

POLICLINICO UNIVERSITARIO
"EMILIO DAUDINOT BUENO"
GUANTANAMO

**SINDROME DE LESCH-NYHAN.
INFORME DE UN CASO**

Dr. Héctor Raymond Lobaina¹, Dra Xiomara Velázquez López.²

RESUMEN

Se describe paciente de 4 años que muestra síndrome de Lesch-Nyhan con manifestación clínica clásica: automutilación, hipertonía, hiperreflexia, espasticidad, convulsiones y retraso mental grave, dificultades con el lenguaje, estado de postración, encopresis, enuresis, dificultades en la alimentación y trastorno de sueño. Los padres tienen asesoramiento genético.

Palabras clave: SÍNDROME DE LESCH-NYHAN/diagnóstico; SÍNDROME DE LESCH-NYHAN/congénito; SÍNDROME DE LESCH-NYHAN/terapia.

INTRODUCCION

El síndrome de Lesch-Nyhan es un trastorno hereditario que afecta el metabolismo de las purinas. Se hereda como un rasgo ligado al cromosoma X, por lo que la enfermedad solo se observa en hombres y se caracteriza por incremento en los niveles de ácido úrico en orina y sangre, así como ausencia de enzima hipoxantina guanina fosforiboxiltransferasa.^{1,2}

Los pacientes afectados presentan retraso en el desarrollo motor seguido de extraños movimientos sinuosos e incremento en los reflejos de los tendones profundos.³

Los niveles excesivos de ácido úrico provocan en los niños inflamación similar a la gota en algunas articulaciones. En otros casos se desarrolla disfunción renal debido a este mismo exceso.⁴

¹ *Master en Atención Integral al Niño. Especialista de I Grado en Pediatría. Instructor.*

² *Master en Atención Integral al Niño. Especialista de I Grado en Hematología. Instructor.*

Este síndrome está caracterizado por tres síntomas mayores: Disfunción neurológica, trastorno cognitivo y de conducta, y aumento o sobreproducción de ácido úrico.⁵

Algunos pacientes pueden verse afectados por anemia macrocítica. Todos los pacientes varones pueden sufrir retraso en el crecimiento y pubertad, muchos de ellos atrofia testicular. Las mujeres tienen riesgo aumentado de padecer gota.⁶

Uno de los primeros síntomas de la enfermedad es la presencia de cristales de ácido úrico de color naranja en el pañal del niño afectado. La sobreproducción de esta sustancia conduce, eventualmente, a la formación de cristales o cálculo de ácido úrico en riñones, uréteres o vejiga. Estos cristales se depositan en las articulaciones y, con el tiempo, provocan una forma de artritis similar a la gota, con inflamación y dolor.⁷

Estos pacientes tienen antecedentes familiares de síndrome de Lesch-Nyhan, retraso en el desarrollo motor, trastorno del movimiento, mordidas destructivas de dedos y labios (comportamiento autodestructivo), hiperreflexia, espasticidad.⁸

En los exámenes de laboratorio se puede mostrar incremento de ácido úrico e incremento en la excreción de este en orina con disminución de los niveles de hipoxantina guanina forforiboxiltransferasa en cultivos de fibroblasto.⁹

No existe tratamiento específico para esta enfermedad. El pronóstico es negativo por la debilidad progresiva severa.

PRESENTACION DEL CASO

Paciente de 4 años de edad, sexo masculino, de procedencia urbana, producto de parto distócico a las 38 semanas por sufrimiento fetal, con peso de 3 050 g APGAR 9/9. Con historia de retardado de desarrollo psicomotor, criptorquidia derecha, pseudocriptorquidia izquierda, máculas color café con leche en tronco en número de 4, agresividad, automutilación de labios y ambas manos, encopresis, enuresis, dificultades en la alimentación y el lenguaje, trastorno del sueño y síndrome de mala absorción intestinal que inicialmente se interpretó como parálisis cerebral infantil y neurofibromatosis tipo I.

Madre que desarrolló hipertensión arterial durante el embarazo y serología reactiva. Tío materno epiléptico con síndrome de Lesch-Nyhan, fallecido.

Examen físico:

Automutilación de labio inferior, espasticidad, hiperreflexia, miembros superiores e inferiores con hipertonía e hiperespasticidad y rigidez, y postración. (Figuras 1 y 2).

Ácido úrico en sangre elevado.

Ácido úrico en orina elevado.

Hemograma normal.

En años posteriores por las manifestaciones clínicas se remitió a la Ciudad de La Habana. Por los resultados de estudios realizados se diagnosticó síndrome de Lesch-Nyhan, el 9 de junio de 2006.

DISCUSION DEL CASO

El síndrome de Lesch-Nyhan o síndrome de coreoatetosis se conoce también con el nombre de síndrome de gota juvenil con automutilación y coreoatetosis.

Este síndrome neurológico se caracteriza por iniciarse tempranamente con malhumor y accesos de cólera con automutilación compulsiva, principalmente de los labios por mordedura, seguida más tarde de espasticidad, coreoatetosis y temblor. El aprendizaje del lenguaje es tardío y disártrico por retraso mental severo.

En pacientes mayores de 10 años aparecen tofos gotosos en orejas y puede presentarse nefropatía gotosa.¹⁰

El gen que expresa la enzima hiporaxantina guanina fosforibosiltransferasa se encuentra en el brazo largo del cromosoma X, (Xq26-q27).

Los avances recientes en las técnicas de ADN recombinado permiten la clonación de genes responsables de la producción de dicha enzima. En el futuro se harán intentos para introducir estos genes en el material genético del paciente para determinar si éstos corrigen el defecto metabólico.¹⁰

Se debe buscar asistencia médica si el niño comienza a presentar signos de esta enfermedad o si hay antecedentes familiares del síndrome de Lesch-Nyhan.

Se recomienda asesoramiento genético de los futuros padres con antecedentes familiares de síndrome de Lesch-Nyhan. El estado de portadora de la madre se puede determinar mediante cultivo de fibroblasto de piel, donde la mitad de ellos pueden tener niveles normales de enzima hipoxantina guanina fosforibosiltransferasa, mientras que la mitad restante presenta una deficiencia o ausencia de dicha enzima.

No hay tratamiento para curar esta enfermedad, sin embargo, algunos medicamentos pueden ayudar a aliviar algunos de sus síntomas.

Con tratamiento, la esperanza promedio de vida es de la etapa inicial a la etapa media de los 20 años de edad, y puede existir riesgo incrementado de muerte repentina debido a causas respiratorias. Sin embargo, muchos pacientes viven más tiempo con buen cuidado médico y psicológico.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. Olson L, Houlihan D. A review of behavioral treatments used for Lesch-Nyhan syndrome. *Behav Modif.* 2004; (24): 2202-2222.
2. University of Washington and Children's Health System Seattle. Lesch-Nyhan syndrome. *GeneTests, GeneClinics. Medical Genetics Information Resource [database online]* 1993-2002[fecha de acceso junio de 2002] *Gene Tests website*. Disponible en: <http://www.genetests.org>
3. Rodríguez GPL, Rodríguez PL, Sánchez FM, Rodríguez GD. Guía metodológica para realizar la discusión diagnóstica. *Innov Tecnol [rev electrónica]*. 1999[fecha de acceso 16 de dic 2007]; 5 (4). Disponible en: <http://www.ceniai.inf.cu/dpub/innovac>.
4. *Diccionario de Ciencias Médicas*. 25ªed. Buenos Aires: Médica Panamericana SA; 1993.p. 1283.
5. Glick N. Dramatic reduction in self injury in Lesch Nyhan disease following S adenosylmethionine administration. *J Inherit Metab Dis.* 2006; (29): 687.
6. Neychev VK, Jinnah H. Sudden death in Lesch-Nyhan disease. *Dev Med Child Neurol.* 2006; (48): 923-926.
7. Schlager CG, Colombo CM, Lacassie SY. Enfermedad de Lesch-Nyhan [online]. *Rev chil pediatr.* dic. 2007[citado 24 ene 2009]; 57(6): 579-584. Disponible en:

<http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0370-41061986000600025&lng=es&nrm=iso>. ISSN 0370-4106.

8. Adams RD, Victor M, Ropper AH. Principios de neurología. 6ªed. México DF: McGraw-Hill Interamericana; 2005.
9. Walshe III TM. Cognitive failure dementia. In: Stein JH, editor. Internal medicine. 4ªed. St. Louis: Mosby-Year Book; 2008.p. 1059-64.
10. Sánchez MJL. Grandes síndromes neurológicos. In: Uribe UCS, Arana CH, Lorenzana PP, editores. Fundamentos de medicina. Neurología. 4ªed. Medellín: Corporación para Investigaciones Biológicas; 2007.p. 19-27.



Figura 1. Paciente con síndrome de Lesch-Nyhan. Se muestra automutilación del labio inferior.

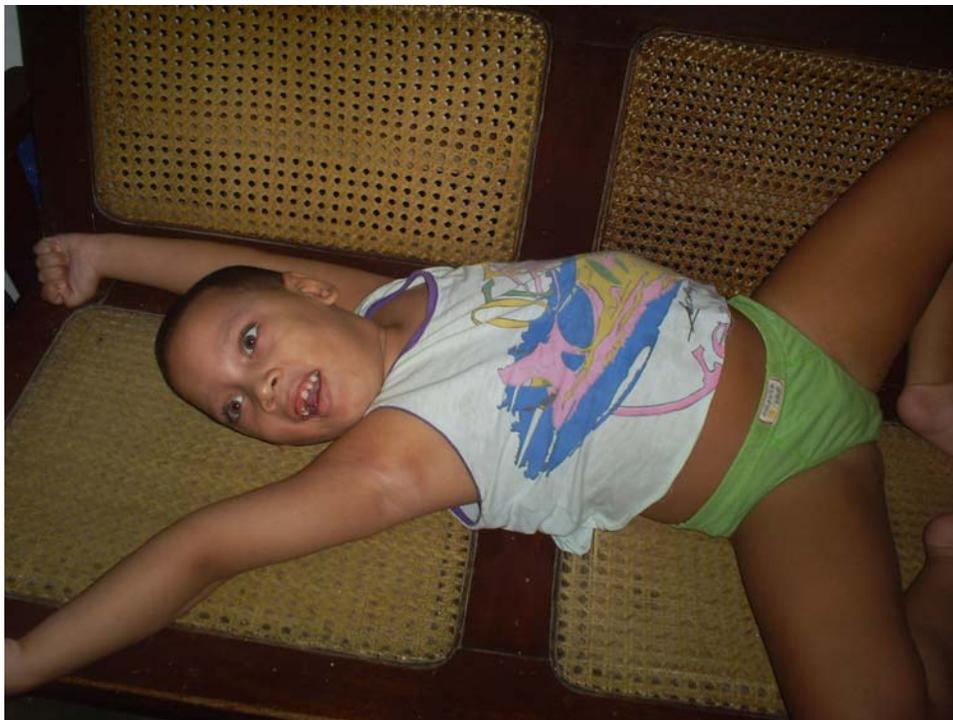


Figura 2. Paciente con síndrome de Lesch-Nyhan. Se observa espasticidad, hipertonia y rigidez de miembros superiores e inferiores.