Gigantismo cerebral o síndrome de Sotos

Dres. Flora Funez*, Eduardo Talesnik*, Santiago Muzzo**

En 1964 Sotos y colaboradores¹ describieron un síndrome que denominaron Gigantismo cerebral, al encontrar cinco pacientes que se caracterizaban por presentar crecimiento excesivo durante los primeros cuatro años de vida, peso, talla y edad ósea avanzadas

con respecto a la edad cronológica. Tenían macrocefalia con dolicocefalia, hipertelorismo, oblicuidad antimongoloide de las fisuras papebrales y paladar ojival, manos y pies grandes. Compromiso neurológico consistente en retardo mental. La neumoencefalografía reveló dilatación ventricular en tres de los cinco pacientes descritos.

* Hospital Josefina Martínez de Ferrari, Depto. de Pediatría Universidad Católica de Chile.

** Unidad de Endocrinología Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos, Universidad de Chile.

Actualmente hay descritos más de 110 casos en la literatura, que han contribuido a un mejor conocimiento de este síndrome².

Así se ha logrado precisar que estos pacientes tienen un peso de nacimiento promedio de 3400 grs. (percentil 75 a 90) y que la talla de nacimiento promedio es 55.2 cms. (mayor que el percentil 97). La edad ósea adelantada con respecto a la edad cronológica, en muchos de estos pacientes es a expensas de una mayor maduración falángica que de los huesos del carpo³. No todos los casos tienen retardo mental, de tal modo que las alteraciones en esta área son variables en cuanto a su magnitud. Algunos tienen C.I. normal². La neuromencefalografía ha demostrado dilatación del sistema ventricular compatible con hidrocefalia comunicante y ocasionalmente alteraciones sugerentes de atrofia cerebral. La anatomía patológica de un enfermo de este síndrome fallecido debido a un Hepatocarcinoma no reveló anormalidades histológicas ni estructurales en el encéfalo⁴.

Se presenta un paciente con este síndrome. Se discuten sus posibles etiologías, pronóstico de talla final y tratamiento.

CASO CLINICO

A.H.C. Sexo femenino. Edad 3 7/12 años. Producto de un embarazo fisiológico, parto eutócico. Su peso de nacimiento fue de 4.100 grs. y su talla de nacimiento de 55 cms. Padres no consanguíneos, sanos. Padre 57 años y talla de 166 cms., Madre de 33 años y 157 cms. Otros cinco hijos son sanos. No existen antecedentes importantes de patología en familiares.

Al examen físico de la paciente destacan: Talla de 109 cms. (p. 50 para 5 5/12). Peso de 18 kgs. (p. 50 para 4 10/12) CC de 52 cms. (p. 50 para 9 años). Dolicocefalia. Manos y pies de 13 y 18 cms. respectivamente (p. 50 para 6 años). Todos estos parámetros están por sobre el percentil 97 para la edad cronológica⁵. (Fig. 1).

La fascie presenta prominencia frontal, hipertelorismo, oblicuidad antimongoloide de las fisuras palpebrales, nariz pequeña con hipoplasia de los huesos propios, paladar ojival.

Retraso moderado del desarrollo psicomotor, con una edad mental de 3 4/12 (Test de Binet-Simon). Existía un retraso del lenguaje ya que éste se reduce a unos pocos disílabos y con incapacidad de construir frases. Su examen neurológico fue normal. El laboratorio demostró test de tolerancia a la glucosa, hormona de crecimiento, cortisol plasmático, T4, aminoaciduria y radiografía de silla turca dentro de límites normales. Los 17 ketosteroides en nivel normal alto para la edad cronológica (1,4 mgrs. en 24 hrs.). Edad ósea de 6 años y 6 meses. EEG, lentitud y desorganización moderada e inespecífica que puede estar en relación a daño cerebral. Neuromencefalografía; hidrocefalia de tipo comunicante con dilatación cisternal y bloqueo de la

Fig. 1

Paciente de 3 7/12 años. Se aprecia su talla excesiva, fascie especial y manos grandes.

Fig. 2

Neuromencefalografía (frontal).

Fig. 3

Pneumoencefalografía (lateral).

cisterna hacia la convexidad (Figs. 2-3) Dermatoglifos; alteraciones inespecíficas dadas por un aumento leve del recuento total de líneas digitales. Pronóstico de talla final: 156 cms. (según tabla de Bailey-Pinneau).

DISCUSION

La etiología de este síndrome no está aclarada. Desde el punto de vista endocrinológico encontramos en nuestro paciente valores en el límite normal alto de 17 ketosteroides, referido a la edad cronológica, pero que no es tal, referido a la edad ósea y a la edad estatural. Los valores de G.H. son normales, lo mismo que la sensibilidad periférica a esta hormona, sugerida por la demostración de una elevación normal de los niveles de ácidos grasos no esterificados después de la administración de hormona de crecimiento^{2,6}. Ni somatomedina ni otros factores hormonales involucrados en crecimiento se han encontrado alterados en este síndrome. La única anomalía endocrina descrita ha sido una alta incidencia de intolerancia a la glucosa con un porcentaje mayor que en la población general, de Diabetes mellitus, en familiares de pacientes de este síndrome. La importancia de este hallazgo no ha sido dilucidada².

Se han comunicado unos pocos casos de maduración sexual prematura si se toma en cuenta la edad cronológica, pero que no

corresponden a este cuadro si se considera la edad ósea⁷.

En la familia de nuestro paciente no hay antecedentes de esta misma patología en otros miembros. Casos esporádicos se encuentran con frecuencia en la literatura, sin embargo se han pesquisado algunas familias con varios miembros afectados^{2,8} incluido un grupo familiar en que hombres y mujeres se vieron afectados a lo largo de tres generaciones, postulándose un tipo de herencia autosómica dominante².

No se han detectado anomalías cromosómicas. El patrón de dermatoglifos en nuestra enferma mostró sólo alteraciones inespecíficas, sin embargo hay en la literatura descripción de alteraciones en este patrón, lo cual permitiría postular una noxa previa a la decimoctava semana de gestación, en la cual se define este patrón. En todo caso no permitiría distinguir entre una etiología genética o adquirida⁹⁻¹⁰.

Estos enfermos alcanzan la edad adulta y su pronóstico de talla final depende de la edad ósea. El crecimiento acelerado ocurre en los primeros cuatro años de vida y no siempre alcanzan tallas excesivas en la edad adulta, debido al cierre precoz del cartilago de crecimiento por aceleración de la edad ósea. En niñas con pronóstico de talla final mayor de 178 cms. se plantea el uso de terapia estrogénica frenadora.

El manejo del retardo mental, cuando existe, no difiere al ocasionado por otras etiologías.

RESUMEN

Se presenta un caso de Gigantismo Cerebral o Síndrome de Sotos. Se discuten los aspectos más relevantes en cuanto a sus características clínicas, etiologías, pronóstico de talla y tratamiento.

SUMMARY

One case of cerebral gigantism or Sotos Syndrome is presented. Clinical features, etiological factors, statural prognosis and treatment of this syndrome are discussed.

REFERENCIAS

- ¹ *Sotos J.; Dodge R.; Muirhead D.; Crawford J. and Talbot N.* New Engl. J. Med. 2/1:109, 1964
- ² *Sotos J.; Cutler E.* Am. J. Dis. Child. 131:625, 1977.
- ³ *Peznanski A. and Stephenson J.* Radiology 88:446, 1967.
- ⁴ *Sugarman G.; Heuser E. and Reed W.* Am. J. Dis. Child. 131:631, 1977
- ⁵ *Smith.* Recognizable pattern of human malformation. II. Ed. Sounders 1976
- ⁶ *Hook E. and Reynolds J.* J. of Pediatrics 70:900, 1967
- ⁷ *Stephenson J.; Mellinger R. and Manson G.* Pediatrics 41:130, 1968.
- ⁸ *Hansen F. and Frus B.* Acta Paediatr. Scand. 65:387, 1976.
- ⁹ *Lecornu M.; Fenhyst J.; Jazequel C.; Coutel, G.* Arch. Frenc. Ped. 33:277, 1976
- ¹⁰ *Abraham, J. and Snodgrass, J.* Arch. Dis. Child. 44: 203, 1969.