Rev. Chil. Pediatr. 57(8): 571-572, 1986

Síndrome de Weill—Marchesani

Dr. Jaime Herrera V.¹; Dra. Margarita Morales N.²

Weill—Marchesani syndrome

A patient with small stature, brachydactyly, broad metacarpals and phalanges, ventricular septal defect, small spherical lens (spherophakia) ectopia lentis (sub luxation) and glaucoma is presented. His mother shows similar, but attenuated signs. Both parents are cousins.

(Key words: short stature, brachydactyly, spherophakia, Weill—Marchesani syndrome).

El síndrome de la braquidactilia—esferofaquia fue descrito originalmente por Weill en 1932 y fue asociado por este autor con el Síndrome de Marfan. En 1939 Marchesani separa ambos síndromes completando la descripción de Weill y clasificando estos cuadros como distrofias congénitas del mesodermo: Marchesani los divide en Formas hipoplásica (Marfan) e hiperplásica (W. Marchesani). Su frecuencia es bastante baja ya que sólo hay alrededor de 60 casos publicados en la literatura mundial. En Chile sólo hay 2 publicaciones^{1,3} con un total de 5 casos. Los signos más relevantes están dados por talla baja, cráneo ancho, órbitas pequeñas y poco profundas, hipoplasia maxilar, paladar estrecho, mala implantación dentaria, braquidactilia con metacarpianos y falanges anchos y cortos, puede presentar cardiopatía: comunicación interventricular (CIV). En los ojos el cristalino es pequeño, esférico, con miopía lenticular y aún glaucoma. Un tercio de ellos puede llegar a la ceguera. Herencia: autosómica recesiva.

Caso Clínico

Niño de sexo masculino en quien se detectó un soplo cardíaco a la edad de 1 año, es referido a Genética a los 3 años 10 meses de edad por talla baja. Medía 94 cm de estatura (percentil 3) y pesaba 15 kg (percentil 25). Epicantus, mala implantación dentaria, braquidactilia, excesivo desarrollo muscular, limitación de la movilidad de los codos y de los dedos, obesidad, criptorquidea, soplo sistólico grado 3 ó 4 paraesternal izquierdo.

Exámenes practicados: Electrocardiograma: desviación del eje eléctrico a derecha y signos de crecimiento bi ventricular. Radiografía de Tórax: aumento de cavidades derechas. Fonocardiograma compatible con C.I.V. En las radiografías del esqueleto se encontró: retraso de la edad ósea, acortamiento y engrosamiento de metacarpianos y falanges, clinodactilia, hipoplasia de la cabeza del radio. Otros exámenes como glicemia, nitrógeno ureico, T₄, protrombina, hematocrito, cromatina sexual y cariograma fueron normales. Los dermatoglifos sólo presentaban discretas anomalías inespecíficas, (ángulos atd 64° y 58°, índice ab 47 y 50). El examen oftalmológico mostró: ectopia lentis, esferofaquia, miopía lenticular (Visión 0,33), cámara anterior estrecha (ecografía oftalmológica) y glaucoma, fondo de ojo normal. Urología confirma criptorquidia con testículo derecho en ascensor e izquierdo pequeño atrófico.

El niño debió ser operado en 1984 por su epiblefarón y en el mismo año por criptorquidea. El glaucoma se ha controlado con tratamiento medicamentoso y la miopía con lentes, conservando hasta ahora ambos nervios ópticos normales.

La madre presenta los mismos signos que el niño: talla baja, braquidactilia, tórax amplio, brazos cortos, cara redonda, pero ellos son menos intensos y no tiene compromiso ocular (Figura 2). La genealogía es característica de herencia recesiva (Figura 3).

COMENTARIO

En este niño se nos plantea el diagnóstico diferencial de los síndromes de talla baja, braquidactilia y buen desarrollo muscular. Cada uno de ellos presenta signos característicos. El síndro-

1. Departamento genética, Hospital San Juan de Dios.
2. Departamento oftalmología, Hospital San Juan de Dios.

Figura 1. Síndrome de Weill-Marchesani: braquidactilia, rigidez de las manos, ojos pequeños, corta estatura, tórax ancho.

GENEALOGIA WEILL MARCHESANI

◻ leucemia
◻ cardiopata

Medio achurado: portadores

Achurado completo: el probando

Figura 2. Genealogía típicamente recesiva en un paciente con síndrome de Weill-Marchesani.

me (s) de Stanesco se caracteriza por braquicefalia, con calota gruesa acortamiento del segmento proximal); en el s. de Rubinstein-Taybi, los primeros orfijos y pulgares son anchos, grandes, mal implantados y la nariz es picuda; en el s. de Cornelia de Lange existe hipertriosis, sinofris, labio con piquito central, oligodactilia y aún focomelia; en la braquidactilia E los metacarpianos; y metatarsianos son cortos y la cara tiene aspecto de luna llena; en la braquidactilia A las falanges medias son hipoplásicas; la braquidactilia B se expresa con falanges terminales hipoplásicas; la braquidactilia C muestra más de tres falanges por dedo; la braquidactilia D tiene falanges terminales muy cortas; el s. de Turner es propio del sexo femenino; el s. de Albright muestra las clásicas alteraciones de calcio y fósforo y la facie redonda.^{2,4-6}

Si se agrega que el estudio de nuestro paciente mostró además de la braquidactilia la esferofaquia y luxación de los cristalinios propios del Weill-Marchesani, no ofrece dudas su diagnóstico y su caso resulta especialmente interesante, por su genealogía recesiva y las manifestaciones maternas en todo semejantes al niño, pero mucho menos intensas.

RESUMEN

Se presenta un paciente de baja estatura, braquidactilia, metacarpos y falanges anchos, defectos del tabique ventricular, esferofaquia, ectopia lentis y glaucoma. Su madre muestra signos similares pero atenuados. Ambos padres eran primos.

REFERENCIAS

1. Charlin, C.: Esferofaquia sub luxación y braquidactilia. Arch. Chil. Oftalmol. 11: 53, 1954.
2. Götz, M., Schenk, E.: Weill Marchesani syndrome, growth hormone, thyroid and chromosome studies. Z. Kinderheilt 116: 43, 1973.
3. Kuzmanic, A., Urrutia, P.: Síndrome de Weill Marchesani: cuatro casos clínicos familiares. Arch. Chil. Oftalmol. 49: 29, 1983.
4. Smith, D.W.: Recognizable patterns of human malformation. Vol. VII 3th Edition 1982. Saunders Company, Philadelphia, pág. 327.
5. Bergsma, D.: Birth defects compendium. 2nd Edition, 1979, National Foundation. March of Dimes New York, pág. 893.
6. Maroteaux, P.: Les maladies osseuses de l'enfant. 2nd Edition, 1982, Flammarion Medicine Sciences, París, pág. 310.