

CASO CLÍNICO

Síndrome de Zimmermann Laband

Nancy Soraya Martínez Estévez*
Margarita Pedraza**

RESUMEN

El síndrome de Zimmermann Laban es un síndrome de muy baja frecuencia en el mundo y no se encontró reportes en la literatura colombiana. Se desea presentar a la comunidad médica debido a la dificultad diagnóstica ya que en Colombia no existen reportes de esta enfermedad y en el mundo es escaso. Su mismo desconocimiento ha retrasado en la parte odontológica su tratamiento y su rehabilitación en general.

Palabras clave: fibromatosis gingival, retardo mental, cardiopatía, aplasia ungueal.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Zimmermann Laban fue descrito por primera vez por Laban y colaboradores en el año de 1964, en una familia hindú, cuya madre de 38 años y 5 de sus siete hijos presentaban fibromatosis gingival y ausencia o displasia de uñas. Posteriormente Alavandar en 1965, realiza una descripción similar en un paciente del caribe y otro en India que además presentaban endurecimiento de cartílago nasal y auricular, hiperlaxitud de articulaciones y hepatomegalia.

Los siguientes reportes del síndrome han sido limitados pero han ido contribuyendo al reconocimiento de la entidad: Chodirker (1986), por primera vez describe la asociación a retardo mental. Van Buggenhout (1995) reporta la serie más grande de 11 personas de 2 familias, la mayoría de ellas con coeficiente intelectual normal.

La base genética de este síndrome aún es desconocida. Se sugiere que puede ser una entidad de patrón hereditario autonómico dominante, asociado a una traslocación balanceada del cromosoma t(3, 8) (p21.2;q24.3).

Por estudios de fluorescencia para hibridación *in situ*, se han determinado algunos puntos de corte con mayor precisión, los cuales se han localizado en 3p21.2 y 8q24.3. Sin embargo, estos estudios además de apoyar la teoría de herencia dominante del síndrome, indican que en estudios posteriores podría llegar a identificarse el gen específico para esta entidad. También se ha descrito que se puede presentar como una mutación de novo.

CASO CLÍNICO

Paciente de 9 años y medio, procedente de Bogotá.

ANTECEDENTES PERSONALES

Nacido el 3 septiembre de 1995 producto del segundo embarazo de una madre de 45 años en la actualidad, con control prenatal sin problemas, cursó con corioamnionitis de 9m de EG y por vía vaginal se obtuvo producto de sexo masculino,

* Médico instructora de Pediatría de la Pontificia Universidad Javeriana.

** Residente R1 de la Pontificia Universidad Javeriana.

con un P: 4000 kg, T: 53 cm, PC: 36 cm, con fascies dismórficas, se hospitalizó en la URN del Hospital Infantil por 8 días por cuadro de broncoaspiración de meconio manejado con oxígeno suplementario, presentó ictericia fisiológica manejada con fototerapia por 3 días, valorada por el genetista del Infantil quien considera se trata de una mutación, se le toma un TAC cerebral el cual es normal.

A los 7 meses es hospitalizado por bronconeumonía por lo que es valorado por genetista de la Clínica del Niño, dura 12 días hospitalizado donde se le practicaron los siguientes exámenes: cariotipo bandeó g 46 XY. Ecocardiograma: CIA tipo oval pequeño. Valoración auditiva: disfunción tubárica izquierda. Eco renal: normal. Eco trasfontanelar: normal allí se le planteó por las fascies del niño y su contextura se tratará de un posible síndrome de Costelo. Hace un año por la Unidad de Genética del HSI se planteó un posible síndrome de Coffin Siris se le toman Rx de huesos largos: normal. DPM: sostén cefálico al mes, sonrisa social 7 meses, rolo a los 12 meses, sedestación a los 6 meses, caminó a los 12 meses, gateo a los 6 meses, bislabios 6 meses, contuve frases parcialmente, actualmente asiste a colegio especial. Ecocardiograma (25-6-03) CIA+ Foramen oval amplio, valorado por cardiología periódicamente con última valoración el 10 de febrero de 2005 le ordena ecocontrol y refiere que no presenta ninguna repercusión hemodinámica. TAC cerebral el 30-09-2004 por cefalea persistente el cual fue normal.

Carpograma: edad ósea de 6 años y edad cronológica de 8 a 9 meses (índice maduracional 0.67).

Valoración por oftalmología y optometría: normal.

Valoración por neurología pediátrica: determina que se realizaran pruebas para establecer el tipo de retardo mental; está pendiente pruebas de neurodesarrollo. El 8 de noviembre fue valorado nuevamente por genética donde se le toman nuevos cariotipos por lo que se informa una mitosis fragilidad X éter y se planteó el síndrome de Zimmerman Laband.

Antecedentes familiares: no consanguinidad parental. Primo segundo del padre con hidrocefalia. Tío de la madre con pie equino varo bilateral.

Examen físico: paciente en buen estado, afebril, hidratado P: 33 (p75) T: 136 cm (p 50-75) fascies tosca, raíz nasal muy ancha, filtrum largo, hiperplasia gingival, labios grandes, hipodoncia, paladar ojival, lóbulos de orejas hipoplásicos, hirsutismo generalizado. C/P: sopla GI en todos los focos.

G_U: normal. Ext.: aplasia ungueal en todos los dedos de la mano bilateral excepto segundo dedo bilateral, acortamiento de quinto dedo bilateral de manos, en pies hipoplasia ungueal de quinto dedo, aplasia ungueal del resto de dedos.

Neurológico: inquieto, hiperactivo, inteligencia impresionada como de bajo promedio.

DISCUSIÓN

Paciente de 9 años, quien había sido valorado desde el séptimo mes de vida durante hospitalización por cuadro respiratorio por hallazgos físicos de dismorfismos, cuando se inicia estudio genético con cariotipo bandeó G, sin diagnóstico sindromático claro. Inicialmente se consideró que el paciente podría cursar con síndrome de Coffin-Siris por hallazgos en el examen físico de hipoplasia ungueal, retardo en el crecimiento e hirsutismo. No se correlacionaba completamente la clínica con este síndrome por ausencia de microcefalia, luxaciones en articulaciones de miembros inferiores y otros hallazgos ocasionales correspondientes a este síndrome tales como: ptosis, hipotelorismo, hemangiomas, criptorquidia, hernias, alteraciones gastrointestinales y esqueléticas.

Las manifestaciones clínicas del síndrome de Zimmermann-Laband son:

1. Fibromatosis gingival: que puede comprometer ambas mandibulares, y puede progresar hasta paladar blando.
2. No erupción dentaria o por el contrario dientes supernumerarios.
3. Induración de cartílagos de pabellón auricular y nasal.
4. Anormalidades esqueléticas como displasia de falanges pulgares-hallux y defectos vertebrales.
5. Aplasia o hipoplasia de uñas en manos y pies.
6. Dismorfismos menores en rasgos faciales.
7. Pérdida moderada de función auditiva.
8. Cardiomiopatía y dilatación del arco aórtico: reportado inicialmente por Robertson (1998), quien hizo seguimiento durante 4 décadas a un hombre con diagnóstico de síndrome de Zimmermann, encontrando que había desarrollado cardiopatía y falla cardíaca por persistencia de ductus, que a pesar de corrección quirúrgica desarrolló disnea y limitación importante para actividad física.
9. Hepatomegalia y esplenomegalia.
10. Hiperlaxitud articular.
11. Cataratas bilaterales o defectos de refracción.
12. Retardo mental profundo.

El paciente continúa asistiendo a pediatría, neuropediatría, terapia ocupacional, valoración periódica de oftalmología, de odontología para optimizar rehabilitación y calidad de vida propia y de su familia.

BIBLIOGRAFÍA

1. Dumić M., Wford C. Zimmerman Laband syndrome: an unusually early presentation in a newborn girl. *Croatia Medical Journal*, March 1, 199; 40 (1): 102-3
2. Robertson S.P., Lipp H., Zimmerman Laban syndrome in an adult. Long-term follow-up of a patient with vascular and cardiac complications. *Am J. Med Genet*, June 30, 1998; 78(2): 160-4.
3. Shah N., Gupta YK. Zimmerman Laban syndrome with bilateral developmental cataract – a new association? *Int J. paediatr Dent*. January 1, 2004; 14(1): 78-85.
4. Stefanova M., Atanassov D., Zimmerman Laban syndrome associated with balanced reciprocal translocation t(3;8(p21.2;q24.3) in mother and daughter: molecular cytogenetic characterization of the breakpoint regions. *Am J. Med Genet A*. March 15, 2003; 117(3): 289-94.
5. Vanbuggenhout G.J., Brunner H.G., Zimmerman Laban syndrome in a patient with severe mental retardation. *Genet Couns*, January 1, 1995; 6(4): 321-7.