

Asociación de malformación esternal y displasia vascular en un lactante

Association of sternal malformation and vascular dysplasia in an infant

MsC. Tamara Rubio González,^I MsC. Hilda Álvarez Valiente,^I MsC. Dulce Hechavarría Estenoz^{II} y MsC. Yolanda Cuadras Brown^{II}

^I Policlínico Docente "Camilo Torres Restrepo", Santiago de Cuba, Cuba.

^{II} Hospital Infantil Sur, Santiago de Cuba, Cuba.

RESUMEN

Se describe el caso clínico de un lactante primogénito de 3 meses de edad, que había sido evaluado por un especialista de Genética Clínica en el Hospital Infantil Norte "Dr. Juan de la Cruz Martínez Maceira" de Santiago de Cuba, por presentar hendidura del tercio inferior del esternón. Posteriormente aparecieron hemangiomas en el labio inferior, el lóbulo de la oreja derecha y la parte lateral derecha del cuello, así como un rafe abdominal medio desde la hendidura esternal hasta el ombligo. Se practicaron los exámenes complementarios requeridos y se interconsultó con varias especialidades, con lo cual se concluyó que el paciente presentaba una asociación de malformación esternal y displasia vascular. Se trata del primer caso notificado en Cuba.

Palabras clave: malformación esternal, displasia vascular, hemangiomas, rafe abdominal, lactante, hospitales pediátricos.

ABSTRACT

The clinical case of a 3 months first-born infant is described who had been evaluated by a specialist of Clinical Genetics in "Dr. Juan de la Cruz Martínez Maceira" Northern Pediatric Hospital in Santiago de Cuba, for presenting a fissure in the inferior third of the sternum. Later on hemangiomas emerged in the inferior lip, the lobe of the right ear and the lateral right part of the neck, as well as a mid abdominal raphe from the sternal fissure to the navel. The required complementary tests were carried out and she was scheduled for several specialties, with which it was concluded that the patient presented an association of sternal malformation and vascular dysplasia. It is the first case notified in Cuba.

Key words: sternal malformation, vascular dysplasia, hemangiomas, abdominal raphe, infant, pediatric hospitals.

INTRODUCCIÓN

La asociación de malformación esternal y displasia vascular es una rara entidad que incluye: hendidura del esternón cubierta por piel atrófica, rafe abdominal medio, que puede extenderse desde el defecto esternal hasta el ombligo, y hemangioma craneofacial cutáneo.¹

En una serie de 13 casos resumida por Hersh,² se hace referencia a la variabilidad del defecto esternal, desde una hendidura completa hasta una parcial. En uno de los pacientes el hemangioma afectaba el tracto respiratorio superior, y en otro existían múltiples hematomas en la mucosa del intestino delgado, el mesenterio y el páncreas. Otras alteraciones registradas incluyen ausencia de pericardio anterior, presencia de labio leporino unilateral, micrognatia y glosoptosis.

Algunos autores consideran que existe un solapamiento entre este trastorno y el síndrome de PHACES;¹ término que se ha utilizado para designar a la asociación de anomalías de la fosa posterior del cerebro, hemangiomas, anomalías arteriales en vasos craneales, coartación de la aorta o defectos cardíacos y anomalías oculares. También pueden existir hendidura esternal y rafe supraumbilical. Sin embargo, otros investigadores refieren que la asociación de malformación esternal y displasia vascular puede ser encontrada como parte del fenotipo de PHACES.^{3,4}

Todos los casos descritos han sido esporádicos, en familias normales, excepto un varón con ausencia de esternón y hemangioma facial, quien tenía una hermana con asternia aislada. La causa de este trastorno se desconoce.

La morbilidad en estos pacientes es importante por la posibilidad de daño respiratorio⁵ cuando la expansión del hemangioma pueda ocluir las vías respiratorias. El sangrado digestivo y las infecciones pueden sobreañadir problemas, conforme a la rápida extensión de la lesión vascular que lleva a una hipoxia tisular con necrosis.

Para presentar este caso clínico e informar las características clínicas del paciente y los resultados de los exámenes complementarios, se solicitó previamente el consentimiento de los padres.

CASO CLÍNICO

Se describe el caso clínico de un varón primogénito de 3 meses de edad, mestizo y de procedencia rural, que fuera evaluado por el especialista de Genética Clínica en el Servicio de Neonatología del Hospital Infantil Norte "Dr. Juan de la Cruz Martínez Maceira" de Santiago de Cuba, a los 7 días de nacido debido a una hendidura esternal parcial.

Como historia obstétrica, la madre refirió 3 embarazos, 1 parto y 2 abortos provocados. Asimismo, afirmó no tener antecedentes familiares de interés, por lo que fue evaluada como de bajo riesgo genético. Tampoco había ingerido medicamentos con efecto teratogénico, ni bebidas alcohólicas u otras drogas; no padecía hipertermia ni había estado expuesta a radiaciones. No se recogieron antecedentes de consanguinidad.

Las pruebas especiales realizadas durante el embarazo (alfa-feto-proteína y ecografías) habían resultado normales.

Como antecedentes perinatales, se determinó que el lactante había nacido por parto eutócico a las 40,5 semanas, con un peso de 3 400 g y un puntuación de Apgar de 9/9.

Se solicitó la remisión a la consulta de Genética Clínica para completar el estudio. El paciente fue reevaluado a los 15 días, y se constató la presencia de un hemangioma en el labio inferior y de rafe abdominal medio, que se extendía desde el defecto esternal

hasta el ombligo. Se le indicó la primera serie de complementarios, y se citó a reconsulta.

A los 28 días de edad fue ingresado nuevamente por síndrome emético, y se detectó una estenosis hipertrófica del píloro, por lo que se le practicó piloromiotomía.

Posteriormente, a los 3 meses se le valoró nuevamente en la consulta de Genética, donde se observó la extensión de la malformación vascular al lóbulo de la oreja derecha y la parte lateral derecha del cuello.

Examen físico

- Mensuraciones: peso de 7 kg, talla de 66 cm y circunferencia cefálica de 43 cm.
- Cráneo-facial: cráneo normal y presencia de hemangiomas cavernosos (figura 1), de color rojo violáceo, en el labio inferior y el lóbulo de la oreja derecha.
- Cuello: hemangioma cavernoso, rojo violáceo, en la parte lateral derecha.
- Tórax: hendidura del tercio inferior del esternón (figura 2), recubierto por piel atrófica, a través de la cual se detectaban los latidos cardíacos.
- Abdomen: rafe abdominal medio que se extiende desde el defecto esternal hasta el ombligo (figura 3). Hipotrofia de músculos anteriores del abdomen.
- Genitales: normales.
- Extremidades: normales.
- Examen neurológico: normal.



Fig. 1. A) Hemangioma en labio inferior; B) Hemangiomas en el lóbulo de la oreja y la zona lateral del cuello



Fig. 2. Defecto esternal



Fig. 3. Rafe abdominal medio

Exámenes complementarios

- Cariotipo: 46, XY (cromosómicamente normal).
- Ecografías transfontanelar y abdominal: normales.
- Ecocardiografía: normal.
- Tomografía axial computarizada de tórax simple: excavación en la zona del apéndice xifoides. Ausencia del cartílago en la región anterior con esbozos aislados de estos.

El paciente fue remitido a consultas de Neurología, Cardiología, Oftalmología, Gastroenterología y Oncología. Todos los especialistas practicaron los exámenes correspondientes, que resultaron normales.

COMENTARIOS

La asociación de malformación esternal y displasia vascular resulta una entidad genética con características clínicas peculiares que facilitan el diagnóstico, a pesar de que el número de casos registrados la convierten en una condición rara, y limitan el conocimiento sobre esta. Lo común en todos los casos es la presencia de hemangiomas, sobre todo faciales, y la hendidura esternal. El rafe abdominal medio puede estar presente o no, constituyendo la localización más frecuente en la línea media abdominal, y puede extenderse desde el defecto esternal hasta el ombligo -- como en el actual caso clínico --, o tener otras localizaciones, tales como brazos, manos y espalda.⁵⁻⁷

Cabe señalar que el paciente de este trabajo presentaba hendidura del tercio inferior del esternón, lo cual no fue hallado en la literatura consultada, en la que se recogen casos con defecto del tercio superior o *asternia*. Los hemangiomas en este lactante se localizaban en el macizo maxilofacial (labio inferior y lóbulo de la oreja derecha), pero también en el cuello; localización que no es referida en la bibliografía.

El hecho de haber presentado una estenosis hipertrófica del píloro no fue considerado como parte del síndrome, sino como una condición coexistente, frecuente, por demás, en varones primogénitos.

Por otro lado, como esta asociación suele formar parte del síndrome de PHACES -- trastorno que evoluciona, además, con anomalías de la fosa posterior del cerebro, anomalías arteriales, defectos cardíacos y oculares --, ⁸⁻¹⁰ se hace necesario que a todos los niños que presuntamente presenten la entidad, se les indiquen: exploración neurológica completa, medición de la tensión arterial en las 4 extremidades, ecocardiograma, resonancia magnética del cerebro y evaluación oftalmológica; por tal motivo, este paciente fue remitido a las especialidades correspondientes, de modo que pudieran ser descartadas otras anomalías, aunque solo presentó las descritas anteriormente.

La remisión a la consulta de Oncología Pediátrica se fundamentó en la necesidad de medicación para tratar los hemangiomas, con megadosis de vitamina C (20 gotas 3 veces al día) por su efecto esclerosante sobre estas malformaciones vasculares.

No se hallaron informes previos de pacientes con la entidad en Cuba, y son muy escasos los referidos en las publicaciones sobre el tema; por lo que, sin lugar a dudas, la descripción de este caso clínico puede resultar de interés para todas las especialidades médicas.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Lyons Jones K, Smith DW. Espectro de malformación esternal-displasia vascular. En: Smith's Recognizable patterns of human malformation. 6 ed. Philadelphia: Elsevier-Saunders; 2005. p. 746.
2. Hersh JH, Waterfill D, Rutledge J, Harrod MJ, O'Sheal SF, Verdi G, et al. Sternal malformation-vascular dysplasia association. Am J Med Genet. 1985; 21(1): 177-86.
3. Durusoy C, Mihci E, Tacoy S, Ozaydin E, Alpsoy E. PHACES syndrome presenting as hemangiomas, sternal clefting and congenital ulcerations on the helices. J Dermatol. 2006; 33(3): 219- 22.
4. Vermeer S, van Oostrom CG, Boetes C, Verrips A, Knoers NV. A unique case of PHACES syndrome confirming the assumption that PHACES syndrome and the sternal malformation-vascular dysplasia association are part of the same spectrum of malformations. Clin Dysmorphol. 2005; 14(4): 203- 6.
5. Chakkarapani E, Barnard I, Couriel J. Superior sternal cleft, cutaneous, and airway haemangiomas. Arch Dis Child Fetal Neonatal. 2007; 92(1): 3.
6. Mazereeuw-Hautier J, Syed S, Harper JI. Sternal malformation/vascular dysplasia syndrome with linear hypopigmentation. Br J Dermatol. 2006; 155(1): 192-4.
7. Roganovic J, Adams D. PHACES syndrome- case report and literature review. Coll Antropol. 2009; 33(1): 311-4.
8. Bronzetti G, Giardani A, Patrizi A, Prandstraller D, Donti A, Formigari R, et al. Ipsilateral hemangioma and aortic arch anomalies in posterior fossa malformations, hemangiomas, arterial anomalies, coarctation of the aorta, and cardiac defects and eye abnormalities (PHACE) anomaly: report and review. Pediatrics. 2004; 113(2): 412-5.
9. Kronenberg A, Blei F, Ceisler E, Steele M, Furlan L, Kodsí S. Ocular and systemic manifestations of PHACES (Posterior fossa malformations, Hemangiomas, Arterial anomalies, Cardiac defects and coarctation of the Aorta, Eye abnormalities, and Sternal abnormalities or ventral developmental defects) syndrome. J AAPOS. 2005; 9(2): 169- 73.
10. Heyer GL, Millar WS, Ghatan S, Garzon MC. The neurologic aspects of PHACE: case report and review of the literature. Pediatric Neurol. 2006; 35(6): 419-24.

Recibido: 17 de diciembre de 2013.

Aprobado: 19 de febrero de 2014.

Tamara Rubio González. Policlínico Docente "Camilo Torres Restrepo", calle Heredia nr. 354, entre Calvario y Reloj, Santiago de Cuba, Cuba. Correo electrónico: trubio@medired.scu.sld.cu