

Síndrome progeroide neonatal (Wiedemann-Rautenstrauch). Evolución en cinco años

Leonardo Pérez Mejía,* Yuritzi Santillán Hernández**

RESUMEN

El síndrome progeroide neonatal, o síndrome de Wiedemann-Rautenstrauch, es un padecimiento autosómico recesivo que se distingue por peso y talla prenatales bajos, macrocefalia relativa, cara triangular y envejecida, neurodesarrollo con retraso y muerte prematura en la infancia; esta enfermedad muestra heterogeneidad genética. El diagnóstico se basa en sus características clínicas. Exponemos la evolución de cinco años de un caso y éste se compara con los reportados en la bibliografía previa.

Palabras clave: síndrome progeroide, lipoatrofia, Wiedemann-Rautenstrauch.

ABSTRACT

Neonatal progeroid syndrome (NPS), or Wiedemann-Rautenstrauch syndrome, is a recessive autosomal disease, characterized by prenatal low weight and stature, relative macrocephaly, triangular old looking face, delay in neurological development and premature death in the childhood, this syndrome presents genetic heterogeneity. The diagnosis is based on its clinical characteristics. We present the evolution of a case from birth to 5 years and we compared this case with the existing literature.

Key words: progeroid syndrome, lipoatrophy, Wiedemann-Rautenstrauch syndrome.

El síndrome progeroide neonatal, conocido como síndrome de Wiedemann-Rautenstrauch, es un padecimiento autosómico recesivo que se distingue por peso y talla prenatales bajos, macrocefalia relativa, cara triangular, ausencia de tejido adiposo subcutáneo, apariencia envejecida,¹ red venosa frontal prominente, hipotricosis, dientes prenatales y aracnodactilia. La mayoría de los

pacientes muestra neurodesarrollo con retraso y muere prematuramente en la infancia.^{2,3} En la bibliografía mundial se han reportado aproximadamente 16 casos, que muestran variabilidad clínica, con posible heterogeneidad genética (Cuadro 1). La patogénesis del síndrome progeroide neonatal es desconocida, por lo que el diagnóstico se basa en sus características clínicas.^{1,4}

CASO CLÍNICO

Paciente masculino de 5 años 5 meses de edad, originario de Tuxtla Gutiérrez, Chiapas. Hijo de padre y madre no consanguíneos de 40 y 39 años, respectivamente, y producto del tercer embarazo; amenaza de aborto a las 11 semanas de gestación y obtención del producto a las 37 semanas de gestación por cesárea de urgencia, secundaria al desprendimiento parcial de la placenta y al sufrimiento fetal agudo; peso: 1,400 g, talla: 39 cm, Apgar: 7/8; al nacer cráneo con hemangioma capilar frontal y red venosa colateral prominente, cabello escaso y delgado y criptorquidia derecha.

* Genética Médica.

** Jefa del servicio de Genética Médica.

Centro Médico Nacional 20 de Noviembre, México, DF.

Correspondencia: Dr. Leonardo Pérez Mejía. Genética Médica, Centro Médico Nacional 20 de Noviembre, San Lorenzo 502, Edificio E, 1º Piso, Col. Del Valle, CP 03100, México, DF. Correo electrónico: genmed20@gmail.com
Recibido: mayo, 2010. Aceptado: agosto, 2010.

Este artículo debe citarse como: Pérez-Mejía L, Santillán-Hernández Y. Síndrome progeroide neonatal (Wiedemann-Rautenstrauch). Evolución en cinco años. Rev Esp Med Quir 2010;15(4):266-270.

Cuadro 1. Comparación de un caso de síndrome progeroide neonatal (NPS) del 2010 con hallazgos en 16 casos reportados previamente (continúa en la siguiente página)

Autores	Rautenstrauch y col., 1977 Hermanos	Wiedeman 1979	Devos y col., 1981	Ohashi y col., 1987	Rudin y col., 1988	Hagadom Castineyra y col., 1990	Obregon y col., 1992	Hou y 1995	Bitan y col., 1995	Arboleda y col., 1997 Hermanos	Pérez- Mejía y Santilán- Herman- dez 2010	
Sexo	F	F	M	M	F	M	F	M	F	M	M	
Consanguinidad	No	No	No	No	No	No	NR	No	X	X	No	
Peso al nacimiento (g)	2389	2110	2200	2500	2100	2300	2500	1120	1450	2300	2400	
Pseudohidro- cefalia	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	NR	
Suturas muy abiertas	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	
Fontanelas persis- tentes	X	X	X	X	X	X	NA	X	NA	NR	NR	
Fascies triangular y envejecida	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	
Dientes al nacimiento	X	X	X	X	X	Ninguno	X	X	X	NR	NR	
Crecimiento retardado	X	X	X	X	X	X	X	X	X	No	X	
Manos y pies grandes	NR	X	X	X	NR	NR	NR	NR	NR	NR	NR	
Contracturas articulares	NR	NR	NR	NR	NR	NR	NR	NR	NR	NR	NR	
Disminución de grasa subcutá- nea generalizada	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	
Acumulación de grasa por encima de naigas	NR	X	X	X	NR	X	NR	X	NR	NR	NR	
Abnormalidades del SNC	NR	NR	NR	NR	Leuco- sudanofílica (autopsia)	Dilatación de ventri- culos	NR	Ninguna	Dilatación ventricular	Lo mismo, pero no malfor- mación cerebral conical, atrofia del vermis cere- bral inferior	Ninguna	
Normalidades cardiovasculares	NR	NR	NR	NR	NR	VSD, ASD	NR	NR	NR	NR	NR	
Normalidades radiológicas	NR	NR	NR	NR	NR	Cráneo anormal, anoma- lidades esqueléti- cas transi- torias	NR	NR	Pequeño vis- cerocráneo, neurocráneo grande, costi- ñas delgadas, hipoplasia de los cuerpos vertebrales, retraso en la edad ósea	Osteope- nia	Cráneo, nasales hipopla- cos, pobre osificación del cráneo, retraso en la edad ósea	NR
											1/17	
											Fonta- nelas amplias, huesos normia- nos	
											8/17	

Cuadro 1. Comparación de un caso de síndrome progeroide neonatal (NPS) del 2010 con hallazgos en 16 casos reportados previamente (continuación)

Autores	Rautenkrauth y col., 1977 Hermanos	Wiedeman 1979	Devos y col., 1981	Ohashi y col., 1987	Rudin y col., 1988	Hagadom Castineyra y col., 1990	Obregón y col., 1992	Hou y col., 1995	Bitan y col., 1995	Arboleda y col., 1997 Hermanos	Pérez- Mejía y Santillán- Hernan- dez 2010	Total 17	
Anormalidades endocrinas	NR	NR	NR	NR	NR	NR	NR	NR	NR	NR	NR	NR	2/17
Retraso psicomotor	Notable	Notable	Notable	No	Notable	Leve	No	Notable	NA	Moderado	No	NA	10/17 (De medio a marcado)
Anormalidades en genitales	NR	NR	Pene grande	NR	Pene grande	Criotorquidia	NR	Ninguna	NR	NR	Ninguna	Criotorqui-Criotorquidia	Pene pequeño, criotorquidia derecha
Edad al reporte	8 meses 16 años (2)	8 meses 9 meses	8 meses	4 años	18 meses 20 meses 2 meses	7 meses	28 semanas	Neonato 5 meses	2.5 años	Neonato 6 meses	Neonato 6 meses	5.5 años – 5.5 años (media: 8 meses)	
Muerte	2.5 años	1 año	5.5 años	19 meses	2 meses	7 meses	Terminación eléctrica	Neonato	6 meses	Neonato	9/17 media: 7 meses		

NR: no registrado; NA: no aplica; X: presente.

Evolución

Hospitalizado 40 días por prematuridad y peso bajo. Infección repetida de las vías aéreas hasta los 2 años de edad. Al año 8 meses tuvo convulsiones febris. TAC de cráneo y electroencefalograma normales. A los 2 años sufrió crisis convulsivas, tratadas con difenilhidantoína. Nueva TAC cerebral reportada como normal y electroencefalograma con descargas focales, que se generalizan. La valoración por oftalmología, a los 2 años 1 mes, descartó anomalía de Rieger. El electroencefalograma a los 2 años 8 meses reportó incremento de la excitabilidad cortical focal –secundariamente generalizada– y a los 3 años reportó ondas delta y theta difusas, con daño cortical ligero. A los 5 años los potenciales evocados visuales con datos de la corteza calcárea que apoyaron retardo en la conducción.

En la exploración física actual se encontró paciente masculino con edad aparentemente mayor a la cronológica, de apariencia envejecida; peso y talla tres desviaciones estándar por debajo del percentil 3, microcefalia, cabello delgado y seco, implantación baja de pabellones auriculares, nariz afilada con puente nasal deprimido, narinas estrechas, micrognatia, clinodactilia en el quinto dedo, reflejos osteotendinosos ligeramente aumentados, pene pequeño, criotorquidia derecha, testículo izquierdo retráctil y ausencia generalizada de tejido graso subcutáneo.



Figura 1. Paciente a los 5 meses de edad.



Figura 2. Radiografía anteroposterior del cráneo.

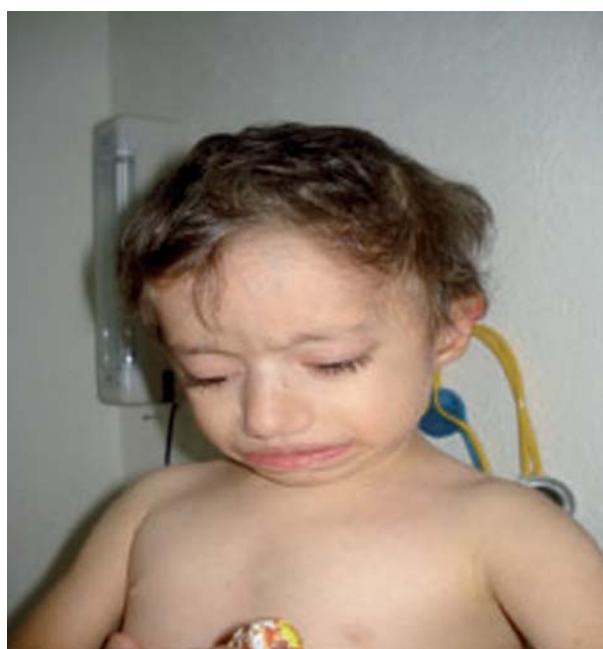


Figura 3. Paciente a los 5 años 5 meses de edad.

Desarrollo psicomotor

Sonrisa social: 6 meses, sostén cefálico: 10 meses, sedestación con apoyo: 1 año 6 meses, gateo: 2 años, bipedestación: 3 años. Según la escala de Denver, a los

3 años 9 meses con retraso global del neurodesarrollo, de aproximadamente 12 meses. Con alteración mayor en lenguaje motor fino. Actualmente, sólo menciona bisílabos y no tiene control de esfinteres.

DISCUSIÓN

Se realizó diagnóstico diferencial con síndrome SHORT y síndrome tricorrinofalángico tipo I. En el síndrome SHORT (un acrónimo) se consideran la talla baja y la lipoatrofia; sin embargo, en nuestro paciente se descartó anomalía de Rieger y nunca existió retraso de dentición. En el síndrome tricorrinofalángico tipo I se considera la cara triangular, pero los pacientes cursan con peso normal al nacer, con una nariz peculiar en forma de pera, con inteligencia normal y con epífisis cónicas de falanges medias y proximales, datos que no corresponden con los de nuestro paciente. Por las características clínicas

de nuestro paciente se integra diagnóstico de síndrome progeroide neonatal. En el Cuadro 1 se muestran las características que reflejan la variabilidad fenotípica.

REFERENCIAS

1. Pivnick E, Angle B, Kaufman R, Hall B, et al. Neonatal progeroid (Wiedemann-Rautenstrauch) syndrome: report of five new cases and review. *Am J Med Genet* 2000;90:131-140.
2. Gorlin RJ, Cohen MM Jr, Hennekam RC. Syndromes with unusual facies: well-known syndromes. In: *Syndromes of the head and neck*. 4th ed. New York: Oxford University Press, 2001;p:1005-1008.
3. Megarbane A, Loiselet J. Clinical manifestation of a severe neonatal progeroid syndrome. *Clin Genet* 1997;51(3):200-204.
4. Courten W, Nuytinck L, Fricx C, Andre J, Vamos E. A probable case of Wiedemann-Rautenstrauch syndrome or neonatal progeroid syndrome and review of the literature. *Clin Dysmorphol* 1997;6(3):219-227.