



Sociedad Española  
de Reumatología -  
Colegio Mexicano  
de Reumatología

# Reumatología Clínica

www.reumatologiaclinica.org



## Caso clínico

### Síndrome tricornofalángico

Carmen Vargas Lebrón<sup>a</sup>, María Dolores Ruiz Montesino<sup>a,\*</sup>, Virginia Moreira Navarrete<sup>a</sup>  
y Juan Ignacio Aróstegui Gorospe<sup>b</sup>

<sup>a</sup> Servicio de Reumatología, Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla, España

<sup>b</sup> Servicio de Inmunología, Hospital Clinic, Barcelona, España

#### INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

##### Historia del artículo:

Recibido el 6 de marzo de 2018

Aceptado el 2 de agosto de 2018

On-line el 3 de diciembre de 2018

##### Palabras clave:

Síndrome tricornofalángico

Tipos

Imágenes radiológicas

Anomalías esqueléticas

##### Keywords:

Trichorhinophalangeal syndrome

Types

Radiological images

Skeletal abnormalities

#### R E S U M E N

El síndrome tricornofalángico I (TPRSI) tiene una herencia autosómica dominante, la proporción de casos «de novo» es desconocida<sup>1</sup>. Se caracteriza por rasgos faciales únicos, nariz de extremo bulboso, surco nasolabial plano y alargado, cabello escaso y de crecimiento lento. Anomalías esqueléticas que incluyen falanges y metacarpianos cortos —braquidactilia—, epífisis en forma de cono, displasia de cadera y estatura baja<sup>1-3</sup>. Presentamos los casos de una familia con 7 miembros afectados de TRPSI.

© 2018 Elsevier España, S.L.U. y

Sociedad Española de Reumatología y Colegio Mexicano de Reumatología. Todos los derechos reservados.

#### Trichorhinophalangeal syndrome

##### A B S T R A C T

Trichorhinophalangeal syndrome I (TPRSI) has an autosomal dominant inheritance; the proportion of «de novo» cases is unknown<sup>1</sup>. It is characterized by unique facial features, bulbous nose, flat and elongated nasolabial furrow, thin hair and slow growth. Skeletal abnormalities that include short phalanges and metacarpals —brachydactyly—, cone-shaped epiphyses, hip dysplasia and short stature<sup>1-3</sup>.

© 2018 Elsevier España, S.L.U. and Sociedad Española de Reumatología y Colegio Mexicano de Reumatología. All rights reserved.

## Introducción

Los síndromes tricornofalángicos (TRPS) son síndromes congénitos raros, causados por una alteración cromosómica, comprenden TPRS I —o de Giedion— (causado por una variante patogénica heterocigota en TRPSI) y TPRS III —o de Langer-Giedion— variante fenotípica del anterior—, y TPRS II —o de Sugio-Kajii— (causado por una delección en genes contiguos de TPRS, RAD21 y EXT1). Se caracterizan por anomalías esqueléticas, retraso del crecimiento, rasgos faciales distintivos, alteraciones ectodérmicas —pelo fino, depigmentado y de escaso crecimiento, uñas distróficas y mamas pequeñas— y en el TRPS II osteocondromas múltiples, así como discapacidad intelectual variable. El TRPS I o de Giedion (MIM 190350)

es un síndrome malformativo caracterizado por alteraciones faciales y esqueléticas, se hereda con un patrón autosómico dominante de alta penetrancia y variable expresividad, se asocia con alteraciones en el cromosoma 8q24,1. Se caracteriza por rasgos faciales únicos, nariz de extremo bulboso, surco nasolabial plano y alargado, cabello escaso y de crecimiento lento. Anomalías esqueléticas que incluyen falanges y metacarpianos cortos —braquidactilia—, epífisis en forma de cono, displasia de cadera y estatura baja<sup>1-3</sup>.

## Caso clínico

Presentamos los casos de una familia con 7 miembros afectados, a lo largo de 4 generaciones, los casos fueron diagnosticados a partir de una paciente con las características faciales y esqueléticas propias del síndrome (figs. 1 y 2). Solo están en seguimiento por reumatología 3 miembros de la familia cuyas características físicas son similares, no hay recogido en la historia enfermedad o

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [ruizmontesino@yahoo.es](mailto:ruizmontesino@yahoo.es) (M.D. Ruiz Montesino).



Figura 1. Cabello escaso y nariz bulbosa.

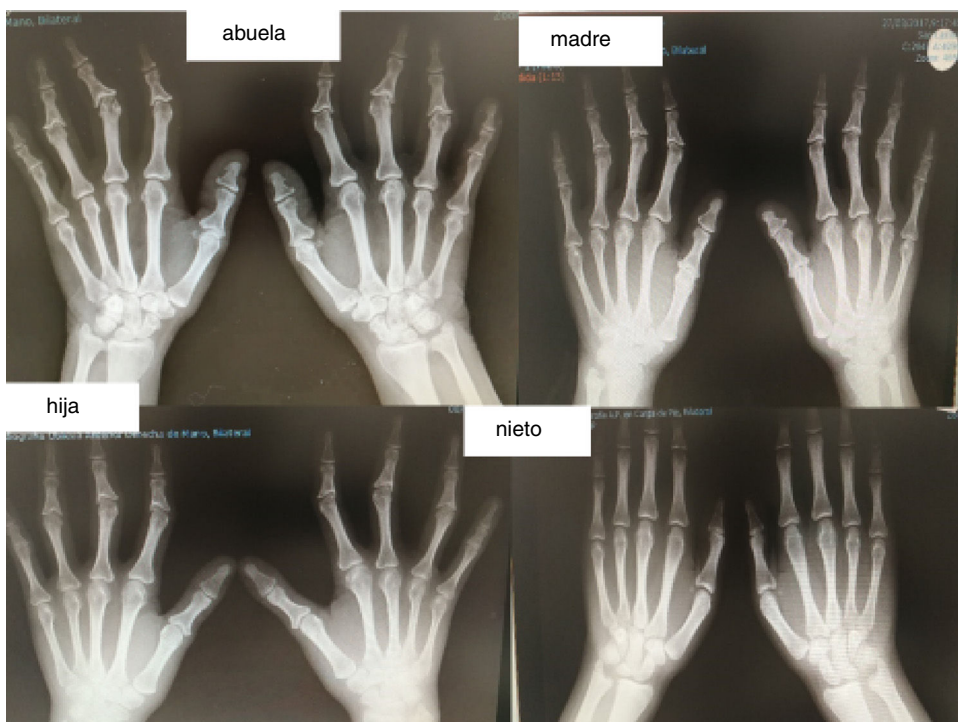
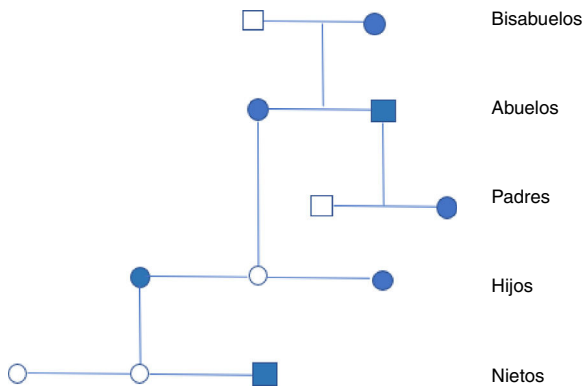


Figura 2. Epífisis en cono.



**Figura 3.** Árbol de herencia: círculo mujer, cuadrado varón, figura rellena de azul afectos.

alteración ureteral, endocrina o renal; todos presentan pelo ralo como afectación dermatológica. El miembro más joven, presenta leve escoliosis y *pectus excavatum* como rasgo diferente a los otros. Nuestra paciente fue diagnosticada previamente de artritis reumatoide y de artritis psoriásica. El motivo de consulta fue deformidad y malestar en articulaciones interfalángicas de ambas manos. Se detectó la variante c.2894G>A (p.Arg965His) en heterocigosis en el gen TPRS1. Se conoce como variante patológica en dicho síndrome. El riesgo de transmisión a la descendencia es del 50%<sup>4</sup> (fig. 3).

### Discusión

El TRPS es el nombre de 3 enfermedades genéticas raras que se caracterizan por anomalías craneofaciales y esqueléticas. El gen TPRS1 (OMIM 604386) en el cromosoma 8q23.1-q24.1 está asociado

con el desarrollo y diferenciación de huesos, riñones y folículos pilosos<sup>1,2,5</sup>. El diagnóstico de este síndrome raro se hace por las características físicas y radiológicas de los pacientes con el apoyo de la confirmación de una variante genética patogénica, su detección en un adulto, como en este caso, permite evitar errores en el tratamiento, que para el TRPS es exclusivamente de soporte, analgesia y medidas ortopédicas cuando sean precisas<sup>1-3</sup>.

### Conclusiones

Los TRPS son enfermedades genéticas poco frecuentes, su conocimiento permite evitar diagnósticos erróneos y tratamientos potencialmente deletéreos.

### Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

### Bibliografía

1. Maas S, Shaw A, Bikker H, Hennekam RCM, editors. Trichorhinophalangeal Syndrome GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; April 20, 2017.
2. Vaccaro M, Tchernev G, Wollina U, Lotti T, Guarneri C. Trichorhinophalangeal Syndrome. Open Access Maced J Med Sci. 2017;5:486–9.
3. Terrádez Marco P, Güemes Heras I, Cuñat Romero A, Plasencia Couchud A, Fornés Vivas R, Pérez A. Fourth case of Langer-Giedion syndrome without TRPS1 deletion. Genetic and phenotypic variability. Rev Esp Endocrinol Pediatr. 2015;6: 61–5.
4. Hazan F, Korkmaz HA, Yazarbaş K, Wuyts W, Tükün A, Collaborator. Trichorhinophalangeal syndrome type II presenting with short stature in a child [Article in English, Spanish; Abstract available in Spanish from the publisher]. Arch Argent Pediatr. 2016;114:403–7.
5. Kaiser FJ, Brega P, Raff ML, Byers PH, Gallati S, Kay TT, et al. Novel missense mutations in the TRPS1 transcription factor define the nuclear localization signal. Eur J Hum Genet. 2004;12:121–6.