

Luxaciones congénitas múltiples o síndrome de Larsen. Presentación de tres casos

DR. JOSÉ MANUEL GONZÁLEZ GIL,¹ DRA. DÉBORAH A. GARCÍA MARTÍNEZ² Y DR. OMAR GONZÁLEZ SALGADO³

González Gil JM, García Martínez DA, González Salgado O. Luxaciones congénitas múltiples o síndrome de Larsen. Presentación de tres casos. Rev Cubana Ortop Traumatol 2000;14(1-2):62-5

Resumen

Se hizo un estudio de 3 pacientes portadores de luxaciones congénitas múltiples o Síndrome de Larsen. Uno de los pacientes presentó luxación de las 6 grandes articulaciones. Se trataron quirúrgicamente las rodillas. Los otros 2 pacientes presentaron los signos de la enfermedad con un ligero grado de atenuación. Se hizo un breve recuento de la enfermedad desde la fecha en que fue descrita por el autor que le dio su nombre.

DeCS: LUXACIONES/congénito; ANOMALIAS MUSCULOESQUELETICAS; ANOMALIAS MULTIPLES; TRAUMATISMOS DE LA RODILLA/congénito; RECIEN NACIDO.

En 1950, *Larsen* y otros¹ describen este síndrome cuya incidencia aproximada es de 1 por cada 100 000 nacimientos que se caracteriza por luxaciones congénitas múltiples de rodillas, caderas y codos, deformidad podálica marcada, depresión del puente nasal, hipertelorismo y frente prominente.

Algunos autores² añaden al síndrome otras anomalías como la hidrocefalia, el retardo en la fusión de los centros de osificación del carpo y la subluxación de las muñecas y de los hombros.

Latta y otros³ describen además, metacarpianos cortos, anomalías vertebrales, defecto del paladar, disminución de la rigidez de los cartílagos condrocostales, de la epiglotis, los aritenoides y posiblemente de la tráquea, así como ensanchamiento de la uña del dedo pulgar. *Stanley* y otros⁴ reportan sordera sensorineural en la enfermedad.

Steel y *Kohl*² describen 3 hermanos portadores del síndrome y *Curtis* y *Fisher*⁵ 2 con la misma entidad. *Latta* y otros³ reportan un varón, con iguales características faciales que su madre y *Harris* y *Cullen*⁶ una hija y su madre con la misma enfermedad.

En la literatura se reporta patrones de herencia autosómica dominante⁷ y autosómica recesiva en este síndrome. Se describe, además, una forma letal de la enfermedad, mucho más rara, también de herencia autosómica recesiva, que ocasiona la muerte en el período neonatal por insuficiencia respiratoria debido a traqueomalacia e hipoplasia pulmonar.⁸

Se reportan también casos esporádicos,⁹ sin antecedentes familiares de la enfermedad como ocurre en los 3 pacientes que se presentan a continuación, en los que tampoco se recogen antecedentes de consanguinidad.

En el estudio dermatológico suelen encontrarse surcos anormales. *Pierquin* y otros¹⁰ han reportado la presencia de aberraciones cromosómicas parciales tales como la traslación no balanceada entre el brazo largo (q) del cromosoma 1 y el brazo

¹ Especialista de II Grado en Ortopedia y Traumatología. Jefe del Departamento de Investigación. Profesor de Ortopedia y Traumatología.

² Especialista de II Grado en Neonatología. Jefa del Departamento de Genética Clínica. Profesora de Pediatría.

³ Especialista de I Grado en Ortopedia y Traumatología.

corto (p) del cromosoma 6, lo que da lugar a una trisomía 1q y una monosomía parcial 6p.

Los 3 casos que exponemos a continuación, son ejemplos de casos esporádicos.

Presentación de casos

Paciente femenina, con 2 hermanos sanos. Producto de embarazo normal a término y parto distósico en pelviana, con período expulsivo demorado y valoración de Apgar de 5 y 8, al minuto y a los cinco de vida ingresa en el servicio de Neonatología por dificultad respiratoria y posteriormente tiene varios ingresos por neumonía. Retraso mental moderado (figs. 1-a, b, y c).

Se realizaron varios intentos por reducir la luxación de la rodilla, los que resultaron infructuosos, incluido el uso de fijadores externos, que tampoco tuvo éxito, por lo que a los 9 años de edad se le realizó artrodesis de la rodilla con lo que se corrige la deformidad de la misma para prevenir la lesión del paquete vasculo-nervioso (figs. 2, 3 y 4).

Paciente femenina, con un hermano sano. Embarazo y parto normales. Nace a término con

valoración de Apgar de 9 y 9 al min y a los cinco de vida. Desde los 15 días de edad comienza la reducción de la luxación de la rodilla con enyesados progresivos, con lo cual se logra gran mejoría en su evolución, es una niña de inteligencia normal.

Paciente femenina, con 3 hermanos sanos. Embarazo normal a término y parto fisiológico. Valoración de Apgar de 9 y 8 al min. y a los cinco de vida. No tiene antecedentes de otra enfermedad. Inteligencia normal. No ha necesitado tratamiento ortopédico por tener deformidades menos acentuadas que los casos anteriores.

Comentario

La afección que nos ocupa es poco frecuente. Entre los casos que estudiamos, encontramos uno con luxación severa de la rodilla, en el que se intentó tratamiento con fijadores externos sin éxito, por lo que ante el peligro de lesión del paquete vasculonervioso, se realizó una artrodesis de la rodilla. El segundo paciente mejoró notablemente con reducción periódica y enyesado; el tercero, que presentaba una subluxación tolerable de rodilla,



FIG. 1. Paciente de cuerpo entero mostrando las deformidades (primer caso).



FIG. 2. Marcada hiperextensión de rodillas dada por la luxación fémuro-tibial que amenaza el paquete vásculo-nervioso.



FIG. 3. Perfil de la cara con escasa prominencia de la nariz.



FIG. 4 Vista anteroposterior de pie. Se observan las deformidades que presenta la paciente.

mejoró con el tratamiento con enyesado. Al año dejó de asistir a las consultas.

Los casos reportados en la literatura eran portadores de subluxación de rodillas y mejoraron con tratamiento quirúrgico, basado en la sección de la bandeleta ilirotibial y transposición del bíceps femoral al basto externo.

Se concluye que existen otras afecciones que presentan luxaciones congénitas, aunque divergen en otro sentido de la afección que estudiamos, entre estas, el síndrome de Marfán, la artrogriposis múltiple congénita y el síndrome de Ehlers Danlos.

En el estudio dermatológico de los 3 pacientes estudiados, encontramos surcos palmares anormales, lo que concuerda con los descritos en la literatura.

En la actualidad es posible el diagnóstico prenatal de este síndrome genético mediante la ultrasonografía, en la que se hacen evidentes las luxaciones fetales.

Summary

A study of 3 patients carriers of multiple congenital luxations or Larsen's syndrome was conducted. One of the patients presented luxation of the 6 large articulations. The knees were surgically treated. The other 2 patients had signs of the diseases with a light degree of attenuation. A brief account of the disease was made since the date it was described by the author who named it after him.

Subject headings: DISLOCATIONS/congenital; MUSCULOSKELETAL ABNORMALITIES; ABNORMALITIES, MULTIPLE; KNEE INJURIES/congenital; INFANT, NEWBORN.

Résumé

Une étude de 3 patients atteints de luxations congénitales multiples ou syndrome de Larsen a été réalisée. Un des patients était atteint d'une luxation des 6 grandes articulations. Les

genoux ont été chirurgicalement traités. Le reste avait les signes de la maladie légèrement atténués. On a brièvement raconté l'histoire de la maladie depuis la date où elle a été décrite par l'auteur qui lui a donné son nom.

Mots clés: LUXATIONS/congénital; ANOMALIES MUSCULO-SQUELETTIQUES; ANOMALIES MULTIPLES; TRAUMATISMES DU GENOU/congénital; NOUVEAU NÉ.

Referencias bibliográficas

1. Larsen LJ, Schottstaedt ER and Bost FC. Multiple congenital dislocations associated with characteristic facial abnormality. *J Pediatr* 1950;37:574-81.
2. Stee H, Kohl J. Multiple congenital dislocations associated with others skeletal anomalies. (Larsen's syndrome) in three siblings *Journal of Bone and Joint Surgery* 1972;54(1):75-82.
3. Latta RJ, Graham CB, Aase J, Scham SM and Smith DW. Larsen's syndrome: a skeletal dysplasia with multiple joint dislocations and unusual facies. *J Pediatr* 78(2):291-98. 1971.
4. Stanely CS, Thelin JW, Miles JH. Mixed hearing loss in Larsen's syndrome. *Genet* 1988;33:395-8.
5. Curtis B, Fisher R. Heritable congenital tibiofemoral subluxation. *Journal of Bone and Joint Surgery*. 1970;52A(6):1104-14.
6. Harris R, Cullen CH. Autosomal dominant inheritance in Larsen's syndrome. *Clin Genet* 1971;(2):87-90.
7. Trigueros AP, Vázquez JLV, Miguel JFD. Larsen's syndrome: Report of three cases in one family. *Acta Orthop Scand* 1978;49:582-8.
8. Mostello D, Hoehstetter L, Ben Don RW, Dignan PSJ, Oestreich AE and Siddizi TA. Prenatal Diagnosis of Recurrent Larsen's Syndrome: Further definition of a lethal variant. *Prenatal Diag.* 1991;11:215-25.
9. Robertson FW, Koslowski K, Middleton RW. Larsen's Syndrome: three cases with multiple congenital joint dislocations and distinctive facies. *Clin. Pediatr.* 1975;14:53-60.
10. Pierquin G, et al. Two unrelated children with partial trisomy 1q and monosomy 6p, presenting with the phenotype of the Larsen's syndrome. *Hum Genet.* 1991;87:587-91.

Recibido: 2 de noviembre del 2000. Aprobado: 20 de junio del 2001.

Dr. José Manuel González Gil. Hospital Pediátrico Docente "William Soler", Ciudad de La Habana, Cuba.