

## Síndrome de Silver-Russel. Um Caso Clínico

FÁTIMA PINTO \*, JOSÉ RESENDE MARTINS \*, PIRES SOARES \*\*, CÉU MOTA \*\*

\* Hospital Distrital de Vila do Conde

\*\* Instituto de Genética Médica do Porto

### Resumo

O síndrome de Silver-Russel é caracterizado por baixo peso e baixa estatura, intra e extra uterina, associada a um número variável de dismorfismos. Os autores apresentam um caso clínico diagnosticado aos 4 anos de idade.

**Palavras-Chave:** Silver-Russel; dismorfia; baixo peso; baixa estatura.

### Summary

#### Silver-Russell Syndrome

Silver-Russell syndrome is characterised by intrauterine and postnatal growth failure accompanied by a variable number of dysmorphic features. A 4-years-old boy with a clinical diagnosis of the syndrome is presented.

**Key-Words:** Silver-Russel; dysmorphism; low weight; short stature.

### Introdução

O síndrome de Silver-Russel, entidade clínica de etiologia desconhecida (1, 2, 3, 4, 5), é caracterizado por baixo peso e baixa estatura presentes ao nascimento e mantidos na vida extrauterina (1, 3, 4, 5, 6) associada a dismorfia craniofacial e assimetria corporal. Ocorre de forma esporádica (1, 3, 4), sem prevalência por sexo ou raça, mas com possível incidência familiar (1, 3, 4, 7). Ainda não foi possível fazer uma estimativa da sua frequência, apesar de ser uma causa conhecida de atraso de crescimento intra-uterino (8).

Tipicamente a face é pequena e triangular, com boca grande e de cantos invertidos; a testa proeminente e o micrognatismo conferem-lhe um perfil característico (1, 2, 3, 4, 5, 9).

A assimetria corporal, mais frequente na face e nos membros inferiores, ocorre em cerca de 78% dos doentes e a clinodactilia em 76% (6).

Outros sinais clínicos incluem atraso motor e mental, de maior ou menor gravidade, hipotrofia muscular, hiper-sudorese, hipoglicemia e malformações nefrourológicas (3, 4, 6).

### História clínica

F. C. de sexo masculino e quatro anos de idade, é seguido na consulta externa de pediatria do HDVC, por baixa estatura.

É o segundo filho de pais jovens, saudáveis, não consaguíneos e de estatura média (pai – 175 cm; mãe – 160 cm). Irmã de 6 anos com altura no percentil 50.

Gestação de 37 semanas, vigiada e sem intercorrências ou exposição a teratógenos. Parto espontâneo, distócico (ventosa) e hospitalar. Apgar ao 5.º e 10.º minutos, respectivamente de 9 e 9. Ao nascimento: peso – 2000 gr; comprimento – 45 cm; perímetro cefálico – 32 cm. Período neonatal sem problemas. Alimentação correcta, com aleitamento materno até aos 9 meses, diversificação aos 5 meses e suplementação em vitaminas (D + C) e ferro até aos 12 meses. Crescimento sempre baixo de percentil 3 e paralelo ao mesmo; a velocidade de crescimento é de cerca de 6 cm no último ano. Desenvolvimento com atraso da fala. Dificuldade de alimentação por recusa alimentar, irritabilidade e hipersudorese.

Ao exame físico:

Peso, estatura e perímetro cefálico abaixo do percentil 3 (P – 11,500 Kg; E – 88,5 cm; PC – 48 cm).

Face assimétrica, pequena e triangular, com testa proeminente e micrognatismo; boca grande com cantos

Correspondência: Fátima Pinto  
Av. dos Combatentes da Grande Guerra n.º 475  
4200 Porto  
Telef. 02/507 30 70  
Aceite para publicação em 01/09/99.  
Entregue para publicação em 15/06/98.

invertidos (Fig. 1) (Fig. 2). Tórax em quilha, lordose (Fig. 3). Clinodactilia dos quintos dedos das mãos. Hipotrofia muscular. Assimetria ligeira dos membros inferiores. Auscultação cardíaco-pulmonar normal. Abdómen normal. Órgãos genitais externos normais.



FIG. 1 – Face assimétrica, pequena e triangular.

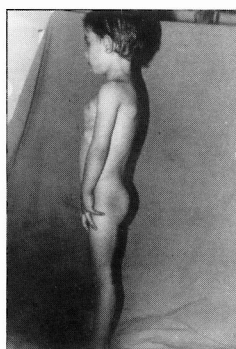


FIG. 2 – Testa proeminente e micrognatismo.

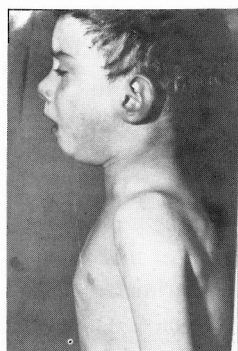


FIG. 3 – Deformações esqueléticas.

Os exames complementares:

Hemograma e bioquímica normais, incluindo a função renal. Ph e gases arteriais normais. Urina do tipo II normal. D xilose normal. Prova de suro e anticorpos Anti gliadina negativos. Estudo da tiróide normal. Somatotrofina com prova dinâmica normal. Aminoacidémia e aminoacidúria normais. GAGS normais. Cariótipo normal.

O estudo radiológico do esqueleto confirma a deformação torácica e a assimetria dos membros inferiores.

A ecografia abdominal e o ecocardiograma são normais.

O exame oftalmológico é normal.

A avaliação do desenvolvimento, efectuada na consulta de psicologia, revela um nível de desenvolvimento geral de 44,3 meses, com maiores dificuldades nas áreas do raciocínio prático e da fala.

### Discussão e conclusão

O diagnóstico do síndrome de Silver-Russell baseia-se em critérios clínicos, exigindo a presença de, pelo menos, três dos cinco seguintes <sup>(6)</sup>:

- 1 – baixo peso ao nascimento
- 2 – baixa estatura à data do diagnóstico
- 3 – alterações craniofaciais típicas
- 4 – assimetria facial ou dos membros
- 5 – clinodactilia

A dificuldade na alimentação nos primeiros anos de vida, a hipersudorese e a irritabilidade, descritas nas crianças com este síndrome, devem-se provavelmente à hipoglicemia que lhe está associada <sup>(6)</sup>, enquanto que a hipotrofia muscular é muito provavelmente a causa primária do atraso psicomotor <sup>(6)</sup>.

A hormona do crescimento abaixo dos valores normais e a acidose tubular renal do tipo II, são relativamente frequentes nesta patologia e a sua correcção, quando presentes, relaciona-se com a melhoria do prognóstico estatural que é, habitualmente, de 151,2 +/- 7,8 cm para o sexo masculino e de 139,9 +/- 9,0 cm para o sexo feminino <sup>(10, 11)</sup>.

O nosso doente, com todos os critérios clínicos necessários ao diagnóstico, apresenta ainda a hipotrofia muscular e as alterações esqueléticas que lhe são frequentes. A hipersudorese, a recusa alimentar e a irritabilidade estão presentes, bem como o moderado atraso mental em que predomina a dificuldade das capacidades cognitivas com grande atraso da aquisição da fala.

Analiticamente não foi detectado o défice de hormona de crescimento nem diagnosticada a acidose metabólica, motivo pelo qual não foi instituída qualquer terapêutica.

Com o diagnóstico de síndrome de Silver-Russell, a criança foi orientada para o ensino especial e terapêutica da fala, no sentido da melhoria do seu desenvolvimento intelectual <sup>(6)</sup>.

Com a descrição deste caso clínico pretendemos apenas alertar para a necessidade do seu reconhecimento no diagnóstico das situações de deficiente evolução estatural ponderal da criança e para a possibilidade da sua associação com défice de hormona de crescimento, acidose

tubular renal do tipo II, e alteração das capacidades cognitivas que, na detecção atempada, permite a melhoria do prognóstico.

#### Bibliografia

1. Spano B, Cosso F, Oggiano R, Olzai M G, Baleta A. Síndrome de Silver-Russel. *Pediatria Médica Cirúrgica*. 1993; 15(4): 421-3.
2. Preece M L, Price S M, Davies V, Clough L, Stanier P, Trembath R L, Moore G E, Maternal uniparental disomy 7 in Silver-Russell Syndrome. *Am J Med Genetics*. 1997; 34 (1): 6-9.
3. Jaso E, Gracia R, Corets E. Síndromes pediátricas dismorfogénicas. Norma. Madrid. 1982.
4. Maroteaux P. Les Maladies Osseuses de L'enfants. Flammarion Médecine-Sciences. France, 1982.
5. Tamura T, Tohma T, Ohta T, Soejima H, Harado N, Abe K, et al. Ring chromosome 15 involving deletion of the insulin-like growth factor I receptor gene in a patient with features of Silver-Russell syndrome. *Clin Dismorphology*. 1993; 2 (2): 106-13.
6. Lai K Y, Skuse D, Stanhope R, Hindmarsh P. Cognitive abilities associated with the Silver-Russell syndrome. *Arch Dis Child* 1994; 71 (6): 490-6.
7. Kotilainem J, Holtta P, Mikkonen T, Arte S, Sipila I, Pirimen S. Craniofacial and dental characteristics of Silver-Russell syndrome. *Am J Med Genetics*. 1995; 56 (2): 229-36.
8. Buyise M L. Birth Defects Encyclopedia. Blackwell Scientific Publications. 1990.
9. Shinzel A A, Robinson W P, Binkert. Na Interstitial deletion of proximal 8 q in a girl with Silver-Russell syndrome-like features. *Clin Dismorphology*. 1994; 3 (1): 63-9.
10. Alvarenga R, Gonzalez A, Castillo V, Garcia S, Maulen I, Carnevale A. Renal acidosis in the Silver-Russel syndrome. *Am J Med Genetics*. 1995; 56 (2): 173-5.
11. Wollmann H A, Kirchner T, Enders H, Preece M A, Ranke M B. Growth and symptoms in Silver-Russell syndrome: review on the basis of 386 patients. *Eur J Pediatr*. 1995; 154 (12): 958-68.