

# Síndrome de Freeman-Sheldon: manifestaciones clínicas y manejo anestésico y quirúrgico

J.L. Alonso Calderón y K. Ali Taoube

Hospital Infantil del Niño Jesús. Servicio de Cirugía Pediátrica. Madrid.

(*An Esp Pediatr* 2002; 56: 175-179)

Se comunica un nuevo caso esporádico de síndrome de Freeman-Sheldon, de padres no consanguíneos. El niño presentaba deformidades características de artrogriposis distal en manos y pies y además la característica facies de "cara en silbido". Asimismo exhibía otras manifestaciones clínicas como gran hernia inguinal bilateral y deformidades de la caja torácica. Esta última malformación le condicionó y le provocó serios episodios bronconeumónicos, que demoraron el tratamiento quirúrgico de la hernia inguinal bilateral.

Es preciso conocer las características ecográficas de las deformidades de las extremidades de este síndrome para lograr un diagnóstico de sospecha prenatal precoz de síndrome de Freeman-Sheldon, sobre todo en familias con historia previa.

Se expone el manejo preanestésico, el método anestésico y el tratamiento quirúrgico que fue realizado a los 9 meses de edad, debido a la demora impuesta por los episodios repetitivos de bronconeumonía.

## Palabras clave:

*Síndrome de Freeman-Sheldon. Síndrome de "cara en silbido". Hernia inguinal bilateral. Malformaciones torácicas.*

## FREEMAN-SHELDON SYNDROME: CLINICAL MANIFESTATIONS AND ANESTHETIC AND SURGICAL MANAGEMENT

We report a new sporadic case of Freeman-Sheldon syndrome. The parents were not blood relatives. The boy showed characteristic deformities of distal arthrogryposis in the hands and feet, as well as the typical features of "whistling face syndrome". In addition, the patient showed other clinical manifestations such as a large bilateral inguinal hernia and thoracic cage abnormalities. The latter abnormality led to serious episodes of broncho-

pneumonia that delayed the surgical repair of bilateral inguinal hernia. Knowledge of the sonographic characteristics of deformities of the extremities is essential to reach an early prenatal suspected diagnosis of Sheldon-Freeman syndrome, especially in families with a history of the syndrome. We describe the preanesthetic management, anesthetic method and surgical technique performed when the child was aged 9 months. The delay was due to recurrent episodes of bronchopneumonia.

## Key words:

*Freeman-Sheldon syndrome. Whistling face syndrome. Bilateral inguinal hernia. Thoracic malformations.*

## INTRODUCCIÓN

En 1938 Freeman y Sheldon<sup>1</sup> describieron 2 niños con "distrofia craneocarpotarsal", con unas características faciales peculiares consistentes en una desproporción entre el tamaño del cráneo y de la cara a favor del cráneo, con apariencia de macrocefalia, microstomía, microrretrognatia, *filtrum* alargado con orificios nasales estrechos e hipertelorismo. Además llamaba la atención una desviación ulnar de las manos con contractura en flexión de los dedos y pies equinovaros. Las características alteraciones faciales condicionaron el que Burian<sup>2</sup> en 1963 acuñara el término de "síndrome en cara de silbido" (*whistling face syndrome*).

Su patrón hereditario es de tipo autosómico dominante como documentaron Aalam y Kuhhirt<sup>3</sup> en 1972, aunque posteriormente se observó consanguinidad en una familia con casos de este síndrome, por lo que se sospechó un probable patrón de tipo autosómico recesivo del síndrome<sup>4</sup>. En 1996, Zampino et al<sup>5</sup> describieron un "caso esporádico" del síndrome de "cara en silbido" en un paciente con grave hipertensión, dificultad deglutoria, atrofia

**Correspondencia:** Dr. J.L. Alonso Calderón.  
Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital del Niño Jesús.  
Menéndez Pelayo, 65. 28009 Madrid.  
Correo electrónico: cirped@hnjs.insalud.es

Recibido en diciembre de 2000.

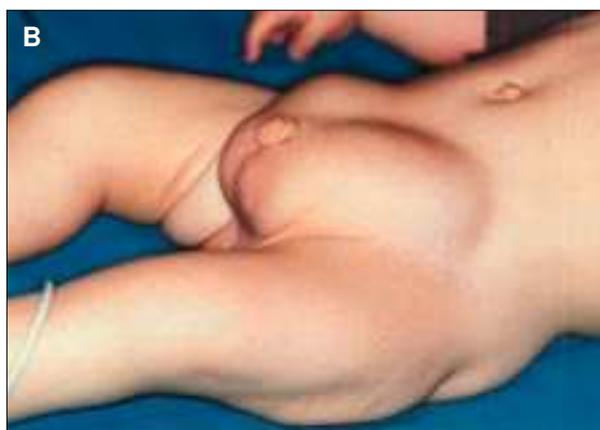
Aceptado para su publicación en julio de 2001.

cerebral y cerebelar, señalando que sería mejor hablar de espectro de Freeman-Sheldon, más que de síndrome de Freeman-Sheldon, debido a diferentes mecanismos patogénicos encontrados: muscular, esquelético y neurológico, a la amplitud de sus manifestaciones clínicas y a su heterogeneidad genética.

Nosotros aportamos un nuevo "caso esporádico" de síndrome de Freeman-Sheldon, que presenta además otras manifestaciones clínicas como malformación de la caja torácica, malformaciones esqueléticas y gran hernia inguinoescrotal bilateral, exponiendo el manejo anestésico y quirúrgico para la corrección de esta última anomalía.

### OBSERVACIÓN CLÍNICA

Recién nacido, varón, cuarto hijo de madre con fórmula G-A-V (4-0-4), padre de 44 años, madre de 37 años, sin consanguinidad, fumadores habituales, sin malformaciones congénitas familiares, producto de embarazo controlado de 41 semanas. En el primer control ecográfico a las 20 semanas se aprecia polihidramnios, hipocinesia fetal y pie izquierdo varo, amniocentesis con cariotipo 46 XY, serología TORCH con rubéola y toxoplasma: inmunes; antígeno Hbs y VDRL: negativos. En controles ecográficos posteriores se apreciaban cambios artrogripióticos en las extremidades.



**Figura 1.** Síndrome de Freeman-Sheldon: características faciales (A) y gran hernia inguinal bilateral (B).

Parto a término con intento de extracción vía vaginal mediante fórceps, terminando por cesárea. Peso al nacimiento, 3.030 g; talla, 47 cm (P<sub>3</sub>); índice corporal medio, 13,7 (P<sub>3</sub>-P<sub>10</sub>); perímetro cefálico, 38,5 cm (p > 97), y madurez somática estimada de 40 semanas, test de Apgar de 6 y 9 al minuto y 5 min, respectivamente.

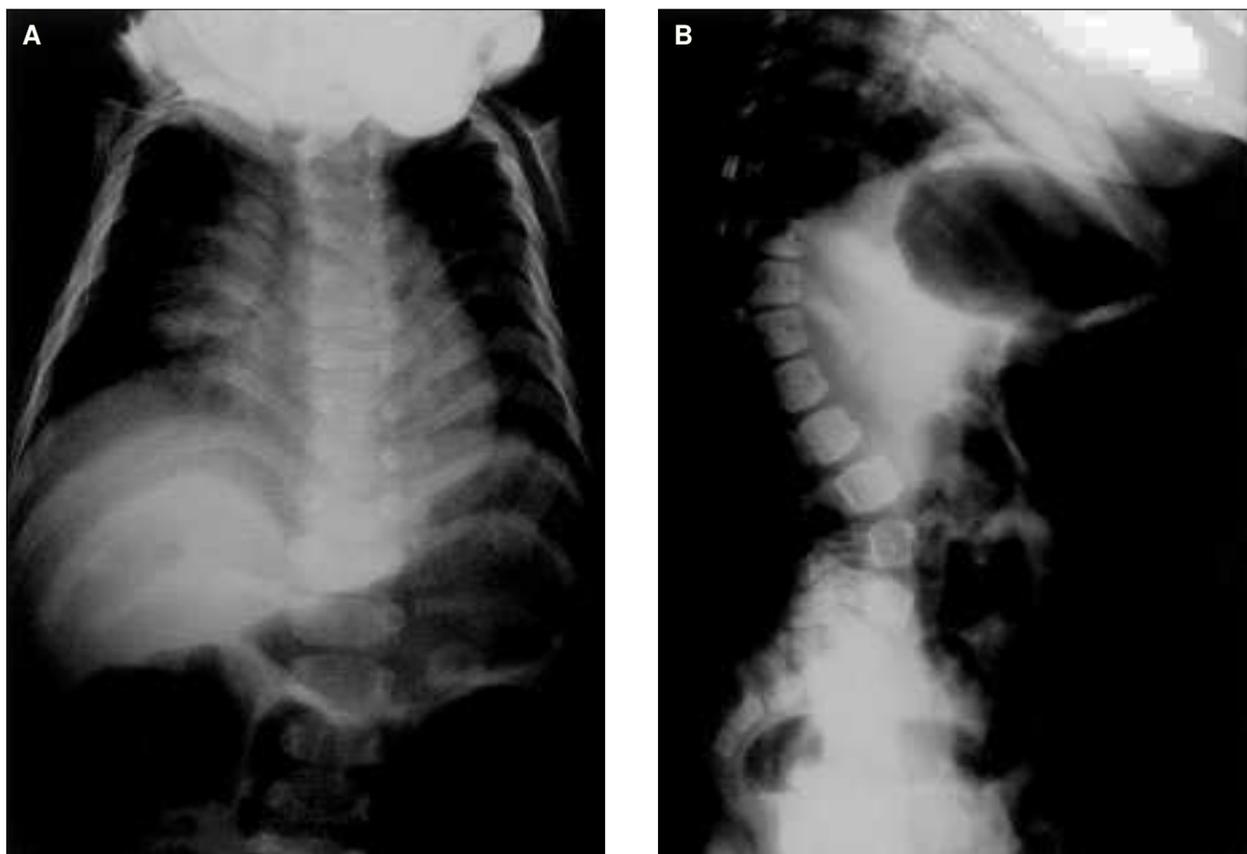
Exploración física: escasos movimientos espontáneos, reaccionando bien a estímulos, acrocianosis, polipnea y macrocefalia. Tumefacción parietooccipital bilateral y erosiones superficiales en cuero cabelludo. Edema de párpados, hipertelorismo, epicanto, blefarofimosis, frente prominente, raíz nasal ancha con orificios nasales estrechos y en eversión, *filtrum* largo, microstomía, paladar ojival, microretrognatia y depresión central en mentón. El cuello es corto y ancho. Abdomen blando, depresible con hernia inguinoescrotal bilateral. Extremidades superiores cortas con signos artrogripióticos y contractura en flexión, desviación ulnar de las manos con contractura de los dedos en flexión. Displasia bilateral de caderas con contractura en flexión. Pie izquierdo equinovaro e hipertoniá generalizada de predominio axial.

Posteriormente se efectuaron evaluaciones ecográficas: cerebral, abdominal y cardíaca en las que no se encontraron alteraciones. Presentó polipnea transitoria en período puerperal inmediato y formación de abscesos en cuero cabelludo en los que se aisló *Staphylococcus epidermidis*, que fueron tratados mediante drenaje y antibioterapia de amplio espectro (ampicilina y gentamicina).

Desde su nacimiento hasta que es intervenido a los 9 meses de edad por gran hernia inguinoescrotal bilateral (fig. 1) presentó 4 episodios de bronconeumonía, que precisaron ingreso hospitalario, antibioterapia prolongada e intensiva y fisioterapia respiratoria para su tratamiento, lo que retrasó la intervención quirúrgica. En las radiografías de tórax practicadas se aprecian signos de deformidad condrocostal con excesiva angulación en arcos costales posteriores más intensa en las primeras costillas y en el lado izquierdo y hemivértebras entre D4 y D6 que provocaba tórax angosto en chimenea y asimétrico (fig. 2). Asimismo fue sometido a tratamiento ortopédico por sus alteraciones en caderas y pies (fig. 3).

En la evaluación preanestésica se realizan radiografía lateral de cráneo y cuello donde se apreciaba la permeabilidad aérea de la faringe, confirmada en una fibroscopia rinofaríngea. Debido a la acentuada microstomía del paciente y a la retrognatia se acepta la imposibilidad de intubación endotraqueal directa mediante laringoscopia. Por ello la anestesia del paciente se efectúa mediante inducción con Sevorane por medio de mascarilla facial y anestesia epidural caudal con bupivacaína al 0,25% e infiltración anestésica local con el mismo fármaco y ventilación espontánea.

El tratamiento quirúrgico comenzó por el lado derecho encontrando un gran saco herniario que contenía asas de intestino delgado y epiplón mayor, el teste derecho de



**Figura 2.** Síndrome de Freeman-Sheldon: malformaciones de caja torácica (A) y de columna vertebral (B).

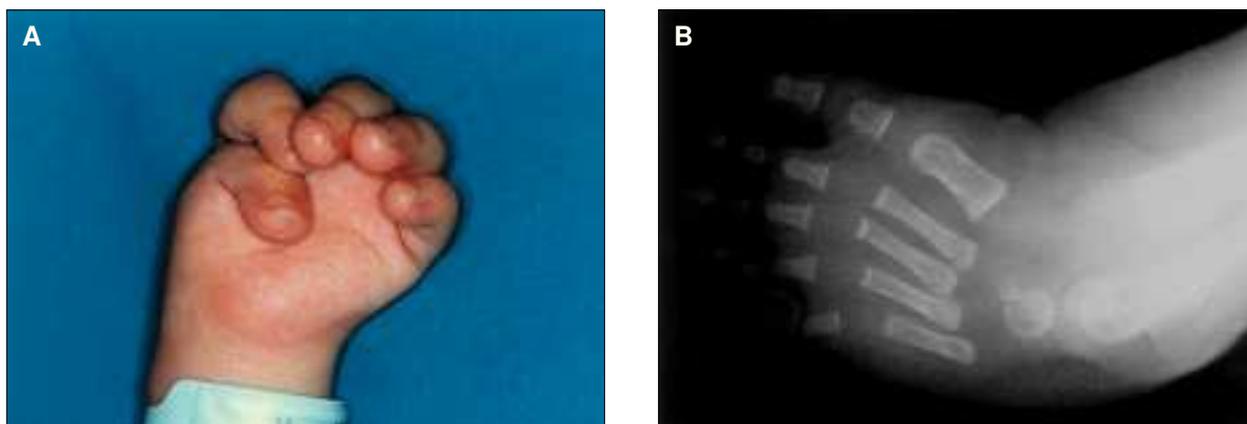
aspecto macroscópico normal se situaba en el canal inguinal con un *gubernaculum* muy laxo. En el lado izquierdo también existía un gran saco herniario que contenía la mayor parte del colon sigmoide, palpándose masas de consistencia elevada en su interior (escíbalos), el teste izquierdo se sitúa a nivel del orificio inguinal externo, con apariencia macroscópica de normalidad.

En el curso postoperatorio se acentuó el estreñimiento habitual del paciente y presentó cuadro febril sin foco

aparente, que cedió espontáneamente con antitérmicos y aerosoles, siendo dado de alta y pendiente de tratamiento ortopédico.

### DISCUSIÓN

El síndrome de Freeman-Sheldon se ha definido como una rara miopatía congénita y distrofia que cursa con deformidades fundamentalmente en cara, manos y pies<sup>6</sup>. En él existe, y así ha sido señalado por varios autores<sup>4,7,8</sup>,



**Figura 3.** Síndrome de Freeman-Sheldon: malformaciones en miembros: manos (A) y pies (B).

una gran variabilidad en la intensidad y naturaleza de las manifestaciones clínicas que obedecería a distintos mecanismos patogénéticos: muscular, esquelético y nervioso. Además existe una gran heterogeneidad genética por lo que Zampino et al<sup>5</sup> propusieron hablar de un “espectro malformativo”, mientras que otros autores lo consideran una forma de artrogriposis distal<sup>9</sup>, incluso una variante de la artrogriposis tipo 2 con ubicación cromosómica en 11p15.5<sup>10,11</sup>. Vanek et al<sup>12</sup> en 1996 expresaron que el síndrome de Freeman-Sheldon debía considerarse una forma de artrogriposis miopática. Respecto a la variedad de manifestaciones clínicas<sup>13</sup> recogidas en estos pacientes, en nuestro caso hay que destacar una gran hernia inguinoescrotal bilateral con distrofia musculoponeurótica en la región inguinal, que producía unos grandes sacos herniarios con abundante contenido abdominal y compresión y desplazamiento del contenido de ambas bolsas escrotales, lo cual avala la proposición de Zampino et al<sup>5</sup> como espectro malformativo. Otra de las malformaciones, escasamente documentada<sup>13,14</sup>, es la de la caja torácica o tórax angosto por deformidad condrocostal con excesiva angulación en arcos costales posteriores más intenso en hemitórax superior izquierdo y hemivértabras entre D4 y D6 que produce el estrechamiento y asimetría del tórax (v. fig. 2) en todos sus diámetros (anteroposterior, transversal y vertical), con aspecto de tórax en chimenea. Esta malformación de la caja torácica de tipo restrictivo favoreció la presentación de graves episodios de bronconeumonía que precisaron ingreso hospitalario y tratamiento intensivo. Además, el paciente presentaba otras deformidades esqueléticas como desviación de la columna vertebral con rectificación de la columna dorsal, cifosis lumbar (v. fig. 2), displasia bilateral de caderas y malformaciones en extremidades (v. fig. 3). Sus deformidades faciales configuran la característica facies “en silbido”, debido a su microstomía, microretrognatia, epicanto, ojos hundidos, hipertelorismo, *filtrum* largo con orificios nasales angostos, depresión en mentón y la desproporción entre cráneo y cara (v. fig. 1).

No hemos encontrado antecedentes malformativos familiares ni un patrón hereditario definido, siendo el cuarto miembro de cuatro hermanos, con padres de mediana edad no consanguíneos, por lo que puede considerarse como “caso esporádico”.

Es preciso una prudente y cuidadosa evaluación preanestésica de estos pacientes debido a sus deformidades craneofaciales, constatando la permeabilidad aérea faríngea mediante exploraciones complementarias: radiografía lateral de cráneo y cuello y fibroscopia rinofaríngea<sup>6</sup> si fuera preciso, incluso a veces es útil efectuar un ensayo de intubación endotraqueal previo a la intervención. Algunos autores han logrado la intubación endotraqueal directa aunque a una edad más elevada<sup>15</sup>, y en otro caso tras la intubación el paciente falleció<sup>13</sup>. Sin embargo, en la mayoría de casos como el que se presenta la micros-

tomía tan acentuada, la retrognatia y la rigidez y corteidad del cuello imposibilitaban la intubación endotraqueal directa. En nuestro paciente se recurrió por ello a anestesia epidural caudal e infiltración anestésica local con bupivacaína. Es el paciente intervenido a una edad más temprana (9 meses de edad) de los revisados en la bibliografía, si se exceptúa un caso que precisó traqueostomía neonatal<sup>16</sup>, y que refleja la dificultad de intubación endotraqueal de estos pacientes. Además existe una asociación descrita entre síndrome de Freeman-Sheldon e hipertermia maligna con el uso de relajantes musculares<sup>17</sup>.

Durante la reparación de la hernia inguinoescrotal bilateral fue llamativo la gran hipoplasia de planos musculoponeuróticos en la región inguinal y porción inferior del abdomen, lo que evidentemente provocó el gran volumen y contenido de los sacos herniarios (v. fig. 1), prácticamente incorporados a la cavidad abdominal, así como el desplazamiento y la compresión del contenido de las bolsas escrotales y externamente el pseudoenterramiento del pene.

Hay que insistir en que el diagnóstico ecográfico prenatal del síndrome se efectúa detectando las deformidades de las extremidades generalmente y con menos frecuencia de la cara, sobre todo en familias con historia previa<sup>18</sup>. En nuestro caso, en el control ecográfico a las 20 semanas se apreció un pie izquierdo varo y en controles ecográficos posteriores se observaron los cambios artrogrióticos de las extremidades, además de polihidramnios.

## BIBLIOGRAFÍA

- Freeman E, Sheldon JH. Cranio-carpotarsal dystrophy: undescribed congenital malformation. *Arch Dis Child* 1938; 13: 277-283.
- Burian F. The whistling face characteristic in a compound cranio-facio-corporal syndrome. *Brit J Plast Surg* 1963; 16: 140-143.
- Aalam M, Kuhhirt M. Angeborene Windmuehlenfluegeldeformitaet der finger. *Z Orthop* 1972; 110: 395-398.
- Kousseff BG, McConnachie P, Hadro T. Autosomal recessive type of whistling face syndrome in twins. *Pediatrics* 1982; 69: 328-331.
- Zampino G, Conti G, Balducci F, Moschini M, Macchiaiolo M, Mastroiacovo P. Severe form of Freeman-Sheldon syndrome associated with brain anomalies and hearing loss. *Am J Med Genet* 1996; 62: 293-296.
- Yamamoto S, Osuga T, Okada M, Hashimoto T, Shigematsu H, Suzuki S et al. Anesthetic management of a patient with Freeman-Sheldon syndrome. *Masui* 1994; 43: 1748-1753.
- Bekir N, Bayraktaroglu Z, Coskun Y, Karaaslan C. Whistling face (Freeman-Sheldon) syndrome in two siblings. *Turk J Pediatr* 1994; 36: 329-332.
- Klemp P, Hall JG. Dominant distal arthrogryposis in a Maori family with marked variability of expression. *Am J Med Genet* 1995; 55: 414-419.

9. Bamshad M, Jorde LB, Carey JC. A revised and extended classification of the distal arthrogyposes. *Am J Med Genet* 1996; 65: 277-281.
10. Krakowiak PA, O'Quinn JR, Bohnsack JF, Watkins WS, Carey JC, Jorde LB, Bamshad M. A variant of Freeman-Sheldon syndrome maps to 11p15.5-pter. *Am J Hum Genet* 1997; 60: 426-432.
11. Krakowiak PA, Bohnsack JF, Carey JC, Bamshad M. Clinical analysis of a variant of Freeman-Sheldon syndrome (DA2B). *Am J Med Genet* 1998; 76: 93-98.
12. Vanek J, Janda J, Amblerova V, Losan F. Freeman-Sheldon syndrome: A disorder of congenital myopathic origin? *J Med Genet* 1986; 23: 231-236.
13. Suanes Cabello A, Espino Aguilar R, Gil Rivas R, De la Torre Cecilia MC, Martínez Alarcón JJ, Nicolau Castro J, Romanos Lezcano A. Síndrome de Freeman-Sheldon. Aportación de un caso. *An Esp Pediatr* 1991; 34: 247-249.
14. Wettstein A, Buchinger G, Braun A, Von Bazan UB. A family with whistling-face syndrome. *Hum Genet* 1980; 55: 177-189.
15. Namiki M, Kawamata T, Yamakage M, Matsuno A, Namiki A. Anesthetic management of a patient with Freeman-Sheldon syndrome. *Masui* 2000; 49: 901-902.
16. Robinson PJ. "Freeman-Sheldon syndrome: Severe upper airway obstruction requiring neonatal tracheostomy. *Pediatr Pulmonol* 1997; 23: 457-459.
17. Sobrado CG, Ribera M, Marti M, Erdocia J, Rodriguez R. Freeman-Sheldon syndrome: Generalized muscular rigidity after anesthetic induction. *Rev Esp Anesthesiol Reanim* 1994; 41: 182-184.
18. Robbins-Furman P, Hecht JT, Rocklin M, Maklad N, Greenhaw G, Wilkins I. Prenatal diagnosis of Freeman-Sheldon syndrome (whistling face). *Prenat Diagn* 1995; 15: 179-182.