

Síndrome de Hurler. Presentación de un caso **Hurler syndrome. Presentation of a case**

Dra. Isabel Norma Pérez Cruz (1), Dra. Maria Eugenia Rizo García (1), Dra. Silvia Santana Sardaña (1) y Dr. Jorge Ramón Suárez Suárez(2).

RESUMEN

Se presenta el caso de una niña de 20 meses que ingresa por otitis media. Durante el ingreso se comprueba al examen físico múltiples manifestaciones clínicas y radiográficas que nos sugieren el diagnóstico de mucopolisacaridosis.

Palabras Clave: ENFERMEDAD DE HURLER; diagnóstico

(1) Especialista de Primer Grado en Pediatría. Instructor F.C.M. Ciego de Ávila.

(2) Especialista de Primer Grado en Pediatría.

INTRODUCCION

Las enfermedades hereditarias por almacenamiento lisosomal expresan un insuficiente catabolismo de macromoléculas que, debido a una defectuosa actividad enzimática, no degradadas o insuficientemente degradadas, se depositan en la célula modificando su tamaño y funcionamiento.

Las mucopolisacaridosis, término introducido por Brante (1952), comprende un grupo de enfermedades originadas por un déficit hereditario de exoglicosidasas o sulfatasas lisosomiales, lo que origina un cúmulo

glicosaminoglicanos (mucopolisacáridos) y un aumento de su eliminación urinaria (1,2).

Las distintas entidades que componen las mucopolisacaridosis, poseen unas características clínicas que, hasta cierto punto, permiten una aproximación diagnóstica. La enfermedad de HURLER (MPS-I-H) es la expresión grave de este grupo de procesos, lo que justifica el término de genotipo "hurleriana" o "gargoloide", referido a ellos, y que hace alusión al aspecto externo de estos niños. Junto al componente facial y osteoarticular existen otros datos importantes, como el retraso mental, la afectación cardíaca, opacidades en los medios transparentes del ojo, la sordera, etc.

Este fenotipo común se caracteriza por los siguientes datos fundamentales:

1) son procesos degenerativos progresivos, crónicos, que evolucionan sin exacerbaciones, ni remisiones, con aspecto de niño normal al nacimiento y alteraciones que aparecen en el primer año de vida (S. de Hurler), poco después (S. de Morquio), o en la infancia tardía (S. de Sanfilippo).

2) todos se transmiten de forma autosómica recesiva, excepto síndrome de Hunter (recesivo ligado a X).

3) la afectación es multisistémica e incluye la participación del: S.N.C, esqueleto, alteraciones oculares, auditivas y viseral. Tiene un patrón radiológico característico (3,4).

PRESENTACION DEL CASO

Paciente femenina de 20 meses de edad, procedente del área rural, que es traída al cuerpo de guardia de nuestro hospital por presentar fiebre, vómitos y secreción purulenta de oído izquierdo.

Entre los antecedentes de importancia de esta paciente encontramos que nace producto de un parto distócico instrumentado con espátula y presentó íctero y convulsiones en la etapa neonatal. Además, refiere la mamá obstrucción nasal desde recién nacido y otitis supuradas a repetición.

Durante el examen físico se observó:

- Dolicocefalia, hipertelorismo, puente nasal deprimido, frente abultada, labios gruesos, hipertrofia gingival, e implantación baja de las orejas.
- Piel áspera, manos anchas, extremidades cortas.
- Tórax abombado.

- Abdomen globuloso, hernia umbilical, además se palpa hepatoesplenomegalia.
- El examen del aparato cardiovascular se encontró un soplo sistólico de intensidad II III / VI en borde esternal izquierdo.
- Secreción mucopurulenta de oído izquierdo.
- Retardo del desarrollo psicomotor.

Se realizan las siguientes investigaciones complementarias:

- Hematología normal.
 - Otoscopia: otitis media crónica bilateral.
 - Fondo de ojo: opacidad corneal difusa, aspecto de "vidrio esmerilado", no alteraciones de la retina.
 - Ecografía abdominal: hepatoesplenomegalia de carácter homogéneo.
 - Ecografía craneal: no alteraciones de ventrículos cerebrales.
 - Ecocardiografía: cierre excéntrico de la válvula aórtica.
 - Sourvey óseo: ensanchamiento del diámetro anteroposterior de la silla turca. En columna lumbosacra: cifosis, L1 vértebra en gancho. En miembro superior: cúbito y radio dirigen sus extremos el uno hacia el otro. Manos: falanges metacarpianas cortos en semiflexión: estenosis de las bases del ilion.
- No se pudo realizar electroencefalograma, ni potenciales evocados auditivos y visuales que indicamos por no estar los equipos instalados en nuestro centro.

Diagnóstico:

- Síndrome de Hurler
- Mucopolisacaridosis -I - H.

COMENTARIO

La sospecha de una mucopolisacaridosis es el resultado de una historia clínica y de los hallazgos radiográficos.

El fenotipo clínico de esta paciente y los hallazgos en los diferentes exámenes complementarios permiten orientarnos, aunque no confirmamos el diagnóstico, por carecer de un laboratorio donde se determinen errores innatos del metabolismo.

La baja incidencia individual de estas enfermedades hace que el diagnóstico sea difícil, no obstante, con la presentación de este caso queda demostrado que un estudio clínico detallado nos permite orientar el diagnóstico, que solo podría ser confirmado con el correspondiente estudio enzimático.

No existe ningún tratamiento efectivo de las mucopolisacaridosis y tan solo es posible tratar sus complicaciones.

El diagnóstico correcto es importante, pues permite brindar un consejo genético general y particularmente un diagnóstico prenatal en embarazos posteriores (5,6).

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

- 1 .Motolon RH. Trastornos del metabolismo de los mucopolisacaridos. En: Nelson WE, Behrman RE. Tratado de Pediatría. 14 ed. V 1. New York. Interamericana Mc Grow Hill. 1992: 447-53.
 - 2 .Mc Kusich VA, Nenfeld EF. The mucopolysacharide storage diseases. In: Stanbury JB, Wyngdardem JB, Fredichson DS. The metabolic basis of Sherited Disease, 5th ed. New York, Mc Grow Hill, 1983.
 - 3 .Barrojo E, García ML. Mucopolisacridosis. En: Cruz M. Tratado de Pediatría, 6ta ed ESPAXS. Barcelona. 1988: 683-92.
 - 4 .Domenech E, Colomer L, Moya M, Barrojo E. Procederes sticos en las mucopolisacaridosis. Rev Med Esp 1988; 79: 105-15.
 - 5 .Krasropolskova KD, Mirenburg TU, Aroravich EL, Lededeva TU. A program of prevention of hereditary lyposomal disease in the URSS. Vesta Akad Med Nouk 1992; (4): 20-4.
 - 6 .Soto G. Algora A, Barrio A, Heredero L. Pesquisaje de mucopolisacaridosis en población infantil en riesgo. Rev Cubana Pediatr 1995; 67 (3):149-54.
- Normal.