



## CASO CLÍNICO

# Síndrome de hipoplasia femoral y facies inusual: reporte de un caso



Daniel García V. <sup>a</sup>, Carlos R. Aragón V. <sup>a</sup>, M. Guadalupe Treviño A. <sup>a,b</sup>  
y Gerardo Rivera S. <sup>a,b,\*</sup>

<sup>a</sup> División de Ciencias de la Salud, Universidad de Monterrey, San Pedro Garza García, NL, México

<sup>b</sup> Laboratorio de Ingeniería Tisular y Medicina Regenerativa, Universidad de Monterrey, San Pedro Garza García, NL, México

Recibido el 17 de junio de 2015; aceptado el 20 de agosto de 2015

Disponible en Internet el 9 de octubre de 2015

### PALABRAS CLAVE

Hipoplasia de fémur;  
Facies inusual;  
Expresividad variable

### Resumen

**Introducción:** El síndrome de hipoplasia femoral y facies inusual es una enfermedad rara con expresividad hereditaria variable, aunque se han reportado casos con un patrón autosómico dominante. Afecta particularmente las estructuras de la cara asociado a hipoplasia de fémur. Si bien su etiología no ha sido bien identificada, se ha asociado con diabetes materna, exposición a drogas, infecciones virales, radiaciones y oligohidramnios.

**Objetivo:** Presentar el caso de una recién nacida con este síndrome.

**Caso clínico:** Recién nacida de 41 semanas de gestación con nariz pequeña, labio superior delgado, micrognatia, filtrum largo, implantación baja de orejas, epicanto, cadera displásica con flexión y aducción de miembro inferior derecho y acortamiento del mismo a expensas del muslo. En la imagen radiográfica se encontró hipoplasia de fémur derecho con techo acetabular ipsilateral displásico. Se realizó una evaluación completa por distintos especialistas que descartaron otras malformaciones asociadas. Se programó el alargamiento quirúrgico de miembros inferiores a la edad de 5 meses con la finalidad de que deambule con sus propios pies; paralelamente se inició apoyo con kinesiterapia.

**Conclusiones:** El síndrome de hipoplasia femoral y facies inusual es un padecimiento poco frecuente, que implica la participación de un equipo médico multidisciplinario para su manejo. © 2015 Sociedad Chilena de Pediatría. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [gerardo.rivera@udem.edu](mailto:gerardo.rivera@udem.edu) (G. Rivera S.).

**KEYWORDS**

Femoral hypoplasia;  
Unusual facies;  
Variable expressivity

**Femoral hypoplasia-unusual facies syndrome: A case report****Abstract**

*Introduction:* Femoral hypoplasia-unusual facies syndrome is a rare disease with variable expressivity, although cases have been reported with an autosomal dominant pattern. It particularly affects the structures of the face associated with hypoplasia of the femur. Its aetiology is relatively unknown. However, this syndrome has been associated with maternal diabetes, drug exposure, viral infections, radiation, and oligohydramnios.

*Objective:* The case of a newborn with this syndrome is presented.

*Clinical case:* Newborn of 41 weeks gestation with small nose, thin upper lip, micrognathia, long philtrum, low set ears, epicanthal folds, dysplastic hips showing flexion, and adduction of the right leg, and shortening at the expense of the thigh. X-ray images revealed femoral hypoplasia and dysplastic acetabular roof. Different physicians from other specialties who excluded other associated malformations performed a complete evaluation. Surgical bone lengthening of lower limb is scheduled at 5 months of age, with the purpose that she walks with her own feet; at the same time she began management with kinesiotherapy.

*Conclusions:* Femoral hypoplasia-unusual facies syndrome is a rare condition. A multidisciplinary health care team must treat individuals with femoral hypoplasia-unusual facies syndrome. © 2015 Sociedad Chilena de Pediatría. Published by Elsevier España, S.L.U. This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

**Introducción**

El síndrome de hipoplasia femoral y facies inusual es una condición clínica rara con expresividad variable y sin etiología específica, caracterizado por la malformación del fémur que puede estar presente en una extremidad o en ambas, asociado con dimorfismo facial. Asimismo se pueden encontrar otras alteraciones esqueléticas como la displasia pélvica, malformaciones en la columna vertebral, pie equino varo, entre otras. Fue descrito inicialmente por Daentl et al. en 1975<sup>1</sup>. Tiene una prevalencia de 0,1-0,2 casos por 10.000 nacidos vivos, se presenta por igual en hombres y mujeres; y la afectación de ambos fémures está presente en el 10-15% de los casos. La mayoría de los casos reportados son esporádicos, aunque hay pocos casos que se han publicado con un patrón hereditario autosómico dominante<sup>2</sup>. Este padecimiento puede manifestarse como una entidad o en asociación con otras, como el síndrome de regresión caudal, síndrome de Antley Bixler y síndrome de Pierre Robin, entre otras<sup>3</sup>.

Aunque la etiología específica de este síndrome es desconocida, se han identificado factores asociados como la diabetes insulino dependiente materna<sup>2</sup>; exposición a talidomida, infecciones virales, radiación, isquemia focal y/o trauma<sup>1,2</sup>; además de la restricción fetal severa secundaria a oligohidramnios<sup>4</sup>.

Esta condición está caracterizada clínicamente por la existencia de micrognathia, filtrum largo, labio superior delgado, pliegue del epicanto, malformación de orejas, nariz pequeñas con alas hipoplásicas y paladar hendido. Pueden existir otras malformaciones asociadas a este padecimiento como malformaciones en vertebras, cadera, heterotropía cerebral, agenesia del cuerpo caloso y ventriculomegalia, pulmón hipoplásico, riñones displásicos y conducto arterioso persistente<sup>5,6</sup>. En presencia de estas anomalías la mortalidad puede incrementarse a más del 80%. El objetivo

de este artículo es presentar un caso clínico de una recién nacida, con un patrón de manifestaciones clínicas faciales características del síndrome de hipoplasia femoral y facies inusual asociadas con hipoplasia de fémur derecho.

**Caso clínico**

Recién nacida femenina de 41 semanas de gestación, producto de primera gestación. Sin antecedentes familiares de importancia. Sin fenotipo sospechoso en padres, en quien se pesquisó un acortamiento de miembro inferior derecho a expensas del muslo.

En el examen físico se encontró: talla de 49 cm (percentil 25), perímetro cefálico de 35 cm (percentil 75) y peso de 3 kg (percentil 25). Destacaba una facies especial caracterizada por nariz pequeña, labio superior delgado, micrognathia, filtrum largo, implantación baja de orejas, pliegue del epicanto, con flexión y aducción de miembro inferior derecho, y acortamiento del mismo a expensas del muslo (fig. 1).

La imagen radiográfica evidenció la hipoplasia de fémur derecho con techo acetabular y pelvis displásicos ipsilaterales (fig. 2). El cariotipo prenatal resultó normal, 46 XX. El ultrasonido renal y la resonancia cerebral fueron reportados sin alteraciones. No se detectó ningún déficit de tipo cognitivo, motor, y/o sensorial.

Se realizó una evaluación completa por neurólogo, nefrólogo, cardiólogo y cirujano maxilofacial, que descartaron la presencia de heterotropía cerebral, ventriculomegalia y agenesia del cuerpo caloso; riñones displásicos; persistencia del conducto arterioso; y paladar hendido, respectivamente. El traumatólogo programó el alargamiento quirúrgico de miembros inferiores para cuando la paciente tenga 5 meses de edad, con la finalidad de que la paciente deambule con sus propios pies; paralelamente inició terapia de apoyo con kinesiólogos.



**Figura 1** Imagen fotográfica frontal de la paciente donde es evidente la posición en flexión aducción y acortamiento de la extremidad inferior derecha a expensas del muslo, asociado con rasgos faciales inusuales como nariz pequeña, labio superior delgado, micrognatia, filtrum largo, implantación baja de orejas y epicanto.

## Discusión

El cuadro clínico del síndrome de hipoplasia femoral y facies peculiar tiene una expresividad variable, se caracteriza por fémur hipoplásico uni- o bilateral, asociado a alteraciones faciales peculiares<sup>5</sup>. El diagnóstico en este caso se basó en la presencia de hipoplasia de fémur derecho asociada con micrognatia, filtrum largo, labio superior delgado, fisuras palpebrales «mongoloides» y nariz pequeña<sup>7</sup>. Se ha



**Figura 2** Imagen radiográfica que muestra hipoplasia de fémur derecho con techo acetabular y pelvis displásicos ipsilaterales.

reportado la aparición de este síndrome en 4 generaciones en una misma familia, con un patrón aparente de transmisión dominante<sup>8</sup>. Sin embargo, la mayoría de los casos que han sido descritos, se han presentado de manera esporádica como en nuestro caso<sup>3,4,9</sup>. Además, se realizó un cariotipo el cual fue reportado como normal.

El síndrome de hipoplasia femoral y facies especial ha sido reportado más frecuentemente en infantes de madres diabéticas. La patogénesis de este síndrome implica el desarrollo deficiente de la porción subtrocantérea del cartilago femoral lo que resulta en la porción proximal del fémur más corto de lo normal. La diabetes justifica el efecto teratógeno de la hiperglucemia, los cuerpos cetónicos, déficit de ácido araquidónico y la inhibición de la somatomedina en el fémur; pero no así las anomalías craneofaciales<sup>10</sup>. Por este motivo es recomendable un buen control metabólico de la diabetes durante el embarazo. En nuestro caso la madre de la paciente no tenía el antecedente de diabetes.

El diagnóstico diferencial se estableció con padecimientos que presentan hipoplasia de fémur, como el síndrome de acro-anoftalmia que se caracteriza por enoftalmia uni- o bilateral, sindactilia, braquidactilia, labio leporino, entre otros; con la displasia femoral focal proximal caracterizada por fémur corto congénito<sup>11</sup>; y, finalmente con el síndrome de regresión caudal que presenta un amplio espectro de anormalidades musculoesqueléticas de columna lumbosacra, pelvis y extremidades inferiores<sup>12</sup>.

La paciente fue manejada con el apoyo de un grupo multidisciplinario de especialistas involucrando a genetistas, cardiólogos, neurólogos, traumatólogos, pediatras, y cirujanos craneofaciales. Se planificó la realización del alargamiento óseo del miembro inferior afectado cuando cumpla los 5 meses, con la finalidad de que la paciente deambule con sus propios pies<sup>13</sup>. En nuestro caso el pronóstico fue bueno, ya que no presentó alteraciones ni complicaciones cardíacas, renales ni neurológicas.

## Conclusión

El caso clínico presentado concuerda con el espectro clínico del síndrome de hipoplasia femoral y facies inusual. Dada la rareza de esta condición clínica, es factible que los factores ambientales tenga un papel más importante que los genéticos desde el punto de vista etiopatogénico. Sin embargo, a pesar de la fuerte asociación de este síndrome con la diabetes materna, en este caso fue descartada, lo que apunta a que esta última podría ser uno de los diversos elementos ambientales precipitantes. En general, el pronóstico es bueno cuando no existen complicaciones neurológicas, renales y/o cardíacas. Finalmente el alargamiento óseo es una técnica quirúrgica segura y constituye una alternativa terapéutica excelente para el tratamiento de la hipoplasia femoral.

## Conflicto de intereses

Este trabajo cumple con los requisitos sobre consentimiento/asentimiento informado, comité de ética, financiación, estudios animales y sobre la ausencia de conflicto de intereses según corresponda.

## Financiación

El trabajo no ha sido financiado.

## Referencias

1. Daentl DL, Smith DW, Scott CI, Hall BD, Gooding CA. Femoral hypoplasia-unusual facies syndrome. *J Pediatr*. 1975;86:107–11.
2. Paladini D, Maruotti GM, Sglavo G, et al. Diagnosis of femoral hypoplasia-unusual facies syndrome in the fetus. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2007;30:354–8.
3. Goncalves LF, de Luca GR, Vitorello DA, et al. Prenatal diagnosis of bilateral proximal femoral hypoplasia. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 1996;8:127–30.
4. Burn J, Winter RM, Baraitser M, Hall CM, Fixsen J. The femoral hypoplasia-unusual facies syndrome. *J Med Genet*. 1984;21:331–40.
5. Verma A, Jain N, Jain K. Additional malformations in femoral hypoplasia: Unusual facies syndrome. *Indian J Pediatr*. 2002;69:531–2.
6. Poon WL, Yuen MK, Ng SK, Leung YM. Femoral facial syndrome with bilateral agenesis of femoral and preaxial polydactyly of the feet in a Chinese stillborn. *Clin Imaging*. 2006;30:357–60.
7. Squires MT, Rideout M, Laub D. Femoral-facial syndrome. *Eplasty*. 2014;14:ic23.
8. Robinow M, Sonek J, Buttino L, Veghte A. Femoral-facial syndrome—prenatal diagnosis—autosomal dominant inheritance. *Am J Med Genet*. 1995;57:397–9.
9. Campbell F, Vujanić GM. Bilateral femoral agenesis in femoral facial syndrome in a 19-week-old fetus. *Am J Med Genet*. 1997;72:315–8.
10. Palit S, Ghosh S, Basu M, Mondal AK, Gayan S, Sengupta A. Femoral hypoplasia-unusual facies syndrome with atypical features—a rare case report. *J Anat Soc India*. 2004;53:22–4.
11. Rodríguez Cano ME, Alexandre Moruno MA, López Villegas S, Domingo Molina R. Displasia femoral focal proximal: diagnóstico prenatal y evolución. *Prog Obstet Ginecol*. 2010;53:280–3.
12. Luque MJ, Fernández R, Tuca MJ, Luco M, de Barbieri F, Tapia JL. Síndrome de regresión caudal. Caso clínico. *Rev Chil Pediatr*. 2010;81:148–54.
13. Ramirez Rojas T, Sanabria Ávila G, Arroyo Carvajal R. Alargamiento de miembros inferiores en niños antes del primer años de edad. *Rev Med Costa Rica y Centroamer*. 2010;LXVII:479–84.