



Diagnóstico Prenatal

www.elsevier.es/diagnprenat



Resolución del caso iconográfico

Caso iconográfico número 13: síndrome de Pfeiffer

Illustrated case Numer 13: Pfeiffer syndrome

Robin Julve^a, Ana Muñoz^{a,*}, Bienvenido Puerto^b y Magdalena Sanz^b

^a Departamento de Obstetricia, Ginecología y Reproducción, Institut Universitari Dexeus, Barcelona, España

^b Servei de Medicina Maternofetal, ICGON, Hospital Clínic de Barcelona, Barcelona, España

Diagnóstico: síndrome acrocefalosindactilia, síndrome de Pfeiffer.

Evolución: la detección prenatal de una sindactilia que afecta a manos y pies es bastante característica del síndrome acrocefalosindactilia. La sindactilia es una anomalía relativamente fácil de detectar (figs. 1-4) siendo el diagnóstico de la craneosinostosis y sus consecuencias (proptosis, hipertelorismo) más difíciles de diagnosticar (figs. 5-8). El cierre precoz de la sutura coronal puede evaluarse indirectamente mediante reconstrucción 3D y la medición de la separación de la sutura metódica (fig. 9). Ante la sospecha de un síndrome acrocefalosindactilia la paciente decide interrupción legal de la gestación. El informe anatomopatológico describe un feto de sexo masculino, con craneosinostosis coronal, hipertelorismo ocular (fig. 10), pulgares y dedos gordos anchos y desviados, sindactilia del 3^{er} y 4.^o dedos de la mano izquierda y de los 2.^o al 4.^o de la mano derecha (figs. 11 y 12), con sinoniquia en manos, y pies cavos con sindactilia. Estos hallazgos son sugerentes de síndrome de Pfeiffer.

Comentarios: los síndromes acrocefalosindactilia son enfermedades de baja prevalencia, producidas por mutaciones en los genes que codifican los receptores del factor de crecimiento fibroblástico (FGFR 1 en Sd. Apert y FGFR 1 o 2 en Sd. Pfeiffer). Estas mutaciones suelen aparecer *ex novo*, existiendo también casos de herencia autosómica

dominante y de mosaicismo germinal. Tanto el síndrome de Pfeiffer como el de Apert presentan craneosinostosis coronal, sindactilia, hipoplasia del maxilar y del tercio medio facial, hipertelorismo, proptosis, retraso mental variable, y comparten muchos otros defectos. En la clasificación actual resulta difícil realizar el diagnóstico diferencial de ambas entidades debido al solapamiento fenotípico y la heterogeneidad genética y alélica, y también a que la expresividad es variable



Figura 1 – Mano con sindactilia.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: anamun@dexeus.com (A. Muñoz).



Figura 2 - Imagen en 2D muestra anomalía posicional de los pies (cavos).



Figura 3 - Reconstrucción 3D, se observa sindactilia de la mano.

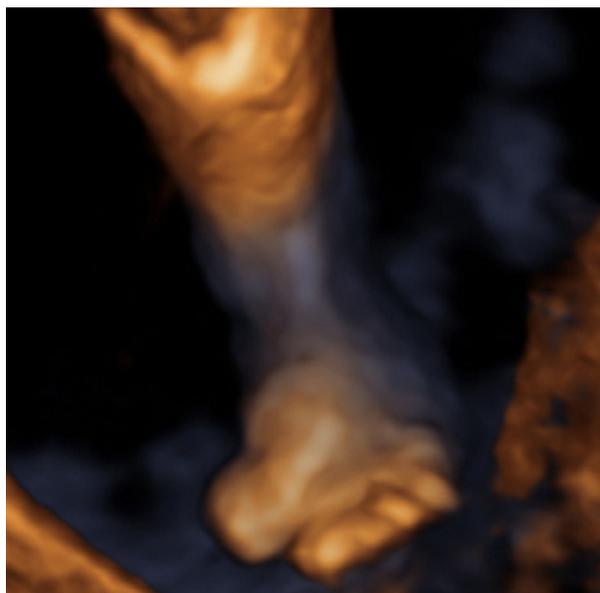


Figura 4 - Reconstrucción 3D del pie con sindactilia.



Figura 5 - Sección transversa del cráneo sugestiva de craneosinostosis.

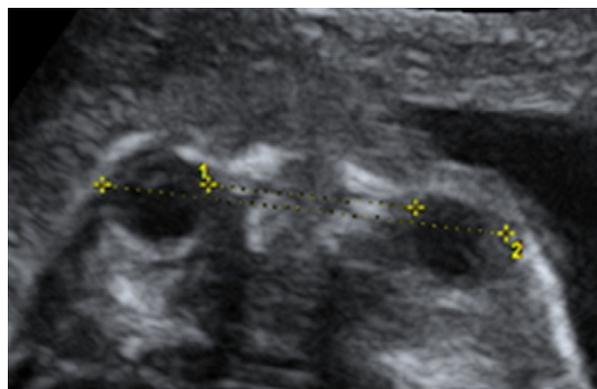


Figura 6 - Distancia interorbitaria aumentada (hipertelorismo).



Figura 7 - Reconstrucción 3D de la cara de frente, se evidencia la proptosis e hipertelorismo.



Figura 8 – Reconstrucción 3D de la cara de perfil, se evidencia la proptosis.



Figura 9 – Reconstrucción 3D del plano frontal de la cara, sutura metópica evidente.



Figura 10 – Imagen macroscópica del feto, se observa la proptosis y el hipertelorismo.



Figura 11 – Imagen macroscópica del feto, detalle de la sindactilia en la mano.

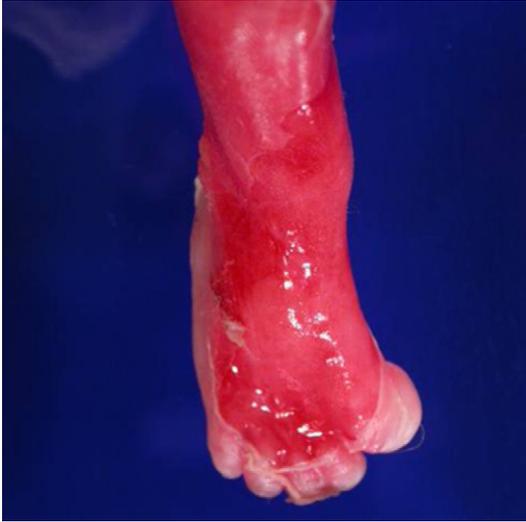


Figura 12 – Imagen macroscópica del feto, detalle de la sindactilia.

incluso en casos hereditarios. Por este motivo hay autores que plantean la posibilidad de una nueva clasificación molecular basada en dichas mutaciones. En diagnóstico prenatal la sospecha se inicia ante la observación de alteraciones del tipo craneosinostosis y sindactilia, siendo estas más evidentes a partir del segundo trimestre. Es útil la ecografía 3D para valorar el cierre precoz de la sutura coronal y separación de la metópica. Otras técnicas como la resonancia magnética fetal y la tomografía computarizada 3D pueden ser útiles.