



Un vistazo al síndrome de Russell-Silver

El síndrome de Russell-Silver (RSS) se caracteriza por un crecimiento lento tanto dentro del útero como luego del nacimiento, estatura baja y rasgos faciales característicos. Los niños con RSS tienen un mayor riesgo de presentar retraso en el desarrollo (tanto motriz como cognitivo) y discapacidades de aprendizaje.

El RSS puede ser el resultado de una mutación en el cromosoma 7 o el cromosoma 11. Ocurre en alrededor de 1 en cada 100,000 nacimientos.

Características principales

- Retraso del crecimiento (por debajo del percentil 3 en las tablas de crecimiento)
 - La altura promedio en los hombres adultos es de aproximadamente 4 pies 11 pulgadas (1.50 m) y en las mujeres adultas es de 4 pies 7 pulgadas (1.40 m.)
 - Por lo general, el crecimiento es proporcionado.
 - Sin embargo, la mayoría de las personas con RSS tienen brazos cortos.
 - El crecimiento lento dentro del útero es una característica esencial del RSS.
- Pueden presentar asimetría en las extremidades, el cuerpo y el rostro.
 - La asimetría en la longitud de las extremidades es la más común.
 - Es posible que los pies tengan diferente tamaño.
- Rasgos faciales característicos
 - Rostro con forma triangular
 - Frente prominente
 - Barbilla pequeña y estrecha
- Retrasos motrices, cognitivos o del habla

Otros hallazgos

- Hipoglucemia (bajo nivel de azúcar en sangre)
 - Los niños con RSS tienen poca grasa subcutánea, son bastante delgados y a menudo tienen poco apetito.

Copyright, revisado en mayo de 2020, New England Regional Genetics Network

www.negenetics.org/gemss

- Presentan riesgo de hipoglucemia si realizan un ayuno prolongado, por ejemplo, en el caso de cirugías.
- La sudoración excesiva a menudo se asocia con la hipoglucemia.
- Hallazgos gastrointestinales
 - Reflujo
 - Aversión a los alimentos
 - Constipación
- Cambios en la pigmentación de la piel
 - Incluidas las manchas color café (marrón claro)
- Problemas renales
- Apiñamiento de los dientes
 - Es importante tener una buena higiene bucal.
- Dedos de las manos y los pies
 - Meñique desviado
 - Dedos de las manos y los pies cortos y regordetes

1. Necesidades médicas y alimentarias

Lo que necesitas saber

La gravedad de cualquiera de estas posibles afecciones médicas varía ampliamente según cada persona. Por lo tanto, es importante preguntar a los padres sobre los problemas médicos específicos de su hijo.

Es posible que los niños en edad escolar que tienen RSS deban consultar a distintos médicos y especialistas para controlar sus afecciones.

Las evaluaciones frecuentes de desarrollo neurológico y desarrollo y del comportamiento son importantes.

Las personas con RSS tienen un mayor riesgo de presentar **hipoglucemia**.

- Signos de hipoglucemia
 - Sudoración excesiva
 - Mal humor extremo
 - Aletargamiento
 - Palidez e inestabilidad
 - Poca coordinación o dificultad al hablar

El niño también puede presentar hallazgos **gastrointestinales**:

- Reflujo
- Aversión a los alimentos
- Constipación

Pueden tener aversión a los alimentos.

Lo que puedes hacer

- Tratamiento de la hipoglucemia
 - Suplemento alimentario
 - Alimentarse con frecuencia
 - Carbohidratos complejos
 - Meriendas durante el día
 - Permita que el niño acceda a meriendas en todo momento.
 - Tal vez sea necesaria una sonda de gastrostomía si el niño no puede mantener el nivel de azúcar en sangre de manera constante.
- Problemas gastrointestinales
 - Conserve medicamentos antiácidos en la enfermería.
 - Hable con los padres sobre los alimentos particulares que pueden desencadenar el reflujo y evite esos alimentos si el niño tiene más vómitos o reflujo que lo habitual.
 - Si tiene reflujo, evite las posiciones en las que la cabeza del niño esté más baja que el estómago, como al leer acostado.
 - Posiblemente presenten dolor causado por la constipación.
- Aversión a los alimentos
 - Es posible que las personas con RSS requieran una terapia de alimentación para la aversión a los alimentos.
 - Terapia del habla
 - Terapia ocupacional
- En el hogar médico del niño se deberán realizar un chequeo anual y los estudios necesarios.
- Esté atento a todo cambio en el comportamiento o el estado de ánimo que parezca fuera de lo normal dada la situación y notifíquelo a los padres.
- Es importante prestar atención a cambios en el desempeño académico. Comuníquese con los padres si nota diferencias.

2. Apoyos a la educación

Copyright, revisado en mayo de 2020, New England Regional Genetics Network

www.negenetics.org/gemss

Es importante tener EXPECTATIVAS DE APRENDIZAJE ALTAS para los niños que tienen síndrome de Russell-Silver. Aliente el uso del plan de estudios educativo básico y modifíquelo para satisfacer las necesidades individuales de la niña.

Lo que necesitas saber

La función cognitiva y adaptativa de las personas con RSS varía ampliamente. Suelen presentar discapacidades de aprendizaje y trastornos por déficit de atención (ADD). Los casos de autismo y retrasos generalizados del desarrollo (PDD) también son frecuentes en las personas que tienen RSS. Es importante tener expectativas altas pero realistas para cada niño.

Evalúe la posibilidad de consultar a terapeutas y especialistas para proporcionar apoyo al maestro en el aula.

- Terapia física
- Terapia ocupacional
- Terapia del habla

Apoyos físicos

- Es importante encontrar el equilibrio entre brindar ayuda y alentar la autonomía. Las personas con RSS pueden llevar vidas productivas e independientes con ciertas adaptaciones, ajustes o asistencia. Es posible que se haya implementado un Programa de Educación Individualizado (IEP) o un plan 504 para la seguridad y comodidad de las personas en el aula y la escuela.

Lo que puedes hacer

- Debido a la baja estatura, posiblemente se necesiten adaptaciones en los siguientes casos:
 - Puertas pesadas
 - Picaportes altos
 - Alcanzar la pizarra
 - Extensores
 - Taburetes
 - Tamaño del escritorio
 - Baño

- Utilice un escalón permanente en la enfermería.
 - Llevar libros y cuadernos puede ser todo un desafío
 - Dos juegos de libros: uno para el hogar y otro para la escuela
 - Ayudante amigo
 - Casillero bajo
 - Brindar tiempo adicional para trasladarse de un salón de clases a otro/usar ascensores
 - Quizás sea necesario un taburete para apoyar y descansar las piernas
- Terapia ocupacional u otras adaptaciones para escribir
 - Es posible que las personas con RSS tengan dedos pequeños.
 - Quizás no pueden escribir lo suficientemente rápido
 - Considere el uso de una grabadora durante las clases
 - Usar computadoras
 - Brinde tiempo adicional para las pruebas o realizar exámenes orales
- Asimetría en la longitud de las extremidades
 - Las plantillas elevadoras pueden ser de ayuda.
- Es importante tratar a una persona de acuerdo a su edad.
 - No trate al niño como a un bebé debido a su tamaño pequeño.
 - No lo levante.
- Es posible que las personas se sientan estigmatizadas por la sociedad por tener baja estatura.
 - La asociación Little People cuenta con muchos recursos.
 - Quizá resulte adecuado brindar asesoramiento.
 - Grupos de apoyo

Si el autismo es un diagnóstico secundario, consulte la página sobre autismo de GEMSS para obtener más ideas e información.

3. Apoyo sensorial y al comportamiento

Lo que necesitas saber

Sea considerado en cuanto a las diferencias corporales y a la estatura baja. Esto puede afectar la imagen propia, la relación con sus compañeros y la socialización.

Lo que puedes hacer

Evalúe la posibilidad de los siguientes tratamientos:

- Apoyos al comportamiento
- Asesoramiento
- Medicamentos

4. Actividad física, excursiones y eventos

Lo que necesitas saber

Se debe alentar el ejercicio y la educación física para ganar fuerza y prevenir la obesidad.

Lo que puedes hacer

Adaptar los programas de educación física del niño puede ser útil. Estas son algunas posibles modificaciones, *en caso de ser necesarias*:

- Reducir el tamaño del equipo, por ejemplo, usar bates más pequeños
- Pedirle que corra 2 vueltas en lugar de 4
- Tener un corredor designado
- Si no se puede modificar una actividad para que sea segura, pida al niño que registre la puntuación, haga de árbitro, etc.
- Se alienta la natación y el ciclismo.
- La evaluación de terapia ocupacional puede ayudar con las adaptaciones y modificaciones.
- Si planea hacer una excursión en la que caminarán mucho, implemente las adaptaciones adecuadas.

Si la excursión requiere caminar mucho, tenga presente que le tomará más tiempo y podría cansarse.

- Considere reducir las caminatas siempre que sea posible.
- Use medios de transporte alternativos.

5. Ausencias de la escuela y cansancio

Lo que necesitas saber

Copyright, revisado en mayo de 2020, New England Regional Genetics Network

www.negenetics.org/gemss

Ausencias

- Los niños con RSS tal vez necesiten ausentarse debido a enfermedad o una cita médica.

Cansancio

- Las personas con RSS no deberían cansarse excesivamente, pero tenga esto en cuenta cuando planee caminar durante trayectos largos.

Lo que puedes hacer

- Procure facilitar las transiciones de llegada y salida.

6. Planificación de emergencia

Lo que necesitas saber

- De ser necesario, desarrolle un plan de emergencia según las necesidades individuales de cada niño.
- Consulte el plan de emergencia para hipoglucemia en personas con RSS de la Magic Foundation:
<http://www.magicfoundation.org/downloads/RSSEmergencyTreatment.pdf>.

7. Recursos

The Magic Foundation

<http://www.magicfoundation.org>

La Magic Foundation es una organización que proporciona información sobre muchas enfermedades, incluido el síndrome de Russell-Silver.

Genetics Home Reference: Síndrome de Russell-Silver

<http://ghr.nlm.nih.gov/condition/russell-silver-syndrome>

Información accesible para el consumidor sobre la genética humana de la U.S. National Library of Medicine (Biblioteca Nacional de Medicina de los Estados Unidos)

Little People's Association

Copyright, revisado en mayo de 2020, New England Regional Genetics Network

www.negenetics.org/gemss

<http://www.lpaonline.org/>

Recursos sobre estatura baja

Nota: Esta versión impresa no incluye la información que se encuentra debajo del botón verde marcado como "Transiciones" en el sitio web. Esas páginas generales pueden estar impresas por separado.