

Síndrome de Yunis-Varon

Jorge Román Corona Rivera^{1*}

¹Servicio de Genética, División de Pediatría, Hospital Civil de Guadalajara «Dr. Juan I. Menchaca» y Centro de Registro e Investigación sobre Anomalías Congénitas (CRIAC), Instituto de Genética Humana «Dr. Enrique Corona Rivera», Centro Universitario de Ciencias de la Salud, Universidad de Guadalajara, Guadalajara, Jal.

Carta al editor:

Leí con interés el artículo publicado por Elizondo-Dueñez, et al.¹ titulado: «Síndrome de Yunis-Varon», donde los autores presentan a un paciente masculino de 17 años con estatura baja, ojos prominentes, hipertelorismo, dedos deformados, problemas de pronunciación, hombros encogidos, prominencia del hueso frontal, orejas displásicas, hundimiento del puente nasal, de los márgenes infraorbitarios, ausencia de piezas dentarias, paladar ojival y micrognatia. Radiológicamente, demostraron múltiples dientes sin brotar, ausencia de piezas dentarias permanentes e hipoplasia clavicular. Sin embargo, de manera respetuosa, considero que los datos clinicoradiográficos anteriormente asentados por Elizondo-Dueñez, et al.¹ no son suficientes para sustentar el diagnóstico de síndrome Yunis-Varon (SYV), sobre todo por la descripción que hacen de las extremidades de su paciente. El SYV es una displasia cleidocraneal plus (OMIM #216340), siendo el componente plus la ausencia de pulgares y primeros orjeos, afalangia distal, anomalías ectodérmicas y un reservado pronóstico de vida. El SYV fue descrito originalmente en Colombia y se conocen 25 pacientes publicados a nivel mundial². En una revisión reciente³, encontramos que el SYV tiene un componente esquelético sistémico obligado, ya que el 100% de los casos estudiados radiográficamente presentan ausencia o hipoplasia de falanges distales, tanto en manos como en pies, y en el 95% de ellos, hipoplasia severa o ausencia de los pulgares y/o primeros orjeos y, además, la afectación esquelética incluye

la disostosis craneal y de clavículas, displasia de pelvis, junto a las anomalías acrales previamente mencionadas. El SYV también afecta frecuentemente al corazón y al sistema nervioso central, y se conocen solo pocos sobrevivientes a la infancia temprana, algunos de ellos con retraso psicomotor. Ya que el paciente publicado por Elizondo-Dueñez, et al.¹ no presenta el componente plus característico del SYV, considero que el caso presentado corresponde más apropiadamente a una presentación típica de una displasia o disostosis cleidocraneal, entidad cuya etiología es autosómica dominante y cuyo pronóstico para la vida y la función son generalmente favorables, sobre todo si lo comparamos con el SYV, cuya herencia es autosómica recesiva y que tiene un muy diferente pronóstico y asesoramiento genético. Al día de hoy no se ha identificado el gen responsable del SYV, aunque seguramente será encontrado en un futuro próximo mediante técnicas actuales como el análisis de secuenciación exómica. Por el contrario, el gen RUNX2 ha sido recientemente identificado como responsable de la displasia cleidocraneal (OMIM #119600).

Bibliografía

1. Elizondo-Dueñez R, Rivera-Silva G, Marcos-Abdala H, López-Altamirano M, Martínez-Menchaca HR. Síndrome de Yunis-Varon. Gac Méd Méx. 2012;148:81-2.
2. 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;134:649-53.
3. Corona-Rivera JR, Romo-Huerta CO, López-Marure E, Ramos FJ, Estrada-Padilla SA, Zepeda-Romero LC. New ocular findings in two sisters with Yunis-Varon syndrome and literature review. Eur J Med Genet. 2011;54:76-81.

Correspondencia:

*Jorge Román Corona Rivera
Centro de Registro e Investigación sobre Anomalías Congénitas (CRIAC)
Instituto de Genética Humana Dr. Enrique Corona Rivera
Centro Universitario de Ciencias de la Salud
Universidad de Guadalajara
Sierra Mojada, 950, Edificio P, Nivel 2
Col. Independencia, C.P. 44340, Guadalajara, Jal.
E-mail: rocorona@cucs.udg.mx

Fecha de recepción de la carta: 14-06-2012

Fecha de aceptación de la respuesta: 22-06-2012

Respuesta del autor:

Los autores del artículo «Síndrome de Yunis-Varon», publicado recientemente en la Gaceta Médica de México (2012;148[1]:81-2), agradecen a Corona Rivera sus interesantes comentarios en relación con el caso descrito. Sin embargo, es importante precisar varias inconsistencias en sus comentarios. En primer término, nunca hacemos mención en nuestro artículo sobre «la descripción de las extremidades del paciente», ya que el informe estuvo preparado para la sección de Imágenes en Medicina, con énfasis en las anomalías craneofaciales. En su carta, hace alusión a que este síndrome es una displasia cleidocraneal con un componente plus, mencionando varios, entre los cuales están las anomalías ectodérmicas, para precisar las alteraciones de las piezas dentarias informadas en nuestra comunicación, y que corresponden a este tipo de anomalías¹. Por otra parte, el primer informe de esta condición apareció en 1980, cuando Yunis y Varon describieron a cinco niños con vínculos de consanguinidad que presentaban displasia cleidocraneal asociada con micrognatia, displasia pélvica y labios finos y retraídos, entre otras anomalías². Llama la atención el que haya mencionado «que se conocen 25 pacien-

tes publicados a nivel mundial», y cite una referencia de hace 32 años. A este respecto, omitió inexplicablemente mencionar su revisión reciente, ya que esta es de su autoría³. Es también importante aclarar que la hipoplasia de las clavículas ha sido descrita como componente de ese síndrome⁴.

Reconocemos que por la rareza de este síndrome se puede generar controversia; sin embargo, los autores tomamos la decisión de publicarlo cuando conocimos el resultado negativo para el gen RUNX2, hallazgo que permitió descartar el diagnóstico de displasia cleidocraneal.

Bibliografía

1. Lesot H, Brook AH. Epithelial histogenesis during tooth development. Arch Oral Biol. 2009;54(Suppl):25-3.
2. Yunis E, Varon H. Cleidocranial dysostosis severe micrognathism bilateral absence of thumbs and first metatarsal bone and distal aphyalangia: a new genetic syndrome. Am J Dis Child. 1980;134:649-53.
3. Corona-Rivera JR, Romo-Huerta CO, López-Marure E, Ramos FJ, Estrada-Padilla SA, Zepeda-Romero LC. New ocular findings in two sisters with Yunis-Varon syndrome and literature review. Eur J Med Genet. 2011;54:76-81.
4. Kukarn ML, Vani HN, Nagendra K, et al. Yunis-Varon syndrome. Ind J Ped. 2003;73:353-5.

Héctor R. Martínez Menchaca
Universidad de Monterrey (UEM)
Monterrey, NL