

Presentación de casos

SINDROME DE HOLT-ORAM

Se presenta un caso de síndrome de Holt-Oram en una paciente de 27 años de edad, estudiada en el Servicio de Cardiología del Hospital de San José de Bogotá, con todos los criterios diagnósticos consistentes en malformaciones esqueléticas en miembros superiores y cardiopatía congénita tipo comunicación interauricular *ostium secundum*.

Se hace una revisión de la literatura con énfasis en la importancia de su diagnóstico y la consejería genética en este tipo de patología.

INTRODUCCION

La asociación de defectos esqueléticos de las extremidades superiores y cardiopatía congénita fue reconocida en 1664 por Nicholas Stern (1). En 1949 Oppenheimer (2) informó varios casos de pacientes con anomalías raras del sistema esquelético asociadas a malformaciones cardíacas congénitas, la mayoría de ellas comunicación interauricular. Wiland en 1956 (3) encontró que la comunicación interauricular era la cardiopatía congénita más frecuentemente asociada a defectos extracardíacos. En 1960, Holt y Oram (4) describen los hallazgos en los miembros de cuatro generaciones de una familia afectados por cardiopatía congénita, primordialmente del tipo de la CIA y anomalías esqueléticas de las extremidades superiores e hipoplasia de las venas y arterias periféricas. McKusick (5) sugirió en el mismo año que este síndrome fuera llamado síndrome atrioldigital o de Holt-Oram.

Se presenta un caso de una paciente con síndrome de Holt-Oram, estudiado en el servicio de cardiología del Hospital de San José, quien cumplía todos los criterios para el mismo. Se revisa la literatura actual.

Presentación del caso

Paciente de sexo femenino de 27 años de edad, quien con-



Figura 1. Deformidad en las manos especialmente de ambos pulgares.

sultó al servicio de cardiología del Hospital de San José por cuadro de disnea de medianos esfuerzos de seis meses de evolución, asociada a sensación ocasional de palpitaciones precordiales. Como antecedente de importancia, el padre presentó deformidades en dedos de las manos y la causa de la muerte había sido una alteración cardíaca sin especificar. En el examen físico se encontró una paciente en buenas condiciones generales, delgada, normotensa. A la auscultación cardíaca presentaba un soplo protomesosistólico grado III/IV en foco pulmonar, con desdoblamiento fijo del segundo ruido y reforzamiento del componente pulmonar del mismo. Los pulsos periféricos fueron normales y no existía cianosis o hipocratismo digital. El examen osteomuscular (Figura 1) mostraba deformidad a nivel de extremidades superiores consistente en alteración de ambos pulgares, encontrándose en el mismo plano de los demás dedos; desviación cubital de la última falange del pulgar izquierdo con sindactilia y dificultad para la pronación de ambos antebrazos.

El electrocardiograma de superficie de 12 derivaciones en reposo (Figura 2) evidenció bradicardia sinusal, bloqueo A-V de primer grado, bloqueo completo de la rama derecha del Haz de His con eje derecho y signos de sobrecarga sistólica

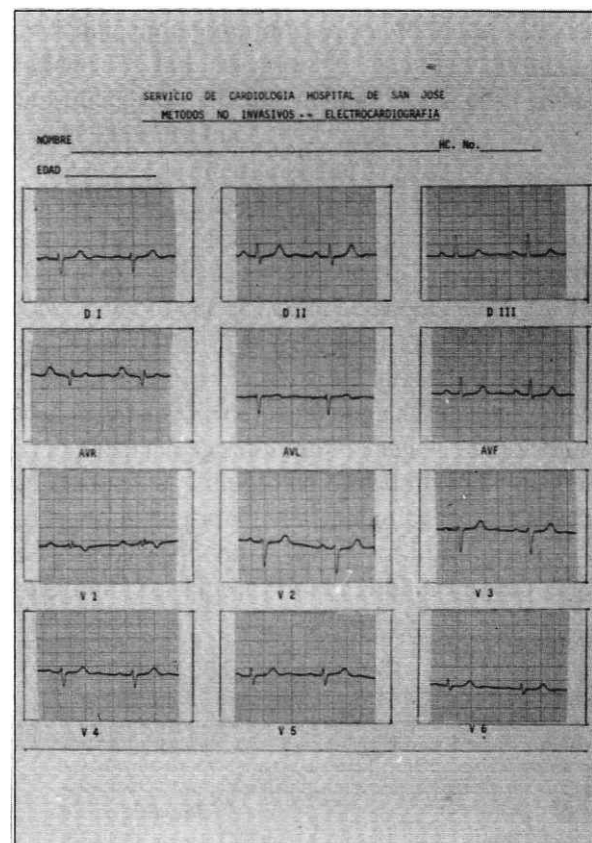


Figura 2. Electrocardiograma de superficie de 12 derivaciones en reposo.

ventricular derecha. Los Rx de tórax (Figura 3) mostraron cardiomegalia a expensas de cavidades derechas, aumento de tamaño del tronco principal de la arteria pulmonar e incremento de la vasculatura y redistribución de flujo con signos radiológicos de hipertensión pulmonar pre y post capilar.

En los Rx de manos comparativas (Figura 4) se encontró presencia de pulgares en igual plano de los demás dedos,

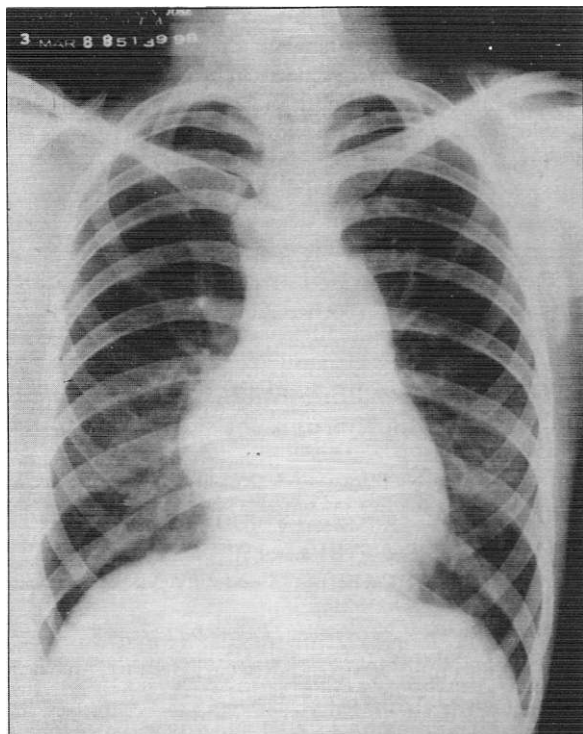


Figura 3. Rx de tórax en PA. Nótese el aumento del tamaño del cono de la arteria pulmonar con cardiomegalia a expensas de cavidades derechas.



Figura 4. Rx de manos comparativas. Deformidad en pulgares, huesos del carpo y metacarpo.

elongación del primer metacarpiano izquierdo con falange anormal; displasia de huesos trapecio y escafoides, así como de las articulaciones radiocarpianas y radiocubital bilaterales con discreto acortamiento de la falange media del quinto dedo.

El ecocardiograma modo bidimensional (Figura 5) en proyección subcostal, cuatro cámaras, evidenciaba importante solución de continuidad en tercio medio y superior del tabique interauricular, crecimiento ventricular derecho y de tronco de arteria pulmonar. En estudio Doppler se diagnosticó insuficiencia valvular tricuspídea y signos de hipertensión arterial pulmonar. Los Rx de hombros mostraron además displasia de

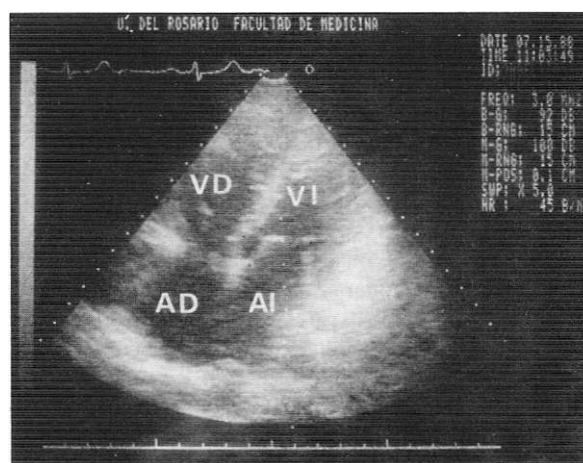


Figura 5. Ecocardiograma bidimensional en proyección subcostal cuatro cámaras. Se aprecia el defecto en el septum interauricular.

la cabeza humeral derecha. La paciente rechazó un estudio hemodinámico y posible corrección quirúrgica.

DISCUSION

El síndrome de Holt-Oram está caracterizado por la presencia de deformidad en las extremidades superiores asociadas a cardiopatía congénita (6). La malformación cardíaca más frecuente, presente en el 50% de los pacientes, es la comunicación interauricular del tipo *ostium secundum* (4, 6). En segunda instancia se encuentra la comunicación interventricular del tipo muscular o perimembranosa, presente en el 20% de los pacientes (6). Se han descrito diversas anomalías cardíacas asociadas a este síndrome como ducto arterioso persistente, transposición de los grandes vasos, coronaria anómala, vena cava superior izquierda persistente, coartación aórtica, estenosis valvular pulmonar, atresia tricuspídea, *ostium primum*, prolapso mitral (7, 8).

Las deformidades de las extremidades superiores son variadas, típicamente bilaterales y no necesariamente simétricas, con mayor compromiso del lado izquierdo (9). Holmes (10) y Poznanski (11) encontraron mayor severidad de las alteraciones esqueléticas en las mujeres con la deformidad de

los pulgares, el hallazgo más característico. Los pulgares se originan en estos pacientes generalmente en el mismo plano de los demás dedos y semejan uno de ellos; la mayoría son trifalángicos con desviación cubital de la última falange, aunque pueden estar ausentes o hipoplásicos (12). Existen además alteraciones en los huesos del carpo, como la presencia de escafoides anormal, hipoplasia del hueso grande (1) y huesos accesorios (4,6). El antebrazo se compromete en forma variable desde hipoplasia o ausencia del radio hasta focomelia. Algunos pacientes son incapaces de supinar, pronar o extender sus antebrazos; en los hombros es frecuente observar rotación de la escápula, deformidad de la cabeza humeral y huesos accesorios alrededor del hombro (13, 15).

Las anomalías electrocardiográficas más frecuentes son el bloqueo A-V de primer grado, la bradicardia (9), el bloqueo de rama derecha (1) y se han descrito ritmo nodal, marcapaso migratorio y fibrilación auricular (16). Algunos pacientes presentan arritmias repetidamente a pesar de anatomía cardíaca normal, hallazgo atribuido a cardiopatía secundaria a fibrosis (8). La hipoplasia de los vasos sanguíneos periféricos ha sido informada por Smith y Sack (1) y por Holt y Oram en su primer informe (4).

Existen varios términos para designar este síndrome, como: displasia atriodigital, síndrome corazón mano (17), síndrome cardiomiélico (18), etc. La frecuencia de la entidad no se ha determinado aunque usualmente no se diagnostica (19, 20); su transmisión es autosómica dominante, de penetrancia completa y expresión variable (21). En el 60% de los casos, uno de los padres es afectado y en el otro 40% ocurre esporádicamente por mutación genética (22). Los pacientes muestran numerosos grados de variabilidad intrafamiliar e interfamiliar.

La cardiopatía congénita no es universal y no existe correlación entre la severidad de las lesiones cardíacas y las esqueléticas (23). Pacientes con defectos esqueléticos pueden transmitir ya sea defectos cardíacos o esqueléticos a sus hijos (24). Kai-Zi Zhang (24) ha propuesto la clasificación de este síndrome en dos grupos: tipo 1, con anomalías en los sistemas cardiovascular y esquelético (completo), y tipo 2 con anomalías solamente en uno de los sistemas (incompleto). Tamari y Goodman (25) han descrito dos nuevos desórdenes dentro del síndrome y proponen una nueva clasificación.

Se ha postulado como génesis de esta patología, una alteración en la quinta semana de vida fetal cuando aparecen las yemas de las extremidades superiores en el embrión junto al tubo cardíaco y los vasos sanguíneos periféricos (26). Massumi y Nutter (27) han hallado anomalías menores en el cromosoma 16 y se han descrito algunas aberraciones cromosómicas (28).

Es importante diferenciar al paciente con diagnóstico de comunicación interauricular pura de aquel con el síndrome Holt-Oram, pues en este último 50% de sus parientes de primer grado estarán afectados, contrario al de CIA pura en quien únicamente 3% de sus parientes en primer grado sufrirán de

dicha patología (29-31). Es por esto vital en todo paciente con alteración esquelética de extremidades superiores una adecuada valoración de su sistema cardiovascular para el diagnóstico de cardiopatía concomitante y una adecuada consejería genética.

SUMMARY

The case of a 27 year old woman with the typical findings of Holt-Oram syndrome is described. The patient had an atrial septal defect and several limb malformations including a "fingerized" hypoplastic thumb, a triphalangeal thumb, and deformities of the metacarpal bones and shoulder girdle. Based on these findings the diagnosis of Holt-Oram syndrome was established. Its clinical, physical, and radiologic findings are discussed.

AGRADECIMIENTOS

El autor agradece la ayuda prestada por el doctor Arturo Vélez Vallejo, radiólogo de la Clínica del Country, Bogotá, DE.

Eduardo Ramírez

REFERENCIAS

1. Smith AT, Sack GH, Taylor GJ. Holt-Oram syndrome. *J Pediatr* 1979; 95:538-543.
2. Oppenheimer BS, Blackman NS, Grishman A. The association of interatrial septal defects and anomalies of the osseous system. *Trans Assoc Am Physicians* 1949; 62:284-293.
3. Wiland OK. *Lab Invest* 1956; 5:380-381.
4. Holt M, Orams S. Familial heart disease with skeletal malformations. *Br Heart J* 1960; 22:236-242.
5. McKusick VA. Medical genetics. *J Chronic Dis* 1960; 14:1.
6. Lin AE, Perloff JK. Upper limb malformations associated with congenital heart disease. *Am J Cardiol* 1985; 55:1576-1583.
7. Brans YW, Lintermans JD. The upper limb-cardiovascular syndrome. *Am J Dis Child* 1972; 124:779-783.
8. Silver W, Steier M, Schwartz O, et al. The Holt-Oram syndrome with previously undescribed associated anomalies. *Am J Dis Child* 1972; 124:911-914.
9. Silverman ME, Copeland AJ, Hurst JW. The Holt-Oram syndrome: the long and the short of it. *Am J Cardiol* 1970; 25:11-17.
10. Holes LB. Congenital heart disease and upper extremity deformities: A report of two families. *N Engl J Med* 1965; 272:437-444.
11. Poznanski AK, Gall JC, Stern AM. Skeletal manifestations of the Holt-Oram syndrome. *Radiology* 1970; 94:45-53.
12. Poznanski AK, Garn SM, Gall JC, Stern AM. Objective evaluation of the hand in Holt-Oram syndrome. *Birth Defects* 1972; 8:125-131.
13. Greenwood RD, Rosenthal A, Parisi L, Fyler DC, Nadas AS. Extra-cardiac abnormalities in infants with congenital heart disease. *Pediatrics* 1975; 55:485-492.
14. Chang CH. Holt-Oram syndrome. *Radiology* 1967; 88:479-483.
15. Ashby DW, Chadha JS, Henderson CB. Associated skeletal and cardiac abnormalities: the Holt-Oram syndrome. *Q J Med* 1969; 38:267-276.
16. Zetterqvist P. The syndrome of familial atrial septal defect, heart arrhythmia and hand malformation (Holt-Oram) in mother and son. *Acta Pediatr Scand* 1963; 52:115-119.
17. Harris LC, Osborne WP. Congenital absence of hypoplasia of radius with ventricular septal defect: ventriculo-radial dysplasia. *J Pediatr* 1966; 68:265-272.
18. Mitsuoka H, Chughtai S, Cutarelli R, et al. Holt-Oram syndrome

- associated with combined ostium primum and secundum atrial septal defects: successful surgical closure. *Am J Cardiol* 1975; **36**:967-968.
19. Kaufman RL, Rimoin DL, McAlister WH, Hatmann AF. Variable expression of the Holt-Oram syndrome. *Am J Dis Child* 1974; **127**:21-26.
 20. Letts RM, Chudley AE, Cumming G, Shokier MH. The upper limb-cardiovascular syndrome (Holt-Oram syndrome). *Clin Orthop* 1976; **116**:149-154.
 21. Lewis KB, Bruce RS, Motulsky AG. The upper limb-cardiovascular syndrome: An autosomal dominant genetic effect on embryogenesis. *JAMA* 1965; **193**:1080-1086.
 22. Gladstone I, Sybert VP. Holt-Oram syndrome: penetrance of the gene and lack of maternal effect. *Clin Genet* 1982; **21**:98-103.
 23. Gall JC, Stern AM, Cohen MM, Adams MS, Davidson RT. Holt-Oram syndrome: clinical and genetic study of a large family. *Am J Hum Genet* 1966; **18**:187-200.
 24. Zhang KZ, Sun QB, Cheng TO. Holt-Oram syndrome in China: A collective review of 18 cases. *Am Heart J* 1986; **111**:572-577.
 25. Tamari I, Goodman RM. Upper limb-cardiovascular syndromes: a description of two new disorders with a classification.
 26. Noonan JA. Association of congenital heart disease with syndromes or other defects. *Pediatr Clin North Am* 1978; **25**:797-816.
 27. Massumi RA, Nutter DO. The syndrome of familial defects of heart and upper extremities (Holt-Oram syndrome). *Circulation* 1966; **34**:65-76.
 28. Rybak M, Kozłowski K, Kleczkowska A, et al. Holt-Oram syndrome associated with ectomelia and chromosomal aberration. *Am J Dis Child* 1971; **121**:490-498.
 29. Miller AB, Salcedo EE, Bahler RC. Prolapsed mitral valve associated with the Holt-Oram syndrome. *Chest* 1975; **67**:230-239.
 30. Sánchez-Cascos A. Holt-Oram syndrome. *Acta Paediatr Scand* 1967; **56**:313-322.
 31. Pernot C, Dupuis C, Gilgenkrantz S, Hueber JM. Syndrome de Holt-Oram et malformations des mains associées à une cardiopathie congénitale. *Arch Mal Coeur* 1970; **63**:1428-1431.

Dr. Eduardo Ramírez Vallejo: Residente de último año de cardiología, Facultad de Medicina, Universidad del Rosario, Hospital de San José.

Solicitud de separatas al Dr. Ramírez.

HEMIHIPERTROFIA CORPORAL ASOCIADA A ARTRITIS REUMATOIDEA Y SÍNDROME CONVULSIVO CRÓNICO

Se presenta el caso de un hombre de 27 años con hemihipertrofia corporal derecha que compromete cara, tronco y extremidades, asociada a artritis reumatoidea que cumplía los criterios de la ARA (American Rheumatic Association) para la entidad, y a un síndrome convulsivo tónico clónico generalizado de 20 años de evolución. La hemihipertrofia corporal que representa el agrandamiento excesivo de los constituyentes de un Hemicuerpo ha sido asociada a tumores intraabdominales, malformaciones del tracto urinario, anomalías orofaciales, hemihipoestesia, hemiareflexia y retardo mental. Se han descrito casos familiares. Varias teorías se han propuesto para tratar de explicar la etiopatogenia. Este es el primer caso de hemihipertrofia corporal asociada a artritis reumatoidea y a un síndrome convulsivo crónico descrito en la literatura.

INTRODUCCION

La hemihipertrofia corporal es el crecimiento excesivo de los constituyentes de un hemicuerpo, puede variar desde el agrandamiento de un solo dedo hasta la totalidad del hemicuerpo, ser segmentaria, unilateral o cruzada, congénita o adquirida (1). Ha recibido múltiples denominaciones entre las cuales están: síndrome de Curtius, síndrome de Steiner, hipertrofia congénita, hemigigantismo, hemimacrosomía, gigantismo parcial.

Presentación del caso

R P, HC No. 971573, 27 años, natural y procedente de Villapinzón, agricultor, analfabeto, consultó al servicio de reumatología del Hospital San Juan de Dios de Bogotá (Colombia) el 30 de abril de 1990 con cuadro de dos y medio meses de evolución de artritis simétrica en cuello de pie, rodillas, codos, hombros, muñecas, metacarpofalángicas e interfalángicas proximales, rigidez matinal de una hora de duración, astenia y adinamia. La sintomatología cedía parcialmente con antiinflamatorios no esteroides. Como antecedentes de importancia el paciente es producto del séptimo embarazo, parto atendido por empírica; al parecer presentó desde el nacimiento parálisis del hemicuerpo izquierdo que cedió con tratamiento. Caminó a los dos años y tuvo dificultades en el aprendizaje; a los siete años de edad apareció síndrome convulsivo tónico clónico generalizado, manejado inicialmente con fenitoína y actualmente con etosuximida. Tiene hermana con retardo mental y al parecer con parálisis distal de miembros derechos. Al examen físico TA: 130/70, FC: 68, FR: 16. Llama la atención la asimetría de los hemicuerpos, observándose hemihipertrofia derecha de cara, tronco y extremidades. Cardiopulmonar: normal; abdomen: normal; osteoarticular y muscular: contractura en flexión moderada de codo izquierdo, sinovitis residual en carpo bilateral, sinovitis activa bilateral de metacarpofalángicas, interfalángicas proximales y cuello de pies; pie equino varo izquierdo. Disminución de la fuerza muscular 4/5 en miembro superior e inferior izquierdo tanto proximal como distal. No hay signos meníngeos. Las radiografías de manos, pies, huesos largos, pelvis y vértebras

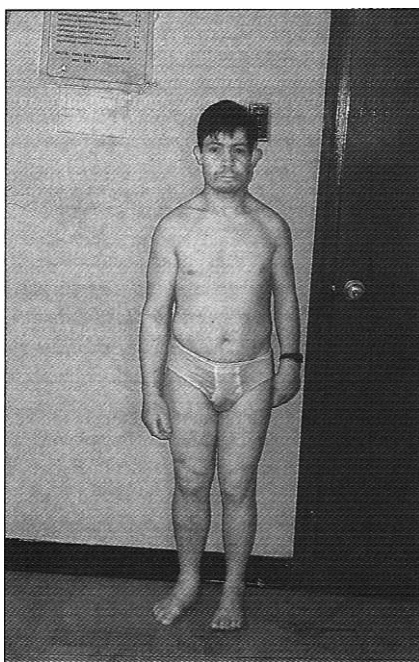


Figura 1 A. Paciente con hemihipertrofia (de pie).

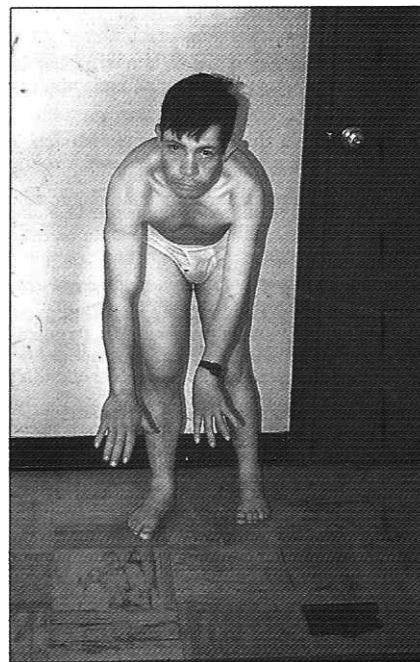


Figura 1 B. Paciente con hemihipertrofia (en flexión).



Figura 2. Rx de manos, comparativas con edema de partes blandas.



Figura 3. Rx de rodillas, comparativas.

muestran aumento de las estructuras óseas tanto en el diámetro transversal como en el longitudinal del hemicuerpo derecho. Hay edema de partes blandas en carpo e interfalángicas proximales de forma simétrica (Figuras 1-5).

El TAC cerebral evidenció asimetría importante en el desarrollo de las estructuras de la base del cráneo con hemicráneo y hemisferio cerebral derecho de menor tamaño (Figura 6). Laboratorio: glicemia 89 mg%, BUN 7 mg/dl, creatinina sérica 0.78 mg/dl, TP 12 seg (C: 11-13 seg). TPT36 seg (C: 28-42 seg.).

DISCUSION

La hemihipertrofia corporal ha sido reconocida ampliamente desde los estudios clásicos de Gesell y Lenstrup en

1921 y 1926 respectivamente (2-4). La forma congénita es más frecuente en hombres y compromete más el lado derecho (5), tal como el caso que se presenta. La asimetría casi siempre es evidente desde el nacimiento, aunque en algunos casos se hace más acentuada en la pubertad (6). Aproximadamente el 50% de pacientes con hemihipertrofia tiene otras anomalías concomitantes (1, 3, 6). Se ha asociado a múltiples tumores intraabdominales entre los cuales se destacan el tumor de Wilms (7-9), el carcinoma cortical suprarrenal (10, 11), el hepatocarcinoma (12), la neurofibromatosis y malformaciones del tracto urinario (13), todo lo cual fue descartado en nuestro paciente. Se ha descrito hemihipertrofia facial como único hallazgo. El grado de compromiso varía desde casi imperceptible hasta severas deformidades de la cara. La piel

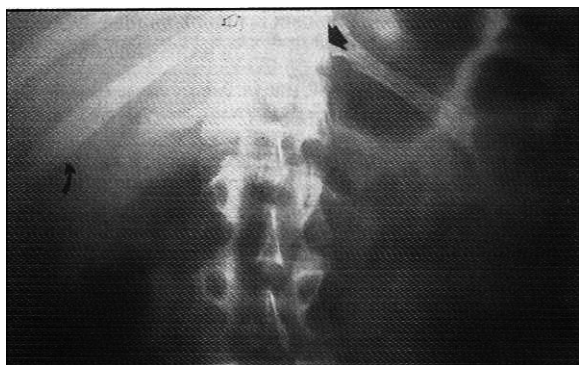


Figura 4. Se observan las alteraciones en las vertebras y las costillas.

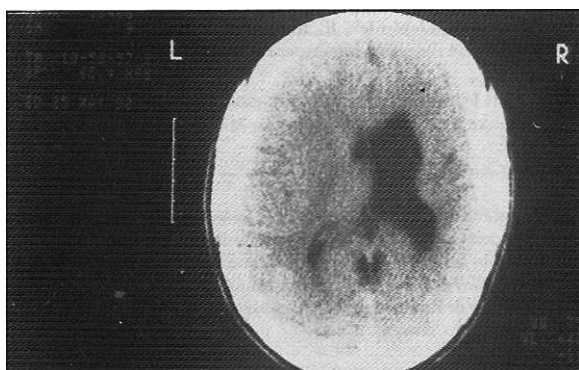


Figura 6. TAC simple de cráneo demostrando menor volumen del hemisferio derecho.

en el lado hipertrófico puede ser más gruesa con aumento de la función de glándulas sudoríparas y sebáceas (14-15). Los huesos se han encontrado aumentados en forma unilateral (16), como en nuestro paciente donde es muy evidente el crecimiento longitudinal como transversal de los huesos de manos, pies, pelvis, vértebras y huesos largos del hemicuerpo derecho. Otras anomalías descritas del sistema esquelético son macrodactilia, polidactilia, sindactilia y escoliosis (1-2, 14-16). Se ha descrito el agrandamiento unilateral de los dientes, lengua, labios, mucosa oral, maxilar superior e inferior (17). El retardo mental ocurrió en el 15 al 20% de los casos comunicados por Gesell (2). Se ha visto dilatación de la pupila del lado afectado (1,6). Nuestro paciente tuvo retardo psicomotor y era evidente un retardo mental que puede ser explicado por sufrimiento fetal por anoxia intraparto que pudo ocasionar a su vez el síndrome convulsivo y éste complicar el retardo mental. No se puede descartar, sin embargo, que la hipertrofia haya jugado algún papel en esto.

Se han propuesto diversas teorías para explicar la patogénesis de la hemihipertrofia que incluye anomalías del sistema endocrino, anomalías vasculares y linfáticas, lesiones del sistema nervioso central, déficit del desarrollo del sistema nervioso vegetativo pero ninguna ha sido aceptada completa-

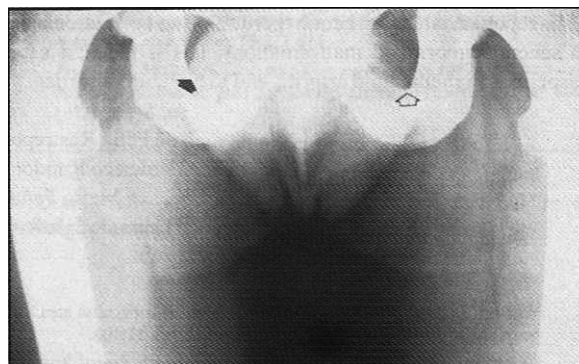


Figura 5. Rx de pelvis; obsérvese la asimetría.

mente (1). Una de las más invocadas fue la propuesta por Gesell (3) que expresa que hay un clivaje anormal de las blastómeras iniciales dando como resultado líneas celulares con diferencia en su tamaño.

Nudleman y col (16) informan tres casos caracterizados por la presencia de hemihipertrofia, hemihipoestesia para dolor y temperatura, hemiarreflexia y escoliosis que ellos llamaron síndrome de las tres HEMI. Para explicar esta anomalía postulan que hay una lesión congénita longitudinal unilateral que puede ser parte de una gama de defectos de cierre del tubo neural.

Se han descrito casos familiares lo cual podría comprometer al sistema genético en la etiopatogenia de la entidad. En una familia, los miembros de tres generaciones tuvieron hemihipertrofia que comprometía el lado izquierdo de la cara y ocasionaba marcada mala-oclusión (15). Meadows y cols (18) informan el caso de una mujer con hemihipertrofia congénita, tres de sus cinco hijos presentaron tumor de Wilms y anomalías del tracto urinario.

En los familiares de los pacientes descritos por Nudleman (16) se encontraron anomalías relacionadas con defectos del cierre del tubo neural como son la anencefalia y la espina bífida.

Los hallazgos tomográficos de asimetría de los hemisferios cerebrales dados por atrofia del derecho pueden en parte explicar la parálisis del hemicuerpo izquierdo del paciente en la infancia y la leve disminución de la fuerza muscular encontrada al examen físico y ser secundarios a sufrimiento fetal intraparto como ya se comentó; sin embargo, creemos que se trata de una hemihipertrofia derecha más que de una atrofia del hemicuerpo izquierdo de origen central.

La artropatía del paciente cumplía los criterios para artritis reumatoidea de la ARA de 1987 (19). No hemos encontrado descrita esta asociación de artritis reumatoidea con hemihipertrofia, aun cuando creemos que, a la luz de la fisiopatología de una y otra entidad, la asociación es coincidental.

SUMMARY

The case of a 27 year old man with right body hemihypertrophy, rheumatoid arthritis and a generalized seizure disorder

der is reported. Although hemihypertrophy has been associated to several tumors and malformations, this is the first case associated to rheumatoid arthritis and to a seizure disorder.

José Félix Restrepo
Federico Rondón
Mario Peña
Antonio Iglesias

REFERENCIAS

1. **Ward J, Lerner HH.** A review of the subject of congenital hemihypertrophy and a complete case report. *J Pediatr* 1947; **31**:403.
2. **Gesell A.** Hemihypertrophy and mental defect. *Arch Neurol Psychiat* 1921; **6**:400.
3. **Gesell A.** Hemihypertrophy and twinning. Further study of the nature of hemihypertrophy with report of a new case. *Am J M Sc* 1927; **173**:542.
4. **Jenstrup E.** Eight cases of hemihypertrophy. *Acta Pediatr* 1926; **6**:205.
5. **Ringrose RE, Jabbour JT, Reece DK.** Hemihypertrophy *Pediatrics* 1965; **36**:434.
6. **Schwartzman J.** True total hemihypertrophy. *Arch Pediatr* 1942; **59**:637.
7. **Tolchin D, Koenigsberg M, Santorineau M.** Diagnóstico temprano del tumor de Wilms en una niña con hemihipertrofia y quistes ováricos. *Pediatrics* (edición española) 1982; **14**:67-68.
8. **Fraumeni IF, Geiser CF, Manning MD.** Wilms tumor and congenital hemihypertrophy: report of five new cases and review of literature. *Pediatrics* 1967; **40**:886-899.
9. **Miller RW, Fraumeni JF Jr., Manning MD.** Association of Wilms tumor with aniridia, hemihypertrophy and other congenital malformations. *N Engl J Med* 1964; **270**:922-927.
10. **Kirks DR, Shackelford GD.** Idiopathic congenital hemihypertrophy with associated ipsilateral nephromegaly. *Radiology* 1975; **115**:145 F.
11. **Reidel H.** Androgenital syndrome in a male child due adrenocortical tumor: report of a case hemihypertrophy and subsequent development of embryoma (Wilms tumor).
12. **Fraumeni JF Jr., Miller RW, Hill JA.** Primary carcinoma of the liver in childhood: an epidemiologic study. *J Natl Cancer Inst* 1968; **40**:1087-1099.
13. **Parker DA, Skalko RG.** Congenital asymmetry: report of ten cases with associated development abnormalities. *Pediatrics* 1969; **44**:584-589.
14. **Scott AJ.** Hemihypertrophy. Report of four cases. *J Pediatric* 1936; **6**:650.
15. **Rudolph GE, Norvold RW.** Congenital partial hemihypertrophy involved marked malocclusion. *J Dent Research* 1944; **23**:133.
16. **Nudleman K, Andermann F.** The hemi 3 syndrome: hemihypertrophy, hemihypaesthesia, hemiataxia and scoliosis. *Brain* 1984; **107**:533-546.
17. **Gorlin RJ, Meskin L.** Congenital hemihypertrophy Review of the literature and report of a case with special emphasis on oral manifestations. *J Pediatric* 1962; **61**:870-878.
18. **Meadows A, Lichtenfeld JL, Koop EC.** Wilms tumor in three children of a woman congenital hemihypertrophy. *N Engl J Med* 1971; **291**:23-24.
19. **Arnett FC.** The 1987 revised ARA criteria for classification of Rheumatic Arthritis. *Arthritis Rheum* 1988; **31**:315.

Dr. José Félix Restrepo: Residente III de Reumatología; Dr. Federico Rondón H, Docente Ocasional, Sección de Reumatología; Dr. Mario Peña C, Profesor Asociado de Medicina Interna y Reumatología, Sección de Reumatología; Dr. Antonio Iglesias G, Profesor Asistente de Medicina Interna y Reumatología, Sección de Reumatología, Departamento de Medicina Interna, Universidad Nacional de Colombia.

Solicitud de separatas al Dr. Restrepo.

Cartas al editor

TUMOR ADRENAL VIRILIZANTE PRODUCTOR DE TESTOSTERONA

Encontré muy interesante el caso del tumor adrenal virilizante, productor básicamente de testosterona, que ha informado el grupo del Hospital Militar (1); además de su rareza, éste fue estudiado con la tecnología más avanzada, como corresponde a un excelente centro de atención terciaria.

Los autores anotan que los casos de hiperandrogenismo tumoral puro son más frecuentes en la infancia y usualmente segregan andrógenos del tipo 17-cetosteroides como la dehidroepiandrosterona y la androstenediona, con niveles de testosterona originados de la conversión periférica de los anteriores andrógenos.

En la década de los 70 tuvimos la oportunidad de estudiar en el Hospital San Ignacio de Bogotá (2) el caso de una paciente

de 27 años que presentaba una historia de virilización (amenorrea, hirsutismo, hipertrofia del clitoris, atrofia de los senos, cambio en la voz, sin cambios en las actitudes femeninas), de tres años de evolución. Los 17-cetosteroides basales estaban aumentados unas veinte veces lo normal (176.2 mg en 24 horas) y no suprimieron adecuadamente con la administración de 8 mg de dexametasona (151 mg en 24 horas). Los 17-hidroxycorticosteroides fueron normales y suprimieron adecuadamente, haciéndonos pensar en el normal funcionamiento de la suprarrenal contralateral. El tumor se visualizó radiológicamente por retroneumoperitoneo y aortografía retrógrada con la ayuda de una gammagrafía hepática.

La extirpación del tumor, que era grande, quístico y benigno, se hizo por laparotomía y toracotomía combinadas y todos los signos y síntomas desaparecieron en el postoperatorio con normalización de los 17-cetosteroides (4.8 mg en 24 horas).

Este cuadro de normalidad se mantuvo por varios años mientras seguimos la paciente.

Alfredo Jácome

adrenal virilizante productor de testosterona, presentación de un caso. *Acta Med Colomb* 1990; **15**:211 -215.

2. **Jácome A, Matuk A.** Síndrome adrenogenital del adulto, hallazgos en una paciente con un gran adenoma suprarrenal virilizante. *Univ Med* 1978; **20**:196-201.

REFERENCIAS

1. **Latorre G, Tafurt CA, Herrán A, Guzmán J, Urdaneta H.** Tumor

Dr. Alfredo Jácome-Roca, MD, FACP, Internista-Endocrinólogo, Miembro de Número, Academia Nacional de Medicina, Bogotá.