

SÍNDROME TRICORRINOFALÁNGICO

Francisco de Asís Palazón Rico, José María Donate Legaz, María Cánovas García, Lucía García Lorca, Paula Domingo Alemán, Andrea Moreno Herrera, Daniel Doval Calvo

Hospital General Universitario Santa Lucía (Cartagena)

INTRODUCCIÓN:

El **síndrome tricorrinofalángico** (TRF) es un trastorno poco común caracterizado por **hipocrecimiento, braquimetacarpofalangia y facies peculiar** (nariz bulbosa, cabello escaso). La prevalencia es desconocida, se estiman en torno a 200 casos publicados hasta el año 2017.

CASO CLÍNICO:

Presentamos **4 pacientes** en seguimiento por Endocrinología infantil de **14, 11, 5 y 1.5 años**. Los dos primeros pacientes fueron derivados a consulta para valoración del crecimiento, el tercer paciente por obesidad y rasgos dismórficos y el cuarto paciente es hermano del anterior. Todos ellos presentan un **progenitor con talla baja** y algunos familiares asocian **clinodactilia o braquimetacarpofalangia**. Los **hallazgos clínicos** de nuestros pacientes incluyen talla baja, nariz bulbosa, filtrum largo con labios finos, cabello escaso, clinodactilia, hoyuelos en lugar de nudillos y maloclusión dental. Radiológicamente, se visualizan **epífisis en cono** de falanges medias, sin imágenes de exostosis. No presentan anomalías cardíacas, genitourinarias ni displasia de cadera. Además, todos ellos presentan **mutación en heterocigosis del gen TRSP1**, compatible con **TRF I** y ninguno de ellos es subsidiario de tratamiento con GH.

	EDAD ACTUAL	SEXO	EDAD DE PRIMERA CONSULTA	TALLA ACTUAL (SDS)	TALLA DEL PADRE (SDS)	TALLA DE LA MADRE (SDS)	EPÍFISIS EN CONO	MUTACIÓN
PACIENTE 1	14 años	FEMENINO	10 años y 11 meses	142.2 cm (-0.51 SDS)	175 cm (-0.38 SDS)	149 cm (-2.53 SDS)	Segunda falange de 2º y 5º dedo	Mutación c.1630C>T (p.R544X) en heterocigosis en el exón 4 del gen TRPS1
PACIENTE 2	11 años	MASCULINO	2 años y 10 meses	125 cm (-1.85 SDS)	161.1 cm (-2.56 SDS)	159.5 cm (-0.77 SDS)	No presenta	Mutación en heterocigosis c.2741C>A en el exón 6 del gen TRPS1
PACIENTE 3	12 años	MASCULINO	5 años y 1 mes	146.5 cm (-0.41 SDS)	163 cm (-2.26 SDS)	138 cm (-4.37 SDS)	2,3 y 5º dedos	Mutación en heterocigosis c.967-2A>C en la secuencia analizada del gen TRPS1
PACIENTE 4	5 años	FEMENINO	18 meses	73.6 cm (-2.25 SDS)	163 cm (-2.26 SDS)	138 cm (-4.37 SDS)	No realizado estudio radiológico	Mutación en heterocigosis c.967-2A>C en la secuencia analizada del gen TRPS1



CONCLUSIONES:

Los TRF responden a un fenómeno de **haploinsuficiencia** de un gen (**TRSP1**), localizado en el **cromosoma 8**, que codifica un factor de transcripción. Siguen una **herencia autosómica dominante** con **penetrancia completa y expresividad variable**.

Tanto el TRF I como el **TRF III** asocian mutación en TRSP1, diferenciándose en que este último presenta mutaciones de **mayor gravedad**, ocasionado mayores alteraciones fenotípicas. **TRF II** se trata de un síndrome de genes contiguos, causando alteraciones en TRSP1 y EXT1, por lo que añade a la clínica típica de esta patología mayor riesgo de **discapacidad intelectual y múltiples exostosis**.

A modo de conclusión, ante un paciente con **hipocrecimiento y fenotipo peculiar** (nariz bulbosa, cabello escaso, filtrum largo, alteraciones digitales), la presencia en edad ósea de **epífisis en cono** debe hacernos sospechar un TRF. Ante estos hallazgos deberemos solicitar el estudio genético que, en caso de ser positivo; requerirá **valoración cardiológica, nefrourológica y de las caderas**. Finalmente, es importante un **manejo multidisciplinar** (asesoramiento genético, estudio auxológico y manejo ortopédico y psicológico). Se han descrito casos de deficiencia de GH que se han beneficiado de terapia sustitutiva con esta hormona.