

# Síndrome de Beals

## Congenital contractural arachnodactyly and dolichostenomelia (Beals syndrome)

**Gustavo Marruffo Huapalla** <sup>1,a; 2,3,b; 4,c</sup>, **Edwin Del Pozo Copaja** <sup>5,6,d</sup>

### RESUMEN

El síndrome de Beals es una enfermedad hereditaria del tejido conectivo. Tiene un carácter autosómico dominante. Fenotípicamente, es parecido al síndrome de Marfan, pero menos grave. Se caracteriza por aracnodactilia, dolichostenomelia, cifoscoliosis, contracturas múltiples congénitas, alteraciones de los pabellones auriculares, hipoplasia de los músculos de la pantorrilla y cardiopatía. El gen responsable de este síndrome (5q-23-31) codifica una proteína, la fibrilina 2, componente de las microfibrillas de elastina. La evolución de las contracturas es hacia la mejoría, pero la cifoscoliosis puede ser progresiva. Describimos un nuevo caso y revisamos la bibliografía médica.

**PALABRAS CLAVE:** Síndrome de Beals, aracnodactilia, dolichostenomelia, contracturas articulares, síndrome de Marfan.

### SUMMARY

Congenital contractural arachnodactyly (Beals syndrome) is a rare autosomal dominant disorder caused by mutation in fibrillin 2 (FBN2) gene that is phenotypically similar to, but less severe than, Marfan syndrome. It is characterized by arachnodactyly, dolichostenomelia, scoliosis, multiple joint contractures, hypoplasia of calf muscles, crumpled ears and congenital heart disease. With time, there is spontaneous improvement in joint contractures, but kyphoscoliosis tends to be progressive. We describe the case of a child with Beals syndrome and review the literature.

**KEYWORDS:** Beals syndrome, arachnodactyly, dolichostenomelia, joint contractures, Marfan syndrome.

<sup>1</sup> Servicio de Otras Discapacidades y Minusvalías, Departamento de Medicina Física y Rehabilitación, Hospital Nacional Guillermo Almenara Irigoyen, EsSalud. Lima, Perú.

<sup>2</sup> Facultad de Medicina Humana, Universidad Nacional Mayor de San Marcos. Lima, Perú.

<sup>3</sup> Post-Grado en Educación, Universidad Nacional Mayor de San Marcos. Lima, Perú.

<sup>4</sup> Sociedad de Medicina de Rehabilitación del Perú. Lima, Perú.

<sup>5</sup> Unidad de Dolor Musculoesquelético, Servicio de Otras Discapacidades y Minusvalías, Departamento de Medicina Física y Rehabilitación, Hospital Nacional Guillermo Almenara Irigoyen, EsSalud. Lima, Perú.

<sup>6</sup> Centro de Medicina del Deporte (CMD Life), Clínica El Golf. Lima, Perú.

<sup>a</sup> Médico Asistente ; <sup>b</sup>Docente ; <sup>c</sup>Presidente ; <sup>d</sup>Ex-Médico Asistente

## INTRODUCCIÓN

En 1971 Beals identifica una entidad clínica caracterizada por: aracnodactilia, rigideces articulares y alteraciones características de la cara especialmente del pabellón auricular a la que llamó “rigidez congénita con aracnodactilia” (1).

Anteriormente varios autores habían descrito casos similares y entre ellos Avendaño y Fanta en 1963 en una niña de un año (2-6).

Es una displasia ósea caracterizada por corta estatura, hipoplasia de la cabeza del húmero con o sin dislocación radial, hombros anchos, clavículas alineadas horizontalmente y forma peculiar de las orejas. Ligera limitación del movimiento del codo y cojera en algunos pacientes. Ambos sexos son afectados. Es de carácter autosómico dominante.

### *Sinónimos*

Síndrome de aracnodactilia contractural, síndrome de Beals-Hecht, síndrome CCA.

### *Descripción*

Aracnodactilia, contracturas articulares múltiples, displasia de orejas, miembros largos y delgados, camptodactilia, desviación cubital de los dedos, cifoscoliosis, cuello corto, deformaciones de la cabeza (escafocefalia, dolicocefalia, braquicefalia), metatarsus varus, pectus carinatum, pectus excavatum, hipoplasia de los músculos de la pantorrilla, incurvamiento de huesos largos, prolapso de la válvula mitral, paladar ojival, micrognatia, coloboma de iris, queratoconus, miopía, subluxación de rótula, osteoporosis, CIA, CIV, hipoplasia de aorta, dilatación aórtica, hipoplasia de tibia, ectopia lentis, atresia duodenal, atresia esofágica, malrotación intestinal.

### *Diagnóstico diferencial*

Síndrome de Marfan, homocistinuria, síndrome de aracnodactilia-cataratas-retraso mental, síndrome de Achard, osteogénesis imperfecta, síndrome de Stickler, síndrome de artrogriposis distal. Algunos autores dudan que los síndromes de Beals y Marfan sean en realidad entidades diferentes. Aunque la mayoría de casos de estos dos síndromes presentan una diferenciación en su evolución, que en el caso del síndrome de Marfan es cada vez peor, mientras que los individuos con síndrome de Beals tienden a mejorar,

existe por otra parte una evidente superposición de rasgos clínicos entre el denominado síndrome de Marfan neonatal y una forma letal del síndrome de Beals.

### *Procedimientos diagnósticos*

En caso de un progenitor afectado, es posible, aunque poco probable, la detección ecográfica prenatal de algunos de los rasgos. Siempre que exista una sospecha fundada, es posible hacer el diagnóstico evidenciando el gen mutado mediante procedimientos moleculares (aunque no en todos los casos de este síndrome se han encontrado mutaciones del gen FBN2).

### *Pronóstico y tratamiento*

El pronóstico depende fundamentalmente del tipo de mutación. Algunos casos de este síndrome tienen un pronóstico letal. En el resto, la escoliosis puede ser progresiva, las contracturas articulares tienden a remitir con el tiempo y la esperanza de vida y la inteligencia son normales.

Dada la rareza de este cuadro hemos considerado de interés dar a conocer un caso de este síndrome.

## Caso clínico

Paciente TMCM de 11 años de edad, sexo masculino, nacido el 21 de Julio de 1966, natural y procedente de Ica. Acude al Departamento de Medicina de Rehabilitación procedente del servicio de Cirugía de Mano.

Antecedentes prenatales: madre con embarazo de alto riesgo, hospitalizada en 3 oportunidades.

Antecedentes natales: Parto Eutócico, con peso al nacer de 3300gr. Llanto inmediato.

Desarrollo psicomotor: Aparentemente normal.

Escolaridad: Acude a colegio estatal, cursando el sexto grado de primaria. Familiares: madre fallecida a los 42 años de edad, prima hermana paterna con artrogriposis, medio hermano paterno con xifoescoliosis.

Consanguinidad: Negativo.

## Examen físico

Paciente despierto, orientado en las tres esferas. Cabeza: dolicocefalia, escafocefalia, pabellones auriculares displásicos, helix plegado y horizontalizado, frente abombada. Boca: paladar ojival. Cuello: corto.

**REPORTE DE CASO / CASE REPORT**

Tórax: en quilla, xifoesciosis dorsal. Escápulas alatas. Genitales externos: masculinos. Extremidades: largas y delgadas, manos con artrogriposis, dígitos largos y delgados, en posición de aracnodactilia, camptodactilia, no completa puño; pies estrechos, ortijos traslapados algo flexos y talo varo leve.

Marcha funcional, Dificultad en la praxia motora fina de manos.

**Tratamiento recibido**

En cirugía de mano: Inicialmente se programa cirugía, la cual fue suspendida (control anual), siendo referido a rehabilitación y citogenética.

Oftalmología: Ametrópía.

Medicina de rehabilitación: Terapia Física (RPG), fortalecimiento cuádriceps, evertores y dorsiflexores



**REPORTE DE CASO / CASE REPORT**

de tobillos, elongación psoas, isquiotibiales; terapia ocupacional (Praxias finas, AVD).

Separador de silicona por dedos traslapados (primer y segundo ortijos ambos pies); zapato ortopédico semibotín, contrafuerte reforzado prolongado externamente, puntera amplia, cuña externa en taco de 3mm, horma recta, corrector de ante pie. Sujeción tipo velcro.

Corsé modificado: Corrector postural dorsal de material termoplástico, placa de presión de tórax anterior y placa dorsal antixifótica con arnés en ocho. Modelaje anatómico.

**CONCLUSIONES**

Por el fenotipo encontrado en el paciente, asumimos que presenta Sd Beals (Sd de aracnodactilia con dolicoostenomelia y contracturas (7), donde las características clínicas descritas con conducta neuropsíquica normal, grandes contracturas articulares, sobretodo en región distal de las extremidades. Cráneo escafocefalo, dolicocefalo; displasia de pabellones auriculares, con helix plegado y horizontalizado. Boca pequeña, paladar ojival. Ojos hundidos con rara asociación de coloboma del iris, miopía, queratocono. Nariz pequeña. Cuello corto. Torax: Pectus carinatum, cifoescoliosis frecuente. Extremidades largas y delgadas, aracnodactilia con manos y dedos largos, estos además estrechos y están flexionados por las articulaciones interfalángicas distales, camptodactilia, incurvación cubital de los dedos, pulgar en aproximación. Pies estrechos, flexión dorsal y superposición de los dedos, escaso desarrollo de los músculos de la pantorrilla.

La herencia es autosómica dominante, pero con penetrancia variable. El trastorno genético se expresa a través de una alteración congénita del tejido conectivo con delección del gen relacionado con la fibrilina – 2 genes (*FBN2*), componente de las microfibrillas de la elastina y situado a nivel de 5q-23-31. A diferencia del Sd. De Marfan que es el de la Fibrilina 1. Por consiguiente se trata de un trastorno osteoarticular primario y endógeno y no producido por la compresión del feto, en el paciente se observa un tipo de transmisión por la línea paterna, hasta en 3 generaciones y también se observa que la expresión es variable. El riesgo de heredarlo por el paciente a su descendencia es de 50%. Se recomienda tratamiento de soporte en cirugía plástica y medicina de rehabilitación.

**Correspondencia:**

Dr. Gustavo Marruffo Huapalla

Correo electrónico: gmarruffo1953@yahoo.es

**REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS**

1. Beals RK, Hecht F. Congenital contractural arachnodactyly. A heritable disorder of connective tissue. *J Bone Joint Surg Am.*;53(5):987-93.
2. Avendano A, Fanta E. Aracnodactilia y Artrogriposis. *Pediatryc.* 1963; 6: 47.
3. EPSTEIN CH, GRAHAM B. Hereditary Dysplasia of bone with Kyphoscoliosis, contractures and abnormally shaped ears. *J. Pediat.* 1968;73:379.
4. Hecht F, Beals RK. New Syndrome of congenital contractura arachnodactyly originally described by Marfan in 1896. *Pediatrics.* 1972; 49: 574.
5. Beyer P. Maladie de Marfan avec raideurs articulaires importantes atteignant les quatre enfants de la meinte patrie et leur mere. *Arch. Francaises de Pediatie.* 1965;22: 210.
6. Ho NK, Khoo TK. Congenital Contractural Arachnodactyly. Congenital contractural arachnodactyly. Report of a neonate with advanced bone age. *Am J Dis Child.* 1979;133(6):639-40.
7. Campoverde G. Lima, Perú: Dep. de Anatomía Patológica, Hospital Nacional Guillermo Almenara Irigoyen, EsSalud.