

REPORTE DE CASO

Síndrome femoral facial en un hijo de madre con diabetes gestacional

*Herreros MB¹, Franco R²

¹Instituto de Investigaciones en Ciencias de la Salud- IICS
Universidad Nacional de Asunción- UNA

²Instituto de Protección a Personas Excepcionales - INPRO

RESUMEN

El Síndrome Femoral Facial (SFF) o Síndrome de Hipoplasia Femoral, Facies Inusual (SHFFI), es una asociación rara de anomalías femorales y faciales. La diabetes materna ha sido implicada como agente causal. En este trabajo se describe a un niño con el síndrome de hipoplasia femoral, facies inusual. El mismo tiene las características faciales típicas, de fisuras palpebrales de inclinación mongoloide, filtrum largo con labio superior fino, alae nasi hipoplásicos y micrognatia. Presentaba también anomalías de miembros superiores, costillas, vértebras, y miembros inferiores. Insuficiencia de la válvula tricúspide y defecto de tubo neural. No hay antecedentes familiares. Se le diagnóstico diabetes gestacional a la madre, a las 20 semanas se reporta este caso para resaltar y reforzar la relación de la diabetes gestacional con el Síndrome Femoral Facial.

Palabras claves: diabetes, hipoplasia femoral, facies.

Femoral facial syndrome in a child of a mother with gestational diabetes

ABSTRACT

The Femoral Facial Syndrome (FFS) or Femoral Hypoplasia-Unusual Facies Syndrome (FHUFS) is a rare association of femoral and facial abnormalities. Maternal diabetes has been mainly involved as the causative agent. The case of a child with Femoral Hypoplasia, Unusual Facies Syndrome is described here. He had characteristic facial pattern of upslanted palpebral fissures, long philtrum with thin upper lip, hypoplastic alae nasi and micrognathia. He also had upper limb involvement, rib, vertebral and lower extremities abnormalities, tricuspid valve insufficiency and a neural tube defect. He did not have a positive family history. His mother had gestational diabetes detected at 32 weeks of gestation. We report this case to stress the relationship between Femoral Facial Syndrome and maternal gestational diabetes.

Keywords: diabetes, femoral hypoplasia, facies.

INTRODUCCION

El síndrome Femoral Facial (SFF) o síndrome de Hipoplasia Femoral Facies Inusual, fue descrito por primera vez por Daentl et al. en 1975¹. Las características del mismo son: hipoplasia femoral bilateral de diferentes magnitudes y generalmente asimétricas, que puede llegar a la agenesia. Talla baja, eminentemente por la anomalía de fémures. Puede haber comprometimiento de tibia y peroné, hipoplasia variable de húmero con restricción de los movimientos del codo y sinostosis radiocubital y radiohumeral. También se puede ver limitación de los movimientos del hombro, deformidad de Sprengel y *talipes equinovarus*. En cara: fisuras palpebrales de inclinación mongoloide, nariz corta con punta

ancha, filtrum largo, labio superior fino, micrognatia y paladar hendido, orejas de implantación baja y malformadas. A nivel de la pelvis: hipoplasia de acetábulos, constricción de base iliaca. En la columna vertebral; se pueden ver vértebras anormales (hemivértebras) o ausentes, sacralización de la quinta lumbar, displasia de sacro y escoliosis. Pueden haber anomalías costales. A nivel genitourinario; criptorquidia, pene pequeño o labios mayores hipoplásicos, hernia inguinal, riñones ausentes o poliquisticos y sistema colector anormal. La inteligencia es normal²⁻⁶. La etiología es desconocida, aunque la gran mayoría de los casos han sido esporádicos y se los ha asociado frecuentemente con diabetes

* Correspondencia: genetica@iics.una.py

materna^{2-5,7-12}. Varios autores han planteado la hipótesis de una causa genética multifactorial y que la suma de la misma con algún factor ambiental, produciría el síndrome^{12,13}.

REPORTE DEL CASO

CASO 1: Niño de sexo masculino de 6 años de edad, producto del tercer embarazo de una madre de 38 años y padre de 44 años (en el momento del parto), aparentemente sanos y no consanguíneos. Sus dos hermanos mayores son normales. No tiene antecedentes familiares. Se diagnosticó diabetes gestacional a las 20 semanas de embarazo y se trató solo con dieta. No refirió ingestión de medicamentos. El niño nació a las 32 semanas por una operación cesárea por rotura prematura de membranas. Su peso al nacer fue de 1450 grs. perc. 25, talla de 33cm., 3 AS perc. 3 y CC: 31, 5cm. perc. 75. Recibió oxígeno y estuvo en incubadora por una semana. No presentó convulsiones, ni ictericia. A los 6 años de vida presenta una talla de 80 cm., 3AS a perc. 3 y una CC: 49,5 cm. perc. 10. Al examen físico se observa un defecto asimétrico de miembros inferiores, siendo el miembro inferior derecho más corto. Pie bot izquierdo y valgo derecho, con cicatrices de cirugía en ambas caras externas. También micrognatia y facies asimétrica, epicanthus, fisuras palpebrales de inclinación mongoloide, punta nasal gruesa, *alae nasi* hipoplásico, *filtrum largo*, orejas de implantación baja y malformadas. Asimetría de tórax. Se ausculta un soplo cardíaco. Se observa una fosita coccígea profunda, que la madre refiere sangró en gotas hasta los 4 años. Cicatriz de cirugía de criptorquidia en fosa iliaca izquierda. Fue operado de paladar hendido al año y 6 meses. No tiene extensión completa de codos y presenta hipoplasia de ambas eminencias tenares.

A la radiología se observa hipoplasia severa de fémur izquierdo y agenesia de fémur derecho. Vértebras C5 y C6 en mariposa. Sacralización de la quinta vértebra lumbar. Anomalía de costillas derechas. Su ecocardiografía es normal. TAC de cráneo, normal.

CONCLUSION

Se reporta este caso para resaltar y reforzar la importancia de la diabetes gestacional como causa del Síndrome Femoral Facial, ya que en este niño no tenemos antecedentes familiares positivos, ni de ningún agente teratogénico, solo el diagnóstico de diabetes gestacional en la madre.

Además, se reporta la rara asociación con defecto de tubo neural que presentaba este niño.

Los rasgos faciales característicos distinguen a este síndrome de la hipoplasia femoral simple, nuestro caso también presentó anomalías vertebrales, costales y de miembros superiores, todas estas, características que acompañan al síndrome²⁻⁶.

La displasia caudal es otra patología comúnmente asociada a la diabetes gestacional y pregestacional, pero la misma no presenta las características faciales del SFF¹⁴.

Es muy importante insistir en el control de la glicemia, antes y durante el embarazo para así poder evitar malformaciones congénitas asociadas a la diabetes gestacional.

REFERENCIAS

- 1- Aaentl DI, Smith DW, Scott CI, Hall BD, Gooding CA. Femoral hpoplasia–unusual facies syndrome. *Journal of Pediatrics*.1975; 86:107-11.
- 2- Buyse ML. Femoral hipoplasia-unusual facies syndrome. *Birth Defects Encyclopedia*. Center for Birth Defects Information Services, Inc. Blackwell Scientific Publications. USA: 1990; p. 681-2.
- 3- Mendelian Inheritance in Man-OMIM. Femoral hipoplasia-unusual facies syndrome. (FHUFS). www.ncbi.nlm.nih.gov/OMIM
- 4- Kenneth J, Smith's L. Recognizable Patterns of Human Malformation W.B. Saunders Company 5th ed. USA: 1997; p. 310-1.
- 5- Gorlin RJ, Cohen MM, Hennekam JR, Raoul CM. *Syndromes of the Head and the Neck* Oxford University Press 4th ed. USA: 2001; 897-99.
- 6- Duzcan F, Ergin H, Percin EF, Tepeli E, and Erkula G. Femoral-facial syndrome with hemifacial microsomia and hipoglosia. *Clinical Dysmophology*. 2004; 13: 43-4.
- 7- Campbell F, Vujanic GM. Bilateral femoral agenesis in femoral facial syndrome in a 19 week old fetus. *Am J Med Genet*. 1997. Oct. 31; 72(3):315-8.
- 8- Urban JE, Ramus RM, Stannard MW, Rogers BB. Autopsy, radiographic and prenatal ultrasonographic examination of a stillborn fetus with femoral facial syndrome. *Am J Med Genet* 1997 Jul 11; 71(1):76-9.
- 9- Dumic M, Vukovic J, Radica A, Granic M, Car N, Anticevic D. The femoral hipoplasia syndrome and unusual facies in an infant of a diabetic mother. *Lijec Vjes*.1991 Sept-Oct;113(9-10):324-6.
- 10- Trabelsi M, Monastiri K, Hammami A, Touzi C, Ben Hariz M, Gharbi Ha, Benneceur B. Femoral Hipoplasia-unusual facies syndrome. *Ann Pediatr (Paris) Dec*;36(10):693-6.

- 11-Burn J, Winter RM, Baraitser M, Hall CM, Fixsen J. The femoral hipoplasia-unusual facies syndrome. *J Med Genet.* 1984 Oct 21;(5):331-40.
- 12-Johnson Jp, Carey JC, Gooch WM 3rd, Petersen J, Beattie JF. Femoral hipoplasia-unusual facies syndrome in infants of diabetic mothers. *Pediatr* 1983 Jun;102(6):866-72.
- 13-Tadmor OP, Hammerman C, Rabinowitz R, Fisher D, Itzhaki M, Abouafia Y, Diamant YZ. Femoral Hipoplasia-unusual facies syndrome: prenatal ultrasonographic observations. *Fetal Diag. Ther.* 1993 Jul-Aug;8(4):279-84.
- 14-Ribeiro B, Gilbert-Barness E, Rosso Giuliani L, Peres LC, Pina Neto JM. Caudal dysplasia sequence: severe phenotype presenting in offspring of patients with gestational and pregestational diabetes. *Clinical Dysmorphology* 2004; 13:1-5.