Síndrome de Beals

(Presentación de un caso clínico)

Drs. M. Cristina Stuardo L., Ernesto Núñez Morales.*

ABSTRACT

We reported a newborn girl with a Beals syndrome. She was born with contractures of joint, arachnodactyly, typical ear deformity and cardiovascular disease. She died at 4 and half months old.

En 1971 Beals¹ identificó una entidad clínica caracterizada por: aracnodactilia, rigideces articulares y alteraciones características de la cara especialmente del pabellón auricular a la que llamó "rigidez congénita con aracnodactilia".

Anteriormente varios autores^{2, 3, 4, 5, 6} habían descrito casos similares y entre ellos Avendaño y Fanta² en 1963 en una niña de un año.

Dada la rareza de este cuadro hemos considerado de interés dar a conocer un caso de este Síndrome en un Recién Nacido.

CASO CLINICO

M. M. P., sexo femenino, nace a las 38 semanas de gestación. Cesárea por R.P.M., preeclampsia y presentación podálica.

En sus antecedentes familiares: ambos padres de 28 años, sanos, no han consanguinidad, sin malformaciones. Embarazo controlado, presentó infección urinaria el II Trimestre de la gestación. Primer hijo, no hay antecedentes de abortos, no hay antecedentes de drogas ni radiaciones y entre los familiares de ambos padres no hay personas afectadas.

Examen físico: Peso al nacer 2.700 g, talla 46 cm con las extremidades inferiores en flexión, cráneo 34 cm, tórax 33 cm, abdomen 29 cm. Apgar 9 al minuto.

Rasgos francamente anormales (Fig. 1), cabeza ovalada, micrognatia, hipertelorismo, puente nasal aplanado y nariz larga y ligeramente curvada en la punta. Labio superior largo.

En las orejas (Fig. 2) hélix aplanado y levemente incurvado, antihélix doblemente curvado. El antitragus muy prominente y cubriendo parte del antihélix. Cuello corto.

Tórax prominente en su parte anterior. A la auscultación cardíaca soplo sistólico 5/6 en la región mesocárdica.

Extremidades largas y delgadas, hombros, codos y rodillas en flexión permitiendo una extensión hasta 45 grados solamente. Caderas flexionadas en 120 grados.

Foto 1

Foto 2

*Servicio de Pediatría, Hospital Las Higueras, Talcahuano.

Las manos (Fig. 3) y los dedos muy largos y delgados, en flexión mantenida y desviados a cubital. Pies y ortijos igualmente largos y en aducción.

Foto 3

Radiología: Edad ósea de Recién Nacido. Discreta escoliosis, curvatura anormal de los huesos largos (Fig. 4).

Foto 4

Evolución: Fue enviado para el estudio hemodinámico de su cardiopatía congénita al Hospital Calvo

Mackenna concluyéndose que era portador de una Tetralogía de Fallot.

A los cuatro meses pesó 4.800 g y tenía una talla de 56 cm. Con el tratamiento kinesiterápico había logrado un aumento de la movilidad de las extremidades, permitiendo una extensión de aproximadamente 100 grados en codos, hombros y rodillas.

Ingresa a los 4 meses y medio a nuestro Servicio con una bronconeumonía grave, falleciendo a las pocas horas. No se hizo estudio anatomopatológico.

COMENTARIO

Creemos que M. M. P. corresponde al síndrome descrito por Beals ya que presenta las alteraciones características que definen esta entidad (Tabla 1).

Sintomatología	Casos de la literatura	M.M.P.
Alteraciones de la cara	12/12	+
Alteraciones de la oreja	12/12	+
Alteraciones de la columna	12/12	+
Cardiopatías congénitas	1/12	+
Araenodactilia	12/12	+
Rigideces Articulares	12/12	+

El Síndrome es producto de una herencia autosómica dominante según diversos autores, en nuestro caso clínico por no haber antecedentes familiares correspondería a una mutación reciente. En algunos casos descritos se hacen presentes cardiopatías congénitas (20%)⁵, M. M. P. presentó una Tetralogía de Fallot que contribuyó a su fallecimiento.

En lo que se refiere al pronóstico de este cuadro clínico al parecer depende de las alteraciones de la columna y de otras manifestaciones asociadas ya que se han descrito referencias de casos en adultos (padres de niños descritos).^{1,3,5}

El tratamiento de este Síndrome es el mismo de la Artrogriposis que consiste fundamentalmente en kinesiterapia y cirugía correctora, tanto de las manifestaciones articulares como de otras malformaciones susceptibles de corrección.

RESUMEN

Se presenta un caso clínico de Síndrome de Beals

en un Recién Nacido, caracterizado por aracnodactilia, rigidez de articulaciones, alteraciones del pabellón auricular y cardiopatía congénita que fallece a los cuatro meses y medio de vida.

REFERENCIAS

- ¹*Beals R. and Hecht F.* Congenital Contractural Arachnodactyly. J. Bone and Joint Surg 53 A: 987, 1971.
- ²*Avendaño, A. y Fanta, E.* Arachnodactilia y Artrogriposis. Pediatría 6: 47, 1963.
- ³*Epstein, Ch.; Graham, B.* Hereditary Dysplasia of bone with Kyphoscoliosis, contractures and abnormally shaped ears. J. Pediat. 73: 379, 1968.
- ⁴*Hecht, F. and Beals, r.* New Syndrome of congenital contractural arachnodactyly originally described by Marfan in 1896. Pediatrics 49: 574, 1972.
- ⁵*Beyer, P.* Maladie de Marfan avec raideurs articulaires importantes atteignant les quatre enfants de la même famille et leur mère. Arch. Françaises de Pédiatrie. 22: 210, 1965.
- ⁶*N. K. Ho, T.K. Koo.* Congenital Contractural Arachnodactyly. Am. J. Dis. Child 133: 639, 1979.