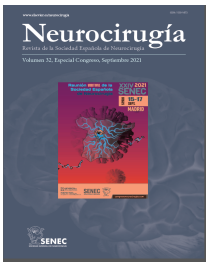
Neurocirugia. 2021;32(Espec Congr):223

Neurocirugía

https://www.revistaneurocirugia.com



C-0233 - SÍNDROME DE HANHART. PRESENTACIÓN DE UN CASO

J.R. González Alarcón, C.J. Valencia Calderón, J.K. León Rivera, J.A. Rodrigues Vera, C.L. Ortiz Alonso, K.M. Piña Batista, C. Ferreras García, M.Á. García Pallero, J.C. Rial Basalo y B. Álvarez Fernández

Neurocirugía, Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo, España.

Resumen

Objetivos: Presentar un caso clínico de un paciente con síndrome de Hanhart y tetraparesia espástica.

Métodos: Caso clínico de un varón de 46 años con diagnóstico clínico y genético de síndrome de Hanhart, con dos hermanos con el mismo fenotipo, que presenta tetraparesia espástica progresiva

Resultados: Clínicamente el paciente presentaba micrognatia, hipoglosia, peromelia, tetraparesia espástica 3/5 a nivel braquial y 2/5 crural. El estudio de RM cervical demostró espondiloptosis y retrolistesis de la quinta vértebra cervical que invadía de forma completa el canal cervical y comprimía y desplazaba dorsalmente el cordón medular, hipoplasia de cintura escapular (rudimentos de ambas clavículas y escápulas). Se desestimó tratamiento quirúrgico y el paciente fue derivado al servicio de rehabilitación.

Conclusiones: El síndrome de Hanhart o síndrome de hipoglosia-hipodactilia, es una enfermedad extremadamente rara caracterizada por malformaciones congénitas como la falta de desarrollo de la lengua y extremidades. Clínica y fenotípicamente se caracteriza por: hipoglosia, anquiloglosia superior, anquilosis glosopalatina, adactilia/hipodactilia, peromelia y micrognatia. La severidad de los síntomas puede diferir entre un paciente a otro. A día de hoy, el diagnóstico sigue siendo clínico, puestos que no se han identificado alteraciones genéticas especificas. Dado su etiología incierta, resulta imposible su prevención. Los pacientes afectados suelen fallecer por broncoaspiración. Su tratamiento es sintomático y de soporte. El SH pueden cursar con malformaciones craneofaciales. En este paciente, consideramos que la clínica neurológica, ya establecida, era secundaría a la mielopatía cervical compresiva por espondiloptosis C5. Dado que la tetraparesia era varios meses de evolución, y que tenía una importante hipoplasia ósea de la cintura escapular se consideró no tributario de fijación y artrodesis cervical por el riesgo de mayor inestabilidad cervical. En el caso que presentamos no indicamos tratamiento neuroquirúrgico por la previsión de escaso beneficio y por tener ya instaurado su déficit neurológico.

1130-1473/© 2021 Sociedad Española de Neurocirugía. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.