
CASO CLINICO

Síndrome de Russell-Silver, reporte de un caso

Russell-Silver syndrome, a case report

Drs.: Carlos Terán Miranda*, Carlos Terán Escalera, Patricia Villarroel Arratia*****

Resumen

El síndrome de Russell-Silver es un trastorno muy raro de causa aun desconocida, con gran importancia clínica. El diagnóstico requiere un gran índice de sospecha y es absolutamente clínico, apoyándose en criterios mayores y menores para su definición como en el caso de esta niña. Se presenta el caso de una paciente femenina de 15 meses de edad que fue admitida en este hospital con un cuadro de diarrea aguda, producto de un embarazo gemelar, con antecedentes de retardo del crecimiento intrauterino en contraste con la antropometría y desarrollo normal de la hermana. El examen físico revela una asimetría de ambas extremidades superiores e inferiores, una cara triangular, comisuras labiales dirigidas hacia abajo, moderada micrognatia, frente prominente y clinodactilia del quinto dedo de ambas manos. Se hace el diagnóstico de síndrome de Russell-Silver basado en los criterios clínicos encontrados en la paciente.

Palabras claves:

Rev Soc Bol Ped 2007; 46 (1): 33-5: Síndrome de Russell-Silver. Hemihipertrofia.

Introducción

El síndrome de Russell-Silver fue descrito por primera vez por Russell en 1953 y confirmado por Silver en 1964 es un trastorno raro de aparente origen genético, habiéndose encontrado muchas alteraciones cromosómicas, entre ellas mutaciones a nivel del cromosoma 7 y del gen H19 y otros genes asociados al crecimiento^{1,2,5,6}, pero ninguna de ellas específica de esta entidad. Es importante señalar los criterios diagnósticos de este síndrome, que se dividen en criterios mayores: retraso de crecimiento intrauterino, retraso de crecimiento postnatal, perímetro craneal normal y asimetría corporal; y crite-

Abstract

Russell-Silver syndrome is a clinical important rare disorder of unknown etiology. The diagnosis require a great index of suspicion and is absolutely clinical, supporting its definition in major and minor criteria as the case of this child. We report the case of a 15 month female infant admitted to the hospital for an acute diarrhea syndrome. The patient is product of a twin pregnancy, with a intrauterine growth retardation history, these in contrast with anthropometry and development of her twin sister. Physical examination reveals asymmetry of the lower and upper limbs, as in length as wide diameters. Another finding included a small triangular face with frontal bossing, lips with down-turned corners, micrognathia, clinodactyly of the fifth finger in both hands. A karyotype analysis was made, without any chromosome disorder. We make the diagnosis of Russell silver syndrome based on the clinical findings.

Key words: Rev Soc Bol Ped 2007; 46 (1): 33-5: Russell-Silver syndrome. Hemihypertrophy.

rios menores: facies triangular, comisuras bucales dirigidas hacia abajo, mandíbula hipoplásica, malformaciones dentarias, clinodactilia, braquidactilia, sindactilia y manchas “café con leche”. Se requieren para el diagnóstico tres criterios mayores y por lo menos dos criterios menores^{3,4}.

Caso clínico

Se presenta el caso clínico de una lactante femenina de 15 meses de edad que fue admitida por emergencias del hospital por un cuadro de diarrea aguda y deshidratación moderada. Paciente producto de la primera gestación de un embarazo gemelar mono-

* Medico Residente de Pediatría de Tercer año. Centro Pediátrico Albina R de Patiño. Cochabamba - Bolivia.

** Medico Pediatra Infectólogo. Jefe Medico y Jefe del servicio de Infectología. Centro Pediátrico Albina R de Patiño. Cochabamba - Bolivia.

*** Medico Residente de Oftalmología de Tercer año. Fundación Boliviana de Oftalmología. Cochabamba - Bolivia

Artículo recibido 12/2/07 y fue aprobado para publicar 18/4/07

cigoto, obtenido por cesárea a las 39 semanas de gestación, sin ninguna complicación ni antecedente de importancia durante el embarazo. No tiene antecedentes patológicos durante el transcurso de su infancia. Nació con un peso de 2100 gramos (< p10), talla 42 cm (p10) y perímetro cefálico 33 cm (p50). La hermana gemela nació con un peso de 3100 gramos (> p50), talla 48 cm (p75) y un perímetro cefálico de 34 cm (> p50).

Al examen físico de ingreso destacó un peso de 6220 gramos, talla de 67.5cm y perímetro cefálico de 45cm, datos compatibles con un retraso ponderoestructural, correspondiendo antropométricamente a una desnutrición de segundo grado; esto en divergencia con la antropometría de la hermana gemela que presenta un crecimiento y desarrollo normal; llama la atención la asimetría corporal, presentando el lado izquierdo del cuerpo con extremidades de menor longitud y diámetro que el lado contralateral. Miembros inferiores con diferencia de 1,8 cm y miembros superiores de 1.3 cm medidos con radiología. Clinodactilia en quinta falange de ambas manos. En cara las comisuras labiales están dirigidas hacia abajo, frente prominente, implantación baja de orejas, moderada micrognatia y mancha salmonada en región ínter ciliar, como se observa en la figura # 1. En base a los hallazgos clínicos y antecedentes del nacimiento, se realizó el diagnóstico de síndrome de Russell Silver.

Se realizaron los siguientes estudios que fueron normales: ecografía abdominal, renal y cardíaca cariotipo, perfil tiroideo, pruebas de función renal, hepática, hemograma, proteínas y lípidos.

En los estudios radiográficos de todo el cuerpo, resaltó la presencia de una asimetría longitudinal y transversa de los huesos largos.

La paciente fue dada de alta con resolución del cuadro enteral y con controles por pediatría y traumatología infantil.

Discusión

El síndrome de Russell-Silver es de presentación rara, aún de causa desconocida. El presente caso

es de peculiar importancia debido a la presentación gemelar, donde una de las hermanas tienen un crecimiento fetal y postnatal totalmente diferente, ver figura # 1.



Figura # 1. Diferencias entre las dos hermanas gemelas. Figura A, hermana gemela sana. Figura B, paciente con el síndrome de Russell-Silver donde resaltan los rasgos faciales típicos y la asimetría de las extremidades inferiores.

Se ha señalado la existencia de casos similares gemelares³, lo que lleva a la duda si este es un síndrome puramente genético o la simple mutación o alteración genética natural o aleatoria que lleve a las manifestaciones del síndrome. Los criterios diagnósticos son absolutamente clínicos como los mencionados anteriormente.

El diagnóstico diferencial es muy importante si se enfoca la asimetría corporal, siendo las entidades clínicas más importantes para descartar, tumores primarios renales (Tumor de Wilms), hepáticos, tumor de células adrenales, síndrome de Beckwith-Wiedmann, Klippel-Trenaunay-Weber y McCune-Albright, todos ellos con características especiales que requieren estudios adicionales⁷.

El pronóstico es bueno, no habiéndose demostrado asociación alguna con otras patologías o retraso mental. El tratamiento es puramente ortopédico y

nutricional siendo necesario fisioterapia, calzados ortopédicos y orientación nutricional. Algunos autores mencionan la necesidad de realizar controles ecográficos abdominales y renales periódicos ante la posibilidad de enmascararse con un cuadro tumoral a nivel renal o hepático.

Referencias

1. Preece MA, Abu-Amero SN, Ali Z, et al. An analysis of the distribution of hetero- and isodisomic regions of chromosome 7 in mUPD7 Silver-Russell syndrome probands. *J Med Genet* 1999;36:457-60.
2. Blik J, Terhal P, van den Bogaard MJ, Maas S, Hamel B, Salieb-Beugelaar G, Simon M, et al T, van Smagt J, Kroes H, M. of the H19 gene causes not only Silver-Russell syndrome (SRS) but also isolated asymmetry or an SRS-like phenotype. *Am J Hum Genet.* 2006;78:604-14.
3. Price SM, Stanhope R, Garrett C, Preece MA, Trembath RC. The spectrum of Silver-Russell syndrome: a clinical and molecular genetic study and new diagnostic criteria. *J Med Genet* 1999;36:837-42.
4. A.M. Martínez Nogueiras, M.J. Teixeira Costeira, H.P. Saraiva Moreira y H. Araujo Antunes Síndrome de Russel-Silver. *An Esp Pediatr* 2001;54:591-4.
5. Eggermann T, Meyer E, Ranke MB, Holder M, Spranger S, Zerres K, Wollmann HA. Diagnostic proceeding in Silver-Russell syndrome. *Mol Diagn* 2005;9:205-9.
6. Rossignol S. Silver-Russell syndrome and its genetic origins. *J Endocrinol Invest* 2006;29(Suppl 1):9-10.
7. P Abraham. What is the risk of cancer in a child with hemihypertrophy?. *Arch Dis Child* 2005;90:1312-3.