



NOTA CLÍNICA

Síndrome de Alagille asociado a sinostosis radiocubital proximal: caso clínico y revisión de la literatura



J. Couceiro^{a,*}, B. Gómez^b y M. Sanmartín^a

^a Unidad de Mano, Servicio de Ortopedia y Traumatología, Hospital POVISA, Vigo, España

^b Servicio de Cirugía Plástica y Reparadora, Hospital POVISA, Vigo, España

Recibido el 25 de febrero de 2014 ; received in revised form 18 de mayo de 2014; aceptado el 20 de mayo de 2014

Disponible en Internet el 16 de julio de 2014

PALABRAS CLAVE

Alagille;
Sinostosis
radiocubital;
Tratamiento

Resumen El síndrome de Alagille es una condición genética infrecuente, con herencia autosómica dominante y expresividad variable. En su forma completa presenta 5 signos clínicos característicos: colestasis intrahepática crónica, una facies característica, anomalías cardiovasculares, embriotoxon posterior y defectos vertebrales. Si solo 3 o 4 de estos están presentes se dice que es una forma incompleta del síndrome.

Es extremadamente infrecuente su asociación con sinostosis radiocubitales, habiendo solo un caso descrito de esta asociación en la literatura indexada. Presentamos un caso de síndrome de Alagille asociado a una sinostosis radiocubital proximal bilateral. Que los autores tengan noticia, es el segundo caso de esta asociación publicado en la literatura.

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

KEYWORDS

Alagille;
Radioulnar synostosis;
Treatment

Alagille's syndrome associated with proximal radio-ulnar synostosis: Clinical case and a literature review

Abstract Alagille's syndrome is an infrequent genetic condition with autosomal inheritance and variable expression. The complete form exhibits 5 clinical signs, chronic intrahepatic cholestasis, characteristic facies, cardiovascular anomalies, posterior embryotoxon, and vertebral defects. If only 3 or 4 of these are present the case is considered as an incomplete form.

The association of Alagille's syndrome with radio-ulnar synostosis is extremely rare. There is only one case described in the indexed literature. A case is presented of Alagille's syndrome with bilateral proximal radioulnar synostosis. To the best of our knowledge this is the second reported case of this association.

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

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: couceirox@gmail.com (J. Couceiro).

Introducción

El síndrome de Alagille, también denominado displasia arteriohepática, es una condición genética infrecuente, con herencia autosómica dominante y expresividad variable. En su forma completa presenta 5 signos clínicos característicos: colestasis intrahepática crónica, una facies característica, anomalías cardiovasculares, embriotoxon posterior y defectos vertebrales. Si solo 3 o 4 de estos están presentes se dice que es una forma incompleta del síndrome^{1,2}. El diagnóstico suele ser precoz, entre el 45 y 75% de los pacientes desarrollan colestasis en los primeros meses de la vida, con ictericia y prurito. Pueden presentar xantomas en la cara dorsal de los dedos, ingle y otras áreas. En un 50% de los pacientes puede haber un retraso de crecimiento debido a la colestasis. Si las manifestaciones hepáticas son muy graves y producen cirrosis e insuficiencia hepática pueden requerir de un trasplante hepático. El 90% de los pacientes presentan cardiopatías; la más frecuente es la estenosis pulmonar periférica (67%), la segunda es la tetralogía de Fallot (16%); pueden presentar también defectos septales o auriculares, estenosis aórtica y coartaciones de aorta. Pueden presentar accidentes cerebrovasculares causados por anomalías de la carótida, arteria basilar y cerebral media, entre otras.

Pueden presentar quistes renales y afectaciones pancreáticas.

Respecto al esqueleto, el 80% de los pacientes presentan vértebras en ala de mariposa, que suelen ser simétricas, no suelen tener repercusión clínica, aunque excepcionalmente pueden afectar a la médula espinal. Pueden presentar también disminución de la distancia interpeduncular de la columna lumbar, espina bífida oculta, hemivértebras y ausencia de la decimosegunda costilla. El estado nutricional subóptimo y la afectación multifactorial de la enfermedad pueden causar osteoporosis y facilitar la aparición de fracturas.

Las esqueléticas son, por tanto, solo una de las manifestaciones del síndrome de Alagille y los pacientes necesitan de atención por parte de varios especialistas.

Es extremadamente infrecuente su asociación con sinostosis radiocubitales bilaterales, habiendo solo un caso descrito de esta asociación en la literatura indexada, en el que no se hace referencia al tratamiento³. Presentamos un caso de síndrome de Alagille asociado a una sinostosis radiocubital proximal bilateral. Que los autores tengan noticia, es el segundo caso de esta asociación publicado en la literatura.

Caso clínico

El paciente es un varón de 3 años, intervenido por una tetralogía de Fallot en 2010 en otro centro y diagnosticado de



Figura 1 Radiografías de ambos codos que muestran una sinostosis radiocubital bilateral.



Figura 2 Radiografías de antebrazos completos: se aprecian sinostosis radiocubitales bilaterales.

síndrome de Alagille mediante biopsia hepática tras un episodio de colestasis en 2012. El paciente presenta la facies característica de este síndrome con una mandíbula pequeña, frente ancha y nariz aplanada y ojos hundidos. El paciente se encuentra bajo el control del Servicio de Oftalmología por problemas oculares.

La familia nos consulta por una disminución del arco de movimiento de los codos del paciente. No presenta antecedentes de traumas de importancia.

En la exploración clínica, el nervio mediano, el cubital y el radial se encuentran intactos. La discriminación de 2 puntos medida con un discriminador de 2 puntas (North Coast Medical, SF, EE. UU.) se encontraba dentro de la normalidad, siendo inferior a 6 mm en todos los dedos.

El arco de movilidad del codo derecho es de 130° de flexión, presenta una pérdida de extensión de -15°, la rotación está fija a 35° grados de pronación. El paciente presenta un movimiento compensador a nivel de la muñeca que le permite una pronación de hasta 55° y una supinación de 20°.

El arco de movilidad del codo izquierdo es de 145° de flexión, 0° de extensión, con una rotación fija en 30° de pronación. El paciente presenta un movimiento compensador que le permite 60° de pronación y 30° de supinación.

Las radiografías de ambos codos muestran una sinostosis radiocubital proximal (figs. 1 y 2). Las radiografías de columna vertebral (fig. 3) no muestran anomalías.

El paciente no refiere ningún tipo de dolor en el arco de movimiento del codo o la muñeca y es capaz de coger objetos y manipularlos para sus juegos y actividades habituales (fig. 4).

Se explica el caso a la familia y, ya que el paciente parece estar bien adaptado a la limitación de rotación del antebrazo, se opta por observación, descartándose la realización de cirugías.

Discusión

La sinostosis radiocubital proximal es una anomalía poco frecuente causada por la falta de separación entre el radio y el



Figura 3 Radiografía de columna sin alteraciones destacables.



Figura 4 El paciente presenta un movimiento de compensación adecuado, manipula objetos en la línea media y no presenta alteraciones funcionales importantes.

cúbito antes del nacimiento, lo que normalmente ocurre al final del primer trimestre. Puede asociarse a hipoplasia del pulgar, coalición carpiana, sinfalangismo y pie zambo. Los síndromes más frecuentemente asociados son el síndrome de Apert, la artrogriposis, la fetopatía alcohólica y el síndrome de Klinefelter⁴.

Solo hemos encontrado un caso presentado en la literatura de síndrome de Alagille asociado a sinostosis radiocubital proximal. En el artículo no se cita el tratamiento, centrándose en los hallazgos radiológicos acompañantes³. Según James y Bednar⁴ la actitud conservadora en el tratamiento de las sinostosis radiocubitales proximales congénitas es la más empleada, ya que los pacientes presentan frecuentemente un movimiento de compensación considerable a nivel de la muñeca, lo que puede hacer que el paciente presente pocos déficits funcionales.

La indicación para cirugía es controvertida; Cleary y Omer⁵ indican solo raramente las intervenciones quirúrgicas, basándose más en el déficit funcional que en la posición de la mano. Simmons y Southmayd⁶ creen que la cirugía está indicada si hay más de 60° de pronación fija. Ogino e Hikino⁷ analizaron 40 casos de sinostosis radiocubital proximal (15 de ellos bilaterales). De estos pacientes, 12 no presentaban déficits para las actividades de la vida diaria y no precisaron tratamiento. La media de deformidad en pronación en este grupo era de 21,2°. Otros 22 pacientes presentaban alguna afectación para sus actividades habituales y precisaron tratamiento quirúrgico. La media de deformidad en pronación en este grupo era de 60,7°. Los autores describen la presencia de un movimiento de compensación a través de la muñeca en los pacientes con sinostosis radiocubital congénita. Este movimiento que se encontraba presenta en la práctica totalidad de los casos permitía un arco de movimiento medio entre 75,6° de pronación a 11,3° de supinación. Los autores reconocen que existen múltiples razones culturales para indicar o no un tratamiento quirúrgico, ya que en occidente los cubiertos empleados para comer no precisan un movimiento de supinación tan grande como el necesario en las culturas orientales.

En resumen, la cirugía se encuentra indicada en casos de hiperpronación bilateral que no permitan las actividades normales del niño. Los niños que mantienen un correcto

movimiento de compensación y no refieren dificultades para sus actividades cotidianas no precisan habitualmente de tratamiento.

Existen 2 posibilidades quirúrgicas principales. La primera es realizar una osteotomía desrotativa de por lo menos uno de los antebrazos, de manera que una de las manos no presente una pronación tan extrema. Green y Mital⁸ fueron los primeros en describir esta técnica, concluyendo que, en casos bilaterales, la mejor posición era de 30 a 45° de pronación en el lado dominante y de 20 a 30° de supinación en el otro. Las complicaciones más frecuentes son la pérdida de rotación y las complicaciones neurovasculares como la contractura isquémica de Volkmann y la paresia del radial. Con objeto de minimizar estas complicaciones se han descrito múltiples variaciones con el uso de fijadores de Ilizarov para distracción progresiva o con osteotomías a 2 niveles⁹.

La otra opción es realizar una resección de la sinostosis y una interposición con un colgajo adipofascial libre, tal como un colgajo lateral del brazo o un colgajo inguinal libre. Este procedimiento fue descrito inicialmente por Kanaya e Ibaraki¹⁰, quienes lo emplearon en 7 pacientes, abriendo la sinostosis e interponiendo un colgajo lateral del brazo adipofascial entre el cúbito y el radio; ninguno de sus pacientes presentó recurrencia de la sinostosis en 4 años de seguimiento, e informaron de una supinación media de 26° y una pronación media de 45°. Kao, Chen y Chen¹¹ describen el uso de un colgajo inguinal libre adipofascial a modo de interposición tras reseccionar la sinostosis en un caso clínico aislado. La paciente era una niña de 12 años, con sinostosis radiocubital bilateral, con una pronación fija de 90° en el antebrazo izquierdo y 70° en el derecho. Los autores intervinieron el antebrazo izquierdo obteniendo una supinación de 70° y una pronación de 50° a 28 meses de seguimiento.

En resumen, presentamos un caso de síndrome de Alagille, el cual presenta una afectación multisistémica importante y se asocia a una sinostosis radiocubital proximal bilateral que no condiciona un gran déficit funcional. Los autores creen que en estas circunstancias es recomendable tender a una actitud conservadora.

Conflicto de intereses

Los autores no tienen conflictos de intereses que declarar.

Bibliografía

1. Alagille D. Alagille syndrome today. *Clin Invest Med*. 1996;19:325–30.
2. Ciocca M, Álvarez F. Síndrome de Alagille. *Arch Argent Pediatr*. 2012;110:509–15.
3. Ryan RS, Myckatyn SO, Reid GD, Munk P. Alagille syndrome: Case report with bilateral radio – ulnar synostosis and literature review. *Skeletal Radiol*. 2003;32:489–91.
4. James AM, Bednar M. Deformidades de la muñeca y el antebrazo. En *Green's cirugía de la mano*. New York (NY): Churchill Livingstone ed; 2014. p. 1494–7.
5. Cleary JE, Omer GE. Congenital proximal radioulnar synostosis. *J Bone Joint Surg*. 1985;67A:539–45.
6. Simmons BP, Southmyad WW. Congenital radioulnar synostosis. *J Hand Surg*. 1983;8:829–38.
7. Ogino T, Hikino K. Congenital radioulnar synostosis: Compensatory rotation around the wrist and rotation osteotomy. *J Hand Surg Br*. 1987;12 B:173–8.
8. Green WT, Mital MA. Congenital radioulnar synostosis surgical treatment. *J Bone Joint Surg Am*. 1979;61 A:738–43.
9. Murase T, Tada K, Yoshida T, Moritomo H. Derotation osteotomy at the shafts of the radius and ulna for congenital radioulnar synostosis. *J Hand Surg Am*. 2003;28:133–7.
10. Kanaya F, Ibaraki K. Mobilization of a congenital radioulnar synostosis with use of a free vascularised fascio – fat graft. *J Bone Joint Surg Am*. 1998;80:1186–92.
11. Kao HK, Chen HC, Chen HT. Congenital radioulnar synostosis treated using a microvascular free fascio – fat flap. *Chang Gung Med J*. 2005;28:117–22.