

SÍNDROME DE RUSSELL SILVER

Es una enfermedad genética muy rara, caracterizada por crecimiento intrauterino retardado (retraso del crecimiento antes del nacimiento), hemihipertrofia o asimetría (crecimiento excesivo de un lado del cuerpo); y rasgos faciales característicos entre otras anomalías físicas.

El crecimiento intrauterino retardado afecta tanto al peso como a la talla. Consecuentemente, aunque lleguen al término de la edad gestacional (embarazo completo), los niños afectados pueden ser extremadamente pequeños y tener un bajo peso al nacimiento. Además, tanto el crecimiento retardado como la inmadurez en el desarrollo óseo continúan postnatalmente (después del nacimiento), por lo tanto los niños afectados presentan un severo retraso pondero estatural, para su edad.

En la mayoría de los casos (65 a 80%), la asimetría o el crecimiento excesivo de un sólo lado del cuerpo es evidente desde el nacimiento. La asimetría puede afectar a la cabeza, el tronco, los brazos y las piernas. El grado y la severidad de la asimetría pueden ser muy variables.

Los rasgos faciales característicos pueden incluir:

- Una cara triangular formada con una barbilla pequeña y puntiaguda
- Una frente anormalmente prominente y abombada
- Escleróticas azules (una pigmentación azulada de la esclerótica o membrana externa que recubre los globos oculares)
- Una boca extraordinariamente ancha, comisuras de la boca dirigidas hacia abajo
- Micrognatia (mandíbula anormalmente pequeña).

Otros hallazgos físicos asociados a esta enfermedad pueden ser la:

- Clinodactilia (arqueamiento permanente del quinto dedo)
- Sindactilia (fusión de los dedos) a nivel del 2º y 3º dedos de los pies
- Hipoplasia de ciertas falanges de los dedos
- Desarrollo de manchas color café con leche en la piel
- Alteraciones nefro-urológicas.

El grado de severidad de los síntomas que se asocian al síndrome de Russell Silver varían ampliamente según los casos.

En algunos casos, este síndrome, se debe a una mutación que se hereda como un rasgo genético autosómico dominante y muy excepcionalmente recesivo. Además, una forma de síndrome de Russell Silver se cree que puede heredarse como un rasgo genético dominante ligado al cromosoma X.