

Análisis del patrón metacarpofalángico en un varón afecto de gigantismo cerebral (síndrome de Sotos)

G OLIVAN GONZALVO, A SARRIA CHUECA, J FLETA ZARAGOZANO y M BUENO SANCHEZ

Departamento de Pediatría. Hospital Clínico Universitario «Lorenzo Blesa». Facultad de Medicina. Universidad de Zaragoza.

INTRODUCCION

El gigantismo cerebral o síndrome de Sotos (SS) se caracteriza clínicamente por aceleración del crecimiento somático y de la maduración ósea desde el nacimiento, manos y pies grandes, dismorfia craneofacial caracterizada por macrocefalia con frente prominente, fisuras palpebrales antimongoloides, hipertelorismo y prognatismo, moderada dilatación de los ventrículos laterales cerebrales, alteración de la coordinación motora fina y del lenguaje, así como grado variable y no progresivo de deficiencia mental. La mayoría de los casos son esporádicos, aunque en algunos se ha sugerido herencia autosómica dominante y recesiva (1-4).

Debido al gran tamaño de la mano, característico de los pacientes con SS (5), en 1985 BUTLER y cols. (6), basándose en 16 individuos afectados (11 varones y cinco mujeres, con edades comprendidas entre ocho meses y trece años y ocho meses), calcularon el perfil del patrón metacarpofalángico del síndrome y diseñaron mediante análisis discriminante una fórmula para diferenciar los casos de SS de los individuos normales.

El objetivo de nuestro trabajo es mostrar el patrón metacarpofalángico de un paciente con SS recientemente observado por nosotros (7), y compararlo con el descrito por BUTLER y cols. (6).

MATERIAL Y METODO

Paciente varón diagnosticado de gigantismo cerebral a los trece años y medio. Asociaba síndrome convulsivo no catalogado y macrogenitosomía. Se trataba de un caso de aparición esporádica. La talla se encontraba en + 2,63 desviaciones estándar y el pronóstico de talla definitiva, calculada mediante el método TW2, fue de 191 cm (7).

Correspondencia:

G Oliván Gonzalvo.
Departamento de Pediatría.
Hospital Clínico Universitario.
Avda. San Juan Bosco, 15.
50009 Zaragoza.

Recibido: noviembre, 1989.
Aceptado: enero, 1990.

En el momento de su estudio se realizaron mediciones de la longitud de los cinco metacarpos y 14 falanges de la mano, siguiendo las técnicas descritas por GARN y cols. (8), las cuales se compararon con las longitudes estándar de normalidad para edad y sexo aportadas por los mismos autores. De cada uno de los huesos se obtuvo la puntuación típica (PT) (puntuación típica = longitud del hueso observado - longitud media del hueso dividido por la desviación estándar), que se comparó con el patrón metacarpofalángico (PT media) de 16 pacientes afectados de SS, reportado por BUTLER y cols. (6). Estos autores, a través de un análisis discriminante de la PT de las 19 variables (numeradas del 1 al 19 desde el primer metacarpiano (X1) hasta la quinta falange distal (X19), obtuvieron dos [(tercera falange proximal (X8) y segunda falange media (X11)], con las cuales, y a partir de la fórmula: valor discriminante (D) = - 2,24 + 0,92 (X8) + 0,41 (X11) + 0,24 (edad en años), sugieren se puede diferenciar el 100 por 100 de los casos de SS de los individuos normales.

RESULTADOS

En la figura 1 se muestra el perfil del patrón metacarpofalángico (PT) de nuestro paciente a la edad de trece años y medio, según los estándares de GARN y cols. (8), y se compara con el de 16 pacientes afectados de SS realizado por BUTLER y cols. (6). La medida de los metacarpos, falanges proximales y medias de la mano de nuestro paciente fue significativamente mayor que la media de individuos normales, aunque el perfil del patrón fue inferior al descrito por BUTLER y cols. No se observó desviación de la media de individuos normales para la medida de las falanges distales.

En la figura 2 se muestra el histograma que representa los individuos normales y con SS, según el análisis discriminante de dos huesos de la mano, realizado por BUTLER y cols. (6), y el lugar que ocupa nuestro paciente, cuyo valor discriminante fue de -2,2.

DISCUSION

En el estudio de BUTLER y cols. (6), la PT media del patrón metacarpofalángico de 16 pacientes afectados de SS osciló entre 1,5 y 3,5, siendo la medida de cada hueso de la mano significativamente mayor que la media de individuos normales ($p < 0,5$), tras obtener los valores

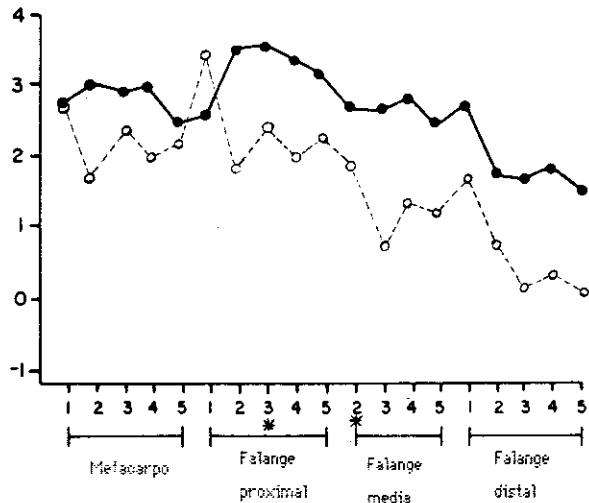


FIG. 1.— —: Media del patrón metacarpofalángico de 16 individuos con síndrome de Sotos. - - -: Patrón metacarpofalángico de nuestro paciente. ★: Huesos que fueron seleccionados en el análisis discriminante.

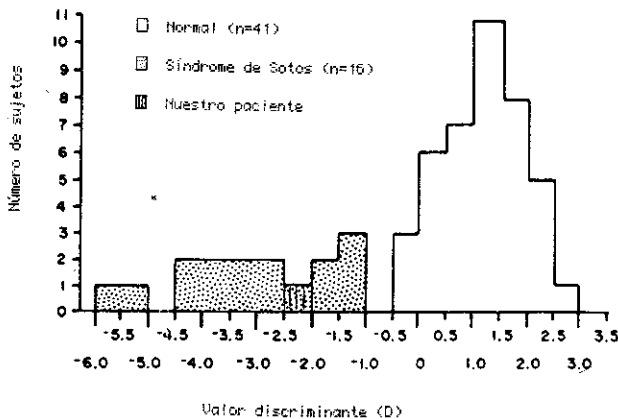


FIG. 2.—Histograma que representa los individuos normales y con síndrome de Sotos según el análisis discriminante.

más altos en el área falángica proximal y los más bajos en el área falángica distal. Los huesos más largos fueron la segunda y tercera falanges proximales y el más corto, la quinta falange distal.

En nuestro caso, la PT osciló entre 0 y 3,4, siendo únicamente la medida de los metacarpianos, falanges proximales y medias significativamente mayores que las medias de individuos normales. Los valores más altos se obtuvieron en el área metacarpiana y falángica proximal, sin diferencia significativa entre ellas. Los huesos más largos fueron la primera falange proximal y el primer metacarpiano y el más corto, la quinta falange distal.

BUTLER y cols. (6), del análisis de correlación de sus datos, surgieron un patrón de la mano, homogéneo en el 75 por 100 de los individuos afectados de SS ($p < 0,05$).

No observaron correlación con la edad, por lo que el crecimiento de la mano no parece acelerarse significativamente con los años. Además, del análisis discriminante, sugieren que se puede diferenciar, en el 100 por ciento de los casos, los pacientes con SS de los individuos normales, en función de dos variables de las 19 que forman el perfil del patrón metacarpofalángico. Las dos variables que integran la fórmula fueron los PT de la tercera falange proximal (X8) y la segunda falange media (X11) [valor discriminante (D) = $-2,24 + 0,92 (X8) + 0,41 (X11) + 0,24$ (edad en años)]. El valor discriminante de nuestro paciente fue de $-2,2$, cifra que se integra dentro del grupo de los afectados del síndrome.

En resumen, el perfil metacarpofalángico de nuestro paciente muestra diferencias cuantitativas con el patrón del SS descrito por BUTLER y cols., aunque coincide en la característica cualitativa de unos valores mayores en las áreas correspondientes a los metacarpianos y falanges proximales y menores para las falanges medias y distales. Estos autores no observaron correlación con la edad; sin embargo, el hecho de que la edad media de su casuística fuera de cinco años y cuatro meses y únicamente incluyera un paciente en el grupo de edad de trece años, junto al conocimiento generalizado de que en los pacientes afectados de gigantismo cerebral, a partir de los cuatro-seis años, se produce una reducción de la velocidad de crecimiento, sugiere que las diferencias cuantitativas existentes entre los dos perfiles son artificiales. Además, el valor discriminante de nuestro paciente se integra dentro del grupo de los afectados del síndrome.

En conclusión, creemos que el análisis de patrón metacarpofalángico es un instrumento útil en la evaluación y diagnóstico de pacientes en los que se sospecha un SS.

CITAS BIBLIOGRAFICAS

- SOTOS, J F; DODGE, P R; MUIRHED, D; CRAWFORD, J D, y TALBOT, N B: «Cerebral gigantism in childhood. A syndrome of excessively rapid growth with acromegalic features and a non progressive neurologic disorder». *N Engl J Med*, 1964, 271: 109-116.
- SOTOS, J F; CUTLER, E A, y DODGE, P: «Cerebral gigantism». *Am J Dis Child*, 1977, 131: 625-627.
- ZONANA, J; SOTOS, J F; ROMSHE, C A; FISHER, D A; ELDERS, M J, y RIMOIN, D L: «Dominant inheritance of cerebral gigantism». *J Pediatr*, 1977, 91: 251-256.
- DODGE, P R; HOLMES, S J, y SOTOS, J F: «Cerebral gigantism». *Dev. Med Child Neurol*, 1983, 25: 248-252.
- HALAL, F: «Male to male transmission of cerebral gigantism». *Am J Med Genet*, 1982, 12: 411-419.
- BUTLER, M G; MEANEY, F J; KITTUR, S; HERSH, J H, y HORNSTEIN, L: «Metacarpophalangeal pattern profile analysis in Sotos syndrome». *Am J Med Genet*, 1985, 20: 625-629.
- SARRIA, A; FLETA, J; OLIVAN, G, y BUENO, M: «Gigantismo cerebral (síndrome de Sotos). Consideraciones sobre la talla definitiva». *An Esp Pediatr*; 1990, 32: 179-182.
- GARN, S M; HERTZOG, K P; POZNANSKI, A K, y NAGY, J M: «Metacarpophalangeal length in the evaluation of skeletal malformation». *Radiology*, 1972; 105: 375-381.