

Síndrome de polidactilia con costillas cortas (Síndrome de Majewski)

Pedro Pinto Núñez¹

Resumen

Se presenta un caso de costillas cortas con polidactilia (síndrome de Majewski), ocurrido en un paciente sin antecedentes familiares pertinentes. Este síndrome fue descrito por primera vez en 1971 por el epónimo, y luego se han informado algunos casos, con frecuencia muy baja, no establecida plenamente. El fenotipo tiene características que lo identifican, como cortedad de miembros, y en particular de la tibia, costillas cortas y tórax estrecho y corto, fisura mediana del labio superior, hipoplasia de epiglotis y polidactilia preaxial y postaxial de manos y pies.

Palabras clave: Síndrome de polidactilia, síndrome de Majewski.

Introducción

En 1971 D. Majewski definió claramente este síndrome, al estudiar cuatro casos personales y treinta y dos de la literatura. Tres años después, Chen y colaboradores describieron dos casos en productos consanguíneos, y aquel mismo año Spranger lo denominó de costillas cortas con polidactilia (S.R.P.). En 1979 Motegui y colaboradores encontraron por primera vez dos hermanos afectados. En 1982 Cooper y Hall informaron tres casos personales y los compararon con otros cinco casos de la literatura, totalmente documentados.

No se encontró información de casos descritos en Colombia.

Historia clínica

Hijo de J.C.

Madre de 27 años. Padre de 31 años. Ambos

sanos. Dos hijos anteriores sin malformaciones.

Ausencia de antecedentes familiares de interés para el caso.

Embarazo de 37 semanas que cursó sin contratiempos.

Parto vaginal normal. Test de Apgar: 5/10 y 3/10. Muerte por insuficiencia respiratoria, diez minutos después de la expulsión. Sexo masculino.

Examen físico:

Peso: 3.900 gr. Talla 42 cm. P.C.: 35.5 P.A.: 39 cm.

Segmento superior, 27 cm. Segmento inferior, 15 cm. Relación segmento superior/segmento inferior: 1.8.

Hidropesía fetal. Es evidente el anasarca, en particular en abdomen y miembros.

Característica reducción de la estatura, por miembros muy cortos.

En la cara se encuentran frente amplia; hipertelorismo ocular; puente nasal ancho y plano; la nariz igualmente ancha, presenta narinas muy separadas y asimétricas, con mayor elevación de la izquierda, y surco mediano. Hendidura amplia del

¹ MSc. Profesor catedrático de la Universidad del Atlántico, Facultad de Química y Farmacia.

labio superior, más penetrante al lado izquierdo y con hendidura del paladar anterior; las orejas son pequeñas y de baja implantación. En la nuca es baja la línea del cabello.

Pliegue cutáneo lateral del cuello (*pterigio coli*).

Tórax estrecho y corto, como el esternón.

Abdomen voluminoso, con abombamientos en flancos y epigastrio. La implantación del cordón umbilical es muy alta, casi a la altura del apéndice xifoides.

Micropene. Bolsas normales y testículos descendidos.

Los cuatro miembros son muy cortos en ambos segmentos intercalares y los inferiores son arqueados.

Ambos pies están desviados en varus y se observa polidactilia preaxial por hallux doble y postaxial, para un total de 7 dedos en cada pie. Además hay sindactilia I - II. El talón es prominente.

En ambas manos polidactilia postaxial, con mayor separación de dedos III y IV.

Estudio radiológico

El macizo facial es pequeño con relación al cráneo. Occipital plano, vertical. Clavículas altas. Costillas cortas, delgadas, onduladas y encurvadas en su extremo anterior. Huesos tubulares cortos, en especial las tibias, que se ven como segmentos aislados, no unidos ni al fémur ni al tarso. La edad ósea es normal y los márgenes epifisarios regulares.

Necropsia

Hipoplasia de epiglotis. Hipoplasia pulmonar. Riñón poliquistico bilateral, con aumento de volumen (93 y 95 gr.) y aspecto reniforme.

Ascitis moderada.

Fenotipo

Las características fenotípicas del síndrome son la talla corta desproporcionada, labio superior hendidado, polidactilia preaxial y postaxial, costillas cortas, anomalías de genitales y anomalías de epiglotis, laringe y vísceras.

La baja talla obedece al acortamiento rizomélico y mesomélico, que afecta tanto miembros inferiores como superiores, y es distintiva la brevedad de la tibia, el más llamativo hallazgo del síndrome.

El labio superior hendidado se extiende casi siempre al paladar anterior.

En cuanto a la polisindactilia, es característica la presencia de hallux doble con sindactilia de dedos I y II del pie y la presencia de dedos supernumerarios postaxiales en las cuatro extremidades.

Se describen metatarsianos y metacarpianos cortos y redondeados y osificación prematura de epífisis proximales de húmero y fémur, con nula osificación de falanges.

El tórax es corto y angosto, con costillas horizontales y delgadas y clavículas altas.

La hipoplasia de epiglotis y laringe son también distintivas y ocurre hipoplasia pulmonar.

En abdomen suele encontrarse poliquistosis renal, glomerular y tubular, y en sistema nervioso han sido descritos paquigiria, vermis cerebeloso pequeño y ausencia de bulbos olfatorios.

Los genitales ambiguos son de frecuente ocurrencia.

Ocasionalmente se han informado microglosia, agenesia de vesícula biliar y vena cava superior izquierda persistente.

Diagnóstico prenatal

El diagnóstico prenatal es posible, al detectarse, por ecografía, la brevedad de los miembros, y en particular de la tibia, así como el labio superior hendidado y la polidactilia, e inclusive el edema fetal.

Diagnóstico diferencial

A pesar de los signos fenotípicos característicos del síndrome de Majewski, deberá hacerse el diagnóstico diferencial con otros síndromes que presentan

signos comunes.

Por la polidactilia, el labio leporino y la poliquistosis renal se debe descartar el síndrome de Meckel Gruber, pero en el síndrome de Costillas cortas y Polidactilia no existe el meningoencefalocele típico del primero.

En el síndrome de Smith-Lemli-Opitz, que ofrece sindactilia de II y III dedos de los pies, hay narinas antevertidas y ptosis palpebral.

El síndrome Oro-facio-digital (OFD, tipo I) tiene como componentes fenotípicos frenillos y fisuras orales, con hipoplasia de alas nasales, y en las manos se encuentran malformaciones variables como acortamiento asimétrico de los dedos, con clinodactilia, sindactilia y/o polidactilia.

A su vez, el síndrome Oro-facio-digital, tipo II, o síndrome de Mohr, incluye como dismorfias punta nasal, a veces bífida; hendidura media del labio superior y de la lengua; duplicación parcial del primer metatarsiano, cuneiforme y cuboide, y en las manos, que son cortas, se encuentran polidactilia y clinodactilia.

Se ha emitido la hipótesis de que los dos síndromes, de Mohr y Majewski, son expresiones menor y severa, respectivamente, de un mismo desorden autosómico recesivo.

La displasia condroectodérmica, o síndrome de Ellis van Creveld, tiene como signos extremidades cortas, polidactilia e hipoplasia de las uñas; tórax pequeño e hipoplasia de las partes superior y lateral de la tibia. Pero en el labio superior lo que se encuentra es brevedad y presencia de frenillo que lo fija al reborde alveolar, y en la boca hay frenillos adicionales y defectos dentarios que incluyen anodoncia. Además, aproximadamente la mitad de los pacientes con síndrome de Ellis van Creveld presentan cardiopatía congénita, casi siempre defecto atrioseptal.

El síndrome de Jeune, o displasia torácica asfixiante, tiene también como componentes la caja torácica muy estrecha y la brevedad de las cuatro extremidades. En ocasiones hay polidactilia de

manos y pies. Pero la morfología craneofacial es normal, excepto por la presencia de defectos dentarios.

Los estudios radiológicos detectan malformaciones costales, de hueso ilíaco y acetábulo. En los miembros, los huesos largos son achaparrados y cortos, con irregularidades en las extremidades metafisiarias.

Por la polidactilia postaxial y el labio leporino, debe incluirse en el diagnóstico, la Trisomía 13.

Comentario

Si bien en este momento está plenamente confirmado el síndrome de Majewski, por la presencia de labio y paladar hendidos, hipoplasia de epiglotis, polidactilia pre o postaxial, con sindactilia y acortamiento de miembros, y en particular de la tibia, vale la pena resaltar que la cara tiene en el hipertelorismo, la anchura del puente nasal y la nariz, con surco mediano y separación asimétrica de narinas, elementos de la displasia frontonasal.

Etiología

La transmisión de este síndrome es autosómica recesiva.

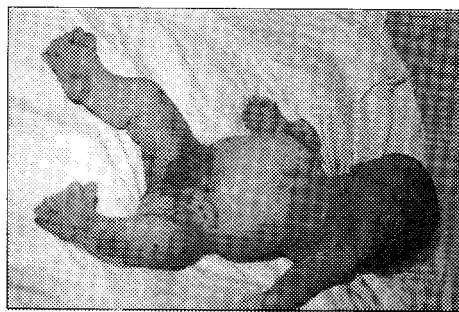


Figura 1

Toma oblicua. Obsérvese: Braquicefalia. Oreja pequeña. Implantación baja del cabello en la nuca. Facies achatado. Tórax muy corto. Abdomen prominente, especialmente en epigastrio y flancos. Implantación muy alta del cordón umbilical. Micropene. Miembros muy cortos. En pies, posición en varus bilateral y polidactilia.



Figura 2

Vista frontal de la cara. Hipertelorismo. Puente nasal muy ancho. Nariz ancha, irregular, con surco mediano; separación y asimetría de las ventanas nasales. Hendidura de labio superior, asimétrica, más elevada a la izquierda y con prolongación a paladar anterior.

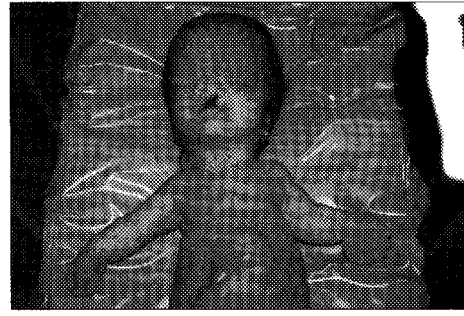


Figura 3

La imagen muestra el tórax corto y estrecho (obsérvese la estrechez de la cintura escapular). Miembros superiores muy cortos y proporcionalmente muy gruesos. Polidactilia postaxial en ambas manos. Implantación muy alta del cordón.

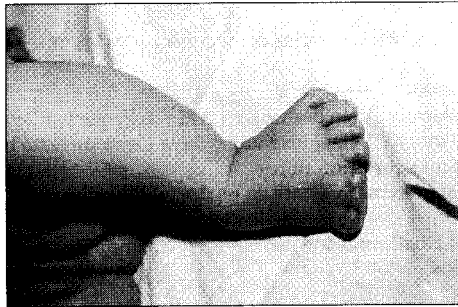


Figura 4

Vista anterior del pie. Se observa la polidactilia preaxial, por hallux doble, con sindactilia I-II y polidactilia postaxial, para un total de siete dedos.

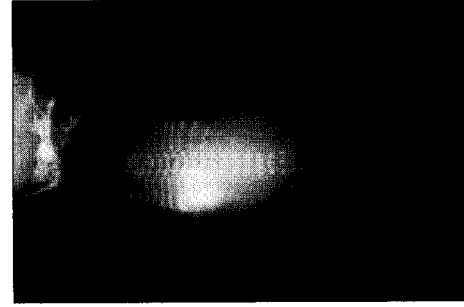


Figura 5

Imagen radiográfica. Macizo facial muy pequeño con relación al cráneo. Occipital verticalizado. Clavículas altas. Costillas cortas, horizontales, onduladas, delgadas e incurvadas en su extremo anterior. Huesos tubulares cortos y gráciles y, particularmente, tibias muy cortas, no relacionadas con huesos proximales ni distales y en posición oblicua en relación con el eje longitudinal de los miembros.

Bibliografía

1. CHEN, H., YANG, S.S., GONZALEZ E., FOWLER M., and AL SAADI, Short Rib Polydactyly syndrome, Majewski type. *Am J. Med. Genet.* 7:215-22, 1980.

2. JONES Kennet L. «Polidactilia y costilla cortas». En *Atlas de Malformaciones Congénitas*. México, Internamericana, 4ª ed, 1990, 314.

3. MOTEGIT., KUSUNOKI, M., NISHI, T., HEMADAT., SATO, N., INAMURA T., and MOHI N. , Short-Rib Polydactyly Syndrome, Majewski Type 1, two male siblings: *Humanx Genet.* 49:269 - 275, 1979.

4. McKUSICK V.A. «Polydactyly with neonatal chondrodystrophy, Type II (Majewski Type of Short - Rib-Polydactyly; SRP, Majewski Type». En *Medelian Inheritance in man*. J. Hopkin University Press. 8ª ed., 1988, p. 1.146.