

SÍNDROME DE SECKEL

Es una enfermedad congénita (que está presente desde el nacimiento) muy rara, caracterizada por retraso del crecimiento intrauterino, microcefalia (cabeza anormalmente pequeña), dwarfismo (forma de enanismo proporcionado) y forma de cara peculiar.

Fue descrita por primera vez como "enanismo de cabeza de pájaro" por Rudolf Virchow en 1892, posteriormente en 1960 Helmunt Seckel caracterizó el síndrome tal como lo conocemos en la actualidad. Se estima una frecuencia menor de 1/10.000 recién nacidos vivos, afectando por igual a mujeres como hombres, sin que parezca presentar predominio étnico ni geográfico.

Clínicamente se caracteriza por dwarfismo, debido a que el retraso del crecimiento intrauterino continúa después del nacimiento, rasgos craneofaciales característicos son:

- Microcefalia
- Nariz picuda y prominente conocida como "pico-corno"
- Ojos anormalmente grandes
- Cara estrecha
- Orejas malformadas con ausencia de lóbulo
- Paladar ojival (paladar en forma de bóveda)
- Micrognatia (mandíbula inusualmente pequeña).

Las anomalías de las extremidades son:

- Clinodactilia (arqueamiento permanente del quinto dedo) o microdactilia (pequeñez anormal de uno o más dedos debida a detención del desarrollo o ausencia congénita de alguna falange) sobre todo del 5º dedo y otras anomalías óseas.
- Se acompaña de grados variables de retraso mental.
- Menos frecuentemente se acompaña de craneosinostosis (cierre prematuro de los huesos del cráneo)
- Asimetría facial, fisuras palpebrales antimongoloides (el canto externo del ojo más bajo que el canto interno), estrabismo (desviación de uno de los ojos de su dirección normal, por lo que los ejes visuales no pueden dirigirse en un mismo punto)
- Malposición dental
- Hipoplasia (desarrollo incompleto o defectuoso) del esmalte dental
- Retraso de la maduración ósea
- Hipoplasia de los huesos del carpo
- Luxación radial (dislocación de uno de los huesos del antebrazo)
- Displasia (malformación) de caderas
- Escoliosis (curvatura oblicua anormal de la columna dorsal)
- Pliegue simiesco (un solo pliegue, profundo de las palmas de las manos)
- Anomalías de los dermatoglifos (dibujos formados por las crestas y surcos de las manos y los pies)
- Criptorquidia (en el caso de los hombres)

- Hirsutismo (aumento excesivo del pelo en la mujer)
- Hipertrofia (desarrollo exagerado de un órgano, del clítoris), en la mujer.

El diagnóstico de la enfermedad es fundamentalmente clínico; el estudio radiológico puede contribuir al diagnóstico ya que permite ver las alteraciones óseas que acompañan a este síndrome.

El diagnóstico prenatal mediante ecografía permite observar algunas de las malformaciones características del síndrome como la microcefalia y el retraso del crecimiento intrauterino, habitualmente severo, siendo más difícil visualizar las anomalías faciales. Los antecedentes familiares refuerzan la sospecha diagnóstica.

El diagnóstico diferencial debe realizarse con el Síndrome de Dubowitz, fetopatía alcohólica, trisomía 18, Síndrome de Cornelia de Lange, Síndrome de Bloom, anemia de Fanconi y otros enanismos primarios.

No existe un tratamiento curativo específico para de la enfermedad. Por lo que sólo se puede hacer tratamiento sintomático.

El síndrome de Seckel parece heredarse como un rasgo genético autosómico recesivo.