

A. Verdú Pérez*, A. Pantoja Bajo,
L.A. Alonso García, T. Garde Morales

An Esp Pediatr 1996;44:289-291.

Epilepsia y retraso psicomotor en un niño con aplasia cutis y braquidactilia (síndrome de Adams-Oliver)

Introducción

Adams y Oliver⁽¹⁾ describieron por vez primera en 1945 la asociación de aplasia cutis congénita sobre el cuero cabelludo y defectos transversos terminales en los miembros. Hasta el momento actual se han publicado alrededor de 80 casos, la mayor parte de los mismos con un patrón hereditario autosómico dominante y con expresividad fenotípica muy variable^(2,3). A continuación se describe un niño con hallazgos clínicos compatibles con el diagnóstico de esta asociación malformativa y que además padece epilepsia generalizada y retraso psicomotor, características que no han sido descritas previamente en este raro síndrome.

Observación clínica

Varón estudiado a los 4 meses de vida por haber presentado varios episodios de sacudidas tónico-clónicas generalizadas de breves minutos de duración y no coincidentes con fiebre ni con otro factor conocido. El embarazo, parto y período neonatal transcurrieron sin incidencias. Al nacimiento se apreció la existencia de una pequeña zona necrótica en vértex, que dio lugar posteriormente a un área alopecica de cutis atrófica. También se apreciaron sindactilias entre los dedos 2º y 3º de ambos pies, así como numerosas zonas cutáneas en tronco con telangiectasias capilares. Es hijo único de padres sanos y no consanguíneos, que no presentan defectos congénitos en miembros ni aplasia cutis. No obstante, el abuelo paterno presentaba el mismo defecto congénito en los pies, y se desconoce si tuvo aplasia cutis.

El examen físico a los 4 meses mostraba peso, talla y p. cefálico entre percentiles 25 y 50 para su edad; tono muscular disminuido discretamente de forma generalizada, sin paresias, y con reflejos osteotendinosos presentes; seguimiento ocular normal pero sin sonrisa en correspondencia; aplasia cutis en vértex (Fig. 1), telangiectasias en tronco, de tamaño variable y bordes geográficos u ovalados sobre zonas cutáneas con red venosa prominentemente compatibles con cutis marmorata telangiectásica (Fig. 2); hipoplasia-sindactilia de 3º y 4º dedos de ambos pies (Fig. 3), e



Figura 1. Área de aplasia cutis sobre vértex, de aproximadamente 2 por 2 cm.

hipoplasia ungueal de todos los dedos de ambas manos; el resto de examen sin hallazgos. Exámenes complementarios como EEG, neuroimagen (TAC, RMN), estudio de metabolopatías y cariotipo fueron normales. La radiografía de cráneo mostró diástasis de la sutura sagital subyacente a la zona aplásica (Fig. 4).

Desde que fue estudiado inicialmente las lesiones cutáneas han disminuido, con desaparición de las zonas telangiectásicas más pequeñas y atenuación de las restantes. Las crisis comiciales se han podido controlar con dificultad mediante politerapia (valproato sódico y carbamacepina). A los 18 meses el paciente muestra un retraso psicomotor global de grado modera-

*Unidad de Neuropediatría, Servicio de Pediatría.
Hospital «Virgen de la Salud». Toledo.
Correspondencia: Dr. A. Verdú. Servicio de Pediatría
Hospital Virgen de la Salud. Avda. Barber, 30, 45004 Toledo
Recibido: Septiembre 1994
Aceptado: Enero 1995



Figura 2. Telangiectasias capilares y cutis marmorata sobre la zona infero-lateral del tronco.

do (nivel de desarrollo correspondiente a 8-9 meses).

Discusión

La variabilidad en la expresión clínica del síndrome es muy alta, pudiendo la zona aplásica alcanzar gran tamaño y acompañarse de un gran defecto en el hueso subyacente, mientras que los defectos en los miembros van desde hipoplasia ungueal y de las falanges distales a amelias casi completas^(2,4). El caso descrito presenta las características definitorias si bien en intensidad leve. El diagnóstico está reforzado por la existencia de cutis marmorata, hallazgo presente en alrededor del 25% de los pacientes⁽³⁾. Si bien la mayor parte de los casos no muestran malformaciones o hallazgos clínicos adicionales, se han descrito de forma ocasional otras anomalías cutáneas (aplasia cutis en miembros, hiperpigmentación focal, hemangiomas)⁽⁵⁻⁷⁾, anomalía de Poland⁽⁸⁾, defectos cardíacos⁽⁵⁾, criptorquidia^(5,6), talla baja^(2,5,6) y ciertas anomalías neurológicas. Estas últimas se concretan en meningitis secundarias a infección a través del defecto cutáneo y óseo^(9,10), encefalocele, en un caso descrito por Küster⁽⁹⁾, y quistes porencefálicos congénitos subyacentes al defecto en el vértex en algunos casos mencionados por Fryns⁽¹¹⁾. Tan sólo hay referencia a crisis comiciales en un paciente, descrito por Jaeggi



Figura 3. Sindactilia y aplasia de la falange distal sobre los dedos 3º y 4º de los pies; braquidactilia e hipoplasia ungueal en el resto de los dedos.

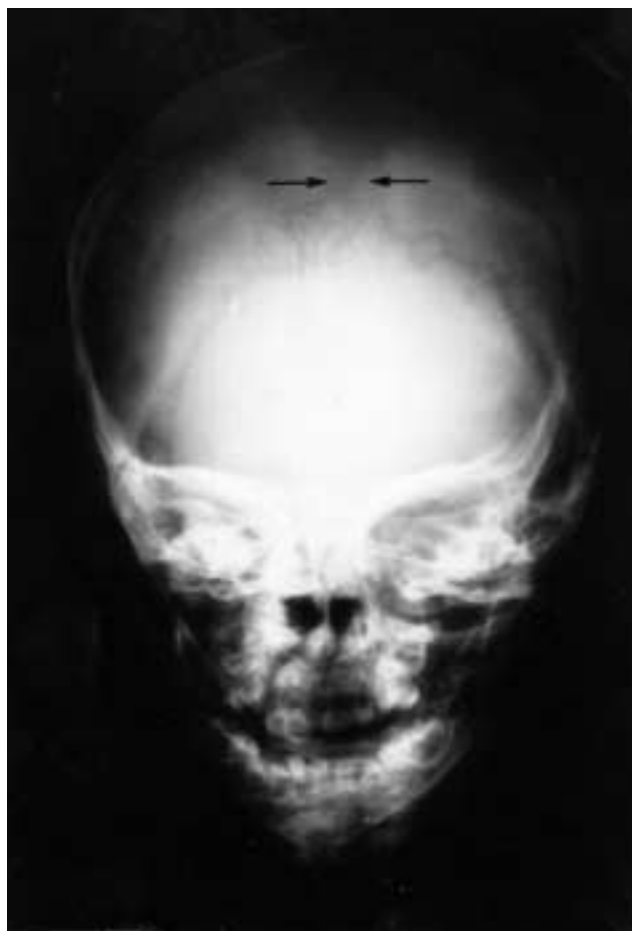


Figura 4. Diástasis de la sutura sagital en su porción subyacente al área de aplasia cutis (flechas).

y cols.⁽¹⁰⁾ que presentó crisis atónicas de aparición en el período neonatal y que, al igual que nuestro paciente no mostró ano-

malías en el EEG ni en la TAC. Sin embargo, las crisis cedieron inmediatamente tras iniciar el tratamiento, que fue retirado a los 3 meses sin recaídas posteriores, y el paciente presentó un desarrollo psicomotor normal. Se ha descrito también retraso psicomotor en alguno de los casos con meningitis secundaria al defecto en vértex y, por lo tanto, no son comparables a nuestro paciente, el cual no presenta causa que explique su retraso en el desarrollo. Tanto éste como la epilepsia que muestra nuestro paciente podrían ser una asociación fortuita con el síndrome de Adams-Oliver; no obstante, también podría tratarse de manifestaciones clínicas ocasionales dentro del síndrome, aspecto éste que, dado el escaso número de casos descritos no es posible por el momento determinar.

Otros dos aspectos merecen mención. En primer lugar, el patrón hereditario que en nuestro caso, dada la normalidad de los padres, podría ser de tipo autosómico recesivo, tal y como se ha descrito en algunos pacientes^(2,12), o bien por una mutación «de novo». Sin embargo, la presencia de anomalías similares a las del paciente en el abuelo paterno sugieren una herencia autosómica dominante con penetrancia variable⁽⁹⁾. En segundo lugar, hay que destacar la rareza del síndrome del que tan sólo tenemos conocimiento de otros tres casos en nuestro país⁽¹³⁻¹⁵⁾.

Por último, la fisiopatogenia es desconocida, habiéndose postulado algún mecanismo de tipo disruptivo vascular como la explicación común para las manifestaciones clínicas del síndrome^(2,5).

Bibliografía

- Adams FH, Oliver P. Hereditary deformities in man due to arrested development. *J Hered* 1945;**36**:3-7.
- McKusick VA, Francomano CA, Antonarakis SE. Mendelian Inheritance in Man, 10th ed. Baltimore/London: The Johns Hopkins University Press, 1992; págs. 4-5.
- Bork K, Pfeifle J. Multifocal aplasia cutis congenita, distal limb hemimelia, and cutis marmorata telangiectatica in a patient with Adams-Oliver syndrome. *Br J Derm* 1992;**127**:160-163.
- Smith GW. Recognizable patterns of human malformation, 4th ed. Philadelphia. W.B. Saunders Co. 1988; págs. 270-171.
- Toriello HV, Graff R, Florentine MF, Lacinis S, Moore WD. Scalp and Limb Defects with Cutis Marmorata Telangiectatica Congenita: Adams-Oliver Syndrome?. *Am J Med Genet* 1988;**29**:269-276.
- Scribanu N, Temtamy SA. The syndrome of aplasia cutis congenital with terminal, transverse defects of limbs. *J Pediatr* 1975;**87**:79-82.
- Farmer AW, Maxmen MD. Congenital absence of skin. *Plast Reconstr Surg* 1960;**25**:435-440.
- Der Kaloustian VM, Hoyme HE, Hogg H, Entin MA, Guttmacher AE. Possible common pathogenetic mechanisms for Poland sequence and Adams-Oliver syndrome. *Am J Med Genet* 1991;**38**:69-73.
- Kuster W, Lenz W, Kaariainen H, Majewski F. Congenital scalp defects with distal limb anomalies (Adams-Oliver Syndrome): Report of ten cases and review of the literature. *Am J Med Genet* 1988;**31**:99-115.
- Jaeggi E, Kind C, Morger R. Congenital scalp and skull defects with terminal transverse limb anomalies (Adams-Oliver syndrome): Report of three additional cases. *Eur J Pediatr* 1990;**149**:565-566.
- Fryns JP. Congenital scalp defects with distal limb reduction anomalies. *J Med Genet* 1987;**24**:493-496.
- Koiffmann CP, Wajntal A, Huyke BJ, Castro RM. Congenital scalp skull defects with distal limb anomalies (Adams-Oliver Syndrome-McKusick 10030): Further suggestion of autosomal recessive inheritance. *Am J Med Genet* 1988;**29**:263-268.
- Sánchez Luna M, García García MJ, Sala Juanes MI, Pastor Abascal I, Omeñaca Teres F. Aplasia cutis congénita y braquidactilia: Síndrome de Adams-Oliver. *An Esp Pediatr* 1988;**29**:477-478.
- Arroyo I, Cimadevilla CE, López-Cuesta MJ, García MJ, Carretero V. Síndrome de Adams-Oliver: Presentación de dos casos. XIV Reunión Anual del ECEM. El Escorial. Madrid, 1991.
- Martínez-Frías ML, Cereijo A, Bermejo E, López M, Sánchez M, Gonzalo C. Epidemiological Aspects of Mendelian Syndromes in a

Spanish Population Sample: I. Autosomal Dominant Malformation Syndromes. *Am J Med Genet* 1991;**38**:622-625.