

SÍNDROME DE STÜVE-WIEDEMANN

José Domingo Abril Rodríguez,
María Aurora Mesas Aróstegui, Raúl Hoyos Gurrea,
José Luis Barrionuevo Porras

Hospital Universitario Virgen de las Nieves
Unidad de Endocrinología Pediátrica y Dismorfología

CASO CLÍNICO:

Niña, en la actualidad de 12 años de edad, producto de la 3ª gestación de padres no consanguíneos fenotípicamente normales. Una hermana de 16 años vive sana.

Embarazo con amenaza de aborto en el primer trimestre. Nació a término con un peso (3.080 g), un PC (35 cm) y una longitud (47 cm) normales.

Exploración física (al nacimiento):

Extremidades incurvadas
Desviación cubital de las manos
Pliegue palmar único bilateral
Surcos a ambos lados del filtrum

Exploraciones complementarias:

- cariotipo
- cariotipo de alta resolución
- estudio de infección connatal
- estudio hormonal
- estudio metabólico
- gammagrafía ósea
- ecocardiograma
- pruebas de neuroimagen

- Radiografías de esqueleto:
 - incurvación y acortamiento de los huesos largos de las extremidades superiores e inferiores
 - estriación de la estructura ósea
 - engrosamiento de la cortical en la concavidad de la curva
 - ensanchamiento de las metáfisis
 - iliacos estrechos
 - ausencia de las duodécimas costillas



Evolución:

Ingreso en UCI a las 2 horas de vida por síndrome de distrés respiratorio, donde permaneció 37 días durante los cuales presentó:

- problemas respiratorios
- hipotonía
- sepsis
- episodios de hipertermia inexplicada
- problemas para la alimentación

En la evolución posterior:

- retraso del crecimiento
- desarrollo psicomotor normal
- miopía
- episodios de hipertermia inexplicada
- sudoración excesiva
- gran tolerancia al dolor
- disfagia
- sequedad ocular
- osteoporosis

Desde el punto de vista osteoarticular:

- escoliosis
- limitación de la extensión de los codos
- limitación de la abducción de las caderas
- miembros arqueados
- pies planos valgus
- degeneración articular
- 2 fracturas de tibia derecha



En la actualidad la niña tiene 12 años, mide 118.7 cm, su desarrollo intelectual es normal y presenta limitaciones motoras relacionadas con la deformidad de los miembros inferiores.

En la exploración destaca (además de las anomalías referidas):

- milium facial
- lengua lisa
- pigmentación parcheada de la piel del abdomen

SÍNDROME DE STÜVE-WIEDEMANN

- Nomenclatura: síndrome de Stüve-Wiedemann o síndrome de Schwartz-Jampel neonatal o tipo 2.
- Herencia: autosómica recesiva.
- Etiología: mutación del gen del receptor del factor inhibidor de la leucemia en el cromosoma 5p13.1 (D5S418)
- Diagnóstico diferencial:
 - síndrome de Schwartz-Jampel
 - displasia campomélica
 - displasia cifomélica
 - osteogénesis imperfecta

SÍNDROME DE STÜVE-WIEDEMANN

CARACTERÍSTICAS PRINCIPALES

- Miembros cortos incurvados
- Hipertermia episódica
- Problemas respiratorios
- Problemas en la alimentación
- Anomalías radiológicas
 - Engrosamiento de la cortical en la concavidad
 - Metáfisis ensanchadas
 - Translucencias longitudinales en el tejido óseo

SÍNDROME DE STÜVE-WIEDEMANN

OTRAS CARACTERÍSTICAS

- Dolicocefalia
- Defectos de osificación del cráneo
- Anomalías de los pabellones auriculares
- Facies asimétrica
- Micrognatia
- Estenosis pulmonar
- Hipertensión pulmonar
- Hipotonía
- Alteraciones hepáticas
- Aminoaciduria
- Pliegue palmar único
- Aracnodactilia
- Camptodactilia
- Desviación cubital de los dedos
- Metacarpianos cortos
- Pie zambo
- Dedos de los pies acabalgados
- Osteoporosis
- Otras alteraciones radiológicas: costillas delgadas, anomalías escapulares, iliacos hipoplásicos, pubis ancho, metáfisis anchas.

SÍNDROME DE STÜVE-WIEDEMANN

- Descrito en 1971 por Stüve y Wiedemann
- Típicamente letal en el período neonatal
- Los pacientes con larga supervivencia presentan un **fenotipo característico**:
 - Disautonomía
 - Inestabilidad térmica
 - Sudoración excesiva
 - Disminución de la sensibilidad nociceptiva
 - Reflejos corneales ausentes
 - Lengua lisa
 - Empeoramiento de la incurvación de los huesos largos
 - Escoliosis progresiva
 - Fracturas múltiples
 - Inteligencia normal

SÍNDROME DE STÜVE-WIEDEMANN

COMENTARIOS

- La supervivencia en este síndrome es posible.
- El pronóstico mejora después del primer año de vida.
- Existe un fenotipo característico en los supervivientes que incluye síntomas de disautonomía además de las anomalías esqueléticas y las características radiológicas distintivas.
- No existe tratamiento específico sino que es necesario un enfoque multidisciplinar.

BIBLIOGRAFÍA

- Dagoneau, N.; Scheffer, D.; Huber, C.; Al-Gazali, L. I.; Di Rocco, M.; Godard, A.; Martinovic, J.; Raas-Rothschild, A.; Sigaudy, S.; Unger, S.; Nicole, S.; Fontaine, B.; Taupin, J.-L.; Moreau, J.-F.; Superti-Furga, A.; Le Merrer, M.; Bonaventure, J.; Munnich, A.; Legeai-Mallet, L.; Cormier-Daire, V. Null leukemia inhibitory factor receptor (LIFR) mutations in Stuve-Wiedemann/Schwartz-Jampel type 2 syndrome. *Am. J. Hum. Genet.* 74: 298-305, 2004.
- Al-Gazali, L. I.; Ravenscroft, A.; Feng, A.; Shubbar, A.; Al-Saggaf, A.; Haas, D. Stuve-Wiedemann syndrome in children surviving infancy: clinical and radiological features. *Clin. Dysmorph.* 12: 1-8, 2003.
- Chen, E.; Cotter, P. D.; Cohen, R. A.; Lachman, R. S. Characterization of a long-term survivor with Stuve-Wiedemann syndrome and mosaicism of a supernumerary marker chromosome. *Am. J. Med. Genet.* 101: 240-245, 2001.
- Stuve, A.; Wiedemann, H.-R. Congenital bowing of the long bones in two sisters. (Letter) *Lancet* 2: 495, 1971.
- Jones KL. Smith. *Patrones reconocibles de malformaciones humanas*. 6ª ed. Madrid: Elsevier; 2007.
- Online Mendelian Inheritance in Man, OMIM (TM). Johns Hopkins University, Baltimore, MD. MIM Number: 601559: 9/11/2008. World Wide Web URL: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/>