

**Síndrome de Saethre-chotzen. Presentación de un caso.
Síndrome of Saethre-chotzen. Presentation of a case.**

Dr Celso Martin Hernández. (1), Dr. Ulises Lima Rodríguez (2), Dra. Mireida Quintana Valdivia (3), Dra.Mireily Gutiérrez García(4).

RESUMEN

Presentamos el caso de una paciente de 18 años de edad, femenina, que ingresa en el servicio de Medicina Interna por Urosepsis, al realizar el examen físico llama la atención los signos dismórficos que nos lleva a plantear el diagnóstico clínico de Síndrome de Saethre-Chotzen.

Palabras claves: Síndrome de Saethre-Chotzen.

- (1) Especialista I grado Medicina Interna
- (2) Especialista I grado Genética Clínica
Profesor Instructor.
- (3) Doctora en Medicina.
- (4) Doctora en Medicina.

INTRODUCCION

El Síndrome de Saethre-Chotzen (S.S.C.) es un desorden genético en el cual la craneosinostosis puede estar asociada con otros rasgos distintivos. Es originalmente descrita por Saethre y Chotzen en 1930. En estos momentos es una enfermedad poco diagnosticada lo cual nos da motivo a estereoprote.

CASO CLINICO

Paciente femenina de 18 años de edad, mestiza, con antecedentes de "comunicación interauricular" cuando niña. Ahora consulta un cuadro de fiebre, escalofríos, dolor lumbar y orinas turbias. Al examen físico se constata maniobra puño-percusión positiva y puntos pielorrenoureterales anteriores y posteriores positivos.

Llama la atención la facie de la paciente, que muestra, órbitas superficiales, ptosis palpebral derecha y estrabismo convergente del mismo lado. Presenta además sindactilia membranosa entre el segundo, tercero, cuarto y quinto dedo, con clínodactilia del quinto dedo.

En ambos pies se evidencia gran tamaño y grosor del dedo gordo, más evidente del pie izquierdo, hallux valgus bilateral.

El examen dermatológico muestra manchas hipercrómicas, de bordes imprecisos, en región dorsal de la muñeca de ambas manos y en el miembro inferior izquierdo forma dos líneas paralelas que recorren desde la parte posterior del muslo hasta la pantorrilla. Se constata además hipertrofia de ambos pesones.

Se realizan los siguientes exámenes complementarios: Hemograma con diferencial, eritrosedimentación, glicemia, creatinina y transaminasas; todos normales. Radiografía de clavícula y columna vertebral normales. Radiografía de cráneo que muestra sinostosis de la sutura sagital. En la radiografía de ambas manos se aprecia cuarto metacarpiano corto. La audiometría fue normal. Urograma con mas de 100 000 colonias de E.Coli. USD renal normal.

Se discute el caso en el departamento de genética del hospital.

DISCUSION

El S.S.C. es una alteración genética que tiene un patrón autosómico dominante, con gran variabilidad de expresión, es subdiagnosticado en gran medida. (1)

Entre las alteraciones faciales que pueden aparecer en este síndrome tenemos braquicefalia, hipoplasia maxilar, asimetría facial e hipertelorismo; las cuales no están presente en nuestra paciente. En ella se evidencian órbitas superficiales, ptosis palpebral y estrabismo convergente del ojo derecho, como es reportado por Aase (2). En el examen de la oreja no presenta la cruz del helix prominente y las orejas son de tamaño normal. Figura 1.

En el examen de las manos encontramos sindactilia membranosa entre el segundo, tercero, cuarto y quinto dedo además de clinodactilia del quinto, lo cual ha sido señalado por otros autores (3). No presenta esta paciente falange distal pequeña ni pulgar ancho. En rayos x de manos se evidencia el cuarto metacarpiano corto (1,2,3).

El dedo gordo de ambos pies llama la atención por su tamaño y grosor, siendo esto una característica distintiva del síndrome (1,2,3) figura 2. La paciente presenta además hallux valgus bilateral, elemento bien descrito en la literatura médica (1,2,3,4).

En la radiografía de cráneo se aprecia sinostosis de la sutura sagital pero no hay evidencias clínicas ni radiográficas de hipertensión arterial, como ha sido señalado por Friedman (4); la paciente no presenta retraso mental.

El rayo x de columna vertebral fue normal al igual que la audiometría, lo cual descarta alteraciones vertebrales y sordera.

Las alteraciones cardiovasculares han sido descritas en el S.S.C. (5), sin embargo a pesar de tener la paciente una historia referida de comunicación interauricular cuando niña, en estos momentos no presenta manifestaciones clínicas ni ecocardiográficas que permitan sostener este diagnóstico. Pueden aparecer en el S.S.C. alteraciones renales, pero nuestra paciente según el resultado del USD no presenta alteraciones parenquimatosas renales, ni de las vías excretoras. A pesar de ser el motivo de consulta la sintomatología infecciosa urinaria, pensamos que esto fue un hecho intercurrente, puesto que después del tratamiento se ha mantenido asintomática.

Como elemento distintivo en esta paciente aparece hipertrofia de ambos pesones y llama la atención la presencia de manchas hipercrómicas de bordes imprecisos en la región dorsal de la muñeca de ambas manos y en el miembro inferior izquierdo forma dos líneas paralelas que recorren desde la parte posterior del muslo hasta la pantorrilla. No se describe estos hallazgos dermatológicos en la bibliografía consultada.

En la familia de nuestra paciente no existen otros miembros afectados por la enfermedad, por lo que la posible causa en nuestra paciente puede atribuirse a mutación cromosómica de novo (6).

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

- 1- Kenneth LJ. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation. Fourth edition. Philadelphia. W.B. Saunders 1998:364-7.
- 2- Aase J.M. Smith DW. Facial asymetry and abnormalities of palms and ears. J Pediatr 1970:76.
- 3- Barsocas CS, Weber AL, Crawford JD. Acrocephalosyndactily type III. Chotzen's syndrome. J Pediatr 1970; 70:267.
- 4- Friedman JM. Saethre-Chotzen Syndrome: A broad and variable pattern of eskeletal malformation. J Pediatr 1977; 91: 929.
- 5- Pantke OA. The Saethre-Chotzen syndrome. Birth defects. Original Article Series 1975; 91: 190.
- 6- Keiborq S, Pruzonsky S, Pashoyen H. The Saethre-Chotzen Syndrome. Teratology 1972; 6: 287.