



N° 780

SINDROME DE WOLF- HIRSCHHORN (SWH)

Dr. Herney Junior Castillo Lozano.

Dr. Andres Felipe Torres Galvis.

Dra. Estela Gómez.

Buenos Aires Argentina. Juniorcastillo0024@Hotmail.com

No se declaran conflictos de interés de los autores



PRESENTACIÓN DE CASO

- Paciente femenina de 11 años.
- Antecedentes: nació a las 38.7ssg.
- Diagnosticada a los 4 años de SWH.
- Internada por crisis comiciales tónico clónicas de manejo con clonazepam, requiriendo aumento de dosis para su control.
- **Examen físico:** presenta alteración para bipedestación y marcha hipotonía en miembros inferiores y retraso en la adquisición de pautas del neurodesarrollo, microcefalia, puente nasal amplio, escoliosis.

HALLAZGOS IMAGENOLÓGICOS

RMN:

- Adelgazamiento del cuerpo calloso.
- Disminución del volumen sustancia blanca.
- Marcada hipoplasia/ agenesia de los bulbos posteriores de ambos hemisferios.
- Circunvoluciones hipoplasicas.

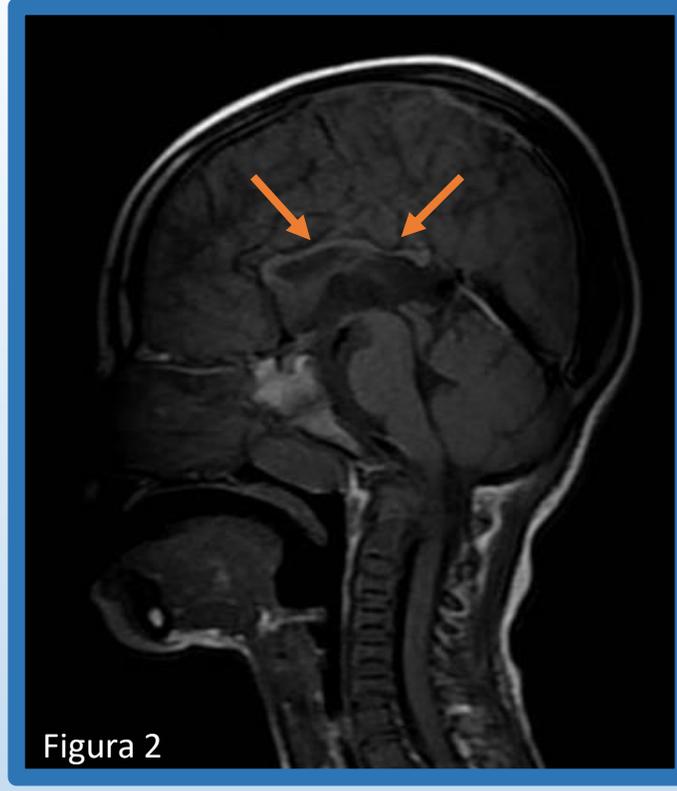
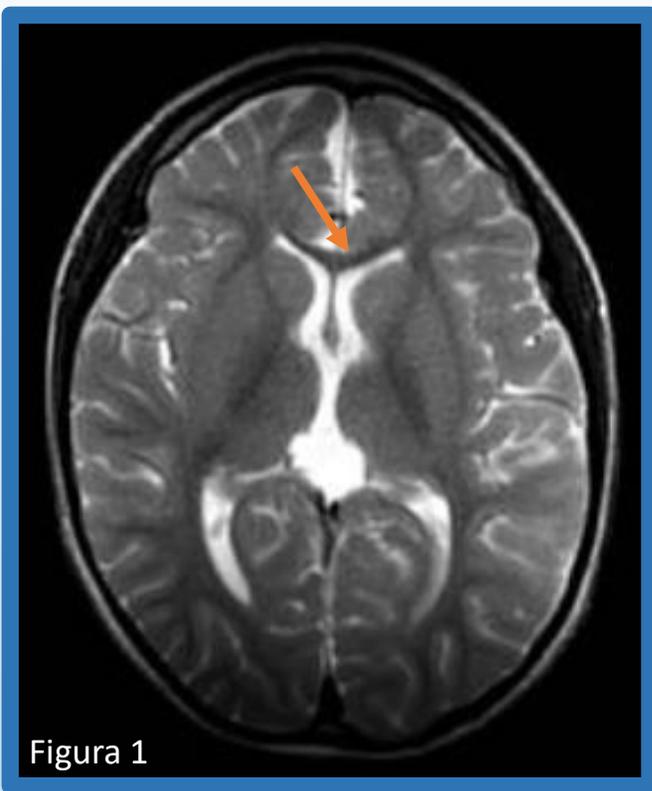


Figura 1. secuencia T2 corte axial. 2. Secuencia T1 corte sagital. 3. secuencia T1 corte sagital. Evidenciamos hipoplasia del cuerpo calloso con señal habitual

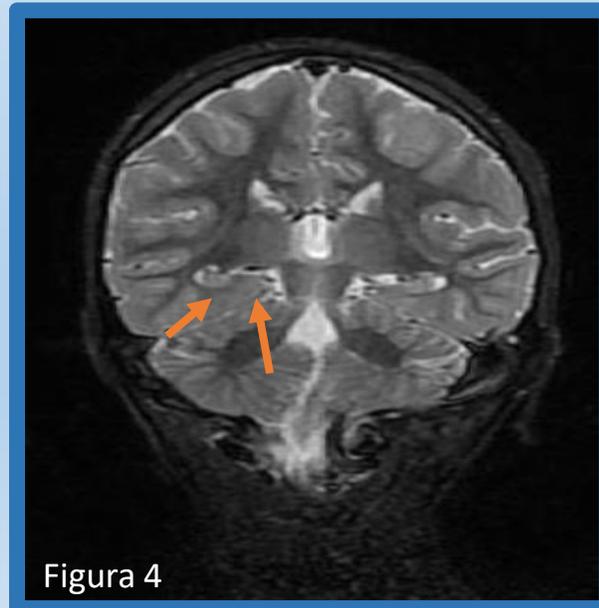


Figura 4. Secuencia T2 corte coronal donde observamos alteración de su forma con leve atrofia del hipocampo derecho.

DISCUSIÓN

- Enfermedad poco, producida por una alteración del brazo corto del cromosoma 4 (región 4p16.3).
- Se presenta en 1 de 50,000 nacidos vivos. Relación mujeres/hombres 2:1.
- Hallazgos clínicos: (puente nasal amplio continuo hasta la frente) "apariencia en casco de guerrero griego", microcefalia, hipertelorismo, surco nasolabial corto, comisuras bucales hacia abajo, micrognatia, pabellones auriculares escasamente formados, labio leporino/paladar hendido. cifosis o escoliosis, hipotonía, trastornos deglutorios y retraso en el crecimiento.

CONCLUSIÓN

El síndrome y sus alteraciones, específicamente neurológicas y musculoesqueléticas se observa la RMN de cerebro alteración a nivel de los hipocampos e hipoplasia del cuerpo calloso) y columna dorso lumbosacra (escoliosis).

Puede confundirse con algunos otros síndromes tales como síndrome de Seckel, Charge.

BIBLIOGRAFÍA

1. Síndrome de Wolf-Hirschhorn. Descripción de una cohorte española de 51 casos y revisión de la bibliografía. [R. Blanco-Lago](#), [I. Málaga-Diéquez](#), [J.J. Granizo-Martínez](#), [L. Carrera-García](#), P. Barruz-Galián, P. Lapunzina, J. Nevado-Blanco, <https://doi.org/10.33588/rn.6409.2016414>
2. <http://wolfhirschhorn.org/about-wolf-hirschhorn-syndrome/>
3. Wieczorek D. Wolf-Hirschhorn syndrome Orphanet encyclopedia. 2003. (fecha de la consulta: 27-11-2019). Disponible en: <https://www.orpha.net/data/patho/GB/uk-WHS.pdf>
4. Shannon NL, Maltby EL, Rigby AS, Quarrell OW: An epidemiological study of Wolf-Hirschhorn syndrome: life expectancy and cause of mortality. J Med Genet 2001; 38: 674-9.