

la ecografía intraoperatoria pueden identificar el 100% de los tumores<sup>10</sup>. En este caso, las pruebas de imagen iniciales resultaron negativas, pero la ecografía convencional, la TC y la ecografía endoscópica realizadas en nuestro centro objetivaron un nódulo pancreático, que se confirmó después mediante palpación y ecografía intraoperatorias. El tratamiento de elección del insulinooma es la cirugía<sup>8</sup>, que habitualmente resulta curativa.

**F. Vílchez López, R. Barrio Castellanos,  
A. Belanguer Quintana, J. Pérez de Oteiza  
y M. Martínez Pardo**  
Servicio de Pediatría. Hospital Ramón y Cajal.  
Madrid. España.

**Correspondencia:** Francisco Vílchez López.  
Servicio de Pediatría. Hospital Ramón y Cajal.  
Ctra. de Colmenar Viejo, km 9,101. 28034 Madrid.  
Correo electrónico: fjvil@hotmail.com

## BIBLIOGRAFÍA

1. Service FJ, McMahon MM, O'Brien PC, Ballard DJ. Functioning insulinoma-incidence, recurrence and long term survival of patients: A 60 year study. *Mayo Clin Proc.* 1991;66:711-9.
2. Glaser V, Hirsch H, Landau H. Persistent hyperinsulinemic hypoglycaemia of infancy: Long term octeotide treatment without pancreatectomy. *J Pediatr.* 1993;123:644-50.
3. Modlin IM, Tang LH. Approaches to the diagnosis of gut neuroendocrine tumors: The last word (today). *Gastroenterology.* 1997;112:583-90.
4. Jaksic BT, Yaman M, Thorner P, Wesson DK, Filler RM, Shandling B. A 20-year review of pediatric pancreatic tumors. *J Pediatr Surg.* 1992;27:1315-7.
5. Dizon AM, Kowalyk S, Hoogwerf BJ. Neuroglycopenic and other symptoms in patients with insulinomas. *Am J Med.* 1999; 106:307-10.
6. Stefanini P, Carboni M, Patrasi N, Basoli. Beta islet cell tumors of the pancreas: Results of a study on 1,067 cases. *Surgery.* 1974;75:597-609.
7. Fajans SS, Vinik AI. Insulin producer islet cell tumors. *Endocrinol Metab Clin North Am.* 1980;18:45-74.
8. Mittendorf EA, Liu YC, McHenry CR. Giant insulinoma: Case report and review of the literature. *J Clin Endocrinol Metab.* 2005;90:575-80.
9. Dolan JP, Norton JA. Occult insulinoma. *Br J Surg.* 2000;87: 385-7.
10. Machado MCC, Monteiro da Cunha JE, Jukemura J, Bacchella T, Penteadó S, Abdo EE, et al. Insulinoma: Diagnostic strategies and surgical treatment. A 22 year experience. *Hepatogastroenterology.* 2001;48:854-8.

## Síndrome de distiquiasis y linfedema

*Sr. Editor:*

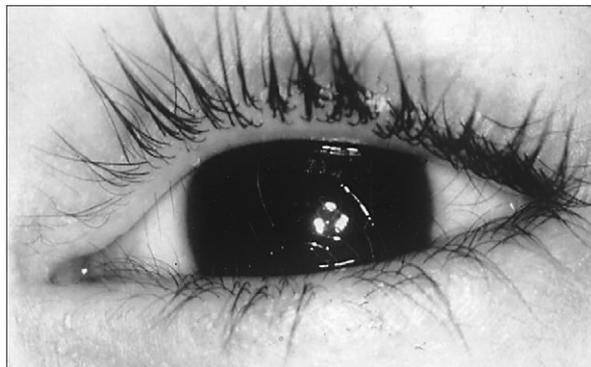
El síndrome de distiquiasis (fila doble de pestañas) y linfedema es un trastorno hereditario poco frecuente. Se transmite de forma autosómica dominante, con gran penetrancia y variable

grado de expresividad. También se han encontrado casos por mutación genética espontánea. En las últimas revisiones se ha confirmado que la mutación del gen *FOXC2* está íntimamente ligada a la etiopatogenia de esta entidad<sup>1,2</sup>.

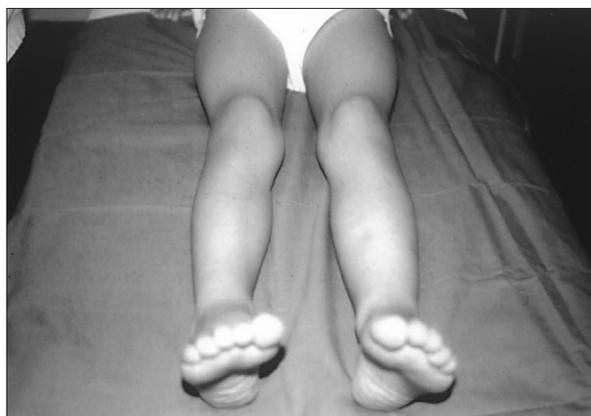
Se presenta desde el nacimiento con distiquiasis (fig. 1) que afecta tanto a párpados superiores como inferiores, y linfedema de extremidades inferiores (fig. 2), que aparece en la mayoría de los casos en la segunda década de la vida, localizado, fundamentalmente, por debajo de las rodillas, unilateral o bilateral. El edema de una pierna puede preceder en muchos años al de la otra.

Es más frecuente y precoz en varones, y el edema puede afectar en éstos a la bolsa escrotal. La aparición temprana del linfedema aumenta el riesgo de complicaciones. Su fenotipo es variable<sup>3</sup>; se han descrito casos de mutación en algunas familias estudiadas, que sólo cursan con distiquiasis<sup>4</sup> y otras con linfedema<sup>5</sup>. Otras malformaciones asociadas a este síndrome son: venas varicosas de aparición precoz, defectos cardíacos, ptosis palpebral unilateral o bilateral, ectropión en párpado inferior, fisura palatina, *Pterigium colli*, úvula bífida y ensanchamiento del canal raquídeo con quistes aracnoideos y extradurales asociados a alteraciones neurológicas<sup>6,7</sup>.

Se trata de una niña de 3 años que, durante un ingreso hospitalario para una intervención quirúrgica de adenoides, consultó por tener una forma peculiar de mirar. Era la séptima hija de un matrimonio no consanguíneo. Los padres y 6 hermanos eran fenotípicamente nor-



**Figura 1.** Distiquiasis (fila extra de pestañas) que afecta a párpados superiores e inferiores.



**Figura 2.** Linfedema de extremidad inferior derecha que abarca desde la rodilla al tobillo con fovea positiva.

males y en apariencia sanos. El embarazo fue controlado. Nació de una gestación de 40 semanas tras un parto eutócico.

A la exploración física, su peso era de 13 kg (P<sub>25</sub>); la talla: 93 cm (P<sub>3</sub>) y el perímetro craneal de 49 cm (P<sub>50</sub>). Fenotipo craneofacial: facies adenoidea con respiración bucal, secreción ocular bilateral debida a que las pestañas crecían hacia dentro y actuaban de cuerpo extraño, ptosis palpebral superior bilateral con imposibilidad de elevar los párpados superiores y disminución de la apertura palpebral, por lo que para mirar llevaba la cabeza hacia atrás y giraba el cuello de uno u otro lado simulando una tortícolis derecha o izquierda para mirar de lado. Sin embargo, no presentaba actitudes viciosas de la columna cervical, los puntos óseos cervicales eran negativos y los esternocleidomastoideos y los trapecios no estaban contracturados ni tenían nódulos. La motilidad de los pares craneales era normal. Las pupilas no estaban afectadas, pero sí tenía úlceras corneales y conjuntivitis con secreción purulenta. El fondo de ojo era normal. El resto de la exploración física por aparatos fue normal para su edad. Las pruebas complementarias no revelaron datos de interés: bioquímica, T3-T4-TS, hemograma y la velocidad de sedimentación globular (VSG), normales. El frotis ocular era negativo y la radiología de columna cervical normal. Es intervenida quirúrgicamente en dos tiempos para corregir, en primer lugar, la doble hilera de pestañas con una depilación definitiva y, en segundo lugar, la ptosis palpebral superior.

Un año más tarde, a los 4 años de edad, consulta por linfedema en extremidad inferior derecha que abarcaba de rodilla a tobillo con fóvea positiva; el resto de la exploración física era normal para su edad. Se realizaron las siguientes pruebas complementarias: bioquímica pediátrica, colesterol, estudio lipídico, cobre sérico, proteínas totales y proteinograma; todos fueron normales. Transaminasa glutámicooxalacética (SGOT): 32 U/l, alanino aminotransferasa (SGPT): 12 U/l y creatina fosfocinasa (CPK): 88 U/l. Hemograma y patrón férrico también normales. VSG 12 mm/h. El estudio de las inmunoglobulinas fue para G, 1.100 mg/dl; A, 82,7 mg/dl; M, 102 mg/ml; E, 104 U/ml. El sedimento y cultivo de orina dieron negativo, como el estudio de filarias. La radiología de abdomen y columna vertebral fue normal, como la ecografía abdominal. Cariotipo: todas las células 46XX.

El linfedema presenta una evolución intermitente, alternando períodos asintomáticos de mínimo edema y otros sintomáticos con sensación de pesadez y distensión de extremidades inferiores, que sólo precisan tratamiento fisioterapéutico. Es necesario realizar diagnóstico diferencial con otros procesos que cursan con edema: síndrome nefrótico, síndrome de Meige, filariasis, enfermedad de Milroy, síndrome de disgenesia gonadal, etc.

Creemos interesante presentar este nuevo caso clínico por la dificultad diagnóstica en la edad pediátrica<sup>8</sup> y la escasa frecuencia con la que podemos encontrar este síndrome, y además no hemos encontrado otros casos clínicos publicados en lengua

española en publicaciones pediátricas. También es destacable la corta edad de presentación del edema de extremidades, ya que el linfedema es más característico de la adolescencia o la edad adulta, y en esta paciente se inició a los 4 años de edad.

Cabe recalcar que el hecho de extraer las pestañas que están en una mala posición es una práctica habitual y con buenos resultados para evitar la irritación ocular, ya sea en forma de conjuntivitis como de úlceras corneales. La cirugía para el linfedema ha dado malos resultados, por lo que el tratamiento de estos pacientes debe ser lo menos agresivo posible.

**C. Guerrero Laleona, S. Gimeno Aguilar,  
D. Portilla Córdova y A. Honrrubia Grijalbo**

Servicio de Pediatría. Hospital de Alcañiz.  
Teruel. España.

**Correspondencia:** Dr. C. Guerrero Laleona.

Servicio de Pediatría. Hospital de Alcañiz.  
Dr. Repollès, 2. 44600 Alcañiz. Teruel. España.  
Correo electrónico: cguerrero12@hotmail.com  
desireeportilla@hotmail.com

## BIBLIOGRAFÍA

1. Fang J, Aduenáis SL, Erickson RP, Arlt MF, Glynn MW, Gorski JL, et al. Mutations in FOXC2 (MFH-1), a forkhead family transcription factor, are responsible for the hereditary lymphedema-distichiasis syndrome. *Am J Hum Genet.* 2000;67:1382-8.
2. Finegold DN, Kimak MA, Lawrence EC, Levison KL, Chemiske EM, Pober BR, et al. Truncating mutations in FOXC2 cause multiple lymphedema syndromes. *Hum Mol Genet.* 2001;10:1185-9.
3. Erickson RP, Dagenais SL, Caulder MS, Downs CA, Herman G, Jones MC, et al. Clinical heterogeneity in lymphoedema-distichiasis with FOXC2 truncating mutations. *J Med Genet.* 2001;38:761-6.
4. Brooks BP, Dagenais SL, Nelson CC, Glynn MW, Caulder MS, Downs CA, et al. Mutation of the FOXC2 gene in familial distichiasis. *J AAPOS.* 2003;7:354-7.
5. Pap Z, Biro T, Szabo L, Papp Z. Syndrome of lymphoedema and distichiasis. *Hum Genet.* 1980;53:309-10.
6. Brice G, Mansour S, Bell R, Collin JR, Child AH, Brady AF, et al. Analysis of the phenotypic abnormalities in lymphoedema-distichiasis syndrome in 74 patients with FOXC2 mutation or linkage to 16q24. *J Med Genet.* 2002;39:478-83.
7. Shammas HJ, Tabbara KF, Der Kaloustian VM. Distichiasis of the lids and lymphedema of the lower extremities: a report of ten cases. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus.* 1979;16:129-32.
8. Brice G. Diagnostic difficulties in lymphoedema-distichiasis. *Pediatric Dermatol.* 2003;20:89-90.