

AVANCES EN DISMORFOLOGÍA

Síndrome de Russell-Silver

Pablo Lapunzina Badía

*INGEMM-Instituto de Genética Médica y Molecular, IdiPAZ,
Hospital Universitario La Paz, CIBERER, Madrid*

El síndrome de Russell-Silver es un trastorno del crecimiento caracterizado por un crecimiento lento pre y postnatal. La incidencia estimada del síndrome de Russell-Silver es muy variable, desde 1 de cada 3.000 a 1 en 100.000 personas.

Los niños con esta afección tienen un bajo peso al nacer y con frecuencia crecen muy lentamente. La cabeza puede aparecer grande en comparación con el resto del cuerpo. Los niños afectados son pequeños y tienen poco apetito. Pueden presentar hipoglucemia como consecuencia de dificultades de alimentación. Los adultos con síndrome de Russell-Silver son bajos, la altura media de los varones afectados es de unos 151 centímetros y la altura media de las mujeres afectadas es de unos 140 centímetros. Muchos niños con síndrome de Russell-Silver presentan una cara pequeña y triangular con rasgos faciales distintivos como frente prominente, un mentón pequeño, una mandíbula pequeña, y las comisuras de la boca hacia abajo. Otras características de este trastorno pueden incluir clinodactilia del quinto dedo, crecimiento asimétrico y desigual de algunas partes del cuerpo, y anomalías del sistema digestivo. El síndrome de Russell-Silver también se asocia con un mayor riesgo de retraso en el desarrollo y dificultades de aprendizaje.

Las causas genéticas del síndrome de Russell-Silver son complejas. El trastorno resulta de la regulación anormal de varios genes que controlan el crecimiento. Las regiones contienen genes de

regiones específicas del cromosoma 7 y el cromosoma 11. Al menos un tercio de todos los casos del síndrome de Russell-Silver presentan cambios en la mutilación, con participación de los genes IGF2 y H19, que se encuentran cerca uno de otro en el cromosoma 11, en el centro de *imprinting* telomérico. La pérdida de metilación altera la regulación de estos genes, lo que lleva a disminuir el crecimiento y es responsable de las características de este trastorno. Las anomalías en el cromosoma 7 también pueden causar el síndrome de Russell-Silver. En el 7-10% de los casos, las personas heredan dos copias del cromosoma 7 de su madre en vez de una copia de cada progenitor (disomía uniparental materna (UPD)).

En por lo menos en un 40% de las personas con síndrome de Russell-Silver, la causa de la enfermedad es desconocida. La mayoría de los casos de síndrome de Russell-Silver son esporádicos, lo que significa que se producen en personas sin antecedentes de la enfermedad en su familia. Con menos frecuencia, el síndrome de Russell-Silver puede darse en familias. En algunas familias afectadas, la enfermedad parece seguir un patrón de herencia autosómico dominante.

En esta ponencia, presentaremos la experiencia clínica y de estudios genético-moleculares del INGEMM del Hospital La Paz. El abordaje multidisciplinar es el que permite un buen diagnóstico de la patología.