

REPORTE DE CASO

Síndrome de FATCO (aplasia fibular, campomelia de tibia y oligosindactilia) en paciente masculino: reporte de caso

FATCO síndrome (fibular aplasia, tibial campomelia and oligosyndactily) in a male patient: A case report

Juan M. Guevara¹, Andrea J. Rodríguez², Carlos A. Ortiz²

RESUMEN

Dentro de los múltiples defectos de nacimiento se encuentra la aplasia de fibula, que es una ausencia congénita rara que hace parte de un síndrome de poca prevalencia llamado FATCO, por las siglas en inglés de aplasia fibular (Fibular Aplasia), campomelia de tibia (Tibial Campomelia) y oligosindactilia (Oligosyndactily).

Presentamos el caso de un paciente de sexo masculino de 31 meses de edad evaluado en la consulta de ortesis y prótesis en una IPS de rehabilitación en la ciudad de Bogotá, Colombia, con antecedente de síndrome de FATCO e historia familiar de malformaciones óseas. Dada la escasez de informes sobre este raro síndrome y la falta de un enfoque de tratamiento estandarizado, es importante la evaluación del proceso rehabilitador protésico.

Palabras clave: Anomalía congénita, síndrome de FATCO, aplasia fibular, campomelia de tibia y oligosindactilia.

DOI: <http://dx.doi.org/10.28957/rcmfr.v28n1a7>

ABSTRACT

Among the multiple birth defects is fibular aplasia, which is a rare congenital frequency that is part of a low prevalence syndrome called FATCO, fibular aplasia (fibular aplasia), campomelia of the tibia (Campomelia tibial) and oligosyndactily (Oligosyndactily). We present the case of a male man of 31 months of age evaluated in the courtesy and prosthesis consultation in a rehabilitation house in the city of Bogotá, Colombia, with a history of FATCO syndrome and the family history of malformations abroad. Given the paucity of reports on this rare syndrome and the lack of a standardized treatment approach, evaluation of the prosthetic rehabilitation process is important.

Key words: Congenital Abnormalities, Fatco Syndrome, Fibular Aplasia, Tibial Campomelia, and Oligosyndactily Syndrome.

DOI: <http://dx.doi.org/10.28957/rcmfr.v28n1a7>



Autor:

¹Médico fisiatra, Universidad El Bosque, Bogotá, Colombia.

²Médicos residentes de Medicina Física y Rehabilitación, Universidad El Bosque, Bogotá, Colombia.

Recibido:

13 de febrero de 2018

Aceptado:

10 de abril de 2018

Correspondencia:

Juan M. Guevara,
guevarafisiatra@gmail.com

Conflictos de interés:

No tiene conflicto de interés.

INTRODUCCIÓN

La hemimelia de peroné o la aplasia fibular es un trastorno cuya etiología exacta no se conoce. Por lo general, representa un evento aislado esporádico o aislado, pero puede ser una parte de un síndrome de malformación. A pesar de que es una condición rara, es la malformación más común entre los síndromes de deficiencia de los huesos largos.^{1,2}

El síndrome de FATCO (OMIM 246570), que fue denominado así en el 2005 por Courtens et al., es una afección sindrómica extremadamente rara, que involucra aplasia fibular, campomelia de tibia y oligosindactilia, teniendo en cuenta que el desarrollo psicomotor siempre se encuentra normal y rara vez presentan defectos cardíacos. Las personas con este síndrome presentan un notable acortamiento y una inclinación anterior de uno o ambos miembros inferiores y oligosindactilia de al menos un pie.³ Con frecuencia, también ocurre la participación de extremidades superiores.⁴

DESCRIPCIÓN DEL CASO CLÍNICO

Paciente de género masculino, hijo de padres no consanguíneos, madre primigestante de 19 años (sin abortos previos) y padre de 25 años. Nació de 40 semanas de edad gestacional, vía abdominal por presentación podálica, con adaptación neonatal espontánea, puntaje de Apgar 8 y 10 al minuto 1 y 5, respectivamente, y signos vitales estables, con un peso de 3.190 g, adecuado para la edad gestacional, talla de 43 cm y perímetro cefálico de 33 cm. No hubo complicaciones durante el embarazo ni consumo de sustancias, como alcohol, drogas o medicamentos teratogénicos.

Dentro de los antecedentes familiares llama la atención que se encuentra que la madre presenta sindáctila en mano izquierda y en pie derecho, abuela materna con sindáctila en mano izquierda y oligodactilia en mano

derecha fallecida de causas no naturales, y tío línea materna con aplasia fibular bilateral. Al examen físico presenta deformidad en la tibia, ausencia de peroné y oligodactilia (figura 1.A), por lo cual a los 28 meses requirió manejo quirúrgico con amputación supracondílea bilateral.

Se realiza el examen físico y la evaluación de radiografías, sin alteraciones a nivel cardiopulmonar y neurológico, sin dismorfismo facial; miembro superior izquierdo con codo en varo, oligosindactilia (4 dedos, solo pulgar e índice funcionales), ausencia de articulación metacarpofalángica del dedo meñique, miembro superior derecho con mano normal con cinco dígitos, clinodactilia del dedo meñique e implantación proximal del pulgar, caderas estables con leve flexión, miembro inferior izquierdo con fémur palpable sin deformidades, muñón con cicatriz pequeña lateral con longitud de 14 cm, y miembro inferior derecho con fémur palpable sin deformidades, muñón con cicatriz pequeña lateral con longitud de 12 cm (Figura 1. C). Realiza gateo con patrón cruzado y bipedestación sobre muñón.

Posterior a recuperación de posoperatorio se inició manejo rehabilitador con prótesis de entrenamiento; estas prótesis, cuyo fabricante se desconoce, fueron fabricadas bajo molde del paciente y edad. Las características de esta prótesis de entrenamiento son las siguientes: prótesis pediátricas para amputación transfemoral bilateral larga con interfase en pelite formada bajo molde con *socket* de contención isquiática en resina acrílica con extensión completa para entrenamiento, con pie tipo SACH, suspensión bilateral con extensión en neopreno (figura 1. D y E); esta cumple con edad del paciente y patrones motores desarrollados al momento, los cuales dentro de sus antecedentes se encuentran normales para la edad.

Actualmente el paciente se encuentra con adecuada adaptación a la misma, y en rehabilitación protésica.

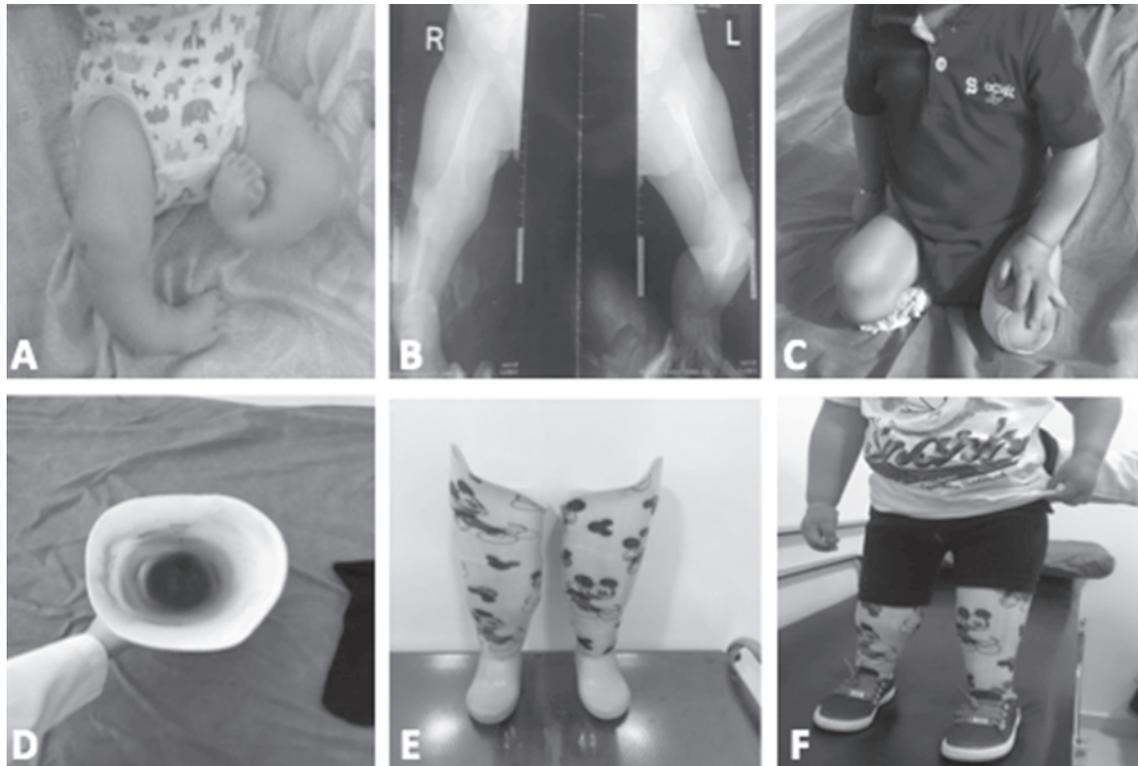


Figura 1. A) Examen físico con deformidad en la tibia, ausencia de peroné y oligodactilia. B) Radiografía AP de piernas donde se evidencia en ambos miembros inferiores ausencia de peroné, con tibia más corta. C) Examen físico posterior a amputación supracondilea bilateral. D, E y F) Prótesis pediátricas para amputación transfemoral bilateral larga.

DISCUSIÓN

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 fibula izquierda, oligosindactilia en la mano izquierda y en el pie derecho, acortamiento de tibia bilateral, sin defecto cardíaco.⁵ Sin embargo, fue solo hasta el 2005 que Courtens et al. reportaron el caso de un paciente con oligosindactilia en la mano izquierda, ausencia de fibula, angulación de la tibia y ausencia del quinto metatarso y falanges en el miembro inferior derecho, y propusieron el acrónimo FATCO para este síndrome.²

El síndrome FATCO es un raro trastorno genético que se enmarca dentro de las deficiencias congénitas de las extremidades, las cuales se pueden presentar en uno de cada 2.000 nacidos y en aproximadamente 2/3 de los casos

están asociadas con otras malformaciones⁶ del desarrollo de los huesos largos de las extremidades; el síndrome de FATCO se presenta de una manera autosómica dominante, con una base molecular desconocida. El riesgo de recurrencia puede ser de hasta 50% en la próxima generación.

Una de las características del síndrome FATCO es la malformación en la fibula. Este tipo de malformaciones son raras, pero son las más comunes entre las malformaciones óseas de los miembros inferiores. La malformación de fibula 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.⁴

La base genética de la hemimelia de peroné aún no está clara; sin embargo, las mutaciones del gen *WNT7A* causan una variedad de malformaciones de las extremidades incluyendo el síndrome de Fuhrmann y Al-Awadi, Raas-Rothschild y el síndrome de Schinzel, todos ellos similares al síndrome de FATCO.^{7,8,9}

El objetivo del tratamiento para la hemimelia de peroné es corregir la discrepancia de la longitud de la pierna y estabilizar funcionalmente las articulaciones de la rodilla y el tobillo. Las vías de tratamiento comúnmente aceptadas incluyen el uso de una ortesis, epifisiodesis, alargamiento de la extremidad y amputación con prótesis.⁸

En la búsqueda bibliográfica para este reporte de caso, se encontró un solo caso reportado en Colombia;⁵ este es el primero con una condición autosómica dominante demostrada, en tratamiento con amputación para remodelación del muñón y uso de prótesis. Teniendo en cuenta que a nivel mundial son muy pocos los casos descritos, se da el aporte de este reporte de caso a la literatura científica para futuras investigaciones sobre factores de riesgo y fisiopatología de este síndrome así como también el manejo rehabilitador protésico.

En cuanto a su seguimiento, se documenta que el paciente recibe programa de adaptación protésica en un centro de rehabilitación de la ciudad de Bogotá, con adecuada adaptación de la prótesis y patrón de marcha funcional.

CONCLUSIÓN

El síndrome de FATCO es una alteración genética muy rara, sobre la cual se encuentran pocos estudios a nivel mundial; por esto es necesario que se realicen estudios prenatales,

con asesoramiento a padres para generaciones futuras y así dar un óptimo tratamiento a las posibles complicaciones que presenta este síndrome. Cabe resaltar que en la búsqueda de literatura no se encontraron estudios referentes al manejo con prótesis para esta patología, como se plantea en el caso expuesto. Aunque no es el tópico del reporte de caso, es necesario que el proceso de rehabilitación de este tipo de pacientes no deba quedarse únicamente en el logro de la adaptación protésica, sino también que posterior al logro de la adaptación el paciente amputado pueda continuar desarrollándose como persona dentro de su entorno social. Es importante que en futuras revisiones sobre este síndrome se tenga en cuenta la rehabilitación protésica del paciente pediátrico.

CONTRIBUCIÓN DE LOS AUTORES

Los médicos residentes realizaron la descripción del caso clínico tratado y con base en este decidieron investigar. El Dr. Juan Manuel Guevara, médico tratante, aprobó la realización de este estudio de caso y estuvo al tanto del desarrollo de la investigación.

RESPONSABILIDADES ÉTICAS

Confidencialidad de los datos

Los autores declaran que en este artículo no aparecen datos del paciente.

Divulgación de conflicto de intereses

Los autores no tienen ningún conflicto de intereses para declarar.

Financiación

Ninguna.

REFERENCIAS

1. Nogueira R, Sá J, Varela C, Amorim G, Valente F, Tavares P. Four FATCO syndrome cases: clinical, autopsy and placental features with literature review update. *J Med Biomed*. 2016;4(12):20-5.
2. Courtens W, Jespers A, Harrewijn I, Puylaert D, Vanhoenacker F. Clinical Report Fibular Aplasia, Tibial Campomelia, and Oligosyndactyly in a Male Newborn Infant?: A Case Report and Review of the Literature. *Am J Med Genet*. 2005;134A:321-5.
3. Bieganski T, Jamsheer A, Sowinska A, Baranska D, Niedzielski K, Kozlowski K, et al. Three new patients with FATCO: Fibular agenesis with ectrodactyly. *Am J Med Genet Part*. 2012;158 A:1542-50.
4. Karaman A, Women ZK, Training D. A male newborn infant with FATCO syndrome (fibular aplasia, tibial campomelia and oligodactyly): A case report. *J Genet Couns*. 2015;21(3):285-8.
5. Palacio FA. Reporte de caso de síndrome FATCO: aplasia fibular, campomelia de tibia y oligosindactilia. *Arch Argent Pediatr*. 2016;114(3):7-9.
6. Smets G, Vankan Y, Demeyere A. A female newborn infant with FATCO syndrome variant (fibular hypoplasia, tibial campomelia, oligosyndactyly) - A Case Report. *J Belgian Soc Radiol*. 2016;100(1):1-4.
7. Kitaoka T, Namba N, Kim JY, Kubota T, Miura K. Case Report. A Japanese male patient with "fibular aplasia, tibial campomelia and oligodactyly": an additional case report. *Clin Pediatr Endocrinol*. 2009;18(3):81-6.
8. 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):8-9.
9. Alka E. 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.