

## Revista Médica del IMSS

Volumen **43**  
Volume

Número **4**  
Number




Julio-Agosto **2005**  
July-August

*Artículo:*




Síndrome de Freeman-Sheldon.  
Informe de un caso

Derechos reservados, Copyright © 2005:  
Instituto Mexicano del Seguro Social

**Otras secciones de  
este sitio:**

-  **Índice de este número**
-  **Más revistas**
-  **Búsqueda**

***Others sections in  
this web site:***

-  ***Contents of this number***
-  ***More journals***
-  ***Search***

Jorge Aviña Fierro,<sup>1</sup>  
Manuel  
Ornelas Sánchez,<sup>2</sup>  
Sergio  
Montes González,<sup>3</sup>  
Antonio  
Partida Rocha<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Pediatra investigador  
<sup>2</sup>Ortopedista  
y traumatólogo  
<sup>3</sup>Cirujano general  
<sup>4</sup>Anestesiólogo

Hospital General  
de Zona 14,  
Instituto Mexicano  
del Seguro Social,  
Guadalajara, Jalisco

Comunicación con:  
Jorge Aviña Fierro.  
Tel.: (01 33) 3674 3701.  
Dirección electrónica  
avinafie@terra.com.mx

## Síndrome de Freeman-Sheldon. Informe de un caso

### RESUMEN

Se presenta el primer caso clínico del síndrome de Freeman-Sheldon informado en México. Se trata de una lactante con artrogriposis congénita múltiple y facies característica de "niño silbador". La paciente presentó cuadro clínico excepcional con todas las manifestaciones clásicas del síndrome. Se realiza un análisis sobre los elevados riesgos quirúrgicos y anestésicos derivados de las múltiples anomalías presentes en dicha entidad, y se describen las actuales técnicas anestésicas empleadas en Japón y Estados Unidos.

### SUMMARY

A clinical case of an infant with Freeman-Sheldon syndrome, corresponding to a congenital arthrogryposis multiple with a peculiar aspect of "whistling boy" and multiple orthopedic malformations. The patient presents exceptional severity of the classic clinical manifestations of this pathology. It is the first case reported in Mexico of this rare disease. Analysis of the high risks in surgery and anesthesia of these patients and the review of the new anesthetic techniques used in Japan and North America are described.

## Introducción

La artrogriposis múltiple congénita es una rara enfermedad caracterizada por movilidad reducida de las articulaciones del cuerpo debido a anquilosis fibrosa; los movimientos articulares en brazos y piernas están limitados o imposibilitados por las contracturas; suele haber rotación interna de hombros, extensión limitada de codos, contracturas en flexión de muñecas y dedos, dislocación o luxación de caderas, así como rotación interna de talones y pies.

En 1938, Freeman y Sheldon informaron dos casos clínicos de niños con artrogriposis congénita con alteraciones esqueléticas y neurológicas, que, además, presentaban desproporción craneofacial: cráneo mayor y maxilar inferior reducido, boca pequeña, narinas antevertidas e hipertelorismo; conjunto que denominaron distrofia craneocarpotarsal.<sup>1</sup>

El síndrome de Freeman-Sheldon es una variante de artrogriposis miopática distal tipo 2 transmitida por herencia autosómica dominante.<sup>2,3</sup> Es una enfermedad muy rara, con aproxi-

madamente 50 casos informados en el mundo; en Latinoamérica sólo tres y todos de moderada severidad: dos hermanos brasileños con herencia autosómica dominante y un niño en Cuba.<sup>4,5</sup> El caso que aquí se presenta es el primero informado en México: una lactante con cuadro clínico severo y todas las manifestaciones clásicas del síndrome.

## Caso clínico

Niña de cinco meses de edad, producto de primera gestación a término; ambos padres jóvenes sanos, madre 22 años, padre de 24 años de edad, no consanguíneos y sin malformaciones ni antecedentes familiares al respecto. Nacimiento por cesárea debido a presentación pélvica, calificación Apgar de 8.9 y 3250 g de peso al nacimiento; presentó hallazgos clínicos de artrogriposis congénita. Estuvo hospitalizada el primer mes de vida por incapacidad para la alimentación, reflujo gastroesofágico severo, laringomalacia y neumonía infecciosa. Posteriormente cursó con repetidos

### Palabras clave

- ✓ síndrome de Freeman-Sheldon
- ✓ artrogriposis

### Key words

- ✓ Freeman-Sheldon
- ✓ arthrogryposis

cuadros respiratorios, por lo que fue hospitalizada tres veces más por neumonía bacteriana; a los cuatro meses sufrió septicemia estafilocócica que se complicó con neumotórax izquierdo.



Figura 1. Dismorfia craneofacial y facies de "niño silbante"



Figura 2. Campodactilia con flexión cubital de los dedos

En el último ingreso al hospital se encontró que la paciente tenía facies peculiar con dismorfia craneofacial: frente amplia, inserción baja de pabellones auriculares, hipertelorismo ocular, inclinación anormal de hendiduras palpebrales, blefarofimosis, puente nasal deprimido, nariz

pequeña con narinas antevertidas, filtrum nasal profundo, mejillas prominentes, boca muy reducida (microstomía) con lengua pequeña y paladar ojival, micrognatia y retrognatia, cuello corto y alado<sup>67</sup> (figura 1). El cuerpo mantenía una postura fija por hipertonía generalizada con limitación del movimiento de miembros, extremidades superiores cortas con disminución de pronación y supinación de los antebrazos; contractura con flexión y desviación radial de las manos, dedos en flexión con desviación cubital, deformidades de los pulgares en la articulación metacarpofalángica y desviación cubital de los otros dedos (figura 2). Las extremidades inferiores con displasia bilateral de caderas, contractura en flexión de las rodillas, ambos pies con aspecto embrionario en equino varo bilateral<sup>89</sup> (figura 3). Abdomen distendido con discreta hernia umbilical, genitales externos femeninos pero con clítoris prominente y labios mayores escrotalizados. La pequeña no presentaba datos de déficit neurológico y mostraba respuesta conservada a los estímulos externos y manifestaciones de relación afectiva con los padres.



Figura 3. Pie equino varo de aspecto embrionario

## Discusión

El diagnóstico de la paciente correspondió a síndrome de Freeman-Sheldon en el que no existe antecedente de padres consanguíneos. El diagnóstico inicial fue artrogriposis congénita y genopatía, pero la facies peculiar de "niño silbando" y la posición característica de las manos

en campodactilia<sup>10,11</sup> hicieron sospechar el síndrome. Con la valoración integral se concluyó que se trataba de artrogriposis distal acompañada de microstomía.

En el examen ortopédico se encontraron datos de artrogriposis distal tipo 2 en paciente con severo deterioro de la funcionalidad articular, con luxación radial en ambos antebrazos (figura 4) y luxación bilateral de caderas (figura 5), sin anomalías costales o vertebrales pero con pronóstico desfavorable para rehabilitación y gran riesgo para realizar procedimientos quirúrgicos ortopédicos paliativos. Con la evaluación quirúrgica se estableció que la paciente requería estabilización de las condiciones existentes en ese momento, así como gastrostomía para mejorar la alimentación y evitar la sonda nasogástrica permanente, que le producía frecuentes complicaciones respiratorias.<sup>12</sup> Se requirió valoración integral multidisciplinaria para la atención de la paciente, quien en sus pocos meses de vida mostraba avanzadas anomalías funcionales, incluyendo las respiratorias que dificultaban la realización de cirugías.



Figura 4. Contractura en flexión de antebrazos, luxación de ambos radios

Los pacientes con síndrome de Freeman-Sheldon representan un gran reto pues requieren un elevado número de cirugías faciales para combatir la microstomía y mejorar el funcionamiento y apariencia de la boca, nariz y párpados. De igual forma necesitan cirugía antirreflujo o gastrostomía que permita la adecuada alimentación, así como corrección de diversos problemas herniarios en pared abdominal, procedimientos

quirúrgicos ortopédicos correctores de artrogriposis, etcétera.<sup>13</sup> Tienen alto riesgo anestésico que resulta representativo de los enfermos con alteraciones anatómicas severas de vías respiratorias altas que impiden la adecuada intubación endotraqueal, dado el pequeño tamaño de la boca y la mandíbula en posición posterior; la laringoscopia prácticamente es imposible. Los bloqueos caudales suelen estar dificultados por las deformaciones de la columna vertebral, más aún en los casos de espina bífida. Además, los pacientes pueden desarrollar hipertermia maligna desencadenada por los relajantes musculares.<sup>14,15</sup>



Figura 5. Displasia bilateral de cadera, contractura flexionada de rodillas

Realizamos una investigación sobre los avances actuales respecto a los métodos anestésicos alternativos para intervenciones de la pared abdominal, sobre todo hernioplastias. Encontramos que en la actualidad se utiliza inducción con sevoflurane mediante mascarilla facial y luego anestesia epidural caudal con bupivacaína a 0.25 % e infiltración anestésica local con el mismo fármaco, manteniendo al paciente con ventilación espontánea. También puede emplearse una dosis de propofol (2 mg/kg de peso corporal) y fentanil (3 µg/kg), seguida de ventilación continua con una mezcla de óxido nitroso y oxígeno a 50 %, usando mascarilla que tiene una conexión laríngea. La analgesia local se logra con bloqueo del nervio ilioinguinal con 10 mL de bupivacaína a 0.25 % y epinefrina a 1:200,000.<sup>16,17</sup>

Jorge Aviña Fierro et al.  
Síndrome  
de Freeman-Sheldon

## Referencias

1. Freeman E, Sheldon JH. Cranio-carpotarsal dystrophy: undescribed congenital malformation. *Arch Dis Child* 1938;13:277-283.
2. Krakowiak PA, O'Quinn JR, Bohnsack JF, Watkins WS, Carey JC, Jorde LB, Bamshad M. A variant of Freeman-Sheldon syndrome maps to 11p15.5-pter. *Am J Hum Genet* 1997;60:426-432.
3. Wang TR. Further evidence for genetic heterogeneity of whistling face of Freeman-Sheldon syndrome in a Chinese family. *Am J Med Genet* 1998;38:456-459.
4. Carakushansky G, Paiva IS, Kahn E, Ribeiro MG. Recessive type of Freeman-Sheldon syndrome. Report of two affected siblings. *J Pediatr Rio J* 2001; 77:425-430.
5. Estrada SM, Cabrera AL, Virreyes EI, Ferrándiz GS, Ortiz CE. Síndrome de Freeman-Sheldon. Revisión bibliográfica. *Rev Cubana Pediatr* 2001;73:230-235.
6. Bonioli E, Bellini C, Rufa G. Freeman-Sheldon syndrome. Description of 2 cases of probable recessive autosomal inheritance. *Minerva Pediatr* 1999;38:143-149.
7. Parisi G, Molino O. Freeman-Sheldon syndrome. Case contribution and review of the literature. *Minerva Pediatr* 1999;43:653-659.
8. Alves AF. Recessive form of Freeman-Sheldon syndrome or "whistling face". *J Med Genet* 1999;14:39-41.
9. Torres FP, Oliveira V, Palha JC, Almada A, Reis Lima M, Veloso P. Freeman-Sheldon syndrome. A case report. *Acta Pediatr Port* 1995;26:209-211.
10. Suanes CA, Espino AR, Gil RR, De la Torre CM, Martínez AJ, Nicolau CJ, Romanos LA. Freeman-Sheldon syndrome. A case report. *An Esp Pediatr* 1991;34:247-249.
11. Namiki M, Kawamata T, Yamakage M, Matsuno A, Namiki A. Anesthetic management of a patient with Freeman-Sheldon syndrome. *Masui* 2000;49:901-902.
12. Calderón JA, Taoube KA. Síndrome de Freeman-Sheldon: manifestaciones clínicas y manejo anestésico y quirúrgico. *An Pediatr* 2002;56:175-179.
13. Cruickshanks GF, Brown S, Chitayat D. Anesthesia for Freeman-Sheldon syndrome using a laryngeal mask airway. *Can J Anaesth* 1999;46:783-787.
14. Munro HM, Butler PJ, Washington EJ. Freeman-Sheldon (whistling face) syndrome. Anaesthetic and airway management. *Paediatr Anaesth* 1997;7:345-348.
15. Vas L, Naregal P. Anaesthetic management of a patient with Freeman-Sheldon syndrome. *Paediatr Anaesth* 1998;8:175-177.
16. Nimiki M, Kawamata T, Yamakage M, Matsumo A, Namiki A. Anesthetic management of a patient with Freeman-Sheldon syndrome. *Masui* 2000;49:901-902.
17. Okawa M, Kinouchi K, Kitamura S, Taniguchi A, Sasaoka N, Fukumitsu K. Anesthetic management of an infant with Freeman-Sheldon syndrome. *Masui* 2002;51:659-662. 