SINDROME DEL PTERYGIUM

(Status Ullrich bilateralis)

Prof. ADALBERTO STEEGER y Dr. ROBERTO KOHAN

Cátedra de Pediatría del Prof. Adalberto Steeger.

Hospital "San Juan de Dios", Santiago.

A mediados del año pasado tuvimos ocasión de observar un caso de síndrome del pterygium, que viene a ser la primera contribución documentada de nuestro país al estudio de esta afección.

CASO CLÍNICO

S. B. L. 2 años 5 meses. Observación 6147. Servicio de Pediatría del Hospital San Juan de Dios.

Antecedentes hereditarios: Madre de 28 años de edad, sana, R. de Kahn (—) hace 3 años, no ha sufrido enfermedad alguna durante el embarazo de esta niña.

Padre bebedor, muerto a consecuencias de una afección hepática (¿cirrosis hepática?) en Febrero de 1952.

Cuatro hijos: de 9 años, mujer, sana; de 7 años, hombre, sano; de 5 años, hombre, sano; y la enfermita, de 2 años 5 meses de edad.

Antecedentes personales: Nacida de término, en parto normal. Lloró luego después de nacer. Se mantuvo sentada a los 7 meses. En momento alguno, anduvo

sola. Al año era capaz de decir monosílabos y, desde entonces, ha agregado a su repertorio escasas palabras, por lo general, difíciles de interpretar.

Alimentación: Criada artificialmente desde el nacimiento. La madre la ha alimentado con leche de vaca y lo que ha podido conseguir. En realidad hay una franca hiposalimentación.

Enfermedades anteriores: Diarreas a repetición con deposiciones líquidas o disgregadas, negruzcas o verdosas, espumosas, a veces mucosas con alimentos sin digerir sin sangre, pero con tenesmo.

Ascaridiasis a los 2 años 3 meses.

Resfrios frecuentes.

Quemadura en el lado izquierdo del cuello, en Junio de 1953.

Enfermedad actual: La traen al Hospital porque sigue con deposiciones diarreicas.

Examen físico: 2 años 5 meses, 7.240 gr., talla: 72,5 cm., circ. craneana: 45,8 cm.; circ. torácica: 46 cm.; circ. abdominal: 43 cm. Pulso: entre 120 y 140. Presión (con mango muy chico), varía entre 140/82 y 150/86. Estado general deficiente, cara de vieja. Pasa tranquila con la mirada vaga. Se man-

tiene sentada sin ayuda. Da algunos pasos, siempre que esté sostenida por alguien. Transpiración abundante. No avisa cuando desea orinar o defecar.

En el primer examen, se mantuvo en un mutismo absoluto; pero, posteriormente, pronuncia algunas palabras, aunque en forma poco clara y, ya acostumbrada al ambiente hospitalario, se deja examinar, observa lo que pasa alrededor, sonríe y juega.

Cráneo braquicéfalo, fontanela anterior cerrada, depresión en la base de la nariz. Oblicuidad de los ojos de dentro afuera y de arriba abajo, con epicanthus. Muy escaso desarrollo de la mandíbula, paladar ojival. 16 dientes en buen estado, pero algunos mal implantados. Cicatriz quelóidea en el lado izquierdo del cuello. Pterygium colli bilateral. Cutis laxa en el cuello. Conjuntivas azulejas. Tórax deformado (pidgeon chest). Faringe y corazón, normales. Respiración bronquial. Hígado en el reborde; bazo no palpable. Extremidades muy delgadas, como las de un niño enflaquecido de cinco meses de edad. Pie varus equino. Manos y pies más grandes que lo normal, pero sin llegar a la aracnodactilia. Extremidades superiores cortas y en semi-flexión. Aspecto de membranas nataatorias en las manos (Fig. 1).

Figura N° 1: Fotografía del enfermo. Nótese el pterygium del cuello y la hipoplasia de la mandíbula.

Exámenes de Laboratorio.

Durante su estada en el Hospital (63 días) se efectuaron los siguientes exámenes:

Reacción de Mantoux al uno por mil (—).

Radioscopia del tórax (—).

Hemogramas:

Glóbulos rojos:	5.000.000 x mm. ³	4.600.000 x mm. ³
Hemoglobina:	96%	91%
Hematocrito:	44%	40%
Índice icterico:	5 U.	5 U.
Leucocitos:	9.000 x mm. ³	9.700 x mm. ³

Bas.	Eos.	Juv.	Bac.	Segm.	Linf.	Mono.
1	5	1	2	36	49	6
0	8	0	4	40	43	5

Reacción de Kahn (—).

Orina: normal.

Sedimentación: 7 mm. en la primera hora.

Uremia: 0,27 gr. por mil.

Fondo de ojo: muy difícil de realizar por la falta absoluta de fijación y cooperación. No se aprecian lesiones retinales (Dr. Arentsen).

Proteinemia:

Total: 6,7 gr. por mil.

Albumina: 3,6 gr. por mil.

Globulina: 3,1 gr. por mil.

Relación: A-G-1,1.

Calcemia:	11,2	13
Fosfermia:	7,8	4,6
Fosfatasa:	8,3 U.B.	3,3 U.B.

Colesterol: 195 mgr.

Bilirrubina:

Directa: 0 mgr. %

Total: 0,2 "

Porcentaje de bilirrubina directa: 0%.

Pruebas de flocculación:

Hanger: (+ +) (—)

Timol, precipitación: (+ + +) (+ +)

Timol, enturbiamiento: 6,6 9,5 (Normal: 2-4)

Rojo escarlata: 3 2 (Normal: 0-1)

Oro: 3 2 (Normal: 0-1)

Tinta china: 3 2 (Normal: 0-1)

Azul de Poirier: 4 2 (Normal: 0-1)

Agua, enturbiamiento: 4,3 2,8 (Normal: 0-2)

Electrocardiograma (Dra. Sánchez):

Taquicardia sinusal. No hay desviación del eje eléctrico de QRS. Posición eléctrica vertical.

Conclusión: trazado normal para la edad de la paciente.

Radiografías:

Luxación congénita de la cadera derecha.

Manos: la edad ósea corresponde a los 18 meses.

Rodillas: No se observan alteraciones radiológicas.
Cráneo: no se observan alteraciones radiológicas.
No hay hipertelorismo.

Columna dorsal y lumbar: radiológicamente normal (Dr. Riera).

Las radiografías de las extremidades muestran una disposición en forma de hongo a nivel de sus metafisis (Fig. 2).

Figura Nº 2: Radiografía de ambas rodillas, en la que puede verse la disposición en forma de hongo a nivel de las metafisis.

COMENTARIO

En la literatura mundial se describen alrededor de 200 casos de Síndrome de Bonnevie-Ullrich, entre los cuales resalta el de Kobylinski, quien, en 1883, describe, por primera vez, un cuadro clínico caracterizado por la presencia de un pterygium colli.

En 1934, Fanconi y Grob agregan a los signos obligados un aumento de las impresiones digitales (consecuencia de una elevación de la presión intracraneana durante la vida embrionaria) y la deformación en forma de hongo de las epífisis de los huesos largos (expresión de una debilidad congénita del tejido conjuntivo).

En 1951, Rossi y Caflisch⁶ en un trabajo que debe considerarse como el más completo que se haya publicado sobre esta materia, distinguen 5 variedades de este síndrome y recalcan la importancia del factor hereditario en la génesis de este proceso. Analizan 174 casos descritos en la literatura y 20 observaciones propias, que les permite clasificarlos de la siguiente manera:

A. *Status Ullrich bilateralis*.

1. El síntoma fundamental es el pterygium, que generalmente está localizado en el cuello; con menor frecuencia, en el hueco de la axila y en el hueco poplíteo.

El pterygium del cuello es una modificación de la piel de esta región, de dirección vertical, que se extiende desde el nacimiento del cabello y orejas hasta la inserción del acromion, en muchos de los casos. No limita los movimientos del cuello y, si ello pasa, hay que pensar en una malformación de las vértebras cervicales, precisamente en el síndrome de Klippel-Feil. El pterygium del cuello, contrariamente a lo que se afirma, no puede ser el resultado de edemas linfangiectásicos, puesto que, por una parte, estos síntomas se observan simultáneamente ya al nacimiento y porque, por otra parte, el edema conduce a una sobreproducción de piel, mientras que el pterygium es debido a una insuficiencia de tegumentos. En las regiones periféricas, el pterygium se acompaña de modificaciones de otros tejidos, en particular, de la musculatura. Existe casi siempre una hipoplasia de los músculos pectorales en el pterygium axilar. A su vez, el pterygium del codo puede igualmente estar acompañado de un desarrollo anormal de la musculatura del brazo.

2. Deformaciones de las extremidades.

3. Alteraciones de las funciones de los nervios craneanos. Son frecuentes y todavía no se ha demostrado si son debidas a una malformación cerebral en el sentido de una aplasia de los núcleos centrales o a una hipoplasia muscular. Las lesiones más frecuentes son las del tercer par (motor ocular común), del cuarto (patético), del sexto (motor ocular externo) y del séptimo (facial).

4. Discrania.

5. Hipoplasia de la mandíbula.

6. Retardo del crecimiento.

7. Retardo psíquico aparente en los primeros años de vida. (A medida que pasan los años se observa una normalización de la actividad psíquica).

8. Edemas linfangiectásicos. Son tumefacciones debidas generalmente a una dilatación de los capilares linfáticos y se observan, sobre todo, en la nuca, pies y manos.

9. Telangiectasias.

10. Cutis laxa e hiperelástica.

11. Laxitud articular.

12. Deformaciones torácicas.

13. Hipotonía muscular.

14. Impresiones digitales aumentadas.

15. Epífisis en forma de hongo. (Fanconi ha puesto en evidencia la debilidad

de todo el sistema conjuntivo, carácter común al Síndrome de Ehlers-Danlos, donde el síntoma fundamental es la cutis laxa. La laxitud articular, el aumento de las impresiones digitales y las deformaciones de las epífisis en forma de hongo, indican una misma causa).

16. Signos degenerativos: sinequias interdigitales, clino-campodactilia, malformaciones de las orejas, epicantus, hipertelorismo, paladar ojival.

B. *Status Ullrich unilateralis*.

Tiene los siguientes caracteres:

1. Pterygium unilateral y asimétrico (especialmente en las extremidades).
2. Aplasia o hipoplasia muscular alrededor del pterygium.
3. Predilección por el sexo masculino.
4. Resto de la sintomatología como en A.

C. *Dystrophia brevicollis* (Nielsen).

1. Pterygium colli uni o bilateral.
2. Asociación con malformaciones de las vértebras cervicales (Síndrome de Klippel-Feil).
3. Resto de la sintomatología como lo descrito en A.

D. *Infantilismo pterygonucal* (Turner).

1. Pterygium casi exclusivamente bilateral, simétrico y del cuello.
2. Hipogonadismo.
3. Predilección especial por el sexo femenino.
4. Resto de la sintomatología como en A.

E. *Pterygoarthromyodisplasia congénita*.

1. Pterygium de las extremidades, casi siempre simétrico o bilateral.
2. Aplasia de la musculatura, muy a menudo asociada al desplazamiento de las inserciones musculares.
3. Anquilosis de las articulaciones.
4. Resto de la sintomatología como en A.

Patogenia. Como de costumbre, cuando no se tiene una idea clara y precisa del por qué de un proceso determinado, se emiten numerosas teorías, y por lo general, ninguna de ellas satisface amplia-

mente. Es lo que pasa con el síndrome del pterygium.

Ya en 1924, Bagg y Little (citados por Glanzman¹, Rossi y Caflisch⁶) observaron, en ratones irradiados, la aparición de ciertas malformaciones, que eran uni o bilaterales. En una fase embrionaria precoz, antes de la aparición de las malformaciones, se formaban bulas que contenían un líquido transparente en las regiones donde más tarde aparecían las malformaciones. Desde el punto de vista hereditario, las malformaciones se transmitían según el tipo recesivo.

En 1931, Bonnevie pudo observar que dichas bulas aparecían en la región de la nuca y que de ahí emigraban hacia la periferia y provocaban las malformaciones. A su vez, Ullrich adapta al embrión humano la concepción que Bonnevie había desarrollado en el ratón.

Rossi y Caflisch⁶, un poco escépticos, hacen notar que es difícil aceptar sin reservas una transposición al hombre de hechos observados en el animal, más todavía, si se considera que el pterygium jamás ha sido descrito en este último.

Sin embargo, la existencia de las bulas no puede ser puesta en duda, puesto que han sido comprobadas por Bleschmidt, en 1948, y por los tantas veces citados Rossi y Caflisch⁶. Estos últimos, basados en un análisis profundo de la literatura, han podido establecer que el pterygium, acompañado o no de otras anomalías y de signos degenerativos, puede ser hereditario. El hecho que no se haya comprobado la transmisión hereditaria, sino en el 19% de los casos, según dichos autores, no contradice su concepción del cuadro. Insisten en que sólo un análisis detallado de la familia puede revelar la presencia de síntomas degenerativos, lo cual, en verdad, se ha omitido en la casi totalidad de los casos. Por otra parte, hay que considerar que los individuos portadores de esta afección fallecen a una edad temprana y que, muchos de ellos, no contraen matrimonio por razones estéticas.

RESUMEN

Se describe un caso de Síndrome de Bonnevie-Ullrich, que corresponde al cuadro llamado "*Status Ullrich bilateralis*", según la clasificación de Rossi y Caflisch, y en el cual no ha sido posible comprobar el origen hereditario de la afección.

SUMMARY

PTERYGIUM'S SYNDROME.

A case of Bonnevie-Ullrich's Syndrome, corresponding to the variety Status Ullrich Bilateralis, is described. It was not possible to verify in this case an hereditary origin.

BIBLIOGRAFÍA

- 1.—GLANZMANN, E. — Lecciones de Pediatría. Segunda Edición, Ed. Labor, 1951.
- 2.—KEAY, A. J. y LEWIS, I. C. — Arch. Dis. Childh. 29:424, 1954.
- 3.—OLIVER, M. y col. — Arch. Argentinos de Ped. 40: 207, 1953.
- 4.—REINIGER, M. — El Recién Nacido. 2:115, 1954.
- 5.—ROSSI, E. — Rev. Española de Ped. 3:555, 1947.
- 6.—ROSSI, E. y CAFLISCH, A. — Helvetica Paediatrica Acta. 6:119, 1951.

*
* *
*