

# SÍNDROME DE NIEVELGERT-PEARLMAN. PRESENTACIÓN DE UN CASO CLÍNICO

HOSPITAL UNIVERSITARIO  
«VIRGEN DEL ROCÍO». SEVILLA

J. M. GALLO AYALA  
A. CARRANZA BENCANO  
V. DUQUE GIMENO  
J. A. GÓMEZ ARROYO  
M. ZURITA GUTIÉRREZ  
G. ANTIÑOLO

## INTRODUCCIÓN

En 1944, Nievelgert (4) en Suiza, publicó el caso de una demanda de paternidad en un padre y sus tres hijos de diferentes madres: los hijos mostraban las mismas deformidades que el padre, consistentes en sinostosis tarsal masiva, displasia de los codos en flexión con sinostosis radio-cubital, subluxación de la cabeza radial y displasia de tibia y peroné.

En 1964, Pearlman, Edkin y Warren (6) describieron una deformidad similar en una madre y su hija. Sus pacientes presentaban sinostosis carpal, sinfalangismo, braquidactilia y clinocamptodactilia, que no estaban presentes en los casos originales y lo denominaron como síndrome de Nievelgert.

Posteriormente, en 1970, Dubois (1) publicó un caso de una niña de 7 años con anomalías coincidentes con los casos anteriormente descritos, aunque sin antecedentes familiares conocidos y denominó a este conjunto de alteraciones como Síndrome de Nievelgert-Pearlman.

## CASO CLÍNICO

Un varón de 26 años fue remitido a las consultas externas de nuestro hospital por presentar, sin antecedentes familiares previos, deformidad rígida de ambos pies con marcha sobre el borde externo, por supinación del antepié, y flexión de la primera articulación metatarsofalángica (Fig. 1). El estudio radiográfico mostró una sinostosis tarsal y tarsometatarsal masiva (Fig. 2) con deformidad en cúpula (*Ball and Socket*) de articulación tibio-astragalina y

sinfalangismo proximal de los dedos segundo a quinto (Fig. 3).

Al completar el estudio del paciente se pusieron de manifiesto otras anomalías. Displasia de ambos codos con abolición total de movimientos en el codo derecho, en flexión de 120°, por sinostosis húmero-radial, y rango limitado de movimiento, entre 80° y 160°, del izquierdo con subluxación de la cabeza radial (Fig. 4). Las muñecas conservaban una movilidad normal con fusión carpal de semilunar con piramidal, trapecio con trapecoide y grande con ganchoso (Fig. 5) y las manos presentaban sinfalangismo proximal de los dedos segundo a quinto (Fig. 6).

La asociación que en estos casos existe con sordera de transmisión por fusión de la cadena de huesillos del Oído Medio nos llevó a la práctica de una audiometría que nos fue informada como dentro de los límites de la normalidad.

Realizado estudio citogenético mediante cultivo de linfocitos en sangre periférica, todas las metafases analizadas presentaban 46 cromosomas. Aplicadas técnicas de bandeado cromosómico, no se observaron anomalías cromosómicas estructurales, encontrándose un patrón gonosómico de un cromosoma X y otro Y.

Procedimos al tratamiento quirúrgico de ambos pies, con un intervalo de seis meses entre cada intervención. La intervención consistió en una osteotomía en «V» de la base de ambos primeros metatarsianos, para descenderlos y conseguir un apoyo plantar correcto haciendo desaparecer la supinación del antepié (7). Esta osteotomía fue mantenida en ambos casos con un botín de yeso en la posición

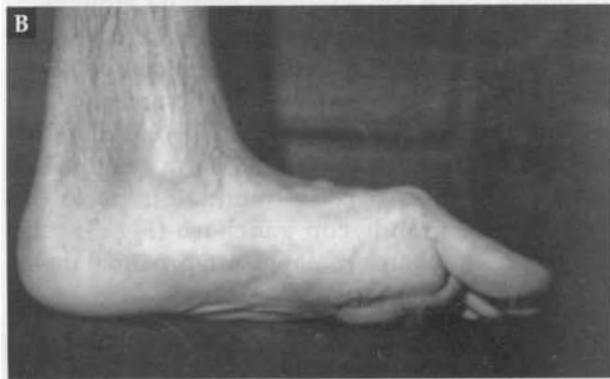


Fig. 1. Deformidad rígida con supinación del antepié y flexión de la articulación metatarsofalángica en visión frontal (A) y lateral (B).



Fig. 3. Sinfalangismo de los dedos 2.º a 5.º del pie por fusión de las falanges proximal y media con desaparición de la articulación interfalángica proximal.



Fig. 2. Fusión tarsal y tarso-metatarsal masiva con elevación del primer metatarsiano. Rx lateral de pie derecho (A) e izquierdo (B).



Fig. 4. Rx lateral de codo derecho (A) confusión completa entre húmero y radio, y de codo izquierdo (B) con displasia y subluxación de la cabeza radial.

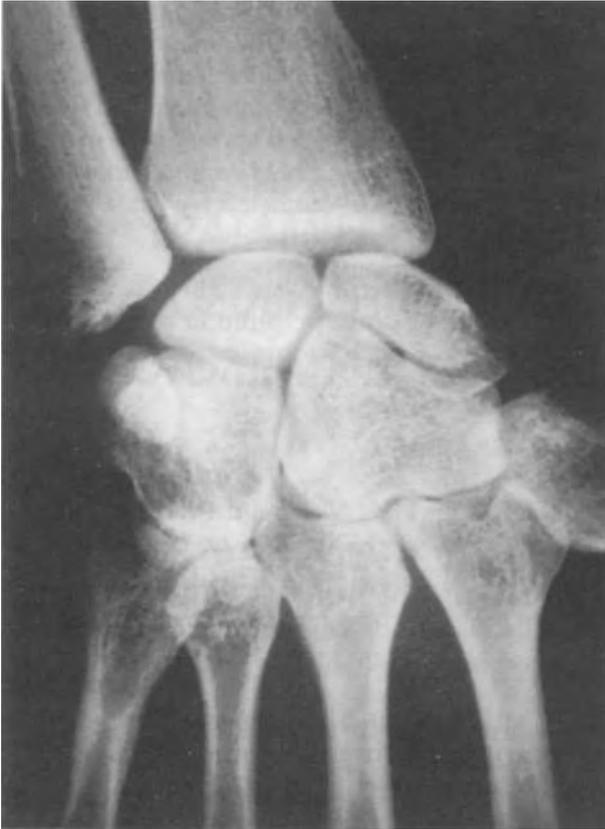


Fig. 5. Rx AP de muñeca mostrando la fusión de los huesos del carpo.



Fig. 6. Sinfalangismo de los dedos de las manos confusión de las articulaciones interfalángicas proximales.

deseada durante seis semanas, al cabo de las cuales se consiguió en ambos pies una perfecta consolidación, con mínima agresión quirúrgica y buen resultado funcional (Fig. 7).

## DISCUSIÓN

Los casos de sinóstitosis tarsales son relativamente frecuentes tanto en la práctica clínica como en la literatura médica, sin embargo, los casos documen-

tados de sinóstitosis múltiples son mucho menos frecuentes. Desde que en 1944 Nievalgert (4) publicara por primera vez esta anomalía pocos son los casos descritos en la literatura. En 1964, Pearlman y cols. (6) describieron una deformidad similar en una madre y su hija que presentaban sinóstitosis carpal, sinfalangismo, braquidactilia y clinocamptodactilia, que no estaban presentes en los casos originales y lo denominaron como síndrome de Nievalgert. En 1970, Dubois (1) publicó un caso de una niña de 7 años y medio sin antecedentes fami-



Fig. 7. Visión frontal (A) y lateral (B) postoperatoria con corrección de la supinación del antepie y la flexión de la articulación metatarsfalángica.

liares conocidos y que presentaba todas las anomalías típicas de este síndrome: sinóstitosis tarsal masiva con pies zambos atípicos y tobillos con deformidad en cúpula, displasia en flexión de ambos codos con diverso grado de fusión entre cúbito, radio y húmero y subluxación de la cabeza radial, fusión carpal con movilidad normal y sinfalangismo proximal en dedos de manos y pies, y denominó por primera vez a este conjunto de anomalías como síndrome de Nievelgert-Pearlman, debido a las dos primeras descripciones hechas en la literatura. En 1972, Maroteaux (2) aboga por llamarlo síndrome de Sinóstitosis Múltiples, como también se le conoce hoy, aunque está más extendida en toda la literatura médica la denominación como síndrome de Nievelgert-Pearlman.

Posteriormente, en 1975 Murakami (3) en Japón, describió tres casos en una familia de síndrome de Nievelgert-Pearlman típicos a los que asocia por primera vez la pérdida progresiva de audición que se presentaba en algunos de estos pacientes sobre la 5.ª década de la vida como consecuencia de la fusión de la cadena de huesecillos del Oído Medio, siendo por tanto una sordera de transmisión.

En 1977, Nixon y Orth (5) describieron los casos de un padre y su hija con síndrome de Nievelgert-Pearlman y la forma de transmisión genética autosómica dominante con penetrancia variable caracterizada por la alteración de un solo gen.

Otras anomalías han sido descritas asociadas a este síndrome, como son estatura corta, displasia en los hombros, caderas, rodillas y fusiones vertebrales (1).

Nosotros presentamos un caso típico de síndrome de Nievelgert-Pearlman, con las anomalías más frecuentes de este síndrome encontradas en los ca-

sos publicados, es decir, sinóstitosis tarsal masiva con tobillos en cúpulas, displasia en flexión de los codos con diversos grados de fusión entre húmero, cúbito y radio, fusión carpal con movilidad normal y sinfalangismo proximal en los dedos de manos y pies. En nuestro caso no había antecedentes familiares conocidos y la audiometría realizada fue normal, así como el estudio genético.

La realización de una sencilla intervención quirúrgica en ambos pies permitió la corrección del apoyo plantar, con buena funcionalidad.

## BIBLIOGRAFÍA

(1) DUBOIS, H. J.: Nievelgert-Pearlman Syndrome. *J Bone J Surg*, 52-B: 325-329, 1970.

(2) MAROTEAUX, P.; BOUVET, J. P.; BRIARD, M. L.: La maladie de synostoses multiples. *Nouvelle Presse Med.*, 1/45: 3041, 1970.

(3) MURAKAMI, Y.: Nievelgert-Pearlman Syndrome with impairment of hearing. Report of three cases in family. *J Bone J Surg*, 57-B: 367-72, 1975.

(4) NIEVELGERT, K.: Positiver Vaterschaftsnachweis auf Grund erblicher missbildungen der extremitäten. *Archiv der Julius Klaus-Stiftung für Vererbungs-forschung, sozialantropologie und Rassenhygiene*, 1, 19: 157-59, 1944.

(5) NIXON, J. R.: The Multiple Synostoses Syndrome. *Clin Orthop*, 135: 48-51, 1978.

(6) PEARLMAN, H. S.; EDKIN, R. E.; WARREN, R. F.: Familial tarsal and carpal synostoses with radial head subluxation (Nievelgert's Syndrome) *J Bone J Surgery*, 46-A: 585-592, 1964.