



CASO CLÍNICO

El embarazo en el síndrome de Rothmund-Thomson, fertilidad y manejo



G. Cordeiro Vidal^{a,*}, R. González Boubeta^a, E. Couceiro Naveira^a, D. Simón Valero^b, M.L. Pérez Bares^a, J.R. Larrañaga Fernández^c y C.N. López Ramón y Cajal^a

^a Servicio de Ginecología y Obstetricia, Complejo Hospitalario Universitario de Vigo, Vigo, Pontevedra, España

^b Enfermería de urgencias, Complejo Hospitalario Universitario de Vigo, Vigo, Pontevedra, España

^c Servicio de Medicina Interna, Complejo Hospitalario Universitario de Vigo, Vigo, Pontevedra, España

Recibido el 18 de diciembre de 2013; aceptado el 3 de diciembre de 2014

Disponible en Internet el 28 de enero de 2015

PALABRAS CLAVE

Síndrome de Rothmund-Thomson;
Embarazo;
Fertilidad;
Hipogonadismo

KEYWORDS

Rothmund-Thomson syndrome;
Pregnancy;
Fertility;
Hypogonadism

Resumen

Introducción: El síndrome de Rothmund-Thomson (SRT) es un trastorno de herencia autosómica recesiva, con alteraciones endocrino-dermatológicas principalmente. Existen 300 casos a nivel mundial. Solo descrita una gestación.

Descripción del caso: Paciente con SRT que consigue 2 gestaciones espontáneas, de curso normal, finalizadas mediante parto vaginal a término, naciendo 2 mujeres sanas.

Discusión: La fertilidad está disminuida debido a un hipogonadismo hipogonadotrofo, sin embargo, describimos 2 gestaciones exitosas y de curso normal. El diagnóstico se realiza por hallazgos clínicos y es posible realizar estudio molecular tras técnicas de diagnóstico prenatal invasivas. Es importante un diagnóstico diferencial correcto.

© 2014 Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

Pregnancy in Rothmund-Thomson syndrome: Fertility and management

Abstract

Introduction: Rothmund-Thomson syndrome (RTS) is an autosomal recessive disease with endocrine and dermatological alterations. There are 300 cases worldwide, but there is only one documented case of RTS during pregnancy.

Case description: A patient had two spontaneous and uneventful pregnancies, giving birth to two healthy girls through vaginal delivery at term.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: gloriacvidal@hotmail.com (G. Cordeiro Vidal).

Discussion: Decreased fertility is due to hypogonadotropic hypogonadism. However, we describe two successful and uneventful pregnancies. Diagnosis is based on clinical findings. Molecular study is possible with invasive prenatal diagnostic techniques. The differential diagnosis is very important.

© 2014 Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

Introducción

El síndrome de Rothmund-Thomson (SRT) es una entidad caracterizada por poiquilodermia (dermatosis que cursa con placas de piel atrófica y telangiectasias, áreas de hiperpigmentación con otras de hipopigmentación que dan a la piel afectada un aspecto moteado) riesgo de carcinomas cutáneos y osteosarcomas. Además se relaciona con talla baja, cataratas juveniles, hipotiroidismo e hipogonadismo¹. Es de herencia autosómica recesiva y se debe a la mutación del gen RECQL4 del cromosoma 8².

Se han registrado 300 casos a nivel mundial² y en la literatura se ha descrito una disminución de la fertilidad. Su asociación al embarazo se ha documentado hasta ahora en un solo caso³. La baja frecuencia de esta entidad, su rara asociación al embarazo, y el hecho de ser la primera paciente con este síndrome que lleva a término con éxito 2 gestaciones, justifican esta publicación.

Descripción del caso

Paciente secundigesta de 30 años diagnosticada al año y medio de vida, por retraso de crecimiento, de SRT. Presenta talla baja, queratosis actínica, numerosos léntigos, hipomelanosís e importante afectación ósea con osteoporosis secundaria. Además, también padece conjuntivitis de repetición y una mínima insuficiencia tricuspídea.

Entre sus antecedentes familiares destacan una abuela materna fallecida por melanoma y 5 hermanos de su abuela materna fallecidos por neoplasias diferentes.

Las 2 gestaciones, de naturaleza espontánea, fueron controladas con una visita mensual en consulta de obstetricia, y se solicitó una valoración preconcepcional y puerperal por endocrinología debido a la enfermedad de base del síndrome. La primera gestación siguió un curso normal, como única incidencia destaca una diabetes gestacional controlada con dieta. Finalizó a término con un parto eutócico, con analgesia epidural. Nació un recién nacido mujer de 2.760 g. Apgar 10/10 sana. En el puerperio inmediato ocurrió una hemorragia del alumbramiento.

El segundo embarazo transcurrió de forma normal. Igualmente controlado por ambos servicios. Padece una intolerancia a hidratos de carbono. En la semana 40 de gestación parió una mujer de 2.990 g, Apgar 10/10, pH arterial 7,25. El puerperio transcurrió sin incidencias.

En ambos casos la lactancia fue materna.

Discusión

El SRT ha sido identificado en todas las razas y nacionalidades. No parece que exista una población con riesgo aumentado de padecer este desorden genético.

El diagnóstico diferencial incluye el síndrome de Bloom, Werner, Fanconi, ataxia telangiectasia, xeroderma pigmentosa, poikilodermia con neutropenia, síndrome de Cockayne, Kindler y disqueratosis congénita^{2,4}.

El diagnóstico se establece por hallazgos clínicos. Análisis secuenciales de RECQL4 detectan mutación en el 66% de los casos estudiados mediante test molecular² tras amniocentesis o biopsia de vellosidades coriales. El estudio ecográfico puede ser de ayuda. Entre las semanas 16 y 18 se pueden ver algunas anomalías esqueléticas, sin embargo la ausencia de estos hallazgos no excluye el diagnóstico².

Tratándose de un trastorno autonómico recesivo, los riesgos de recurrencia para futuras gestaciones son altos, de un 25% de estar afectos, un 50% de ser portadores sanos y un 25% no afectos y no portadores. Los heterocigotos serán asintomáticos.

El embarazo en pacientes con SRT es una entidad hasta ahora descrita en un solo caso, su baja frecuencia se debe al hipogonadismo asociado. Los parámetros endocrinológicos y morfológicos sugieren un síndrome de ovario resistente causado por un hipogonadismo hipergonadotropo⁵⁻⁷. Por otro lado, la deficiente actividad de los ovarios, causa retraso en el desarrollo de los caracteres sexuales y ciclos irregulares.

Durante las 3 gestaciones, en total descritas, no se presentó ningún problema con relación al embarazo. Nuestra paciente padeció una diabetes gestacional, no teniendo probablemente relación con las alteraciones endocrinas de base del SRT.

En los 3 embarazos se produjo un parto eutócico, sin evidencia de que las alteraciones óseas contraindicasen un parto vaginal. Siendo la vía de finalización de la gestación determinada en función de las condiciones obstétricas. Del mismo modo tampoco se presentaron complicaciones al administrar la analgesia epidural.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

1. Vasseur F, Delaporte E, Zobot MT, Sturque MN, Barrut D, Savary JB, et al. Excision repair defect in Rothmund Thomson syndrome. *Acta Derm Venereol.* 1999;79:150–2.
2. Wang LL, Gannavarapu A, Kozinetz CA, Levy ML, Lewis RA, Chintampala MM, et al. Association between osteosarcoma and deleterious mutations in the RECQL4 gene in Rothmund-Thomson syndrome. *J Natl Cancer Institute.* 2003;95:669–74.
3. Juárez Azpilcueta A, Islas Domínguez LP, Rivera Hoyos AM, Tellez Ortiz SE, Duran Padilla MA. Síndrome de Rothmund-Thomson (poikiloderma atrófica congénita) en mujer gestante. *Clin Invest Gin Obst.* 2011;38:244–5.
4. Vennos EM, Collins M, James WD. Rothmund-Thomson syndrome: Review of the world literature. *J Am Acad Dermatol.* 1992;27:750–62.
5. Werder EA, Mürset G, Illig R, Prader A. Hypogonadism and parathyroid adenoma in congenital poikiloderma (Rothmund-Thomson syndrome). *Clin Endocrinol (Oxf).* 1975;4:75–82.
6. Inamadar AC, Palit A, Athalikal SB, Sampagavi VV, Deshmukh NS. Rothmund-Thomson syndrome. Report of 3 cases. *Indian J Dermatol Venereol Leprol.* 2003;69:67–9.
7. Wieacker P, Peters F, Breckwoldt M. Gonadotropin resistance in Rothmund-Thomson syndrome [Article in German]. *Geburtshilfe Frauenheilkd.* 1988;48:443–4.