

42 R. Senosiain
J. Parra
I. Boguñá
M. Amenedo
F. Ormo
C. Rodríguez^a

Servicios de Obstetricia y Ginecología y ^aAnatomía Patológica.
Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Universidad Autónoma de
Barcelona. Barcelona. España.

Correspondencia:

Dr. J. Parra.
Servicio de Obstetricia y Ginecología.
Hospital de la Santa Creu i Sant Pau.
Sant Antoni M. Claret, 167. 08025 Barcelona. España.
Correo electrónico: jparra@hsp.santpau.es

Fecha de recepción: 16/4/02
Aceptado para su publicación: 26/9/02

Pterigión múltiple letal

Lethal multiple pterygium

R. Senosiain, J. Parra, I. Boguñá, M. Amenedo, F. Ormo, C.
Rodríguez. Pterigión múltiple letal.

RESUMEN

Se describe un caso detectado inicialmente mediante una ecografía realizada a las 22 semanas, en que se observó un gran higroma quístico con hidrotórax y signos de hidropesía fetal incipiente, así como una malposición persistente tanto de extremidades superiores como inferiores. El cariotipo realizado en líquido amniótico fue 46XY normal. En el curso evolutivo se desarrolló un polihidramnios. La observación ecográfica de pliegues cutáneos en el codo, especialmente en la zona poplíteo, permitió establecer el diagnóstico prenatal de pterigión múltiple letal e informar convenientemente a la familia del pronóstico ominoso que éste conlleva.

PALABRAS CLAVE

Pterigión múltiple letal. Hidroma quístico.
Ecografía. Diagnóstico prenatal.

SUMMARY

We describe a case that was initially detected by ultrasonography performed at 22 weeks in which a large cystic hygroma with hydrothorax and signs of incipient fetal hydrops were observed. Persistent malposition of the upper and lower extremities was also observed. Karyotyping performed in amniotic fluid was 46,XY normal. Polyhydramnios developed. Ultrasonographic detection of skin folds in the elbow and especially in the popliteal fossae established the antenatal diagnosis of lethal multiple pterygium and the family was informed of its ominous prognosis.

KEY WORDS

Lethal multiple pterygium. Cystic hydroma.
Ultrasonography. Antenatal diagnosis.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de pterigium múltiple letal es una enfermedad extremadamente rara caracterizada por la presencia de múltiples pterigiones –predominantemente en el cuello y las articulaciones– y contracciones articulares, con frecuencia asociado a hidrope-sía fetal¹, de pronóstico letal. Como corresponde a un síndrome, son posibles otras alteraciones no presentes de forma constante, como higroma quístico, cifoscoliosis, defectos de fusión vertebral, anomalías costales y faciales (hipertelorismo, epicantus, micrognatia, implantación baja de pabellones auriculares, alas nasales hipoplásicas o paladar hendido), sindactilia, pies equinovaros, pies calcaneovalgos o en mecedora, defectos oculares (cataratas) y, con menor frecuencia, *pectus excavatum* e hipoplasia cardíaca y/o pulmonar bilateral².

Existen dos variedades clínicas, de etiología genética, de presentación del síndrome de pterigión múltiple letal, con un patrón de herencia autosómico recesivo, temprana y tardía¹, posiblemente relacionadas con alteraciones genéticas diferentes, lo que sugiere una posible etiología genética heterogénea². No puede ser excluido un patrón de herencia ligado al cromosoma X en casos aislados o con vínculo familiar de fetos de sexo masculino (con mayor incidencia de presentación temprana)^{1,3}.

CASO CLÍNICO

Se presenta un caso de pterigión múltiple letal diagnosticado ecográficamente a las 22 semanas de gestación en una paciente de 34 años de edad, sin hábitos tóxicos ni antecedentes personales de interés, excepto la aparición de tres episodios de TPSV desde los 24 años, en tratamiento con verapamilo y posteriormente con aprindina hasta un año previo a la gestación. No presentaba historia familiar de malformaciones o enfermedades genéticas.

Secundigesta, con antecedentes de un embarazo y parto normales con buen resultado perinatal, fue derivada a nuestro centro para la valoración de una posible malformación fetal detectada a las 22 semanas de la amenorrea en ecografía de rutina.

Previamente, presentaba controles clínicos y analíticos dentro de la normalidad, con cribado correcto de enfermedades infecciosas. Grupo sanguíneo A, Rh positivo.



Figura 1. Higroma quístico.



Figura 2. Se observa el pie derecho en posición equinovara, y dedos en sandalia en el pie izquierdo.

Ecográficamente, presentaba un crecimiento acorde a la edad gestacional de 22 semanas, con un volumen y un aspecto de líquido amniótico normales, destacando la presencia de un gran higroma quístico (delimitando un pliegue nuchal de 19 mm) (fig. 1), con un hidrotórax predominantemente derecho y un edema incipiente de piel en la zona torácica y abdominal, que sugería el inicio de un hidrope-sía fetal. El estudio de las extremidades revelaba un pie derecho en equinovaro y la presencia de "dedos en sandalia" en el pie izquierdo (fig. 2). Las manos en flexión permanente probablemente correspondían a una malposición. En el corazón destacaba la desvia-



Figura 3. Gran hidrotórax de predominio derecho, con desplazamiento del eje cardíaco hacia la izquierda.



Figura 4. Pterigión en el hueso poplíteo.

ción del eje hacia la izquierda, motivada por el hidrotórax de predominio derecho (fig. 3). Los hallazgos confirmaban la sospecha de una polimalformación fetal.

Se realizó un estudio del cariotipo fetal mediante amniocentesis, que demostró una fórmula cromosómica normal 46 XY.

Los controles ecográficos sucesivos en intervalos de 2 semanas demostraban un crecimiento fetal acorde a la edad gestacional, con persistencia de los hallazgos exploratorios previos, un incremento progresivo del edema cutáneo y la presencia de pliegues cutáneos visibles en la zona poplíteo y la re-



Figura 5. Feto hidrópico de sexo masculino, en el que destacan importantes deformidades en las extremidades.



Figura 6. Higroma quístico en la región occipital.

gión anterior de los codos (fig. 4). El agravamiento del hidrotórax con hidropesía generalizada y la presencia de polihidramnios con ILA de 20 mm determinaban un mal pronóstico fetal, estableciéndose la sospecha clínica de un síndrome de pterigión múltiple en su forma letal, dado el curso evolutivo del caso. Tras ser informada, la paciente decidió seguir un tratamiento conservador por creencias personales.

Ante el agravamiento de la hidropesía, se decidió finalizar la gestación a las 33 semanas de amenorrea. Se realizó una cesárea electiva por condiciones obstétricas desfavorables, y ante el riesgo de una even-



Figura 7. Imagen macroscópica de las extremidades inferiores donde destaca una deformidad articular en equinovaro del pie derecho y dedos en sandalia en el pie izquierdo, objetivados ecográficamente intraútero.



Figura 8. Pliegue cutáneo en el codo izquierdo.

tual distocia mecánica por las malformaciones fetales, con extracción de un feto vivo de sexo masculino polimalformado, hipotónico, con bradicardia extrema y sin respuesta a las maniobras de reanimación cardiopulmonar, que falleció a los 10 min de nacer.

El informe de la autopsia describía un feto de 1.900 g de peso y 35 cm de talla, con perímetros craneal, torácico y abdominal de 32, 29 y 28 cm, respectivamente (fig. 5). Asimismo, confirmaba la presencia de un higroma quístico en la región occipital de 6,5 × 8 cm (fig. 6) e hidropesía generalizada con derrame pleural bilateral de tipo seroso; contracturas articulares en las extremidades superiores e inferiores con dedos en sandalia en la extremidad inferior izquierda (fig. 7). Presentaba pterigiones en las extremidades y el cuello (fig. 8), así como un cuadro morfológico y evolutivo compatible con el de pterigión múltiple letal diagnosticado durante la gestación. El cordón umbilical era de aspecto edematoso con tres luces vasculares. La placenta no presentaba alteraciones significativas.

DISCUSIÓN

La presencia de un higroma quístico en un feto con hipocinesia y malposición de las extremidades debe hacer pensar en el diagnóstico de esta rara en-

fermedad, que se confirma ante la visualización ecográfica de los pliegues cutáneos, ocasionalmente difícil de establecer por la presencia de contracturas articulares. El higroma quístico es también característico de otras afecciones con las que se establece el diagnóstico diferencial, como el síndrome de Turner, el síndrome de Noonan y el síndrome de pterigión poplíteo; a su vez, la disminución de la motilidad puede aparecer en otras enfermedades, como la artrogriposis múltiple congénita, el síndrome de Pena-Shokeir, la distrofia miotónica congénita, o incluso secuencias aisladas de hipocinesia fetal⁴.

El hallazgo de pliegues cutáneos en la región cervical y las articulaciones de los miembros es una característica determinante en el síndrome de pterigión múltiple, que a su vez condiciona la formación progresiva de contracturas y una reducción grave en los movimientos fetales⁴. El síndrome de pterigión múltiple en su forma no letal (síndrome de Escobar)² comparte rasgos característicos de síndrome polimalformativo, pero las contracturas están confinadas a la región poplíteo y presenta mejor pronóstico fetal.

AGRADECIMIENTOS

Queremos expresar nuestro agradecimiento al Dr. Espinós, por su colaboración técnica en la obtención de fotografías, y a los miembros del equipo obstétrico de la sala de partos del hospital.

BIBLIOGRAFÍA

1. De Die-Smulders CE, Schrandt-Stumpel CT, Fryns JP. The lethal multiple pterygium syndrome: a nosological approach. *Genetic Counseling* 1990;1:13-23.
2. Salvador J, Carrera JM. Síndromes congénitos malformativos. Masson, p. 217-8.
3. Meyer-Cohen J, Dillon A, Pai GS, Conradi S. Lethal multiple pterygium syndrome in four male fetuses in a family: evidence for an X-linked recessive subtype? *Am J Med Genet* 1999; 82:97-9.
4. Sciarrone A, Verdiglione P, Botta G, Franceschini P, Todros T. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1998;12:218-9.