

Síndrome displasia coriorretiniana, microcefalia y retraso mental con linfedema

Sr. Editor:

Ante un recién nacido con microcefalia grave y una morfología corporal normal, inicialmente se piensa que pueda tratarse de un cuadro neurológico congénito malformativo o por infección intrauterina, mucho más esta última si además se asocian alteraciones oculares. En 1966, McKusick et al¹ describen los primeros casos de un síndrome de probable carácter genético en que una microcefalia esencial y coriorretinopatía eran sus síntomas principales. Feingold y Bartoshesky² describirán años más tarde la triple agrupación sintomática microcefalia-linfedema-displasia coriorretiniana perfilando una nueva forma clínica probablemente relacionada genéticamente con la anterior. Creemos importante incidir en este síndrome, aportando el primer caso de la literatura española.

Se trata de un niño de 4 años, primero de 2 hijos de matrimonio no consanguíneo. Nacido tras un embarazo normal, con detección de microcefalia fetal en la semana 22, y parto eutócico en la semana 35 de gestación, con Apgar de 9 al minuto de vida. Su peso era 1.800 g (P₃₋₁₀) y su talla 45 cm (P₂₅₋₅₀), llamando la atención su perímetro cefálico de 25 cm (-4 DE). Presentaba microcefalia grave, con frente huidiza y desproporción craneofacial. Se le apreció microftalmía bilateral y linfedema de dorso de pies y, menor de plantas; en mano derecha, sus dedos índice y meñique cabalgaban ligeramente sobre el tercero y cuarto, y adducía el pulgar. No fijaba la mirada y realizaba movimientos erráticos con los ojos. En fondo de ojo se apreció hipoplasia papilar grave con lesión de coriorretinitis, dando salida a unos vasos finos, dispersión pigmentaria retiniana generalizada (en pequeñas acumulaciones más o menos poligonales) e imágenes retinianas nacaradas en sacabocados. La serología TORCH, así como la detección de citomegalovirus en orina fueron negativas. El resto de determinaciones analíticas y el cariotipo fueron normales. Por ecografía cerebral y TC craneal no se observaron alteraciones reseñables, salvo una importante microencefalia. El EEG fue normal. La radiología de esqueleto sólo mostró microcefalia y la ecografía abdominal fue normal. Con los PEV no se obtenían respuestas evocadas a la estimulación binocular; los potenciales auditivos eran normales. La RM craneal mostró evidente microencefalia, con patrón global simplificado, con circunvoluciones y surcos amplios.

El niño ha evolucionado con importante retraso motor y encefalopatía grave, sin sostén cefálico ni interrelación con el medio; sus movimientos son desordenados y se chupa las manos compulsivamente. Adopta una actitud flexoadductora (fig. 1), con hipertonía generalizada e hiperreflexia osteotendinosa. Su perímetro cefálico es, a sus 4 años, de 37 cm (-10,9 DE, correspondiente a P₅₀ para niño de un mes de edad), con un peso de 9,5 kg (-3,9 DE) y talla de

88 cm (-3,6 DE). Las lesiones retinianas no han progresado. Le ha disminuido bastante el linfedema de pies (fig. 2). En el último año ha comenzado con crisis de tipo epiléptico.



Figura 1. Aspecto general del niño a los 2 años de edad. Microcefalia grave y actitud flexora hipertónica de extremidades.



Figura 2. Linfedema de dorso de pies a los 2 años de edad.

Una vez descartada en el niño una infección connatal, la fisonomía craneal y el comportamiento neurológico podrían hacer pensar en una microcefalia vera³, pero en dicho cuadro no existen manifestaciones patológicas oculares. Creemos que nuestro paciente claramente presenta un síndrome conocido hoy como displasia coriorretiniana con microftalmía, microcefalia y retraso mental (CDMMS)⁴ con linfedema de dorso de pies, del que se han publicado tanto casos de herencia autosómica recesiva¹ como dominante⁵ y casos esporádicos⁶. Desde los primeros 8 casos pertenecientes a dos familias aportados por McKusick et al en 1966¹ con microcefalia hereditaria y alteraciones oculares, en la literatura médica se recogen no más de 50 casos similares. La intensidad de la microcefalia es variable, pocas veces tan grave como la de nuestro paciente. La displasia retiniana en muchos casos, con microcórnea, está presente al nacimiento, y no suele progresar⁷; consiste en áreas de amplia degeneración pigmentaria, con zonas de atrofia o lesiones en forma de manchas redondeadas u ovaladas y pigmentación peripapilar. Suelen ser niños retrasados, con cociente intelectual que puede ser inferior a 65, hiperactivos, torpes motrizmente y con reflejos osteotendinosos vivos. En general no se observan alteraciones en la TC craneal y el EEG suele ser normal. Los casos referidos con epilepsia y/o alteraciones en el EEG son aislados^{1,8}.

Los casos descritos con linfedema de pies suelen presentarse como síndrome microcefalia-linfedema-alteraciones oculares^{2,9} y en éstos el retraso mental menos importante y la microcefalia menos intensa; sin embargo, los autores coinciden en pensar que este síndrome y el síndrome CDMMS son asimilables, y se trataría de expresiones clínicas variables de un mismo cuadro¹⁰.

**M. Martínez Ruiz^a, M.C. Roche Herrero^a,
S. Salas Hernández^b y J. Arcas Martínez^a**
Servicios de ^aNeuropediatría y ^bNeonatología.
Hospital Infantil La Paz. Madrid. España.

Correspondencia: Dr. M.C. Roche Herrero.
Servicio de Neuropediatría.
Hospital Universitario La Paz.
P^o de la Castellana, 261. 28046 Madrid. España.
Correo electrónico: croche.hulp@salud.madrid.org

BIBLIOGRAFÍA

- McKusick VA, Stauffer M, Knox DL, Clark DB. Chorioretinopathy with hereditary microcephaly. *Arch Ophthalmol* 1966;75:597-600.
- Feingold M, Bartoszesky L. Microcephaly, lymphedema, and chorioretinal dysplasia: A distinct syndrome? *Am J Med Genet* 1992;43:1030-1.
- Baldellou Vázquez A, Caro Rebollo J, Bernad Usoz JV, Tamparillas Salvador M. Microcefalia vera. Heterogeneidad genética y retraso mental. *An Esp Pediatr* 1988;29:397-400.
- Tenconi R, Clementi M, Moschini GB, Casara G, Baccichetti C. Chorio-retinal dysplasia, microcephalia and mental retardation. An Autosomal Dominant Syndrome. *Clin Genet* 1981;20:347-51.
- Alzial C, Dufier JL, Brasnu C, Aicardi J, De Grouchy J. Microcephaly "vraie" avec dysplasie chorioretinienne a hérédité dominante. *Ann Génét* 1980;23:91-4.
- Warburg M, Heuer HE. Chorioretinal dysplasia-microcephaly-mental retardation syndrome. *Am J Med Genet* 1994;52:117.
- Sadler LS, Robinson LK. Chorioretinal dysplasia-microcephaly-mental retardation syndrome: Report of an American family. *Am J Med Genet* 1993;47:65-8.
- Abdel-Salam GM, Czeizel AE, Vogt G, Imre L. Microcephaly with chorioretinal dysplasia: Characteristic facial features. *Am J Med Genet* 2000;95:513-5.
- Fryns JP, Smeets E, Van den Berfhe H. On nosology of the "primary true microcephaly, chorioretinal dysplasia, lymphedema" association. *Clin Genet* 1995;131-3.
- Limwongse Ch, Wyszynsky RE, Dickerman LH, Robin NH. Microcephaly-lymphedema-chorioretinal dysplasia: A unique genetic syndrome with variable expression and possible characteristic facial appearance. *Am J Med Genet* 1999;86:215-8.

Teratoma ovárico gigante: un hallazgo casual

Sr. Editor:

Los tumores ováricos son raros en la edad pediátrica, representando el 1-5% de todos los tumores; el más común es el teratoma quístico benigno (90-95% de ellos)^{1,2}. Entre los teratomas, aunque poco frecuentes, también se encuentran formas inmaduras (1-3%) y malignas (aproximadamente el 1%)³⁻⁵.

Habitualmente el teratoma se manifiesta cuando alcanza un tamaño considerable como masa, visible o palpable, con síntomas compresivos o de forma aguda.

Se presenta el caso de una adolescente mujer de 14 años con menarquia 6 meses antes que acudía a valoración ginecológica por amenorrea en los últimos 3 meses. En la ecografía se apreciaba una masa quística de 20 cm, y destacaba en el momento de la valoración que la paciente se encontraba asintomática. La palpación abdominal resultaba difícil por el sobrepeso de la paciente (IMC: 23,52 en P₇₅-P₉₀) sin poder determinar si existía alguna masa abdominal.

Se realizaron hemograma y bioquímica que fueron normales. En la ecografía abdominal se apreciaba una formación quística en mesohipogastrio de más de 19 cm de diámetro mayor, con ecos y zonas sólidas en su interior, poco vascularizada, así como dilatación pielocalicial bilateral, siendo vejiga, útero y anexo izquierdo normales sin poder determinar con seguridad la dependencia orgánica de la masa.

Para completar el estudio se practicó una TC abdominopélvica en la que se observaba desplazamiento de asas intestinales por una gran masa, tras inyección de contraste se confirmó la formación quística ya conocida con material de densidad calcio y grasa en su interior (fig. 1), sin polos sólidos compatible con teratoma quístico posiblemente dependiente de anexo derecho, el cual no se identificaba en la TC.

Las determinaciones de hormonas (FSH, LH, prolactina, SHBG, T₃ y T₄, TSH estradiol, progesterona, testosterona y DHEA) y marcadores tumorales (CEA, alfafetoproteína, β-HCG) fueron normales.

El informe quirúrgico confirmó la existencia de un quiste ovárico derecho de aproximadamente 30 × 30 cm con hydrops tubárico acompañante (fig. 2). La punción del quiste permitió el drenaje de un líquido amarillento transparente y facilitó la extracción de la masa. Durante la intervención se practicó salpingooforectomía derecha y se revisaron anexo izquierdo y útero sin presentar alteraciones patológicas.

Tras el estudio anatomopatológico se clasificó como teratoma quístico maduro benigno o quiste dermoide.