

## CASO CLÍNICO

### Síndrome de Pterigium múltiple- Síndrome de Escobar

**María Josefa Macías Gaspar**

Fisioterapeuta. Máster en fisioterapia pediátrica.

Hospital Universitario La Paz.

**Fecha recepción:** 08.11.2020

**Fecha aceptación:** 12.11.2020

#### RESUMEN

El Síndrome de Pterigium múltiple o Síndrome de Escobar es una entidad poco común se caracteriza por presentar múltiples pterigion y alteraciones musculo esqueléticas. El patrón de herencia por lo general es autosómico recesivo, aunque se han reportado algún caso autosómico dominante. Su diagnóstico no es sencillo, frecuentemente se diagnostica como artrogriposis, síndrome dismórfico, síndrome dismorfológico y enanismo, entre otros.

Este artículo describe el caso de una paciente con diagnóstico clínico de Síndrome de Escobar con las siguientes manifestaciones: múltiples pterigion, dismorfias faciales, fusiones vertebrales, pies zambos, escoliosis y alteración pulmonar restrictiva que son características de esta enfermedad. La paciente presenta los signos y la clínica suficiente como para establecer el diagnóstico clínico de Síndrome de Escobar; sin embargo, hasta la fecha no ha sido posible realizar la confirmación del diagnóstico mediante estudios moleculares. Presentamos también el abordaje fisioterápico y ortopédico de la paciente dirigido a las malformaciones que presenta, así como su evolución. El objetivo de este trabajo es contribuir con el conocimiento de una entidad clínica de baja frecuencia que necesita un abordaje multidisciplinario para su diagnóstico y tratamiento con el fin de mejorar la calidad de vida de estos pacientes.

**Palabras clave:** Escobar, pterigium, artrogriposis, distrofias musculares.

#### ABSTRACT

*Multiple pterygium syndrome or Escobar syndrome is a rare entity is characterized by presenting multiple pterygium and musculoskeletal alterations. It has an autosomal recessive inheritance pattern, even though, there are a few case reports with an autosomal dominant inheritance. Its diagnosis is not easy, it is frequently diagnosed as arthrogryposis, dysmorphic syndrome, dysmorphological syndrome and dwarfism among others.*

*This article describes the case of a patient with a clinical diagnosis of Escobar syndrome, with the next symptoms: multiple pterygiums, facial dysmorphism, vertebral fusions, clubfeet, scoliosis and restrictive pulmonary alteration, all of them are clinical features of this disease. The patient has sufficient signs and symptoms to establishing the clinical diagnosis of Escobar syndrome, however, it has not been possible to confirm the diagnosis through molecular study. Also presents the physiotherapy and orthopedic approach of the patient aimed at the malformations she presents, as well as her evolution. The aim of this work is to contribute to the knowledge of a low-frequency disease which requires a multidisciplinary approach for its diagnosis and treatment in order to improve the quality of life of these patients.*

**Keywords:** Escobar, pterygium, arthrogryposis, muscular dystrophies.

#### 1. HISTORIA CLÍNICA

##### 1.1. Anamnesis

Al Servicio de Rehabilitación del Hospital Universitario de la Paz, Madrid, fue derivada una paciente de sexo femenino con edad gestacional de 38 semanas, gestación controlada, parto por cesárea electiva por podálica. Test de Apgar 5/5. pH de arteria umbilical: 7.3. Al nacimiento precisa aspirado de secreciones y ventilación con PPI, precisando posteriormente CPAP binasal con FiO<sub>2</sub> máxima de 0.6 con un peso de 2645 gr. Padres clínicamente sanos.

##### 1.2. Exploración física

Presenta al nacimiento un fenotipo peculiar: pterigium múltiple, plagiocefalia cuello corto, discreta torticólis, rasgos faciales toscos, fisura palatina de paladar blando y duro, tórax pequeño, antebrazos pronados sin extensión de codos, muñecas en flexión con desviación cubital de dedos, fémur y húmeros cortos, caderas y rodillas en flexión y pies zambos.

##### 1.3. Pruebas complementarias

El estudio radiológico puso de manifiesto anomalías de segmentación en cuerpos vertebrales dorsales, fusión de elementos posteriores que afectan fundamentalmente cervicotorácico y fusión de elementos posteriores en segmento lumbar y sacro. Las costillas muy finas con aspecto en abanico lo que condiciona una disminución del volumen torácico y arcos anteriores pequeños. Clavícula izquierda normal. Fractura de extremo distal de la clavícula derecha. (fig. 1 y fig 2).

Respecto al estudio radiológico de los pies se podía observar la malformación de los pies en zambo (fig 3, fig 4 y fig 5).

No se apreciaron alteraciones de mineralización ni de longitud de huesos largos ni de huesos de manos y pies.

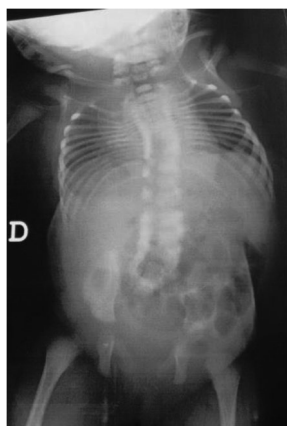


Figura 1



Figura 2



Figura 3



Figura 4

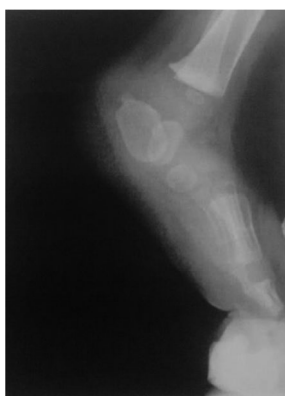


Figura 5

En la ecografía musculo esquelética se identificó pterigium, una estructura alargada, de aspecto punteado, compatible con estructura nerviosa. En el lado derecho medía unos 1.8 mm y se localizaba a 2 mm de la piel y en el lado izquierdo medía 2.2 mm y se localizaba a 4 mm de la piel.

Se identificaron estructuras venosas adyacentes a este nervio, con la vena safena superficial al mismo, pero no se consiguió identificar claramente arterias.

En la ecografía cerebral no presentaba ninguna alteración.

En los potenciales evocados auditivos se evidenció la existencia de una pérdida mínima de 20 dB de ambos oídos.

En los potenciales evocados visuales presentaban un retardo de las latencias de las respuestas al estimular ambos ojos, sugerente de retardo o alteración de la mielinización de ambos hemisferios.

## 2. PLAN DE CUIDADOS DE DESARROLLO

### 2.1. Fase de valoración

Coloración de la piel normal, con pterigion en pliegue axilar y braquial.

Se aprecia una escoliosis dorsal izquierda lumbar derecha y costillas en abanico.

Otras alteraciones que pudimos observar fueron la fisura palatina posterior y los pies zambos. Reactiva a estímulos.

En cuanto a la postura, se encontraba fijada en extensión cefálica y en extensión de toda la columna vertebral, presentando así una posición de supino inestable, volteándose por la gran extensión de columna desviándose hacia la izquierda por la escoliosis tan marcada.

Presentaba el cuello corto, tórax pequeño con las costillas en abanico por lo que tiene un patrón respiratorio restrictivo, antebrazos pronados, con flexión de codos, muñecas en flexión con desviación cubital de dedos con tendencia a la aducción de ambos dedos pulgares, caderas y rodillas en flexión y pies zambos.

Hipotonía muscular generalizada.

### 2.2. Fase diagnóstica

Síndrome Polimalformativo: Sospecha de Síndrome de Pterigium Múltiple- Síndrome de Escobar.

### 2.3. Fase de planificación

Se opta en seguir el método Ponseti<sup>1</sup> para la corrección de los pies en zambo.

Se inicia también la fisioterapia en el Servicio de rehabilitación del Hospital Universitario La Paz.

Se valora también la intervención quirúrgica dentro de unos años de la fisura palatina.

El diagnóstico precoz es de gran importancia para la correcta planificación del tratamiento otorgando las mejores opciones al paciente y sus familiares.

### 2.4. Fase de ejecución

Para la corrección de los pies en zambo se confeccionan enyesados seriados desde los pies hasta la base de los muslos. Consiste en la colocación de cinco yesos los cuales se cambian semanalmente para ir corrigiendo las deformidades del pie. El primer yeso coloca el pie en posición de supinación para corregir el cavo. El resto de los yesos van colocando al pie progresivamente en posición de más abducción. Antes de la colocación del último yeso final se realiza una tenotomía del tendón de Aquiles para

corregir el equino y luego se coloca el yeso final para mantener la corrección deseada de la deformidad 3 semanas y así el tendón de Aquiles cicatrice alargado. Inmediatamente después de retirar el último yeso se coloca una prótesis que consiste en dos zapatos de plástico unidos mediante una barra metálica que mantiene los pies rotados hacia afuera. Esta prótesis se tiene que mantener durante 23 horas al día con una hora de descanso durante los tres primeros meses y luego sólo en las noches hasta los 3 años.

Las sesiones de Fisioterapia van encaminadas con el objetivo de mantener y mejorar recorridos articulares de hombros, codos, dorsiflexión de muñecas, abducción de 1<sup>er</sup> dedo, así como preservar la función respiratoria realizando técnicas de drenaje bronquial y lavados nasales. Se realiza también estimulación plurisensorial.

### 2.5. Fase de evaluación de los resultados

El tratamiento de los pies zambos mediante el método Ponseti se mejoró bastante la deformidad en los pies, no obstante, se pauta uso de órtesis hasta los 3 años ya que la tendencia a varo cuesta reducir.

En cuanto a las sesiones de fisioterapia se va mejorando la postura y flexibilización de la columna, así como el tono muscular pero muy lentamente.

### 3. DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

El diagnóstico no es sencillo, frecuentemente se diagnostica como artrogriposis, síndrome dismórfico, síndrome dismorfológico y enanismo, entre otros.

### 4. DIAGNÓSTICO FINAL (JUICIO CLÍNICO)

Síndrome Polimalformativo: Síndrome de Pterigium Múltiple-Síndrome de Escobar.

### 5. EVOLUCIÓN

Tras dos años en rehabilitación, sigue los objetos con la mirada y tiene intención manipulativa en planos frontales, se lleva las manos a la boca y sujeta un objeto.

Prono estable con adecuada reacción de enderezamiento, cabeza a 90° y apoyo en antebrazos. Hombro derecho: flexión 140°, abducción 110°. Hombro izquierdo: flexión 140°, abducción 80°

Codo derecho: extensión 70°, izquierdo: 50°

Mano derecha: primer dedo palmar, flexión de carpo 45°, flexión metacarpofalángicas 90°, reflejo de prensión bilateral adecuado.

Mano izquierda: primer dedo en adducción, flexión carpo 30°, metacarpofalángicas 90°. Cuello: Rotaciones bilaterales hasta línea axilar anterior, lateralizaciones lóbulo inferior en contacto con hombro pero con resistencia.

Usa férulas en ambas manos para evitar flexión palmar del carpo bilateral. Ortesis KAFO bilateral que usará el mayor tiempo posible y/o durante la noche.

Utiliza asiento a medida, dada la imposibilidad de control de tronco por fusión de estructuras vertebrales posteriores.

### 6. DISCUSIÓN

Los síndromes de *pterigium* múltiple<sup>2</sup> se consideran un espectro de enfermedades que se caracterizan por presentar artrogriposis, *pterigia* que afectan a múltiples articulaciones, rasgos faciales característicos y otras malformaciones congénitas. Se han descrito una forma letal y una no letal<sup>3</sup>, también conocida como «síndrome de Escobar». El Síndrome de Escobar<sup>4</sup> no se conoce mucho, pero sí se ha demostrado un proceso de degeneración muscular. Este síndrome puede manifestarse con signos diferentes en cada paciente; en nuestro caso clínico, su principal alteración era la restricción pulmonar debido a la debilidad muscular y restricción en la movilidad de la caja torácica más la escoliosis que agrava la misma y los pterigionos en pliegue axilar, pliegue braquial y pliegue poplíteo.

Los enfermos con síndrome de Escobar<sup>5</sup> deben recibir un manejo oportuno y multidisciplinario dirigido a las malformaciones que presentan. Algunos llegan a mostrar dificultades para la deglución<sup>6</sup> y muchos presentarán una vía aérea de difícil manejo en caso de requerir intubación. Las articulaciones de los hombros, codos y manos deben atenderse a fin de promover la correcta función de las extremidades.

Asimismo, estos pacientes tienen que acudir a un programa de fisioterapia<sup>7</sup> y terapia ocupacional que les permita ser independientes para las actividades de la vida cotidiana.

En nuestro caso el diagnóstico se estableció con base en las características clínicas. Desde el nacimiento presentó signos como rasgos faciales toscos, fisura palatina en el paladar, pies zambos los cuales se encuentran descritos en individuos con síndrome de Escobar.

Posteriormente, se desarrolló el pterigium axilar, braquial y poplíteo y la cifoescoliosis los cuales contribuyeron a realizar el diagnóstico. El sujeto ha sido abordado de manera multidisciplinaria, ha recibido fisioterapia respiratoria por la neumopatía restrictiva secundaria a la escoliosis y corrección de los pies en zambo. La valoración integral ha permitido descartar alteraciones auditivas y cardíacas.

A pesar de que no se ha podido establecer el patrón de herencia, se sospecha que puede ser autosómico recesivo, ya que es la forma de herencia más común. En este paciente está indicado realizar un estudio genético.

Una de las limitantes del presente trabajo es la falta del análisis de secuencia del gen *CHRNA7* para contar con un diagnóstico de certeza en nuestro caso; sin embargo, el presente trabajo busca contribuir con el conocimiento clínico de una entidad de baja frecuencia y servir como un apoyo diagnóstico para la detección de un mayor número de casos de esta enfermedad.

**BIBLIOGRAFÍA**

1. Harb EJ, Thompson M, Sierra R. El método de Ponseti en el tratamiento del pie equinovaro congénito. Acta Ortopédica Mexicana. 2012; 16(6): 313-317.
2. Álvarez C, Meza A, Colín O, Isunza A, Ramírez A. Síndrome de Escobar Revista Mexicana de Ortopedia pediátrica. 2010; 12(1): 59-62
3. Camacho F, Nualart L, Roman CL. Síndrome de Escobar o Pterygium múltiple congénito. Reporte de un caso, Acta Ortopédica Mexicana 2006; 20(5): 214-216.
4. Aspillaga H , Avendaño B . Síndrome de Escobar. Revisión chilena pediátrica. 1986 [citado 2017 Abril 08]; 57(6): 567-569.
5. Bissinger RL, Koch FR. Nonlethal multiple pterygium syndrome. Adv Neonatal Care. 2014; 14 (1): 24-29.
6. Vogt J et al. CHRNG genotype-phenotype correlations in the multiple pterygium syndromes. J Med Genet. 2012; 49(1): 21-26.
7. Camacho F, Nualart Luis, Roman CL. Síndrome de Escobar o Pterygium múltiple congénito. Reporte de un caso, Acta Ortopédica Mexicana 2006; 20(5): 214-216.

**+ Publicación Tesina**  
(Incluido en el precio)



**2.495 € ON-LINE**

**1500 HORAS**

**60 ECTS**

**+ Publicación Tesina**  
(Incluido en el precio)



**1.550 € ONLINE**

**750 HORAS**

**30 ECTS**

**Máster en Asistencia en Urgencias y Emergencias**

Edición: 1ª. TÍTULO PROPIO.

Evaluación. 371 Preguntas tipo test, 72 Supuestos y Tesina de investigación



**Experto universitario en urgencias en salud mental**

Edición: 11ª. TÍTULO PROPIO.

Evaluación. 100 Preguntas tipo test, 20 Supuestos y Tesina de investigación



**+ Publicación Tesina**  
(Incluido en el precio)



**1.550 € PDF**

**750 HORAS**

**30 ECTS**

**+ Publicación Tesina**  
(Incluido en el precio)



**2.495 € ON-LINE**

**1500 HORAS**

**60 ECTS**

**Experto universitario en bioética para enfermería**

Edición: 11ª. TÍTULO PROPIO.

Evaluación. 170 Preguntas tipo test, 6 Supuestos y Tesina de investigación



**Máster en Organización, Gestión y Administración Socio-Sanitaria**

Edición: 12ª. TÍTULO PROPIO.

Evaluación. 353 Preguntas tipo test, 49 Supuestos y Tesina de investigación

