

Reporte de caso de síndrome FATCO: aplasia fibular, campomelia de tibia y oligosindactilia

A case report of a patient with FATCO syndrome: fibular aplasia, tibial campomelia and oligosyndactyly

Dra. Mónica D'Amato Gutiérrez^a y Dr. Felipe A. Palacio Díaz^b

RESUMEN

El síndrome FATCO, por las siglas en inglés de aplasia fibular (*Fibular Aplasia*), campomelia de tibia (*Tibial Campomelia*) y oligosindactilia (*Oligosyndactyly*), es un conjunto de malformaciones óseas, en las que la alteración se centra en los huesos de la pierna. Es una entidad rara y hay pocos casos descritos en la literatura internacional, y, hasta ahora, no se ha descrito ningún caso en Colombia.

Presentamos aquí el caso de un recién nacido de sexo masculino con signos clínicos de manera prenatal y posnatal consistentes con síndrome FATCO sin otras malformaciones asociadas. Exponemos también una breve discusión sobre las diferentes malformaciones óseas y otros casos de FATCO en el mundo.

Palabras clave: fibula, anomalías, desarrollo óseo, tibia.

ABSTRACT

The FATCO syndrome, (Fibular Aplasia, Tibial Campomelia and Oligosyndactyly) are bone malformations with main alteration in lower limbs. It is a rare entity and there are few cases reported in international literature, and so far there are not published cases in Colombia. Here we present a case of a male newborn with prenatal and postnatal signs consistent with FATCO syndrome without other organs malformations, and there is a brief discussion about this syndrome and other different malformations associated with it.

Key words: fibula, abnormalities, bone development, tibia.

<http://dx.doi.org/10.5546/aap.2016.e167>

INTRODUCCIÓN

La aplasia fibular (del peroné), la campomelia de la tibia y la oligosindactilia son parte del síndrome FATCO, denominado como tal en 2005 por Courtens et al.^{1,2} Hay pocos casos descritos en la literatura, aún no se ha determinado el patrón de herencia, y solo algunos se han diagnosticado en el período prenatal.

a. Residente de Pediatría. Universidad Pontificia Bolivariana.
b. Médico pediatra. Clínica Universitaria Bolivariana. Medellín, Colombia.

Correspondencia:

Dra. Mónica D'Amato Gutiérrez: monidg@yahoo.com

Financiamiento: Ninguno.

Conflicto de intereses: Ninguno que declarar.

Recibido: 7-9-2015

Aceptado: 3-12-2015

Describimos aquí el caso de un paciente recién nacido a término con diagnóstico prenatal de malformaciones óseas, en el que, al nacer, se evidenció, con examen físico e imágenes, que tenía signos clínicos consistentes con síndrome FATCO.

DESCRIPCIÓN DEL CASO CLÍNICO

Recién nacido a término masculino, hijo de padres no consanguíneos, madre primigestante de 22 años (sin abortos previos) y padre de 27 años. Sin antecedentes patológicos en los padres ni antecedentes familiares de malformaciones óseas, patologías cardíacas, neurológicas o renales. No hubo complicaciones durante el embarazo ni consumo de sustancias, como alcohol, drogas o medicamentos teratogénicos.

La ecografía obstétrica de III nivel a la semana 23 de gestación reportó tibia derecha encorvada de 16 mm sin peroné; el pie presentaba un vestigio del tarso y finalizaba en un muñón que aparentaba tener 3 dedos del pie. Feto vivo, biometría fetal media compatible con 23 + 6 semanas. Diagnósticos presuntivos: hipoplasia congénita de la tibia vs. síndrome FATCO (Figura 1).

FIGURA 1. Ecografía prenatal, semana 23 de gestación. Se evidencia una imagen que corresponde a la tibia derecha encorvada de 16 mm sin peroné (flecha); el pie presenta un vestigio del tarso y finaliza un muñón, que aparenta tener 3 dedos del pie.



El paciente, de 39 semanas y 4 días de edad gestacional, nació con adaptación neonatal espontánea, puntaje de Apgar 8 y 10 al minuto 1 y 5, respectivamente, y signos vitales estables, con un peso de 2560 g, adecuado para la edad gestacional, talla de 45 cm y perímetro cefálico de 33 cm. Al momento del examen físico, sin alteraciones a nivel cardiopulmonar y neurológico, sin dismorfismo facial; en el miembro inferior derecho, fémur palpable sin deformidades, articulación de rodilla móvil no dolorosa, pero con deformidades en la pierna: tibia más corta y angulada en 90° aproximadamente. Se logró palpar maléolo, no se palpó peroné, movilidad limitada del tobillo y solo 3 metatarsos. No se evidenciaron edema ni heridas (Figura 2).

Posteriormente, se realizó radiografía comparativa de piernas, que corroboró los hallazgos de la ecografía prenatal y del examen físico (Figura 3).

Por ser una malformación mayor, se solicitó un ecocardiografía, una ecografía cerebral y una ecografía renal, las cuales fueron normales.

DISCUSIÓN

El síndrome FATCO es un conjunto de malformaciones óseas, en las que la alteración se centra en los huesos de la pierna (fíbula y tibia).³

Fue descrito en 1981 por Hecht y Scott, en el caso de dos medias hermanas con malformaciones osteomusculares; una de ellas, con ausencia de la mano derecha y fíbula izquierda, oligosindactilia en la mano izquierda y pie derecho, acortamiento de tibia bilateral, sin defecto cardíaco.^{1,3}

FIGURA 2. Examen físico, en el que se evidencia deformidad en la tibia, ausencia de peroné y oligodactilia



Más adelante, en 1994, Capece et al. describieron a un feto de 24 semanas de gestación con evidencia ecográfica de angulación de la tibia y ausencia de fíbula izquierdas, ausencia del quinto dedo y oligosindactilia en la mano derecha.

En 2003, Huber et al., reportaron 2 casos con angulación y acortamiento de la tibia, uno de ellos con defecto bilateral, ausencia de fíbulas y oligodactilia en ambos pies. Los dos presentaban desarrollo neurológico normal, huesos femoral y pelvis normales y no tenían alteraciones cardíacas.¹

Es entonces cuando Courtens et al., en 2005, reportaron un caso de un paciente con oligosindactilia en la mano izquierda, ausencia de fíbula, angulación de la tibia y ausencia del quinto metatarso y falanges en el miembro inferior derecho. Sumado a los otros 5 pacientes anteriores con signos clínicos similares, propusieron el acrónimo FATCO para este síndrome.¹

Desde ese momento, se han descrito 9 casos con características similares;^{1,4-8} en 2 de ellos (en 2009, T. Kitaoka et al.,⁵ y Karaman et al.⁴ en 2010), no se hallaron alteraciones en el gen WNT7A (relacionado con malformaciones óseas) y en cariotipo.

FIGURA 3. Radiografía anteroposterior de piernas. Se evidencia, en el miembro inferior derecho (flecha), ausencia de peroné, tibia más corta y angulada.



Los dos últimos casos fueron reportados en 2014, uno por O. Sezer et al., en el que se hizo un diagnóstico prenatal, al igual que el de Courtens y el nuestro,^{1,7} y el otro caso por Goyal et al., de un paciente de 2 años de edad con deformidad en valgo del pie derecho, acortamiento de la misma extremidad e hipoplasia de fíbula y talo ipsilateral.⁹

En la revisión realizada, no se hallaron casos reportados en Colombia.

El desarrollo óseo de los miembros inferiores se inicia desde la semana 6-7 de gestación¹ y el crecimiento en sus tres dimensiones está determinado por genes y factores consecuentes. Estas dimensiones son el eje próximo-distal estimulado por el factor de crecimiento de fibroblasto; el eje anteroposterior con la proteína *Sonic hedgehog* (SHH); y el eje dorso-ventral, que se forma gracias a las proteínas morfogenéticas del hueso, EN1 y el gen WNT7A. Se cree que el síndrome FATCO se da por alteración en el eje dorso-ventral y en la parte distal de la pierna.^{4,5,8-10}

Una de las características del síndrome FATCO es la malformación en la fíbula. Este tipo de malformaciones son raras, pero son las más comunes entre las malformaciones óseas de los miembros inferiores. La malformación de fíbula que se registra con mayor frecuencia es la agenesia fibular, o hemimelia, que puede ser unilateral o bilateral, aislada o asociada a malformaciones en otros huesos (fémur o pie) o a alteraciones cognitivas. La mayoría de las veces, se presenta una agenesia fibular aislada, hecho que sugiere teratogenicidad o causas no genéticas.^{1,4,5,11,12}

La malformación en la fíbula también es parte del síndrome de aplasia fibular con ectrodactilia (ausencia de partes de los dedos o los dedos completos), que puede ser asociada a alteraciones faciales. La ectrodactilia asociada al síndrome FATCO también se encuentra como parte de la malformación denominada mano-pie en hendidura (*split hand/foot malformation*), la cual se caracteriza por la ausencia de metacarpos y/o metatarsos, sindactilia de los dedos restantes y, en ocasiones, hipoplásicos. Asimismo, puede ocurrir asociada a oligodactilia o monodactilia con hemimelia (acortamiento o ausencia) de un hueso largo distal, más común en el radio y la tibia. En estas malformaciones, es el eje próximo-distal que parece estar alterado.^{1,2,5,8,12}

No se conoce cuál es el gen exacto que genera este tipo de malformaciones. Entre los

genes más frecuentemente estudiados, están el WNT7A y el AFF. Se ha observado que, cuando se inactiva el gen WNT7A en ratones, estos pierden estructuras dorsales de la extremidad distal. Por los pocos casos reportados, no se puede establecer con certeza un patrón de herencia. Incluso, está el caso descrito por Hecht y Scott de dos medias hermanas, lo que da la posibilidad de mosaicismo gonadal.³ Debido a esto, toda pareja con antecedentes de hijos con síndrome FATCO debe tener asesoramiento genético y control estricto ecográfico en futuros embarazos.^{2,4,8,9}

Generalmente, el tratamiento para malformaciones del síndrome FATCO es quirúrgico, con osteotomía y, en algunos casos, se describe la amputación de la pierna, alargamiento y epifisiodesis contralateral. El manejo debe ser lo más temprano posible porque, de lo contrario, no se logrará un pie plantigrado funcional que soporte peso.¹¹

Diagnósticos diferenciales

El síndrome de Weyers se caracteriza, además, por la alteración en los miembros superiores, como la ausencia del radio, y malformaciones renales, cardíacas y esplénicas.

El síndrome de Fuhrmann, además de alteraciones en la pierna y en los dedos (oligodactilia y sindactilia), presenta hipoplasia y/o angulación del fémur, y, en algunos casos, alteración de la pelvis.

De igual forma, hay algunos casos reportados de malformación en el sistema nervioso central con Arnold Chiari y malformaciones creaneofaciales, como labio y paladar hendidos.^{13,14}

Los síndromes focomelia de Schinzel y el Al-Awadi/Raas-Rothschild (AARRS) presentan mutación en el gen WNT7A. El primero tiene afectación de manos y pies con alteración en las uñas y puede asociarse a meningocele. El AARRS de herencia autosómica recesiva compromete tanto extremidades superiores como inferiores y, usualmente, se acompaña de hipoplasia de pelvis y genitales anormales.¹⁵

Teniendo en cuenta los pocos casos descritos en la literatura internacional sobre este síndrome y la necesidad de más datos e investigaciones para esclarecer los factores de riesgo y el papel genético en su fisiopatología, aportamos, en este artículo, el caso de un paciente con signos clínicos correspondientes a síndrome FATCO. ■

REFERENCIAS

1. Courtens W, Jespers A, Harrewijn I, Puylaert D, Vanhoenacker F. Fibular aplasia, tibial campomelia, and oligosyndactyly in a male newborn infant: a case report and review of the literature. *Am J Med Genet A* 2005;134(3):321-5.
2. Evans JA, Reed MH, Greenberg CR. Fibular aplasia with ectrodactyly. *Am J Med Genet* 2002;113(1):52-8.
3. Fibular aplasia, tibial campomelia, and oligosyndactyly syndrome. [Acceso: 3 de diciembre de 2015]. Disponible en: <http://www.omim.org/entry/246570?search=fatco%20syndrome&highlight=syndromic%20syndrome%20fatco>.
4. Karaman A, Kahveci H. A male newborn infant with Fatco syndrome (fibular aplasia, tibial campomelia and oligodactyly): a case report. *Genet Couns* 2010;21(3):285-8.
5. Kitaoka T, Namba N, Kim JY, Kubota T, et al. A Japanese male patient with 'fibular aplasia, tibial campomelia and oligodactyly': an additional case report. *Clin Pediatr Endocrinol* 2009;18(3):81-6.
6. Bieganski T, Jamsheer A, Sowinska A, Baranska D, et al. Three new patients with FATCO: Fibular agenesis with ectrodactyly. *Am J Med Genet A* 2012;158A(7):1542-50.
7. Sezer O, Gebesoglu I, Yuan Bo, Karaca E, et al. Fibular aplasia, tibial campomelia, and oligosyndactyly: a further patient with a 2-year follow-up. *Clin Dysmorphol* 2014;23(4):121-6.
8. Ekbote AV, Danda S. A case report of fibular aplasia, tibial campomelia, and oligosyndactyly (FATCO) syndrome associated with Klinefelter syndrome and review of the literature. *Foot Ankle Spec* 2012;5(1):37-40.
9. Goyal N, Kaur R, Gupta M, Bhatti S, Paul R. FATCO Syndrome Variant-Fibular Hypoplasia, Tibial Campomelia and Oligosyndactyly – A Case Report. *J Clin Diagn Res* 2014;8(9):LD01-2.
10. Yang Y, Niswander L. Interaction between the signaling molecules WNT7a and SHH during vertebrate limb development: dorsal signals regulate anteroposterior patterning. *Cell* 1995;80(6):939-47.
11. Vyskocil V, Dortova E, Dort J, Chudacek Z. FATCO syndrome-fibular aplasia, tibial campomelia and oligosyndactylia. *Joint Bone Spine* 2011;78(2):217-8.
12. Elliott AM, Evans JA, Chudley AE. Split hand foot malformation (SHFM). *Clin Genet* 2005;68(6):501-5.
13. Fibular aplasia or hypoplasia, femoral bowing and poly-, syn-, and oligodactyly. [Acceso: 3 de diciembre de 2015]. Disponible en: <http://www.omim.org/entry/228930?search=fuhrmann%20syndrome&highlight=syndromic%20syndrome%20fuhrmann>.
14. Huber J, Volpon JB, Ramos ES. Fuhrmann syndrome: two Brazilian cases. *Clin Dysmorphol* 2003;12(2):85-8.
15. Garavelli L, Wischmeijer A, Rosato S, Gelmini C, et al. Al-Awadi--Raas-Rothschild (limb/pelvis/uterus--hypoplasia/aplasia) syndrome and WNT7A mutations: genetic homogeneity and nosological delineation. *Am J Med Genet A* 2011;155(2):332-6.