

Progeria. Presentación de un caso. Progeria. A case report.

Damaryk Castillo Agramonte(1), César Pérez González(1), Carlos Barrera Gutiérrez(1).

Resumen

Se realizó la presentación de un transicional de 2 años de edad con Síndrome de Hutchinson, Gilford o Progeria, se relaciona la evaluación clínico radiológica del caso, dada su escasa frecuencia y se efectúa una revisión del tema que abarcó criterios diagnósticos, manifestaciones más frecuentes y tratamientos más utilizados en el control de la enfermedad. Se analizan exámenes de laboratorio, clínicos y radiológicos, siendo este último pilar fundamental en el diagnóstico de esta patología donde se evidenciaron hallazgos característicos del síndrome, en especial vértebras en fishmouth, persistencia de la fontanela anterior y suturas, así como engrosamiento de partes blandas de rodillas con epífisis distal del fémur en trompeta, unidos a las dismorfias del infante. La Progeria lleva a un rápido envejecimiento del niño, tienen un deficiente crecimiento durante su primer año de vida, son pequeños y delgados. El escaso número de pacientes reportados en el mundo y el fallecimiento de estos casi siempre en la segunda década de la vida hace limitado el conocimiento de esta enfermedad.

Palabra Clave: PROGERIA/ Clinicorradiológicas/ Dismorfia.

1. Especialista de Primer Grado en MGI y Máster en Asesoramiento Genético
2. Especialista de Primer Grado en MGI y Especialista de Primer Grado en Radiología.

Introducción

La Progeria es una extraña enfermedad infantil que causa un envejecimiento prematuro de rara ocurrencia. El primer caso apareció publicado en 1754 y hacía referencia al fallecimiento de un joven de apariencia senil cuyo peso no excedía las 17 libras (2).

Fue descrita por primera vez por el cirujano inglés Jonathan Hutchinson en 1886, quien se refería a un paciente similar, más tarde Gilford estudió este caso dándole el nombre de Progeria o envejecimiento prematuro (3). Es una enfermedad en la que no hay discrepancias de sexo ni raza.

Numerosos informes hablan de una incidencia de 1/8 000 000 y se ha estimado 1 /4 000 000 mundialmente. Desde que se descubrió hace aproximadamente un siglo ha habido unos 100 casos nuevos informados, actualmente hay unos 30 – 40 casos conocidos (5).

La Progeria ha sido considerada una enfermedad genética, es decir, se trasmite en las sucesivas divisiones celulares que acaban formando el feto. Esto no quiere decir que tenga que ser necesariamente una enfermedad heredable, ya que los padres de hijos afectados no padecen la enfermedad ni son portadores del gen.

Sobre cómo actúa esta enfermedad existen varias hipótesis, hasta el momento la teoría de la helicasa, es la más acertada, las diferencias entre los cromosomas de personas normales y personas afectadas de Progeria son muchas aunque la mayoría de ellas no están muy claras, se sabe que en la estabilidad cromosómica es importante la función de la helicasa y la ausencia de ellas podría ser una posible causa de la Progeria, esta enzima es la responsable de la separación de las dos cadenas de ADN, durante la replicación, en mecanismo de reparación y en la separación de los cromosomas .

De hecho, ninguna de las hipótesis está confirmada, lo único que se puede decir es que el ADN de estos pacientes es diferente al de las personas normales.

Los hallazgos radiológicos son característicos en este síndrome, en especial la osteólisis del tercio distal de las clavículas que progresa paulatinamente, osteólisis de falange distal de manos y pies y cuerpos vertebrales en fishmouth, además de otras deformidades (6-8).

PRESENTACION

Tradicional HJA, masculino, raza blanca de 2 años de edad traído a consulta por presentar bajo peso, baja talla y cara de apariencia envejecida.

Historia Prenatal madre con historia obstétrica E6, P2, A3 espontáneos, el primer parto fue distócico, a las 32 semanas por oligohidramnios severos, el producto del parto con igual fenotipo al caso que presentamos. El parto del propósito fue distócico a las 40 semanas con antecedente de parto pretérmino por lo que se realiza cerclaje, se constata en este caso oligohidramnios severos.

Historia Perinatal Peso 1.900 gramos, Talla 48 cm, Apgar 9/ 9.

Examen Físico Encontramos un niño pequeño, delgado, con peso de 6 kilos y talla de 77 cm, por debajo del tercer percentil, con apariencia senil, cabeza desproporcionadamente grande, ligera alopecia, con venas craneales prominentes, cara alargada y arrugada con fontanela anterior abierta, exoftalmia, boca de labios finos, dentición anómala y retrazada, nariz corta o en pico de pájaro, orejas de implantación baja y micrognatía. En el tronco vemos un tórax periforme, a la auscultación cardiovascular llama la atención un soplo sistólico II-III / VI, presenta piel fina con pérdida de grasa subcutánea, tiene además retraso puberal (Ver anexo 1).

COMPLEMENTARIOS

Colesterol y triacilglicéridos – resultan positivos.

Ecocardiogramas informa una concordancia aurículo - ventricular y ventrículo arterial, no defectos septal y un discreto prolapso de la válvula mitral.

Ultrasonido abdominal normal.

Estudio Radiológico (Ver anexos) informa una bóveda craneal con prominencias del frontal, persistencia de la fontanela anterior y suturas, asimetría orbitaria, micrognatía, borde anterior de los cuerpos vertebrales con escotaduras en cuñas más prominentes a nivel torácico (vértebras en fishmouth), braquidactilia distal en manos y pies, engrosamiento de partes blandas de rodillas con epífisis distal del fémur en trompeta y disminución en la edad ósea (menor de 1 año).

Análisis y Discusión de los Resultados

Los enfermos de Progeria normalmente desarrollan aterosclerosis temprana que conllevan a la obstrucción coronaria, además de mostrar las degeneraciones físicas y males que afectan a los ancianos, como degeneración esquelética, falleciendo de enfermedades cardíacas o vasculocerebrales entre 7 y 27 años, con una edad media de 13 años, por tal razón es necesario proceder con sumo cuidado a realizar el examen físico del paciente e indicar los estudios complementarios, donde logra gran interés el examen radiológico, unido a la dismorfia del paciente, por lo que se debe establecer un correcto y rápido diagnóstico para aliviar estos trastornos lo más temprano posible (9,10).

Abstract

The transitional case of a two year old child the Hutchinson-Gilford Syndrome or Progeria was presented. The clinico-radiological evaluation was correlated. Given its low frequency, a review of such theme, which comprised diagnoses, most frequent manifestations and therapies instituted was done. The clinico-radiologic investigation as well as lab tests were done, being radiology the major pillar in the diagnosis of this pathology whereby characteristic findings of this syndrome were evident such as: Fishmouth vertebrae, persistent anterior fontanelle of the skull and sutures as well as thickening of soft tissues of the knee with distal epiphysis of the trumpet-like femur, in conjunction with the dysmorfias of the patient. Progeria leads to a fast aging of the child. It shows a defficient growth during the first year of age, being short and thin. The little number of pts reported in the World and the disease of them almost always during the second decade of their lives makes the knowledge of this disease limited.

Conclusiones

Se presentó un caso de Progeria en un trascisional de 2 años de edad.

Predomina en este paciente los rasgos dismórficos los hallazgos radiológicos.

Es una enfermedad incurable

Referencias bibliográficas

1. Smith DW. Reorganizable patterns of human malformation. 3 ed. Philadelphia: W.B. Saunders; 1982.
2. Gilford H. Progeria: a form of sinilism. Practitioner 1904; 73- 188.
3. Douglas R, Stewart MD. Division of medical genetics, hospital of de university of Pensilvania Philadelphia. PA: Review provided by verimed Net Work; 2000.
4. Gillar PJ, Kaye CI, Mc Court JW. Progressive early dermatologic changes in Hutchinson- Gilford progeria syndrome. Pediatr Dermatologic 1991; 8 (3): 199-6.
5. Soods R, Ragar B, Perry M. Progeria Syndrome with characteristic deformation of proximalradius observed on CT. Acta Radiol 1991; 32 (1): 67-8.
6. Palma JK, Abud AR. Progeria manifesta coes radiologic. Radol Bra 1983; 16 (3): 158-62.
7. Luna Ceballos E, Dominguez Pérez ME, Álvarez Nuñez R. Progeria. Presentación de 1 caso. Rev, Cubana Ortop Traumatol. 1999; 13 (1-2): 129-31. Robert D, Goldman D. North Western
8. University. Feinberg school of medicine; 2003.

Anexos

Anexo 1. Fotos de cuerpo entero y cabeza del niño.



Anexo 2 Radiografías de cráneo. Vista lateral



Anexo 3 RX Columna dorsolumbar



Anexo 4 RX de pelvis ósea



Anexo 5 RX de manos y pies.

