

X. Bringué Espuny, S. Prado Muñoz,
M. Mallafré Moya, M. Vega Romero,
E. Solé Mir, P. Martínez Ubieta,
J.J. Marco Pérez, V. Huerva Escamilla¹

An Esp Pediatr 1997;46:291-292.

Introducción

El síndrome de blefarofimosis, ptosis y epicanto inverso fue descrito por primera vez en 1889 por Vignes⁽¹⁾. Desde entonces se han recogido cerca de 150 familias afectas⁽²⁾. Se trata de un raro trastorno que se hereda según un patrón autosómico dominante y que a pesar del aspecto característico de los pacientes, probablemente se halle infradiagnosticado.

Caso clínico

Aportamos el caso de una lactante de 21 días de edad que ingresa, remitida por su pediatra, por presentar síndrome dismórfico.

Entre los antecedentes familiares destacan: madre de 31 años, afecta de síndrome depresivo; padre de 31 años, sano, y una hermana de 8 años afecta de miocardiopatía no filiada, actualmente en estudio.

El embarazo fue controlado; cursó con preeclampsia que requirió tratamiento dietético y calcioantagonistas (nitrendipino). También se administraron a la madre benzodiazepinas por su proceso depresivo. El parto tuvo lugar a las 39 semanas de gestación; se realizó cesárea electiva por cesárea en el parto anterior. La amniorrexis fue intraparto, con líquido amniótico normal. La placenta presentó características normales. El test de Apgar fue de 8 al primer minuto y 10 a los 5 minutos. El peso al nacer fue de 2.500 g, con una talla de 47 cm y un perímetro cefálico de 29 cm.

Desde el nacimiento hasta su ingreso la paciente se había mantenido asintomática, hallándose rasgos dismórficos en una exploración rutinaria.

En la exploración física destacaba: facies dismórfica con blefarofimosis, ptosis, epicanto inverso, hipertelorismo, raíz nasal aplanada, orificios nasales antevertidos, pabellones auriculares de implantación baja, arco supraciliar hipoplásico y micrognatia (Figs. 1 y 2). El resto de la exploración física no mostró otros hallazgos de interés.

Se realizaron exploraciones complementarias con los siguientes resultados:

Servicio de Pediatría, Sección de Neonatología. ¹Servicio de Oftalmología. Hospital Universitari «Arnau de Vilanova». Lleida.
Correspondencia: Xavier Bringué Espuny. Servicio de Pediatría. Hospital Universitari «Arnau de Vilanova». Alcalde Rovira Roure, 80. 25198 Lleida.
Recibido: Abril 1996
Aceptado: Diciembre 1996

Síndrome de Komoto. Aportación de un nuevo caso



Figura 1. Lactante de 9 meses afecta de síndrome de Komoto.



Figura 2.

- Cariotipo: 46XX, normal.
 - Serie esquelética: normal.
 - Ecografía cerebral: discreta dilatación asimétrica de los ventrículos laterales, variante de la normalidad.
 - Ecografía abdominal: normal.
 - Fondo de ojo: normal.
 - Estudio otorrinolaringológico: normal.
 - Potenciales auditivos evocados: oído derecho normal; oído izquierdo con hipoacusia, pendiente de control evolutivo.
- Se realizó examen físico familiar apreciándose en el padre

la presencia de blefarofimosis, ptosis y epicanto inverso, siendo el resto de la exploración física normal. Asimismo, la hermana afecta de miocardiopatía presentaba rasgos faciales similares. No se hallaron rasgos dismórficos en ningún miembro más de la familia.

En la actualidad la paciente tiene 10 meses de edad y presenta una exploración física dentro de la normalidad, a excepción de un desarrollo ponderal situado entre los percentiles 3 y 10, y de los signos característicos de su síndrome.

Discusión

El síndrome de Komoto se caracteriza principalmente por displasia de los párpados, con reducción de la hendidura palpebral en todas sus dimensiones⁽³⁾. Vignes, en 1889, describió por primera vez algunos de los elementos característicos de este cuadro; sin embargo, fue Komoto, en 1920, quien lo individualizó como entidad clínica⁽⁴⁾. Más recientemente, Zlotogora propuso una clasificación en dos grupos⁽⁵⁾. El tipo 1 y el más frecuente, en el que las mujeres son estériles; y el tipo 2, que puede ser transmitido tanto por varones como por mujeres. La herencia es autosómica dominante para los dos tipos descritos, con penetrancia completa en el tipo 1 y discretamente reducida en el tipo 2 (96,5%). Alrededor de un 50% de los casos correspondería a nuevas mutaciones, lo que dificulta considerablemente el consejo genético⁽⁶⁾. Los estudios cromosómicos son negativos⁽⁵⁾. El caso que aportamos creemos que correspondería al tipo 2, puesto que tanto el padre como la hermana presentan también los signos característicos del síndrome; ésta, además, presenta una cardiopatía, lo que constituye una asociación poco frecuente. Por la afectación de varios familiares consideramos que se trata de una forma heredada, transmitida por línea paterna, y no de una mutación «de novo», con lo que ello implica respecto al riesgo de transmisión a posteriores embarazos, dada la herencia dominante y la elevada penetrancia.

Las anomalías características del síndrome son el aspecto externo típico de los ojos y del centro de la cara. Estas son un acortamiento horizontal y vertical de las hendiduras palpebrales (blefarofimosis), blefaroptosis por hipoplasia y fibrosis del músculo elevador del párpado superior, elevación de los arcos supraciliares por constante utilización del músculo frontal para compensar la severa ptosis palpebral, un pliegue cantal interno invertido, desplazamiento lateral de los cantos internos (telecanto), puente nasal aplanado, estrabismo y desplazamiento lateral de los puntos lacrimales.

Otras anomalías asociadas corresponden a alteraciones de

los pabellones auriculares, paladar ojival, hipogonadismo variable con infertilidad en el sexo femenino en el tipo 1, como única diferencia clínica entre los tipos descritos. Otros hallazgos relatan una hipotonía neonatal variable y defectos cardíacos. El desarrollo intelectual suele ser normal⁽⁷⁾.

Existe amplia variabilidad clínica; sin embargo, para poder establecer el diagnóstico, deben estar presentes todos los elementos de la tetrada: blefarofimosis, blefaroptosis, epicanto inverso y telecanto.

Debe establecerse el diagnóstico diferencial, especialmente con la ptosis congénita simple, la fetopatía alcohólica, el síndrome de Noonan, el síndrome de Schwart-Jampel (miotonía condrodistrófica con blefarofimosis y limitaciones en las articulaciones), el síndrome de Dubowitz (facies peculiar, eccema, estatura baja y microcefalia) y con el síndrome de Smith-Lemli-Opitz (narinas antevertidas o ptosis de los párpados o ambos, sindactilia del segundo y terder dedos de los pies, hipospadias y criptorquidia en el sexo masculino). Debe tenerse en cuenta que el aspecto de la cara puede inducir a etiquetar a estos pacientes como afectos del síndrome de Down durante el período neonatal.

El tratamiento quirúrgico suele diferirse hasta la edad preescolar. La razón del tratamiento es tanto cosmética como para mejorar la función ocular. La técnica quirúrgica se basa en cantoplastia medial que elimina el epicanto inverso y reduce la blefarofimosis y el telecanto. La corrección de la blefaroptosis se realiza en un segundo tiempo⁽⁸⁾.

Bibliografía

- 1 Vignes A. Epicanthus hereditaire. *Rev Gen Ophthalmol* 1889; **8**:438-439.
- 2 Ascaso FJ, García J, Olivares JL, Huerva V, Palomar A. Síndrome de blefarofimosis, ptosis y epicanto inverso (Síndrome de Komoto). *Act Ped Esp* 1994; **52**:436-438.
- 3 Jones KL. Atlas de malformaciones congénitas, 4.ª edición. México, 1990; 216-217.
- 4 Komoto J. Ueber die operation bei hereditarer phimosis congenita mit ptosis. *Nipon Ganka Gakkai* 1920; **24**:126-128.
- 5 Zlotogora J, Sagi M, Cohen T. The blepharophimosis, ptosis, and epicanthus inversus syndrome: Delineation of two types. *Am J Hum Genet* 1983; **35**:1020-1027.
- 6 Jones CA, Collin JRO. Blepharophimosis and its association with female infertility. *Br J Ophthalmol* 1984; **68**:533-534.
- 7 Ohdo S. Mental retardation associated with congenital heart disease, blepharophimosis, blepharoptosis and hypoplastic teeth. *J Med Genet* 1986; **23**:242-244.
- 8 Elliot D, Wallace A. Ptosis with blepharophimosis and epicanthus inversus. *Br J Plast Surg* 1986; **39**:3-17.