

Caso clínico

Manejo quirúrgico de la deformidad vertebral en un paciente con síndrome de Escobar: revisión de la literatura

Hernández-Hernández MC,* Canales-Nájera JA,** De La Cruz-Álvarez JS,***
Tena-Zanabria ME,**** Matus-Jiménez J****

Unidad Médica de Alta Especialidad, Lomas Verdes

RESUMEN. *Antecedentes:* El síndrome de Escobar o de pterigium múltiple en su variante no letal es una entidad con tipo de herencia autosómica recesiva ligada al cromosoma X; se caracteriza por presentar múltiples pterigionos —de ahí su nombre—, principalmente localizados en cuello (95%) y axilas (55%), así como otras malformaciones de tipo ortopédico como astrágalo vertical, luxación congénita de cadera y escoliosis congénita. *Objetivo:* Dar a conocer una técnica quirúrgica opcional para el manejo de deformidades vertebrales severas en pacientes con este síndrome. *Caso clínico:* Femenina de 12 años de edad con diagnóstico de síndrome de Escobar con escoliosis severa que condiciona malformaciones de la caja torácica con compromiso pulmonar, produciendo restricción de la mecánica ventilatoria e incrementando el riesgo de infección severa de vías aéreas inferiores. Se realiza instrumentación posterior con manos libres y sistema PASS LP más osteotomías de Smith-Petersen. *Conclusiones:* Mejora del ángulo de Cobb de 62° a 23°, así como del balance sagital de 125 mm a 73 mm.

Palabras clave: Síndrome de pterigium múltiple, síndrome de Escobar, variante no letal, escoliosis congénita, tratamiento quirúrgico.

ABSTRACT. *Background:* The non-lethal variant of the Escobar or multiple pterygium syndrome is an entity of autosomal recessive inheritance linked to the X chromosome; it is characterized by multiple pterygia (hence its name) located mainly in the neck (95%) and armpits (55%), as well as other orthopedic malformations such as a vertical talus, congenital hip dislocation, and congenital scoliosis. *Objective:* To present an optional surgical technique for the management of severe spinal deformities. *Case report:* Twelve-year-old female diagnosed with Escobar syndrome with severe scoliosis which conditions malformations of the chest with lung involvement, producing mechanical ventilatory restriction and increasing the risk of severe lower respiratory tract infection. We performed a hands-free posterior instrumentation with PASS LP system and Smith-Petersen osteotomies. *Conclusions:* The Cobb angle improved from 62° to 23° and the sagittal balance from 125 mm to 73 mm.

Key words: Multiple pterygium syndrome, Escobar syndrome, non-lethal type, congenital scoliosis, surgical treatment.

* Médico Residente de Ortopedia, Hospital General Xoco, Ciudad de México, México.

** Servicio de Ortopedia, Hospital Shriners, Ciudad de México, México.

*** Servicio de Columna, Unidad Médica de Alta Especialidad, Lomas Verdes, Estado de México, México.

**** Servicio de Ortopedia, Hospital General Xoco, Ciudad de México, México.

Dirección para correspondencia:

Dra. Martha Carolina Hernández-Hernández
Hospital General Xoco.
Av. México Coyoacán s/n, Benito Juárez, Gral. Anaya, CP 03340,
Dpto. de Enseñanza, Ciudad de México, México.
Tel: 55 5688 9015
E-mail: carol34m75@yahoo.com.mx

Antecedentes

Los síndromes de pterigium múltiple son un espectro de desórdenes fenotípicamente heterogéneos reconocibles por la presencia de contractura articular (artrogriposis), pterigiones, fascias típicas y una variedad de otras anomalías genéticas. Se presentan dos variantes: letal y no letal.^{1,2,3}

La variante letal está ligada al tipo de herencia autosómica dominante y la variante no letal, como el síndrome de Escobar, tiene herencia autosómica recesiva ligada al cromosoma X.^{1,2}

Éste fue descrito por primera vez en 1902 sobre la base de las malformaciones observadas por Bussiere y Frawley; sin embargo, fue hasta 1978 que Víctor Escobar y sus colaboradores describieron ampliamente las características clínicas de este síndrome.¹

El defecto que se encuentra alterado en este síndrome es una mutación en la subunidad embrionaria del gen receptor de acetilcolina (CHRNG), el cual es el encargado de proveer las instrucciones para fabricar la subunidad gamma de la proteína del receptor de acetilcolina.⁴ Dicha proteína se encuentra en la membrana de las células del sistema musculoesquelético y es crítica para la señalización entre las células nerviosas y musculares.

La proteína del receptor de acetilcolina consta de cinco subunidades, cada una de las cuales se forma en un gen diferente; en este caso, esta subunidad gamma se encuentra en el brazo largo del cromosoma 2 en la posición 37.1.^{3,5} La subunidad gamma se encuentra únicamente en la proteína fetal del receptor de acetilcolina. Alrededor de la semana 33 de embarazo, esta es reemplazada por la subunidad épsilon, que es producida por el gen CHRNG, el cual forma el receptor de acetilcolina del adulto.⁶ Se han encontrado múltiples mutaciones de este gen, el cual es el causante de las variantes del síndrome de pterigium múltiple ya mencionadas.

Se puede realizar un diagnóstico prenatal a través de un ultrasonido, el cual puede mostrar aquinesia fetal, restricción del crecimiento intrauterino, *hydrops fetalis*, micrognatia,^{7,8} así como alteraciones en las extremidades torácicas y pélvicas, tales como manos empuñadas, displasia del desarrollo de la cadera, astrágalo vertical, limitación del movimiento de flexión y extensión.⁹

Clínicamente, se caracteriza por presentar retraso del crecimiento, desarrollo psicomotor y cognitivo normal, múltiples pterigiones localizados en cuello (95% de los casos), axilas (55%), fosa antecubital (35%), hueso poplíteo y pliegues intercrurales (35%), contracturas en flexión de múltiples articulaciones, anomalías faciales como implantación baja de las orejas, hemangioma frontal y ptosis bilateral. También pueden presentar astrágalo vertical, pie equinovaro, luxación de la cadera, deformidad en las extremidades torácicas como camptodactilia, desviación cubital y flexión de la articulación interfalángica proximal y metacarpofalángica.¹⁰

Otra de las manifestaciones de este síndrome es la escoliosis congénita, la cual progresa rápidamente. Es impres-

cindible realizar un diagnóstico y tratamiento quirúrgico tempranos por la deformidad tan grande, el compromiso pulmonar y la rápida progresión de la curva, así que se necesitan procedimientos complejos de salvamento.¹¹ Decidimos publicar este caso clínico para mostrar el tratamiento quirúrgico de la deformidad vertebral asociada.

Caso clínico

Paciente femenino de 12 años de edad con diagnóstico clínico de síndrome de Escobar, la cual fue tratada por el Servicio de Neumología del Hospital de Pediatría Siglo XXI (IMSS) por hipertensión pulmonar leve y exclusión del segmento basal medial derecho secundarias a deformidad de la caja torácica por lordosis.

Fue referida a la UMAE Lomas Verdes (IMSS) al Servicio de Escoliosis, donde se inició un protocolo de estudio para determinar el tipo de deformidad y su complejidad, así como planificar el evento quirúrgico.

Se solicitaron radiografías simples anteroposterior y lateral de la columna dorso-lumbar, panorámica de la columna, tomografía axial computada, así como resonancia magnética nuclear para descartar deformidades asociadas, como de Chiari.

A la exploración física, observamos una niña con talla y peso bajos para la edad, cara con implantación baja de los pabellones auriculares, edema bipalpebral, cuello corto alado con ligera rotación hacia la izquierda, tórax restrictivo, espalda con deformidad hacia la derecha, aumento del surco interescapular por lordosis dorsal, curvatura dorsal hacia la derecha y deformidad de los arcos costales posteriores hacia la derecha; test de Adams positivo con una curva estructurada, desbalance de hombros, pterigiones en huecos axilares, abducción de hombro 70°, codos en flexión de 50°, pronosupinación completa, arcos de movilidad para muñecas y dedos sin alteraciones, pelvis desbalanceada inclinada hacia anterior con elevación de la hemipelvis izquierda, caderas en flexión de 30°, rodillas en flexión de 20°, con acortamiento de dos centímetros del miembro pélvico izquierdo, arcos de movilidad completos para tobillos y ambos pies, sin datos de compromiso neurovascular distal.

Presencia de múltiples pterigiones en el cuello, axilas, codos y rodillas (*Figura 1 y Tabla 1*).

En los estudios de gabinete solicitados realizamos las siguientes mediciones radiográficas: *Figura 2 y Tabla 1*.

Con las mediciones anteriores más los exámenes complementarios por parte del Servicio de Neumología (con reporte de hipertensión arterial pulmonar leve, exclusión del segmento basal medial derecho, gammagrama pulmonar con hipoperfusión derecha; endoscópicamente, lateralización muy importante de la luz ojival de la tráquea y bronquios principales con exudado pulmonar), se decide realizar un procedimiento quirúrgico con el fin de mejorar el balance sagital, aumentar el diámetro anteroposterior del tórax, mejorar la mecánica ventilatoria y disminuir los procesos infecciosos.

Se planeó una artrodesis posterior por medio de una incisión desde T1 hasta S1 disecando a lo largo de los procesos interespinosos y subperiósteicamente para exponer T1 a L5 con técnica de manos libres y el sistema PASS LP; colocamos dos barras de titanio × 500, tornillos poliaxiales de L5 a C6, poniendo dos tornillos en C7, T11, T12, L1, L2, L4 y L5 y un tornillo en C6, T1, T10 y L3; removimos el ligamento interespinoso y realizamos osteotomías de Smith-Petersen en T5-T7; situamos el injerto y dando distracción y com-

presión, se mejoró el balance sagital, valorando la artrodesis hasta huesos ilíacos; sin embargo, no se encontró tanto desbalance pélvico, por lo que no se realizó artrodesis hasta ese nivel; durante el procedimiento quirúrgico, se realizó neuromonitoreo con potenciales evocados motores y somatosensoriales, sin mostrar cambios.

Resultados

Se egresó a los siete días de estancia intrahospitalaria; fue valorada por la consulta externa a las tres semanas del postquirúrgico tomando controles radiográficos y clínicos, los cuales mostraron mejoría en 70%.

Se tomaron radiografías de control y fotografías clínicas de la paciente, que mostraron cambios radiológicos y clínicos (Figuras 3 y 4, Tabla 2).

La niña actualmente se encuentra en observación; continuamos su monitoreo cada tres meses, sin cambios radiográficos del resultado postquirúrgico; está asintomática, con disminución de los reingresos al área de urgencias por crisis asmáticas; continúa con actividades de la vida cotidiana y se reintegró a sus actividades escolares sin complicaciones.

Discusión

La hemivértebra congénita es la más común de las deformidades vertebrales que condicionan una escoliosis de inicio temprano y cuyo pronóstico es difícil de predecir.

Una hemivértebra encarcelada y un buen balance sagital tienen un buen pronóstico en el crecimiento del individuo, mientras que una hemivértebra no encarcelada con un cre-



Figura 1. Imagen clínica prequirúrgica.

Tabla 1. Medidas radiográficas prequirúrgicas.

Ángulo de Cobb	Incidencia pélvica	Inclinación pélvica	Balance sagital	Cifosis	Lordosis	Inclinación sacra	Ángulo lumbosacro	Ángulo lordótico
62°	69°	-10°	125 mm	-38°	-39°	102°	78°	41°

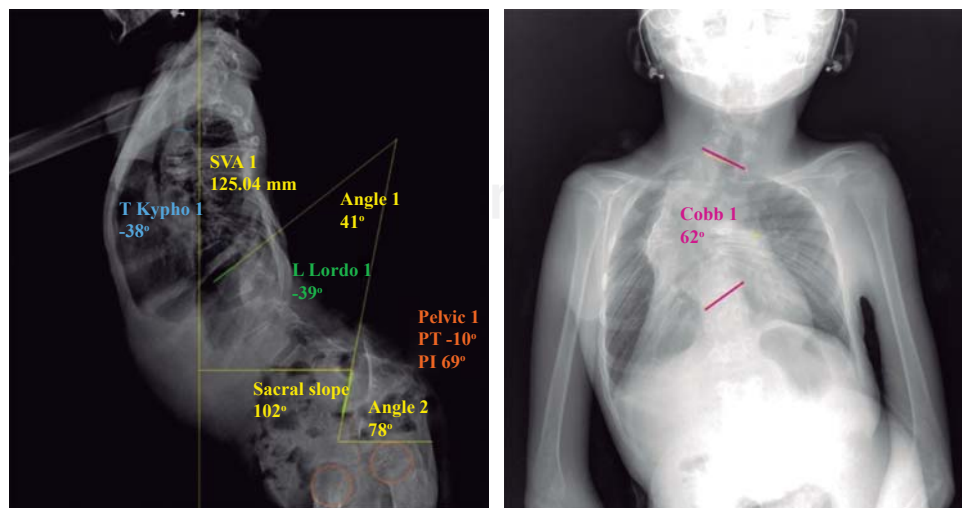


Figura 2.

Mediciones radiográficas prequirúrgicas.

cimiento vertebral normal va a condicionar una deformidad severa que ameritará manejo quirúrgico para su corrección.¹²

La primera resección de hemivértebra fue reportada por Royle en 1928. Posteriormente, continuaron los reportes de resección con abordajes anteriores, posteriores o combinados con buenos resultados, ya fuera en un mismo tiempo quirúrgico o en dos. Shono describió una exitosa resección de hemivértebra en 2001 de una resección con abordaje posterior único.¹²



Figura 3. Imagen clínica postquirúrgica.

Cuando la resección y/o artrodesis *in situ* no funciona, sobre todo en personas con curvas mayores de 50°, el tratamiento quirúrgico con artrodesis está indicado.¹³ En cuanto al tratamiento quirúrgico a través de instrumentación, los primeros en describir uno fueron John Hall y sus colaboradores, los cuales utilizaron una instrumentación de Harrington, que consiste en el uso de barras con fuerza de un solo eje, ya sea compresión o distracción; requerían los ligamentos longitudinales íntegros. Se pensaba que este sistema era seguro para los niños; sin embargo, se describieron dificultades y lesiones que causaba en niños pequeños. Tras el uso de instrumentación de Harrington, se observó un rango muy amplio de seudoartrosis, así como pérdida de la corrección de la curva.

Como parte del abordaje, otro procedimiento que se ha descrito es la tracción con halo por gravedad. Ésta se lleva a cabo a través de un halo con 10 puntas de tornillo que se colocan en el cráneo del sujeto; se inicia con 10 a 20% del peso corporal, incrementando un kilo por día, sin exceder 50% del peso corporal. Se utilizó el peso por 12 horas al día, disminuyendo 10% por la noche. La tracción se mantuvo durante 64 días; posteriormente, se realizó tratamiento quirúrgico con osteotomías e instrumentación. En algunas ocasiones, se utilizaron abordajes anteriores y en otras, posteriores. La mejoría más importante mostró una corrección de 28°.¹⁴

Se reportó un caso en la literatura de una paciente de 18 años de edad con una cifosis dorsal de 170° y una lordosis toracolumbar de 130°; se realizó una RMN en la que se observó un gran compromiso ventilatorio en el esternón y columna. Realizaron dos tiempos quirúrgicos: el primero consistió en un abordaje anterior para realizar disectomías de T4-T12 con aplicación de injerto; en el segundo tiempo quirúrgico, colocaron a la mujer en decúbito prono para

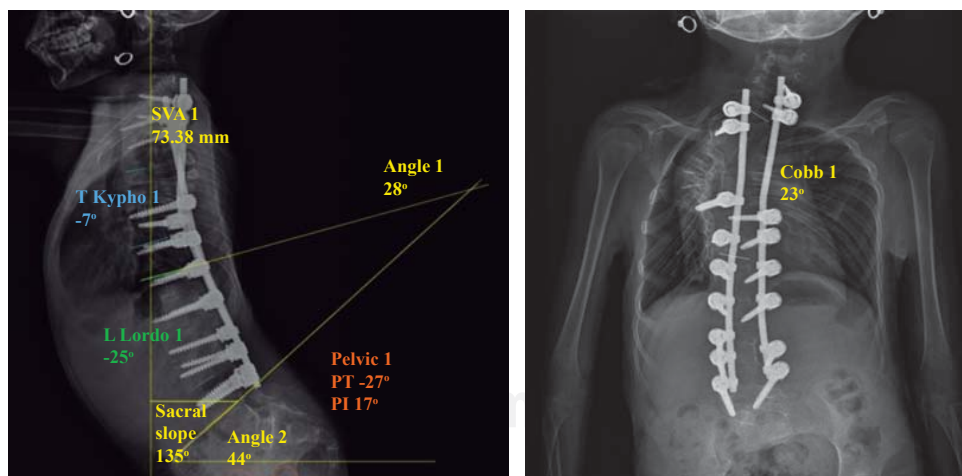


Figura 4.

Mediciones radiográficas postquirúrgicas.

Tabla 2. Medidas radiográficas postquirúrgicas.

Ángulo de Cobb	Incidencia pélvica	Inclinación pélvica	Balace sagital	Cifosis	Lordosis	Inclinación sacra	Ángulo lumbosacro	Ángulo lordótico
23°	17°	-27°	73.38 mm	-7°	-25°	135°	44°	28°

colocar tornillos transpediculares de L1 a L3 más osteotomías de T5 a T12; situaron amarre sublaminaar, tensionaron la curva y corrigieron la escoliosis y cifosis, dando como resultado cifosis de 98° y lordosis de 33°. ¹⁵

Para el estudio de las escoliosis congénitas, se debe realizar un completo protocolo quirúrgico tomando radiografías simples de columna anteroposterior y laterales, así como estudios complementarios con la realización de tomografía axial computada y resonancia magnética nuclear para identificar otro tipo de malformaciones, sobre todo de tipo Chiari.

En México no se encuentra la literatura suficiente para poder comparar casos o realizar una revisión para establecer el mejor manejo quirúrgico para este síndrome.

En la revisión de la literatura en México, sólo encontramos un caso reportado para el tratamiento específico de la escoliosis congénita, el cual presentó una barra lateral derecha a nivel de la 8.^a a la 12.^a vértebras torácicas, con un ángulo de Cobb de 90°; fue tratada con instrumentación posterior con colocación de barra de titanio y ganchos laminares a nivel de las vértebras torácicas T1-T2 y L1 y L2 con técnica de colocación de barra subcutánea. Se le colocó corsé tipo Boston y se rehabilitó. El reporte indicó una mejoría del ángulo de 15°.

Existe mucha información acerca de las alteraciones moleculares de esta patología; sin embargo, no hay información sobre las malformaciones de la columna vertebral ni su tratamiento quirúrgico, razón para presentar este caso.

Conclusiones

En este caso, la mejoría de la paciente se basa en las mediciones radiográficas, que demuestran una disminución del ángulo de Cobb de 62° a 23° y un balance sagital de 125 mm a 73 mm. Esto mejoró la función pulmonar y redujo las crisis asmáticas; desde el momento de su egreso hospitalario no ha ingresado por exacerbaciones.

Bibliografía

1. Camarena CÁ, Vernis AM, Martínez ÓC, Ramírez AI: Síndrome de Escobar. *Rev Mex Ortop Pediatría*. 2010; 12(1): 59-62.

2. Vogt J, Morgan NV, Rehal P, Faivre L, Brueton LA, Becker K, et al: CHRNG genotype-phenotype correlations in the multiple pterygium syndromes. *J Med Genet*. 2012; 49(1): 21-6. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22167768>
3. Morgan NV, Brueton LA, Cox P, Grealley MT, Tolmie J, Pasha S, et al: Mutations in the embryonal subunit of the acetylcholine receptor (CHRNG) cause lethal and Escobar variants of multiple pterygium syndrome. *Am J Hum Genet*. 2006; 79 (2): 390-5.
4. *Online Archive of Genetics Home Reference. U.S. National Library of Medicine*. Disponible en: <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/multiple-ptyerygium-syndrome>.
5. Feng Y, Hai Y, Zhao S, Zang L: Hemivertebra resection with posterior unilateral intervertebral fusion and transpedicular fixation for congenital scoliosis: results with at least 3 years of follow-up. *Eur Spine J*. 2016; 25(10): 3274-3281.
6. Bissinger RL, Koch FR: Nonlethal multiple pterygium syndrome Escobar syndrome. *Adv Neonatal Care*. 2014; 14(1): 24-9.
7. Seo J, Choi IH, Lee JS, Yoo Y, Kim NK, Choi M, et al: Rare cases of congenital arthrogryposis multiplex caused by novel recurrent CHRNG mutations. *J Hum Genet*. 2015; 60: 213-5.
8. Chen CP: Prenatal diagnosis and genetic analysis of fetal akinesia deformation sequence and multiple pterygium syndrome associated with neuromuscular junction disorders: a review. *Taiwan J Obstet Gynecol*. 2012; 51(1): 12-7. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.tjog.2012.01.004>
9. Bildner A: Prenatal sonographic detection of skeletal dysplasias: a case of multiple pterygium syndrome, or Escobar syndrome. *J Diagnostic Med Sonogr [Internet]*. 2014; 30(4): 205-10. Available from: <http://jdm.sagepub.com/cgi/doi/10.1177/8756479314528754>
10. Ki HS, Sang-HL, Namshin K, Tae JC: Orthopaedic manifestations and treatment outcome of two siblings with Escobar syndrome and homozygous mutations in the CHRNG gene. *Journal of Pediatric Orthopaedics B*. 2015; 24: 262-267.
11. Balioglu M: Escobar syndrome associated with spine and orthopedic pathologies: case reports and literature review. *Hered Genet [Internet]*. 2015; 4(2): 2-7. Available from: <http://dx.doi.org/10.4172/2161-1041.1000145>
12. Bouchoucha S, Khelifi A, Saied W, Ammar C, Nessib MN, Ben Ghachem M: Progressive correction of severe spinal deformities with halo-gravity traction. *Acta Orthop Belg*. 2011; 77(4): 529-34.
13. Alsiddiky AM: An insight into early onset of scoliosis: new update information. A review. *Eur Rev Med Pharmacol Sci*. 2015; 19: 2750-65.
14. Dodson CC, Boachie-Adjei O: Escobar syndrome (multiple Pterygium syndrome) Associated with thoracic kyphoscoliosis, lordoscoliosis, and severe restrictive lung disease: a case report. *HSS J*. 2005; 1(1): 35-9. Available from: <http://link.springer.com/10.1007/s11420-005-0103-5>.
15. Vaglio A, Gueçaimburú R, Larrandaburu M, Quadrelli A, Quadrelli R. Síndrome de Escobar o Pterygium múltiple no letal. A propósito de un caso. *Arch Pediatr Urug*. 2010; 80(4): 278-83.