

SINDROME DE ROBERTS. REPORTE DE UN CASO Y REVISION DE LA LITERATURA

* Dra. Iris Suly Solano

*** Dra. Francisca Jaquez

** Dr. Cesar Lopez

* Dr. Julio M. Rodriguez Grullón

INTRODUCCION

El síndrome de Roberts focomelia es un complejo polimalformativo congénito el cual asocia múltiples anomalías que van desde defectos reductivos de las extremidades hasta anomalías craneofaciales.

Fue descrito por Roberts¹ en 1919 en tres hermanos de padres consanguíneos; luego fue diferenciado por Appelt en 1966.² Dentro de esta entidad han sido descritos varios casos con las mismas alteraciones clínicas del Síndrome pseudotalidémico, SC focomelia, hipomelia-hipotricosis-hemangioma-facial etc. Hermann y Opitz en 1977,³ llegaron a la conclusión mediante análisis nosológico, revisando cuarenta y tres casos de la literatura, que tanto los casos publicados como Síndrome de Roberts como la denominación de SC focomelia, constituyen un mismo trastorno del desarrollo con diferentes expresiones clínicas.

A continuación presentaremos un caso de Síndrome de Roberts SC focomelia en el que se encontraron alteraciones o características clínicas compatibles con este Síndrome, constituyéndose que sepamos en el primer caso reportado entre

nosotros.

PRESENTACION DEL CASO

Recién nacido producto de madre de 31 años de edad G2, P2, que cursó con embarazo sin complicaciones, durante el cual no ingirió medicamento y que llega al Servicio de Obstetricia del Hospital Dr. Luis E. Aybar en Santo Domingo, República Dominicana, el 23 de enero 1997, con dos cm de dilatación cervical, determinándose que se estaba en presencia de un óbito fetal.

Se obtiene por vía vaginal un producto de presentación podálica, Apgar 0-0, macerado, talla 27 cm, perímetro cefálico de 28 cm, perímetro torácico 21 cm y múltiples malformaciones consistentes en baja implantación de pabellones auriculares, nariz con punta bulbosa, boca grande que mantiene abierta, labios finos, paladar blando hendido, tronco corto con abultamiento óseo en el lado derecho del tórax, abdomen excavado, cadera hipoplásica, ano imperforado, pene pequeño, criptorquidea unilateral, ausencia o falta de extremidad superior derecha, extremidades inferiores cortas a expensas tanto de segmentos proximales como distales, además de estar rotada

* Del Servicio de Pediatría, área de perinatología, Hospital Dr. Luis E. Aybar, Santo Domingo, República Dominicana

** Médico ayudante, Servicio de Gineco-obstetrica, Hospital Dr. Luis E. Aybar, Santo Domingo, República Dominicana

*** Jefe del Servicio de Genética, Hospital Dr. Robert Reid Cabral, Santo Domingo, República Dominicana



FIGURA No. 1.- VISTA FRONTAL DE NUESTRO PACIENTE SEIS MINUTOS DESPUÉS DEL NACIMIENTO.

hacia la derecha. Sindactilia de 3er y 4to dedos de pie izquierdo y de 4to y 5to de pie derecho.

DISCUSION

Estamos en presencia de un síndrome malformativo raro, en el cual se asocian anomalías craneales y defectos reductivos simétricos de las extremidades.

Las malformaciones craneofaciales pueden ser:

a) Mayores, como encefalocele frontal con hendidura medio facial completa y microbraquicelalea con fisura palatina y labio leporino, que aparecen en la forma denominada antriguamente Síndrome de Roberts.

b) Menores, como hipertelorismo, raiz nasal ancha, hipoplasia del ala de la nariz con orificios antevertidos, premaxilar prominente, hemangioma centofacial y pelo rubio platino descrito en la forma SC focomelia.

Las alteraciones de los miembros suelen afectar tanto las extremidades superiores como las inferiores, con predominio de los segmentos mesomiélicos sobre los rezomiélicos. Siendo mas



FIGURA No. 2.- SINDROME DE ROBERTS. VISTA LATERAL 5 MINUTOS DESPUÉS DEL NACIMIENTO.

severas las alteraciones en las extremidades superiores, las cuales son simétricas. Puede existir ausencia o hipoplasia de cualquier hueso, afectandose por orden de frecuencia, el cúbito, el radio, metacarpianos, primer dedo, quinto dedo y húmero en las extremidades superiores y peroné tibia, metatarsianos, primer dedo, quinto dedo y fémur en las inferiores.² Existe también contractura y anquilosis de las articulaciones del codo, rodilla, sinostosis humero-radial y femoro-tibial, ausencia y/o deformidad de varios dedos de manos y pies, con sindactilia, hipoplasia de uñas y alteraciones de los dermatóglifos.

Han sido descritos múltiples malformaciones viscerales asociadas generalmente en la forma de Roberts, pudiendo afectarse los ojos (exoftalmos bilateral, microftalmos, opacificación corneal, coloboma y escleróticas azules), los riñones (riñón en herradura, hidronefrosis con estenosis ureteral, agenesia renal y riñón multiquístico), corazón (CIV, DAP) y los genitales (criptorquidea y pene o clítoris hipertróficos).

La etiología de este síndrome es autosómico recesivo con expresión variable; existen casos de presentación aparentemente esporádicas, sin haberse establecido relación causal con factores tóxicos o infecciosos durante el embarazo, aunque en un caso existía el antecedente de ingesta de clonidina y en otro alteración placentaria sugestiva

de corioamnionitis con bacteriología negativa.

Consideramos que este caso cumple con todas las características clínicas del Síndrome de Roberts SC focomelia, presentando la mayoría de las malformaciones descritas en la literatura revisada.

REFERENCIAS

- 1.- Roberts J B. A child with double cleft lip and palate protrusion of the intermaxillary portion of the upper jaw and imperfect development of the bones of the four extremities. *Ann Surg* 1919; 70: 252-54
- 2.- Antinolo Gil G, Bonego Lopez S. Síndrome de Roberts SC focomelia. Hallazgos citogenéticos y variabilidad clínica en tres hermanos afectos. *An Esp de Pediatría* 1988; 29(3): 239-43
- 3.- Appelt J, Gerken H, Lenz W. Tetrachokomelie mmit lippenkiefer-graumenspalte and kiitoris hypertropie-ein Syndrom. *Paediat Paedol* 1966; 2: 119-24
- 4.- Herrmann J, Opitz J M. The SC phocomelia and the Roberts syndrome. Nosologic aspects. *Europ J Pediatr* 1977; 125: 117-34