

Síndrome de Seckel o Enanismo con perfil de pájaro

Dres. Leónidas Padilla R. y Osear González A. ()*

Seckel (1) publicó en 1960 dos casos de enanismo con perfil de pájaro y comparó estos pacientes con 11 casos publicados en literatura anterior, posteriormente han seguido publicaciones de casos con características semejantes o muy parecidas. (2-3). Actualmente en la literatura mundial se registran no más de 50 casos.

El propósito de este trabajo es el de informar sobre dos casos que se presentaron al Hospital Materno Infantil, con características semejantes a los patrones establecidos por Seckel, como además señalar las anormalidades que se han encontrado en trabajos anteriores.

CASO N° 1: W. V. V., niño de 15 meses de edad, raza mestiza, procedente de El Progreso, Yoro. Es enviado del Centro de Salud de ese lugar con los diagnósticos de:

1°—Malformaciones congénitas

2°—Toxoplasmosis

3°—Secuelas de encefalitis

Es único hijo, nacido de embarazo de término y parto aparentemente normal. Padre y madre de 32 y 28 años, respectivamente.

No existen antecedentes de enfermedades infecciosas o ingesta de drogas durante el embarazo. Consulta por dificultad para la movilización, apatía y retardo psicomotor, aún no se queda sentado ni se puede mantener de pie afirmándose.

En el examen físico (Figs. 1 y 2) se encuentra un peso de 11 libras, talla 58 cms. y P. C. de 35 cms.

Retardo psicomotor: no se sienta solo, ni se mantiene de pie ni transfiere objetos. Es pequeño para su edad con facies de aspecto "Cara de Pájaro".

Cráneo: Microcefalia con suturas cerradas.

Cejas escasas: Ligera protrusión de ambos ojos, con estrabismo bilateral, además hipertelorismo.

Oídos: Pabellones auriculares malformados con implantación baja.

Maxilar inferior: Hipoplásico con paladar ojival.

* Departamento de Pediatría, Hospital Materno-Infantil
Tegucigalpa, D. C, Honduras, C. A.



Fig. 1

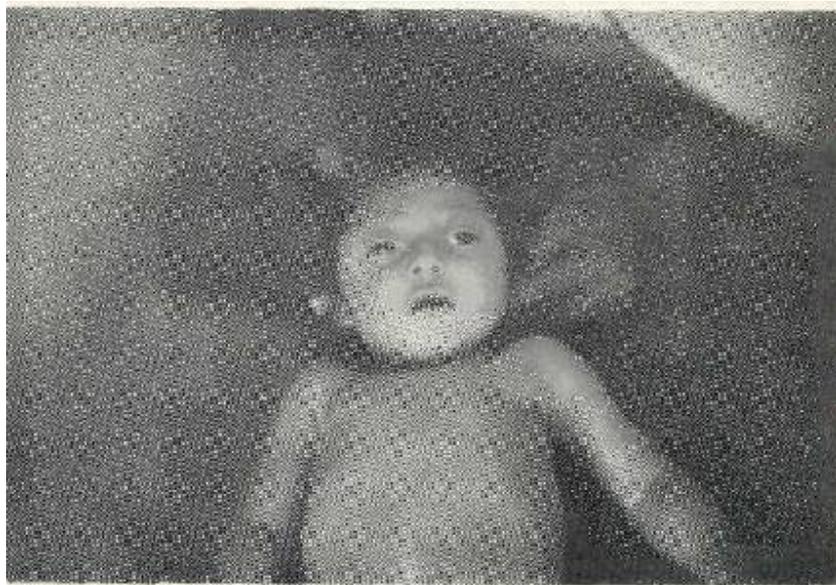


Fig. 2

SÍNDROME DE SECKEL O ENANISMO CON PEEFIL DE PAJARO

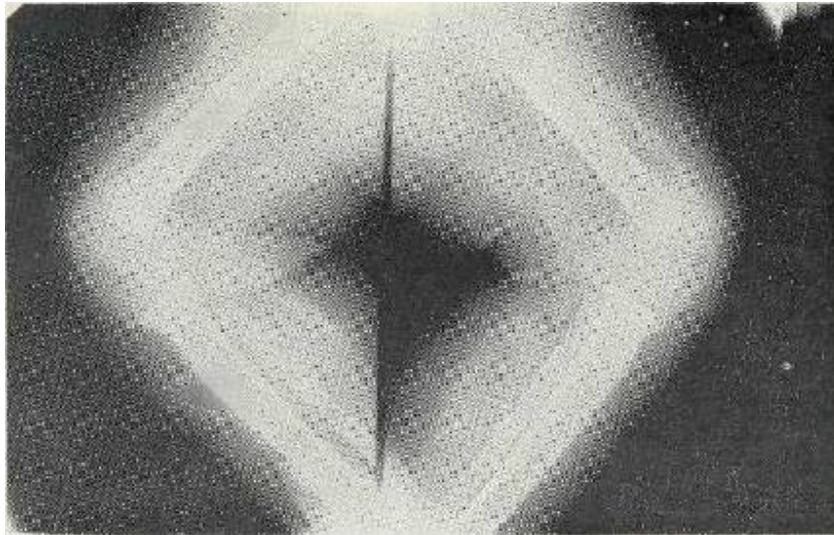


Fig. 3

Tórax: Simétrico.

Corazón y pulmones: Sin particularidades.

Abdomen: Sin visceromegalias. *Genitales:*

Hipoplásicos y criptorquídea.

Extremidades: Dificultad para la extensión de las extremidades inferiores. Mano con surco simiano, observándose dedos gruesos y cortos. Leve separación del primero y segundo dedo de ambos pies.

HALLAZGOS RADIOLÓGICOS

Cráneo: Pequeño sin signos de hipertensión, fontanelas cerradas, suturas abiertas pero estrechas. La Silla Turca es normal. Se concluye que existe una microcefalia por falta de desarrollo cerebral.

Extremidades: (Fig. 3) Ausencia de todas las epífisis de los huesos. La edad ósea es la de un recién nacido.

En el electroencefalograma se encontró signos de sufrimiento cerebral focal derecho de moderada intensidad.

CASO N° 2. N. V. A. Niña de 12 años de edad procedente de Tegucigalpa, D. C, consulta porque "no crece", nacida de embarazo aproximadamente 40-42 semanas, no hay antecedentes patológicos durante el parto¹ y período neonatal. Llama la atención el retardo psicomotor severo e hiporecimiento, su lenguaje es vacilante y sin soltura.

Examen físico: (Figs. 4 y 5) Talla: 118 cms, peso: 20 K (normales para su edad P 50, talla: 157.3, peso: 47.4 K) compatible con la antropometría de



Fig. 4



Fig. 5

una niña de 6 años. Tiene un perímetro cefálico de 47 cms. Facies con "Perfil de Pájaro", resalta una nariz picuda con micrognatia. Apariencia grande de los globos oculares en comparación con las estructuras extra-oculares. Pabellones auriculares con implantación baja.

Dientes: Con alteración en el esmalte y ausencia congénita de algunas piezas dentarias.

Cuello corto.

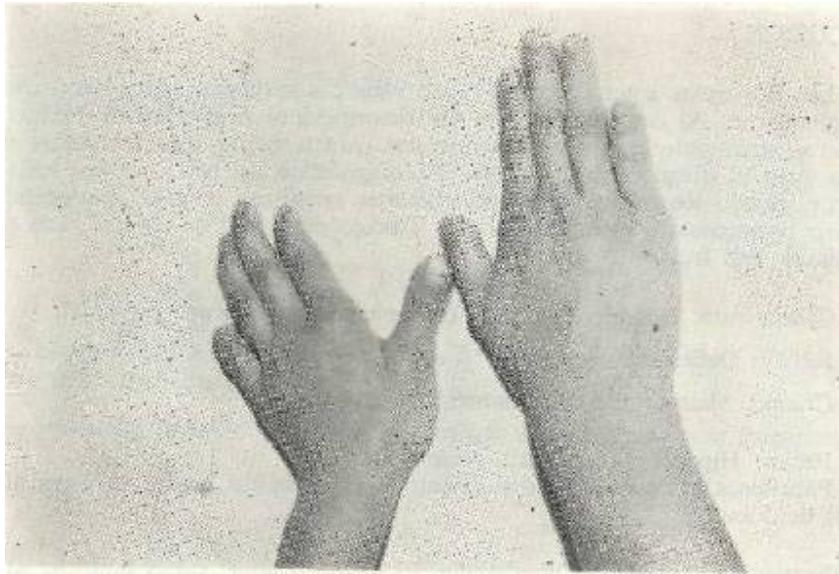
Tórax: S/P Pulmones y corazón: normales (Fig. 6).

Abdomen: normal. Genitales: normales; extremidades (Fig. 6); mano con surco simiano, con incurvación de la falange distal del dedo meñique de ambas manos, además separación del primero y segundo dedo del pie.

Los hallazgos radiológicos revelaron: (Fig. 7).

Cráneo: pequeño. Incurvación de falange distal del 5^o dedo en ambas manos con edad radiológica adecuada para su edad.

Su estudio psicológico informó un C. I. de 23 con una edad mental de 3 años.



Fifi. 6

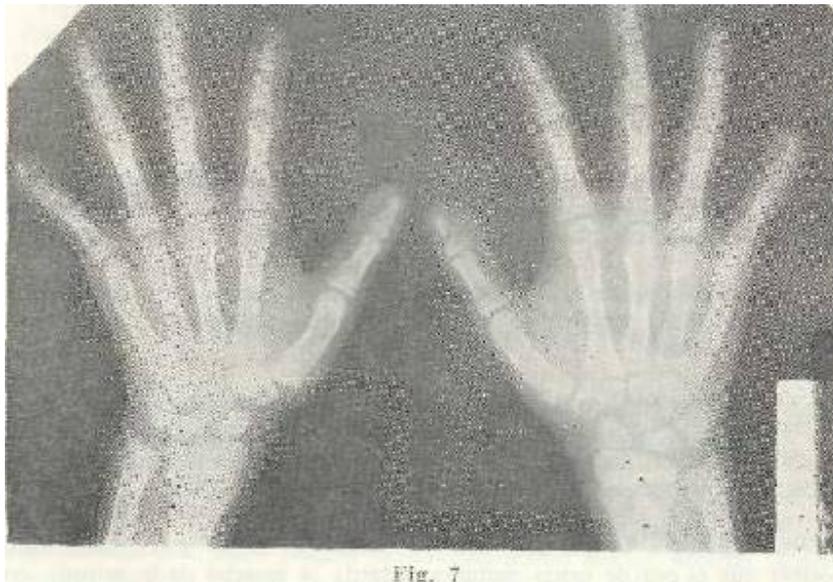


Fig. 7

Los estudios de Laboratorio en ambos casos no fueron contribuyentes, sin embargo se realizaron hemograma revelando leve anemia hipocrómica, análisis de orina, urea, creatinina, glicemia, calcio, fósforo, pruebas tiroideas, proteínograma, pruebas de funcionamiento hepático, 17-hidroxicorticoides y 17-Cetoesteroides. los que resultaron dentro de límites normales.

DISCUSIÓN

Los dos casos antes descritos tienen idénticas malformaciones tanto clínicas y radiológicas- Al compararlos con las descripciones originalmente hechas por Seckel y otros autores, estos presentan las características más frecuentes necesarias para el diagnóstico (1-2-3-4). El diagnóstico se basa en los hallazgos clínicos, siendo los signos más sobresalientes enanismo intenso, microcefalia y la nariz prominente o picuda dándole el aspecto de "perfil de pájaro". Las anomalías más frecuentes son;

Crecimiento: Notable déficit del crecimiento de comienzo pre-natal.

S.N.C.: Deficiencia mental.

Cráneo: Microcefalia con Sinostosis prematura.

Facies: Hipoplasia con nariz prominente.

Pabellones auriculares: Asentamiento bajo o ambas cosas; en especial ausencia del lóbulo.

Extremidad superior: Clinodactilia del dedo meñique, surco simiesco, ausencia de algunos epífisis de falanges, hipoplasia de la parte proximal del radio.

Extremidad inferior: Luxación de la cadera; hipoplasia de la parte proximal del peroné, separación entre el primero y segundo dedos del pie.

Tórax: 11 costillas.

Genitales: Criptorquidia (Varones).

Entre las anomalías ocasionales que se pueden encontrar son: asimetría facial, estrabismo, anodoncia parcial, hipoplasia del esmalte, cabello escaso, escoliosis, pie zambo, pie plano, genitales externos hipoplásicos.

En la autopsia se ha encontrado un cerebro de escaso peso con hemisferios cerebrales pequeños, también se ha observado un patrón de circunvoluciones cerebrales pequeñas.

Existe un alto número de casos en que el tiempo de gestación es prolongado; y en la mayoría la talla al nacer oscila entre 33.75 a 42.5 cms. con bajo peso. Al crecer se caracterizan por ser amistosos y agradables, a menudo hipercinéticos y se distraen fácilmente.

Como etiología se plantea una probable herencia, autosómica recesiva. Es posible que el par de genes mutantes retarda la marcha de la mitosis, conduciendo a una hipoplasia congénita con un crecimiento constantemente lento.

RESUMEN

Se presentan dos casos de Síndrome de Seckel, comparándose con los demás casos publicados en la literatura.

Se detalla además, las anormalidades que se encuentran más frecuentemente.

SUMMARY

Two children with Seckel's Syndrome are reported in this communication we compared the clinical pattern of maldevelopment with other cases reported in the literature.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- 1.—SECKEL, H. P.: 6: Bird-Headed dwarfs: Studies in developmental anthropology including human proportions, Springfield, **111**. 1960 Charles C. Thomas, Publishers.
- 2.—HARPER, R. C; ORTI, E. y BAKER, R. K.: Bird Headsd dwarfs (Seckeí's. syndrome); a **familial** pattern of developmental dental, skcletal, genital and central nervous system anomalies, J. Pediat. 70: 799, 1967.
- 3.—Mc KUSICK, V. A.; MAHLOUDJE, M., ABBOT, M. H.; LINDENBERG, R. and KEPAN: Seckel's bird headed dwarfism. New Eng. J. Med. 277: 279, 1967.
- 4.—SECKEL, H. P. 6: Irregularities of bone maturation in congenitally **mal-**formed children. Ann. Paediat. 181: 147, 1953.