



CASO CLÍNICO

Síndrome de Rothmund-Thompson (poiquilodermia atrofica congénita) en mujer gestante

A. Juárez Azpilcueta*, L.P. Islas Domínguez, A.M. Rivera Hoyos, S.E. Tellez Ortiz y M.A. Duran Padilla

Centro de Esterilidad y Ginecología integral, Xochimilco, México

Recibido el 13 de enero de 2010; aceptado el 15 de febrero de 2010

Disponible en Internet el 20 de abril de 2010

PALABRAS CLAVE

Poiquilodermia;
Embarazo;
Catarata

KEYWORDS

Poikiloderma;
Pregnancy;
Cataract

Resumen El síndrome de poiquilodermia congénita también denominado síndrome de Rothmund-Thompson es una rara genodermatosis de carácter autosómico recesivo por mutación del gen RECQ4 del cromosoma 8. Tiene una gama de manifestaciones clínicas las que destacan: poiquilodermia, alteraciones esqueléticas, hipotiroidismo e hipogonadismo y cataratas juveniles. Se han documentado 200 casos de esta entidad a nivel mundial, su asociación al embarazo nunca se ha documentado. Se presenta el caso clínico de síndrome de Rothmund en paciente gestante a término. Se hace revisión del tema en la literatura mundial.

© 2010 Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

Syndrome of Rothmund-Thompson (*congenital atrophic poikiloderma*) in pregnant woman

Abstract Congenital poikiloderma syndrome, also called Rothmund-Thomson syndrome, is a rare autosomal recessive genodermatosis due to a RECQ4 gene mutation on chromosome 8. This syndrome has a range of clinical manifestations that include poikiloderma, skeletal changes, hypothyroidism and hypogonadism and juvenile cataracts. Although 200 cases of this disease have been documented worldwide, its association with pregnancy has not been previously reported. We report a case of Rothmund-Thomson syndrome in a pregnant patient at term and review the world literature on the topic.

© 2010 Elsevier España, S.L. All rights reserved.

Introducción

El síndrome de Rothmund-Thomson es una rara genodermatosis autosómica recesiva, descrita por primera vez en 1868. Se caracteriza por cambios poiquilodérmicos (atrofia, telangiectasias, despigmentación), cataratas juveniles

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: arjuaz@yahoo.com.mx

(A. Juárez Azpilcueta).

y anomalías esqueléticas. Se presentó el caso clínico de mujer con embarazo, su evolución, justificando esta publicación en la baja frecuencia de la entidad y su rara asociación con el embarazo¹.

Reporte del caso

Paciente femenina de 28 años que consulta por gestación de 22 semanas por fecha de última regla. Antecedentes personales y familiares sin importancia. La paciente acude a consulta de primera a obstetricia cursando su primera gestación, ha notado cambios cutáneos en la piel desde poco después del nacimiento. Al examen físico presenta talla 144 cm, peso 71 kg. Facies de cara de pájaro, piel pálida con telangiectasias rojas en telaraña en cara, brazos, mamas y abdomen, alopecia difusa, atrofia cutánea en manos y atrofia de uñas, dientes irregulares y malformados, incisivos proyectados hacia delante. Presenta bocio difuso grado Ib. oftalmológica sin alteraciones. Dada la presentación clínica y la evolución de la paciente, se establece el diagnóstico de síndrome de Rothmund Thomson. Se continúa vigilancia estrecha hasta la culminación del embarazo, se resuelve mediante eutocia a las semanas 37,5 de gestación, obteniendo recién nacido del sexo femenino de 2.800 g, Apgar 8/9, talla de 48 cm, sin evidencia de anomalía al momento del nacimiento. Puerperio fisiológico sin alteraciones.

Comentario

El síndrome de Rothmund-Thomson o poiquilodermia congénita es considerado una genodermatosis autosómica recesiva muy rara, es causada por una mutación del gen helicasa RecQL4 (cromosoma 8q24.3). No se ha documentado su asociación al embarazo.

Se caracteriza por degeneración atrófica y pigmentación anormal, se puede asociar a cataratas, fotosensibilidad, estatura corta, anomalías dentales, trastornos esqueléticos y la posibilidad de desarrollo de osteosarcoma².

Su historia se remonta a la villa de Klein-Walserthal localizada en la cordillera de los Alpes austriacos, en donde August Von Rothmund (médico oftalmólogo) reporta en 1868 una asociación familiar de cataratas juveniles, nariz de silla de montar y degeneraciones cutáneas compatibles con atrofia en tres pacientes con antecedente de consanguinidad.

En 1923 Thomson describe en «una enfermedad familiar heredable» enfatizando los hallazgos cutáneos, a la cual denominó «poiquilodermia atrofica»³.

La poiquilodermia congénita es un síndrome el cual únicamente se han publicado 200 casos a nivel mundial⁴.

Dentro de las manifestaciones clínicas del síndrome podemos mencionar a las alteraciones esqueléticas siendo los hallazgos más comunes: manos y pies pequeños, pulgar hipoplásico o ausente, sindactilia, aplasia radial bilateral, atresia rotuliana y pie equino varo.

Se han publicado casos con osteogénesis imperfecta. La presencia de hiperostosis cortical o condrodistrofia pueden enmascarar los signos iniciales de tumores malignos⁵⁻⁷.

Las manifestaciones cutáneas se presentan desde los primeros meses de vida y derivan en poiquilodermia en los primeros años de vida del paciente.

En cuanto a las cataratas, estas se presentan desde los 2 años de edad siendo completas antes de los 40 años de vida.

Se han relacionado a neoplasias, siendo el osteosarcoma, el fibrosarcoma y los cánceres de piel diferentes a los melanomas, los más comúnmente documentados⁸.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

1. Colsante MV, Gómez ML, Valente EE, Cabrera HN, García SA. Síndrome de Rothmund Thomson, poiquilodermia congénita. Arch Arg Dermatol. 2002;52:153-8.
2. Pérez E, Rivas E. Poiquilodermia congénita en Guatemala, reporte de dos casos. Dermatol Pediatr Lat. 2005;3:137-41.
3. Venos EM, James WD. Rothmund-Thompson syndrome. Dermatol Clin. 1995;13:143-50.
4. Wang LL, Levy ML, Lewis RA, Chintagumpala MM, Lev DE, Plon SE. Clinical manifestations in a cohort of 41 Rothmund-Thomson syndrome. Am J Med Genet. 2001;102:11-7.
5. Jones KL. Rothmund Thomson syndrome. In: Smith's Recognizable Pattern of Human Malformation. 5a Ed., USA: Saunders; 1997; p. 148-9.
6. Kirchner J. Rothmund Thomson syndrome and osteosarcoma. Roetgenpraxis. 1999;52:71-3.
7. Nayaran S. Rothmund Thomson syndrome and myelodysplasia. Pediatr Dermatol. 2001;18:210-2.
8. Hayes JP, Sfeir BR, Paniagua CR, Bejarano CA. Síndrome de Poiquilodermia congénita. Rev Invest Med Sucre. 2003;122:55-8.