

Caso clínico

Síndrome de Freeman-Sheldon. Informe de cinco casos

Henry Juver Vergara Fernández,* Leonori Román Capdevila**

Hospital Shriners para Niños, México, D.F. Clínica de Cirugía de Mano

RESUMEN. *Introducción:* El síndrome de Freeman-Sheldon fue descrito en 1938, es una forma rara de artrogriposis. *Material y métodos:* Se revisaron todos los expedientes de los pacientes con el diagnóstico de síndrome de Freeman-Sheldon de 1990 al 2003, con descripción de las características clínicas, antecedentes familiares y malformaciones de extremidades. *Resultados:* Se revisaron 5 pacientes, 4 masculinos y 1 femenino. *Miembros torácicos:* Los 5 pacientes presentaron aducto de pulgares, 3 pacientes fueron tratados con apertura del primer espacio interdigital con colgajo dorsal con mejoría en la prensión de objetos de mayor tamaño. *Pies:* Cuatro pacientes tenían pie equino varo aducto bilateral severo, el cual no corregía con maniobras, fueron operados de liberación posteromedial amplia luego astragalectomía bilateral, con lo que se obtuvieron resultados satisfactorios en 4 de 6 pies según los criterios de evaluación de Niki. *Otras anomalías no ortopédicas:* En tres pacientes criptorquidea unilateral derecha y un paciente con hernia inguinal derecha, la capacidad intelectual fue normal. *Conclusiones:* Los pacientes tienen como factor común la facie de silbador, acompañado con deformidad de las manos en forma de aspas de molino, con aducto de pulgares, se acompaña o no de patologías de miembros pélvicos.

Palabras clave: artrogriposis, anomalías, pulgar, extremidad pélvica, extremidad torácica, cara, retraso mental.

SUMMARY. *Introduction:* Freeman-Sheldon syndrome, described in 1938, is an infrequent form of arthrogryposis. *Material and methods:* We reviewed the files of the patients with the diagnosis of Freeman-Sheldon syndrome from 1990 to 2003, and carried out an evaluation of the clinical data, family history and malformations of extremities. *Results:* 5 patients were included, 4 male and 1 female. *Upper extremities:* All patients presented adducted thumbs, 3 patients were treated with a first web release and dorsal graft with improvement of grip on larger objects. *Feet:* Four patients had severe bilateral rigid clubfeet, they were operated on with a posteromedial release and bilateral talectomy, satisfactory results were obtained in 4 of 6 feet according to Niki criteria. *Other non orthopedic anomalies:* In three patients unilateral right undescended testis; 1 right inguinal hernia. *Conclusions:* The patients have as common factor the whistler appearance, accompanied with mill crosses hand deformity, adducted thumbs, accompanied or not with inferior extremities deformities, intellectual capacity was normal.

Key words: arthrogryposis, thumb, lower extremity, upper extremity, face, mental retardation.

* Cirujano Ortopedista-Pediátrico egresado del Hospital Shriners.

** Médico Ortopedista, Hospital Shriners para Niños. México, D.F.

Dirección para correspondencia:

Dr. Henry Juver Vergara Fernández. Hospital Torre Médica. José Ma. Iglesias; Col. Tabacalera; CP 06030; México D.F. Tel. 1084 8800; Cel. 0445591910596.

E-mail: vergarahenry@hotmail.com

Introducción

Síndrome de Freeman-Sheldon (SFS), descrito en 1938,¹ es una forma rara de artrogriposis distal caracterizada por malformaciones craneofaciales (*Figura 1*), manos con apariencia reumatoide (*Figura 2*) y deformidades del pie. Las deformidades de la mano incluyen desviación cubital de los dedos, camptodactilia, pulgar aducto e hipoplásico. Aunque las deformidades físicas permanecen, la adaptación funcional es generalmente buena.¹⁻³

Es una condición genética muy rara, de transmisión autosómica dominante o recesiva que afecta la cara y esqueleto principalmente. Las características incluyen microstomía que le da una apariencia silbante a la facies, pie equino varo aducto, contractura de los músculos de los espacios interdigitales y el cartílago de la nariz subdesarrollado.^{4,5}

Material y métodos

Se encontraron todos los expedientes de los pacientes con el diagnóstico de síndrome de Freeman-Sheldon entre Enero de 1990 y Diciembre del 2003, realizamos una evaluación sobre las características clínicas que presentaron, antecedentes familiares, malformaciones de extremidades y otras anomalías que acompañan a este síndrome.

Los resultados postquirúrgicos de las deformidades de los pies se valoraron según los criterios de evaluación de Niki y col.⁶

Resultados

Se revisaron un total de 5 pacientes con el diagnóstico de síndrome Freeman-Sheldon, de los cuales 4 son masculinos y 1 femenino (*Tabla 1*).

Uno de los pacientes tuvo antecedente de madre con el SFS y otro paciente tenía un tío paterno con SFS.

El coeficiente intelectual de los pacientes estudiados es similar a la población en general.

Deformidades de miembros torácicos. Los 5 pacientes presentaron aducto de pulgares. De estos pacientes, 3 fueron tratados con apertura del primer espacio interdigital con colgajo dorsal (para mantener la apertura interdigital se fijó con un clavo Kirschner a nivel de partes blandas), con mejoría en la prensión de objetos de mayor tamaño (*Figura 3*),⁷ los dos pacientes restantes no cumplían las indicaciones quirúrgicas (un paciente tenía 32 años y el otro 3 años). Las indicaciones para la apertura del primer espacio interdigital se basaron según el artículo de Litter y Nualart (*Figura 4*).^{7,8}

De igual manera todos los pacientes presentaron deformidad de los dedos en aspas de molino.

Deformidades de cadera. Un paciente presentó luxación de la cadera derecha considerada cadera teratológica, se recomendó fisioterapia, secundaria a la luxación el paciente presentaba discrepancia de longitud de extremidad pélvica derecha.

Deformidades de pies. Cuatro pacientes tuvieron deformidad del pie en equino, aducto y varo bilateral rígido. Fueron intervenidos quirúrgicamente mediante liberación posteromedial sin obtener una adecuada corrección, por ello fueron intervenidos nuevamente mediante astragalectomía bilateral (*Figura 5*). Se obtuvieron resultados satisfactorios en 4 de 6 pies (*Figuras 6, 7 y 8*).⁶

Otras anomalías ortopédicas. Un paciente presentó deficiencia intercalar de tibia derecha, con contractura en flexión de rodilla a 90° y ausencia del primer radio del pie derecho. Se realizó una desarticulación de rodilla derecha obteniendo un adecuado muñón que se adaptó a una prótesis.



Figura 1. Imágenes clínicas características del síndrome de Freeman-Sheldon; A) Aspecto Corporal; B) Fascies típica.

Otras anomalías no ortopédicas. En tres pacientes masculinos se observó criptorquidia unilateral derecha y un paciente presentó hernia inguinal derecha. Todos fueron tratados quirúrgicamente.

Discusión

El síndrome de Freeman-Sheldon o displasia craneocarpotarsal se caracteriza por una tríada de síntomas: **1.** Facies



Figura 2. Deformidad característica de las manos en el síndrome de Freeman-Sheldon.

con expresión de silbador (síndrome de la cara silbante); **2.** desviación cubital de los dedos 2° al 5° y contractura en aducción del pulgar y **3.** deformidades del pie. La patogénesis de esta malformación es desconocida. El diagnóstico diferencial debe excluir la posibilidad de artrogriposis múltiple congénita. El pie y deformidades de la mano asociadas con SFS son resistentes al tratamiento. Las intervenciones quirúrgicas múltiples extensas son inevitables.²

Las anomalías observadas en los pacientes de síndrome Freeman-Sheldon son más severas que en la artrogriposis distal Tipo 1, nosotros etiquetamos esta artrogriposis distal como tipo 2B (AD2B). Los individuos afectados tienen astrágalo vertical, camptodactilia severa y una facies caracterizada por una forma triangular, pliegue nasolabial prominente, boca pequeña y una barbilla prominente. Un gen para AD2B ha sido mapeado en el cromosoma 11p15.5, responsable para la variabilidad clínica observada en el síndrome de Freeman-Sheldon.^{5,9,10} El consejo genético de individuos afectados es indispensable.²

Existe una combinación de microstomía, ojos profundos, párpados pequeños, artrogriposis con desviación cubital de la mano, pie equino varo y contractura muscular generalizada, así como al respirar y al deglutir debido a los orificios pequeños de boca y nariz.⁴

Debe realizarse una evaluación por anestesiología antes de cualquier tipo de tratamiento quirúrgico por las deformidades craneofaciales y faringolaríngeas que entorpe-

Tabla 1.

#	S	G	P	Enf. madre emb.	Patología MP	Patología MT	Otras anomalías	Cx ortopédica	Resultado
1	M	2	P		Cadera luxada der.	Camptodactilia	Hernia inguinal	LPM bilateral	Insatisfact
					Discrepancia long. MPD	Aducto de pulgar	Criptorquidia	Astragalectomía bilat.	Satisfact
2	M	1	C	Oligohidramnios	PEVAC bilateral	Camptodactilia	Criptorquidia	Apertura 1° EID bilat.	Mejoría
					Def. intercalar pierna der.			Desartic. rodilla der.	Bueno
3	M	1	P	Freeman-Sheldon	Contrac. flexión rodilla der.	Aducto de pulgar		Apertura 1°EID der.	Mejoría
					PEVAC bilateral				
4	F	1	P		PEVAC bilateral	Camptodactilia	Criptorquidia	LPM bilateral.	Insatisfact
						Aducto de pulgar		Astragalectomía der.	Satisfact.
5	M	2	P	Hepatitis	PEVAC bilateral	Camptodactilia		Fisioterapia	Regular
				Tío paterno con SFS	Polidactilia pie izq	Aducto de pulgar	Resección de dedo supernumerario.	Bueno	
								Apertura 1° EID bilat.	Mejoría
								LPM bilateral	Insatisfact.
								Astragalectomía der.	Satisfact.
								Astragalectomía izq.	Insatisfact.

S. Sexo; G. Gesta; P. Parto/Cesárea; MP. Miembro pélvico; MT. Miembro torácico; LPM. Liberación posteromedial; EID. Espacio interdigital



Figura 3. Placas de Rx de mano izquierda; A) Oblicua prequirúrgica, B) Postquirúrgica.



Figura 4. Evolución de la cirugía de apertura del 1° espacio interdigital; A) Prequirúrgica; B) Postquirúrgico donde se observa la cicatriz; C) Función de prensión de la mano posterior a la cirugía.



Figura 5. Evolución favorable de la corrección de la deformidad del pie derecho; A) Prequirúrgico; B) Postquirúrgico posterior a una liberación posteromedial amplia y astraglectomía del pie derecho.

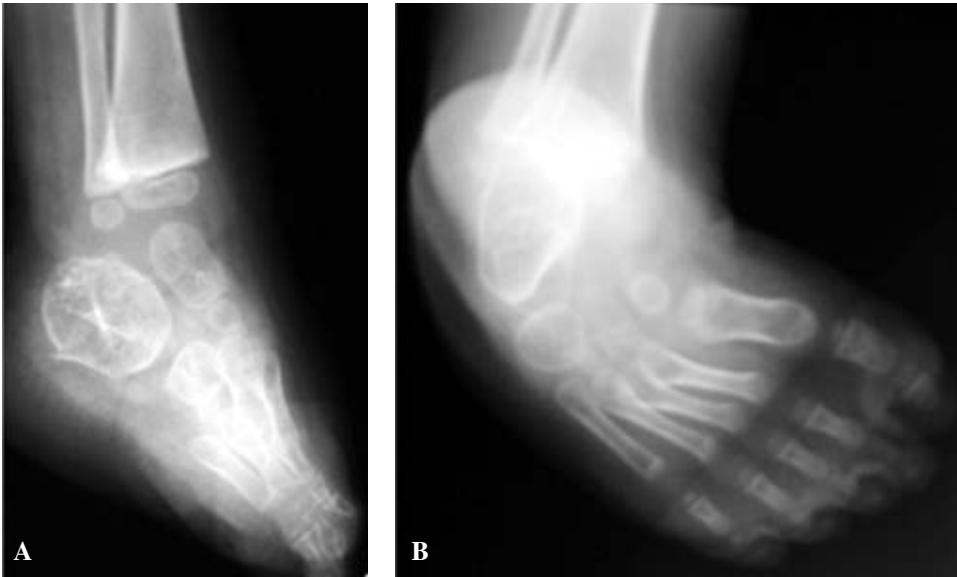


Figura 6. Placas de Rx de pie derecho prequirúrgico; A) Lateral; B) Dorso plantar.

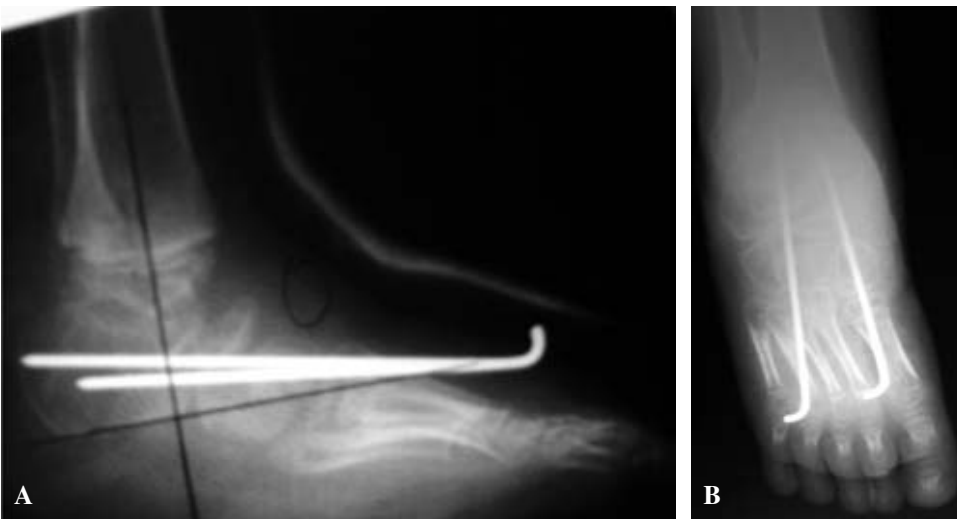


Figura 7. Placas de Rx de pie derecho postquirúrgico inmediato posterior a una liberación posteromedial amplia y astragalectomía del pie derecho; A) Lateral; B) Dorso plantar.



Figura 8. Placas de RX de pie derecho postquirúrgico tardío con 2 años de evolución; A) Lateral, con equino residual; B) Dorso plantar.

ce la intubación endotraqueal. Se debe anticipar a estos problemas con fibrolaringoscopia o mascarillas laríngeas.¹¹ Hay asociación entre SFS e hipertermia maligna durante un evento anestésico¹² y se debe monitorear la frecuencia respiratoria porque existe alteración en la respiración durante la fase REM del sueño.¹³

Conclusiones

Nosotros observamos que todos los pacientes tienen como factor común la facies de silbador, acompañado con deformidad de las manos en forma de aspas de molino con aducto de pulgares. Se puede acompañar de patología de extremidades pélvicas. La capacidad intelectual fue normal en los pacientes estudiados.

Bibliografía

1. Kohyama J, Shiiki T: Sleep disordered breathing during REM sleep in Freeman-Sheldon syndrome. *Act Neurol Scand* 2000; 102(6): 395-7.
2. Alonso JL, Ali K: Síndrome de Freeman-Sheldon: Manifestaciones clínicas y manejo anestésico y quirúrgico. *Ann Esp Pediatr* 2002; 56(2): 175-9.
3. Oyston J: Online mendelian inheritance in man. *Anesthesiology* 1998; 89(3): 811-2.
4. Ohyama K, Susami T, Kato Y, Amano H, Kuroda T: Freeman-Sheldon Syndrome: Case management from age 6 to 16 years. *Cleft Pal Craniofac J* 1997; 34(2): 151-3.
5. Wenner SM, Shalvoy RM, Mass S: Two-stage correction of thumb adduction contracture in Freeman-Sheldon syndrome (craniocarpotarsal dysplasia). *J Hand Surg Am* 1989; 14(6): 937-40.
6. Niké H, Staheli LT, Mosca VS: Management of clubfoot deformity in amyoplasia. *J Pediatr Orthop Am* 1997; 17(6): 803-7.
7. Nualart L, Ochoa R, Hedrosa J: Apertura del espacio en el pulgar aducto congénito con técnica del colgajo dorsal. *Rev Mex Ortop Traum* 1994; 8(3): 138-9.
8. Littler JW: The prevention and the correction of adduction contracture of the thumb. *Clin Orthop* 1959; 13: 182-5.
9. Hall J: Arthrogryposis multiplex congenital: etiology, genetics, classification, diagnostic proach and general aspects. *J Pediatr Orthop Br* 1997; 6(3): 159-65.
10. Rinsky LA, Bleck EE: Freeman-Sheldon («whistling face») syndrome. *J Bone Joint Surg Am* 1976; 58(1): 148-50.
11. Rabb M, Minkowitz H, Hagberg CA: Blind intubation through the laryngeal mask airway for management of the difficult airway in infants. *Anesthesiology* 1996; 84(6): 1510-1.
12. Dorit L, Miriam Y, Shlomo W, Tally LS: Progressive neurological deterioration in a child with distal arthrogryposis and whistling face. *J Medical Genet* 2000; 37(3): 231-3.
13. Darin N, Kimber E, Kroksmark AK, Tulinius M: Multiple congenital contractures: Birth prevalence, etiology and outcome. *J Pediatr* 2002; 140(1): 61-7.