

REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA

Síndromes pediátricos con nombres raros

Some pediatric syndromes with strange names

Dra. Mariela Camps Jeffers¹, Dr. Juan O. Perdomo Hernández², Dra. Orismay Matos Cueto³, Dra. Irisdania Samón Rodríguez⁴

¹ Especialista de I Grado en Pediatría. Máster en Enfermedades Infecciosas. Asistente. Policlínico Universitario "Asdrúbal López Vázquez". Guantánamo. Cuba

² Especialista de I Grado en Pediatría. Instructor. Hospital Pediátrico Docente "Pedro Agustín Pérez". Guantánamo. Cuba

³ Especialista de I Grado en Pediatría. Máster en Atención integral al niño. Asistente. Policlínico Universitario "4 de Abril". Guantánamo. Cuba

⁴ Especialista de I Grado en Medicina General Integral. Instructor. Policlínico Universitario "Asdrúbal López Vázquez". Guantánamo. Cuba

RESUMEN

Se realizó una revisión bibliográfica sobre algunos síndromes pediátricos con nombres raros. Esta compilación se realizó con la finalidad de ampliar la información médica (y cultura) acerca de aspectos relacionados con la sinonimia, etiología, clínica y diagnóstico de estas afecciones; para hacer más interesante el trabajo, los síndromes se describieron por orden alfabético. Se utilizó como método empírico el análisis documental y bibliográfico.

Palabras clave: síndromes pediátricos, compilación, síndromes raros

ABSTRACT

A literature review on some pediatric syndromes with strange names was made. This compilation was done in order to expand health information (and culture) about aspects of synonyms; etiology, clinical and diagnosis of these conditions; to do more interesting work; the syndromes are described in alphabetical order. Documentary and bibliographic analysis was used as an empirical method.

Keywords: pediatric syndromes, compilation, rare syndromes

INTRODUCCIÓN

La patología moderna no es imaginable sin el concepto de síndrome, este se refiere al conjunto de síntomas y signos que frecuentemente se asocian de igual forma, pero tienen etiología diferente.¹

La medicina clínica comienza con los síntomas del enfermo y tiene como objetivo final llegar a detectar la enfermedad, pero este proceso no es posible si no existen los conocimientos que el médico debe tener al enfrentarse a un paciente. No es posible diagnosticar lo que no se conoce y mucho menos tratarlo."²

La cantidad de errores innatos del metabolismo y genéticos aumenta cada año invariablemente.

Lo novedoso de este trabajo consiste en que se escogieron afecciones raras con nombres muy sugerentes y se describieron siguiendo el orden alfabético exceptuando las letras K, Y, Z pues no fue posible hallar Síndromes cuyos nombres (raros) comenzarán por alguna de ellas.

En esta revisión no se refleja el diagnóstico diferencial, evolución ni el tratamiento de estas entidades. Con el ánimo de ampliar la información y la cultura médica en general se realiza la recopilación.

DESARROLLO

Síndrome de "Alicia en el país de las maravillas"

"Cuando Alicia entró en la cueva del conejo estaba bastante confundida y asombrada, caía por el agujero de la madriguera pero lo hacía muy

despacio, lentamente, veía todo más grande o pequeño que lo normal". Esto alude a las alteraciones en la percepción que ocurre en algunas enfermedades del sistema nervioso similar a lo vivido por el personaje de la novela infantil "Alicia en el país de las maravillas".³

El nombre del síndrome fue usado por 1955 por un psiquiatra inglés en un paciente con migraña y lo consideró "un grupo singular de síntomas íntimamente asociados con migraña y epilepsia, aunque no confinado exclusivamente a estos trastornos, que puede preceder, acompañar o remplazar a las manifestaciones de migraña o epilepsia".³

También se ha relacionado con tumores cerebrales, aneurismas, infecciones virales: mononucleosis infecciosa, varicela zoster, Coxsakie, influenza por H1N1, drogas como LSD, marihuana, éxtasis y medicamentos como topiramato, antidepresivos.^{4,5}

Caracterizado por episodios breves de distorsión en la percepción de la imagen corporal y del tamaño, distancia, forma o relaciones espaciales de los objetos, así como en el transcurrir del tiempo además se han descrito vision invertida, imágenes múltiples, prosopagnosia (dificultad para reconocer caras) o pérdida de la visión estereoscópica (la cara del gato se desvanece).^{4,5}

Se han publicado casos relacionados con el Montelukast medicamento usado en el Asma⁵

Síndrome del "bebé cocodrilo" (bebé colodión, síndrome carini)

Es una rara afección de etiología desconocida en ocasiones considerada como una ictiosis laminar en la que el neonato aparece cubierto completamente por una membrana constrictiva semejante a un pergamino. Ésta membrana inmoviliza al niño produciendo ectropión palpebral. Dentro de 24 horas se produce fisuración y exfoliación con eliminación de grandes placas queratinizadas muy gruesas lo que produce gran mejoría. Suele haber complicaciones como infección y pérdida de proteínas y electrolitos. Algunos casos se recuperan del todo.⁶

Síndrome del "chillido del gato" (cri du chat o síndrome de Lejeune)

Se considera un error genético por una delección de los brazos cortos del cromosoma 5.

Produce bajo peso al nacer hipotonía, microcefalia, cara redonda hipertelorismo, puente nasal amplio, orejas grandes con baja

implantación, micrognatia y un llanto especial que recuerda el maullido de un gato, probablemente generado por la hipoplasia laríngea unido a retraso mental severo. Pueden llegar a la adultez dependiendo de la gravedad de las malformaciones asociadas (renales, cerebrales).⁷

Síndrome del “duende gnomo” (síndrome de Williams)

De etiología desconocida, se plantea una posible herencia autosómica recesiva. Se debe a una alteración genética, a una eliminación en el brazo largo del cromosoma 7 (7q11.23), que hace que se pierda el gen que codifica la elastina.

Se ha asociado a uso excesivo de vitamina D en periodo fetal precoz., Se caracteriza clínicamente por la tetrada de retraso mental leve o moderado, estenosis aórtica supraaórtica, hipercalcemia y rasgos faciales dismórficos característicos, denominados de gnomo o duendecillo que se evidencia por puente nasal ensanchado, labios grandes y asimétricos, paladar ojival, estrabismo convergente, orejas grandes, voz ronca y orejas largas.⁸

Síndrome de las “escleróticas azules” u osteogénesis imperfecta o enfermedad de los “niños de cristal”

Las formas clínicas se deben a mutaciones en uno de los genes estructurales del procolágeno tipo I. Estas mutaciones pueden producir desde fenotipos letales hasta manifestaciones tardías, variantes de la normalidad.

Es un trastorno heterogéneo, un grupo de trastornos hereditarios que se caracterizan por fragilidad ósea (fracturas óseas incluso intrauterinas), disfunción del tejido conectivo, dentinogénesis imperfecta, y pérdida de la audición, escleróticas azules y displasia de tejidos blandos. Tiene dos variedades clínicas: la tipo I y la tipo II.⁹

Síndrome del “feto alcohólico” o de alcoholismo fetal

Etiología: por la ingestión de etanol o sus bioproductos.

Clínica: Dominada entre otras evidencias por déficit ponderal pre y posnatal, microcefalia, labio en boca de pez”, retraso mental, hiperactividad escolar y defectos septales. En algunos casos se han descrito cromosomopatías.¹⁰

Síndrome de "Grisel"

Es una subluxación atlanto axoidea se origen inflamatorio que sucede a una infección respiratoria superior (otitis media, mastoiditis) o paratiroidea. Clínicamente se manifiesta por tortícolis dolorosa y persistente. El síndrome es eminentemente pediátrico.^{11,12}

Síndrome del "hueso fantasma" (síndrome de Gorham)

Fue descrito por primera vez en 1838 por Jackson al descubrirlo en un niño de 12 años que presentaba destrucción completa del húmero. En 1955, Gorham y Stout describieron las características de esta enfermedad, donde se produce una invasión en el interior del hueso de tejido de vasos sanguíneos, que provocan su destrucción masiva. Es una enfermedad rara. Se desconoce su origen, patrones epidemiológicos e incluso de afectación. Se ha visto que en muchos casos es postraumática y la formación de vasos descontrolada y agresiva en el sitio de la fractura parece ser la causa de la pérdida de hueso.^{13,14}

Síndrome de imbecilidad fenilpirúvica o fenilcetonuria

Trastorno genético del metabolismo de la fenilalanina al bloquearse la conversión de esta en tirosina .Se hereda con rasgo autosómico recesivo. Se hacía referencia en algunos casos al olor mustio o a ratón, de la orina y el sudor de estos niños. La triada clásica de retraso mental, convulsiones e hipopigmentación de la piel con eczema es rara por cuanto la mayoría de los casos se diagnostican precozmente en el periodo neonatal inmediato gracias a los programas de detección precoz de las metabolopatias establecidos.¹⁵

Síndrome de Job (síndrome de Buckley, síndrome de hiper IgE)

Su nombre parece estar relacionado con un pasaje bíblico en el que Job padece una "llaga enorme e incurable" producida por una herida de Satanás.

Es una inmunodeficiencia primaria (deficiencia de la fagocitosis), rara y compleja que se distingue por abscesos recurrentes en la piel, causados por *Staphylococcus áureos*, neumonías recurrentes con formación de neumatoceles, eosinofilia, alteraciones craneofaciales eccema temprano, fracturas recidivantes y retardo en la caída de la dentición primaria. No hay signos de alergia respiratoria. y las concentraciones séricas de inmunoglobulina E > 2,000 UI/ml. Como dato adicional se han reportado casos de pacientes con este síndrome que tienen doble hilera de pestañas, linfedema.¹⁶

Síndrome del "leucocito perezoso" (síndrome lazy leucocito)

Se debe a la pérdida de la función quimiotáctica de los neutrófilos por una causa genética y se transmite de forma autosómica recesiva. Clínicamente suele manifestarse en el transcurso de los primeros años de edad cuando comienza las complicaciones infecciosas.

Existen signos tempranos a partir de los seis meses de vida comunes: gingivitis y estomatitis, periodontitis, además bronconeumonía y piodermia.¹⁷

Síndrome de la "muñeca feliz" (síndrome de Angelman)

"Muñeca feliz" es un término desafortunado que casi no se usa en la práctica médica. Su etiología es genética, se debe generalmente a la falta del cromosoma materno 15 o a su microdelección.^{18,19}

Se considera una forma rara de epilepsia infantil, produce movimientos continuos de la cabeza, con protrusión de la lengua, marcha atáxica y en forma de saltos lo cual da el aspecto de marionetas, retraso mental importante y crisis de risa sin motivo alguno, el llanto es raro, retraso severo del desarrollo, con ausencia de lenguaje.¹⁸

Síndrome del "niño que habla tarde" (síndrome del niño hablador tardío)

Es más frecuente en varones, tienen buenas habilidades sociales y de lenguaje receptivo para su edad. Cuando comienzan a hablar lo hacen correctamente, no poseen riesgos de sufrir trastornos del aprendizaje o del lenguaje en etapas escolares. Probablemente esta afección sea una variante de la normalidad. Se recogen antecedentes familiares.²⁰

Síndrome del "ojo de gato" (cat eyes) (síndrome de coloboma del iris)

Es un raro trastorno genético en el que se reporta un segmento del cromosoma 22 triplicado o cuadruplicado.

Las manifestaciones más relevantes son coloboma del iris, de coroides y retina, hipertelorismo, atresia anal, persistencia de la vena cava superior izquierda y algún grado de retraso mental. Se han reportado casos de agenesia renal.²¹

Síndrome del “pañal azul” o indicanuria (síndrome de Drummond)

Esta afección se produce cuando el triptófano (aminoácido) mal absorbido en el tubo digestivo se convierte en indol por acción bacteriana, y al final en indican. La indicanuria se ve siempre en pacientes con fenilcetonuria, estasis intestinal y enfermedad de Hartnup. Es un trastorno familiar caracterizado por hipercalcemia, nefrocalcinosis e indicanuria, cuando se oxida el indican produce un color azul índigo que mancha el pañal.¹⁵

Síndrome del querubinismo

Displasia ósea benigna que afecta exclusivamente a los huesos maxilares produciendo una expansión ósea simétrica indolora, localizada. Se hereda con rasgo autosómico dominante. Su gen se ha localizado en el cromosoma 4.

Aparece alrededor de los 2.5 años y produce lesiones quísticas de la mandíbula, mejillas de aspecto ensanchado, estiramiento de la piel, retracción del párpado inferior y mirada dirigida hacia arriba, rostro redondo y simétrico, característico que recuerda la facies de los querubines pintados en la etapa del Renacimiento. Las lesiones pueden desaparecer con el crecimiento.²²

Síndrome del “restaurante chino”

El síndrome del “restaurante chino”, causa opresión torácica, ardor o adormecimiento en la cara, el cuello y el área superior del tórax. Se ha vinculado con la ingestión de glutamato monosódico (GMS) que se utiliza como un reforzador de sabor y es un componente esencial de la salsa china.²³

Síndrome de la “silla turca vacía”

Se produce por herniación del espacio subaracnoideo dentro de la silla a veces primaria y familiar y otras veces por radioterapia o por cirugía.

En los niños produce retraso del crecimiento y de la pubertad, cefaleas, hipertensión endocraneana, hidrocefalia. En raros casos hay precocidad sexual. Los estudios imagenológicos sofisticados son básicos para el diagnóstico definitivo.²⁴

Síndrome de "testículos rudimentarios"

Es muy raro y mal definido, de etiología genética posiblemente.

Al nacer los niños muestran micropene, hipospadias, criptorquidia (testículos pequeños en abdomen o en el conducto), pobre desarrollo sexual en la adolescencia.²⁵

Síndrome de las "uñas amarillas"

Se produce por hipoplasia de los vasos linfáticos con drenaje insuficiente. En la etiología se reconocen afecciones como: Bronquiectasia, bronquitis recurrente, quilotórax, edema facial y de las extremidades.

Clínicamente produce uñas amarillas, engrosadas curvadas excesivamente, de lento crecimiento y sin lúnula, generalmente se afectan todas las uñas.²⁶

Síndrome del "velo cardiofacial" (síndrome de Shprintzen)

Se debe a una delección de brazo largo del cromosoma 22.²⁷

Se caracteriza clínicamente por la combinación de fisura palatina, hipocrecimiento, déficit auditivo y cardiopatía congénita.²⁸

Síndrome de Winchester

Es una artropatía progresiva con osteolisis, dismorfia facial, opacidad corneal, engrosamiento e hiperpigmentación cutánea. Se hereda con rasgo autosómico recesivo.²⁹

Síndrome de "x frágil" (síndrome de cromosoma x marcador)

De etiología genética, se produce por una mutación dinámica en un gen (hay una fragilidad en el cromosoma X.) Es un prototipo de déficit mental más frecuente en el varón, y hasta un 10 % en las niñas, existe macrorquidismo este último se evidencia en la adolescencia y a veces antes.³⁰

Se consideramos que el correcto uso del método clínico y de medios diagnósticos hará, que dentro de unos años la gran familia médica prevenga, al menos, alguno de los peores errores de la naturaleza.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Llanio N R .Propedéutica clínica y Semiología. La Habana: Ecimed; 2007.Pág. 278.
2. Llanio N R. Síndromes. Ciudad de la Habana: Ecimed.; 2005.
3. Pérez WD; Lovato AG; Nisenbaum A; Paladino JC; Knorre E, Alicia en el país de las maravillas más que una ficción. [Internet]. [actualizado 15 feb. 2012; citado 28 ene. 2015] [aprox. 4p.]. Disponible en: <http://www.hospitalalvarez.org/descargas/Alicia%20en%20e%20pais%20de%20las%20maravillas%20jornadas.pdf>
4. Bernal V E. Un caso de síndrome de Alicia en el país de las maravillas en probable relación con el uso de montelukast. An Pediatr (Barc).2013; 78(2)127-135. Disponible en: [http://www.elsevier.com/locate/S0022-2675\(13\)60000-0](http://www.elsevier.com/locate/S0022-2675(13)60000-0)
5. Diez G. Síndrome de Alicia en el país de las maravillas.Rev. de Seapa 2013; XI:4-6
6. Llanio N R. Síndromes pediátricos. En: Síndromes. Ciudad de la Habana: Ecimed.; 2005. pág 440.
7. Llanio N R. Síndromes pediátricos. En: Síndromes. Ciudad de la Habana: Ecimed; 2005. pág. 448.
8. Fernández C J. Un caso de síndrome de Williams-Beuren o facies de gnomo o duendecillo. Rev. Colomb. Psiquiat .2005.34 (3):15.
9. Marini J C. Osteogénesis Imperfecta. En: Nelson .Tratado de Pediatría. 18vaed. Barcelona: ELSEVIER .SAUNDERS; 2009. pág. 2887_90
10. Bueno Pérez- González J. Patología prenatal. En: Cruz. Tratado de Pediatría. 7ma edic. Ciudad de la Habana: Ecimed; 2008. pág.285.
11. Neto A; Feniman D; Guadagnin F A; Miacci F; Kingerski F NM; Pascolat G. Síndrome de Grisel.Rev. méd. Paraná. jul_dic. 2011. (69) 2:27_31.
12. Spiegel A.D. Tortícolis. En: Nelson .Tratado de Pediatría.18va ed. Barcelona: ELSEVIER. SAUNDERS; 2009. pág. 2823.
13. Mendez R. El Síndrome de Gorham, o del hueso fantasma [Internet]. [actualizado 21 mar 2014 ; citado 28 ene 2015]. [aprox. 2p.]. Disponible en: <http://www.medciencia.com/el-sindrome-de-gorham-o-del-hueso-fantasma/>
14. Stout Disease: Diagnostic Utility of an Autopsy for a Rare Bone Disease. J Pediatr Health Care 2011.
15. Rezvani I. Defecto del metabolismo de los aminoácidos. En: Nelson. Tratado de Pediatría.17maed.Ciudad de la Habana: Ecimed; 2009. págs.413 -424.
16. Bockley. Evolución del sistema Inmunitario. En: Nelson .Tratado de Pediatría.19vaed. Barcelona: ELSEVIER.; 2013. pág. 892.

17. Leucocito perezoso [Internet] [actualizado 15 mayo 2013; citado 28 ene 2015 [aprox.1p.]. Disponible en: <http://www.buenastareas.com/ensayos/Leucocito-perezoso/26578208.html>
18. Palencia R. Síndrome de Angelman. Una causa de retraso mental de origen genético. BOL PEDIATR 2002; 42(179): 40-45.
19. Bacino C. Citogenética. En: Nelson .Tratado de Pediatría.19vaed. Barcelona: ELSEVIER.; 2013. pág. 432.
20. Simms M D, Schum R L. Trastornos el desarrollo del lenguaje y comunicación. En: Nelson .Tratado de Pediatría.18vaed. Barcelona: ELSEVIER. SAUNDERS; 2009. pág. 157.
21. Ballesta F, Cruz M. Cromosopatías. En: Cruz. Tratado de Pediatría. 7ma edic. Ciudad de la Habana: Ecimed; 2008. pág.311
22. Cerrada L. Querubismo, como factor de riesgo en el desarrollo de maloclusiones. Revista Latinoamericana de Ortodoncia y Odontopediatría Disponible: <http://www.ortodoncia.ws/publicaciones/2013/art27.asp>
23. Evitación del glutamato monosódico para el asma crónica en adultos y niños. [Internet] [actualizado 7 may 2012 ; citado 25 feb 2015]. [aprox. 1p.]. Disponible en: <http://www.cochrane.org/es/CD004357/evitacion-del-glutamato-monosodico-para-el-asma-cronica-en-adultos-y-ninos>
24. Tortosa J. Silla turca vacía primaria: clínica, fisiopatología y tratamiento. Neurocirugía 2009; 20: 132-151.
25. Hierro F R. Patología de la pubertad. En: Cruz. Tratado de Pediatría. 7ma edic. Ciudad de la Habana: Ecimed; 2008. pág.953.
26. Morrelli J G. Morfología de la piel. En: Nelson .Tratado de Pediatría.18va ed. Barcelona: ELSEVIER; 2013. pág. 2372.
27. Bacino C. Citogenética. En: Nelson .Tratado de Pediatría.19 va ed. Barcelona: ELSEVIER.; 2013. pág. 427.
28. Bernstein D. Epidemiología y bases químicas de las Cardiopatías congénitas. En: Nelson .Tratado de Pediatría.18vaed. Barcelona: ELSEVIER .SAUNDERS; 2009. pág. 1909
29. Cruz M. Pastor X. Bosch J. Síndromes mal formativos múltiples. En: Cruz. Tratado de Pediatría. 7ma edic. Ciudad de la Habana: Ecimed; 2008. pág. 348.
30. Cruz M. Gila A. Teruel G. Deficiencia mental. En: Cruz. Tratado de Pediatría. 7ma edic. Ciudad de la Habana: Ecimed; 2008. pág. 1793.

Recibido: 21 de mayo de 2015

Aprobado: 22 de octubre de 2015

Dra. Mariela Camps Jeffers. Hospital General Docente "Dr. Agostinho Neto". Guantánamo. Cuba. **Email:** mcamps@infosol.gtm.sld.cu