

CASOS CLINICOS

SINDROME DE LAURENCE-MOON-BIEDL

Drs. DEMETRIO YANINE A. y FRANCISCO VERDEJO M.

Hospital de Chillán.

Hemos creído de interés publicar este caso por ser el tercero descrito en nuestro país y por reunir la casi totalidad de los signos clásicos que caracterizan a esta rara afección. La primera publicación fué hecha por los Drs. Enrique López, Roberto Kohan y cols.¹ en la Revista Chilena de Pediatría de Enero de 1956, y el segundo caso relatado en la Sociedad de Pediatría de Concepción el año 1957².

La mayor parte de los autores concuerdan en que la forma clásica de este síndrome se manifiesta por: obesidad, hipogenitalismo, retinitis pigmentaria, polidactilia y déficit mental. Sin embargo, no siempre se encuentran totalmente reunidos estos signos señalados, pudiendo faltar algunos de ellos, como ser la retinitis pigmentaria, que según Ford³, se presenta en el 50% de los casos. Puede suceder también que este síndrome aparezca asociado con otras malformaciones, como enanismo, cardiopatías congénitas, malformaciones craneanas, etc.

Este cuadro clínico fué descrito por primera vez, el año 1866 por Laurence y Moon. Llama la atención su rareza, ya que en la literatura mundial apenas se encuentran relatados unos 200 casos, muchos de ellos de observación dudosa. Este hecho, es decir, su poca frecuencia, ha sido uno de los inconvenientes que no ha permitido avanzar en la causa originaria de este trastorno. Las diferentes hipótesis que existen al respecto, no convencen ampliamente.

En general, se acepta que es una afección de carácter familiar y se atribuye a un factor recesivo, regido por las leyes de la herencia. El trastorno es debido a uno o varios genes acoplados, siendo lo más probable una herencia recesiva, según Bamberger y otros⁴.

El estudio anatómo-patológico de los pocos casos autopsiados no constituyen un material suficiente como para sentar conclusiones.

Se admite por algunos autores el origen de esta enfermedad a un defecto congénito de los centros tróficos del hipotálamo, F. Puchulu y J. Pángaro⁵.

No existe un tratamiento efectivo, todos los ensayados no han dado los resultados que se esperaba.

Caso clínico: O. F. L. Obs. clínica 46/9757. (Hospital de Chillán).

Edad: 12 años. Peso: 55.400 grs. Estatura: 1.41 m.

Antecedentes hereditarios: Padre de 56 años, bebedor, vive, es sano. No acusa antecedentes patológicos familiares. Madre vive, 51 años, padece de reumatismo. Siete hijos vivos sanos. Cuatro fallecidos: el mayor a los cuatro años, nació con seis dedos en ambas manos (Polidactilia), padecía de crisis de cianosis (¿cardiopatía congénita?) y raquitismo florido. El tercer hijo sufrió de fenómenos de cianosis, fallece a los 9 meses. Los otros dos muertos en la primera infancia de causas no precisas. Un hermano de la madre nació con polidactilia (dos pulgares en la mano derecha). La madre sufrió de padecimientos morales, durante el embarazo. Seis abortos: 4 provocados y dos espontáneos. No hay antecedentes de tuberculosis, ni de lúes.

Antecedentes personales: Embarazo difícil y doloroso. Parto prematuro de 7 meses, atendido por matrona. Ignora peso de nacimiento. Alimentación artificial con leche Nido hasta el año, después de esta fecha se agrega sopas. Se sienta al año dos meses. Ando a los dos años. Monosílabos a los tres años. A los cuatro años habla y comprende. Cuando comienza a caminar a los dos años la madre nota que el niño tiene disminución de la visión y hemeralopia.

Es enviado a la escuela a los 8 años, no aprende a leer ni a escribir, siendo retirado de ella por su mala salud y por ser objeto de las burlas de sus compañeros. Desde pequeño la madre le nota un déficit mental en relación con sus otros hijos. Además, la madre observa que el niño aumenta exageradamente de peso en relación con la alimentación recibida, comparada con la administrada a los otros hijos. Es muy emotivo, tímido, sufre de crisis de llanto por causas mínimas.

Enfermedades anteriores: Desde los 8 meses padece de bronquitis asmátiforme. Estomatitis aftosa a los 4 años; alfombrilla, estados gripales y dispepsias.

Enfermedad actual: La madre lo trae a consulta por presentar una bronquitis asmátiforme, por su retardo mental y para operarse de los pies (pododactilia).

En la fotografía N° 1 del enfermo se aprecia su obesidad, hipogenitalismo y pododactilia.

Examen físico: Se observa un niño obeso, con abundante desarrollo del tejido adiposo, localizado de preferencia en el abdomen y en las nalgas.

Piel de turgor y elasticidad normal. En los brazos y extremidades inferiores, se observa piel seca. Sensorio despejado. Facies inexpresiva. Temp. 36.2. Pulso: 90. Pres. art. 10/6. Res. 20/min.

Cabeza: cráneo braquicéfalo, aplanado en la región posterior. Abundante panículo adiposo de la región occipital. Cara: inexpresiva. Hipertriosis frontal. Ojos: estrabismo divergente del ojo derecho. Conjuntivas normales. Pupilas de reacción floja. Fosas nasales, nada especial. Dentadura en mal estado. Lengua húmeda, limpia. Amígdalas, hipertróficas.

Cuello: nada especial.

Tórax: corto, firme, abundante panículo adiposo en ambas bases y en la región de las mamas. Pulmones: murmullo vesicular normal. Corazón: tonos regulares.

Abdomen: globuloso, depresible, indoloro, buena movilidad respiratoria. Abundante panículo adiposo, en especial en la región infraumbilical. Hígado y Bazo: no se palpan, ni se percuten. Genitales: Escaso desarrollo de los genitales, no existe desarrollo piloso genital. Testículos muy pequeños, en las bolsas.

Extremidades: pie plano. Pododactilia (seis dedos en ambos pies). Genu-valgum. No hay desarrollo piloso axilar, acortamiento de las extremidades inferiores y pierna. Abundante panículo adiposo en las nalgas.

EXAMENES

Laboratorio.

Metabolismo basal 10%. Glicemia 1 gr%. Orina normal. Uremia normal. Colesterol sanguíneo 1.76 gr%. Proteinemia normal. Fosfatasa 8.3 U. B. Pruebas de floculación normales.



Fto N° 1. Tendencia a la obesidad, hipogenitalismo, pododactilia (pies).

Foto N° 2.

Bilirrubina normal. Tiempo de coagulación 3.45 min. Tiempo de sangría 3.3 min. VSH. 20 mm. en 1 hora. Hemograma normal. Reac. de Kahn negativa.

Radiografía pulmonar negativa. Radiografía de cráneo: no se observan alteraciones de la silla turca. Radiografía de los pies: polidactilia (seis dedos en ambos pies).

Examen otorrino. (Dr. Rodríguez San Martín). Pequeñas granulaciones en meso e hipofaringe. Amígdalas bastante aumentadas de tamaño. Nariz: discreta desviación septal a derecha. Meatos libres. Laringe: epiglotis corta y acartuchada, resto de la estructura laríngea de aspecto infantil. Oídos: pabellón y conducto, nada de especial. Tímpano: opaco, hundido. Triángulo luminoso ausente. Apófisis corta prominente. Mango del martillo acortado.

Prueba de Rinne positiva. Prueba de Weber. no lateraliza. Voz cuchicheada, se oye a 8 metros. Transmisión aérea y ósea conservadas. Resto examen negativo.

Examen oftalmológico. (Dr. Abel Jarpa V.). OD. Estrabismo divergente. Fondo de ojo. (Miopía). No se observa alteración retinal. Vicio de refracción.

Edad mental. Según Test de Binet-Simón, por debajo de los 7 años.

Tratamiento: Se instituyó tratamiento a base de extracto tiroideo y testosterona durante un mes y medio, sin obtener resultado alguno.

RESUMEN

Se relata la observación de un niño de 12 años de edad, que reúne la casi totalidad de los signos señalados en el Síndrome de Laurence Moon-Biedl, a excepción de la retinitis pigmentaria, que falta en este enfermo, pero existe en su lugar

miopía y hemeralopía. Otro hecho de interés, como lo señalan algunos autores, es el carácter familiar de esta afección, evidenciado en este caso en un tío y un hermano (Polidactilia).

El tratamiento efectuado a base de hormonas: extracto tiroideo y testosterona no modificó el cuadro descrito.

Se trataría del tercer caso descrito en nuestro país.

SUMMARY

The observation of a 12 year old child is related. He gathers almost the totality of the signs indicated in the Laurence Moon-Biedl's Syndrome with the exception of pigmentary retinitis which lacks in this patient, but there exists in its place myopy and hemeralopía. Another interesting fact as pointed out by other authors, is the familiar character of this affection, proved in this case, in an uncle and brother (Polydactilia). The treatment performed on the basis of hormones: Thyroid and Testosteron extracts did not modify the picture described.

It is considered the third case reported in our country.

BIBLIOGRAFÍA

- 1.—LOPEZ, E.; KOHAN, R. y cols. — Síndrome de Laurence Moon-Biedl. Rev. Chilena de Ped. 1:22, 1956.
- 2.—ACTAS SOC. PED. CONCEPCION. 1857.
- 3.—FORD. — Enfermedades del sistema nervioso en la infancia, niñez y adolescencia. 1955.
- 4.—BAMBERGER, PH.; DEGWITZ, R.; GLAZMANN, E. — Tratado de Pediatría. 1947.
- 5.—PUCEULU, F.; PANGARO, J. — "Diabetes, Obesidad y Gota". 1951.

