



De la mano del Área Médica de la Asociación Española del Síndrome de Wolf-Hirschhorn analizamos esta enfermedad, sus causas, síntomas, evolución y posible tratamiento.

¿Qué es el Síndrome de Wolf-Hirschhorn?

El [#SíndromedeWolfHirschhorn](#) ([#SWH](#)) es una enfermedad poco frecuente o minoritaria que, desde su descripción inicial en 1961 por Cooper y Hirschhorn y Wolf, se calcula afecta a 1 de cada 50.000 nacimientos. No obstante, probablemente, esta enfermedad rara está infradiagnosticada y se pueda establecer un ratio de afectación de aproximadamente 1 de cada 25.000 menores, con predominio del sexo femenino.

El síndrome se define como una cromosopatía o síndrome polimalformativo y tiene, por tanto, una serie de manifestaciones clínicas, algunas de ellas casi constantes y otras que forman parte de un espectro, variable entre los diferentes individuos.

En general, el Síndrome de [#WolfHirschhorn](#) es un trastorno del desarrollo caracterizado por rasgos craneofaciales típicos, retraso en el crecimiento pre y postnatal, discapacidad intelectual, retraso grave en el desarrollo psicomotor, convulsiones, e hipotonía (disminución del tono muscular).

¿Qué causa el Síndrome de Wolf-Hirschhorn?

El Síndrome de Wolf-Hirschhorn está causado por una delección (pérdida de material genético) en el brazo corto del cromosoma 4, incluyendo al menos una parte de los genes LETM1 y WHSC1.

Recientemente, se han descrito mutaciones puntuales en la secuencia del gen WHSC1, que parece ser el gen candidato responsable del fenotipo clásico que se observa en este síndrome. Si bien, el gen FGFR1 parece jugar también un papel en el patrón de fallo facial característico del Síndrome de Wolf-Hirschhorn.

¿Qué síntomas o características presentan los pacientes?

La sintomatología de este síndrome no es uniforme, si bien la mayor parte de los pacientes muestran:

Retraso mental de moderado a grave.

"Casco de guerrero griego": se llama así al puente nasal amplio y continuo hasta la frente. Este es visible más claramente antes de la pubertad.

Microcefalia.

Frente alta con glabella prominente (hueso que se encuentra por encima de las órbitas y en el entrecejo).

Paladar hendido.

Baja estatura.

Malformación de las manos, pies, pecho y columna.

Tono muscular bajo y desarrollo muscular deficiente: lo que causa probablemente las dificultades frecuentes en la alimentación y puede provocar un retraso en el crecimiento.

Pliegues en las palmas llamadas «pliegues simios».

Subdesarrollo o malformación de genitales y tracto urinario.

Convulsiones.

Defectos cardíacos graves, especialmente, defectos del tabique auricular, del tabique ventricular y estenosis pulmonar.

Hipertelorismo: ojos más separados de lo habitual.

Epicanto: pliegue del párpado superior que cubre la esquina interna del ojo.

Cejas muy arqueadas.

Filtrum corto: surco que hay bajo la nariz.

Comisuras bucales hacia abajo.

Micrognatia: mandíbula pequeña.

Pabellones auriculares escasamente formados.

Presencia de hoyuelos y/o apéndices preauriculares.

El diagnóstico del Síndrome de Wolf-Hirschhorn se basa en los signos clínicos descritos y en el análisis cromosómico/molecular. En la etapa prenatal, se suele llevar a cabo un análisis citogenético/molecular mediante amniocentesis o biopsia corial (método que consiste en la obtención de una pequeña cantidad de la placenta).

¿Qué evolución tiene el Síndrome de Wolf-Hirschhorn?

El retraso en el desarrollo de los pacientes con esta enfermedad rara suele ser grave, la mayoría de ellos no logran controlar los esfínteres, autoalimentarse o vestirse y, menos del 50%, andar, con o sin apoyo, entre los 2 y 12 años de edad.

Además, el habla se limita a sonidos guturales o disilábicos, excepto en unos pocos pacientes que alcanzan a formular frases simples. También se han detectado con frecuencia anomalías oftalmológicas, auditivas y dentales.

En cuanto a las convulsiones, su factor desencadenante es, a menudo, la fiebre, que afecta a más del 95% de los pacientes y su aparición se da entre el periodo neonatal y los 36 meses. En concreto, el estatus epiléptico se da en la mitad de los pacientes, más del 30% de los niños

desarrollan ausencias atípicas de 1 a 6 años de edad, aunque en un 50%, estas se detienen en la niñez.

Los pacientes con el Síndrome de Wolf-Hirschhorn suelen tener, además, infecciones recurrentes del tracto respiratorio y otitis media, por déficit de anticuerpos.

¿Tiene tratamiento?

No existe un tratamiento médico específico para este trastorno, que no tiene cura. Se recomienda la fisioterapia desde una edad temprana, así como terapia ocupacional y logopedia. Algunos pacientes reciben también terapia musical.

Al ser el tratamiento sintomático, requiere de un seguimiento regular y un manejo multidisciplinar incluyendo diversos programas de rehabilitación, tratamiento de las convulsiones y terapias de alimentación.

¿Cuál es el pronóstico del Síndrome de Wolf-Hirschhorn?

No existen datos en relación a la esperanza de vida de los pacientes con el Síndrome de Wolf-Hirschhorn, que pueden sobrevivir hasta la edad adulta. De hecho, en países como Estados Unidos, hay pacientes que han alcanzado los 60 años de vida. Desafortunadamente, otros fallecen durante la infancia debido a complicaciones severas cardíacas, infecciosas, defectos del desarrollo o inmunológicas.

El INGEMM (Instituto de Genética Médica y Molecular) del Hospital Universitario de la Paz lleva años colaborando con la Asociación Española del Síndrome de Wolf-Hirschhorn para el reclutamiento y estudio de estos pacientes, preferentemente, centrado en el diagnóstico temprano y en establecer posibles correlaciones genotipo-fenotipo en ellos. Cortesía:

<https://cinfasalud.cinfa.com/p/>

[#CubaEduca](#) [#CubaPorLaVida](#) [#EnfermedadesRaras](#)