

MeB – Pagine Elettroniche

Volume II

Dicembre 1999

numero 10

CONTRIBUTI ORIGINALI - CASI CONTRIBUTIVI

Sindrome acrocallosa in neonato (il contributo diagnostico dell'ecografia)

M. Budetta, I. Andreozzi

Divisione Pediatrica Ospedale di Cava dei Tirreni ASL SA

Acro-callosum syndrome

Abstract

The Case E. is a regular new-born; her parents are not consanguineous; she is the third born child in her family; pregnancy was regular; weight at birth 3250. At visual examination, she showed a minor malformation, which was characterised by the presence of a rudimental supernumerary finger, radial to the first finger, near the base of the middle finger, i.e. a duplication of it. On the other hand, everything was normal. At neurological examination, she showed a modest axial hypotonia. The x-ray made to her foot showed a rudimental phalanx at the supernumerary finger. The routine ultrasonography of the head showed a dilatation of lateral ventricles, a raised 3rd ventricle located between lateral ventricles and lateral fissures radial to the 2nd ventricle. Callosum agenesis was diagnosed. **The Problem** Does the correlation between polydactyly and callosum agenesis point to a known malformation disease? Yes, this is a case of acro-callosum syndrome where polydactyly+callosum agenesis are associated, to some extent, to hypotonia, mental retardation, macrocephalia, hypertelorism, split collarbone, heart defects, hypospadias, cryptorchidism. This syndrome was described by Schinzel in 1979 and sometimes (not in out case) it is associated to an inversion of the short section of chromosome 12 (12p13.3-p11.2). **The Contribution** A small malformation negatively affects the image of the child. The parents must overcome this situation, also thanks to our assistance. Polydactyly is a minor problem and surgery will be carried out. Callosum agenesis is not, per se, a neurological disease or a defect of brain functions. However, it can point to a concomitant trouble of cerebral micro-architecture. For the time being, the child's objective examination and her neuro-psychological development are promising. The quality of the relationship with the family is a crucial component of the practitioners' work. It requires professionalism, prudence, impartiality and empathy.

IL CASO

E. è una neonata nata a termine, da genitori non consanguinei, terzogenita. I suoi familiari godono tutti ottima salute e la gravidanza è stata regolare, senza problemi. La madre ha effettuato i normali controlli, varie ecografie, indagini ematologiche di routine, tutti risultati nella norma. Nata spontaneamente, apgar 8 e 9, peso alla nascita kg.3.250. All'esame immediato alla nascita la neonata mostra una malformazione minore caratterizzata dalla presenza di un dito sovranumerario rudimentale posto medialmente all'alluce, con inserzione

proprio accanto alla base dell'alluce stesso, in pratica una duplicazione del dito. Il restante esame obiettivo appare nella norma, l'esame neurologico evidenzia modesta ipotonia assiale. La Rx del piede, evidenzia la presenza di una falange rudimentale all'interno del dito sovranumerario. L'ecoencefalografia, effettuata di routine, evidenzia una dilatazione della parte posteriore dei ventricoli laterali (colpocefalia, Fig.1), una risalita del 3° ventricolo tra i ventricoli laterali (Fig.2) e le scissure mediali dirette radialmente verso il 3° ventricolo (Fig.3), che permettono di porre facilmente la diagnosi di agenesia del corpo calloso.

Fig. 1. Colpocefalia.

Fig. 2. Risalita del 3° ventricolo tra i ventricoli laterali.

Fig. 3. Scissure mediali dirette radialmente verso il 3° ventricolo.

IL PROBLEMA DIAGNOSTICO

Si pone a questo punto la domanda se l'associazione da noi riscontrata tra la polidattilia e l'agenesia del corpo calloso possa essere inquadrata in una sindrome genetica nota, anche per poter meglio organizzare il programma di follow-up del bambino e per il consiglio genetico alla famiglia. Abbiamo posto la diagnosi di sindrome acrocallosa (n°200990 di McKusick). Si tratta di sindrome caratterizzata da duplicazione dell'alluce o polidattilia postassiale ed agenesia del corpo calloso (da cui il nome), associata in vario grado ad ipotonia, ritardo mentale, macrocefalia, ipertelorismo, bozze frontali prominenti, clavicola bipartita, difetti cardiaci e dell'apparato urinario come ipospadia e criptorchidismo. La trasmissione è autosomica recessiva. La bambina, ad un accurato esame clinico, presentava, come abbiamo detto, solo una modesta ipotonia assiale. Il controllo del cariotipo effettuato risultava normale, mentre in alcuni casi è descritta una duplicazione con inversione di un tratto del braccio corto del cromosoma 12 (12p13.3-p11.2). Il primo bambino con questa sindrome è stato descritto da Schinzel nel 1979, seguito successivamente da numerose altre segnalazioni da parte di altri autori che hanno descritto anche casi familiari. (v.bibliografia). L'associazione quasi costante nei casi descritti è quella tra polidattilia (duplicazione del pollice) ed agenesia del corpo calloso, come nella nostra bambina, e varie combinazioni degli altri sintomi riportati, di cui il più frequente è il ritardo mentale. La nostra bambina, seguita sino ad otto mesi di vita, presenta sinora un normale sviluppo psicomotorio, con regressione della modesta ipotonia notata alla nascita, non ha i dismorfismi facciali presenti nella sindrome. Un recente articolo italiano di Turolla et al. sul J.Me. Genet. sottolinea proprio la possibilità di casi lievi senza dismorfismi facciali caratteristici. Una TAC cranica ha confermato l'agenesia del corpo calloso, l'EEG di controllo è nella norma. Naturalmente solo il follow up potrà chiarire la prognosi di questa bambina.

IL CONTRIBUTO

Va sempre valutata con accuratezza, e con equilibrio, la presenza di malformazioni minori in un neonato, per la possibile associazione con altre patologie non evidenti a prima vista, che però vanno ricercate, utilizzando innanzitutto l'anamnesi e l'esame clinico, che restano al primo punto, e poi metodiche non invasive come l'ecografia, oggi diffusa nei reparti di neonatologia. Il tutto naturalmente curando bene la comunicazione con i genitori per evitare allarmismi ed angosce molto facili da ingenerare se non si opera con la dovuta cautela. Una piccola malformazione è una ferita all'immagine del bimbo atteso che i genitori devono superare anche con il nostro aiuto, senza dover essere caricati di ulteriori preoccupazioni non necessarie.

Bibliografia

- Brueton, L. A.; Chotai, K. A.; van Herwerden, L.; Schinzel, A.; Winter, R. M. : The acrocallosal syndrome and Greig syndrome are not allelic disorders. *J. Med. Genet.* 29: 635-637, 1992.
- Casamassima, A. C.; Beneck, D.; Gewitz, M. H.; Horowitz, M. A.; Woolf, P. K.; Pettersen, I. M.; Shapiro, L. R. : Acrocallosal syndrome: additional manifestations. *Am. J. Med. Genet.* 32: 311-317, 1989.
- Cataltepe, S.; Tuncbilek, E. : A family with one child with acrocallosal syndrome, one child with anencephaly-polydactyly, and parental consanguinity. *Europ. J. Pediat.* 151: 288-290, 1992.
- Christianson, A. L.; Venter, P. A.; Du Toit, J. L.; Shipalana, N.; Gericke, G. S. : Acrocallosal syndrome in two African brothers born to consanguineous parents. *Am. J. Med. Genet.* 51: 98-101, 1994.
- Fryns, J. P.; Spaepen, A.; Grubben, C.; Van den Berghe, H.; Casaer, P. : The variable clinical spectrum and mental prognosis of the acrocallosal syndrome. (Letter) *J. Med. Genet.* 28: 214-215, 1991.
- Gelman-Kohan, Z.; Antonelli, J.; Ankori-Cohen, H.; Adar, H.; Chemke, J. : Further delineation of the acrocallosal syndrome. *Europ. J. Pediat.* 150: 797-799, 1991.
- Guion-Almeida, M. L.; Richieri-Costa, A. : Acrocallosal syndrome: report of a Brazilian girl. *Am. J. Med. Genet.* 43: 938-941, 1992.
- Hendriks, H. J. E.; Brunner, H. G.; Haagen, T. A. M.; Hamel, B. C. J. : Acrocallosal syndrome. *Am. J. Med. Genet.* 35: 443-446, 1990.
- Kedar, I.; Amiel, A.; Fejgin, M.; Drugan, A. : Recurrent anencephaly as a primary manifestation of the acrocallosal syndrome. (Letter) *Am. J. Med. Genet.* 62: 415-416, 1996.
- Legius, E.; Fryns, J. P.; Casaer, P.; Boel, M.; Eggermont, E. : Schinzel acrocallosal syndrome: a variant example of the Greig syndrome? *Ann. Genet.* 28: 239-240, 1985.
- Lungarotti, M. S.; Marinelli, D.; Mezzetti, D.; Caputo, N.; Calabro, A. : Acrocallosal syndrome: a new case. *Am. J. Med. Genet.* 40: 94-96, 1991.
- Moeschler, J. B.; Pober, B. R.; Holmes, L. B.; Graham, J. M., Jr. : Acrocallosal syndrome: new findings. *Am. J. Med. Genet.* 32: 306-310, 1989.
- Nelson, M. M.; Thomson, A. J. : The acrocallosal syndrome. *Am. J. Med. Genet.* 12: 195-199, 1982.
- Pfeiffer, R. A.; Legat, G.; Trautmann, U. : Acrocallosal syndrome in a child with de novo inverted tandem duplication of 12p11.2-p13.3. *Ann. Genet.* 35: 41-46, 1992.
- Philip, N.; Apicella, N.; Lassman, I.; Ayme, S.; Mattei, J. F.; Giraud, F. : The acrocallosal syndrome. *Europ. J. Pediat.* 147: 206-208, 1988.
- Salgado, L. J.; Ali, C. A.; Castilla, E. E. : Acrocallosal syndrome in a girl born to consanguineous parents. *Am. J. Med. Genet.* 32: 298-300, 1989.
- Schinzel, A. : Acrocallosal syndrome. (Editorial) *Am. J. Med. Genet.* 12: 201-203, 1982.
- Schinzel, A. : Four patients including two sisters with the acrocallosal syndrome (agenesis of the corpus callosum in combination with preaxial hexadactyly). (Letter) *Hum. Genet.* 62: 382 only, 1982.
- Schinzel, A. : Postaxial polydactyly, hallux duplication, absence of the corpus callosum, macrencephaly and severe mental retardation: a new syndrome. *Helv. Paediat. Acta* 34: 141-146, 1979.
- Schinzel, A. : The acrocallosal syndrome in first cousins: widening of the spectrum of clinical features and further support for autosomal recessive inheritance. *J. Med. Genet.* 25: 332-336, 1988.
- Schinzel, A.; Kaufmann, U. : The acrocallosal syndrome in sisters. *Clin. Genet.* 30: 399-405, 1986.
- Schinzel, A.; Schmid, W. : Hallux duplication, postaxial polydactyly, absence of the corpus callosum, severe mental retardation and additional anomalies in two unrelated patients: a new syndrome. *Am. J. Med. Genet.* 6: 241-249, 1980.
- Temtamy, S. A.; Meguid, N. A. : Hypogenitalism in the acrocallosal syndrome. *Am. J. Med. Genet.* 32: 301-305, 1989.
- Turolla, L.; Clementi, M.; Tenconi, R. : How wide is the clinical spectrum of the acrocallosal syndrome? Report of a mild case. *J. Med. Genet.* 27: 516-518, 1990.
- Yuksel, M.; Caliskan, M.; Ogur, G.; Ozmen, M.; Dolunay, G.; Apak, S. : The acrocallosal syndrome in a Turkish boy. *J. Med. Genet.* 27: 48-49, 1990.