

# REVISTA CUBANA DE PEDIATRIA

Acogida a la franquicia postal como correspondencia de segunda clase en la Administración de Correos de la Habana.

VOLUMEN 38 - No. 3

JUNIO 30, 1966

CIRCULACION: 3,000 EJEMPLARES

LA HABANA

Rev. Cub. Pediat. 38: 257-265, May-Jun. 1966

## *Hemihipertrofia congénita*

### *Presentación de un caso*

Por la DRA. LIANE BORBOLLA VACHER(\*)

La hemihipertrofia congénita puede ser segmentaria o afectar la mitad del cuerpo, ipsilateral o cruzada. Es más frecuente del lado derecho y en los varones. Existen malformaciones asociadas en cerca del 50%.<sup>4</sup> Se han descrito nevus, telangiectasias,<sup>12</sup> manchas "café con leche", macrodactilia, polidactilia, sindactilia, pie bot, escoliosis, exostosis, lipomas y defectos cardíacos,<sup>11</sup> estos últimos raros para otro autor.<sup>8</sup> En un 15 a 20% se ha comprobado retardo mental.<sup>15</sup>

Gesell<sup>3</sup> encontró hipertrofia unilateral del cerebro en algunos casos. Se ha visto también hipospadias, criptorquidia así como agrandamiento del riñón y suprarrenal del lado afectado. Se menciona también hipertrofia de la lengua, mucosa oral y huesos de la cara.<sup>5</sup> Los dien-

tes pueden ser de mayor tamaño unilateralmente, salvo los incisivos, segundos y terceros molares. En una paciente, se señaló anisocoria y heterocromía del iris.<sup>5</sup> Un detalle curioso es la asociación de hemihipertrofia con neoplasia<sup>1, 2, 5, 9</sup> hecho que no luce casual. En el síndrome de Silver-Russell<sup>13, 10</sup> la hemimacro-somía es uno de los signos más importantes.

Gesell<sup>3, 4</sup> fue uno de los primeros en llamar la atención sobre dicha entidad. En 1926, Lenstrup<sup>6</sup> presentó 8 casos y en 1933, Wakefield e Hines<sup>15</sup> recogen otro tanto. La extensa revisión de la literatura realizada en 1962 por Gorlin y Meskin<sup>5</sup> muestra que por lo menos 135 casos han sido publicados.

El paciente que describimos es portador de una hemihipertrofia total derecha no muy marcada pero evidente, retardo motor y otras anomalías que señalaremos a continuación.

(\*) Profesora de Pediatría, Hospital Dosisad, ciente "Gral. Calixto García", Servicio de Pediatría. Ave. Universidad, Vedado, Habana, Cuba.

## NUESTRO CASO

S.M.K., HC.-44385, de 8 meses de edad, masculino, mestizo, procedente de Victoria de las Tunas, ingresa por presentar asimetría total del cuerpo.

**Historia de la enfermedad actual:** La madre notó que desde que el niño nació, el lado derecho de la cara era más desarrollado que el otro y que la cabeza lucía algo más grande de lo habitual. A los dos meses, se hace evidente que las extremidades derechas eran más voluminosas. A los 4 meses, el paciente no sostenía aún la cabeza y era muy "flojito". Alrededor de los 6 a 7 meses se aprecia que es zurdo.

**Antecedentes patológicos personales:** Vómitos y regurgitaciones en ocasiones, gastroenteritis aguda a los 3 meses, catarros frecuentes.

**Antecedentes prenatales:** Tercer embarazo a término, exposición a los rayos X a los 8 meses de la gestación y anemia tratada durante la misma.

**Antecedentes del parto:** Eutócico, pesó al nacer 6½ lbs.

**Antecedentes neonatales:** Nada a señalar.

**Nutrición y alimentación:** Buena.

**Desarrollo psicomotor:** Sostuvo la cabeza entre los 7 a 8 meses, no se sienta, gorgeo a partir del 6to. mes, no pronuncia sílabas.

**Trastornos emocionales:** Ninguno al parecer.

**Vacunaciones e inmunizaciones:** Nada a señalar.

**Antecedentes patológicos familiares:** madre de 19 años, padre de 22 años, ambos saludables.

**Embarazos:** 3, partos 2, 1 aborto espontáneo, una hermana de 2 años sana.

No hay antecedentes en la familia de anomalías congénitas ni consanguinidad.



Fig. 1. S. K. L.: el niño a la edad de 8 meses, se aprecia la hemipertrofia total derecha.

**Examen físico general:** Lactante menor que presenta asimetría total del cuerpo, con predominio de todo el hemicuerpo derecho (fig. 1).

### Mediciones:

Peso: 16½ lbs. (3 percentil de 9 meses).

Talla: 27 pulgadas (10 percentil de 9 meses).

Circunferencia cefálica: 45½ cms. (entre 25 y 50 percentil de 9 meses).

Circunferencia torácica: 43 cms.  
 Circunferencia abdominal: 41½ cms.  
 Brazada: 66½ cms.  
 Índice de Wilkins: mayor de 1.  
 Fontanela anterior: 4 x 4 cms.  
 Fontanela posterior puntiforme.

**Extremidades:**

	DERECHO	IZQUIERDO
<b>Brazo:</b>		
circunferencia:	14 cms.	13 cms.
<b>Antebrazo:</b>		
circunferencia:	13 cms.	13½ cms.
<b>Muñeca:</b>		
circunferencia:	11½ cms.	10½ cms.
<b>Muslo:</b>		
circunferencia:	23½ cms.	21½ cms.
<b>Rodilla:</b>		
circunferencia:	18½ cms.	17½ cms.
<b>Pierna:</b>		
circunferencia:	16½ cms.	15½ cms.
<b>Tobillo:</b>		
circunferencia:	12 cms.	11 cms.

Piel de color cobrizo, lívido reticular en miembros inferiores, tejido celular subcutáneo conservado. Sistema osteomioarticular: hipotonía muscular generalizada; ganglios linfáticos: no alteraciones.

*Examen físico regional y por aparatos:* Cráneo: aumentado de tamaño en relación con la cara, alargado en sentido vertical, dolicocefalia, occipucio aplinado, cráneotabes, fontanelas anterior y posterior abiertas así como la sutura metópica en su parte superior. Facies: asimétrica con predominio derecho, mejilla más abultada en este lado; frente prominente, nevus plano en región frontal que comienza en la raíz de la nariz y se extiende hacia la derecha recubriendo la región superciliar; implantación alta del pelo en la frente, discreto epicanthus e hipertelorismo, cejas finas poco pobladas; ojos: nada a señalar;

punte nasal algo deprimido, nariz pequeña de punta levantada, boca en forma de V invertida con las comisuras dirigidas hacia abajo, labios de grosor normal, mentón pequeño (fig. 2), pala-

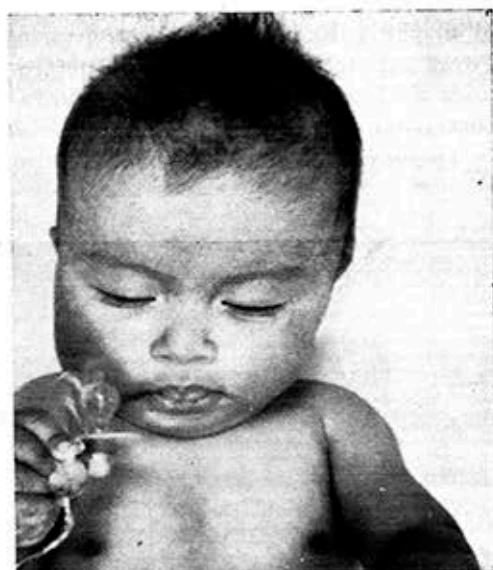


Fig. 2. La facies del niño que muestra el mentón pequeño, la frente prominente y las comisuras bucales dirigidas hacia abajo. No se nota bien el nevus de la frente por ser de tinte rosado pálido.

dar ojival, la mitad derecha de la lengua es mayor que la izquierda, no hipertrofia de las papilas de ese lado.

$$\text{Fórmula dentaria: } \frac{\quad}{a} \left| \frac{\quad}{a} \right.$$

Oreja derecha mayor que la izquierda, esta última de implantación más baja, no lóbulos.

*Cuello:* nada a señalar, nevus plano en la región suboccipital.

*Columna vertebral:* normal.

*Tronco:* la asimetría se hace evidente en el tórax; la tetilla derecha queda a

5½ cms. de la línea media mientras que la izquierda se sitúa a 5 cms. de dicha línea.

En el abdomen, el ombligo está ligeramente desviado; en la región glútea, el pliegue interglúteo se desvía a la izquierda en su parte superior debido al mayor volumen del lado contrario. Fovea supracoccígea: Mancha hiperocrómica de 1 cm. de dm. en región supracoccígea.

*Aparato respiratorio:* normal.

*Sistema nervioso:* No se sienta, se voltea de un lado a otro, sostiene la cabeza; motilidad activa y pasiva no limitaciones, sensibilidad al parecer normal, reflectividad: normal. Babinski en abanico, pares craneales no alteraciones, sensorio conservado, tono muscular disminuido, hiperlaxitud ligamentosa, no movimientos involuntarios.

*Lenguaje:* no ha comenzado a decir monosílabos.

*Fondo de ojos:* normal.



Fig. 3. En esta vista, es evidente el mayor grosor del pie derecho.

*Aparato cardiovascular:* no se aprecian alteraciones, hígado nada a señalar.

*Aparato génitourinario:* pene poco desarrollado, mide 1½ cms., fimosis, testículos no descendidos.

*Sistema hemolinfopoiético:* negativo.

*Extremidades:* Mayor grosor de las extremidades derechas (fig. 3).

*Manos:* discreta clinodactilia del 5to. dedo.

El niño vuelve a ingresar a la edad de 19 meses, la hemihipertrofia derecha es apreciable (figs. 4 y 5).

#### *Mediciones:*

Peso: 20 lbs. (inferior al 3 percentil de 18 meses).

Talla: 31.2 pulgadas (entre el 90 y 97 percentil de 18 meses).

Circunferencia cefálica: 48 cms. (entre el 25 y 50 percentil de 18 meses).



Fig. 4. A la edad de 19 meses, otro detalle de la hemihipertrofia derecha.

Fontanela anterior: 3 x 2.5 cms.

Presenta su retardo psicomotor, no se sienta aún, no se para solo, trata de coger los objetos sobre todo con la mano izquierda.

Lenguaje: Pronuncia algunas sílabas.

**Exámenes complementarios:**

**Hemograma:** Hematíes: 3.000.000 x mm<sup>3</sup>. Conteo diferencial normal, hemoglobina: 9.50 gs.%, hematocrito: 26%, eritrosedimentación: 17 mms. (Wester-

gren); orina y heces fecales: normales, urea y glicemia: no alteraciones, serología: negativa.

Calcio, fósforo y fosfatasa alcalina: Normales.

**Cromatina sexual:** Ningún cuerpo de Barr en 1,000 leucocitos polimorfonucleares neutrófilos.

**Cromatografía de aminoácidos en orina:** Excreción normal de alfaaminoácidos.



Fig. 5. En esta foto de la cara del caso a la edad de 19 meses, la facies peculiar es evidente.

**Gonadotrofinas urinarias:** En el primer ingreso: menos de 5 unidades ratón/24 horas; en el segundo ingreso: menos de 5 unidades ratón/24 horas.

**Yodo proteico:** Normal. Prueba de anticuerpos a la tiroglobulina: No se detectó la presencia de autoanticuerpos contra la tiroglobulina por el método de difusión en gel.

**Estudio de cromosomas:** Por cultivo de polimorfonucleares neutrófilos, se obtuvo un patrón cromosómico de 46 cromosomas con 1 cromosoma x y 1 cromosoma y: 46 xy.

**Estudio radiológico:** Cráneo: silla turca normal, gran asimetría craneofacial con predominio de los dms. craneanos, macrocefalia.

**Huesos largos:** Signos de osteoporosis, edad ósea de 4 meses (en el primer ingreso); en el segundo, a la edad de 19 meses: edad ósea de 6 meses, los núcleos de osificación del carpo son de mayor tamaño del lado derecho.

**Esofagograma:** No se comprueban alteraciones; estómago y duodeno:

No se aprecian lesiones, marco duodenal normal.

**Pielografía descendente:** Sombras renales normales, buena eliminación, vejiga normal.

**Test de Gesell:** Edad cronológica: 9 meses 25 días.

Conducta motriz correspondiente a las 24 a 28 semanas.

Conducta adaptativa: equivalente a las 40 semanas.

**Lenguaje:** Conducta correspondiente a las 28 semanas.

**Personal social:** Conducta correspondiente a las 32 semanas.

**Conclusiones:** Niño que presenta asimetría corporal marcada, con predominio derecho, macrocefalia y dolicocefalia; sus mayores déficits se aprecian en la conducta motriz y del lenguaje; en la adaptativa se encuentra dentro de los límites de su edad cronológica.

#### COMENTARIOS

En resumen, nuestro paciente tiene principalmente una hemihipertrofia total derecha con hipotonía muscular e hiperlaxitud ligamentosa, un nevus pla-

no en la frente del mismo lado, una mancha hiperocrómica en región supra-coccígea, una fovea en el mismo lugar, epicanthus e hipertelorismo, ausencia de lóbulos de las orejas, mentón algo pequeño, boca en forma de V invertida, paladar ojival, retardo del cierre de las fontanelas, fimosis, criptorquidia, clinodactilia ligera de los meñiques, retardo psicomotor y de la edad ósea.

Nos parece interesante diferenciar la hemihipertrofia del síndrome que Silver<sup>13</sup> describió admirablemente en 1959. Creimos, cuando vimos el niño por primera vez que efectivamente se trataba de un nanismo de Silver, pero al analizar los criterios diagnósticos señalados por dicho autor, nos dimos cuenta que no era así. Silver<sup>8</sup> estipula que en su síndrome existen signos mayores y menores, siendo necesaria la presencia de 3 mayores especialmente si coexisten uno o mas menores para afirmar el diagnóstico. Los signos mayores son:

1. Nanismo.
2. Asimetría evidente.
3. Tamaño pequeño a pesar de haber nacido a término.
4. Variaciones en el desarrollo sexual:
  - a) Gonadotropinas urinarias elevadas.
  - b) Desarrollo sexual precoz.
  - c) Estrogenización prematura de la mucosa vaginal o uretral.
  - d) Retardo marcado de la edad ósea en relación con el desarrollo sexual.

Los signos menores comprenden:

1. Manchas "café au lait" u otras pigmentaciones anormales de la piel.
2. Meñiques cortos.
3. Clinodactilia del 5to. dedo de manos.

4. Forma triangular de la cara.
5. Angulos de la boca dirigidos hacia abajo.
6. Sindactilia u otras anomalías de los dedos de los pies.
7. Problemas maternos durante el embarazo.

El caso que hemos estudiado no muestra nanismo, su talla se encuentra en el 10 percentil de una edad de 9 meses y después a los 19 meses mide 31.2 pulgadas, longitud que corresponde al 90-97 percentil de 18 meses. Su peso al nacer fue de 6½ lbs. Las gonadotropinas urinarias determinadas en dos ocasiones fueron normales. No hay signos de desarrollo sexual prematuro, por el contrario nos luce que el tamaño del pene es pequeño para la edad. La madre al parecer no tuvo grandes dificultades durante el embarazo, no hubo hemorragias durante la gestación. No sabemos como era la placenta que Silver<sup>8</sup> en algunos casos señala como infartada y pequeña. No tiene tampoco sindactilia. Es curiosa la asociación en el niño de un signo mayor: la asimetría evidente; y otros menores que son: la mancha "café con leche" supracoccígea y el nevus de la frente. No le damos importancia ninguna al nevus de la nuca ya que la mayor parte de las personas lo presentan. La forma de la cara es triangular con desproporción craneofacial, mentón pequeño y la boca tiene la forma de V invertida descrita no solamente por el autor antes referido<sup>14</sup> sino también por Russell<sup>10</sup> en otro síndrome similar, cuya característica fundamental es también el peso bajo al nacer, el nanismo, brazos cortos, disostosis craneofacial con cara puntiaguda, frente prominente y boca de "tiburón".

Además el niño tiene también clinodactilia del 5to. dedo.

Creemos que el nanismo de Russell pueda corresponder a una forma especial de la hemihipertrofia congénita. El retardo psicomotor y de la edad ósea son señalados también por Silver.<sup>14</sup>

Hasta el presente la etiología de la hemihipertrofia congénita es desconocida. Se han elaborado varias teorías de las cuales citaremos solamente la de Gessell<sup>3,4</sup> y la de Noe y Berman.<sup>7</sup>

Gessell<sup>3,4</sup> pensó que la hemihipertrofia sería una forma de gemelaridad interrumpida. La otra hipótesis llamada de "regeneración pleonástica" se basa en lo siguiente: el óvulo se maduraría demasiado, produciéndose entonces degeneración citoplasmática en focos, las mitocondrias se distribuirían de modo desigual en las células hijas así como en el citoplasma lesionado. El resultado final sería un crecimiento exuberante de varias partes del cuerpo dependiente de la sobreactividad mitocondrial. Por último, distintas anomalías resultarían de la interacción del material generador hiperactivo, normal o lesionado. Naturalmente esta teoría requiere comprobación ulterior.

La frecuente aparición de tumores malignos en los casos de hemihipertrofia congénita merece comentarios. En cerca de 150 pacientes referidos en la literatura, 13 han tenido neoplasias y 10 eran tumor de Wilms<sup>1, 2, 3, 5</sup>, este se localizaba del lado hipertrofiado en 7 de los enfermos. Se ha señalado además tumores adrenocorticales<sup>9</sup> con pubertad precoz en varones. Benson<sup>1</sup> describe un neuroblastoma suprarrenal y la niña que presenta Gorlin<sup>5</sup> fue intervenida a los 12 años de un sarcoma del pulmón. Creemos importante esta asociación que obliga al pediatra a buscar con detenimiento los signos precoces de malignidad.

La pielografía descendente que en nuestro paciente se realizó con el fin

de poder despistar un embrioma de Wilms, fue normal. El hecho de no encontrarlo no lo excluye debido a la poca edad del niño.

Noe y Berman<sup>7</sup> refieren en el estudio cromosómico que su paciente tenía 46 cromosomas y Reister y Scherz<sup>8</sup> en un caso de síndrome de Silver tampoco hallaron anomalías. El cariotipo de nuestro enfermo fue normal.

#### RESUMEN

Presentamos un niño de sexo masculino con hemihipertrofia total derecha acompañada de macrocefalia con dolicocefalia, frente prominente, boca en forma de V invertida, mentón pequeño, discreto epicanthus e hipertelorismo, nevus plano frontal, paladar ojival, falta de desarrollo de lóbulos de las orejas, clinodactilia de 5to. dedo bilateral, mancha hiperocrómica en región supracocígea y foseta en el mismo sitio, criptorquidia y fimosis. Además tenía hipotonía muscular generalizada con hiperlaxitud ligamentosa, retardo psicomotor, óseo y del cierre de las fontanelas. No se trata de un síndrome de Silver-Russell porque su peso al nacer fue normal y las gonadotropinas urinarias no estaban alteradas.

Hacemos algunos comentarios breves sobre la etiología del proceso, desconocida hasta el momento.

No pudimos hallar ningún signo de neoplasia incipiente y buscamos especialmente tumor de Wilms que se asocia a menudo a la hemihipertrofia aunque por la poca edad del niño este despistaje no puede ser concluyente. El estudio cromosómico fue normal.

#### SUMMARY

A case of right congenital hemihypertrophy is reported, with macrocephaly and dolichocephaly, broad forehead,

downturning of the corners of the mouth, epicanthus, hypertelorism, nevus frontal, high palate, absence of the ears'lobules, increase curve of fifth fingers, "café au lait" area in the skin, fovea above coccyx, undescended testicles and phimosis. The boy was hypotonic with psychomotor retardation, epiphyseal maturation retarded, delayed closure of the fontanelles. It is not an example of Silver Syndrome, because the birth weight was normal and twenty-four-hour FSH levels were less than 5 mouse units. The etiology of congenital hemihypertrophy is discussed. We were not able to find in this child signs of malignancy and we particularly try to look for Wilms'tumor but this is not conclusive because of the small age. A chromosomal study performed was normal.

#### RESUME

Nous présentons un enfant de sexe masculin qui montre une hémihypertrophie totale droite accompagnée de macrocéphalie et dolichocéphalie, le front saillant, la bouche en forme de V inversée, le menton petit, un epicanthus discret et hypertélorisme, un nevus frontal, le palais en oive, un défaut de développement des lobules des oreilles, clinodactylie de l'index des deux mains, une tache "café au lait" dans la région supracoccygienne et fossette au même endroit, cryptorchidie et phimosis. L'enfant avait aussi une hypotonie musculaire généralisée et retard psychomoteur, osseux et de la fermeture des fontanelles. Il ne s'agit pas d'un Syndrome de Silver-Russell car le poids de l'enfant fut normal à la naissance et les gonadotrophines urinaires ne montraient pas d'altérations.

Nous faisons quelques brefs commentaires sur l'étiologie de l'entité qui est inconnue actuellement.



Nos n'avons pas pu trouver de signes de néoplasie à ses débuts y nous avons cherché spécialement la tumeur de Wilms qui s'associe souvent à l'hémihy-

pertrie bien que cette recherche n'est pas conclusive car l'enfant est encore trop jeune. L'étude chromosomique fut normale.

#### BIBLIOGRAFIA

- 1.—*Benson, P. F., Vuillamy, D. G., and Taubman, J. O.*: Congenital Hemihypertrophy and Malignancy, *Lancet*, 1: 468, 1963.
- 2.—*Björklund, S. I.*: Hemihypertrophy and Wilms' tumor, *Acta paediat.*, 44: 287, 1955.
- 3.—*Gessel, A.*: Hemihypertrophy and Mental Defect, *Arch. Neurol. & Psychiat.*, 6: 400, 1921.
- 4.—*Gesell, A.*: Hemihypertrophy and Twinning. Further Study of the Nature of Hemihypertrophy with Report of a New Case, *Am. J. M. Sc.* 173: 542, 1927.
- 5.—*Gorlin, R. J. and Meskin, L. H.*: Congenital Hemihypertrophy. Review of the literature and report of a case with special emphasis on oral manifestations, *J. Pediat.*, 61: 870, 1962.
- 6.—*Lenstrup, E.*: Eight cases of Hemihypertrophy, *Acta paediat.*, 6: 205, 1926.
- 7.—*Noe, O. and Berman, H. H.*: The Etiology of Congenital Hemihypertrophy and One Case Report, *Arch. Pediat.*, 79: 278, 1962.
- 8.—*Reister, H. C. and Scherz, R. G.*: Silver Syndrome, A Report of Two Cases and a Review of the Literature, *Am. J. Dis. Child.*, 107: 410, 1964.
- 9.—*Riedel, H. A.*: Adrenogenital Syndrome in a Male Child due to Adrenocortical Tumor. Report of a Case with Hemihypertrophy and Subsequent Development of Embryoma (Wilms' Tumor), *Pediatrics*, 10: 19, 1952.
- 10.—*Russell, A.*: Syndrome of "Intra-Uterine" Dwarfism Recognizable at Birth with Cranio-Facial Dysostosis, Disproportionately Short Arms and Other Anomalies (Five Examples), *Proc. Roy. Soc. Med.*, 47: 1040, 1954.
- 11.—*Sachs, B.*: Congenital Partial Gigantism, *Ztschr. f. Kinderh.*, 66: 36, 1948.
- 12.—*Scott, A. J.*: Hemihypertrophy. Report of Four Cases, *J. Pediat.*, 6: 650, 1935.
- 13.—*Silver, H. K. et al.*: Syndrome of Congenital Hemihypertrophy, Shortness of Stature and Elevated Urinary Gonadotropins, *Pediatrics*, 12: 368, 1953.
- 14.—*Silver, H. K.*: Asymmetry, Short Stature and Variations in Sexual Development. A Syndrome of Congenital Malformations, *Am. J. Dis. Child.*, 107: 495, 1964.
- 15.—*Wakefield, E. C. and Hines, E. A., Jr.*: Congenital Hemihypertrophy: A Report of Eight Cases, *Am. J. M. Sc.*, 185: 493, 1933.

## Catálogo de Traducciones

Este Catálogo incluye numerosos trabajos traducidos por el CENTRO NACIONAL DE INFORMACIÓN DE CIENCIAS MÉDICAS y pueden ser adquiridas copias de las mismas, solicitándola a nuestra dirección:

Calle 23 No. 201, esq. a N, Apartado 6520

Vedado, La Habana.

En el futuro serán publicadas nuevas relaciones de las traducciones existentes en el Centro, por lo que al hacer el pedido es recomendable mencionar el número de orden del Catálogo.