

## UN CASO DE SINDROME DE WEYERS Y THIER



por

Rodrigo MARTÍN HERNÁNDEZ \* y  
Pedro ABREU REYES \*\*



*RESUMEN ESPAÑOL:* Se describe un caso de displasia óculo-vertebral, haciéndose hincapié en la homolateralidad de las lesiones más profundas.

La falta de resultados orientadores en la analítica practicada, unida a la anamnesis hacen pensar en un mecanismo hereditario como probable etiología.

*RÉSUMÉ FRANÇAIS:* On décrit un cas de displasie oculo-vertébrale de Weyers & Thier, en remarquant la hemolateralité des lésions plus profondes. L'anamnèse et l'absence de résultats indicatifs dans les analyses pratiquées parlent en faveur d'une transmission héréditaire.

*ENGLISH SUMMARY:* The authors present a case of oculo-vertebral displasia (Weyers & Thier Syndrom), and emphasize the homolaterality of the most important lesions. The negativity of the analyses plus the anamnesis make the authors think in a hereditary origin of the syndrom.

El caso de la paciente que ocupa esta comunicación podemos incluirlo entre las displasias maxilo-faciales, y dentro de ellas, en el complejo sintomático descrito por WEYERS y THIER (1958) como "Displasia Oculo-vertebral", y que presenta entre los *síntomas oculares* microftalmía uni o bilateral, que puede llegar hasta anoftalmos con o sin coloboma palpebral, y entre los *síntomas extraoculares* hiperplasia del macizo maxilar superior, hipoplasia del maxilar inferior, malformaciones de los pabellones auriculares, y anomalías vertebrales y costales (2, 4).

A partir de la fecha de su descripción han aparecido pocas comunicaciones sobre nuevos casos de este síndrome, si bien algunos de los casos publicados como "anomalías del primer arco branquial", podrían incluirse en el síndrome al que ahora nos referimos.

### HISTORIA CLINICA

Niña S. D. N., de 8 meses, perteneciente a una fratria de tres. No hay antecedentes familiares de interés en relación con su malformación, salvo la presencia de una displasia auricular en uno de sus hermanos. Madre sana, con serología luética negativa, y glucemia, uremia y hemograma normales.

La gestación fué normal. Durante el embarazo la madre no refiere infecciones, ni estuvo expuesta a ra-

diaziones ionizantes, ni recibió más medicación que algunas aspirinas y vitaminas. Solo refiere que, al igual que durante sus dos embarazos anteriores, tuvo un coriza alérgico con frecuentes estornudos (en el caso de Pastor Vallvé la madre padeció un *catarro estacional* durante el embarazo). Se captaron movimientos fetales desde el tercer mes del embarazo. A las 38 semanas de gestación hubo un parto espontáneo normal.

La niña nació con un peso de 2.350 g., una talla de 45 cm. y un p. c. de 33 cm. Prueba de Apgar 8/9. Anoftalmía izquierda. IgM sérica algo aumentada (49 mg/100 ml). Durante su estancia en la Sección de Neonatología le apareció una ictericia fisiológica, con un nivel máximo de bilirrubina de 9 mg./100 ml. El resto de la evolución normal.

### EXPLORACION OCULAR

En el lado derecho se aprecia un canalículo lacrimonasal inferior elongado, con ectopia de la caruncula lacrimonasal, que arranca del párpado inferior a mitad de trayecto del canalículo (fig. 1). El globo ocular (fig. 2) tiene una discreta microcornea (10 mm.) con una opacidad corneal, situada en el radio vertical superior a 1 mm. del limbo. La pupila está desplazada hacia las XII horarias y todo el sector irídico situado entre la pupila y la raíz irídi-

ca aparece displásico, retraído y blanco, con una zona hiperpigmentada en el reborde pupilar; esta zona está unida por detrás a la cristaloides anterior y por delante se continua en forma de un cordón blanco que se adhiere al albugo corneal. La gonioscopia muestra un ángulo de filtración normal. Tras dilatar la pupila con atropina y fenilefrina, se aprecia un fondo de ojo normal. La niña parece ver bien por este ojo.

En el lado izquierdo (fig. 3) hay una anoftalmía, existiendo un pequeño fondo de saco conjuntival en el que no parece haber restos oculares. Se extirpan para estudio anatómopatológico dos muestras de tejido del fondo de saco conjuntival y del fornix inferior que tras ser analizado fué informado como tejido conjuntival normal. Las glándulas y las vías lacrimales son normales.

#### *EXPLORACION OSEA*

Hipoplasia del maxilar inferior. Múltiples hemivértebras dorsales lumbares y sacras (fi. 4)

#### *EXPLORACION ORL*

Pabellones auriculares de implantación más baja de lo normal, con ligera displasia del izquierdo.

#### *EXPLORACION S. N.*

Reflejos tendinosos y cutáneos normales. Motilidad normal. Electroencefalograma normal.

#### *EXPLORACION CARDIORRESPIRATORIA*

Auscultación cardiorrespiratoria normal. Electrocardiograma normal.

#### *EXPLORACIONES COMPLEMENTARIAS*

Serología toxoplásmica negativa. Hemograma normal. Orina normal. Cultivo de líquido cefalorraquídeo negativo.

#### *EXPLORACION CROMOSOMICA*

Cariotipo (cariotipados 5): No hay anomalías autosómicas ni gonosómicas. Encontrada una sola línea celular normal. No existe mosaico.

#### *DISCUSION*

Creemos que el presente caso es un síndrome típico de Weyers y Thier, tan característico que apenas se aparta de la sintomatología descrita por estos autores.

En él hemos de destacar los siguientes puntos:

1. La homolateralidad izquierda de las lesiones más pronunciadas: oculares (anoftalmos), vertebrales (hemivértebras) y auriculares (displasia de pabellón).

2. La bilateralidad, aunque con malformaciones de menor grado, de las alteraciones oculares y maxilares (carúncula lacrimal ectópica, micrognatía)

3. Por otra parte los estudios realizados para aclarar su etiología fueron poco afortunados. Destacamos, como ya se ha hecho en casos anteriores el origen insular de los padres, con el aislamiento relativo que esto implica, lo cual nos inclina a pensar en mecanismos hereditarios de tipo autosómico recesivo.

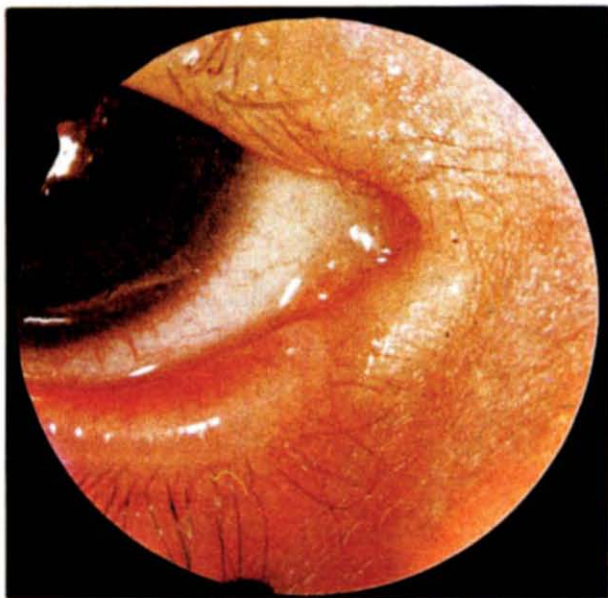


Fig. 1

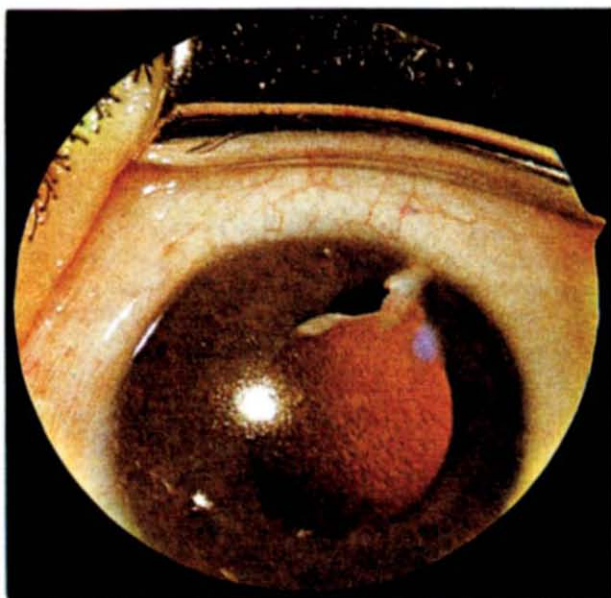


Fig. 2

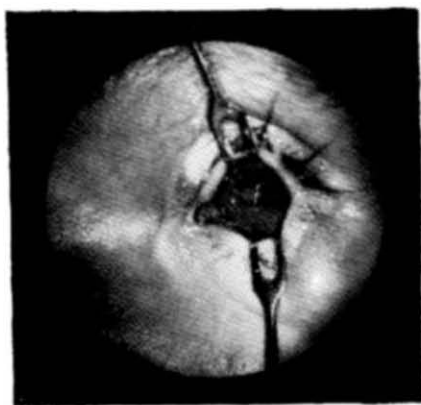


Fig. 3



Fig. 4

*BIBLIOGRAFIA*

PASTOR VALLVÉ, S.: "Síndrome de Weyers y Thier". Arch. Soc. Oftal. Hisp.-Amer. **29:69** (1969)

WEYERS, H.: Clínica y patología de

las disóstosis mandibulo-faciales" (en alemán). Z. Kinderheilk. **69:207** (1950-51)

WEYERS, H. & THIER, C.: "Malformaciones mandibulo-faciales y delimitación de un síndrome oculo-vertebral" (en inglés). J. Gen. Hum. **7:143** (1958)

\* y \*\* Médicos Residentes de la Residencia Sanitaria "Ntra. Sra. de Candelaria" de Santa Cruz de Tenerife. (Jefe del Servicio de Oftalmología: Dr. OJEDA GUERRA)