

Nanismo con cabeza de pájaro. Presentación de un caso

DRA. RUDBECKIA ÁLVAREZ NÚÑEZ,¹ DRA. ELSA LUNA CEBALLO,² DRA. MARÍA E. DOMÍNGUEZ PÉREZ³ Y DRA. GODETIA M. PORTO ÁLVAREZ⁴

Álvarez Núñez R, Luna Ceballos E, Domínguez Pérez ME, Porto Álvarez GM. Nanismo con cabeza de pájaro. Presentación de un caso. Rev Cubana Ortop Traumatol 2001;15(1-2):71-3

Resumen

Se presenta un paciente con enanismo tipo cabeza de pájaro osteodisplástico tipo II, entidad inusual. Se describen las características clínicas radiológicas que posibilitaron su diagnóstico. Se esclarece la clasificación de los nanismos con cabeza de pájaro, incluyendo el Seckel clásico.

DeCS: ENANISMO/congénito; MICROCEFALIA; FACIES; EXAMEN FISICO/métodos

La primera vez que se describieron en la literatura las alteraciones correspondientes al nanismo con cabeza de pájaro, se le atribuyó este nombre y también el de nanocefalia dados por Virchow, pero no fue hasta 1960 que Seckel el publicó los hallazgos clínicos que definen esta entidad, por lo que también se conoce como síndrome de Seckel.¹

Posterior a esto se han descrito otros enanismos con cabeza de pájaro, pero defieren en algunas de sus características con el síndrome de Seckel clásico.

*Mc Kusick*² cita los distintos nanismos con cabeza de pájaro como:

Nanismo tipo Seckel: Caracterizado por una baja talla severa, microcefalia, cara estrecha, nariz prominente, micrognatia, hipertelorismo con desviación antimongoloide de hendiduras palpebrales, retraso mental, etc.^{3,4}

Nanismo con cara de pájaro osteodisplástico tipo I: Miembros cortos, especialmente los superiores. Recuerda al enanismo tipo Seckel excepto por las proporciones anormales del cuerpo y cortedad de los miembros, mientras que el Seckel clásico es un enanismo proporcionado. Pelvis anchas, displásticas, ausencia de formación de acetábulo: fémur y húmero cortos, curvos y metáfisis anchas.^{5,6}

Nanismo con cara de pájaro osteodisplástico tipo II: Acortamiento desproporcionado de antebrazos y piernas en los primeros años de vida, epifisiólisis femoral, coxa vara, metáfisis femoral distal en forma de V, entre otros.⁶⁻⁸

Nanismo con cara de pájaro osteodisplástico tipo III: Clavículas y porción proximal femoral alargadas, platispondilia.⁶

¹ Especialista de II Grado en Ortopedia y Traumatología. Profesora Consultante FCM Matanzas. Hospital Pediátrico Docente "Eliseo Noel Caamaño".

² Especialista de I Grado en Genética Clínica. Hospital Pediátrico Docente "Eliseo Noel Caamaño".

³ Especialista de I Grado en Radiología. Policlínico Docente "Carlos Verdugo".

⁴ Especialista de I Grado en MGI. Policlínico Docente "Reynold García".

Nanismo con cara de pájaro (Síndrome de Bangstad): Ataxia progresiva, diabetes insulino resistente e insuficiencia primaria gonadal.

Nanismo con cara de pájaro tipo Montreal: Recuerda al Seckel y presenta características de envejecimiento.

Estos síndromes presentan una herencia autosómica recesiva, encontrándose en muchos casos consanguinidad entre los padres.

Presentación del caso

Paciente de raza blanca, sexo masculino que es atendido en el Hospital Pediátrico de Matanzas desde los 43 días de nacido.

Historia pre y perinatal: Parto eutócico, bajo peso y baja talla pre y posnatal.

Se continúa la evolución y estudio de las características observadas al examen físico, las cuales se definen de forma progresiva.

Examen físico. Microcefalia severa, fascie de pájaro, micrognatia, ojos con desviación antimongoloide de hendiduras palpebrales. Orejas de implantación baja.

Manos: Clinodactilia del segundo y quinto dedos de ambas manos.

Pies: Sin dactilia parcial entre segundo y tercer dedos de ambos pies.

En los exámenes radiográficos se demostró la presencia de epífisis femorales distales de forma triangular, pseudoepífisis de huesos metacarpianos y metáfisis femoral distal en forma de V.

A los cinco años, con una talla de 66 cm y un peso de 7 kg presentó epifisiólisis femoral izquierda y escoliosis.

Actualmente con doce años, presenta retraso mental moderado, tendencia a la conducta agresiva, escoliosis dorsolumbar severa, marcha anadeante, imposibilidad de realizar abducción de cadera; resto de los movimientos de esta articulación son muy limitados. Talla de 93 cm y peso de 12 kg.

Exámenes de laboratorio clínico: normales.

Estudios radiológicos: escoliosis dorsolumbar y coxa vara bilateral (figura).

Discusión

Los pacientes con este síndrome acuden en fechas tempranas a la consulta del pediatra, generalmente por el bajo peso, escasa talla y microcefalia.^{9,10}



FIG. Radiografía de columna total. Se observa una escoliosis dorsolumbar severa con rotación de cuerpos vertebrales y coxa vara bilateral. Los ángulos de los cuellos femorales son de 90° con un desplazamiento cefálico del trocánter mayor.

Es necesario proceder con cautela al realizar el examen físico para distinguir el resto de los signos dismórficos, dentro de los cuadros el más llamativo resulta la fascie estrecha y nariz prominente que le da apariencia de «cara de pájaro».^{9,10}

Calificamos nuestro paciente en nanismo con cabeza de pájaro osteodisplástico tipo II, por las características radiológicas que fueron apareciendo en la evolución del paciente, como son la epifisiólisis femoral, coxa vara, metáfisis femoral distal en forma de V, epífisis femorales distales de forma triangular y otras; las restantes formas de nanismo con cara de pájaro presentan otros signos no afines con este

caso. Debemos señalar que la escoliosis, aunque puede aparecer en algunas de las formas descritas, no es tan severa como en el paciente que nos ocupa.

El examen radiológico y los signos clínicos llevan al diagnóstico de certeza en este síndrome, donde la sospecha clínica temprana nos permite ofrecer un asesoramiento adecuado a los padres, para que conozcan el riesgo de recurrencia de esta entidad y la progresiva limitación motora del paciente, por el compromiso de la articulación coxofemoral.

Summary

A patient with bird-headed osteodysplastic dwarfism type II, an unusual entity, is presented. The clinical and radiological characteristics that made possible its diagnosis are described here. The classification of bird-headed dwarfisms is made clear, including the classic Seckel's syndrome.

Subject headings: DWARFISM/congenital; MICROCEPHALY; FACIES; PHYSICAL EXAMINATION/methods.

Résumé

Un patient atteint de nanisme ostéodysplasique à tête d'oiseau de type II, une entité rare, est présenté. Les caractéristiques cliniques radiologiques ayant permis son diagnostic sont

décrites. La classification des nanismes à tête d'oiseau, y compris le classique Seckel, est élucidée.

Mots clés: NANISME/congénital; MYCROCÉPHALIE; FACIÈS; EXAMEN PHYSIQUE/méthodes.

Referencias bibliográficas

1. Smith DW. Recognizable pattern of human malformation. 3 ed. Philadelphia: WB. Saunders; 1982:112-3.
2. Mc Kusick VA. Mendelian inheritance in man. Catalog. 7 ed. Baltimore: John Hopkins Press; 1983:454.
3. Conti E, Iracheta M, Rizzo L, Sánchez P. Síndrome de Seckel. Acta Pediatr Méx 1992;13(1):38-40.
4. Sauk JJ, Litt R. Familial bird-headed dwarfism (Seckel's synchome). J Med Genet 1983;10:196-8.
5. Mijewski F, Goecke T. Studies of microcephalia primordial dwarfism I: approach to a delination of the Seckel syndrome. Am J Med Genet 1982;12:7-21.
6. Caffey J. Diagnóstico radiológico en pediatría. 7 ed. La Habana: Editorial Científico-Técnica; 1985:1237.
7. Majewski F, Geocke TO. Microcephalic osteodysplastic primordial dwarfism type II: report of three cases and review. Am J Med Genet 1998;80(1):25-31.
8. Halder A, Pahi J, Sharma AK. Osteodysplastic primordial dwarfism type II with normal intellect but delayed central nervous system myelination. Am J Med Genet 1998; 80(1):12-5.
9. Nelson WB, Behrman RE, Vaughan VC. Tratado de pediatría. 9 ed. La Habana: Editorial Científico-Técnica; 1988:1816.
10. William RH. Tratado de endocrinología. 5 ed. La Habana: Editorial Científico-Técnica;1984:1290.

Recibido: 24 de diciembre de 1999. Aprobado: 20 de enero de 2001.

Dr. *Rudbeckia Álvarez Nuñez*. Hospital Pediátrico Docente "Eliseo Noel Camaño". Paseo de Martí # 23617. Versalles. Matanzas.