

# **Espectro malformativo de hemangioma-esternón bífido. Reporte de un paciente.**

*Otto Sánchez, José Nastasi, José Andrés Escalona y Dania Guerra.*

Unidad de Genética Médica, Centro de Microscopía Electrónica, Núcleo Bolívar, Universidad de Oriente, Ciudad Bolívar, Venezuela.

**Palabras clave:** Hemangioma, rafe medio y esternón hendido.

**Resumen.** Se presenta un paciente de sexo masculino en quien se observa hemangioma facial que abarca región malar izquierda así como párpado inferior y parte del labio superior del mismo lado. Se observa además lesión cutánea redondeada, en forma de hoyuelo similar al dejado por un sacabocado, de aproximadamente 1 cm de diámetro y localizada en el 1/3 superior del esternón. No hay otras anomalías al examen físico. Las características del cuadro clínico son compatibles con el diagnóstico de Espectro malformativo de Hemangiomias-esternón bífido (OMIM 140850).

**Sternal cleft-haemangiomas malformative spectrum.**

**Report of a case.**

*Invest Clin 2001: 42(3): 211-215.*

**Key words:** Hemangioma, midline raphe, cleft sternum.

**Abstract.** We present a male patient with a facial haemangioma extending from the lower left lid to the malar region and the upper left lip. The patient also presents a 1 cm round cutaneous notch on the upper third of the sternum. There are not other physical anomalies. The characteristics of the clinical picture suggest the diagnosis of sternal cleft-haemangiomas malformative spectrum (OMIM 140850).

*Recibido: 24-01-2001. Aceptado: 12-07-2001.*

---

## INTRODUCCIÓN

El cuadro clínico de anomalías de fusión esternal asociadas a hemangiomas faciales y/o a cicatrices medias supraumbilicales (OMIM 140850) ha sido descrito desde el siglo pasado (1). Leiber (2) en 1982 describe tres subtipos dependiendo de la ausencia o presencia de dos o tres de los signos cardinales del síndrome. Esta entidad es relativamente poco frecuente, Gorlin y col. (3) en 1994, revisan los trabajos publicados hasta ese momento sobre el tema y encuentran 31 casos en la literatura mundial con la trilogía completa, así como 42 más donde solamente se describen esternón hendido y cicatrices medias supraumbilicales.

Se describe un paciente que presenta hemangioma facial y una lesión cutánea en el tercio superior del esternón, características éstas que sugieren el diagnóstico de Síndrome de esternón hendido y hemangiomas faciales (OMIM 140850). No hemos encontrado ningún caso similar reportado en la literatura venezolana.

## DESCRIPCIÓN DEL CASO

Paciente de sexo masculino, nacido en el Complejo Universitario Hospitalario Ruiz y Páez de Ciudad Bolívar. Producto de la IIGesta en madre de 24 años de edad y padre de 27. No hay consanguinidad parental y el interrogatorio no descubre datos que sugieran la presencia de enfermedades hereditarias en ra-

mas familiares así como tampoco exposición a factores teratogénicos ambientales. El embarazo transcurre sin complicaciones médicas de importancia. Varios ecosonogramas realizados a lo largo de la gestación fueron reportados como normales. Parto a término vaginal y eutócico. El examen físico del recién nacido revela un niño de sexo masculino en buenas condiciones generales. Peso de 3500 g y talla de 50 cm. Se evidencia la presencia de hemangioma facial de color rojo vinoso que abarca región malar izquierda y se extiende hasta el párpado inferior y el labio superior del mismo lado. A nivel medio esternal se observa la presencia de una cicatriz cutánea redondeada, de aproximadamente 1 cm de diámetro, de bordes bien definidos y de aproximadamente 1 mm de profundidad, en forma de muesca o escotadura similar a la dejada por un sacabocado (Fig. 1).

No se auscultan soplos en área cardíaca ni se encuentra visceromegalia abdominal. El resto del examen físico es normal. La radiografía de tórax no revela anormalidades del esternón ni de otras estructuras torácicas. El análisis cromosómico a partir de cultivo de linfocitos de sangre periférica y con técnica de bandas G de baja resolución (440 bandas) no revela anormalidades. A los tres meses de edad el paciente muestra un adecuado desarrollo psicomotor. No ha presentado enfermedades de importancia. La evaluación cardiológica rutinaria y la ecocardiografía más Doppler pediátrico son reportadas como normales.

## DISCUSIÓN

La presencia conjunta de hemangioma facial, esternón bífido y rafe medio supraumbilical se conoce con el nombre de Espectro malformativo de hendiduras esternas-hemangiomas-rafe medio abdominal (OMIM 140850). Aún cuando es una entidad relativamente poco frecuente, una revisión realizada en 1994 por Gorlin y col. (3) encuentra 31 ejemplos citados en la literatura universal que presentan los tres elementos fundamentales del síndrome. El mismo trabajo describe la existencia de 42 reportes de defectos de fusión esternal y rafe medio supraumbilical pero sin hemangiomas faciales. No se citan en dicho trabajo pacientes con defectos esternales y hemangiomas faciales sin rafe medio supraumbilical. Sin embargo, tales pacientes han sido ocasionalmente descritos (4) Asimismo, Boulinguez y col. (5) describen una paciente con hemangiomas faciales, disnea y atrofia mínima cutánea en el área del tercio superior del esternón. En el reporte de Akoz y col (6) se plantea el diagnóstico de este síndrome en un paciente que presenta rafe medio abdominal y pectus excavatum, lo que sugiere que los defectos esternales pueden ser más variados de lo que se pensaba y no necesariamente incluyen solo defectos de fusión esternal.

Otros reportes mencionan la asociación de hemangiomas faciales con anomalías vasculares del sistema carotídeo en particular, tales como ausencia de carótidas y/o di-



Fig. 1. Se observa amplio hemangioma facial izquierdo y lesión cutánea en forma de sacabocado en el 1/3 superior del esternón (flecha).

latación del sífon carotídeo, acompañadas con malformaciones del sistema nervioso central (7,8). Trabajos adicionales describen específicamente anomalías aórticas tales como aneurismas, coartación y arco aórtico derecho (9).

La anomalía de fusión del esternón varía desde la separación completa de las barras esternales a la presencia simple de una lesión cutánea en forma de muesca parecida a la llamada lesión en sacabocado (3). Esta última es el tipo de lesión descrito en nuestro paciente. La separación completa de las ba-

rras esternales y sus consecuencias torácicas pueden llegar a sugerir el diagnóstico de Pentalogía de Cantrell, el cual sin embargo es una entidad distinta al síndrome aquí discutido. Con relativa frecuencia se ha descrito disnea asociada a la separación completa esternal (10).

El rafe medio supraumbilical semeja una cicatriz que se extiende desde el ombligo hacia arriba pero sin llegar al esternón. El ombligo generalmente es normal. Los hemangiomas son usualmente faciales pero pueden extenderse al cuello, a la lengua y raramente al hombro (11), pueden estar presentes al nacimiento, como en nuestro caso, o aparecer durante los primeros días o semanas de vida. Aun cuando en nuestro paciente no está presente el rafe medio supraumbilical, la combinación de hemangioma facial con la mínima lesión de fusión incompleta del esternón son, a nuestro criterio, suficientes para plantear el diagnóstico de este síndrome.

Aún cuando las diferentes combinaciones de rafe medio supraumbilical, hemangiomas faciales y esternón bífido asociadas o no con anomalías vasculares de carótidas o aorta y malformaciones del sistema nervioso central, parecieran conformar síndromes diferentes, se ha sugerido que en realidad existe una sola entidad con manifestaciones muy variadas (3, 9). No parece posible en este momento llegar a una conclusión final sobre el punto.

Llama la atención el hecho de que los pacientes con la tríada de hemangioma facial, esternón bífido

y rafe medio supraumbilical son en su gran mayoría de sexo femenino, mientras que en aquellos casos donde solo están presentes el rafe medio y el esternón bífido no muestran predominio de ninguno de los dos sexos (3). La gran mayoría de los casos reportados han sido esporádicos por lo cual no se puede definir un mecanismo hereditario para este síndrome, si es que existiere alguno. Recientemente sin embargo se ha sugerido la posibilidad de herencia dominante ligada al X, letal en varones (12).

La presencia de hemangioma facial, obliga a la búsqueda de rafe medio supraumbilical y defectos esternales, no sólo de aquellos limitados a la evidente falta de fusión de las barras esternales, sino de lesiones mínimas como las aquí descritas o las mencionadas por Boulinguez y col. (5). Al plantearse la posibilidad de este síndrome se debe, cuando ello sea posible, buscar la presencia de anomalías vasculares importantes a nivel de carótidas y aorta y anormalidades del sistema nervioso central. Es posible que, dada la variabilidad de la expresión fenotípica de este síndrome, existan casos de hemangioma facial aparentemente aislado que correspondan en realidad a esta entidad clínica.

### AGRADECIMIENTO

Este trabajo ha sido posible gracias a la subvención CI-02-0414-0796/97 del Consejo de Investigaciones de la Universidad de Oriente. Los autores agradecen la experta y eficiente ayuda secretarial de la Sra. Ana de Hernández.

**REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS**

1. FISHER H.: Fissura sterni congenital mit partieller Bauchspalte. *Dtsch Z Chir* 1880; 12:367-369. Citado por: GORLIN R.J., KANTAPUTRA P., AUGHTON D.J., MULLIKEN J.B.: Marked female Predilection in Some Syndromes Associated With Facial Hemangiomas. *Am J Med Genet* 1989; 52:130-135.
2. LEIBER B.: Angeborene supraumbilicale Mittelbauchraphe (SMBR) und kavernöse Gesichtshämangiomatose-ein neues Syndrom? *Monatsschr Kinderheilkd* 1982; 130:84-90.
3. GORLIN R.J., KANTAPUTRA P., AUGHTON D.J., MULLIKEN J.B.: Marked female Predilection in Some Syndromes Associated With Facial Hemangiomas. *Am J Med Genet* 1994; 52:130-135.
4. CRISPONI G., MARRAS A.R., CORRIAS A., MEMO L., GORNATI M., FLORA P.G.: Two patients with varying combinations of sternal cleft, haemangiomas, midline abdominal raphe, coartation of the aorta with a right aortic arch. *Clin Dysmorphol* 2000; 9:103-106.
5. BOULINGUEZ S., TEILLACHAMEL D., BEDANE C., BENNACEUR S., DE PROST Y.: Cervicofacial hemangioma and a minor sternal malformation: inclusion in PHACES syndrome? *Ped Dermatol* 1998; 15:119-121.
6. AKÖZ T, ERDOGAN B., GÖRGÜ M., RUSEN KAPUCU M.: Supra- and Infraumbilical Raphe with Pectus Excavatum. *Am J Med Genet* 1997, 72: 374-375.
7. PASCUAL-CASTROVIEJO I.: Vascular and nonvascular intracranial malformations associated with external capillary hemangiomas. *Neuroradiology* 1978; 16:82-84.
8. PASCUAL-CASTROVIEJO I.: The association of extracranial and intracranial vascular malformations in children. *Can J Neurol Sci* 1985; 12:139-148.
9. KISHANI P., IAFOLLA K., MCCONKIE-ROSELL A., VAN HOVE J.L.K., KANTER R.J., KAHLER G.: Hemangioma, supraumbilical midline raphe, and coartation of the aorta with a right aortic arch: Single causal entity ? *Am J Med Genet* 1995; 59:44-48.
10. ROCCAFORTE D.S., MEHNERT J.H., PENICHE A.: Repair of bifid sternum with autogenous cartilage: A case report. *Ann Surg* 1959; 149:448-452.
11. GUBER S. L., CARBONE E.X., ESCUDE C.M., GUBERN P.L.: Los defectos congénitos del esternón. *Rev Esp Pediatr* 1972; 28:15-34.
12. KALER S.G., THACKRAY H.: Sternal cleft with supraumbilical midline raphe and hemangiomas: An X-linked lethal syndrome?. *Am J Hum Genet* 2000; Supp 2 67:117.