En 1950 Joseph Larsen describió cinco pacientes con dismorfismo facial, hiperelasticidad articular y luxaciones múltiples y cuya frecuencia es de uno por cada cien mil nacidos vivos.

El síndrome de Larsen (SL) se considera actualmente como una osteocondrodisplasia autosómica dominante (aunque se han informado casos esporádicos) caracterizada por luxaciones congénitas de articulaciones grandes, hipermovilidad articular y anomalías cranio-faciales (puente nasal plano, hipertelorismo y ocasionalmente fisura palatina); también pueden tener problemas respiratorios debidos a la rigidez de las vías aéreas superiores. Varias mutaciones en el gen FLNB (localizado en 3p14.3), que codifica la filamina B, son las responsables de la forma dominante y probablemente de algunos casos esporádicos.

Un estudio reciente (que incluyó un caso esporádico de los primeros cinco que informó Larsen) sugirió que basta con hacer un tamizaje de unos cinco exones codificantes del gen (de un total de cuarenta y seis) para detectar mutaciones del SL.

Dicho estudio mostró además la gran cantidad de variables clínicas y la presencia de portadores sanos. Los signos clínicos y radiológicos de las extremidades más frecuentemente asociados con esta mutación –según otro estudio de veinte pacientes con el síndrome y de sus familiares- son la presencia de huesos del carpo y tarso supernumerarios, además de falanges distales anchas, cortas y espatulazas, particularmente en el pulgar.

Las mutaciones del gen afectado no sólo pueden causar el SL dominante (y algunos esporádicos) sino también la displasia en boomerang – osteocondrodisplasia perinatal letal caracterizada por ausencia o sub-osificación de los huesos de las extremidades y de las vértebras, y las atelosteogénesis I y III. Estos pacientes –como a menudo ocurre en los casos de malformaciones congénitas- pueden tener múltiples anomalías cardiovasculares, y pueden presentar problemas especiales en la administración de anestésicos.

El manejo debe ser adaptado a cada paciente y puede suponer un tratamiento ortopédico, procedimientos quirúrgicos realizados en varias etapas, oxígeno o respiración asistida, terapia del lenguaje y fisioterapia. Un grupo de especialistas mejicanos realizó un análisis de pacientes con síndrome de Larsen tratados en su institución. El número de pacientes fue de veintidós en total, en los cuales describieron las alteraciones que presentan y su manejo, ya sea quirúrgico u ortopédico con un seguimiento mínimo de tres años. Después del seguimiento se llegó a la conclusión de que el tratamiento conservador es la base y que las intervenciones quirúrgicas se encuentran indicadas en: pie equino varo aducto, luxación patelofemoral y luxación de cadera unilateral.

Hasta marzo 2012 se habían publicado 11 casos de síndrome de Larsen, tratados quirúrgicamente por la cifosis cervical severa.

Todos los casos precisaron fusión de la columna cervical multisegmentaria.

La corpectomía y descompresión dural ventral proporciona el mejor resultado quirúrgico de la cifosis cervical severa.

La artrodesis posterior con instrumentación segmentaria espinal o la colocación de tornillos pediculares tras la descompresión espinal anterior proporciona una solución racional.

Todos los pacientes con síndrome de Larsen deben ser examinados para detectar anomalías espinales / deformidades para proponer una corrección quirúrgica en fase sintomática temprana. Además, una fusión espinal posterior puede proporcionar una solución segura, si los pacientes se detectan en un estadío de menor grado de cifosis (Mohindra y Savardekar, 2012).

Tras este trabajo, se ha publicado el curso clínico progresivo de un niño con mielopatía atribuible a anomalías cervicales (Banks y col., 2012), y un caso asociado a espondiloptosis cervical (Kumar y col., 2012).

Bibliografía

Banks, Jason T, John C Wellons 3rd, R Shane Tubbs, Jeffrey P Blount, W Jerry Oakes, and Paul A Grabb. 2003. “Cervical Spine Involvement in Larsen’s Syndrome: a Case Illustration.” Pediatrics 111 (1) (January): 199–201.

Kumar, Roopesh, Venkatesh S Madhguiri, Gopalakrishnan M Sasidharan, Sudheer Kumar Gundamaneni, and Awdhesh Kumar Yadav. 2012. “Larsen’s Syndrome With C3 - C4 Spondyloptosis and Atlantoaxial Dislocation in an Adult.” Spine (October 17). doi:10.1097/BRS.0b013e318278e59d.

Mohindra, Sandeep, and Amey Savardekar. 2012. “Management of Upper Cervical Kyphosis in an Adolescent with Larsen’s Syndrome.” Neurology India 60 (2) (April): 262–264. doi:10.4103/0028-3886.96438.

From:
https://neurocirugiacontemporanea.es/wiki/ - **Neurocirugía Contemporánea ISSN 1988-2661**

Permanent link:
https://neurocirugiacontemporanea.es/wiki/doku.php?id=sindrome_de_larsen

Last update: **2025/05/04 00:02**