

SÍNDROME LINFEDEMA-DISTIQUIASIS. DIAGNÓSTICO PRENATAL

García Soria, V; Lorca Alfaro, S; Peñalver Parres, C; Arteaga Moreno, A; Pertegal Ruiz, M; Muñoz Sánchez, J; Nieto Díaz, A;
Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia

INTRODUCCIÓN

El síndrome linfedema distiquiasis es un trastorno de herencia AD relacionado con mutaciones en el gen *FOXC2* (cromosoma 16q), de penetrancia variable.

El diagnóstico clínico se basa en la presencia de distiquiasis (doble fila de pestañas y crecimiento de las mismas en los orificios de las glándulas de Meibomio) desde el nacimiento y aparición de linfedema crónico y recidivante en miembros inferiores (MMII) en la segunda década de la vida.

Puede asociar fisura palatina, defectos cardíacos y quistes extradurales.

CASO

Mujer de 34 años. Antecedentes obstétricos: parto normal hace 5 años, embarazo ectópico e interrupción voluntaria de embarazo (IVE). En esa última gestación, se visualiza hydrops fetal en la semana 12 y anasarca en semana 16. (Imágenes 1 y 2).

Actual gestación gemelar bicorial biamniótica, segundo feto diferido. Translucencia nuchal aumentada, 6,24 mm, (imagen 3) con riesgo elevado de cromosopatías a 12 semanas (Down 1/4). BHCg de 3,49 MoM y PAPP-A de 0,55 MoM. Biopsia corial con PCR y genotipo (XX) normales.

A las 16 semanas, translucencia nuchal de 5,84 mm (imagen 4) y arteria umbilical única con ecocardiografía normal.

Imagen 1

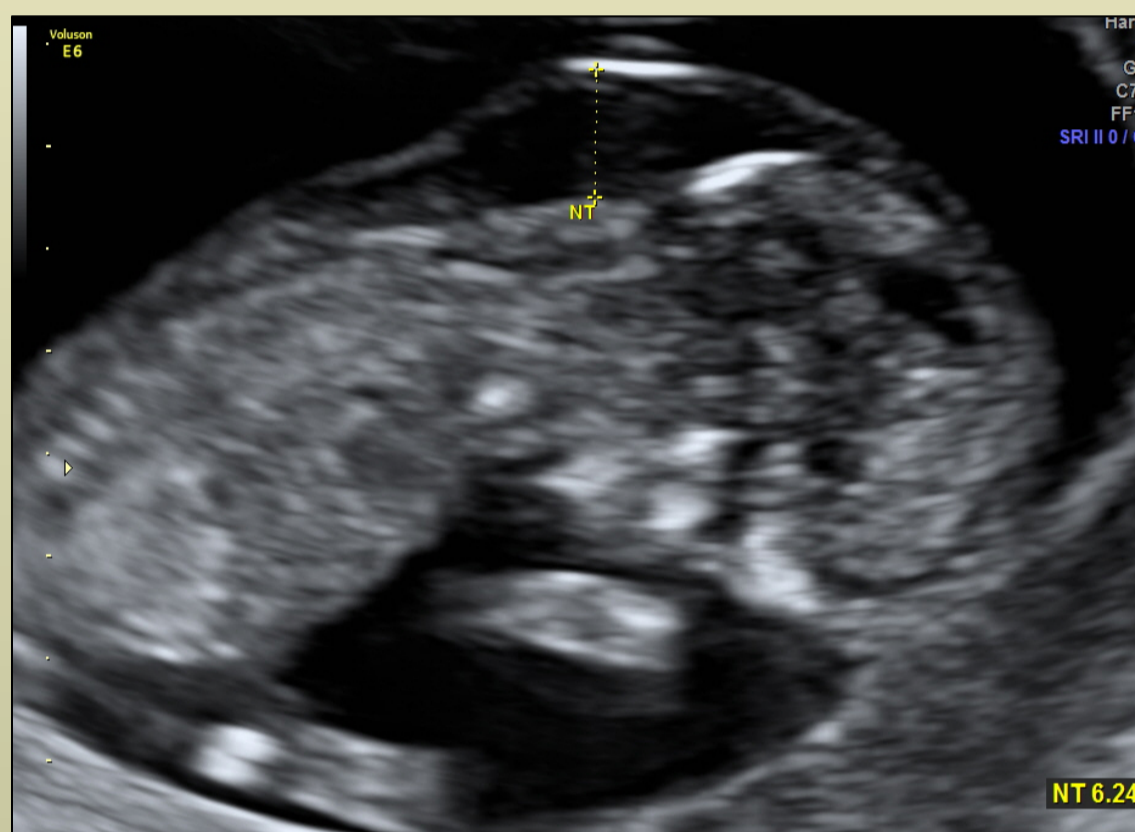


Imagen 2



Imagen 3

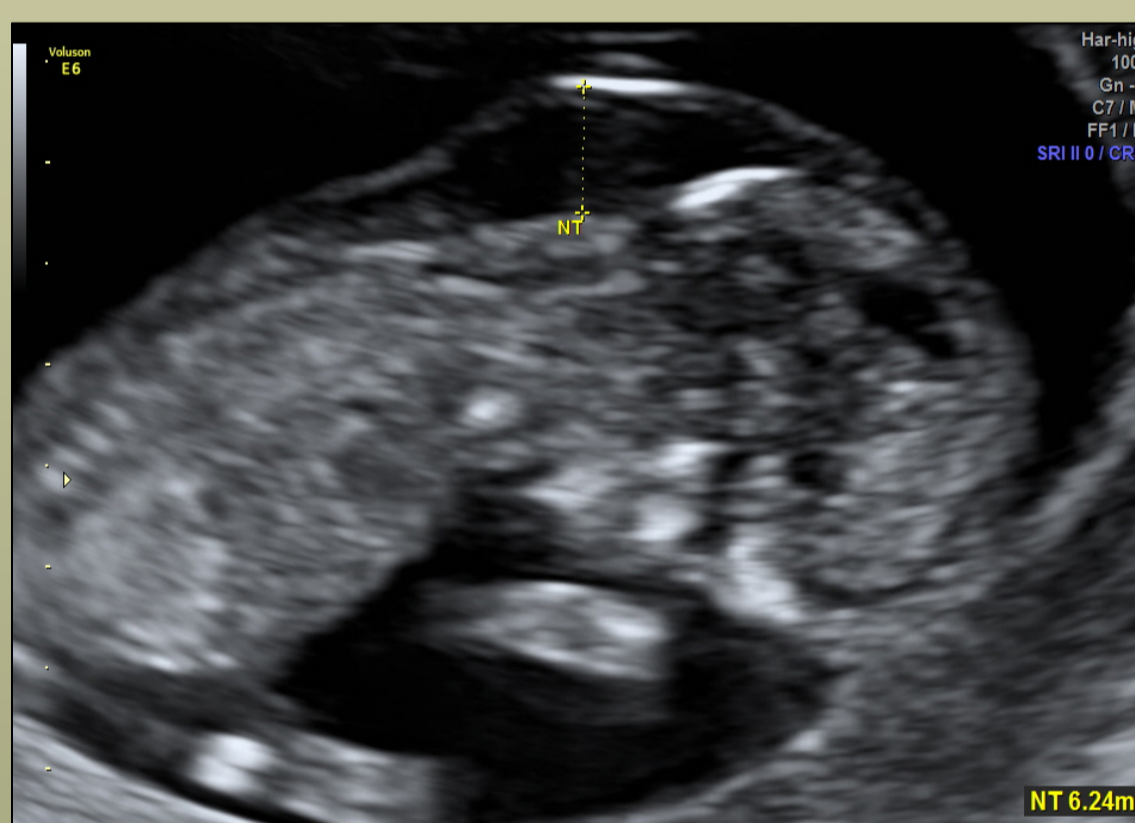


Imagen 4



Se remite a Genética médica para valoración. Madre completamente normal. Padre con linfedemas en MMII desde la infancia. Pestañas normales. Abuelo paterno con edemas en piernas y episodios de úlceras en ojos por alteraciones en las pestañas.

Ante la sospecha diagnóstica, se envía una muestra de vellosidad corial para estudio Array-CGH. Informa de feto portador heterocigoto del cambio c939C>A (p.Tyr313*) en el gen *FOXC2*, identificado también en el padre. Y, confirmándose también en la IVE previa por anasarca.

A las 39+3 semanas gestacionales, nace de manera eutócica una mujer de 3610 gramos. Exploración pediátrica normal salvo piel nuchal sobreabundante.

CONCLUSIONES

La gravedad del síndrome es variable y no se puede predecir, incluso dentro de la misma familia. No hay correlación genotipo-fenotipo de los principales signos. La distiquiasis aparece en 94% de casos.

El hallazgo de pliegue nuchal aumentado se ha asociado a un incremento del riesgo de síndromes genéticos y del desarrollo, así como a aneuploidías y anomalías estructurales, sobre todo cardíacas pero también hidrocefalia, alteraciones pulmonares, atresia o estenosis intestinal, osteodistrofias, anomalías diafragmáticas), que pueden dar lugar a abortos espontáneos, muerte fetal y muerte neonatal.

Bibliografía:

- Sahar Mansour, FRCP, Glen W Brice, RGN, BSc (Hons), Steve Jeffery, PhD, and Peter Mortimer, MD, FRCP. Lymphedema-Distichiasis Syndrome. Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, et al., editors.
- Bell R, Brice G, Child AH, Murday VA, Mansour S, Sandy CJ, Collin JR, Brady AF, Callen DF, Burnand K, Mortimer P, Jeffery S. Analysis of lymphoedema-distichiasis families for *FOXC2* mutations reveals small insertions and deletions throughout the gene. *Hum Genet.* 2001;108:546-51.
- Increased nuchal translucency and distended jugular lymphatic sacs on first-trimester ultrasound. Bekker MN, Haak MC, Rekoert-Hollander M, Twisk J, Van Vugt JM. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2005;25(3):239.