

F. Alonso Falcón*, F. Moreno
Granados**, V. González Ojeda*,
L. García Guereta**, M. Jesús Cerro**,
G. Cordobilla Zurdo***

An Esp Pediatr 1996;44:279-281.

Enanismo con pericarditis constrictiva. Descripción de un caso

Introducción

Perheentupa⁽¹⁾ describió en 1970 un síndrome que denominó MULIBREY por la presentación de debilidad muscular (MUScle), hepatomegalia (LIVer), retraso psicomotor (BRAIN) y pigmentos amarillos en la retina (EYE). Sin embargo, lo más característico era el retraso estatura-ponderal y el desarrollo de una pericarditis constrictiva. Los pacientes tienen un aspecto sindrómico, con facies peculiar y alteraciones óseas específicas. Se trata de una enfermedad genética, con carácter autosómico recesivo, cuya patogenia se desconoce, probablemente de origen mesenquimal.

Presentamos un paciente que estaba siendo estudiado desde los 18 meses por hipocrecimiento que al debutar, a los 6 años, con un cuadro de insuficiencia cardíaca secundario a pericarditis constrictiva, permitió llegar al diagnóstico del síndrome.

Caso clínico

Niño de 6 años que ingresa en nuestro Servicio de Pediatría por presentar, desde hace unos días, edemas generalizados y oliguria, sin otra sintomatología.

Al examen físico el paciente pesa 14,8 kg (-2 DS) y mide 103 cm (-3 DS). La tensión arterial es de 90/60. Presenta aspecto dismórfico con frente prominente (Fig. 1), macrocefalia, facies triangular, puente nasal bajo, boca ancha con dientes de implantación anárquica, aplasia cutis en el cuero cabelludo, manos anchas y toscas. Edemas en párpados, pies, tobillos y genitales. Angioma plano en miembros inferiores y manchas hipocromas generalizadas, ingurgitación yugular con presión venosa elevada. Abdomen distendido con hepatomegalia de 7 cm, dura, no dolorosa y esplenomegalia de 3 cm. La auscultación cardiopulmonar es normal.

Nacido de embarazo de 36 semanas y parto eutócico. En el período neonatal ingresa por recién nacido pretérmino de peso adecuado a su edad gestacional (p: 2.300 g, t: 44 cm), sepsis y bronconeumonía por *Staphylococcus epidermidis*, aplasia cutis, enfermedad hemolítica por isoimmunización anti-A e hidrocele derecho. Su desarrollo psicomotor es normal. Es estudiado en



Figura 1. Facies triangular, frente agrandada y prominente, boca ancha.

Endocrinología de este hospital, desde los 18 meses, por hipocrecimiento en tratamiento con GH. No tiene antecedentes familiares de interés.

El estudio realizado de hemograma, iones, bioquímica, orina, alfa-1- antitripsina, bacteriología y Mantoux fue normal. Con la radiografía de esqueleto (Fig. 2) se evidencia que los huesos poseen unas corticales anchas con medulares finas, diáfisis estrechas, predominio del diámetro longitudinal craneal, hiperróstosis frontal y occipital. El informe de oftalmología es nor-

*Servicio de Hospitalización de Pediatría General. **Servicio de Cardiología Pediátrica. ***Servicio de Cirugía Cardíaca. Hospital Infantil «La Paz». Madrid.
Correspondencia: Félix Alonso Falcón. Hospitalización de Pediatría General (HPG). Hospital Infantil La Paz, Pº de la Castellana, 261, 28046 Madrid.
Recibido: Septiembre 1994
Aceptado: Octubre 1994



Figura 2. Corticales anchas con medulares finas.

mal.

En la radiografía de tórax se aprecia ligera cardiomegalia, aumento de líquido pulmonar y estasis venopulmonar. La ecografía abdominal evidencia hepatomegalia, dilatación de suprahepática, vena cava inferior y porta, con ascitis.

El ECG presenta ritmo sinusal, sin alteraciones de repolarización, con bajos voltajes en derivaciones de miembros. El resultado del ecocardiograma demuestra dilatación de venas suprahepáticas y de vena cava inferior, anatomía cardíaca normal y con el estudio Doppler variaciones respiratorias en los flujos, compatibles con síndrome constrictivo/restrictivo. La resonancia magnética (RMN) evidencia dilatación de aurícula derecha, venas cavas y suprahepáticas sin alteraciones morfológicas que hagan sospechar pericarditis.

El cateterismo confirma el síndrome constrictivo/restrictivo con elevación de las presiones diastólicas ventriculares, con morfología «dip-plateau» (tabla I).

Inicia tratamiento con diuréticos y dieta hiposódica con mejoría clínica de la insuficiencia cardíaca. Con la sospecha de pericarditis es intervenido quirúrgicamente practicándose una pericardiectomía anterior completa. El informe anatomopatológico del pericardio demostró un pericardio con intensa fibrosis

Tabla I Datos del cateterismo

	Oximetría (%)	Presiones
VCS	65	-
VCI	64	-
AD	64	a: 18, v: 18, m: 15
VD	61	32/9-20
AP	60	32/20, m: 25
AI	93	a: 22, v: 23, m: 20
VI	94	85/5-23
AO	93	84/55, m: 70

VCS: vena cava superior; VCI: vena cava inferior; AD: aurícula derecha; VD: ventrículo derecho; AP: arteria pulmonar; AI: aurícula izquierda; VI: ventrículo izquierdo; AO: aorta

colagenizada.

En la ecocardiografía de control, realizada al mes de la intervención, las aurículas están dilatadas, no existe derrame y hay una mejoría del patrón de llenado ventricular. A los 3 meses siguientes el paciente está sin edemas ni esplenomegalia, y el hígado disminuyó a 3,5 cm.

Discusión

Perheentupa⁽¹⁾, que describió el síndrome de MULIBREY, demostró que la pericarditis constrictiva⁽²⁾ constituía parte del cuadro clínico en la mayoría de los casos.

El retraso de talla (≥ 2 DS por debajo de la media) es el dato clínico constante. Aunque el embarazo se desarrolla sin incidentes y el parto es a término, pueden presentar retraso de crecimiento intrauterino (CIR) con un peso de recién nacido $\geq 1,5$ DS por debajo de la media para su edad; además, la pericarditis constrictiva juega un importante papel en el mantenimiento del retraso ponderoestatural de estos pacientes. El estudio hormonal es normal o pueden encontrarse deficiencias parciales de GH que responden bien al tratamiento con hormona de crecimiento. También se describe hipoplasia de todas las glándulas endocrinas⁽³⁾. En nuestro caso, el paciente no presenta debilidad muscular ni retraso psicomotor. El desarrollo motor y la capacidad física están condicionados por el fallo cardíaco. Estos datos descritos, que dan el nombre al síndrome, no son constantes⁽⁴⁾, por eso se prefiere el término de «enanismo con pericarditis constrictiva»⁽⁴⁾ que describe los datos clínicos más frecuentes.

Según el propio Perheentupa⁽²⁾ para el diagnóstico del síndrome es necesario que se cumplan los siguientes datos: retraso de talla de forma constante y dos de los siguientes criterios mayores: pericarditis constrictiva, manchas amarillas en el fondo de ojo, displasia fibrosa ósea y base del cráneo típica con silla turca agrandada en forma de J. Nuestro paciente fue diagnosticado, principalmente, por el enanismo y por debutar con insuficiencia cardíaca debido a un síndrome constrictivo/restrictivo en el momento de su ingreso. Edemas, ascitis, hepatomegalia sin anomalías de la función hepática y la elevación de la pre-

sión venosa fueron signos constantes en nuestro paciente.

Al no demostrarse engrosamiento ni calcificaciones en el pericardio hubo que plantearse el diagnóstico diferencial con la miocardiopatía restrictiva⁽⁵⁾. El diagnóstico diferencial a veces es imposible sin el concurso de la exploración quirúrgica. En nuestro caso se confirmó con la pericardiectomía que demostró un pericardio con intensa fibrosis colagenizada y la mejoría clínica después de la intervención quirúrgica. Se descartaron otras causas de pericarditis (purulenta, tuberculosa, radiaciones, colagenosis, tumorales, etc.) que son poco frecuentes en niños.

La patología cardíaca justifica las infecciones respiratorias recurrentes que padecen⁽⁶⁾ los pacientes, aunque en nuestro caso no consta este tipo de problemas.

Otros signos descritos en el síndrome son la dilatación de ventrículos cerebrales y cisterna basal, anomalías de la voz y nevus flameus cutáneos en extremidades. Nuestro paciente posee angioma plano en miembros inferiores y manchas hipocromas generalizadas.

Se trata de un síndrome genético con transmisión autosómica recesiva y las alteraciones orgánicas que se producen están restringidas a los tejidos de origen mesodérmico (corazón, músculo, esqueleto, coroides y meninges), probablemente por mutación de un gen implicado en la producción de un enzima o una proteína estructural esencial en estos tejidos. Están descritos una acumulación de casos en un área determinada de Finlandia. El pronóstico está relacionado con la afectación cardiovascular⁽⁷⁾. El tratamiento con diuréticos y dieta mejoran parcialmente a los pacientes pero sólo la cirugía cardíaca es reso-

lutoria.

Hay que diferenciarlo del enanismo de Russel-Silver^(8,9) que tiene carácter esporádico, las anomalías cardíacas son diferentes (estenosis pulmonar o comunicación interauricular), con ausencia de progresión de retraso del crecimiento.

Bibliografía

- 1 Perheentupa J, Autio S, Leisti S, Raitta C. MU.LI.BR.EY. nanism: dwarfism with muscle, liver, brain and eye involvement. *Acta Paediatr Scand suppl* 1970;**206**:74-75.
- 2 Perheentupa J, Autio S, Leisti S, Raitta C, Tuuteri L. MU.LI.BR.EY. nanism, an autosomal recessive syndrome with pericardial constriction. *Lancet* 1973;**2**:351-355.
- 3 Lipsanen-Nyman M, Rapola J, Perheentupa J. MU.LI.BR.EY nanism: hypoplasia of the endocrine glands. *Pediatr Res* 1982;**16**:899-901.
- 4 Cumming GR, Kerr D, Ferguson CC. Constrictive pericarditis with dwarfism in two siblings (mulibrey nanism). *J Pediatr* 1976;**88**:569-572.
- 5 Vaitkus PT, Kussmaul WG. Constrictive pericarditis versus restrictive cardiomyopathy: a reappraisal and update of diagnostic criteria. *Am Heart J* 1991;**122**:1431-1440.
- 6 Tuuteri L, Perheentupa J, Rapola J. The cardiopathy of MU.LI.BR.EY. nanism, a new inherited syndrome. *Chest* 1974;**65**(6):628-631.
- 7 Cotton JB, Rebelle C, Bosio A, Ladreyt-Ponchon JP, Maillet J. Nanism intrautérin familial avec péricardite constrictive, syndrome MU.LI.BR.EY. *Pédiatrie* 1988;**43**:197-203.
- 8 Silver HK, Kyysa W, George J, Deamer WC. Syndrome of congenital hemihypertrophy, shortness of stature and elevated urinary gonadotropins. *Pediatrics* 1953;**12**:368-340.

- 9 Russell A. A syndrome of «intra-uterine» dwarfism recognizable at birth with craniofacial dysostosis, disproportionately short arms and other anomalies (5 examples). *Proc R Soc Med* 1954;47:1040-1044.