

Síndrome lácrimo-aurículo-dento-digital. Comunicación de un caso

Jorge Glicerio González Sánchez,* Édgar René Peñaflores Arellano,** Carlos Alberto Ruiz Andreu***

RESUMEN

El síndrome lácrimo-aurículo-dento-digital (síndrome de Levy-Hollister) es un síndrome autosómico dominante que se caracteriza por malformaciones que afectan las estructuras craneofaciales, incluyendo los dientes y las glándulas salivales. Se expone el caso de una paciente de 14 años de edad, con antecedente de ectrodactilia en pies y manos desde el nacimiento y a quien le fue practicada una operación ortopédica en el pie izquierdo. Asimismo, ha tenido cuadros de conjuntivitis recurrentes y fue sometida a dacriointubación en 2001. Además, manifestó dentición primaria y protrusión e implantación baja de los pabellones auriculares.

Palabras clave: lácrimo-aurículo-dento-digital, síndrome de Levy-Hollister, malformaciones craneofaciales, alacrimia, clinodactilia.

ABSTRACT

The lacrimo-auriculo-dental-digital syndrome (Levy-Hollister syndrome) is an autosomal dominant disorder; it presents a complex variety of malformations that affect the craniofacial structures, including teeth and salivary glands. We report the case of a 14-year-old female with medical history of ectrodactilia in her hands and feet. She had recurrent conjunctivitis with surgery to treat the dacryostenosis. She also had dental anomalies and auricular low implantation.

Key words: lacrimo-auriculo-dental-digital syndrome, Levy-Hollister syndrome, craniofacial malformations, alacrimia, clinodactilia.

El síndrome lácrimo-aurículo-dento-digital, también llamado síndrome de Levy-Hollister, es una enfermedad congénita muy rara, de carácter autosómico dominante.¹ Se distingue por aplasia o hipoplasia de los puntos lagrimales con obstrucción de los conductos nasolagrimales, orejas en forma de copa con déficit auditivo y dientes pequeños con displasia del esmalte.² Las malformaciones óseas incluyen clinodactilia, duplicación de la falange distal, pulgar trifalángico y sindactilia.

Se han descrito 20 casos en siete familias. Los signos clínicos del lacrimal son obstrucciones de los conductos lacrimales nasales, que pueden provocar epifora y conjuntivitis crónica por alacrimia.³ Los signos auriculares incluyen: orejas en forma de copa, con déficit neurosensorial o mixto.⁴ Entre los signos dentales están: aparición

tardía de los dientes, incisivos laterales maxilares con forma de clavija y displasia del esmalte.² Los signos clínicos digitales son variables e incluyen clinodactilia del quinto dedo, duplicación de la falange distal del pulgar, pulgar trifalángico y sindactilia.⁵

Al identificar un caso es posible reconocer otros desde la etapa prenatal, por medio de una ecografía en la que se observe aplasia radial y un perfil típico que comprenda, al menos, una frente alta y micrognatia pronunciada.³

COMUNICACIÓN DEL CASO

Se expone el caso de una paciente de 14 años de edad, residente de Acuitzeo, Michoacán, con antecedente de plastia en el pie izquierdo por malformación congénita. Se le realizó dacriointubación de conducto derecho cinco

* Jefe de enseñanza de otorrinolaringología.

** Residente de cuarto año.

*** Residente de tercer año.

Hospital Regional Valentín Gómez Farías.

Correspondencia: Dr. Édgar René Peñaflores Arellano. Hospital Regional Valentín Gómez Farías, servicio de Otorrinolaringología y Cirugía de Cabeza y Cuello. Av. Soledad Orozco 203,

colonia. El Capullo, 45150, Zapopan, Jalisco. Correo electrónico: renepa23@hotmail.com.

Recibido: diciembre, 2007. Aceptado: octubre, 2008.

Este artículo debe citarse como: González SJG, Peñaflores AER, Ruiz ACA. Síndrome lácrimo-aurículo-dento-digital. Comunicación de un caso. Rev Esp Med Quir 2009;14(1):37-39.

La versión completa de este artículo también está disponible en: www.revistasmedicasmexicanas.com.mx

años antes de su ingreso, por tener cuadros repetitivos de conjuntivitis que no respondían al tratamiento convencional tópico.

Acudió al servicio de Oftalmología del Hospital Regional Valentín Gómez Farías en agosto de 2006, por manifestar epífora intermitente, irritación conjuntival y cuadros repetitivos de conjuntivitis bacteriana izquierda, de tres años de evolución, con remisiones parciales al tratamiento tópico sin especificar. En los últimos tres meses se agregó dolor conjuntival.

Se solicitó interconsulta al servicio de Otorrinolaringología para su tratamiento conjunto. La paciente manifestaba ectrodactilia de pies y manos (figuras 1 y 2), dentición primaria, mucosa nasal hiperémica con descarga mucosa amarillo-verdosa, hiperemia conjuntival bilateral, implantación baja de los pabellones



Figura 1. Ectrodactilia de manos.



Figura 2. Ectrodactilia de pies.

auriculares y membranas timpánicas íntegras. Se inició el tratamiento con dicloxacilina, prednisona y ciprofloxacina oftálmica y se programó para dacriointubación en diciembre de 2006 (figuras 3 y 4).



Figura 3. Datos de secreción conjuntival en el ojo derecho.



Figura 4. Ojo derecho con ausencia de punctum y úlcera corneal.

Se intentó la canalización del conducto lagrimal, pero se suspendió el procedimiento al encontrar saco ectópico en el ojo izquierdo y saco lagrimal derecho abierto, por lo que se decidió conservar las estructuras y terminar la intervención quirúrgica.

Se solicitó interconsulta al servicio de Genética, considerando el diagnóstico de síndrome lácrimo-aurículo-dento-digital.

Después de ocho meses la paciente evoluciona sin complicaciones, por lo cual se planea practicarle dacriocistorrinostomía.

DISCUSIÓN

El síndrome lácrimo-aurículo-dento-digital es un conjunto de malformaciones de carácter autosómico dominante, con aplasia o hipoplasia lagrimal y salival, pabellones auriculares en copa y anomalías dentales y digitales.⁶

Se han descrito mutaciones con pérdida de función en FGF10, por un cambio en aminoácidos, confirmado por restricción enzimática en cromosomas.⁷

Los signos clínicos del lagrimal son obstrucciones de los conductos lagrimales nasales, que pueden provocar epifora y conjuntivitis crónica por alacrimia.⁵ También puede haber aplasia o hipoplasia de las glándulas lagrimales, lo cual provoca sequedad en la boca y la aparición temprana de caries dentales graves.¹ La baja producción de saliva puede requerir la ingestión de bebidas junto con el alimento para favorecer su deglución. Los signos auriculares incluyen: orejas en forma de copa, con déficit neurosensorial o mixto. Entre los signos dentales están: aparición tardía de los dientes, incisivos laterales maxilares con forma de clavija y displasia del esmalte; también se ha descrito agenesia de los incisivos laterales superiores.² Los signos clínicos digitales son variables e incluyen clinodactilia del quinto dedo, duplicación de la falange distal del pulgar, pulgar trifalángico y sindactilia.⁵

Se ha propuesto un acrónimo alternativo: LARD (lácrimo-aurículo-radio-dental) al haberse descrito también aplasia radial unilateral o sinostosis radial-ulnar.¹ Otras manifestaciones, poco frecuentes, pueden ser: enfermedad renal congénita que provoque la muerte del neonato, hendidura labial o fisura palatina e hipospadias. El síndrome lácrimo-aurículo-dento-digital se hereda de forma autosómica dominante, aunque se desconoce la base genética exacta. Tras el nacimiento de un caso índice, el trastorno puede reconocerse desde la etapa prenatal por medio de una ecografía en la que se observe aplasia radial y un perfil típico que comprenda como mínimo una frente alta y micrognatia pronunciada. Debe ofrecerse la ecografía prenatal a familias en situación de riesgo; esto permitirá detectar formas graves de este síndrome para

las cuales puede considerarse la interrupción temprana del embarazo. La gran variabilidad en la manifestación de este síndrome hace necesario actuar con precaución al recurrir al consejo genético.³

El caso aquí presentado fue un hallazgo realizado durante la exploración física y fue confirmado por el departamento de genética del Hospital, por manifestar saco lagrimal ectópico y oclusión del mismo; pabellones auriculares con implantación baja y protrusión; dentición primaria o de "leche", y ectrodactilia en pies y manos; signos que corresponden a los reportados en la literatura médica, según la cual, aunque no todos los pacientes manifiestan la totalidad de los síntomas, si tienen malformaciones craneofaciales y ectrodactilia o sindactilia en una de las extremidades, padecen este síndrome.

Se presenta este caso a la comunidad médica para que se tenga en consideración que las malformaciones detectadas en un primer contacto con el paciente generalmente están asociadas con otras, y el mapeo genético debe ser obligado en personas con alguna malformación congénita.

REFERENCIAS

1. Murdoch Kinch C, Miles D. Clinical and radiographic features of the lacrimo-auriculo-dento-digital syndrome. *Oral and Maxillofacial Radiology* 1995.
2. Delgado W, Arrascue D, Ghersi H, Michelena M. Síndrome lácrimo-aurículo-dento-digital. *Revista Estomatología Heredia* 1995.
3. Orphanet. Lacrimo-auriculo-dento-digital, síndrome. Orphanet, marzo de 2006.
4. Lemmerling M, Vanzieleghem B, Dhooge I, Van Cauwenberge P, Kunnen MF. The lacrimo-auriculo-dento-digital (LAAD) syndrome: temporal bone CT findings (neuroradiology: case report). *J Comput Assist Tomogr* 1999;23(3):362-4.
5. Lehotay M, Kunkel M, Wehrbein H. Lacrimo-auriculo-dento-digital syndrome. Case report, review of the literature, and clinical spectrum. *J Orofac Orthop* 2004;65(5):425-32.
6. Reitnauer P, Black H, Leigh M, Aylsworth A. A three generation family with features of lacrimo-auriculo-dento-digital syndrome and severe lung disease. *American Pediatric Society and Society for Pediatric Research*, 1996.
7. Milunsky JM, Zhao G, Maher TA, Colby R, Everman DB. LAAD syndrome is caused by FGF10 mutations. *Clin Genet* 2006; 69(4):349-54.