

Síndrome de Silver-Russell y edad ósea

Dres. Hilgo Amaro-Tinoco¹, Henry Poma-Mendoza², Nelly Sánchez-Horman³

RESUMEN

El síndrome de Silver-Russell es una rara enfermedad genética caracterizada por un retardo en los crecimientos intrauterino y postnatal, asimetría corporal y dimorfismo facial peculiar; el cuadro es reconocible clínicamente, pero su etiología parece ser heterogénea. La paciente portadora de este síndrome acude al departamento de radiología, para determinar la edad ósea, como parte de sus controles.

PALABRAS CLAVE: Síndrome de Silver-Russell; Retardo en el crecimiento; Radiología

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Silver-Russell, descrito inicialmente por Silver⁽¹⁾, en 1953, y luego por Russell⁽²⁾, en 1954, es un trastorno raro de aparente origen genético, en el que se han encontrado muchas alteraciones cromosómicas, entre ellas mutaciones a nivel del cromosoma 7 y del gen H19 y otros genes asociados al crecimiento, pero ninguna de ellas específica de esta entidad.

La frecuencia de presentación es uno por cada 100 000 nacidos vivos y afecta por igual a ambos sexos. Los pacientes son pequeños al nacer y continúan con retraso en el crecimiento postnatal en peso y talla, no hay crecimiento proporcionado y se presenta asimetría corporal, con afección de algún segmento corporal.⁽³⁾ La mayor parte de los casos son esporádicos, pero también se ha comprobado herencia autosómica dominante y excepcionalmente recesiva.⁽⁴⁾

Es importante señalar los criterios diagnósticos de este síndrome. Los criterios mayores son retraso de creci-

miento intrauterino, retraso de crecimiento postnatal, perímetro craneal normal y asimetría corporal; y los criterios menores, facies triangular, comisuras bucales dirigidas hacia abajo, mandíbula hipoplásica, malformaciones dentarias, clinodactilia, braquidactilia, sindactilia y manchas 'café con leche'. Para el diagnóstico es necesaria la presencia de tres criterios mayores y por lo menos dos criterios menores.

Los métodos de valoración de la edad ósea se basan en atlas de fotografías de la mano y muñeca para las distintas edades y sexo (método de Greulich-Pyle), o en métodos cuantitativos o numéricos que expresan la maduración ósea en forma de puntos; de estos los más conocidos son la escala TW2-RUS, elaborada por Tanner-Whitehouse, y el método Fels, desarrollado por Roche.⁽⁵⁾

CASO CLÍNICO

Se presenta el caso clínico de una niña de 4 años 3 meses, que acudió a los consultorios de crecimiento y desarrollo y de pediatría del Hospital Hipólito Unanue de Lima, con el diagnóstico de síndrome de Silver-Russell realizado en otro hospital. La paciente es producto de primera gestación, que cursó con oligoamnios y podállica, obtenido por cesárea a las 38 semanas, retardo de crecimiento

1. Jefe del Servicio de Radiología del Hospital Nacional Hipólito Unanue (HNHU), Lima.
2. Médico Residente del HNHU, Lima.
3. Jefe de Departamento del HNHU.

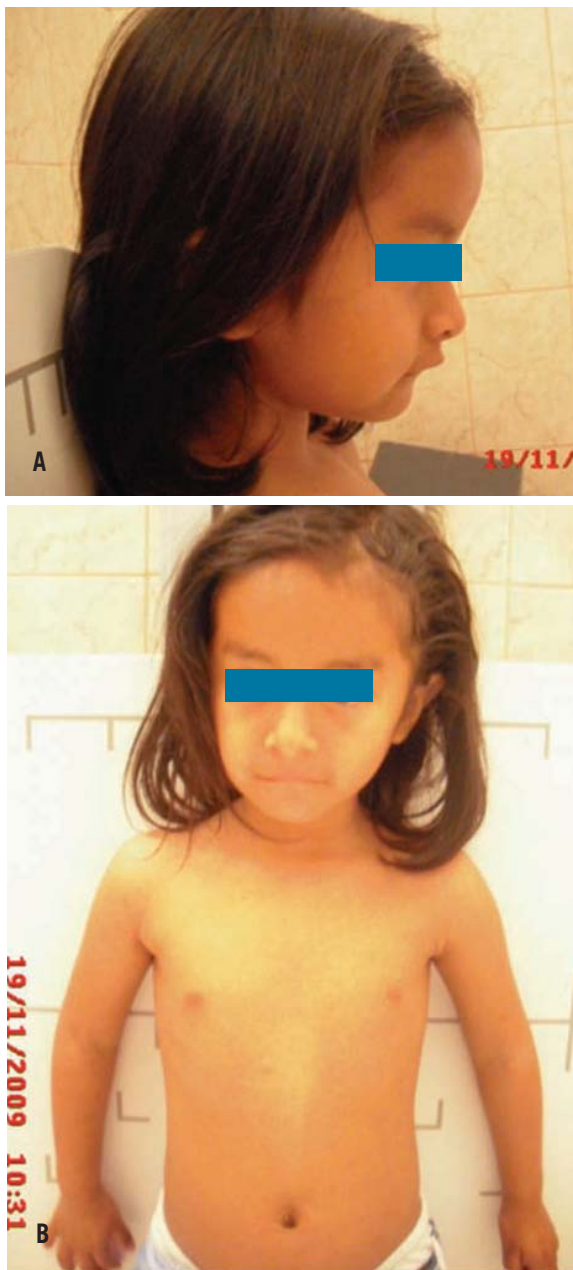


Figura 1. Niña de 4 años y 3 meses. A) Imagen de perfil, en la que resalta la micrognatia. B) Imagen de frente, resalta la frente amplia y los labios finos.



Figura 2. A) Radiografía de mano y muñeca de la niña de la Figura 1, que corresponde a una edad ósea de 2 años y 6 meses. B) Radiografía de mano y muñeca de otra niña (sana) de 4 años y 6 meses.

simétrico e hipoglicemia neonatal. Peso al nacer, 2 340 g; talla, 44 cm; perímetro cefálico, 34,5 cm. Padres aparentemente sanos y sin antecedentes familiares de importancia. Al año de nacida cursó con episodio de neumonía, presento además historia de SOB recurrentes.

Al examen físico, paciente adelgazada, macrocefalia relativa, asimetría facial, frente amplia, cara pequeña de

contorno triangular con vértice inferior; hipertelorismo ocular, ojos de forma almendrada muy abiertos, escleróticas azuladas; pabellones auriculares grandes con implantación baja y rotación externa 30° (normal 15°); labios finos y alargados, comisuras bucales descendentes; mejillas plenas, mentón pequeño en micrognatia (Figuras 1 y 2). El estudio de edad ósea dio como resultado

una edad de 2 años y 6 meses, según método de Greulich Pyle; se comparó con la radiografía de una niña de su misma edad, para objetivar la edad ósea. Figuras 3 y 4.

DISCUSIÓN

El paciente mostró todos los criterios clínicos para el síndrome de Silver-Russell, el diagnóstico diferencial se realizó con los síndromes autosómico recesivos con los que comparte rasgos esenciales de retardo al crecimiento, asimetría, dimorfismo facial y clinodactilia como son: síndrome de Dubowitz, que tiene ptosis palpebral, blefarofimosis, paladar hendido que no presentaba este paciente, y del síndrome '3M' (llamado así por haberlo descrito Miller, McKusick y Malvaux) o displasia dolicoespóndilea que requiere tener malformación esquelética vertebral hiperlordótica y alteraciones costales y metacarpianas.

Como ya se mencionó, estos pacientes sufren retardo en el crecimiento, por lo que se tiene que evaluar las edades ósea y cronológica. La maduración ósea es el reflejo más fiel de la edad biológica del niño. Permite valorar la transformación progresiva de las maquetas inicialmente fibrosas o cartilaginosas (radiotransparentes) de las piezas esqueléticas a tejido calcificado

(radioopaco). Su relación con otros fenómenos madurativos como la pubertad es más estrecha que ninguna otra medida antropométrica.

En este caso se evidencia la discordancia entre la edad ósea y la cronológica que presentan estos pacientes.

La importancia de este caso es que debemos tener presente dentro del diagnóstico diferencial del hipocrecimiento en la valoración de la edad ósea al síndrome de Silver-Russell.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Silver HK, Kiyasu W, George J, Deamer WC. Syndrome of congenital hyemihypertrophy, shortness of stature and elevated urinary gonadotrophins. *Pediatrics* 1953; 12: 365-8.
2. Russell A. A syndrome of intra-uterine dwarfism recognizable at birth with craniofacial dysostosis, disproportionately short arms and other anomalies. *Proc R Soc Med* 1954; 47: 1040-4.
3. Peinado GA, Borja PC, Narbona LE, Contreras CF, Jerez CA, Miras BMJ. Enanismo intrauterino y rasgos dismórficos: un caso de síndrome de Russell-Silver. *An Esp Pediatr* 2001; 54: 588-90.
4. Rossignol S. Silver-Russell syndrome and its genetic origins. *J Endocrinol Invest* 2006; 29 (Suppl. 1): 9-10.
5. Ródenas Luque G. Hipocrecimiento: metodología diagnóstica. *Vox Paediatrica* 1999; 72: 144-156.

Recibido: 26 de abril de 2010

Aceptado: 11 de mayo de 2010

Correspondencia: Dr. Hilgo Amaro-Tinoco
hilgoamaro@hotmail.com