



A PROPÓSITO DE UN CASO: SOSPECHA DE SÍNDROME DE ADAMS OLIVER

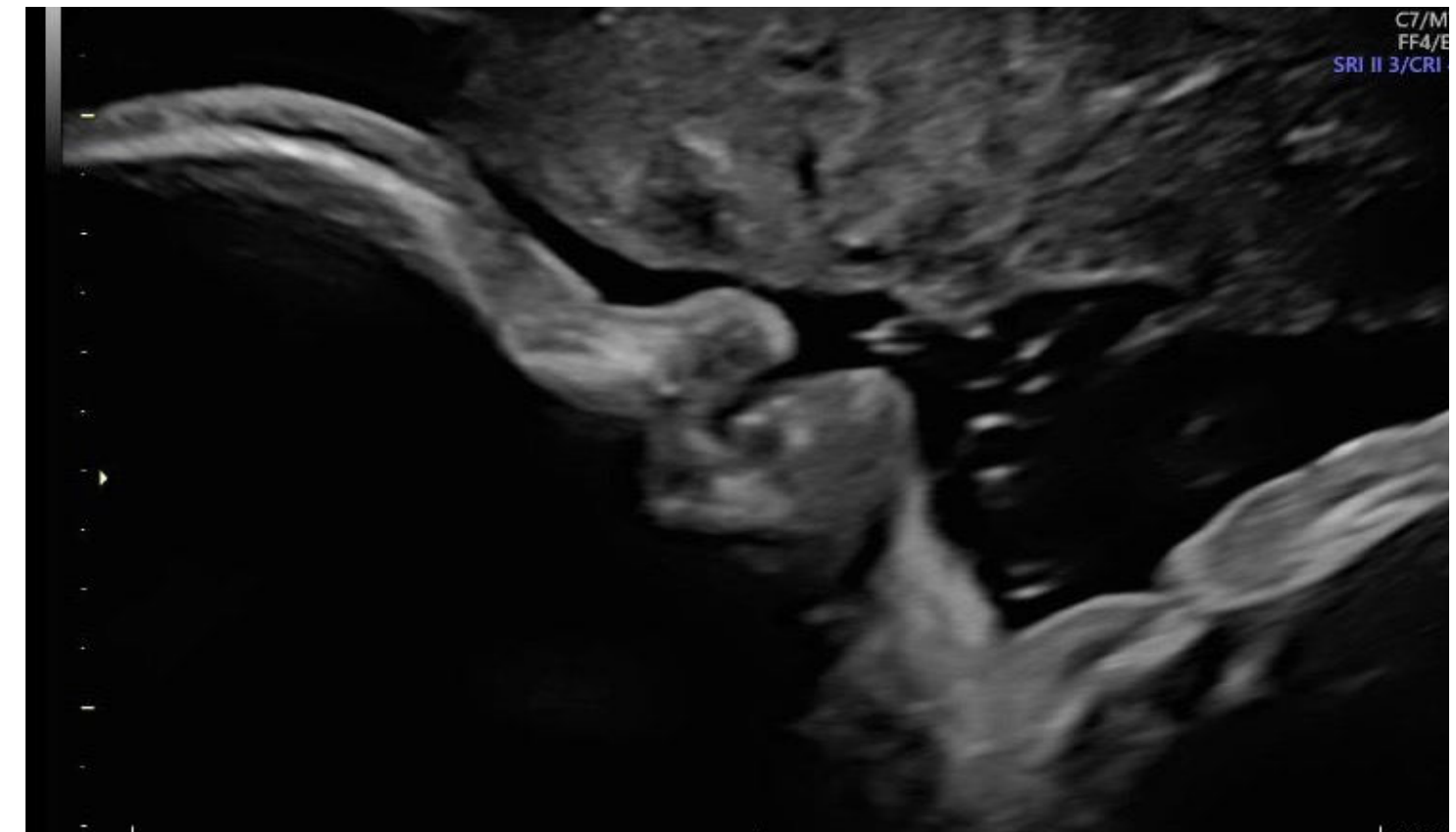
Peñalver Yepes, N; Díaz García, A; Gil Sánchez, L; Hamod Tammawi, F; Martínez García, M; Nebot Navarro, A; Jódar Pérez, MA; Martínez Cendán, JP.

INTRODUCCIÓN:

El síndrome de Adams Oliver es una enfermedad congénita muy poco frecuente que se caracteriza principalmente por la asociación de aplasia cutis congénita, cutis marmorata telangiectásica y anomalías transversales distales de las extremidades. Es un proceso fenotípica y genéticamente heterogéneo, habitualmente transmitido con herencia autonómica dominante secundario a mutaciones del gen DLL4, ARHGAP31 o RBPJ entre otros. Se ha descrito una forma autonómica recesiva causada por mutaciones en el gen DOCK6 en 19p13.2; Asimismo se han descrito también casos de presentación esporádica.

DESCRIPCIÓN DEL CASO:

Mujer de 35 años, secundigesta con cesárea anterior, sin otros antecedentes de interés, que realiza ecografía de primer trimestre a las 13SG obteniéndose bajo riesgo de preeclampsia precoz y cromosopatías. Acude a ecografía de cribado de malformaciones a las 20SG siendo ésta satisfactoria y encontrando como único hallazgo DBP<10, por lo que es vista nuevamente a las 24SG donde se obtiene un percentil 0 de peso fetal y se diagnostica de CIR severo precoz con huesos largos cortos, ofreciéndose amniocentesis que la paciente acepta. Los resultados de QFPCR y array resultaron normal. Se informa a la paciente que estaría aconsejado el estudio de alteraciones óseas (a/hipocondroplasia) ya que presentaba todas las biometrías óseas <-3DE y ratio fémur/pie<0.85, sin haberse visualizado malformaciones asociadas a displasias ni alteraciones morfológicas óseas, por lo que la paciente es valorada por genética médica que solicita panel NGS de displasias esqueléticas, sin encontrarse variantes patogénicas, pero identificando una variante heterocigota, clasificada actualmente como de significado clínico incierto, en el gen DLL4 responsable del Síndrome de Adams-Oliver tipo 6. Posteriormente se realiza neurosonografía a las 31+5SG hallándose un vérmix pequeño para la edad gestacional y un hueso frontal muy prominente en los perfiles con retrognatia (imagen). Posteriormente se siguen realizando controles semanales de peso hasta la actualidad.



COMENTARIOS:

- El manejo de este síndrome requiere de un enfoque multidisciplinario para mejorar la calidad de vida. Los defectos de las extremidades y del cuero cabelludo requieren tratamiento ortopédico.
- Hoy en día procedimientos prenatales como la amniocentesis o el estudio de las vellosidades coriónicas para diagnosticar este síndrome no están indicados ya que los resultados demostrarían un cariotipo normal y un análisis cromosómico sin alteraciones.
- Debido a la gran heterogeneidad fenotípica del síndrome, el pronóstico es muy variable, dependiendo fundamentalmente de la afectación del sistema nervioso central y del sistema cardiovascular.

BIBLIOGRAFÍA

1. Jaeggi E, Kind C, Morger R. Congenital scalp and skull defects with terminal transverse limb anomalies (Adams-Oliver syndrome): report of three additional cases. *Eur J Pediatr* 1990; 149 (8): 565-6.
2. Sun-Young Jun, Shin Kwang Khang. An autopsy case of Adams- Oliver syndrome. *J Korean Med Soc* 2000; 15: 482-4.
3. https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Expert=974&Ing=ES