

Síndrome de Yunis-Varon: reporte de un caso

Ricardo-Elizondo-Dueñaz CD¹

César-Eduardo-Escamilla-Ocañas MCP²

Maribel-Lozano-Longoria MCD¹

Gerardo-Rivera-Silva PhD²

Héctor-Martínez-Menchaca MC^{1,2}

Resumen

Yunis y Varon describieron por primera vez en 1980 este padecimiento. El síndrome de Yunis-Varon es una condición autosómica recesiva rara. Se caracteriza por la displasia generalizada de huesos y dientes, además suele afectar

el aparato cardiovascular y tejidos provenientes del ectodermo. El objetivo de este trabajo es presentar la imagen radiológica de una paciente con este raro síndrome de Yunis-Varon.

Palabras clave: malformación congénita, displasia cleidocraneal.

Relato de caso

Síndrome de Yunis-Varon: relato de caso

Resumo

Yunis e Varon descreveram pela primeira vez em 1980 esta condição. A síndrome de Yunis-Varon é uma condição autossômica recessiva rara. Caracteriza-se pela displasia generalizada de ossos e dentes, além de frequentemente afetar

o aparelho cardiovascular e tecidos de origem ectodérmica. O objetivo deste trabalho é apresentar a imagem radiográfica de uma paciente com esta rara síndrome de Yunis-Varon.

Palabras-chave: anormalidades congénitas, displasia cleidocraniana

Case report

Yunis-Varon Syndrome: A case report

Abstract

Yunis-Varon syndrome, described in 1980, is a rare autosomal recessive disease. It is cha-

racterized by bone and tooth dysplasia; in addition it tends to affect the cardiovascular system and tissues from the ectoderm. The objective of this case report is to present a ra-

¹ Departamento de Cirugía Maxilofacial Odontológica, Universidad de Monterrey, San Pedro Garza García, Nuevo León, México.

² Laboratorio de Ingeniería Tisular y Medicina Regenerativa, Universidad de Monterrey, San Pedro Garza García, Nuevo León, México.

diological image from a patient with this rare syndrome.

Key words: congenital abnormality, cleidocranial dysplasia.

Introducción

El síndrome de Yunis-Varon es un padecimiento de herencia autosómica recesiva, extremadamente raro. El diagnóstico puede sospecharse por la existencia de fontanela anterior abierta, microcefalia, microprognatismo, hipertelorismo, hipotonía, braquicefalia, prominencia parietal y frontal, huesos faciales pequeños, puente nasal bajo, paladar estrecho y alto, displasia claviclar y dental, desarrollo incompleto de los senos accesorios y células aéreas del hueso mastoideo.^{1,2} Las causas de muerte más frecuentes de este tipo de pacientes son debido a dificultades respiratorias y alimenticias, esto añadido a deficiencias cardiovasculares.³

Este síndrome fue descrito en 1980 por Yunis y Varon, con la peculiaridad que el análisis cromosómico demuestra un cariotipo normal, lo que dificulta su diagnóstico haciéndolo completamente clínico. La incidencia de este síndrome es extremadamente baja ya que desde su descubrimiento hasta la fecha se han reportado solamente alrededor de 15 casos. En la mayoría de los casos reportados los pacientes solo llegan al año de vida.^{1,4}

Caso clínico

Hombre de 17 años de edad con antecedente de retraso en la aparición de los dientes primarios. Se presentó a consulta por dientes apiñados, tanto en el maxilar como en la mandíbula y ausencia de piezas dentarias permanentes. El paciente

presentaba estatura baja, ojos prominentes, hipertelorismo, micrognatia, dedos deformados, problemas de pronunciación y con una posición de hombros encogidos. La examinación intraoral desveló dientes agrupados estrechamente en relación a las arcadas superior e inferior, un paladar ojival. En la vista del perfil se encontró una prominencia del hueso frontal, orejas displásicas, hundimiento del puente nasal y de los márgenes infraorbitarios. La radiografía panorámica de la cavidad oral mostró múltiples dientes sin brotar (**Fig. 1**). Ante la sospecha diagnóstica del síndrome de Yunis-Varon, se realizó

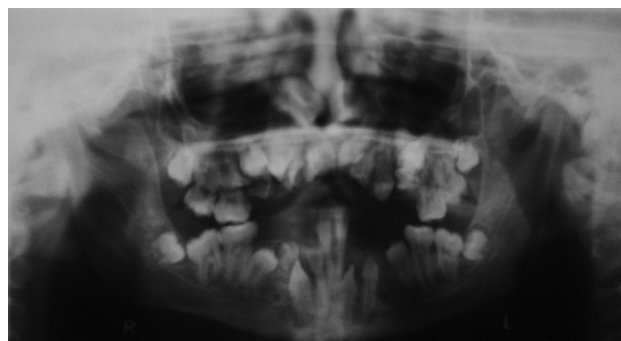


Figura 1. Radiografía panorámica de cavidad oral muestra varias piezas dentarias sin erupcionar (pseudoanodoncia).



Figura 2. Vista posteroanterior de radiografía simple de cráneo, donde se observa fontanela anterior abierta, huesos faciales pequeños, puente nasal bajo y neumatización adecuada de los senos paranasales.

una cefalometría frontal simple de cráneo identificándose a la fontanela anterior abierta (**Fig. 2**). Para ratificar el diagnóstico, se efectuó una cefalometría lateral, que expuso hipoplasia maxilar, hipoplasia del margen del zigoma e infraorbital, además una radiografía posteroanterior de tórax que mostró clavículas hipoplásicas. El análisis del caso fue terminado al descartarse malformaciones cardíacas por ecocardiografía; pulmonares y nerviosas por tomografía axial computarizada (TAC).

Discusión

En el síndrome de Yunis Varon la dentición primaria suele ser incompleta y tardía, situación similar con la dentición permanente, con la particularidad que algunos dientes son supernumerarios y mal alineados especialmente los premolares.^{4,5} En general son personas de estatura baja, con una posición anormal baja de los hombros debido a que las clavículas pueden estar ausentes o hipoplásicas. El Tórax es angosto por costillas cortas y oblicuas, con presencia ocasional de escoliosis.⁵ En las manos pueden presentar asimetría de los dedos por ausencia

de falanges.⁶ Su inteligencia es normal, aunque puede asociarse con déficit auditivo y visual.⁷ El examen radiológico se caracteriza por anomalías del cráneo, maxilares, dientes, clavículas y huesos largos.

Aunque es extremadamente raro, este síndrome puede estar relacionado con anomalías que afectan ojos, al sistema músculo-esqueléticas y cardiovascular, y otros tejidos provenientes del ectodermo.^{7,8} El diagnóstico de sospecha es clínico y es corroborado mediante técnicas de imagen radiológico. La ecocardiografía, la TAC, la resonancia nuclear magnética y las pruebas de agudeza auditiva son métodos auxiliares para descartar la asociación con otras anomalías congénitas.

Conclusión

El síndrome de Yunis-Varon no tiene un tratamiento específico, pero es recomendable si es meritorio la corrección quirúrgica de las alteraciones craneofaciodentales, asimismo se debe detectar otras malformaciones asociadas con la finalidad de tratarlas cuando sea factible.

Referencias

1. Yunis E, Varon H. Cleidocranial dysostosis severe micrognathism bilateral absence of thumbs and first metatarsal bone and distal aphalangia: A new genetic syndrome. *Am J Dis Child* 1980; 134: 649-653.
2. Hughes HE, Partington MW. Brief clinical report: the syndrome of Yunis and Varon - report of a further case. *Am J Med Genet* 1983; 14: 539-544.
3. Bhatia S, Holla RG. Yunis Varon Syndrome. *Indian Ped* 2005; 4:373-375
4. Jensen BL, Kreiborg S. Development of the dentition in cleidocranial dysplasia. *J Oral Path Med* 1990; 19: 89-93.
5. Lappeer GL, Fransman SL. Hypodontia, impacted permanent teeth, spinal defects, and cardiomegaly in a previously diagnosed case of the Yunis-Varon Syndrome. *Oral Surg, Oral Med, Oral Pathol* 1992; 73: 456-460.
6. Richardson A, Deussen FF. Facial and dental anomalies in cleidocranial dysplasia: a study of 17 cases. *Int J Pediatr Dent* 1994; 4: 225-231.
7. Corona JR, Romo CO, Lopez E, Ramos FJ, Estrada SA, Zepeda LC. New ocular findings in two sisters with Yunis-Varon syndrome and literature review. *Eur J Med Gen* 2011; 54: 76-81.

8. Dworzak F, Mora M, Borroni C, Cornelio F, Blasevich F, Cappellini A, Tagliavini F, Bertagnolio B. Generalized lysosomal storage in Yunis Varon syndrome. *Neuromuscular Disorders* 1995; 1995: 423-428.

Texto traducido por : Fabián Calixto Fraiz

Recibido: 23-02-11

Aceptado: 04-07-11

Correspondencia: hector.martinez@udem.edu.mx