINICO

Se describe el caso de un recién nacido con Síndrome de Larsen, nacido en el Hospital Gineco-Obstétrico Enrique C. Sotomayor, en el área de Neonatología: Se trata de un neonato de sexo masculino producto de segundo embarazo, madre de 18 años de edad y padre de 23 años de edad, no consanguíneo, obtenido por parto vaginal, con antecedentes de embarazo a término, trabajo de parto, membranas integras, con una circular de cordón valorado en 39 semanas de gestación con Apgar de 8 al minuto, 8 a los 5 minutos y 9 a los 10 minutos, y líquido amniótico claro, no se realiza maniobras de reanimación pero si se administró oxígeno a libre flujo.

Antecedentes prenatales

Embarazo a término – trabajo de parto- membranas integras+ 1 circular de cordón+ polihidramnios

Grupo Sanguíneo Madre: O RH +

Grupo Sanguíneo Padre: Desconoce

EXAMEN FISICO.

Peso 3250 gramos.

Talla 50 cm.

Perímetro cefálico 35 cm.

Perímetro torácico 32,5 cm.

Perímetro abdominal 28 cm.

Frecuencia cardiaca 140 lat por min.

Frecuencia respiratoria 48 resp por min.

Neonato que ingresa a la sala de niños "Niño Jesús", en el que llama la atención rasgos dismórficos en cara: Facies Plana con frente prominente, Hipertelorismo ocular, Puente nasal bajo, Paladar ojival; en Tórax: Campos pulmonares ventilados FR 48 por minutos Ruidos cardíacos Rítmicos FC 140 por minutos, Abdomen. Blando y depresible, Extremidades Superiores: Cortas y Manos grandes con dedos delgados, cilíndricos y en Extremidades inferiores. Luxación congénita de cadera (Ortolani +), Luxación de rodillas,

Deformidades en los pies tipo equino varo

Neonato cursando su primer día de vida, en condiciones clínicas de cuidado succión buena, activo reactivo, con desdoblamiento del segundo ruido cardíaco y por sus múltiples rasgos dismórficos se sugiere interconsulta a cardiología, estudios radiológicos óseos y estudio genético.

Al estudio radiológico se observa:

Rx de Cráneo: Depresión ósea a nivel del hueso occipital

Rx Columna Vertebral: Cuerpos cervicales dismórficos

Hipoplasia vértebras dorsales

Rx Extremidades Superiores: Hipoplasia De Húmero

Síndrome de *Larsen*: A propósito de un caso

Vol. 2, núm. 1., (2018)

Karina Menoscal García; Zaida Calderón Mieles; Kristhian Morales; Filipo Montecé López

Rx Extremidades Inferiores: Fémur (bilateral) con angulación hacia la línea media

Luxación de rodillas

Extremidad proximal tibia cónica.

Al estudio cardiológico se reportó:

Foramen oval permeable. Flujo izquierda-derecha

PDA 0,32 cm. Flujo bidireccional

También se realizó el estudio genético que informa:

Con las técnicas analizadas no se detectaron anomalías cromosómicas como causante del cuadro, siendo su cariotipo 46, XY compatible para varón normal.

Por el examen físico y estudios realizados se diagnostica como SINDROME DE LARSEN con patrón Autonómico Dominante recurrencia de este patrón es de 50%. Se sugiere diagnóstico prenatal ecográfico en los próximos embarazos o en la descendencia del propósito.

En estos términos se asesora los consultantes.

Se da de Alta a neonato por condiciones clínicas estables a los 3 días de vida.

DISCUSIÓN.

- En la época neonatal, e crecimiento y desarrollo fetales se ven interferidos por influencias sociales, económicas, culturales; agregándose además factores ecológicos, genéticos, metabólicos, fisiológicos intra y extrauterinos, que se agravan por la atención prenatal y neonatal deficiente o nula elevándose la morbiletalidad.
- Se ha encontrado la incidencia es 1 por cada 100.000 nacidos vivos y una transmisión hereditaria AD. Es el modo de herencia más frecuente.
- Se describe además una forma letal también de herencia AR que ocasiona la muerte en el período neonatal.
- El diagnóstico se da mediante el examen físico y nos puede ayudar para confirmar el estudio genético, e incluso para diferenciar de otros síndromes con luxación congénita de cadera y otras articulaciones.
- La edad a la que más temprano se puede diagnosticar el Síndrome de Larsen es al nacimiento, no tiene predilección por ningún sexo, con relación 1:1 de hombres y mujeres. El riesgo de ocurrencia para un hermano o hijo del paciente es muy bajo.
- Se deben tomar medidas preventivas como el tratamiento ortopédico, quirúrgico y la fisioterapia que se inician en forma temprana y estudio genético (Consejo Genético) siendo el pronóstico bueno con promedio de vida normal (Desarrollo intelectual y crecimiento normal).

Síndrome de *Larsen*: A propósito de un caso

Vol. 2, núm. 1., (2018)

Karina Menoscal García; Zaida Calderón Mieles; Kristhian Morales; Filipo Montecé López

CONCLUSIONES:

- La mayoría de los problemas que puede presentar un recién nacido se originan y evolucionan durante la gestación y el parto.
- En la época neonatal, el continuo crecimiento y desarrollo fetales se ven interferidos por influencias sociales, económicas, culturales agregándose además; factores ecológicos, genéticos, metabólicos y fisiológicos intra y extrauterinos, que se agravan por la atención prenatal, neonatal deficiente ó nula elevándose la morbiletalidad.
- A partir del nacimiento el neonatólogo recibe la plena y exclusiva responsabilidad directa de la atención del recién nacido; por lo que la asistencia prenatal, durante el parto y postnatal deben tener una continuidad de la que forma parte una estrecha coordinación entre obstetras y neonatólogos.
- La patología neonatal es amplia y el neonatólogo tendrá que contar con la colaboración de diversos especialistas pediátricos.
- Se deben tomar normas preventivas como un posible diagnóstico ecográfico prenatal y un consejo genético que proporcione una información válida para un diagnóstico de seguridad, que nos indique su etiopatogenia.
- Y, en nuestro caso; por la examen físico y los estudios realizados llegamos al diagnóstico de Síndrome de Larsen encontrando que es una enfermedad de transmisión hereditaria A.D. ó A.R.. En este caso clínico, el padre presenta ciertos rasgos físicos

como cara aplanada, hipertelorismo y frente prominente, por lo que hay que seguir observando futuros embarazos en la familia.

- Una malformación es un suceso muy traumático no sólo para los padres, sino también, para la familia; por ello, debe afianzarse una buena aproximación con la familia, ya sea solo ó con el genetista.
- Es difícil establecer una buena relación si se desconoce la naturaleza del proceso, el diagnóstico, la etiología, las perspectivas pronósticas o las posibilidades de repetirse. Cada uno de estos aspectos deben recibir una explicación sin esconder a la familia las dificultades que entrañan; al mismo tiempo debe plantearse una dinámica que facilite la resolución de estos problemas.

BIBLIOGRAFIA:

- Autosomal dominant Larsen síndrome Orphanet, July, 2013.
http://www.orpha.net/consor/dgi-bin/OC_Exp.php?Ing=EN&Expert=503
- Berkow Robert, MD. El Manual Merck. Barcelona, España; 1994; Océano/Centrum; Novena Edición; págs: 1346, 2305, 2486, 2489.
- Camacho FLA, Haces GF, Galván LR, Verdugo HA Síndrome de Larsen: Veintidos casos, evolución y tratamiento. Acta Ortop. Mex 2007; 21(1): 20 – 23.
- Cruz M., MD.; Bosch J.,MD. Atlas de Síndromes Pediátricos. Barcelona, España; 1998; Espaxs S.A. Publicaciones Médicas; págs: 72 – 73; 98 – 99; 152 – 153; 264 – 265; 268 – 269; 270 – 271; 352 – 353; 444 – 445; 446 – 447; 452 – 453; 456 – 457; 488 – 489.

Síndrome de *Larsen*: A propósito de un caso

Vol. 2, núm. 1., (2018)

Karina Menoscal García; Zaida Calderón Mieles; Kristhian Morales; Filipo Montecé López

-
- Cruz M, MD.; Crespo M, MD.; Briones J, MC.; Jiménez R, MD. Compendio de Pediatría. Barcelona, España; 1998; Expaxs S.A.; Publicaciones Médicas; págs: 106, 111, 112.
 - González-Gil JM Y col. Luxaciones Congénitas Múltiples o Síndrome de Larsen, presentación de tres casos. Rev Cub Ortop Traumat 2000; 13 (1-2).
https://bvs.sld.cu/revists/ort/vol13_1-2_00/ort131-22000.htm
 - Gorlin Robert; Cohen M. Michael; Lavin L. Stephan. Syndromes of the Head and Neck. Third Edition.; 1990; págs: 722 – 723
 - Harris R. Cullen CH. Autosomal dominant inheritance in Larsen s syndrome clin. Genet 1971; (2): 87 -90
 - Kenneth Lyons Jones, MD. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation; México D.F. – México; Fourth Edition; 1988; Nuevo Editorial Interamericano; págs: 246 – 247.
 - Larsen Syndrome. Genetics Home. Reference. September, 2011.
<http://ghr.nlm.nih.gov/condition/larsen-syndrome>
 - Mitra, N, Kannan, N.,Kumar). Larsen Syndrome. A Case Report, Journal Of Nepal Paediatric Society (en Inglés) (2012) 32 (1): 85 – 87.
 - Natal Pujol A. MD.; Prats Viñas J. MD.; Manual de Neonatología; Madrid, España; 1996; Mosby/ Doyma Libros S.A.; pág: 229.

Síndrome de *Larsen*: A propósito de un caso

Vol. 2, núm. 1., (2018)

Karina Menoscal García; Zaida Calderón Mieles; Kristhian Morales; Filipo Montecé López

- Smith David W, MD. Atlas de Malformaciones Somáticas en el Niño. Barcelona, España; 1972; Editorial Pediátrico; págs: 70 – 71, 90 – 91, 126 – 127, 128 – 129, 130 – 131, 258 – 259, 262 – 263.

Síndrome de *Larsen*: A propósito de un caso

Vol. 2, núm. 1., (2018)

Karina Menoscal García; Zaida Calderón Mieles; Kristhian Morales; Filipo Montecé López

ANEXOS

SINDROME DE LARSEN



Foto1. Síndrome de Larsen



Foto 2 y 3. Facies plana, frente prominente, hipertelorismo y puente nasal bajo

Síndrome de *Larsen*: A propósito de un caso

Vol. 2, núm. 1., (2018)

Karina Menoscal García; Zaida Calderón Mieles; Kristhian Morales; Filipo Montecé López



Foto 4. Luxaciones articulares múltiples y facies plana



Foto 5. Dedos cilíndricos y delgados; y uñas hipoplásicas

Síndrome de *Larsen*: A propósito de un caso

Vol. 2, núm. 1., (2018)

Karina Menoscal García; Zaida Calderón Mieles; Kristhian Morales; Filipo Montecé López

ESTUDIO RADIOLOGICO OSEO

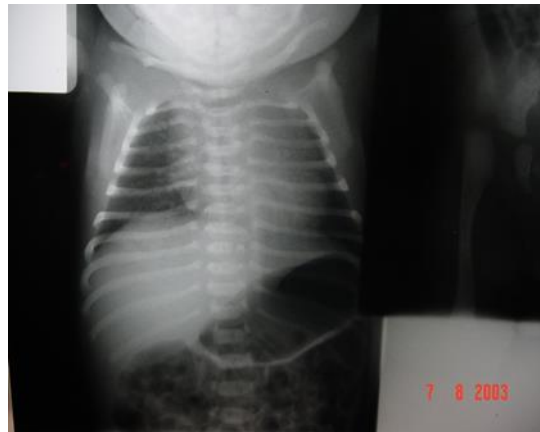


Foto 1. Cuerpos vertebrales cervicales dismórficos

Hipoplasia de vertebras dorsales



Foto 2 y 3. Metacarpianos hipoplásicos y falanges distales hipoplásicas

Síndrome de *Larsen*: A propósito de un caso

Vol. 2, núm. 1., (2018)

Karina Menoscal García; Zaida Calderón Mieles; Kristhian Morales; Filipo Montecé López



Foto 4. Luxación de caderas



Foto 5. Luxación de rodillas



Síndrome de *Larsen*: A propósito de un caso

Vol. 2, núm. 1., (2018)

Karina Menoscal García; Zaida Calderón Miele; Kristhian Morales; Filipo Montecé López



Foto 6 y 7. Metatarsianos hipoplásicos