

Reporte de caso

Síndrome de Escobar o pterygium múltiple congénito. Reporte de un caso

Luis Alberto Camacho Franco,* Luis Nualart,** Román Capdevila Leonori***

Hospital Shriners de México

RESUMEN. El síndrome del pterygium múltiple congénito fue descrito por primera vez por Bussiere en 1902 y en 1978 Víctor Escobar describe todas las características de este síndrome por lo que actualmente se conoce como síndrome de Escobar. Es una entidad autosómica recesiva que aún no se conoce la fisiopatología. Para el diagnóstico diferencial se toma en cuenta: artrogriposis múltiple congénita, pterygium poplíteo, pterygium aislado. El tratamiento se basa fundamentalmente en la fisioterapia y cirugía. Existen mundialmente 100 casos reportados por lo que reportamos este caso.

Palabras clave: artrogriposis, articulación, contractura, congénito.

SUMMARY. Multiple pterygium syndrome was first described by Bussière in 1902; in 1978 Víctor Escobar described fully this syndrome, which is currently known as Escobar syndrome. It is an autosomal recessive disorder whose pathophysiology is still unknown. The following entities should be considered when making the differential diagnosis: multiple congenital arthrogryposis, popliteal pterygium, and isolated pterygium. Treatment consists basically of physical therapy and surgery. A total of 100 cases have been reported and this is why we report this case.

Key words: arthrogryposis, joint, contracture, abnormalities.

Introducción

El síndrome de pterygium múltiple congénito se describió por primera vez por Bussiere en 1902, Frawley en 1925 describió las características de este síndrome y en 1978 Víctor Escobar estudio de manera más completa los detalles y características de este síndrome por lo que actualmente lleva su nombre.

Es una entidad muy rara, existen 100 casos reportados en el mundo¹ por lo que nos motiva a reportar este caso.

* Residente 5 año.

** Subdirector.

*** Cirujano.

Hospital Shriners de México.

Dirección para correspondencia:
Dr. Luis Alberto Camacho Franco. Minas Núm. 36 Colonia Bosques de la Herradura Delegación Huixquilucan Estado de México 52783. Tel. 52954434
E-mail: camafra14@hotmail.com

Reporte de caso

Paciente masculino de 14 años con antecedentes de presentar contracturas múltiples al nacimiento, es considerado como síndrome de Down y después de un análisis por el comité genético se diagnostica artrogriposis múltiple congénita, motivo por el que antes de los cuatro años de edad se le realizan las siguientes cirugías: hernioplastia inguinal bilateral, revisión de astrágalo izquierdo, deflexión de rodilla y cadera izquierda en otra institución.

Acude a nuestra institución a los cinco años presentando las siguientes características. Contractura en flexión de caderas, rodillas 70° y codos 30°, camptodactilia cutánea, disminución del primer espacio en ambas manos, criptorquidia y pies en mecedora bilateral. En nuestra institución se coincide con el diagnóstico de artrogriposis múltiple congénita y se le practican las siguientes cirugías:

Diafisectomía femoral con capsulotomía posterior más "Z" plastía de la rodilla derecha a los 5 años, apertura del primer espacio de mano derecha a los 6 años, apertura del primer espacio de mano izquierda a los 7 años y a los 11 años orquidopexia.

Acude nuevamente a control a los 14 años donde se observa paciente lúcido consciente con capacidad intelectual normal, con los siguientes hallazgos:

Fascies inexpressiva, implantación baja de las orejas, implantación baja del cuero cabelludo, párpados edematosos, epicanto, hipertelorismo, mandíbula en punta, pterygium coli alar y anterior, xifoescoliosis, pterygium en axilas y codos con contractura en flexión de 35°, camptodactilia cutánea y con un adecuado primer espacio en ambas manos pterygium en rodillas con contractura en flexión de 30°, ambos pies en mecedora (*Figura 1*).

Por las características clínicas descritas se realiza un estudio clínico bibliográfico. Replanteando el diagnóstico de artrogriposis múltiple congénita a síndrome del pterygium múltiple o síndrome de Escobar.

Discusión

El síndrome de Escobar o síndrome del pterygium múltiple, es un desorden raro caracterizado por dismorfia general, aspecto inexpressivo o falta de emoción, pterygium coli lateral y anterior en cuello, pterygium en axilas, codos, camptodactilia, sindactilia cutánea y pulgares flexionados, xifoescoliosis, contractura en flexión de rodillas e ingle por pterygium y pies en mecedora. Y puede estar acompañado en algunas ocasiones con luxación de cadera, ausencia de rótulas, hernias inguinales, platispondilia, espina bífida oculta y criptorquidia²⁻⁴ (*Figura 2*) con inteligencia normal.

Este síndrome se hereda de forma autosómica recesiva. Aún no está definida la etiología y fisiopatología, se sugiere como un desorden neuromuscular, sin embargo los estu-



Figura 1. Características clínicas del paciente.

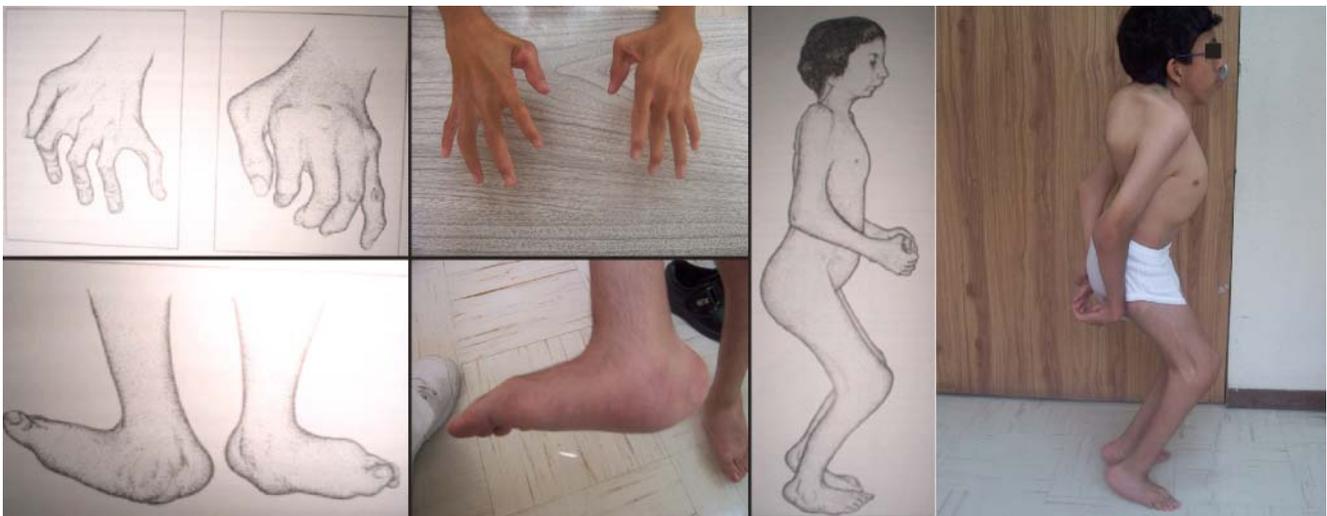


Figura 2. Comparación de nuestro caso con el descrito por el atlas de malformaciones congénitas.

dios de electromiografía y velocidad de conducción resultan normales, los estudios patológicos de biopsia muscular muestran la presencia de degeneración muscular y desorganización de miofibrillas y los estudios inmunohistoquímicos e inmunofluorescentes no muestran una reacción específica.² Aún no se sabe qué conlleva a la deformidad, el hueso o los tejidos blandos, posiblemente las deformidades de tejidos blandos, ocasionen fuerzas deformantes al tejido óseo.⁵

Este síndrome frecuentemente se confunde con el síndrome de artrogriposis múltiple congénita, como también tenemos que considerar el pterygium aislado y el pterygium poplíteo.

En cuanto al tratamiento ortopédico, Richard E (1992)⁶ con 5 casos tratados y estudiados, propone las siguientes recomendaciones:

Considerar en cada paciente la deformidad específica, la edad y la actividad funcional para poder lograr un tratamiento exitoso.

En las deformidades de miembros torácicos los resultados de cirugía son similares a los de fisioterapia por lo que enfatiza un adecuado y estricto programa de fisioterapia.

En contracturas de cadera menor a 30° un tratamiento conservador con fisioterapia.

En contracturas de rodilla de 25° o menos sin limitación para deambular el tratamiento es conservador con ejercicios de alargamiento.

Contracturas de 25° a 90° las opciones de tratamiento son fisioterapia, "z" plastía, escisión de la banda fibrosa e incluso alargamiento de todas las estructuras hasta donde permita el paquete neurovascular para después aplicar yesos seriados de 6 a 8 semanas.

Contracturas de 90° o más considerar la artrodesis o la desarticulación.

Para el tratamiento de pies en mecedora Coleman sugiere el siguiente esquema: antes de los 6 años tratamiento de partes blandas, más de 6 años artrodesis subastragalina (tipo Grice) y más de 12 años triple artrodesis.

Bibliografía

1. Cruz M, Bosch J: Atlas de malformaciones congénitas. *Espaxs* 1998: 430-31.
2. Chen H, Chang CH, Misra R, Peters H, Grijalba N, Opitzj: Multiple pterygium syndrome. *Am J Med Genet* 1980; 7: 91-102.
3. Addison A, Webb PJ: Flexion contractures of the knee with popliteal webbing. *J Pediatric Orthop* 1983; 3: 376-79.
4. Penchaszadeh V, Salszberg B: Multiple pterygium syndrome. *J Med Genetic* 1981; 18: 441-55.
5. Shum-Shin M: Congenital Web formation. *J Bone Joint Surg* 36B: 268-71.
6. McCall RE, Budden J: Treatment of multiple pterygium syndrome. *Orthopedics* 15(7): 1417-22.