

CASO CLÍNICO

Motivo de ingreso: niña de 10 meses de edad remitida para corrección quirúrgica de pie equinovaro derecho. **Antecedentes familiares:** un aborto previo. Embarazo mal tolerado. Parto a término y eutócico. Convivientes sanos. No consanguinidad. **Antecedentes personales:** peso de nacimiento de 2,3 kg. Retraso del crecimiento antenatal. Macrocefalia e hidrocefalia obstructiva que precisaron válvula de derivación a peritoneo a los 25 días de vida. Pie equinovaro derecho. Cribado metabólico y tiroideo en la primera semana, normales. Falta de progreso y desarrollo motor. **Exploración física:** datos somatométricos: peso 5,6 kg (P_3 de 5 meses), longitud 60 cm (P_3 de 5 meses), perímetro craneal 45 cm (P_{50}). Hipotonía. Llanto con ligera cianosis.

Fenotipo (fig. 1): macrocrania, tronco breve y facies dismórfica. Epicanto, estrabismo convergente, aplanamiento del puente nasal, filtro largo con narinas evertidas, labio superior fino, "boca de pescado", pabellones rotados de implantación baja, apéndices preauriculares, micrognatia, angioma plano cervical, *pectus carinatus*, cifoscoliosis dorsolumbar de convexidad derecha; limitación de los movimientos de la cadera izquierda y pie equinovaro rígido.



Figura 1. Macrocrania, facies dismórfica, cifoscoliosis y pies equinovaros.

Dermatoglifos: pliegues anómalos, "bachazo tenar", tri-radio intermedio (t'), dedos finos e hipoplasia ungueal.

Soplo pansistólico en borde esternal izquierdo de intensidad III-IV/VI; segundo tono único. Micción por goteo a la palpación abdominal. Hiporreflexia anal y osteotendinosa. Desarrollo (coeficiente de desarrollo: 6 m).

Pruebas complementarias. Hemograma, bioquímica, urocultivo, serologías de infecciones antenatales y cariotipo normales.

Radiografía de abdomen (fig. 2): escoliosis (ángulo Cobb, 30°), vértebras en mariposa (D3-D6, L3-L5), fusiones costales posteriores, agenesia sacra parcial (S4-S5), trayecto de drenaje ventrículo-peritoneal y disminución de epífisis femoral izquierda.

Ecocardiograma: infundíbulo en "cuello de cisne" en la salida del ventrículo derecho y acabalgamiento de aorta del 50%.

Pielocistografía: hidronefrosis y reflujo renoureteral bilateral pasivos.

PREGUNTA

¿Cuál es su diagnóstico?



Figura 2. Escoliosis y vértebras en mariposa.

Correspondencia: Dr. M. Bravo Mata.
General Pardiñas, 20, 1.º C. 15701 Santiago de Compostela.
Correo electrónico: fedemartinon@hotmail.com

Recibido en marzo de 2000.
Aceptado para su publicación en junio de 2000.

Una sistematización de las alteraciones referidas incluye, entre las manifestaciones mayores, retraso del crecimiento intrauterino, ausencia de crecimiento compensatorio posnatal, retraso del desarrollo, malformaciones del sistema nervioso central y del tubo neural, cardíacas (comunicación intraauricular, comunicación interventricular), esqueléticas, de vías urinarias. Entre los rasgos dismórficos, defectos menores que completan el cuadro, existían estigmas en la zona media de la cara, deformidades de pabellones auditivos, alteraciones de los surcos de las manos, etc.

Ante un retraso del crecimiento intrauterino debe valorarse la posibilidad de un tóxico habitual, como noxa teratogena, en ausencia de lesiones ocasionadas por infecciones prenatales, medicamentos (anticoliciales, talidomida, trimetadiona, cumarina, andrógenos, esteroides, etc.), sustancias químicas (disolventes industriales, mercurio orgánico), enfermedades metabólicas-genéticas y/o por exposición de la madre a radiaciones ionizantes.

Por las peculiaridades faciales y el patrón de los "hallazgos guía" se aplicó en la tabla dismorfológica de la paciente la puntuación *fenotípica* del *síndrome alcohólico fetal* de Majewsky et al¹ en la que se valora con 4 puntos la existencia de retraso del crecimiento intrauterino, microcefalia, retraso mental, hiperactividad, paladar hendido, cardiopatía septal, anomalías genitales mayores y malformaciones nefrourinarias; se valora con 3 puntos, nariz chata con eversion de coanas y pliegues palmares anómalos; con 2 puntos, retraso mental leve, hipotonía muscular, hipoplasia maxilar, alteraciones palpebrales (epicanto, blefarofimosis, ptosis), paladar ojival, anomalías musculoesqueléticas (en columna, luxación de cadera, supinación limitada, clinodactilia de quinto dedo), alteraciones menores genitales y hernias, y con un punto, labios finos, surcos nasolabiales, hipoplasia de falanges terminales y fosita sacra. El resultado de la puntuación establece la variabilidad de expresión del síndrome: grado I, formas leves (10-29 puntos); grado II, de intensidad moderada (30-39 puntos), y grado III las graves (superior a 40 puntos). El caso clínico con 36 puntos corresponde a un síndrome alcohólico fetal de grado II. Lo habitual de esta embriofetopatía es que evolucione con microcefalia persistente (44-80%), pero puede presentar normocefalia (que no predice una función normal) y/o macrocefalia, variante del síndrome por hidrocefalia malformativa (ventriculomegalia), anomalías de la línea media (agenesia de cuerpo calloso) o mielomeningocele².

Las primeras observaciones de alteraciones por exposición prenatal al alcohol fueron descritas en 1968 por Le-

la teratogenicidad que va, en forma decreciente, desde las repercusiones más graves, abortos, mortinatos, prematuridad y complicaciones obstétricas, a las alteraciones morfogénicas del síndrome alcohólico fetal y defectos conatales. Son ocasionadas, bien por efecto tóxico directo del alcohol (¿inhibición de replicación del ARN?) o de su primer metabolito (acetaldehído), más teratogénico, citotóxico y mutagénico que el propio etanol. En 1980, la Research Society on Alcoholism estableció que para el diagnóstico se precisan al menos tres de las manifestaciones sindrómicas mayores⁵. Posiblemente, la expresividad depende del momento, cantidad ingerida, duración de la exposición y los efectos sinérgicos/riesgo de enmascaramiento del alcohol con tabaco, marihuana y drogas psicostimulantes. Las formas oligosintomáticas (casos límite) que se reúnen bajo el nombre de efectos enmascarados del alcohol sobre el feto (EEAF)⁶. La presencia de alteraciones mayores en nacidos de madres que dejaron de beber en el embarazo parece indicar –aunque es una cuestión controvertida– que la acción tóxica del abuso de alcohol no parece limitarse sólo al período de gestación. Asimismo, en el etilismo la concentración en la leche materna es similar a la alcoholemia.

En la incidencia del SAF y EEAF hay grandes variaciones estadísticas. Las reseñas bibliográficas sobre el SAF/EEAF equiparan su frecuencia o la superan (1/320-1/2.500 recién nacido) con otras causas, síndrome de Down, espina bífida, parálisis cerebral y el síndrome de X frágil.

La identificación de mujeres bebedoras es posible mediante cuestionarios de cribado como el Michigan Alcoholism Screening Test (MAST) o el T-ACE Screening Test⁷.

BIBLIOGRAFÍA

1. Majewsky F, Bierich JR, Löser H, Leiber B, Bettecken F. Zur Klinik und Pathogenese der Alkohol-Embriopathie (Bericht über 68 Patienten). Munch Med Wschr 1976; 118: 2635-2642.
2. Goldstein G, Arulanantham K. Neural tube defect and renal anomalies in a child with fetal alcohol syndrome. J Pediatr 1978; 93: 636-637.
3. Lemoine P, Harrousseau H, Borteyru JP, Menuet JC. Les enfants de parents alcooliques: anomalies observées, á propos de 127 cas. Quest Med 1968; 25: 476-482.
4. Jones KL, Smith DW, Ulleland Ch, Streissguth AP. Pattern of malformation in offspring of chronic alcoholic mothers. Lancet 1973; 1: 1267-1271.
5. Rosett HL. A clinical perspective of the fetal alcohol syndrome. Alcohol Clin Exp Res 1980; 4: 119-122.
6. AAP. Committee on Substance Abuse y Committee on Children with Disabilities. Pediatrics (ed. esp.) 1993; 5: 292-294.