II CONGRESO DIGITAL AEP
3, 4 Y 5 DE JUNIO DE 2021

SÍNDROME DE AARSKOG-SCOTT, A PROPÓSITO DE UN CASO

AUTORES: Jaime Hernández Moreno, Lourdes Fuentes Domínguez, Cristina Gómez Campo, Belén Palomo Guerra, Teresa Moreno Cantero, Ana Gómez-Carpintero García. Carlos Ramón González Pérez. Hospital Universitario de Móstoles. Móstoles, Madrid.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de **Aarskog-Scott** o **displasia faciogenital** se produce por mutaciones en el gen *FGD1* (Xp11.22), que interviene en varios procesos del desarrollo, especialmente a nivel óseo. Es una entidad congénita, genética, de herencia recesiva ligada al X, y poco frecuente. Los síntomas más destacados incluyen retraso del crecimiento, rasgos faciales típicos, con manos y pies pequeños, discapacidad intelectual y anomalías genitales. No existe tratamiento curativo específico, sino que éste se dirige a los síntomas que presente el paciente a través de un seguimiento multidisciplinar.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Niño de 2 años en seguimiento por Neuropediatría desde los 5 meses de edad por **retraso psicomotor**, **manos en garra** y **facies peculiar**.

ANAMNESIS Y EXPLORACIÓN FÍSICA

ANTECEDENTES PERSONALES: embarazo normal. Nacimiento a término a las 38 semanas, con peso adecuado. Periodo neonatal y cribado neonatal normal. No antecedentes familiares relevantes.

DESARROLLO PSICOMOTOR: desde los 5 meses presenta retraso en el manejo de las manos y tendencia a la flexión del 4º y 5º dedo de ambas manos. Además, importante trastorno del comportamiento.

EXPLORACIÓN FÍSICA: fenotipo peculiar consistente en frente prominente, facies pequeña, hipertelorismo e inclinación antimongoloide de fisuras palpebrales, así como criptorquidia bilateral y talla baja.

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS

Ante **analítica** sanguínea completa, **estudio metabólico** (incluyendo glucosaminoglucanos), **CGH-arrays** y **ecografía transfontanelar** normales, se solicita estudio dirigido del **EXOMA** donde se revela que el paciente es portador en hemicigosis de una variante patogénica del gen FGD1, responsable del síndrome de Aarskog-Scott.

EN LA ACTUALIDAD...

El paciente se encuentra en **SEGUIMIENTO MULTIDISCIPLINAR** por **traumatología** por asimetría escapular sin signos de escoliosis y tendencia a la flexión del 4º y 5º dedo; **oftalmología**, por astigmatismo bilateral; **cardiología**, con ECG y ecocardiografía normales; **rehabilitación** por retraso del lenguaje y **urología** y cirugía por la criptorquidia bilateral.

CONCLUSIONES

Aunque se trata de un **síndrome poco frecuente sin tratamiento curativo** en la actualidad, el empleo cada vez más frecuente de **técnicas genéticas de secuenciación masiva** permite el diagnóstico de enfermedades previamente poco diagnosticadas, lo que permite proporcionar **consejo genético** a la familia, poner fin al proceso diagnóstico, y así estimar un pronóstico y prevenir futuras complicaciones, realizando un **abordaje multidisciplinar** que permite mejorar la calidad de vida tanto del paciente como de la familia.