

res. Padece crisis cada dos o tres años y recibe tratamiento con valproato de magnesio.

**Paciente 4.** Mujer de 21 años que, a los 2 años de edad, comenzó a padecer crisis en las cuales pierde bruscamente el conocimiento, seguidas de convulsiones tónico-clónicas generalizadas. El electroencefalograma es paroxístico lento en la región frontal derecha. Recibe tratamiento con valproato de magnesio. Padece retraso mental moderado y sus crisis son de frecuencia mensual.

Al confeccionar el árbol genealógico se obtuvo un patrón de herencia autosómico dominante con transmisión en tres generaciones (Fig. 1).

En las radiografías de ambas manos (Fig. 2) se observa la ausencia total y bilateral de los huesos del carpo, creándose una articulación directa de los metacarpianos con el radio y el cúbito.

En la figura 3 se muestra un lapso del trazado electroencefalográfico, donde se observa una descarga de ondas lentas de alto voltaje que se originan en la región frontal derecha y, secundariamente, se generalizan. La actividad de base es normal.

No se encontraron alteraciones de la lámina de sangre periférica, de la hemoquímica, del coagulograma mínimo ni de la ultrasonografía renal, hepática y cardíaca.

La literatura contiene numerosas referencias sobre anomalías congénitas de las manos, ya sea con afectación aislada de sus huesos o con afectación simultánea de otras estructuras esqueléticas o viscerales.

El síndrome de sinostosis espondilocarpotarsal —o sinostosis congénita— constituye una entidad recientemente definida que cursa con sinostosis vertebrales, carpales y tarsales, lordosis, escoliosis y baja talla [8]. Gurkan et al informan de un paciente de 24 años de edad con fusión del radio y el escafoide derechos, con hipoplasia del pulgar ipsilateral y del escafoide izquierdo [9]. Gómez-Robledo [10] informa de un joven de 15 años de edad con fusión escafolunotriquetral, asociada con coalición capitometacarpal en la mano derecha, acortamiento y desviación ulnar del quinto metacarpiano, braquidactilia del dedo pequeño, fusión del cuarto y quinto metacarpianos, y ausencia del estiloides ulnar. En la ausencia congénita del radio faltan, o bien están fusionados, los huesos carpianos del lado radial [11,12].

En un estudio realizado entre 1923 y 1996 sobre 119 pacientes con 196 anomalías de las extremidades se encontró a varios de ellos con ausencia de huesos carpianos, pero ninguno asociado a epilepsia [13].

Malformaciones de los huesos del carpo también se han descrito en el síndrome de Laurin-Sandrow [14]. Patankar describió un caso de aplasia congénita bilateral del escafoide carpal [15] y Gelb et al [16] informaron de siete pacientes en tres generaciones que presentaban un cuadro, transmitido con un patrón autosómico dominante, caracterizado por hipoplasia de quinto metacarpiano, persistencia del conducto arterioso y válvula aórtica bicúspide.

C. Mustelíer-Fernández

Recibido: 19.03.02. Recibido en versión revisada: 17.06.02. Aceptado: 28.06.02.

Departamento de Medicina Interna. Hospital Universitario Celia Sánchez Manduley. Granma. Cuba.

Correspondencia: Dr. César Mustelíer Fernández. Calixto García 258 # Purísima y San Salvador. Manzanillo. CP 87510. Granma, Cuba. E-mail: muste@golfo.grm.sld.cu

## BIBLIOGRAFÍA

1. Adams RD. Principios de neurología. La Habana: Ed. Revolucionaria; 1982.
2. Tongsong T, Chanpraph P. Prenatal sonographic of Holt-Oram syndrom. J Clin Ultrasound 2000; 28: 98-100.
3. Pedro-Pons A. Patología y clínica médicas. Enfermedades del sistema nervioso, neurosis y medicina psicosomática. Barcelona: Salvat; 1985.
4. Turek S. Ortopedia. Principios y aplicaciones. La Habana: Ed. Científico-Técnica; 1983.
5. Edmonson AS, Crenshaw AH. Cirugía ortopédica. La Habana: Ed. Revolucionaria; 1981.
6. Behrman RE, Kliegman RM, Arvin AM. Tratado de pediatría. New York: Interamericana; 1998.
7. Bennet JC, Plum F. Tratado de medicina interna. New York: Interamericana; 1998.
8. Coelho KE, Ramos AS, Felix TM, Martelli L, De Piña-Neto JM, Nikawa M. Three new cases of spondylacarpotarsal synostosis syndrom: clinical and radiographic studies. Am J Genet 1998; 77: 12-15.
9. Gurkan J, Yilmaz C, Demirtas M. Unilateral radioscapoid synostosis with bilateral hypoplastic thumbs. J Hand Surg Br 1998; 23: 62-3.
10. Gómez-Robledo J. An unusual carpal coalition associated with fifth ray anomalies in the hand. J Hand Surg Br 1998; 23: 537-8.
11. Barsky AJ. Congenital anomalies of the hand. J Bone Joint Surg 1951; 33: 35-71.
12. Fairbank HA. Atlas of general affections of the skeleton. Baltimore: Williams and Wilkins; 1951.
13. James MA, Mc Carroll HR, Manske PR. The spectrum of radial longitudinal deficiency: a modified classification. J Hand Surg 1999; 24: 1145-55.
14. Kantaputra PN. Laurin-Sandrow syndrome with additional associated manifestations. Am J Genet 2001; 98: 210-15.
15. Patankar H. Bilateral congenital aplasia of the scaphoid. J Hand Surg 1998; 23: 817-9.
16. Gelb BD, Zhang J, Sommer RJ, Wasserman JM, Reitman MJ, Willner JP. Familial patent ductus arteriosus and bicuspid aortic valve with hand anomalies: a novel heart-hand syndrome. Am J Med Genet 1999; 87: 175-9.

## Síndrome de Seckel: presentación de un caso

El síndrome de Seckel (SS) es una enfermedad hereditaria extremadamente rara, descrita en 1960 por Seckel [1]. Se caracteriza por crecimiento intrauterino retardado, que produce un bajo peso al nacer. Este retraso del crecimiento continúa en la etapa posnatal y provoca baja talla (enanismo).

Otros síntomas y características físicas asociadas al SS incluyen: microcefalia (cabeza anormalmente pequeña), grados variables de retraso mental, rasgos faciales característicos como la protuberancia de la nariz en 'pico-corno' y ojos anormalmente grandes, cara estrecha, orejas malformadas y micrognatia (mandíbula pequeña). Además, algunos niños pueden presentar clinodactilia (arqueamiento permanente del quinto dedo), displasia de caderas o luxación radial, entre otras anomalías físicas [1,2].

Este síndrome parece heredarse como un rasgo genético autosómico recesivo (AR) y el locus se cartografió en el cromosoma 3q22.1-q24, en dos familias paquistaníes consanguíneas [3].

La infrecuencia de esta entidad nos motivó a realizar el comunicado de la misma.



Figura.

**Caso clínico.** Escolar de 13 años de edad (Figura), hijo de madre hipotiroidea; durante el embarazo, la madre se internó por una carditis y recibió tratamiento antibiótico y con esteroides, y por descompensación del hipotiroidismo. El niño nació a los seis meses de gestación, con un peso de 2.300 g, y presentó aspiración de meconio; ingresó en la sala de Terapia Intensiva Neonatal y recibió ventilación durante 17 días, en los cuales presentó una convulsión que no ha vuelto a manifestarse. Se le diagnosticó microcefalia, una catarata y presentó retraso del desarrollo psicomotor. Se operó de los aquileos, así como de los abductores, y presenta baja talla para su edad.

**Examen físico.** Talla: 99 cm; CC: 45 cm; valoración nutricional: desviación atípica; piel: seca, con lesiones de hiperqueratosis y de pigmentación en el hemitórax izquierdo y en la región inguinal; cara: simiesca, ojos hundidos, microcefalia; SOMA: extremidades cortas, cifosis dorsal; genitales externos: estadio de Tanner en grado 3, criptorquidia izquierda.

**Examen neurológico.** Afectación de las funciones psíquicas superiores, afasia, fuerza muscular disminuida, trofismo conservado, hipertonia +2/+3 en miembros superiores y +3/+4 en miembros inferiores.

**Fondo de ojo.** Catarata congénita.

**Exámenes complementarios.** Hemoquímica: Hb, 147 g/L; leucocitos,  $6,2 \times 10^3/\text{mm}^3$ ; eritro 13/mm. Glicemia: 5,28 mM/L. Creatinina: 99 mM/L. Ácido úrico: 677. TGO: 85 UI. TGO: 114 UI. Antígeno de superficie: negativo. Cituria: negativa. Serología: no reactiva. HIV: negativo.

*Exámenes imagenológicos.*

- US abdominal: hígado de tamaño y ecogenicidad normales. Vesícula de paredes finas, no litiasis. Riñones: aumentados de tamaño (dcho.: 54,8 × 21,4 mm; izq.: 57,8 × 20 mm). Vejiga vacía. No otras alteraciones de HAS.
- Rx de manos y pies: signos de osteoporosis.
- Rx de columna: no se observan alteraciones óseas.
- Edad ósea: total de puntos, 772; edad ósea: 10 años y 2 meses.
- RM craneal: atrofia subcorticocortical, microcalcificaciones con hidrocefalia, marcada atrofia cerebelosa.

*Exámenes endocrinológicos.* Normales: TSH, 0,2 mUI/L; T4, 63,6 nM/L

*Exámenes electrofisiológicos:*

- PEATC: estudio realizado bajo sedación con la técnica de estimulación a clics alternos monoauralmente. No se obtiene respuesta evocada replicable de ningún lado.
- PESST: realizado con la estimulación del nervio tibial posterior en el maleólo medial bilateralmente. Se registra esbozo de respuesta evocada lumbar y cortical con muy baja amplitud y marcada prolongación de latencia. El estudio sugiere grave afectación funcional en nervio auditivo bilateralmente. También se constata afectación funcional del sistema somestésico, con probable daño periférico y central de marcada intensidad.
- EEG: EEG de vigilia realizado en estado funcional, ojos abiertos con abundantes artefactos de movimiento, donde se constata un trastorno transiente de presentación paroxística, registrado en la región frontal de ambos hemisferios cerebrales.

*Estudio neuropsicológico.* Presenta, desde el punto de vista intelectual, un funcionamiento en intervalo subnormal, e impresiona en nivel de grave a profundo. Marcada afectación del desarrollo del lenguaje.

M.A. Ortega <sup>a</sup>, E.J. Infante-Velázquez <sup>a</sup>,  
Y.H. Pérez del Campo <sup>b</sup>

Recibido: 06.03.02. Aceptado: 10.06.02.

<sup>a</sup> Centro Internacional de Restauración Neurológica (CIREN). <sup>b</sup> Hospital Pediátrico Docente de Centro Habana. La Habana, Cuba.

Correspondencia: Dra. M.A. Ortega. Ave 25 No. 15805 # 158 y 160. Rpto. Cubanacán. Playa. CP 11300. Ciudad Habana, Cuba. E-mail: erduy@neuro.sld.cu

## BIBLIOGRAFÍA

1. Seckel HPG. Bird-headed dwarfs: studies in developmental anthropology including human proportions. Springfield, IL: Charles C. Thomas; 1960.
2. Shanske A, Caride DG, Menasse-Palmer L, Bogdanow A, Marion RW. Central nervous system anomalies in Seckel syndrome: report of a new family and review of the literature. *Am J Med Genet* 1997; 70: 155-8.
3. Goodship J, Gill H, Carter J, Jackson A, Splitt M, Wright M. Autozygosity mapping of a Seckel syndrome locus to chromosome 3q22.1-q24. *Am J Hum Genet* 2000; 67: 498-503.

## Osteopetrosis: hallazgos mediante resonancia magnética craneal

La denominación de osteopetrosis se aplica a varios trastornos óseos hereditarios caracterizados por un aumento general de la masa ósea, que provoca estenosis de la luz de los agujeros óseos e impide la hematopoyesis medular [1].

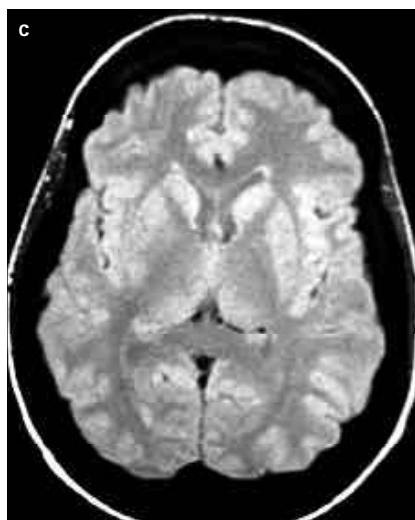
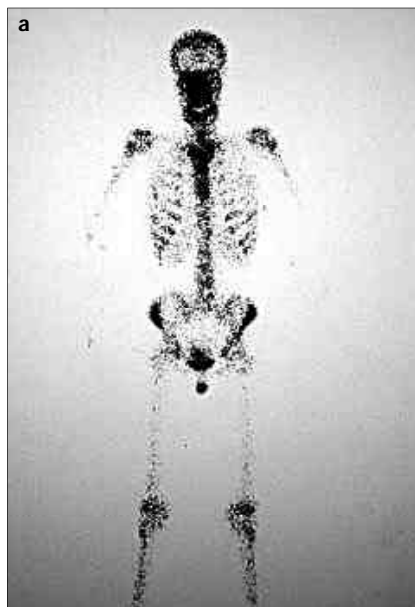


Figura 1. a, b y c.

Son trastornos congénitos raros, que se deben principalmente a un defecto de resorción ósea osteoclástica. La remodelación del hueso se altera y se produce un aumento de la matriz ósea trabecular y del hueso compacto cortical. La estructura histopatológica de los huesos aparece desorganizada y con una mineralización incompleta [2].

Cuando afecta a la columna, la hipertrofia ósea provoca estenosis del canal espinal y de los agujeros de conjunción, con la consiguiente compresión de las raíces.

La afectación específica de la calota craneal provoca, en algunos pacientes, estenosis de los agujeros de la base, que si comprimen algún par craneal, pueden producir ceguera o sordera.

Se trata de una mujer de 29 años de edad, que presenta como antecedentes clínicos: litiasis renal, inflamación crónica del fleón, con dolor en el vacío derecho e hipoacusia; son síntomas similares a los que presentaba su abuelo materno.

En este caso, se realiza una ortopantotomografía de rutina por un problema odontológico, y se aprecia osteocondensación difusa mandibular.

Para descartar un proceso neoplásico o afectación multicéntrica, se realiza una exploración isotópica. En la gammagrafía con difosfonato de Tc-99 (Fig. 1a), presenta un acúmulo difuso de captación en el esternón, palas ilíacas, mandíbula y calota. Por la afectación craneal, se realiza una resonancia magnética craneoencefálica, con un aparato de 0,5 T. En las imágenes potenciadas en T<sub>1</sub>, en cortes de orientación sagital (Fig. 1b) y axial (Fig. 1c), se aprecia un marcado engrosamiento del diploe, hipointenso en todas las potenciaciones, por su alto contenido óseo. Éste es un hallazgo común y casi patognomónico en los pacientes que sufren osteopetrosis craneal [3].

Existen varios tipos diferentes de osteopetrosis; el caso que presentamos es de carácter autosómico recesivo.

La forma infantil común de la enfermedad es grave y suele provocar la muerte durante los dos primeros años de vida; sin embargo, la variedad adulta es leve, y no altera la expectativa de vida. Muchos de los afectados están asintomáticos y la enfermedad se descubre de forma incidental.

El diagnóstico por la imagen, en el caso de esta paciente, mostró hallazgos compatibles con su enfermedad.

R.M. Jiménez-Monreal, M.C. Lidón-Lorente,  
L. Mazas-Artasona, E. Mayayo-Sinués,  
H. Mohamad-Ali Hamade

Recibido: 04.02.02. Aceptado: 15.05.02.

Servicio de Radiodiagnóstico. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza, España.

Correspondencia: Dra. Rosa M.ª Jiménez Monreal. Avda. Goya, 90, 4.º centro. E-50005 Zaragoza. E-mail: jimonros@hotmail.com

## BIBLIOGRAFÍA

1. Nordin BEC. Metabolic bone and stone disease. Baltimore: Williams & Wilkins; 1973. p. 196-205.
2. Coccia PF. Cells that resorb bone. *N Engl J Med* 1984; 310: 456.
3. Curýe JK, Key LL, Goltra DD. Cranial MR imaging of osteopetrosis. *AJNR Am J Neuroradiol* 2000; 21: 1110-5.