

SINDROME CAMPOMELICO
PRIMER CASO REPORTADO EN VENEZUELA

Euro Guerrero,* Humberto Moreno Fuenmayor**, Maritza Soto de González,* Fátima López de Núñez,* Aura Pernía de Atencio, Bautista Coromoto Romero,* Angel Rincon*.

* *Departamento de Pediatría. Hospital Universitario de Maracaibo, Maracaibo, Venezuela.* ** *Unidad de Genética Clínica Facultad de Medicina Universidad del Zulia. Maracaibo, Venezuela.*

RESUMEN

Se hace la primera descripción en Venezuela de un síndrome genético poco común, estudiado en 1952 y 1959, por Bain y Barret y conocido desde 1970, como Síndrome Campomélico, denominación adoptado por Spranger. Se describe la historia clínica del paciente a las características propias del Síndrome, al mismo tiempo que se establecen las diferencias con otros síndromes genéticos que pueden confundirse con el descrito.

Por último se hace hincapié en la necesidad de establecer un diagnóstico precoz del cuadro resaltando la importancia del asesoramiento genético para la futura descendencia.

INTRODUCCION

Los reportes originales de este síndrome fueron descritos en 1952 y 1959 (1, 3) y no fué sino hasta 1970. cuando se conoció más ampliamente y se le comenzó a denominar "Síndrome Campomélico" (9, 14), apareciendo 10 años después una publicación constituida por una casuística de 43 casos (5).

Las principales características de este síndrome son las siguientes: Crecimiento prenatal deficiente, retardo de la maduración ósea y ocasionalmente polihidramnios y microcefalia, estando asociado con enanismo de miembros cortos, encurvamiento anterior de fémur y tibia, cara achata-da, puente nasal bajo, micrognatia, paladar hendido, laringotraqueomalacia y, neurológicamente hipotonía generalizada (2, 8, 13).

Desde el punto de vista genético, la herencia no está bien determinada (6, 11, 15). Se han reportado hermanos afectados, por lo que se supone que la herencia es autosómica recesiva (10), siendo posible que exista heterogenicidad genética en la etiología del síndrome. La consanguinidad es un factor importante aunque existen casos reportados donde ésta no es determinante. Se ha asomado la posibilidad, en el origen del síndrome, de agentes teratogénicos, tanto acrípticos como infecciosos y químicos que sin embargo, no ha tenido verdadera sustentación, aunque no es descartable la influencia de estos factores (8, 15).

Lo reciente de su descripción en la literatura mundial y la falta de literatura nacional al respecto, nos llevó a considerar la importancia de este caso y a la primera publicación hecha en Venezuela.

Caso clínico

Se trata de un lactante masculino, nacido en Maracaibo, Venezuela, el 22-5-85, quien ingresa al Servicio de Infectocontagiosas del Departamento de Pediatría del Hospital Universitario de Maracaibo a los 2 meses de edad, presentando dificultad respiratoria, fiebre, rechazo al alimento e irritabilidad de 24 horas de evolución. Entre los antecedentes de importancia: madre de 23 años, padre de 27 años, ambos sanos, producto de un primer embarazo simple, controlado, sin complicaciones aparentes, a término, nacido por cesárea, debida a ruptura prematura de membranas y presentación podálica. Había escaso líquido amniótico, el cual era meconial y envejecimiento placentario. Nace con un peso de 2,600 Kg. y talla de 46 cm., perímetro cefálico: 35 cm. Debido a problemas respiratorios al nacer y a que era un niño potencialmente séptico, permanece hospitalizado por 23 días. Un dato importante es el hallazgo de isonimia, es decir, tanto al padre como la madre tienen el mismo apellido materno, viven en la misma localidad, lo que induce a pensar que la pareja podría presentar nexos familiares entre sí.

El examen físico muestra: déficit pondoestatural, palidez cutáneo mucosa moderada, circunferencia cefálica: 35 cm., cráneo con prominencia frontal y de parietales, fontanelas amplias, hipertelorismo ocular, escleróticas azules, ojos protruidos, baja implantación de pabellones auriculares, micrognatia, paladar hendido, puente nasal bajo, tórax simétrico, dibujándose arcos costales, con tirajes subcostal e intercostal moderado, circunferencia torácica: 30 cm., testículos en bolsas escrotales,

miembros inferiores cortos con encurvamiento de fémur y tibia, luxación de cadera, genu varus bilateral, los brazos son igualmente cortos e hipotonía generalizada (Fig. 1 y 2).

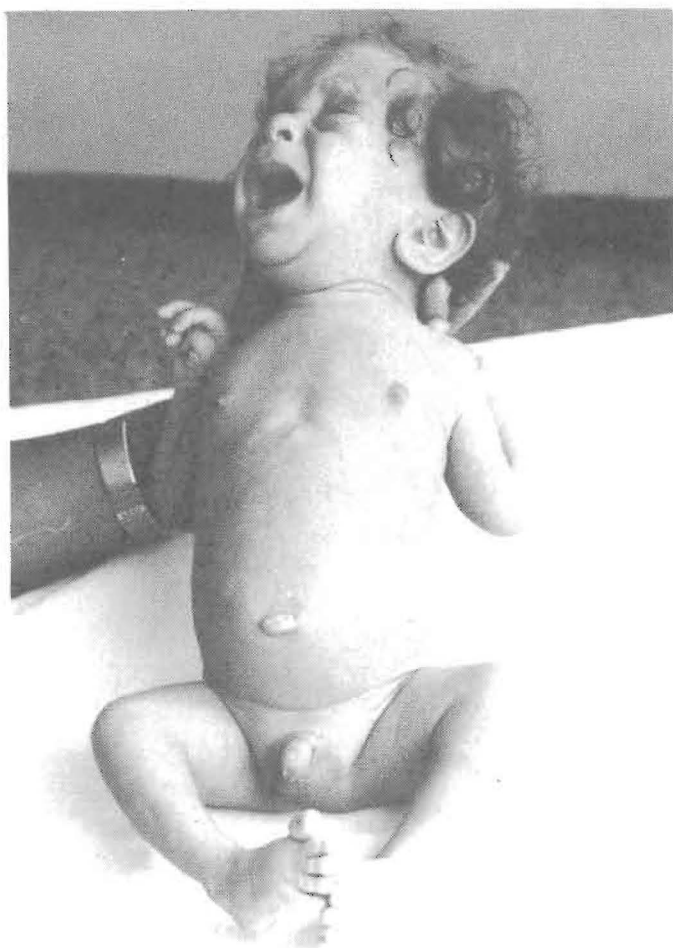


Fig. 1.— Características cefálicas del caso reportado

La valoración de ORL revela Laringotraqueomalacia.

La consulta con Genética concluye en un enanismo de miembros cortos: Síndrome Campomélico.

Exámenes de laboratorio:

Funcionalismo renal, calcio, fósforo, fosfatasa alcalinas, T₃, T₄, TSH:



Fig. 2.— Características morfológicas del paciente

dentro de la normalidad

Proteínas totales: 4,4 grs%, albúminas: 2,9 grs%, globulinas; 1,5 grs%.
Relación A/G: 1,9.

Estudios radiológicos:

Pérdida del eje diafisario de huesos largos de ambas extremidades inferiores con angulación a nivel de la unión de los tercios medios y proximal, de concavidad medial. Leve engrosamiento de la cortical medial de ambos fémur y tibia (Fig. 3).



Fig. 3.— Estudio radiológico de las extremidades inferiores

TABLA I

CARACTERISTICAS DEL SINDROME CAMPOMELICO. RELACION EN EL CASO REPORTADO.

Características Clínicas	Caso Reportado
Enanismo	+
Encurvamiento de tibia y fémur	+
Macrocefalia	-
Cara achatada	+
Puente nasal bajo	+
Micrognatia	+
Paladar hendido	+
Laringotraqueomalacia	+
Polihidramnios	-
Hidronefrosis	?
Genus Varus bilateral	+
Lujación de Cadera	+
Tórax pequeño	+
Baja implantación de pabellones auriculares	+

DISCUSION

Las manifestaciones tanto clínicas como radiológicas encontradas en el presente caso, llenan los criterios para el diagnóstico de Síndrome Campomélico. Estos criterios están expuestos en la Tabla I, donde se puede observar que casi todas las características aparecieron en el caso en cuestión.

Otros elementos que también contribuyeron al diagnóstico son el patrón genético, así como la isonomia encontrada, aunque se sabe que ésta última no es factor determinante en la presentación del síndrome. Por otra parte, llama la atención que en la mayoría de los casos publicados, la mayor frecuencia fué del sexo femenino (2, 6, 8, 11, 16), mientras que el caso que presentamos es del sexo masculino.

En cuanto a otros cuadros similares y que podrían ser motivo de confusión en el diagnóstico, tenemos los siguientes síndromes a considerar:

El Síndrome de Kniest es la condrodisplasia más parecida al Síndrome Campomélico, pero entre las diferencias tenemos que en el primero, la herencia es autosómica dominante ligada al X, mientras que el Síndrome

Campomélico se sospecha que tiene herencia autosómica recesiva. Desde el punto de vista clínico, en el Síndrome de Kniest no se ha observado micrognatia, curvatura de miembros, ni anomalías congénitas del corazón y del tracto urinario; sin embargo, la similitud entre ambos síndromes es tan completa que para algunos (4), la diferenciación sólo, se podría establecer por el tiempo de sobrevivencia, ya que, mientras el Síndrome Campomélico tiene sobrevivencia muy breve, en el Síndrome de Kniest los individuos afectados alcanzan la edad adulta.

El Síndrome de Larsen constituye una displasia esquelética con múltiples luxaciones articulares y facies peculiar cuya forma de herencia se dice que es autosómica recesiva, aunque no está comprobada (17), pero si bien en el Síndrome Campomélico hay luxación de cadera, no son frecuentes las dislocaciones de otras articulaciones y la hiperelasticidad articular es mucho más acentuada en el Síndrome de Larsen.

En cuanto a la Osteogénesis imperfecta, puede haber enanismo, escleróticas azules y deformidades óseas, pero en esta entidad hay fracturas espontáneas intrauterinas o perinatales múltiples y por último, se hereda con carácter autosómico dominante (7, 12).

También podría confundirse este síndrome con la Hipofosfatasa en Micromelia Congénita, pero en ella la característica es la deficiencia congénita de la fosfatasa alcalina en suero, huesos y tejidos (7, 12).

El Síndrome Campomélico es de muy mal pronóstico y la mayoría de los pacientes mueren en el período neonatal, frecuentemente por infecciones respiratorias y, los pocos casos que logran tener una supervivencia de cierta duración, presentan trastornos severos del sistema nervioso central del crecimiento y problemas para la alimentación.

En el presente caso reportado, el paciente falleció a los 10 meses de edad por complicación neumónica, después de presentar episodios respiratorios que ameritaron su hospitalización en repetidas ocasiones.

ABSTRACT

Campomélico Síndrome: first case reported in Venezuela. Guerrero E. (Departamento de Pediatría, Hospital Universitario de Maracaibo, Maracaibo Edo. Zulia, Venezuela) Moreno F. H. Soto M., López F., Pernía A., Romero R., Rincón A. *Invest. Clín.* 27(4): 249 - 257, 1986. — We make the first report in Venezuela about an uncommon genetic disorder, studied in 1952 and 1959 by Bain and Barret and known, since 1970, by the name of Campomelic Syndrome, term adopted by Spranger. We describe the clinical history and features of the disorder, as we establish the differences between this syndrome and another genetic abnormalities with which it is likely to be confused.

Finally, emphasis is made in the need of an early diagnosis and the importance of genetic counseling for the future offsprings.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

- 1- BAIN A., BARRET H.: Congenital bowing of the long bones. Report of a case. Arch. Dis. Child., 34: 516, 1959.
- 2- BERGSMA C.: Campomelic dysplasia. In: Birth Defects Compendium. 161-162. 2da. Ed. The Neonatal Foundation March of Dimes. New York. 1979.
- 3- BOUND J. FIRLAY H., ROSE F.: Congenital anterior angulation of the tibia. Arch. Dis. Child., 27: 179, 1952.
- 4- GRUHN J. GORLIN R., LANGER L.: Dyssegmental Dwarfism Am. J. Dis. Child., 132: 382-386, 1978.
- 5- HALL B., SPRANGER J.: Campomelic dyaplasia. Am. J. Dis. Child., 134: 285, 1980.
- 6- HOEFNA GEL D., WURSTER D., GAREY D., HARRIS G., PILLIOD J.: The Campomelic dwarfism. Lancet: 1068, 1972.
- 7- KEMPE H., SILVER H.: Hipofosfatasa y Pseudohipofosfatasa. In: Diagnóstico y tratamiento pediátrico, 691: 5ta. ed. Edit. El Manual Moderno S.A. México, 1983.
- 8- KROUS H., TURVEVILLE D., ALTSHULLER G.: Campomelic Syndrome: possible role of intrauterine viral infection. Teratology, 19: 9-14, 1979.
- 9- MARATEAUX P., SPRANGER J., OPTIZ J., KUCERA J., LOWRY R.: Le Syndrome Campomélique. Presse Med., 79: 1157, 1971.
- 10- MC KUSICK V.: Campomelic dwarfism. In: Mendelian inheritance in Man, 441. 5ta. Ed. The John Hopkins University Press. London, 1978.
- 11- MELLOWS H., PRYSE-DAVIES J., BENNET M., CARTER C.: The Campomelic Syndrome in two female siblings. Clin. Gen., 18: 137-141, 1980.
- 12- NELSON W.: Osteogénesis imperfecta. In: Tratado de Pediatría, 1381-1382. 7ma. Ed. Tomo II. Barcelona (España). Salvat Edit. 1981.

- 13- SMITH D.: Campomelic Dysplasia Syndrome. In: Recognizable Patterns of human malformations, 246-247. 3era. Ed. W.B. Saunders Company. Philadelphia. 1982.
 - 14- SPRANGER J., LANGER L., MARATEAUX P.: Increasing frequency of a syndrome of multiples osseous defects. *Lancet*, 2: 716, 1970.
 - 15- THUROM T., DE FRAITES E., ANDERSON E.: Familial Campomelic dwarfism. *J. of Ped.*, 83 (5): 841-843, 1973.
 - 16- TOBITA N., CHANDRA-SEKHAR H., DALY J., BECKER M., ALEKSIC S.: The Campomelic Syndrome. Temporal bone, histopathologic features and otolaryngologic manifestations. *Arch. Otolaryngol.*, Vol. 105: 449-454, 1979.
 - 17- TORRES M.: Síndrome de Larsen, reporte de un caso. *Arch. Vzlános. Puer, y Ped.*, 50 (3): 299-309, 1977.
-