

## Hidrometrocolpos, polidactilia postaxial y anomalías cardíacas: el síndrome de McKusick-Kaufman como reto diagnóstico prenatal y posnatal

F. Parra Montoya, F.C. Carvia Ponsaille. F. García Gallardo

*Complejo Hospitalario de Torrecárdenas. Almería. Servicio Andaluz de Salud*

### Resumen

El síndrome de McKusick-Kaufman se caracteriza por la presencia de hidrometrocolpos, polidactilia postaxial y anomalías cardíacas en las mujeres, y malformaciones genitales en los varones. Mostramos el caso de una recién nacida que presentaba una gran masa quística intraabdominal e hidronefrosis bilateral en la ecografía practicada en la semana 32 de gestación. Tras el nacimiento, se confirmó dicha masa quística, así como la existencia de hidrometrocolpos, polidactilia postaxial y comunicación interauricular, por lo que fue diagnosticada de síndrome de McKusick-Kaufman.

**Palabras clave:** Síndrome de McKusick-Kaufman, síndrome de Bardet-Biedl, masa quística, hidrometrocolpos, polidactilia postaxial, fallo renal

### Abstract

*Title:* Hydrometrocolpos, postaxial polydactyly and congenital heart disease: McKusick-Kaufman syndrome as prenatal and postnatal diagnostic challenge

McKusick-Kaufman syndrome is characterized by postaxial polydactyly, congenital heart disease and hydrometrocolpos in females and genital malformations in males. We present a case of a congenital large intraabdominal cystic mass and bilateral hydronephrosis in a prenatal ultrasound examination at 32 weeks. After birth, intraabdominal cystic mass was confirmed and was diagnosed of hydrometrocolpos combined with postaxial polydactyly and mild atrial septum defect. Our diagnosis based on the ultrasound findings and physical examination was McKusick-Kaufman syndrome.

**Keywords:** McKusick-Kaufman syndrome, Bardet-Biedl syndrome, cystic mass, hydrometrocolpos, postaxial polydactyly, renal failure

Fecha de recepción: 18/02/12. Fecha de aceptación: 14/06/12.

**Correspondencia:** F. Parra Montoya. Complejo Hospitalario de Torrecárdenas. Paraje Torrecárdenas, s/n. 04009 Almería. Correo electrónico: [xolantha@hotmail.com](mailto:xolantha@hotmail.com)

**Cómo citar este artículo:** Parra Montoya F, Carvia Ponsaille FC, García Gallardo F. Hidrometrocolpos, polidactilia postaxial y anomalías cardíacas: el síndrome de McKusick-Kaufman como reto diagnóstico prenatal y posnatal. Acta Pediatr Esp. 2013; 71(6): e157-e161.

## Introducción

La combinación de hidrometrocolpos en la mujer, o de malformaciones genitales (como criptorquidia o hipospadias) en el varón, polidactilia postaxial y anomalías cardíacas son las manifestaciones principales del síndrome de McKusick-Kaufman. El hidrometrocolpos consiste en la distensión del útero y la vagina, causada por la obstrucción al drenaje de las secreciones genitales producidas como consecuencia de una hipersecreción proximal de las glándulas reproductivas (que responden a la estimulación hormonal materna), y por una obstrucción vaginal debido a la recanalización anormal del cérvix y/o la vagina.

Este síndrome fue descrito por primera vez por Stjmorvic, en 1956, y su prevalencia es mayor en la comunidad de los Amish. Se han descrito hasta ahora un número muy pequeño de casos en la bibliografía.

## Caso clínico

Presentamos el caso de una recién nacida pretérmino, de 2.790 g de peso (PEEG), producto de una gestación de 32 semanas, cuya madre, de 23 años de edad, es de origen marroquí, con un grupo sanguíneo A+. No existían datos de consanguinidad entre los padres. Tiene un hermano mayor, de 2,5 años de edad. La puntuación en el test de Apgar fue de 6 y 8 en el primer y quinto minutos, respectivamente, y precisó una reanimación neonatal tipo III.

La historia prenatal y los estudios de laboratorio fueron normales. Las serologías TORCH, VHB y VIH fueron negativas, y no se sabía si la madre era portadora o no del SBG. La ecografía practicada a las 32 semanas reveló la presencia de una masa pélvica de gran tamaño, ureterohidronefrosis bilateral y oligoamnios, motivo por el que se decidió la finalización de la gestación y la realización de una cesárea programada.

La niña presentó dificultad respiratoria en el posparto inmediato, por lo que fue trasladada a la unidad de cuidados intensivos neonatal, donde precisó oxigenoterapia en cánula nasal, así como antibioterapia intravenosa.

El examen físico puso de manifiesto una importante distensión abdominal debido a una gran masa que se extendía desde el bajo vientre hasta la región subcostal, así como edemas en el hemicuerpo inferior y polidactilia en ambos miembros inferiores (figura 1). Se constató la ausencia de separación entre el meato uretral y vaginal durante la exploración de los genitales externos, aunque el clítoris presentaba un aspecto y una localización normales.

La radiografía abdominal simple no mostró alteraciones significativas.

Se solicitó una ecografía abdominal a las pocas horas del parto, donde se demostró la presencia de una imagen central solitaria de naturaleza quística simple, de unos 8 cm de eje largo, con origen en la pelvis y de localización retrovesical (figura 2). Dicha masa crecía cranealmente y provocaba el desplazamiento de

las estructuras intraperitoneales. Se confirmó la presencia de ureterohidronefrosis de grado III/IV bilateral, con uréter derecho de aproximadamente 2 mm e izquierdo de 3,5 mm (figura 3).

La recién nacida fue evaluada por el servicio de cirugía pediátrica donde –ante la sospecha de un hidrometrocolpos, dada la exploración física de la paciente– se decidió realizar un sondaje vaginal y la evacuación de su contenido, con lo que mejoró la distensión abdominal y la dificultad respiratoria de la niña (figura 4).

Posteriormente se realizó a la paciente una vaginografía (figura 5) y una cistoscopia, que confirmaron la sospecha de un seno urogenital bajo (de unos 2 cm de profundidad, aproximadamente).

El ecocardiograma reveló la existencia de una comunicación interauricular (CIA), así como un foramen oval permeable; el resto de resultados de la prueba estaba dentro de la normalidad.

Por su parte, mediante resonancia magnética craneal se descartó la presencia de más defectos del desarrollo asociados.

La niña fue dada de alta a las 3 semanas de su nacimiento, a la espera de la confirmación genética del síndrome de McKusick-Kaufman. Actualmente sigue revisiones periódicas en las consultas de urología pediátrica.

## Discusión

El síndrome de McKusick-Kaufman es un trastorno autosómico recesivo, cuyo gen se sitúa en el cromosoma 20 p12, teniendo éste una alta penetrancia (alrededor del 95%) en la población Amish<sup>1</sup> y una expresividad variable. Entre la población no Amish la penetrancia es desconocida (o no se dispone de datos al respecto).

Este síndrome es una anomalía del desarrollo caracterizada por la tríada de polidactilia postaxial, hidrometrocolpos en el sexo femenino, o malformaciones genitales (como criptorquidia o hipospadias) en el sexo masculino y, en menor medida, defectos cardíacos<sup>2</sup>.

El hidrometrocolpos se desarrolla en el feto femenino como resultado de una acumulación de secreciones de la vagina y el útero provocada por una obstrucción congénita (secundaria normalmente a un himen imperforado o a atresia vaginal). Todo ello provoca una masa palpable y fija, situada en la línea media, que puede llegar a causar hidronefrosis, hidrouréter, obstrucción intestinal o, si la masa quística es del tamaño suficiente, producir una compresión diafragmática con insuficiencia respiratoria secundaria. La polidactilia es postaxial, en la zona ulnar de las manos y en la peronea de los pies, y puede afectar a una o varias extremidades. Por su parte, los defectos cardíacos pueden ser de cualquier tipo; los más frecuentes son la CIA, la comunicación interventricular, la comunicación auriculoventricular y la tetralogía de Fallot.

Algunos de los hallazgos del síndrome de McKusick-Kaufman son superponibles a los que se presentan en otros síndromes, como el síndrome de Bardet-Biedl, caracterizado por la presencia de obesidad central, retinitis pigmentosa, polidactilia, retraso mental, hipogonadismo e insuficiencia renal. A pesar de la similitud fenotípica de estos dos síndromes, especialmente en la infancia, es importante distinguirlos y

hacer un diagnóstico precoz, ya que el pronóstico es mucho peor en el síndrome de Bardet-Biedl debido, sobre todo, a la aparición de anomalías retinianas, obesidad y retrasos del desarrollo<sup>3</sup>. Es interesante destacar que el síndrome de Bardet-Biedl tiene una mayor asociación a anomalías uterinas, ováricas y de las trompas de Falopio que el síndrome de McKusick, lo que podría resultar de ayuda a la hora de hacer un diagnóstico en el recién nacido<sup>4</sup>. No obstante, los niños diagnosticados en la infancia del síndrome de McKusick-Kaufman deberán ser reevaluados en la adolescencia temprana con el fin de descartar, sobre todo, la existencia de retinitis pigmentosa, así como otras complicaciones asociadas al síndrome de Bardet-Biedl.

La superposición de signos y síntomas entre estos dos síndromes podría ser de importancia en el mapeo genético del gen *MKKS* en la población no Amish. Las similitudes entre estas dos entidades indican que los productos de este gen podrían actuar en la misma línea, e interactuar con proteínas involucradas en la etiopatogenia del síndrome de Bardet-Biedl<sup>5</sup>.

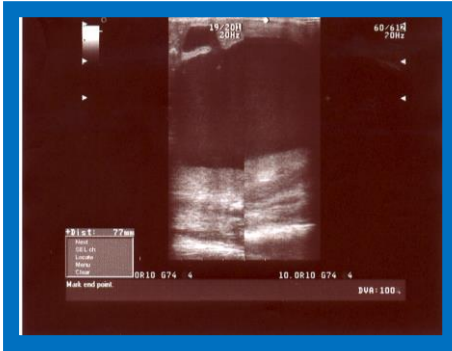
Por su parte, el análisis molecular genético puede ser útil en el manejo y el posterior consejo genético a las pacientes femeninas con hidrometrocolpos y polidactilia postaxial<sup>5</sup>, dadas las diferencias en el manejo y el pronóstico de estas pacientes.

### Agradecimientos

Al Servicio de Radiodiagnóstico y Pediatría del Hospital Torrecárdenas (Almería).

### Bibliografía

1. Khatwa UA, Rajegowda B, Rosenberg HK, Lieber E. McKusick-Kaufman syndrome (MK catalogue #236700) presenting prenatally as fetal abdominal mass. *J Perinatol*. 2005; 25: 146-149.
2. Kos S, Roth K, Korinth D, Zeilinger G, Eich G. Hydrometrocolpos, postaxial polydactyly, and hypothalamic hamartoma in a patient with confirmed Pallister-Hall syndrome: a clinical overlap with McKusick-Kaufman syndrome. *Pediatr Radiol*. 2008; 38(8): 902-906.
3. Thomas P, Slavin MD, Shawn E, McCandless MD, Noam Lazebnik MD. McKusick-Kaufman syndrome: the difficulty of establishing a prenatal diagnosis of an uncommon disorder. *J Clin Ultrasound*. 2010; 38: 151-155.
4. Slavotinek AM, Biesecker LG. Phenotypic overlap of McKusick-Kaufman syndrome with Bardet-Biedl syndrome: a literature review. *Am J Med Genet*. 2000; 95: 208-215.
5. David A, Bitoun P, Vigneron J, et al. Hydrometrocolpos and polydactyly: a common neonatal presentation of Bardet-Biedel and McKusick-Kaufman syndrome. *J Med Genet*. 1999; 36: 599-603.



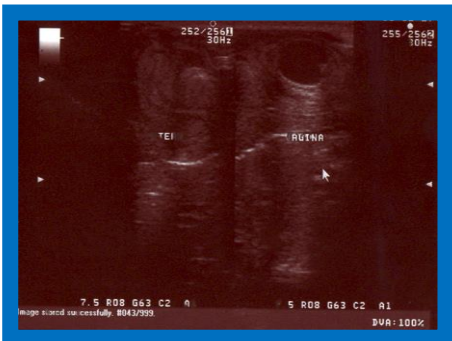
**Figura 1.** Lesión solitaria central quística y simple de origen pélvico



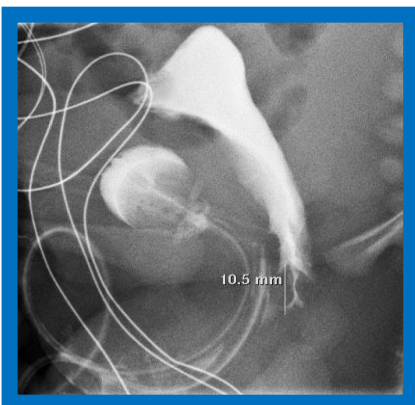
**Figura 2.** Ureterohidronefrosis bilateral grado II/IV



**Figura 3.** Polidactilia postaxial en ambos pies



**Figura 4.** Tras sondaje vaginal, se produjo mejoría de la distensión abdominal y la dificultad respiratoria



**Figura 5.** La vaginografía demuestra la presencia de seno urogenital bajo