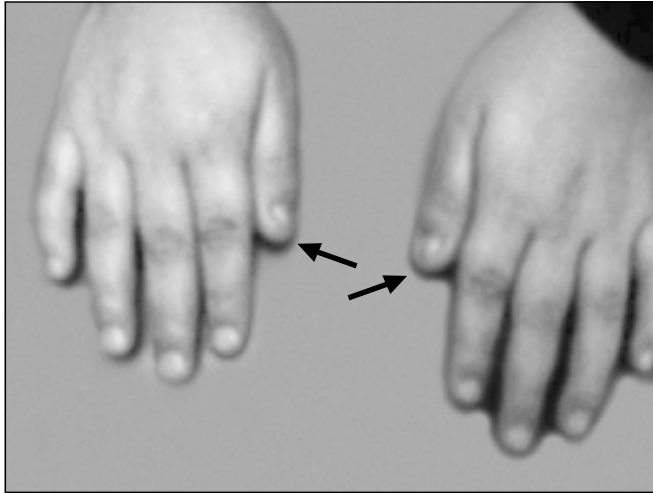


## Imágenes

## Síndrome de uña-rótula

FOTOGRAFÍA 1

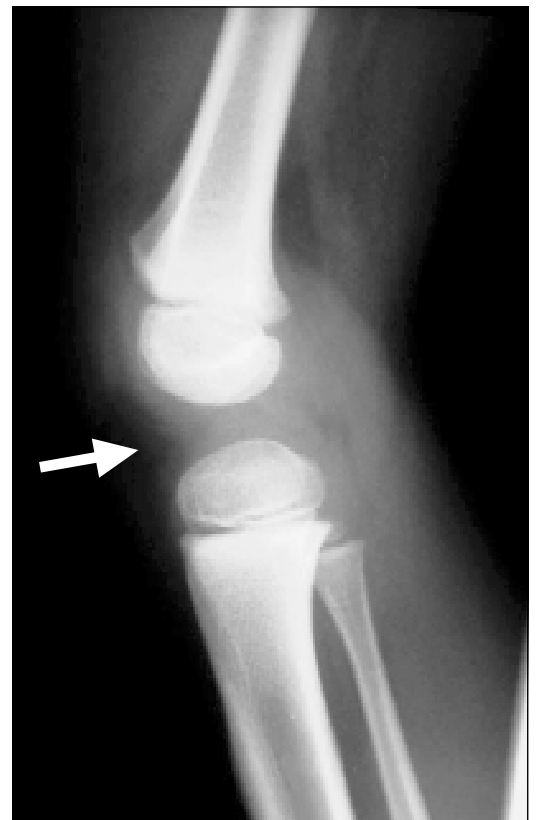


Hipoplasia longitudinal de la uña del primer dígito.

## HISTORIA CLINICA

Paciente de cinco años de edad derivado por genu valgo bilateral, sano, segundo hijo de una pareja joven no consanguínea. Al examen físico se observó un niño de estatura normal, eutrófico, con proporciones corporales conservadas, genu valgo bilateral con rotación externa de rodillas, limitación en la extensión del codo izquierdo y displasia ungueal en el primer y segundo dedos de ambas manos (Fotografía 1). De la historia familiar surgen antecedentes, en el padre, de luxación de rodillas en varias oportunidades y clínicamente se observan las mismas alteraciones ungueales. Las radiografías mostraban ausencia bilateral de rótulas (Fotografía 2), muescas con aumento de la den-

FOTOGRAFÍA 2



Nótese la ausencia de rótula (flecha).

FOTOGRAFÍA 3

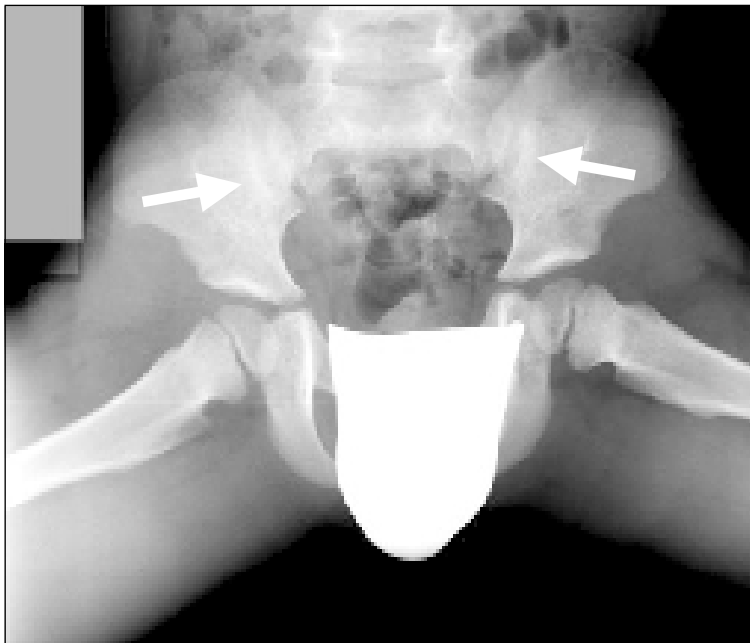


Imagen hiperdensa en ambos huesos ilíacos.

sidad en las alas ilíacas (cuernos ilíacos) (*Fotografía 3*) e hipoplasia proximal de ambos radios. La asociación de signos clínicos (alteraciones ungueales, genu valgo, limitación de la extensión de los codos), radiológicos (ausencia de rótulas, cuernos ilíacos, hipoplasia proximal de ambos radios) y antecedentes familiares, permitieron hacer el diagnóstico del síndrome uña-rótula, entidad de herencia autosómica dominante.

### COMENTARIO

El síndrome de uña-rótula se caracteriza por displasia ungueal en 80 a 98% de los casos. Estas alteraciones se localizan con mayor frecuencia en los dos primeros dedos de las manos. Además, se observan ausencia o hipoplasia de rótulas en 69 a 90%, cuernos ilíacos palpables, patognómicos de esta entidad, limitación en la extensión del codo en 60 a 90% y nefropatía de distintos grados de severidad en el 30%. Otras alteraciones descriptas son baja estatura y compromiso ocular.<sup>1</sup>

El defecto molecular es una reducción de la función del gen *LMX1B* mapeado en el cromosoma 9.<sup>2</sup> Este gen pertenece al grupo "homeobox", con función fundamental durante el desarrollo embrionario y, en este caso, en el desarrollo y orientación dorsoventral de los miembros, cuya disrupción genera defectos esqueléticos.

En el caso presentado, las alteraciones ungueales, la deformación en valgo de los miembros inferiores, la limitación del codo izquierdo y la presencia del padre en la consulta, que permitió observar los mismos signos clínicos que presentaba el niño, ayudó a confirmar el síndrome, junto con

los hallazgos radiológicos.

La edad de aparición normal del centro de osificación de la rótula ocurre, en varones, entre los 2,5 y 6,5 años de edad.<sup>3</sup> En este paciente, si bien la ausencia de osificación de la rótula podría ser normal todavía a esta edad, los otros hallazgos clínicos y radiológicos permitieron hacer el diagnóstico.

Este paciente no tenía manifestaciones clínicas ni de laboratorio de enfermedad renal. La proteinuria asintomática se describe en el 60% de los casos y la progresión a insuficiencia renal crónica en el 8%. Por esta razón, se recomienda el control periódico de pérdida renal de proteínas.

El reconocimiento del síndrome uña-rótula permite realizar un asesoramiento correcto a la familia sobre los controles preventivos y el riesgo de otros afectados. ■

*Dras. Virginia Fano\*, Silvia Caino\* y Gabriela Obregón\*\**

\* Servicio de Crecimiento y Desarrollo.

\*\* Servicio de Genética.

Hospital Nacional de Pediatría "Prof. Dr. J.P. Garrahan".

Correspondencia: Dra. Virginia Fano. Servicio de Crecimiento y Desarrollo. Hospital Nacional de Pediatría "Prof. Dr. J.P. Garrahan".

Combate de los Pozos 1181. (1245) Ciudad de Buenos Aires.

### BIBLIOGRAFIA

1. Taybi H, Lachman RS. Radiology of syndromes, metabolic disorders, and skeletal dysplasias. 4<sup>th</sup> ed. EE.UU., 1996; 336-338.
2. OMIM \*602575; disponible en: <http://www3.ncbi.nlm.nih.gov/omim>
3. Caffey J. Pediatric x-ray diagnosis. 5<sup>th</sup> ed. EE.UU.: Year Book Medical Publishers, 1967; 720.