
Síndrome de Neu-Laxova

Neu-Laxova syndrome

Jessica León Costales*

Juan Carlos León Pacheco**

Amalia Ramírez Salazar***

Resumen

El síndrome de neu-laxova es una enfermedad genética, que se hereda como rasgo autosómico recesivo. Se caracteriza por retraso del crecimiento intrauterino, microcefalia, ictiosis, exoftalmos y edema generalizado, pero puede asociarse a cualquier tipo de malformaciones cutáneas y viscerales con atrofia o hipoplasia de todas las estructuras del cerebro, microgenitalismo, agenesia renal, hipoplasia pulmonar y mal formación cardíaca. La supervivencia máxima comunicada ha sido de seis semanas.

El caso presentado, atendido en el hospital maternidad "Enrique C. Sotomayor" de Guayaquil, trata de recién nacido de sexo femenino. Se observó piel cubierta de placa escamosa amarillenta, brillante, además de malformaciones de extremidades y ectropión, con sobrevida de seis días. El eco transfontanelar reveló hipoplasia de las estructuras cerebrales.

Conclusiones: *En la mayoría de los casos reportados en la literatura médica, los padres han sido consanguíneos.*

Recomendaciones: *La ultrasonografía nos permite obtener el diagnóstico prenatal.*

Palabras clave: Síndrome neu-laxova. Enfermedad genética.

Summary

The neu-laxova syndrome is a very strange genetic illness that is inherited like feature recessive autosómico. It is characterized by delay of the intra-uterine growth, microcephaly, congenital ichthyosis, exoftalmus and generalized edema, but it can be associated to any type of cutaneous and visceral malformations with atrophy or hipoplasia of all the structures of the brain. The survival rate of this illness is six weeks.

The present case of a female infant obtained at the "Enrique C. Sotomayor" hospital in Guayaquil. We could observe the presence of congenial ichthyosis, One observes skin covered with yellowish, brilliant scaly badge, besides malformations of limbs and ectropion. She lived for six days. The transcranial ecography revealed hipoplasia of the cerebral structures.

Conclusions: *In most of the cases reported in the medical literature the parents they have been consanguineous.*

Recommendations: *The ultrasonography allows us to obtain the prenatal diagnosis.*

Key words: neu-laxova Syndrome, genetic illness.

Introducción

El síndrome de neu laxova es una enfermedad genética rara, de etiología desconocida¹. Se hereda como rasgo autosómico recesivo, caracterizado por retraso de crecimiento intrauterino, microcefalia, ictiosis, exoftalmos y edema por acumulación excesiva de líquido seroalbuminoso en el tejido celular; la hinchazón producida se caracteriza por conservar fovea; puede asociarse a otras malformaciones esqueléticas de las manos y pies,

malformaciones cutáneas y viscerales con atrofia e hipoplasia de todas las estructuras del cerebro, microgenitalismo, agenesia pulmonar y malformaciones cardíacas^{1,2,3}.

En 1971 Neu et al, describen tres hermanos con retraso del crecimiento intrauterino y anomalías congénitas múltiples, incluyendo microcefalia, genitales externos, piel y extremidades anormales. Laxova también reportó tres hermanos, siendo los padres primos hermanos.

* Médico Pediatra

** Doctor en Medicina y Cirugía

*** Médico Pediatra. Tratante del Servicio de Neonatología, hospital Gineco-Obstétrico "Enrique C. Sotomayor", Guayaquil - Ecuador

Fitch reportó consanguinidad entre los padres, y discutió posteriormente la diferenciación del síndrome COFS (cerebro óculo-facial). El clásico COFS no incluye cuello corto, ictiosis, edema subcutáneo o sindactilia⁴.

El retardo en el desarrollo del cerebro es mucho menos severo que en el síndrome N-L, y la mortalidad neonatal no es un rasgo.

Curry describe exoftalmos, que es una característica importante en N-L, la ausencia de pestañas exagera este trastorno. Sugiere además que puede haber dos tipos de este síndrome, cada uno causado por una mutación de un gen separado; casos del grupo 1 son representados por pacientes tales como reporta Fitch, los cuales no tienen edema ni aumenta su capa grasa; en cambio los del grupo 2 son representados por Muller (1987), entre otros, por mostrar un aumento en la capa del tejido adiposo subcutáneo, con hipertrofia de las células de grasa^{5,8}. Muller demostró la importancia de la ultrasonografía en el monitoreo de embarazos "en riesgo".

Shapiro hizo el diagnóstico de un supuesto S.N-L con ecografía en un feto de 32 semanas^{5,6,7}. Los hallazgos incluyeron retardo del crecimiento intrauterino, anomalía Dandy Walker, quistes del plexo coroideo, frente pequeña y microcefalia, edema del cuero cabelludo, cataratas bilaterales sin ojos prominentes, deformidad en la flexión de las extremidades. Hinchazón masiva de las manos y los pies. No se observaron en estos casos, siendo éste un signo clásico⁹.

Karner usó también el ultrasonido para demostrar los patrones de movimiento fetal anormal, en el diagnóstico prenatal del trastorno. A las 34, 35 y 36 semanas de gestación no se observaron movimientos respiratorios, succión o deglución, tampoco tuvo hipo o movimientos aislados en los brazos o piernas. Por aquella época el diagnóstico era evidente por un extenso edema de las manos e hipertelorismo ocular con ojos protruidos. Los labios eran gruesos y redondos.

Diagnóstico

El ultrasonograma puede incluir hipertelorismo, cataratas, frente pequeña, ectropión severo, ojos prominentes, malformación de orejas, platirrina, micrognatia, microcefalia, lisencefalia, disgenesia

del cuerpo calloso, hipoplasia cerebelosa, anomalías de Dandy-Walker, quistes del plexo coroideo, agenesia renal unilateral, genitales externos anormales (pene curvo, criptorquidea), estructuras esqueléticas hipocoicas, contractura de las extremidades, edema severo de las manos y los pies, dando la impresión de ausencia de dedos, polihidramnios, retardo del crecimiento intrauterino y leve actividad fetal^{4,8}.

Pronóstico

Letal, la supervivencia máxima comunicada ha sido de seis semanas. Las familias con hijos diagnosticados con este síndrome, suelen tener una historia de abortos múltiples^{1,5,7,8}.

Reporte de un caso

Recién nacido de sexo femenino, con peso de 3,2kg., obtenido por cesárea de madre de 21 años, con antecedente gineco-obstétrico de 3 gestaciones, 1 aborto y 1 parto vaginal, siendo prima hermana del cónyuge. Presentó piel cubierta de una placa escamosa, amarillenta brillante, además de malformaciones en extremidades y ectropión, presentando llanto fuerte manifestando labios redondos y poca motilidad de las extremidades, por lo que se canaliza vía umbilical (figuras 1-2).

Figura 1



Fig. 1: Nótese la placa amarillenta que cubre toda la piel.
Fuente: hospital Maternidad Enrique C. Sotomayor

Figura 2



Fig. 2: La ausencia de pestañas acentúa el ectropión.
Fuente: hospital Maternidad Enrique C. Sotomayor

Se realizó eco transfontanelar, el mismo que reveló la presencia de células cerebrales hipoplásicas. Debido a la carencia de recursos, no se realizó ecografía abdominal.

Paciente fallece a los 6 días de vida.

Conclusiones

Debido al carácter genético autosómico recesivo, muchos casos se ven en padres consanguíneos.

El ultrasonograma nos permite demostrar los patrones de anormalidad fetal en el diagnóstico prenatal de este trastorno.

El cuidado prenatal estándar (básico) no se altera cuando se decide continuar el embarazo.

La confirmación del diagnóstico es importante para un estudio genético.

Recomendaciones

En vista del 25% de la incidencia de recurrencia, los embarazos de riesgo deben ser monitorizados cuidadosamente por ultrasonografía para tener una fecha aproximada, actividad de las extremidades fetales, anomalías faciales y esqueléticas, la detección de polihidramnios.

Se puede terminar el embarazo antes que sea viable el producto.

Se debe hacer un diagnóstico diferencial con Lisencefalia, síndrome cerebrooculofacial-esquelético COFS, artrogriposis.

Referencias bibliográficas

1. www.orpha.net/pat/esn
2. www.orpha.net
3. www.fmfpc.altervista.org
4. www.qb.es/neurología/atlas/lisencefalia/lisa01
5. www.arabafenix.it/84315.php
6. www.enmriis.it/mret/docu/alle_116.pdf
7. www.airone.team.it/pediatria/leggi/malarare.htm
8. www.geocities.com/gudelrio_2000/axvf.html
9. Bermejo E, Calvo M, García González M, Alegre M, Vila I, Cuevas L, López F, Mendioroz J, Rodríguez-Pinilla E, Martínez-Frías ML: XII Reunión de la Sociedad de Genética Clínica y Dismorfología de la Asociación Española de Pediatría: Síndrome de Neu-Laxova y Síndrome de COFS: ¿Candidatos para lumping? Presentación de un caso y revisión de la literatura. 28 de octubre de 2005

Dr. Juan Carlos León P.

Teléfonos: 593-04-2230494-2246573; 097208851

Fecha de presentación: 27 de septiembre de 2004

Fecha de publicación: 31 de octubre de 2005

Traducido por: Janet J. Moreno E.



UNIVERSIDAD CATÓLICA
DE SANTIAGO DE GUAYAQUIL