

# Escoliosis y anomalías costovertebrales: diagnóstico de síndrome de Jarcho-Levin

E. Nóvoa García, T. Cacharrón Caramés, E. López Pico, P. Álvarez González, M. Taboada Perianes, M.L. Rodríguez Rodríguez<sup>1</sup>

Unidad de Neonatología. Servicio de Pediatría. <sup>1</sup>Unidad de Traumatología Infantil. Hospital Materno-Infantil «Teresa Herrera». CHUAC. A Coruña

## Resumen

Presentamos un caso de síndrome de Jarcho-Levin, diagnosticado en el periodo neonatal. Este síndrome se debe a una alteración de la segmentación vertebral, y se presenta con malformaciones costovertebrales y asociado a un fenotipo caracterizado por talla baja, cuello corto y escoliosis congénita. Su diagnóstico es clínico y radiológico. El seguimiento de estos pacientes y el tratamiento conservador determinarán su supervivencia a largo plazo, aunque ésta estará fundamentalmente condicionada por el grado de deformidad y las malformaciones asociadas.

©2012 Ediciones Mayo, S.A. Todos los derechos reservados.

## Palabras clave

Síndrome de Jarcho-Levin, anomalías congénitas, escoliosis congénita, columna vertebral, tronco corto, anomalías costales

## Introducción

El síndrome de Jarcho-Levin es una displasia esquelética poco frecuente, caracterizada fenotípicamente por enanismo, cuello y tronco cortos, y múltiples anomalías costovertebrales. La articulación inadecuada de las estructuras óseas origina una patología pulmonar de tipo restrictivo, que puede evolucionar a hipoplasia pulmonar o insuficiencia respiratoria y llegar a provocar la muerte.

## Caso clínico

Recién nacida, fruto de la cuarta gestación de una mujer de 39 años de edad, sin antecedentes médicos de interés y con tres hijos sanos. En la familia no existe historia de malformaciones espinales ni de otro tipo. Durante el embarazo, los controles ecográficos resultaron normales y la madre no consumió tóxicos ni fármacos teratogénos. La paciente nace mediante un parto eutócico en la semana 40 de gestación, con un test de Apgar de 9/10. A las pocas horas de vida presenta dificultad respiratoria, y en la exploración física se observa una marcada

## Abstract

*Title:* Scoliosis and costovertebral anomalies: diagnosis of Jarcho-Levin syndrome

We present a case of Jarcho-Levin syndrome, diagnosed at the neonatal stage. This syndrome is due to an alteration in vertebral segmentation, resulting in costovertebral deformities and associated with a phenotype characterised by short stature, a short neck and congenital scoliosis. Diagnosis is clinical and radiological. Monitoring of these patients and conservative treatment will determine their long-term survival, though this will be essentially conditioned by the degree of deformity and the associated malformations.

©2012 Ediciones Mayo, S.A. All rights reserved.

## Keywords

Jarcho-Levin syndrome, congenital anomalies, congenital scoliosis, vertebral column, shortened trunk, rib anomalies

escoliosis con deformidad torácica, cuello y tronco cortos (figura 1), sin otras malformaciones evidentes asociadas.

Se realiza una radiografía de tórax, en la que se confirma la escoliosis dorsal con arcos costales superiores izquierdos ausentes y/o displásicos (figura 2). Se amplía el estudio realizando una serie ósea, en la que además de anomalías vertebrales y dorsales múltiples, se observa el coxis con ausencia del pedículo derecho de la última vértebra. Se realizan otros estudios de imagen, y los resultados de la ecografía abdominal sugieren la presencia de una agenesia renal derecha, que fue confirmada en el estudio gammagráfico posterior. Además, se solicitó un estudio analítico que incluía la función renal y hepática, el cribado de errores congénitos del metabolismo, una ecocardiografía, una ecografía de sistema nervioso central, un estudio electroencefalográfico y una valoración oftalmológica; ninguna de las pruebas mostró alteraciones.

Para definir correctamente las alteraciones óseas, se amplió el estudio con una tomografía computarizada abdominopélvica, que resultó compatible con la displasia espondilotorácica (figura 3).



**Figura 1.** Imagen de la paciente, en la que se observa escoliosis, deformidad torácica y tronco corto



**Figura 2.** Escoliosis, agenesia y displasia de los arcos costales superiores izquierdos en la radiografía de tórax

Desde el ingreso de la paciente se inició fisioterapia respiratoria para el control y la prevención de las infecciones. Actualmente, se encuentra en periodo de seguimiento en las consultas de traumatología y ortopedia infantil, pendiente de una intervención quirúrgica.

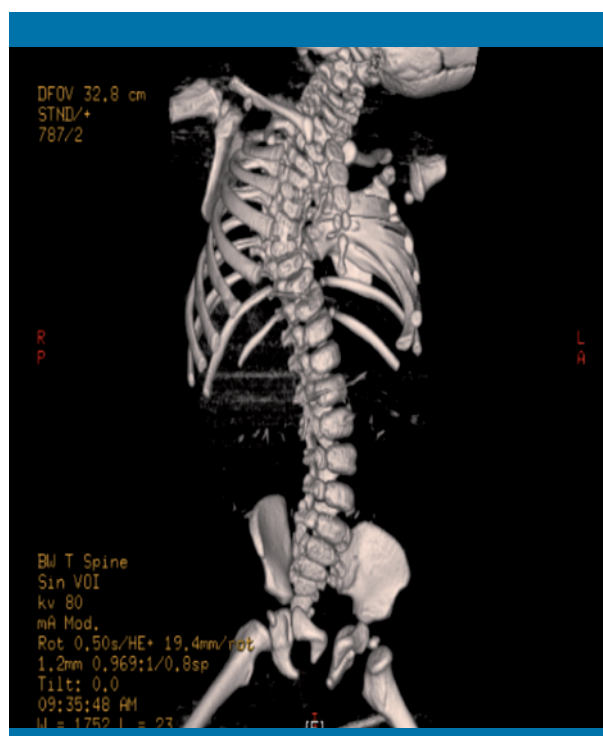
## Discusión

El síndrome de Jarcho-Levin fue descrito por primera vez en 1938, por Jarcho y Levin, en dos gemelos con múltiples malformaciones óseas. Es una entidad poco frecuente y con escasas alusiones en la bibliografía. Se estima una prevalencia de 0,2-0,3 casos por cada 100.000 nacimientos, con predilección por el sexo femenino. Su etiología no está bien definida, pero parece estar relacionada con un defecto de la segmentación vertebral que tiene lugar entre la cuarta y la sexta semana de vida intrauterina.

Los pacientes afectados por esta inusual patología presentan enanismo, cuello y tronco cortos y múltiples anomalías costovertebrales.

Las anomalías esqueléticas incluyen hemivértebras, vértebras en mariposa o no segmentadas y anomalías costales, que suelen ser secundarias a las vertebrales. También se pueden asociar malformaciones cardíacas, genitourinarias (riñón en herradura, agenesia renal, riñones quísticos, hidronefrosis, estenosis ureteral o uretral) y craneofaciales (occipucio prominente, frente ancha, puente nasal amplio).

En el síndrome de Jarcho-Levin, el número de estructuras óseas torácicas es insuficiente y su articulación no es adecuada. Esto origina una patología pulmonar de tipo restrictivo, que



**Figura 3.** Reconstrucción tridimensional de la tomografía computarizada, en la que se definen malformaciones vertebrales múltiples y fusiones costales, principalmente en el lado izquierdo

puede evolucionar a hipoplasia pulmonar o insuficiencia respiratoria, causando la muerte.

En esta entidad se describen dos subtipos:

1. Displasia espondilotorácica con herencia autosómica recesiva. Esta variante del síndrome presenta defectos vertebrales y fusión de costillas en la unión costovertebral bilateral, a los que además se pueden asociar cuello corto, hernias (inguinal, umbilical), anomalías genitourinarias y anomalías de las orejas y el cabello. Estos pacientes presentan un patrón

respiratorio restrictivo, con tórax «en cangrejo», que condiciona el pronóstico si conduce a infecciones respiratorias de repetición, hipertensión pulmonar persistente o insuficiencia cardíaca congestiva.

2. Displasia espondilocostal con herencia autosómica recesiva o dominante (gen *D113* en el cromosoma 19). Presenta defectos vertebrales con anomalías costales (asimetría de longitud, fusiones o bifurcaciones), anomalías cardíacas y genitourinarias y tortícolis. Esta variedad implica un mejor pronóstico.

El tratamiento suele ser conservador, centrado en los controles radiológicos periódicos y la fisioterapia respiratoria. El control de las infecciones será fundamental para definir la supervivencia de los pacientes, reservándose la realización de la cirugía para los casos de escoliosis incapacitante. El pronóstico es variable y estará determinado por las malformaciones asociadas, la gravedad de las deformidades, la severidad del patrón restrictivo que éstas ocasionan y las infecciones respiratorias secundarias.

El diagnóstico prenatal es posible, y debe realizarse mediante una ecografía prenatal en el primer y segundo trimestre de la gestación, utilizando la translucencia nual y el estudio ecográfico tridimensional. Un adecuado manejo neonatal inmediato es fundamental para mejorar el pronóstico de estos pacientes, y el consejo genético familiar debe ser obligado. En un niño con tronco corto debe realizarse siempre una radiografía de tórax y tener presente esta entidad. Actualmente, con un tratamiento conservador, estos pacientes tienen un buen pro-

nóstico, en el que la fisioterapia respiratoria desempeña un papel fundamental, ya que ayuda a disminuir el número de infecciones. La necesidad de la cirugía en los casos más graves se valorará en los controles sucesivos, por lo que es fundamental realizar un adecuado seguimiento de estos pacientes. ■

## Bibliografía

- Campbell, Robert M. Spine deformities in rare congenital syndromes: clinical issues. *Spine*. 2009; 34: 1.815-1.827.
- Durán MA, Carbajal DM. Controversias acerca del síndrome de Jarcho-Levin: defecto de segmentación vertebral múltiple. *Rev Mex Pediatr*. 2003; 70: 295-298.
- Freire-Abelleira C, González-Herranz P, De la Fuente-González C, Castro Torre M. Anomalías congénitas de vértebras y costillas: síndrome de Jarcho-Levin. Revisión clínica. *Acta Ortop Gallega*. 2006; 21: 7-10.
- Hernán Montoya J, Lucía Morales O. Reporte de cuatro casos de pacientes con síndrome de Jarcho-Levin en el departamento de Antioquia, Colombia. *Biomédica*. 2009; 29: 25-32.
- Jarcho S, Levin PM. Hereditary malformations of the vertebral bodies. *Bull Johns Hopkins Hosp*. 1938; 68: 216-226.
- Schulman M, González MT, Bye MR. Airway abnormalities in Jarcho-Levin syndrome: a report of two cases. *J Med Genet*. 1993; 30: 875-876.
- Vázquez-López ME, López-Conde MI, Somoza-Rubio C, Pérez-Pacín R, Morales-Redondo R, González-Gay MA. Anomalies of vertebrae and ribs: Jarcho-Levin syndrome. Description of a case and literature review. *Joint Bone Spine*. 2005; 72: 275-277.