

El síndrome de Crisponi, una enfermedad rara y potencialmente fatal.

Zabalza González, Iranzu¹; Ortiz de Mendivil Bernal, Eva¹; Santamaría Barrena, Teresa¹; García Gordo, Edurne¹; Morata Lorente, Ana María¹.
¹ Médico Interno Residente de Pediatría y sus Áreas específicas. Hospital Universitario Basurto.

El síndrome de Crisponi (SC) es una enfermedad rara, autosómica recesiva, que puede confundirse con el tétanos neonatal. Destacan rasgos dismórficos con expresión facial característica, problemas de deglución y alteraciones en la termorregulación.

CASO CLÍNICO

Lactante de 21 meses con **microcefalia** adquirida, **hipotonía** de predominio truncal y **retraso global del desarrollo**.

Problemas severos **para la alimentación** oral.
Dificultad de medro desde periodo neonatal.



Febrícula o fiebre sin relación con deshidratación, proceso infeccioso ni inflamatorio.



EXPLORACIÓN FÍSICA

Babeo constante, implantación alta del pelo en región frontal, hipertelorismo, epicanthus, pestañas largas, puente nasal deprimido, orejas de implantación baja y rotadas posteriormente, mejillas rellenas y micrognatia. Presenta, además, cuello corto, mamilas invertidas, cutis marmorata, camptodactilia y clinodactilia.

ANTECEDENTES

Hija de padres consanguíneos con **hijo previo fallecido a los cuatro meses de edad** con:

- Dificultad respiratoria y episodios de apnea-bradicardia.
- Encefalopatía neonatal. Movimientos globales anormales, alternando periodos de inactividad con movimientos coreoatetósicos continuos.
- Hipertermia sin datos de infección ni deshidratación.
- Dificultades de medro.
- Panhipopituitarismo.
- Criptorquidia derecha y micropene
- Retrognatia
- Pies equino-varos
- Clinodactilia, camptodactilia y aracnodactilia.

DIAGNÓSTICO: SÍNDROME DE CRISPONI

Estudio molecular (exoma dirigido por HPO)



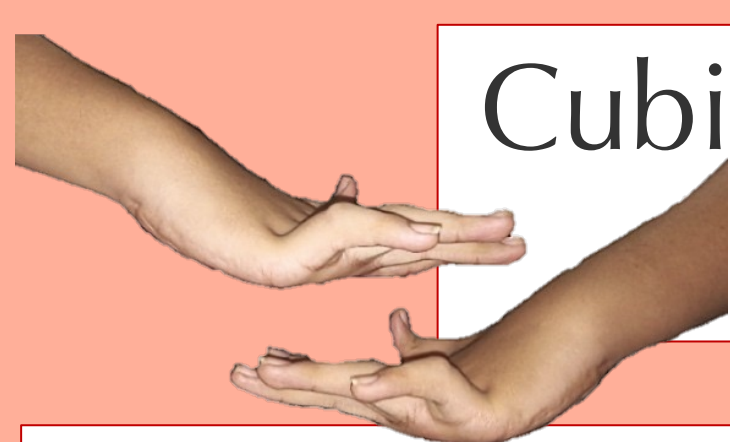
Variante patogénica en homocigosis de *CRLF1*.

CONCLUSIONES

Para el **diagnóstico** definitivo y poder realizar un adecuado **consejo genético** a las familias afectas, es **fundamental**:

Buena caracterización clínica:

Cara redonda, mejillas rechonchas, orejas bajas, puente nasal deprimido, narinas antevertidas, filtrum largo, paladar arqueado y micrognatia.



Cubito valgo y deformidad en flexión de codos, camptodactilia con manos en puños, pies deformes y dedos sobrepuestos

Desde el nacimiento: debilidad facial inferior leve, reflejo de succión deficiente y problemas en la deglución → dificultad para alimentarse.

Al llorar o ser manipulados: contractura de los músculos faciales y orofaríngeos, con labios fruncidos y babeo. Pueden asociar laringoespasmos y dificultad respiratoria.

Posturas excesivamente alarmantes y opistótonas con estímulos táctiles o auditivos.

- Sudoración mínima con el calor.
- En la infancia: la temperatura aumenta recurrentemente hasta 42°C (sin infecciones) → Riesgo de convulsiones o muerte súbita.
- En la primera década de la vida: sudoración paradójica inducida por el frío en cara, brazos y tórax.



Estudio molecular:

Detección de variantes patogénicas bialélicas en *CLCF1* o *CRLF1*.