

SINDROME DE PATTERSON: PRESENTACION DE UN CASO

Carlos Pérez (*), Darcy Quintero (*), Dhayanna Patiño (*), José Aleta, Pedro Estrada (*) (**)

(*) 1.- Decanato de Ciencias de la Salud, Universidad Centroccidental "Lisandro Alvarado", UCLA. Barquisimeto-Venezuela. 2- Asociación de Investigación y Desarrollo Científico, Tecnológico y Humano "Lisandro Alvarado" (AIDECITH). 3- Grupo Organizado y encargado de investigaciones en Genética Clínica y Médica GENOMA XIII.

(*) Unidad de Genética, Decanato de Ciencias de la Salud, UCLA.

RESUMEN

Se describe un caso de Síndrome de Patterson, una enfermedad monogénica, autosómica dominante, cuya incidencia se desconoce porque puede confundirse con otras patologías como leprechaunismo, que aunque se trata de trastorno muy diferente, se ha utilizado como prototipo en algunos defectos de nacimiento. La sobrevivencia de estos pacientes se desconoce por ser solo 4 casos los descritos. Se reporta lactante mayor de 15 meses con retraso psicomotor y malformaciones en pies, por lo que asiste en compañía de su madre a la consulta de la Unidad de Genética Médica del Decanato de Ciencias de la Salud de la Universidad Centroccidental "Lisandro Alvarado", donde se le indican estudios pertinentes y se logra diagnosticar Síndrome de Patterson. Lo que se busca con el reporte de este caso, es proporcionar un aporte a la literatura nacional e internacional, ya que en Venezuela no se ha reportado otro caso, y evitar el diagnóstico errado de otras patologías.

Palabras clave: Hipoacusia, sindactilia, ectrodactilia.

PATTERSON SYNDROME: A CASE PRESENTATION

ABSTRACT

It is described a case of Patterson syndrome, a monogenic disease, autosomal dominant, whose incidence is unknown because it can mimic other diseases such as leprechaunism, although it is a very different disorder, it has been used as a prototype in some birth defects. The survival of these patients is unknown because there are only four cases described. Infant is reported over 15 months with psychomotor retardation and deformities in feet. He attends with his mother the Medical Genetics Unit of the Dean of Health Sciences at the University Centroccidental "Lisandro Alvarado". The results of the tests indicate the presence of the Patterson syndrome. What is sought in this case report, since no other case has been reported in Venezuela, is to provide a contribution to national and international literature and to avoid misdiagnosis of other diseases.

Keywords: Hearing loss, syndactyly, ectrodactyly

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Patterson es una enfermedad monogénica, autosómica dominante (1, 2). Se caracteriza por afectar principalmente el tejido conectivo y el sistema neuroendocrino, dando lugar a hiperpigmentación, piel laxa de las manos y los pies, cutis laxo, la estructura de los pabellones auriculares de las personas afectadas son asimétricas, desproporcionales en tamaños o implantación, presentan hipoacusia bilateral, paladar hendido, retraso psicomotor acentuado, deformidades óseas marcadas; trastornos endocrinos como sobreproducción de cortisol y presencia de diabetes mellitus (2-4).

Es importante señalar que la etiopatogenia de este síndrome es desconocida (5), y la incidencia no ha sido determinada debido que hasta ahora han sido descritos solo 4 casos, en los cuales la enfermedad se ha expresado diferente para cada uno de los pacientes, la mayoría de ellos ha alcanzado la vida adulta y han logrado reproducirse, algunos presentando trastorno psicomotor (3, 4). En Venezuela es el primer caso en reportarse en la literatura (6).

PRESENTACION DEL CASO CLÍNICO

Una vez hecho el consentimiento informado, firmado por la representante, se procedió al estudio de lactante mayor masculino de 15 meses de edad cuya madre refiere inicio de enfermedad actual desde su nacimiento, caracterizado por ectrodactilia con sindáctila en ambos pies (Imagen 1), y retraso psicomotor, por lo que es referido a la Unidad de Genética Médica del Decanato de Ciencias de la Salud de la Universidad Centroccidental "Lisandro Alvarado".

Antecedentes personales: Producto de IV gesta, embarazo a término, mal controlado, no complicado. Obtenido por cesárea segmentaria por distocia de dilatación. Respiró espontáneamente al nacer. Ha sufrido infecciones respiratorias altas a

repetición, resueltas. Y Niega antecedentes quirúrgicos.

Padres jóvenes (25 y 27 años) no consanguíneos, (sin isonimia o caso similar en la familia). Madre: con diagnóstico de hipertensión arterial tratada con dieta hiposódica, tratamiento ambulatorio con Amlodipina 10mg VO OD y control cada seis meses con especialista.

Al examen físico: Lactante mayor, activo, consciente, peso y talla adecuados a su edad. Cabeza: Normobraquicefalia, fontanela anterior (1,5cm)², no se palpan masas ni tumoraciones. Ojos: Endotropia bilateral, pupilas isocóricas, normorreactivas. Oídos: pabellones auriculares asimétricos, con pabellón auricular izquierdo de implantación baja, rotados posteriormente; conductos auditivos externos permeables. Boca: mucosa oral brillante, hidratada, dentadura adecuada para su edad, se observa paladar blando hendido (Imagen 2). Nariz: fosas nasales permeables, tabique central, sin lesiones. Cuello: cilíndrico, simétrico móvil sin masas ni deformidades. Tórax Cardio-respiratorio: simétrico, normoexpansible y normoelástico, ruidos respiratorios presente en ambos campos pulmonares sin agregados; ruidos cardíacos rítmicos, normofonéticos, rítmicos, sin soplos. Abdomen: blando, depresible, sin visceromegalias. Genitales: Testículos en bolsas escrotales sin alteraciones. Neurológico: hipotonía axial discreta, fuerza muscular, reflejos osteotendinosos y sensibilidad conservados, lenguaje escaso para la edad según los estadios de Gesell, retraso psicomotor, marcha ondulante.

Desde el nacimiento ha sido monitoreado por varios especialistas:

Pediatría: Para su consulta mensual, habitual de niño sano. *Genética:* quien reporta un cariotipo sin cambios estructurales en los cromosomas (46XY); el cual basado en la evidencia clínica, y en contraste con la literatura diagnóstica Síndrome de

La revista de Enfermería y Otras Ciencias de la Salud hiperglicemia e hipercortisolismo, paladar hendido, así como hiperpigmentación, cutis laxa de manos y pies, desproporción corporal, deformidad de los huesos ⁽¹⁻⁴⁾.

Es importante señalar que en el caso descrito, no se reportan antecedentes de esta enfermedad o de enfermedades genéticas, ni consanguinidad entre los padres del paciente, tampoco de enfermedades neuroendocrinas que puedan estar relacionadas con el caso ⁽²⁻⁴⁾. El estudio imagenológico (RMN cerebral) realizado al paciente en estudio reportó acentuación inespecífica de surcos cerebrales no acordes a su edad; lo cual se consideraría como una novedad a las características clínicas que pueden presentar los paciente que cursan con dicho síndrome, haciendo así importante el reporte y la descripción de este caso.

Se debe hacer un diagnóstico diferencial con patologías que comprometan el paladar tanto blando como duro, así mismo las que afectan el tejido conectivo del individuo, o que se expresen en malformaciones en los mismos. Para el diagnóstico diferencial también se deben tener en cuenta otras entidades patológicas como: ectrodactilia, síndrome de Pierre Robín, síndrome oro-facio-digital ^(2, 3, 5).

Patterson. *Foniatría*: para estudio auditivo el cual reportó hipoacusia media bilateral, y además paladar hendido. *Traumatología*: quien confirma la ectrodactilia y sindáctila, y sugiere intervención quirúrgica para corregirla; no reporta malformaciones óseas en las piernas. *Cardiólogo*: por medio de un eco-cardiograma reporta hallazgos adecuados.

Se plantean los siguientes diagnósticos diferenciales:

Ectrodactilia no sindrómica, enfermedad hereditaria con patrón de herencia de tipo autosómico dominante. Ocasiona una deformidad de las extremidades en la que hay ausencia de partes o dedos completos, con una incidencia de 1 entre 2000-3000 nacidos vivos ^(2, 4).

Síndrome de Pierre Robín, afección que se presenta al nacer donde el bebé tiene una mandíbula más pequeña de lo normal, una lengua que se repliega en la garganta y dificultad para respirar. Además presenta fisura en el velo del paladar, paladar alto y arqueado mandíbula muy pequeña, con índices de mortalidad asociada cerca al 40%^(2, 3, 4).

Los pacientes con esta enfermedad tienen buen pronóstico, ya que pese a las limitaciones y malformaciones que presentan pueden alcanzar la vida adulta e incluso llegar a reproducirse ⁽¹⁻⁴⁾.

DISCUSIÓN

El Síndrome de Patterson es muy raro, cuya incidencia no está determinada debido que no se cuentan con estudios que evalúen porcentaje o cantidad de casos portadores de esta patología en ninguna población; el que hacen pasar por leprechaunismo, aunque se trata de trastorno muy diferente se ha utilizado como prototipo en algunos defectos de nacimiento ^(1, 2). Se caracteriza por presentar afecciones del tejido conectivo, malformaciones en los miembros como sindáctila, ectrodactilia, asimetría en los pabellones auriculares, retraso mental y psicomotor acentuado, en concordancia con lo presentado en el paciente del caso descrito, trastornos neuroendocrinos,



Imagen 1.



Imagen 2.

6. Nazer, J; Cifuentes, L. Malformaciones congénitas en Chile y Latino América: Una visión epidemiológica del ECLAMC del período 1995-2008. Rev. méd. Chile. 2011. 139(1):72-78. Disponible en: <http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-98872011000100010&lng=es. doi:10.4067/S0034-98872011000100010.> [consultado el 20.4.2011].

REFERENCIAS

1. Anneren, G; Andersson, T; Lindgren, PG; Kjartansson, S. displasia-síndrome de hendidura Ectrodactilia-ectodérmica (CEE): la variación clínica y el diagnóstico prenatal. Clin. Genet. 1991; 40: 257-262.
2. Naussabam, R; McInnes, R; Huntington, W. Thompson & Thompson Genética en medicina. Barcelona, Editorial Elsevier-Masson, 2008 (7ª ed.).
3. Pascucci, M; Lejarraga, H; Kelmansky, D; Álvarez, M; et al. Validación de la prueba nacional de pesquisa de trastornos de desarrollo psicomotor en niños menores de 6 años. Rev. chil. pediatr. 2004. 75(1): 75-76. Disponible en: <http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0370-41062004000100012&lng=es. doi: 10.4067/S0370-41062004000100012> [Consultado el 21.10.2010]
4. Hidalgo, M; Paredes, A; Musa, M; Reyes, M; González, M. Conocimientos de los internos de medicina sobre el programa del diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas. Rev Ciencias Médicas. 2009. 13(3): 29-38. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1561-31942009000300004&lng=es.> [consultado el 21.10.2010]
5. McPhee, S; Ganong, W. Fisiopatología médica: introducción a la medicina clínica. México, D.F, Editorial el manual moderno S.A de C.V., 2007 (5ª Edición en español)