



Asociación Mexicana de
Cirugía Bucal y Maxilofacial,
Colegio Mexicano de Cirugía
Bucal y Maxilofacial, A.C.

Vol. 5, Núm. 3 • Septiembre-Diciembre 2009 • pp. 103-106

Síndrome craneocarpotarsal con facies silbante. Reporte de un caso clínico y revisión de la literatura

Alberto Campos Molina,* Verónica Sánchez Pozos,** Benito Díaz Ávila,**
Yolanda Albarrán Sotelo***

RESUMEN

Ciertas características faciales que consisten en una desproporción entre el tamaño del cráneo y de la cara, con macrocefalia, microstomía, microretrognatia, filtrum alargado con orificios nasales estrechos e hipertelorismo, fueron descritos en el año 1938 por Freeman y Sheldon, con el nombre de distrofia craneocarpotarsal. Dichas características fueron observadas también por Burian, acuñando posteriormente el nombre de síndrome de cara de silbido, padecimiento con un patrón autosómico dominante. Se presenta el caso de un paciente masculino de 20 días de edad, quien es derivado al Hospital del Niño Morelense, cuyos hallazgos faciales y de las extremidades, tanto superiores como inferiores, fueron característicos para establecer el diagnóstico.

Palabras clave: Distrofia carpotarsal y craneal, síndrome de la facies silbante, dedos en aspa de molino.

SUMMARY

Certain facial features consisting of a disproportion between the size of the skull and face with macrocephaly, microstomia, microretrognatia, lengthened filtrum with narrow nostrils and hypertelorism were described in 1938 by Freeman and Sheldon, with the name of dystrophy craniocarpotarsal. These characteristics were also observed later by Burian coining later the name of whistling face syndrome, a disorder with autosomal dominant pattern. A case of a male patient 20 days old, who was referred to Children's Hospital Morelos, whose findings of facial and limb both above and below, were characteristic for establishing the diagnosis.

Key words: Cranial and carpotarsal dystrophy, wheezing facies syndrome, fingers cross mill.

www.medigraphic.com

* Jefe de Servicio de Cirugía Maxilofacial. Hospital Del Niño Morelense, Cuernavaca, Morelos.

** Cirujano Maxilofacial, práctica privada.

*** Médico adscrito de la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales. Hospital Del Niño Morelense, Cuernavaca, Morelos.

Correspondencia:

Dra. Verónica Sánchez Pozos

Av. Toluca Manzana Núm. 2, Lote 79, Col. Granjas Independencia, 55290,
Ecatepec, Estado de México. Teléfono: 57 12 84 78, Cel. 044 5518 15 09 27

E-mail: verosanpozos@hotmail.com veronasp@yahoo.com.mx

INTRODUCCIÓN

Freeman y Sheldon describieron en 1938 dos casos con «distrofia craneocarpotarsal», con características faciales peculiares, consistentes en una desproporción entre el tamaño del cráneo y de la cara, con macrocefalia, microstomía, microrretrognatía, filtrum alargado, narinas estrechas e hipertelorismo, conjunto que denominaron distrofia craneocarpotarsal.¹ Las características faciales condicionaron el que Burian en 1963 acuñara el término de «síndrome en cara de silbido» (whistling face syndrome).²

En 1972, Aalam y Kuhhirt demostraron un patrón autosómico dominante, aunque posteriormente se observó consanguinidad en una familia con casos de este síndrome, por lo que se sospechó un probable patrón de tipo autosómico recesivo.³ Actualmente, se ha detectado el gen para AD2B en el cromosoma 11p15.5 como responsable en la variabilidad clínica observada en el síndrome de la facies silbante.⁴

CASO CLÍNICO

Se trata de paciente masculino de 20 días de edad, producto de la V gesta, de padres no consanguíneos, ambos sanos y con hermanos sanos, producto del primer matrimonio de la madre. Se realizó vigilancia perinatal sólo los últimos dos meses, efectuándose dos ecografías (las cuales resultaron normales). Embarazo a término de 39 semanas. Parto por cesárea indicada por hernia umbilical materna. Peso al nacimiento: 3 kg, talla: 47 cm, con complicaciones perinatales por dificultad respiratoria y quejido inconstante APGAR 8/9 y polipnea, por lo cual se decidió dar seguimiento en el Hospital del Niño Morelense en Cuernavaca, estado de Morelos, México.

El paciente presenta facies aplanada, de apariencia inmóvil, raíz nasal ensanchada, nariz pequeña, al igual que las narinas, filtrum labial largo, con boca pequeña, labios fruncidos, micrognasia, barbilla con surcos, formando una V. Ojos: hipertelorismo, epicantus, blefarofimosis, ptosis palpebral, enoftalmos, estrabismo, hendiduras palpebrales de forma antimongoloide y arcos superciliares grandes (Figura 1).

Cráneo y cuello: braquicefalia, cuello corto y ancho y *Pterigium colli* (Figuras 2 y 3).

Tórax: costillas anchas (Figura 4), soplo cardíaco sistólico, comunicación interatrial, persistencia de conducto arterioso, hipertensión arterial pulmonar leve (Figura 5).

Abdomen: hernia inguinal y criptorquidia.

Bolsas escrotales hipoplásicas.

Aparato locomotor: destacan las anomalías de las manos: contracturas de los dedos con desviación cubital (dedos en aspa de molino) y de los pies, equinovaros (Figura 6).

El paciente requirió gastrostomía para mejorar sus condiciones alimenticias, ya que además de las características faciales, no presenta reflejo de deglución. Se le realizó orquiectomía izquierda y orquidopexia derecha, así como hernioplastia bilateral, en un solo tiempo quirúrgico, sin complicaciones.

DISCUSIÓN

El síndrome de Freeman-Sheldon se ha definido como una rara miopatía congénita y distrofia que cursa con deformidades fundamentalmente en cara, manos y pies. Ante los rasgos faciales y de extremidades, el diagnóstico del síndrome de Freeman-Sheldon no suele ofrecer problemas. Cuando hay antecedentes familiares de la condición, es posible detectar por ecografía prenatal las principales alteraciones, por lo que el control prenatal es de gran importancia. En el diagnóstico diferencial se consideran los síndromes con microstomía y los que cursan con artrogriposis.^{4,6,7}

Es un padecimiento que muestra un patrón autosómico dominante, aunque se ha sospechado también del patrón autosómico recesivo. Existe del 25-50% de riesgo de repetición en hermanos.^{3,4,7}

Los pacientes con este síndrome requieren de un tratamiento multidisciplinario debido a sus múltiples malformaciones, y las perspectivas terapéuticas son variadas.

El cirujano maxilofacial debe ser partícipe de este grupo multidisciplinario, realizando la cirugía para mejorar la función y la estética facial, corrigiendo la microstomía y mejorando las comisuras y los pliegues en la barbilla. La corrección se deberá efectuar en un tiempo específico, realizándose la intervención después de los 12 meses de edad, ya que en este caso los tejidos perilabiales han aumentado de tamaño, lo que facilitará la cirugía.⁷ Para su realización, es de gran importancia hacer una cuidadosa evaluación preanestésica, ya que las deformidades craneofaciales dificultan e incluso impiden la intubación orotraqueal, entorpeciendo su tratamiento.

Por ser una rara condición, son sólo aproximadamente 50 los casos reportados en el mundo, y pocos los casos de este síndrome en México, encontrándose únicamente cinco reportados en la literatura de nuestro país.



Figura 1. Fotografía frontal del paciente en la cual se observan características faciales patognomónicas.



Figuras 2 y 3. Fotografías frontal y lateral del paciente.



Figura 4. Morfología del tórax.

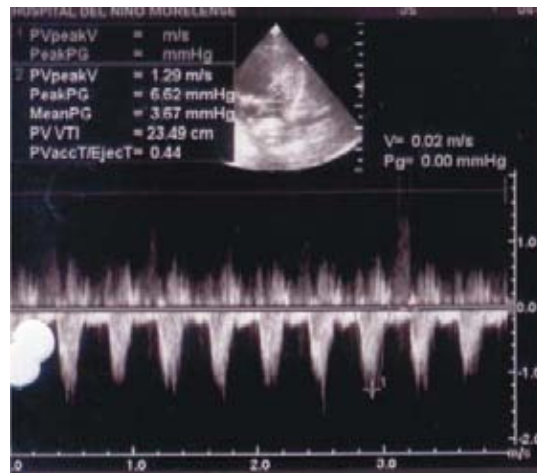


Figura 5. Ecocardiograma.



Figura 6. Extremidades; se observan dedos con aducto de pulgares; talipes equinovarus.

BIBLIOGRAFÍA

1. Freeman E, Sheldon JH. Cranio-carpotarsal dystrophy: Undescribed congenital malformation. *Arch Dis Child* 1938; 13: 277-83.
2. Burian F. The whistling face characteristic in a compound cranio-facio-corporal syndrome. *Brit J Plast Surg* 1963; 16: 140-3.
3. Kousseff BG, McConnachie P, Hadro T. Autosomal recessive type of whistling face syndrome in twins. *Pediatrics* 1982; 69: 328-31.
4. Vergara FHJ, Román CL. Síndrome de Freeman-Sheldon, informe de cinco casos. *Acta Ortop Mex* 2007; 21 (6): 338-343.
5. Yamamoto S, Osuga T, Okada M, Hashimoto T, Shigematsu H, Suzuki S et al. Anesthetic management of a patient with Freeman-Sheldon syndrome. *Masui* 1994; 43: 1748-53.
6. Cruz M, Bosch J, Atlas de síndromes pediátricos. España: Espax 1998: 170-171.
7. Ferreira LM, Mirami E, Andrews JD. Freeman-Sheldon syndrome: surgical correction of microstomia. *Br J Plast Surg* 1998; 47 (3): 201-2.