

Síndrome del bebé Michelin: comunicación de 4 casos

Michelin tire baby syndrome: report of 4 cases

María Luisa Rueda,¹ Susana Alicia Grees,² Mónica Liliana Yarza,¹ Cynthia Yaninna Catanzaro,³ Tamara Nijamin,⁴ Silvina Pereira,⁵ Daniel Navacchia⁶ y Lidia Ester Valle⁷

RESUMEN

El síndrome del bebé Michelin es una rara entidad caracterizada por la presencia de múltiples pliegues profundos, circunferenciales y simétricos, presentes desde el nacimiento y con tendencia a la resolución espontánea. Estos pliegues cutáneos se localizan fundamentalmente en las extremidades, pero pueden encontrarse en tronco y cuello.

Casos clínicos. Presentamos 4 casos con síndrome del bebé Michelin, atendidos en nuestro servicio entre 2003 y 2010. Todos los pacientes fueron de sexo femenino, con edades comprendidas entre los 2 meses y los 2 años. Uno de los casos presentó retraso neuromadurativo y todos evidenciaron anomalías asociadas. El estudio histopatológico reveló en dos casos alteración de la disposición de las fibras elásticas en la dermis, en una paciente nevo lipomatoso subyacente y en un caso no se encontraron alteraciones significativas.

Conclusión. El síndrome del bebé Michelin es un cuadro sumamente infrecuente y parecería corresponder a un fenotipo común con distintos sustratos histológicos y múltiples hallazgos asociados (*Dermatol. Argent.*, 2012, 18(5): 371-376).

Palabras clave:

bebé Michelin, pliegues circunferenciales, anillos de constricción en la piel.

ABSTRACT

Michelin baby syndrome is a rare disorder characterized by the presence of multiple circumferential and symmetrical deep folds that present at birth, with a tendency towards spontaneous resolution. These skin folds are located mainly in the extremities, but they can be found in the trunk and neck as well.

Case reports. We present four cases of Michelin baby syndrome attended at our department between 2003 and 2010. All patients were female, aged 2 months onwards, the oldest was 2 years-old. One patient showed developmental delay and all of them showed associated anomalies. The histopathological study revealed two cases with abnormal arrangement of elastic fibers in the dermis and an underlying lipomatous nevus in one patient and in the other there were no significant alterations.

Conclusion. Michelin baby syndrome is an extremely rare condition and it seems to be a common phenotype with multiple different histologic patterns and associated findings (*Dermatol. Argent.*, 2012, 18(5): 371-376).

Keywords:

Michelin baby, circumferential skin folds, skin constriction rings.

Fecha de recepción: 01/07/2012 | **Fecha de aprobación:** 07/08/2012

¹ Médica de planta

² Jefa de la Unidad de Dermatología

³ Médica de 3º año de la carrera de Médico Especialista en Dermatología Pediátrica

⁴ Médica de 2º año de la residencia en Dermatología Pediátrica, 2º año de la carrera de Médico Especialista en Dermatología Pediátrica

⁵ Médica de 3º año de la carrera de Médico Especialista en Dermatología Pediátrica, instructora de residentes de Dermatología Pediátrica

⁶ Médico patólogo, jefe del Departamento de Servicios Centrales

⁷ Directora de la carrera de Médico Especialista en Dermatología Pediátrica

Unidad de Dermatología, Hospital Pedro de Elizalde, Av. Montes de Oca 40, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, República Argentina.

Correspondencia: María Luisa Rueda. malurueda@gmail.com.

TABLA 1. Casos clínicos

| Paciente | Sexo | Histopatología | Otros hallazgos | Desarrollo neurológico |
|----------|------|--|--|---|
| 1 | ♀ | Alteración en la disposición de las fibras elásticas | Hipertelorismo Blefarofimosis Puente nasal ancho Paladar ojival Pabellones auriculares hiperplegados | Normal |
| 2 | ♀ | Sin alteraciones | Epicanto Filtrum largo Obesidad | Normal |
| 3 | ♀ | Alteración en la disposición de las fibras elásticas | Hiperlaxitud articular Epicanto Puente nasal ancho y deprimido Paladar ojival | Retraso madurativo RMN: atrofia cerebelosa |
| 4 | ♀ | Nevo lipomatoso | Paladar ojival Hiperlaxitud articular Genu valgo | Normal |

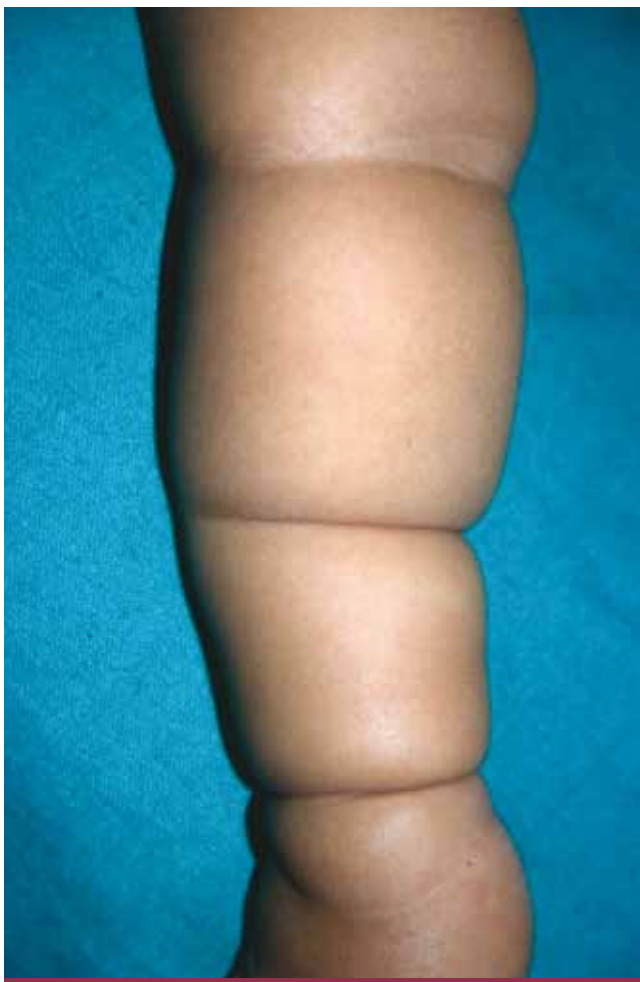


Foto 1. Caso 1. Múltiples pliegues circunferenciales en miembro superior.

Introducción

El síndrome del bebé Michelin fue descrito por primera vez por Ross en 1969; el diagnóstico es fundamentalmente clínico y puede presentarse en forma aislada o acompañado de otras alteraciones fenotípicas.¹ Se describen 4 casos con síndrome del bebé Michelin. Serie de casos (tabla 1).

Caso 1

Niña de 2 meses, hija de un matrimonio no consanguíneo sin antecedentes heredofamiliares de importancia. Al examen físico presentaba múltiples pliegues circunferenciales y simétricos en miembros superiores e inferiores, muy pronunciados en muñecas y tobillos (foto 1). Algunos pliegues transversales en cuello y tronco. Presentaba además facies peculiar con hipertelorismo, blefarofimosis, pabellones auriculares hiperplegados, puente nasal ancho, paladar ojival, manchas mongólicas, una de ellas ectópica, y un segundo dedo del pie superpuesto. Exámenes complementarios normales. El servicio de Genética coincidió con fenotipo compatible con bebé Michelin. Se realizó biopsia de surco de antebrazo, en la cual se observó alteración en la disposición de las fibras elásticas en la dermis. La paciente fue seguida hasta los 18 meses de edad. Se observó una atenuación importante de los pliegues cutáneos y presentó un desarrollo neurológico normal.

Caso 2

Niña de 3 meses de vida sin antecedentes heredofamiliares de importancia. Al examen físico se observaban múltiples pliegues circunferenciales, bilaterales y simétricos distribuidos en miembros superiores e inferiores (foto 2). La niña era de ascendencia boliviana y presentaba oblicuidad racial de los ojos con esbozo de epicanto, filtrum largo y borrado, mejillas pletóricas, orejas normoimplantadas con hélix replegado, manos con dedos regordetes y fusiformes, tórax ancho y obesidad. Su desarrollo neurológico era normal. Exámenes complementarios normales. El servicio de genética coincidió con fenotipo compatible con síndrome del bebé Michelin. Se realizó una biopsia de pliegue de miembro superior. En el examen histopatológico no se observaron alteraciones significativas. La paciente fue seguida hasta los 8 meses de edad, y persistían las mismas lesiones. No regresó posteriormente a la consulta.

Caso 3

Niña de 9 meses de vida. Sin antecedentes heredofamiliares de importancia. Al examen físico se observaban

pliegues circunferenciales simétricos en miembros superiores, inferiores y tronco, con un aspecto abollonado de la piel en todo el cuerpo, con predominio en tronco anterior hasta las rodillas (foto 3). Presentaba epicanto bilateral, paladar ojival, puente nasal ancho y deprimido. No poseía sostén cefálico, y se evidenció además hiperlaxitud articular. Se efectuó examen oftalmológico y presentó fondo de ojo normal. Se realizaron ecografías de cadera, cerebral y renal que fueron normales. En la ecografía abdominal se evidenció un aumento del tejido celular subcutáneo. El examen neurológico determinó un retraso madurativo. Se efectuaron electromiograma y RMN de columna cervical sin alteraciones. En la RMN cerebral se constató un aumento de los espacios subaracnoideos interlobulares cerebrales compatible con atrofia cerebelosa. Se realizó biopsia de surco de antebrazo, que demostró alteración en la disposición de las fibras elásticas en la dermis.

Caso 4

Niña de 2 años de vida que consultó por dermatitis de cuello. Como antecedentes personales presentaba enfermedad obstructiva recurrente y al año de edad padeció neumonía. Como antecedentes raciales: bisabuelos paternos mulatos, bisabuelos maternos chino y caucásico, madre oriunda de Perú. Al examen físico se observaron múltiples pliegues circunferenciales y simétricos en miembros superiores e inferiores, glúteos y cuello, los cuales estaban presentes desde el nacimiento; la madre refirió que disminuyeron con la edad (foto 4). Además, se encontró paladar ojival, hiperlaxitud articular, genu valgo y nevo melanocítico congénito en abdomen. Se constató dermatitis moniliásica en los pliegues del cuello. El examen oftalmológico y el neurológico fueron normales. El servicio de traumatología solicitó radiografías de huesos largos y no se observaron alteraciones; se solicitó ecografía abdominal, la cual fue normal. Se realizó interconsulta con Genética, y quedó pendiente el resultado de cariotipo. Se efectuó una biopsia de un pliegue y el examen histológico informó nevo lipomatoso (fotos 5 y 6). Se asumió como síndrome del bebé Michelin asociado a nevo lipomatoso subyacente.

Discusión

El síndrome del bebé Michelin se caracteriza por la presencia de pliegues cutáneos profundos, circunferenciales y generalmente simétricos, que recuerdan al logotipo de la marca de neumáticos francesa Michelin.¹ Estos pliegues tienen una tendencia a la resolución espontánea.² La patogénesis aún no es clara. Se han observado anomalías cromosómicas como delección del brazo corto



Foto 2. Caso 2. Múltiples pliegues circunferenciales, simétricos, en miembros. Tórax ancho.



Foto 3. Caso 3. Múltiples pliegues circunferenciales, simétricos, en miembros y tronco. Aspecto abollonado de la piel.



Foto 4. Caso 4. Múltiples pliegues circunferenciales, simétricos, en miembros y cuello, algunos en tronco. nevo melanocítico congénito en abdomen.

del cromosoma 11 e inversión paracéntrica del brazo largo del cromosoma 7.^{3,4} En nuestros casos no se evidenció herencia familiar, pero se han descrito casos con herencia autosómica dominante, que afectan a numerosos miembros de una misma familia en sucesivas generaciones.^{5,6} Kharfi *et ál.* comunicaron dos hermanos afectados.⁷

Desde el punto de vista histopatológico, el síndrome del bebé Michelin se puede asociar con nevo lipomatoso subyacente,¹ como en el caso 4, o con un hamartoma de músculo liso.^{4,8-11} Se ha comunicado un caso con hamartoma de músculo liso asociado con fragmentación de fibras elásticas, y se demostró en la microscopia electrónica alteraciones significativas con disminución del depósito de elastina y desaparición de las mismas, y aumento del retículo endoplásmico rugoso en algunos fibroblastos.¹² Nosotros encontramos alteración de la disposición de las fibras elásticas en la dermis, en la microscopia óptica, en los pacientes 1 y 3. La alteración

en la formación de fibras elásticas y el hamartoma de músculo liso podrían ser responsables del desarrollo de pliegues cutáneos circunferenciales.^{8,13}

El síndrome del bebé Michelin, además del fenotipo característico, presenta anomalías asociadas, entre las que se pueden mencionar: hipertelorismo, epicanto, paladar ojival, paladar hendido, obesidad, hiperlaxitud articular, coxa valga, orejas hiperplegadas, puente nasal ancho, filtrum largo y retraso madurativo, como lo observado en los pacientes presentados.^{1,3,4,7,9,12} Además, se han comunicado dedos superpuestos, clinodactilia, pectus excavatum, escoliosis, micropene, escroto hipoplásico, conducto auditivo estrecho o atrésico, engrosamiento epiglótico, cejas espesas, pestañas prominentes, hipertricosis, cicatrices idiopáticas, hirsutismo, convulsiones, cardiopatía congénita, síndrome de Laron, hemihipertrofia, hemiplejía, microoftalmía y microcórnea.^{1,4,7,8,10,14-18} Dos pacientes publicados presentaron excesivos pliegues cutáneos sin ningún dismorfismo; uno de ellos tenía mastocitosis cutánea.^{8,11}

Los pliegues cutáneos circunferenciales congénitos constituyen un signo mayor del síndrome del bebé Michelin. Recientemente los mismos se han incluido como componente de nuevas entidades. Elliot *et ál.*¹⁹ comunicaron un paciente con pliegues circunferenciales, retraso madurativo, facies peculiar con puente nasal ancho, microoftalmía, epicanto, pabellones auriculares hiperplegados, paladar hendido, escoliosis, talla baja, hipoacusia y escroto hipoplásico. Proponen la denominación de “síndrome de anomalías congénitas múltiples y retraso madurativo (MCA/MR) con múltiples pliegues circunferenciales”. Leonard describe un segundo paciente con similares características clínicas.²⁰ Tinsa *et ál.*²¹ comunicaron un paciente con hallazgos semejantes, retraso mental y convulsiones, asociados con ureteroceles, hipospadias, hipoplasia del vermis y del cuerpo caloso, y dilatación ventricular; postularon que se trataría de una nueva entidad. El primer caso que presentamos tenía hipertelorismo, blefarofimosis, puente nasal ancho y pabellones auriculares hiperplegados, pero su desarrollo neurológico era normal. El caso 3 presentaba epicanto, puente nasal ancho y retraso madurativo, por lo que comparte algunas características clínicas con el síndrome descrito por Elliot. Por último, Kondoh *et ál.*^{22,23} proponen el acrónimo HITCH para designar a un síndrome caracterizado por sordera, testículos no descendidos, pliegues circunferenciales y retraso mental. Devriendt *et ál.*²⁴ comunicaron un paciente de sexo masculino con pliegues circunferenciales en los cuatro miembros, nevo flámeo en miembro inferior derecho, asimetría de miembros y mácula hiperpigmentada lineal en tronco y miembro superior derecho. Además, presentaba hipospadia y retraso madurativo leve. Se efectuó cariotipo, que fue normal, y biopsia

de piel para cultivo de fibroblastos, que reveló triploidía 69, XXY, la interfase FISH de mucosa bucal demostró XXY en el 14% de las células y XY en el 86%. Postulan sobre la base de estos hallazgos que la presencia de pliegues circunferenciales múltiples podría ser la expresión de un mosaicismo genético, por lo cual sería aconsejable realizar biopsia de piel para cultivo de fibroblastos y cariotipo en estos pacientes.

El diagnóstico diferencial del síndrome del bebé Michelin se plantea con el síndrome de bandas amnióticas, una entidad poco frecuente caracterizada por la presencia de anillos de constricción que generalmente afectan dedos o extremidades y en menor medida, cuello o tronco. Se produciría como resultado de una ruptura precoz del amnios. La severidad del cuadro se relaciona con el momento de la gestación en que se produce: desde anencefalia, disrafismo espinal y hendiduras faciales hasta amputaciones, sindactilia y depresiones cutáneas en forma de anillos constrictivos.^{25,26} A diferencia del síndrome del bebé Michelin, usualmente no son simétricas y se acompañan de otras anomalías.²⁷

El síndrome del bebé Michelin probablemente represente un fenotipo común con manifestaciones variables tanto clínicas como histopatológicas, y serán necesarios más estudios bioquímicos y moleculares para determinar si existe alguna alteración estructural común en esta entidad.^{27,28}

Bibliografía

1. Ross C.M. Generalized folded skin with an underlying lipomatous nevus. The Michelin Tire baby, *Arch. Dermatol.*, 1969, 100: 320-323.
2. Ross C.M. Generalized folded skin with an underlying lipomatous nevus. The Michelin Tire baby, *Arch. Dermatol.*, 1972, 106: 766.
3. Gardner E.W., Miller H.M., Lowney E.D. Folded skin associated with underlying nevus lipomatosus, *Arch. Dermatol.*, 1979, 115: 978-979.
4. Schnur R.E., Herzberg A.J., Spinner N., Kant J.A. et al. Variability in the Michelin tire syndrome. A child with multiple anomalies, smooth muscle hamartoma, and familial paracentric inversion of chromosome 7 q, *J. Am. Acad. Dermatol.*, 1993, 28: 364-370.
5. Bass H.N., Caldwell S., Brooks B.S. Michelin tire baby syndrome: Familial constriction bands during infancy and early childhood in four generations, *Am. J. Med. Genet.*, 1993, 45: 370-372.
6. Niikawa N., Ishikiriyama S., Shikimani T. The Michelin tire baby syndrome: an autosomal dominant trait, *Am. J. Med. Genet.*, 1985, 22: 637-638.
7. Kharfi M., Zaraa I., Chaquechi S., Zekri S. et al. Michelin tire syndrome: a report of two siblings, *Pediatr. Dermatol.*, 2005, 22: 245-249.
8. Glover M.T., Malone M., Atherton D.J. Michelin-tire baby syndrome resulting from diffuse smooth muscle hamartoma, *Pediatr. Dermatol.*, 1989, 6: 329-331.

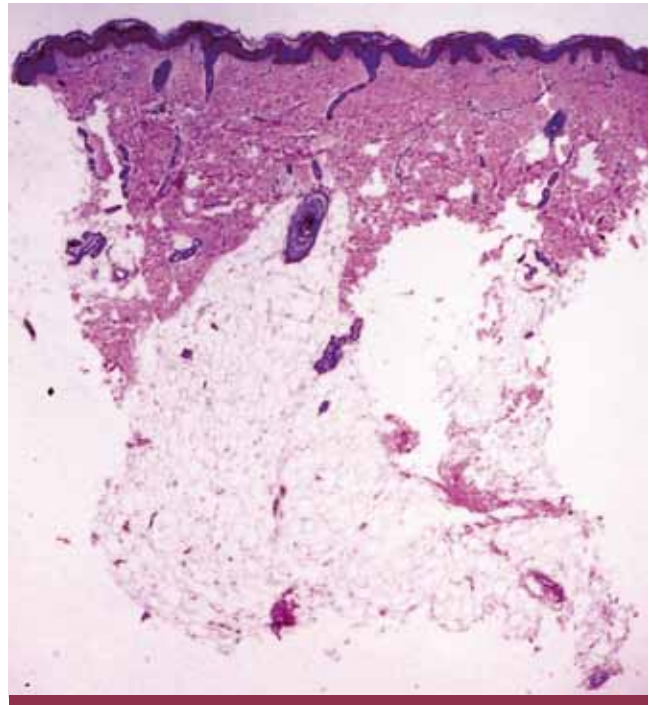


Foto 5. (H-E 20x). Epidermis sin cambios significativos. Dermis con disminución de espesor por sectores, lo que da paso a tejido adiposo maduro.

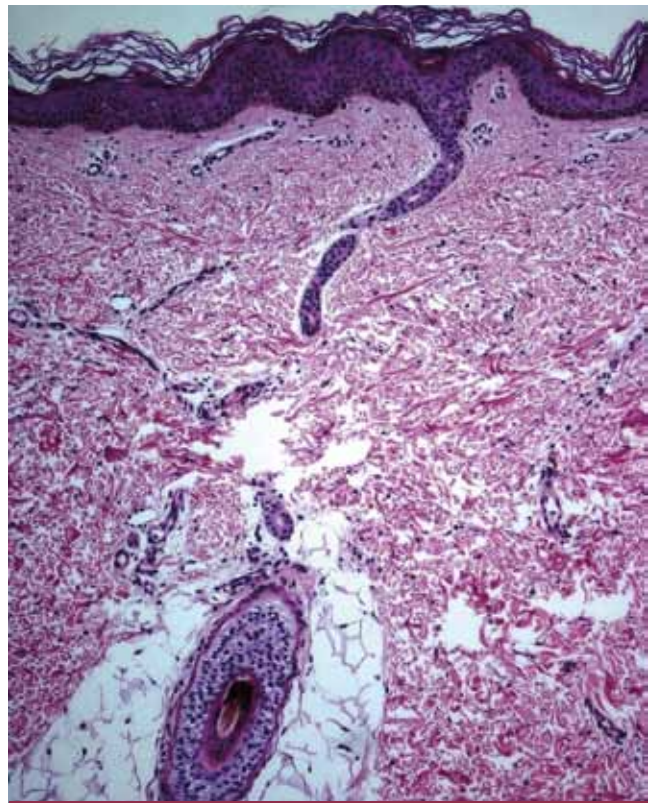


Foto 6. (H-E 100x). Tejido adiposo maduro que rodea anexos cutáneos.

9. Oku T., Iwasaki K. and Fujita H. Folded skin with an underlying cutaneous smooth muscle hamartoma, *Br. J. Dermatol.*, 1993, 129: 606-608.
10. Wallach D., Sorin M., Saurat J.H. Generalized muscular nevus with the clinical appearance of a Michelin tire baby, *Ann. Dermatol. Venerol.*, 1980, 107: 923-927.
11. Patrizi A., Neri I., Varotti C. A further case of generalized muscular nevus with a Michelin baby clinical aspect associated with cutaneous mastocytosis, *Ann. Dermatol. Venereol.*, 1989, 116: 551-554.
12. Sato M., Ishikawa O., Miyachi Y., Aoki T. et al. Michelin tire syndrome: a congenital disorder of elastic fiber formation?, *Br. J. Dermatol.*, 1997, 136: 583-586.
13. Albrecht S. Neoplasias e hiperplasias de origen nervioso y muscular, en Freedberg I.M., Eisen A.Z., Wolff K., Austen K.F. et al., *Fitzpatrick dermatología en medicina general*, Ed. Panamericana, Buenos Aires, Argentina, 2005: 1158-1169.
14. De Prost Y., Geoffroy G., Rault G., Teillac D. Laron's syndrome with clinical appearance of the so-called Michelin baby, *Ann. Dermatol. Venereol.*, 1984, 111: 751-752.
15. Larralde M., Santos Muñoz A., Kien C. Bebé Michelin: presentación de un caso, *Dermatol. Pediatr. Lat.*, 2003, 1: 42-45.
16. Casas G. Patología tumoral, en Larralde M., Abad E., Luna P., *Dermatología pediátrica*, Ed. Journal, Buenos Aires, Argentina, 2010: 472.
17. Burgdorf W.H., Doran C.K., Worret W.I. Folded skin with scarring: Michelin tire baby syndrome?, *J. Am. Acad. Dermatol.*, 1982, 7: 90-93.
18. Samarin F.M., Baum E.D., Antaya R.J. A case of Michelin tire baby syndrome with a thickened epiglottis, *Pediatr. Dermatol.*, 2010, 27: 79-81.
19. Elliot A.M., Ludman M., Teebi A.S. New syndrome?: MCA/MR syndrome with multiple circumferential skin creases, *Am. J. Med. Gen.*, 1996, 62: 23-25.
20. Leonard N.J. Clinical report. A second patient with MCA/MR syndrome with multiple circumferential skin creases, *Am. J. Med. Gen.*, 2002, 112: 91-94.
21. Tinsa F., Aissa K., Meddeb M., Bousnina D. et al. Multiple congenital anomalies/Mental retardation syndrome with multiple circumferential skin creases: a new syndrome?, *J. Child. Neurol.*, 2009, 24: 224-227.
22. Kondoh T., Eguchi J., Hamasaki Y., Doi T. et al. Hearing impairment, undescended testis, circumferential skin creases, and mental handicap (HITCH) syndrome: a case report, *Am. J. Med. Genet.*, 2004, 125A: 290-292.
23. Kondoh T., Hamasaki Y., Moriuchi H. Hearing impairment, undescended testis, circumferential skin creases and mental handicap (HITCH) syndrome and Michelin tire baby syndrome, en Horry M.A., *Progress in medical genetics*. Nova Publishers Inc., 2006, 105-117.
24. Devriendt K., Vankole C., Bogaert G. Research Letter. Multiple Circumferential Skin Creases: Another Sign of Genetic Mosaicism?, *Am. J. Med. Gen.*, 2004, 131A: 219-220.
25. Larralde M. Enfermedades neonatales: anomalías de desarrollo, en Larralde M., Abad E., Luna P., *Dermatología pediátrica*, Ed. Journal, Buenos Aires, Argentina, 2010: 20.
26. Fattore M.J. Cap. 9: Anomalías de desarrollo: Bandas de constricción amniótica, en Pueyo de Casabé S.T., Valverde R.A., *Dermatología neonatal*, Ed. del autor, Buenos Aires, Argentina, 2005: 150-154.
27. Palit A., Inamadar A.C.. Circunferential skin folds in a child: A case of Michelin tire baby syndrome, *Indian J. Dermatol. Venereol. Leprol.*, 2007, 73: 49-51.
28. Sardana K., Mendiratta V., Kakar N., Sharma R.C. et al. Spontaneously improving Michelin tire baby syndrome, *Pediatr. Dermatol.*, 2003, 20: 150-152.

★ PERLAS DERMATOLÓGICAS

La aldolasa predice la ocurrencia de miopatía en la esclerodermia sistémica

Toledano C., Gain M., Kettaneh A., Baudin B. et al., *Arthritis Res. Ther.*, 2012, 14: 152.

La miopatía relacionada con la esclerodermia sistémica (Myo-SSc) es una complicación discapacitante e impredecible en pacientes con esclerodermia sistémica (SSc). En este estudio se investigó el valor predictivo de la aldolasa, de la creatina quinasa (CK), de las transaminasas (ALT y AST) y de la proteína C reactiva (CRP) para estimar el riesgo de desarrollar Myo-SSc.

Para ello se evaluó en un solo centro de estudio y de manera prospectiva a 137 pacientes con SSc sin

debilidad muscular proximal, los cuales fueron seguidos longitudinalmente por un período de 4 años. El riesgo de desarrollar Myo-SSc fue determinado según los criterios del *European Neuro Muscular Centre* y se analizaron de acuerdo con los niveles plasmáticos de aldolasa, CK, transaminasas y CRP al inicio del estudio.

El valor predictivo de la aldolasa fue mayor que el de la CK y el de la ALT AST y CRP no tuvieron valor predictivo para la ocurrencia de Myo-SSc. Dentro de los 3 primeros años, el mejor punto de corte de la aldolasa

para predecir la aparición de Myo-SSc fue de 9 U/L, mayor que el límite normal (7 U/L). Myo-SSc fue más frecuente en pacientes cuya aldolasa era mayor de 9 U/L.

Los autores concluyen que la elevación en los niveles de aldolasa identifica con precisión a los pacientes con SSc y alto riesgo de desarrollar Myo-SSc. Esto podría ayudar a iniciar tratamiento cuando el daño muscular todavía es reversible.

León Jaimovich