

DESCRIPCIÓN CLÍNICA Y RADIOLÓGICA DEL SÍNDROME DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN

RESTREPO, C. M.

Unidad de Genética, ICB, Facultad de Medicina,
Universidad del Rosario, Bogotá. cmrestrepo@cable.net.co

INTRODUCCIÓN

El Síndrome Dyggve Melchior Clausen (SDMC) es una displasia esquelética caracterizada por enanismo de tronco corto con cambios radiográficos significativos asociado o no con retardo mental (este último también se le ha llamado Síndrome Smith-McCord). Fue descrito por Dyggve, Melchior y Clausen en 1962, se le considera de baja incidencia, aunque se han descrito más de 50 casos y presenta heterogeneidad genética con formas de herencia Autosómica Recesiva y Ligada al Sexo Recesiva.

MATERIALES Y MÉTODOS

El caso índice es del sexo masculino, 50 años de edad, quien consultó por estatura baja y dificultad respiratoria. Es el producto de la quinta gestación de una hermandad de 14. El examen físico mostró: talla 125 cm (-3), envergadura 146 cm, segmento inferior 66 cm, PC 55.5 cm, longitud palmar 17 cm (-3). Talla baja desproporcionada, acortamiento del tronco, normocefalia, fascies no aparente, cuello corto, tórax con aumento del diámetro AP y transversal, xifosis dorsal, esternón corto, escoliosis de concavidad derecha, discreta lordosis lumbar, abdomen globuloso, genitales masculinos, extremidades simétricas y cortas de predominio rizo y acromélico, palmas y dedos cortos, clinodactilia del segundo y quinto dedos, genu valgum, limitación a la extensión en pequeñas articulaciones, acortamiento del primer metacarpiño y piel engrosada. Se refieren cinco miembros más de la familia afectados, un adulto y cuatro jóvenes.

RESULTADOS

En el esqueleto se han descrito enanismo de tronco corto, hipoplasia de la apófisis odontoides que causa inestabilidad atlanto-axial, platispondilia, cuerpos vertebrales aplanados en las carrillas superiores e inferiores y anteriormente hendidos; limitación a la movilidad articular en caderas, rodillas, codos y hombros; huesos ilíacos cortos y anchos con calcificación irregular de las crestas, sínfisis púbica amplia, displasia acetabular y defectos de osificación en la epífisis femoral; los huesos largos presentan irregularidad en las metáfisis, epífisis cónicas y son muy características las alteraciones del olécranon y la epífisis radial; irregularidad e hipoplasia de los huesos del carpo y se han observado centros de osificación accesorios.

DISCUSIÓN

Se presentan los hallazgos clínicos y radiológicos en una familia colombiana afectada por el SDMC. Se pretende buscar otras familias de afectados con Herencia Ligada al Sexo Recesiva para iniciar el análisis de ligamiento y mapear la región candidata del gen de esta displasia esquelética poco común.