

ENANISMO PRIMORDIAL  
CON ASIMETRIA CORPORAL CONGENITA

— **Dr. F. Argüello Landaeta.**

Médico Adjunto.  
Servicio N° 2 de Pediatría.  
Hospital Universitario.

— **Dr. H. Martínez Sandra.**

Jefe del Departamento de Radiodiagnóstico.  
Hospital Universitario.

— **Dr. H. Villalobos Cabrera.**

Jefe del Departamento de Laboratorio.  
Hospital Universitario.  
Maracaibo.

En agosto de 1965 tuvimos oportunidad de estudiar una pequeña paciente que llamó nuestra atención por presentar asimetría corporal congénita, asociada a déficit pondoestatural. La rareza de la afección y el hecho de no haber encontrado publicaciones nacionales al respecto, han sido los estímulos para efectuar esta comunicación preliminar, tendiente a divulgar su existencia en nuestro medio.

#### DESCRIPCION DEL CASO

N. H. L. LL. 08-61-19 (H. U.). 6 años, 6 meses, 18 días. Lugar de nacimiento: Valera (Estado Trujillo - Venezuela).

La paciente es el producto de un primer embarazo, simple, a término, controlado por médico en forma regular, sin complicaciones. Nacida de parto con probable distocia de presentación, que ameritó gran extracción pelviana bajo anestesia general, con resultados satisfactorios tanto para la madre como para la niña. Su peso al nacimiento fue de 2.600 kgrs., ignorándose su talla, pero "era muy pequeña y nació con el lado derecho del cuerpo más pequeño que el izquierdo". Con excepción de este hecho, su período neonatal transcurrió sin anormalidades. Recibió alimentación materna durante los tres primeros meses de vida y posteriormente alimentación artificial; siendo en la actualidad completa y bien balanceada. Sin embargo, su desarrollo pondoestatural ha sido deficiente. El desarrollo psicomotor ha sido normal. Sostuvo la cabeza a los tres meses, se sentó a los seis, se paró a los ocho y caminó a los doce meses de edad. Domina bien sus esfínteres. Posee muy buena memoria. No tiene trastornos del lenguaje y ha tenido buen aprovechamiento escolar. En la actualidad (ocho años de edad) fue promovida al segundo grado de instrucción prima-

ria elemental, con calificación de 17 puntos sobre 20. Sus hábitos psicológicos son normales. Desde muy temprana edad sufrió de amigdalitis crónica hipertrófica y críptica con frecuentes episodios agudos, por lo cual se le practicó amigdalectomía. Tiene fondo alérgico manifestado por crisis agudas de conjuntivitis, edemas palpebrales y peribucales o síndromes urticarianos; y, con frecuencia, procesos catarrales agudos. Los padres de la paciente son de estatura normal.

En la ascendencia y colaterales de sus respectivas familias, no existen casos similares. Afirman que el desarrollo somático de los mismos está dentro de límites normales (Fig. 1).



Fig. 1. Nótese el déficit estatural de la paciente en relación con sus hermanos menores.

**Examen físico.**— Edad: 6 años, 6 meses, 18 días.

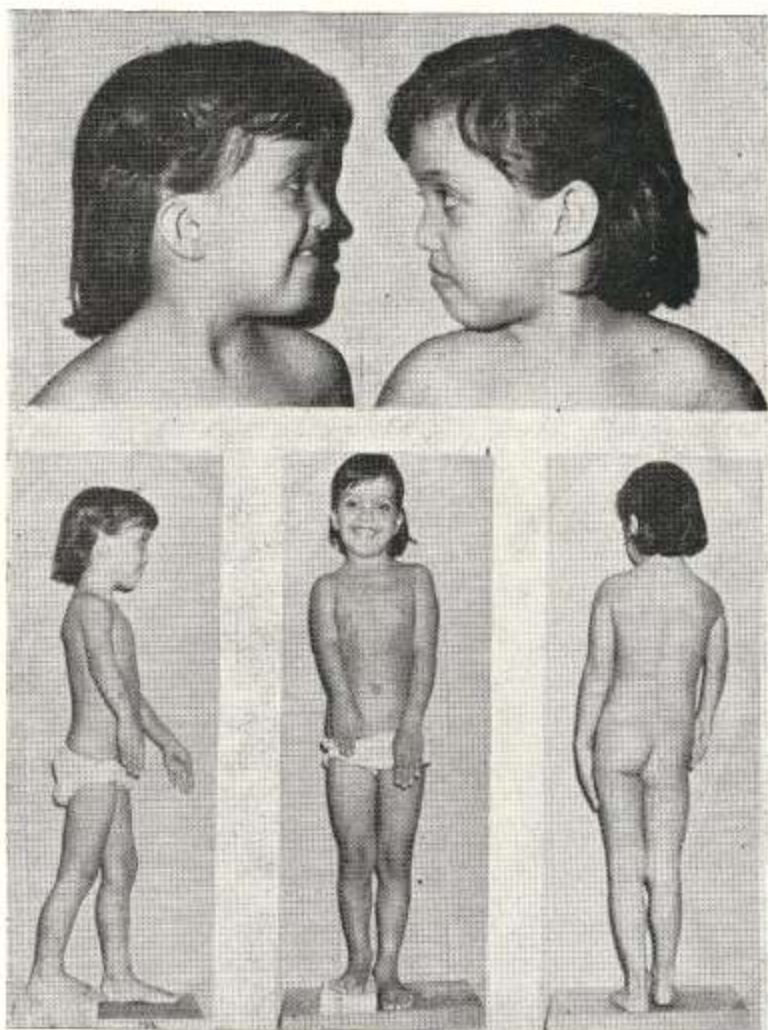
	Paciente	Normal	Déficit	Porcentaje
Talla	100 cms.	113 cms.	13 cms.	11,5%
Peso	16,800 kgs.	20,100 kgs.	3,300 kgs.	16,3%

Existe, además, un déficit de 200 gramos para la talla: para 100 cms. el peso normal es de 17 kgs. Temperatura: 37,5°C. Buenas condiciones generales. Piel de contextura normal, sin pigmentaciones. Asimetría cráneo facial. Discreto hipertelorismo. Moderado epicanto. Discreta ptosis palpebral. Orbita derecha más pequeña que la izquierda. Papilas de aspecto normal. Pigmentación difusa bilateral en regiones maculares, que sugiere alteración del desarrollo; similar al presentado en miembros derechos. Pabellón auricular derecho más pequeño que el izquierdo e implantado un poco más bajo. Paladar óseo muy alto y cóncavo. Dientes irregulares, asimétricos, mal implantados. Tórax asimétrico, de tipo longilíneo. Clavícula derecha más corta que la izquierda. Auscultación cardiopulmonar normal. Tensión arterial en ambos brazos: Mx. 100 mm. de Hg., Mn. 70 mm. de Hg. Cien pulsaciones por minuto. Abdomen de aspecto normal. No existen hernias ni visceromegalias. Se aprecia pronunciada asimetría corporal, siendo la mitad derecha del cuerpo más pequeña que la izquierda. Los segmentos de los miembros superior e inferior derechos son más cortos que sus homónimos izquierdos, pero bien proporcionados entre sí. La cortedad del miembro inferior derecho determina una acentuada escoliosis. Existe braquidactilia del 5to. dedo de ambas manos. No hay clinodactilia ni sindactilia (Fig. 2). La exploración neurológica y el desarrollo muscular son normales.

**Exámenes complementarios.**— Líquido céfalo-raquídeo, examen de orina, calcio plasmático, fósforo plasmático, fosfatasas alcalinas, glóbulos blancos y hemograma, colesterol total, V.D.R.L.: normales. Hemoglobina: 10,5 grs. %; hematócrito: 36 %. Examen de heces: moco presente; abundantes quistes de giardias; tricomonas; huevos de áscaris. No pudieron efectuarse determinaciones de eliminación de gonadotrofinas.

**Complemento cromosómico en sangre periférica:** Imagen diploide ( $2n=46$ ). Satélites separados de la rama corta por una constricción secundaria en los grupos 13-15 (Fig. 3).

**Estudio radiológico:** (Figs. 4 y 5): Radiográficamente se aprecia asimetría entre la mitad izquierda y derecha del cuerpo. La parte derecha presenta dimensiones menores que la izquierda. El cráneo no escapa de estas anomalías. El hemicráneo derecho posee una altura de 86 milímetros y el izquierdo 91 milímetros. La longitud del radio para desarrollar la curva máxima del hemicráneo derecho es de 64 milímetros y para el izquierdo de 73 milí-



**Fig. 2.**

metros. El plano sagital anatómico del cráneo no coincide con el plano medio métrico; los dos forman un ángulo que, partiendo de la base craneana, alcanza una separación de 2 milímetros en el calvarium. Las alas mayores del esfenoides presentan diferencia de longitud; siendo menor la derecha. Las mismas caracterís-

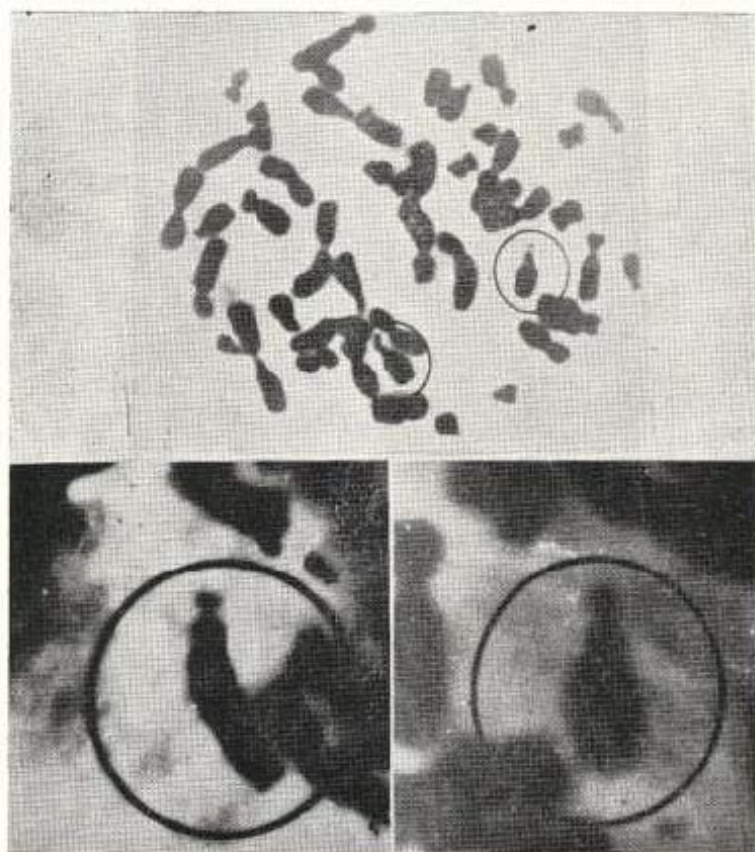


Fig. 3

tics se presentan en la órbita. La longitud de la proyección de los dos hemimaxilares es: el derecho, 88 milímetros; el izquierdo, 95 milímetros.

<b>Miembros Superiores:</b>	<b>Derecho</b>	<b>Izquierdo</b>
Clavícula	5,5 cms.	6,5 cms.
Húmero	15 cms.	19 cms.
Cúbito	11 cms.	16 cms.
Radio	10 cms.	14 cms.

Los huesos de los miembros superiores presentan proporcionalidad entre la longitud y el grosor. En el radio derecho la

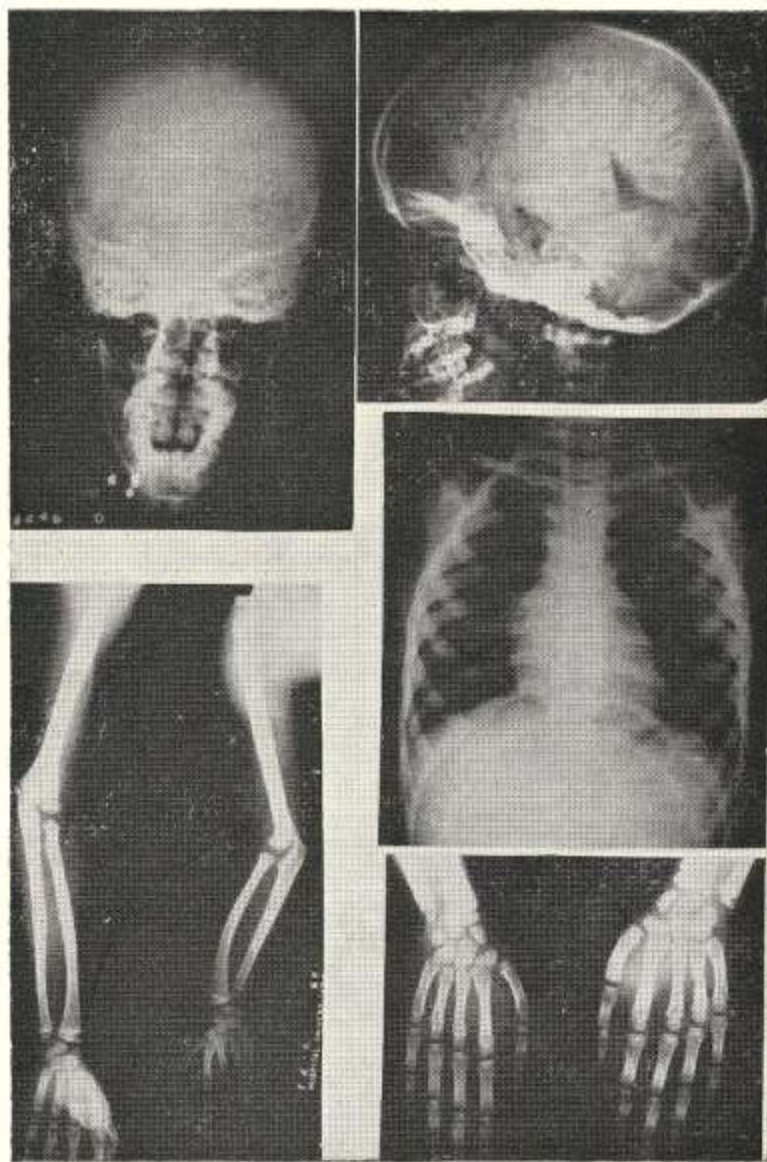


Fig. 4

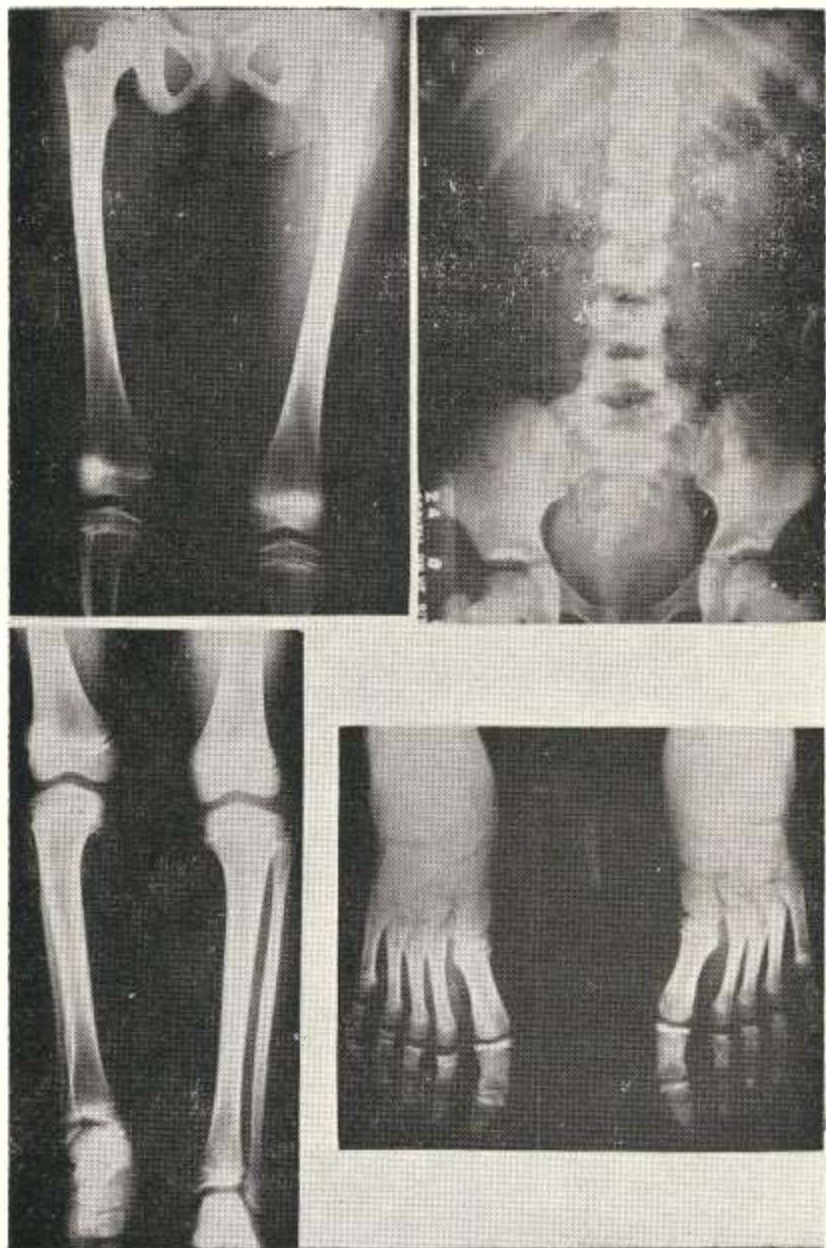


Fig. 5



incurvación es más pronunciada que lo normal. El carpo ha sido tomado como patrón para la edad ósea. Existe diferencia de un año de edad entre el carpo derecho y el izquierdo.

<b>Carpo</b>	<b>Izquierdo</b>		<b>Derecho</b>	
Núcleo de epífisis radial	8 años - 10 meses		7 años - 10 meses	
Núcleo de epífisis cubital	7 " 10 "		6 " 10 "	
Hueso grande	5 " 9 "		5 "	
Hueso ganchoso	5 " 9 "		5 "	
Trapezio	6 " 10 "		5 " 9 "	
Trapezoide	6 " 10 "		5 " 9 "	
Escafoide	7 " 10 "		5 " 9 "	
Piramidal	7 " 10 "		5 " 9 "	
Semilunar	7 " 10 "		5 " 9 "	
Epífisis del 2º, 3º y 4º metacarpianos	5 " 9 "		4 " 2 "	
Epífisis del 5º metacarpiano	8 " 10 "		4 " 2 "	
Epífisis del 1er. metacarpiano	5 " 9 "		5 " "	
Epífisis de las falanges	6 " 10 "		5 " "	

En columna y tórax, no se aprecian cambios radiológicos. Existe asimetría pelviana.

<b>Miembros</b>	<b>Derecho</b>	<b>Izquierdo</b>
Fémur	27,7 cms.	31,2 cms.
Tibia	20,2 cms.	23,5 cms.
Peroné	18,2 cms.	21,2 cms.

Ambos fémures conservan su proporción entre la longitud y el grosor. En la tibia derecha existe gran desarmonía. Se presenta más gruesa; recordando las características de las condroatrofias. Tanto en la metáfisis tibial proximal como en la femoral distal, se aprecian exostosis. Existe una diferencia entre los huesos constitutivos de ambos pies; pero no tan marcada como en los otros huesos. La urografía de eliminación revela disminución en la anchura del riñón derecho.

A los 8 años de edad encontramos los datos y medidas en los Cuadros I y II.

Medidas	Paciente	Normal	Déficit	%
Peso	20.0 Kgs.	22,550 Kgs.	2,550 Kgs.	11,11
Estatura	110 cms.	123 cms.	13 cms.	10,5
Talla sentada	61 cms.	--	--	--
Perímetro cefálico	51 cms.	51 cms.	--	--
Perímetro torácico	57 cms.	59 cms.	2 cms.	3,4
Borde superior del pubis al suelo	56 cms.	--	--	--
Circunferencia abdominal	98 cms.	--	--	--
Anchura del cráneo	14 cms.	--	--	--
Longitud del cráneo	16 cms.	--	--	--
Anchura de los hombros	26 cms.	--	--	--
Anchura de la frente	10 cms.	--	--	--
Altura de la frente	7 cms.	--	--	--
Altura de la cara	11 cms.	--	--	--
Anchura de la pelvis	19,5 cms.	22 cms.	2,5 cms.	--
Separación interocular	3 cms.	--	--	--

CUADRO I

CUADRO II

ZONAS ANATOMICAS	MEDIDAS EN CENTIMETROS		
	Lado Derecho	Lado Izquierdo	Diferencia
Pabellón auricular	5,0	6,0	1,0
Longitud de las clavículas	12,0	13,0	1,0
Línea media clavicular anterior	20,5	22,0	1,5
Longitud del miembro superior	38,0	48,0	10,0
Longitud del brazo	17,0	22,0	5,0
Longitud del antebrazo	12,0	16,0	4,0
Longitud de las manos	11,0	12,0	1,0
Anchura de las manos	5,5	7,0	1,5
Longitud del miembro inferior	50,0	59,9	9,0
Longitud de las piernas	25,5	29,0	3,5
Longitud de los muslos	24,5	30,0	5,5
Longitud de los pies	16,0	17,0	1,0
Circunferencia de los pies	17,0	18,0	1,0
Circunferencia de brazo	16,5	18,0	1,5
Circunferencia del antebrazo	16,0	17,0	1,0
Circunferencia de las manos	13,5	15,0	1,5
Circunferencia de los muslos	33,0	35,0	2,0
Circunferencia de las piernas	22,0	23,0	1,0

COMENTARIOS

No discutiremos la clasificación clínica o etiopatogénica del enanismo. Aceptamos su división en proporcionado y desproporcionado. Nos ocuparemos del enanismo proporcionado.

El enanismo primordial, se refiere a aquellos enanos relativamente proporcionados que, tras un embarazo normal, exhiben al nacer un acentuado déficit pondoestatural. Constituye una entidad clínica por sí sola, o puede formar parte de complejos sindrómicos disímiles. A este último grupo pertenecen, entre otros, el enanismo observado en la progeria, en el mongolismo, en la disgenesia gonadal, el enano con cabeza de pájaro (tipo Seckel), el enano con hipersensibilidad actínica (tipo Bloom), y el enanismo primordial, tipo Silver-Russell, de cuyas características clínicas constituye un buen ejemplo nuestro caso.

La historia clínica de la paciente nos revela: Enanismo primordial: a) embarazo de duración normal; b) poco peso al nacimiento; c) poca talla al nacimiento. Asimetría corporal congénita. Déficit de peso en relación a la edad. Déficit de peso en relación a la estatura. Déficit de estatura en relación a la edad. Pseudohidrocefalia: a) asimetría cráneo facial; b) cráneo grande en relación a la talla; c) cráneo normal en relación a la edad. Cara pequeña en relación a la edad y al cráneo. Micrognatia. Paladar óseo alto y cóncavo. Ptosis palpebral. Hipertelorismo. Epicanto. Escoliosis. Acentuada cortedad de los miembros derechos, con segmentos bien proporcionados entre sí. Braquidactilia del 5to. dedo de ambas manos. Retraso de los núcleos de osificación. Cariograma: Imagen diplaide con satélites en los grupos 13—15<sup>1</sup>.

No encontramos los siguientes signos referidos en algunos casos publicados<sup>2</sup>: clinodactilia del 5to. dedo de las manos, sindactilia, anomalías pigmentarias de la piel, retraso del desarrollo psicomotor, sordera, hexadactilia, desarrollo sexual prematuro.

Referimos como nuevos hallazgos: Pigmentación difusa bilateral de las máculas. Diferencia en el tamaño de los riñones.

Por imposibilidades técnicas no efectuamos ceterminación de eliminación de gonadotrofinas. El incremento de eliminación de la hormona en estos casos es considerada como una característica facultativa<sup>2</sup>.

## RESUMEN

Presentamos el estudio de un caso de enanismo primordial, asociado con asimetría corporal congénita, que exhibe la mayoría de los hallazgos que caracterizan el Síndrome de Silver-Russell. Además de los índices antropométricos clásicos, se efectuaron una serie de mediciones poco usuales, como base a futuras comparaciones. Se muestra pormenorizado estudio radiológico y se describen hallazgos en el complemento cromosómico de sangre periférica, que coinciden con lo reportado en casos similares por otros autores.

## REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. — FERRIER, P. y col. "Congenital asymmetry associated with diploidtriploid mosaicism and large satellites". *Lancet*. 1: 80-82. 1964.
  2. — SPRANGER, J.; FRIENDRICH, I. "Enanismo primordial tipo Silver-Russell". *Práctica Pediátrica*. 1: 439-450. 1965
- 

"El cultivo de las ciencias básicas y de la investigación científica mejora la calidad de la enseñanza y de la aplicación de la ciencia; más que cualquier otra, la investigación fundamental es escuela de rigor en el pensamiento, fineza en la técnica y la observación, y objetividad en la conclusión".

Marcel Rocha  
"Bitácora-63"