

CASOS CLINICOS

Aracnodactilia contractural congénita (Síndrome Beals-Hecht)

F. J. LÓPEZ AVILA y J. SANTOS BORBUJO

RESUMEN: Los autores aportan un caso de Aracnodactilia Contractural Congénita en una lactante de 4 meses. Presentaba aracnodactilia, pabellones auriculares dismórficos y contracturas articulares múltiples, asociados a epilepsia. **PALABRAS CLAVE:** ARACNODACTILIA. CONTRACTURA. EPILEPSIA.

CONGENITAL CONTRACTURAL ARACHNODACTYLY (SUMMARY): The authors report a case of a four months old child with Congenital Contractural Arachnodactyly. She showed arachnodactyly, distorted external ears and multiple joint contractures, associated with epilepsy. **KEY WORDS:** ARACHNODACTYLY. CONTRACTURE. EPILEPSY.

INTRODUCCIÓN

La aracnodactilia contractural congénita o contracturas congénitas con aracnodactilia (CCA), delimitada en 1971 por BEALS y HECHT (1), se caracteriza por contracturas articulares múltiples, aracnodactilia, dolicostenomelia, cifoescoliosis y anomalías del pabellón auricular. Es una rara alteración congénita del tejido conectivo, diagnósticable en el recién nacido, de carácter familiar, que se transmite de un modo autosómico dominante, y presenta una serie de características que la diferencian del Síndrome de Marfan (1, 2, 3, 4).

CASO CLÍNICO

Lactante hembra de 4 meses de edad, que ingresa en el Servicio de Lactantes de nuestro Departamento por presentar gastroenteritis aguda. Es la tercera de 3 hermanos de padres sanos y no consanguí-

neos. Procede de embarazo a término, en el cual no hubo más incidencias que anemia hipocroma tratada con hierro. Rotura artificial de membranas con líquido amniótico claro. Parto con período de dilatación prolongado y presentación cefálica. Apgar 8/9/10. Peso al nacimiento: 3,500 kg. Desarrollo psicomotor normal para su edad. Entre sus antecedentes patológicos recogemos, a los 3 meses, la existencia de 2 episodios tónicos generalizados, de breve duración, acompañados de palidez, y no seguidos de período postcrítico.

Al ingreso, destacan los siguientes datos en su *exploración*: escasa movilidad espontánea, actitud postural de miembros superiores e inferiores en flexión, y dedos de manos y pies muy largos. Facies con pabellones auriculares dismórficos, paladar ojival y mamilas separadas. Limitación a la extensión de ambos codos, caderas y menos en rodillas. Escaso trofismo muscular con hipotonía de tronco. Durante su in-

ternamiento presentó otras 2 crisis tónicas generalizadas, de aproximadamente dos minutos de duración.

Se realizaron los siguientes *exámenes complementarios*: hemograma, urea, glucemia, ionograma sérico, calcemia, fosfatemia, CPK, y sistemático y sedimento de orina normales, con discreto aumento de fosfatasas alcalinas y LDH. Coprocultivo: Salmonella del grupo D. Exploración oftalmológica normal. RX de cráneo, tórax y caderas normales. Cariotipo normal femenino. EEG: notable asimetría interhemisférica con actividad irritativa epileptógena a nivel de hemisferio izquierdo. Ecografía cerebral fontanelar: discreta asimetría interventricular a expensas de dilatación del asta frontal izquierda. Se inició tratamiento con ácido valproico.

DISCUSIÓN

El síndrome CCA se identificó en 1971 por BEALS y HECHT (1); posteriormente (5) observaron que algunos casos etiquetados como Síndrome de Marfan, presentaban características clínicas similares, pudiendo considerarse que MARFAN fue realmente el que definió por primera vez el Síndrome CCA, en 1896, en una paciente con la denominación de «*dolicostenomelia*» (6), la cual desarrolló posteriormente una escoliosis. En 1983, MEINECKE y cols. (7) recogen 33 pacientes de toda la literatura, y en 1985 se aportan las 3 primeras observaciones descritas en España (8, 9).

El diagnóstico es eminentemente clínico. Existen contracturas congénitas en flexión de las grandes articulaciones (94 %), fundamentalmente de codos y rodillas, afectándose también hombros, caderas y tobillos, además de la limitación de los movimientos de pronosupinación. Las contracturas articulares suelen remitir de forma espontánea (94 %), dificultando

el diagnóstico en individuos adultos, salvo cuando existen casos familiares. Otros signos característicos son la dolicostenomelia y aracnodactilia (83 %), a expensas principalmente de falanges proximales, que se acompaña ocasionalmente de contracturas en flexión de las articulaciones interfalángicas proximales (campodactilia). La articulación de la muñeca no se afecta regularmente, aunque puede presentar hiperlaxitud (10, 11) o limitación de la movilidad (1, 12). Las anomalías de los pabellones auriculares (96 %) son típicas (Figura 1), habiéndose descrito antihélix prominente y arrugado con hélix plano y liso, o una hendidura característica a nivel del antihélix, además de pedúnculos o apéndices en la base del hélix e implantación baja de los pabellones auriculares. Las alteraciones craneofaciales no son características: dolicocefalia, frente prominente, boca pequeña, retrognatia, discreta limitación de la movilidad de la articulación temporomandibular y paladar ojival. En el tórax se han descrito deformidades en forma de *pectus excavatum* o *carinatum*. La cifoscoliosis (46 %), de aparición tardía y de carácter progresivo, representa una de las manifestaciones típicas del síndrome. En ocasiones existe un retraso de la deambulación.

Los hallazgos radiológicos más frecuentes son: disminución de la densidad ósea, aumento de la longitud de los huesos largos y de las falanges proximales de manos y pies, y cifoscoliosis de aparición tardía. Se han señalado también incurvación lateral de los huesos largos y edad ósea acelerada (13, 14).

Se ha descrito asociación con alteraciones cardiovasculares (10 %) como insuficiencia cardíaca severa, secundaria a prolapso de las válvulas mitral y tricúspide, y necrosis quística media de la aorta (11, 15, 16). Entre las anomalías oculares destacan las anomalías leves de la refracción

ocular (23 %), habiéndose descrito un caso de queratoconus con miopía (12). El desarrollo intelectual es normal en todos los casos descritos. En examen *post mortem* se ha observado, en un caso, patología axonal de las astas y raíces anteriores de la médula espinal, e hipoplasia de la sustancia blanca cerebral (16). La asociación de epilepsia, como ocurre en nuestro caso, no se ha descrito en la literatura.

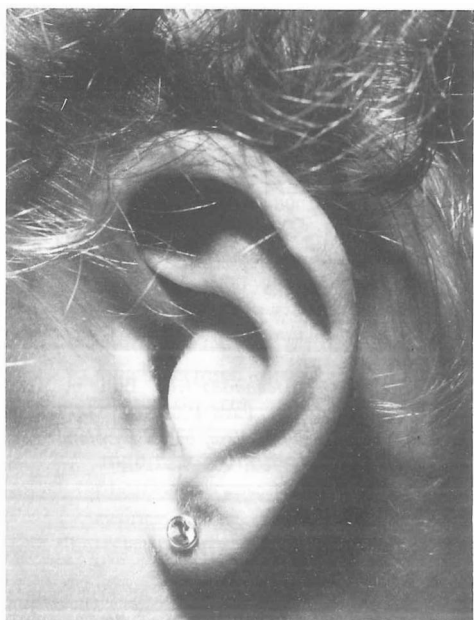


FIG. 1. Detalle del pabellón auricular dismórfico

Las numerosas referencias a casos familiares hablan a favor de una transmisión

autosómica dominante, aunque existen casos esporádicos. La enfermedad presenta variable expresividad clínica, habiéndose descrito dentro de una misma familia casos clínicos que podrían representar formas intermedias de la enfermedad (5, 12, 13, 17). Los casos descritos de familiares con características de CCA y otras manifestaciones «Marfan like» confirman la variabilidad de expresión del síndrome, siendo su explicación más lógica la heterogeneidad genética (18).

El diagnóstico diferencial del Síndrome CCA debe efectuarse con los síndromes que cursan con aracnodactilia. La mayor parte de ellos, como el Síndrome artrooftalmia hereditaria (19), el Síndrome de Achard (20) y el de Mirhosseini, se excluyen de inmediato al presentar hiperextensión ligamentosa e, incluso, subluxaciones. Tan sólo están asociadas la aracnodactilia y las contracturas en el síndrome descrito y en la displasia frontometafisaria (21). También debe diferenciarse del Síndrome de Marfan y de la artrogriposis múltiple congénita.

El tratamiento se basa fundamentalmente en medidas ortopédicas, que tienden a mejorar las contracturas, siendo la indicación quirúrgica excepcional.

El pronóstico es bueno, en general. Las contracturas congénitas tienden a regresar total o parcialmente de forma espontánea. Sin embargo, la cifoscoliosis, de aparición tardía, puede ensombrecer el pronóstico, y la posible existencia de anomalías cardiovasculares lo empeora notablemente (12).

BIBLIOGRAFIA

1. BEALS, R. K. y HECHT, F.: *Congenital contractual arachnodactyly. A heritable disorder of connective tissue*. J. Bone Jt. Surg. 1971; 53: 987-993.
2. SMITH, D. W.: *Recognizable patterns of human malformation*. 3.^a edición, W. B. Saunders Co. Philadelphia, 1982; pp. 252-553.

3. BERGSMAN, D.: *Birth defects compendium*. 2.^a edición, MacMillan Press Ltd. New York, 1979; pp. 118-119.
4. HERNÁNDEZ, M.: *Clasificación y estudio clínico de los hipercrecimientos*. Medicine 1980; 51: 15-27.
5. HECHT, F. y BEALS, R. K.: «New» syndrome of congenital contractural arachnodactyly originally described by Marfan in 1896. Pediatrics 1972; 49: 574-579.
6. MARFAN, A. B.: *Un cas de déformation congénitale des quatre membres, plus prononcée aux extrémités, caractérisée par l'allongement des os, avec un certain degré d'amincissement*. Bull. et Mém. Soc. Méd. d'Hôp. Paris 1896; 13: 220-226.
7. MEINECKE, P.; SHAEFER, E. y PASSARGE, G.: *Congenitale kontraktuelle Arachnodaktylie (CCA Syndrom). Eine autosomal dominant erbliche Bindegewebserkrankung*. Klin. Pediatr. 1983; 195: 64-70.
8. LOZANO, M. J.; CONTRERAS, I.; VALES, P.; GÓMEZ-ULLATE, J. y HERRANZ, J. L.: *Contracturas congénitas con arachnodactilia. A propósito de dos casos*. An. Esp. Pediatr. 1985; 22: 79-82.
9. BOTET, F.; SIMÓN, M. A.; FIGUERAS, J.; JIMÉNEZ, R. y CRUZ, M.: *Arachnodactilia contractural congénita (Síndrome Beals-Hecht)*. Rev. Esp. Pediatr. 1985; 41: 76-80.
10. REEVE, R.; SILVER, H. K. y FERRIER, P.: *Marfan's syndrome (arachnodactyly) with arthrogryposis (amyoplasia congenita)*. Am. J. Dis. Child. 1960; 99: 117-122.
11. GRUBER, M. A.; GRAHAM (Jr.), T. P.; ENGEL, E. SMITH, C.: *Marfan's Syndrome with contractural arachnodactyly and severe mitral regurgitation in a premature infant*. J. Pediatr. 1978; 93: 80-82.
12. BAS, H. N.; SPARKES, R. S.; GRANDALL, B. F. y MARCY, S. M.: *Congenital contractural arachnodactyly, keratoconus, and probable Marfan's Syndrome in the same pedigree*. J. Pediatr. 1981; 98: 591-595.
13. MCLEOD, P. M. y FRASER, F. C.: *Congenital contractural arachnodactyly. A heritable disorder of connective tissue distinct from Marfan's Syndrome*. Ann. J. Dis. Child. 1973; 126: 810-812.
14. TRAVIS, R. C. y SHAW, D. G.: *Congenital contractural arachnodactyly*. Br. J. Radiol. 1985; 58: 1.115-1.117.
15. TRAISMAN, H. S.: *Letter to the editor Marfan's Syndrome, arachnodactyly and cardiac abnormalities*. J. Pediatr. 1979; 94: 497.
16. TAMMINGA, P.; JENNEKENS, F. G. I.; BARTH, P. G. y cols.: *An infant with Marfanoid phenotype and congenital contractures associated with ocular and cardiovascular anomalies, cerebral white matter hypoplasia and spinal axonopathy*. Eur. J. Pediatr. 1985; 143: 228-231.
17. MEINECKE, P.: *Marfan-like features and congenital contractural arachnodactyly*. J. Pediatr. 1982; 100: 1.006-1.007.
18. BASS, H. N.: *Letter to the editor «Marfan-like features and congenital contractural arachnodactyly*. J. Pediatr. 1982; 100: 1.007.
19. STIKLER, G. B. y cols.: *Hereditary progressive arthro-ophthalmopathy*. Mayo Clin. Proc. 1965; 40: 133.
20. ACHARD, C.: *Arachnodactylie*. Bull. et Mém. Soc. Méd. d'Hôp. Paris 1902; 19: 834-840.
21. GORLIN, C.: *Frontometaphyseal dysplasia*. Am. J. Dis. Child. 1969; 118: 487.