

Mucopolisacaridosis (síndrome de Hunter)

Mucopolysaccharidosis (Hunter syndrome)

Xidix Toirac Cabrera, Luis Corvea Hernández

Hospital Militar Central "Dr. Carlos J. Finlay". La Habana, Cuba.

RESUMEN

Se realiza una presentación de un caso interesante, no comúnmente visto en la práctica médica, de unos de los tipos de mucopolisacaridosis, específicamente de un síndrome de Hunter. Se hace esta presentación con el objetivo de dar a conocer a estudiantes y profesionales de la salud, mediante fotos, las características físicas del paciente con dicho síndrome, quien llegó desnutrido al hospital; se le operó de la hernia umbilical y se mejoró su estado nutricional al compensarse su hepatopatía. Se le da el alta médica en mejores condiciones.

Palabras clave: mucopolisacaridosis; síndrome de Hunter; síndrome de Hurler; síndrome de Sanfilippo.

ABSTRACT

We present here an interesting case of mucopolysaccharidoses, which is not commonly seen in medical practice, specifically a Hunter syndrome. This presentation is done in order to make known to students and health professionals, through photos, the physical characteristics of the patient with such syndrome. This patient arrived malnourished at the hospital, he was operated on the umbilical hernia and improved his nutritional status by compensating for his liver disease. This patient had medical discharge in better conditions.

Keywords: mucopolysaccharidosis; Hunter syndrome; Hurler syndrome; Sanfilippo's syndrome.

INTRODUCCIÓN

Las mucopolisacaridosis se clasifican en dependencia del déficit enzimático en cinco tipos: Hunler, Hunter, Scheie, Sanfilippo y Morquio.

Como enfermedad genética, el síndrome de Hunter es determinada por una mutación en el cromosoma X en la región Xq25-q27, que afecta la función normal de la enzima Iduronato sulfatasa, esencial para el fragmentación de dos mucopolisacáridos, dermatansulfato y heratansulfato que provoca la acumulación citoplasmática de mucopolisacáridos.¹

Se transmite por herencia autosómica recesiva ligada al sexo y se observa en varones.

Se realiza una presentación de un caso interesante no comúnmente visto en la práctica médica de unos de los tipos de mucopolisacaridosis, específicamente de un síndrome de Hunter. Se hace esta presentación con el objetivo de dar a conocer a estudiantes y profesionales de la salud, mediante fotos, las características físicas del paciente con dicho síndrome, quien llegó desnutrido al hospital.

Se describe un paciente con diagnóstico de una enfermedad poco frecuente como son todas las mucopolisacaridosis y dentro de estas el síndrome de Hunter para que sea útil a otros médicos, diferenciándolos de procesos nutricionales deficitarios, enanismos, malformaciones congénitas y otros trastornos del desarrollo cartilaginoso.

CLÍNICA

Las características clínicas se instalan progresivamente (Fig. 1, 2 y 3).

1. Facie tosca, no se diferencia mucho del síndrome de Hurler.
2. Piel engrosada.
3. Hernia umbilical.
4. Hepato-esplenomegalia.
5. Giba.
6. Base nasal ancha.
7. Baja talla.
8. Rigidez articular.



Fig. 1. Con las fases patonogmónicas del paciente: cara redonda, base de nariz ancha, facie tosca, baja estatura.



Fig. 2. Paciente sentado.



Fig. 3. Paciente de pie: se visualiza hernia umbilical de 6cm de diámetro.

Exámenes paraclínicos

Radiología: signos de disostosis ósea parecidos a los del síndrome Hurler.

Pruebas metabólicas de orina: azul de toluidina positivo, excreción de dermatansulfato y heparansulfato.

Estudio en suero: disminución de iduronato-sulfatasa.

Presentación del caso

Paciente de 18 años que es traído al hospital por presentar un aumento de volumen del abdomen, el cual se correspondía con una hernia umbilical, en el examen físico se observa un paciente de:

- Baja talla (1,04 m de estatura).
- Desnutrido.
- Facie tosca.
- Base nasal ancha.

- Hernia umbilical (6 cm de diámetro).
- Giba.
- Piel engrosada.
- Hepato-esplenomegalia.
- Disostosis en huesos del brazo (Húmero).

DISCUSIÓN

Ante un paciente con estas características al examen físico se debe realizar un diagnóstico diferencial con los demás tipos de mucopolisacaridosis, como por ejemplo el síndrome de Hunler que se diferencia clínicamente por presentar hidrocefalia, retraso mental y hepatoesplenomegalia con mayor frecuencia.² En el síndrome sanfilippo el retraso mental es más severo con menos deformidad de los rasgos faciales, con menos frecuencia se asocia a hepatoesplenomegalia.³ El síndrome Hunter-Scheie es un cuadro menos severo en las deformidades.¹ Así se conforma el diagnóstico clínico que se confirma con el estudio del contenido de derivados de mucopolisacáridos en orina y en suero sanguíneo.^{4,5}

El paciente fue intervenido quirúrgicamente de la hernia umbilical con buena recuperación, fue mejorado su estado general nutricional y se le dio el alta médica con buen estado general.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. LLanio Navarro R. Síndromes. La Habana: Editorial Ciencias Médicas ECIMED; 2005.
2. Lefèvre AB, Valente MI, Mattos Conceição AG. Síndrome de Hunter-Hurler (gargoilismo): apresentação de um caso com estudo eletroforético. Arq. Neuro-Psiquiatr. 1956 [citado 15 Sept 2015]; 14(1):46-60. Disponible en: http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0004-282X1956000100004&script=sci_arttext&tlng=es.
<http://dx.doi.org/10.1590/S0004-282X1956000100004>
3. Esmer-Sánchez C, Salazar-Martínez A. Insomnio y anormalidades conductuales como manifestaciones iniciales en una paciente con síndrome de Sanfilippo. Acta pediátrica. 2011 [citado 10 Sept 2015]; 14(1):40-2. Disponible en: <http://www.scielo.org.bo/pdf/rccm/v14n1/a11>
4. Arias Eulate JC, Angulo Flores MD, Rueda Muñoz Z, Paz G. Síndrome de Hunter Mucopolisacaridosis (II): reporte de un caso. Rev Cient Cienc Méd. 2011 [citado 10 Sept 2015]; 14(1):40-2. Disponible en: http://www.scielo.org.bo/scielo.php?pid=S1817-74332011000100011&script=sci_arttext&tlng=en

5. Tejeda Dilou Y, del Río Monier Y, Álvarez Valiente H, Coca Prádez D, Núñez Copo AC. Síndrome de Hunter. Asesoramiento a parejas y familiares con riesgo. MEDISAN. 2013 [citado 10 Sept 2015]; 17(8): 4045-50. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S1029-30192013000800020&script=sci_arttext

Recibido: 7 de septiembre de 2015.

Aprobado: 7 de octubre de 2015.

Xidix Toirac Cabrera. Hospital Militar Central "Dr. Carlos J. Finlay". La Habana, Cuba.

Correo electrónico: xtc@infomed.sld.cu