

Síndrome de Escobar

Dr. Manuel Aspillaga H.¹, Dra. Isabel Avendaño B.²

Escobar Syndrome

A case of multiple pterygium syndrome, also known as the Escobar syndrome is described. This entity has an autosomal recessive way of inheritance with variable expression on the phenotype. It's more striking abnormalities are mild growth deficiency; intellectual impairment; cranio-facial dysmorphism (low set ears, hypertelorism, inner epicanthal folds, high palate and micrognathia); pterygiae of neck, axillae, elbows, crural folds and knees; chriptorquidism and mild bone anomalies. Severe malnutrition and frequent episodes of bronchopneumonia have been an obstacle for the integral management in our patient.

(Key words: Escobar syndrome, multiple pterygium, cranio-facial dysmorphism).

El síndrome de Escobar¹ es una entidad poco conocida, que se hereda en forma autosómica recesiva. Existen menos de 25 casos descritos en la literatura y muchos son confundidos con otras entidades, debido a su expresión variable. Entre los signos descritos existen algunos generales como el retardo del crecimiento y ocasionalmente daño mental de cuantía variable; dismorfia de la cara provocada por implantación baja de los pabellones auriculares, hipertelorismo, micrognathia y paladar alto o hendido; contracturas y deformidades en flexión de las extremidades, producidas por pliegues múltiples (pterigium) en el cuello, axilas, codos, regiones inguinales, poplíteas y digitales. En la zona de los pliegues la piel está acortada, formando bridas a manera de puentes entre las superficies de flexión, impidiendo la buena movilidad, especialmente la extensión. Pueden existir además alteraciones de los genitales. Algunos autores lo han llamado síndrome de pterigium múltiple².

Caso Clínico

Varón que se hospitalizó por primera vez a los cinco meses de edad por bronconeumonía y malformaciones, hijo de madre de 23 años sana, padre de 24 años sano, sin consanguinidad, un hermano de 4 años sano y otro fallecido al nacer, por malformaciones múltiples. Embarazo deseado, controlado y normal. Nació mediante operación cesárea a las 39 semanas y pesó 2.600 g. Se le diagnosticó artrogriposis múltiple congénita. Asistía a otro hospital para rehabilitación. Había sufrido en tres oportunidades bronconeumonía. A los 7 meses de edad tenía una talla de 52 cm, C.T. de 39 cm y CC. 43 cm, y pesaba 4.370 g. Sus cuatro extremidades estaban en flexión, el bregma medía 1 x 1 cm; los pabellones auriculares estaban implantados bajos y rotados hacia atrás.

La apertura palpebral mostraba inclinación antimongoloide y epicanto, paladar ojival, pterigio del cuello, tórax estrecho, estertores bronquiales, hernia inguinal derecha, escoliosis discreta. En la cara de flexión de las extremidades se encontraron bridas cutáneas y tejidos blandos que limitan la extensión (Fig. 1), pterigio axilar y cubital, manos en flexión, dedos cabal-

1. Profesor de pediatría. Unidad de genética, Div. Ciencias Médicas Oriente, Facultad de Medicina, Universidad de Chile, Hospital Luis Calvo Mackenna.
2. Médico Servicio de Salud Metropolitano Oriente. Unidad de genética, Hospital Luis Calvo Mackenna.



Figura 1. Síndrome de Escobar. Bridas cutáneas que limitan la extensión de las extremidades.

gados, camptodactilia, pulgares incluidos, hipoplasia tenar, surco mongoloide palmar, clinodactilia bilateral de 5^{os} dedos, bilateral. En las extremidades inferiores habían bridas crurales (Fig. 2), poplíteas y pie talo. Testículo no descendido en el lado derecho. Aún no se sentaba solo, ni silabeaba y mostraba poco interés por el medio. En la radiografía de tórax había evidencia de ascenso del diafragma derecho en su porción anterior, movimiento paradójal del mismo con los movimientos respiratorios, y sombras intersticiales irregulares en ambas bases pulmonares; silueta cardiovascular normal; las radiografías contrastadas de tránsito de esófago, estómago y duodeno no mostraban alteraciones. Las radiografías de columna vertebral mostraron escoliosis dorsolumbar de radio amplio, sin malformaciones vertebrales. Electrocardiograma: taquicardia sinusal de 160 latidos por minuto. Cariograma en linfocitos de la sangre periférica: 46, XY, estudiado con bandeó G.

COMENTARIO

El síndrome de pterigium múltiple ha sido confundido con otras entidades, especialmente con la artrogriposis múltiple congénita^{3,4}. A



Figura 2. Síndrome de Escobar. Bridas crurales, poplíteas y pie talo.

comienzos de este siglo se describió un caso² y posteriormente en 1936 se informó sobre una familia con tres hermanos afectados. En 1978 Víctor Escobar comparó y resumió las publicaciones anteriores a propósito de un paciente suyo, por lo que la literatura anglosajona lo ha denominado por su nombre. Algunos enfermos tienen signos bien definidos, en otros casos, en cambio estos son tenues, sugiriendo que la expresividad es variable de una familia a otra. La penetrancia de la afección es baja correspondiendo a tipo de herencia mendeliana recesiva autosómica. El diagnóstico preciso es por lo tanto de gran importancia para un consejo genético adecuado: la mayoría de los casos descritos hasta ahora han sido esporádicos, sin embargo nuestro paciente podría ser el segundo miembro afectado de esta familia tomando en cuenta el hermano muerto con malformaciones múltiples. La patogenia del síndrome de Escobar es desconocida y se ha demostrado en ella un proceso de degeneración muscular. No se ha encontrado alteraciones cromosómicas, salvo variantes en el tamaño del cromosoma 16 (O'Brien)⁵. Otras posibilidades que deben ser consideradas en el diagnóstico diferencial son el enanismo diastrófico, los síndromes de bandas poplíteas, Klippel-Feil, Turner, ruptura de amnios, varicela congénita, poli X, etc. cuyas manifestaciones clínicas son diferentes. El tratamiento incluye la kinesiología precoz y el empleo de cirugía con plastías en Z e injertos⁵. Se recomienda corregir la criptorquidea.

RESUMEN

El síndrome de Escobar formó parte de la artrogriposis durante mucho tiempo y de la cual es importante diferenciarlo, por su etiología hereditaria. Un posible tratamiento quirúrgico ayuda a un mejor pronóstico. Su prevención sólo es posible por consejo genético.

REFERENCIAS

1. *Smith, D.W.*: Recognizable patterns of human malformation. Ed. Saunders Co. 1982, Philadelphia, pp. 228.
2. *Escobar, V., Bixler, D., Gleiser, S., Weber, D.D., Gibbs, T.*: Multiple pterygium syndrome. *Am. J. Dis. Child.* 132: 609, 1978.
3. *Martisching, E., Swoboda, W.*: Arthrogryposis multiple congenita und pterygium syndrome. *Monat. Kinderh* 100: 22, 1952.
4. *Srivastava, R.N.*: Arthrogryposis multiplex congenita. Case report of two sibilings. *Clin. Pediatr.* 7: 691, 1968.
5. *O'Brien, B.M., Garson, O.M., Baïke, A.G., Dooley, B.J.*: Multiple congenital skin webbing with cutis laxa. *Br. J. Plast. Surg.* 23: 329, 1970.