

ID: 208

CONTRACTURAS ARTICULARES CONGÉNITAS ¿QUÉ NOS SUGIEREN?

Álvarez Ferrín I (Speaker) (1), Fernández Viso S (1), Capelo Míguez J (1), Villares Porto-Domínguez A (1), Carreira Sande N (1), Reis Iglesias L (1), Balado Insunza N (1).

(1) Servicio de Pediatría, Complejo Hospitalario Universitario de Ourense.

Presentación

El síndrome de Beals es una enfermedad del tejido conectivo con herencia autosómica dominante y penetrancia variable. El gen responsable (5q-23-21) codifica la fibrilina 2, proteína que forma parte de las microfibrillas de la elastina. Se desconoce su incidencia real debido a la superposición fenotípica con el síndrome de Marfan. El diagnóstico genético es posible, incluso prenatalmente. Se caracteriza por múltiples contracturas congénitas, aracnodactilia, dolicoostenomelia, cifoescoliosis, alteraciones de los pabellones auditivos y cardiopatía. Menos frecuentemente asocia alteraciones oculares, genitourinarias y gastrointestinales. El desarrollo cognitivo es normal.

Caso Clínico

Recién nacido mujer, a término, que ingresa en nuestra unidad por presentar un síndrome polimalformativo. Embarazo controlado, sin antecedentes de interés. Padre y abuela paterna con limitación para la extensión completa de extremidades. En la exploración física destaca resistencia y llanto a la extensión de rodillas por contracturas articulares, aracnodactilia en las cuatro extremidades con actitud en flexión cubital de las manos, pabellones auriculares plegados, ojos hundidos, frente prominente y cuello corto. Se realizan pruebas complementarias observándose en la serie ósea moderado arqueamiento humeral bilateral así como aspecto grácil en radios y peronés. En ecocardiografía se identifica comunicación interauricular amplia. No alteraciones oculares ni en otros órganos.

Actualmente acude periódicamente a rehabilitación con evolución favorable de las contracturas, así como a controles cardiológicos y oftalmológicos. Pendiente de confirmación de estudio genético.

Conclusiones

El síndrome de Beals ha de tenerse en cuenta en el diagnóstico diferencial de entidades que cursan con contracturas articulares en neonatos dado su buen pronóstico.

Los pacientes afectados presentan un desarrollo cognitivo normal. La evolución natural es hacia un empeoramiento de la cifoescoliosis con la edad si bien desarrollan una franca mejoría del resto de las contracturas articulares.

El diagnóstico prenatal es posible, debiéndolo sospechar ante la presencia de antecedentes familiares o hallazgos ecográficos de contracturas articulares.