

R.M. Paredes Esteban, J.M. Ocaña Losa,
F. Pizarro de Celis, M. Gutiérrez Cantó,
F. Vázquez Rueda

An Es p Pediatr 1996;44:493-495.

Introducción

El hidrometrocolpos consiste en la distensión del útero (metro) y vagina (colpos) causada por la obstrucción al drenaje de las secreciones genitales producidas como consecuencia de una hipersecreción proximal de las glándulas reproductivas (que responden a la estimulación hormonal materna) y por una obstrucción vaginal debido a la recanalización anormal del cérvix y/o vagina⁽¹⁾. La combinación de hidrometrocolpos y polidactilia postaxial constituyen las manifestaciones principales del síndrome de McKusick-Kaufman (SMK) (MIM 23670). Fue descrito por primera vez por Stjmorvic en 1956⁽²⁾. En el año 1964 y 1968, McKusick y colaboradores^(3,4) describen cinco casos de hidrometrocolpos congénito, uno de los cuales estaba asociado a polidactilia postaxial. Aunque por las características clínicas aparece fundamentalmente en el sexo femenino, también se ha descrito en el varón, presentando fundamentalmente polidactilia postaxial junto con la historia familiar de hermana afectada con el SMK⁽⁵⁾. Se han descrito alrededor de 70 casos en el sexo femenino y 12 casos en el varón⁽⁶⁾, limitándose las manifestaciones clínicas a polidactilia, salvo criptorquidia e hipospadias en un caso⁽¹²⁾; y criptorquidia, micropene y defectos del tabique interauricular en otro⁽⁶⁾.

En este trabajo presentamos cinco pacientes, de ellos cuatro eran mujeres que presentaron un hidrometrocolpos congénito, en tres de ellas asociado a polidactilia postaxial (Fig. 1), características principales del síndrome que estudiamos. El quinto paciente corresponde a un varón el cual se diagnosticó con el SMK por presentar polidactilia postaxial y ser hermano de una de las pacientes anteriores. Dicho paciente presentó además importantes malformaciones del aparato nefrourogenital no descritas hasta ahora en los varones afectados descritos en la literatura.

Se estudia la evolución de estos pacientes. En tres de ellas, llegada la pubertad, se realiza histerectomía total por presentar intensa endometriosis. Es la primera vez que se describe en la literatura consultada dicha evolución.

Casos clínicos

Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Materno-Infantil «Reina Sofía». Córdoba.

Correspondencia: Dra. Rosa M. Paredes Esteban. Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Materno-Infantil «Reina Sofía» Avda. Menéndez Pidal, s/n. 14004 Córdoba.

Recibido: Agosto 1994

Aceptado: Septiembre 1995

Síndrome de McKusick-Kaufman: Aportación de cinco nuevos casos, incluido un varón



Figura 1. Polidactilia postaxial en pie izquierdo correspondiente a la paciente 1.

Todos los pacientes (4 mujeres y 1 varón) fueron RN pretérmino con las manifestaciones que se reflejan en las **tablas I y II**. Nuestro paciente varón presentaba facies dismórfica con orejas de implantación baja. Se siguieron pautas diagnósticas y terapéuticas similares. En la radiografía simple de abdomen se observó una masa abdominal que rechazaba diafragma hacia arriba. La ecografía abdominal confirma una gran masa quística de contenido líquido que parece corresponder a útero y vagina. La TAC confirma el hallazgo ecográfico (Fig. 2). El ECG y ecocardiograma descartaron patología cardíaca, y en la paciente número 3 desapareció el soplo observado al nacimiento. El cariotipo y estudio endocrinológico fue normal (no se realizó en el varón). Ningún paciente presentó alteraciones oculares. En general, durante el curso de la laparotomía exploradora se observa una tumoración posterior a vejiga y que corresponde a vagina y útero dilatado que se drena, obteniendo un líquido opalescente de tipo plasmático que corresponde a secreción uterina. Se realiza vaginostomía colocando una sonda de Petzer en vagina.

En el postoperatorio se realiza ecografía abdominal, urografía intravenosa, cistografía y fistulografía para descartar patología renal y la existencia o no de fístulas rectovaginales y vesicovaginales. Las ecografías abdominales seriadas revelan la desaparición de la ureterohidronefrosis tras el drenaje uterino.

El tratamiento posterior ha consistido en la realización de

Tabla I Manifestaciones del síndrome de McKusick-Kaufman

	Paciente 1	Paciente 2	Paciente 3	Paciente 4	Paciente 5
Genética					
Historia familiar	No	Sí	No	Sí	Sí
Consanguinidad	No	No	No	Sí	Sí
Anormalidades miembros					
Polidactilia	Sí	Sí	No	Sí	Sí
Edema de miembros	Sí	Sí	Sí	Sí	No
Anormalidades genitales					
Hidrometrocolpos	Sí	Sí	Sí	Sí	—
Atresia vaginal	Sí	Sí	Sí	Sí	—
Criptorquidia	—	—	—	—	Sí
Hipospadias	—	—	—	—	No
Anormalidades tracto urinario					
Hidronefrosis	Sí	No	No	Sí	Sí
Riñones poliquísticos	No	No	No	No	Sí
Anormalidades gastrointestinales					
Fístula rectovaginal	No	No	No	No	—
Fístula vesicovaginal	No	No	No	No	—
Otras	No	No	No	No	No
Anormalidades cardiopulmonares					
Anomalías cardíacas	No	No	No	No	No
Hipoplasia pulmonar	No	No	No	No	Sí
Distrés respiratorio	Sí	No	No	Sí	Sí
Diagnóstico prenatal					
	No	No	No	Sí	No

Tabla II Características neonatales

	Paciente 1	Paciente 2	Paciente 3	Paciente 4	Paciente 5
Sexo	M	M	M	M	V
Peso al nacer (g)	2.750	3.200	2.040	2.700	2.500
Semanas de gestación	34	38	36	33	35
Apgar	8/10	9/10	8/10	8/9	7/9

una vaginoplastia en dos pacientes (nº 1 y 2) de las cuatro, y corrección de la estenosis con dilataciones en otra (nº 4). En la paciente número 3 no se ha realizado vaginoplastia debido a que desapareció de nuestras consultas en la edad de lactante, volviendo llegada la pubertad, por lo que permaneció todos estos años con la vaginostomía realizada. En el momento actual, pendiente de realizar vaginoplastia. La formación de la neovagina se ha realizado mediante técnica de Rafesperger con maniobra de Poull-Trough y dilataciones progresivas con dilatadores de Hedgar llegando a un calibre adecuado.

La evolución en tres de las pacientes (núms. 1, 2 y 3) fue similar. Llegada la pubertad y menarquia presentaron dolor abdominal con útero aumentado de tamaño, a pesar de tener una vagina permeable. Tras consultar con el Servicio de Ginecología, recomiendan la realización de una histerectomía total por presentar intensa endometriosis uterina, consecuencia de un cuello uterino no funcional. El diagnóstico se confirmó anatomopatológicamente. Ninguna de ellas presenta en la actualidad patología acompañante, renal, etc. La última paciente, aún lactante (10 meses), evoluciona satisfactoriamente tras la corrección de

la estenosis vaginal. La urografía realizada recientemente no demuestra ureterohidronefrosis. La necropsia del quinto paciente revela hipoplasia pulmonar bilateral por elevación diafragmática debido al aumento de tamaño de los riñones, displasia multiquistica renal bilateral con fusión de pelvis renal, atresia ureteral bilateral y estenosis pieloureteral. Testículos criptorquídicos en trayecto inguinal.

Discusión

En 1968 McKusick y cols.⁽⁴⁾ observaron la transmisión autosómica recesiva del SMK. Fue confirmado posteriormente por otros autores^(6,7) y observada en nuestros pacientes. Por su herencia autosómica recesiva conlleva un riesgo de recurrencia del 25%⁽⁵⁾, por lo que la advertencia a los padres de la posibilidad de transmisión genética es importante.

Aunque las anomalías cardinales en el SMK son hidrometrocolpos y polidactilia, Kaufman⁽⁷⁾ describió la asociación con cardiopatía congénita, formando incluso una tríada característica⁽⁸⁾. Años más tarde se amplió el concepto observando otras patologías añadidas tales como: anomalías gastrointestinales (ano

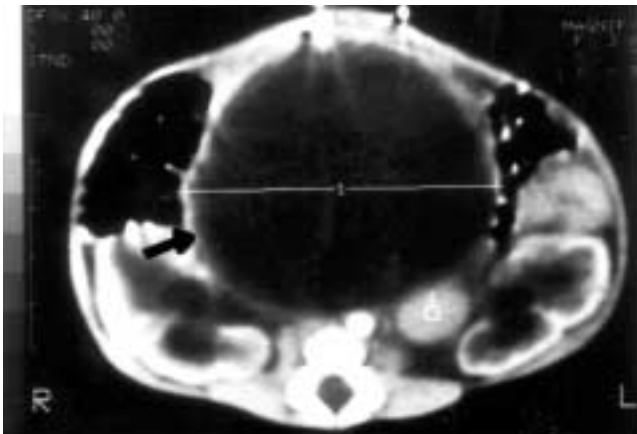


Figura 2. TAC abdominal: Masa abdominal que parece corresponder a útero. Correspondiente a la paciente 4 en período neonatal y marcado con una flecha.

imperforado, fístula rectovaginal, enfermedad de Hirschprung⁽⁹⁾, hipoplasia pulmonar por elevación del diafragma⁽¹⁰⁾, patología renal y anomalías del tracto urinario^(11,12), alteraciones endocrinas⁽¹³⁾, anillo traqueal⁽¹⁴⁾ y retraso del desarrollo⁽¹³⁾. Cantani y cols. en 1991⁽⁸⁾ reportan la asociación de un estafiloma del ojo derecho que necesitó enucleación. En nuestras pacientes observamos trastornos renales de tipo obstructivo que ocasionan hidronefrosis en el período neonatal por el aumento de tamaño del útero. Estas lesiones fueron desapareciendo progresivamente tras la evacuación del hidrometrocolpos. Sin embargo, creemos⁽⁵⁾ que las lesiones renales no son sólo una consecuencia del hidrometrocolpos, sino que aparecen de forma primaria, como se observa en nuestro paciente varón tras realizar la necropsia y observar alteraciones renales del tipo de displasia renal multiquistica bilateral con fusión de la pelvis renal, atresia ureteral bilateral y estenosis pieloureteral. Dichas alteraciones hasta ahora han sido descritas en la literatura en las mujeres⁽¹³⁾ pero no en los varones afectados con el SMK, tampoco se han descrito los rasgos dismórficos que hemos observado en nuestro paciente. Sí está descrita la criptorquidia^(6,13), que en nuestro caso fue bilateral y se observó tras la necropsia. En el SMK el hidrometrocolpos es generalmente debido a una atresia vaginal por persistencia del seno urogenital (como describimos en 3 de nuestros casos), a estenosis vaginal (paciente n° 4), o por otras causas como septo transversal vaginal, duplicación de vagina y atresia cervical⁽⁵⁾.

El diagnóstico prenatal es posible gracias a la ecografía fetal intrauterina^(12,14). Como tratamiento inicial, la evaluación del hidrometrocolpos con colocación de drenaje transvaginal (sonda de Petzer) es el de elección. Más tarde se realiza vaginoplastia aprovechando los restos de vagina. En nuestras pacientes se ha realizado mediante técnica de Poull-Through, aunque existe una gran variedad de ellas^(16,17). Con respecto a la evolución no hemos encontrado muchas referencias al respecto. En tres de nuestras pacientes al llegar la pubertad se realizó histerectomía total por presentar intensa endometriosis. Esta complicación, caracte-

terística fundamental en nuestro trabajo, no ha sido descrita en la literatura consultada, siendo por lo tanto la primera vez que se observa. En el momento actual, desconocemos si existe algún factor que influya en el desarrollo del útero y ocasione una disfunción del mismo resultando la endometriosis descrita por nosotros. A diferencia de los trabajos publicados por otros autores⁽¹³⁾, en nuestras pacientes la patología renal presentada al nacimiento, desapareció progresivamente tras la evacuación del hidrometrocolpos, no presentando ninguna de las pacientes patología renal en la actualidad.

Bibliografía

- 1 Westerhout FC, Hodgman JE, Anderson GV. Congenital hydrocolpos. *Am J Obstet Gynecol* 1964;**89**:957-961.
- 2 Stojimirovic I. Hidrometrocolpos norvodencita. *Acta Chir Longosl* 1956;**3**:175-178.
- 3 McKusick VA, Baver RL, Koop CE. Hydrometrocolpos as a simply inherited malformation. *JAMA* 1964;**189**:813-816.
- 4 McKusick VA, Weilbaecher RG, Gragg W. Recessive inheritance of a congenital malformation syndrome. *JAMA* 1968;**204**:111-116.
- 5 González de Dios J, García Alix A, Cabainas F, Pérez Rodríguez J, Quero Jiménez J. McKusick-Kaufman syndrome: manifestation of hydrometrocolpos. *An Esp Pediatr* 1992;**36**:242-245.
- 6 Vince JD, Martin NJ. McKusick-Kaufman syndrome: report of an instructive family. *Am J Med Genet* 1989;**32**:174-177.
- 7 Kaufman RL, Hartman AF, McAlister WH. Family studies in congenital heart disease: a syndrome of hydrometrocolpos, postaxial polydactily and congenital heart disease. *Birth Defects* 1972;**3**:85-87.
- 8 Cantani A, Santillo C, Cozzi F. McKusick-Kaufman syndrome: report of the 66th case complicated by a staphyloma of the left eye. *Pediatr Padol* 1991;**26**:193-196.
- 9 Davenport LS, Taitz, Dickson JAS. The Kaufman-McKusick syndrome: another association. *J Pediatr Surg* 1989;**24**:1192-1194.
- 10 Reed MH, Griscom NT. Hydrometrocolpos in infancy. *Am J Radiol* 1973;**118**:1-13.
- 11 Goecke T, Dopfer R, Huengs R. Hydrometrocolpos, postaxial polydactily, congenital heart disease and anomalies of the gastrointestinal and genitourinary tracts: a rare autosomal recessive syndrome. *Eur J Pediatr* 1981;**136**:297-305.
- 12 Petit P, Thomas D, Moerman P, Fryns JP. Abdominal distension as the first echographic sign of hydrometrocolpos in a female fetus. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol* 1991;**16**(39):99-101.
- 13 Chitayat D, Hahm SY, Marion RW, Sachs GS, Goldman D, Hutcheon RG, Weiss R, Cho S, Nitowsky HM. Further delineation of the McKusick-Kaufman hydrometrocolpos-polydactily syndrome. *Am J Dis Child* 1987;**141**:1133-1136.
- 14 Cuyler JP, Giovanetto DR. Acute respiratory failure secondary to a complete tracheal ring. *J Otolaryngol* 1992;**21**:54-55.
- 15 Boulot P, Deschamps F, Hendon B, Lafargue F, Viala JL. Prenatal diagnosis of an abdomino-pelvic hydrometrocolpos: a case report. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol* 1991;**25**(40):233-236.
- 16 Peña A, Filmer B, Bonilla E, Méndez M, Stolar CH. Transanorectal approach for the treatment of urogenital sinus: preliminary report. *J Pediatr Surg* 1992;**27**(6):681-685.
- 17 Wsesley JR, Coran AG. Intestinal vaginoplasty for congenital absence of the vagina. *J Pediatr Surg* 1992;**27**(7):885-889.