

# Revista Mexicana de Pediatría

Volumen  
*Volume* **69**

Número  
*Number* **3**

Mayo-Junio  
*May-June* **2002**

*Artículo:*

Fenotipo Pena-Shokeir. Presentación de un caso

Derechos reservados, Copyright © 2002:  
Sociedad Mexicana de Pediatría, AC

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*



[Medigraphic.com](http://Medigraphic.com)



## Fenotipo Pena-Shokeir. Presentación de un caso

(Pena-Shokeir phenotype. A case report)

**María Guadalupe Ochoa C,\* Alejandro Guerra T,\*\* Rosa Karina González R,\*\* Rogelio Rodríguez B,\*\*\* Isaías Rodríguez B,\*\*\* Guillermo Jiménez G,\*\*\* Patricia Ydolina Pérez M\*\*\***

### RESUMEN

El fenotipo Pena-Shokeir fue descrito por primera vez en 1974, se identificó como un desorden letal que involucra contracturas articulares múltiples, anomalías faciales e hipoplasia pulmonar. Se ha relacionado con herencia autosómica recesiva, no tiene una sola etiología, de tal manera que hace difícil el consejo genético para valorar el riesgo de recurrencia. Se comunica el caso de un recién nacido de sexo femenino sin antecedentes heredofamiliares de importancia producto de la 4<sup>a</sup> gesta que culmina a término en parto fortuito; a su ingreso a nuestra unidad dentro de la exploración física se observa dismorfismo caracterizado por microcefalia, artrogriposis, camptodactilia y micrognatia, además de dificultad respiratoria. Por los datos clínicos su manejo se abordó en forma multidisciplinaria realizándose: traqueostomía, gastrostomía, colocación de yesos correctores en miembros pélvicos así como rehabilitación física y asesoría genética. Con lo anterior descrito se conforma el diagnóstico de fenotipo Pena-Shokeir, esta patología es rara y amerita de un manejo multidisciplinario. El pronóstico es malo para la función y reservado para la vida.

**Palabras clave:** Pena-Shokeir, fenotipo, artrogriposis.

En 1974, Pena y Shokeir identificaron un desorden autosómico recesivo, que involucra contracturas múltiples, anomalías faciales e hipoplasia pulmonar.<sup>1,2</sup> Algunos de estos niños nacen prematuramente, otros con retraso del crecimiento intrauterino, la mayoría de éstos mueren por complicaciones de hipoplasia pulmonar en el primer mes de vida.

### SUMMARY

*The Pena-Shokeir phenotype was first described in 1974, and was identified as a lethal disorder that involves multiple muscular contractures, facial abnormalities and pulmonary hypoplasia. Has been related with an autosomal recessive mode of inheritance. It is etiologically heterogeneous and makes difficult genetic counseling to evaluate recurrence risk. This is a case report of a female with no related familiar history. The fourth pregnancy, term spontaneous birth in a non hospital facility and referred to, our hospital. Dimorphism was observed characterized by microcephalus, arthrogryposis, camptodactyly, micrognathia and respiratory distress. A multidisciplinary study group, was formed because of multiple clinic characteristics, and tracheostomy, gastrostomy, correction casts in lower extremities, physical rehabilitation and genetic assessment were performed. Pena-Shokeir phenotype diagnosis was made with all the clinical features described. This disorder is rare and requires multidisciplinary support. Prognosis is bad for functionality and reserved for life due to chronic complications.*

**Key words:** Pena-Shokeir, phenotype, arthrogryposis.

Otras anomalías encontradas son las siguientes: sin expresión facial, ojos prominentes, hipertelorismo, teleganto, implantación baja de las orejas y micrognatia. Anquilosis múltiples, pie equinovaro, camptodactilia, flexión de dedos y palmas, así como hipoplasia pulmonar, criotorquidia, cuello corto y polihidramnios. Otras anomalías son: paladar hendido y defectos cardíacos.<sup>3</sup>

A continuación se describe el caso de un recién nacido con datos compatibles con fenotipo Pena-Shokeir.

### CASO CLÍNICO

Producto femenino de cuarta gesta de madre de 25 años de edad, con antecedente de aborto previo; cursó con control prenatal adecuado, presentando infección de las

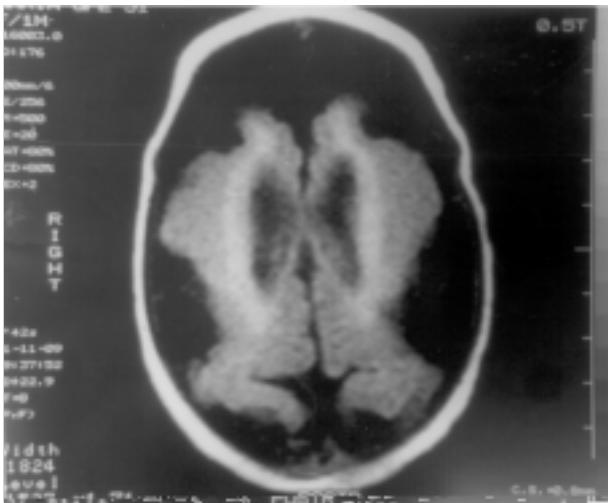
\* Residente de Neonatología, Hospital Universitario "Dr. José Eleuterio González", Monterrey, N.L.

\*\* Residentes de Pediatría Médica, Hospital Universitario "Dr. José Eleuterio González", Monterrey, N.L.

\*\*\* Maestros de Neonatología. Hospital Universitario "Dr. José Eleuterio González", Monterrey, N.L.



**Figura 1.** Fotografía clínica de la paciente en donde se muestra micrognatia, camptodactilia y microcefalia, así como yesos correctores en miembros pélvicos.



**Figura 2.** Resonancia magnética de cráneo en corte sagital en donde se observa atrofia cortical.

vías urinarias en el segundo trimestre del embarazo, por lo que recibió ampicilina. Se realizó ultrasonido obstétrico en el segundo trimestre reportándose normal. Culminó a término en parto fortuito en centro no hospitalario, se desconoce la valoración de Apgar al nacer.

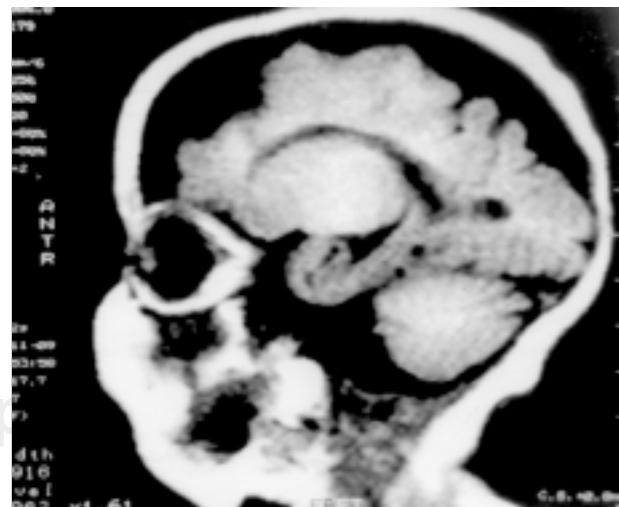
A su ingreso se observa con dimorfismo caracterizado por microcefalia, perímetrocefálico de 30 cm; puente nasal amplio, micrognatia, posición aberrante de ambas manos, artrogrirosis, y luxación congénita de cadera (*Figura 1*). Presenta dificultad respiratoria con Silverman-Andersen de dos a expensas de tiraje intercostal y quejido inconstante, se le coloca casco cefálico con O<sub>2</sub> al 40%; presenta acidosis respiratoria por lo que se rea-

liza intubación endotraqueal. Se observan abundantes secreciones mucopurulentas y se envía a cultivo una muestra de éstas con resultado positivo para *Acinetobacter baumanii* sensible a la amikacina. La radiografía del tórax mostró atelectasia basal derecha. Se intentó extubarla en tres ocasiones pero no fue posible. Presentó estridor laríngeo, por lo que se hizo laringoscopia directa observando laringomalasia grado IV por lo que se le hizo traqueostomía. Se colocaron yesos correctores en ambas piernas, los que se cambian cada 10 días. Se interconsulta con el Servicio de Genética, quienes diagnostican fenotipo Pena-Shokeir.

Se le realizó resonancia magnética nuclear del cerebro encontrando datos de microcefalia con atrofia cortical bilateral (*Figuras 2 y 3*). Un electroencefalograma mostró alteraciones eléctricas por lo que recibe fenobarbital. Además se realizó gammagrama de vaciamiento gástrico, identificando trastorno severo en la motilidad gástrica con pobre vaciamiento gástrico, así como refljo gastroesofágico, por lo que se realizó gastrostomía y funduplicatura de Nissen.

## DISCUSIÓN

Se comunica el caso de una recién nacida con fenotipo Pena-Shokeir; este defecto involucra contracturas articulares múltiples, anomalías faciales e hipoplasia pulmonar.<sup>1,2</sup> Se ha reportado el diagnóstico prenatal de esta enfermedad por ultrasonido en casos con historia familiar positiva, habiendo hecho el diagnóstico entre la semana 12 y 18 de la gestación; de tal manera que puede



**Figura 3.** Resonancia magnética de cráneo en corte axial, en donde es evidente la atrofia cortical.

ser útil el diagnóstico prenatal en familias con antecedentes de fenotipo Pena-Shokeir.<sup>4-8</sup>

En la historia natural de esta enfermedad algunos de estos niños son prematuros; aquellos que nacen a término presentan retraso del crecimiento intrauterino y aproximadamente 30% son óbitos. Las causas de este fenotipo así como los mecanismos patogénicos son complejos.<sup>3</sup> Independientemente de su etiología; la disminución de movimientos del niño *in utero* es lo que da lugar a las deformidades que se observan en los neonatos afectados por el fenotipo Pena-Shokeir.<sup>5,6</sup> Hay también reportes en los que este fenotipo se ha relacionado a embarazos gemelares monocoríónicos biamnióticos en los que se ha demostrado hipoplasia cerebelar así como artrogrisis progresiva en ambos gemelos, los que presentan lesiones similares de alteraciones severas del cerebro; se cree que estas anomalías tienen como mecanismo las anastomosis en la vasculatura placentaria que caracterizan a los gemelos monocoríónicos.<sup>7</sup> Cabe hacer mención que la histología muscular es anormal, predominando la atrofia neurogénica.

La mayoría fallece por presentar hipoplasia pulmonar en el primer mes de la vida, aunque esta paciente no la presentó por lo que su riesgo de muerte ha sido más favorable: aunque el pronóstico es reservado para la función y regular para la vida.

#### REFERENCIAS

1. Pena SDJ, Shokeir MHK. Syndrome of camptodactyly, multiple ankyloses, facial anomalies and pulmonary hypoplasia: A lethal condition. *J Pediatr* 1974; 85: 37b.
2. Pena SDJ, Shokeir MHK. Syndrome of camptodactyly, multiple ankyloses, facial anomalies and pulmonary hypoplasia: Further delineation and evidence of autosomal recessive inheritance. In: Bergsma D, Schimke RM: *Cytogenetics environment and malformation syndromes*. Birth defect original article series, Vol XII New York, Alan R. Liss, Inc, 1976: 201.
3. Jones KL. *Smith's recognizable patterns of human malformation*. 5<sup>th</sup> edition 1997: 174-175.
4. Paladini D, Tartaglione A, Agangi A, Foglia S. Pena-Shokeir phenotype with variable onset in three consecutive pregnancies. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2001; 17(2): 163-5.
5. Hall JG. Invited editorial comment: Analysis of Pena-Shokeir phenotype. *Am J Med Genet* 1986; 25: 99.
6. Moessinger AL. Fetal akinesia deformation sequence: An animal model. *Pediatrics* 1983; 72: 857.
7. Perlman JM, Burns DK, Twickler DM, Weinberg AG. Fetal hypokinesia syndrome in the monochorionic pair of a triplet pregnancy secondary to severe disruptive cerebral injury. *Pediatrics* 1995; 96: 521-3.
8. Tongsong T, Chanpraphap P, Khunamornpong S. Prenatal ultrasound of regional akinesia with Pena-Shokeir phenotype. *Prenat Diag* 2000; 20: 422-5.

#### Correspondencia:

Dr. Isaías Rodríguez Balderrama,  
Servicio de Neonatología del Hospital  
Universitario "Dr. José Eleuterio González"  
de la Facultad de Medicina de la UANL  
Madero y Gonzalitos, CP 64460  
Monterrey, Nuevo León. México

**Hipertricosis primaria generalizada y localizada en niños.** La hipertricosis es un cuadro caracterizado por un crecimiento excesivo de pelo que debe distinguirse de hirsutismo, caracterizado por una configuración y distribución peculiar del pelo, dependiente de los andrógenos, con exceso de pilosidad corporal y facial de tipo masculino. La hipertricosis en niños prepúberes no se asocia, a diferencia del hirsutismo, con un trastorno endocrino subyacente y, en los adultos, se debe, con mayor frecuencia, a un efecto adverso medicamentoso.

La hipertricosis primaria se ha clasificado, según la edad de su inicio como congénita o adquirida y también se distingue una forma localizada y otra generalizada. En la forma primaria generalizada, la hipertricosis puede ser un hallazgo aislado, como en la hipertricosis lanuginosa congénita, o asociada con hipertrofia gingival. En la forma primaria localizada, pueden darse áreas simétricas de hipertricosis, como los codos, la región cervical anterior y posterior o la zona lumbosacra.

Vashi y cols. informan de 11 casos prepúberales (7 chicas y 4 chicos) de edades comprendidas entre 4 meses y 11 años. En 4 casos la hipertricosis era generalizada y en 7 localizada. En los casos generalizados, el trastorno era patente al nacer. La edad de comienzo en los localizados varió del nacimiento hasta los 4 años.

Varios medicamentos se conocen como posibles causantes de la forma generalizada, especialmente el minoxidil oral, el diazóxido, la fenitoína y la ciclosporina. La supresión del medicamento conduce a la resolución. En estas series no se empleó ninguna terapia medicamentosa. (R.A. Vashi y cols., *Arch Dermatol* 2001; 137: 877-884). Tomado de *MTA-Pediatría*, Vol. XXIII. No. 1, 2001.