

NANISM ARMONIC ASOCIAT CU CARDIOPATIE CONGENITALĂ ȘI DIVERSE DISMORFII

Dr. Luminița Lazăr, Dr. Adriana Moisa, Dr. Janine Lazăr,
Dr. Ileana Petrescu, Dr. Nicoleta Florea
Clinica II Pediatrie, Spitalul Clinic Județean de Urgență, Craiova

REZUMAT

Autorii prezintă cazul unei fetițe în vârstă de 5 ani cu un sindrom caracterizat prin retard sever de creștere pre- și postnatală, cardiopatie congenitală, dismorfie craniofacială și a extremităților, albinism, blefaroconjunctivită cronică, sinus dermal, retard psihointelectual, miopie și întârzierea vârstei osoase. Cazul a fost analizat comparativ cu alte sindroame caracterizate prin: retard de creștere și dezvoltare, în special, cu debut prenatal, dismorfism craniofacial și sindrom malformativ. S-a apreciat evoluția și prognosticul.
Cuvinte cheie: Nanism armonic; cardiopatie congenitală; diverse dismorfii; copil

ABSTRACT

Dwarfism associated with congenital heart disease and miscellaneous dysmorphism

The authors present the case of little girl with a syndrome characterized by pre- and postnatal growth severe retardation, congenital cardiopathy (congenital heart disease), craniofacial dysmorphism and dysmorphism of the extremities albinism chronic, blepharoconjunctivitis, dermal sinus, mental retardation, myopia and bones growth retardation.

The case was analysed in comparison with another syndromes characterized by growth retardation (delay) with prenatal debut (the major element), craniofacial dysmorphism and malformation syndrome. The evolution and the prognostic were assessed.

Key words: Dwarfism (nanism); congenital cardiopathy; dysmorphism; child

I. INTRODUCERE

Numărul sindroamelor care evoluează cu hipostatură și dismorfism este foarte mare și în continuă creștere. Pentru multe din acestea diagnosticul se stabilește pe criterii clinice prin compararea constatărilor la pacientul respectiv cu datele din literatură (3).

În lucrarea de față, este prezentat un caz cu retard staturoponderal, cardiopatie congenitală și diverse dismorfii, aspecte care se regăsesc în unele sindroame descrise.

II. PREZENTARE DE CAZ

Copilul BA, de sex feminin, în vârstă de 5 ani, se internează în mai 2006 pentru evaluarea unui sindrom ce asociază retard staturoponderal și diverse dismorfii. Din AHC nu se rețin aspecte patologice pe care le-am putea asocia copilului. În cadrul AP se menționează că este al 4-lea copil, născut la termen, la domiciliu, cu G = 1200 g și T = 42 cm. După naștere a fost internat într-o secție de nou-născuți și externat după 3 săptămâni. A efectuat vaccinările uzuale și profilaxia rahi-tismului. Evoluția parametrilor morfologici a asociat curba taliei și a greutateii, foarte lent ascendente, motiv pentru care copilul a fost internat în repetate rânduri până la vârsta de 2 ani. Dezvoltarea psihomotorie a fost întârziată pe etape: a mers și a început să vorbească

la vârsta de 2 ani. Din APP se reține că, de la naștere și până în prezent, a efectuat periodic tratament oftalmologic pentru blefaroconjunctivită. La internarea actuală, examenul clinic evidențiază un copil în vârstă de 5 ani cu un marcat deficit al indicilor antropometrici (G = 7500 g, T = 83 cm, PC = 41 cm, PT = 44; PA = 45 cm), segmentele corpului bine proporționate realizând un aspect de nanism armonic (figura 1).

S-a constatat dismorfism craniofacial (microcefalie, ptoză palpebrală superioară bilaterală aspect antimon-



Figura 1
Caz prezentat, (CP) – aspect general

goloid al fantelor palpebrale, nas turtit, blefaroconjunctivită) (figura 2), alte dismorfii (deformare toracică, stern înfundat în treimea inferioară) (figura 3), sindactilie deget 3-4 picior stâng, deget 2 picior stâng îngroșat, unghiile degetelor V de la picioare absente (figura 4) anchiloze neînsoțite de dureri



Figura 2
(CP) –
Dismorfism
craniofacial;



Figura 3
CP – Torace
deformat, stern
înfundat în
treimea
inferioară;



Figura 4
CP – Sindactilie
deget 3-4 picior
stâng, deget 2
îngroșat picior
stâng; absența
unghiilor deget 5
bilateral;

articulare la nivelul degetului 2 de la mâna dreaptă cu fixarea lui în flexie (figura 5) și la nivelul articulației radiocarpie bilaterale unde erau posibile unele mișcări de mică amplitudine. S-au mai constatat: manifestări cutanate (sinus dermal în regiunea coccigiană) (figura 6), tulburări de pigmentare a părului sub formă de albinism parțial în regiunea frontală, decolorarea sprâncenelor și genelor, blefaroconjunctivită. Examenul pe aparate a arătat: afectare cardiacă (cianoză la efort, suflu sistolic gr. IV/VI mai accentuat în focarul pulmonarei și neperceperea zgomotului II în același focar). Copilul prezenta retard psihointelectual (vorbire întârziată și greoaie, cu vocabular format din câteva cuvinte nelegate în propoziții) și o stare permanentă de anxietate și agitație motorie. Examenul aparatelor respirator, digestiv, urogenital a fost normal.

Explorări paraclinice

Investigații imagistice:

- Radiografia toracopulmonară: hipovascularizație pulmonară (figura 7);



Figura 5
(CP) – Anchiloză
interfalangiană
proximală deget 2
mâna dreaptă;



Figura 6
CP – sinus dermal în
regiunea coccigiană;



Figura 7
CP – radiografie toraco-pulmonară, incidență A-P, relevă hipovascularizație pulmonară

- Radiografia de craniu: diminuarea globală a diametrelor și impresiuni digitale la nivelul calotei sugerând craniostenoză (figura 8);
- Radiografia de pumn: întârziere în apariția și dezvoltarea nucleilor osoși (figura 9);
- Radiografia de coloană vertebrală și picioare: fără modificări patologice.
- Examenul echocardiografic (figura 10):
 - a. stenoză valvulară pulmonară



Figura 8
CP – radiografie craniu – profil – arată diminuarea globală a diametrelor, impresiuni digitale



Figura 9
CP – radiografie mână bilaterală (incidență AP): întârziere în apariția și dezvoltarea nucleilor de osificare

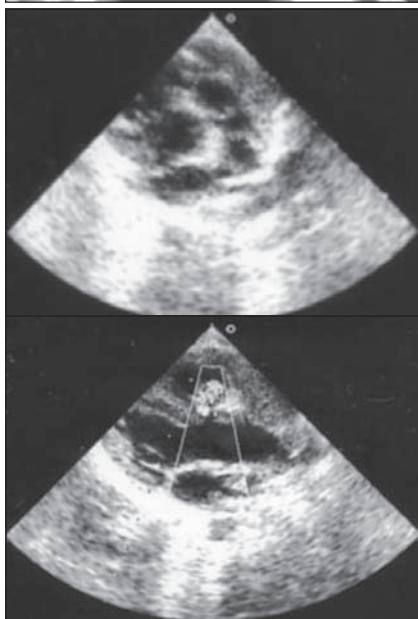


Figura 10
CP – Echo cord: defect septal ventricular (DSV) și stenoză valvulară pulmonară

- a. mic defect septal ventricular în porțiunea superioară a septului interventricular;
- EKG: semne electrice de hipertrofie ventriculară dreaptă (figura 11):
 - ax electric deviat la dreapta (+140°);
 - morfologia complexelor QRS în derivațiile bipolare are aspect în D1-rS și în D3-qR, iar în derivațiile unipolare: aVR-QR aVL-rS și aVF-qR.
 - EEG: traseu electric de voltaj scăzut.
 - Examen oftalmologic: miopie ambii ochi.
 - Examen ORL – fără tulburări de auz.
 - Examen dermatologic: albinism.

Alte investigații: examenul endocrinologic, ecografia abdominală, examenul stomatologic, HLG, examenul sumar de urină, glicemia, calcemia, ureea sanguină, transaminazele, proteinemia au fost nerelevante.

Rezumând simptomatologia clinică și de laborator s-a ajuns la un tablou clinic care cuprinde: retard sever al creșterii staturoponderale (cu debut în perioada intrauterină) realizând un aspect de nanism armonic prin menținerea proporției între segmentele corporale, sindrom plurimalformativ (cardiopatie congenitală, dismorfism craniofacial, dismorfii ale extremităților (modificări ale unghiilor, sinus dermal), albinism, blefaroconjunctivită cronică, miopie, retard psihointelectual.

III. DISCUȚII

Retardul de creștere cu debut în perioada intrauterină și constituirea ulterioară a unui nanism armonic asociat cu întârzierea vârstei osoase și un aspect particular al copilului evocă apartenența cazului la *sindroame cu fenotip particular*. S-a încercat încadrarea în unul dintre aceste sindroame, considerând ca element major comun retardul staturoponderal (în special cu debut prenatal):

- *sindromul Rubinstein Taybi* care asociază – ca și în cazul prezentat – nanism armonic, dismorfie craniofacială (microcefalie, ptoză palpebrală, fante

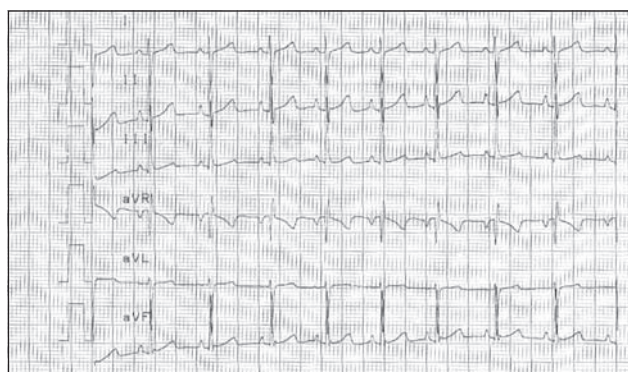


Figura 11
CP – EKG: hipertrofie ventriculară dreaptă

palpebrale antimongoliene), vorbire întârziată și greoaie, întârziere psihică. Sindromul prezintă semne tipice pe care nu le-am găsit la cazul nostru: degete scurte, lățite, aplatizate, examenul radiologic arată îngustarea și îngroșarea carpului și tarsului și lărgirea falangei distale, dismorfismul craniofacial cu semne caracteristice (urechi jos implantate cu pliuri șterse, septul nazal depășește în porțiunea inferioară limita aripilor nasului, micro- și retrognație, bolta palatină ogivală, exoftalmie, *naevus flammeus*);

- **sindromul Ulrich-Noonan** în mod asemănător cu cazul nostru asociază: nanism armonic, cardiopatie congenitală (60% din cazuri) mai ales sub forma stenozei arterei pulmonare (6), dismorfism facial (ptoază palpebrală, aspect antimongolian al fanțelor palpebrale), sindactilie, hipoplazia unghiilor, întârzierea psihică. În mod diferit, prezintă: dismorfii cranio-faciale (exoftalmie moderată, anomalii de formă și poziție a urechilor, micrognatism, boltă palatină ogivală, anomalii de număr, formă și implantare dentară, anomalii ale gâtului (gât scurt, *pterygium coli*), hipotonie musculară, nevi cutanați, anomalii genitale;
- **sindromul Sekel** prezintă nanism armonic cu debut în perioada intrauterină, dar are un dismorfism craniofacial tipic cu aspect de *cap de pasăre* (microcefalie, craniostenoză, teșită, față îngustă, micrognație, nas proeminent, coroiat, ochi mai proeminenți), hirsutism, anomalii osoase;
- **sindromul Smith-Lemli-Opitz**, caracterizat prin retard de creștere cu debut prenatal, retard mental, microcefalie, dar are dismorfism craniofacial caracteristic (asociază la ptoză palpebrală, micrognatism, nas mic turtit) anomalii ale extremităților, renale și ale organelor genitale specifice, negăsite la cazul studiat.
- **sindromul De Lange** prezintă nanism armonic, aspect antimongolian al fanțelor palpebrale microcefalie, anchiloză congenitală, sindactilie, întârziere în dezvoltarea psihică. În mod caracteristic, un dismorfism craniofacial care conferă feței un aspect *grotesc*, micromelie, anomalii ale piloziității cranio-faciale realizând aspectul de *om primitiv*, semne prin care se diferențiază net de cazul prezentat.

- **sindromul Coffin-Siris** prezintă, asemănător cu cazul nostru, deficit de creștere staturoponderal asociat cu greutate mică la naștere, întârzierea vârstei osoase, anomalii digito-unghiale (absența/hipoplazia unghiei degetului V la mâini și picioare, microcefalie; se diferențiază prin dismorfie facială caracteristică, retard mental sever, dificultăți alimentare precoce și severe, hipotonie musculară, hirsutism.

- **sindroamele Lowe, Benjamin, Wolf-Hirschhorn și Silver** se caracterizează și ele prin nanism armonic dar, în mod specific, prezintă semne clinice și de laborator care nu s-au evidențiat la cazul prezentat.

Cu toate asemănările, mari sau mici, găsite cu multe sindroame care prezintă nanism armonic (cu debut în special prenatal) nu s-a reușit încadrarea cazului în nici un sindrom datorită existenței unor deosebiri definitive.

IV. TRATAMENT

Se vizează rezolvarea medico-chirurgicală a malformației cardiace și ameliorarea deficitului staturoponderal și psiho-intelectual.

V. EVOLUȚIE ȘI PROGNOSTIC

Acestea sunt rezervate și depind, în primul rând, de evoluția malformației cardiace congenitale, de posibilitatea instalării sindromului de hipertensiune intracraniană și de retardul psiho-intelectual.

VI. CONCLUZII

Retardul de creștere și dezvoltare, dismorfismul cranio-facial și sindromul malformativ realizează, în cazul nostru, un tablou clinic sugestiv pentru o boală cromozomială care impune efectuarea cariogramei. Este cunoscut faptul că pentru multe sindroame de acest tip cauza rămâne necunoscută (3).

Numărul bolnavilor cu anomalii ereditare este în continuare creșterea, având drept consecință descrierea de noi combinații de semne clinice (6).

Cazul a fost comunicat în speranța că se vor mai descrie cazuri asemănătoare pentru o eventuală individualizare a unui tablou patologic specific.

BIBLIOGRAFIE

- Cârdei E, Moraru D, Ruse C et al – Sindromul Coffin-Siris – observație asupra unui caz asociat cu hipotiroidism. *Pediatria*, 2005, 1, 73-75.
- Grigorescu-Sido P – Boli genetice și genetic condiționate. În: Grigorescu-Sido P (ed): *Tratat elementar de pediatrie*, vol. 4, 13-14, Casa Cărții de Știință, Cluj-Napoca, 2000.
- Grigorescu-Sido P, Grigorescu-Sido A, Popa – Diagnosticul bolilor genetice cu hipostatura ca element major. *Pediatria*, 2003, 1, 74-85.
- Moiceanu M, Zamfirescu A, Manda A, Popescu V, Dragomir D – Particularități clinice la un copil cu sindrom Seckel. *Pediatria*, 2005, 2, 179-180.

- Mustafa G, Mustafa E, Hertzog – Sindromul Ulrich-Noonan – considerații generale pe marginea unui caz. *Pediatria*, 1997, 4, 452-455.
- Popescu O – Sindroame în pediatrie. Ed. Medicală, București, 1974.
- Popescu V – Copilul cu talie mică. În: Popescu V: *Algoritm diagnostic și terapeutic în pediatrie*, vol. 1, cap. 56, 574-579, Ed. Medicală Amaltea, București, 1999.
- Sabău I, Cristoi L, Simedrea I – Sindromul Brachmann. Cornelia DeLange, Considerații pe marginea unui caz. *Revista Română de Pediatrie*, 1996, 2, 255-260.