

SINDROME DE SECKEL

Reporte de un caso

Dr. Adolfo Yáñez Acevedo*, Dr. Jorge Mijares Morán**,
Dr. Felipe Haces García***, Dr. Nelson Cassis Zacarías****.

* Staff Médico. Hospital Shriners para Niños.

** Cirujano Ortopedista.

*** Cirujano en Jefe. Hospital Shriners para Niños.

**** Cirujano en Jefe Emérito. Hospital Shriners para Niños.

RESUMEN

Se reporta el caso de un paciente masculino de 12 años de edad con Luxación teratológica de cadera bilateral, luxación congénita de rodilla con agenesia de rótula bilateral, así como otras malformaciones congénitas.

El diagnóstico ortopédico y genético fue de Síndrome de Seckel. En la literatura mundial sólo existen 5 casos reportados.

Palabras Clave: Seckel, Síndrome.

ABSTRACT

We report a case of a 12 years old male with Teratological bilateral dislocation of the hip and congenital bilateral dislocation of the knee with patellar agenesis, as well as other congenital anomalies.

The orthopaedic and genetic diagnosis was Seckel Syndrome. There are just 5 cases published in the world literature.

Key words: Seckel, Syndrome.

INTRODUCCION

Dentro de la literatura mundial se han reportado 5 casos de Síndrome de Seckel.

Se trata de un padecimiento autosómico recesivo que se caracteriza por talla baja de inicio prenatal, deficiencia mental de grado variable, microcefalia con sinostosis prematura, cara hipoplásica con nariz prominente, así como luxación congénita teratológica de cadera y rodilla bilateral aunado a agenesia de rótulas.

Además de lo anterior, existen también otras malformaciones congénitas que se pueden presentar de manera inconstante tales como: Once pares de costillas, agenesia de epífisis o falanges a nivel de manos y pies, e hipoplasia proximal de radio y peroné.

En base a la frecuencia tan baja en la presentación de este tipo de pacientes, se reporta el caso de un masculino de 12 años de edad, que ha sido tratado desde los dos años en el hospital Shriners para Niños. Unidad Ciudad de México.

PRESENTACION DEL CASO

Se trata de un paciente masculino de 12 años de edad, que ha sido tratado en nuestra institución desde los 2 años de edad, ya que los padres notaron deformidad en ambas caderas y rodillas, lo que provocaba

incapacidad para mantener la posición erecta y un patrón diferente al resto de los niños al intentar caminar. Así mismo notaban fascies diferentes a la de sus otros hijos.

Como antecedente de importancia, el paciente fue producto de Gesta II, Para II, a término, de 40 semanas de gestación, con amenaza de aborto al quinto mes.

Mal conformado desde el nacimiento, el paciente peso al nacer 1.400 kg, cursó con insuficiencia respiratoria secundaria a síndrome de membrana hialina e inmadurez pulmonar, que lo mantuvo en incubadora por 28 días.

El desarrollo psicomotor desde un principio fue lento, con trastornos del lenguaje así como dificultad para la captación de ideas, (según reportes de nuestro interconsultante de psicología y genética.). Por otra parte existía el antecedente dudoso de cosanguineidad.

El primer examen físico, realizado a los 2.3 años demostró las siguientes características: Microcefalia (38 cm de perímetro cefálico), Talla de 68 cm y Peso de 5.6 Kg, lo que hacía que se ubicara en la tercera percentila por debajo de lo normal para su edad. Cara triangular con micrognatia moderada, sinofris, nariz bulbosa, boca pequeña, clinodactilia de mano derecha, criptorquidea bilateral, pene y bolsas escrotales hipoplásicas.

Ortopédicamente presentaba incapacidad para la deambulación así como para la bipedestación, con un

pobre control de tronco e índice de severidad motor de menos de 6 meses. Hiperlordosis marcada y reflejo de marcha presente. Arcos de movimiento de miembros superiores completos con clinodactilia y un solo pliegue de flexión en la mano derecha. Extremidades inferiores con limitación a la abducción de ambas caderas (25° de abducción combinada), recurvatum con luxación posterior y actitud en hiperextensión de rodillas así como falta del contorno patelar en forma bilateral.

Los estudios radiográficos demostraron: Once pares de costillas, luxación de características teratológicas de cadera bilateral, luxación de rodilla bilateral, agenesia de rótulas (Figura 2) así como hiperlordosis no estructurada de 80° y escoliosis toracolumbar derecha no estructurada de 30° .

En base a los hallazgos referidos, se decidió confirmar el diagnóstico mediante consejo genético y posteriormente cuando el paciente desarrollo potencial de marcha satisfactorio (3.2 años de edad) se realizó tratamiento quirúrgico para la reducción de ambas

rodillas mediante reducción abierta, capsuloplastia y alargamiento de cuádriceps bilateral (Figura 1). Con lo anterior se logró estabilidad de ambas rodillas, lo que permitió al paciente después de un programa de movilización y fortalecimiento, iniciar una marcha estable con arco de movimiento completo para las rodillas. (Figura 3)

Por las características clínicas y radiográficas de las caderas y por tratarse de una afección bilateral y teratológica, se decidió únicamente mediante programa de fisioterapia el estiramiento de los músculos aductores, con lo que se mejoro considerablemente el arco de movimiento.

Al momento de realizar esta publicación, el paciente se encuentra asintomático, la deformidad de la columna no ha requerido tratamiento quirúrgico, ambas caderas se encuentran luxadas con arco de movimiento funcional y las rodillas se encuentran reducidas y estables.

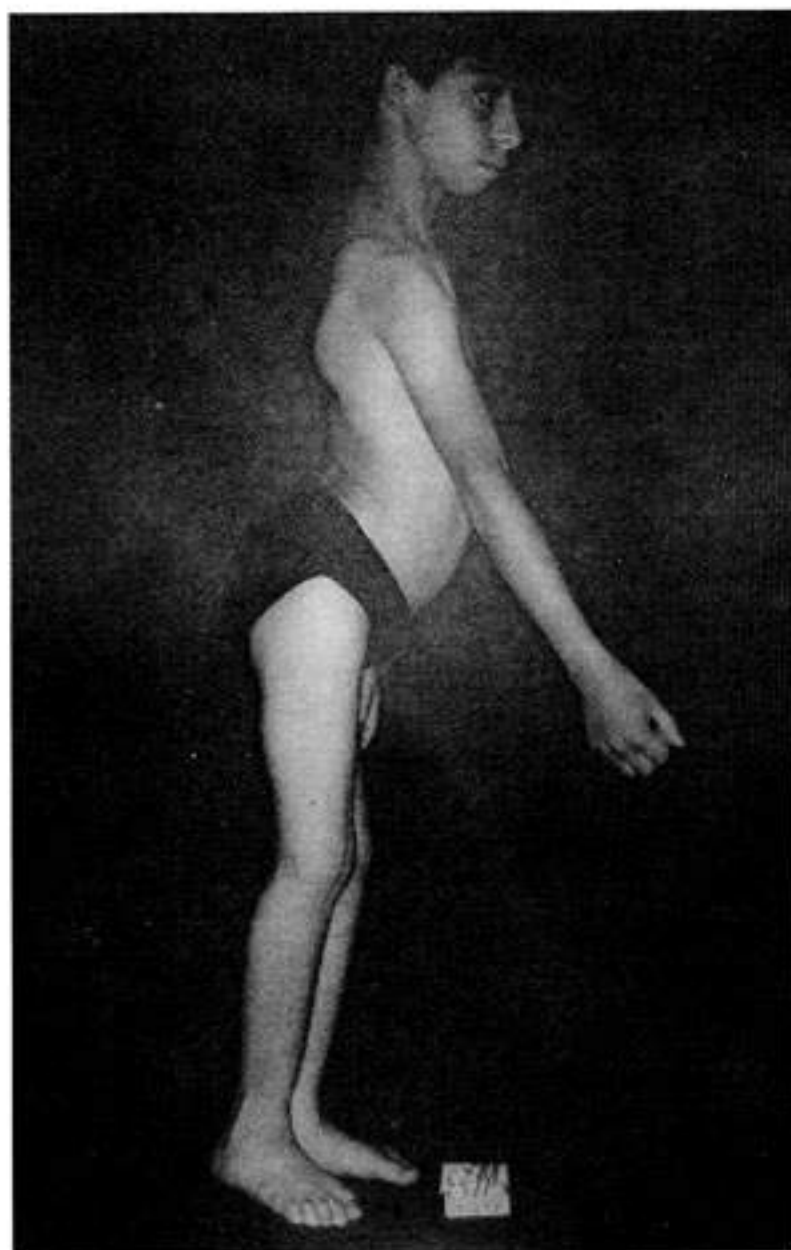
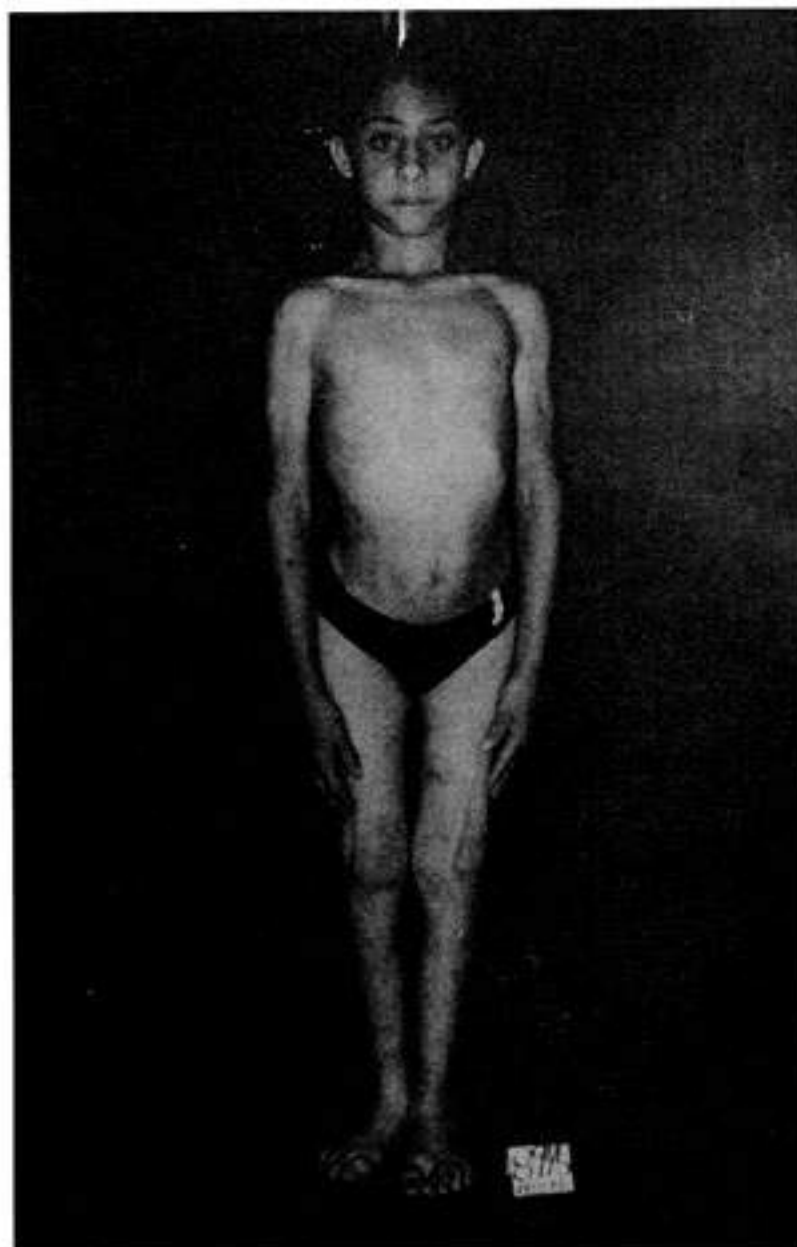


Figura 1 a y b: Imagen clínica que muestra el fenotipo del Síndrome de Seckel.

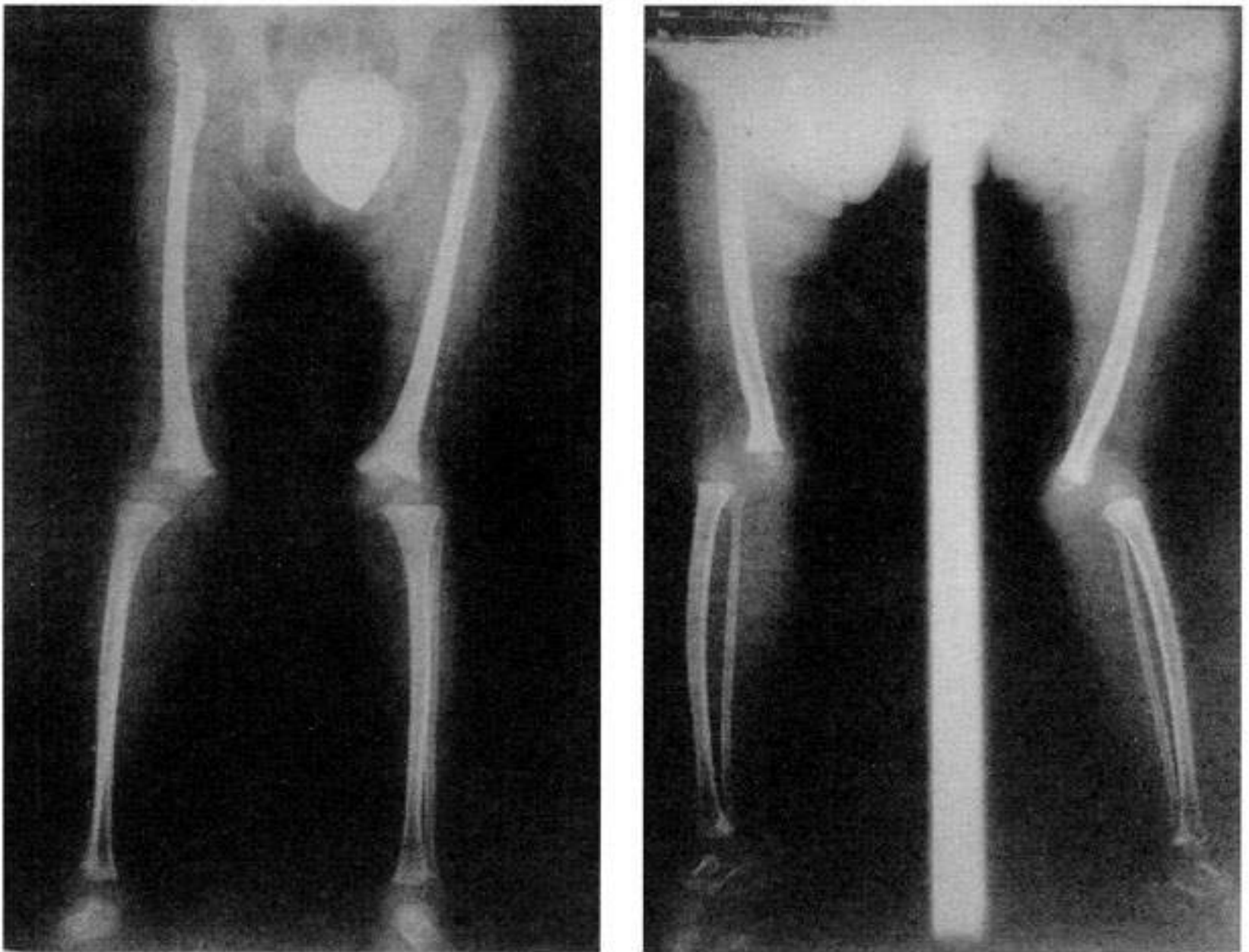


Figura 2 a y b: Radiografía AP y Lateral de miembros inferiores donde se observa luxación bilateral de cadera y rodilla así como agenesia de rótulas.

CRITERIOS PARA REALIZAR EL DIAGNOSTICO

Anormalidades Constantes:

1. Deficiencia notable del crecimiento desde etapa prenatal. (Talla baja desproporcionada.)
2. Deficiencia mental de grado variable.
3. Microcefalia con sinostosis secundaria a prematuridad.
4. Nariz prominente
5. Micrognatia.
6. Pabellones auriculares de implantación baja malformados y con ausencia de lóbulos.
7. Ojos relativamente grandes con fisuras palpebrales dirigidas hacia abajo.
8. Clinodactilia del quinto dedo.
9. Pliegue simiano.
10. Agenesia de algunas epifisis falángicas.

11. Hipoplasia proximal de radio con luxación de cabeza radial.
12. Luxación de rodilla y cadera bilateral.
13. Hipoplasia proximal del peroné.
14. Once pares de costillas.
15. Criptorquidea en el sexo masculino.

Anormalidades Inconstantes:

1. Asimetría facial.
2. Estrabismo.
3. Anodoncia parcial.
4. Hipoplasia de esmalte dental.
5. Alopecia parcial.
6. Escoliosis.
7. Pie equino varo.
8. Genitales externos hipoplásicos.



Figura 3: Radiografía AP de miembros inferiores donde se muestra reducción de ambas rodillas.

BIBLIOGRAFIA

1. Mann T.P., Russell A: Study of a microcephalic midget of extreme type. *Proc.R. Soc. Med.*, 52:1024, 1959.
2. Seckel H.P.G: Bird-headed Dwarfs. Springfield Ill, Charles C. Thomas, 1960.
3. Harper R.G., Orti E, Baker R.K.: Bird headed dwarfs (Seckel Syndrome). A familiar pattern of developmental, dental, skeletal, genital and central nervous system anomalies. *J. Pediatr.* 70:799, 1967.
4. McKusick V.A., et al: Seckel's birdheaded dwarfs. *N Engl. J. Med.*, 277:279, 1967.
5. Majewski F, Goecke T: Studies of Microcephalic primordial dwarfism. I: Approach to a delineation of the Seckel Syndrome. *Am. J. Med. Genet.* 12:7, 1982.