Rev. Chil. Pediatr. 57(6): 569-570, 1986

Síndrome de Rud

Dra. Isabel Avendaño B.¹; Dr. Manuel Aspillaga H.²

Rud syndrome

The diagnosis of Rud syndrome was done in a 2.7/12 year old male with ichthyosis, hipogonadism and mental retardation. The outstanding clinical features of this syndrome and its autosomic recessive mode of inheritance are emphasized.

(Key words: Ichthyosis, mental retardation, hipogonadism, autosomic, recessive inheritance, Rud syndrome).

Las ictiosis constituyen un conjunto de enfermedades que presentan alteración en la queratinización, caracterizada por descamación visible en diferentes sitios. Los síndromes con ictiosis son clínicamente diferenciables entre sí por sus características hereditarias, manifestaciones y defectos asociados e histología.

Caso Clínico

Varón, consultó por primera vez a los 15 días de edad, por presentar micropene y criptorquidea bilateral: padres jóvenes sanos, dos hermanas menores sanas, sin antecedentes familiares. Embarazo deseado, controlado y sin incidentes. Nació mediante cesárea por hipertensión arterial materna. Pesó 3.200 g, midió 51 cm de talla y su examen de recién nacido fue normal. Al mes de edad la cromatina X resultó normal y el estudio cromosómico de linfocitos, con técnica de bandeado G, dió como resultado 46,XY. A los 6 meses de edad fue sometido a exploración quirúrgica de los genitales internos, encontrándose testículos en ambos lados: el del lado derecho estaba en el conducto inguinal, su conducto deferente y vasos sanguíneos eran normales, el epidídimo tenía un

meso largo y la vía espermática era continua; el del lado izquierdo estaba en la cavidad abdominal junto con sus vías. El estudio histológico confirmó que había tejido testicular en ambos. El análisis cromosómico realizado de la biopsia gonadal también dió como resultado 46,XY. Fue controlado con prueba de hormona liberadora de gonadotropina (GnRH) endovenosa, en la que no se detectó lúteotrofina (LH) plasmática, en el momento basal y una hora después de la inyección; y la concentración de hormona folículo estimulante (FSH) plasmática fue de 0,3 m UI x ml basal y 1,7 m UI x ml una hora después. La glicemia y las reacciones serológicas para toxoplasma, rubeola, citomegalovirus y herpes simple (TORCH) fueron normales, como también la electromiografía, las radiografías de cráneo y silla turca y el estudio funcional de tiroides.

Se realizó un tratamiento con 5.000 u de gonadotrofinas coriónicas (GNC), en dos oportunidades, sin resultados sobre el tamaño peneano. A la edad de 2 años y 7 meses su talla era 92,5 cm, y la circunferencia craneana medía 41 cm, retardo psicomotor; hipotonía generalizada; ictiosis en el abdomen y las superficies de flexión de las extremidades superiores; cara y cráneo normales; tórax simétrico; escroto pequeño, rugoso, poco pigmentado y vacío; pene muy pequeño de 1,6 cm de largo desde el pubis al extremo distal, de 0,6 cm de diámetro en el glande y de 0,7 cm en el cuerpo; testículos

1. Unidad de genética, Hospital Luis Calvo Mackenna.
2. Profesor de pediatría, Facultad de Medicina, Universidad de Chile.

palpables con dificultad en los conductos inguinales. El diagnóstico de síndrome de Rud se hizo sobre la base de la presencia de ictiosis, oligofrenia e hipogonadismo, faltando la evidencia de epilepsia que puede aparecer posteriormente (Fig. 1 y 2).

Figura 1. Ictiosis en cara de flexión de extremidades superiores.

Figura 2. Genitales, micropene.

COMENTARIO

En 1927 Rud descubrió un síndrome caracterizado por epilepsia, infantilismo sexual, anemia macrocítica, polineuritis e ictiosis. Posteriormente

se describió que además tenían oligofrenia y otros autores sugirieron que la ictiosis y el infantilismo son esenciales para el diagnóstico, y que la oligofrenia y epilepsia pueden no estar presentes^{1,2,3,4}.

Dentro de las afecciones con ictiosis asociadas e enfermedades neurológicas^{2,3} es necesario diferenciar las siguientes:

Síndrome de Sjögren-Larson caracterizado por parálisis espástica, deficiencia mental, epilepsia, ictiosis laminar, cambios semejantes a la retinitis pigmentosa, con herencia autosómica recesiva. El síndrome de Conradi se caracteriza por: ictiosis, deficiencia mental y herencia autosómica dominante. El síndrome de Refsum es una polineuropatía hipertrófica, con retinitis pigmentosa, sordera neural, ataxia cerebelosa e ictiosis leve, cuyas manifestaciones clínicas se hacen evidentes entre la primera y segunda década de la vida, cuya herencia es autosómica recesiva. La ictiosis ligada al cromosoma X se acompaña también de deficiencia mental y epilepsia. El síndrome de Rud, ya descrito, tiene herencia autosómica recesiva.

En nuestro caso se aconsejó a los padres limitar la familia, pues existen 25% de probabilidades de que el trastorno repita y, a su vez, las hermanas sanas pueden ser portadoras, instruyéndose sobre esta posibilidad a los padres. El diagnóstico prenatal aún no es posible ya que las lesiones dérmicas se visualizan la mayoría de las veces en el lactante mayor.

RESUMEN

El diagnóstico de síndrome de Rud, puede basarse en la presencia de 3 signos clínicos básicos: ictiosis, que puede ser evidente desde el primer año de vida, hipogonadismo y atraso psicomotor. El síndrome puede acompañarse de otros signos neurológicos como epilepsia, que puede estar presente desde el primer año de vida, o aparecer más tardíamente.

REFERENCIAS

1. *Birth Defects Compendium*. Daniel Bergsma 2nd. Edition, 1979. National Foundation Alan Liss, N.Y. pp. 800.
2. *Maldonado, L.R. et al*: Neuroichthyosis with hypogonadism (Rud syndrome). *Int. J. Dermatol.* 14: 347, 1975.
3. *Textbook of Pediatrics*. Waldo Nelson. 11th Edition. 1979, Saunders Company, Philadelphia, pp. 1899.
4. *Wells, R.S., Kerr, M.*: Genetic classification of ichthyosis. *Arch. Dermatol.* 92: 1, 1965.