

## **SÍNDROME DE AARSKOG-SCOTT**

### **AUTORES:**

Marta Valero Sánchez. Grado en Enfermería, Enfermera servicio de Urgencias del Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa

Esther Fito García. Grado en Enfermería, Enfermera servicio de Urgencias del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla

Paco Serrano Devís. Grado en Enfermería, Enfermera servicio de Urgencias del Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa

### **RESUMEN**

El síndrome de Aarskog es una enfermedad autosómica recesiva que se incluye dentro de la categoría de enfermedades raras por su disminuido número de casos. Entre sus manifestaciones aparecen numerosas malformaciones físicas y problemas relacionados con la altura y el desarrollo cognitivo. Es de gran importancia su actualización y revisión para poder ponerla en conocimiento de la población. Especialmente cabe destacar la formación de profesionales sanitarios, encargados de su identificación y tratamiento a lo largo del desarrollo de estas personas y siendo piezas clave en su evolución satisfactoria que ayudará a la disminución de complicaciones sanitarias y una óptima inserción social.

### **PALABRAS CLAVE**

Síndrome Aarskog, enfermedad rara, baja talla, autosómica recesiva, fascio-digital-genital, enfermería, medicina

### **ABSTRACT**

The Aarskog syndrome is an autosomal recessive disease that falls within the category of rare diseases due to its small number of cases. Among its manifestations appear numerous physical malformations and problems related to height and cognitive development. It is very important to update and revise it in order to make it known to the population. Especially noteworthy is the training of health professionals, responsible for their identification and treatment throughout the development of these people and being key pieces in their successful evolution. This will help reduce health complications and optimal social integration.

### **KEY WORDS**

Aarskog syndrome, rare disease, short stature, autosomal recessive, fascio-digital-genital, nursing, medicine

## **INTRODUCCION**

El síndrome de Aarskog-Scott (SAA) es una patología hereditaria, también denominado síndrome fascio-digito-genital. Es una enfermedad genética recesiva ligada al cromosoma X (Xp11.21), por lo que está presente desde el nacimiento.

Fue descrito por primera vez en 1970, por Dagfinn Aarskog, un pediatra y genetista noruego. Un año más tarde, Charles I. Scott, Jr, un genetista estadounidense también describió esta enfermedad de forma independiente.

Las causas de este síndrome no se conocen bien. Estudios recientes, muestran una asociación de esta enfermedad con mutaciones en el gen FGD1 (fascio genital displasia). Afecta principalmente a hombres, pero también puede afectar a mujeres de forma más leve.

La prevalencia de esta enfermedad es desconocida. Se han registrado menos de 100 casos desde su descubrimiento en 1970, y cerca de 40 con una mutación reconocida. Se considera una prevalencia de 1/25.000. Es por ello, que el SAA es considerado una enfermedad rara. Para estar en esta categoría, debe afectar a un número de la población total menor a 1 cada 2.000.

Este síndrome extremadamente raro, se caracteriza especialmente por retraso en el crecimiento, baja estatura, unos rasgos faciales ensanchados, manos y pies más cortos, malformaciones genitales y retraso mental.

Presente desde el nacimiento, es de elevada importancia realizar una exploración física para encontrar posibles anomalías, además de realizar las pruebas diagnósticas necesarias para un diagnóstico diferencial y la búsqueda de un tratamiento.<sup>1, 2 3</sup>

## **OBJETIVO**

Describir el síndrome de Aarskog-Scott. Su origen, sus signos y síntomas, diagnóstico y tratamiento, para dar a conocer esta enfermedad poco común.

## **METODOLOGIA**

Para la realización de este artículo se ha llevado a cabo una revisión bibliográfica sobre el objeto de interés consultando bases de datos como Science Direct, Google académico, Cuiden, Medline y Dialnet. La búsqueda se ha realizado en español e inglés, priorizando artículos publicados en los últimos diez años, encontrando dificultad en el estudio por la escasa información relacionada con esta enfermedad rara.

## **ETIOPATOGENIA**

El SAA, se trata de una enfermedad de causa desconocida. Como anteriormente se ha descrito, es una enfermedad hereditaria de carácter autosómico recesivo producida por una mutación en el gen FGD1, situado en el brazo corto del cromosoma X (Xp 11.21).

Es por ello, que los hijos de madres portadoras tienen el 50% de posibilidades de de padecer la enfermedad, mientras que las hijas tienen el 50% de ser portadoras del SAA.

La escasa frecuencia de esta enfermedad, y la baja relación de mutaciones encontradas, sugieren que otros genes pueden estar involucrados mediante mutaciones diferentes.

El estudio de esta enfermedad se ha hecho especialmente tras la información recabada de diferentes casos clínicos, todos ellos desde el momento del nacimiento. Una enfermedad altamente visible por las manifestaciones físicas que produce, pero altamente confusa por la similitud con otras enfermedades.<sup>2,3,6</sup>

## **DIAGNOSTICO**

El diagnóstico suele realizarse en los primeros días de vida, bien sea por la familia o por los profesionales sanitarios mediante la exploración física al recién nacido. También se pueden realizar exámenes radiográficos y exámenes genéticos, que analizan el gen FGD1.

El diagnóstico prenatal es complicado de realizar, a no ser que en la familia haya casos de personas afectadas por esta enfermedad, ya que los portadores no mostrarán síntomas de ella.

Es importante la realización de un diagnóstico diferencial, ya que varias de las manifestaciones clínicas del SAA pueden estar presentes en otras enfermedades raras, como por ejemplo, el síndrome de Jüberger-Hayward que se caracteriza por un paladar y labios hundidos, estatura corta; el síndrome oro-facial-digital caracterizado por alteraciones neuromusculares, malformaciones en manos y pies, retraso mental; o en la disostosis acrofacial de Nager en la que se producen malformaciones faciales que también afectan a labio, paladar y hueso mandibular.<sup>3,4,5</sup>

## **SIGNOS Y SÍNTOMAS**

El SAA se caracteriza por un retraso en el crecimiento especialmente en la infancia, con un posterior pico de crecimiento al comienzo de la vida adulta que hace que sea una estatura moderadamente baja.

Existencia de malformaciones en diferentes áreas corporales:

-Craneofaciales: Cara ensanchada, orejas pequeñas, hipertelorismo (aumento de la separación de los ojos), ptosis, filtrum, puente nasal ancho, hipoplasia maxilar, pliegue antimongoloide, pico de viuda, cuello corto, paladar hendido, labio leporino, oftalmoplejia, estrabismo, astigmatismo.

-Miembros: Manos y pies cortos y anchos, braquidactilia, pulgares anchos, leve membrana interdigital, flexión de las articulaciones interfalángicas, hiperlaxitud articular.

-Torax: Leve pectus excavatum, ombligo sobresaliente, escoliosis.

-Genitales: Pliegues anormales en el escroto (escrotos en chal), criptorquidia, hernia inguinal, hipospadias.

El retraso mental que pueden presentar estos paciente puede variar de leve a moderado, con una buena adaptación y respuesta a estímulos que mejoran sus capacidades cognitivas y que no impide su buena inserción en la sociedad.

Todos estos signos y síntomas son característicos del SAA pero pueden diferir entre unos sujetos y otros, apareciendo en mayor o menos medida, incluso no presentándose en algunos de ellos. <sup>1,2,3,5</sup>

## **TRATAMIENTO Y PRONÓSTICO**

No existe un tratamiento específico ni curativo para esta enfermedad. El tratamiento se centra en la corrección de las diferentes malformaciones y complicaciones que puedan surgir de ellas. Por lo que la mayor parte se lleva a través de opciones quirúrgicas (hernias, malformaciones genitales, faciales etc.).

Estudios han demostrado que la administración de hormona del crecimiento en la infancia produce una mejoría significativa en la baja estatura que caracteriza esta enfermedad. El retraso mental puede manifestarse de diferente manera y grado en los individuos requiriendo tratamiento por parte de educadores, neuropsiquiatras y psicólogos que ayuden a la adaptación en estas personas.

Cabe destacar la importancia de la educación sanitaria a familiares y enfermos, y la creación de grupos de apoyo que ayuden a estas personas para que dentro de sus posibilidades puedan llevar una vida que les permita realizarse y sentirse bien consigo mismos.

La mayoría de estos enfermos tiene un buen pronóstico y una buena evolución con el paso de los años. Desarrollan una mejora cognitiva que les proporciona una mayor adaptación y habilidades para enfrentarse al día a día. <sup>2,4,6</sup>

## **CONCLUSIONES**

El síndrome de Aarskog es una enfermedad rara, muy desconocida en nuestra sociedad y poco estudiada por los escasos casos que existen. No obstante, es de elevada importancia su conocimiento para poder identificarla con la mayor rapidez posible y poder tratar a estas personas para que puedan conseguir una buena evolución e inserción en la sociedad.

Cabe destacar la importancia de formar a los profesionales sanitarios de cualquier área, pero especialmente de enfermería, pediatría, urgencias y emergencias, y atención primaria. Estos serán los encargados de su identificación, el primer eslabón en reconocer estas características tras el nacimiento de personas afectadas por este síndrome, pudiendo disminuir gracias al conocimiento de las mismas el número de complicaciones asociadas. Al igual que formando parte de su pronta detección en revisiones rutinarias, y en la aplicación de cuidados desde su nacimiento hasta el desarrollo en la vida adulta.

## BILIOGRAFÍA

1. Santana Hernández E, Márquez Ibáñez N, Llauradó Robles RA. Caracterización fenotípica del Síndrome Aarskog. *Rev.Med.Electrón.* vol.39 no.1 Matanzas ene.-feb. 2017
2. Orrico A, Galli L, Faivre L, Clayton-Smith J, Azzarello-Burri SM, Hertz JM, Jacquemont S et al. Aarskog-Scott syndrome: clinical update and report of nine novel mutations of the FGD1 gene. *Am J Med Genet A.* 2010 Feb;152A(2):313-8
3. Llano Rivas I, Fernández Toral J, García Amorín Z, Hernández Charro B. Síndrome de Aarskog-Scott. A propósito de un caso con identificación molecular de la mutación génica. *Acta pediátrica española*, ISSN 0001-6640, Vol. 67, Nº. 11, 2009, págs. 542-544.
4. Hernández García I, García Martínez D, Hernández Iglesias M, León Ojeda NE, Marrón Portales LF. Síndrome de Aarskog: hallazgos fenotípicos en una cohorte de pacientes. *Rev Cubana Pediatr* v.80 n.4 Ciudad de la Habana oct.-dic. 2008
5. Pariltay E, Hazan F, Ataman E, et al. A novel splice site mutation of FGD1 gene in an Aarskog-Scott syndrome patient with a large anterior fontanel. *J Pediatr Endocrinol Metab* [Internet]. 2016 Sep 1; 29(9):1111-4
6. Federación Española de Enfermedades Raras. <https://enfermedades-raras.org/>