

HOSPITAL PEDIÁTRICO DOCENTE
 “ELISEO NOEL CAMAÑO”
 DEPARTAMENTO DE GENÉTICA, MATANZAS

Progeria. Presentación de 1 caso

DRA. ELSA LUNA CEBALLOS,¹ DRA. MARÍA EUGENIA DOMÍNGUEZ PÉREZ² Y DRA. RUDBECKIA ÁLVAREZ NÚÑEZ³

Luna Ceballos E, Domínguez Pérez ME, Álvarez Núñez R. Progeria. Presentación de 1 caso. Rev Cubana Ortop Traumatol 1999;13(1-2):129-31.

Resumen

Se presentó un paciente con síndrome de Hutchinson-Gilford o progeria, de escasa frecuencia. Se relacionó la evaluación clinicoradiológica del caso en 4 años.

Descriptores DeCS: PROGERIA/genética; INFANTE; PROGERIA/diagnóstico; PROGERIA/radiografía.

La progeria es un síndrome de envejecimiento precoz, de rara ocurrencia. El primer caso apareció publicado en 1754 y hacía referencia al fallecimiento de un joven de apariencia senil, cuyo peso no excedía las 17 libras.¹

En 1986, *Hutchinson* describió un paciente similar, más tarde *Gilford* estudió este caso y otro niño de iguales características dándole el nombre de progeria o envejecimiento prematuro.²

Diversos autores señalan la temprana presencia en estos pacientes de cambios dermatológicos como hiperpigmentación del abdomen, alteraciones de la dentición, del pelo, las uñas, todos de rápida progresión.³

Los trastornos ortopédicos resultan los más invalidantes para el paciente, pues abarcan desde la deformidad ósea, las fracturas patológicas, *coxa plana* hasta la osteoporosis y osteólisis, entre otros.⁴

En aquellos que sobreviven hasta finales de la segunda década aparecen manifestaciones oculares severas, sobre las que no existe una amplia experiencia por la corta expectativa de vida de estos pacientes.⁵

Los hallazgos radiológicos son característicos de este síndrome, en especial la osteólisis del tercio distal de las clavículas que progresa paulatinamente, osteólisis de falanges distales en manos y pies, osteoporosis, y cuerpos vertebrales en *fishmouth*, además, de otras deformaciones como la *coxa valga*, la deformación proximal de la metáfisis radial, etc.^{3,6,7}

El escaso número de pacientes reportados en el mundo y el fallecimiento de éstos casi siempre en la segunda década de la vida, hace limitado el conocimiento acerca de esta enfermedad.⁸

La rápida degeneración esquelética, la arterosclerosis generalizada que conlleva a la

¹ Especialista de I Grado en Genética Clínica. Hospital Pediátrico Docente "Eliseo Noel Camaño".

² Especialista de I Grado en Radiología. Policlínico Docente "Carlos Verdugo".

³ Especialista de II Grado en Ortopedia y Traumatología. Profesora Auxiliar. Hospital Pediátrico Docente "Eliseo Noel Camaño".

obstrucción coronaria y accidentes vasculares encefálicos, así como los signos dismórficos de esta enfermedad la hacen de gran interés médico para poder establecer un rápido diagnóstico y aliviar los trastornos del paciente.

Presentación del caso. Su evolución

Paciente de 2 años, raza blanca, es traído a consulta por presentar baja talla, bajo peso y acortamiento de los dedos. Historia prenatal y perinatal normal.

Al realizar el examen físico encontramos un macrocráneo donde resalta la trama vascular, con pelo fino y escaso; en la cara se aprecian cejas poco pobladas, nariz de alas hipoplásicas; boca de labios finos, micrognatia y orejas alovoladas.

En el tronco vemos un tórax estrecho y en los miembros llama la atención la braquidactilia distal en manos y pies, así como, el engrosamiento de las rodillas y postura en semiflexión de las mismas. Desarrollo psicomotor normal. Talla y peso en el tercer percentil.

En cuanto a estudios complementarios resulta positivo el colesterol aumentado y el estudio radiológico donde se constata la bóveda craneal delgada y amplia, ausencia del tercio externo clavicular, osteólisis de falanges distales de manos y pies las cuales son de pequeño tamaño y *coxa valga* bilateral.

Transcurridos 4 años, el paciente, de 6 años está incorporado a la escuela primaria con un desarrollo del intelecto normal. Las manifestaciones clínicas se han acentuado presentando una alopecia principalmente occipital, dientes amontonados, hiperpigmentación de la piel del abdomen, escaso tejido celular subcutáneo, baja talla, estrechamiento marcado de la caja torácica y en especial de hombros, articulaciones interfalángicas engrosadas, acortamiento severo de falanges distales de manos y pies, fracturas patológicas, deformidad en flexión de la cadera, episodios de hipertensión arterial y epistaxis.

En el ecocardiograma encontramos hipertrofia del ventrículo izquierdo, ligera dilatación de raíz aórtica y discreto prolapso de la válvula mitral. El colesterol se mantiene en cifras normales por el control dietético.

El examen radiológico esta vez presentó osteólisis total de ambas clavículas, de las primeras costillas y de fragmentos de las segundas y terceras costillas, osteólisis de falanges distales de manos y

pies. En la columna vertebral existe una persistencia de la escotadura en cara anterior de cuerpos vertebrales (vértebras en *fishmouth*) con osteoporosis generalizada, *coxa valga* bilateral más acentuada, acortamiento de huesos largos con constricción de las diáfisis y ligero ensanchamiento de las metáfisis, incremento del índice cardio-torácico y espondilolistesis de la quinta vértebra lumbar sobre la primera sacra (figs. 1-4).

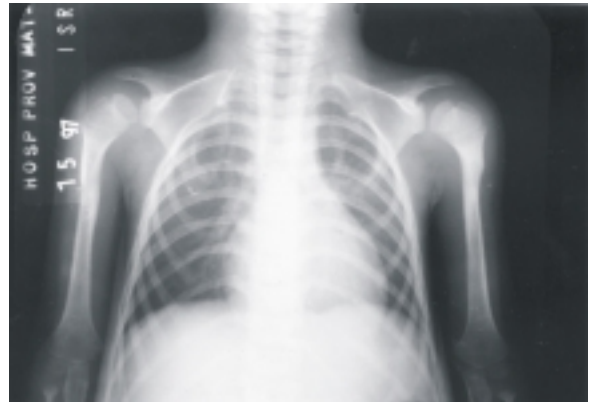


Fig. 1. Rayos X de tórax (vista anteroposterior). Osteólisis total de ambas clavículas y de las primeras costillas. Osteólisis parcial de las segundas y terceras costillas.



Fig. 2. Rayos X de columna lumbosacra (vista lateral). Persistencia de la escotadura en cara anterior de las vértebras dorsales (vértebras en *fishmouth*). Espondilolistesis de la quinta vértebra lumbar sobre la primera sacra.

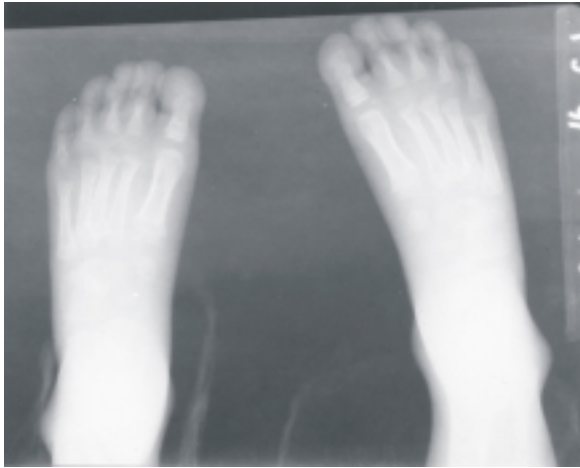


Fig. 3. Rayos X de ambos pies (vista anteroposterior). Osteólisis parcial de falanges distales de ambos pies.



Fig. 4. Rayos X de pelvis ósea (vista anteroposterior). Coxa valga bilateral.

Discusión

La escasa frecuencia con la que el especialista encuentra esta enfermedad puede llevarlo a establecer un diagnóstico erróneo. Por tal razón es

necesario proceder con sumo cuidado al realizar el examen físico del paciente y al indicar los estudios complementarios. El examen radiológico resulta un pilar fundamental en la sospecha de esta patología unido a la dismorfia del paciente y otros signos clínicos. Recordemos que la breve expectativa de vida de estos pacientes nos obliga a hacer un rápido diagnóstico para aliviar sus trastornos lo más tempranamente posible.^{9,10}

Summary

A patient with Hutchinson-Gilford syndrome or progeria, which is a rare condition, is presented. The clinical and radiological evaluation of the case in 4 years was dealt with.

Subject headings: PROGERIA/genetics; CHILD, PRESCHOOL; PROGERIA/diagnosis; PROGERIA/radiography.

Résumé

Un patient atteint du syndrome de Hutchinson-Gilford o progéria, d'une rare fréquence, a été présenté. L'évaluation clinico-radiologique du cas a été suivie pendant 4 ans.

Mots clés: PROGERIE/génétique; ENFANT; PROGERIE/diagnostic; PROGERIE/radiographie.

Referencias bibliográficas

1. Smith DW. Recognizable patterns of human malformation. 3 ed. Philadelphia: W.B. Saunders, 1982:112-3.
2. Gilford H. Progeria: a form of senilism. Practitioner. 1904;73-188.
3. Gillar PJ, Kaye CI, Mc Court JW. Progressive early dermatologic changes in Hutchinson-Gilford progeria syndrome. *Pediatr Dermatol* 1991;8(3):199-6.
4. Fernández-Plazzi F, McLaren AT, Slowie DF. Report on a case of Hutchinson-Gilford progeria, with special reference to orthopedic problems. *Eur J Pediatr Surg* 1992;2(6):378-82.
5. Lordanescu C, Denislam D, Aviam E, Chiru A, Busuioac M, Cloabla D. Manifestari oculare in progeria. *Oftalmologia* 1995;39(1):56-7.
6. Sood S, Raore, Ragav B, Perry M. Progeria syndrome with characteristic deformation of proximalradius observed on CT. *Acta Radiol* 1991;32(1):67-8.
7. Palma JK, Abud AR. Progeria manifestacoes radiologicas (ralatos de tres csos). *Radiol Bras* 1983;16(3):158-62.
8. McKusick VA. Mendelian inheritance in man. Catalog. 6 ed. Baltimore: Johns Hopkins, 1983:454.
9. Tanaka S, Takashima S, Nakamura H, Harasawa T, Masaki R, Sugita K. Neuropathological findings in a case of Hutchinson - Gilford progeria syndrome. *No to Hattatsu*. 1995;27(5):407-9.
10. Nelson WE, Behrman RE, Vaughan VC. Tratado de Pediatría 9 ed. La Habana, 1988:1848. (Edición Revolucionaria).

Recibido: 25 de mayo de 1999. Aprobado: 27 de septiembre de 1999.

Dra. María Eugenia Domínguez Pérez. Calle 258 No. 12906 entre 129 y 137, Playa, Matanzas, Cuba.