

# Síndrome de McKusick Kaufman: Informe de Caso

## MCKUSICK KAUFMAN SYNDROME: CASE REPORT

Estuardo Marchena<sup>1</sup>; Ana Lucía González<sup>2</sup>

Hospital Infantil de Infectología y Rehabilitación, Guatemala

### Resumen

*Se describe una paciente que cumple con los criterios del Síndrome de McKusick Kaufman, no hay antecedentes relacionados con la patología. Las características radiológicas relacionadas son hidrometrocolpos en TAC Abdomino-pélvica. Debido a himen imperforado se realiza himenotomía, con posteriores dilataciones vaginales cada 15 días por 6 meses.*

*Describes a patient who meets the criteria of the McKusick Kaufman syndrome, there is no history related to pathology. The characteristics radiological related are hidrometrocolpos in TAC Abdomino-pelvic. Because hymen imperforate it performs a himenotomía, with subsequent vaginal dilation every 15 days for 6 months.*

### Manejo

Niña de 2 meses de edad quien es referida del Hospital Regional “Hellen Lossi de Laugerud” Cobán, Alta Verapaz, donde había consultado por *distensión abdominal y anuria de 1 semana de evolución*. Se realizan laboratorios a su ingreso y por RGB en  $23.6 \cdot 10^3 / \mu\text{L}$ , inician cobertura antibiótica con Ceftriaxona. Se realiza TAC Abdomino - pélvica con evidencia de hidronefrosis bilateral, globo vesical al momento del examen y masa pélvica. Por lo que ya con cobertura antibiótica y conclusiones radiológicas deciden traslado al Hospital Infantil de Infectología y Rehabilitación (HIIR), Guatemala. Al examen físico a su ingreso se observa paciente en buen estado general, polidactilia en las 4 extremidades, distensión abdominal sin organomegalia. Se realizan análisis de laboratorio con RGB en  $30.6 \cdot 10^3 / \mu\text{L}$  por lo que se cambia cobertura terapéutica a Piperacilina Tazobactam; creatinina 0.36 mg/dL, nitrógeno de urea 3.9 mg/dL, se re analiza TAC abdomino-pélvica con evidencia de hidrometrocolpos; paciente, hemodinámicamente estable se consulta a cirugía y se decide manejo quirúrgico en Cirugía Pediátrica de Hospital Roosevelt. Al hallazgo de himen no perforado con hidrometrocolpos, se realiza himenotomía y se maneja ambulatoriamente con citas quincenales para dilataciones vaginales por 6 meses.

- 
1. Tutor Electivo Pediatría USAC Hospital Infantil de Infectología y Rehabilitación.
  2. Estudiante Electiva Pediatría Facultad de Medicina USAC.

## Discusión

El síndrome de McKusick Kaufman (SMK) se caracteriza por presentar hidrometrocolpos, polidactilia postaxial y, en menor medida, defectos cardíacos (1). Fue descrito por primera vez por Stjmorvic en 1956. En el año 1964 y 1968, McKusick y colaboradores describen cinco casos de hidrometrocolpos congénito, uno de los cuales estaba asociado a polidactilia postaxial (2). Aunque por las características clínicas aparece fundamentalmente en el sexo femenino, también se ha descrito en el varón, presentando fundamentalmente polidactilia postaxial junto con la historia familiar de hermana afecta con el SMK.



Fig 1. Polidactilia post axial, pie izquierdo

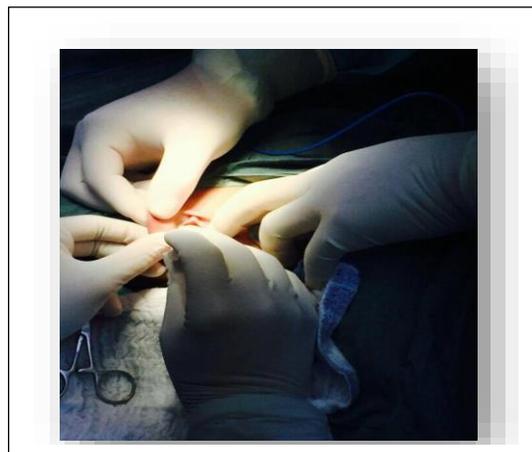
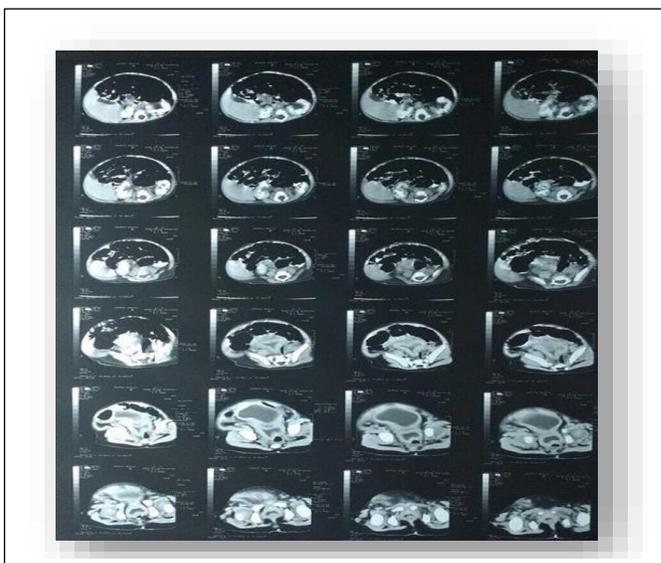


Fig 2. Himenotomía



**Fig 3.** TAC Abdomino-pelvica con evidencia de hidrometocolpos. La hidronefrosis bilateral, está relacionada con la obstrucción al flujo urinario a nivel de vejiga y uréteres debido al efecto de masa dado por el hidrometrocolpos. Se realizó interconsulta con Médico Genetista quien confirma el diagnóstico de síndrome de McKusick Kaufman.

## Conclusión

Los datos ya descritos, tanto el examen físico como las ayudas paraclínicas, van relacionados al Síndrome de McKusick Kaufman, como: Polidactilia postaxial en las 4 extremidades, facies dismórfica, hidrometrocolpos, hidronefrosis bilateral e himen imperforado. Cabe mencionar que la variante masculina del síndrome describe hipospadias.

## Referencias

1. Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos. [Internet] actualizado marzo 2006. [Consulta el 22 noviembre 2016] Disponible en: [http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=ES&Expert=2473](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=ES&Expert=2473)
2. F. Pizarro, M. Gutiérrez, Vásquez Rueda. Síndrome de McKusick Kaufman. Localizado en: <https://www.aeped.es/sites/default/files/anales/44-5-21.pdf> noviembre 2016.