



## RELATO DE CASO

### *Síndrome de Beals-Hecht: relato de um caso neonatal*

#### *Beals-Hecht Syndrome: report of a neonatal case*

Valderez A. de L. Ramos<sup>1</sup>, Carmen A. Sastre<sup>1</sup>, Enric Sarret<sup>2</sup>, Gregorio Peguero<sup>1</sup>

#### Resumo

Aracnodactilia Contratural Congênita (ACC) é um transtorno herdado do tecido conjuntivo. Os achados mais característicos são contraturas congênicas múltiplas, dolicoestenomelia, deformidades do pavilhão auricular, cifoescoliose e campodactilia. Nós relatamos um caso de ACC diagnosticado ao nascimento.

*J. pediatr. (Rio J.). 1995; 71(6):337-340: Síndrome de Beals-Hecht, aracnodactilia contratural congênita, contraturas.*

#### Abstract

Congenital contractural arachnodactyly (CCA) is an inherited disorder of connective tissue. The most characteristic features are arachnodactyly, multiple congenital contractures, dolichostenomelia, deformed external ears, kyphoscoliosis and campodactyly. We report a case of CCA diagnosed at birth.

*J. pediatr. (Rio J.). 1995; 71(6):337-340: Beals-Hecht syndrome, congenital contractural arachnodactyly, contractures.*

#### Introdução

A Aracnodactilia Contratural Congênita (ACC) foi a denominação proposta por Beals e Hecht<sup>1</sup>, em sua publicação original, no ano de 1971, para uma condição que reunia alterações do tecido conjuntivo com algumas características similares as da Síndrome de Marfan. Depois de revisar a literatura, estes autores concluíram que alguns dos primeiros casos descritos e catalogados como sendo Síndrome de Marfan, na realidade eram de Aracnodactilia Contratural Congênita.

Essa síndrome é de etiologia mendeliana simples com transmissão autossômica dominante, penetrância incompleta e expressividade variável, inclusive no mesmo grupo familiar. O quadro clínico consiste em contraturas congênicas de múltiplas articulações, membros longos e delgados, aracnodactilia, cifoescoliose e anomalias dos pavilhões auriculares.

Ainda que previamente descrita como uma entidade clínica de prognóstico benigno e sem comprometimento

visceral, pode ser observada a ocasional associação com complicações cardíacas e oculares<sup>2,3</sup>, o que dificulta a diferenciação entre esta síndrome e a clássica Síndrome de Marfan.

Neste trabalho apresentamos um novo caso de Síndrome de Beals-Hecht neonatal.

#### Caso Clínico

Examinamos um recém-nascido do sexo masculino, admitido em nosso centro com 12 horas de vida, por síndrome polimalformativa.

Foi o resultado de uma primeira gestação, bem controlada e tolerada, com 40 semanas de duração, de pais saudáveis não consanguíneos. O parto foi eutócico, a amniorrexis ocorreu espontaneamente seis horas antes do período expulsivo e o líquido amniótico era claro. O índice de Apgar foi de 10 no primeiro e quinto minuto. Ao nascer pesava 2900g, tinha 51 cm de estatura e 35 cm de perímetro craneal.

Apresentava bom estado geral, era normocorado e com atividade normal. As orelhas eram malformadas e de implantação algo baixa, com horizontalização da hélix

1. Unidade de Neonatologia

2. Serviço de Genética

Hospital Universitário Vall D'Hebron. Barcelona. Espanha.



**Figura 1** - Aspecto do pavilhão auricular dismórfico

(figura 1). Apresentava micrognatia, retrognatia, tórax em quilha, extremidades longas e delgadas, aracnodactilia (figura 2), dedos em flexão, clinodactilia e camptodactilia (figura 3), coxas em flexão com limitação à extensão e abdução, joelhos e cotovelos em flexão com limitação à extensão, pés talos, sopro sistólico 2/6 em mesocárdio, criptorquidia e hérnia inguinal à esquerda.

Os exames complementares demonstraram hemograma e analítica geral normais, cariótipo 46,XY, fundo de olho normal, com cristalino normosituado, eletroencefalograma e eletromiografia normais, ecografia cerebral e abdominal normais. A ecocardiografia mostrou comunicação interventricular em terço médio do septo interventricular com *shunt* esquerdo-direito com mínima insuficiência tricúspide.

O estudo radiográfico do esqueleto demonstrou escoliose dorso-lombar (figura 4) e contraturas em flexão de múltiplas articulações.

As características fenotípicas e os estudos complementares permitem o diagnóstico de Aracnodactilia Contratural Congênita (Síndrome de Beals-Hecht).

### Discussão

A Síndrome de Beals-Hecht é uma alteração do tecido conjuntivo de características relativamente benignas, e

que, por sua notável semelhança com a clássica Síndrome de Marfan, gerou a hipótese de que ambas entidades clínicas poderiam formar parte de um espectro de variantes fenotípicas com o mesmo defeito genético fundamental<sup>4</sup>.

Pela forma de transmissão autossômica dominante com penetrância incompleta, a possibilidade de uma história familiar sem antecedentes afetados pode ser explicada<sup>5</sup>. Trata-se de uma enfermidade que apresenta variável expressividade clínica, havendo-se descrito formas intermediárias em uma mesma família<sup>1,6</sup>.

Em recente publicação, Bistrizter e col. (1993)<sup>7</sup> sugeriram heterogeneidade genética na Aracnodactilia Contratural Congênita, reportando um caso de provável transmissão autossômica recessiva.

Pela similaridade entre estas duas entidades clínicas, foram considerados sinais clássicos de diferenciação: presença ou ausência de contraturas articulares ao nascimento, pavilhões auriculares displásicos<sup>8</sup> e o caráter evolutivo benigno das alterações articulares na Síndrome de Beals-Hecht<sup>9</sup>. Neste caso que ora apresentamos, as manifestações clínicas mais frequentes foram observadas e possibilitaram o diagnóstico de Síndrome de Beals-Hecht neonatal sem complicações do ponto de vista cárdio-oftalmológico.



**Figura 2** - Detalhe de mão com aracnodactilia



**Figura 3** - Flexão contratural, camptodactilia e clinodactilia

O diagnóstico diferencial compreende a Artrogripose Múltipla Congênita e outras artrogriposes distais, a Síndrome de Achards, a Homocistinúria, a Síndrome de Stickler e a Síndrome de Marfan.

No que se refere a Artrogripose Múltipla, se incluem todas aquelas contraturas congênicas que em geral afetam as quatro extremidades. A inspeção geral do fenótipo já orienta o diagnóstico: rotação dos ombros, antebraços em extensão, flexão das articulações metacarpo-falangeanas e interfalangeanas, luxação das articulações coxo-femorais e malformações variadas dos pés em decorrência das contraturas.

A síndrome de Achards, descrita como idêntica a publicada por Marfan, se diferencia pela presença de disostoses mandíbulo-faciais com braquicefalia, micrognatia e ausência de anomalias oculares e cardiovasculares.

A Homocistinúria corresponde a um transtorno do metabolismo dos aminoácidos devido a um déficit de Cistationina-sintetase que se transmite através de um mecanismo autossômico recessivo. É freqüente a existência de retardo mental, trombozes de distintas localizações, esferofaquia e luxação do cristalino.

Com respeito à Síndrome de Sticker ou Artroftalmia Hereditária, o aplanamento da face se associa a uma intensa miopia, que evolui até o desprendimento retina-

no. O quadro de marcada hipotonia com afrouxamento articular se relaciona a uma artropatia progressiva que obriga ao diagnóstico diferencial com a artrite reumatóide.

A Síndrome de Marfan é uma enfermidade autossômica dominante que clinicamente se caracteriza por alta estatura, aracnodactilia, *pectus excavatum* e *carinatum*, luxação do cristalino e predisposição a apresentar dilatação e aneurisma dissecante da aorta, disritmias, assim como insuficiência aórtica e mitral.

Em geral, não existe nenhum grau de dificuldade para efetuar o diagnóstico diferencial entre estas entidades clínicas e a Síndrome de Beals-Hecht, a exceção da Síndrome de Marfan<sup>10</sup>, principalmente se o paciente afetado de Aracnodactilia Contratural Congênita apresenta alterações cardíacas e/ou oftalmológicas<sup>2,3,11</sup>.

As manifestações clínicas mais importantes são a presença de extremidades longas e delgadas, aracnodactilia, contraturas em múltiplas articulações ao nascer com tendência a melhorar com a evolução, camptodactilia, cifoescoliose e anomalias do pavilhão auricular. De forma contrária ao que se publicou anteriormente, graves complicações viscerais foram descritas recentemente, como malformações cardíacas e oculares que, sem dúvida, fazem o prognóstico da Aracnodactilia Contratural Congênita mais



**Figura 4** - Placa radiográfica de tronco em projeção antero-posterior com marcada escoliose dorso-lombar

reservado em idade adulta<sup>12</sup>. Têm-se descrito casos de pacientes que apresentam idade óssea avançada ao nascimento<sup>13</sup>, genitália ambígua<sup>7</sup>, afetação unilateral em membro inferior<sup>14</sup> e seqüelas de contraturas em ambos joelhos de paciente adulto que necessitaram tratamento cirúrgico para sua correção<sup>15</sup>. Recentemente, Kainulainen e col. (1990)<sup>16</sup> relataram que o gene mutante determinante da Síndrome de Marfan estaria localizado no braço longo do cromossomo 15 (15q), e Lee e col. (1991)<sup>17</sup> apresentaram dados indicando que a Síndrome de Beals-Hecht seria causada pela mutação no segundo gene de fibrilina (FBN2) localizado no cromossomo 5.

A importância de um diagnóstico precoce da ACC se justifica pelo estabelecimento de um aconselhamento genético, objetivando o esclarecimento da eventual evolução benigna, tendo em conta a precocidade do início da reabilitação. Além disso, se faz necessária a realização de um rastreamento clínico para descartar as possíveis complicações viscerais que foram ignoradas até pouco tempo e que agora representam importante papel no acompanhamento neonatal, podendo modificar o prognóstico.

#### Referência bibliográficas

1. Beals RK, Hecht F. Congenital contractural arachnodactyly: A heritable disorder of connective tissue. *J Bone Joint Surg* 1971; 53: 987-93.
2. Huggon IC, Burke JP, Talbot JF. Contractural arachnodactyly with mitral regurgitation and iridodonesis. *Arch Dis Child* 1990; 65: 317-9.
3. Macnab AJ, D'Orsogna L, Cole DEC, Baguley PE, Adderley RJ, Patterson MWH. Cardiac anomalies complicating congenital contractural arachnodactyly. *Arch Dis Child* 1991; 66: 11436.
4. Viljoen D, Ramesar R, Bejart D. Beals syndrome: clinical and molecular investigations in a kindred of Indian descent. *Clin Gen* 1991; 39: 181-8.
5. De Cos Vega A, Marín FM, Quiñones FR, Rodríguez CP, Otero SQ, Gonzalez AH, Cendrán RD. Aracnodactilia contractural congénita (síndrome de Beals-Hecht). Descripción de un caso neonatal. *Rev Esp Pediatr* 1994; 50: 392-4.
6. Mcleod PM, Fraser FC. Congenital contractural arachnodactyly. A heritable disorder of connective tissue distinct from Marfan's syndrome. *Ann J Dis Child* 1973; 126: 810-12.
7. Bistrizter T, Fried K, Lahat E, Dvir M, Goldberg M. Congenital contractural arachnodactyly in two double second cousins: possible homozygosity. *Clin Genet* 1993; 44: 15-9.
8. Sanchez JC, Cubells CL, Plana JC, Moncalvo HA, Pueyo GM. Aracnodactilia congénita contractural (síndrome de Beals Hecht). Aportación de una observación familiar. *An Esp Pediatr* 1991; 35: 353-5.
9. Lozano MJ, Contreras J, Vallés P, Ullate JG, Herbanz JL. Contracturas congénitas con aracnodactilia. A propósito de dos casos. *An Esp Pediatr* 1985; 22: 79-82.
10. Lowry RB, Guichon VC. Congenital contractural arachnodactyly: a syndrome simulating Marfan's syndrome. *C M A Journal* 1972; 107: 531-3.
11. Bawle E, Quigg MH. Ectopia lentis and aortic root dilatation in congenital contractural arachnodactyly. *Am J Med Gen* 1992; 42: 19-21.
12. Arroyo MAR, Weaver DD, Beals RK. Congenital contractural arachnodactyly. Report of four additional families and review of literature. *Clin Gen* 1985; 27: 570-81.
13. Ho NK, Khoo TK. Congenital contractural arachnodactyly. Report of a neonate with advanced bone age. *Am J Dis Child* 1979; 133: 639-41.
14. Cole TRP, Hughes HE. Congenital contractural arachnodactyly with unilateral lower limb deficiency. *Am J Med Gen* 1992; 44: 72-4.
15. Langenskiöld A. Congenital contractural arachnodactyly. Report of a case and of an operation for knee contracture. *J Bone Joint Surg* 1985; 67B: 44-6.
16. Kainulainen K, Pulkkinen L, Savolainen A, Kaitila J, Peltonen L. Location on chromosome 15 of the gene defect causing Marfan syndrome. *NEJM* 1990; 323: 935-9.
17. Lee B, Godfrey M, Vitale E, Hori H, Mattei M-G, Sarfarazi M, Tsipouras P, Ramirez F, Hollister DW. Linkage of Marfan syndrome and a phenotypically related disorder to two different fibrillin genes. *Nature* 1991; 352: 330-4.

#### Endereço para correspondência:

Valderez Araújo Ramos  
 Servicio de Neonatología.  
 Hospital y Maternidad Vall d'Hebron.  
 Paseo Vall d'Hebron s/n.  
 Barcelona España.  
 Telefone: 34-3-427 2000