

# Síndrome de aracnodactilia con dolichostenomelia y contracturas (síndrome de Beals)

J.M. Lloreda-García, J.M. Donate-Legaz, J. de la Peña y de Torres  
Servicio de Pediatría. Sección de Neonatología. Hospital «Santa María del Rosell». Cartagena (Murcia)

## 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

## Abstract

*Title:* Congenital contractural arachnodactyly and dolichostenomelia (Beals syndrome)

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

56

## Introducción

El síndrome de Beals fue descrito por Beals et al. en 1971 como cuadro diferenciado del síndrome de Marfan. Las manifestaciones clínicas más comunes son aracnodactilia, dolichostenomelia, contracturas articulares múltiples, cifoscoliosis y alteraciones de los pabellones auriculares. Otras manifestaciones menos frecuentes son las alteraciones cardíacas, oculares, gastrointestinales y genitourinarias.

## Caso clínico

Recién nacido a término (37 + 5 semanas), varón, que ingresa en nuestra unidad por presentar un síndrome malformativo. Los padres son jóvenes y no presentan antecedentes de interés, excepto un aborto anterior. Embarazo controlado, serologías negativas. Gestosis en el tercer trimestre. Cesárea por fallo en la inducción. Apgar 9-10; no precisó reanimación. Peso de 2.095 g, longitud de 50 cm y perímetro craneal de 37 cm. Pabellón auricular derecho bajo y en rotación posterior, arrugado; nariz con raíz hundida y mandíbula pequeña; tórax en quilla (figura 1); auscultación cardiopulmonar normal; sin masas ni megalias abdominales; en la evaluación genitourinaria se constata un neonato normoconfor-

mado varón, con testes en bolsa, extremidades largas y delgadas. Contracturas de codos y muñecas que impiden la extensión; aracnodactilia. Mano derecha con los dedos corazón y anular flexionados sobre las articulaciones interfalángicas distales, y sobre ellos el índice y el meñique, cerrándolos a todos el pulgar, con imposibilidad de efectuar la extensión (figura 2). En la mano izquierda, presenta una limitación de la extensión de los dedos, con el dedo índice sobre el medio y el anular, y el pulgar libre. En las extremidades inferiores, se observa un escaso desarrollo de la musculatura en el muslo y las pantorrillas, con flexión de la rodilla sobre el muslo, lo que imposibilita la extensión. Pies en equinvaro, con dedos largos (figura 3). Se realiza un hemograma y una bioquímica, con resultados normales. La radiografía de tórax y la ecocardiografía también son normales, así como las ecografías cerebral y abdominal. La radiografía de las extremidades pone de manifiesto una diáfisis cortical adelgazada e incurvada en los huesos largos. El estudio oftalmológico es normal; cariotipo masculino normal.

## Discusión

El síndrome de Beals fue descrito por Beals y Hecht<sup>1</sup> en 1971 como un cuadro diferenciado del síndrome de Marfan, sugi-



**Figura 1.** Síndrome de Beals: contracturas articulares, hábito longilíneo y pabellones auriculares arrugados

riendo que el caso descrito por Marfan<sup>2</sup> en 1896 era en realidad un síndrome de Beals. Se trata de una enfermedad hereditaria autosómica dominante del tejido conjuntivo<sup>3</sup>. La alteración se localiza en el cromosoma 5q-23-31, y afecta al gen que codifica la fibrilina 2, componente de las microfibrillas de elastina. Se han descrito varias mutaciones en el gen de la fibrilina 2<sup>4,5</sup>. Se ha propuesto que ésta actúa en la elastogénesis, mientras que la fibrilina 1 da soporte estructural a los tejidos<sup>6</sup>.

Se desconoce la incidencia real debido a la superposición fenotípica con el síndrome de Marfan, aunque está aumentando, ya que se puede realizar el diagnóstico genético incluso prenatalmente<sup>7</sup>.

Se trata de un trastorno osteoarticular primario. Los pacientes presentan una longitud superior a la media, grandes contracturas articulares, aracnodactilia, cifoscoliosis, pabellones auriculares anormales e hipoplasia muscular. También se describen otros signos: boca pequeña, *pectus excavatum* o *carinatum*, camptodactilia de dedos de la mano, paladar ojival, micrognatia y afectación cardíaca. Las alteraciones cardíacas se estiman en un 32%<sup>8</sup> y suelen ser defectos septales atriales o ventriculares, diferentes de las graves afectaciones aórticas asociadas al síndrome de Marfan. Pese a ello, se están describiendo casos con afectación ocular, prolapso mitral y dilatación de la raíz aórtica<sup>9-11</sup>. Se han publicado fracturas intraútero de fémur asociadas a osteopenia<sup>12</sup>. Se han descrito otras manifestaciones clínicas<sup>13</sup>, como el páncreas anular, la atresia duodenal o alteraciones de los genitales externos.

Aunque fenotípicamente remeda al síndrome de Marfan, lo distinguen las contracturas (sobre todo de codo, rodilla y dedos), las orejas arrugadas y la falta de alteraciones cardíacas y oculares significativas.

La expresividad clínica, incluso en los miembros de una misma familia, es elevada<sup>14</sup>. Tiende hacia la mejoría de las contracturas articulares, pero la cifoscoliosis puede ser progresiva.



**Figura 2.** Contracturas en las manos



**Figura 3.** Detalle de las contracturas en los pies

Con un adecuado tratamiento ortopédico, la evolución puede ser muy buena<sup>15</sup>. Los anestesiistas deben estar advertidos de los posibles problemas descritos en la intubación por la poca movilidad mandibular de estos pacientes<sup>16</sup>.

El síndrome de Beals debe incluirse en el diagnóstico diferencial de los síndromes que asocian contracturas articulares en neonatos, pero especialmente debe diferenciarse del síndrome de Marfan por su distinto pronóstico. El diagnóstico prenatal molecular es posible, y debería plantearse en casos familiares o ante hallazgos por ecografía prenatal de contracturas e hipocinesia. El cuadro clínico tiene una tendencia hacia la mejoría, salvo la cifoscoliosis, que requiere fisioterapia y tratamiento ortopédico. Los nuevos hallazgos sugieren un seguimiento cardiológico y oftalmológico en estos pacientes. ■

## Bibliografía

1. Beals RK, Hecht F. Congenital contractural arachnodactyly: a heritable disorder of connective tissue. *J Bone Joint Surg Am.* 1971; 53: 987-993.
2. Marfan MAB. Un cas de déformation congénitale des quatre membres plus prononcée aux extrémités, caractérisée par l'allongement des os avec un certain degré d'amincissement. *Soc Med Hop Paris.* 1896; 13: 220-226.
3. Jones KL. Beals syndrome. En: Jones KL, ed. *Smith's recognizable patterns of human malformation*, 5.<sup>a</sup> ed. Filadelfia: W.B. Saunders, 1997; 476-477.
4. Gupta PA, Putnam EA, Carmical SG, et al. Ten novel FBN2 mutations in congenital contractural arachnodactyly: delineation of the molecular pathogenesis and clinical phenotype. *Hum Mutat.* 2002; 19: 39-48.
5. Belleh S, Zhou G, Wang M, et al. Two novel fibrillin-2 mutations in congenital contractural arachnodactyly. *Am J Med Genet.* 2000; 92: 7-12.
6. Zhang H, Hu W, Ramírez FJ. Developmental expression of fibrillin genes suggests heterogeneity of extracellular microfibrils. *Cell Biol.* 1995; 129: 1.165-1.176.
7. Courtens WT, Messiaen W, Vamos L, Martin E, Van Bogaert JJ, Keersmaekers E, et al. Prenatal diagnosis of a constitutional interstitial deletion of chromosome 5 (q15q31.1) presenting with features of congenital contractural arachnodactyly. *Am J Med Genet.* 1998; 77(3): 188-197.
8. Su PH, Hou JW, Hwu WL, Wu MH, Wang JK, Wang TR. Congenital contractural arachnodactyly (Beals syndrome). *Acta Paediatr Taiwan.* 2000; 41: 59-62.
9. Takaesu-Miyagi S, Sakai H, Shiroma T, Hayakawa K, Funakoshi Y, Sawaguchi S. Ocular findings of Beals syndrome. *Japan J Ophthalmol.* 2004; 48(5): 470-474.
10. Bawle E, Quigg MH. Ectopia lentis and aortic root dilatation in congenital contractural arachnodactyly. *Am J Med Genet.* 1992; 42(1): 19-21.
11. Huggon I, Burke JP, Talbot JF. Contractural arachnodactyly with mitral regurgitation and iridodonesis. *Arch Dis Child.* 1990; 65: 317-319.
12. Küpeli S, Korkmaz A, Bulun A, Yurdakök M, Tunçbilek E. Congenital contractural arachnodactyly and femoral fracture in a newborn infant: a causal relationship or a coincidence? *Am J Perin.* 2004; 21(1): 41-44.
13. Bhaskar G. Congenital contractural arachnodactyly (Beals syndrome): first case report with hypospadias. *Indian Pediatr.* 2002; 39: 1.159-1.161.
14. Viljoen D, Ramesar R, Behari D. Beals syndrome: clinical and molecular investigations in a kindred of Indian descent. *Clin Genet.* 1991; 39(3): 181-188.
15. Viljoen D. Congenital contractural arachnodactyly (Beals syndrome). *J Med Gen.* 1994; 31(8): 640-643.
16. Nagata O, Tateoka A, Shiro R, Kimizuka M, Hanaoka K. Anaesthetic management of two paediatric patients with Hecht-Beals syndrome. *Paediatr Anaesth.* 1999; 9(5): 444-447.