

Minicasos

Síndrome de Adams-Oliver. Una familia con expresión clínica variable

María Cristina Lotero A.
Guillermo Jiménez C.
Mauricio Camargo

RESUMEN

La asociación de aplasia cutis congénita del cuero cabelludo, con malformaciones distales, de las extremidades es conocida como síndrome de Adams-Oliver, el cual es usualmente heredado como un desorden autosómico dominante.

Se describe el caso de un niño con Síndrome de Adams-Oliver, cuya madre y tías maternas estaban parcialmente afectadas.

Palabras clave: síndrome de Adams-Oliver, aplasia cutis, defecto de acortamiento de extremidades.

HISTORIA CLÍNICA

Paciente de 3 meses de edad, sexo masculino, producto del primer embarazo a término, nacimiento mediante cesárea por posición podálica. La madre tuvo controles prenatales adecuados sin complicaciones, los padres no eran consanguíneos.

El niño presentó desde el nacimiento un defecto de 11x7 cm de diámetro en el vértex del cuero cabelludo, que incluía tanto la piel como el hueso y estaba cubierto por costra serohemática. (Figura 1). En ambas manos presentaba falanges cortas y en los pies artejos hipoplásicos, aplasia e hipoplasia de algunas uñas y sindactilia del cuarto y quinto artejos del pie izquierdo. Adicionalmente, un moteado violáceo era evidente en toda la piel, consistente con cutis marmorata telangiectásica congénita. A la auscultación cardíaca se escuchaba un soplo holosistólico grado I en C1; había tenido un crecimiento y desarrollo normales sin déficit neurológico.



Figura 1. Defecto de 11x7 cm de área en el vértex del cuero cabelludo del paciente.

Dentro de los exámenes de laboratorio se le realizó una ecocardiografía que demostró una insuficiencia tricuspídea leve; ecografía renal normal; radiografía y TAC

María Cristina Lotero A, RIII Dermatología, Instituto de Ciencias de la Salud (CES), Medellín.

Guillermo Jiménez C, Dermatólogo, Docente de Dermatología, CES.

Mauricio Camargo, Biólogo genetista, CES.

Correspondencia: María Cristina Lotero A., calle 17C sur No. 44-20, Medellín, Colombia, teléfono: 3138762. E-mail: mclotero@yahoo.com

Síndrome de Adams-Oliver. Una familia con expresión clínica variable

de cráneo en donde se evidenció ausencia de tabla ósea en área fronto-parietal. (Figura 2), y cariotipo de baja resolución 46 XY, normal.



Figura 2. Radiografía de cráneo en donde se observa ausencia de tabla ósea en área frontoparietal.

La madre presentaba cicatriz alopécica en vértex del cuero cabelludo (Figura 3) y en ambos pies se observaban falanges cortas, aplasia ungueal y sindactilia del segundo y tercer artejos del pie derecho (Figura 4), con un cariotipo



Figura 3. Cicatriz alopécica en vértex de cuero cabelludo de la madre.



Figura 4. Acortamiento de falanges, aplasia ungueal y sindactilia de segundo y tercer artejos del pie derecho de la madre.

ÁRBOL GENEALÓGICO

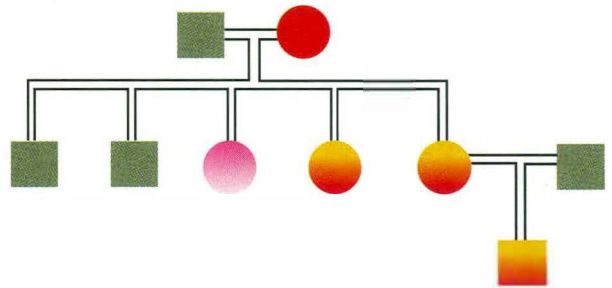


Figura 5. Árbol genealógico de la familia afectada.

normal. Ella refería que una de sus hermanas presentaba iguales cambios en cuero cabelludo y pies; otra hermana sólo presentaba hipoplasia en los artejos. Sus hermanos hombres y sus padres no estaban afectados (Figura 5).

El paciente fue hospitalizado por cuadro de meningitis, y recibió tratamiento intravenoso con antibióticos. Debido a las dificultades económicas para realizar procedimiento quirúrgico reconstructivo, fue dado de alta con instrucciones estrictas de limpieza y medidas protectoras del área afectada del cuero cabelludo.

Síndrome de Adams-Oliver. Una familia con expresión clínica variable

DISCUSIÓN

En 1945, Forrest Adams y C. Peter Oliver reportan una entidad de transmisión autosómica dominante, consistente en defectos en el vértex del cuero cabelludo y malformaciones de las extremidades distales en 8 miembros de una familia, en 3 generaciones.¹ Desde entonces, menos de 120 casos han sido informados en la literatura.

La lesión en el cuero cabelludo es con frecuencia el hallazgo físico más temprano e importante. Consiste en un defecto cutáneo del vértex, que mide desde 0.5-10 cm de diámetro; la lesión puede ser superficial o profunda, hasta comprometer cráneo y duramadre. La presencia de defectos en el cráneo no necesariamente se asocia con defectos en el cuero cabelludo, puesto que cada una de estas lesiones ha sido observada en ausencia de la otra.¹

El defecto en las extremidades es generalmente asimétrico. El espectro de las alteraciones observadas va desde uñas hipoplásicas, sindactilias cutáneas y óseas, ectrodactilia, polidactilia, braquidactilia y en los casos más severos puede haber ausencia completa de una mano o un pie.¹

En muchos casos se ha observado cutis marmorata telangiectásica congénita; algunos autores sugieren que éste es un efecto pleiotrópico del gen mutante.^{1,2} También se ha encontrado la asociación de venas dilatadas y tortuosas en el cuero cabelludo.^{1,3}

Raras veces se han observado otras anormalidades que incluyen: defectos cardíacos congénitos, hemangiomas, testículos no descendidos, pezones supernumerarios, entre otros.^{4,5} Nuestro paciente presentaba las lesiones características de cuero cabelludo y extremidades distales, cutis marmorata telangiectásica congénita y trastorno cardíaco leve.

En cuanto al modo de herencia, se considera heterogéneo, pues las primeras observaciones demuestran una

transmisión autosómica dominante; sin embargo, se han observado casos esporádicos y otros autores han sugerido una herencia autosómica recesiva, además, no se ha excluido un mosaicismo gonadal.^{1,6} La forma de transmisión en esta familia está acorde con las primeras descripciones de patrón autosómico dominante, pero no se demostró alteración genotípica.

El mecanismo fisiopatogénico permanece sin esclarecer, aunque varias teorías han sido propuestas, incluyendo predisposición a secuencia de ruptura amniótica, otras formas de trauma extrínseco y compromiso vascular.¹

Con respecto al tratamiento, en los casos de defectos menores del cuero cabelludo se recomienda limpieza diaria del área comprometida con aplicación de ungüento antibiótico. En los casos de grandes lesiones y exposición de la duramadre, se requiere injerto de piel. Las principales complicaciones son la sepsis y la meningitis.¹ Este paciente fue hospitalizado por meningitis bacteriana; por dificultades económicas no pudo ser sometido a reconstrucción quirúrgica con injerto de tabla ósea y piel; sin embargo, con estrictas medidas de limpieza, no se han presentado nuevas complicaciones. El defecto cutáneo ha reepitelializado espontánea y lentamente.

SUMMARY

The association of congenital aplasia cutis of the scalp, with distal malformations of the limbs, is known as Adams-Oliver Syndrome, which is usually inherited as an autosomal dominant disorder.

The case of a male infant with Adams-Oliver Syndrome, whose mother and two aunts were also mildly affected, is described.

Key words: Adams-Oliver Syndrome, cutis aplasia, limb reduction defect.

Síndrome de Adams-Oliver. Una familia con expresión clínica variable

BIBLIOGRAFÍA

1. Whitley CB, Gorlin RJ. Adams-Oliver syndrome re-visited. *Am J Med Genet* 1991; 40:319-326.
2. Frank RA, Frosch PJ. Adams-Oliver syndrome: Cutis marmorata telangiectasica congenita with multiple anomalies. *Dermatology* 1993; 187:205-208.
3. Dyll-Smith D, Ramsden A, Laurie S. Adams-Oliver syndrome: aplasia cutis congenita, terminal transverse limb defects and cutis marmorata telangiectasica congenita. *Australas J Dermatol* 1994; 35:19-22.
4. Zapata HH, Sletten LJ, Pierpont MEM. Congenital cardiac malformations in Adams-Oliver syndrome. *Clin Genet* 1995; 47:80-84.
5. Mempel M, Abeck D, Lange I, et al. The wide spectrum of clinical expression in Adams-Oliver syndrome: a report of two cases. *Br J Dermatol* 1999; 140:1157-1160.
6. Savarirayan R, Thompson EM, Abott KJ, et al. Cerebral cortical dysplasia and digital constriction rings in Adams-Oliver syndrome. *Am J Med Gen* 1999; 86:15-19.