

Síndrome de Da-Silva. Reporte de un caso clínico

(The Da-Silva syndrome. A case report)

Jorge Arturo Aviña-Fierro,* Macario Navarrete Chávez**

RESUMEN

Reporte clínico de una niña diminuta con severo retraso en crecimiento y desarrollo: con trastornos neurológicos de piramidalismo y convulsiones, retardo mental y dismorfia craneofacial, que requirió estudio genético. Se concluyó que la niña padece del síndrome de Da-Silva: conforme a los criterios de diagnósticos y la confirmación de disgenesia del cuerpo calloso.

Palabras clave: Síndrome de Da-Silva, agenesia del cuerpo calloso, retardo mental.

SUMMARY

Clinical report of a dwarfish girl with delayed growth and development and neurological disorders of pyramidalism and seizures with dysmorphed craniofacial and mental retardation. The genetic study concluded that the disorder was a Da-Silva syndrome: according to the clinical findings and the diagnosis criteria, and the dysgenesis of corpus callosum.

Key words: Da-Silva syndrome, corpus callosum dysgenesis, mental retardation.

El síndrome de Da-Silva está caracterizado por hipoplasia del cuerpo calloso, microcefalia, retardo mental severo, camptodactilia, retardo del crecimiento y neumonías recurrentes; lleva el nombre del médico que lo describió en 1988, asumiendo que era un problema de carácter autosómico recesivo.¹

La asignación del nombre a este síndrome fue propuesto por Narita,² en 1994 al identificar un niño de 6 meses con agenesia del cuerpo calloso, hipertonicidad muscular severa, retardo en el crecimiento y desarrollo psicomotor, microcefalia, orejas prominentes y retraso en el desarrollo óseo, sugirió que fuese llamado síndrome de Da-Silva. Aunque es justo reconocer que desde 1977 Cao et al³ había reportado tres hermanos de padres no consanguíneo (un varón y dos mujeres), que padecían espasmos infantiles con hipsarritmia, tenían *microcefalia y retardo mental severo y cuadriplejia espástica*. Esta comunicación tiene como objeto reportar una niña en edad escolar en el que se diagnosticó este síndrome.

REPORTE DEL CASO

Niña producto de la primera gesta de una mujer de 40 años y padre de 60 años de edad: aparentemente sanos, sin consanguinidad. Embarazo sin incidentes durante el primer trimestre, con ultrasonido al mes de gestación y al tercer mes. Al final de este trimestre tuvo amenaza de aborto por lo que, supuestamente, se le practicó legrado: pero el embarazo continuó y se prolongó a 39 semanas. No tuvo ninguna enfermedad durante la gestación, ni exposición a teratógenos. Requirió cesárea por entrar en trabajo de parto. Al nacimiento la niña pesó 3.5 kg, talla 50 cm, perímetro céfálico 34 cm, valoración de Apgar 7-9. Estuvo hospitalizada dos días y egresó con la madre.

Durante las revisiones periódicas de la niña por su pediatra, se encontró que su crecimiento corporal y su desarrollo psicomotor durante el primer año de vida, no eran adecuados: manteniendo la misma talla y peso al nacimiento. No respondía a estímulos ambientales, por lo que se sospechó que fuese sorda y ciega, por atrofia del nervio óptico. Se confirmó su retraso en la edad ósea y se le identificó displasia bilateral de cadera con ambos pies en equino varo. A los dos años de su peso era de 7 kg, y su longitud de 68 cm, perímetro

* Dismorfología Pediátrica, UMAE. IMSS, Centro Médico Nacional de Occidente, Guadalajara.

** Pediatría Médica, Hospital IMSS 14, Guadalajara.

cefálico de 43 cm. Un estudio de potenciales evocados reveló: déficit de agudeza visual con disminución en la amplitud del campo de visión. A los tres años se le encontró con hipertonia, y síndrome piramidal con cuadriplejia espástica y convulsiones tónico-clónicas generalizadas. Una TAC craneal mostró hipoplasia del cuerpo calloso, disgenesia cerebral y ausencia de las circunvoluciones del cíngulo (*Figura 1*), por lo que recibió tratamiento con ácido valproico y fenobarbital. Un ecocardiograma descartó cardiopatía y el estudio de tamizaje metabólico no reveló anomalías; el cariotipo de linfocitos en sangre periférica con tinción de bandeo G, resultó normal: 46, XX.

A los 4 años, por problemas para ser alimentada, se le hizo una gastrostomía y se le colocó una sonda permanente para ser alimentada. A los cinco años, por reflujo gastroesofágico extremo, incontrolable con ranitidina, se le intervino practicándole funduplicatura de Nissen. Cursó, además, con estrabismo divergente e

intermitente, y ambliopía. Su retina normal y su visualización actual han progresado a visión de colores, pero con reducción del campo visual. Al no haber integrado, a esa edad, un diagnóstico genético definitivo, fue reevaluada para estudio de dismorfología.

Dismorfología. En el estudio, a la edad de 7 años, se encontró que la niña tenía un crecimiento linealivamente anormal para su edad: por abajo de la tercera centiles. Las mediciones fueron: perímetros: cefálico 48 cm, torácico 58 cm, abdominal 54 cm; peso corporal 12 kg y talla 104 cm, microcefalia con dolicocefalia; facies característica: frente amplia, cejas ralas, hipertelorismo ocular, estrabismo divergente del ojo izquierdo, puente nasal deprimido, narinas antevertidas, pabellones articulares distróficos y de implantación baja, filtrum extenso; boca pequeña, labios delgados, moderada curvatura del labio superior (*Figura 2*). Tórax enjuto, aplulado, hipertelorismo mamario, orificio de gastrostomía en región mesogástrica, abdomen blando depresible,

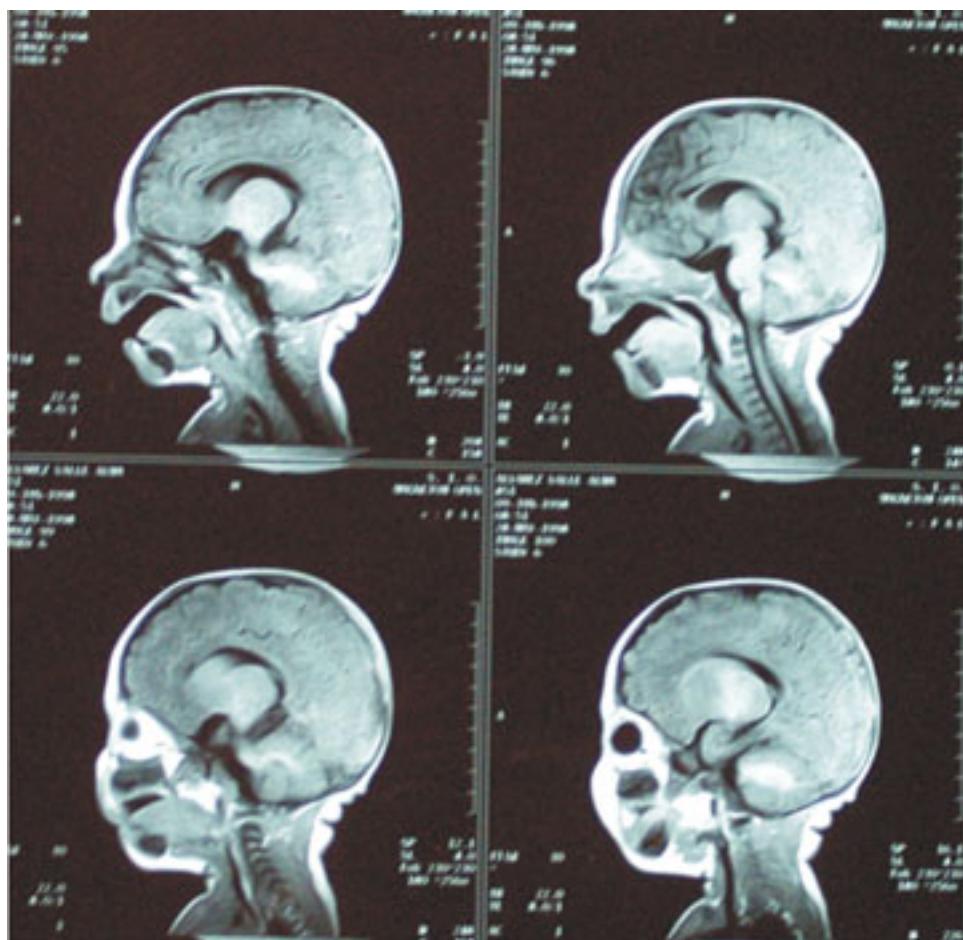


Figura 1. TAC craneal con hipoplasia del cuerpo calloso, disgenesia cerebral y ausencia de las circunvoluciones del cíngulo.

genitales femeninos sin alteraciones; extremidades hipotróficas con hipertonia y aumento de los reflejos osteotendinosos profundos; manos con clinodactilia y rigidez dactilar; pies deformados en equino varo bilateral (*Figura 3*).

DISCUSIÓN

De acuerdo a los hallazgos del estudio dismórfico, se resumieron los hallazgos de la siguiente manera: producto único de gestación de madre madura y padre de edad avanzada con dismorfia y malformaciones evidentes y retraso en su crecimiento y desarrollo. Síndrome con malformaciones múltiples, con afecciones graves y defectos físicos; pleiotropismo por afección en diferentes aparatos y sistemas, sin datos de embriopatía o fetopatía: pues al nacimiento no manifestó alteraciones. Datos de enfermedad genética no cromosómica con cariotipo normal, sin déficit enzimático por tamizaje metabólico y sin alteraciones, gran expresividad y afección fenotípica severa de penetrancia alta, por su grado de expresión. Se piensa en herencia autosómica recesiva: padres probablemente heterocigotos no afectados



Figura 2. Microcefalia, facies peculiar, hipertelorismo ocular, estrabismo divergente, pabellones auriculares distroficos.

y, además, en otras familias afectadas de pacientes de ambos sexos.^{4,5}

Por tener como criterios mayores: agenesia del cuerpo calloso, edad ósea retardada, rigidez, espasticidad, retardo mental, microcefalia, hipertonia, estatura severamente disminuida y, como criterios menores hiperreflexia osteotendinosa, se integró el diagnóstico del síndrome de Da-Silva.

Una vez planteado el diagnóstico, lo conducente era sugerir a los padres quién podría darles consejo por aún estar en período fértil, pero no se encontraron datos positivos en el "árbol" familiar, lo que podría sugerir que el caso pudiera ser debido a una mutación de *novo*. Así pues, el manejo de la niña ha proseguido de manera multidisciplinaria por: pediatría, neurología, cirugía pediátrica, gastroenterología, oftalmología, ortopedia, medicina física y rehabilitación, aunque con grandes limitaciones en el tratamiento por sus múltiples defectos, limitaciones y problemas intercurrentes; sin embargo la identificación de su síndrome evitará la incertidumbre de los padres y



Figura 3. Paciente diminuta, hipotrófica, con extremidades hipertónicas e hiperrefléxicas.

permitirá una mejor definición en el manejo médico, con un mejor enfoque integral en su atención.^{6,7}

Referencias

1. Da Silva EO. Callosal defect, microcephaly, severe mental retardation, and other anomalies in three sibs. *Am J Med Genet* 1988; 29: 837-43.
2. Naritomi K, Tohma T, Goya Y, Shiroma N, Hirayama K. Delination of the Da-Silva syndrome. *Am J Med Genet* 1994; 49: 313-6.
3. Cao A, Cianchetti C, Signorini E, Loi M, Sanna G, De Virgiliis S. Agenesis of the corpus callosum, infantile spasms, spastic quadriplegia, microcephaly and severe mental retardation in three siblings. *Clin Genet* 1977; 12: 290-6.
4. Bedeschi MF, Bonaglia MC, Grasso R, Pellegrini A, Garghentino RR, Battaglia MA et al. Agenesis of the corpus callosum: clinical and genetic study in 63 young patients. *Pediatr Neurol* 2006; 34: 186-93.
5. Kuru S, Sakai M, Konagaya M, Yoshida M, Hashizume Y. Autopsy case of hereditary spastic paraparesis with thin corpus callosum showing severe gliosis in the cerebral white matter. *Neuropathology* 2005; 25: 346-52.
6. Fernandez CI, Telleria JJ, Alonso M, Palencia R, Duran M, Lopez B et al. Autosomal recessive diseases with mental retardation. *Rev Neurol* 2006; 42 (Suppl 1): S39-43.
7. Vallance H, Ford J. Carrier testing for autosomal-recessive disorders. *Crit Rev Clin Lab Sci* 2003; 40: 473-97.

Correspondencia:

Dr. Jorge Arturo Aviña Fierro.
Alberto Cossío 1432,
Huentitán El Alto.
Guadalajara, 44700.
Tel. 3336-743701.
E-mail: avinafie@megared.net.mx

