

Reporte de caso: Caso de paciente escolar masculino con Síndrome de Adams Oliver en Cundinamarca, Colombia

Case of male school patient with Adams Oliver syndrome in Cundinamarca, Colombia

Laura Estefanía Blanco Lizarazo¹,
Dilia Yaneth Pinzón Sánchez².

¹ Médica general, Universidad de Ciencias Aplicadas y Ambientales UDCA. Bogotá, Colombia.

² Especialista en Pediatría, Hospital Universitario Clínica San Rafael. Bogotá, Colombia.

Autor para correspondencia: Dra. Laura Estefanía Blanco Lizarazo.
Correo electrónico: laurblanco@udca.edu.co



RESUMEN

El presente caso clínico, se reporta con el fin de dar a conocer, desde el punto de vista médico, las características fenotípicas del síndrome de Adams-Oliver, teniendo en cuenta las anomalías anatómicas, que presentó el paciente, además de mencionar las diferentes intervenciones que se le realizaron, con el fin de mejorar su calidad de vida. Las implicaciones que tiene el reportar este caso clínico, son el hecho de considerar que, aunque esta es una patología poco prevalente no solo en nuestro medio, sino a nivel mundial, es importante tener en cuenta que se puede presentar y que es de gran relevancia sospechar dicho síndrome en pacientes que tienen antecedentes familiares de anomalías congénitas en el sistema óseo o compromisos vasculares. En cuanto al valor educativo que provee este artículo, le brinda al lector una manera de reconocer este síndrome como una patología que podría padecerse y que es importante reconocerla.

Palabras clave: fenotipo, patología, anomalías congénitas, antecedentes familiares.

ABSTRACT

The present clinical case is reported in order to present, from a medical point of view, the phenotypic characteristics of Adams-Oliver syndrome, taking into account the anatomical anomalies that the patient presented, in addition to mentioning the different interventions that were performed, in order to improve their quality of life. The implications of reporting this clinical case are the fact of considering that, although this is a rare pathology not only in our environment, but worldwide, it is important to keep in mind that it can occur and that it is of great relevance. suspect this syndrome in patients who have a family history of congenital anomalies in the skeletal system or vascular anomalies, family history.

compromises. Regarding the educational value that this article provides, it gives the reader a way to recognize this syndrome as a pathology that could be suffered and that is important to recognize.

Keywords: phenotype, pathology, congenital

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Adams-Oliver, es una patología congénita de herencia autosómica dominante o autosómica recesiva, con ocurrencia familiar o esporádica, con expresividad variable inter e intrafamiliar, asociado a algunas mutaciones genéticas (1), que se caracteriza por anomalías en el cuero cabelludo y en los huesos craneales, como aplasia cutis, acalota, entre otras (2). Además, de anomalías en las extremidades que varían desde hipoplasia hasta ausencia de estas, y anomalías vasculares como cutis marmorata telangiectásica (3), e incluso en algunos casos se han evidenciado malformaciones cardíacas, problemas neurológicos, esclerosis hepatoportal (2), entre otros; por lo cual, los pacientes requieren manejo multidisciplinario por diversas especialidades, dependiendo las afecciones que presenten.

Esta patología se describió por primera vez en 1945 en una familia, en la cual se vieron afectadas tres generaciones. Desde ese momento, se han reportado más de 200 casos con una incidencia de 0,44/100.000 nacidos vivos (3).

En Colombia, se han hecho previos reportes de casos de pacientes que han padecido de este síndrome (2, 3). En los artículos mencionados previamente, se han descrito las características de esta patología tales como: el espectro fenotípico, las anomalías que se pueden evidenciar en los diferentes sistemas, además del patrón de herencia que se podría presentar. Sin embargo, existe la necesidad de exponer aspectos sobre la evolución y los tratamientos

que se le pueden brindar a estos pacientes, considerando las anomalías congénitas que hayan presentado los pacientes al momento de su nacimiento.

Por último, con este escrito, se pretende aclarar las características que presentan los pacientes que padecen el síndrome de Adams-Oliver, además de dar a conocer el manejo que pueden requerir quienes padecen dicho síndrome.

Descripción de caso

Paciente masculino, prematuro, en quien, al momento de su nacimiento, se evidenció fontanela anterior permeable, muy extensa (Imagen 1 y 2), pabellones auriculares rotados posteriormente sobreplegados, cabello de implantación anterior baja, tres zonas con hipoplasia dérmica VS aplasia cutis con ausencia de hueso craneal en la calota y región occipital, a través de las cuales se observaban las meninges y el material encefálico, cubiertas por una fina capa de membrana. Además, hallazgo de hipoplasia del hueso nasal, pliegue epicántico bilateral, hipoplasia mediofacial, paladar blando fisurado de forma medial, pie equino varo bilateral, clinodactilia del quinto dedo e hipoplasia de falange media. Se tomó un cariotipo BRT, en el cual se descartaron cromosomopatías, con resultados de bandeo RT 46XY. Fue valorado por cirugía plástica, quienes diagnosticaron acalota y solicitaron TAC de cráneo con reconstrucción 3D, que evidenció agenesia de huesos temporales y parietales de forma bilateral.



Imagen 1. Fontanela anterior permeable.

Al completar un mes y 27 días de nacido, asistió a cita con ortopedia, donde se le dio manejo médico con férulas para el pie equino varo. Sin embargo, consideraron que, dada la rigidez de la malformación, requería manejo quirúrgico, el cual se le realizó al año y medio de vida.

A los 6 meses de nacimiento en consulta con genética, se evidenció re-epitelización en piel de cuero cabelludo, que habría cubierto el defecto óseo, clinodactilia de quinto dedo, hipoplasia de falange media en 5 dedo bilateral, hallazgos característicos que corroboraron el diagnóstico del síndrome de Adams-Oliver.

A los 11 meses asistió a cita con otorrinolaringología, donde no se evidenciaron respuestas auditivas, ni desarrollo del lenguaje, con otoscopia bilateral sin alteraciones, con estudio de otoemisiones acústicas ausentes y TAC de oídos, que evidenció ocupación por densidad en tejidos blandos a nivel de oído medio, diagnosticándole hipoacusia neurosensorial bilateral severa, por lo cual, requirió implante coclear por ventana oval al año y medio de nacido. Posterior a esto, asistió a terapia con fonoaudiología, en las cuales se evidenció evolución satisfactoria, al lograr imitación orofacial de la producción verbal durante el habla direccionada.

Discusión

Por otro lado, se le realizó ecocardiograma transtorácico, donde se evidenció ductus arterioso permeable (DAP) de 1,5 mm+ comunicación interventricular apical muscular de 2 mm+ foramen oval permeable, por lo anterior, a los 3 años de nacido, requirió cierre de DAP.

A los 7 años, fue valorado por cirugía plástica, donde se evidenció cicatriz alopecica en región biparietal posterior y occipital, secundarias a aplasia cutánea, por lo cual, le realizaron expansión tisular (Imagen 3 y 4), con posterior resección de cicatriz y reconstrucción de cuero cabelludo (Imagen 5).

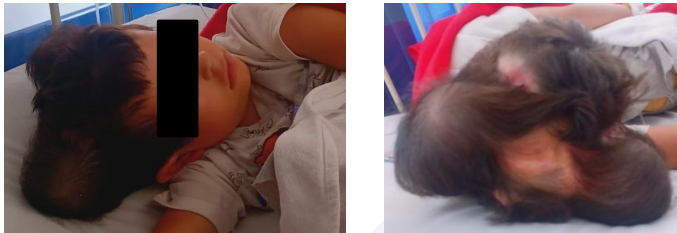


Imagen 2 y 3. Expansores tisulares



Imagen 4. Postoperatorio de resección de cicatriz y reconstrucción de cuero cabelludo.

El síndrome de Adams Oliver se caracteriza por anomalías congénitas tales como: aplasia cutis congénita que en algunos casos se acompaña de ausencia de huesos craneales en dichas zonas, anomalías en las extremidades como sindactilia, braquidactilia, oligodactilia, hipoplasia e incluso ausencia de estas, anomalías en diversos huesos del cuerpo, cutis marmorata congénita, problemas neurológicos que pueden repercutir en el desarrollo y en el aprendizaje, y otras no tan comunes, tales como esclerosis hepática, anomalías cardíacas, oculares, etc (2) (4). En el paciente que se presentó anteriormente, se observaron defectos en las extremidades, además de aplasia cutis, que son de los hallazgos más relevantes que se ha encontrado en quienes padecen de este síndrome. Por otra parte, en algunos casos puede haber manifestaciones cardiovasculares en el 15-20% de los casos, tales como ductus arterioso persistente (5), que es una malformación congénita, que en algunos casos genera repercusiones, por lo cual requiere ser corregido quirúrgicamente (6), como lo ocurrido en el caso expuesto previamente.

En el caso presentado, se debe tener en cuenta que la madre del paciente, presentaba aplasia cutis, que es una característica importante de los pacientes que padecen de este síndrome, para lo cual cobra relevancia mencionar que esta patología se hereda de forma autosómica recesiva o dominante, dependiendo del gen mutado (3), lo que quiere decir que el 50% de los hijos de la persona que padece este síndrome tiene la probabilidad de adquirirlo, sin embargo, ya que no se cuentan con más datos clínicos de la madre o de otros familiares del paciente, no se podría descartar que otros miembros hayan expresado algún tipo de malformación congénita, para lo cual, se tendría que hacer una investigación más exhaustiva para detallar respecto a los antecedentes familiares del paciente.

Por otro lado, se debe tener en cuenta que dicha patología es muy infrecuente, lo que quiere decir que se debe tener una alta sospecha diagnóstica para encontrarlo; por lo cual, al momento del nacimiento, son relevantes los hallazgos anormales que se encuentren al examen físico de los pacientes, como los mencionados previamente, para de esta manera solicitar estudios de extensión y valoraciones adicionales que se crean pertinentes, para realizar un adecuado diagnóstico y por ende instaurar el manejo adecuado, dependiendo las anomalías que presenten los pacientes.

Entre los diagnósticos diferenciales del síndrome de Adams-Oliver, se encuentran: síndrome cuero cabelludo-oreja-pezones, aplasia cutis congénita aislada, síndrome de Poland, epidermólisis bullosa distrófica, tipo Nart, síndrome de Blizzard, trisomía 13, entre otros (7). Por lo cual, para el adecuado diagnóstico de los pacientes se debe tener una alta sospecha diagnóstica, además, de evaluar adecuadamente las malformaciones que presentan los pacientes.

En cuanto al pronóstico de los pacientes que padecen de este síndrome, es muy variado (2), ya que depende de las alteraciones que presente el individuo. Por lo anteriormente mencionado, se debe realizar un adecuado manejo de las malformaciones asociadas que presenten los pacientes que padecen de esta patología, como lo que se realizó en el paciente del caso, con el fin de no solo brindarle una mejor calidad de vida, sino de ayudarlo a adaptarse al medio en el que se desarrolla, a su vez, de tratar de la mejor y más adecuada manera las alteraciones que presentaba el paciente, para así disminuir las probables complicaciones que podría presentar en el futuro. Teniendo en cuenta, que no hay un manejo específico para los pacientes que padecen de este síndrome, se debe enfocar hacia un tratamiento multidisciplinario (7), con el fin de abordar a estos pacientes de una manera integral y completa.

Por otra parte, en el paciente se encontró hipoacusia neurosensorial bilateral severa, por lo cual requirió un implante coclear, esta anomalía no se ha descrito en otros reportes de caso de pacientes que padecen de este síndrome, por lo anterior, esto genera relevancia en este caso institucional.

Por último, respecto a las fortalezas del presente texto, son que este artículo es un caso de la vida real, que tuvo seguimiento y manejo en la misma institución prestadora de servicios de salud, donde el paciente nació; además, los datos sobre la patología expuesta fueron tomados de varias revisiones bibliográficas confiables. También el hecho de exponer este caso disminuye la probabilidad de perder la oportunidad de diagnosticar nuevos casos, ya que, los profesionales de la salud tendrían en cuenta lo expuesto previamente, para de esta manera sospechar dicho síndrome.

Por añadidura, las limitaciones del presente texto son derivadas a la recolección retrospectiva de datos y que debido a la baja prevalencia que presenta el síndrome que se ha abordado a lo largo del artículo, no se tienen los suficientes datos para establecer el manejo adecuado, además de los exámenes que se deben solicitar al momento de la valoración de un paciente que presente SAO y establecer un pronóstico certero de dichos pacientes.

CONCLUSIONES

- 1-** El síndrome de Adams-Oliver es una patología poco frecuente a nivel mundial, por lo que se requiere de alta sospecha clínica para diagnosticarlo.
- 2-** El diagnóstico de dicho síndrome, se alcanza teniendo en cuenta las malformaciones anatómicas más patognomónicas que presentan los pacientes.
- 3 -** Su diagnóstico y tratamiento requieren de un enfoque multidisciplinario.
- 4 -** El manejo ideal para los pacientes que padecen del síndrome de Adams-Oliver se basa en cada una de las malformaciones que presentan, por lo cual, este debe ser individualizado a cada caso, con el fin de garantizarles una mejora en su calidad de vida.
- 5-** En el presente caso, el paciente presentó hipoacusia neurosensorial bilateral severa, que no había sido descrito previamente en ningún reporte de caso.
- 6-** El pronóstico de los pacientes depende de las afectaciones que presenten a nivel neurológico y cardiovascular.

CONSIDERACIONES ÉTICAS

Teniendo en cuenta los principios establecidos en la Declaración de Helsinki y en la resolución 008430 de 1993 del Ministerio de Salud de Colombia, y debido a que la presente revisión de caso se clasifica como una investigación sin

riesgo, y en cumplimiento con los aspectos mencionados en el artículo 6 de la resolución previamente mencionada, este estudio se desarrolló conforme a los siguientes criterios:

- 1-** Se garantiza la protección de la privacidad y confidencialidad de la información personal del paciente.
- 2-** La investigación se realizó con la finalidad de generar conocimiento de alto valor científico y social.
- 3 -** Se cuenta con el consentimiento informado escrito que brindó la madre del individuo, ya que el paciente es menor de edad, esto se realizó, con el fin de garantizar la libertad de autodeterminación y de participación libre.
- 4 -** El manejo ideal para los pacientes que padecen del síndrome de Adams-Oliver se basa en cada una de las malformaciones que presentan, por lo cual, este debe ser individualizado a cada caso, con el fin de garantizarles una mejora en su calidad de vida.
- 5-** Los posibles riesgos que se pueden correr son: emocionales y sociales para el individuo y su familia, la manera en la que se disminuirá el riesgo de correr los riesgos previamente mencionados es garantizando al paciente y a su familia que no se revelará su identidad, ni ningún tipo de información personal.
- 6-** El caso fue presentado y aprobado por el comité de ética y de investigación del HUCSR.
- 7-** No se tienen conflictos de intereses.

AGRADECIMIENTOS

Mi más profundo agradecimiento al doctor Javier Mora, especialista en medicina interna, sin su apoyo y guía, no habría sido posible la consecución de este proyecto. Su dirección académica, llena de sabiduría, fue fundamental. Su búsqueda constante hacia la excelencia fue un faro en el proceso de la investigación. Fue un honor y privilegio recibir su orientación.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. González L, Di Martino B, Lacarruba L. Síndrome de Adams-Oliver. Presentación de un caso de expresión incompleta [Internet]. Disponible https://www.researchgate.net/publication/259439887_Sindrome_de_Adams-Oliver_Presentacion_de_un_caso_de_expresion_incompleta
2. Rivera L, Díaz M, Calixto Y, De la Peña T, Izaguirre T, et. al. Síndrome de Adams- Oliver en dos casos clínicos [Internet]. Medigraphic.com. [citado el 17 de enero de 2024]. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/revcubped/cup-2018/cup183n.pdf>
3. Síndrome de Adams-Oliver y complicaciones asociadas: reporte de una familia en Colombia y revisión de la literatura [Internet]. Revistabiomedica.org. [citado el 17 de enero de 2024]. Disponible <https://revistabiomedica.org/index.php/biomedica/article/view/6524/5197>
4. Martínez-Frías ML, Arroyo Carrera I, Jiménez Muñoz-Delgado N, Nieto Conde C, Rodríguez-Pinilla E, Urioste Azcorra M, et al. Síndrome de Adams-Oliver en nuestro medio: Aspectos epidemiológicos [Internet]. Aeped.es. [citado el 17 de enero de 2024]. Disponible en: <https://www.aeped.es/sites/default/files/anales/45-1-12.pdf>
5. Larralde M, Abad Eugenia M, Sojo Ma Magdalena. ¿Qué síndrome es? Dermatol Pediatr Lat Vol 5 N° 2 [Internet]. Disponible <https://docs.bvsalud.org/biblioref/2022/03/1362183/2007-v5-n2-p133-135.pdf>
6. Ma Dolores Ruiz González*, Elena Gómez Guzmán**, Ma José Párraga Quiles *, Ma Angeles Tejero **, Juana Ma Guzmán Cabañas*. Ductus arterioso persistente. Asociación Española de Pediatría [Internet]. Disponible en: <https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/36.pdf>
7. Godínez Barragán M, Parés Vidrio G, Hinojosa Aguirre A, Yamamoto Nagano A. Síndrome de Adams-Oliver: Reporte de un caso. Rev Odontol Mex [Internet]. 2011 [citado el 17 de enero de 2024];15(3):175-82. Disponible en: https://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1870-199X2011000300007