



253 - A PROPÓSITO DE UN CASO: SÍNDROME DE SILVER-RUSSELL

I. Losada Gata, A. García Piorno, R. Añez Ramos, A.M. Montenegro Rivas, J. Atencia Goñi, D. Muñoz Moreno, L. González Fernández, B. Weber Serban, M. Miguélez González y O. González Albarrán

Endocrinología y Nutrición. Hospital Universitario Gregorio Marañón. Madrid.

Resumen

Introducción: El síndrome de Silver-Russell (SRS) es un trastorno genético que afecta a 1 de cada 30.000-100.000 recién nacidos. Se caracteriza por retraso del crecimiento pre y posnatal con talla final baja, macrocefalia relativa, dismorphia facial, asimetría corporal y bajo IMC. Las características físicas específicas varían según los subgrupos genotípicos. Las alteraciones genéticas más comunes son la hipometilación del cromosoma 11p15 (11p15LOM) en el 40-60% de casos y la disomía uniparental materna del cromosoma 7 (matUPD7) en el 5-10%. Hay un porcentaje con diagnóstico molecular negativo.

Caso clínico: Varón de 20 años con antecedente de retraso de crecimiento uterino, en seguimiento por endocrinología por talla baja, deficiencia parcial de GH y adenohipófisis hipoplásica. Fenotipo sugerente de Silver-Russel confirmado con estudio genético matUPD7 positivo. Recibió tratamiento con GH biosintética desde los 15 meses hasta los 16 años. La respuesta fue inicialmente buena; la talla pasó de -6,3 DE a -1,4 DE (P3-10), un carril de crecimiento acorde a su talla diana. La pubertad se inició espontáneamente alrededor de los 13 años, pero durante este periodo el crecimiento fue escaso, lo que condicionó una talla final baja de 1,57 m (- 2,7 DE). A una edad cronológica de 16 años, ósea de 17 y estadio Tanner V, se suspende el tratamiento con GH. Tras esto, presenta niveles de IGF-I y GH en rango normal y no tiene indicación para recibir ningún tratamiento hormonal sustitutivo.

Discusión: El tratamiento con GH ha demostrado incrementar la talla final en SRS cuando se inicia a edad temprana. En nuestro caso, la talla pasó de -6,3 DE antes de iniciar tratamiento a - 2,7 DE tras finalizarlo. Es importante considerar el diagnóstico de SRS en recién nacidos con disminución del crecimiento y fenotipo compatible, dados los beneficios del tratamiento precoz.