

Síndrome de Wiedemann-Rautenstrauch con extremo retraso del crecimiento pre y postnatal

Lucía Sanguino López(1), Javier González de Dios(1,3), Oscar Manrique Moral(2), M. del Remedio García Martínez(1)
(1) Unidad de Neonatología. (2) Unidad de Gastroenterología Pediátrica. Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario Alicante
(3) Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER, U724). Madrid

Introducción

Los **síndrome progeroides** comprenden entidades clínicas caracterizadas por un envejecimiento precoz y una apariencia senil desde el nacimiento o la infancia temprana. Entre ellos, la progeria neonatal o Síndrome de Wiedemann-Rautenstrauch, se presenta como un grave retraso de crecimiento de origen prenatal, junto con unas características fenotípicas determinadas, entre las que destacan marcada **lipoatrofia**, **pseudohidrocefalia**, **sutura anterior muy amplia**, **suturas dehiscentes**, **venas de cuero cabelludo prominentes**, **cabello escaso e irregularmente distribuido** y, a menudo, **dientes neonatales**.

La patogenia de esta enfermedad es desconocida, pero se postula una herencia autonómica recesiva (hay 6 pares de hermanos afectados en el total de casos descritos) y una posible relación con un defecto en los mecanismos de reparación del ADN. El pronóstico es variable (habitualmente malo), con alta mortalidad en primer año de vida en relación con problemas de alimentación (aspiraciones) e infecciones. Presentan variable grado de afectación del desarrollo neurológico.

Caso clínico

Antecedentes familiares: padres no consanguíneos, sanos y jóvenes. Gestación previa terminada en aborto. Talla baja en familia materna. Tío materno nacido con 34 semanas de gestación, que fallece en primera semana de vida sin conocer causa exacta.

Antecedentes personales: gestación controlada, complicada con **retraso de crecimiento intrauterino desde semana 17**. Amniocentesis con cariotipo 46 XX. En semana 24, ante decalaje de cuatro semanas, se realiza RMN en la que se constata ventriculomegalia, sin otros hallazgos significativos. Doppler en todo momento sin alteraciones. Líquido amniótico normal hasta semana 35, en la que se aparece oligoamnios. Cesárea electiva a las **39 semanas**. Precisa reanimación con oxígeno y ventilación con presión positiva intermitente. Puntuación de Apgar 4/8.

Exploración física al nacimiento:

Datos antropométricos al nacimiento: **peso: 835g, longitud: 31cm y perímetro cefálico: 28cm**, todo muy por debajo al percentil 3.

Datos de la exploración se constatan en las siguientes **figuras (1,2 y 3)**:



Figura 1



Figura 2



Figura 3

Exploraciones complementarias:

Hemograma y bioquímica sanguínea: sin alteraciones

Ecografía y RMN cerebral: ventriculomegalia de laterales con mayor prominencia de astas occipitales (colpocefalia).

Ecografía cardíaca y abdominopélvica sin alteraciones.

Serie ósea: subosificación de ambos parietales e imágenes de craneolacunia.

Examen oftalmológico: edema corneal izquierdo transitorio, retina y tensión ocular normal.

Estudio genético con Microarray CGH: normal.

Estudio hormonal: Cribado hipotiroidismo normal, TSH a 1 3 meses 11 mU/l (con FT4 normal); TSH a 4 meses 8mU/l (con FT4 0,7ng/dl)

GH: 4,3 ng/ml, IGF-1: 32 ng/ml, Insulina <2 mcg/ml.

Potenciales evocados auditivos (4,5 meses): umbral de aparición de onda V de 90dB en OI y de 80dB en OD compatible con hipoacusia bilateral

Evolución:

Dificultad respiratoria transitorio con necesidades de oxígeno durante 36 horas

Trombocitopenia leve transitoria.

Dificultad inicial para la succión, logrando succión completa de tomas a los 22 días de vida; desde entonces no presenta problemas de alimentación.

Hipotiroidismo: en tratamiento con L-tiroxina desde los 4 meses

Retraso del crecimiento: extremo fallo de medro postnatal a pesar de aportes nutricionales elevados (leche pretérmino hasta 200ml/kg/d). Ganancia media mensual de 115g de peso, 2,3 cm de talla y 1,5 cm de perímetro cefálico hasta los 3 meses (traslado a Unidad de Lactantes).

Somatometría a los 3 meses (**figuras 4 y 5**): peso 1235 g, talla 35 cm, PC 33 cm

Somatometría a los 5 meses: peso 1320g, talla 40cm, PC 34cm.

En la figura 5 se presenta la curva de peso de la paciente (**figura 6**).

Desarrollo psicomotor (5 meses de vida): sostén cefálico breve (dificultad por gran macrocefalia relativa), buen tono de tronco y extremidades, adecuado contacto con el medio con sonrisa social, lleva las manos a la línea media, coge objetos y globalmente parece dentro de límites normales para su edad.

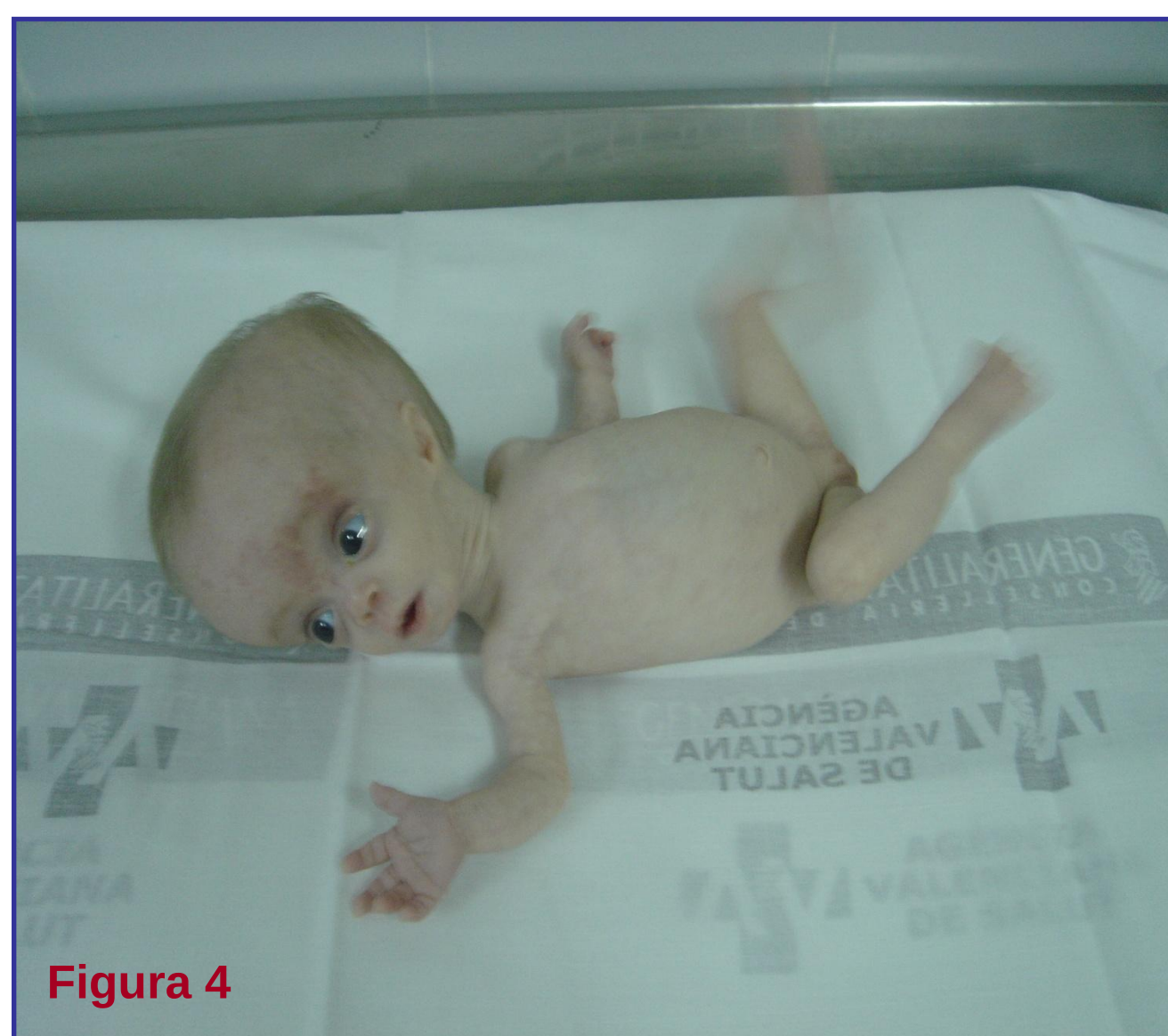


Figura 4



Figura 5

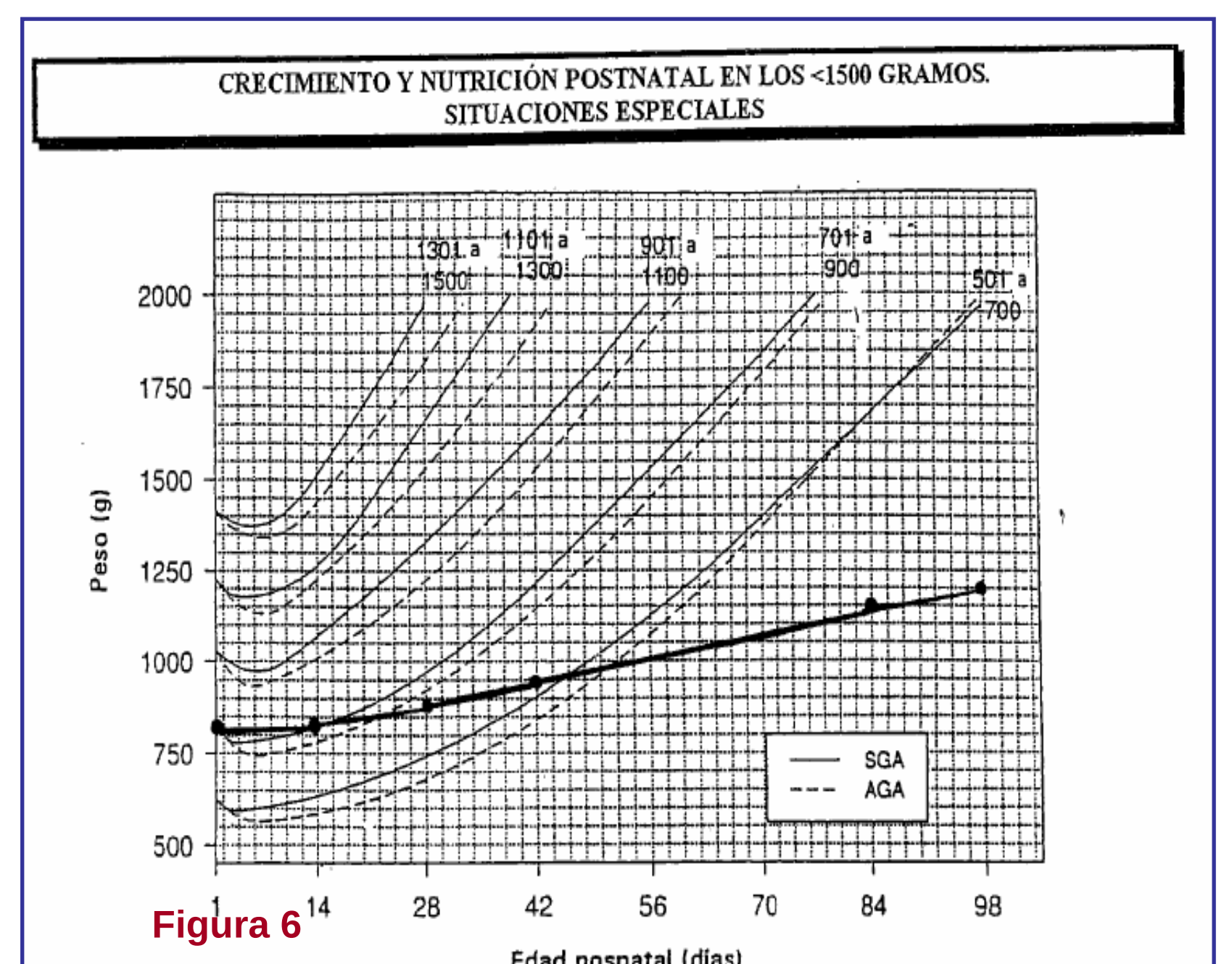


Figura 6

Comentarios

Aunque el diagnóstico genético no es posible hoy en día, y es probable una heterogenicidad genética en relación con la relativa variabilidad clínica descrita en los pacientes con Síndrome de Wiedemann- Rautenstrauch, el fenotipo tan característico permite hacer un diagnóstico clínico fiable en niños con esta rara enfermedad. A pesar de su escasa frecuencia es una causa a tener en cuenta en niños con retraso del crecimiento intrauterino, que en nuestro caso fue extremo, el único en la literatura con peso al nacimiento menor a 1.000 gramos. Destacamos especialmente el extremo retraso de crecimiento postnatal, pese a una correcta pauta de alimentación y aportes nutricionales elevados.