

4. Eisinger J, Flores J, Tyson JA, Shohet SB. Fluorescent cytoplasm and Heine bodies of haemoglobin Köln erythrocytes: evidence for intracellular heme catabolism. *Blood*. 1985;65:886.
5. Katoh R, Miyake T, Arai T. Unexpectedly low pulse oximeter readings in a boy with unstable haemoglobin Köln. *Anesthesiology*. 1994;80:472-4.
6. Gottschalk A, Silverberg M. An unexpected finding with pulse oximetry in a patient with haemoglobin Köln. *Anesthesiology*. 1994;80:472-4.

G. Durán Urdániz<sup>a</sup>, F.J. Gil Sáenz<sup>a,\*</sup>, J. Molina Garicano<sup>b</sup>, J. Gimeno Ballester<sup>a</sup> y M.M. Mañú Pereira<sup>c</sup>

<sup>a</sup> *Servicio de Pediatría, Hospital García Orcoyen, Estella, Navarra, España*

<sup>b</sup> *Servicio de Oncohematología Infantil, Complejo Hospitalario de Navarra, Pamplona, Navarra, España*  
<sup>c</sup> *Unidad de Eritropatología, Hospital Clínic, Barcelona, España*

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [fj.gil.saenz@cfnavarra.es](mailto:fj.gil.saenz@cfnavarra.es) (F.J. Gil Sáenz).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.anpedi.2013.01.007>

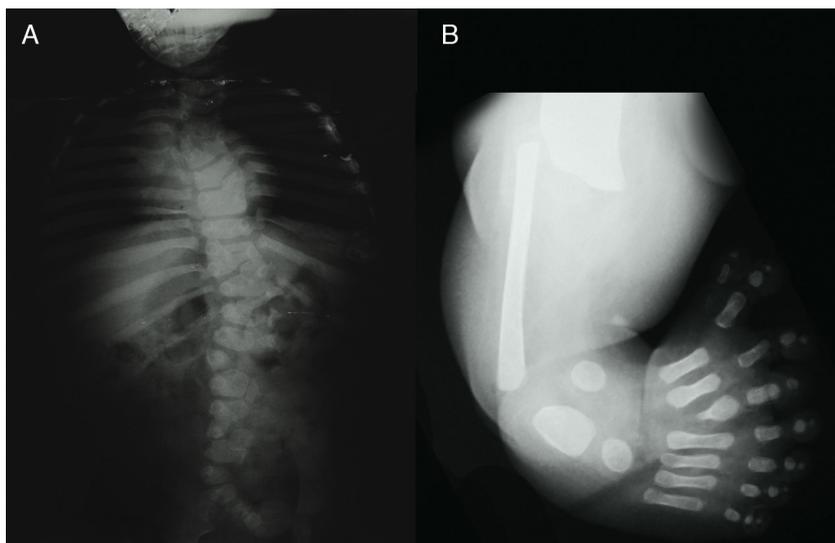
## Asociación VACTERL-H con agenesia tibial. ¿Expansión del fenotipo clínico?

### VACTERL-H association with tibial agenesis. Expansion of the clinical phenotype?

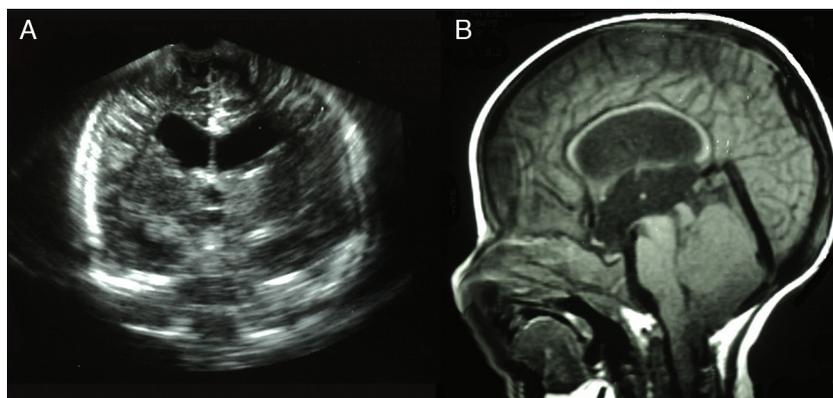
Sr. Editor:

La asociación VACTERL, uno de los patrones más comunes de malformación humana, comprende 3 a 7 malformaciones primarias de etiología desconocida y afectan vértebras, ano, corazón, tráquea, esófago, riñones y extremidades (del inglés «limbs»)<sup>1</sup>. Los pacientes con las anomalías típicas VACTERL pero con hidrocefalia parecen formar un grupo distinto en fenotipo y genética; esta entidad patológica se ha denominado asociación VACTERL-H (OMIM #276950) y se ha transmitido en algunas familias con un patrón de herencia autosómico recesivo o ligado al cromosoma X<sup>2-7</sup>. Mutaciones en los genes *PTEN* y *ZIC3* han sido descritas como factores etiológicos para el desarrollo de la asociación VACTERL-H<sup>2,5</sup>. Los

pacientes con esta asociación usualmente presentan anomalías simétricas del rayo radial, renales, anales, genitales y cardíacas<sup>4</sup>; otras anomalías son excepcionales<sup>6-8</sup>. Se describe aquí el caso de un infante con la asociación VACTERL-H y agenesia tibial. Se trata de un paciente masculino, de 23 meses de edad, obtenido del tercer embarazo a término. El padre y la madre (ambos de 33 años al nacimiento del *propositus*) niegan consanguinidad, antecedentes patológicos, exposición a mutágenos o teratógenos e historia de familiares afectados. Hubo control prenatal, el cual inició en la sexta semana de gestación y no se presentaron complicaciones obstétricas. El embarazo se resolvió por parto vaginal a la 38.<sup>a</sup> semana. Al nacimiento, el paciente presentó un Apgar 8/9, peso de 3.000 g (percentil 25-50), talla de 48 cm (percentil 25) y perímetro cefálico de 39,5 cm (percentil > 97). La exploración física reveló dolicocefalia con fontanelas amplias y normotensas; hubo incapacidad para introducir la sonda nasogástrica a través del esófago y el estudio radiológico mostró atresia esofágica con fístula traqueoesofágica. Así mismo, se observó la extremidad inferior izquierda con acortamiento de la pierna y pie en *varus* con



**Figura 1** A) Radiografía AP de tórax con escoliosis dorso-lumbar, fusión costal (tercera con cuarta y quinta con sexta), así como 13 costillas en el hemitórax derecho, fusión costal (tercera con cuarta y novena con décima) sin costilla accesoria en el hemitórax izquierdo, falla múltiple hemivertebral de T4 a T7, T9 a T12 y en vértebras lumbares. B) Radiografía AP de la extremidad inferior izquierda con ausencia de la tibia y presencia de 8 dedos, con primer metatarsiano ausente e hipoplasia de las falanges del primer dedo, hipoplasia del tercer metatarsiano visible y ausencia de la falange terminal del cuarto dedo.



**Figura 2** A) Corte coronal de la ecografía transfontanelar con dilatación del primer, segundo y tercer ventrículos. B) TC de cráneo (T1) con hidrocefalia obstructiva por estenosis congénita del acueducto de Silvio, fosa posterior y cuarto ventrículo pequeños, y herniación de las amígdalas cerebelosas (malformación Arnold-Chiari tipo 1).

polidactilia preaxial de 8 dedos, columna vertebral con desviación dorso-lumbar y ano imperforado; no hubo dismorfia facial ni anomalías en las otras extremidades ni en los genitales. Se practicaron una esofagoplastia y una colostomía de descarga dentro de las primeras 48 h de vida extrauterina. El estudio radiológico detectó escoliosis dorso-lumbar, fusión costal (tercera con cuarta y quinta con sexta), así como 13 costillas en el hemitórax derecho, fusión costal (tercera con cuarta y novena con décima) sin costilla accesoria en el hemitórax izquierdo, falla múltiple hemivertebral de T4 a T7, T9 a T12 y en vértebras lumbares (fig. 1A). La radiografía anteroposterior de la extremidad inferior izquierda mostró ausencia de la tibia y presencia de 8 dedos con primer metatarsiano ausente e hipoplasia de las falanges del primer dedo; hubo además hipoplasia del tercer metatarsiano visible y ausencia de la falange terminal del cuarto dedo (fig. 1B). La ecografía transfontanelar detectó dilatación del primer, segundo y tercer ventrículos (fig. 2A) mientras que la TAC de cráneo demostró hidrocefalia obstructiva por estenosis congénita del acueducto de Silvio, fosa posterior y cuarto ventrículo pequeños, y herniación de las amígdalas cerebelosas, datos compatibles con la malformación Arnold-Chiari tipo 1 (fig. 2B). La ecografía renal evidenció riñón derecho único, mientras que la ecocardiografía fue normal. Por otra parte, se realizó un cariotipo de alta resolución (> 550 bandas) y un estudio de fragilidad cromosómica que resultaron normales. A pesar del cuadro malformativo aquí descrito, el paciente ha tenido una evolución favorable. Las malformaciones en vértebras, ano, esófago, riñones y extremidades, aunadas a la hidrocefalia, permitieron integrar el diagnóstico de asociación VACTERL-H<sup>3</sup>. Aunque la agenesia tibial ha sido descrita en la asociación VACTERL<sup>9,10</sup>, no había sido reportada en la asociación VACTERL-H. Por otra parte, existe el reporte de un caso con asociación VACTERL-H, con 13 pares de costillas<sup>5</sup>; en el presente paciente, se observaron 13 costillas en el hemitórax derecho y fusión de costal en ambos hemitórax (fig. 1A), lo que sugiere que el espectro de malformaciones en la asociación VACTERL-H es más amplio de lo que se ha reconocido con anterioridad. La ausencia de aberraciones y roturas cromosómicas espontáneas, excluyó las trisomías 13 y 18, así como la anemia de Fanconi<sup>4,7,8</sup>. Es evidente que el análisis molecular de alto rendimiento

(como el arreglo de hibridación genómica comparativa y la secuenciación genómica) y el estudio de la expresión génica en estos pacientes permitirán precisar los mecanismos moleculares causantes de esta afección poco comprendida. La evolución favorable, la supervivencia inusual y la agenesia tibial de este paciente representan una expansión de la asociación VACTERL-H.

## Bibliografía

1. Álvarez Caro F, Gómez Farpón A, Arias Llorente RP, Ibáñez Fernández MA, Coto Cotallo GD, Lopez Sastre JB. Cuadro polimalformativo en un recién nacido. Asociación VACTERL con bazo supranumerario. *An Pediatr (Barc)*. 2008;69:577-92.
2. Chung B, Shaffer LG, Keating S, Johnson J, Casey B, Chitayat D. From VACTERL-H to heterotaxy: variable expressivity of ZIC3-related disorders. *Am J Med Genet A*. 2011;155A:1123-8.
3. Evans JA, Stranc LC, Kaplan P, Hunter AGW. VATERL with hydrocephalus; further delineation of the syndrome(s). *Am J Med Genet*. 1989;34:177-82.
4. Lomas FE, Dahlstrom JE, Ford JH. VACTERL with hydrocephalus: family with x-linked VACTERL-H. *Am J Med Genet*. 1998;76:74-8.
5. Reardon W, Zhou XP, Eng C. A novel germline mutation of the PTEN gene in a patient with macrocephaly, ventricular dilatation and features of VATER association. *J Med Genet*. 2001;38:820-3.
6. Froster JG, Wallner SJ, Reusche E, Schwinger E, Rehder H. VACTERL with hydrocephalus and branchial arch defects: prenatal, clinical and autopsy findings in two brothers. *Am J Med Genet*. 1996;62:169-72.
7. Holden ST, Cox JJ, Kesterton I, Thomas NS, Carr C, Woods CG. Fanconi anaemia complementation group B presenting as X linked VACTERL with hydrocephalus syndrome. *J Med Genet*. 2006;43:750-4.
8. Salinas-Torres VM, Ramos-Márquez ME, Serra-Ruiz L, Angulo-Castellanos E. Anomalías inusuales del arco branquial, dermoepidérmicas y del sistema nervioso en un neonato con el síndrome VACTERL-H. *Arch Argent Pediatr*. 2012;110:e67-71.
9. Basel D, Goldblatt J. Tibial aplasia-VACTERL association, a new syndrome? *Clin Dysmorphol*. 2000;9:205-8.

10. Castori M, Rinaldi R, Cappellacci S, Grammatico P. Tibial developmental field defect is the most common lower limb malformation pattern in VACTERL association. *Am J Med Genet A*. 2008;146A:1259–66.

V.M. Salinas-Torres<sup>a,b,\*</sup>, M.E. Ramos-Márquez<sup>b</sup>  
y E. Angulo-Castellanos<sup>b,c</sup>

<sup>a</sup> *Servicio de Genética Médica, Hospital Civil de Guadalajara «Fray Antonio Alcalde», Guadalajara, Jalisco, México*

<sup>b</sup> *Centro Universitario de Ciencias de la Salud, Universidad de Guadalajara, Guadalajara, Jalisco, México*

<sup>c</sup> *Servicio de Neonatología, Hospital Civil de Guadalajara «Fray Antonio Alcalde» Guadalajara, Jalisco, México*

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [vm\\_salinas7@hotmail.com](mailto:vm_salinas7@hotmail.com)  
(V.M. Salinas-Torres).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.anpedi.2012.11.003>

## Tortícolis secundario a hipoplasia del esternocleidomastoideo

### Torticollis secondary to sternocleidomastoid hypoplasia

Sr. Editor:

El tortícolis muscular idiopático (TMI) es la tercera anomalía musculoesquelética más frecuente del lactante, después de la luxación congénita de la cadera y del pie zambo<sup>1</sup>. De etiología multifactorial, es una condición primaria que cursa con nódulo fibroso que condiciona acortamiento del músculo, en oposición al tortícolis postural, secundario a una posición determinante y a plagiocefalia deformante<sup>1-3</sup>. La hipoplasia del esternocleidomastoideo (ECM) provoca la rotación de la cabeza al lado contralateral, pudiendo constituir una causa infrecuente de tortícolis.

Se presenta el caso de un varón de 10 años seguido en rehabilitación infantil desde su primer día de vida, por sospecha de tortícolis postural. Antecedentes personales: embarazo normal, parto inducido postérmino, 3.306 g de peso y 51 cm de longitud de recién nacido. En la exploración física destacaba la desviación de la cabeza hacia la izquierda y limitación de la rotación cervical derecha. Asociaba metatarso aducto grado I derecho y grado II izquierdo. La facies mostraba asimetría, con rotación izquierda, ascenso de la órbita y pliegue nasogeniano izquierdo y disminución del diámetro transversal de hemicara derecha.

Al mes de vida se observa posible agenesia/hipoplasia del músculo depresor del labio inferior derecho, que no destacó en el examen inicial y, al año, amiotrofia en cintura escapular por posible hipoplasia del trapecio y deltoides derecho.

La ecografía cervical de los primeros días de vida mostró hipoplasia del ECM derecho (fig. 1). A los 2 y 12 meses de edad, los controles ecográficos mostraron idénticos resultados. Con resultado similar por resonancia magnética (RM) a los 8 años.

El plan terapéutico incluyó fisioterapia para tonificar y estimular el ECM hipoplásico y normas posturales a los padres, con seguimiento médico-rehabilitador estrecho. Se consiguió movilidad cervical completa.

La incidencia del TMC puede variar entre el 0,3 y el 2%<sup>2</sup>. No existen datos en la literatura especializada que permitan estimar la incidencia/prevalencia de la hipoplasia del ECM (ningún otro caso publicado hasta la actualidad). La ausencia congénita de un músculo esquelético tiene una incidencia estimada de 1/11.000 recién nacidos vivos. Varias anoma-

lías congénitas del ECM y trapecios han sido recogidas en la literatura médica<sup>3-8</sup>. La más frecuente es la ausencia de pectoral y trapecios<sup>4</sup>. La coexistencia entre ausencia del ECM e ipsilateral de trapecio es una rara variante, descrita hasta la fecha en 3 casos<sup>5</sup>. Inicialmente sospechamos una de estas asociaciones infrecuentes, pero se descartó tras desaparecer las asimetrías en cintura escapular, con pruebas complementarias normales.

El diagnóstico de tortícolis es fundamentalmente clínico. La causa más frecuente es la presencia de un nódulo fibrótico en el músculo y el resto son causas más infrecuentes y graves<sup>3</sup>. Es trascendental descartar causas más graves de tortícolis como síndrome de Klippel-Feil, impresión basilar, hemivértebras y deformidad de Sprengel. En el tortícolis adquirido se debe diferenciar causa inflamatoria/infecciosa, traumática, luxaciones atlantoaxoideas, enfermedad de Grisel o síndrome de Sandifer. Mediante estudio neurológico se han de descartar siringomielia, distonía, hernia discal cervical, tumores de fosa posterior o medulares cervicales y tortícolis espasmódico. El examen oftalmológico permite descartar estrabismo o parálisis de la musculatura extraocular y no conviene olvidar el tortícolis paroxístico benigno y el nistagmo congénito como causas vestibulares de tortícolis<sup>1,3</sup>.

Entre las causas de hipoplasia del ECM se nombran el síndrome del nevo de Becker y la artrogriposis múltiple congénita (AMC). El primero se caracteriza por un hamartoma hiperpigmentado localizado preferentemente en hombros y tórax, congénito pero dependiente de andrógenos que suele

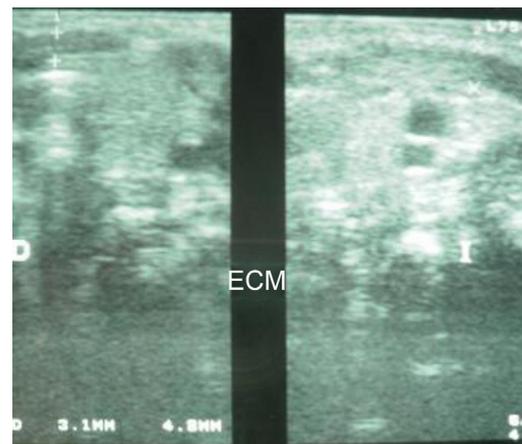


Figura 1 Hipoplasia del esternocleidomastoideo (ECM) derecho respecto al contralateral.