

Dra. Claudia Monsalvo Flores,
 Dra. Elisa Martínez Coria,
 Dr. Marco Antonio Téliz Meneses,
 Dr. Baltasar Reyes Marín,
 Dra. Concepción Santillán Chapa.

Síndrome de Wildervanck. (Síndrome Cervico-Ocular-Acústico). Presentación de un caso

¹ Centro Nacional de Rehabilitación, México, D.F. Este trabajo obtuvo el primer lugar en los trabajos en cartel en la sección de caso clínico, presentado en el XXXVIII Curso Anual de Radiología e Imagen

Antecedentes

En 1952 Wildervanck, describe el síndrome por combinación de: Síndrome de Klippel Feil, Duane, Mondini y otros desórdenes congénitos. Extremadamente raro en pacientes masculinos. El Síndrome se presenta en forma esporádica con mayor frecuencia en mujeres con hipoacusia (1 de cada 1000).

Síndrome Klippel Feil

Es una fusión vertebral, hemivértebras y tortícolis congénita. Maurice Klippel-André Feil, describe:

- Tipo I. Fusión masiva de vértebras cervicales con afectación de vértebras torácicas.
- II. Fusión de uno o dos espacios vertebrales asociado a otras anomalías vertebrales (hemivértebras).
- III. Fusión de vértebras cervicales y torácicas.

Displasia de Mondini

- Deformidad descrita por Carlos Mondini en 1791.
- Deformidad congénita del oído interno, uni o bilateral.
- Desarrollo incompleto coclear Anormalidades: cóclea (cavidad común), alteración en las vueltas.
- Inmadurez de las terminaciones vestibulares y auditivas en órganos y nervios.
- Vestíbulo y canales semicirculares largos, cortos o perdidos
- Se acompaña de grados variables de hipoacusia neurosensorial. Generalmente de tipo familiar.

Síndrome Duane

Parálisis abducente y retracción del globo ocular.

- Alteración congénita rara en la movilidad ocular debida a una innervación anómala del músculo recto lateral del ojo.
- Afectación de la rama medial del VI par craneal que origina los signos de abducción y del III que presentan la aducción.

Objetivo

Establecer el papel de la imagen y su correlación con la clínica para integrar el diagnóstico en el síndrome de Wildervanck.

Material y métodos

Se estudió un paciente masculino de siete años con sospecha clínica del síndrome de Wildervanck, se realizaron los siguientes estudios de imagen: Radiografía (Rx) simple de cráneo AP y lateral, columna vertebral AP y lateral. Tomografía Computada (TC) de oído. Resonancia Magnética (RM) de columna cervical y cráneo. Los estudios se complementaron con videonistagmografía, potenciales evocados auditivos de tallo cerebral (PEATC), visuales (PV) y finalmente se realizó cariotipo. Se integró expediente clínico.



Figura No. 1. Columna cervical. A) RX anteroposterior con defecto de fusión del arco posterior. B) Proyección lateral con fusión de cuerpos vertebrales y apófisis espinosas. C) Rx AP de columna dorsal con hemivértebra en T4 y T9. D) AP de columna lumbar con espina bífida oculta L5.

Resultados

Paciente masculino de siete años de edad con AHF negados, gesta I, normoevolutivo, de término, sin toxicomanías, sin exposición a teratógenos, ni endogamia. Obtenido por cesárea, peso 2700g., llanto espontáneo. Retraso en el desarrollo

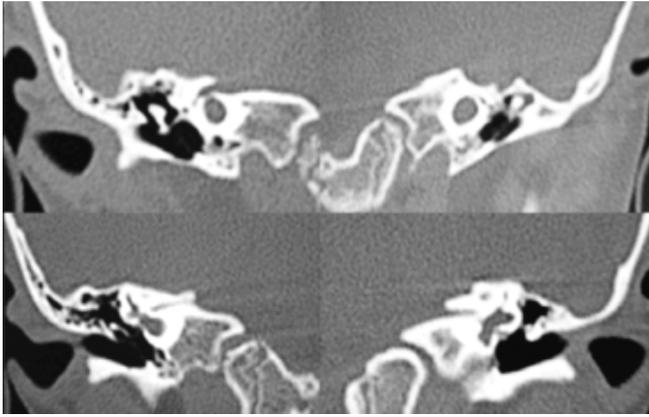


Figura No. 2. Tomografía Computarizada de oídos en cortes coronales que demuestra cambios por displasia coclear, de canal semicircular lateral izquierdo y deformidad de vestíbulo derecho; CAI estrecho bilateral.

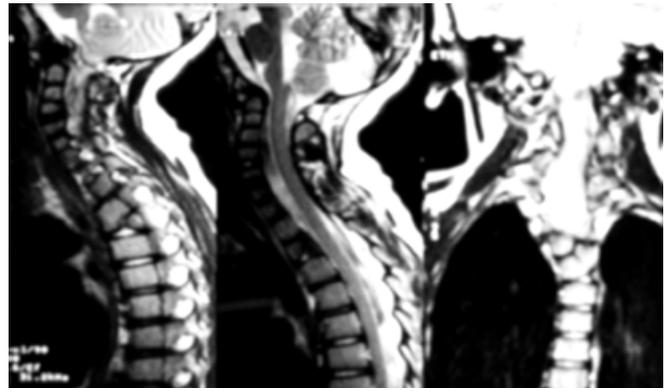


Figura No. 4. IRM de la columna cérvico-dorsal T2 que demuestra la fusión de los cuerpos vertebrales cervicales, presencia de hemivértebra dorsal. La médula espinal es normal.

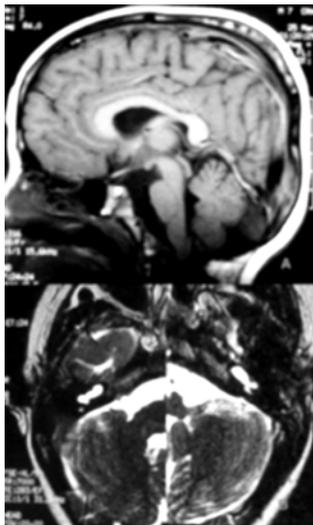


Figura No. 3. IRM de cráneo. A) corte sagital T1 con disminución del diámetro antero posterior; B) Cortes axiales T2 con datos de displasia coclear y vestibular.

psicomotor; asimetría facial izquierda, epicanto, limitación en abducción ocular bilateral, cuello corto, baja implantación de

cabello, escoliosis tóraco-lumbar, acortamiento de MPD. Hipoacusia severa bilateral. Alteraciones en postura y marcha. Dismetría leve. Los estudios por imagen y neurofisiológicos confirmaron malformación de oído interno bilateral: Síndrome de Mondini (TC de oídos, audiometría y PEATC), aplanamiento parieto-occipital, asimetría facial (Rx de cráneo), fusión de 2ª y 3ª vértebra cervical (Sx. Klippel-Feil) con hemivértebras torácicas, espina bífida (Rx y RM). Limitación ocular a la abducción, bilateral Síndrome de Duane (videonistagmografía). Cariotipo normal.

Conclusión

Se presenta un caso de síndrome de Wildervanck, sobrepuesto con otros síndromes genéticos, el diagnóstico final se realizó por exclusión. Se destaca la importancia de la correlación clínica y por imagen en el diagnóstico y la coordinación multidisciplinaria, para el tratamiento oportuno, determinante en el pronóstico funcional de la audición, lenguaje, marcha y postura; así como la integración escolar y psicosocial.

Referencias

- Balcero, S. C; Gutierrez, G. O: Displasia de Mondini: A propósito de un caso.
- Page, EL; Eby, TL: Meningitis after cochlear implantation in Mondini malformation *Otolaryngol Head Neck Surg.* 1997 Jan; 116 (1): 104-6.
- Toutain, A; Plee, Y; Ployet, MJ; Benoit, S; et al. Deafness and Mondini dysplasia in Kabuki (Niikawa-Kuroki) syndrome. Report of a case and review of the literature. *Genet Couns.* 1997; 8(2): 99-105
- Hoppe, F; Hagen, R; Hofmann, E; Fistula of stapes footplate caused by pulsatile cerebrospinal fluid in inner ear malformation. *ORL J Otorhinolaryngol Relat Spec.* 1997 Mar-Apr; 59 (2): 115-8.
- Dahlen, RT; Hamsberger, HR; Gray, SD; et al. Overlapping thin-section fast spin-echo MR of the large vestibular aqueduct syndrome *AJNR Am J Neuroradiol.* 1997 Jan; 18(1): 67-75.
- Cummings, Fredrickson, Harker et al. *Sensorinaural Hearing Loss in Children Otolaryngology Head and Neck Surgery, Second Edition, Vol 4, 3080-3102.*
- Andrew J. Griffith, Steven A, Telian, et al. Familial Mondini Dysplasia *Laryngoscope* 108 Sept 1998 1368-1373.
- Susuki, Sando, Fargan. Histopathological features of a cochlear implant and otogenic meningitis in Mondini dysplasia *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* Vol 124, Abr 98 pg 462-466.
- P.D. Phelps, R.A. Coffey et al. Radiological malformations of the ear in Pendred Syndrome *Clinical Radiology* 1998. Vol 53 Pg 268-273.
- Brodsky, M.C; Fray, K. J. Brainstem hypoplasia in the Wildervanck (Cervico-oculo-acoustic) Syndrome, *Arch Ophthalmol*, 1998 March; 116(3): 383-385.
- Sevim, B; Kader, K.O; Murat, F; Koray, B. Cervical diastematomyelia in cervico-oculo-acoustic (Wildervanck) syndrome: MRI findings. *Clin Dysmorphol*, 2002 Apr; 11 (2): 125-128.