

Raimundo Llanio Navarro

SÍNDROMES



SÍNDROMES SÍNDROMES  
SÍNDROMES SÍNDROMES  
SÍNDROMES SÍNDROMES  
SÍNDROMES SÍNDROMES SÍNDROMES  
SÍNDROMES  
SÍNDROMES  
SÍNDROMES  
**SÍNDROMES**  
Raimundo Llanio Navarro  
SÍNDROMES SÍNDROMES SÍNDROMES  
SÍNDROMES SÍNDROMES SÍNDROMES  
SÍNDROMES SÍNDROMES  
SÍNDROMES SÍNDROMES  
SÍNDROMES SÍNDROMES  
SÍNDROMES SÍNDROMES  
SÍNDROMES SÍNDROMES SÍNDROMES  
SÍNDROMES SÍNDROMES SÍNDROMES  
SÍNDROMES SÍNDROMES SÍNDROMES  
SÍNDROMES SÍNDROMES SÍNDROMES  
SÍNDROMES SÍNDROMES SÍNDROMES  
SÍNDROMES SÍNDROMES SÍNDROMES

Editorial Ciencias Médicas

# **SÍNDROMES**

# SÍNDROMES

**Dr. Raimundo Llanio Navarro**

**Dra. Aracelys Lantigua Cruz**

**Dra. Mercedes Batule Batule**

**Dr. Miguel Matarama Peñate**

**Dr. Enrique Arús Soler**

**Dra. Anayda Fernández Naranjo**

**Dr. Manuel Paniagua Estévez**

**Dr. Enrique Galbán García**

**Dra. Elsa García Bacallao**



La Habana, 2005

Datos CIP- Editorial Ciencias Médicas

Llanio Navarro, Raimundo

Síndromes/ Raimundo Llanio Navarro, Aracelys Lantigua Cruz, Mercedes Batule Batule...[y otros]. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2002

xxiv. 620p.

La obra está dividida por especialidades. Incluye bibliografía dentro del texto y bibliografía al final de la obra. Incluye índice general e índice alfabético de síndromes. También un glosario general.

ISBN: 959-212-075-7

1.SÍNDROME 2.LIBROS DE TEXTO 3.ESTUDIANTES DE MEDICINA 4.MÉDICOS

I.Lantigua Cruz Aracelys II.Batule Batule Mercedes.

WB115

Edición: Dulce María León

Lic. Marta Liana García

Ing. Virgilia Salcines Batista

Diseñador: Ac. Luciano Ortelio Sánchez Núñez

Composición: Diana Alvarez, Xiomara Segura,

Belkis Alfonso y Aliette García

© Dr. Raimundo Llanio Navarro y coautores, 2002

© Sobre la presente edición:

Editorial Ciencias Médicas, 2005

Editorial Ciencias Médicas

Centro Nacional de Información de Ciencias Médicas

Calle I No. 202 esquina a Línea, piso 11, El Vedado,

Ciudad de La Habana, 10400, Cuba

Correo electrónico: ecimed@infomed.sld.cu

Teléfonos: 55-3375 y 832 5338

**Dr. Raimundo Llanio Navarro.**

Doctor en Ciencias Médicas. Profesor de Mérito de la Universidad de La Habana. Profesor Titular de Propedéutica Clínica y Medicina Interna. Miembro Titular de la Academia de Ciencias. Especialista de Segundo Grado en Gastroenterología. Presidente de la Sociedad Cubana de Gastroenterología y Endoscopia. Director del Instituto de Gastroenterología. Investigador Titular. Miembro de la Sociedad de Medicina Interna.

**Dra. Aracelys Lantigua Cruz.**

Doctora en Ciencias Médicas. Profesora Titular de Genética Médica. Especialista de Segundo Grado en Genética Médica. Jefa del Departamento de Genética Clínica del Centro de Genética Médica.

**Dra. Mercedes Batule Batule.**

Doctora en Ciencias Médicas. Profesora Titular de Propedéutica Clínica y Medicina Interna. Especialista de Segundo Grado en Medicina Interna. Miembro del Consejo Asesor del Rector. Miembro de la Sociedad de Medicina Interna.

**Dr. Miguel Matarama Peñate.**

Profesor Titular de Propedéutica Clínica y Medicina Interna. Especialista de Segundo Grado en Medicina Interna. Jefe del Departamento de Clínica de la Facultad Calixto García. Miembro de la Sociedad Cubana de Medicina Interna y de Gastroenterología.

**Dr. Enrique Arús Soler.**

Doctor en Ciencias Médicas. Profesor Titular del Instituto Superior de Ciencias Médicas de La Habana. Especialista de Segundo Grado en Gastroenterología. Investigador Auxiliar. Jefe del Servicio de Gastroenterología del Hospital "Hermanos Ameijeiras". Vicepresidente de la Sociedad Cubana de Gastroenterología y Endoscopia.

**Dra. Anayda Fernández Naranjo.**

Profesora Titular del Instituto Superior de Ciencias Médicas de La Habana. Especialista de Segundo Grado en Anatomía Humana. Decana de la Facultad de Ciencias Médicas "Julio Trigo". Ciudad de La Habana

**Dr. Manuel Paniagua Estévez.**

Doctor en Ciencias Médicas. Profesor Titular de Propedéutica y Medicina Interna. Especialista de Segundo Grado en Gastroenterología. Especialista de Primer Grado en Medicina Interna. Investigador Auxiliar. Subdirector Docente del Instituto de Gastroenterología. Miembro y Secretario de la Sociedad Cubana de Gastroenterología y Endoscopia.

**Dr. Enrique Galbán García**

Profesor Auxiliar de Epidemiología. Especialista de Segundo Grado en Epidemiología. Investigador Auxiliar. Epidemiólogo del Instituto de Gastroenterología.

**Dra. Elsa García Bacallao**

Especialista de Segundo Grado en Gastroenterología. Profesora Instructora de Propedéutica Clínica. Miembro de la Sociedad Cubana de Gastroenterología y Endoscopia Digestiva.

## PRÓLOGO

---

En este libro que presentamos a los médicos, quienes tienen tan poco tiempo para actualizarse y que sufren el embate atormentador de la industria de la información con las controversias que ello origina, tenemos la intención de facilitarles en forma resumida una gran parte de los síndromes que integran la medicina, para que puedan reconocerlos rápidamente si se enfrentan con pacientes aquejados de ellos.

Es un hecho incontrovertible que no se puede diagnosticar lo que se desconoce y nuestro esfuerzo al escribir este libro, hace posible que el médico se actualice periódicamente en este importante campo.

La estructura, siempre la misma, consta de: nombre, sinonimia, sindromografía (clínica y exámenes paraclínicos), sindromogénesis y etiología y bibliografía.

No hemos incluido evolución, pronóstico ni tratamiento, pues estos son unas veces múltiples y variables ya que dependen de las diferentes etiologías del síndrome y están sujetos constantemente a modificaciones debido al desarrollo de la tecnología y la ciencia.

En cada síndrome está recogido lo esencial de la sintomatología para el diagnóstico y además se complementa con aspectos específicos de la sindromogénesis y la etiología, que en el decursar de los años irán aportando elementos nuevos, especialmente en algunos síndromes genéticos o en otros en los que se desconoce actualmente su etiología.

En cuanto a la bibliografía al final de cada síndrome, hemos tratado de poner la original y alguna o varias de revisión. Además, existe una bibliografía general de las obras complejas a las que hemos acudido para la investigación de los temas, en la cual se encontrará la bibliografía correspondiente a los síndromes que carecen de ella al final de su descripción.

Hemos hecho un gran esfuerzo por agrupar los síndromes por especialidades, aunque muchos comparten síntomas de varias disciplinas, no obstante, se han situado teniendo en cuenta los principales síntomas por los que consulta el paciente. Esperamos que al lector le sea útil este tipo de agrupación, que no es la tónica general en los pocos libros de síndromes escritos, y que siempre los sitúan por orden alfabético, pero estimamos que para los diferentes especialistas será más fácil encontrar los síndromes que forman parte de cada especialidad.

Consideramos haber cumplido con el objetivo fundamental que nos planteamos cuando concebimos esta obra, que no pretende enumerar ni mucho menos desarrollar los múltiples síndromes de la medicina. De haberlo hecho no sólo sería una obra en varios tomos, sino que no cumpliría con el deseo y la ilusión que pusimos en su metodología y redacción.

Nunca tuvimos la oportunidad durante nuestros estudios y ejercicios médico de contar con una obra de este tipo. Por eso *Síndromes* se ha escrito con la intención de que sirva, en su quehacer diario, a los alumnos de Medicina y a los médicos generales, aunque estamos seguros que será muy útil a los internistas y a los especialistas de las diferentes ramas.

Hay un refrán que dice: “el peor enemigo de lo bueno es lo perfecto” y esta frase tan antigua encierra mucha verdad y es la causa de que obras de cierta categoría no rindan la utilidad que esperaban sus autores. Esto explica porqué no hemos abundado, salvo en algunos síndromes, para tratar de completar los datos expuestos; ya que de hacerlo así se hubiese perdido el verdadero sentido de nuestra intención al escribir esta obra, lo más sintética y práctica posible, especialmente cuando se analiza el nivel de aquellos para los que fue concebida. Espero su comprensión.

Hemos pensado que podría ser de utilidad enumerar, al final de cada una de las especialidades o partes que componen el libro, los síndromes que comparten elementos comunes (muchos de los cuales están descritos aquí), lo que sin duda contribuirá al pensamiento diagnóstico en la clínica.

También se incluyó un glosario de los términos menos frecuentemente usados en medicina y un glosario genético que tienen la intención de facilitar al lector la definición del término, para que no tenga que buscar un diccionario especializado, no siempre al alcance de la mano.

Por último, el índice alfabético de síndromes ha incluido no sólo el nombre del síndrome, sino un número adecuado de sinonimias por las que se le señala en los diferentes textos.

No queremos terminar esta presentación o prólogo sin dejar constancia de nuestro profundo agradecimiento al grupo de colaboradores que tanto nos ayudaron, son ellos: los coautores; Clodomiro Alpízar diseñador, ya fallecido; Dulce María León, nuestra editora; las secretarías Iraida Guma, Carmen Fleitas, Ana Gamoneda, Esperanza Macías, María Isabel Otero, que se encargaron de la tediosa labor de mecanografiar el texto. Estrella Morales responsable de agregar la bibliografía; los doctores: Miguel Soneiras, que revisó los nombres y sinonimias, y Castro Falcón, por su contribución a los síndromes otorrinolaringológicos, los compañeros de la Editorial Ciencias Médicas por su dedicación y esfuerzo en la culminación de esta obra; Silvia Gutiérrez por sus consejos y ayuda como editora asociada y especialmente a mi compañera de toda la vida Flora Villate por su colaboración en los síndromes afines, el glosario, las correcciones constantes de esta obra tan compleja y sobre todo por su paciencia y comprensión durante estos 11 años que hemos invertido en la recopilación y realización del texto.

Si este libro de consulta resulta de utilidad práctica para alumnos y médicos, tendremos la satisfacción de que el esfuerzo realizado por todos nosotros valió la pena y esa será la mejor recompensa a los años invertidos en su elaboración.

Prof. Raimundo Llanio Navarro

## INTRODUCCIÓN

---

La medicina clínica comienza con los síntomas del enfermo y tiene como objetivo final llegar a detectar la enfermedad que lo aqueja; sin embargo, este proceso no siempre es fácil y requiere de conocimientos que el médico debe dominar para enfrentarse al paciente.

Hace años se escribió un pequeño libro intitulado *Del síntoma a la enfermedad*, por Coste, y nosotros quisiéramos puntualizar que es imprescindible pasar por el síndrome, antes de concluir este camino. Esta es la secuencia lógica que se debe enseñar al estudiante en las salas de clínicas, y el proceso diagnóstico necesario para ese fin necesita de un buen aprendizaje técnico y teórico.

No obstante, en la clínica es fundamental clasificar al paciente por el síndrome o los síndromes que presenta para poder orientar la discusión diagnóstica y el pensamiento científico.

El uso del término síndrome se ha generalizado tanto que actualmente este concepto se está utilizando a veces para un grupo de problemas que tienen que ver o no con la medicina, como el síndrome de Vietnam, el síndrome de la guerra del golfo, el síndrome de la moda, etcétera.

La patología moderna no es imaginable sin el concepto de síndrome, de la misma manera que la nomenclatura del síndrome parece más aceptable con el nombre propio del autor que lo describió por primera vez.

El número de síndromes aumenta inevitablemente de año en año de tal modo que es muy difícil tener una visión completa. Son tantos que en el momento actual puede hablarse de una ciencia, la sindromatología (Schönfeld), o mejor diríamos nosotros, la sindromología (Llanio).

Sin embargo el concepto o definición de síndrome ha pasado por diferentes etapas de las que señalaremos algunos detalles.

Concepto o definición:

Hipócrates (460-377 a.n.e.) usaba el vocablo síndrome para indicar un grupo unívoco de síntomas regularmente asociados.

Galeno (129-199 d.n.e) utilizaba indistintamente el término síndrome o complejo sintomatológico.

Thomas Sydenham (1624-1689) consideraba el término síndrome similar a lo que años después se denominó enfermedad. En los años siguientes se delimitaron estas dos acepciones, aunque actualmente a veces no es fácil en muchos casos.

En nuestro criterio se debe denominar enfermedad o entidad nosológica cuando se conoce exactamente que su etiología es única y siempre se presenta con las mismas características. Sin embargo, existen diferentes criterios a este respecto y no es nuestra intención dedicar tiempo y espacio a polemizar o definir el concepto exacto.

Los nombres que se han asignado a los síndromes son también disímiles y a veces caprichosos (al igual que sucede con las enfermedades), así podemos señalar:

1. Con el nombre del autor que lo describió (epónimo): síndrome de Libman-Sacks, síndrome de Werner.
2. Con el nombre del paciente o con la inicial: síndrome de Harnutp, síndrome C, descrito por Opitz y colaboradores en 1969, el primer caso en una familia de apellido Camus.
3. Con términos comunes de algún lugar: síndrome del kwashiorkor, que deriva de *kwashi*= niño y *orkor*=rosado, término usado por los indígenas de la Costa de Oro porque esta afección se acompaña de desnutrición y migración pigmentaria de tal modo que el pelo negro adquiere un color rosado.
4. Según la etiología: síndrome de abstinencia, síndrome de arriboflavinosis.
5. Según la patogénesis: síndrome de Dumping, síndrome de carencia de sal.
6. Por el síntoma principal: síndrome de la ansiedad o ansioso.
7. Por la sede anatómica: síndrome quiasmático, síndrome del lóbulo medio.
8. Por la lesión anatómica principal: síndrome de esclerosis cerebral, síndrome de necrosis epifisaria aséptica.



9. Por una palabra formada con las iniciales de los síntomas principales: síndrome VATER, síndrome LEOPARD, síndrome HELLP, síndrome CRET, síndrome TAR.
10. Por el lugar geográfico: síndrome de Meleda (isla del mar Adriático donde fue observado por primera vez), síndrome de Tangier.
11. Por motivos religiosos: síndrome de Jobs. Que se basa en un precepto bíblico que dice: "Satán estigmatizó a Job con granos desde la planta de los pies a la coronilla".
12. Con el nombre de personajes de novelas: síndrome de Munchausen, personas con trastornos psiquiátricos que recuerdan al célebre personaje barón de Munchausen, famoso porque siempre mentía e inventaba hazañas en que había participado.

En este libro mantendremos los autores en la designación de los síndromes en general sin entrar en la discusión entre los defensores y los detractores de los epónimos, aunque en otros utilizaremos el nombre más conocido por los médicos.

Es bueno recordar que la medicina no es la única ciencia que utiliza epónimos. Los biólogos los utilizan aunque con más sistematización. Los químicos para nombrar nuevos elementos (parisium, californium). Los físicos para nombrar sus leyes o fenómenos. Los cartógrafos o exploradores para dar nombre a países, pueblos, ríos, etc. (América, Alejandría). Los astrónomos para nombrar los planetas y las estrellas.

Sin embargo, en la medicina se ha creado una confusión y muchos están en contra de los epónimos por la falta de codificación sistemática en este campo.

Actualmente existen dos corrientes en la terminología para designar entidades patológicas: científica (aún compleja y confusa), que sigue el método escolástico para tratar de categorizar, dar a una entidad su clasificación y finalmente un número; y el otro método, menos científico, que designa una entidad por el nombre del descubridor, el del paciente o cualquiera de las variantes antes enumeradas, o simplemente por decisión caprichosa.

Se puede considerar que el epónimo ha sido útil en la literatura médica en todos estos años y ha brindado un beneficio doble: en primer lugar honrar y recordar a su descubridor como un respetuoso y merecido homenaje para autores tan eximios, y en segundo lugar facilitar su identificación para recordar los diferentes síndromes y síntomas, que de otra forma obligaría a escribir una frase más o menos larga para nominar el síndrome, lo que trae como consecuencia que a veces son tantos los síntomas señalados en su denominación que casi se describe el síndrome.

En apoyo a los defensores de los epónimos se puede añadir que estos han tenido y tienen un papel importante, pues permiten perpetuar el aspecto humanístico de la medicina.

El aprendizaje que significó escribir este libro ha sido para los autores y en particular para mí, que he escrito o revisado todos los síndromes varias veces, una gran enseñanza. Hemos disfrutado con las anécdotas relacionadas con los síndromes y sus orígenes, citemos solo dos ejemplos: la historia del almirante holandés (barón de Wassenaer) que en 1879 durante una comida copiosa en la que además ingirió mucho alcohol, presentó una crisis de vómitos y por los esfuerzos realizados se le lesionó gravemente el esófago y comenzó a expulsar sangre, tras lo cual sentenció "voy a morir pronto", lo que efectivamente ocurrió. Su médico Hermann Boerhaave lo describió con tanta precisión la primera vez, que desde entonces lleva su nombre (síndrome de Boerhaave). El caso del síndrome Albatros, basado en la fábula de Samuel Taylor Coleridge (*Rima del antiguo marinero*) quien narra la historia de un navegante que mató a uno de esos pájaros, que nunca han hecho mal a nadie, y cómo sufrió durante largos años hasta su total arrepentimiento, lo que entusiasmó a Johnstone y colaboradores para ponerle ese nombre a ciertos casos de gastrectomía por úlcera, realizada por cirujanos que no han tenido en cuenta una serie de situaciones personales de los enfermos y cargan durante muchos años con la condena, que le reclaman estos pacientes, cuyos padecimientos han empeorado.

Por todo lo expuesto acerca del síndrome, consideramos que el médico que tenga conocimiento y domine esta materia, simbólicamente tiene la llave para poder penetrar en el misterioso, infinito y apasionante mundo de la medicina.

Prof. Raimundo Llanio Navarro

# SÍNDROMES CARDIOVASCULARES

## SÍNDROME DE ABSCESO CEREBRAL-CARDIO-PATÍA CONGÉNITA

### Sinonimia

S. de embolia paradójica.

### Sindromografía

#### Clínica

Puede presentarse en cualquier edad, en pacientes con anomalías cardíacas y *shunt* de derecha a izquierda, cefalea, rigidez de nuca, letargo, fiebre.

**Examen físico.** Hemiplejía, afasia, convulsión jacksoniana, coma. Otros signos de lesión expansiva intracraneal o meningitis.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Poliglobulia, leucocitosis.

**Líquido cefalorraquídeo.** Tensión aumentada, aumento de proteínas (si hay meningitis, aumento de leucocitos).

**Radiología de cráneo.**

**Angiografía.**

**Ecocardiograma.**

### Sindromogénesis y etiología

Proceso infeccioso agudo del sistema nervioso central en pacientes con anomalía cardíaca congénita y embolia paradójica.

### Bibliografía

Ballet, Gilbert: "Des absces du cerveau consecutifs a certaines malformations cardiaques". Arch. Gén. de Méd., 145:659-667, 1880.

Chambers, W.R.: "Brain abscess associated with pulmonary arterio venous fistula". Ann. Surg., 141:276-277, 1955.

Karre, J.R.: Pathological Researches. Essay I. On malformations of the human heart; illustrated by numerous cases, and preceded by some observations on the method of improving the diagnostic part of medicine. London, Longman, 1814.

## SÍNDROME DE ANEURISMA DE LA AORTA ASCENDENTE QUE PRESIONA LA ARTERIA PULMONAR

### Sinonimia

S. de compresión de la arteria pulmonar por aneurisma de la aorta ascendente.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en pacientes sífilíticos.

**Examen físico.** Insuficiencia aórtica, hipertrofia ventricular derecha, segundo ruido único.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Cardiomegalia. Gran dilatación de la arteria pulmonar. Circulación pulmonar disminuida, en un pulmón más que en el otro. Calcificación del aneurisma.

**Electrocardiograma.** Desviación axial derecha, posición vertical, hipertrofia biventricular.

**Cateterismo cardíaco.** Desviación izquierda del ventrículo derecho. Dificultad para empujar la punta del catéter en la arteria pulmonar comprimida.

**Angiografía.** Demuestra la compresión y la ausencia de estenosis valvular.

**Sangre.** Serología positiva.

**Ecocardiograma.**

### Sindromogénesis y etiología

Se debe a un aneurisma sífilítico de la aorta ascendente que comprime la arteria pulmonar.

### Bibliografía

Kukarni, T.P.; M.J. Gandhi and K.K. Datey: "The syndrome of compression of the pulmonary artery by an aneurysm of the ascending aorta". Amer. Heart J., 65:678-682, 1963.

Pearson, J.R. and E.S. Nichol: "The syndrome of compression of the pulmonary artery by a syphilitic aortic aneurysm resulting in chronic cor pulmonale Qf, with a report of a case". Ann. Int. Med., 34:483-492, 1951.

## SÍNDROME DE ANEURISMA DE LA AORTA-FÍSTULA VENA CAVA

### Sinonimia

S. de perforación de un aneurisma de la aorta abdominal dentro de la vena cava inferior. S. de fístula aorta-vena cava inferior.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se manifiesta durante las quinta, sexta y séptima décadas de la vida, predominantemente en varones, con dolor abdominal, en la espalda y en las piernas, choque, fiebre, disnea.

**Examen físico.** Edema de miembros inferiores y tronco, masa abdominal pulsátil, soplo abdominal sistodiastólico o continuo, abdomen depresible ligeramente doloroso, ocasionalmente ascitis.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología de abdomen.** Calcificación de la pared del aneurisma.

**Sangre.** Retención azoada.

**Ultrasonido abdominal.**

## Angiografía.

Tomografía axial computadorizada.

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome es ocasionado por un aneurisma aterosclerótico perforado en la cava inferior.

### Bibliografía

- Beall, A.C., Jr.; D.A. Coorley; G.C. Morris, *et al.*: "Perforation of arteriosclerotic aneurysms into inferior vena cava". Arch. Surg., 86:809-818, 1963.
- Syme, J.: "Case of spontaneous varicose aneurysm". Edimb. Med. Surg. J., 36:104-105, 1931.

## SÍNDROME DE ANEURISMA DISECANTE DE LA AORTA

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta antes de los 40 años. Es más frecuente en hombres, entre 40 y 70 años. Se caracteriza por dolor torácico anterior intenso que se alivia solamente con altas dosis de morfina.

Intenso desde el comienzo y no progresivo como en el infarto agudo del miocardio. Se irradia a la espalda, abdomen, miembros inferiores, cuello y cabeza. En algunos casos el dolor puede desaparecer. Choque, coma, hemiplejía, confusión, debilidad en las piernas.

**Examen físico.** Ausencia o desigualdad de pulsos carotídeos, braquiales, femorales, lo que coincide con el dolor o se presenta pocas horas después del dolor. Pulsación en la articulación esternoclavicular. Distensión de las venas del cuello, soplo sistólico o diastólico en un 10-15 % de los casos. Elevación de la tensión arterial en contraste con signos de choque, palidez, taquipnea.

#### Exámenes paraclínicos

**Electrocardiograma.** Hipertrofia ventricular izquierda, cambios inespecíficos, pericarditis.

**Radiología.** Elongamiento de la aorta.

**Sangre.** Anemia, leucocitosis, hiperbilirrubinemia.

**Orina.** Hematíes, albúmina, cilindros.

### Sindromogénesis y etiología

El aneurisma disecante de la aorta se produce por una necrosis medio química de la pared arterial.

En algunos casos se asocia al embarazo, la coartación de la aorta, estenosis aórtica, mixedema, lesión ateromatosa de la aorta, absceso aórtico.

### Bibliografía

- Baer, S. and H. Goldberg: "The varied clinical syndromes by dissecting aneurysm". Amer. Heart J., 35:198-211, 1948.
- De Bakey, M.E.; W.S. Henley; D.A. Cooley, *et al.*: "Surgical management of dissecting aneurysms of aorta". J. Thorac. Cardiovasc. Surg., 49:130-149, 1965.
- Hirst, A.E.; V.J. Hohns, Jr. and S.W. Klme, Jr.: "Dissecting aneurysm of aorta: a review of 505 cases". Medicine, 37:217-279, 1950.

## SÍNDROME DE ANGINA INESTABLE

### Sinonimia

S. de insuficiencia coronaria. S. de insuficiencia coronaria aguda. S. pretrombótico. S. coronario intermedio. S. de infarto del miocardio inminente. S. de preinfarto.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome es más frecuente en hombres (dirigentes, ejecutivos) con antecedentes de enfermedades tales como hipertensión, diabetes, obesidad o síntomas sugestivos de enfermedad cardiovascular.

Síntomas de presentación: dolor en el pecho como el de la angina o el infarto o enfermedad definida, generalmente subesternal o paraesternal o precordial, o anormalmente localizado e irradiado al brazo, epigastrio, mandíbula o espalda. Disnea, palpitaciones, fatiga, parestesias, vómitos, flatulencia. Pueden identificarse manifestaciones sospechosas del síndrome tales como: ataques prolongados en reposo (sucesivos o progresivamente crecientes); intensificación (con cambios del patrón) del dolor en la angina establecida; dolor anginoso en reposo después de un período libre de dolor en caso de un infarto antiguo.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Leucocitos, eritrosedimentación y transaminasa glutamicoxalacética: normales o poco elevados.

**Radiología de tórax.** Corazón normal.

**Electrocardiograma.** Patrón isquémico casi siempre presente (95%), S-T desplazado bien abajo, T anormal.

### Sindromogénesis y etiología

Se debe a una obstrucción aterosclerótica incompleta y espasmo de las arterias coronarias.

Es un síndrome precursor de un infarto del miocardio.

## SÍNDROME DE LA AORTA QUE CABALGA SOBRE EL TABIQUE Y ESTENOSIS DE LA ARTERIA PULMONAR QUE EMERGE DEL VENTRÍCULO IZQUIERDO

#### Clínica

Cianosis severa temprana. Resistencia física poco disminuida.

**Examen físico.** Soplo sistólico en punta grado I. Reforzamiento del segundo ruido pulmonar. Crecimiento de cavidades izquierdas. Dedos en palillo de tambor en manos y pies.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología de tórax.** Vista frontal: arco medio cóncavo. Vista oblicua: desaparición de la concavidad que se reemplaza por la prominencia de un vaso cuyo contorno anterior es tangente al borde anterior del ventrículo subyacente. Crecimiento de cavidades izquierdas.

**Cateterismo y angiografía simultáneas.  
Electrocardiograma.**

**Sindromogénesis y etiología**

Se debe a una anomalía congénita.

**Bibliografía**

De la Cruz, M.V.; and J. P. Rocha: "An ontogenic theory for the explanation of congenital malformations involving the truncus and conus". Amer. Heart J., 51:782-805, 1956.  
De la Cruz, M.V.; J. Espino-Vela and G. Anselmi: "Biventricular transposed aorta and left ventricular stenotic pulmonary artery, And embryologic and pathologic account of a new syndrome whose existence was previously theoretically predicted". Amer. Heart J., 59:902-912, 1960.

**SÍNDROME DE LA AORTA CERVICAL**

**Sindromografía**

**Clínica**

Síntomas del anillo vascular, diplegía, disnea, estridor, tos metálica, que generalmente ocurre al final de la niñez o en la adolescencia.

**Examen físico.** Se palpa una masa pulsátil en el lado derecho del cuello sobre la clavícula con soplo y *thrill*. Al comprimir la masa se produce marcada disminución o desaparición de los pulsos femorales.

**Exámenes paraclínicos**

**Esofagograma.**

**Angiografía.** Pocas veces necesaria.

**Ecocardiografía.**

**Sindromogénesis y etiología**

Es producido por una anomalía del arco aórtico.

**Bibliografía**

Beaven, T.E.D. and L. Fatti: "Ligature of aortic arch in the neck". Brit. J. Surg., 34:414-416, 1946.  
Massumi, R.; L. Wiener; L. P. Charif: "The syndrome of cervical aorta: report of a caes and review of the previous cases". Amer. J. Cardiol., 11:678-685, 1963.

**SÍNDROME DEL ARCO AÓRTICO**

**Sinonimia**

S. de la enfermedad oclusiva toracocervical. S. de la enfermedad sin pulso. S. de coartación invertida de Martorell. S. de obstrucción crónica subclavia-carótida.

**Sindromografía**

Este síndrome incluye:

1. S. de oclusión de la arteria carótida.
2. S. oclusivo de la arteria vértebro-basilar.
3. S. oclusivo de la arteria subclavia.
4. S. del robo de la subclavia.

**Clínica**

Aunque cada síndrome muestra un patrón particular hay un grado variable de superposición y lesiones de más de una arteria,

así como variaciones anatómicas congénitas que pueden hacer confusa la diferenciación. En las tablas 1 y 2/Jones y colaboradores intentan hacer una diferenciación de síntomas y signos:

TABLA 1. Síntomas asociados con la arteria involucrada

Síntomas	Arteria		
	Innominada	Vertebral	Subclavia
Deterioro motor y sensitivo	x		
Crisis	x		
Deterioro visual	x		
Diplopía	x		
Afasia-disfasia		x	
Síncope	x	x	
Cambios en la memoria	x	x	
Delirio	x	x	x
Vértigo		x	x
Brazo			x
Ninguno			x

TABLA 2. Signos físicos relacionados con la arteria involucrada

Signos	Arteria		
	Innominada	Vertebral	Subclavia
Presión arterial			
Reducción (en el brazo) 160-30 mm Hg	x		x
Cambios en el pulso			
Brazo	x		x
Cuello	x		
Ruidos en el cuello	x		x
Déficit neurológico	x		
Cambios isquémicos en la mano			x
Robo de la subclavia	x		x

**Exámenes paraclínicos**

**Angiografía.** Es necesario realizarla en la aorta y los tres vasos señalados para poder determinar en cuál o cuáles asienta la lesión.

**Sindromogénesis y etiología**

La aterosclerosis es la responsable de la mayoría de los casos con síndrome del arco aórtico. La arteritis inespecífica constituye un 16 %; los traumas, las embolias, constituyen un grupo conocido como síndrome de Takayasu; aneurisma disecante, síndrome del agujero torácico, estenosis congénita (incluida la asociada con estenosis supra valvular de la aorta), sífilis, pseudoxantoma elástico, poliarteritis nodosa, radiación.

**Bibliografía**

Rotman, M.: "Aortic arch syndrome secondary to radiation in childhood". Arch. Intern. Med., 124:87, 1969.  
Thompson, B.W., et al.: "Aortic arch syndrome". Arch. Surg., 98:107, 1969.

**SÍNDROME DE ASFIXIA TRAUMÁTICA**

**Sinonimia**

S. de máscara equimótica. S. de cianosis traumática.

## Sindromografía

### Clínica

Este síndrome se manifiesta en cualquier edad. Sigue a una compresión violenta del tórax y/o abdomen.

**Examen físico.** Equimosis difusas en cara, cuello y parte superior del tórax. Hemorragia vítrea, retiniana, conjuntival (constante), asociada a trastornos visuales, exoftalmos, midriasis. Choque acorde con la violencia del trauma.

### Exámenes paraclínicos

#### Radiología de tórax.

## Sindromogénesis y etiología

Se debe a diapedesis de sangre ocasionada por una súbita y violenta compresión del sistema vascular dentro del tórax o abdomen.

## SÍNDROME DE BAJO GASTO

## Sindromografía

### Clínica

Síntomas de hipoperfusión generalizada: lenguaje incoherente, obnubilación, disnea, oliguria.

Se observa en la insuficiencia cardíaca, sobre todo después de cirugía del corazón o infarto del miocardio.

### Exámenes paraclínicos

**Pruebas hemodinámicas.** Gasto cardíaco por debajo de 3 L/min/m<sup>2</sup>. Consumo de O<sub>2</sub>, producción de ácido láctico, catecolaminas plasmáticas, gasometría.

## Sindromogénesis y etiología

Se debe a un bajo gasto cardíaco (por debajo de 3L/min/m<sup>2</sup> con evidencias de vasoconstricción periférica e hipoperfusión hística originado por enfermedad del músculo cardíaco.

## Bibliografía

- Dietzman, R.H.; A. Ersek; C.W. Lillehei *et al.*: "Low output syndrome, recognition and treatment". J. Thoracic & Cardiovas. Surg., 57:138-150, 1969.
- Lillehei, R.C.; R.H. Dietzman and J.H. Block: Hypotension and low output syndrome following cardiopulmonary bypass. In Norman, J.C., ed.: Cardiac Surgery. New York, Appleton-Century-Crofts, 1967, pp. 437-456.

## SÍNDROME DE BERNHEIM

## Sinonimia

S. de insuficiencia obstructiva del ventrículo derecho. S. de obstrucción e insuficiencia del ventrículo derecho.

## Sindromografía

### Clínica

En este síndrome existen dos estadios: 1, pocos o ningún síntoma; 2a, la disnea puede estar ausente; 2b, insuficiencia cardíaca total, disnea, ortopnea, etcétera.

**Examen físico.** Dos estadios: 1, agrandamiento de aurícula derecha, ingurgitación venosa yugular, aumento de la presión venosa, tiempo de circulación normal; 2a, ingurgitación venosa

sistémica, pulmones claros, hepatomegalia, edema, posible ascitis, tiempo de circulación normal o ligeramente aumentada. 2b, insuficiencia cardíaca total.

### Exámenes paraclínicos

#### Electrocardiograma.

#### Tiempo de circulación.

#### Radiología de tórax.

#### Fluoroscopia.

## Sindromogénesis y etiología

El mecanismo que origina los síntomas es la hipertrofia del ventrículo izquierdo; el crecimiento y protrusión del tabique ventricular en el ventrículo derecho, obstruye el flujo sanguíneo de la aurícula derecha.

Las causas que con más frecuencia ocasionan este síndrome son: la estenosis aórtica y la hipertensión arterial.

## Bibliografía

- Bernheim, P.: "De l'Astolie Veineuse dans l'hypertrophie du coeur gauche par stenose concomitante du ventricule droit". Rev. de Med. Paris, 30:785-800, 1910.
- Drago, E.E. and J.T. Aquilina: "Bernheim's syndrome". Amer. J. Cardiol., 14:568-572, 1964.

## SÍNDROME BIFÁSICO POSCARDIOTOMÍA

## Sindromografía

### Clínica

Su comienzo es posterior a la cirugía cardíaca; pocos días después de la cirugía aparece la primera fase caracterizada por fiebre y lesiones de la boca (pequeñas induraciones dolorosas, no ulceradas) que desaparecen en 2 semanas. La segunda fase se presenta pasadas 3-6 semanas y se caracteriza por hepatosplenomegalia, roce pericárdico y pleural. El curso es benigno por la larga duración (meses). Este síndrome parece representar una combinación del síndrome posperfusión y el síndrome pospericardiotomía.

## Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

- Kahn, D.R.; P.Y. Ertel, W.H. Murphy, *et al.*: "Pathogenesis of the postcardiotomy syndrome". J. Thorac. Cardiovas. Surg., 54:682-687, 1968.

## SÍNDROME DE BLAND-WHITE-GARLAND

## Sinonimia

S. de la arteria coronaria izquierda que nace de la arteria pulmonar.

## Sindromografía

### Clínica

Según algunos autores este síndrome presenta 4 fases:

Fase I. Neonatal, apariencia normal del niño al nacer y hasta poco después.

Fase II. Transitoria, muerte o supervivencia de acuerdo con el desarrollo de una adecuada anastomosis intercoronaria, *distress*, síntomas y signos de isquemia miocardiaca.

Fase III. Mejoría progresiva de los síntomas y signos de isquemia. Frecuentemente dilatación de cavidades izquierdas e insuficiencia mitral secundaria, con soplo continuo. Más tardíamente arritmias.

Fase IV. Síndrome del robo de la arteria coronaria, en esta fase es frecuente la muerte súbita en adolescentes o adultos.

Otros autores describen 4 tipos que en general son parecidos a las fases descritas: síndrome infantil, insuficiencia mitral, síndrome de soplo continuo, muerte súbita en adolescentes o adultos.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Electrocardiograma.** Onda T invertida en DI y DII, onda Q profunda en DI; signos de infarto anterolateral

**Radiología de tórax.** Cardiomegalia a expensas del ventrículo izquierdo, a veces edema pulmonar.

**Aortografía retrógrada.** Hace el diagnóstico.

**Cateterismo cardíaco.**

#### **Sindromogénesis y etiología**

Se debe a una malformación congénita en la cual se constata la emergencia de la coronaria izquierda en la arteria pulmonar.

#### **Bibliografía**

Abrikosoff, A.: "Aneurysma des linken Uerzventrikels mit abnormer abgangstelle der linken Koronararterie von der Pulmonalis beieinen funfonatlichen Kinde". *Virchow's Arch. Path. Anat. Berl.*, 203:413-420, 1911.

Bland, E.F.; P.D. White and J. Garland: "Congenital anomalies of coronary arteries. Report of unusual case with cardiac hypertrophy". *Am. Heart J.*, 8:787, 1933.

Friedberg, C.K.: *Diseases of Heart*, Philadelphia, Saunders, 1966.

Gasul, M.G.; R.A. Arcilla and M. Lev: *Heart Diseases in children*. Ed. Pitman, Med. Londres, 1966. p.976.

Gland, E.F., *et al.*: "Congenital anomalies of the coronary arteries, report of an unusual case associated with cardiac hypertrophy". *Amer. Heart J.*, 8:787-801, 1932-1933.

### **SÍNDROME DE BOUVERET-HOFFMAN**

#### **Sinonimia**

S. de taquicardia paroxística auricular idiopática. S. de taquicardia paroxística auricular.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Este síndrome se presenta en cualquier edad, más frecuentemente entre la segunda y cuarta décadas de la vida.

En la infancia afecta a varones casi exclusivamente. El comienzo es súbito, sin previo aviso, ocasionalmente precipitado por una emoción o cambio brusco de posición. Súbitamente hay sensación de golpe en el pecho, aparente paro del corazón, malestar precordial, palpitaciones.

Ocasionalmente: 1, sensación de dolor en la garganta, pulsación en el cuello; 2, ansiedad, debilidad, frialdad o sudación pueden acompañar la crisis; 3, síntomas gastrointestinales, malestar epigástrico, distensión abdominal, acidez, náuseas, vómitos; 4, poliuria durante o al finalizar la crisis.

**Examen físico.** Taquicardia. Solamente en crisis muy prolongadas o en presencia de enfermedad de base, pueden

aparecer signos de insuficiencia cardíaca congestiva. Pulso pequeño y rápido. La presión arterial puede caer (especialmente la sistólica con descenso concomitante de la presión del pulso).

#### **Exámenes paraclínicos**

**Electrocardiograma.** Complejos ventriculares rápidos y regulares con ondas T frecuentemente difíciles de identificar y ligeramente modificadas por fusión con las ondas P.

#### **Sindromogénesis y etiología**

La etiología es oscura, ocasionalmente este síndrome está asociado a enfermedades biliares, o a pacientes con síndrome de Wolf-Parkinson-White. No se conocen formas congénitas.

#### **Bibliografía**

Bouveret, L.: "De la tachycardie essentielle paroxystic". *Rev. de Med.*, 9:753-793, 837-855, 1889.

Friedberg, C.K.: *Diseases of Heart*. Philadelphia, Saunders, 1966.

### **SÍNDROME DEL CANAL DE HUNTER**

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Este síndrome se caracteriza por los siguientes síntomas en los miembros inferiores: 1, claudicación intermitente; 2, desaparición del pulso; 3, disminución o desaparición de las oscilaciones arteriales.

#### **Sindromogénesis y etiología**

El síndrome es ocasionado por una insuficiencia circulatoria causada por lesiones fibroadhesivas periarteriales a nivel del canal de Hunter.

### **SÍNDROME DE CARDIOMEGALIA ALCOHÓLICA CON ENFISEMA**

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Se observa exclusivamente en varones alcohólicos crónicos. Los pacientes presentan bronquitis crónica, insuficiencia cardiopulmonar progresiva lenta.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Anemia.

**Determinación de ácido pirúvico y pruebas de función hepática.**

**Pruebas funcionales respiratorias.**

**Electrocardiograma.**

**Radiología de tórax.**

#### **Sindromogénesis y etiología**

Las causas más frecuentes son: ingestión de alcohol, infecciones pulmonares secundarias como factor de complicación.

#### **Bibliografía**

Josserand, A.: "Le syndrome gros coeur et emphyseme importante complications viscerale de l'alcoholisme et facteur de surmortalite masculine". *Lyon Medical*, 189:42-44, 1953.

## SÍNDROME DE CARDIOMIOPATÍA IDIOPÁTICA

### Sinonimia

S. de hipertrofia miocárdica idiopática. S. de cardiomiopatía no coronaria. S. de fibroelastosis del adulto. S. de fibroelastosis subendocárdica (S. de Becker). S. de miocarditis crónica perniciosa. S. de colagenosis cardiovascular. Enfermedad nutricional del corazón. S. de Abramov-Fiedler.

### Sindromografía

#### Clínica

Predomina en varones en el 78 % de los casos, con edad promedio de comienzo a los 34 años. Las manifestaciones son: fatiga fácil, disnea de esfuerzo, palpitaciones, edema maleolar (sobre todo por las tardes), progresivamente ortopnea y disnea nocturna paroxística, síncope de esfuerzo y dolor en hipocondrio derecho.

**Examen físico.** Cardiomegalia, primer ruido normal, acen-tuación del segundo ruido pulmonar (cuando se desarrollan otros signos de congestión), tercer ruido patológico, ocasionalmente soplo de insuficiencia mitral o tricuspídea secundario, hepatomegalia, reflujo hepatoyugular.

#### Exámenes paraclínicos

**Electrocardiograma.** Varios patrones anormales.

**Radiología de tórax.** Cardiomegalia, congestión pulmonar.

**Ecocardiograma.**

### Sindromogénesis y etiología

Se han considerado múltiples *etiologías*. Muchos casos son secuela de una miocarditis infecciosa.

### Bibliografía

Fiedler, A.: Uber akute interstielle Myokarditis. In Festschrift zur Feier des funfzigjahrigen Bestehens des Stadtkranken hauses zu Dresden-Friedrichstadt. Dresden: W. Baensch, 1899, pp. 1-20.

Sanders, V.: "Idiopathic disease of myocardium". Arch. Int. Med., 112: 661--676, 1963.

Wenger, H.N.: "Rare Cause of Heart Diseases". In Hurst, J.W., and R.B. Logue, ed.: The Heart. New York, McGraw-Hill, 1966, p. 916.

## SÍNDROME DE CARDIOPATÍA AMILOIDÓSICA

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en ambos sexos. Comienza generalmente entre la cuarta a la quinta décadas de la vida (en casos familiares). Hay disnea de esfuerzo y fatiga.

**Examen físico.** Signos progresivos de insuficiencia cardiaca derecha. Presión arterial normal o ligeramente disminuida. Hepatomegalia frecuentemente desproporcionada en relación con el grado de insuficiencia cardiaca. Esplenomegalia (ocasional).

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Normal, no hay cambios en las proteínas ni en los polisacáridos.

**Electrocardiograma.**

**Prueba del rojo congo.**

**Biopsia rectal.**

**Radiología de tórax.**

**Médula ósea.** Aumento de células plasmáticas.

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome es ocasionado por la infiltración de amiloide en el miocardio.

Se transmite por herencia autosómica dominante (descrita en una familia en Dinamarca). En otros casos adopta formas indeterminadas de herencia o bien ocurre esporádicamente.

La etiología es genética.

### Bibliografía

Frederiksen, T.; H. Gotzsche; N. Harboe, *et al.*: "Familial primary amyloidosis with severe amyloid heart disease". Amer. J. Med., 33:328-348, 1962.

Layman, T.E.; B.W. Lyne and J.E. Edwards: "Systemic amyloidosis with cardiac involvement suggesting coronary arterial disease". Geriatrics, 23:103-112, 1968.

## SÍNDROME DE CARDIOPATÍA POR RADIACIÓN

### Sindromografía

Puede adoptar diferentes formas clínicas que son indistinguibles de las producidas por otras causas:

1. Pericarditis aguda (durante las radiaciones o después de algún tiempo).
2. Pericarditis crónica (con derrame, o constrictiva, asociada a fibrosis endomiocárdica).
3. Enfermedad coronaria con infarto del miocardio.
4. Insuficiencia mitral y miocardiopatía.

### Sindromogénesis y etiología

Se produce daño en el corazón y el pericardio por altas dosis de radiaciones en el cáncer de tórax.

### Bibliografía

Stewart, J.R.; K.E. Cohn; L.F. Fajardo, *et al.*: "Radiation induced heart disease, a study of twenty-five patients". Radiology, 89:302-310, 1967.

## SÍNDROME DE CHOQUE O SHOCK

### Sinonimia

S. de colapso circulatorio. S. de *shock*.

### Sindromografía

#### Clínica

Hay manifestaciones de náuseas, debilidad, frialdad, inquietud, confusión y a veces pérdida de la conciencia.

**Examen físico.** Palidez cutánea generalizada, con zonas cianóticas. Disminución de la temperatura con miembros fríos, piel húmeda, sudación profusa, pulso débil, depresible y taquicárdico. Hay hipotensión arterial por debajo de 70 para la máxima y de 40 para la mínima, lo que se manifiesta además por signos clínicos: ausencia de la red venosa y arteriolas superficiales. Ruidos cardiacos apagados, a veces imperceptibles. En la fase final: desfallecimiento agudo del miocardio y/o fibrilación ventricular.

Se han descrito tres fases en el choque de acuerdo con su intensidad:

1. Fase de choque latente o compensado.
2. Fase de choque confirmado o descompensado.
3. Fase de choque irreversible.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hemoconcentración sanguínea y leucocitosis, hiperglucemia y descenso de la actividad colinesterasa sérica. Cuando el cuadro avanza: hipoglucemia, acidosis, hiperpotasemia, anoxia hística.

#### Sindromogénesis y etiología

El síndrome puede ser producido por diferentes mecanismos:

1. *Shock* hipovolémico: hemorragias, quemaduras, deshidratación, golpe de calor, etcétera.
2. *Shock* séptico: difusión de bacterias y/o toxinas, principalmente, de gérmenes gram negativos (septicemia, perforación intestinal o uterina, sepsis puerperal).
3. *Shock* cardiogénico: insuficiencia cardíaca de aflujo como se ve en el infarto del miocardio.
4. *Shock* por lleno cardíaco inadecuado: taquicardias severas, taponamiento pericárdico, neumotórax a tensión. En los cuales existen dos variantes: lleno diastólico disminuido (taquicardias) y obstrucción mecánica (los señalados antes).
5. *Shock* por obstrucción mecánica de la circulación central: tromboembolismo pulmonar, con sus intensas reacciones reflejas.
6. Otros *shock*: anafiláctico, insuficiencia suprarrenal aguda, etcétera.

#### Bibliografía

LLanio, R. y colab.: Propedéutica Clínica y Fisiopatología. 3a ed. Editorial Pueblo y Educación, Ciudad de La Habana, 1996.

### SÍNDROME DE CIMITARRA

#### Sinonimia

S. de drenaje venoso anómalo del pulmón derecho en la vena cava inferior.

#### Sindromografía

##### Clínica

Predomina en hembras, y el diagnóstico se hace con más frecuencia en la tercera década de la vida. Puede cursar completamente asintomático o poco sintomático. Se caracteriza por fatiga, disnea, antecedentes de neumonía, tos, dolor en el pecho, jadeo. Raramente retardo del crecimiento.

**Examen físico.** Corazón desplazado a la derecha, pocas veces disminución de tamaño y movilidad del hemitórax derecho, estertores, soplos cardíacos fuertes sobre el esternón o a un lado de este, ocasionalmente el examen físico es negativo.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología de tórax.** Corazón desplazado a la derecha; tronco venoso anormalmente situado, paralelo al borde derecho del corazón, ensanchado y curvo en su parte media y anterior (signo de la cimitarra); opacidad del pulmón derecho.

**Fluoroscopia.** Ausencia de pulsación.

**Tomografía.**

**Broncoscopia.**

**Broncografía.** Bronquiectasias derechas.

**Cateterismo.**

**Pruebas funcionales respiratorias.**

**Angiografía**

**Ecocardiografía.**

#### Sindromogénesis y etiología

Se debe a una malformación congénita. Hay casos familiares (herencia autosómica dominante).

#### Bibliografía

Chassinat, R.: "Observations d'anomalies anatomiques remarquables de l'appareil circulatoire avec hépatocèle congénitale, symptom particulier". Arch. Ge. Med., 11:80-91, 1836.

Cooper, G.: "Case of malformation of the thoracic viscera: consisting of imperfect development of right lung and transposition of the heart". London Med. Gaz., 18:600-602, 1836.

Kiely, B.; J. Filler; S. Stone, *et al.*: "Syndrome of anomalous venous drainage of the right lung to the inferior vena cava; a review of 67 reported cases and three new cases in children". Amer. J. Card., 20:102-116, 1967.

McKusick, V.A. and R.N. Cooley: "Drainage of the right pulmonary veins into the inferior vena cava". New Engl. J. Med., 252:291, 1955.

Neill, C.A.; C. Ferencz; D.C. Sabiston *et al.*: "The familial occurrence of hypoplastic right lung with systemic arterial supply and venous drainage: 'scimitar syndrome'". Bull. Johns Hopkins. Hosp. 107, 1960.

Winslow (1739), cit. por Stoermer, J. en Opitz-Schmid.: Enciclopedia Pediátrica (trad. españ.) t. VII. Ed. Morata, Madrid, 1968.

### SÍNDROME DE CLAUDICACIÓN INTERMITENTE

#### Sindromografía

##### Clínica

Se manifiesta por entorpecimiento, debilidad y rigidez dolorosa de uno o ambos miembros inferiores, después de algún tiempo de marcha, desaparece con el reposo.

#### Sindromogénesis y etiología

Síndrome vascular causado por obstrucción arterial parcial, generalmente debida a arteriosclerosis.

### SÍNDROME DEL COMPLEJO DE EISENMENGER

#### Sinonimia

S. de Eisenmenger.

#### Sindromografía

##### Clínica

Disnea de esfuerzo, retardo del desarrollo físico, infección pulmonar a repetición con hemoptisis ocasional, que implica mal pronóstico. La tos puede ser el síntoma dominante en edades tardías.

**Examen físico.** En la infancia: moderada cardiomegalia, *thrill* en el borde izquierdo del esternón, soplo sistólico, arrastre diastólico. En la adolescencia y primeros años de vida adulta: cianosis, dedos en palillo de tambor en manos y pies.



### Exámenes paraclínicos

**Electrocardiograma.** Desviación del eje eléctrico a la izquierda en niños pequeños y a la derecha en niños mayores. Tiempo de circulación acortado.

**Radiología de tórax.** Crecimiento ventricular derecho, tronco de la arteria pulmonar prominente al igual que las ramas centrales con amputación de las ramas periféricas.

**Cateterismo cardiaco.** Aumento de la presión en la arteria pulmonar, aumento de la presión de oxígeno en ventrículo derecho.

En niños mayores disminución del índice de saturación de oxígeno.

**Ecocardiograma.**

**Sangre.** Poliglobulia.

**Angiocardigrafía.** *Shunt* invertido o bidireccional.

### Sindromogénesis y etiología

Se debe a un defecto congénito con *shunt* de izquierda a derecha por defecto septal ventricular y/o auricular o *ductus arterioso* y/o defecto septal auricular. Cuando se establece la hipertensión pulmonar, el *shunt* revierte de derecha a izquierda.

### Bibliografía

- Eisenmenger, V.: "Die angeborenen Defekte der Kammerscheidewand des Herzens". Ztschr. f. Klin. Med., suppl. 32:1-28, 1897.  
Rees, R.S.O., *et al.*: "The Eisenmenger syndrome". Clin. Radiol., 18:366, 1967.  
Wood, P.: "The Eisenmenger syndrome". Brit. Med. J., 2:701-709, 1958.

## SÍNDROME DE CONGESTIÓN PULMONAR POSPERFUSIÓN

### Sinonimia

S. de vasculitis posperfusión pulmonar.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en pacientes operados por enfermedades cardiacas cuando se utilizan técnicas de *bypass* cardiopulmonar, y se caracteriza por fiebre y disnea que se presentan inmediatamente después de la intervención quirúrgica.

**Examen físico.** Cianosis, hipotensión, signos de edema pulmonar.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología de tórax.** Opacidad difusa de ambos campos pulmonares.

### Sindromogénesis y etiología

Los mecanismos que originan este síndrome son:

1. Caída de la presión arterial media.
2. Anoxia.
3. Reacción a la destrucción de los elementos de la sangre, resultado de la turbulencia en el sistema de bombeo.
4. Reacción a las sustancias proteicas remanentes en la máquina corazón-pulmón provenientes de perfusiones previas.

### Bibliografía

- Kahn, D.R.; P.H. Ertel; W.H. Murphy, *et al.*: "Pathogenesis of the postcardiotomy syndrome". J. Thorac. Cardio. Surg., 54:682-687, 1967.

Kreel, I.; L.I. Zaroff; J.W. Canter, *et al.*: "A syndrome following total body perfusion". Surg. Gynec. Obstet., 111:317-321, 1961.

Reyman, T.A.: "Postperfusion syndrome". Amer. Heart J., 72:116-123, 1966.

## SÍNDROME DE CORPULMONALE AGUDO

### Sinonimia

S. de tromboembolismo pulmonar.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome de extrema gravedad, comienza bruscamente con disnea súbita o de mediana intensidad, tos (a veces con esputos hemoptoicos), opresión precordial con o sin síncope, palidez y síntomas de colapso circulatorio (hipotensión arterial, taquicardia, pulso débil, vasoconstricción periférica).

Dolor de mediana o gran intensidad que simula al infarto cardiaco (no constante), que es sustituido por dolor torácico intenso (sobre todo durante la inspiración), de tipo pleurítico, cuando un trombo llega a la porción cortical del pulmón. En ocasiones hay esputos hemoptoicos. A veces, muerte súbita.

**Examen físico.** Además de los ya señalados, puede haber signos clínicos de condensación pulmonar asociados o no a signos de interposición líquida. En ocasiones se acompaña de insuficiencia cardiaca derecha aguda con galope derecho y/o edema agudo del pulmón. Hipotensión arterial, ingurgitación de las venas del cuello, cianosis y choque.

La mortalidad es alta y sucede en los primeros 30 min a 1 h del comienzo de los síntomas. A veces hay muerte súbita.

En ocasiones los síntomas no son tan alarmantes, dependen de la masividad de la embolia.

#### Exámenes paraclínicos

**Electrocardiograma.** SI, QIII, desviación axial derecha, bloqueo incompleto de rama derecha, P pulmonar, a veces fibrilación auricular.

**Presión venosa central.** Aumentada.

**Estudio radiológico.** En ocasiones elevación diafragmática, aumento de calibre de los vasos, zonas claras periféricas tras la oclusión vascular (signo de Westermarck) a veces derrame pleural.

**Arteriografía pulmonar.**

**Gammagrafía perfusional.**

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se debe a una descompensación aguda del ventrículo derecho ocasionada por una elevación de la presión en la arteria pulmonar, que es producida por embolia pulmonar masiva de cualquier etiología. Existen varios grados según la obliteración vascular, con disminución del volumen-minuto. Lo más frecuente es el cuadro agudo fulminante con muerte súbita.

Los factores de riesgo de la flebotrombosis son: inmovilización, intervenciones quirúrgicas, traumatismo, obesidad, anticonceptivos orales (sobre todo asociados al hábito de fumar), embarazo, tratamiento con corticoides o diuréticos, tumores malignos, déficit de proteína C.

Etiología. Es originado por embolias que parten casi siempre de miembros inferiores, pero también de tumores, embolia grasa por fracturas, etcétera.

## SÍNDROME DE CORAZÓN EN GOTA

### Sinonimia

S. de corazón suspendido. S. de Evans y Lloyd-Thomas.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en todas las edades y ambos sexos, con dolor torácico y/o palpitaciones.

**Examen físico.** Generalmente, los pacientes son de hábito asténico y no presentan evidencia de enfermedad cardiovascular.

#### Exámenes paraclínicos

**Electrocardiograma.** Depresión de ST en DIII (sobre todo en inspiración), también en DII aunque menos, sin cambio al incorporarse el paciente.

**Radiología.** En vista frontal aparente localización normal del corazón, pero en inspiración profunda el ángulo cardiofrénico izquierdo se desplaza hacia el centro; en vista oblicua anterior derecha el corazón y el diafragma se separan ampliamente; en oblicua anterior izquierda se observa un espacio entre el corazón y el diafragma.

### Sindromogénesis y etiología

Es ocasionado por una alteración de posición del corazón que aparece elongado y vertical (corazón colgante o en gota). Es frecuente en los pacientes con determinado tipo constitucional (hábito asténico de Stiller).

### Bibliografía

Evans, W. and H. G. Lloyd-Thomas: "The syndrome of the suspended heart". Brit. Heart. J., 19:153-158, 1957.

## SÍNDROME DE CORAZÓN HIPERQUINÉTICO

### Sinonimia

S. de eyección aumentada. S. de corazón de atleta. (Ver síndrome de prolapso de la válvula mitral.)

### Sindromografía

#### Clínica

Se observa en todas las edades. Menos del 50 % de los pacientes presenta síntomas cardiorrespiratorios (disnea, ortopnea, malestar en el pecho), alrededor del 20 % participa en actividades de atletismo.

**Examen físico.** Hiperactividad del corazón y grandes vasos, pulso lleno y rápido, soplo sistólico de eyección en la base o borde izquierdo del esternón, intenso. El 50 % de los pacientes presenta un *click* sistólico de eyección y desdoblamiento del segundo ruido pulmonar. Soplo venoso femoral que aumenta al elevar las piernas o con el ejercicio. Labilidad de la presión arterial (50 %).

#### Exámenes paraclínicos

**Electrocardiograma.** Hipertrofia ventricular izquierda. En algunos pacientes completamente normal.

**Radiología de tórax.** Generalmente normal. Plétora pulmonar solamente en una minoría de casos.

### Sindromogénesis y etiología

Posible tensión psíquica, ansiedad, estado prehipertensión. Se observa alguna similitud con el efecto de estimulación de las catecolaminas. Tiempo de eyección menor que el normal. Volumen sistólico no necesariamente aumentado. Actualmente se considera en el síndrome de prolapso de la válvula mitral.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Gorlin, R.: "The hyperkinetics heart syndrome". J.A.M.A., 182:823-829, 1962.

Starr, I. and L. Jonas: "Supernormal circulation in resting subjects (hyperkinemia) with a study of the relation of the kinematic abnormalities to the relation of the kinematic abnormalities to the basal metabolic rate". Arch. Int. Med., 71:1-22, 1943.

Strano, A.; L. Di Renzi and V. Pennetti: "On the perioheral venous murmur of the circulatory hyperkinetic syndrome". Angiology, 17:213-222, 1966.

## SÍNDROME DE CORAZÓN RÍGIDO

### Sinonimia

S. de restricción hemodinámica. S. de enfermedad cardiaca restrictiva.

### Sindromografía

#### Clínica

Disnea de esfuerzo que puede llegar a la ortopnea, ocasionalmente dolor en el pecho.

**Examen físico.** Hipertensión venosa sistémica, pulso paradójico, puede estar presente el signo de Kussmaul, ruidos cardíacos apagados o normales, tercer ruido diastólico (de gran importancia en el diagnóstico), hepatomegalia, edemas, ascitis.

#### Exámenes paraclínicos

**Electrocardiograma.** Normal o con alguna alteración.

**Radiología de tórax.** Contribuye al diagnóstico diferencial.

**Cateterismo cardíaco.**

**Ecocardiograma.**

**Otros exámenes.** De acuerdo con la etiología sospechada.

### Sindromogénesis y etiología

Pericarditis crónica constrictiva de cualquier causa. Miocardiopatías primarias y secundarias. Amiloidosis. Hemocromatosis.

Actualmente se considera que un tercio de las insuficiencias cardíacas se deben a una disfunción diastólica (S. de corazón rígido) y el mecanismo principal es un retraso de la relajación o una disminución del llenado del ventrículo izquierdo.

Los factores que producen disminución del llenado del ventrículo izquierdo por alteración de la distensibilidad del músculo son:

1. Hipertensión arterial.
2. Isquemia miocárdica aguda.
3. Diabetes mellitus.
4. Obesidad.
5. Cardiomiopatía hipertrófica.

## Bibliografía

- Kilpatrick, T.R.; H.M. Horack and C. B. Moore: "'Stiff heart' syndrome; an uncommon cause of heart failure". Med. Clin. N. Amer., 51:959-966, 1967.
- Shabetai, R.; N.O. Fowler and J.C. Fent: "Restrictive cardiac disease, pericarditis and the myocardiopathies". Amer. Heart J., 69:271-280, 1965.

## SÍNDROME COSTOCLAVICULAR

### Sinonimia

S. de Falconer-Weddell. S. de postura militar.

### Sindromografía

#### Clínica

Dolor, parestesias, debilidad en brazos y manos.

**Examen físico.** Edema, congestión venosa en los brazos, pulsos débiles.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se produce al mantener los hombros hacia atrás y hacia abajo como en la postura militar, cuando el paciente está transportando bultos pesados sobre su espalda.

## Bibliografía

- Falconer, M.A. and G. Weddell: Costoclavicular compression of subclavian artery and vein; relation to scalenus anticus syndrome. Lancet, 2:539-543, 1943.
- Spring, M.: "Cervical syndrome". Hosp. Med., 2:18-28, 1966.

## SÍNDROME DE DILATACIÓN IDIOPÁTICA DE LA ARTERIA PULMONAR

### Sindromografía

#### Clínica

Los pacientes están asintomáticos.

**Examen físico.** Son característicos los hallazgos a la auscultación y en el fonocardiograma: desdoblamiento del primer ruido en la punta con el primer componente de igual o mayor intensidad que el segundo. *Click* sistólico que da paso a un soplo sistólico fuerte de eyección en el foco pulmonar.

Segundo ruido ampliamente desdoblado. Un soplo diastólico corto puede estar presente en el segundo espacio intercostal.

#### Exámenes paraclínicos

**Electrocardiograma.** Normal.

**Radiología de tórax.** Dilatación de la arteria pulmonar.

**Fonocardiograma.**

**Ecocardiograma.**

**Cateterismo cardíaco.** Presión sistólica en el ventrículo derecho normal con una diferencia al atravesar la válvula de 15 mm de Hg o menos durante el esfuerzo, lo que tiene un valor diagnóstico.

### Sindromogénesis y etiología

Pudiera tratarse de una forma incompleta de síndrome de Marfan. El criterio diagnóstico de esta forma rara sería: 1, simple dilatación de la arteria pulmonar o sus principales ramas;

2, asociación ocasional con hipoplasia de la aorta; 3, ausencia de cardiopatía congénita, enfermedad pulmonar, reumatismo y sífilis.

## Bibliografía

- Ramsey, H.W.; A. De la Torre; J.W. Linhart, *et al.*: "Idiopathic dilatation of the pulmonary artery". Amer. J. Cardiol., 20:324-330, 1967.
- Wessler, H., and L. Jackes: *Clínical Roentgenology of Disease of the Chest* Troy (N.Y.), Southworth, 1923, pp. 26-29.

## SÍNDROME DE DISFUNCIÓN DEL MÚSCULO PAPILAR

### Sinonimia

S. del músculo papilar.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta, generalmente, en pacientes mayores de 40 años, sin síntomas específicos. Posibles síntomas de la enfermedad responsable de la disfunción del músculo papilar: angina, insuficiencia cardíaca congestiva.

**Examen físico.** Soplo sistólico apical "en diamante" que se irradia a la axila, a veces con *thrill*, que disminuye en intensidad si hay dilatación del ventrículo izquierdo e insuficiencia congestiva. El soplo es fijo aunque las lesiones evolucionen. Ausencia de *click* telesistólico.

#### Exámenes paraclínicos

**Electrocardiograma.** Tipo I: depresión moderada del punto J con ST cóncavo hacia arriba o ligeramente convexo hacia abajo. Tipo II: ligera a moderada depresión del punto J, con ST muy convexo hacia arriba e inversión de T. Tipo III: marcada depresión del punto J, con ligera convexidad hacia arriba del inicio de ST.

**Fonocardiograma.**

**Ecocardiograma.** Pudiera observarse una mitral batiente.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome puede ser producido por diferentes causas:

1. Insuficiencia circulatoria: angina, infarto, trastornos circulatorios sistémicos.
2. Dilatación del ventrículo izquierdo: localizada, generalizada.
3. Atrofia no isquémica del músculo papilar.
4. Desarrollo defectuoso, enfermedad endocárdica.
5. Enfermedad del músculo cardíaco.
6. Trastornos funcionales del músculo papilar, ruptura.

## Bibliografía

- Burch, G.E.; N.P. DePasquale and J.H. Phillips: "Clinical manifestations of papillary muscle dysfunction". Arch. Int. Med., 112:112-117, 1963.
- Burch, G.E.; N.P. DePasquale and J.H. Phillips: "The syndrome of papillary muscle dysfunction". Amer. Heart J., 75:399-415, 1968.

## SÍNDROME DE DISFUNCIÓN DEL NÓDULO SINUSAL

### Sinonimia

S. del nódulo sinusal enfermo. S. del seno enfermo.

## Sindromografía

### Clínica

Los pacientes presentan síntomas de insuficiencia arterial cerebral periódica: cambios de personalidad, irritabilidad, pérdida de la memoria, alteración del sueño, trastornos digestivos, oliguria transitoria y en casos severos paresias y alteración del juicio.

**Examen físico.** Bradicardia sinusal súbita, persistente, severa. Cese del ritmo sinusal por intervalos cortos con aparición de otros ritmos; largos períodos de paro sinusal que resultan en paro cardíaco, episodios de ritmo ventricular lento en una fibrilación auricular crónica. Dificultad para recobrar el ritmo sinusal después de cardioversión.

### Exámenes paraclínicos

#### Electrocardiograma.

## Sindromogénesis y etiología

Los síntomas se deben a hipoperfusión cerebral, renal y cardíaca.

Este síndrome es originado por lesión transitoria del seno ocasionada por un cateterismo. Destrucción del tejido del nódulo sinoauricular por isquemia, esclerosis o inflamación.

Puede ponerse en evidencia por el uso de fármacos: digital, propranolol, sulfato de morfina y lidocaína.

## Bibliografía

Ferrer, M.I.: "The sick sinus syndrome in atrial disease". J.A.M.A., 206:645-646, 1968.

## SÍNDROME DE DRENAJE VENOSO PULMONAR ANÓMALO CON ESTENOSIS MITRAL

### Sinonimia

Drenaje venoso pulmonar anómalo parcial con estenosis mitral.

## Sindromografía

### Clínica

Semejante a la de la comunicación interauricular con estenosis mitral apretada.

### Exámenes paraclínicos

**Electrocardiograma.** Hipertrofia ventricular derecha.

**Radiología de tórax.** Agrandamiento del ventrículo derecho, aorta hipoplásica.

**Cateterismo cardíaco.** Presión pulmonar en cuña elevada, gran *shunt* de izquierda a derecha, elevada saturación de oxígeno en aurícula derecha. El hallazgo de elevada o baja presión pulmonar en cuña en diferentes partes de los pulmones pudiera ser evidencia adicional de la presencia de drenaje venoso anómalo parcial.

## Sindromogénesis y etiología

Se debe a un defecto congénito.

## Bibliografía

Hughes, C.W. and P.C. Rumore: "Anomalous pulmonary veins". Arch. Path., 37:364-366, 1944.

Wassermil, M. and M.S. Hoffman: "Partial anomalous pulmonary vein drainage associated with mitral stenosis with an intact atrial septum". Amer. J. Cardiol., 10:894-899, 1962.

## SÍNDROME DE DRESSLER

### Sinonimia

S. de posinfarto del miocardio.

## Sindromografía

### Clínica

Se presenta 2-10 semanas después de un infarto cardíaco reciente en el 3 % o 4 % de los casos. Fiebre, dolor en el pecho.

**Examen físico.** Pericarditis, pleuresía y neumonitis con tendencia a la recurrencia. Sin embargo, el cuadro completo (incluyendo pericarditis y neumonía) no está siempre presente.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Eritrosedimentación acelerada, leucocitosis. Autoanticuerpos contra el músculo cardíaco.

#### Hemocultivo.

#### Radiología de tórax.

**Electrocardiograma y ecocardiograma.** Los resultados son los esperados en cualquier derrame.

## Sindromogénesis y etiología

Se han encontrado evidencias de que un antígeno producido por la necrosis miocárdica induce la formación de autoanticuerpos y estos serían los responsables de las lesiones pleuropulmonares.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Dressler, W.: "A complication of myocardial infarction resembling idiopathic recurrent benign pericarditis". Circulation, 12:697, 1955.

Dressler, W.: "A post-myocardial infarction syndrome". J.A.M.A., 160:379, 1956.

Levin, E.J., *et al.*: "Dressler syndrome (postmyocardial infarction syndrome)". Radiology, 87:731, 1966.

Markoff, R.: "Klinische Bedeutung des Dressler-Syndroms". Deustsch. Med. Wschr., 93:627-633, 1968.

## SÍNDROME DE EBSTEIN

### Sinonimia

S. de anomalía de la válvula tricúspida de Ebstein. S. de malformación de Ebstein.

## Sindromografía

### Clínica

Asintomática por años o disnea y fatigabilidad.

**Examen físico.** Cianosis al nacimiento o más tardíamente, o recurrente con incrementada severidad. Dedos en palillo de tambor (moderados) en manos y pies. Crisis de arritmias.

Marcada cardiomegalia. Es característico el ritmo a tres o cuatro tiempos. Soplo sistólico en el borde izquierdo del esternón, en la punta. En algunos casos también un soplo diastólico en la punta.

### Exámenes paraclínicos

**Electrocardiograma.** Bloqueo de rama derecha, y PR prolongado, ondas P altas, taquicardia auricular, latidos prematuros y *flutter* frecuente.

**Fluoroscopia y radiología.** Agrandamiento de aurícula derecha, arteria pulmonar pequeña, circulación pulmonar disminuida.

**Angiografía.** Aurícula derecha muy agrandada.

**Cateterismo cardiaco.** Aumento de la presión en la aurícula derecha, evidencias de *shunts* de derecha a izquierda y viceversa.

**Ecocardiograma.**

### Sindromogénesis y etiología

Se debe a malformación congénita con implantación baja de la tricúspide en el ventrículo derecho y deformidad de las valvas.

### Bibliografía

Ebstein, W.: "Ueber einen sehr seltenen Fall von Insufficienz der Valvula tricuspidalis, bedingt durch eine angeborene hochgradige Missbildung derselben". Arch. Anat. Physiol., 238:254, 1866.  
Hipona, F.A. and S. Arthachinta: "Ebstein's anomaly of the tricuspid valve, a report of 16 cases and review of literature". Progr. Cardiovasc. Dis., 7:434-448, 1965.

## SÍNDROME ELECTROCARDIOGRÁFICO POSTAQUICARDIA

### Sindromografía

#### Clínica

Aparece después de una crisis de taquicardia paroxística (por ejemplo, el síndrome de Wolff-Parkinson-White). Las alteraciones electrocardiográficas son reversibles y pueden durar entre 6 y 60 días.

### Exámenes paraclínicos

**Electrocardiograma.** T invertida en una o más derivaciones. ST deprimido donde lo anterior es más importante. QT prolongado.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida.

## SÍNDROME DE ENDOCARDITIS POR MIMA POLYMORPHA

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se presenta en hombres jóvenes sin antecedentes de enfermedad cardíaca. El comienzo es agudo con dolor en el pecho y fiebre ligera.

**Examen físico.** Taquicardia, soplo aórtico diastólico, *rash* maculopapular, casualmente fenómeno embólico, esplenomegalia en uno de cada cinco pacientes y artralgias en dos de cada cinco.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hemograma habitualmente normal. Eritrosedimentación moderadamente elevada o normal. Hemocultivo negativo o reporta un organismo atípico gramnegativo (*Mima polymorpha*).

### Sindromogénesis y etiología

Endocarditis debida a *Mima polymorpha* o *Herellea vaginicola* (gérmenes pleomórficos gramnegativos) pertenecientes al grupo *Mimeae*.

### Bibliografía

Shea, D.W. and J.H. Phillips: "Mimeae endocarditis; a clinical syndrome" Amer. J. Med. Sci., 252:201-205, 1960.

## SÍNDROME DE ESPALDA RECTA

### Sinonimia

S. de tórax plano.

### Sindromografía

#### Clínica

Falsa enfermedad cardíaca por deficiencias en el diagnóstico, que se presenta en las actividades y vida laboral de los pacientes. En algunos casos hay disnea.

**Examen físico.** Pérdida de la cifosis dorsal (la palma plana de la mano del examinador sobre la columna no provoca la desviación normal de los dedos).

Auscultación cardíaca: soplo sistólico de eyección, tardío, áspero, en la base, grados I-IV. Segundo ruido pulmonar reforzado.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología de tórax frontal y lateral.** Ausencia de la concavidad anterior de la región dorsal superior de la columna vertebral, con compresión del corazón contra el esternón y desplazamiento de grandes vasos.

**Ecocardiograma.** Normal.

**Electrocardiograma.** Normal.

### Sindromogénesis y etiología

Anomalía congénita de la columna dorsal superior que disminuye el diámetro anteroposterior del tórax y provoca una falsa cardiomegalia y soplos. En algunos casos, obstrucción pulmonar con hipertensión pulmonar.

Este síndrome se observa con mayor frecuencia en pacientes con cardiopatía congénita, en especial las comunicaciones interauriculares.

### Bibliografía

Leinbach, R.C.; J.W. Harthorne and R.E. Dinsmore: "Straight back syndrome with pulmonary venous obstruction". Amer. J. Cardiol., 21:588-592, 1968.

Ravlings, M.S.: "The 'straight back' syndrome. A new cause of pseudo-heart disease". Amer. J. Cardiol., 5:333-338, 1960.

Twigg, H.H.; A.C. de Leon; J.K. Perloff, et al.: "The straight back syndrome; radiographic manifestations". Radiology, 88:274-277, 1967.

## SÍNDROME DE ESTASIS EN LOS MIEMBROS INFERIORES

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por: pigmentación (por depósitos de hemosiderina), eccema, ulceraciones de la piel, edema (de-

ficiente reabsorción del líquido intersticial por los linfáticos), linfedema, celulitis, tromboflebitis indurada.

### Sindromogénesis y etiología

Complicación secundaria a la presencia de venas varicosas crónicas.

## SÍNDROME DE ESTENOSIS SUPRAVALVULAR COMPLICADA

### Sinonimia

S. de estenosis aórtica supra valvular. S. de estenosis aórtica supra valvular e hipercalcemia infantil. S. de Beuren.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome afecta ambos sexos. Comienza en el nacimiento o en edades tempranas. Se caracteriza por trastornos alimentarios, anorexia, vómitos, lentitud para ganar peso, retardo del desarrollo físico y mental. Grados variables de hipotonía, fatiga fácil, dolor torácico y síncope ocasionales. Disminución de la tolerancia al ejercicio.

**Examen físico.** Peso y talla por debajo del tercer percentil. Anormalidades faciales: cara de duende (frente amplia, mejillas gruesas, mentón puntiagudo). Hipertelorismo, puente nasal aplanado. Opacidad bilateral de la córnea; hipoplasia del esmalte de los dientes con maloclusión y cavidades. Desigualdad de la presión arterial entre ambos brazos.

Corazón: soplo sistólico áspero de eyección, con *thrill* más intenso en el segundo espacio intercostal. Ausencia de *click* sistólico aórtico, ocasionalmente soplo aórtico sistólico.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hipercalcemia (frecuente) o calcio y fósforo normales. Hipercolesterolemia (ocasional). La hipercalcemia e hipercolesterolemia desaparecen habitualmente en la segunda o tercera décadas de la vida.

**Radiología.** Osteosclerosis metafisaria y craneoestenosis.

**Angiocardiografía.** Muestra un aparente diafragma en el tronco de la arteria pulmonar, que recuerda un buñuelo visto de lado, en la zona entre la válvula y el diafragma supra valvular.

**Cateterismo cardíaco.**

**Electrocardiograma.**

**Orina.** Disminución del aclaramiento de la creatinina endógena.

**Estudio cromosómico.** Patrón normal.

### Sindromogénesis y etiología

Trastorno primario intrauterino. Tendencia familiar (no evidencias de base genética). Posible trastorno del metabolismo de la vitamina D.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Kostis, J.B., *et al.*: "The syndrome of supra valvular aortic stenosis: Report of two unusual cases with comments on the etiology". *Chest*, 57:253, 1970.

Martin, E.C., *et al.*: "Supra valvular aortic stenosis". *Br. Heart J.*, 35:758, 1973.

Roberts, N., and C.A.F. Moes: "Supra valvular pulmonary stenosis". *J. Pediatr.*, 82:838, 1973.

Williams, J.C.P.; B.G. Barratt-Bayes, and J.B. Lowe: "Supra valvular aortic stenosis". *Circulation*, 24:1311-1318, 1961.

## SÍNDROME DE ESTENOSIS SUPRAVALVULAR NO COMPLICADA

### Sinonimia

S. de estenosis supra valvular de la aorta.

### Sindromografía

#### Clínica

Es mucho más frecuente en varones; historia de cianosis en la infancia.

**Examen físico.** Desigualdad entre los pulsos derecho e izquierdos en miembros superiores y cuello; soplo sistólico alto en la base, no *click* sistólico ni soplo diastólico. Facies e inteligencia normales. Puede desarrollarse una insuficiencia cardíaca congestiva.

#### Exámenes paraclínicos

**Electrocardiograma.**

**Cateterismo cardíaco.**

**Radiología de tórax.**

**Ecocardiograma.**

**Angiografía selectiva de ventrículo derecho.**

### Sindromogénesis y etiología

Malformación congénita: 1, ¿ esporádica no familiar?  
2, ¿ forma incompleta del síndrome de hipercalcemia infantil?  
La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Antia, A.U.; H.E. Wiltse; R.D. Rowe, *et al.*: "Pathogenesis of the supra valvular aortic stenosis syndrome". *J. Pediatr.*, 71:431-441, 1967.

Archer, R.S.: "Note on a congenital band stretching across the origin of the aorta". *Dublin J. Med. Sci.*, 65:405-406, 1878.

Logan, W. F.; E.W. Jones; E. Walker, *et al.*: "Familial supra valvular aortic stenosis". *Brit. Heart J.*, 27:547-559, 1956.

## SÍNDROME DE FIBROELASTOSIS ENDOCÁRDICA

### Sinonimia

S. de Weinberg-Himelfarb. S. de esclerosis subendocárdica. S. de endocardiodisplasia.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se presenta en niños entre 6 semanas y 6 meses de nacidos, ocasionalmente en niños mayores. Se manifiesta por disnea, vómitos, edema de miembros inferiores.

**Examen físico.** Taquicardia, ruidos cardíacos débiles, ritmo de galope, estertores, hepatomegalia. Crisis de cianosis. Mal desarrollo con aumento ponderal escaso.

### *Exámenes paraclínicos*

**Electrocardiograma.** Hipertrofia ventricular izquierda, a veces bloqueo completo de rama izquierda.

#### **Angiocardiografía.**

**Radiología de tórax y fluoroscopia.** Borde cardíaco pulsátil, contracción débil y ondulante.

#### **Ecocardiograma.**

### **Sindromogénesis y etiología**

Defecto congénito heredado del tejido elástico del corazón o daño por hipoxia en algunas circunstancias. Se transmite por herencia autosómica recesiva; alguna vez dominante con penetrancia reducida.

### **Bibliografía**

- Kreysing, F.L.: Die Krankheiten des Herzens systematische bearbeitet. Ed. Maurer, Berlín, 1815.
- Moller, S.H.; R.O. Fisch; A.H.L. From y cols.: "Endocardial fibroelastosis occurring in a mother and son". *Pediatrics*, 38:918, 1966.
- Pérez Díaz, L.: La coartación aórtica en el lactante y en el niño y su relación con la fibroelastosis endocárdica. Tesis de la Univ. Autónoma de Madrid, 1974.
- Still, W.J.S.: "Endocardial fibroelastosis". *Amer. Heart J.*, 61:579-585, 1961.
- Weinberg, T. and A.J. Himelfarb: "Endocardial Fibroelastosis (so-called fetal endocarditis)". *Bull. J. Hopk. Hosp.*, 72:299-306, 1943.

## **SÍNDROME DE FÍSTULA AORTOCAVA ESPONTÁNEA**

Ver S. de fístula aortocava traumática

### **Sindromografía**

#### *Clínica*

Predomina en varones (no se han reportado casos en hembras), en edades entre 40 y 78 años. Dolor en la espalda y/o abdomen ocasionalmente irradiado a miembros inferiores. Disnea, anorexia, náuseas, vómitos, intranquilidad, confusión, letargo, estupor, oliguria, choque.

**Examen físico.** Aneurisma palpable, soplo abdominal sistodiastólico o solamente sistólico, cardiomegalia, edema en miembros inferiores, pulso venoso, ascitis, hepatomegalia.

Amplia presión diferencial por descenso de la mínima.

Aumento marcado de la presión venosa en miembros inferiores.

### *Exámenes paraclínicos*

**Orina.** Hematuria.

**Heces.** Sangre.

**Sangre.** Hiperazoemia.

### **Sindromogénesis y etiología**

El síndrome se produce por la ruptura de un aneurisma de la aorta en la vena cava.

Las causas pueden ser arteriosclerosis, sífilis, síndrome de Marfan, micosis.

### **Bibliografía**

- Nenhaus, H.P. and H. Javid: "The distinct syndrome of spontaneous abdominal aorto-caval fistula". *Amer. J. Med.*, 44:464-473, 1968.
- Syme, J.S. (1831) quoted by Boffi, L.: Rottura di aneurisma dell'aorta addominale nella vena cava inferiore ( rassegna della letteratura e studio clinico). *Chir. e pat. sper.*, 3:73-94, 1955.

## **SÍNDROME DE FÍSTULA AORTOCAVA TRAUMÁTICA**

### **Sindromografía**

#### *Clínica*

Dolor en la espalda o abdomen ocasionalmente irradiado a los miembros inferiores. Disnea, oliguria, anorexia, náuseas, vómitos.

**Examen físico.** Aneurisma palpable, soplo sistodiastólico, estertores pulmonares, cardiomegalia, edema, hepatomegalia, ascitis.

### *Exámenes paraclínicos*

**Radiología de tórax.**

**Aortografía.**

### **Sindromogénesis y etiología**

La causa es un traumatismo.

A diferencia de la fístula aortocava espontánea, el pronóstico es mejor y los pacientes pueden sobrevivir aún sin tratamiento quirúrgico 5 años como promedio.

### **Bibliografía**

- Nenhaus, H.P. and H. Javid: "The distinct syndrome of spontaneous abdominal aortocaval fistula". *Amer. J. Med.*, 44:464-473, 1968.

## **SÍNDROME DE FLEBECTASIA DE YEYUNO, BOCA Y ESCROTO**

### **Sindromografía**

#### *Clínica*

Síntomas de úlcera péptica y, ocasionalmente, síntomas de hemorragia gastrointestinal.

**Examen físico.** Manchas que recuerdan el caviar en la lengua, angioqueratoma de Fordyce en el escroto, melena.

### *Exámenes paraclínicos*

**Radiología.** Estómago, duodeno, tránsito intestinal.

**Heces.** Buscando sangre oculta.

**Gastroquimograma.**

### **Sindromogénesis y etiología**

La etiología es desconocida.

### **Bibliografía**

- Miller, D.A. and W.A. Akers: "Multiple phlebectasia of the jejunum, oral cavity, and scrotum". *Arch. Int. Med.*, 121:180-182, 1968.
- Rappaport, I. and M. A. Schiffman: "Multiple phlebectasia involving jejunum, oral cavity, and scrotum". *J.A.M.A.*, 185:437-440, 1963.

## **SÍNDROME DE FLEBODINIA**

### **Sinonimia**

S. de dolor venoso.

## Sindromografía

### Clínica

Predomina en mujeres, aparece de forma epidémica, como dolor severo en el trayecto de las venas superficiales y profundas de las piernas. Moderados síntomas generales: malestar, cefalea y fiebre ligera.

**Examen físico.** Dolorimiento en el miembro afectado sin rubor ni calor en el trayecto venoso, sensación de hinchazón (pared enferma o trombo). Signo de Homan positivo, moderado aumento de volumen de una o ambas piernas.

### Exámenes paraclínicos

Todos negativos.

## Sindromogénesis y etiología

La posibilidad de “histeria colectiva” es un fenómeno a considerar.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Brosius, G.R.; M.D. Calvert and T. D.Y. Chin: “Epidemic phlebodynia”. Arch. Int. Med., 108:442-447, 1961.  
Pearson, J.S.: “Phlebodynia a new epidemic (?) disease”. Circulation, 7:370-372, 1953.

## SÍNDROME DE FLEGMASÍA ALBA DOLENS

### Sinonimia

S. de edema doloroso puerperal. Tromboflebitis femoral.

## Sindromografía

### Clínica

Se presenta en el posparto o como complicación posquirúrgica y se caracteriza por dolor, palidez y aumento de volumen de las piernas; malestar general.

**Examen físico.** Edema y frialdad en el miembro afectado.

## Sindromogénesis y etiología

Se debe a una trombosis de las venas uterinas que se extiende a las venas de los miembros inferiores.

## Bibliografía

Allen, E.V.; N.W. Barker and E.A. Hines: Peripheral Vascular Diseases. ed. 3, Philadelphia, Saunders, 1962.

## SÍNDROME DE FLEGMASÍA CERULEA DOLENS

### Sinonimia

S. de gangrena de origen venoso. S. de obstrucción venosa aguda masiva.

## Sindromografía

### Clínica

Habitualmente dolor súbito en todos los dedos de los pies, ocasionalmente es gradual siguiendo a episodios recurrentes

de trombosis venosa siempre severos. En algunos casos es la evolución progresiva de una flegmasia *alba dolens*.

**Examen físico.** Se observa una clara línea de demarcación entre la zona afectada y el tejido sano, aumento de volumen y cianosis, color en zonas descoloridas. Los pulsos periféricos son palpables, fuertes y llenos en etapas tempranas hasta que son obliterados por el edema progresivo. En algunos casos las manifestaciones abarcan toda la planta del pie en forma de funda.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Eritrosedimentación acelerada, aumento del nitrógeno ureico.

## Sindromogénesis y etiología

El síndrome es idiopático o puede ir asociado a enfermedades malignas frecuentemente. Se debe a una interrupción del flujo sanguíneo por el lecho capilar determinado por trombosis venosa y edema.

## Bibliografía

Hueter, C.: “Fall von Grangran in Folge von Venebliteration”. (Virchows) Arch. path. Anat., 17:482-488, 1859.  
Loewenthal, J. and J. May: “Phlegmasia cerulea dolens”. Brit. J. Surg., 52:584-587, 1965.

## SÍNDROME DE GALLAVARDIN

### Sinonimia

S. de bloquipnea. S. de respiración inhibida.

## Sindromografía

### Clínica

Se desencadena por el ejercicio o grados variables de tensión emocional. Se produce una inhibición de la respiración, el reposo produce alivio. No se acompaña de jadeo ni disnea. En algunos casos alterna con síntomas típicos de angina.

**Examen físico.** Negativo

### Exámenes paraclínicos

**Pruebas de laboratorio.** Todas negativas.

**Electrocardiograma.** Puede mostrar un patrón de angina sobre todo después del esfuerzo.

## Sindromogénesis y etiología

Es un equivalente del síndrome anginoso en pacientes con aterosclerosis coronaria, alteración del sistema nervioso central (haz espinal al centro respiratorio en la estimulación de la médula espinal).

La causa parece ser una susceptibilidad aumentada a la estimulación del centro respiratorio.

## Bibliografía

Gallavardin, L.: “Y a-t-il un equivalent non douloureux l'angine de poitrine d'effort?”. Lyon Med., 134:345-358, 1924.  
Roesler, H.: “Blockypnea (inhibited respiration), an equivalent of the angina syndrome”. Amer. J. Med. Sci., 244:85-87, 1962.



## SÍNDROME DE HEBERDEN

### Sinonimia

S. de angina de pecho. S. de estenocardia. S. de Elsner.  
S. de Rougnon de Magny.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome comienza de repente y puede ser moderado, severo o angustioso. Se caracteriza por dolor precordial sordo, opresivo, acompañado de ansiedad. Irradiado al hombro, brazo y mano izquierdos. De corta duración (generalmente, menos de 3 min), precipitado por emoción, esfuerzo, exposición al frío, comida copiosa. Se alivia con nitroglicerina (ver también síndrome de Gallavardin).

**Examen físico.** Negativo.

#### Exámenes paraclínicos

**Electrocardiograma.** En las crisis hay depresión del segmento ST, fuera de ellas, generalmente, este es normal. Durante el esfuerzo pueden aparecer alteraciones.

**Radiología.** Negativo, en la enfermedad avanzada puede haber cardiomegalia.

### Sindromogénesis y etiología

Es originado por hipoxia miocárdica como consecuencia de la disminución del flujo coronario por aterosclerosis. Muy raramente se debe a otra causa anatómica o funcional.

### Bibliografía

Anonymous: The Ebers Papyrus, XXVII, p. 47. Translated by Ebbell, B., Copenhagen, Levin and Munksgaard, 1937.  
Friedberg, C.H.: Diseases of the Heart. ed. 3 th, Philadelphia, Saunders, 1966.  
Heberden, W.: "Some account of a disorder of the breast". Med. Tr. Roy. Coll. Phys., London, 2:59-67, 1772.

## SÍNDROME DE HIPOPLASIA DEL CORAZÓN DERECHO

Esta denominación se utiliza para designar un grupo de anomalías cardíacas congénitas que tienen atresia o estenosis anatómica del hemicardio derecho, con hipoplasia del ventrículo derecho e hipertrofia del izquierdo y funcionalmente un *shunt* de derecha a izquierda, generalmente a nivel auricular. En este grupo se incluyen: la atresia tricuspídea, la atresia pulmonar, la estenosis pulmonar severa con tabique ventricular intacto y la hipoplasia aislada congénita del ventrículo derecho (rara).

### Bibliografía

Morgan, A.D.; T.G. McLoughlin; T.D. Bartley, *et al.*: "Endocardial fibroelastosis of the right ventricle in the newborn. Presenting the clinical picture of the hypoplastic right heart syndrome". Amer. J. Cardiol., 18:933-937, 1966.

## SÍNDROME DE HIPOTENSIÓN ORTOSTÁTICA IDIOPÁTICA

### Sinonimia

S. de hipotensión ortostática. S. de hipotensión postural. (Ver S. de Shy-Drager.)

## Sindromografía

#### Clínica

Es más frecuente en varones (4:1), progresión lenta de los síntomas, a veces años antes que el paciente solicite atención médica. La impotencia es a veces el primer síntoma.

Se manifiesta por síntomas episódicos de agotamiento, aturdimiento, visión borrosa, lentitud mental y lasitud en posición erecta. El síncope es común, precedido por los síntomas premonitorios ya descritos. Pueden ocurrir crisis convulsivas (especialmente si tratan de incorporar al paciente después de una caída). Puede haber diarrea crónica, poliuria nocturna, intolerancia al calor.

**Examen físico.** Generalmente los pacientes tienen apariencia juvenil. La palidez precede al ataque. Descenso de las presiones sistólica y diastólica en posición erecta. La maniobra de Valsalva provoca una caída marcada de la presión arterial y la característica bradicardia (presente en individuos normales), está ausente. Un grado variable de anhidrosis puede ponerse de manifiesto con pruebas de transpiración.

#### Exámenes paraclínicos

**Pruebas especiales.** La vasopresina aumenta las presiones sistólica y diastólica en los pacientes (no así en individuos normales).

**Pruebas de sudor.**

**Metabolismo basal.** Bajo.

**Sangre.** Moderado aumento del nitrógeno ureico, ligera anemia.

### Sindromogénesis y etiología

Un mecanismo probable es la disfunción del sistema nervioso autónomo que originaría: constricción arteriolar defectuosa, anhidrosis, xerostomía, intolerancia al calor, impotencia.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Bradbury, S. and C. Eggleston: "Postural hypotension: A report of three cases". Amer. Heart J., 1:73-86, 1925.  
Lanby, C. and E. Doumer: "L'hypotension orthostatique". Press. Med., 1:17-20, 1932.  
Levin, J.M.; P. Ravenna and M. Weiss: "Idiopathic orthostatic hypotension". Arch. Int. Med., 114:145-148, 1964.

## SÍNDROME DE HOLT-ORAM

### Sinonimia

S. de defecto familiar del corazón y los miembros superiores. S. de displasia atrioldigital. S. cardiobraquial.

### Sindromografía

#### Clínica

El síndrome completo presenta: defecto congénito del corazón y los miembros superiores. El defecto cardíaco aislado o el de los miembros superiores puede verse en individuos de una misma familia. Puede ser asintomático o presentar síntomas cardíacos como disnea, fatiga.

**Examen físico.** Propio de la cardiopatía: comunicación interauricular, raras veces interventricular (*ostium secundum*), y de las anomalías de los miembros superiores que incluyen polidactilia y sindactilia. La asociación del defecto de los miem-

bros superiores del "tipo radial" (pulgar digitalizado simulando otro índice, ausencia del pulgar en un lado, con hiperfalange pulgar en el otro, mano vara, radio corto, y sinostosis radiocubital) con defecto cardíaco es mucho más frecuente que el del "tipo cubital". Ocasionalmente: ausencia de músculo pectoral, tórax en embudo, escoliosis, fisura labiopalatina, anomalía de los genitales.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Pruebas especiales.** Evaluación del defecto cardíaco.

**Radiología del esqueleto.**

**Estudio cromosómico.** Normal, aunque se han reportado anomalías del cromosoma 16.

El estudio del dermatoglifos sólo muestra anomalías secundarias al defecto musculoesquelético y no aparecen determinados genéticamente.

**Electrocardiograma.** Alargamiento de QR.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Se transmite por herencia autosómica dominante con expresividad variable.

La etiología es genética.

#### **Bibliografía**

- Holt, M. and S. Oram: "Familial heart disease with skeletal malformations". Brit. Heart J., 22:236-242, 1960.
- Kaufman, R.L.; D.L. Mc. Rimoin; W.H. Alister y cols: "Variable expression of the Holt-Oram syndrome". Am. J. Dis. Child., 127:21, 1974.
- Massumi, R.A. and D.O. Nutter: "The syndrome of familial defects of heart and upper extremities (Holt-Oram syndrome)". Circulation, 34:65-76, 1966.
- Sánchez Cascos, A.: "A Holt-Oram syndrome". Acta Paediat. Scand., 56:313, 1967.
- Zetterqvist, P.: "The syndrome of familial atrial septal defect, heart arrhythmia and hand malformation (Holt-Oram) in mother and son". Acta Paediat., 52:115, 1963.

### **SÍNDROME DE HUGHES-STOVIN**

#### **Sinonimia**

S. de aneurismas de la arteria pulmonar-trombosis de la arteria pulmonar-trombosis venosa periférica.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Cefalea, fiebre, tos, hemoptisis, papiledema.

##### **Exámenes paraclínicos**

**Radiología de tórax.** Sombra densa en el sitio del aneurisma, disminución de la vascularización en diferentes partes del pulmón.

**Angiocardiografía.** Aneurismas de las ramas segmentarias de las arterias pulmonares.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Trombosis en venas de las piernas, vena cava, vena yugular o corazón derecho asociada a aneurismas de la arteria pulmonar.

#### **Bibliografía**

- Hughes, J.P. and P.G. Stovin: "Segmental pulmonary aneurysm with peripheral venous thrombosis". Br. J. Dis. Chest, 53:19, 1959.

- Wolpert, S.M.; P.C. Kahn and K. Farbman: "The radiology of the Hughes-Stovin syndrome". Am. J. Roentgenol., 112:383, 1971.

### **SÍNDROME DE INSUFICIENCIA CIRCULATORIA CON GASTO AUMENTADO**

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Síntomas predominantemente de insuficiencia cardíaca derecha.

**Examen físico.** Aumento de volumen del corazón, aumento de la presión venosa, presión diastólica generalmente disminuida, presión sistólica y del pulso aumentadas. Están presentes todos los signos de la insuficiencia cardíaca congestiva.

##### **Exámenes paraclínicos**

**Pruebas especiales.** Tiempo de circulación, disminuido o normal. Presión venosa aumentada.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Existe disminución de la resistencia circulatoria ocasionada por diferentes condiciones: fístula arteriovenosa, hipertiroidismo, anemia, beriberi, enfisema pulmonar severo con hipoxemia, embarazo, enfermedad de Paget avanzada y síndrome de Albright. Estas alteraciones conducen a una insuficiencia cardíaca.

#### **Bibliografía**

- Friedberg, C.K.: Disease of the Heart. ed. 3th, Philadelphia, Saunders, 1966.

### **SÍNDROME DE INSUFICIENCIA DE LA VÁLVULA PULMONAR**

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Este síndrome se caracteriza por la ausencia o discutible presencia de manifestaciones clínicas. Puede haber disnea de esfuerzo ligera, contracción hiperdinámica del ventrículo derecho.

**Examen físico.** Soplo diastólico de baja frecuencia, de mayor intensidad en el foco pulmonar o un poco más abajo a lo largo del borde izquierdo del esternón, que aumenta su intensidad durante la inspiración. Puede estar presente un soplo sistólico de eyección, corto.

##### **Exámenes paraclínicos**

**Electrocardiograma.** Normal o con hipertrofia ventricular derecha.

**Radiología de tórax.**

**Ecocardiograma.**

**Fonocardiograma.**

**Cateterismo.**

#### **Sindromogénesis y etiología**

Se debe a un defecto congénito de la válvula o a una dilatación idiopática de la arteria pulmonar.

#### **Bibliografía**

- Kezdi, P.; W.S. Priest and J.M. Smith: "Pulmonic regurgitation". Quart. Bull. Northwest. Univ. Med. School, 29:368-373, 1955.

Criscitiello, M.G. and W.P. Harvey: "Clinical recognition of congenital pulmonary valve insufficiency". Amer. J. Card., 20:765-772, 1967.

## SÍNDROME DE INSUFICIENCIA VASCULAR POSRADIACIÓN

### Sindromografía

#### Clínica

Aparece tardíamente como consecuencia de radioterapia, especialmente de la hipófisis en el caso de la acromegalia.

**Examen físico.** Síntomas de obstrucción vascular con hemiparesia y otros signos de disminución o interrupción de la circulación en el área afectada.

#### Exámenes paraclínicos

##### Arteriografía.

### Sindromogénesis y etiología

Cambios vasculares posradiación. (Ver también el síndrome de necrosis cerebral posradiación.)

### Bibliografía

Darmondy, W.R.; L.M. Thomas and E.S. Gurdjian: "Postirradiation vascular insufficiency syndrome". Neurology, 17:1190-1192, 1967.

## SÍNDROME DE JERVELL-LANGE-NIELSEN

### Sinonimia

S. cardioauditivo. S. sordocardiaco. S. de QT largo y sordera.

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta con sordera bilateral a niños de ambos sexos desde la infancia y niñez. Se presentan ataques repetidos de síncope. Los ataques pueden comenzar con un grito agudo seguido por palidez y más tarde cianosis y pérdida del conocimiento de corta duración y a continuación un sueño profundo. Los ataques pueden resultar en muerte súbita por arritmias ventriculares y pueden ser desencadenados por el ejercicio o por estados emocionales.

Se caracteriza por sordomudez, disnea, trastornos nutricionales, retardo del crecimiento.

**Examen físico.** Hipertelorismo, nariz de base ancha, implantación baja de las orejas. Malformaciones esqueléticas variables: acrocefalia, escoliosis, *pectus excavatum*, sindactilia, polidactilia. Corazón: signos de estenosis pulmonar y/o insuficiencia mitral.

#### Exámenes paraclínicos

**Electrocardiograma.** QT prolongado. Durante los ataques pueden encontrarse arritmias ventriculares.

**Audiometría.** Pérdida bilateral de la percepción auditiva.

**Sangre.** Anemia hipocrómica moderada.

**Otros exámenes (electrocardiográficos, electroencefalográficos y bioquímicos).** No arrojan cambios en este síndrome.

**Radiología de tórax y esqueleto.**

**Estudio cromosómico.** Negativo.

**Cateterismo cardíaco.**

## Sindromogénesis y etiología

El mecanismo de la prolongación del QT, así como el de las arritmias es desconocido. El retraso de la repolarización ventricular aumenta el período vulnerable y, por tanto, la tendencia a las arritmias ventriculares. El período refractario mecánico parece predisponer a las arritmias.

Se transmite por herencia autosómica recesiva. Es frecuente la consanguinidad.

La etiología es genética.

### Bibliografía

Forney, W.R.; S.J. Robinson and D.J. Pascoe: "Congenital heart disease, deafness and skeletal malformations, a new syndrome?" J. Pediat., 68:14-26, 1966.

Jervell, A. and F. Lange-Nielsen: "Congenital deaf mutism, functional heart disease with prolongation of Q-T interval and sudden death". Amer. Heart J., 54:59-68, 1957.

Lisker, S.A. and D. Finkelstein: "The cardioauditory syndrome of Jervell and Lange-Nielsen: report of an additional case with radioelectrocardiographic monitoring during exercise". Amer. J. Med. Sci., 252:458-464, 1966.

Meissner, F.: "Taubstummheit and Taubstummtenbildung". Leipzig und Heidelberg, Wenter, 120, 1856.

## SÍNDROME DE KLIPPEL-TRENAUNAY-WEBER

### Sinonimia

S. de angiosteohipertrofia. S. de *nevus verrugoso* hipertrófico. S. de hemangiectasia hipertrófica. S. de Parkes-Weber

### Sindromografía

#### Clínica

Nevo localizado unilateralmente en un miembro. Venas varicosas. Hipertrofia del tejido blando y huesos del miembro afectado que lo hacen más alargado y caliente que el sano.

Las venas varicosas y la osteohipertrofia no siempre están presentes al nacimiento, pero se desarrollan durante los primeros meses o años de vida. Se asocia frecuentemente al polidactilismo y sindactilismo.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Se observa engrosamiento de la corteza de los huesos, pero eso no constituye un elemento diagnóstico de importancia.

### Sindromogénesis y etiología

Posiblemente este síndrome es ocasionado por una debilidad hereditaria del tejido mesenquimatoso de las paredes de los vasos.

Ocurre esporádicamente por lo que su etiología no ha podido ser bien precisada.

### Bibliografía

Brooksaler, F.: "The angio-osteohypertrophy syndrome". Amer. J. Dis. Child., 112:161-164, 1966.

Klippel, M. and P. Trenaunay: "Naevus variqueux osteohypertrophique". Arch. Gen. Med. (Paris), 3:641-642, 1900.

Weber, P.F.: "Angioformation in connection with hypertrophique of limbs and hemihypertrophy". Brit. J. Derm., 19:231-235, 1907.

## SÍNDROME DE LERICHE

### Sinonimia

S. de trombosis de la aorta abdominal. S. de trombosis gradual de la porción terminal de la aorta. S. de oclusión de la bifurcación aórtica.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se caracteriza por claudicación intermitente de los miembros inferiores: dolor y malestar en la región inferior del cuerpo (músculos, caderas o nalgas), debilidad en piernas, palidez (en la estación de pie) en los pies y piernas.

**Examen físico.** Pulsos arteriales en las piernas disminuidos o ausentes; ocasionalmente se pueden auscultar ruidos sobre las arterias: aorta abdominal, iliacas y femorales.

Atrofia muscular, piel, generalmente, normal o pálida, fría, cianótica, con cambios tróficos y gangrena en estadios muy avanzados.

#### Exámenes paraclínicos

**Oscilometría.** Ausencia de pulsos.

**Radiología de abdomen.** Calcificación en silla de montar a nivel de la bifurcación aórtica.

**Doppler.** Circulación disminuida.

**Angiografía.** Permite determinar el sitio y extensión de la obstrucción.

### Sindromogénesis y etiología

Es ocasionado por placas de ateroma en la bifurcación de la aorta, arteritis segmentaria, trombosis gradual de la porción terminal de la aorta.

### Bibliografía

- Beckwith, R. *et al.*: "Chronic aortoiliac thrombosis: A review of sixty-five cases". *New Engl. J. Med.*, 258:761, 1958.
- Hurst, J.W.: *Disease of Aorta*. In Beeson, P.M., and McDermott, W., *Cecil-Loeb Textbook of Medicine*. ed. 12th, Philadelphia, Saunders, 1967.
- Leriche, R.: "De la résection du carrefour aortico-iliaque avec double sympathectomie lombaire pour thrombose artérielle de l'aorte. Le syndrome de l'oblitération terminoaortique par arterite". *Presse Med.*, 48:33-604, 1940.

## SÍNDROME DE LIBMAN-SACKS

### Sinonimia

S. de endocarditis verrucosa atípica. S. de endocarditis verrucosa no reumática. S. de Osler-Libman-Sacks. S. de Kaposi-Besnier-Libman-Sacks.

### Sindromografía

#### Clínica

Los síntomas son iguales a los del LES (lupus eritematoso sistémico) (véase).

**Prueba físico:** Soplo sistólico apical.

#### Exámenes paraclínicos

**Pruebas de laboratorio.** Las que se indican para confirmar el LES.

## Sindromogénesis y etiología

Se debe a una endocarditis en el curso del lupus eritematoso sistémico.

### Bibliografía

- Libman, E. and B. Sacks: "A hitherto undescribed form of valvular and mural endocarditis". *Arch. Int. Med.*, 33:701-737, 1924.

## SÍNDROME DE LUTEMBACHER

### Sindromografía

#### Clínica

Predomina en mujeres jóvenes, con historia de fiebre reumática, o enfermedad cardíaca. El desarrollo de los síntomas es lento.

**Examen físico.** Propio de estenosis mitral y comunicación intraauricular. Fibrilación auricular en edades avanzadas.

#### Exámenes paraclínicos

**Electrocardiograma.** Agrandamiento biauricular, eje a la derecha, crecimiento de ventrículo derecho.

**Radiología de tórax.** Aorta pequeña, arteria pulmonar dilatada, agrandamiento del cono de la pulmonar, hipertrofia derecha.

**Ecocardiograma.** Mitral estrecha, comunicación interauricular

**Angiografía.**

**Cateterismo cardíaco.**

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome es producido por una comunicación interauricular congénita con estenosis mitral reumática sobreañadida.

### Bibliografía

- Lutembacher, R.: "De la stenose mitrale avec communication interauriculaire". *Arch. du Mal du coeur.*, 9:237-250, 1916.
- Muller, W.H.; J.B. Littlefield and J.R. Beckwith: "Surgical treatment of Lutembacher's syndrome". *J. Thorac. Cardio. Surg.*, 51:66-770, 1966.

## SÍNDROME DEL MARTILLO NEUMÁTICO

### Sinonimia

S. de vibración.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en individuos expuestos por manipular herramientas vibratorias. La exposición al frío produce un típico fenómeno de Raynaud (ver éste). Primeramente afecta, solamente, la mano que está más cercana al final del implemento, después todos los dedos.

Cuando el ataque es severo puede perderse, completamente, la sensibilidad de los dedos.

**Examen físico.** Durante los ataques, cambio de color de los dedos, que es normal en período intercrisis. No cambios tróficos.

### Exámenes paraclínicos

**Pruebas de laboratorio.** Las necesarias para descartar otras causas de fenómeno de Raynaud.

### Sindromogénesis y etiología

Posible daño de los vasos digitales con espasmo en la exposición al frío.

La etiología es desconocida

### Bibliografía

Allen, E.V.; N.W., Barker and E.A. Hines: *Peripheral Vascular Diseases*. ed. 3, Philadelphia, Saunders, 1962.  
Cottingham, C.C. quoted in the *Presidents Monthly Report*, The Stonecutter's J., 32:5, 1917.

## SÍNDROME DE MEADOW

### Sinonimia

S. de enfermedad cardíaca del posparto. S. de miocardiopatía del puerperio. S. de insuficiencia miocárdica idiopática en el puerperio.

### Sindromografía

#### Clínica

Los síntomas aparecen entre la segunda semana y el segundo mes después del parto. Se caracteriza por tos, disnea nocturna paroxística, hemoptisis, dolor en el pecho.

Síntomas gastrointestinales: náuseas, vómitos. Síntomas de embolismo cerebral y pulmonar con mayor frecuencia en mujeres de raza negra, multíparas.

**Examen físico.** Los hallazgos físicos son aquellos de la insuficiencia cardíaca congestiva, primero izquierda y luego derecha. Hipertensión diastólica, pulso alternante, ritmo de galope, cianosis, hepatomegalia. Fondo de ojo normal.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología de tórax.** Aumento del diámetro transversal del corazón.

**Electrocardiograma.** Inversión de la onda T, onda Q patológica y trastornos de conducción.

**Ecocardiograma.**

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome conjuga las características clínicas, hemodinámicas y patológicas de una miocardiopatía congestiva. Muestra tendencia a las recidivas en partos posteriores.

La mortalidad es elevada.

Se considera debido a una miocarditis o miocardiopatía de posible origen viral, autoinmune, o metabólico. Se ha reportado su ocurrencia familiar.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Friedberg, C.K.: *Diseases of the heart*. ed. 3, Philadelphia, Saunders, 1966, p. 1002.  
Hull, E. and E. Hakkesbring: "Post-partal heart disease". *New Orleans Med. Surg. J.*, 39:550-557, 1937.  
Meadow, W.R.: "Idiopathic myocardial failure in the last trimester of pregnancy and the puerperium". *Circulation*, 15:903-914, 1957.

## SÍNDROME DE MONDOR

### Sinonimia

S. de periflebitis esclerosante de la pared torácica.

### Sindromografía

#### Clínica

Predomina en mujeres. Aparece de la tercera a sexta décadas de la vida. Poco o ningún malestar.

**Examen físico.** Habitualmente aparece un cordón enrojecido en un costado del tórax que baja por el reborde costal hasta la pared del abdomen, adherido a la piel, pero no profundamente.

### Sindromogénesis y etiología

Flebitis obliterante de la vena toracoepigástrica. Historia frecuente de trauma.

### Bibliografía

Hogan, G.F.: "Mondor's disease". *Arch. Int. Med.*, 113:881-885, 1964.  
Mondor, H.: "Tronculitis percutanéé subaigué de la pario thoraci que antérolatérale". *Mem. Acad. Chir. (Paris)*, 65:1271-1278, 1939.

## SÍNDROME DE NONNE-MILROY-MEIGE

### Sinonimia

S. de trofoedema hereditario. S. de linfedema familiar. Enfermedad de Milroy. Enfermedad de Meige. S. de trofolinfedema hereditario. S. de elefantiasis congénita. S. de linfedema hereditario I (tipo Nonne-Milroy). S. de linfedema hereditario II (tipo Meige).

### Sindromografía

#### Clínica

Predomina en hembras, desde el nacimiento o temprana infancia. Su comienzo es gradual y asintomático.

**Examen físico.** Edema maleolar unilateral o bilateral que asciende a la rodilla y eventualmente más arriba; al inicio de fácil *godet*, desaparece con la elevación de la pierna. La piel es suave, firme y de color normal. Posteriormente el edema es duro, no desaparece con la elevación del miembro, la piel se torna áspera, pigmentada, en el sitio del edema. Como hallazgos asociados: ascitis quillosa congénita, linfangiectasia intestinal con proteinorrea, derrame pleural.

### Sindromogénesis y etiología

Trastorno congénito familiar autosómico dominante. Obstrucción linfática o defecto de la contractilidad, ausencia de válvulas, debilidad de la pared con extravasación.

La etiología es genética.

### Bibliografía

Meige, H.: "Le trophoedeme chronique hereditaire". *Nouv. Iconogr. (Salpêtrière)*, 12:453, 1889.

Milroy, W.F.: "Underscribed variety of hereditary oedema". New York Med. J., 56:505-508, 1892.  
Nonne, M.: "Vier Falle von Elephantiasis congenita hereditaria". Arch. Path. Anat. (Paris) 125:189-196, 1891.  
Shirger, A.; E.G. Jr. Harrison and J.M. Janes: "Idiopathic lymphedema, review of 131 cases". J.A.M.A., 182:14-22, 1962.

## SÍNDROME DE OPRESIÓN PRECORDIAL

### Sindromografía

#### Clínica

Se observa en individuos jóvenes saludables, sin preferencia por sexo. Súbitamente se presenta un fuerte dolor, imponente, *sobre la punta del corazón*, casi siempre en reposo y asociado con posturas inclinadas del cuerpo, de unos 2-3 min de duración. La respiración es superficial para minimizar el dolor y los cambios de posición pueden facilitar el dolor. Una inspiración profunda puede hacerlo desaparecer.

No se irradia, la recurrencia es esporádica.

**Examen físico.** Negativo. Pacientes de constitución débil o mediana.

#### Exámenes paraclínicos

**Pruebas de laboratorio.** Todas negativas.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Miller, A.J. and T.A. Texidor: "Precordial catch", a neglected syndrome of precordial pain". J.A.M.A., 159:1364-1365, 1955.

## SÍNDROME DE ORTNER

### Sinonimia

S. cardiovascular.

### Sindromografía

#### Clínica

Existe ronquera en el curso de afecciones cardiovasculares: lesión del arco aórtico, estenosis mitral, cardiopatía congénita, enfermedad coronaria.

**Examen físico.** Deficiente movimiento o parálisis de la cuerda vocal izquierda.

#### Exámenes paraclínicos

Los que se indican en las afecciones cardiovasculares que están presentes.

### Sindromogénesis y etiología

Se debe a una lesión del nervio laríngeo izquierdo, el cual es comprimido entre la aorta y la arteria pulmonar dilatada.

### Bibliografía

Ortner, N.: "Recurranslabmung bei Mitraisienose". Wien. Klin. Wschr. 10:753-755, 1897.  
Stocker, H.H. and H.T. Enterine: "Cardiovascular syndrome". Laryngeal paralysis in intrinsic heart disease". Amer. Heart J., 56:51-59, 1958.

## SÍNDROME DE PAGET-SCHRÖTTER

### Sinonimia

S. de trombosis traumática de la vena axilar. S. de claudicación venosa intermitente. S. de Schrötter.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en varones activos, saludables, entre 18 y 40 años. Los síntomas aparecen después de un trabajo vigoroso u ocasionalmente sin realizar esfuerzo o después de mínimo esfuerzo. Su comienzo es gradual o muy rápido. El brazo derecho es más frecuentemente afectado. Aumento de volumen de todo el miembro, desde los dedos a la cintura escapular y parte baja del cuello, con dolor sordo en las articulaciones del miembro especialmente del hombro, a veces no hay dolor. No hay manifestaciones generales.

**Examen físico.** Aumento de volumen del brazo, cianosis difusa o en parches, venas superficiales prominentes, ocasionalmente se palpa una induración alargada en la axila.

#### Exámenes paraclínicos

**Pruebas especiales.** Presión venosa, saturación de oxígeno y tiempo de circulación muestran estasis.

**Radiología de tórax.** Negativo.

**Sangre.** Normal.

**Venografía.** Muestra la obstrucción y la circulación colateral.

### Sindromogénesis y etiología

Obstrucción idiopática de las venas axilar o subclavia (no producida por aneurisma de la aorta, insuficiencia cardíaca o neoplasia de mama); probablemente se deba a compresión de la vena entre los músculos y el primer arco costal o la clavícula. Puede ser traumática.

### Bibliografía

Kieny, R.; R. Fontaine; A. Suhler, *et al.*: "Thirty-four cases of so-called exertion" "Thrombophlebitis of upper extremity (Paget-Schrötter syndrome)". J. Cardiovasc. Surg., 13:181-185, 1964.  
Paget, Sir J.: Clinical Lectures and Essay. London, 1875, p.292.  
Schrötter, L.: "Von Erkrankung der Gefasse in Noth-agels Hand-buch der Pathologie und Therapie". Wein, 1884. Holder (Noth-nagel), 1884.  
Steinberg, I.: "Angiographic features of primary venous obstruction of upper extremity: Paget-von Schrötter syndrome". Am. J. Roentgenol., 98:388, 1966.

## SÍNDROME DE PERICARDITIS IDIOPÁTICA

### Sinonimia

S. de pericarditis benigna idiopática. S. de Porter. S. de pericarditis aguda benigna. S. de pericarditis benigna. S. de pericarditis aguda benigna recurrente.

### Sindromografía

#### Clínica

Se observa en todas las edades aunque predomina en varones jóvenes. Se presenta 1-2 semanas después de una infección respiratoria alta. Dolor agudo en el pecho con amplia irradiación

sobre todo al cuello y hombros. Se agudiza más con la inspiración profunda, la tos, y a veces con la deglución. La inclinación aumenta el dolor, mientras el sentarse lo disminuye. Hay tos, disnea, fiebre.

**Examen físico.** Roce pericárdico, agrandamiento del área cardíaca. Pleuresía con derrame y neumonitis, se asocian frecuentemente.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Moderada leucocitosis. La eritrosedimentación se acelera muy pocas veces.

**Electrocardiograma.** No hay cambios destructivos, a veces simula un infarto agudo del miocardio.

**Pericardiocentesis.** Permite obtener y estudiar los caracteres del líquido contenido en la cavidad pericárdica.

**Radiología de tórax.**

#### Sindromogénesis y etiología

La relación de este síndrome con una infección viral ha sido probada solamente en algunos casos. También ha sido considerado como posible mecanismo, una reacción autoinmune. En algunos casos, se ha observado gota y se ha considerado en la etiología.

Las recurrencias son frecuentes.

#### Bibliografía

Friedberg, C.K.: Diseases of the Heart. ed. 3th, Philadelphia, Saunders, 1966.  
Hodges, R.M.: "Idiopathic pericarditis". Boston Med. Surg. J., 51:140-141, 1854.

Porter, W.B.; O. Clark and R.R. Poter: "Non-specific benign pericarditis". J.A.M.A., 144:749-753, 1950.

### SÍNDROME DE PERSISTENCIA DEL CONDUCTO ARTERIOSO CON FLUJO REVERTIDO

#### Sindromografía

##### Clínica

A veces desde el nacimiento y otras durante el desarrollo, se presenta disnea de esfuerzo, ocasionalmente en la posición en cuclillas.

**Examen físico.** Cianosis que aumenta con el ejercicio, más intensa en la mitad inferior del cuerpo y en la mano izquierda más que en la derecha. Dedos en palillo de tambor en los pies. Corazón: soplo sistólico débil en tercer espacio izquierdo o ausencia de soplo. Pocas veces soplo diastólico fuerte en borde izquierdo del esternón, con *thrill*.

##### Exámenes paraclínicos

**Electrocardiograma.** Hipertrofia derecha.

**Radiología de tórax.** Prominencia del arco medio y ramas de la arteria pulmonar, afinamiento de pequeñas arterias periféricas.

**Ecocardiograma.** Sobrecarga y dilatación de cavidades derechas.

#### Sindromogénesis y etiología

Se debe a la presencia del conducto arterioso, persistente y de gran tamaño con reversión del flujo de derecha a izquierda por hipertensión pulmonar.

#### Bibliografía

Friedberg, C.K.: Diseases of the Heart. ed. 3, Philadelphia, Saunders, 1966.

### SÍNDROME DE PERSISTENCIA DEL CONDUCTO ARTERIOSO

#### Sindromografía

##### Clínica

Común en prematuros e individuos que nacen en grandes alturas. El niño puede desarrollarse normalmente, pero presenta disnea de esfuerzo, fatigabilidad, palpitaciones. Ocasionalmente, puede retardarse el desarrollo. Tarde o temprano hay insuficiencia cardíaca. La endocarditis bacteriana puede complicar este síndrome.

**Examen físico.** Palidez, hábito grácil. Corazón: soplo de Gibson (ruido en maquinaria que ocupa la sístole y la diástole) con característico *thrill* sistólico creciente en el sitio de mayor intensidad del soplo; acentuación del segundo ruido pulmonar; pulso fuerte ocasionalmente de Corrigan, pulso capilar, pulso femoral en pistoletazo.

##### Exámenes paraclínicos

**Electrocardiograma.** Hipertrofia ventricular izquierda y/o derecha.

**Radiología de tórax.** Circulación pulmonar aumentada, aumento del tronco de la arteria pulmonar, agrandamiento de cavidades izquierdas y de la aorta, a veces se observa calcificación del conducto.

**Ecocardiograma.** Sobrecarga del volumen del ventrículo izquierdo, dilatación de cavidades izquierdas y de la aorta.

#### Sindromogénesis y etiología

Persistencia del conducto arterioso después de 8 semanas del nacimiento. Si el defecto es pequeño hay *shunt* de izquierda a derecha y la presión de la arteria pulmonar se mantiene normal; cuando el defecto es mayor la presión de la aorta se trasmite a la pulmonar, se puede establecer una hipertensión pulmonar y el *shunt* se revierte.

#### Bibliografía

Friedberg, C.K.: Diseases of the heart. ed. 3th, Philadelphia, Saunders, 1966.

### SÍNDROME DE PICK, F.

#### Sinonimia

S. de pericarditis constrictiva. S. de cirrosis pseudohepática de Friedel-Pick. S. de mediastinopericarditis. S. de pseudocirrosis del hígado. S. de Hutinel-Pick. S. de poliserositis. S. de pseudocirrosis mediastinopericardíaca del hígado.

#### Sindromografía

##### Clínica

Se presenta en pacientes con antecedentes de infección del tórax. Existe disnea, decaimiento, malestar precordial, anorexia.

Este síndrome se caracteriza por derrames en las serosas, con el cortejo sintomático propio de cada una de ellas.

Está presente una pericarditis crónica, adhesiva, constrictiva y una peritonitis crónica que incluye lesión en ambas serosas visceral y parietal.

**Examen físico.** Ingurgitación yugular, edema en miembros inferiores, corazón normal o con ruidos apagados, pulso paradójico, galope protodiastólico, hepatomegalia, ascitis, presión arterial baja.

Existe una variante conocida como síndrome de Gouley o síndrome de pericarditis constrictiva de la arteria pulmonar, en la cual esta arteria está comprimida parcial o totalmente, lo que ocasiona síntomas cardiovasculares en relación con la lesión.

#### **Exámenes paraclínicos**

Dependen de la efusión o las efusiones serosas presentes.

**Orina.** Normal.

**Sangre.** Albúmina baja, retención de bromosulfaleína elevada.

**Pruebas especiales.** Presión venosa aumentada; tiempo de circulación prolongado.

**Radiología.** Calcificaciones en el pericardio, latidos cardiacos disminuidos en fluoroscopia; frecuentemente alteraciones pulmonares y pleurales.

**Electrocardiograma.** Aplanamiento o inversión de T.

**Ecocardiograma.**

**Cateterismo cardiaco.**

**Punciones y/o Biopsias.**

Son de gran valor la radiología y especialmente las punciones y/o biopsias, que sirven para determinar la etiología.

#### **Sindromogénesis y etiología**

La lesión fundamental que origina este síndrome es una pericarditis crónica que en su evolución crea adherencias entre las dos hojas del pericardio, lo que comprime o aprisiona al corazón impidiendo que la diástole se realice en forma satisfactoria. Las causas que pueden ocasionar esta lesión son: tuberculosis, otras infecciones (bacterianas o virales), idiopáticas.

Se considera que el síndrome de Pick es más frecuente en los pacientes que presentan pericarditis tuberculosas, fiebre reumática o infección neumocócica.

#### **Bibliografía**

Madaras, J.S.; R.E. Taber and C.R. Lam: "Constrictive pericarditis: diagnosis and operative management". *Dis. Chest*, 52:746-753, 1967.

Pick, F.: "Ueber chronische, unter den Bilde der Lebercirrhose verlaufende Pericarditis (pericarditische Pseudolebercirrhose) nebst Bemerkungen uber die Zuckergussleber (Curschmann)". *Zeits. f. Klin. Med.*, 29:385-410, 1896.

Stadler, H. and D. Stinger: "Case of Pick's Syndrome as basis for study of hyproteinemía". *J. Pediat.*, 18:84, 1941.

#### **SÍNDROME DEL PIE DE INMERSIÓN**

##### **Sinonimia**

S. del pie de trinchera. S. del pie de pantano. S. del pie de manigua. S. del pie de Paddy. S. del pie de inmersión tropical. (Ver síndrome de pernio.)

##### **Sindromografía**

###### **Clínica**

Se presenta en soldados, monteros, individuos que sufren exposición prolongada de los miembros inferiores al frío y la humedad y con poco movimiento.

**Examen físico.** 1. Fase inicial vasospástica, isquémica: edema, palidez, cianosis de los pies y luego petequias, aumento de volumen y ulceraciones. Anestesia en parches. 2. Posinmersión, fase hiperémica. Después de cesar la exposición al frío los pies están calientes y enrojecidos, los pulsos periféricos

llenos (como en la eritromelalgia). Ampollas con líquido hemorrágico. Equimosis, ulceraciones, gangrena. Una sensación quemante aparece al décimo día. El cuadro termina en 2 semanas si no ha sobrevenido la gangrena. 3. Fase vasospástica tardía, fase isquémica (en la mitad de los casos los pacientes bien tratados no llegan a esta etapa). Frialdad, dolor, rigidez y parestesias en los miembros. La exposición al frío desencadena el fenómeno de Raynaud e hiperhidrosis.

##### **Sindromogénesis y etiología**

Este síndrome se debe a los cambios en la circulación periférica ocasionados por la exposición prolongada al frío y la humedad.

##### **Bibliografía**

Taplin, D.; N. Zaias and N. H. Blank: "The role of temperature in tropical immersion foot syndrome". *J.A.M.A.*, 202:546-549, 1967.

Whayne, T.F. and M.E. DeBakey: *Cold Injury Ground Type in World War II*. Med. Dep. U.S. Army, 1958.

Wright, I.S. and E. V. Allen: "Frostbite, immersion foot, and allied conditions". *Army Med. Bull.*, 65:136-150, 1943.

#### **SÍNDROME POSCIRUGÍA CARDIACA**

##### **Sinonimia**

S. pospericardiotomía. S. poscomisurotomía o cardiotomía. S. de congestión pulmonar posperfusión.

##### **Sindromografía**

###### **Clínica**

Semanas o meses después de una cirugía cardiaca: dolor en el pecho, fiebre, dolores mioarticulares, tos, roce pericárdico, disnea.

###### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Eritrosedimentación acelerada. Leucocitosis.

**Radiología.** Derrame pericárdico infiltrado en bases pulmonares, derrame pleural.

##### **Sindromogénesis y etiología**

La etiología es desconocida.

##### **Bibliografía**

Ellis, K., *et al.*: "Roentgenographic findings after pericardial surgery". *Radiol. Clin. North Am.*, 9:327, 1971.

Soloff, L.A., *et al.*: "Reactivation of rheumatic fever following mitral commissurotomy". *Circulation*, 8:481, 1953.

#### **SÍNDROME POSCOARTACIÓN**

##### **Sinonimia**

S. de poscoartectomía. S. de arteritis mesentérica.

##### **Sindromografía**

###### **Clínica**

Secundario a la cirugía para reseca el segmento coartado de la aorta. Al segundo día de la intervención quirúrgica: anorexia, aumento de la temperatura. Al cuarto día: dolor abdominal y vómitos, distensión abdominal.



**Examen físico.** Desde el octavo día: íleo paralítico, signos moderados de irritación peritoneal.

La exploración demuestra un punteado petequial difuso en el intestino delgado. Hipertensión tardía (décimo día).

#### *Exámenes paraclínicos*

**Radiología.** Íleo paralítico con edema de la pared intestinal, estenosis en los sitios de cicatrices como secuela tardía.

**Sangre.** Leucocitosis.

#### **Sindromogénesis y etiología**

La exéresis de la zona estenosada expone el lecho vascular debajo de la coartación al aumento de la presión del pulso y a la gran distensión, constante, de las arterias.

Vasospasmo e isquemia del intestino.

#### **Bibliografía**

Ho, E.C.K., *et al.*: "The syndrome of 'mesenteric arteritis' following surgical repair of aortic coarctation: Report of nine cases and review of the literature". *Pediatrics*, 49:40, 1972.

Mays, E.T., and C.K. Sergeant: "Postcoarctectomy syndrome". *Arch. Surg.* 91:58-66, 1965.

#### **SÍNDROME POSFLEBÍTICO**

##### **Sinonimia**

S. posttrombótico. S. posflebítico de las piernas. S. de úlcera venosa. S. de úlcera varicosa. S. de insuficiencia venosa crónica.

##### **Sindromografía**

###### *Clínica*

Aparece como secuela de una trombosis venosa padecida 3-10 años antes. Afecta más a mujeres de edad mediana en los miembros inferiores. Es bilateral en el 25 % de los casos.

**Examen físico.** Aumento de volumen, edema, dolor al caminar, manchas en la piel, a veces várices y ulceraciones.

###### *Exámenes paraclínicos*

**Flebografías seriadas.**

**Prueba de Trendelenburg.**

**Prueba de Perthes.**

**Presión venosa.**

#### **Sindromogénesis y etiología**

El síndrome es la consecuencia de la hipertensión venosa, ocasionada por incompetencia posflebítica de las venas comunicantes.

#### **Bibliografía**

Blalock, A.: "Oxygen content of blood in patients with varicose veins". *Arch. Surg.*, 19:898-905, 1929.

Negus, D.: "Calf pain in the post-thrombotic syndrome". *Brit. Med. J.*, 2:156-158, 1968.

Nielubowicz, J. and M. Szostek M.: "The etiology of postphlebotic syndrome". *J. Cardiovasc. Surg.*, 13:140-150, 1964.

#### **SÍNDROME POSPERFUSIÓN**

##### **Sinonimia**

S. de esplenomegalia linfocítica febril poscardiotomía.

##### **Sindromografía**

###### *Clínica*

Se presenta en pacientes jóvenes operados del corazón que han sido sometidos a la técnica de *bypass* cardiopulmonar.

Los síntomas comienzan 2-4 semanas posteriores a la intervención y se caracterizan por fiebre en ausencia de dolor torácico o malestar definido.

**Examen físico.** Esplenomegalia (70 %), faringitis exudativa transitoria (5 %), adenopatía (20 %), hepatomegalia (30 %).

###### *Exámenes paraclínicos*

**Sangre.** Hemocultivos negativos, linfocitosis (60 %) con células atípicas (virocitos). Transaminasas y deshidrogenasa láctica moderadamente elevadas transitoriamente. Pruebas de función hepática anormales. Anticuerpos heterófilos: negativos o moderadamente elevados. Anemia e hiperbilirrubinemia en algunos casos.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Posible infección viral por su aparente distribución estacional. Se ha valorado que se trate de un injerto leucocitario contra reacción del huésped (?).

La etiología es desconocida.

#### **Bibliografía**

Kahn, D.R.; P.H. Ertel; W.H. Murphy, *et al.*: "Pathogenesis of the postcardiotomy syndrome". *J. Thorac. Cardiovasc. Surg.*, 54:682-687, 1967.

Kreel, I.; L.I. Zaroff; J.W. Carter, *et al.*: "A syndrome following total body perfusion". *Surg. Gynec. Obstet.*, 111:317-321, 1961.

Reyman, T.A.: "Postperfusion syndrome". *Amer. Heart J.*, 72:116-123, 1966.

#### **SÍNDROME POSPERICARDIOTOMÍA**

##### **Sinonimia**

S. poscomisurotomía. S. poscardiotomía (ver síndrome de Dressler). S. posvalvulotomía.

##### **Sindromografía**

###### *Clínica*

Complicación posoperatoria que aparece semanas o meses después de una intervención sobre el corazón. El paciente puede presentar ligeros trastornos generales. Dolor pleuropericárdico, punzante, a veces, irradiado al epigastrio, hombros y espalda, agravado por los cambios de posición y la inspiración profunda; fiebre, tos ocasional, dolor muscular y articular ocasionalmente.

**Examen físico.** Roce pericárdico, signos de derrame pericárdico y pleural (unilateral o bilateral). Signos de insuficiencia cardíaca congestiva. No se presentan trombosis venosas periféricas, ni infarto pulmonar. Hay poliartritis, nódulos subcutáneos.

#### *Exámenes paraclínicos*

**Radiología de tórax.**

**Electrocardiograma.**

**Sangre.** Eritrosedimentación acelerada, leucocitosis con neutrofilia, ocasionalmente eosinofilia y anemia.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Se han propuesto diversas hipótesis para tratar de explicar la sintomatología del síndrome: posible respuesta al trauma quirúrgico, consecuencia de la incisión del pericardio, liberación de antígenos y reacción de hipersensibilidad.

La etiología es desconocida.

#### **Bibliografía**

Soloff, L.A.; J. Zatushni; O.H. Janto, *et al.*: "Reactivation of rheumatic fever following mitral commissurotomy". *Circulation*, 8:481-493, 1953.

### **SÍNDROME DE PRINZMETAL O ANGINOIDE**

#### **Sinonimia**

S. de variante de angina de Prinzmetal (1959). S. de *angor pectoris* reversible. S. de angina de pecho variante. S. de angina de pecho inversa.

#### **Sindromografía**

##### *Clínica*

El dolor anginoso se presenta, pero a diferencia de la angina de pecho clásica, el dolor aparece en reposo con mayor frecuencia, es más duradero e intenso y no tiene relación con el esfuerzo ni cede con el reposo, ya que no se debe a un aumento del trabajo cardíaco. Suele aparecer a la misma hora del día y puede acompañarse de síncope.

#### *Exámenes paraclínicos*

**Electrocardiograma.** Elevación del segmento ST al igual que sucede en el infarto miocárdico agudo transmural, en lugar de depresión durante la crisis dolorosa. La elevación transitoria del segmento ST se acompaña de depresión discordante del segmento ST en otras derivaciones. Bloqueo AV transitorio en algunos pacientes.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Este síndrome se considera producido por la oclusión temporal de una arteria coronaria con desarrollo eventual de un infarto en la localización del miocardio, que indican los cambios electrocardiográficos transitorios.

Se han considerado también otros mecanismos tales como: espasmo arterial coronario por aumento del tono adrenérgico, ramificación anómala de las arterias coronarias.

#### **Bibliografía**

Prinzmetal, M.; A. Ekmekei; R. Kennamer *et al.*: "Variant form of angina pectoris, previously undelineated syndrome". *J.A.M.A.*, 174:1794-1800, 1960.

### **SÍNDROME DE PROLAPSO DE LA VÁLVULA MITRAL**

#### **Sinonimia**

S. de prolapso de la valva posterior de la mitral. S. de protrusión aneurismática de la valva posterior de la válvula mitral. S. de *click* y soplo. S. de aleteo de la válvula mitral. S. de *click* mesosistólico.

#### **Sindromografía**

##### *Clínica*

Este síndrome se presenta en ambos sexos, adultos jóvenes, pero es más frecuente en mujeres y ocasionalmente en familias. Por lo general, es asintomático, pero puede haber dolor precordial atípico que recuerda la angina de pecho, palpitaciones. Raramente hay síntomas de insuficiencia cardíaca izquierda, endocarditis, regurgitación mitral progresiva o muerte súbita.

A veces presenta base psiconeurótica vaga, síndrome de hiperventilación.

**Examen físico.** Ausencia de hallazgos objetivos en relación con los síntomas, excepto arritmias paroxísticas y la auscultación por la auscultación de un *click* mesosistólico acompañado de un soplo sistólico tardío, lo que le da el nombre al síndrome. A veces hipotensión ortostática.

#### *Exámenes paraclínicos*

**Electrocardiograma.** Casi siempre normal; ocasionalmente depresión del ST e inversión de la onda T en DI-DII. QT prolongado, extrasístoles, taquicardia paroxística.

**Fonocardiograma.** *Click* mesosistólico (prerrequisito) y con frecuencia soplo telesistólico.

**Radiología de tórax.** Casi siempre normal si no hay regurgitación mitral significativa.

**Ecocardiograma.** Protrusión sistólica de la valva anterior, posterior o ambas, de la mitral dentro de la aurícula izquierda.

**Angiografía.** Balonamiento de la valva posterior, insuficiencia mitral, convexidad anormal del borde inferior del ventrículo izquierdo durante la sístole.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Es común en el síndrome de Marfan y otras enfermedades del tejido conectivo. Su incidencia está aumentada en pacientes con comunicación interauricular (*ostium secundum*) y cardiomiopatía hipertrófica.

Prolapso de la válvula mitral o de una cuerda tendinosa u otras valvulopatías mitrales pueden producirlo.

El dolor precordial puede deberse a isquemia o tensión de los músculos papilares.

La etiología se corresponde con los defectos del tejido conectivo y, además, tiene tendencia familiar y herencia autosómica dominante.

#### **Bibliografía**

Barlow, J.B. and C.K. Bosman: "Aneurysmal protrusion of the posterior leaflet of mitral valve, an auscultatory-electrocardiographic syndrome". *Amer. Heart J.*, 71:166-178, 1966.

Hancock, E.W. and K. Cohn: "The syndrome associated with midsystolic click and late systolic murmur". *Amer. J. Med.*, 41:183-196, 1966.

Humphries, J.O. and V. A. McKusick: "The differentiation of organic and 'innocent' systolic murmurs". *Progr. Cardiovasc. Dis.*, 5:152-171, 1962.

Jeresaty, R.M.: "Mitral valve prolapse-click syndrome". Progr. Cardiovasc. Dis., 15:623, 1973.  
Reid, J.V.: "Mid-systolic clicks". South African Med. J., 35:353-355, 1961.  
Rizzon, P. *et al.*: "Familial syndrome of midsystolic click systolic murmur". Br. Heart J., 35:245, 1973.

## SÍNDROME DE PSEUDOINFARTO POR MIOCARDITIS AGUDA

### Sinonimia

S. pseudoepicárdico.

### Sindromografía

#### Clínica

1. Dolor abdominal violento.
2. Colapso circulatorio precoz.
3. Ausencia de fiebre.

#### Exámenes paraclínicos

**Electrocardiograma.** Bajo voltaje y signos que sugieren infarto anterior.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome puede ser producido por: miocarditis subaguda fatal precedida una semana antes por una infección inespecífica, por una lesión inflamatoria, tóxica o por trastornos circulatorios.

## SÍNDROME DE PULMÓN SILENTE EN INSUFICIENCIA CARDIACA CONGESTIVA

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en el período de recuperación incompleta de la insuficiencia cardiaca congestiva. Hay disnea ligera y fatiga.

**Examen físico.** Pulmones claros, no se demuestran signos evidentes de insuficiencia cardiaca (edema, hepatomegalia).

La presencia de reflujo hepatoyugular con prolongación del tiempo de circulación brazo-lengua revela la persistencia de un grado significativo de insuficiencia cardiaca congestiva.

### Sindromogénesis y etiología

Es frecuente en cualquier insuficiencia cardiaca congestiva cuando la insuficiencia derecha es secundaria a la insuficiencia izquierda y el paciente ha sido tratado. En estos casos se alcanza una aparente compensación.

### Bibliografía

Schwartz, M.J.: "The 'silent' lung in biventricular heart failure". Amer. J. Cardiol., 6:1032-1035, 1960.

## SÍNDROME DE RAYNAUD

### Sinonimia

¿Enfermedad de Raynaud?. S. de fenómeno de Raynaud secundario.

## Sindromografía

### Clínica

Debe diferenciarse la enfermedad de Raynaud, que también se conoce como síndrome de Raynaud idiopático, del síndrome del fenómeno de Raynaud. Describiremos el tipo idiopático.

Es más frecuente en hembras (5:1), generalmente, comienza en la segunda o tercera década de la vida. Como regla, el frío es el factor precipitante que pone de manifiesto el cuadro clínico. El *stress* es otro factor precipitante involucrado. En los dedos se presentan episodios de cambios de color al comienzo y aumento gradual, ocasionalmente tiene un comienzo dramático con intensas manifestaciones (fenómeno de dedo muerto). Por lo general, después de la exposición al frío aparece en los dedos palidez, cianosis y rubor seguidos por dolor y parestesias. Inicialmente, sólo la punta de uno o dos dedos están tomados. Con el tiempo, el fenómeno se extiende a todos los dedos y el resto de la mano. Puede aparecer en los pies. La bilateralidad es criterio diagnóstico, ya que el fenómeno de Raynaud es el que se presenta con localización unilateral. Ausencia de manifestaciones sistémicas, que son propias del fenómeno de Raynaud.

**Examen físico.** Cambios transitorios de color en los dedos, frialdad y ligera tumefacción durante los ataques. Cambios esclerodérmicos en la piel después de varios ataques y, ocasionalmente, pequeñas lesiones gangrenosas.

#### Exámenes paraclínicos

**Pruebas especiales.** Deben descartarse todas las enfermedades asociadas al fenómeno de Raynaud (ver éste).

### Sindromogénesis y etiología

Se trata de una condición funcional vasospástica. El síndrome de Raynaud (idiopático) debe diferenciarse del fenómeno de Raynaud, de la tromboangiitis obliterante, la arteriosclerosis obliterante, el síndrome de Weir Mitchell I y la esclerodermia o esclerosis sistémica.

### Bibliografía

Raynaud, A.G.M.: De l'aphyxie local et de la gengrene symetrique des extrémités. Paris, Rignoux, 1862, pp.6-9.

## SÍNDROME DEL ROBO DE LA ARTERIA CORONARIA

### Sinonimia

S. de aneurisma intramural de la arteria coronaria. S. de la última arteria coronaria que emerge de la arteria pulmonar.

### Sindromografía

#### Clínica

Aparece en la infancia poco después de desarrollarse una adecuada circulación colateral, o en adultos, en casos con origen anormal de la coronaria izquierda en la arteria pulmonar (S. de Bland-White-Garland). Además en la infancia, siempre que una comunicación entre las arterias coronarias y las cavidades cardiacas o un aneurisma intramural coronario roben sangre de la circulación coronaria. Se caracteriza por dolor precordial anginoso, disnea, fatiga de esfuerzo, sudación, palidez, llanto posterior a los esfuerzos o ingestión de alimentos.

**Examen físico.** Soplo sistodiastólico áspero a lo largo del borde izquierdo del esternón y en la punta, o soplo en maquinaria con reforzamiento del segundo ruido pulmonar.

Cardiomegalia a expensas del ventrículo izquierdo, insuficiencia cardíaca progresiva.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Electrocardiograma.** Onda T invertida en DI-DII, onda Q profunda en DI; signos de infarto anterolateral.

**Angiografía de ventrículo izquierdo y aorta.** Ventrículo izquierdo y coronaria derecha normales; rama descendente de la coronaria izquierda dilatación de 1 cm, tortuosa, que se vacía en un saco aneurismático en la punta del corazón; el aneurisma se dilata en la diástole y se contrae en la sístole. Esta prueba es diagnóstica.

**Radiología de tórax.** Cardiomegalia con predominio izquierdo. A veces edema pulmonar.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Se trata de una anomalía congénita de la arteria coronaria izquierda que nace en la arteria pulmonar, o de un aneurisma intramural de la arteria coronaria.

#### **Bibliografía**

- Baue, A.E.; S. Baum; W.S. Blakemore, *et al.*: "A later of anomalous coronary circulation with origin of the left coronary artery from the pulmonary artery". *Circulation*, 36:878-888, 1967.
- Bjork, V.O. and L. Bjork: "Intramural coronary artery aneurysm. A coronary artery syndrome". *J. Thor. Cardiovas. Surg.*, 54:50-52, 1967.
- Wesselhoeft, H., *et al.*: "Anomalous origin of the left coronary artery from the pulmonary trunk: Its clinica".<sup>1</sup> spectrum, pathology, and pathophysiology, based on a review of 140 cases with seven further cases. *Circulation*, 38:403, 1968.

### **SÍNDROME DEL ROBO DE LA SUBCLAVIA**

#### **Sinonimia**

S. congénito del robo pulmonar-subclavia. S. de deficiencia braquial-basilar. S. de insuficiencia arterial basilar.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Se caracteriza por falta de irrigación en el brazo afectado con aumento de la fatiga durante los movimientos. Por lo general, es más frecuente en el brazo izquierdo, pero puede ser bilateral.

Con frecuencia se acompaña de: entumecimiento, frialdad, claudicación y dolor de brazos y manos. El ejercicio con el miembro afectado precipita los síntomas neurológicos: síncope, parestesia facial, pérdida de la visión y cefalea.

A veces hay cianosis y signos de insuficiencia respiratoria y también de signos de insuficiencia vascular cerebral, con pérdida del conocimiento y hasta crisis convulsiva.

**Examen físico.** Diferencia en la amplitud del pulso en ambos brazos, así como de la presión arterial, con evidente reducción del pulso humeral y de la presión sanguínea en el miembro ipsilateral. Ausencia de pulso carotídeo en ese lado.

Murmullo bajo el área supraclavicular. A la auscultación cardíaca: soplo sistólico intenso (raramente diastólico) a la izquierda del esternón.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Radiología.** Atenuación de la trama vascular del pulmón. Cardiomegalia. Aorta en el lado derecho.

**Arteriografía.** Es fundamental para precisar las variaciones arteriales. Flujo sanguíneo retrógrado o disminuido en la arteria vertebral.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Los síntomas se producen porque al existir una estenosis de la porción proximal de la arteria subclavia la sangre drena desde la arteria vertebral al miembro superior, lo que provoca una insuficiencia basilar, es decir, fluye en sentido inverso por la arteria carótida derecha, por oclusión de la arteria innominada (tronco braquiocefálico). Existen tres variedades según la emergencia de la arteria subclavia y del tronco braquiocefálico.

La etiología se debe a una aterosclerosis congénita o adquirida: trombosis, compresión extrínseca o estenosis de la arteria subclavia proximal a la rama vertebral.

#### **Bibliografía**

- Berger, R.L.; J.J. Sidd and K. Ramaswamy: "Retrograde vertebral artery flow produced by correction of subclavian-steal syndrome". *New Engl. J. Med.*, 277:64-69, 1967.
- Contorni, L.: "Il circolo collaterale nella legatura dell'arteria succlavia". *Minerva Chir.*, 15:268-271, 1960.
- Massumi, R.A.: "The congenital variety of the 'subclavian steal' syndrome". *Circulation*, 28:1149-1152, 1963.
- Perloff, J.K.: *Neurological disorders and heart disease. Heart diseases.* (2nd ed.) Philadelphia.Saunders, 1984.

### **SÍNDROME DE SCHROEDER**

#### **Sinonimia**

S. agudo de depleción de sal. S. de hiponatremia hipovolemia hipotónica. S. de pérdida aguda de sal.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Durante el tratamiento intenso de la insuficiencia cardíaca congestiva se aprecia un rápido deterioro físico y mental, por el uso indiscriminado de diuréticos potentes (antiguamente mercuriales). Sed, anorexia, náuseas, postración, calambres en las pantorrillas, tendencia al síncope en la posición de pie, oliguria y, finalmente, insuficiencia renal.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Predominantemente depleción de cloro o de sodio tanto como de cloro. Hiperazoemia. Hemoconcentración.

#### **Sindromogénesis y etiología**

El síndrome es producido por una deshidratación aguda con pérdida de cloro y sodio después de una diuresis profusa iatrogénica. No debe confundirse con el síndrome crónico de hiponatremia dilucional (ver éste).

#### **Bibliografía**

- Schroeder, H.A.: "Renal failure associated with low extracellular sodium chloride: the low salt syndrome". *J.A.M.A.*, 141:117-124, 1949.
- Vogl, A.: "The low-salt syndromes in congestive heart failure". *Amer. J. Cardiol.*, 3:192-198, 1959.

## SÍNDROME DE SHY-DRAGER

### Sinonimia

S. de hipotensión ortostática idiopática de Shy-Drager. S. de hipotensión ortostática variante de Shy-Drager. S. de insuficiencia autónoma idiopática.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en adultos. El comienzo es gradual: hipotensión ortostática, impotencia, anhidrosis generalizada o localizada (tríada de Bradbury-Eggleston). Trastornos esfinterianos, trastornos visuales, rigidez, temblor, adiadococinesia, fasciculaciones, agotamiento muscular que puede llevar a la invalidez. Ocasionalmente disfagia. Llama la atención la ausencia de cambios sensoriales y deterioro mental. No hay taquicardia compensadora.

**Examen físico.** Atrofia del iris, oftalmoplejía, hiperreflexia osteotendinosa.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Solamente trastornos electrolíticos.

**Electroencefalograma.**

**Electromiografía.**

**Orina.** Excreción de esteroides.

**Inyección de acetilmetilcolina.** Ausencia de respuesta.

### Sindromogénesis y etiología

Degeneración progresiva multisistémica del sistema nervioso. La naturaleza inflamatoria no puede excluirse. Se ha descrito una forma familiar de lenta evolución.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Bradbury, S. and C. Eggleston: "Postural hypotension: Report of three cases". Amer. Heart J., 1:73-86, 1925.

Shy, G.M. and G.A. Drager: "A neurological syndrome associated with orthostatic hypotension". Arch. Neurol., 2:511-527, 1960.

Sparberg, M.; K.B. Kundsén and S.T. Frank: "Dysautonomia and dysphagia". Neurology, 18:504-506, 1968.

## SÍNDROME DE STOKES-ADAMS

### Sinonimia

S. de Adams-Stokes. S. de Morgagni-Adams-Stokes. S. de Spen. S. de bloqueo cardíaco completo.

### Sindromografía

#### Clínica

Síncope o convulsiones precedidos por sensación de malestar, mareos o vértigos, opresión torácica.

**Examen físico.** Bradicardia extrema, hipotensión arterial, convulsiones, pérdida del conocimiento de muy corta duración.

#### Exámenes paraclínicos

**Electrocardiograma.** Bradicardia por bloqueo auriculoventricular completo. A veces fibrilación auricular o asistolia.

## Sindromogénesis y etiología

Hipoxia cerebral por paro cardíaco temporal determinado por el bloqueo.

Este fenómeno puede ser desencadenado por: influencias nerviosas extracardiacas, que pueden tener su origen en el bulbo, centro circulatorio o nervio vago; estímulos psíquicos.

El sustrato anatómico está constituido por una alteración inflamatoria toxicodegenerativa o por una malformación congénita del miocardio a nivel del septo interventricular que produce una aplasia del fascículo de Kent.

El mecanismo más aceptado es la reducción brusca del gasto cardíaco y de la presión arterial, que determina una hipoxia cerebral, lo que se debe al paro cardíaco originado por el bloqueo.

Aunque el clásico se describe por bloqueo auriculoventricular en el llamado síndrome de Stokes-Adams parafítico, también puede producirse en el curso de otras taquiarritmias (taquicardia paroxística supraventricular), es el llamado síndrome de Adams-Stokes dinámico y otros como el bloqueo senoauricular.

Se considera que la pérdida de la conciencia en el Stokes-Adams por bloqueo auriculoventricular puede ser ocasionada por: 1, ausencia de un ritmo idioventricular de escape o retraso de su puesta en marcha; 2, asistolia durante el paso de ritmo sinusal a bloqueo completo; 3, aparición de arritmia ventricular o fibrilación.

### Bibliografía

Adams, R.: "Cases of diseases of the heart, accompanied with pathological observations". Dublin Hosp. Rep., 4:353, 1827.

Morgani, G.B.: De sedibus et causis morborum. Lib. 1, p. 70,1761.

Stoke, W.: "Observations on some cases of permanently slow pulse" Dublin Quart. J. Med. Sc., 2:73-85, 1846.

## SÍNDROME DE TAUSSIG-BING

### Sinonimia

S. de la arteria pulmonar biventricular-transposición vascular. S. del complejo de Taussig-Bing. S. del doble orificio de salida del ventrículo derecho (tipo IIa de Neufeld).

### Sindromografía

#### Clínica

Disnea de esfuerzo y cianosis desde el nacimiento.

**Examen físico.** Cianosis, cardiomegalia y soplo sistólico insignificante en el tercer espacio intercostal izquierdo, reforzamiento del segundo ruido pulmonar, dedos en palillo de tambor, insuficiencia cardíaca terminal. Retardo en el desarrollo.

#### Exámenes paraclínicos

**Electrocardiograma.** Hipertrofia ventricular derecha con desviación del eje a la derecha.

**Radiología de tórax.** Moderada a gran cardiomegalia, aumento de la circulación pulmonar.

**Angiocardiógrafía.** Opacificación simultánea de aorta y pulmonar a partir del ventrículo derecho, más densa la aorta que la pulmonar. En la vista lateral la aorta se sitúa por delante de la pulmonar.

**Sangre.** Policitemia, moderada.

## Sindromogénesis y etiología

Se trata de una malformación congénita en la cual la aorta sale del ventrículo derecho y la pulmonar cabalga sobre el tabique por defecto septal alto.

## Bibliografía

- Neufeld, H.N., *et al.*: "Origin of both great vessels from the right ventricle: I. Without pulmonary stenosis. II. With pulmonary stenosis". *Circulation*, 23:399, 1961.
- Taussig, H.B. and R.J. Bing: "Complete transposition of aorta and levoposition of pulmonary artery". *Amer. Heart J.*, 37:551-559, 1949.
- What is the Taussig-Bing malformation? (Editorial), *Circulation*, 38:445-49, 1968.

## SÍNDROME DE TETRALOGÍA DE FALLOT

### Sinonimia

S. del mal azul. S. de *morbo coeruleo*.

### Sindromografía

#### Clínica

En las primeras semanas de vida, el niño tiene dificultad para alimentarse, pobre desarrollo pondero-estatural, disnea o fatiga al esfuerzo, disnea ortostática. Después de pocos meses de vida, paroxismos de hiperpnea hipóxica con aumento de la cianosis (manifestaciones alarmantes), que desaparecen antes de los 6 años. El paciente se agacha (cucullas) cuando tiene cansancio o disnea para mejorar los síntomas (posición de Taussig).

**Examen físico.** Cianosis desde la niñez, al principio solamente durante el llanto o el ejercicio y después persistente. Dedos en palillo de tambor en manos y pies. Soplo sistólico a nivel del de los espacios II y III junto al borde izquierdo del esternón, con *thrill*. Segundo ruido único por ausencia del elemento pulmonar. Puede observarse un latido sistólico en los espacios II y III de la línea medioclavicular.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Elevación de la punta del corazón, arco superior izquierdo prominente, circulación pulmonar disminuida, ausencia de pulsación de los vasos pulmonares del hilio.

**Angiocardiografía.** Informa sobre la localización del defecto.

**Electrocardiograma.** Desviación axial derecha, ST deprimido, T invertida en DII-DIII.

**Cateterismo cardiaco.** Revela aumento de presión en ventrículo derecho, disminución de la presión en la arteria pulmonar y alteración de la presión de oxígeno en todas las cavidades. Tiempo de circulación brazo-lengua y ventrículo derecho-oído muy acortado.

**Sangre.** Poliglobulia.

## Sindromogénesis y etiología

El síndrome es producido por una cardiopatía congénita con defectos múltiples: comunicación interventricular, estenosis pulmonar, dextroposición de la aorta, hipertrofia ventricular. El síndrome de trilogía de Fallot solo presenta: estenosis pulmonar, comunicación interauricular, hipertrofia del ventrículo derecho.

## Bibliografía

- Fallot, A.: "Contribution á l'anatomie pathologique de la maladie bleue (cyanose cardiaque)". *Marseille Méd.*, 25:77,138, 207-210, 341, 403, 1888.
- Johnson, C.: "Fallot's tetralogy: A review of the radiological appearances in thirty-three cases". *Clin. Radiol.*, 16:199, 1965.
- Stayanaryana, R., *et al.*: "Anatomic variations in the tetralogy of Fallot". *Am. Heart J.*, 81:361, 1971.

## SÍNDROME DE TROUSSEAU

### Sinonimia

S. de tromboflebitis migratriz. S. de tromboflebitis carcinogénica. S. de tromboflebitis recurrente idiopática. S. de trombosis venosa superficial.

### Sindromografía

#### Clínica

Los miembros inferiores son los más frecuentemente afectados; cuando se localiza en miembros superiores tiene mayor valor diagnóstico. Se caracteriza por episodios repetidos de dolor que persiste por meses o años.

**Examen físico.** Nódulos subcutáneos como cuerdas, prominentes, eritematosos, sensibles, que desaparecen sin dejar huella o muy poco daño antes que aparezcan nuevas lesiones.

#### Exámenes paraclínicos

**Pruebas especiales.** Las fundamentales para la búsqueda de un proceso maligno oculto.

## Sindromogénesis y etiología

Asociación frecuente con carcinoma sobre todo del páncreas; posible liberación por la neoplasia de una sustancia similar a la tromboplastina. Las neoplasias relacionadas con los cuadros de flebitis recurrente migratoria tienden a ser inoperables.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

- Quick, A.J.: *Hemorrhagic Diseases and Thrombosis*. ed. 2, Philadelphia, Lea & Febiger, 1966.
- Thompson, A.V.: "Thrombosis of visceral veins in visceral cancer". *Clin. J.*, 67:137-140, 1938.
- Trousseau, A.: *Lectures delivered in 1862*.

## SÍNDROME DEL TUMOR DEL CORPÚSCULO CAROTÍDEO

### Sinonimia

S. de paraganglioma no cromafín del corpúsculo carotídeo.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome ocurre con la misma frecuencia en ambos sexos, aparece de la segunda a cuarta décadas de la vida, como promedio alrededor de los 45 años. Cuando se hace el diagnóstico, los síntomas llevan alrededor de 2 años de duración. Frecuentemente es asintomático, puede manifestarse por ronquera, vértigo, parálisis facial, parálisis de cuerda vocal.

**Examen físico.** Se palpa una masa cervical que se moviliza lateralmente, no así verticalmente. Masa hipofaríngea. Las masas con frecuencia son pulsátiles, pero raras veces se auscultan ruidos. No son frecuentes las metástasis.

#### *Exámenes paraclínicos*

##### **Angiografía carotídea.**

### **Sindromogénesis y etiología**

El síndrome es producido por un tumor, paraganglioma no cromafín, de la bifurcación de una carótida.

### **Bibliografía**

Lattes, R.: "Nonchromaffin paraganglioma of ganglion nodosum, carotid body, and aortic-arch bodies". *Cancer*, 3:667-694, 1950.  
Oberman, H.A.; F. Holtz; L.A. Sheffer *et al.*: "Chemodectomas (nonchromaffin paraganglioma) of the head and neck". *Cancer*, 21:838-851, 1968.

### **SÍNDROME DE LA VÁLVULA EN PARACAÍDAS**

#### **Sinonimia**

S. de transformación mixomatosa valvular. S. de degeneración mucinosa valvular. S. de Read.

### **Sindromografía**

#### *Clínica*

Es más frecuente en hombres entre 30-60 años. Los síntomas son similares a los de la insuficiencia mitral o aórtica. La insuficiencia es habitualmente aislada, pero en ocasiones pueden observarse estigmas del síndrome de Marfan en el paciente o sus familiares.

#### *Exámenes paraclínicos*

**Pruebas especiales.** Las indicadas en una insuficiencia valvular. Determinación de índices para el diagnóstico de síndrome de Marfan (ver éste).

##### **Serología.**

**Ecocardiograma.** Prolapso de la cúspide valvular.

### **Sindromogénesis y etiología**

Los mecanismos que originan la insuficiencia aórtica son: 1, reducción de la rigidez intrínseca de la válvula por lo cual las valvas sigmoideas se estiran, enrollan, se arrugan, invierten y prolapsan; 2, pérdidas de sustancias que dan lugar a defecto en la válvula; 3, la transformación facilita la infección.

La transformación mixomatosa de las valvas puede ser observada en el síndrome de Marfan incompleto, la dilatación idiopática de la aorta y acompañando a la necrosis de Erdheim.

La estructura anatómica de la lesión mixomatosa está dada por la aparición de distintos grados de hialinización, disrupción y pérdida de la arquitectura del tejido conjuntivo normal, con aumento de la sustancia intercelular y en algunos casos, de fibrosis.

### **Bibliografía**

Frale, W.J.: "Mucinous degeneration of the cardiac valves: The 'floppy valve' syndrome". *J. Thorac. Cardiovasc. Surg.*, 58:62, 1969.  
Read, R.C. and P. Wolf: "Symptomatic valvular myxomatous degeneration (floppy valve syndrome)". *Circulation*, Suppl. 3, 30:143-144, 1964.

Read, R.C.; A.P. Thal and V.E. Wendt: "Symptomatic valvular myxomatous transformation (the floppy valve syndrome). A possible forme fruste of the Marfan syndrome". *Circulation*, 32, 897-910, 1965.

Sherman, E.B., *et al.*: "Myxomatous transformation of the mitral valve producing mitral insufficiency: Floppy valve syndrome". *Am. J. Dis. Child.*, 119:171, 1970.

### **SÍNDROME DE LA VENA CAVA INFERIOR**

#### **Sinonimia**

S. de compresión de la vena cava inferior.

### **Sindromografía**

#### *Clínica*

Se caracteriza por: edema de miembros inferiores, ingurgitación venosa superficial en ambos miembros inferiores, abdomen y tórax. Ascitis (menos frecuente).

### **Sindromogénesis y etiología**

Obstrucción o compresión de la cava por trombosis, neoplasias, aneurisma, adherencias, anomalía, etcétera.

### **SÍNDROME DE OBSTRUCCIÓN DE LA VENA CAVA INFERIOR**

### **Sindromografía**

#### *Clínica*

Los síntomas están en relación con el lugar y rapidez de la obstrucción; existen vómitos, diarreas.

**Examen físico.** Edema en miembros inferiores; dilatación de las venas superficiales de los miembros inferiores, abdomen y tórax. Ocasionalmente hay ascitis.

#### *Exámenes paraclínicos*

**Orina.** Albuminuria.

**Sangre.** Hiperbilirrubinemia. Otras pruebas de función hepática alteradas, aumento del nitrógeno ureico.

##### **Cavografía.**

**Tomografía axial computadorizada.**

### **Sindromogénesis y etiología**

Las causas que pueden originar este síndrome son variadas: congénita, aneurisma, trombosis, proceso maligno abdominal, infección, trauma, cirrosis hepática.

### **Bibliografía**

Pleasants, J.: "Obstruction of the inferior vena cava with a report of eighteen cases". *Johns Hopkins Hosp. Rep.*, 16:363-558, 1911.

### **SÍNDROME DE LA VENA CAVA SUPERIOR**

#### **Sinonimia**

S. mediastinal superior.

### **Sindromografía**

#### *Clínica*

Predomina en varones de cualquier edad con máxima frecuencia entre 40-50 años. Se caracteriza por ingurgitación venosa

y edema en cara y cuello. Disnea, ortopnea, disfagia, ronquera, epistaxis, cefalea, vértigo, ruidos en el oído, somnolencia, síncope.

**Examen físico.** Edema y cianosis de la cara, cuello, hombros y brazos (edema y cianosis en esclavina), inyección conjuntival. Circulación colateral en hombros y región superior del tórax. El edema está circunscrito a las regiones señaladas y tiene una clara línea de demarcación. El edema y la cianosis también se observan en las mucosas de la boca, faringe y laringe. Existe hidrotórax y, ocasionalmente hidropericardio.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología de tórax.** Mediastino ensanchado con densidad paralela a la columna vertebral (ácigos y hemiácigos), hidrotórax, hidropericardio. Sombras densas uniformes o redondeadas o polilobuladas en el mediastino superior.

**Cavografía superior.** Demuestra el sitio de la obstrucción y las colaterales.

#### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome puede ser producido por cualquier causa que comprima, obstruya o infiltre la vena cava superior u obstruya su circulación: adenopatías, neoplasias del mediastino, aneurisma de la aorta, cáncer del pulmón u órganos adyacentes, bocio intratorácico y causas idiopáticas, radiaciones, fibrosis, trombosis, trombos, enfisema mediastínico, mediastinitis, pericarditis, anastomosis arteria pulmonar derecha-vena cava superior.

#### Bibliografía

- Brown, R.C., *et al.*: "Angiographic demonstration of collateral circulation in a patient with superior vena cava syndrome". *Am. J. Roentgenol.*, 119:543, 1973.
- Corvisat.: *Essai sur les maladies et les lésions organiques du coeur.* Paris, 1806, p. 350.
- Hunter, W., 1757 quoted by B.A. McArt, F.B. Ramsey, W.A. Tosik, *et al.*: "Surgical reversal of superior vena cava syndrome: report of a case caused by intrathoracic goiter and associated with roentgenographic hilar vascular shadow simulating neoplasm of chest". *Arch. Surg.*, 69:4-11, 1954.
- Roberts, D.J.Jr, *et al.*: "Superior vena cava and innominate veins: Angiographic study". *Am. J. Roentgenol.*, 66:341, 1951.
- Vanker, V.P. and F.E. Maddison: "Superior vena cava syndrome secondary to aortic disease: report of two cases and review of the literature". *Dis. Chest*, 51:656-662, 1967.

#### SÍNDROME DE WOLFF-PARKINSON-WHITE (WPW)

##### Sinonimia

S. de preexcitación. S. de excitación atrioventricular anómala. S. de falso bloqueo de haz o de rama. S. de conducción accesoria auriculoventricular.

##### Sindromografía

###### Clínica

Generalmente, es asintomático. El comienzo en edades tempranas.

Hay episodios de taquicardia paroxística en el 10 % de los casos.

**Examen físico.** Negativo excepto en las crisis de taquicardia.

#### Exámenes paraclínicos

**Electrocardiograma.** PR corto con QRS alargado (patrón WPW). Tipo A (onda delta positiva en V1 y V6). Tipo B (onda delta negativa en V1 y positiva en V6).

#### Vectocardiograma.

#### Sindromogénesis y etiología

Se considera como una variación congénita del sistema de conducción auriculoventricular por presencia de una vía anómala accesoria (haz de Kent), que trae como consecuencia una excitación temprana de los ventrículos.

#### Bibliografía

- Lamb, L.E.: "Wolff-Parkinson-White syndrome". *Postgrad. Med.*, 43:173-176, 1968.
- Lind, J.: "Pre-excitation of the ventricular part of the heart and its occurrence in children". *Acta Paediatr.*, 32:153, 1945.
- Wolff, L.; J. Parkinson and P.D. White: "Bundle branch block with short P-r interval in healthy young people prone to paroxysmal tachycardia". *Amer. Heart J.*, 5:685-704, 1930.

#### SÍNDROMES CARDIOVASCULARES AFINES

##### Síndromes con angina abdominal

- Arteria celiaca.
- Arteria mesentérica superior.
- Arteritis mesentérica.
- Hemicrania abdominal.
- Ligamento arcuato mediano.
- Obliteración aórtica media.
- Ortner.
- Robo de la arteria mesentérica.
- Robo de la arteria renal.
- Robo aortoiliaco (Leriche).

##### Síndromes con estenosis aórtica supraavicular

- Estenosis supraavicular no complicada.
- Estenosis supraavicular complicada.
- (Véase también síndrome de hipercalcemia infantil).

##### Síndromes con fenómeno de Raynaud

- Condiciones misceláneas:
  - Hemoaglutinación por frío.
  - Dermatomiositis.
  - Lupus eritematoso.
  - Marchiafava-Micheli.
  - Artritis reumatoidea.
  - Esclerodermia.
  - Waldenstrom I.
- Condiciones neurogénicas:
  - Túnel carpiano.
  - Enfermedades del sistema nervioso.
  - Compresión del anillo del hombro (*girdle*).
- Condiciones postraumáticas:
  - Frosbitc.
  - Martillo neumático.
  - Posteriores de la agresión quirúrgica.



Vasospasmo de pianistas y mecanógrafos.  
Enfermedades arteriales oclusivas  
Arteriosclerosis obliterante.  
Embolismo.  
Tromboangiitis obliterante.  
Trombosis.  
Intoxicaciones  
Ergotamina.  
Metales pesados.  
Raynaud.

### **Síndromes con lesiones vasculares**

No familiares:  
Fordyce.  
Hasabach-Meritt.  
Klippel-Trenaunay-Weber.  
Maffucci.  
Flebetasia yeyunal-oral-escrotal.  
Familiar dominante:  
Nevus vesiculoso-elástico azul.  
Fabry.  
Louis-Bars.  
Rendu-Osler-Weber.  
Sturge-Weber.  
Von Hippel-Lindau.  
Wyburn-Mason.

### **Síndromes poscirugía de corazón**

Difásico poscardiotomía.  
Congestión pulmonar posperfusión.  
Poscomisurotomía. Poscardiotomía.  
Posperfusión.  
Pospericardiotomía.

### **Síndromes con síncope**

Pérdida temporal de la conciencia observada en diferentes condiciones:

Bouveret.  
Encefalopatía hipertensiva.

Enfermedades cerebrovasculares.  
Estenosis aórtica.  
Epiléptico.  
Heberden.  
Hipertensivo ortostático idiopático.  
Hipertensión pulmonar.  
Hiperventilación.  
Histeria.  
Migrañoso.  
Infarto miocardio.  
Sincopal por micción involuntaria.  
Stokes-Adams.  
Tusígeno.  
Vasovagal.  
Weiss-Baker.

### **Síndromes por vasculitis necrotizante**

Bazin.  
Degos.  
Dermatosis aguda febril neutrofílica.  
Eritema *elevatum duitinum*.  
Eritema nodoso.  
Granuloma letal de la línea media.  
Granulomatosis de Wegener.  
Horton.  
Kussmaul-Mayer.  
Lindberg.  
Löfgren.  
Schönlein-Henoch.  
Strauss-Churg-Zak.  
Ulceraciones cutáneo-intestinal-orofaríngeas.  
Urbach.  
Vasculitis alérgica.  
Vilanova-Aguadé.  
Whitfeld.  
Zeek.

# SÍNDROMES DEFICITARIOS

## SÍNDROME DE ACHOR-SMITH

### Sinonimia

S. de deficiencia nutritiva con hipopotasemia.

### Sindromografía

#### Clínica

Se trata de un trastorno clínico caracterizado por un marcado déficit nutricional crónico, anemia macrocítica de tipo pernicioso, diarreas, esteatorrea (esprue), cuadro de pelagra (demenia, dermatitis y diarreas).

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hipocaliemia, hipocloremia e hipocalcemia.

### Sindromogénesis y etiología

Se trata de un déficit nutricional múltiple crónico.

## SÍNDROME DE BARLOW

### Sinonimia

S. de Barlow-Chendle-Moeller. S. de hematoma subperióstico. S. de escorbuto infantil.

### Sindromografía

#### Clínica

Malestar en las piernas, pseudoparálisis, irritabilidad, anorexia, diarrea, gingivorragias, manifestaciones hemorrágicas en la piel (4 %), fiebre (19 %), edema sobre la región de los huesos largos (14 %).

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hay anemia microcítica, ocasionalmente macrocítica. Bajos niveles de vitamina C.

**Orina.** No excreción de vitamina C después de una inyección IV de 200 mg.

**Radiología.** La corteza de los huesos aparece como una línea densa similar a un cristal deslustrado.

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome de Barlow obedece a un déficit de vitamina C.

### Bibliografía

Barlow, T.: "On cases described as 'acute rickets' which are probably a combination of scurvy and rickets, the scurvy being an essential, and the rickets a variable element". *Med. Chir. Trans.*, 66:159-220, 1883.

Woodruff, C.: "Infantile scurvy, the increasing incidence of scurvy in the Nashville area". *J.A.M.A.*, 161:448-456, 1956.

## SÍNDROME DE DEFICIENCIA DE RIBOFLAVINA

### Sinonimia

S. de arriboflavinosis. Déficit de vitamina B2.

### Sindromografía

#### Clínica

El cuadro clínico varía de acuerdo con la intensidad de la carencia. En su forma intensa puede observarse seborrea, dermatitis en los escrotos, estomatitis angular, queilosis, fisuración del ala de la nariz, prurito, ardor, glositis, fotofobia y pigmentación anormal del iris.

### Sindromogénesis y etiología

Deficiencia de tipo dietético de riboflavina.

## SÍNDROME DE DEFICIENCIA DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL

### Sindromografía

#### Clínica

Se trata de un cuadro que ha sido descrito en prisioneros de guerra y en poblaciones con muy baja calidad en su alimentación y se caracteriza por déficits visuales que suelen ser intensos acompañados de hipoacusia de tipo perceptiva y *tinnitus*, trastornos de la marcha con inestabilidad para mantener el equilibrio. En el fondo de ojo se puede constatar palidez de ambas papilas.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología de este cuadro parece ser de tipo nutricional carencial.

### Bibliografía

Garland, H. G.: "A central nervous deficiency syndrome", *Proc. Roy. Soc. Med.*, 39:178, 1946.

## SÍNDROME DE GOPALAN

### Sinonimia

S. de pies calientes. S. de pies eléctricos. S. de melalgia nutricional.

### Sindromografía

#### Clínica

Cuadro clínico caracterizado por trastornos de la sensibilidad (parestesias intensas especialmente en los pies) dados por hormigueo, sensaciones eléctricas, dolor que puede

ser de carácter intenso; sensación de corte agudo o aplastamiento. En ocasiones pueden existir percepciones de la sensibilidad inducida por estímulos táctiles que dan lugar a sensaciones aberrantes o con irradiación anómala (se pierden los signos de localización) y que persisten al cesar el estímulo. Sudación excesiva. Taquicardia de esfuerzo.

**Examen físico.** Se puede constatar aumento de la temperatura y cambios de tipo vasomotor en los pies, marcha a pasos cansados, disminución de los reflejos, pérdida sensorial, ataxia y pérdida de peso. Sin el tratamiento apropiado este cuadro puede conducir rápidamente a la muerte.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Disminución de proteínas séricas.

**Histología.** Cambios de tipo trófico en las zonas afectadas.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Se observa en el beriberi alcohólico, en el anciano y en la polineuropatía diabética. Se produce una elevación del umbral de la sensibilidad y una exageración de la respuesta (hiperpatía). También en pacientes desnutridos por un déficit nutricional que puede ocurrir incluso en forma epidémica, en poblaciones malnutridas y que responden de manera muy satisfactoria a la administración de calcio y extractos de levadura, y de vitaminas, especialmente B1.

#### **Bibliografía**

Gopalan, C.: "The 'burning feet syndrome' ". Indian Med. Gaz., 81:22-26, 1946.

Vernon, S.: "Nutritional melalgia, a deficiency vascular disease". J.A.M.A., 143:799-802, 1950.

#### **SÍNDROME DE JOLLIFFE**

##### **Sinonimia**

S. de deficiencia de ácido nicotínico. Encefalopatía por deficiencia de ácido nicotínico.

##### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Se trata de un síndrome cerebral agudo que se caracteriza por oscurecimiento progresivo de la mente que evoluciona hasta el coma, rigidez, temblor extrapiramidal (signo de la rueda dentada) y reflejos incontrolables de prensión y de succión, asociados a manifestaciones de polineuritis y signos oculomotores de neuritis central.

Se pueden observar adicionalmente signos y síntomas de déficits de otras vitaminas del complejo B y vitamina C como hemorragias en encías, equimosis y dermatitis, diarreas y polineuritis.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Valores bajos de ácido nicotínico y otras vitaminas del complejo B (niacina, B1).

#### **Sindromogénesis y etiología**

Este síndrome es ocasionado por una deficiencia aguda de ácido nicotínico.

Se observa en la enfermedad de Wernicke, pelagra, escorbuto, alcoholismo y desnutrición en general.

#### **Bibliografía**

Jolliffe, N.; K.M. Bowman; L.A. Rosenblum and H.D. Fein: "Nicotinic acid deficiency encephalopathy". J.A.M.A., 114:307-312, 1940.

#### **SÍNDROME DE KWASHIORKOR**

##### **Sinonimia**

S. de destete. S. de malnutrición maligna.

##### **Sindromografía**

##### **Clínica**

El síndrome se observa en lactantes y niños pequeños (raramente se observa en los adultos, sólo cierta forma, especialmente asociada al alcoholismo), después del "destete" cuando son mantenidos durante algún tiempo con una dieta muy baja en contenido proteico. Se caracteriza por retardo en el crecimiento, apatía, irritabilidad, crisis de llanto y diarreas.

A primera vista el niño parece bien nutrido debido a que los depósitos de grasa se conservan más o menos normales.

**Examen físico.** Se observa edema, pigmentación y descamación de la piel, el cabello aclara su color de negro a castaño y más tarde a rojo, y existe marcada hepatomegalia no dolorosa.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Anemia, hipoproteinemia de todas las fracciones.

**Biopsia hepática.** Infiltración grasa masiva del hígado.

Si la causa se mantiene la autopsia revela, además, atrofia del páncreas y consunción de la masa muscular.

#### **Sindromogénesis y etiología**

El síndrome es producido por deficiencia proteica de tipo nutricional primaria.

#### **Bibliografía**

Adams, E.B.; J.N. Scragg; B.T. Naido, *et al.*: "Observation on the etiology and treatment in Kwashiorkor". Brit. Med. J., 3:451-454, 1967.

Williams, C.D.: Kwashiorkor. J.A.M.A., 153:1280-1285, 1953.

# SÍNDROMES DERMATOLÓGICOS

## SÍNDROME DE ACANTOSIS NIGRICANS- -ADENOCARCINOMA

### Sinonimia

S. de acantosis nigricans maligna o del adulto. S. de acantosis nigricans.

### Sindromografía

#### Clínica

Comienza en la edad adulta y se caracteriza por:

1. Manifestaciones cutáneas: alteraciones de la piel, caracterizadas por papilomatosis e hiperpigmentación de color grisáceo pardusco o negro en las axilas, cuello, nuca, genitales y otras áreas de flexión. Puede haber hiperqueratosis palmoplantar.
2. Manifestaciones bucales: hipertrofia y alargamiento de las papilas del dorso y bordes laterales de la lengua. Los labios, especialmente el superior, pueden estar aumentados de tamaño y presentar excrescencias filiformes o papilomas. La mucosa bucal puede presentar una apariencia blanca y aterciopelada.
3. Adenocarcinoma del tracto gastrointestinal, pulmón o mama. Menos frecuentemente de otros órganos: vesícula biliar, páncreas, útero y ovarios. En ocasiones: carcinoma testicular y linfomas. El 60 % de los casos corresponde a un cáncer gástrico.

Las lesiones de acantosis pueden aparecer antes, al comienzo o durante la neoplasia y aumentan con el desarrollo de ésta. También debemos señalar que cuando la neoplasia es erradicada, las lesiones van desapareciendo.

Es bueno precisar que existe otro tipo de acantosis denominada: acantosis nigricans verdadera benigna, que se inicia después del nacimiento, en la infancia o pubertad. No se acompaña de lesiones endocrinas y neoplásicas, y se hereda de forma dominante con penetrancia casi completa. Puede mantenerse estacionaria durante varios años o experimentar una regresión completa.

Existe otra variedad de acantosis que forma parte del síndrome de Bloom, la lipodistrofia congénita y el síndrome de Rud.

#### Exámenes paraclínicos

Deben realizarse los necesarios para el diagnóstico de los carcinomas viscerales. Además, estudio de la respuesta a la insulina.

#### Sindromogénesis y etiología

La etiología es genética y se transmite por herencia autosómica dominante; para la acantosis nigricans asociada con resistencia a la insulina se ha reportado una mutación en el gen receptor de la insulina.

### Bibliografía

- Curth, H. O.: "Die Probleme der Acanthosis Nigricans". Hautarzt, 15:433-439, 1964.
- Schwenk, W.F. *et al.*: "Familial insulino resistance and acanthosis nigricans: presence of a postbinding defect". Diabetes, 35:33-37, 1986.
- Tasjian, D. and M. Jarrat: "Familial acanthosis nigricans". Arch. Derm., 120:1351-1354, 1984.

## SÍNDROME DE ACRODERMATITIS ENTEROPÁTICA

### Sinonimia

S. de Danbolt-Closs. S. de Brandt. S. de acrodermatitis enteropática- deficiencia de cinc.

### Sindromografía

#### Clínica

Se observa en ambos sexos y comienza en la infancia entre las 3 semanas y 18 meses de nacido, y se acompaña de trastornos gastrointestinales, especialmente diarreas intermitentes. En la fase aguda puede haber alteraciones psíquicas de tipo esquizoide. Retardo del crecimiento y fotofobia.

**Examen físico.** La erupción primaria es vesiculoampollar, simétrica y agrupada. Se localiza alrededor de los orificios naturales (boca, ano, bulba) y en los ojos, occipucio, codos, rodillas, manos y pies. Posteriormente se forman costras, y las placas pueden convertirse en lesiones psoriasiformes. Son frecuentes las lesiones de paroniquia. La alopecia es constante y además se puede perder el pelo de las cejas y pestañas, y acompañarse de lesiones características de la blefaritis y la conjuntivitis. Hay hipoplasia del timo.

La evolución es intermitente y durante las exacerbaciones existe depresión mental, con más o menos estupidez, indiferencia y pérdida del apetito. Tiene tendencia a ser más leve al aumentar la edad.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de piel y estudio de las enzimas digestivas.** Son importantes, con frecuencia se encuentra *Candida albicans* en las lesiones.

**Sangre.** Concentración de cinc y fosfatasa alcalina muy bajas en suero.

**Orina.** Muy baja concentración de cinc.

#### Sindromogénesis y etiología

Se ha considerado que es debido a una herencia autosómica recesiva, pues se han presentado casos familiares.

Se debe a la ausencia de una proteína de bajo peso molecular que constituye el factor de unión al cinc, lo que determina una deficiente absorción de este elemento. Este factor es producido por el páncreas, se une al cinc en la dieta y lo transporta al interior de las células epiteliales.

La fosfatasa alcalina es una cinc-enzima. El tratamiento con cinc "cura" el síndrome y normaliza los niveles de fosfatasa, además hay una reconstrucción del timo.

## Bibliografía

- Brandt, T.H.: "Dermatitis in children with disturbance of the general condition and the absorption of food elements". Acta Dermat.Venerol., 17:513-546, 1936.
- Evans, G.W. and P.E. Johnson: "Cinc-binding factor in acrodermatitis enteropathica". (letter) Lancet II: 1310, 1976.
- Ohlsson, A.: "Acrodermatitis enteropathica: reversibility of cerebral atrophy with zinc therapy". Acta Paediat. Scand., 70:269-273, 1981.

## SÍNDROME DE ACRODINIA

### Sinonimia

S. de Feer. Enfermedad de Pink. Acrodinia infantil. Eritroedema. Neurosis polineurítica vegetativa. Trofodermoneurosis. S. de Swiff. S. de Swiff-Feer. Enfermedad roja.

### Sindromografía

#### Clínica

Se observa en niños entre 5 meses y 2 años y dura alrededor de 4 meses, especialmente en países templados. Se caracteriza por:

1. Cambios profundos de temperamento: irritabilidad, fotofobia acentuada, aumento de la sudación y tendencia a llorar la mayor parte del tiempo.
2. Alteraciones cutáneas: zonas frías hinchadas, eritematosas con descamación posterior, acompañadas de dolores y sudación profusa. En ocasiones prurito intenso. Las manos y pies fríos, viscosos, de color carmín o rojo sucio. Estas lesiones asientan más comúnmente en manos, pies y nariz.
3. Síntomas neurológicos: pérdida de la sensibilidad superficial, hipotonía generalizada y temblor. Parestesia cutánea generalizada.
4. Taquicardia.
5. Estomatitis: mucosa bucal roja y edematosa, luego se cubre con un exudado blanco grisáceo; también pueden observarse ulceraciones profundas que simulan la estomatitis necrótica. Alteraciones gingivales y alveolares que conducen a la caída de los dientes.
6. Puede observarse hipertensión, hipertonía, anorexia e insomnio.

**Examen físico.** Se observa cianosis de los dedos de las manos y pies, nariz y ulceraciones y gangrena de los dedos.

Úlceras de la mucosa bucal con pérdida de la vitalidad de los dientes. Prolapso rectal. Exantemas de palmas y plantas con exfoliación de segmentos grandes de piel. Eritema cutáneo con prurito intenso. Hipotonía muscular que parece una pseudoparálisis, el niño casi no puede mantenerse en pie. Taquicardia, hipertensión arterial e hipertricosis.

En casos severos la hipertricosis puede desarrollarse en el tronco, cara y resto del cuerpo. El 50 % de los pacientes presenta alteraciones oculares: proptosis, lagrimeo, fotofobia, inyección conjuntival, midriasis, queratitis, a veces edema de la papila y neuritis óptica ligera.

#### Exámenes paraclínicos

**Orina.** Determinación de mercurio. La cifra normal es de 0,001 mg/L. En estos casos se encuentran cifras de 0,1-0,3 mg/L. Habitualmente se acompaña de albuminuria y hematuria.

## Sindromogénesis y etiología

El síndrome de acrodinia es conocido también como enfermedad de los calomelanos (cuando se usaban estos productos); en el momento actual la causa más frecuente es la ingestión o inhalación de mercurio, contenido en algunas pinturas domésticas, o el uso de pomadas y preparados mercuriales.

Los valores normales de mercurio en la orina son: 0,0001 a 0,001 mg/L. En estos casos se encuentra más de 0,1 que puede llegar a 0,3 mg de mercurio por litro.

Se atribuye a reacción alérgico-tóxica a los mercuriales. La etiología es desconocida.

### Bibliografía

- Feer, E.: "Eine eigenartige Neurase des vegetativen systems beim Kleinkinde". Erg. Inn. Med., 24:100-122, 1923.
- Ree, R.B.: Dermatoses due to Physical and Environmental factors. Springfield, Ill., Charles C. Thomas, 1962.

## SÍNDROME DE ACROMIA POR INCONTINENCIA DE PIGMENTO

### Sinonimia

S. de Ito. S. de hipomelanosis de Ito.

### Sindromografía

#### Clínica

Ha sido reportado predominantemente en hembras, pero también se han reportado casos en varones. La incidencia fue de 1/1 000 pacientes nuevos en un servicio pediátrico.

Comienza desde los primeros años, pero persiste toda la vida. Se caracteriza por la pérdida progresiva del pigmento sin estar precedida de inflamación. Las alteraciones pueden adoptar la forma lineal o en bandas, muy bien delimitadas y a veces son máculas variadas (no tienen el cuadro de pigmentación observado en el síndrome de Bloch-Sulzberger), con frecuencia se asocia a retardo mental, estrabismo, alopecia y luxación congénita de la cadera.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de piel.** Ausencia de signos inflamatorios. Disminución del número de gránulos de melanina en la capa basal.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida. No existen antecedentes hereditarios. Revisando la literatura se encuentra que constituye una manifestación de un grupo etiológicamente heterogéneo de enfermedades cuyo factor común es la presencia de dos líneas celulares genéticamente distintas.

### Bibliografía

- Hamada, T.; T. Saito; T. Sugai *et al.*: "Incontinentia pigmenti-achromians (Ito)". Arch. Derm., 96:673-676, 1968.
- Ito, M.: "Studies on Melanin: XI. Incontinentia pigmenti achromians: a singular case of nevus depigmentosus systematicus bilateralis". Tohoku J. Exp. Med., suppl. 55:57-59, 1952.
- Donnai, D. *et al.*: "Hypomelanosis of Ito: a manifestation of mosaicism or chimerism". J. Med. Genet., 25:809-818, 1988.

## SÍNDROME DE ACROQUERATOELASTOIDOSIS

### Sinonimia

S. de placas colágenas de las manos. (Véase S. de Favré-Racouchot.) S. de elastoidosis nodular.

## Sindromografía

### Clínica

Se pueden apreciar pápulas verrucosas, pequeñas, de color amarillo o rosado en forma de bandas estrechas. En ocasiones telangiectasias en la piel de las manos, especialmente localizadas en el borde palmodorsal que se extiende desde la punta del dedo gordo hasta el borde radial del dedo índice.

### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de piel.** Se observa una degeneración elástica de las fibras colágenas de la piel en las regiones afectadas.

### Bibliografía

Rook, A.; D.S. Wilkinson and F.J.G. Ebling: Textbook of Dermatology. Philadelphia, Davis, 1968.

## SÍNDROME DE AINHUM

### Sinonimia

S. de dactilólisis espontánea. S. de Banko-Kerend (Sudán). S. de Sukha-Pakla (India).

### Sindromografía

#### Clínica

Es más frecuente en pacientes de raza negra de África, India o América Central, especialmente alrededor de la zona del canal de Panamá. Se han reportado algunos casos en blancos.

Afecta los dedos de los pies, especialmente el grueso, y a veces las manos y se caracteriza por una constricción lineal que más tarde conduce a la amputación espontánea de esa parte. Generalmente unilateral, aunque a veces es bilateral.

Comienza con un espesamiento de la piel de tipo queratósico en el pie, más tarde aparece un surco transversal en la piel de la cara flexora del dedo pequeño del pie, habitualmente por debajo de la articulación interfalángica. Este surco se profundiza y extiende alrededor del dedo hasta que ambos extremos se encuentran, de modo que el dedo comienza a estar constreñido como si tuviera un torniquete y ocasiona una amputación gangrenosa espontánea.

El curso de la enfermedad es lento, y la amputación se produce entre los 5 y 10 años.

### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de piel.** Se aprecia una banda constrictiva de tejido conectivo. Las paredes arteriales también presentan alteraciones.

**Radiología.** Se observa una acrosteólisis del dedo afectado especialmente en la falange media y terminal.

### Sindromogénesis y etiología

La palabra *ainhum*, de origen africano, significa estrangulación o lazo constrictor.

La etiología es desconocida en el *ainhum* verdadero. El pseudo-*ainhum* es un término utilizado en relación con ciertas enfermedades hereditarias y no hereditarias en las que se produce constricción anular de los dedos. Se ha reportado este síndrome en un padre y dos hijos, por lo que se sugiere una etiología monogénica autosómica dominante.

### Bibliografía

Da Silva Lima, J.F.: "Estudio sobre a Ainhum molesta venda não descrita peculiarà vaça ethiopa e affectando os de dos minimos dos péz" Gaz. Med. de Lisboa, 321, 350, 378, 410, 1867.

Da Silva Lima, J.F.: "On ainhum". Arch. Dermat., 6: 367, 1880.  
Rook, A.; D.S. Wilkinson and F.J.B. Ebling: Textbook of Dermatology. Philadelphia, Davis, 1968.  
Simon, K.M.B.: "Ainhum, a family disease". J.A.M.A., 76:560, 1921.

## SÍNDROME DE ALBINISMO CUTÁNEO

### Sinonimia

S. de albinismo parcial. S. de las manchas.

### Sindromografía

#### Clínica

En los casos afectados por este síndrome, los ojos y regiones periorbitarias son de color normal. Existen parches blancos por despigmentación en la piel y en el cabello.

### Sindromogénesis y etiología

Se transmite por herencia autosómica recesiva, pero la consanguinidad tiene un papel importante. Existe un déficit congénito de tirosinasa, enzima esencial para la oxidación de la tirosina a dihidroxifenilalanina (DOPA) en la síntesis de la melanina. Por ello, aunque los melanocitos son activos, la melanina no se deposita en los premelanosomas.

## SÍNDROME DE ALBINISMO OCULAR

### Sindromografía

#### Clínica

La piel es normal y los síntomas están limitados a los ojos. No tienen pigmento en el epitelio retiniano, o sólo manchas aisladas.

### Sindromogénesis y etiología

Se reportan dos formas recesivas ligadas al cromosoma X y una forma autosómica recesiva. Se ha planteado que el defecto genético determina decusación anormal de la vía óptica y consecuentemente pérdida del pigmento ocular.

### Bibliografía

Creel, D.; F.E. Donell and C.J. Withrop: "Visual system anomalies in human ocular albinos". Science, 201:931-933, 1978.

## SÍNDROME DE ALBINISMO OCULOCUTÁNEO

### Sinonimia

S. de albinismo completo. S. de albinismo perfecto. S. de albinismo generalizado. S. de leucopatía universal.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se presenta en ambos sexos desde el nacimiento. Se caracteriza por una falta de pigmentación casi generalizada, que afecta la piel, el pelo y los ojos. La piel es rosada y fina y muy sensible a la exposición solar, que le ocasiona eritema y/o quemaduras. Los pelos son finos como la seda y de color amarillo pálido. Los ojos llaman la atención porque las pupilas son rojas; los iris son rosados o azulados. Existe fotofobia, nistagmo, parpadeo rápido y lagrimeo. A veces sordera y mutismo.

Dentro de este cuadro sindrómico general se han descrito más recientemente dos tipos que explicamos a continuación.

## **SÍNDROME DE ALBINISMO OCULOCUTÁNEO TIPO I**

### **Sinonimia**

S. de albinismo oculocutáneo tirosinasa negativo. S. de albinismo amarillo.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Frecuencia 1/10 000. La frecuencia de manifestaciones entre primos hermanos es del 4,5 %. El 70 % presenta iris translúcido. El nistagmo está presente siempre, aunque se reporta discordancia entre hermanos.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Biopsia de piel.** Melanocitos con ausencia de melanina.

**Determinación de la actividad de la enzima tirosinasa.**

Ausencia de actividad

### **Sindromogénesis y etiología**

Existe deficiencia de la enzima tirosinasa cuyo gen presenta 5 exones. Los exones 4 y 5 están localizados en 11 p. El defecto genético tiene un efecto pleiotrópico en la vía visual de estos pacientes. Hasta el momento se ha reportado 23 tipos de albinismo oculocutáneo tipo I debidos a sustitución de los aminoácidos que afectan la función enzimática normal. En todos los casos se afecta la vía de oxidación de la tirosina hacia DOPA.

### **Bibliografía**

Giebel, L.B.; K.M. Strunk and R.A. Spritz: "Organization and nucleotide sequences of the human tyrosinase gene and a truncated tyrosinase-related segment". *Genomics*, 9:435-445, 1945.

Hsia, D.Y.: *Inborn Errors of Metabolism*. Chicago, The Year Book Medical Publishers, Inc., 1960.

## **SÍNDROME DE ALBINISMO OCULOCUTÁNEO TIPO II**

### **Sinonimia**

S. de albinoidismo. S. de albinismo oculocutáneo tirosinasa positivo.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

En la raza blanca es difícil distinguir estos pacientes del albinismo tirosinasa-negativo (en eucaroides). En los negros, el pelo es amarillo y se desarrollan manchas pigmentadas en la piel. Al nacer son absolutamente blancos y presentan nistagmo, después aparece la pigmentación normal de la piel y el pelo es amarillo, pero persiste el albinismo ocular.

### **Sindromogénesis y etiología**

La actividad enzimática de la tirosinasa es positiva. En este síndrome parece haber un bloqueo en la formación de eumelanina con una formación continua de feomelanina. Se supone la existencia de un gen diferente al del albinismo tipo I.

### **Bibliografía**

Kugelman, T.P. and E.J. Van Scott: "Tyrosinase activity in melanocytes of human albinos". *J. Invest. Derma.*, 37:73-76, 1961.

Walpole, I.R. and M.T. Mulcahy: "Tyrosinase positive albinism with familial 46,xy,t (2;4)(931.2; q31.22) balance translocation". *J. Med. Genet.*, 28:482-484, 1991.

## **SÍNDROME DE ALMOHADILLAS DE LOS NUDILLOS (K NUCKLE PADS), LEUCONIQIA Y SORDERA**

### **Sinonimia**

S. de Bart-Pumphrey.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Las almohadillas de los nudillos (helodermia) constituyen espesamientos fibrosos bien definidos, que parecen placas, formados en las caras extensoras de las articulaciones interfalángicas proximales de los dedos de los pies y manos, incluso los pulgares. Se desarrollan en cualquier edad, comienzan crecen a razón de 8-12 mm de diámetro en el curso de pocas semanas o meses y llegan a ser permanentes.

Son de color carne o moreno, con una epidermitis ligeramente hiperqueratósica que las recubre y se adhiere a ellas. Forman parte de la piel, pero se mueven libremente sobre las partes subyacentes. Puede existir queratodermia palmoplantar. También se observa coloración blanca de la uña (leuconiquia total).

Estas almohadillas están asociadas algunas veces con la contractura de Dupuytren y con la camptodactilia (flexión permanente e irreducible de uno o más dedos). Algunos autores consideran este síndrome como una variante de la helodermia de Vörner o queratodermia palmoplantar.

Se acompaña de una pérdida de la audición (sensorineural y de conducción) por lesión de la cóclea y leuconiquia total.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Biopsia de piel.** Según la histología, los nódulos corresponden a fibromas de la piel.

**Audiograma.** Hipoacusia o sordera perceptiva y de transmisión.

### **Sindromogénesis y etiología**

Las lesiones articulares se deben a proliferación fibrinoide. La disminución de la audición se origina por defectos nerviosos de la cóclea o alteraciones del tejido mesodérmico del oído medio. La leuconiquia es producida por una queratinización incompleta de la uña.

Este síndrome se hereda en forma autosómica dominante.

En los casos estudiados las alteraciones descritas se observaron a través de seis generaciones y con una transmisión de varón a varón. El defecto básico por esta mutación permanece desconocido. La etiología es desconocida.

### **Bibliografía**

Bart, R.S. and R.E. Pumphrey: "Knuckle Pads, Leukonichia and Deafness: Dominantly Inherited Syndrome". *New. Eng. J. Med.*, 276: 202-207 (Jan 26), 1967.

Schwann, J.: "Keratosis palmaris et plantaris cum surditate congenita et leukonychia totali unguium". *Dermatologica*, 126:335-353, 1963.

## SÍNDROME DE ANCELL

### Sinonimia

S. de Brooke-Fordyce. S. de tricoepiteliomas. S. de colindromas o tumores en turbantes de Ansell-Spiegler. S. de epiteloma hereditario benigno de múltiples quistes. S. de epiteloma adenoide quístico de Brooke.

### Sindromografía

#### Clínica

Predomina en el sexo femenino y comienza en la infancia avanzada o al principio de la adolescencia. Se caracteriza por la presencia de lesiones en el cráneo (tumores que forman turbante) y/o piel de la cara, especialmente en el área nasolabial y en los vellos de esa área (tricoepiteliomas). Esto se observa en miembros de una familia y no se acompaña de manifestaciones sistémicas.

Se presenta en forma de nódulos moderadamente duros, de dimensiones variables, desde un grano de millo a una lenteja, del color de la piel o algo pálido, pueden ser aislados o mayores con asiento en el tejido subdérmico si hacen relieve.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de piel.** Precisa el diagnóstico. En el cráneo: se observan islotes de células rodeadas por membrana hialina con la apariencia de cilindros típicos. En la cara: espacios de aspecto quístico y células en cuerno (tricoepiteliomas).

Todas las lesiones son benignas. Los tumores de la piel muestran diferenciación en la dirección de estructuras pilosas, de ahí su nombre de tricoepiteliomas.

**Sangre.** Hipercolesterolemia.

### Sindromogénesis y etiología

Se transmite por herencia autosómica dominante. Se han reportado casos aislados. En una mujer heterocigótica para deficiencia de G6PD se encontraron células deficientes y no deficientes de G6PD en el mismo tumor, lo que indica un origen tumoral multicelular. Aunque los síndromes Brooke-Fordyce y Ansell-Spiegler se han reportado como entidades diferentes, se discute que estos síndromes correspondan genéticamente a la misma entidad.

### Bibliografía

- Ancell, H.: "History of a remarkable case of tumors, developed on the head and face". Med. Chir. Trans., 25:227-246, 1842.  
Brooke, H.G.: "Epithelioma adenoides cysticum". Brit. J. Derm., 4:269-286, 1892.  
Fordyce, J.A.: "Multiple benign cystic epitheliomas of the skin". J. Cut. Dis., 10:459-472, 1892.  
Rasmussen, J.E.: "A syndrome of trichoepitheliomas, milia and cylindromas". Arch. Derm. (Chicago) III, 610-614, 1975.  
Spiegler, E.: "Über Endothelioma der Haut". Arch. Derm Syph., 50:163, 1899.  
Welch, J.P.; R.S. Wells and C.B. Kerr: "Ansell-Spiegler cylindromas (turban tumors) and Brooke-Fordyce trichoepitheliomas: evidence of a single genetic entity". J. Med. Genet., 5:29-35, 1968.

## SÍNDROME DE ANERGIA CUTÁNEA SIN MANIFESTACIONES SISTÉMICAS

### Sindromografía

#### Clínica

Estos pacientes tienen infecciones cutáneas producidas por hongos, que son recidivantes.

### Exámenes paraclínicos

**Pruebas inmunológicas a nivel de la piel.** Ausencia de sensibilidad retardada en la respuesta de la piel. Normalidad de los índices de inmunidad celular sistémica tales como el conteo de linfocitos cuando se estimulan con fitohemoaglutininas.

### Sindromogénesis y etiología

En este síndrome las infecciones se explican por la ausencia de sensibilidad retardada en las pruebas cutáneas.

### Bibliografía

- Chilgren, R.A.; P.G. Quie; H.J. Meuwissen *et al.*: "Chronic mucocutaneous candidiasis, deficiency of delayed hypersensitivity and selective local antibody defect". Lancet, 2:688-693, 1967.  
Marmor, M.F. and F.V. Barnett: "Cutaneous anergy without systemic disease". Amer. J. Med., 44:979-989, 1968.

## SÍNDROME DE ARNDT-GOTTRON

### Sinonimia

S. de escleromixedema. S. de liquen mixedematoso. S. de mucinosis papular.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en la tercera a quinta décadas y se caracteriza por adelgazamiento difuso de la piel, debajo de la cual se desarrolla una erupción papular liquenoide de tamaño uniforme que adopta una distribución lineal. Estas pápulas se extienden por casi todo el cuerpo. Estas lesiones pueden ocasionar una distorsión de la apariencia facial: rigidez mímica debida al espesamiento cutáneo y limitación de la apertura bucal. Puede haber limitación de los movimientos de los dedos. La piel toma el aspecto de "cáscara de naranja" en algunos lugares con los poros abiertos. Además, la piel está seca (hipohidrosis) y existe hipotricosis.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de piel.** Proliferación de fibroblastos y depósitos de mucopolisacáridos ácidos, en la parte superior de la dermis.

**Sangre.** Hiper gammaglobulinemia, paraproteinemia.

### Sindromogénesis y etiología

El factor primario parece ser la paraproteinemia asociada probablemente a una reactividad cutánea individual. La etiología es desconocida.

### Bibliografía

- Gottron, H.A.: "Skleromyxodem (eine eigenartige Erscheinungsform von Myxothesaurodermie)". Arch. Derm. Syph., 199:71-91, 1954.  
Rok, A.; D.S. Wilkinson and F.J.G. Ebling: Textbook of Dermatology. Philadelphia, Davis, 1968.



## SÍNDROME DE ATROFIA BLANCA DE MILIAN

### Sinonimia

S. de atrofia blanca. S. de fibrosis progresiva con telangiectasias.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome es más frecuente en mujeres y se caracteriza por la aparición de placas blancas con telangiectasias puntiformes y zonas pigmentadas muy finas, que se localizan en los tobillos. Estas lesiones pueden estar precedidas por Petequias poco marcadas, vesículas y costras. Generalmente están asociadas a incompetencia venosa (véase síndrome de estasis en las piernas). En un 30 % de los casos estas lesiones son seguidas por ulceraciones.

### Sindromogénesis y etiología

La causa puede ser un defecto circulatorio posiblemente en relación con una capilaritis primaria. La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Milian, G.: "Les atrophies cutanées syphilitiques". Bull. Soc. Fr. Derm. Syph., 36:865-881, 1929.

## SÍNDROME DE BAZIN

### Sinonimia

S. de eritema indurado. Tuberculosis indurativa.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en mujeres jóvenes que sufren tuberculosis. La localización más frecuente es en la pantorrilla. Se caracteriza por lesiones induradas, eritematosas, simétricamente distribuidas y por lo general indoloras o ligeramente sensibles, que de forma gradual se convierten en nódulos profundos. La piel que los cubre adquiere un color pardusco o azulado en el curso de unos meses. Por palpación se comprueba que son blandas en su parte central; progresan hasta llegar a la ulceración.

Estas úlceras son irregulares, están excavadas profundamente y tienen sus bordes despegados. Cuando curan dejan cicatrices blancas deprimidas que alternan con lesiones activas en diferentes etapas de evolución. Su número oscila entre 2 y 3 hasta una docena y su sitio preferido es la parte inferior de la pantorrilla.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de piel.** Tubérculos de células epitelioides que se originan en la hipodermis. A veces existen granulomas y células gigantes. Hay engrosamiento de vénulas y arteriolas que pueden estar ocluidas y aparecen como una masa eosinofílica rodeada por linfocitos. En la zona infiltrada están destruidas las fibras elásticas, el colágeno y la grasa. La atrofia de Wucher (atrofia por reemplazo de la grasa) es seguida, a su vez, por fibrosis. Pueden predominar las lesiones vasculares con escasa o nula presencia de lesiones granulomatosas.

### Sindromogénesis y etiología

Hasta hace poco el síndrome de Bazin se consideraba de origen tuberculoso, producido por *Mycobacterium tuberculosis*.

Actualmente algunos tienden a considerar que se trata de una vasculitis de las arterias y venas subcutáneas con necrosis grasa.

En realidad se considera de etiología desconocida, y el síndrome puede deberse a lesiones tuberculosas o de otro origen.

### Bibliografía

Bazin, A.P.E.: Lecons théoriques et cliniques sur la scrofule, considérée en elle meme et dans ses rapports avec la syphilis, la dartre et l'arthritisme. II ed., Paris, A. Delahaye, 1861, p. 668.  
Montgomery, H.: Dermatopathology. New York, Hoeber, 1967.

## SÍNDROME DE BEAN

### Sinonimia

S. de lunares de goma azules sangrantes. S. de angiomatosis cutáneo-digestiva. S. de nevo de las vejigas azules elásticas.

### Sindromografía

#### Clínica

Se puede observar en ambos sexos durante el estadio temprano de la niñez. Pueden aparecer desde uno hasta cientos de pequeños nódulos subcutáneos de consistencia semejante al caucho, que hacen prominencia en forma de pequeños pólipos acompañados de melena recurrente y palidez cutaneomucosa.

Este síndrome se caracteriza por:

1. Hemangiomas cavernosos cutáneos semejantes a vejigas de goma, azuladas, que se localizan en cualquier parte del cuerpo, incluso región subungueal.
2. Dolores nocturnos esporádicos.
3. Sudación intensa supralesional que puede ser muy intensa.
4. Hemorragias cuando coexisten hemangiomas cavernosos intestinales, que son múltiples y sangran fácilmente. También pueden localizarse en pulmón, hígado, riñón, peritoneo y musculatura esquelética.
5. Se ha descrito asociación con meduloblastomas y fibrosarcomas.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de las lesiones.** Desde el punto de vista anatomopatológico se trata de hemangiomas o hamaromas venosos de aspecto polipoideo de la piel, intestino delgado y colon, pulmón, riñón, peritoneo y musculatura esquelética. Ocasionalmente se encuentran en el hígado, bazo y sistema nervioso central.

**Sangre.** Anemia cuando ocurren hemorragias.

**Radiología.** Es posible observar lesiones en órganos afectados.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es genética monogénica y se ha comprobado que se transmite por herencia autosómica dominante.

### Bibliografía

Bean, W.B. A. and Rathe: "Universal angiomatosis". Arch. Int. Med., 112:869-874, 1963.  
Bean, W.B.: Vascular spiders and related lesions of the skin. Springfield/III., 1985.  
Walshe, M.M.; Evans, C.D. and R.P. Warin: "Blue rubber bleb naevus". Brit. Med. J., 2:931-932, 1966.

## SÍNDROME DE BLOCH-SULZBERGER

### Sinonimia

S. de incontinencia pigmentaria. S. de Bloch-Siemens. S. de dermatosis pigmentaria de Siemens-Bloch.

### Sindromografía

#### Clínica

Aparece al nacer o dentro de los dos primeros años, y es 10 veces más frecuente en las hembras que en los varones. Se caracteriza por lesiones bien definidas, constituidas por máculas pigmentadas diseminadas por el tronco y parte superior de brazos y piernas. La pigmentación adopta formas caprichosas que parecen dibujos dendríticos con salpicaduras irregulares, líneas, estrías, espirales, lunares poliangulares y lesiones en tela de araña. Los dibujos no siguen las líneas de los nervios ni las limitaciones de la línea media. Esta anomalía está precedida frecuentemente por lesiones inflamatorias de tipo vesiculoso, que ceden y reaparecen en líneas y placas durante semanas o meses antes de borrarse y aparecer las lesiones pigmentadas. La evolución es afebril. La etapa pigmentaria puede durar muchos años y se desvanece después sin dejar secuelas o manchas despigmentadas. Sólo se observan a veces ligeras zonas de atrofia que marcan los sitios de las lesiones anteriores. En este síndrome pueden manifestarse otras lesiones de la piel como: pseudopelada, alteraciones atróficas que semejan la acrodermatitis atrófica, atrofia de las uñas, hiperhidrosis palmoplantar, epilepsia, retardo mental, estrabismo, atrofia óptica, escleróticas azules y coriorretinitis exudativa.

Las anomalías vasculares de la retina y las alteraciones del epitelio pigmentario, son las lesiones oculares más importantes.

Entre las anomalías esqueléticas se encuentran: sindactilia, costillas supernumerarias y hemiatrofia, y acortamiento de los brazos. Puede haber dentición retardada, malformaciones o falta de dientes. Opacidad corneal y del cristalino, microftalmía, distrofia pigmentaria de la retina y a veces escleróticas azules.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Eosinofilia 30-50 %. Las vesículas contienen eosinófilos: 95 %.

**Radiología.** Anormalidades dentarias, microcefalia, quistes poroencefálicos, anomalías esqueléticas en 20 %, tales como anomalías vertebrales, sindactilia, costillas supernumerarias, etcétera.

**Biopsia de piel.** En períodos avanzados se encuentran depósitos de melanina dentro y fuera de los melanóforos en las zonas pigmentadas.

**Cariotipo.** Es útil en casos de varones afectados.

### Sindromogénesis y etiología

Se considera una enfermedad monogénica y se ha sugerido:

1. Que se hereda en forma autosómica dominante con expresión limitada al sexo femenino.
2. Que se debe a un gen ligado al cromosoma X que actúa como dominante en las hembras y es letal en los varones.

Consistente con esta hipótesis es el hecho del reporte de un varón XXY con el síndrome. Se ha mapeado el gen en Xp11. El mapeo del gen de incontinencia pigmenti en Xq28 ha establecido, al menos, dos formas genéticas de esta entidad. En una familia con abuela y madre afectadas con este tipo II, se reportó un varón XXY afectado.

Hasta el momento se habían reportado en la literatura 593 hembras, 16 varones y 44 con sexo no especificado.

### Bibliografía

- Bloch, B.: "Eigentumliche bisher nicht beschriebene Pigmentaffektion (Incontinentia pigmenti)". *Schweiz. Med. Wschr.*, 56:404-405, 1926.
- Cannizaro, L.A. and F. Hecht: "Gene for incontinentia pigmenti maps to band Xp11 with an (X10) (p11; q22) translocation". *Clin. Genet.*, 32:66-69, 1987.
- Carney, R.J. Jr.: "Incontinentia pigmenti: a world statistical analysis". *Arch. Derm.*, 112: 535-542, 1976.
- García-Dorado, J. *et al.*: "Incontinentia pigmenti: XXY male with a family history". *Clin. Genet.*, 38: 128-138, 1990.
- Sulzberger, M.B.: "Ueber eine bisher nicht beschriebene congenitale Pigmentanomalie (Incontinentia pigmenti)". *Arch. Derm. Syph.*, 154:19-32, 1928.

## SÍNDROME DE BUREAU-BARRIERE

### Sinonimia

S. de pseudosiringomielia.

### Sindromografía

#### Clínica

Se observa casi exclusivamente en hombres y comienza en la edad adulta. Se ve en especial en personas con malnutrición crónica y frecuentemente alcohólicas. Un factor contribuyente es un traumatismo en los pies. Se caracteriza por lesiones vesiculosas transitorias que conducen a úlceras únicas o múltiples perforantes en la planta de los pies. El fondo de la lesión es granuloso y costroso. Estas lesiones dan lugar a una deformidad de los pies que adoptan la forma cúbica. Otras veces se manifiesta por una hiperqueratosis plantar. Se acompaña de cianosis e hiperhidrosis de los pies.

Existen cambios sensoriales caracterizados por pérdida de la sensibilidad a la temperatura; la sensibilidad táctil y la dolorosa están poco afectadas (pseudosiringomielia). Sensibilidad profunda conservada. Reflejos tendinosos y plantar normales, pero a veces se encuentra arreflexia aquileana y atrofia muscular.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Artritis en las articulaciones interfalángicas y metatarsofalángicas con dislocación parcial. En estados avanzados hay reabsorción de huesos en esas zonas.

**Líquido cefalorraquídeo.** Normal.

**Oscilometría y arteriografía.** Son útiles.

### Sindromogénesis y etiología

Se encuentran alteraciones tróficas de los nervios periféricos, deficiencias proteicas y alcoholismo. No existen lesiones medulares.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

- Bureau, Y. and H. Barrière: "Ulcerating and mutilating trophic lesion of the lower limbs". *Brit. J. Derm.*, 70:372-377, 1958.

## SÍNDROME DE BUSCHKE I

### Sinonimia

S. de escleroedema del adulto.

## Sindromografía

### Clínica

Predomina en el sexo femenino y comienza en cualquier edad. Hay historia de infecciones en los días o semanas anteriores a las manifestaciones clínicas. Se caracteriza por fiebre moderada, malestar, mialgias y artralgias. Poco después aparecen induraciones simétricas de la piel con una línea que las separa de la piel sana. Se localiza en la cara y cuello, y producen dificultad para abrir la boca y a veces para tragar. Más tarde las lesiones pueden tomar los hombros, brazos y tronco. Ocasionalmente existe derrame pleuropericardiaco, y a veces las parótidas y los ojos también presentan alteraciones.

### Exámenes paraclínicos

**Eritrosedimentación.** Moderadamente elevada. Células LE: negativas.

**Electrocardiograma.** Cambios transitorios.

**Biopsia de piel.** Muestra cambios degenerativos de las fibras colágenas, que están fenestradas. Aumento de los mastocitos.

### Sindromogénesis y etiología

Se ha considerado posible que se trate de la obstrucción de los conductos linfáticos o de alteraciones hormonales (estrógenos).

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Buschke, A.: "Ueber Scleroedem". Berl. Klin. Wschr., 39:955-957, 1902.

Piffard, H.G.: An Elementary Treatise on Diseases of the Skin, for the use of Students and Practitioners. London, Mac Millan, 1876.

Rook, A.; D.S. Wilkinson and F.J.G. Ebling: Textbook of Dermatology, Philadelphia, Davis, 1968.

## SÍNDROME DE BUSCHKE-OLLENDORFF

### Sinonimia

S. de dermatofibrosis lenticular diseminada osteopoiquiosis. S. de osteopoiquiosis. S. de dermatopoiquiosis.

### Sindromografía

#### Clínica

Presenta los rasgos de los fibromas cutáneos múltiples asociados con osteopoiquiosis. Se caracteriza por la presencia de fibromas papulares simétricamente distribuidos por la parte superior del torso, brazos, región lumbar, nalgas y muslos. Las lesiones ligeramente elevadas son del tamaño de un guisante, ovals o casi redondeadas y del mismo color que la piel que las rodea; son duras y pueden palpase más bien que verse. Estas lesiones pueden asociarse con otras lesiones cutáneas: estrías, nevos y queloides.

Acompañando a estas lesiones se encuentra la lesión ósea característica de las osteopoiquiosis, que puede manifestarse por molestias dolorosas en los hombros y parte superior de los brazos.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Muestra un aspecto característico que se manifiesta por numerosas lesiones diminutas ovals de condensación que

siguen el eje del hueso (osteopoiquiosis). Estas lesiones se observan en todos los huesos a excepción de: columna vertebral, omóplato, rótula, clavícula y cráneo, y tiene preferencia por las epífisis.

**Biopsia de piel.** La histología muestra la lesión típica como un foco de engrosamiento fibromatoso del cutis, sin destrucción de las fibras elásticas ni reacción inflamatoria.

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome de Buschke-Ollendorff se transmite por herencia autosómica dominante y son frecuentes los casos dentro de los familiares. Se han reportado adultos afectados por lesiones dérmicas y óseas cuyos hijos presentaron las lesiones dérmicas desde el nacimiento. El defecto básico de este gen mutante es desconocido.

### Bibliografía

Curth, H.O.: "Dermatofibrosis lenticularis disseminata and osteopoiquiosis". Arch. Derm. & Syph., 30:552-560 (Oct.), 1934.

## SÍNDROME DE CANDIDA ALBICANS

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por lesiones costrosas de la piel que se disponen en forma simétrica, alrededor de la boca, nariz, cuello, oídos, periné y otras zonas.

**Examen físico.** Demuestra paroniquia con edema y enrojecimiento de la base de las uñas, de las manos y/o pies. Esto da lugar a detención del crecimiento de la uña y deformidad. También se observa pérdida del color del cabello y canicie con o sin alopecia. No existen diarreas ni otros síntomas generales.

#### Exámenes paraclínicos

**Cultivo.** El examen de las lesiones demuestra la existencia de *Candida albicans*.

### Sindromogénesis y etiología

Existen otros tipos de lesiones originadas por este hongo que adoptan formas localizadas o generalizadas e incluso pueden diseminarse por el organismo y originan formas clínicas graves. La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Baird, K.H.: "Unusual syndrome associated with *Candida albicans* infection". Pediatrics, 4:730-734, 1949.

Schultz, F.W.: "Two cases of thrush with unusual symptoms and skin manifestations". Am. J. Dis. Child., 29:283, 1925.

Schultz, F.W.: "Systemic thrush in childhood". J.A.M.A., 105, 650-653, 1935.

## SÍNDROME DE CANNON

### Sinonimia

S. de nevo blanco esponjoso. S. de gingivostomatitis de pliegues blancos.

### Sindromografía

#### Clínica

El síndrome de Cannon se observa en ambos sexos y comienza a cualquier edad desde la infancia. Generalmente es asintomático.

Se caracteriza por la presencia de lesiones esponjosas en forma de pliegues gruesos de color blanco que se localizan en la mucosa oral y labial, ocasionalmente en la mucosa de la región anal y vaginal.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de piel.** Demuestra acantosis, paraqueratosis, hiperqueratosis y células vacuoladas.

#### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se transmite por herencia autosómica dominante. La etiología es desconocida.

#### Bibliografía

Cannon, A.B.: "White sponge nevus of mucosa (naevus spongiosus albus mucosae)". Arch. Derm. Syph., 31:365-370, 1935.  
Witkop, C.J.; C.H. Shankle; J.B. Graham *et al.*: "Hereditary benign intraepithelial dyskeratosis II. Oral manifestations and hereditary transmission". Arch. Path., 70:696-711, 1960.

### SÍNDROME CARDIOFACIOCUTÁNEO

#### Sindromografía

##### Clínica

Este síndrome se caracteriza por defectos congénitos del corazón, facies característica, anomalías ectodérmicas y baja talla.

Las cardiopatías más comunes son: estenosis pulmonar y defecto septal atrial. La facies se caracteriza por estrechamiento bitemporal, hipoplasia del borde supraorbitario, desviación antimongoloide de las hendiduras palpebrales, depresión del puente nasal y orejas rotadas con hélix prominente. El pelo es ralo y frágil, las alteraciones de la piel varían desde zonas hiperqueratósicas hasta una alteración generalizada parecida a la ictiosis.

#### Exámenes paraclínicos

**Ecocardiograma.** Se constatan las malformaciones cardiovasculares citadas.

**Biopsia de piel.** Se demuestra hiperqueratosis y alteraciones ictiosiformes.

#### Sindromogénesis y etiología

Existe un solapamiento clínico entre esta entidad y el síndrome de Noonan, pero se han catalogados como entidades diferentes.

Aunque no hay una etiología genética definida, todo parece indicar que se trata de un efecto monogénico por mutaciones "de novo" en relación con la edad paterna avanzada.

#### Bibliografía

Bottani, A.; I. Hammerer and A. Schmelz: "The cardio-facio-cutaneous syndrome: report of a patient and review of the literature". Europ. J. Pediatr., 150:486-488, 1991.  
Neri, G.M.; R. Zollino and J.F. Reynolds: "The Noonan-CFC controversy (Editorial) Am. J. Med. Genet., 39:367-370, 1991.

### SÍNDROME DE CATARATA DERMATÓGENA

#### Sinonimia

S. de Andogsky. Neurodermatitis. S. de placas de eccema. S. de dermatitis liquenoide pruriginosa.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se caracteriza por lesiones eccematosas crónicas de la piel desde la niñez, que al llegar a la tercera década de la vida desarrollan cataratas bilaterales.

Las lesiones de la piel producen liquenificación en la piel del cuello y superficies flexoras de los miembros, especialmente codos y rodillas.

#### Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida.

#### Bibliografía

Andogsky, N.: "Cataract dermatogenes". Klin. Msbl. Auge-nheilk., 52:824-831, 1914.  
Thannhauser, S.J.: "Werner's syndrome (progeria of adult) and Tothmund's syndrome: two types of closely related hereditary atrophic dermatosis with juvenile cataract and endocrine features: a critical study with five new cases". Ann. Int. Med., 23:559-626, 1945.

### SÍNDROME DE CENICIENTA

#### Sinonimia

S. de dermatosis cenicienta. S. de eritema crónico. *S. figuratum*. S. melanodérmico. S. de dermatosis ceniza. S. de eritema discrómico persistente.

#### Sindromografía

##### Clínica

Comienza en cualquier edad y en ambos sexos. Las lesiones pueden presentarse en la cara, tronco y miembros, en forma de placas pigmentadas de color gris cenizo con algún matiz violáceo y con un borde fino eritematoso infiltrado.

Algunas adoptan formas orbiculares o en bandas, pero siempre bien delimitadas. Crecen excéntricamente, y adoptan patrones policlónicos peculiares. A veces hay hipopigmentación en las placas. En este síndrome no se presentan manifestaciones sistémicas.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de piel.** Muestra hiperqueratosis folicular ligera y una degeneración hidrópica de la capa de células basales. En la capa superior de la dermis hay un infiltrado perivascular de linfocitos, histiocitos y macrófagos con gránulos de melanina. En la fase inactiva de la lesión, nos recuerda el síndrome de incontinencia pigmenti.

**Examen serológico.** Para excluir la pinta.

#### Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida.

#### Bibliografía

Knox, J.M.; B.G. Dodge and R.G. Freeman: "Erythema dyschromicum perstans". Arch. Derm. (Chicago), 97:262-272, 1968.  
Ramírez, C.O.: Los cenicientos: problema clínico. Proc. I Cent. Amer. Cong. Derm., San Salvador, Dec. 5-8, pp. 122-130, 1952.

## SÍNDROME CRET

### Sinonimia

S. calcinosis-Raynaud-esclerodactilia-telangiectasias (CRET). En inglés se conoce por CRST (*S=sclerodactily*).

### Sindromografía

#### Clínica

Más frecuente en mujeres y comienza alrededor de los 45 años. Ha sido reportado sólo en los caucásicos. Los primeros síntomas son, generalmente, hemorragias (epistaxis, melena) y obedecen a la presencia de: telangiectasias de las mucosas que también se hallan en las manos y pies, y sugieren una telangiectasia hereditaria de Rendu-Osler-Weber; fenómeno de Raynaud que suele ser acentuado y da lugar, en ocasiones, a ulceraciones necróticas isquémicas; calcinosis cutánea en las capas dérmica y subcutánea y con frecuencia aparece como depósitos nodulares grandes y múltiples sobre las grandes articulaciones (codos y rodillas). Es típico que la esclerodactilia se asocie a trastornos esclerodermatosos yacroesclerosis, con frecuencia a disfagia.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Demuestra la calcinosis subcutánea. Esófago: alteraciones compatibles con la esclerodermia.

**Exámenes de sangre y orina.** Son normales.

**Biopsia de piel.** Similar a la de la esclerodermia, pero no exacta.

### Sindromogénesis y etiología

Se tiende a considerar entre las enfermedades colágenas. Algunos autores la consideran una variante benigna de la esclerodermia.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Dellipiani, A.W. and M. George: "Syndrome of sclerodactily, calcinosis, Raynaud's phenomenon and telangiectasia". *Brit. Med. J.*, 4:334-335, 1967.

## SÍNDROME DE CUTIS ROMBOIDAL DE LANUCA

### Sinonimia

S. de Jadassohn's cutis. S. de *Cutis rhomboidalis nuchae*. S. de cuello de labrador.

### Sindromografía

#### Clínica

La piel de la parte dorsal del cuello se engruesa, y se vuelve dura y correosa, exagerándose las marcas cutáneas normales y formándose otras en forma diagonal. Todo ello, junto con el bronceado producido por el sol, da un aspecto característico que semeja figuras geométricas.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se considera debido a la irritación por el sol.

Es frecuente en los labradores, marineros y deportistas expuestos a una cantidad considerable de luz solar. Forma parte de los síndromes de elastosis en los cuales se afecta el tejido elástico de la piel.

### Bibliografía

Rook, A.; D.S. Wilkinson and F.J.G. Ebling: *Textbook of Dermatology*. Philadelphia, Davis, 1968.

## SÍNDROME DE CUTIS VERTICIS GYRATA

### Sinonimia

S. de Audry. S. de Friedrich-Erb-Arnold. S. de piel de *bulldog*.

### Sindromografía

#### Clínica

Se observa sólo en el varón y en todas las edades. Se caracteriza por la formación de pliegues y surcos en el cuero cabelludo, especialmente en el vértice de la cabeza, pero pueden aparecer en otros sitios como la cara. Generalmente en número de 2-20 y tienen una anchura aproximada de 1 cm. Esto le da un aspecto corrugado o en giros al cráneo. El pelo crece normalmente y es de color negro.

Estos signos pueden aparecer de manera aislada en un paciente, lo que constituye el síndrome que estudiamos, o formar parte de otros síndromes tales como: de Touraine-Sólente-Golé, de Marie, de idiociamicrocefalia, mixedematoso, de nevo melanocítico. Más raramente se puede asociar a trastornos psíquicos, como esquizofrenia, idiocia e imbecilidad.

### Sindromogénesis y etiología

Algunos autores consideran este síndrome como una reversión a un estadio más primitivo de la vida animal. Los pliegues son semejantes a los plegamientos que se observan en la piel de los tigres, leones y perros *bulldog*. Para otros se involucran factores traumáticos, inflamaciones, virus, tumores, nevos y enfermedades proliferativas. Incluso se ha planteado que haya una disfunción hipofisaria o aplasia tiroidea. Rara vez es familiar.

En el catálogo de McKusick se refieren dos formas de *cutis verticis gyrata*: una recesiva autosómica y la otra recesiva ligada al sexo.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Audry, Ch.: "Pachidermie occipitale vorticellée (*Cutis verticis gyrata*)". *Ann. Derm.*, 10:257-258, 1909.

Mac Gillivray, R.C.: "*Cutis verticis gyrata*". *Cutis*, 4:1211-1215, 1968.

Polan, S. and T. Butterworth: "*Cutis verticis gyrata*, a review with report of seven new cases". *Amer. J. Ment. Defic.*, 57:613-631, 1953.

Robert, A.: *Journal de Chirurgie par Malgaigne*, Paris, I:125-126, 1843.

## SÍNDROME DE DARIER-ROUSSY

### Sinonimia

S. de sarcoidosis subcutánea.

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por nódulos de 1-3 cm de grosor que aparecen en el tronco y miembros (raramente en la cara).

Generalmente adoptan una disposición simétrica y son fijos a la piel que los recubre; esta presenta una coloración rosa-violeta, pero no muestra tendencia a ulcerarse.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Biopsia de piel.** Demuestra las lesiones granu-lomatosas con los caracteres de la sarcoidosis.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Su etiología es la sarcoidosis, pero también puede ser producido por otras causas. (Véase síndrome de Besnier-Boeck-Schaumann.)

#### **Bibliografía**

Darier, J. and G. Roussy: "Des sarcoides sous-cutanees; contribution á l'étude des tuberculides ou tuberculose atténuées de l'hypoderme". Arch. Med. Expér. et d'Anat., 18:1-50, 1906.

### **SÍNDROME DE DARIER-WHITE**

#### **Sinonimia**

S. de White. S. de disqueratosis folicular vegetante. S. de queratosis folicular.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Se observa en ambos sexos, más frecuente en el masculino y comienza en la infancia.

Lo más llamativo es la aparición de máculas hiperpigmentadas o hipopigmentadas con un moteado gris tostado o placas reticuladas que en algunas regiones toman el aspecto de un retículo fino. También hay atrofia y telangiectasias completando así el cuadro de la poiquilodermia vascular atrófica. Estas lesiones se localizan en la parte superior del torso, cuello y cara, menos frecuentemente en los miembros. Las uñas son distróficas, con adelgazamiento, agudización y distorsión a consecuencia de la atrofia. La leucoplasia se observa principalmente en la mucosa oral pero puede presentarse una afectación extensa y producirse un engrosamiento verrugoso. Puede tomar el ano y el meato uretral.

Otras manifestaciones son: hiperhidrosis palmoplantar, conjuntivitis ampollar, alteraciones gingivales, disfagia por estenosis esofágica y diverticulosis, anomalías esqueléticas, anemia aplásica, hiperesplenismo y retardo mental.

Son frecuentes las neoplasias malignas de la piel, boca, recto y cuello de útero.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Biopsia de piel.** Al comienzo se observan fisuras que toman la capa basal y que más tarde se extienden a la capa malpighiana. Hay grupos pequeños de células aisladas del resto, con un núcleo oscuro y un citoplasma claro, con caracteres de queratosis parcial. Puede haber hiperqueratosis, paraqueratosis y acantosis en grado variable.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Este síndrome se transmite por herencia autosómica dominante. Algunos autores piensan que está ligada al sexo.

Se ha considerado que el pénfigo benigno, la acroqueratosis verruciforme y el síndrome de Darier-White son la misma entidad. El defecto básico del gen no está precisado.

La etiología es desconocida.

#### **Bibliografía**

Darier, J.: "Psorosperose folliculaire vegetante". Ann. Derm. Syph., 10:597-612, 1889.

White, J.C.: "A case of keratosis (ichthyosis) follicularis". J. Cutan. Genitourin. Dis., 7:201-209, 1889.

Witkop, C.J.Jr. and R.J. Gorlin: "Four hereditary mucosal syndromes". Arch. Derm., 84:762-771, 1961.

### **SÍNDROME DE DEGOS**

#### **Sinonimia**

S. de papulosis atrofia maligna. S. Degos-Delort-Tricot. S. cutáneo/intestinal mortal. S. de dermatitis papuloescamosa atrófica. S. de tromboangiitis cutaneointestinal diseminada.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Predomina en hombres entre los 20 y 40 años. Su primer estadio puede demorar semanas o años y afecta el tronco, cuello y regiones proximales de los miembros. Se caracteriza por la aparición de pápulas edematosas, redondeadas, de color rosa pálido. En pocos días se convierten en umbilicadas. La depresión central se agranda; el centro toma un color blanco de porcelana, que puede estar cubierto por una costra. La zona periférica se vuelve de un color rojo lívido o telangiectásica, la cual evoluciona hacia la atrofia.

La erupción avanza por grupos, en los que aparecen unas pocas lesiones nuevas.

Los síntomas abdominales agudos consisten en dolor epigástrico, fiebre y vómitos de sangre. La muerte se debe a una peritonitis fulminante causada por perforaciones múltiples del intestino. Puede haber lesiones oculares en forma de epiescleritis.

Los pacientes sobreviven como promedio dos años, después del inicio de la enfermedad.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Biopsia de piel.** Alteraciones vasculares que afectan arteriolas y vénulas con proliferación de la íntima, degeneración fibrinoide y trombosis.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Es posible que se trate de una variedad clínica de la poliarteritis, o de procesos inmunológicos o autoinmunes.

La etiología es desconocida.

#### **Bibliografía**

Kohlmeier, W.: "Multiple Hautnekrosen bie Thromboangiitis obliterans". Arch. Derm. Syph., 181:783-792, 1941.

Degos, R.; J. Delort and R. Tricot: "Dermatite papulosquamense atrophiante". Bull. Soc. Franc. Derm. Syph., 49:148-150, 1942.

May, R.E.: "Degos' syndrome". Brit. Med. J., 1:161-162, 1968.

### **SÍNDROME DE DERCUM**

#### **Sinonimia**

S. de adiposis dolorosa. Enfermedad de Dercum.

#### **Sindromografía**

Predomina en mujeres de 40-60 años, es decir después de la menopausia. Se caracteriza por dolor en ciertas partes del cuerpo

donde existe acumulación de grasa. Hay astenia, cefalea, disminución de la sudación. Generalmente los enfermos evolucionan hacia la depresión y el deterioro mental.

**Examen físico.** Acumulación de grasa subcutánea; la piel es de color rojizo o azulado. La palpación es dolorosa pero existe disminución de la sensibilidad al tacto.

### Sindromogénesis y etiología

Se discute si es una entidad autónoma o parte de la propia obesidad. Se ha reportado como herencia autosómica dominante. La etiología es desconocida.

### Bibliografía

- Cantú, J. *et al.*: "Autosomal dominant inheritance in adiposis dolorosa (Dercum's disease)". *Humangenetik*, 18:89-91, 1973.
- Dercum, F.X.: "Three cases of a hitherto unclassified affection resembling in its grosser aspects obesity, but associated with special nervous symptoms, adiposis dolorosa". *Amer. J. Med. Sci.*, 104:521-535, 1892.
- Joseph, H.L.: "Adiposis dolorosa (Dercum's disease)". *Arch. Derm.*, 74:332, 1956.

## SÍNDROME DE DERMATITIS SEBORREICA

### Sinonimia

S. de Unna.

### Sindromografía

#### Clínica

Se manifiesta por prurito que afecta frecuentemente el cráneo, oído externo y región retroauricular y menos frecuentemente se extiende y localiza en la espalda, región esternal y otras zonas.

**Examen físico.** Se observan escamas en cráneo y en las zonas afectadas por la dermatitis. Puede existir dermatitis exfoliativa con o sin eccematización secundaria agregada.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de piel.** Hiperqueratosis y paraqueratosis, edemas intracelular y extracelular. Es frecuente la perifoliculitis y la infiltración con polimorfonucleares, linfocitos y plasmacitos.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

- Montgomery, H.: *Dermatopathology*, New York, Hoeber, 1966.
- Unna, P.G.: "Das seborrhoische Ekzem". *Mtschr. Pract. Derm.*, 6:829-846, 1887.

## SÍNDROME DE DERMATITIS SENIL ERPETIFORME

### Sinonimia

S. penfigoide. S. parapénfigo. S. de pénfigo de la vejez.

### Sindromografía

#### Clínica

Se observa en ambos sexos y comienza después de los 60 años de edad en un 80 %. Se caracteriza por lesiones

urticarianas o eccematosas no específicas en los miembros. En la forma urticariana, después de 2-3 semanas se forman vesículas. En el tipo eccematoso las vesículas aparecen después de varios meses. Las formas generalizadas recuerdan al eritema multiforme, y las vesículas contienen un líquido claro y ocasionalmente hemorrágico. Después las lesiones se reabsorben sin dejar huellas, sólo ligera hiperpigmentación. Raramente lesionan las mucosas.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de piel.** Se observan vesículas subepidérmicas sin acantólisis.

### Sindromogénesis y etiología

Los autores franceses consideran que es una variante del síndrome de Stevens-Johnson.

La etiología es desconocida.

## SÍNDROME DE DERMATOMIOSITIS

### Sinonimia

S. de Wagner-Unverricht. S. de polimiositis por gregarinas.

### Sindromografía

#### Clínica

Las gregarinas son protozoos parásitos de los insectos. El predominio en el sexo femenino es de 2: 1. Comienza en la infancia después de los 10 años o en el adulto predominantemente en la cuarta a sexta décadas.

Los síntomas varían de acuerdo con la localización de las lesiones ya sea en piel o músculo. Se acompaña de fiebre, malestar general y debilidad, *rash* eritematoso con edema de los párpados y periorbitario. El eritema, generalmente, toma la cara, parte alta del tronco y brazos. Las manos presentan placas rosadas, especialmente en las regiones periungueales y sobre las articulaciones. Los capilares son visibles debajo de la uña. Después de pasar la fase aguda, quedan manchas hiperpigmentadas o hipopigmentadas y eritema telangiectásico. Pueden observarse otros tipos de lesiones en piel: urticaria vesiculosa, eritema nudoso o hipertrichosis.

La debilidad muscular asienta en los hombros y caderas. Pueden estar presentes trastornos de la deglución, dificultad respiratoria y taquicardia (30 % de los casos).

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de piel y músculos.** Es fundamental.

**Sangre.** Aumento de la transaminasa oxalacética y de la eritrosedimentación.

**Eritrosedimentación.** Células LE: Negativo.

**Electrocardiograma y electromiograma.** Importantes.

**Investigar neoplasias.** En ocasiones estos cuadros clínicos son manifestaciones paraneoplásicas que desaparecen al extirpar la neoplasia.

### Sindromogénesis y etiología

Es posible que se presenten mecanismos autoinmunes asociados con enfermedades neoplásicas, especialmente en adultos. La etiología es desconocida.

## Bibliografía

- Unverricht, H.: "Dermatomyositis acuta". Deutsche med. Wschr., 17:41-44, 1891.  
Wagner, E.: "Fall Einer Seltener Muskelkrank-Heit". Arch. Heilk., 4:282-283, 1863.

## SÍNDROME DE DERMATOSIS AGUDA FEBRIL NEUTROFÍLICA

### Sinonimia

S. de Sweet.

### Sindromografía

#### Clínica

Se observa en mujeres de edad media. Casi siempre una infección lo precede y en ocasiones persiste la fiebre alta. Se caracteriza por una erupción en forma de placas, dolorosas, que se localizan en los miembros, cara y cuello. Más tarde se transforman en pústulas.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de piel.** Infiltración focal de neutrófilos y linfocitos acompañada de vasodilatación y moderado edema del endotelio vascular.

### Sindromogénesis y etiología

Es posible que se deba a una reacción de hipersensibilidad a ciertos agentes infecciosos.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

- Sweet, R.D.: "An acute febrile neutrophilic dermatosis". Brit. J. Derm., 76:349-356, 1964.

## SÍNDROME DE DISPLASIA ANHIDRÓTICA ECTODÉRMICA

### Sinonimia

S. de Weech. S. de displasia ectodérmica hereditaria. S. de Christ-Siemens-Touraine. S. de Siemens. S. de displasia ectodérmica hipohidrótica.

### Sindromografía

#### Clínica

Puede comenzar en período neonatal con fiebre sin causa apreciable, pero generalmente se presenta en el segundo año de vida. Se caracteriza por alteraciones en diferentes regiones, por ejemplo:

1. Piel y faneras. La piel es delgada, seca, queratósica y sin vellos. Cabellos hipocrómicos, delgados, frágiles, escasos o ausentes; a veces faltan las cejas y pestañas. Uñas normales o cóncavas. Lágrimas escasas. Las alteraciones fundamentales de la piel que se manifiestan en este síndrome también pueden observarse en otros síndromes: de Berlín, de Helweg-Larsen, de Wedderburn.
2. Facies. Frente saliente, nariz en silla de montar, labios prominentes, mentón pequeño saliente. Hiperpigmentación alrededor de los ojos.

3. Boca. Retraso dental con hipodoncia o anodoncia y dientes cónicos; sequedad de boca y nariz.
4. Baja talla.
5. Anomalías ocasionales. Disminución de gusto y olfato, infecciones respiratorias altas y/o crisis asmáticas, eczema, hipoplasia de cornetes basales; hipoplasia o aplasia mamaria y mamilar. A veces retardo mental.

La autopsia en un paciente ha mostrado ausencia de glándulas en las mucosas de: faringe, laringe, tráquea y bronquios, lo que explica la susceptibilidad a las infecciones respiratorias.

#### Exámenes paraclínicos

Biopsia de piel.

### Sindromogénesis y etiología

El gen responsable de este defecto se transmite siguiendo una herencia recesiva ligada al cromosoma X, aunque se han reportado varias familias con existencia de herencia autosómica recesiva. El gen se ha localizado en Xq11-q21.1. Entre los pacientes reportados sólo el 10 % son hembras.

Las alteraciones fundamentales de la piel que se observan en este síndrome, también pueden observarse en los síndromes de Hellweg-Larsen y de Wedderburn.

## Bibliografía

- Perleman, H.H.: Pediatric Dermatology. Ed. Year Book Pub. Chicago, 1969. p. 394.  
Richards, W. and M. Kaplan: "Anhidrotic ectodermal dysplasia. An unusual case of pyrexia in the newborn". Am. J. Dis. Child., 117:597, 1969.  
Weech, A.A.: "Hereditary ectodermal dysplasia (congenital ectodermal defect). A report of two cases". Am. J. Dis. Child., 37:766, 1929.  
Zonana, J. et al.: "X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia: localization within the region Xq11-q21.1 by linkage analysis and implications for carrier detection and prenatal diagnosis". Am. J. Human Genet., 43:75-85, 1988.

## SÍNDROME DE DISPLASIA HIDRÓTICA ECTODÉRMICA

### Sinonimia

S. de Berlin. S. de Clouston.

### Sindromografía

#### Clínica

Se observa en ambos sexos y comienza desde la infancia. Se caracteriza por distrofia ungueal que puede manifestarse por adelgazamiento, estriaciones, decoloración, uñas cortas y ser estas las únicas manifestaciones. También se puede producir paroniquia con infecciones. La piel de alrededor de las uñas, articulaciones de dedos, nudillos, rodillas y codos puede estar gruesa. Hay hiperqueratosis palmoplantar.

Hiperpigmentación de la piel especialmente en las articulaciones. En las formas completas el pelo es fino y espaciado o ausente, y generalmente presenta defectos en la pubertad. En el varón, microgenitosomía, hipospadía, hipoplasia testicular. La sudación está aumentada en algunas regiones, normal en el resto; retardo en la dentición primaria y secundaria; el desarrollo físico es normal. El desarrollo mental es normal o algo retardado.



### *Exámenes paraclínicos*

**Biopsia de piel.** Presencia de glándulas sudoríparas ecninas que son activas a diferencia de la forma anhidrótica en la cual las glándulas están muy disminuidas o ausentes, por lo cual los pacientes no pueden sudar. Hiperqueratosis.

**Estudio del pelo.** La microscopía óptica muestra desorganización de la estructura fibrilar y birrefringencia reducida.

### **Sindromogénesis y etiología**

El síndrome se transmite por herencia autosómica dominante. El defecto básico corresponde a una anomalía molecular de la queratina para una mutación génica.

### **Bibliografía**

- Berlin, Ch.: "Congenital generalized melanoleucoderma associated with hypodontia, hypotricosis, stunted growth and mental retardation occurring in two brothers and two sisters". *Dermatologica*, 123:227-243, 1961.
- Bixler, D. and R.A. Patel: "Clouston syndrome: a rare autosomal dominant trait with palmoplantar hyperkeratosis and alopecia". (Abstract) *Am. J. Human. Genet.*, 47 (suppl.): 1990.
- Clouston, H.R.: "A hereditary ectodermal dystrophy". *Canad. Med. Assoc. J.*, 21:18-31, 1929.
- Gold, R.J.M. and C.R. Scriver: "Properties of hair keratin in an autosomal dominant form of ectodermal dysplasia". *Am. J. Hum. Genet.*, 24:549-561, 1972.

### **SÍNDROME DE DISQUERATOSIS CONGÉNITA**

#### **Sinonimia**

S. de Zinssers. S. de Cole. S. de Engman.

#### **Sindromografía**

##### *Clínica*

Este síndrome casi es exclusivo del sexo masculino. Comienza entre 5-13 años. Se caracteriza por disoniquia con destrucción completa y paroniquia supurativa recurrente. Más tarde se desarrolla una pigmentación grisácea en forma de retículo, más intensa en cuello y muslos que va envolviendo todo el tronco. Además se presentan zonas de atrofia y telangiectasia. La cara es roja con zonas cubiertas de máculas atróficas. Hay máculas en la cara posterior de las manos y pies, y queratosis palmoplantar con hiperhidrosis y vesículas.

A nivel de las mucosas existen pequeñas lesiones erosivas con leucoplasia especialmente en la mucosa oral y la conjuntiva, con exceso de lagrimeo. También se observan defectos en los dientes. Zonas de alopecia con hipotriquia cicatrizal. El desarrollo psíquico y el mental pueden estar retardados.

La tríada dermatológica: hiperpigmentación reticulada, distrofia de uñas y leucoplasia de la mucosa, es importante para el diagnóstico.

### *Exámenes paraclínicos*

**Sangre.** En algunos casos anemia o pancitopenia de tipo Fanconi. (Véase S. de Fanconi.)

**Biopsia de piel.** Los cambios encontrados no son específicos. Se trata de: paraqueratosis, hiperqueratosis y acantosis. El tracto gastrointestinal y la boca muestran lesiones similares.

### **Sindromogénesis y etiología**

Este síndrome se transmite por herencia recesiva ligada al sexo, pero hay casos con padres consanguíneos que sugieren herencia

autosómica recesiva. Se ha encontrado, incremento de rupturas de cromátides y de gaps después de radiaciones X durante la fase G2 del ciclo celular.

### **Bibliografía**

- Cole, H.N.; J.E. Rauschkolb and J. Toomey: "Dyskeratosis congénita with pigmentation, dystrophia unguis and leukokeratosis oris". *Arch. Derm. Syph.*, 21:71-95, 1930.
- De Bausche, D.M.; P.G. Shashidhar; W.S. Stanley: "Enhanced G2 chromatid radiosensitivity in dyskeratosis congénita fibroblasto". *Am. J. Human. Genet.*, 20:85-87, 1985.
- Lantigua, A.: "Padres consanguíneos en un caso de disqueratosis congénita". No publicado. Depto. Genética Inst. Sup. Cienc. Med. Habana. Cuba. 1993.
- Rook, A.; D.S. Wilkinson and F.J.G. Ebling: *Textbook of Dermatology*. Philadelphia, Davis, 1968.
- Zinsser, F.: "Atrophia cutis reticularis cum pigmentatione, dystrophia unguium et leukoplakia oris (poikiloderma atrophicans vascularis Jacobi)". *Ikonogr. Derm. (Kioto)*, 219-233, 1906.

### **SÍNDROME DE DREUW**

#### **Sinonimia**

S. de alopecia parvimaclata.

#### **Sindromografía**

##### *Clínica*

Se ve en ambos sexos y en todas las edades. Se caracteriza por el desarrollo rápido de parches pequeños e irregulares de alopecia.

### *Exámenes paraclínicos*

**Biopsia de piel.** Se observa infiltración de linfocitos alrededor del folículo piloso, que toma el bulbo, seguido de cambios escleroatróficos. Las glándulas sebáceas y los folículos pilosos desaparecen pero están intactas las glándulas sudoríparas.

### **Sindromogénesis y etiología**

La etiología es desconocida.

### **Bibliografía**

- Dreuw, M.: "Ueber epidemische Alopecia"; *Vorlaufige Mitteilung. Monatsh. F. prakt. Dermat.*, 51:18-22, 1910.
- Hofer, W.: "Sporadisches Auftreten von Alopecia parvimaclata". *Derm. Wschr.*, 149:381-386, 1964.

### **SÍNDROME DE DUHRING-BROCQ**

#### **Sinonimia**

S. de Brocq-Duhring. S. de dermatitis herpetiforme.

#### **Sindromografía**

##### *Clínica*

Tiene en el hombre un predominio de 2:1. El comienzo de este síndrome es entre 20-55 años; ocasionalmente en niños mayores de 5 años y puede ser gradual o agudo. Se caracteriza por erupción pleomórfica y simétrica de la piel (eritema, urticaria, pápula, vesícula o flictena), que sufre excoりaciones fáciles; a veces eczematosas y exudativas o liquenificadas. Las lesiones dejan manchas pigmentadas

(50 % de los casos). Estas lesiones predominan en las superficies de extensión de los miembros, codos, rodillas, nalgas, con frecuencia toma los pliegues axilares, hombros, tronco y facies, raramente las mucosas.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Biopsia de piel.** Acumulación de neutrófilos y eosinófilos dentro de las papilas dérmicas. En la vecindad de las flictenas comenzantes, existen formaciones en forma de vesiculosas subepidérmicas. Hay acantólisis moderada.

#### **Sindromogénesis y etiología**

La etiología es desconocida.

#### **Bibliografía**

Duhring, L.A.: Selected Monographs on Dermatology. London, New Sydenham Soc., 1893.

### **SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS**

#### **Sinonimia**

S. de cutis hiperelástica. S. de Danlos. S. de Meekein-Ehlers-Danlos. S. de artrochailasis. S. de dermatorexis. S. de cutis laxa. S. de distrofia mesodérmica congénita. S. de fibrodisplasia elástica generalizada.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Puede haber formas ligeras o incompletas. En la infancia el crecimiento y el desarrollo son pobres.

Retardo para pararse o caminar, caídas fáciles y tendencia a las fracturas.

A veces las manifestaciones aparecen en el adulto de edad madura. Hay tendencia a las hemorragias y calambres en las piernas especialmente de noche.

**Examen físico.** Piel frágil y/o hiperelástica, que puede ser estirada varios centímetros y vuelve a su lugar cuando se suelta. Con el tiempo y según la forma clínica de este síndrome, la piel puede perder su elasticidad y formar pliegues, que en las manos y pies dan la impresión de que el paciente tiene mocasines o guantes. La fragilidad de la piel conduce frecuentemente a petequias y/o equimosis, a veces hematomas que se organizan en nódulos y pueden calcificarse y simular un tumor. Las cicatrices son finas y frágiles, de color pardo y se asocian con frecuencia a telangiectasias. Las heridas cicatrizan lentamente. Las articulaciones son hiper móviles, y las hemartrosis y las luxaciones, frecuentes. A veces este síndrome se asocia a pie plano.

Existen *genu recurvatum*, cifoscoliosis y malformaciones óseas. También pueden estar presentes diferentes malformaciones del corazón, pulmón y tracto gastrointestinal.

#### **Sindromogénesis y etiología**

En este síndrome han sido identificados diversos tipos. Inicialmente Beighton los clasificó en 5 tipos basado en el defecto molecular principal que existe en este síndrome. Ellos son:

Tipo I. Grave. Es la forma clásica de la enfermedad, con hiper movilidad articular y piel característicamente aterciopelada e hiperextensible. Herencia autosómica dominante. El defecto molecular es desconocido.

Tipo II. Leve. Similar al tipo I, pero menos grave. Herencia autosómica dominante. El defecto molecular es desconocido.

Tipo III. Benigno. La hiper movilidad articular es más notable que los cambios cutáneos. Presencia de periodontitis. Herencia autosómica dominante o recesiva. El defecto molecular es desconocido.

Tipo IV. Equimótico o aórtico. Se caracteriza por delgadez notable de la piel y una predisposición a la muerte repentina por rotura de grandes vasos sanguíneos o vasos del intestino grueso. Herencia ligada al sexo (cromosoma X). Defecto en la síntesis o en la estructura de colágena de tipo III. Esto explica la tendencia a la rotura de los vasos que son ricos en colágena.

Tipo V. Ligado al sexo. Es similar al tipo II, pero se transmite por este tipo de cromosoma.

Adicionalmente se han descrito otros tipos, por la presencia de defectos bioquímicos y fenotipos que no corresponden a ninguno de los tipos definidos por Beighton. Estos son:

Tipo VI. Se caracterizó en dos hermanas y el defecto molecular es una cantidad disminuida de hidroxilisina a consecuencia de una deficiencia de lisilhidroxilasa.

Tipo VII. Artroclisis (anquilosis) múltiple congénita. Con múltiples luxaciones y anquilosis. Herencia autosómica recesiva o dominante. Existe un defecto en la conversión de procolágena a colágena.

Tipo VIII. La piel es más frágil que hiperextensible, y cura dejando cicatrices atróficas pigmentadas.

Tipo IX. Es un síndrome de Ehlers-Danlos con metabolismo anormal del cobre, que se asemeja al síndrome de pelo acerado de Menke (algunas variantes) y al de cutis laxa (algunas variantes). Herencia ligada al sexo.

#### **Bibliografía**

Danlos, H.: "Un cas de cutis laxa avec tumeurs par contusion chronique des coudes et des genoux". Bull. Soc. Franc. Derm. Syph., 19:70-72, 1908.

Ehler, E.: "Cutis laxa, Neigung zu Haemorrhagien in der Haut. Lockering mehrerer Artikulationen". Derm. Z., 8:173-174, 1901.

Utto, J. and E. A. Bauer: "Diseases associated with collagen abnormalities", in collagen in health and diseases, J.B. Weiss; M. I. D. Jayson (eds) New York, Churchill Livingstone, 1982, p. 289.

Wheeler, C.E. Jr.: Ehlers-Danlos syndrome. In Beeson, P.B., and McDermott, W.: Cecil-Loeb Textbook of Medicine, Philadelphia, Saunders, 1967.

### **SÍNDROME DE ELASTOSIS PERFORANS SERPIGINOSA**

#### **Sinonimia**

S. de queratosis folicular serpigiosa. S. de Lutz-Mischer.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Este síndrome predomina en hombres. El 90 % de los casos comienza antes de los 30 años, en algunos pacientes en la infancia o en la vejez, y afecta todas las razas. Las lesiones se localizan en el cuello y menos frecuentemente en los miembros superiores, cara, miembros inferiores y tronco, en ese orden.

Son asintomáticas o discretamente pruriginosas. Se caracteriza por pápulas poco elevadas, eritematosas y queratósicas de 2,5 mm con escamas en la región central que se extienden y adoptan un patrón serpigioso o circular. Con frecuencia aparecen

lesiones satélites. Tienen tendencia a ser simétricas y pueden asociarse con varios desórdenes del síndrome de Van Der Hoeve y de Grönblad-Strandberg-Touraine y Rothmund.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Biopsia de piel.** Muestra los cambios más frecuentes en la lesión.

#### **Sindromogénesis y etiología**

La etiología es desconocida aunque ha sido reportada la incidencia familiar.

#### **Bibliografía**

- Jones, P.E. and D.C. Smith: "Porokeratosis, review and report of cases". Arch. Derm., 56:425-436, 1947.  
Lutz, W.: "Keratosis follicularis serpiginosa". Dermatologica, 106:318, 1953.  
Mehregan, A.H.: "Elastosis perforans serpiginosa". Arch. Derm., 97:381-393, 1968.

### **SÍNDROME DE ELLIS-VAN CREVELD**

#### **Sinonimia**

S. de displasia condroectodérmica. S. de condrodisplasia ectodérmica. S. de displasia mesoectodérmica. S. de condrodisplasia tridérmica.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Este síndrome se caracteriza por polidactilia posaxial especialmente en las manos; displasia de uñas (hipoplasia y coiloniquia) y alteraciones dentarias. Erupción temprana y exfoliación prematura. Baja talla de comienzo prenatal con acortamiento proximal de los miembros (lo que contrasta con la acondroplasia).

Fusión de los huesos metacarpianos, rodilla que golpea, debido a un defecto de la parte proximal de la tibia. A menudo se asocian defectos cardíacos congénitos, especialmente defecto septal interauricular.

Se han descrito malformaciones del sistema nervioso central como en el síndrome de Dandy-Walker e hidrocefalia, así como diversas anomalías del sistema urinario.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Radiología.** Muestra casi todas las alteraciones óseas y/o dentales señaladas.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Se transmite por herencia autosómica recesiva. Entre los israelitas de Pensilvania es de 5 por 1 000 nacimientos. El gen mutante produce una displasia ectodérmica y condral, lo que ocasiona una insuficiencia de la epífisis para producir cartílago columnar con deformidad de la metáfisis proximal de la tibia, maduración acelerada de los huesos y fusión en manos y pies.

#### **Bibliografía**

- Ellis, R.W.B. and S. Van Creveld: "A syndrome characterized by ectodermal dysplasia, polydactyly. Chondrodysplasia, and congenital morbus cordis: report of three cases". Arch. dis. Child., 15:65-84, 1940.

McKusick, V.A.; J.A. Egelvad; R. Eldridge *et al.*: "Dwarfism in the Amish; the Ellis-Van Creveld syndrome". Bull. Johns Hopkins Hosp., 115:306-336, 1964.

Roseberg, S., *et al.*: "Chondroectodermal dysplasia (Ellis Van Creveld) with anomalies of CNS and urinary tract". Am. J. Med. Genet., 15:291-295, 1983.

### **SÍNDROME DE EPIDERMÓLISIS BULLOSA LETAL HEREDITARIA**

#### **Sinonimia**

S. de Herlitz.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Presencia de lesiones bullosas (flictenosas) de la piel desde el nacimiento, que se observan en ombligo, uñas, cara, cuero cabelludo y miembros. Lesiones bullosas en las mucosas, especialmente oral (sobre todo en el paladar en su unión con el velo) debido a la succión. Fiebre.

Pérdida de las uñas de los dedos de pies y manos. Es mortal antes de cumplir los 3 meses, por deshidratación y sepsis, en el 94 % de los niños afectados.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Biopsia de piel.** Presencia de flictenas en la unión dermoepidérmica. Regeneración de células basales en las áreas ulceradas. Ausencia de reacción inflamatoria y edema. Vacuolización característica de la porción basal de la capa germinal de la epidermis.

**Sangre.** Hipoalbuminemia severa y progresiva.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Se transmite por herencia autosómica recesiva.

La etiología es desconocida.

#### **Bibliografía**

- Herlitz, G.: "Kongenitaler nicht syphilitischer Pemphigus Eine Übersicht nebst Beschreibung einer neuen Krankheits-Form (Epidermolysis bullosa hereditaria letalis)". Acta Paediatr., 17:315-371, 1935.  
Roberts, M.H.; D.R.S. Howell; J.L. Bramhall and B. Reubner: "Epidermolysis bullosa letalis". Pediatrics, 2:283-290, 1960.

### **SÍNDROME DE EPIDERMÓLISIS BULLOSA SIMPLE**

#### **Sinonimia**

S. de epidermolisis bullosa localizada. S. de Fox. S. de Kobner.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Este síndrome comienza en la infancia aunque no presenta síntomas a excepción de dolor y molestias cuando se rompen las bullas, que no dejan cicatrices ni pigmentaciones y curan en pocos días. Estas elevaciones flictenosas en manos y pies se desarrollan al menor traumatismo. Con frecuencia se asocia una hiperhidrosis de manos y pies. Las flictenas reaparecen especialmente al contacto con agua tibia.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Biopsia de piel.** Bullas subepidérmicas, que contienen un líquido claro y fluido. Escasa reacción inflamatoria cuando

existe infección asociada. El tejido elástico presenta alteraciones pero no está destruido. Es posible diferenciar esta lesión de la porfiria o la reacción por drogas u otras formas de epidermolisis bullosa.

### **Sindromogénesis y etiología**

Se transmite por herencia autosómica de tipo dominante. La etiología es desconocida.

### **Bibliografía**

Elliot, G.T.: "Two cases of epidermolysis bullosa". J. Cutan. Genitourin. Dis., 13:10-18, 1895.  
Montgomery, H.: Dermatopathology. Harper-Row, New York, 1967.

## **SÍNDROME DE ERITEMA CRÓNICO MIGRATORIO DE AZFELIUS**

### **Sinonimia**

S. de Lipschutz. S. de eritema crónico migrans.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Se observa en ambos sexos y en todas las edades. Se caracteriza por una erupción simple o múltiple, anular, que crece centrífugamente y se expande afectando grandes áreas.

En algunos casos existen síntomas y signos de meningitis.

### **Sindromogénesis y etiología**

Se debe a la picada de garrapatas que producen una infección por rickettsias o espiroquetas.

### **Bibliografía**

Afzelius, A.: "Erythema cronicum migrans". Acta Derm. Vener. (Stockholm), 2:120-125, 1921.  
Hellerstom, S.: "Erythema chronicum migrans Afzelius". Acta Derm. Vener. Stockh., 11:315-321, 1930.

## **SÍNDROME DE ERITEMA GYRATUM REPENS**

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Se caracteriza por lesiones diseminadas por todo el cuerpo, arqueadas, concéntricas, que recuerdan las vetas de una madera (corteza de ciprés).

#### **Exámenes paraclínicos**

Se deben realizar los exámenes necesarios para descartar algún tipo de neoplasia, pues casi siempre está asociado con ellas.

### **Sindromogénesis y etiología**

Este síndrome está asociado con neoplasias viscerales. Se supone que representa una reacción de hipersensibilidad a un componente del tumor maligno.

### **Bibliografía**

Gammel, J.A.: "Erythema gyratum repens, skin manifestations in patient with carcinoma of breast". Arch. Derm. Syph., 66:494-505, 1952.

Rook, A.; D.S. Wilkinson and F.J.G. Ebling: Textbook of Dermatology. Davis, Philadelphia, 1968.

Rothman, S.: "Über Hauterscheinungen bei bosartigen Geschwulsten innerer Organe". Arch. Dermat. U. Syph., 149:99-123, 1925.

## **SÍNDROME DE ERITEMA NUDOSO**

### **Sinonimia**

S. de dermatitis contusiformis.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Se presenta en cualquier edad pero es raro en niños y personas de edad avanzada, es más común en mujeres. Se caracteriza por nódulos dolorosos distribuidos en la región tibial anterior, en la superficie de extensión de los antebrazos, en la espalda, brazos y cara. Ocasionalmente se acompaña de fiebre, malestar general y artralgias.

**Examen físico.** Se observan lesiones de diferentes tamaños, algunas de las cuales pueden crecer hasta un diámetro de 2-5 cm. Son de color rojo y al tacto son calientes. El color puede involucionar y tomar un aspecto rojo oscuro, gris, amarillento. Las lesiones desaparecen en pocos días o duran hasta 3 semanas, con frecuencia se asocian a linfadenopatías cervicales.

#### **Exámenes paraclínicos**

Debe investigarse en busca de la enfermedad primaria.

**Sangre.** Anemia moderada, eritrosedimentación acelerada.

**Orina.** Albuminuria.

**Radiología de tórax.** Se encuentran linfadenopatías hiliares.

**Biopsia de piel.** Infiltración de polimorfonucleares en la región perivascular de los nódulos. Dilatación de los vasos y edema en esa zona.

### **Sindromogénesis y etiología**

Este síndrome puede producirse por una reacción de hipersensibilidad secundaria a numerosos procesos: viral, bacteriano, micóticos y drogas.

La etiología es desconocida.

### **Bibliografía**

Wheeler, C.E.Jr.: "Erythemas". In Beeson, P.b., and McDermott, W., ed.: Cecil-Loeb Textbook of Medicine, ed. 12, Saunders, Philadelphia, Saunders, 1967.

## **SÍNDROME DE ERITEMA PALMAR**

### **Sinonimia**

S. de eritema palmoplantar. S. de acroeritema simétrico. S. de Lane. S. de eritema palmar hereditario. S. de palmas rojas.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Es evidente al nacer, en la primera infancia o en la edad adulta. Se caracteriza por eritema simétrico, estable y permanente de las palmas (localizado especialmente en las regiones tenar, hipotenar y pulpa de los dedos) y también en las plantas (talón, superficie plantar y regiones marginales del pie). No existen signos de excitabilidad simpática como, por ejemplo, cambios con la temperatura o con las emociones.

## Sindromogénesis y etiología

Se transmite por herencia autosómica dominante y se ha encontrado en varias generaciones con transmisión padre afectando a varios hijos.

Debe precisarse la diferencia con las palmas rojas adquiridas, que se ven en las hepatopatías, principalmente la cirrosis hepática, los enfisemasos o enfermos pulmonares crónicos y en los fumadores.

La etiología es genética.

## Bibliografía

- Lane, J.E.: "Erythema palmare hereditarium (red palms)". Arch. Dermat. Syph., 20:445-448, 1929.
- Montgomery, H.: Dermatopathology. New York, Hoeber, 1967. p. 66.
- Olivier, J.: "Erythema palmo-plantaire hereditaire. Maladie de Lane". Arch. Belg. Derm. Syph., 12:202-207, 1956.
- Poinso, R.; E. Calas; A. Stahl, *et al.*: "Le syndrome des paumes rouges". Presse Med., 61:275-278, 1953.

## SÍNDROME DE ERITRODERMIA

### Sinonimia

S. de dermatitis exfoliativa.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se caracteriza por una erupción eritematosa descamativa generalizada que afecta toda la superficie de la piel, y tiene implicaciones importantes en Medicina General debido a los efectos sistémicos ocasionados por la exfoliación masiva y continua de la piel. La intensidad de la respuesta metabólica a la exfoliación depende, en gran medida, de la duración y gravedad del proceso. Se presentan serios efectos metabólicos en la dermatitis exfoliativa crónica, cuando el ritmo de descamación llega a ser de 17 g/m<sup>2</sup> en 24 h. En esos casos los pacientes presentan un balance nitrogenado negativo, edema, hipoalbuminemia y consunción muscular. También es importante en ellos la gran pérdida extrarrenal de agua debido a la defectuosa barrera cutánea, que permite una pérdida transepidérmica de agua considerablemente mayor.

Alrededor del 60 % de los pacientes con dermatitis exfoliativa curan en 8 a 10 meses, 30 % mueren y 10 % tienen un problema persistente que no responde al tratamiento.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome es una complicación dermatológica importante que puede ser resultado de la extensión de una reacción medicamentosa, o la propagación generalizada de una dermatitis preexistente, como psoriasis, dermatitis atópica, o aparecer junto con un linfoma o una leucemia, de lo cual también depende su pronóstico.

## SÍNDROME DE ERITRODERMIA ATÓPICA

### Sinonimia

S. dermorrespiratorio alérgico.

### Sindromografía

#### Clínica

Se observa en ambos sexos y después de los 2 meses de edad, raramente antes. Es frecuente el antecedente de historia

familiar con trastornos atópicos. Se caracteriza por eritema, pápulas y vesículas en mejillas, frente, región antecubital y flexura poplítea acompañados de prurito severo. Frecuentemente este síndrome está asociado a rinitis y asma.

### Sindromogénesis y etiología

Se considera que este síndrome puede ser debido a una asociación de algunos factores congénitos que predisponen a estas reacciones, a los que se agregan factores precipitantes.

La etiología es desconocida.

## SÍNDROME DE ERITRODERMIA ICTIOSIFORME

### Sinonimia

S. de feto en arlequín. S. de queratoma maligno. S. de ictiosis congénita (tipo I y tipo II de Riecke).

### Sindromografía

#### Clínica

Describiremos separadamente los dos tipos:

Tipo I. Ictiosis fetal. Los niños al nacer (a veces prematuros) parecen estar encerrados o encapsulados en una piel gruesa blanca. Tienen dificultad para respirar y tragar. (Véase el síndrome del bebé de colodión.) La mayoría muere en 3-4 días.

Tipo II. Eritrodermia ictiosiforme. Se presenta al nacimiento o en el primer día de vida, ocasionalmente más tarde. Se caracteriza por un eritema generalizado con marcado engrosamiento de la piel, con descamación y costras; edema. Las lesiones pueden ser localizadas; eritema localizado en la mitad del cuerpo (feto en arlequín) o tomar toda la superficie corporal y tener, por lo tanto, diferentes grados de severidad que pueden llegar al encapsulamiento total. El pelo puede ser normal, hipertrichosis o existir alopecia. Las uñas son normales.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de piel.** Engrosamiento de todas las capas de la piel. Aumento del índice de mitosis en las células e infiltración perivascular por linfocitos.

### Sindromogénesis y etiología

Se transmite por herencia autosómica recesiva.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

- Lenz, C.L. and J. Altman: "Lamellar ichthyosis". Arch. Derm., 97:3-13, 1968.
- Seeligmann, E.: De Epidermis, Imprimis Neonatorum Desquamatione. Inaugural, Dissertation, Berlin, 1841.

## SÍNDROME DE ERITROPOYESIS DÉRMICA

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se observa en el recién nacido y se caracteriza por un *rash* hemorrágico-purpúrico. Cada lesión tiene 2-7 mm de diámetro con un color azul oscuro o magenta; estas lesiones regresan lentamente y desaparecen en 3-4 semanas. Se acompaña de hepatomegalia, esplenomegalia, ictericia (no constante) y linfadenopatías.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Anemia, reticulocitosis, trombopenia y en ocasiones hiperbilirrubinemia.

**Biopsia de piel.** Agregados de células nucleares grandes, eritroblastos en diferentes estadios de maduración hasta eritrocitos anucleados. Ausencia de elementos mieloides (megacariocitos, linfocitos, etcétera).

### Sindromogénesis y etiología

Está asociado con infecciones virales intrauterinas. Han sido demostrados citomegalovirus en algunos casos. La rubéola debe ser considerada como posible etiología en otros casos.

### Bibliografía

- Brough, A.J.; D. Jones; R.H. Page, *et al.*: "Dermal erythropoiesis in neonatal infants". *Pediatrics*, 40:627-635, 1967.
- Dieterich, H.: "Studien über extramedullare Blutbildung bei chirurgischen Erkrankungen". *Arch. Klin. Chir.*, 134, 166-175, 1925.

## SÍNDROME DE ESCLEROSIS SISTÉMICA

### Sinonimia

S. de esclerosis sistémica progresiva. S. de esclerodermia sistémica. S. de acroesclerosis.

### Sindromografía

#### Clínica

Es un padecimiento que afecta innumerables órganos y se caracteriza por cambios inflamatorios, vasculares y fibróticos de la piel (esclerodermia), y de órganos internos, en particular de las vías gastrointestinales, pulmones, corazón y riñones. Existen dos formas predominantes: visceral y cutánea que con frecuencia coexisten en el transcurso de la afección, pero que pueden presentarse aisladamente. No siempre es progresivo y existen casos en que después de muchos años la piel vuelve a la normalidad.

Predomina en mujeres (4:1) y su comienzo es generalmente alrededor de la cuarta década, y más tarde en los hombres.

El fenómeno de Raynaud es muy importante, pues se presenta en 90 % de los pacientes y precede en varios años el comienzo de la enfermedad. Estos pacientes muestran cambios trifásicos de color: palidez, cianosis, rubor, en este orden. Si el paciente presenta todos o alguno de estos cambios hay que considerar el fenómeno de Raynaud.

Menos frecuentemente hay tumefacción de dedos y manos en etapas iniciales y piel firme, engrosada y de aspecto coriáceo, fijada al tejido subcutáneo en etapas más avanzadas con limitación del movimiento de las articulaciones. Existen ulceraciones en dedos y piernas. Se pierden los vellos y los cabellos. En algunos pacientes se encuentran calcificaciones y con el tiempo aparecen telangiectasias.

La coexistencia de calcinosis, fenómeno de Raynaud, hipomotilidad esofágica, esclerodactilia y telangiectasia, ha recibido el nombre de síndrome de CRET, que desde el comienzo fue considerado una forma benigna de la esclerodermia.

Otros elementos sintomáticos son: pérdida de peso, disnea, reflujo gastroesofágico, diarrea o constipación y dolor abdominal.

**Examen físico.** Cambios en la piel de la cara y manos, y las lesiones pueden extenderse a los brazos, tórax y otras partes del cuerpo. La facies es típica, lisa, con pérdida de las arrugas. La

piel engrosada, la nariz disminuye de tamaño, aparecen surcos radiales alrededor de la boca cuya apertura está disminuida. La piel está endurecida y con rigidez, lo que impide la depresión de los párpados.

Hay telangiectasias. Las manos inicialmente están tumefactas, después se atrofian y aparecen úlceras dolorosas, gangrena, retracción de las manos en semiflexión. En los pies ocurre lo mismo pero son menos severas las lesiones. Puede haber calcinosis localizada o generalizada. Hay reflujo gastroesofágico, disfagia y dolor de tipo cólico en el abdomen que se acompañan de un síndrome de malabsorción. En el sistema respiratorio se presenta: disnea, tos seca o productiva, cianosis y tendencia a neumotórax recurrentes. Síntomas cardiovasculares: arritmia y cardiomegalia. Osteomioarticular: debilidad muscular, artralgiyas y cambios típicos de artritis reumatoidea. Signos de insuficiencia renal son frecuentes en 50 % de los pacientes y generalmente llevan a la muerte: hipertensión, hiperazoemia, proteinuria y anormalidades en el sedimento acompañados de anemia hemolítica microangiopática, que es causada por depósitos de fibrina en arteriolas renales.

### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de piel y músculo.** Muestra cambios escleróticos en la piel, proliferación de la íntima vascular con hialinización perivascular e infiltración de linfocitos. Se observan oclusiones trombóticas. Existe gran cantidad de fibras colágenas que forman haces compactos paralelos a la piel y se adentran en el tejido subcutáneo fijando la piel a él.

**Sangre.** Eritrosedimentación elevada y aumento de las globulinas en (50 %), aglutininas al frío (30 %), factor reumatoideo positivo (30 %), anticuerpos antinucleares (78 %).

**Orina.** Proteinuria.

**Radiología.** Los huesos y articulaciones muestran cambios iguales a los de la artritis reumatoidea. Tracto digestivo: dilatación esofágica, con estenosis y peristalsis anormal. Estómago y duodeno menos afectados. Colon a veces con aspecto similar a la colitis ulcerosa. Tórax: infiltración reticular difusa y con frecuencia cambios quísticos en las partes inferiores, pleuritis y neumonía con frecuencia.

**Electrocardiograma.** Presenta anormalidades.

**Pruebas renales y respiratorias.** Están alteradas.

### Sindromogénesis y etiología

Se discute si este síndrome cae en el grupo de las enfermedades colágenas o autoinmunes.

Se considera que el fenómeno primario en este síndrome es la lesión de las células endoteliales de la íntima vascular en las arterias finas y capilares, lo que desencadenaría una sucesión de alteraciones que conducen primero a un aumento de la permeabilidad y posteriormente a su oclusión. Esto explica que en su fase incipiente la esclerosis se acompañe de edema del órgano "blanco" seguida de fibrosis y de lesiones ulceradas y telangiectasias de aparición más tardía, así como la gangrena en algunas zonas.

La hipergammaglobulinemia y los anticuerpos antinucleares permiten considerar que existen fenómenos inmunitarios y humorales mediados por células.

La etiología es desconocida.

## SÍNDROME DE FABRY

### Sinonimia

S. de angioqueratoma *corporis diffusum universale*. S. de Fabry-Anderson. S. cardiovascular de Ruiter-Pompen. S. de Sweeley-Klionsky. S. de lipodosis hereditaria distópica.

## Sindromografía

### Clínica

En este síndrome hay antecedentes familiares, predomina en hombres en los que se presenta el síndrome completo. En las mujeres sólo es parcial. Los síntomas comienzan en la edad infantil o adolescencia, y se manifiestan por parestesia en la región distal de los miembros con dolor quemante en manos y pies, fiebre a veces precipitada por variaciones en la temperatura ambiental o por ejercicios; frecuentemente se acompañan de crisis de náuseas, vómitos, dolor abdominal, mareos, cefalea y debilidad generalizada.

Hay obstrucción crónica respiratoria secundaria a la acumulación de trihexosa-cerámide en el epitelio de las vías respiratorias. Convulsiones, cefaleas, hemiplejía, vértigos.

**Examen físico.** A medida que la enfermedad progresa aparecen las lesiones típicas: erupción de micronódulos telangiectásicos de diferentes tamaños, localizados en determinadas áreas (periumbilical, genital, nalgas y muslos) de color rojo brillante o violáceas, no pulsátiles, que disminuyen su color con la presión. Falta de desarrollo de la barba y de los pelos corporales, edema. Los ojos muestran venas dilatadas en la conjuntiva y en la retina, con frecuencia opacidad corneal y del cristalino. Más tarde se presenta hipertensión arterial con signos de insuficiencia cardíaca y renal. Insuficiencia renal progresiva. Cardiomiopatía, isquemia, insuficiencia mitral. Linfedema masivo de las piernas.

### Exámenes paraclínicos

**Orina.** Albuminuria desde el principio y células vacuoladas que contienen glucolípidos con aspecto de "células en forma de mora". Más tarde cilindros, hematuria e isostenuria. Excreción aumentada de trihexosa-cerámide. Al examen polaroscópico pueden observarse cuerpos "cruz de Malta".

**Sangre.** En etapas avanzadas, anemia y aumento de la urea.

**Médula ósea.** Células vacuoladas con glucolípidos.

**Examen ocular con lámpara de hendidura.** Muestra cambios característicos.

**Biopsia de piel.** Muestra las telangiectasias o dilataciones intradérmicas en la región papilar, que forman espacios lacunares llenos de sangre rodeados por epidermis acantósicas e hiperqueratósicas. Los vasos sanguíneos en las regiones no telangiectásicas, presentan zonas infiltradas por los glucolípidos.

**Biopsia muscular.** Inclusiones de lípidos birrefringentes e inclusiones lamelares en lisosomas. Estudio de actividad enzimática en plasma, leucocitos, lágrimas, cultivo de fibroblastos o linfoblastos. Actividad  $\alpha$ -galactosidasa A.

**Caracterización molecular de la mutación.**

**Pruebas metabólicas en orina.** Proteinuria.

### Sindromogénesis y etiología

Se trasmite con carácter recesivo ligado al sexo, con penetrancia total para los varones y parcial para las hembras heterocigóticas (opacidades corneales). Se trata de un trastorno del metabolismo de los glucolípidos con sobrecarga de trihexosa-cerámide y muerte renal consecutiva, ocasionado por un déficit enzimático de trihexosa-cerámide-galactosil-hidroxilasa.

En el exón 7 se encontró transición C a T en el nucleótido 1066, este cambio produce la sustitución de la arginina a triptófano en la posición 356 afectando las propiedades cinéticas y estabilidad de la enzima. Ya han sido reportadas seis sustituciones y todas afectan la función de la enzima.

El defecto básico se explica por deficiencia de actividad de la agalactosidasa A, enzima lisosomal cuyo gen ha sido clonado y mapeado en Xq22. El defecto enzimático conduce a la acumulación

del glicolípido globotriaosil-cerámide en el plasma y lisosomas del endotelio vascular y células musculares lisas.

El depósito endotelial progresivo en los varones afectados produce isquemia e infarto, y conduce a las manifestaciones clínicas mayores.

### Bibliografía

Anderson, W.: "A case of angiokeratoma". *Brit. J. Dermat.*, 10:113-117, 1898.

Fabry, J.: "Ein Beitrag zur Kenntniss der Purpura haemorrhagica nodularis (purpura papulosa haemorrhagica Hebrae)". *Arch. Dermat.*, 10:113-117, 1898.

Goodman R. M. and R.J. Gorlin: *Malformaciones en el lactante y en el niño*. Guía ilustrada. Madrid, Salvat, 1986, pp 160-161.

Kint, J.A.: "Fabry's disease: agalactosidase deficiency". *Science*, 167:1268-1269, 1970.

Sakuraba, H. *et al.*: "Identification of point mutations in the  $\alpha$ -galactosidase gene in classical and atypical hemizygotes with Fabry disease". *Am. J. Human Genet.*, 47:784-789, 1990.

Wallace, R.D. and W.J. Cooper: "Angiokeratoma corporis diffusum universale (Fabry)". *Amer. J. Med.*, 39:656-661, 1965.

## SÍNDROME DE FAVRE

### Sinonimia

S. de púrpura de estasis. S. de acroangiodermatitis. S. de Favre-Chaix. S. de dermite ocre.

### Sindromografía

#### Clínica

Predomina en el sexo masculino. Se caracteriza por pequeñas máculas coalescentes que forman placas a lo largo de las venas, especialmente de los miembros inferiores, y se extienden hacia los pies y hacia arriba, su tonalidad varía desde el amarillo hasta el color ocre.

### Sindromogénesis y etiología

Se debe a la estasis por insuficiencia venosa. La piel en general es normal o presenta discretos cambios eccematoides.

### Bibliografía

Favre, M.: *Nouvelle Pratique Dermatologie*. V. 5, Paris, Masson, 1936, p. 113.

Rook, A.; D.S. Wilkinson and F.J.G. Ebling: *Textbook of Dermatology*, Davis, Philadelphia, 1968.

## SÍNDROME DE FAVRE-RACOUCHOT

### Sinonimia

S. de elastosis solar.

### Sindromografía

#### Clínica

Se observa en personas expuestas al sol durante años. Comienza generalmente entre la cuarta y quinta décadas de la vida, y se caracteriza por manchas amarillas de la piel con comedones, quistes foliculares, y grandes pliegues de piel arrugada amarillenta que se localizan especialmente alrededor de la órbita, en ocasiones también en el cuello y detrás de las orejas. La elastoidosis puede ir acompañada de otras manifestaciones degenerativas solares como: cutis romboidal nugal, queratosis actínica y carcinoma de la piel.

## Sindromogénesis y etiología

Los factores fundamentales son el sol y quizás el viento y el frío, especialmente en las personas que pasan mucho tiempo en exteriores en contacto con esos elementos.

## Bibliografía

Favre, M.: "Sur une affection kystique des appareils pilo-sebaces localisee a certaines regions de la face". Bull. Soc. Franc. Dermat. et Syph., 39:93-96, 1932.

Ritchie, E.B. and H.N. Williams: "Degenerative collagenous plaques of the hands". Arch. Derm., 93:202-203, 1966.

## SÍNDROME DE FIBROMATOSIS GINGIVAL IDIOPÁTICA-HIPERTRICOSIS

### Sindromografía

#### Clínica

Se observa en ambos sexos entre el nacimiento y los 9 años. Se caracteriza por un crecimiento progresivo de las encías (especialmente en la parte anterior de la arcada superior) que puede llegar a cubrir los dientes completamente, inclusive puede extenderse a los labios, pero sin cerrarlos. Esta puede ser la única manifestación. En otras ocasiones se acompaña de hipertricosis marcada y progresiva desde la infancia. Aunque no son constantes pueden existir otras alteraciones como: retardo mental, deformidades craneales, ginecomastia.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de encía.** Hiperplasia con bandas delgadas de tejido colágeno con escasos fibroblastos y ligera o ninguna reacción inflamatoria.

## Sindromogénesis y etiología

Se transmite por herencia autosómica dominante y, aunque la etiología es monogénica, se ha reportado que medicamentos anticonvulsivantes (dilatantín) pueden producir un cuadro clínico similar.

## Bibliografía

Foret, J.; P. Dodinauval; C. Forel-Kestlicher: "Hyperplasie fibreuse idiopathique des gencives. Etude d'une famille". Genet. Hum., 13:337-350, 1964.

Vogel, R.J.: "Gingival hiperplasia and folic acid deficiency from anticonvulsive drug therapy: a theoretical relations hip". J. Theor. Biol., 67:269-278, 1977.

## SÍNDROME DE FIBROMATOSIS POR RADIACIÓN

### Sinonimia

S. de pseudosarcoma posradiación.

### Sindromografía

#### Clínica

Puede presentarse entre 16 meses y 27 años después de las radiaciones, pero habitualmente comienza después de los 5 años. Se caracteriza por el desarrollo de un pequeño nódulo en el sitio de las radiaciones.

## Exámenes paraclínicos

**Biopsia de piel.** Los hallazgos histológicos pueden variar notablemente. En las lesiones se pueden observar fibroblastos poco diferenciados, células del tejido conjuntivo interconectadas, etcétera.

## Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se considera una respuesta exagerada a las radiaciones.

## Bibliografía

Pettit, V.D.; J.T. Chamness and L.V. Ackerman: "Fibromatosis and fibrosarcoma following irradiation therapy". Cancer, 7:149-158, 1954.

Samitz, M.H.: "Pseudosarcoma, pseudomalignant neoplasm as a consequence of radiodermatitis". Arch. Derm., 96:283-285, 1967.

## SÍNDROME DE FISHER-VOLAVSEK

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en ambos sexos, desde el nacimiento, y se asocia con malformaciones congénitas. El desarrollo es tardío y hay síntomas del síndrome siringomiélico.

**Examen físico.** Onicogriposis: cabello pobre y esparcido, así como las pestañas. Adelgazamiento de la porción terminal de los dedos.

## Sindromogénesis y etiología

Se transmite por herencia autosómica dominante. La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Fisher, H.: "Familiar hereditares Vorkommen von Keratoma Palmare et Plantare, Nagelveränderungen, Haaranomalien und Verdickung der Endglieder der Finger und Zehen in 5 Generationen". Dermat. Ztschr., 32: 114-142, 1921.

Volavsek, W.: "Zur der Nagelveränderungen und Palmarkeratozen bei Syringomyelie". Arch. fur. Dermat. u. Syph., 182:52-57, 1941.

## SÍNDROME DE FOLICULITIS DECALVANTE

### Sinonimia

S. de Auinquad. S. de Taenzer. S. de uleritema sicosiforme de Unna. S. de Arnozan. S. de foliculitis glabro de la piel. S. de Feldman. S. de Little.

### Sindromografía

#### Clínica

La forma que afecta sólo al cráneo se ve en ambos sexos. Las otras formas clínicas son más frecuentes en el hombre. Generalmente puede comenzar desde la infancia y se extiende durante los próximos años. En las mujeres comienza entre la tercera y sexta décadas. Cualquier región pilosa puede ser afectada y en ella se observan parches ovalados o redondeados donde ha desaparecido el pelo, rodeados por pústulas perifoliculares. Ocasionalmente existe prurito. La progresión de las lesiones es lenta y demora años. Este síndrome se asocia con frecuencia a manifestaciones atópicas.



### *Exámenes paraclínicos*

**Cultivo.** Demuestra infecciones asociadas.

**Biopsia de piel.** Se observan abscesos foliculares seguidos por formaciones granulomatosas con predominio de linfocitos, plasmacitos y en ocasiones células gigantes. También se detectan escaras atróficas con desaparición de los folículos pilosos y las glándulas sudoríparas.

### **Sindromogénesis y etiología**

Frecuentemente este síndrome está asociado a dermatitis seborreica.

La etiología es desconocida.

### **Bibliografía**

Mertens, R.L.J.: "Ulerythema ophryogenes and atopy". Arch. Derm., 97:662-663, 1968.

Taenzer, P.: "Über das Ulerythema ophryogenes eine noch nicht beschriebene Hautkrankheit". Mschr. prak. Derm., 8:197-208, 1889.

## **SÍNDROME DE FOX-FORDYCE**

### **Sinonimia**

Enfermedad de Fox-Fordyce

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Es poco común y no es frecuente en las mujeres durante la adolescencia. Puede verse en hombres en la proporción de 10:1 con respecto a las mujeres. Es muy raro antes de la pubertad o después de la menopausia.

Se caracteriza por pequeñas pápulas foliculares, crónicas, de color carne o grisáceas, intensamente pruriginosas y repartidas en determinadas regiones (axilas, mamas, ombligo, pubis, labios mayores y periné). En estas regiones generalmente el pelo es escaso. De algunos de los nódulos pueden sobresalir tallos de pelo quebrado, mientras en el centro de otros hay aberturas foliculares vacías que, al ser presionadas, se llenan con una secreción turbia.

### *Exámenes paraclínicos*

**Biopsia de piel.** La histología muestra una obstrucción del conducto apocrino a su entrada en la pared folicular. Las glándulas tubulares de la dermis están dilatadas.

### **Sindromogénesis y etiología**

La etiología está relacionada con alteraciones del equilibrio endocrino.

## **SÍNDROME DE GIANOTTI-CROSTI**

### **Sinonimia**

S. de acrodermatitis papulosa infantil. S. de dermatitis liquenoide infantil.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Este síndrome aparece en forma de brotes en los niños de 6 meses a 15 años y predomina en las hembras.

Se caracteriza por la aparición súbita de pápulas planas o en cúpula, de forma redondeada, no confluyentes ni pruriginosas, localizadas en cara, cuello, nalgas, miembros, palmas de las manos y plantas de los pies, pero siempre respeta el tronco. Las lesiones duran 20-40 días y desaparecen sin descamación. La erupción se acompaña de linfadenopatías, especialmente en los ganglios cervicales, y malestar general.

Es frecuente su asociación con una hepatitis viral que suele persistir hasta 2 meses. Por su duración se asemeja a la pitiriasis rosada de Gibert. También son frecuentes fiebre, rinofaringitis, bronquitis y trastornos gastrointestinales.

Se acompaña en el 95 % de los casos de un cuadro de hepatitis anictérica.

### *Exámenes paraclínicos*

**Biopsia de piel.** Existe un infiltrado dérmico de linfocitos, monocitos e histiocitos, con trastornos inflamatorios en los vasos sanguíneos de la dermis profunda.

**Sangre.** Hipertransaminasemia.

### **Sindromogénesis y etiología**

La etiología es desconocida. Se ha sugerido una etiología viral pero no se ha podido demostrar.

### **Bibliografía**

Gianotti, F.: "Gianotti-Crosti syndrome". Brit. J. Derm., 80:342, 1968.

Zeiler, I.: "Síndrome de Gianotti-Crosti". Rev. Ass. Med. Argent., 73:344, 1959.

## **SÍNDROME DE GOLTZ**

### **Sinonimia**

S. de hipoplasia dérmica focal.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Es una displasia diseminada de las estructuras ectodérmicas y mesodérmicas, en especial piel y sistema óseo. Se caracteriza por la presencia de placas de color rojo oscuro, atróficas y a veces cribiformes, casi siempre localizadas en nalgas, axilas y muslos. Las lesiones tienen una distribución lineal o serpiginosa. Hay telangiectasias, las que hacen pensar en una poiquilodermatosis; en algunos casos aparecen papilomas pequeños de color rojo tostado alrededor de los orificios de boca, ano y vagina.

Un signo que es casi patognomónico, herniaciones blandas de grasa subcutánea, amarillas y saculares a nivel fundamentalmente de la cresta iliaca y de la región inguinal y posterior del muslo. Suele haber microcefalia y el cabello es escaso y quebradizo. Uñas ausentes o distróficas, cóncavas, con surcos o hiperpigmentadas.

Anomalías oculares como colobomas coriorretinianos y del iris, estrabismo, nistagmo, obstrucción de los conductos lagrimales, microftalmía y anoftalmía unilateral. Orejas hipoplásicas y sordera.

Malformaciones congénitas como sindactilia bilateral entre tercero y cuarto dedos, clinodactilia, polidactilia, oligodactilia y adactilia, así como braquidactilia.

Hay retardo mental y del crecimiento, hipoplasia genital, defectos dentales, oligodontia, microdontia, fragilidad del esmalte.

Otras malformaciones reportadas son labio leporino y paladar hendido, estenosis aórticas, comunicación interauricular, anomalías renales y ureterales.

Las alteraciones óseas se localizan preferentemente en los miembros y se acompañan de sindactilia, oligodactilia y adactilia. En algunos casos existe escoliosis, espina bífida e hipoplasia de clavícula derecha, uñas distróficas, microdoncia y coloboma del iris.

Retraso mental en muchos de estos pacientes.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Biopsia de las lesiones grasas de la piel.** Células adiposas normales en la dermis. En las áreas de cicatrices los cambios son menos específicos.

**Radiología.** Osteopatía estriada y las alteraciones esqueléticas ya descritas.

**Ultrasonido.** Para diagnóstico de las malformaciones descritas.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Todos los casos descritos son en el sexo femenino, por lo cual se cree que la hipoplasia dérmica focal es incompatible con la supervivencia en fetos del sexo masculino.

Se transmite de forma dominante ligada al cromosoma X, que es letal en el varón, también es posible que sea un rasgo dominante, pero limitado al sexo. Siempre va acompañado de otros defectos ectodérmicos y mesodérmicos.

La etiología es genética, probablemente monogénica.

#### **Bibliografía**

Goltz, R.W. *et al.*: "Focal dermal hypoplasia syndrome. A review of the literature and report of two cases". Arch. Dermatol., 101:1-11, 1970.

### **SÍNDROME DE GORLIN-GOLTZ**

#### **Sinonimia**

S. de polioncosis cutaneomandibular. Carcinoma de células basales. S. de nevo basocelular.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Este síndrome se caracteriza por ser hereditario y por presentar múltiples defectos en órganos y sistemas de origen ectodérmico y mesodérmico que se describen a continuación:

1. Cutáneos. Epiteliomas basocelulares; milias, quistes epiteliales y sebáceos; lipomas; disqueratosis de palmas y plantas.
2. Óseos. Quistes mandibulares; costilla bífida (biselada) y sinostótica; braquimetacarpalismo; espina bífida oculta; escoliosis; dentición defectuosa.
3. Tejidos blancos. Calcificación en la hoz del cerebro y en otras partes; fibromas ováricos con calcificación; quistes linfáticos del mesenterio.
4. Sistema nervioso. Anormalidades mentales y neuropsíquicas; alteraciones electroencefalográficas no específicas; agenesia del cuerpo calloso.
5. Oculares. Hipertelorismo; distopia del canto; cataratas; amaurosis congénita.

Estos pacientes son anormalmente sensibles a dosis radioterapéuticas de radiaciones ionizantes, ya que los pacientes

así tratados han desarrollado un gran número de tumores de células basales en el área irradiada poco tiempo después de la exposición al tratamiento.

#### **Sindromogénesis y etiología**

De etiología genética con hipótesis similar a otras neoplasias en las cuales se han encontrado genes supresores del tumor, se transmite como una herencia autosómica dominante con penetrancia completa y una variación extrema de la expresividad del gen. El 40 % se debe a nuevas mutaciones en las cuales la edad paterna avanzada parece ser la causa fundamental.

Los carcinomas se ajustan a la teoría de los golpes de Knudson siendo el primer golpe la mutación germinal que se transmite con patrón autosómico dominante y el segundo golpe la acción de agentes mutagénicos como las radiaciones.

#### **Bibliografía**

Binkley, G.W. and H.H. Johnson, Jr.: "Epithelioma Adenoides Cysticum: Basal Cell Neci, Agenesis of the Corpus Callosum and Dental Cysts, A.M.A.". Arch. Dermat. Syph., 63:73, 1951.  
Clendenning, M.E.; J.E. Block and I.C. Radde: "basal cell nevus syndrome". Arch. Dermat., 90:38-53, 1964.  
Gorlin, R.J. and R.N. Goltz: "Multiple nevoid basal-cell epithelioma, jaw cysts and bifid ribs: Syndrome". New Eng. J. Med., 262:908, 1960.  
Gorlin, R.J. and K.W. Goltz: "Multiple nevoid basalcell carcinoma Syndrome". Medicine, 66:98-113, 1987.  
Katz, J.; R. Savin and H.M. Spiro: "The basal cell nevus syndrome and inflammatory disease of the bowel". Amer. J. Med., 44:483-488, 1968.  
Neblett, C.R. *et al.*: "Neurological involvement in the nevoid basal cell carcinoma syndrome". J. Neurosurg., 35:577, 1971.  
Nomland, R.: "Multiple basal cell epithelioma originating from congenital pigmented cell nervi". Arch. Derm., 08, 1932.

### **SÍNDROME DE GOUGEROT**

#### **Sinonimia**

S. de Hailey-Hailey. S. de pénfigo familiar crónico benigno. S. de disqueratosis bulosa hereditaria.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Se ve en ambos sexos y comienza usualmente en la adolescencia o inicio de la adultez, por lo general, en climas cálidos y húmedos. Se caracteriza por la aparición de lesiones unilaterales o bilaterales en las zonas de fricción (cuello, axila, ingle) y a veces otras áreas (cráneo, partes de algún miembro). Estas lesiones son en forma de racimos y están compuestas por vesículas pequeñas que al principio contienen un líquido claro que después se vuelve turbio, acompañadas de eritema de la piel circundante. Posteriormente se rompen y forman costras. Pueden extenderse hacia la periferia.

##### **Exámenes paraclínicos**

**Biopsia de piel.** Se observan lesiones similares al pénfigo vulgar, pero se diferencia en lo siguiente: acantólisis más extensa, menos daño en las células acantóticas, presencia y permanencia de escasos puentes intercelulares.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Se transmite por herencia autosómica dominante y se ha planteado que el defecto se debe a una anomalía de adhesión de los queratinocitos que dificulta su unión.

## Bibliografía

- Burge, S.M.; P.R. Millard and F. Wojnarowska: "Hailey-Hailey disease: a widespread abnormality of cell adhesion". *Brit. J. Derm.*, 124:329-332, 1991.
- Gougerot (1933) quoted by Gougerot, H.: "La priorité du pemphigus chronique familial héréditaire bénin". *Ann. Dermat. et Syph.*, 10:361-363, 1950.
- Montgomery, H.: *Dermatopathology*. V. 1, New York, Harper Row, 1967.

## SÍNDROME DE GOUGEROT-CARTEAUD

### Sinonimia

S. de papilomatosis reticular confluyente.

### Sindromografía

#### Clínica

Predomina en el sexo femenino y comienza en la pubertad. Se caracteriza por la aparición de pápulas planas no mayores de 1,5 cm de diámetro que se localizan entre las mamas y en la línea media de la espalda. Las lesiones van extendiéndose, se hacen confluentes y forman una red irregular que se irradia en todas direcciones desde el cuello al pubis.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de piel.** Hiperqueratosis y papilomatosis sin existir acantosis.

### Sindromogénesis y etiología

Generalmente son casos aislados, pero se sospecha que se trata de una condición genética.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

- Gougerot, H. and A. Carteaud: "Papillomatose pigmentée innominée". *Bull. Soc. Franc. Dermat. Syph.*, 34:719-721, 1927.
- Gougerot, H. and A. Carteaud: "Papillomatose pigmentée confluyente et reticulée innominée". *Bull. Soc. Franc. Dermat. Syph.*, 35:230, 1928.
- Kesten, B.M. and H.D. James: "Pseudoatrophy of the neck, acanthosis nigricans, and confluent and reticular papillomatosis". *Arch. Derm.*, 75:525-542, 1957.

## SÍNDROME DE GREITHER

### Sinonimia

S. de *queratosis palmaris et plantaris familiaris*. S. de queratosis de Greither. Enfermedad de Unna-Thost.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se observa en ambos sexos y comienza en la infancia. Se caracteriza por queratosis palmoplantar que progresa hasta la cuarta década de vida; las lesiones se extienden a la espalda, manos y pies, en forma de parches irregulares en brazos y piernas.

#### Sindromogénesis y etiología

Se transmite por herencia autosómica dominante. En algunos casos se han reportado niveles bajos de vitamina A en suero. El

uso tópico de vitamina A obtiene buenos resultados. Se considera que hay dos tipos clínicos: una forma común y una severa. Este último de herencia autosómica recesiva.

La etiología es genética y presenta heterogeneidad.

## Bibliografía

- Gamborg Nielsen, P.: "Two different clinical and genetic forms of hereditary palmoplantar keratoderma in the northernmost country of Sweden". *Clin. Genet.*, 28:361-366, 1985.
- Greither, A.: "Keratosis extremitatum hereditaria progrediens mit dominantem Erbgang". *Hautarzt.*, 3:198-203, 1952.

## SÍNDROME DE GROENBLAD-STRANDBERG-TOURAINÉ

### Sinonimia

S. de Groenblad-Strandberg. S. de pseudoxantoma elástico. S. de elastosis distrófica. Enfermedad elástica sistémica. S. de elastodistrofia hereditaria. S. de elastorrexis generalizada. S. de Darier.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome puede manifestarse en forma completa o parcial. Puede aparecer en cualquier edad. Se caracteriza por lesiones cutáneas en forma de bandas o pequeñas pápulas de color amarillento, que se localizan en las estrías o ranuras de la piel del cuello, axilas, lado de flexión de los codos, áreas poplíteas. La piel no es elástica cuando se tira de ella por un tiempo, lo contrario del síndrome de Ehlers-Danlos. Lesiones oculares: líneas estrechas rojizas o grises alrededor de la papila en ambos ojos. Ocasionalmente, degeneración de la retina y la coroides. Cardiovasculares: alteración de pulsos periféricos, angina de pecho, hipertensión y en ocasiones hemorragias viscerales (hematemesis y melena), o síntomas de lesión focal cerebral.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de piel.** Degeneración y fragmentación de las fibras elásticas de la piel. Además, lesiones de arteritis en diferentes órganos.

### Sindromogénesis y etiología

Se transmite por herencia autosómica recesiva. En ocasiones se asocia con los síndromes de: Paget, Marfan, Herrick, Albers Schönberg.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

- Darier, J.: "Pseudoxanthoma elasticum". *Monatsh. Prakt. Dermat.*, 23:609-617, 1896.
- Doyle (1889) quoted by Geominne, L.; E. Van Ginneken and R. Bernard: "Syndrome de Groenblad-Strandberg-Touraine". *Press. Med.*, 71:2511-2514, 1963.
- Groenblad, E.: "Angoid streaks: Pseudoxanthoma elasticum. Vorläufige Mitteilung". *Acta Ophthal.*, 7:329, 1929.
- Strandberg, J.: "Pseudoxanthoma elasticum". *Zentralbl. Haut. u. Geschl. Krth.*, 31:689, 1929.
- Touraine, A.: "L'elastorrhexie systématisée". *Bull. Soc. Franc. Dermat. et Syph.*, 47:255-273, 1940.

## SÍNDROME DE HABER

### Sinonimia

S. de erupción familiar tipo rosácea con epiteloma intraepidérmico.

## Sindromografía

### Clínica

Se ve en ambos sexos y comienza en la infancia. Se caracteriza por una erupción, que semeja la rosácea, en la nariz, mejillas, frente y barba. Existe también eritema, telangiectasias, pápulas foliculares con áreas que simulan picadas. Más tarde en la vida aparecen lesiones verrucosas escamosas o queratósicas de 1 cm de diámetro, no simétricas en tronco y muslos.

### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de piel.** Las lesiones eritematosas muestran: infiltración perivascular con fibrosis, acantosis, paraqueratosis y proliferación de glándulas sebáceas. Las lesiones verrucosas muestran: papilomatosis, acantosis, disqueratosis y figuras mitóticas.

### Sindromogénesis y etiología

Se transmite por herencia autosómica dominante.  
La etiología es desconocida.

### Bibliografía

- Sanderson, K.V. and H.T.H. Wilson: "Haber's syndrome-familial rosacea-like eruption with intraepithelial epithelioma". Brit. J. Dermat., 77:1-8, 1965.
- Wilson, H.T.H.: "Two cases of familial rosacea-like dermatosis with lanugo hair changes". Brit. J. Derm., 72:322, 1960.

## SÍNDROME DE HALLOPEAU II

### Sinonimia

S. de piodermatitis vegetante. S. de pénfigo vegetante (variedad Hallopeau).

### Sindromografía

#### Clínica

Se observa en ambos sexos en la edad media. Se caracteriza por la formación de pústulas (no flictenas) seguidas por vegetaciones verrucosas que se abren y erosionan. La localización más frecuente es en zonas flexoras y boca.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de piel.** Granulomas no específicos con formación de abscesos, hiperplasia pseudoepiteliomatosa, acantosis y ligera hiperqueratosis.

### Sindromogénesis y etiología

Se considera una variante benigna del pénfigo.  
La etiología es desconocida.

### Bibliografía

- Hallopeau, H.: "Nouvelle note sur la dermatose bulleuse hereditaire et traumatique". Arch. Derm. Syph., 45:323-328, 1898.

## SÍNDROME DE HELWEG-LARSEN

### Sinonimia

S. de anhidrosis-neurolabirintitis.

## Sindromografía

### Clínica

Se ve en ambos sexos desde el nacimiento. Existen trastornos de la temperatura (fiebre) debidos a la anhidrosis o a una marcada hipohidrosis. En la cuarta a quinta décadas de vida se asocia un cuadro de vértigo por neuro-laberintitis con hipoacusia perceptiva progresiva.

**Examen físico.** El cráneo, el pelo y los dientes son de configuración normal. Sequedad de la piel que se acompaña de hiperqueratosis folicular en las palmas de las manos y pies.

### Sindromogénesis y etiología

Se consideran tres tipos de anhidrosis generalizada:

1. Displasia ectodérmica con anomalías de dientes, pelo y glándulas sudoríparas.
2. Displasia ectodérmica con sin otras anomalías, y glándulas sudoríparas con morfología y función anormal.
3. Displasia ectodérmica sin otros defectos ni anomalías de glándulas sudoríparas.

En el síndrome descrito existe una hipoplasia congénita de las glándulas sudoríparas y sebáceas, con hipohidrosis.

Se transmite por herencia autosómica dominante.  
La etiología es desconocida.

### Bibliografía

- Helweg-Larsen, H.F. and K. Ludvigsen: "Congenital familial anhidrosis and neurolabyrinthitis". Acta Derm. Vener. Stockh., 26:489-505, 1946.
- Lewkunia, R.M. and R.B. Lorry: "Progressive hemifacial atrophy (Parry-Roseberg syndromes). Report with review of genetics and nosology". Am. J. Med. Genet., 14:385-390, 1983.

## SÍNDROME DE HIPERQUERATOSIS ICTIOSIFORME BULOSA

### Sindromografía

#### Clínica

Se observa en ambos sexos normalmente al nacer o en los primeros 7 días. Se caracteriza por erupciones vesiculosas asociadas con eritema y descamación de aparición rápida y que se repiten. En el tercer mes aparecen lesiones de apariencia hiperqueratósica que son más evidentes alrededor del cuarto y más visibles en las zonas de flexión. La salud general es buena. El pelo y las uñas son normales.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de piel.** Hiperqueratosis y acantosis. Infiltrados inflamatorios perivasculares.

### Sindromogénesis y etiología

La anomalía del estrato córneo debida a reducción de tiempo en el tránsito epidérmico, aumenta la pérdida de humedad a través de la barrera anormal.

Se transmite por herencia autosómica dominante. Las erupciones van disminuyendo con la edad y son raras en la edad adulta. Sólo persisten las lesiones hiperqueratósicas.

## Bibliografía

- Brocq, L.: "Erythrodermie congenitale ichthyosiform avec hyper epidermotrophie". Ann. Derm. Syph., 3:1, 1902.  
Frost, P. *et al.*: "Ichthyosiform dermatoses. III. Studies of transepidermal water loss". Arch. Dermatol., 98:230-233, 1968.

## SÍNDROME DE HIPERTRICOSIS VELLOSA CONGÉNITA

### Sinonimia

S. de hipertricosis lanuginosa universal. S. de tricostasia. S. de hipertricosis lanuginosa congénita. S. de "niño con cara de perro". S. de "hombre lobo". S. de Jansen-Cornelia de Lange.

### Sindromografía

#### Clínica

Se debe al desarrollo excesivo y persistente del lanugo fetal. Algunos niños nacen con la hipertricosis y en otros se desarrolla en los primeros años de la vida. Se caracteriza por la presencia de vello sedoso que cubre casi todo el cuerpo con excepción de las palmas y plantas. Este pelo puede tener 2-10 cm de longitud; las cejas son anchas y pobladas, parecen dobles. Este vello es persistente.

Se asocia con hipodontia o anodontia y fibromatosis gingival. Ocasionalmente hay malformaciones auriculares. El desarrollo psicossomático es normal, salvo excepciones.

### Sindromogénesis y etiología

El mecanismo de producción no está bien aclarado, algunos piensan que puede deberse a una detención del desarrollo cutáneo, pues las lesiones que se encuentran son: folículos del lanugo que se mantienen largos en vez de atrofiarse como es normal, pero los bulbos pilosos están en el subcutis y no en el corium.

Etiología. La forma "benigna" es transmitida por herencia autosómica dominante. Hay otra forma "maligna" en la que nacen con la hipertricosis, aspecto simiesco, labios gruesos y prognatismo; su transmisión es incierta.

### Bibliografía

- Felgenhauer, E.R.: "Hipertricosis lanuginosa universalis". J. Gen. Hum., 17:1, 1969.  
Janssen, T.A.E. and C. de Lange: "Familial hypertrichosis totalis (Trichostasis)". Acta Paediatr. (Uppsala), 33:69, 1945.

## SÍNDROME DE ICTIOSIS HYSTRIX

### Sindromografía

#### Clínica

Se observa en ambos sexos y generalmente comienza desde la infancia. Se caracteriza por una marcada hiperqueratosis con escamas duras y córneas que se levantan en forma de erizo y que envuelven todo el cuerpo, con excepción de la cara, palmas de las manos, plantas de los pies y genitales.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de piel.** Muestra una hiperqueratinización extrema de la piel.

## Sindromogénesis y etiología

Se considera una transmisión hereditaria autosómica dominante.

El defecto básico se encuentra a nivel de la proteína estructural fibrilar de los queratinocitos o tonofibrillas que se forman en grandes cantidades y se concentran rodeando al núcleo en forma de conchas; existe otro tipo de *ictiosis hystrix gravior* en la que los tonofilamentos son rudimentarios.

### Bibliografía

- Anton-Lamprecht, I.: "Electron microscopy in the early diagnosis of genetic disorders of the skin". Dermatologica, 157:65-85, 1978.  
Curth, H.D. and M.T. Macklin: "The genetic basis of various types of ichthyosis in a family group". Am. J. Human. Genet., 6:371-381, 1954.  
Penrose, L.S. and C. Stern: "Reconsideration of the Lambert pedigree (ichthyosis hystrix gravior)". Ann. Human Genet., 22:258-283, 1957.  
Rook, W.; D.S. Wilkinson and F.J.G. Ebling: Textbook of Dermatology. Philadelphia, Davis, 1968.

## SÍNDROME DE ICTIOSIS LAMINAR

### Sinonimia

S. de Brocq. S. de eritrodermia ictiosiforme congénita no ampollar.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en ambos sexos y las lesiones están presentes en el nacimiento. Se caracteriza por un eritema generalizado y grandes escamas (5-15 mm) de color gris pardusco, de configuración cuadrilátera llamativa, que están libres por los bordes y adheridas en el centro. En casos graves son tan gruesas que se les compara a una coraza. Estos cambios son más severos en las flexuras y en el cuello. Existe una variedad en que las lesiones son más generalizadas, que recibe el nombre de síndrome del bebé de colodión (véase).

### Sindromogénesis y etiología

Se transmite por herencia autosómica recesiva.

Debe aclararse que en el síndrome de Brocq original estaban incluidas la forma ampollar y la no ampollar. Hoy se considera que son diferentes no sólo en su aspecto histológico, sino en su modo de transmisión. Por ello la mayoría de los casos hasta ahora incluidos en la variedad no ampollar son los que pertenecen a la ictiosis laminar.

La etiología es genética.

### Bibliografía

- Brocq, L.: "Erythrodermis congénitale ichthyosiforme avec hyperepidermotrophie". Ann. Derm. Syph., 3:1-31, 1902.  
Lenz, C.L. and J. Altman: "Lameliar ichthyosis". Arch. Derm., 97:3--13, 1968.

## SÍNDROME DE ICTIOSIS VULGAR DOMINANTE

### Sinonimia

S. de xeroderma. S. de ictiosis simple. S. de ictiosis nítida.

## Sindromografía

### Clínica

Se observa en ambos sexos entre 1-4 años de edad. No presenta síntomas a excepción de irritación de la piel con el frío.

**Examen físico.** Piel rugosa y seca ante temperaturas frías con lesiones pequeñas y el estrato córneo se agrieta y produce escamas romboides. Estas lesiones van progresando con los años y se hacen más severas. Las áreas afectadas son: las superficies de extensión de los miembros y el tronco. La espalda tiene lesiones más severas que la parte anterior del tórax y abdomen. Las axilas y otras áreas son respetadas. La cara puede afectarse en los niños. Los síntomas se exacerban en invierno y regresan en verano.

### Sindromogénesis y etiología

Se transmite por herencia autosómica dominante.

El defecto básico se ha relacionado con una anomalía bioquímica de la filagrina, que puede funcionar con la proteína matriz queratina de las células del estrato córneo.

La etiología es genética.

### Bibliografía

Felsher, Z. and S. Rothman: "Insensible perspiration of skin in hyperkeratotic conditions". *J. Invest. Dermat.*, 6:271-278, 1945.  
Wells, R.S.: "Ichthyosis". *Brit. Med. J.*, 2:1504-1506, 1966.

## SÍNDROME DE ICTIOSIS VULGAR LIGADA AL SEXO

### Sinonimia

S. de ictiosis nigricans.

### Sindromografía

#### Clínica

Sólo se observa en hombres y comienza en la infancia. Las lesiones pueden producir desfiguración.

**Examen físico.** Lesiones diseminadas con escamas carmelitas que afectan casi todas las áreas de la piel, de preferencia axila, antebrazos, fosa poplítea, parte frontal del tronco más marcada que espalda. Tendencia a desaparecer o disminuir en primavera y otoño. Puede producirse alopecia y también asociarse a retardo mental, anomalías esqueléticas e hipogonadismo.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de piel.** La capa granular engrosada con acantosis e infiltrados linfocitarios en la dermis.

**Examen con lámpara de hendidura.** Este examen ocular muestra opacidad de la córnea.

### Sindromogénesis y etiología

Se transmite por herencia recesiva ligada al sexo y las mujeres no padecen el síndrome.

El defecto básico consiste en una deficiencia de sulfatasa esteroide. El gen se localiza en Xp22-pter.

### Bibliografía

Kerr, C.B. and R.S. Wells: "Sex-linked ichthyosis". *Ann. Hum. Genet.*, 29:33-50, 1965.

Wells, R.S.: "Ichthyosis". *Brit. Med. J.*, 2:1504-1506, 1966.

Badur, H.P. and J.C. Koedar: Disorders of keratinization in connective tissue and its Heritable disorders (Royce, P. and B. Eteinmann, eds.), New York, Wiley-Liss, 1993, pp 680-681.

## SÍNDROME DE JACQUET

### Sinonimia

S. de alopecia refleja. S. de alopecia circunscrita congénita.

### Sindromografía

#### Clínica

La alopecia circunscrita ocurre en asociación con otras displasias ectodérmicas que afectan: uñas y dientes (síndrome de Hallerman Shreiff, síndrome de pseudopelada y otros), o asociada con nevos epidérmicos (que es la forma más común). La alopecia puede estar presente desde el nacimiento o desarrollarse en el primer mes de la vida.

### Sindromogénesis y etiología

Se considera de origen genético, pero su etiología es desconocida.

### Bibliografía

Jacquet, L.: "Des érythèmes papuleux fessiers post-érosifs". *Rev. de Mal. de Lénf.*, 4:208-218, 1886.

Rook, A.; D.S. Wilkinson and F.J.G. Ebling: *Textbook of Dermatology*. Philadelphia, Davis, 1968.

## SÍNDROME DE JADASSOHN-PELLIZARI

### Sinonimia

S. de anetodermia. (Véase S. de Schweninger-Buzzi.)

### Sindromografía

#### Clínica

Predomina en mujeres y comienza, por lo general, en la segunda a cuarta décadas de vida. Se localiza habitualmente en el tronco, hombros y cara. Se manifiesta con unas manchas eritematosas bien definidas, del tamaño de una lenteja, que pronto se marchitan en el centro y forman una lesión circular, dentro de la cual la epidermis está ligeramente arrugada. Con el tiempo la lesión se deprime. Más tarde la superficie se vuelve brillante, blanca y arrugada. El dedo que examina aprecia claramente un hoyo, con bordes definidos como si se tratase de una hernia inguinal. Esto se explica por la pérdida de tejido elástico a ese nivel. No existen trastornos sensitivos ni alteraciones en otras regiones de la piel.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de piel.** Muestra un infiltrado linfocitario perivasculoso en la dermis; pero las alteraciones fundamentales asientan en el tejido elástico, cuyas fibras se fragmentan e incluso pueden desaparecer completamente.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

- Jadassohn, J.: "Ueber eine eigenartige Form von Atrophia maculosa cutis". Verhnd. d. Dutsch. Dermat. Gesellsch., 1891, pp. 342-358.
- Korting, G.W.; J. Cabré and H. Holzmann: "Zur Kenntnis der Kollagenveränderungen bei der Anetodermie vom Typus Schweninger-Buzzi". Arch. Klin. Exp. Derm., 218:274-297, 1964.
- Pellizari, C.: "Eritema orticato atrofizzante: atrofia parziale idiopatica della pelle". Gior. Ital. D. Mal. Ven., 19:230-243, 1884.

## SÍNDROME DE JESSNER-KANOF

### Sinonimia

S. de infiltración linfocítica de la piel.

### Sindromografía

#### Clínica

Casi exclusivamente en hombres entre la segunda y octava décadas de vida. Se caracteriza por una o múltiples pápulas discoides planas de color rosado o rojo pardo, que posteriormente crecen hasta formar placas elevadas.

En ocasiones estas placas son circinadas, pero firmes. Generalmente la región molar de la cara está afectada, así como los párpados y alguna otra parte del cuerpo pueden mostrar lesiones. La exposición al sol puede irritar o agravar la lesión. No se encuentran signos de toma visceral o sistémicos.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de piel.** La epidermis es normal, pero la dermis presenta una infiltración linfocítica difusa que toma además las regiones perivasculares y de los anejos de la piel.

### Sindromogénesis y etiología

No se ha demostrado una etiología específica de este síndrome y en años anteriores fue considerado una variedad del lupus discoide crónico y por otros una forma de linfocitoma del cutis. (Véase S. de Spiegler-Fendt.)

### Bibliografía

- Jessner, M. and N.B. Kanof: "Lymphocytic infiltration of the skin". Arch. Derm. Syph., 68:447-449, 1953.
- Rook, A.; D.S. Wilkinson and F.J.G. Ebling: Textbook of Dermatology, Philadelphia, Davis, 1968.

## SÍNDROME DE JOB

### Sinonimia

S. de dermatitis de Job. Variedad de enfermedad granulomatosa crónica. S. de Buckley.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en mujeres. Comienza en el primer año de vida y se caracteriza por infecciones supurativas recurrentes de la piel, que adoptan el aspecto de abscesos fríos subcutáneos, indoloros. Precisamente por esto se ha denominado síndrome de Job, basado en un precepto bíblico que dice: "Satán

estigmatizó a Job con granos, desde la planta de los pies a la coronilla". Los casos estudiados son pacientes de piel blanca y cabellos rojos, con facies algo tosca y talla baja. Existe dermatitis facial y en las flexuras, y onicodistrofia.

Se pueden presentar abscesos fríos pulmonares, linfadenitis y conjuntivitis.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hiperinmunoglobulinemia tipo E muy por encima de los valores normales (30-600 UI) y defecto quimiotáxico en neutrófilos.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se transmite por herencia autosómica recesiva. Algunos autores sugieren tres hipótesis genéticas: 1, mosaicismo para el rasgo; 2, homocigosidad del gen recesivo; 3, dominancia con expresividad variable.

Los abscesos se producen por estafilococos áureos. Este síndrome parece formar parte del espectro de las enfermedades o síndromes granulomatosos.

La etiología es genética y el defecto básico reside en la quimiotaxis de los granulocitos neutrófilos y en altos niveles de IgE en suero.

### Bibliografía

- Bannatyne, R.M.; P.N. Skowron and J.L. Weber: "Job syndrome, a variant of chronic granulomatous disease". J. Pediatr., 75: 236, 1969.
- Buckley, R.H.; B.B. Wary and E.Z. Belmaker: "Extreme hyperimmunoglobulinemia E and undue susceptibility to infections". Pediatrics, 49:59, 1972.
- Davis, S.D.; J. Schaller and R.J. Wedgewood: "Job syndrome, recurrent 'cold' staphylococcal abscesses". Lancet, I:1073, 1966.
- Quie, P.G.: "Chronic granulomatous disease of childhood". Advance Pediatr., 16:287, 1969.

## SÍNDROME DE KAPOSI

### Sinonimia

S. de sarcoma hemorrágico idiopático.

### Sindromografía

#### Clínica

Con respecto a la mujer predomina en el hombre (10:1). Ocurre con mayor frecuencia en judíos europeos, italianos y negros. Comienza en edades medianas de la vida.

Las primeras lesiones aparecen en los arcos de los antebrazos, manos, piernas y pies en forma de máculas negroazuladas, rojizas o púrpuras, que se extienden y confluyen formando grandes placas o se convierten en nódulos. Estos nódulos poseen una consistencia dura o gomosa y se manifiestan en forma de angiomas de color azul oscuro. Al principio puede ser un edema furfuráceo en las partes afectadas y más tarde existe hinchazón con linfedema intenso durante la enfermedad. En períodos más avanzados los nódulos aparecen en cara, orejas, tronco y velo del paladar. Estas lesiones son confundidas con granulomas, angiomas o neurofibromas. Generalmente las lesiones son progresivas y cuando remiten dejan cicatrices atróficas, deprimidas e hiperpigmentadas. Hay aumento de ganglios linfáticos y ocasionalmente lesiones viscerales (hígado y bazo). En ocasiones se asocia con diabetes y linfomas.

### **Exámenes paraclínicos**

**Radiología.** Se encuentran lesiones óseas como: rarefacción, quistes y erosión cortical, que son características, y demuestran la diseminación del tumor.

**Biopsia de la lesión.** Precisa el diagnóstico.

### **Sindromogénesis y etiología**

En este síndrome se produce una proliferación de células multipotentes inmaduras derivadas del sistema reticuloendotelial, móviles, que se desarrollan y transforman a veces en células fagocíticas y otras en células gigantes y que están relacionadas con linfoblastomas; o bien pueden ser consideradas como una angiomatosis que surge de las células vasculares pluripotentes.

Este síndrome es la neoplasia más frecuente en los pacientes con SIDA, lo cual hace pensar que las deficiencias inmunológicas desempeñan un papel importante para su desarrollo.

La etiología es desconocida.

### **Bibliografía**

Kaposi, M. and M. Kohn: "Idiopathisches, multiples Pigmentsar kom der Haut". Arch. f. Dermat. u. Syph., 4:265-273, 1872.

### **SÍNDROME DE KYRLE**

#### **Sinonimia**

S. de hiperqueratosis folicular y parafolicular penetrante en el cutis.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Edad de comienzo entre 20 y 63 años sin diferencia en ambos sexos. Este síndrome es una forma rara de afección folicular en que las lesiones son propias. Existe una hiperqueratosis folicular que forma un cuerno que se proyecta en el cutis, de modo que cuando se extrae cada uno de ellos queda una depresión parecida a un hoyo. Generalmente las pápulas son pequeñas, pero pueden fusionarse para formar placas circinadas. Se localizan, preferentemente, en los miembros inferiores, pero a veces se presentan en otras partes del cuerpo, con exclusión de las mucosas y las palmas de las manos y plantas de los pies; cuando las lesiones evolucionan quedan unas cicatrices atróficas.

### **Exámenes paraclínicos**

**Biopsia de piel.** Se observan grandes espigas queratósicas en los folículos y conductos sudoríparos y también en las otras zonas. Estos tapones penetran a través de la dermis y ocasionan una reacción inflamatoria y de células gigantes de cuerpo extraño alrededor del extremo inferior del tapón en la dermis.

### **Sindromogénesis y etiología**

El síndrome de Kyrle se asocia especialmente con la diabetes, pero también con las afecciones hepáticas o renales. Se ha sugerido que se trata de una genodermatosis con un metabolismo anormal de los carbohidratos que se hereda de forma autosómica recesiva. También se piensa en un metabolismo anormal de la vitamina A y en un proceso infeccioso.

La etiología es desconocida.

### **Bibliografía**

Carter, V.H. and V.S. Costantine: "Kyrle's disease I". Arch. Derm., 97:624-632, 1968.

Kyrle, J.: "Hyperkeratosis follicularis et parafollicularis in cutem penetrans". Arch. Derm. Syph., 123:466-493, 1916.

Costantine, V.S. and V.H. Carter: "Kyrle's disease II". Arch. Derm., 97:633-639, 1968.

### **SÍNDROME DE LASSUEUR-GRAHAM-LITTLE**

#### **Sinonimia**

S. de Graham-Little. S. de pseudopelada de Brocq. S. de liquen espinuloso.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Se observa en ambos sexos y en todas las edades. Se caracteriza por una alopecia cicatrizal del cráneo, tronco y miembros con taponamiento folicular y queratosis pilar. Ocasionalmente se observa alopecia de axila, pubis y tronco.

### **Sindromogénesis y etiología**

Posible variante del desarrollo. Se tiende a considerarlo una variedad del liquen plano folicular.

La etiología es desconocida.

### **Bibliografía**

Brocq, L.: "Alopecia". J. Cut. Ven. Dis., 3:49-51, 1885.

Graham-Little, E.G.: "Folliculitis decalvans et Atrophicans". Brit. J. Derm., 27:183-185, 1915.

Waldorf, D.S.: "Lichen planopilaris". Arch. Derm., 93:684-691, 1966.

### **SÍNDROME DE LEINER**

#### **Sinonimia**

S. de eritrodermia descamativa.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Predomina en el sexo femenino. Se presenta en niños entre 2-4 meses de nacidos. El comienzo es rápido y se caracteriza por una dermatitis seborreica severa en cráneo, y flexuras, con máculas y/o placas o eritemas con descamación en el tronco y miembros. Al principio existe una rubicundez inflamatoria difusa que cubre la totalidad del cuerpo, el cual, más tarde queda cubierto con escamas blancogrisáceas, que pueden ser finas y furfuráceas o muy grandes, y exfoliarse en verdaderas láminas. A medida que el proceso se desarrolla, la exfoliación puede ser general, con resquebrajamiento y espesamiento de la piel, las uñas están destruidas; el cuero cabelludo tiene una gruesa costra. Pueden aparecer trastornos digestivos, fiebre y linfadenopatías ligeras.

### **Exámenes paraclínicos**

**Biopsia de piel.** Muestra una dermatitis seborreica con una infección sobreañadida producida por especies de *Candida* (66 %) y estafilococos.

### **Sindromogénesis y etiología**

Se han considerado factores infecciosos, ya señalados, y disminución del complemento C5; alteración metabólica debida a una deficiencia de biotina.



La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Leiner, C.: "Erythrodermia Desquamativa (universal dermatitis of children at the breast)". Brit. J. Dis. Child., 5:244-251, 1908.

## SÍNDROME DE LENTIGINOSIS PROFUSA

### Sinonimia

S. de lentiginosis múltiple. S. de lentiginosis. S. del leopardo. S. cardiocutáneo. S. de lentiginosis cardiomiopática. S. de lentigo-cambios electrocardiográficos.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se observa en ambos sexos. Los hallazgos clínicos pueden ser parciales o totales.

El aspecto se asemeja a la piel del leopardo. En este síndrome el lentigo está formado por máculas pardo-oscuro de 1-5 mm de diámetro, que se localizan preferentemente en el tronco, aunque pueden afectarse otras áreas, como las palmas de las manos y las plantas de los pies, la mucosa bucal, los genitales y el cuero cabelludo. Las lesiones aparecen poco tiempo después del nacimiento y tienen un aspecto moteado característico que ha dado origen a la denominación de síndrome del leopardo. Pueden coexistir otras anomalías: cardíacas (defectos de conducción electrocardiográficos, estenosis de la válvula pulmonar con soplo sistólico en la base), genitales (hipoplasia gonadal, hipospadias, testículos abdominales, pubertad tardía), retardo del crecimiento, sordera sensorineural, *pterygium colli*. Ceguera profunda familiar, hipertelorismo ocular. Pueden existir alteraciones esqueléticas como el *pectus carinatus* y/o *pectus excavatum*, cifosis, escápula alada y prognatismo mandibular.

El desarrollo psíquico es normal.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Cardiomiopatía hipertrófica, estenosis valvular pulmonar discreta o atípica, también se demuestran las alteraciones esqueléticas señaladas en la sintomatología, así como hiperflexibilidad de las articulaciones metacarpo-falángicas y cigodactilia.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se transmite por herencia autosómica dominante con alta penetrancia y expresión variable.

La etiología es genética monogénica.

### Bibliografía

Gorlin, R.J. *et al.*: "Multiple lentiginos syndrome". Am. J. Dis. Child., 117:652, 1969.  
Matthews, N.L.: "Lentigo and electrocardiographic changes". New Eng. J. Med., 278:780-781, 1968.  
Pickering, D. *et al.*: "Little Leopard Syndrome": Description of 3 cases and review of 24". Arch. Dis. Child., 46:85, 1971.  
Sommer, A. *et al.*: "A family study of the leopard syndrome". Am. J. Dis. Child., 121:520, 1971.  
Walther, R.J.; B.J. Polansky and I.A. Grotis: "Electrocardiographic abnormalities in family with generalized lentigo". New Eng. J. Med., 275:1220-1225, 1966.

## SÍNDROME DE LINDBERG

### Sinonimia

S. de poliarteritis nodosa cutánea con *livedo* y nódulos.

## Sindromografía

#### Clínica

Se observa en ambos sexos y en todas las edades. Se caracteriza por erupción en forma de nódulos en la piel de los pies, piernas y muslos; menos frecuentemente en el tronco, cara y espalda. Las lesiones se distribuyen generalmente a lo largo de los vasos y son pequeñas, rojizas y en ocasiones dolorosas. Son frecuentes las mialgias nocturnas. *Livedo* puede preceder o seguir a la aparición de los nódulos.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de piel.** Se observa una arteritis necrotizante de los vasos subcutáneos. Degeneración fibrinoide, infiltración neutrófila.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida. (Véase S. de Kussmaul Maier.)

### Bibliografía

Lindberg, K.: "Ein Beitrag zur Kenntnis der Periarthritis nodosa". Acta Med. Scand., 76:183-225, 1931.

## SÍNDROME DE LOFGREN

### Sinonimia

S. de Besnier-Boeck-Schaumann.

### Sindromografía

#### Clínica

Es frecuente en mujeres irlandesas, escandinavas y portorriqueñas y se presenta durante el embarazo o el puerperio. Se caracteriza por fiebre y signos de agrandamiento bilateral de los ganglios mediastínicos.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Se comprueban las adenomegalias mediastinales- bilaterales.

**Reacción de Kweim.** Es generalmente positiva. *Test* de tuberculina: negativo.

**Biopsias de ganglios y de hígado.** Son fundamentales para establecer el diagnóstico.

### Sindromogénesis y etiología

Muchos casos son debidos a sarcoidosis. También se ha observado en el Hodgking y en infecciones virales. Se ha considerado una variedad de la sarcoidosis.

### Bibliografía

Lofgren, S.: "Erythema nodosum; studies on etiology and pathogenesis in 185 adult cases". Acta Med. Scand. (suppl.), 174:1-197, 1946.

## SÍNDROME DE LOHUIZEN

### Sinonimia

S. de cutis marmorata telangiectática. S. de flebectasia congénita generalizada.

## Sindromografía

### Clínica

Comienza desde el nacimiento y se caracteriza por una red de venas dilatadas en la piel, que pueden estar localizadas en ciertas regiones o generalizadas, y que se asocian con arañas vasculares y pequeñas úlceras.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología parece ser genética. Se han reportado varias evidencias de herencia autosómica recesiva.

### Bibliografía

- Kurczynski, T.W.: "Hereditary cutis marmorata telangiectasia congenita". *Pediatrics*, 70:52-53, 1982.
- Mizrahi, A.M. and P.M. Sachs: "Generalized congenital phlebectasia, report of a case". *Amer. J. Dis. Child.*, 112:72-75, 1966.
- Van Lohuizen, C.H.J.: "Über eine seltene angeborene Hautanomalie (Cutis Marmorata Telangiectatica Congenita)". *Acta Dermatovener.*, 3:202-211, 1922.

## SÍNDROME DE LORTAT-JACOB-DEGOS

### Sinonimia

S. de penfigoide mucosal benigno. S. de pénfigo ocular mucosinequial. Variedad del Duhring-Brock, con adherencias conjuntivales.

### Sindromografía

#### Clínica

Predomina en mujeres de 2:1 en relación con el hombre y comienza por lo general alrededor de los 65 años de edad. Se caracteriza por ampollas recurrentes en la mucosa y en la piel adyacentes a los orificios del cuerpo. Son más frecuentes en la conjuntiva y la mucosa oral. Las conjuntivas están afectadas en 75 % de los pacientes. Esas vesículas se rompen eventualmente y dejan erosiones que demoran en cicatrizar. A nivel de la conjuntiva pueden dejar adherencias fibrosas (simbléfaron). También se presentan: xerosis, entropión, triquiasis y opacidades corneanas. Finalmente las adherencias unen ambos párpados al globo ocular y estrechan la abertura palpebral. La cicatrización asociada puede desarrollar ataques sucesivos de inflamación, vesículas y denudación de la boca, faringe, esófago, nariz, glándula y vagina. Puede producirse estenosis del esófago.

En una tercera parte de los pacientes se presentan ampollas tensas en la piel semejantes al penfigoide ampollar. Por lo común no se afecta mucho el estado general pero tiende a crear ceguera por las lesiones conjuntivales.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

- Lortat-Jacob, E.: "Benign mucosal pemphigoid; dermatite bulleuse muco-synéchant et atrophiant". *Brit. J. Dermat.*, 70:361-367, 1958.

## SÍNDROME DE LUPUS ERITEMATOSO

### Sindromografía

#### Clínica

Predomina en mujeres en edad de procreación. Se presenta con malestar general, astenia, anorexia, dolores articulares migratorios, dolor abdominal y/o pleurítico intermitente. Neumonitis "anafilactoide" caracterizada por taquipnea y cianosis. Retardo mental, ansiedad, alucinaciones, convulsiones y cuadro febril recurrente. La exposición a la luz solar puede inducir las manifestaciones.

**Examen físico.** Erupción en alas de mariposa en la región nasal y malar en el 50 % de los casos. Erupción maculopapular eritematosa en cuello y miembros. Telangiectasias, úlceras crónicas de los miembros, cicatrices en el lecho ungueal y extremos de los dedos. Exudados retinianos en copos de algodón. Adenomegalias, esplenomegalia y hepatomegalia. Signos de trastornos cardiovasculares (pericarditis, endomiocarditis en 50 % de casos) y en el riñón 75 % de los pacientes. Como se ve es una afección sistémica que puede afectar cualquier tejido "blanco", aunque una de sus principales características es la lesión en alas de mariposa ya señalada.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Leucopenia, eosinopenia, anemia, trombocitopenia, hipergammaglobulinemia, presencia de "anticoagulante lúpico". Célula LE positiva.

Eritrosedimentación acelerada. La serología positiva para sífilis durante mucho tiempo antes de la aparición de los síntomas, debe hacer sospechar la afección.

**Orina.** Albuminuria.

### Sindromogénesis y etiología

Se considera producido por mecanismos inmunológicos. Se sospecha la susceptibilidad congénita. El origen parece ser debido a la ruptura de células que liberan antígenos. Estos antígenos se unen con anti ADN y son fagocitados dando como resultado la liberación de productos lisosomales. Ellos a su vez causan la destrucción de nuevas células y se reproduce el ciclo. De este modo se producen autoanticuerpos e inmunocomplejos patógenos que se asocian a una incapacidad del sistema inmunológico humoral y celular para desembarazarse rápidamente de estos productos y también para suprimir su producción. Las vasculitis y el "anticoagulante lúpico" son la causa de las lesiones viscerales, lo que explica los síntomas de este síndrome.

En linfocitos, de pacientes con lupus, estimulados por fitohemoaglutinina, se produce la síntesis de dos tipos de ADN: una fracción de alto peso molecular como la de los controles y un exceso de ADN de bajo peso molecular que no se encuentra en los controles. Se ha encontrado que el exceso de ADN de bajo peso molecular es independiente de drogas como procainamida (la inducción por drogas fue sugerida en el lupus, como expresión de polimorfismo farmacogenético). Pero la expresión del exceso de ADN de bajo peso parece tener una herencia autosómica dominante. Por otra parte, el exceso de ADN de bajo peso precede a la aparición de anticuerpos antinucleares, lo que puede representar un factor predisponente.

Otras investigaciones sugieren que el incremento del metabolismo oxidativo en linfocitos de pacientes estimulados con fitohemoaglutinina, puede generar cambios químicos en el ADN

endógeno “in vivo” y este, a su vez, puede ser un evento primario en la patogénesis de la autoinmunidad observada en pacientes con lupus eritematoso sistémico.

La agregación familiar y los estudios expuestos realizados en pacientes y familiares, sugieren una herencia autosómica dominante.

## Bibliografía

Leucovitz, H. *et al.*: “Segregation of lymphocyte low-molecular weight DNA and antinuclear antibodies in a family with systemic lupus erythematosus in first cousins”. *Huma. Genet.*, 80:253-258, 1988.

## SÍNDROME DE LYELL

### Sinonimia

S. de piel quemada. S. de eritrodermia bullosa con epidermolisis. S. de necrólisis tóxica epidérmica aguda febril penfigoide. S. de dermatitis medicamentosa.

### Sindromografía

#### Clínica

Se observa en todas las edades. Se caracteriza por irritabilidad de la piel, dolor y fiebre. Algunos casos presentan manifestaciones sistémicas que pueden ser de pequeña o gran intensidad con signos de toxicidad y choque. Puede producir lesiones en diferentes órganos, principalmente hígado, páncreas e intestino (colon). Fue reportado el primer caso en intestino delgado en 1994 por P. Michel y colaboradores en Francia.

**Examen físico.** Eritema que comienza alrededor de la boca y en pocas horas invade todo el cuerpo seguido por grandes flictenas, las presiones moderadas sobre la piel producen descamación de la epidermis y dejan áreas rojizas de tamaño variable.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de piel.** Se observa necrosis epidérmica sin signos de daño vascular.

### Sindromogénesis y etiología

Puede tratarse de reacciones a diferentes drogas sobre todo en el adulto o estar en asociación con infecciones estafilocócicas en los niños. (Véase síndrome de Ritter.)

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Debre, R.; M. Lamy and M. Lamotte: “Un cas dérythrodermie avec epidermolyse chez un enfant de 12 ans”. *Bull. Soc. Pediat.*, 37:231-238, 1939.

Delchier, J.C.; O. Chosidow: “Atteinte intestinale au cours du syndrome de Lyell, à propos de 4 cas”. *Gastroenterol. Clin. Biol.*, 15, A25, 1991.

Lyell, A.: “Toxic epidermal necrolysis (the scalded skin syndrome)”. *Br. J. Dermatol.*, 100:69-86, 1979.

## SÍNDROME DE MAJOCCHI

### Sinonimia

S. de púrpura anular telangiectoide.

### Sindromografía

#### Clínica

Se observa en ambos sexos y comienza generalmente en la adolescencia o en el adulto joven. En cualquier sitio del cuerpo la piel

puede estar afectada por placas anulares pequeñas (1-3 cm de diámetro) de color púrpura o amarillo-bronceado. Se extienden excéntricamente y pueden presentar una zona de atrofia en el centro de la lesión.

### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de piel.** Demuestra telangiectasias y depósito de hemosiderina.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Majocchi, D.; A. Rook; D.S. Wilkinson and F.J.G. Ebling: *Textbook of Dermatology*. Philadelphia, Davis, 1968.

## SÍNDROME DE MANTOUX

### Sinonimia

S. de úlcera-hipertensión

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta ambos sexos y comienza generalmente en la juventud. Se caracteriza por erupción en la palma de las manos, plantas de los pies y dedos, de pápulas miliare translúcidas que crecen lentamente y forman una zona central oscura. Se mantienen algunas semanas y dejan pequeñas manchas que pueden desaparecer después. Tienden a ser recurrentes durante años y a veces por períodos cortos.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Mantoux, C.: “Porokératose pokillomateuse palmaire et plantaire”. *Ann. de Derm. et Syph.*, 4:15-31, 1903.

## SÍNDROME DE MARTORELL

### Sinonimia

S. de úlcera-hipertensión

### Sindromografía

#### Clínica

Predomina en mujeres de mediana edad. Se caracteriza por ulceraciones de los miembros muy dolorosas, frecuentemente bilaterales, situadas por encima de las rodillas. Además, los síntomas característicos de una hipertensión arterial.

### Sindromogénesis y etiología

Se debe a la hipertensión arterial. En estos casos la histología ha mostrado acumulación de un material hialino entre la capa elástica y el endotelio.

## Bibliografía

Martorell, F.: Úlcera hipertensiva. Barcelona Ed., B.T.P., 1953.

## SÍNDROME DE MELEDA

### Sinonimia

Mal de Meleda. S. de Mljet. S. de hiperqueratosis palmoplantar. S. de tilosis palmoplantar. S. de queratosis plamoplantar mutilante.

### Sindromografía

#### Clínica

Se ve en ambos sexos y comienza en los primeros meses de vida. Se caracteriza por un enrojecimiento de las palmas de las manos y plantas de los pies seguido de descamación fina localizada o difusa que se extiende progresivamente por la superficie dorsal. El eritema se mantiene. Se acompaña de hiperhidrosis y eccematización, con frecuencia en forma de parches y nuevas lesiones en los miembros.

Queratinización de la piel, simétrica, difusa que comienza en las regiones palmoplantares y en ocasiones se extiende al dorso de esas regiones. Produce queratomas. Hay hiperhidrosis y maceración. En las formas graves puede producirse autoamputación.

El término queratodermia se emplea con frecuencia como sinónimo de queratoma, hiperqueratosis, queratosis y tilosis.

El desarrollo mental es pobre y retardado.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de piel.** Se encuentra acantosis marcada; hiperqueratosis y paraqueratosis de distribución irregular e infiltrados linfocitocarios en las regiones perivasculares.

### Sindromogénesis y etiología

Los cambios en la cornificación de las palmas de las manos y las plantas de los pies, con cambios ictiosiformes en diferentes regiones, caracterizan a esta enfermedad, que recibe este nombre por su relativa alta frecuencia por habitar en la isla de Meleda en el mar Mediterráneo.

Se debe a una formación excesiva de queratina. Existen dos variedades:

- Adquirida. Queratodermia climatérica y queratoma plantar surcado. También se observa en otras enfermedades (eccema crónico, psoriasis, poroqueratosis, etcétera).
- Congénita. Es la que nos ocupa. Puede verse la queratodermia en otras afecciones también congénitas: ictiosis, síndrome de Papillón-Lefèvre, poliqueratosis de Touraine y el síndrome de Meleda.

En general, la causa directa de la queratodermia es la formación excesiva de queratina en las palmas de las manos y plantas de los pies.

Debe señalarse que Franceschetti y Schnyder han realizado una clasificación clinicogenética de la queratodermia hereditaria.

Se trasmite por herencia autosómica dominante.

La etiología es genética.

## Bibliografía

Franceschetti, A. and U.V. Schnyder: "Attempt at clinical genetic classification of hereditary palmo plantar keratoses whit

consideration of associated symptoms". *Dermatologica*, 120:154-178, 1960.

Islamov, T. and O. Lazovic: "Contribution á l' étude de la maladie de Mljet". *J. Genet. Hum.*, 10:172-201, 1961.

Kogoj, F.: "Die Krankheit von Mljet" ("Mal de Meleda"). *Acta Dermatovener. Stockh.*, 15:264-299, 1934.

Touraine, A.: "Essai de Clasificación des Keratoses Congenitales". *Ann. Derm. Syph.*, 85:257, 1958,

## SÍNDROME DE MENDES DA COSTA II

### Sinonimia

S. de eritroqueratodermia variable. S. de eritroqueratodermia congénita progresiva y simétrica. S. de eritroqueratodermia progresiva.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en ambos sexos y comienza en los primeros años, antes de los 3 años. Raramente más tarde. Se caracteriza por la aparición de placas eritematosas e hiperqueratósicas circunscritas en cualquier parte del cuerpo. Las placas pueden tomar una configuración abigarrada de aspecto geográfico y están claramente delimitadas. En poco tiempo, horas o días, cambian de configuración o desaparecen por completo. Las zonas que se afectan con más frecuencia son las superficies de extensión de los miembros, nalgas y cara.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de piel.** Se aprecia edema, infiltración celular, hiperqueratosis y acantosis en grado variable.

### Sindromogénesis y etiología

Se trasmite por herencia autosómica dominante. Se han reportado dos formas clínicas: una denominada eritroderma variabilis y otra asimétrica progresiva. Ambas parecen ser debidas a mutaciones dominantes, aunque se ha sugerido que se trata de manifestaciones diferentes de una entidad única.

La etiología es genética.

## Bibliografía

Brown, J. and R.R. Kierland: "Erythrokeratodermia variabilis". *Arch. Derm.*, 93:194-201, 1966.

MacFarlane, A.W.; S.J. Chapman and J.Z. Verboj: "Is erythrokeratodermia one disorder? A clinical ultrastructural study of two siblings". *Br. J. Derm.*, 124:487-491, 1991.

Mendes da Costa, S.: "Erythrodermia and keratodermia variabilis in mother and daughter". *Acta Dermatovener.*, 6:255-261, 1925.

## SÍNDROME DE MIESCHER

### Sinonimia

S. de granuloma disciforme. S. de necrobiosis maculosa. S. de Miescher-Leder.

### Sindromografía

#### Clínica

Predomina en mujeres de 50-75 años de edad, aunque ha sido reportado en adolescentes. Se caracteriza por placas rojizo-amarillentas marginadas, generalmente, de forma policíclica con

un centro atrófico. Estas formaciones son induradas y se localizan en la cara dorsal de las manos, antebrazos y parte anterior de las piernas. La pared abdominal y la torácica pueden estar tomadas también.

#### Exámenes paraclínicos

##### Test de Kweim.

**Biopsia cutánea.** Infiltración granulomatosa con células gigantes; estas lesiones comienzan alrededor de los vasos y terminan por obliterarlos.

#### Sindromogénesis y etiología

Es un síndrome muy controvertido, en algunos casos se ha confirmado una sarcoidosis, de ahí el valor de realizar el test de Kweim para eliminar esta afección.

#### Bibliografía

Miescher, G.: "Nekrobiosis maculosa". *Dermatologica*, 98:199-204, 1949.

#### SÍNDROME DE MORFEA

##### Sinonimia

S. de morfea localizada. S. de esclerodermia generalizada.

##### Sindromografía

##### Clínica

Más frecuente en mujeres que en hombres en proporción 3:1 y comienza generalmente en la segunda a cuarta décadas. Se caracteriza por migrañas, artralgias, dolor abdominal en 15 % de los pacientes. Dolor articular en 40 % de los casos.

**Examen físico.** Se han considerado 5 variedades:

1. Placas, generalmente, múltiples, asimétricas (2-15 cm de diámetro); zonas de induración de la piel que en unos meses se vuelven lisas, lustrosas, sin vellos ni secreción sudorípara. Son de color marfil. Se pueden desarrollar vesículas, hemorragias y telangiectasias. Existe hipoestesia en esas zonas. Puede afectar el tronco, cara y áreas genitales.
2. Lesiones mayores y menos numerosas, similares al síndrome de máculas blancas (véase).
3. Lesión lineal generalmente simple, en ocasiones bilateral. La lesión aunque es lineal es igual a las lesiones descritas con anterioridad.
4. Esclerodermia frontoparietal, igual al síndrome *en coupe de sabre*. La lesión de esclerodermia lineal afecta el frontal y el parietal, la región de la cara y el cráneo y se asocia en menor o mayor proporción con cambios atróficos subcutáneos.
5. Grandes placas generalizada que aparecen en el tronco y a veces en todo el cuerpo. La cara pierde su expresión y hay contracturas.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de piel.** La epidermis es normal o atrófica. La dermis, edematosa con degeneración de la colágena y moderada infiltración linfocítica perivascular. Hay reducción de fibras elásticas, atrofia de folículos pilosos y glándulas sudoríparas.

**Radiología.** Anormalidades de la columna en un 47 % de los casos.

#### Sindromogénesis y etiología

En ocasiones, al comienzo se asocia con traumatismos, embarazo o menopausia, pero no ha sido establecida una relación evidente. Se ha demostrado que no existe aumento de las fibras colágenas, sino un incremento de hexosaminas ligadas al colágeno.

La etiología es desconocida.

#### Bibliografía

Dilley, J.J. and H.O. Perry: "Bilateral linear scleroderma en coupe de sabre". *Arch. Derm.*, 97:688-689, 1968.

Fagge, C.H.: "On keloid scleriosis, morphoca and some allied affections". *Guy's Hosp. Rep.*, 13:255-328, 1868.

#### SÍNDROME DE MUCHA-HABERMAN

##### Sinonimia

S. de pitiriasis liquenoide. S. de parapsoriasis glutática. S. de parapsoriasis varioliforme. S. de Wise.

##### Sindromografía

##### Clínica

Predomina en hombres y, por lo general, comienza en la adolescencia y en el adulto joven, raramente en niños. En los adultos adopta la forma crónica y en los niños la forma aguda.

**Forma aguda.** Generalmente está precedida de manifestaciones sistémicas ligeras durante 2-3 días: fiebre, malestar general, cefalea, inflamación de las articulaciones con artralgias, erupción. Comienzan después, en forma repentina, lesiones papulosas, edematosas, rojizas o rojo-parduscas con vesículas en su centro y necrosis hemorrágica alrededor, que dejan una ulceración cicatrizal costrosa. Las lesiones vesiculosas no son comunes, pero son de gran valor diagnóstico y están situadas profundamente. Son muy llamativas las lesiones papulonecroticas con costras pardo-negruzcas y excoriaciones hemorrágicas. Después aparece el exantema de Cura, que deja cicatrices uniformes, pigmentadas, deprimidas y varioliformes.

La localización habitual es en la parte anterior del tronco, las superficies de flexión de los miembros superiores y las axilas. No se afectan las palmas de las manos o plantas de los pies ni las mucosas.

**Forma crónica.** Se presentan pápulas liquenoides pequeñas de color pardo. Las costras no son frecuentes ni la descamación.

La afección dura de 4 semanas a 6 meses y además de las cicatrices pueden apreciarse a veces placas leucodérmicas transitorias en las dos formas descritas. Algunos casos tienen crisis recurrentes durante años.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de piel.** Varía con el estadio de las lesiones. Al comienzo pueden apreciarse infiltración linfocítica, dilatación de capilares y proliferación endotelial, así como cambios necróticos. En los estadios crónicos son muy semejantes a las lesiones producidas por el eccema o la psoriasis, por lo cual algunos la han considerado como una forma de parapsoriasis.

#### Sindromogénesis y etiología

Esencialmente es una vasculitis cuya etiología puede ser viral o alérgica.

## Bibliografía

- Habermann, R.: "Ueber die akut verlaufende, nekrotisier ende unterart der Pityriasis lichenoides lichenoides (Pityriasis lichenoides et varioliformes acuta)". Derm. Zschr., 45:42-48, 1925.
- Mucha, V.: "Über einen der Parakeratosis variegata (Unna) bzw. Pityriasis lichenoides chronica (Neisser-Juliusberg) nahestehen den eigentümlichen Fall". Arch. F. Dermat. u. Syph., 123:586-592, 1916.

## SÍNDROME DE NAEGELI

### Sinonimia

S. de nevus melanofórico. S. de Franceschetti-Jodassohn. S. de pigmentación de la piel-hiperhidrosis-queratosis pilaris-disfasia.

### Sindromografía

#### Clínica

Se observa en ambos sexos en el segundo a tercer años de vida. Se caracteriza por el desarrollo de una pigmentación reticular en forma de una red fina que se extiende por varias zonas sin cambios inflamatorios previos. Generalmente existe queratodermia de palmas de manos y plantas de pie.

La regulación de la temperatura corporal puede estar alterada por reducción del número de glándulas sudoríparas. Los pelos y uñas son normales. Los dientes son normales o con algunos defectos que consisten en manchas amarillas.

#### Exámenes paraclínicos

**Dermatoglifos.** Hipoplasia de las huellas dactilares.

### Sindromogénesis y etiología

Se transmite por herencia autosómica dominante. Es muy raro, ha sido descrito sólo en familias suizas.

La etiología es genética monogénica.

### Bibliografía

- Franceschetti, A. and W. Jodassohn: "A propos de l'incontinentia pigmenti délimitation de deux syndromes différents figurants sous le meme terme". Dermatologica, 108:1-28, 1954.
- Naegeli, O.: "Familiärer Chromatophorenaevus". Schweiz. Med. Wschr., 57:48, 1927.

## SÍNDROME DE NECROSIS GRASOSA NODULAR SUBCUTÁNEA

### Sinonimia

S. de paniculitis nodular licuefactiva.

### Sindromografía

#### Clínica

Las lesiones son características y difieren de las del eritema nudoso clásico, varían de tamaño desde unos milímetros a centímetros, y en contraste con el eritema nudoso, son móviles. Son rojas y dolorosas, evolucionan en 2-3 semanas y pueden dejar una cicatriz hiperpigmentada, ligeramente deprimida. Con frecuencia los nódulos coinciden con dolor abdominal y pueden acompañarse de artralgias y fiebre.

Las lesiones se localizan por lo general en las piernas y raramente toman otras regiones. Los nódulos más grandes se

vuelven fluctuantes y llegan a transformarse en forma similar a un absceso, se rompen y exudan un material viscoso blanquecino, cremoso o aceitoso. Esto es excepcional en el eritema nudoso.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome puede asociarse con cuadros de pancreatitis aguda y también con neoplasias del páncreas, especialmente con el adenocarcinoma.

## SÍNDROME DE NETHERTON

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta sólo en niñas y se caracteriza por una eritrodermia ictiosiforme congénita o una ictiosis lineal a la que se asocian pelos en bambú. Los pelos en bambú se observan no sólo en el cuero cabelludo, sino también en las cejas, pestañas y, más raramente, en otras áreas. El aclaramiento del pelo puede apreciarse en todo el cuerpo. Los pelos en bambú pueden desaparecer en algunos años.

Existen manifestaciones atópicas importantes.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Se ha reportado hipergammaglobulinemia.

### Sindromogénesis y etiología

Se ha sugerido que se transmite por herencia autosómica recesiva, o dominante con penetrancia variable, aunque no se ha podido confirmar en forma definitiva.

La consanguinidad reportada muestra más evidencias de herencia autosómica recesiva, incluso se ha planteado la posibilidad de un error congénito del metabolismo.

La etiología es genética monogénica.

### Bibliografía

- Netherton, E.W.: "A unique case of trichorrhexis nodosa; bamboo hairs". Arch. Derm., 78:483-487, 1958.
- Wilkinson, R.D.; G.H. Curtis and A. Hawk: "Netherton's disease: trichorrhexis invaginata (bamboo hair) congenital ichthyosiform erythroderma and the atopic diathesis. A his pathologic study". Arch. Derm., 89:46-54, 1964.

## SÍNDROME DE NEUMANN

### Sinonimia

S. de péñfigo vegetante, variedad Neumann.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en ambos sexos, en jóvenes y en la edad media de vida. Se caracteriza por la aparición de ampollas flácidas que se rompen y forman vegetaciones fungoides o proliferaciones papilomatosas, en especial en las zonas intertriginosas. Aunque el comienzo de las lesiones se manifiesta a veces solamente por el estallido de las ampollas en la boca, genitales, perineo, axilas, ingles, miembros, cuero cabelludo y ombligo, los puntos de ruptura imperfecta de las mismas y sus bases húmedas se tornan exuberantes, con vegetaciones verrucosas que más tarde constituyen el rasgo principal de la erupción; están cubiertas con costras y rodeadas por una zona inflamatoria.

Los síntomas subjetivos son leves pero a veces se desarrolla una fiebre elevada y otros síntomas debidos a la sepsis, y el final es similar al pénfigo vulgar con alguna enfermedad intercurrente, para la cual hay mayor predisposición a causa del agotamiento y la terapéutica esteroidea.

#### *Exámenes paraclínicos*

**Biopsia de piel.** Los hallazgos característicos son: acantólisis, formación de grietas y ampollas intraepidérmicas y la presencia de células acantolíticas (células de Tzanck recubriendo la ampolla y sueltas dentro de la cavidad). Existe, además, proliferación papilar e hiperplasia epidérmica marcada, lo que diferencia a este síndrome del pénfigo vulgar que presenta lesiones similares a las descritas anteriormente.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Aunque la etiología es desconocida se ha comenzado a considerar que se trata de un fenómeno de autoinmunidad, pues se han encontrado autoanticuerpos intercelulares que se localizan en las zonas de acantólisis en la región intraepidérmica y su título aumenta con la gravedad de la afección.

#### **Bibliografía**

Neumann, I.: "Ueber Pemphigus vegetans (Frambosioides)". Vrtljschr. F. Dermat., 13:157-178, 1886.

### **SÍNDROME DE NEVO ACRÓMICO O ANÉMICO**

#### **Sindromografía**

##### *Clínica*

Se observa en ambos sexos. Comienza después del nacimiento o en los primeros años de vida. Lesión unilateral o bilateral, caracterizada por la falta de pigmento que adopta el tipo de manchas redondeadas, bien definidas y con bordes irregulares, a veces como una lesión lineal. Pueden aparecer en cualquier localización. Su distribución, textura y aspecto no cambian durante la vida, ni se presentan alteraciones de la sensibilidad en esas zonas. El borde no es pigmentado ni existen otras lesiones cutáneas o sistémicas.

##### *Exámenes paraclínicos*

**Biopsia de piel.** Ausencia de melanóforos.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Se ha descrito en cuatro generaciones de una familia, siguiendo un patrón de herencia autosómica dominante con penetración reducida.

Se considera una alteración congénita del mesénquima, que inhibe la migración de las células precursoras de los melanoblastos.

La etiología es genética.

#### **Bibliografía**

Cardoso, H.; R. Vignale and H. Abreu de Sastre: "Familial naevus anemicus: (Abstract)". Am. J. Hum. Genet., 27:24A, 1975.  
Coupe, R.L.: "Unilateral systematized achromic naevus". Dermatologica (Basel), 134:19-35, 1967.  
Lesser, E.: In Ziemssen, H.V.: Handbook der Hautkrankheiten Bd 2, Leipzig, Vogel., 1884, p. 183.

### **SÍNDROME OCULOOROGENTAL**

#### **Sinonimia**

S. orogenital. S. de Jacobs.

#### **Sindromografía**

##### *Clínica*

Se caracteriza por sensación de quemadura y prurito intenso en el escroto, conjuntivitis, estomatitis y fisuración del ala de la nariz.

**Examen físico.** Se aprecia una dermatitis escrotal, pigmentación con descamación y ulceraciones superficiales.

##### *Exámenes paraclínicos*

**Sangre.** Anemia y signos de desnutrición (hipoalbuminemia).

#### **Sindromogénesis y etiología**

Se debe a un déficit de riboflavina y de otras vitaminas del complejo B. Entre las diferentes causas que pueden originar este déficit se encuentra el tratamiento prolongado con antibióticos. La inflamación local sobreañadida en las lesiones tiene un papel importante en la dermatopatía.

#### **Bibliografía**

Gilbert, C.F.: "Giant condyloma acuminatum (Buschke-Loewenstein tumor)". Arch. Derm. (Chicago), 93:714-717, 1966.  
Jacobs, E.C.: "Oculo-oro-genital syndrome: A deficiency disease". Ann. Int. Med., 35:1049-1054, 1951.

### **SÍNDROME DE PAPILLON-LEFÈVRE**

#### **Sinonimia**

S. de hiperqueratosis palmoplantar-destrucción periodontal prematura de los dientes. S. de queratosis palmar y plantar familiar (tilosis). S. de Brünauer. S. de queratodermia palmoplantar familiar.

#### **Sindromografía**

##### *Clínica*

Comienza en los primeros 2-4 meses de vida, con manifestaciones cutáneas y dentarias. Se caracteriza por una hiperqueratosis palmoplantar que adopta con mayor frecuencia el tipo difuso, o en ocasiones el tipo punteado, por lo general esta lesión no es severa. La lesión plantar puede rebasar el calcáneo y llegar al tendón de Aquiles y a las tuberosidades maleolares externas y tibial ("en sandalia"). Sin embargo, en algunos casos puede ser severa en especial en invierno y disminuyen o desaparecen en el verano. Existe una hiperhidrosis fétida especialmente en los pies. Simultáneamente aparece una hiperqueratosis, las encías se ponen rojas, edematosas y sangrantes y hay halitosis. También existe destrucción de los ligamentos periodontales con formación de pus, lo que hace que los dientes se aflojen, se muevan fácilmente y se desprendan. Después ataca los dientes permanentes y se repite el proceso con excepción de los terceros molares.

En los casos severos se produce una pérdida total de los dientes a los 6-10 años de edad. El tratamiento con acitretin, forma ácida libre del etretinato, aplicado precozmente, tiene tan buenos efectos que los pacientes desarrollan dentición normal.

Pueden existir soplos sistólicos, adenoinfartos y retardo mental.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Radiología.** Demuestra calcificaciones ectópicas en el *tentorium* y la capa coroide del ojo.

**Sangre.** Ocasionalmente hiperglucemia y cifras altas de hemoglobina.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Las lesiones son muy parecidas a las del mal de Meleda.

Se trasmite por herencia autosómica recesiva y en ocasiones existe consanguinidad de los padres.

La etiología es genética monogénica.

#### **Bibliografía**

Brünauer, St. R.: "Zur Vererbung des Keratoma hereditarium palmare et plantare". Acta dermat.-venerol., 4:389, 1923.

Brünauer, St. R.: "Zur Symptomatologie und Histologie der Kongenitalen Dyskeratosen". Dermat. Zschr., 42:6-26, 1925.

Gorlin, R.J.; H. Sedano and V.E. Anderson: "The syndrome of palmar-plantar hyperkeratosis and premature periodontal destruction of the teeth. A clinical and genetic analysis of Papillon-Lefèvre syndrome". J. Pediatr., 65:895, 1964.

Naik, D.N.; A. Velau; G. Alavandar *et al.*: "Papillon-Lefèvre syndrome". Oral. Surg., 25:19-23, 1968.

Papillon, M.M. and P. Lefèvre: "Deux cas de keratoderma palmaire symétrique familiale (maladie de Meleda) chez le frère et la soeur: coexistence dans le deux cas d'alterations dentaires graves. Bull. Soc. Fran. Dermat. Syph., 31:82, 1924.

#### **SÍNDROME DE PAQUIONOQUIA CONGÉNITA**

##### **Sinonimia**

S. de Jadassohn-Lewandowsky.

##### **Sindromografía**

###### **Clínica**

Este síndrome se caracteriza por:

1. Engrosamiento marcado de las uñas, que son de gran espesor y aumenta hacia los bordes. Las placas ungueales son muy duras y están firmemente unidas al lecho; este se encuentra ocupado por una masa queratósica, córnea, de color amarillo que hace que la uña se levante.
2. Ampollas y queratosis palmoplantar.
3. Pápulas foliculares localizadas en nalgas y miembros de color negro-grisáceo, con depresiones en forma de cráter que son llenadas por conos córneos.
4. Leucoplasia de la mucosa bucal.
5. Disqueratosis de la córnea y cataratas.

##### **Sindromogénesis y etiología**

Se trasmite en forma hereditaria autosómica dominante. La etiología es desconocida.

#### **Bibliografía**

Mecklen, F.P. and A. Guillard: "Cas isolé de pachyonychie congenitale avec hyperkératoses cutanée et leucoplasiforme (syndrome du Jadassohn-Lewandowsky type Riehl), variété de lapolykératose congenitale de A. Touraine". Presse Med., 62:410, 1954.

#### **SÍNDROME DE PASINI**

##### **Sinonimia**

Epidermólisis ampollar (bullosa) albopapuloide.

##### **Sindromografía**

###### **Clínica**

Se presenta en ambos sexos y comienza en el joven o adulto. Se caracteriza por pápulas pequeñas, blancas, firmes, de localización perifolicular y de crecimiento lento hasta 15 mm, que aparecen en el tronco, especialmente en la región lumbosacra. Es una variedad de la epidermólisis hiperplásica bullosa.

##### **Sindromogénesis y etiología**

Se trasmite por herencia autosómica dominante. Se ha sugerido que el gen COL7A1, puede ser candidato para esta mutación.

#### **Bibliografía**

Pasini, A.: "Distrofia cutaneobollosa-atrofizzante ed albopapuloide". Gior. Ital. de Dermat. e Sifil., 69:558-564, 1928.

Ryynanen, M. *et al.*: "Human type VII collagen genetic linkage of the gene (COL7A1) on chromosome 3 to dominant dystrophic epidermolysis bullosa". Am. J. Human Genetic, 49:797-803, 1971.

#### **SÍNDROME DE PAUTRIER-WORINGER**

##### **Sinonimia**

S. de reticulosis lipomelanótica. S. de linfadenitis dermopática.

##### **Sindromografía**

###### **Clínica**

Se caracteriza por una eritrodermia generalizada, pigmentación negruzca difusa de la piel (melanodermia) y linfadenopatías. Este síndrome se presenta asociado a varias enfermedades en las que la eritrodermia generalizada se ha hecho crónica. Puede por tanto acompañar al linfoma maligno, a la neurodermatitis generalizada, al prurigo y a las demás eritrodermias de etiología desconocida. Con frecuencia presenta prurito intenso.

###### **Exámenes paraclínicos**

**Biopsias cutánea y ganglionar.** En la piel se observan signos comunes con otras dermatosis a las que va asociado. Los ganglios muestran: a nivel de la pulpa, proliferación de células reticulares que contienen melanina y lípidos. Los folículos linfoides se hallan infiltrados por eosinófilos, neutrófilos y plasmocitos y exhiben una simple hiperplasia granulomatosa. Si la eritrodermia es de origen linfomatoso, los ganglios linfáticos muestran los cambios específicos de esta afección.



## Sindromogénesis y etiología

Es la que corresponde a la dermatosis a la que va asociado; debe ser diferenciado de procesos malignos, enfermedad de Hodgkin, enfermedad de Brill-Simmerx, etcétera. La estimulación de los melanocitos por la inflamación y el prurito produce la deposición de melanina en la piel y en los ganglios linfáticos.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

- Pautrier, L.M. and F. Woringer: "Note preliminaire sur un tableau histologique particulier de lésions ganglionnaires accompagnant des eruptions dermatologiques généralisées prurigineuses des types cliniques différents". Bull. Soc. Fr. Derm. Syph., 39:947-955, 1932.
- Pautrier, L.M. and F. Woringer: "La Reticulose Lipomélanique". Ann. Derm. Syph., 8:257, 1937.
- Pautrier, L.M. and F. Woringer: "Contribution a l' etude de l'histo-physiologie cutanée; á propos d'un aspect histopathologique nouveau du ganglion lymphatique; la réticolouse lipo-mélanique accompagnant certaines dermatoses généralisées; les échanges entre la peau et le ganglion". Ann. Dermat. et Syph., 8:257-273, 1937.
- Schnyder, U.W. and C.G. Schirrer: "So-called, lipomelanotic reticulosis" of Pautrier-Woringer". Arch. Dermat. Syph., 70:155-165, 1954.

## SÍNDROME DE PENFIGOIDE JUVENIL

### Sindromografía

#### Clínica

Más frecuente en el sexo masculino antes de los 5 años de edad. El comienzo es agudo con discretos síntomas sistémicos. Se caracteriza por ampollas tensas de aspecto claro, de 1-2 cm, en una piel sana de la cara, abdomen inferior, nalgas y menos frecuentemente en los miembros. El prurito es raro. Las ampollas persisten por largo tiempo.

Después de su disolución se curan rápido. Puede quedar una hiperpigmentación pero no deja escara. Raramente se localiza en las mucosas.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Eosinofilia 5-10 %.

**Biopsia de piel.** Demuestra que las bulas o vesículas están situadas en la unión dermoepitelial, pero la epidermis está intacta.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

- Rook, A.; D.S. Wilkinson and F.J.B. Ebling: Textbook of Dermatology. Philadelphia, Davis, 1968.

## SÍNDROME DE PÉNFIGO VULGAR

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en ambos sexos en la edad media (40-60 años). Al principio las lesiones se localizan en la boca en forma de ampollas que se rompen y forman aftas, así como en otras mucosas (vagina); otras veces comienza en ingles, cara, cuello, cuero cabelludo y axilas. El líquido que se encuentra dentro de las ampollas es claro al principio, pero más tarde se hace hemorrágico o incluso seropurulento. Estas ampollas son tensas pero pronto

se ponen flácidas y se rompen dando lugar a úlceras y superficies cruentas, exudativas, que sangran con facilidad. Las superficies cruentas pronto se recubren, en parte, por costras que tienen poca o ninguna tendencia a curar y que se extienden abarcando grandes superficies por confluencia de unas con otras. Las lesiones curadas dejan placas hiperpigmentadas con poca o ninguna cicatriz. El signo de Nikolsky es positivo (separabilidad exagerada de la capa exterior epidérmica por una ligera fricción, como en el pénfigo).

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de piel.** Se observa una acantólisis suprabasal, con ampollas intraepidérmicas que desdoblán las capas de la piel. Existen células acantolíticas.

### Sindromogénesis y etiología

Se atribuye a virus o a lesión de tipo autoinmune, pues se han detectado autoanticuerpos en las células de las lesiones.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

- Anderson, H. J. *et al.*: "Pemphigus and other diseases". Arch. Derm., 101:538-546, 1970.

## SÍNDROME DE PERNIO

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome incluye los síndromes de: sabañones agudos, sabañones crónicos, eritrocianosis, lupus pernio, dermatitis invernal, pies de inmersión en frío, nombres con los que también se conoce.

**Sabañones agudos.** Son más frecuentes en niños y mujeres; generalmente estas lesiones son bilaterales y simétricas. Existe una dermatitis azul-rojiza con discreto edema. Sensaciones dolorosas y de quemadura en las partes expuestas a temperaturas muy frías: dedos de pies y manos y piernas. El estadio agudo dura alrededor de una semana y aparece una coloración pardusca que persiste por meses. Ocasionalmente pueden existir reacción hemorrágica y ulceraciones con o sin infección, como complicaciones.

**Sabañones crónicos.** Si los episodios anteriores se repiten se producen lesiones crónicas con fibrosis residual y atrofia de la piel y del tejido celular subcutáneo. Durante la estación calurosa las lesiones pueden desaparecer casi completamente.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de las lesiones.** Se aprecia una angítis con necrosis del pánículo adiposo y reacción inflamatoria crónica de los tejidos subcutáneos. Si las lesiones son crónicas puede haber depósitos de hierro que confieren hiperpigmentación a esas zonas.

### Sindromogénesis y etiología

Se debe a una reacción de los vasos periféricos al frío. Es una variedad de la congelación lenta.

## Bibliografía

- Miller, W.: De Pernionibus. Jence, Paris, 1680.
- Allen, E.V.; N.W. Barker and E.A. Hines: Peripheral Vascular Diseases. ed. 3, Saunders, Philadelphia, 1962.

## SÍNDROME DE PETGES-CLÉJAT

### Sinonimia

S. de poikilodermatomiositis. S. de Petges-Jakovi. S. de poikilodermia vascular atrófica.

### Sindromografía

#### Clínica

Generalmente, se presenta en adultos jóvenes. Al comienzo existe debilidad muscular y se observan la piel jaspeada con hiperpigmentación e hipopigmentación, telangiectasias y atrofia. Las alteraciones cutáneas se parecen a la radiodermatitis; más tarde puede haber ulceraciones. La piel en esos sitios es seca, furfurácea y se arruga como un papel de fumar. Puede haber un prurito intenso y calcinosis. Se considera que este síndrome puede ser una manifestación de otras enfermedades cutáneas, tales como la micosis fungoide, parapsoriasis en placas, lupus eritematoso y acrodermatitis crónica atroficante. Existe desgaste muscular.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de piel.** En las lesiones comenzantes existen infiltración ligera de linfocitos en la epidermis, dilatación de capilares y aumento o pérdida del pigmento melánico. Más tarde se presentan lesiones similares a las del lupus (excepto un grado menor de tapones queratósicos) y atrofia de la epidermis con alteraciones del tejido elástico que finalmente desaparece.

**Orina.** Creatinuria elevada.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

- Guy, W.; R.C. Grauer and F.M. Jacob: "Poikilodermatomyositis". Arch. Derm. Syph., 40:876-878, 1939.  
Petges, G. and C. Cléjat: "Sclérose atrophique de la peau et myosite généralisée". Arch. Dermat. Syph., 7:550-568, 1906.

## SÍNDROME DE PIERNAS MANCHADAS

### Sindromografía

#### Clínica

Se observa en pacientes diabéticos entre 50-60 años, muchos de los cuales muestran evidencias de neuropatías y/o retinopatías. En la piel se aprecian lesiones en número mayor o menor, redondas u ovaladas, circunscritas, situadas bilateral o asimétricamente y superficiales cubiertas por piel atrófica pigmentada. Las lesiones no son dolorosas ni se ulceran. Se distribuyen sobre las regiones anterior, lateral y media de las piernas por debajo de las rodillas. Los pacientes no refieren traumas o los ignoran y no llaman la atención del médico sobre ese dato. Puede haber hipoestesia y disminución o ausencia de reflejos.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de piel.** Atrofia de la epidermis, discreta fibrosis; separación de las fibras colágenas de la piel; pigmentación debida a hemosiderina y aumento de la melanina por la atrofia.

## Sindromogénesis y etiología

Se piensa que este síndrome se deba a manifestaciones microvasculares de la diabetes y que pueda existir un trauma como elemento desencadenante.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

- Melin, H.: "An atrophic circumscribed skin lesion in the lower extremities of diabetes". Acta Med. Scand., 176(Suppl. 423):1-75, 1964.  
Murphy, R.A.: "Skin lesions in diabetic patients: the 'spottedleg' syndrome". Lahey Clin. Found. Bull., 14:10-14, 1965.

## SÍNDROME DE PRURIGO DE BESNIER

### Sindromografía

#### Clínica

Lo caracteriza un prurito localizado sobre las lesiones, a menudo asociado con asma. Ambos se exacerbaban en forma alterna. Las lesiones son parches localizados en las rodillas, cara, codos y muñecas.

### Sindromogénesis y etiología

Forma parte del síndrome de eritrodermia atópica. Generalmente este tipo de lesión sigue a la dermatitis infantil.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

- Besnier, E.: "Premiere note et observation preliminaire pour servir D'Introduction a L'Etude des Prurigos diasthesiques". Ann. Derm. Syph., 3:634-648, 1892.  
French, H.: French's Index of Differential Diagnosis. ed. 9, Williams & Wilkins, Baltimore, 1967.

## SÍNDROME DE PSEUDOPELADA

### Sindromografía

#### Clínica

La presencia de este síndrome en el sexo y la edad varía con la etiología. En los casos idiopáticos se presenta en mujeres en la tercera a cuarta décadas de vida. El comienzo es insidioso y se caracteriza por la formación de áreas pequeñas redondeadas, lisas, blandas, con signos inflamatorios (sólo moderado eritema) que se extienden y confluyen. La región más afectada es el vértice de la cabeza. En las zonas de la lesión no existen pelos o son aislados. Estas zonas calvas pueden ser pequeñas o grandes y estar repartidas o agrupadas. Tienen un color blanco o rosado, con una superficie (piel de cebolla) lisa, brillante, atrófica, parecida al mármol o marfil.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de piel.** Se observan infiltrados linfocitarios alrededor de los vasos y de los folículos pilosos, seguidos por atrofia de los folículos y de las glándulas sebáceas. Las glándulas sudoríparas están aisladas.

## Bibliografía

Degos, R.; R. Rabut, B. Duperrat *et al.*: "L'état pseudopeladique; réflexions á propos de cent cas d'alopeciescica-tricielles en aires, dápparence primitive du type pseudo-pelade". Ann. Dermat. et Syph., 81:5-26, 1954.

## SÍNDROME DE PÚRPURA PRURIGINOSA

### Sinonimia

S. de angiodermitis pruriginosa diseminada.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome predomina en el sexo masculino, comienza en la edad adulta, se presenta con mucha frecuencia en primavera y verano, y se caracteriza por prurito alrededor de los tobillos que después se va extendiendo por el resto de las piernas y asciende por el cuerpo, con excepción de las palmas de las manos y las plantas de los pies.

Las lesiones que provocan este prurito consisten en máculas purpúricas puntiformes de un rojo-anaranjado que se desarrollan completamente y pueden confluir en 2 semanas. Se observa además edema maleolar. El prurito crónico produce liquenificación.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de piel.** Se aprecia una reacción inflamatoria perivascular en el *corium* superior con edema del endotelio vascular e infiltración de células linfocitarias, histiocitos y glóbulos rojos.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida.

Se sospecha una causa microbiana.

## Bibliografía

Davis, E.: "Schoenlein-Henoch syndrome of vascular purpura". Blood, 3:129-136, 1948.

## SÍNDROME DE QUERATODERMIA CLIMATÉRICA

### Sinonimia

S. de Haxthausen.

### Sindromografía

#### Clínica

Se ve en las mujeres climatéricas y se caracteriza por hiperqueratosis palmar y plantar, especialmente en el borde de los talones donde aparecen lesiones discretas, bien definidas, regulares, redondas u ovaladas, de tamaño variable entre una lenteja y un garbanzo. Son frecuentes las complicaciones eccematosas. Generalmente existe obesidad e hipertensión arterial y artritis crónica.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de piel.** Histológicamente hay paraqueratosis extensa pero sin microabscesos que son característicos de la psoriasis, estado al cual se asemeja clínicamente con frecuencia.

## Sindromogénesis y etiología

Su etiología es desconocida.

## Bibliografía

Haxthausen, H.: "Keratoderma climacterium". Brit. J. Derm. Syph., 46:161-167, 1934.

## SÍNDROME DE RENDU-OSLER-WEBER

### Sinonimia

S. de telangiectasia hemorrágica hereditaria. Enfermedad de Osler. S. de angiomatosis hemorrágica. Epistaxis recurrente familiar con telangiectasia. S. de Rendu-Osler. S. de Babington. S. de Goldstein.

### Sindromografía

#### Clínica

Es una anomalía vascular familiar que se presenta en ambos sexos y se caracteriza por pequeños ramilletes de capilares dilatados, repartidos superficialmente sobre las mucosas y la piel. Estas lesiones ligeramente elevadas se localizan sobre todo en los labios, lengua, paladar, mucosa nasal, orejas, palmas y plantas, punta de los dedos de las manos y lechos ungueales. Se localiza también en diferentes mucosas de órganos digestivos, renales, neurológicos, etcétera. Generalmente, ocasionan hemorragias de mayor o menor intensidad que dependen del sitio de localización: epistaxis, melena, hematemesis, hematuria, etcétera.

Afecta ambos sexos por igual. Hay epistaxis desde la niñez. Generalmente, se inicia en la adolescencia. A medida que el paciente se desarrolla, puede disminuir la tendencia a las hemorragias o bien agravarse y ser mortales. En la edad media hay un desarrollo de telangiectasias y angiomas cuyo número aumenta con los años. En la pubertad hacen su aparición primero por debajo de la superficie de la lengua y en el suelo de la boca.

**Examen físico.** Durante la segunda o tercera década de la vida pueden aparecer en la piel y mucosas lesiones puntiformes circunscritas, telangiectasias capilares y venosas rojo azuladas y arañas vasculares. Puede presentarse un síndrome de aneurisma pulmonar con dedos en palillo de tambor, cianosis, poliglobulia y otros signos.

#### Exámenes paraclínicos

**Estudio de la coagulación.** Normal excepto si se asocia al síndrome de VonWillebrand. Anemia hipocrómica si ha habido hemorragias.

**Biopsia de una lesión.**

### Sindromogénesis y etiología

Se transmite por herencia autosómica dominante simple. Se considera originada por una debilidad fisiológica de la contractilidad de las pequeñas arteriolas terminales; así como por la insuficiencia de los tejidos muscular y elástico de los vasos que impiden realizar un proceso hemostático normal.

Las hemorragias son producidas por erosiones o rupturas de los capilares dilatados propios del síndrome.

Se transmite por herencia autosómica dominante.

La etiología es genética.

## Bibliografía

- Garland, H.G. and S.T. Anning: "Hereditary hemorrhagic telangiectasia: a genetic and bibliographic study". Br. J. Derm., 62:289, 1931.
- Osler, W.: "On a family form of recurring epistaxis associated with multiple telangiectases of the skin and mucous membranes". Bull. John Hopkins Hosp., 12:333, 1901
- Rendú, M.: "Epistaxis répétées chez un sujet porteur de petits angiomes cutanés et muqueux". Bull. Soc. Med., 13:731, 1896.
- Weber, F.P.: "Multiple hereditary developmental angiomas (telangiectases) of the skin and mucous membranes associated with recurring hemorrhages". Lancet, 2: 160, 1907.
- Weber, F.P.: "Hemorrhagic telangiectasia of the Osler type 'telangiectatic dysplasia' and isolated case, with discussion on multiple pulsating stellate telangiectases and other striking stellate telangiectases and other striking haemangiectases conditions". Br. J. Dermat., 48:182-193, 1936.

## SÍNDROME DE RETENCIÓN SUDORÍPARA

### Sinonimia

S. de astenia tropical anhidrótica.

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por: anhidrosis, miliaria, crisis de prurito, síntomas sistémicos graves, colapso.

### Sindromogénesis y etiología

Fischer y Maidbach han descrito algunos casos relacionados con problemas neurológicos y piensan que se debe a lesiones que afectan la decusación medular de las fibras vegetativas eferentes y también a las que afectan los nervios simpáticos preganglionares.

La etiología es desconocida.

## SÍNDROME DE RETICULOHISTIOCITOSIS MULTICÉNTRICA

### Sinonimia

S. de histiocitoma de células gigantes generalizado. S. de granuloma reticulohistiocitario. S. de reticulohistiocitoma pseudosarcomatoso. S. de reumatismo lipoideo. S. de Nicolau-Balus.

### Sindromografía

#### Clínica

Predominante en el sexo femenino (3:1), se presenta en todas las razas y comienza generalmente entre la segunda y sexta décadas.

El desarrollo es gradual y se caracteriza por nódulos cutáneos, mucosos, en tejido subcutáneo, sinovial, periostio y huesos que originan una poliartritis deformante. En el 25 % los nódulos y la artritis aparecen simultáneamente; en el 60 % la artritis precede en meses o años a los nódulos y más raramente es al revés. Otros síntomas: pérdida de peso, prurito, astenia, fiebre y parestesias; el 40 % presenta xantelasma; el 27 % hipertensión y el 16 % linfadenopatías.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hiperlipemia que alcanza todas las fracciones. Aumento de la betalipoproteína.

**Radiología.** Muestra las lesiones óseas.

**Biopsia de piel.** Los nódulos muestran histiocitos vacuolados que obstruyen los pequeños vasos sanguíneos, con infiltración linfocitaria asociada. Existen células gigantes multinucleadas con vacuolas de lípidos en su interior que desplazan el núcleo hacia la periferia de la célula.

### Sindromogénesis y etiología

La reticulohistiocitosis multicéntrica puede ser clasificada entre los síndromes granulomatosos con depósito de lípidos (véase síndrome de histiocitosis X, y Síndrome de Farber.)

Existe otra entidad que se denomina síndrome de Crosti y que se caracteriza por infiltraciones tumorales localizadas en la parte posterior del cuerpo. Las lesiones contienen histiocitos y células xantomatosas grandes.

Se puede clasificar entre los síndromes granulomatosos.

Esta entidad de etiología desconocida debe ser diferenciada del histiocitoma multicéntrico.

### Bibliografía

- Cainelli, T.: "Reticulo-istiocitoma del dorso dell adulto Di Crosti". G. Ital. Derm., 150:505-512, 1964.
- Davies, N.E.J.; H.H. Roenigk; W.A. Hawk, *et al.*: "Multicentric reticulohistiocytosis, report of a case with histochemical studies". Arch. Derm., 97:543-547, 1968.
- Parke-Weber, F. and W. Freudenthal: "Nodular nondiabetic cutaneous xanthomatosis with hyper-cholesterolemia and typical histological features". Proc. Roy. Soc. Med., 30:522-526, 1937.
- Targett, J.H.: "Giant cell tumours of the integuments". Tr. Path. Soc. (London), 48:230-255, 1897.

## SÍNDROME DE RIEHL

### Sindromografía

#### Clínica

Más frecuente en el sexo femenino y comienza a cualquier edad. Se caracteriza por una pigmentación gris-pardusca de la cara, más intensa en la frente y sienas. Ocasionalmente se extiende al cuello y cráneo, raramente a otras partes. Con frecuencia existe prurito y enrojecimiento sobre todo al principio. Las manchas una vez extendidas se mantienen estacionarias y la melanosis se desarrolla lentamente en varios meses. Cuando existe pigmentación en las partes cubiertas se localiza en las zonas expuestas a fricción como los pliegues axilares anteriores y el ombligo. Hay hiperqueratosis difusa que da a la piel el aspecto de que estuviera "pulverizada con harina".

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida, pero existen pruebas de que puede deberse a fotosensibilidad por los rayos solares en presencia o no de perfumes, cremas u alguna otra sustancia, en sujetos predispuestos.

### Bibliografía

- Riehl, G.: "Ueber ine eigenartige Melanose Vorlaufige Mitterung". Wien. Klin. Wschr., 30:780-781, 1917.

## SÍNDROME DE ROTHMANN-MAKAL

### Sinonimia

S. de Makal.

## Sindromografía

### Clínica

Predomina en niños y afecta por igual a ambos sexos. Se caracteriza por la aparición de nódulos o placas en el tejido subcutáneo, que se localizan simétricamente; son firmes, de consistencia elástica y miden 10-15 cm de diámetro. Su sitio preferido es el tronco y ocasionalmente labios y cara y partes anteriores del muslo. No se acompaña de síntomas sistémicos.

### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de piel.** Al comienzo se aprecia vasodilatación, necrosis de las células grasas e infiltración neutrofilica.

En el período intermedio: histiocitos con células espumosas. En fase terminal: fibrosis con atrofia lobular.

### Sindromogénesis y etiología

Se considera que puede deberse a un traumatismo o a lesiones vasculares.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Laymon, C.W. and W.C. Parson, Jr.: "Lipogranulomatosis subcutanea (Rothmann-Makal), an appraisal". Arch. Derm., 90:288-292, 1964.

Makal, F.: "Uber Lipogranulomatosis subcutanea". Klin. Wschr., 7:2343-2346, 1928.

Rothmann, M.: "Ueber Entzündung und Atrophie des subcutanen Fettgebets". Virchow Arch. Path. Anat. Phys., 136:159-169, 1894.

## SÍNDROME DE ROTHMUND-THOMSON

### Sinonimia

S. de Rothmund-Werner (asociación de S. de Rothmund con S. de Werner). S. de poiquilodermia congénita-atrónica-vascular. S. de displasia mesoectodérmica con trastornos óseos. S. de Bloch-Stauffer.

### Sindromografía

#### Clínica

Generalmente se presenta en el sexo femenino y se inicia con placas rosadas, tensas, en las mejillas, manos, pies y nalgas, que van seguidas por una atrofia reticulada fina o punteada, asociada con telangiectasias y pigmentación parda. Estos signos aparecen entre los 3-6 meses de vida. Frecuentemente existe corta estatura, manos pequeñas, ausencia o esclarecimiento de las cejas y pestañas, alopecia del cuero cabelludo y defectos óseos congénitos. Puede haber hipogonadismo, uñas distróficas y defectos en la dentición. En más del 50 % de los pacientes aparecen cataratas juveniles entre 3 y 6 años.

### Sindromogénesis y etiología

Se transmite por herencia autosómica recesiva. Se ha reportado anomalía de los cariotipos de fibroblastos procedentes de áreas de poiquilodermia, sugiriéndose inestabilidad cromosómica *in vitro*.

La etiología es genética.

### Bibliografía

Der Kaloustian, V.M. *et al.*: "Clonal lines of aneuploid cells in Rothmund-Thomson syndrome". Am. J. Med. Genet., 37:336-339, 1990.

Rothmund, A.: "Uber Cataracten in Verbindung mit einer eigenthumlichen Hautdegeneration". Graefe. Arch. Ophthal., 14:159-182, 1968.

Silver, H.K.: "Rothmund-Thomson syndrome: an oculocutaneous disorder?". Amer. J. Dis. Child., 111:182-190, 1966.

## SÍNDROME DE RUD

### Sinonimia

S. de hipogonadismo masculino e ictiosis.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en ambos sexos en la infancia. Se caracteriza por eritrodermia ictiosiforme, acantosis nigricans, enanismo, deficiencia mental, epilepsia, hipogonadismo y anemia crónica y retinitis pigmentaria.

### Exámenes paraclínicos

**Hemograma.** Anemia de tipo megaloblástica.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es genética monogénica, se transmite como una herencia recesiva ligada al cromosoma X con una relación varón-hembra de afectados de 2:1 por manifestaciones en las heterocigóticas. El ligamiento existente entre el síndrome de Kallermann y la ictiosis ligada al cromosoma X ha sugerido la posibilidad de que familias reportadas sufran de un síndrome de genes continuos. El hombre afectado no se reproduce.

### Bibliografía

Rud, E.: "Et Tilfaelde af Infantilism med Tetani, Epilepsy, Polyneuritis, Ichthiosis og Anaemi of Pernicios type". Hospitalstidene, 70:525-538, 1927.

Wisniewski, K.; A.R. Levis and A.L. Shamke: "X-linked inheritance of the Rud syndrome". (Abstract) Am. J. Human Genet., 37:A83, 1985.

York-More, M.E. and A.T. Rundle: "Rud's syndrome". J. Ment. Def. Res., 6:108-118, 1962.

## SÍNDROME DE DE SANCTIS-CACCHIONE

### Sinonimia

S. de xerodermia pigmentaria con componente neurológico y tumor maligno. S. de xerodermia idiocia.

### Sindromografía

#### Clínica

Se observa en ambos sexos y comienza después del nacimiento o en los primeros años de vida. Se caracteriza por lesiones lentiginosas y áreas de pigmentación que están relacionadas con la exposición al sol y que aumentan con la edad.

Son frecuentes las neoplasias de células escamosas o carcinomas y más raramente melanomas.

Puede tener un cuadro clínico con manifestaciones en diferentes órganos o sistemas.

Trastornos neurológicos: trastornos del lenguaje, déficit mental, parálisis espástica y convulsiones. Estos trastornos se asocian con microcefalia. Trastornos oculares: fotofobia, queratitis, ectropion. Trastornos endocrinos: retraso del crecimiento, hipoplasia gonadal.

### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de piel.** Puede mostrar alteraciones de la pigmentación y de las células basales, con tendencia a la degeneración.

### Sindromogénesis y etiología

Se transmite por herencia autosómica recesiva.

El defecto básico se encuentra a nivel de las enzimas reparadoras del ADN parecida al XP tipo A (xeroderma pigmentosa). En este síndrome la tasa de reparación del ADN expuesto a la luz ultravioleta es menor del 10 %. Las manifestaciones neurológicas se relacionan con el hecho de que la muerte neuronal, puede ocurrir más rápidamente en personas con defectos de enzimas reparadoras del ADN.

### Bibliografía

- De Sanctis, C. and A. Cacchione: "L'idiozia xerodermica". Riv. Sper. Freniat., 54:269-292, 1932.
- Lynch, H.T.; D.E. Anderson; J.L. Smith, Jr, *et al.*: "Xeroderma pigmentosum, malignant melanoma, and congenital ichthyosis". Arch. Derm., 96:625-635, 1967.
- Kanda, T. *et al.*: "Peripheral neuropathy in xeroderma pigmentosum". Brain, 113:1025-1044, 1990.
- Pick, F.J.: "Ueber Melanosis lenticularis progressiva". Vshr. Derm. Syph., 11:3-32, 1884.

## SÍNDROME DE SAVILL

### Sinonimia

S. de dermatitis exfoliativa epidémica.

### Sindromografía

#### Clínica

Se trata de una epidemia generalmente limitada a comunidades cerradas, por ejemplo: instituciones. La dermatitis exfoliativa afecta la cara, cráneo, brazos, raramente tronco y piernas. Pueden agregarse lesiones eccematosas.

### Sindromogénesis y etiología

Es muy similar a la dermatitis infecciosa eccematoide. (Véase síndrome de Sulzberger-Garbe.)

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

- Savill, T.: "On an epidemic skin disease". Br. Med. J., 2:1197-1202, 1891.

## SÍNDROME DE SCHAFER

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por una queratosis folicular diseminada de la piel, con leucoqueratosis de la mucosa oral; pequeños focos de alopecia, disoniquia, catarata congénita, microcefalia, retardo mental, hipogonadismo y enanismo.

### Bibliografía

- Silver, H.K.: "Rothmund-Thompson-syndrome: An oculocutaneous disorder". Amer. J. Dis. Child., 111:182-190, 1966.

## SÍNDROME DE SCHAMBERG

### Sinonimia

S. de dermatosis purpúrica pigmentada progresiva.

### Sindromografía

#### Clínica

Es más frecuente en el sexo masculino y se presenta en cualquier edad. Las lesiones iniciales son como puntos rojizos del tamaño de la cabeza de un alfiler, aparecen en grupos que se combinan y constituyen placas irregularmente formadas, que progresan con lentitud hacia fuera por el desarrollo de lesiones frescas en la periferia. Después de algunos meses el color de las manchas se atenúa, y se hacen parduscas o amarillentas; simulan granos de pimienta sobre la piel. No existen síntomas subjetivos y es raro que con el tiempo la zona afectada pueda recuperar el aspecto normal. Se localiza con predilección en las crestas tibiales y los tobillos.

### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de piel.** Se aprecia un infiltrado difuso de la capa subpapilar. También se observan vasos dilatados con endotelios hinchados y degeneración hialina de la pared, así como depósitos de hemosiderina que son los que proporcionan el color a las zonas pigmentadas.

### Sindromogénesis y etiología

La estasis puede desempeñar un papel importante. Se han reportado casos familiares.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

- Schamberg, J.F.: "A peculiar progressive pigmentary disease of the skin". Br. J. Dermat., 13:1-5, 1901.

## SÍNDROME DE SCHWENINGER-BUZZI

### Sinonimia

S. de anetodermia. (Véase S. de Jadassohn-Pellizzary.)

### Sindromografía

#### Clínica

Predomina en el sexo femenino casi exclusivamente y aparece entre la tercera y quinta décadas de vida.

Comienza por lesiones bajo la piel, en forma de vejigas numulares, blanco-azuladas, con tinte pizarroso, de 1-2 cm de diámetro, algunas de las cuales tienen telan-giectasias finas que pasan sobre ellas. Clínicamente no hay alteraciones en la piel que las recubre. Mediante la presión con la punta de un dedo pueden invertirse casi todas las lesiones y entonces el dedo penetra en un hoyo que le ofrece poca resistencia; casi igual que lo que ocurre en la anetodermia de Jadassohn. Estas lesiones también asientan en su mayoría en el tronco. El progreso es lento y se mantiene por la aparición de nuevas lesiones a medida que las antiguas involucionan espontáneamente, dejando cicatrices blandas deprimidas.

### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de piel.** No se encuentran cambios inflamatorios. Existe fragmentación y desaparición de las fibras elásticas con engrosamiento de las fibras colágenas.

## Sindromogénesis y etiología

Vale la pena aclarar que anetodermia significa atrofia y laxitud de la piel y se debe a la pérdida de las fibras elásticas, sin que se observe ninguna otra alteración importante de la piel. La atrofia muscular ha dado origen a muchas confusiones, ya que sus manifestaciones no están muy bien perfiladas. Se han descrito dos síndromes que tienen lesiones similares: el de Jadassohn-Pellizzary y el que describimos.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Korting, G.W.; J. Cabré and H. Holzmann: "Zur Anetodermie von Typus Schweninger-Buzzi". Arch. Klin. Exp. Derm., 218:274-297, 1964.

Schweninger, E. and S. Buzzi: Multiple benigne geschwulstartige Bildungen der Haut Internat. Atlas seltener Hautkrankht. Heft. V. Hamburg u. Leipzig, Voss, 1891.

## SÍNDROME DE SENEAR-USHER

### Sinonimia

S. de pénfigo eritematoso.

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por la aparición de ampollas en una piel normal que después se rompen y dejan lesiones costrosas similares a la dermatitis seborreica. Suelen localizarse en la nariz, mejillas (en alas de mariposa). También en orejas, es decir en lugares similares a los que presenta el lupus eritematoso. Las lesiones son eritematosas, de ahí su nombre, y en ocasiones hiperqueratósicas. Pueden observarse estas lesiones en el tronco, el pecho y los miembros. Es un tipo comparativamente benigno de pénfigo crónico en que se mantiene la salud. A veces se convierte en pénfigo vulgar o foliáceo.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de piel.** Similar al pénfigo vulgar, pero las alteraciones acantolíticas afectan los estratos más superficiales de la epidermis (estrato granuloso). Se han encontrado anticuerpos en los espacios intercelulares y en la membrana basal, lo que añade otro eslabón entre el lupus eritematoso y esta afección.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Montgomery, H.: Dermatopathology. New York, Hoeber, 1966, p. 148.  
Senear, F. and B. Usher: "An unusual type of pemphigus; combining features of lupus erythematosus". Arch. Derm. & Syph., 13:761-781, 1926.

## SÍNDROME DE SÉZARY

### Sinonimia

S. de la reticulosis de Sézary. S. reticulémico maligno.

## Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por eritrodermia generalizada, esplenomegalia y linfadenopatía superficial; las alteraciones cutáneas van acompañadas de un intenso prurito.

La piel muestra una eritrodermia generalizada de un color rojo vivo típico, con facies leonina, edema palpebral, ectropión, alopecia difusa. También existe hiperqueratosis palmoplantar y uñas distróficas. El prurito intenso con ardor, fiebre, escalofríos y sudación profusa es muy frecuente. Además suelen encontrarse linfadenopatías en el cuello, axilas e ingles.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Leucocitosis entre 6 000 y 30 000. En la sangre circulante, ganglios e infiltrado cutáneo se observan células atípicas, que contienen un núcleo grande, contorneado, con una delgada cinta de citoplasma, en la que pueden verse vacuolas y pseudópodos que contienen material granular PAS-positivo, dispuesto en forma de collar. Este material es un mucopolisacárido neutrodiastasa resistente. Estas células de Sézary son consideradas como histiocitos gigantes.

### Sindromogénesis y etiología

Se considera que este síndrome representa la fase leucémica de la micosis fungoide. La muerte sobreviene dentro de los 5 años consecutivos a su aparición. Otros piensan que aunque las lesiones reticuloendoteliales son similares, debe separarse este síndrome de la micosis fungoide.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Lutzner, M.A. and H.W. Jordan: "The ultrastructure of an abnormal cell in Sézary's syndrome". Blood, 31:719-726, 1968.

Sézary, A. and Y. Bouvrain: "Erythrodermie avec présence de cellules monstrueuses dans le derme et le sang circulant". Bull. Soc. Franc. Derm. et Syph., 45:254-260, 1938.

Tedeschi, L.G. and D.T. Lansinger: "Sézary's Syndrome". Arch. Derm., 92:257-262, 1965.

## SÍNDROME DE SJÖGREN-LARSSON

### Sinonimia

S. de eritrodermia ictiosiforme-diplejía espástica-oligofrenia.

### Sindromografía

#### Clínica

No se presenta preferentemente en ningún sexo, se recoge historia de consanguinidad entre parientes. Se caracteriza por presentar eritrodermia ictiosiforme congénita, generalizada pero con escasa o ninguna implicación del cuero cabelludo, pelos o uñas.

Además, existe diplejía cerebral espástica típica de la enfermedad de Little, que se diagnostica desde los primeros días de vida; ulceración corneal recurrente, deficiencia mental severa del tipo de la oligofrenia (idiotas o imbéciles), epilepsia de tipo gran mal, trastornos de la palabra y retinitis degenerativa.

**Examen físico.** Generalmente, son detectables desde el nacimiento: cabello fino y normal, moderada hiperqueratosis del cráneo y la cara, ictiosis ligera en el cuello, espalda, tronco y miembros. Moderada hiperqueratosis en las palmas de las

manos y plantas de los pies. Puede haber displasia de los dientes y lesiones maculares y corneales en los ojos. Desde el punto de vista neurológico, existe hiperreflexia osteotendinosa especialmente en las piernas, clonus de la rótula, signo de Babinski.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Neumoencefalografía.** Se observa hidrocefalia, esclerosis cortical con atrofia. No existen calcificaciones.

**Tomografía computadorizada y resonancia magnética.** Precisan los hallazgos señalados en la neumoencefalografía.

**Biopsia de piel.** Permite comprobar hiperqueratosis y acantosis, disminución del estrato granuloso.

### **Sindromogénesis y etiología**

Es un síndrome autosómico recesivo. Se supone que los casos descritos en Suecia derivan de una mutación que data al menos de 600 años y la frecuencia de portadores es del 3 %.

El defecto básico está relacionado con deficiencia de la enzima deshidrogenasa de aldehídos grasos, que cataliza la oxidación de alcohol graso a aldehído graso y a ácido graso. Se ha reportado mejoría clínica con restricción de ácidos grasos y suplemento de medios con cadenas de triglicéridos.

#### **Bibliografía**

- Pardo-Castelló, V. and H. Faz: "Ichthyosis-Little's disease". Arch. Derm., 26:915, 1932.
- Rizzo, W.B. and D.A. Graft: "Sjögren-Larsson syndrome: deficient activity of the fatty aldehyde deshydrogenase component of fatty alcohol: NAD + oxido reductasa in culture fibroblastos". J. Clin. Invest., 88:1643-1648, 1991.
- Romanes, G.J.: "Sjogren-Larsson syndrome". Brit. J. Ophthal., 52:174-177, 1968.
- Sjögren, T. and T. Larsson: "Oligophrenia in combination with congenital ichthyosis and spastic disorders; clinical and genetic study". Acta Psychiat. Neur. Scand., 32:Suppl. 113:1-112, 1957.

### **SÍNDROME DE SNEDDON-WILKINSON**

#### **Sinonimia**

S. de Duhring-Sneddon-Wilkinson. S. de dermatosis pustular subcorneal.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Predomina en la mujer 4:1 y comienza generalmente a los 40 años. Es raro en niños. Se caracteriza por una erupción pustulosa en las ingles, axilas y regiones submamarías; superficies flexoras de los miembros y ocasionalmente palmas de las manos y plantas de los pies. A veces aparece en cara y mucosas. Alrededor de la pústula existe eritema desde el comienzo, las pústulas son generalmente ovales, flácidas y de contenido turbio, se secan en unos pocos días y dejan una superficie costrosa. Su agrupación produce una lesión serpiginosa.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Biopsia de piel.** Las pústulas son subcorneales y están cubiertas por una fina capa de queratina; su base está formada por tejido granular o células puntiagudas. En el líquido de la lesión existen neutrófilos, glóbulos rojos y eosinófilos. Ligera acantosis.

### **Sindromogénesis y etiología**

Puede ser una variante del síndrome de Stevens-Johnson. La etiología es desconocida.

#### **Bibliografía**

- Sneddon, I.B. and D.S. Wilkinson: "Subcorneal postular dermatosis". Brit. J. Derm., 68:385-394, 1956.
- Sneddon, I.B. and D.S. Wilkinson: "Dermatose pustuleuse souscorneé". Bull. Soc. fr. Derm. Syph., 64:226-233, 1957.

### **SÍNDROME DE SPANLANG-TAPPEINER**

#### **Sinonimia**

S. de alopecia-hiperhidrosis-lengua con opacidad corneal.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Se presenta en ambos sexos entre los 5-20 años y se caracteriza por alopecia parcial, total o localizada; uñas distróficas; hiperqueratosis palmoplantar; dientes normales, pero la lengua presenta opacidades corneales.

### **Sindromogénesis y etiología**

Se trasmite por herencia autosómica dominante. La etiología es desconocida.

#### **Bibliografía**

- Spanlang, H.: "Beitrag zur Klinik und Pathologie seltener Hornhauterkrankungen (Dystrophia adiposa corneal, Dystkeratosis corneae congenita)". Ztschr. f. Augenheilk., 62:21-41, 1927.

### **SÍNDROME DE SPIEGLER-FENDT**

#### **Sinonimia**

Sarcoide de Spiegler-Fendt. S. de Bäfverstedt. S. de linfocitoma miliar. S. de linfadenosis benigna cutis. S. de granuloma linfadenomatoso.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Predomina en la mujer 3:1 y puede comenzar a cualquier edad, más frecuentemente en la segunda a tercera décadas. Se presenta con dos variedades clínicas:

Variedad I. Linfocitoma cutis circunscrito: no existen síntomas sistémicos, con excepción de alguna alteración en el tracto urinario. Aparecen nódulos prominentes rojo-púrpura o amarillentos localizados en la cara (60 %), preferentemente en los lóbulos de la oreja y alas de la nariz. Menos frecuente en escroto, pezones y vagina. Los ganglios linfáticos regionales raramente están aumentados y no existe esplenomegalia.

Variedad II. Erupción de varios nódulos miliares azules en cara, tronco y miembros. Prurito especialmente en los meses de verano. No existe aumento de los ganglios ni esplenomegalia.



### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de piel.** Muestra una infiltración linfocítica de la dermis, separada de la epidermis por tejido conjuntivo normal. En ocasiones se observa una acumulación de eosinófilos en la periferia de las lesiones.

### Sindromogénesis y etiología

Se considera como una hiperplasia benigna del tejido reticuloendotelial de la piel, originado por traumas, picadura de insectos, fotosensibilidad, que actuarían como factores desencadenantes.

### Bibliografía

Fendt, H.: "Beitrag zur kenntniss der sogenannten sarcoiden Geswulsteder Haut". Arch. f. Dermat. u Syph., 53:213-242, 1900.  
Hofer, W.: "Lymphadenosis benigna cutis". Arch. Klin, Exp. Derm., 203:23-40, 1956.  
Spiegler, E.: "Ueber die sogenannte Starkomatosiscutis". Arch. f. Dermat. u Syph., 27:163-174, 1894.

## SÍNDROME DE STEVENS-JOHNSON

### Sinonimia

S. de ectodermosis erosiva pluriorificial. S. de eritema multiforme exudativo. S. de eritema buloso maligno. S. mucotaneocular. Eritema multiforme buloso. Ectodermosis erosiva pluriorificial. S. de Baader. S. de Fissinger-Rendu. S. de Neumann II. S. de Klauder.

### Sindromografía

#### Clínica

Se produce a cualquier edad, pero es más frecuente en la primera y tercera décadas y hay un ligero predominio en el sexo masculino. En un 17 % de los casos, los individuos tenían antecedentes de buena salud y no estuvieron expuestos a factores exógenos conocidos. En el 50 % los individuos tenían antecedentes de sintomatología vaga de cefalea y síntomas respiratorios altos o infecciones del tracto urinario y consumieron alguna droga (ver etiología).

Comienzo agudo con fiebre de 39-40 °C, cefalea, malestar y dolor en la garganta y boca. Muy pronto los enfermos se agravan y presentan pulso débil, taquicardia, polipnea, postración y dolores articulares.

Este síndrome se caracteriza por vesículas que se localizan preferentemente en la mucosa bucal, lengua y labios. Se agrava con la presencia de pseudomembranas, pérdida de sangre, salivación y dificultad para tragar, que dificultan la alimentación. Con frecuencia se desarrolla una conjuntivitis bilateral, úlceras en la córnea, epistaxis, rinitis y formación de costras en los orificios nasales.

La cara, manos y pies están invadidos por una erupción hemorrágica petequeal o vesiculoampollar con inflamación de casi todos los orificios naturales.

Estas ampollas se rompen y están rodeadas de un área inflamatoria con formación en los labios de costras hemorrágicas.

**Examen físico.** Lesiones vesiculobullosas en la piel acompañadas de lesiones en dos o más membranas mucosas (cavidad oral, conjuntiva, tracto genitourinario). El signo de Nikolski es negativo.

La lesión cutánea en forma de "iris" o "diana" es patognomónica.

Puede durar 1-2 semanas, o a veces causar la muerte.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Aumento de la eritrosedimentación y de los leucocitos.

**Radiología de tórax.** Con frecuencia se encuentra neumonía.

**Biopsia.** Hiperqueratosis, acantosis, vesículas con eosinófilos, precipitado de fibrina, linfocitos y neutrófilos. Infiltrado linfocítico perivascular en la dermis.

### Sindromogénesis y etiología

Hay dudas si se debe a uno o múltiples factores etiológicos (lo más aceptado): infecciosos, tóxicos, parasitarios, micóticos, drogas, etcétera.

En algunos casos hay una correlación inequívoca con la administración de drogas. Las más frecuentes son las sulfas y la penicilina, aunque también se han señalado algunos sedantes. Las infecciones virales y algunos mecanismos de tipo alérgico han sido considerados como factores etiológicos.

Parece tratarse de una sensibilización en los pequeños vasos sanguíneos cutáneos, para cualquiera de las variedades de alérgenos o sustancias tóxicas.

La etiología sigue siendo oscura o desconocida.

### Bibliografía

Bianchine, J.R.; P.V.J. Macaraeg; L. Lasagna *et al.*: "Drugs as etiologic factors in the Stevens-Johnson syndrome". Amer. J. Med., 44:390-405, 1968.  
Stevens, A.M. and F.C. Johnson: "A new eruptive fever associated with stomatitis and ophthalmia. Report of two cases in children". Amer. J. Dis. Child, 24:526-533, 1922.

## SÍNDROME DE STRYKER-HALBEISEN

### Sinonimia

S. de eritrodermia-anemia macrocítica.

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por debilidad, fatiga y prurito intenso acompañado de lesiones en la piel en forma de parches escamosos y eritrodermia vesicular, localizados en la cara, cuello y parte alta del tórax.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Stryker, G.V. and W.A. Halbeisen: "Determination of macrocytic anemia as an aid in diagnosis of certain deficiency dermatoses". Arch. Dermat. Syph., 51:116-123, 1945.

## SÍNDROME DE SULZBERGER-GARBE

### Sinonimia

S. de prurigo polimorfo. S. de dermatosis crónica liquenoide de Sulzberger-Garbe. S. de dermatitis discoide liquenoide exudativa. Enfermedad de Oid-Oid.

## Sindromografía

### Clínica

Predomina en hombres, especialmente judíos, y comienza de forma abrupta entre la cuarta y sexta décadas. Generalmente son pacientes con personalidad ciclotímica o neurótica.

Se presenta con prurito intenso nocturno o paroxístico localizado en genitales, debajo de las mamas, alrededor de la boca o en los miembros; con frecuencia comienza después de una infección local.

**Examen físico.** Lesiones exudativas efímeras, pápulas foliculares y lesiones similares a la urticaria. Placas liquenificadas y costrosas y otras alteraciones pueden desarrollarse. Los autores describen 4 fases evolutivas en este síndrome: 1, placas exudativas y discoideas; 2, fase liquenificada o pápulas; 3, fase premicótica; 4, fase urticariforme.

### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de piel.** Las lesiones son similares a la dermatitis seborreica con lesiones costrosas y liquenificación.

## Sindromogénesis y etiología

Se considera que pueden existir factores emocionales que favorezcan las reacciones de la piel y den origen a las lesiones: costrosas, rojizas, etcétera.

Se han descrito dentro de este síndrome las dermatitis infecciosas eccematoides. Está considerado como un ejemplo de autosensibilización de la piel a diferentes agentes bacterianos o químicos.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Sulzberger, M.B. and W. Garbe: "Nine cases of a distinctive exudative discoid and lichenoid chronic dermatosis". Arch. Derm. Syph., 36:247-278, 1937.

## SÍNDROME DE SWEET

### Sinonimia

S. de dermatosis neutrofílica aguda febril.

## Sindromografía

### Clínica

Sólo se ha reportado en mujeres adultas y se caracteriza por fiebre alta, persistente y la aparición de placas eritematosas elevadas y dolorosas en la piel de los miembros, cara y cuello. Posteriormente se forman pústulas.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Leucocitosis con neutrofilia marcada.

**Biopsia de piel.** Se observa infiltración dérmica, constituida por polimorfonucleares neutrófilos maduros. Vasodilatación y edema del endotelio vascular moderados.

## Sindromogénesis y etiología

Posiblemente se trata de una reacción de hipersensibilidad. No se ha podido demostrar ninguna infección, pero responde rápidamente a los esteroides.

## Bibliografía

Sweet, R.D.: "An acute febrile neutrophilic dermatosis". Br. J. Derm., 76:349-356, 1964.

## SÍNDROME DE TALÓN NEGRO

## Sindromografía

### Clínica

Predomina en adolescentes femeninas. Generalmente aparece en forma epidémica. Se caracteriza por una coloración negruzca de placas aisladas o asociadas en los talones o regiones adyacentes. Raramente en la región metatarsiana.

## Sindromogénesis y etiología

Pudiera producirse por extravasación sanguínea. No se tiene explicación de por qué se presenta en forma epidémica.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Bazex, A.; R. Salvador and A. Dupre: "Plantar chromhidrosis". Bull. Soc. Franc. Derm. Syph., 69:489-490, 1962.

## SÍNDROME DE THÉVENARD

### Sinonimia

S. familiar de ulceración de los miembros. S. de acropatía ulcerosa mutilante familiar. S. de acrodistrofia neuropática. Mal perforante plantar.

## Sindromografía

### Clínica

Comienza en la pubertad y se caracteriza por:

1. Úlceras tróficas de las plantas de los pies.
2. Hipoestesia al dolor y a la temperatura en las plantas de los pies.
3. Osteodistrofias de los pies (pies de elefante) y columna vertebral.
4. Trastornos vasomotores.
5. Hipertricosis

### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Las lesiones están limitadas a los miembros inferiores.

## Sindromogénesis y etiología

No se ha podido individualizar lesión neurológica específica. Se transmite por herencia autosómica dominante.

La etiología es al parecer genética de acuerdo con el patrón de herencia que se señala.

## Bibliografía

Banna, M. and J.B. Foster: "Roentgenologic features of acrodystrophic neuropathy". Am. J. Roentgenol., 115:186, 1972. Thévenard, A.: "L'acropathie ulcero-mutilante familiale". Rev. Neurol. (Paris), 74:193, 1942.

## SÍNDROME DE TIETZ

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por:

1. Albinismo.
2. Sordomudez completa.
3. Hipoplasia de las pestañas y cejas, con ojos normales.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida.

## SÍNDROME DE TILOSIS -ATROFIA ÓPTICA

### Sindromografía

#### Clínica

Es conveniente aclarar que el término tilosis se emplea como sinónimo de queratodermia, queratoma, hiperqueratosis.

Predomina en mujeres. Se caracteriza por queratodermia palmoplantar y ocasionalmente en oídos. En etapas tardías de la vida los pacientes desarrollan atrofia óptica.

### Sindromogénesis y etiología

Se transmite por herencia intermedia ligada al sexo.

Es bueno señalar que las formas recesivas de la tilosis o queratosis palmoplantar son, por lo general, parte de otras anomalías ectodérmicas y dan origen a diferentes síndromes. (Véase síndromes asociados con tilosis.)

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Dimsdale, H.: "Hereditary optic atrophy in family with keratodermia palmaris et plantaris (tylosis)". Proc. Royal Soc. Med., 42:796, 1949.

## SÍNDROME DE TILOSIS -CARCINOMA ESOFÁGICO

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en ambos sexos. Se caracteriza por queratosis palmoplantar que comienza entre la tercera y sexta décadas y durante la evolución se detecta un carcinoma de esófago generalmente localizado en el tercio inferior. (Howel-Evans ha descrito seis casos en una misma familia.)

### Sindromogénesis y etiología

Se transmite por herencia autosómica dominante.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Howel-Evans, W.; R.B. McConnell; C.A. Clarke *et al.*: "Carcinoma of the esophagus with keratosis palmaris et plantaris (tylosis). A study of two families". Quart. J. Med., 27:413-429, 1958.  
Shine, I. and P.R. Allison: "Carcinoma of the esophagus with tylosis (keratosis palmaris et plantaris)". Lancet, 1:951-953, 1966.

## SÍNDROME DE TOURAINE -SOLENTE-GOLÉ

### Sinonimia

S. de Brugsch. S. de acropaquidermia. S. de paquidermoperiostosis. S. osteodermopático. S. de osteodermopatía megalia *cutis et osseum*. (Véase síndromes de disacromelias y de *cutis verticis girata*.)

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome es casi exclusivo de los hombres y comienza después de la pubertad en la tercera década. La piel de la frente, cara, cráneo, manos y pies comienza a ponerse gruesa y arrugada. Existe hiperhidrosis de manos y pies con aumento de secreción sebácea. Las manos y los pies crecen intensamente. Las uñas son como vidrio de reloj y los dedos en palillo de tambor. Los brazos y las piernas son cilíndricos y existen derrames en rodillas y tobillos u otras articulaciones. El estado general y la salud mental no se afectan.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología de huesos.** Permite precisar la magnitud del crecimiento de las manos y de los pies. También son útiles radiografías de esqueleto y tórax que muestran periostitis, periférica con osificación perióstica difusa e irregular.

**Biopsia de piel.** Hipertrfia del tejido conjuntivo y de la epidermis.

### Sindromogénesis y etiología

La forma *primaria* se transmite por herencia autosómica dominante con expresión variable y relacionada con el sexo. La forma *secundaria*, caracterizada por una osteoartropatía hipertrfica, es similar o idéntica al síndrome de Marie-Blumberg (véase).

Se reconocen tres formas de presentación: forma completa (periostosis y paquidermia), forma incompleta (sin paquidermia) y forma frustrada (paquidermia con cambios esqueléticos mínimos).

Se sugiere heterogeneidad genética.

### Bibliografía

Brugsch, H.G.: "Acropachyderma with pachyperiostitis; report of a case". Arch. Int. Med., 68:687-700, 1941.  
Labbe, M. and P.Renault: "Hypertrophic osteodermopathy". Bull. et Mem. Soc. Méd. d. Hóp. de Paris, 1:1065-1067, 1926.  
Touraine, A.; G. Solente and L. Golé: "Un syndrome osteodermopathie: la pachyperiostose des extrémités". Presse Méd., 42:1820-1824, 1935.

## SÍNDROME DE TRICOMEGALIA CONGÉNITA

### Sindromografía

#### Clínica

Se desarrolla comúnmente en los primeros meses de vida. Se caracteriza por destrucción bilateral de los conductos lagrimales. Hay detención lenta, visión pobre con degeneración pigmentaria de la retina, hipertriosis de pestañas y cejas, alopecia entre 4-5 años de vida, enanismo, retardo mental o normalidad.

## Sindromogénesis y etiología

Se considera una forma de displasia ectodérmica. No existe historia familiar.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

- Cant, J.S.: "Ectodermal dysplasia". J. Pediat. Ophthal., 4:13-17, 1967.
- Oliver, G.L. and D.C. McFarlane: "Congenital trichomegaly with associated pigmentary degeneration of the retina, dwarfism, and mental retardation". Arch. Ophthal., 74:169-171, 1965.

## SÍNDROME DE UÑAS AMARILLAS

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por coloración amarillenta de las uñas, que además son de crecimiento lento y presentan pérdida de la lúnula y cutícula. Este síndrome se acompaña de paroniquia, onicólisis y edema maleolar.

A veces puede existir edema de la cara y manos, derrame pleural e hipoalbuminemia. En ocasiones las uñas amarillas pueden asociarse a la sífilis.

### Sindromogénesis y etiología

La exposición externa a resorcina, antralina o crisarrobina puede inducir la aparición de uñas amarillas.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

- Heller, J. in Jadassohn: Handbuck der Hautund Geschlechtskrankheiten XIII, Berlin, Springer, 1927.
- Parks, R. and J.P. Ellis: "Yellow Nails". Arch. Derm., 102:619-623, 1970.
- Samman, P.D. and W.F. White: "The 'yellow nails' syndrome". Brit. J. Derm., 76:153-157, 1964.

## SÍNDROME DE UÑAS EN TENAZAS

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por dolores intensos en los dedos afectados. Al examen se observa una curvatura transversal excesiva en las uñas de esos dedos con pérdida del tejido blando de ellos.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** El examen de los dedos, muestra una reabsorción del hueso en las falanges afectadas.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

- Cornelius, C.E. and W.B. Shelley: "Pincer nails syndrome". Arch. Surg., 96:321-322, 1968.
- Samman, P.D.: The Nails in Disease. London, Heiremann, 1965, p. 79.

## SÍNDROME DE URBACH-WIETHE

### Sinonimia

S. de hialinosis *cutis et mucosae*. S. de proteinosis lipoidea. S. de lipoglicoproteinosis. S. de Rössle-Urbach-Wiethe.

### Sindromografía

#### Clínica

Puede ser congénito, pero en general se inicia alrededor de los 6 años; sin embargo, la mayoría de los casos ocurre en la tercera edad. Se caracteriza por pequeñas pápulas blanco-amarillentas, céreas, en forma de nodulitos y/o placas que pueden infectarse y ulcerarse, y dejan cicatrices variceliformes. Se localizan en cara, cuello, axilas, manos, rebordes palpebrales, escroto. Se acompañan de queratosis en codos y rodillas. Pueden existir manchas de color marfil como "morfeas", alopecia y canicie.

También afectan las mucosas, especialmente la boca (labio inferior), laringe (cuerdas vocales), esófago y vagina. Pueden producir disfonía y disfagia. Cuando los nódulos ocluyen el conducto de Stenon se producen tumefacciones dolorosas de las parótidas. Después de varios años pueden producirse calcificaciones cerebrales que ocasionan crisis epilépticas.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de piel.** Se observa hialinosis de las capas superiores de la dermis que se inician perivascularmente.

**Sangre.** Hipercolesterolemia y aumento de betalipoproteínas.

**Radiología.** Calcificaciones craneales (25 %) bilaterales en hipocampo, hoz del cerebro y lóbulos temporales.

### Sindromogénesis y etiología

Se transmite por herencia autosómica recesiva. Se considera que se debe a una degeneración del colágeno y de las fibras elásticas que se infiltran de lípidos o galactolípidos.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

- Burnett, J.W. and S.M. Marcy: "Lipoid proteinosis". Am. J. Dis. Child., 105:81, 1963.
- Gordon, H. *et al.*: "Lipoid proteinosis". Birth Defects, 7(8):164, 1972.
- McCusker, J.J. and R.M. Caplan: "Lipoid proteinosis (lipoglycoproteinosis): a histochemical study of two cases". Amer. J. Path., 40:599-613, 1962.
- Urbach, E. and C. Wiethe: "Lipoidosis cutis et mucosae". Virchows Arch. Path. Anat., 273:285-319, 1929.

## SÍNDROME DE URTICARIA PIGMENTOSA

### Sinonimia

S. de mastocitosis. S. de Nettleship.

### Sindromografía

#### Clínica

En la mitad de los casos, en general comienza desde los primeros meses de nacido; un 25 % antes de la pubertad. Se caracteriza por lesiones cutáneas que pueden consistir en: máculas, pápulas, nódulos, verrugas y vesículas.

Raramente hay telangiectasias, petequias o equimosis. En su comienzo las lesiones son similares a la urticaria, pero no son evanescentes como ellas; por el contrario, persisten y lentamente adquieren un color pizarroso.

La localización más frecuente de estas lesiones es en los miembros y tronco y casi siempre respetan la cara. Si son frotdas intensamente pueden producir una lesión elevada. La contusión o el rascado excesivo a veces origina graves síntomas como resultado de la liberación de histamina. El prurito es el síntoma más constante y puede variar desde ligero a intenso, que interfiere con el sueño. Las lesiones antiguas tienden a desaparecer con el tiempo sin dejar secuelas, pero la erupción se mantiene y se desarrollan otras nuevas, aunque existen períodos libres de la afección. Se han observado dos formas clínicas: juvenil y adulta dentro de ellas algunas variedades clínicas.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de piel.** Muestra en la dermis una densa acumulación de grandes células mononucleares con abundante citoplasma basófilo que contienen gránulos metacromáticos.

El suelo de la ampolla es subepidérmico y las células cebadas o mastocitos se agrupan en una franja por debajo y a los lados de la vesícula, pero en el exterior de la piel.

#### Sindromogénesis y etiología

La herencia autosómica dominante parece ser la transmisión más probable.

En este síndrome se encuentran infiltrados de mastocitos en las capas superficial y media de la dermis, particularmente alrededor de los vasos. En ocasiones también mastocitosis visceral; la liberación de la histamina a partir de estas células explica gran parte de la sintomatología.

Se ha reportado una ultraestructura anormal de los gránulos de los mastocitos, al observarlos con el microscopio electrónico.

#### Bibliografía

- Anstey, A.; D.G. Lowe and J.D. Kirby; M.A. Horton: "Familial mastocytosis: a clinical, immunophenotypic, light and electron microscopic study". Br. J. Derm. 125:583-587.
- Burgoon, C.F. Jr.; J.H. Graham and D.L. McCaffrey: "Mast cell disease. A cutaneous variant with multisystem involvement". Arch. Dermatol., 98:590, 1968.
- Nettleship, E.: "Rare forms of urticaria". Br. Med. J., 2: 323, 1869.
- Perlman, H.R.: Pediatric Dermatology. Ed. Year Book, Chicago, 1960. p. 139.
- Selmanowitz, V.J. and N. Orentreich: "Mastocytosis a clinical genetic evaluation". J. Hered., 61:91, 1970.

### SÍNDROME DE VASCULITIS NODULAR

#### Sindromografía

##### Clínica

Predomina en mujeres entre 30-50 años (sin evidencia de enfermedad tuberculosa). Se caracteriza por nódulos dolorosos crónicos de color rojo y de tamaño variable entre algunos milímetros y centímetros de diámetro, aislados o en racimos que se localizan en los miembros, por lo general, en las piernas por debajo de las rodillas; a veces se disponen linealmente. Los nódulos pueden ulcerarse o no y las recurrencias son frecuentes especialmente cuando las pacientes se incorporan a sus labores.

Con frecuencia hay antecedentes de flebitis de larga duración. Finalmente puede desarrollarse pigmentación parda a lo largo de las venas superficiales.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia cutánea.** Descarta lesión tuberculosa y muestra una vasculitis con diferentes grados de obliteración de arteriolas y vénulas, necrosis de la grasa subcutánea y fibrosis. Cuando una arteria gruesa o una vena son el centro de una reacción infiltrativa, el diagnóstico de vasculitis nodular es correcto.

#### Sindromogénesis y etiología

Antes se consideraba como una forma de síndrome de Bazin. Actualmente, como una vasculitis secundaria a infecciones bacterianas (Parish y Rhodes).

La etiología es desconocida.

#### Bibliografía

- Audry, C.: "Etude de la lesion de lérytheme indure (de Bazin) sur la notion du lymphatisme". Ann. de Dermat. et Syph., 29:209-214, 1898.
- Montgomery, H.; P.A. O'Leary and N.W. Barker: "Nodular vascular diseases of the legs: Erythema induratum and allied conditions". J.A.M.A., 128:335-341, 1945.
- Montgomery, H.: Dermatopathology. New York, Hoeber, 1967.

### SÍNDROME DE VILANOVA-AGUADÉ

#### Sinonimia

S. de paniculitis nodular migratoria. S. de paniculitis esclerodermiforme.

#### Sindromografía

##### Clínica

Este síndrome es raro en hombres y con frecuencia presenta el antecedente de amigdalitis aguda. También puede ser precedido por traumas.

Se caracteriza por nódulos o placas, únicos o agrupados, que aparecen en una pierna, generalmente en la región maleolar, y se expanden a las articulaciones formando una placa eritematosa larga que se hace dura con las erupciones sucesivas. Se mantiene por meses o años, siempre limitada a las piernas.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Eritrosedimentación elevada. Factor reumatoideo positivo y aumento del título de antiestreptolisina.

**Biopsia de piel.** Proliferación epitelial que ocluye los capilares y pequeños vasos. Infiltración con linfocitos, monohistiocitos y fibroblastos. Más tardíamente sólo se observan células gigantes. Las lesiones desaparecen con *Restitutio ad integrum* cuando curan.

#### Sindromogénesis y etiología

Se piensa que puede ser una variedad de vasculitis nodular. La etiología es desconocida.

#### Bibliografía

- Vilanova, X. and J.P. Piñol Aguadé: "Hypodermite nodulaire subaigué migratrice". Ann. Derm. Syph., 83:369-404, 1956.
- Vilanova, X. and J.P. Piñol Aguadé: "Subacute nodular migratory panniculitis". Br. J. Derm., 71:45-50, 1959.

## SÍNDROME DE VOHWINKEL

### Sinonimia

S. de queratodermia mutilante.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en ambos sexos y se caracteriza por hiperhidrosis, queratosis pilar, uñas en vidrio de reloj, asociado al desarrollo de tilosis y fisuras con constricciones que recuerdan el síndrome de Ainhum (véase este síndrome), que conducen a la amputación espontánea de los dedos. Existen también síntomas y signos de hipogonadismo. Años después del comienzo de la tilosis se desarrollan síntomas y signos de siringomielia. Pérdida de la audición de origen coclear.

### Sindromogénesis y etiología

Se transmite por herencia autosómica dominante. El defecto básico no se conoce. El examen histológico de la biopsia de piel ha mostrado marcada ortohiperqueratosis con engrosamiento de las láminas basal y granular.

La etiología es genética.

### Bibliografía

- Sensi, A.; V. Bettou *et al.*: "Vohwinkel syndrome (Mutilating Keratoderma) associated with craniofacial anomalies". *Am. J. Med. Genet.*, 50:201-203, 1994.
- Tatz, K.: "Pityriasis rubra pilaris with ainhum and syringomyelia". *Br. J. Dermat.*, 58:123-126, 1946.
- Vohwinkel, K.H.: "Keratoma hereditarium mutilans". *Arch. Derm. u Syph.*, 158:354-364, 1929.

## SÍNDROME DE WEBER-CHRISTIAN

### Sinonimia

S. de Pfeifer-Weber-Christian. S. de panniculitis nodular febril no supurativa recidivante. Enfermedad de Weber-Christian.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en ambos sexos y puede aparecer en cualquier edad. Está precedido de síntomas prodrómicos: malestar general, febrícula. Además hay infección orofaríngea, artralgias ligeras o artritis.

El cuadro clínico típico está dado por crisis recurrentes de fiebre y malestar general acompañado de nódulos subcutáneos de naturaleza inflamatoria, móviles y dolorosos, principalmente distribuidos en miembros y tronco. Se observa, además, atrofia subcutánea en los sitios de los nódulos cuando cede el cuadro agudo.

**Examen físico.** Se aprecian nódulos subcutáneos de diferentes diámetros (entre 1-12 cm) en cualquier parte del cuerpo más frecuentes en los muslos, manos, cara y pies. Por lo general están aislados. Son sensibles pero no dolorosos. La piel en los nódulos adquiere un color rojizo. Después de la fase aguda, la piel se muestra pigmentada y se atrofia. Los nódulos raramente se rompen y sueltan un líquido grasoso amarillo. En algunos casos existe esplenomegalia. Las lesiones recidivan con frecuencia.

Puede afectar simultáneamente los ligamentos, el mesenterio y la grasa perivisceral, y se asocia con pancreatitis, carcinoma pancreático y otras enfermedades de este u otros órganos.

### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de piel.** Al comienzo muestra macrófagos con inclusiones grasas. Más tarde pequeñas áreas de necrosis central o necrosis grasa rodeada por linfocitos, polimorfonucleares circundados por macrófagos. Con el tiempo disminuye el material necrótico y aparecen cambios fibróticos.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología de este síndrome es desconocida. Se han planteado las posibilidades siguientes:

- Alergia a drogas.
- Respuesta reticuloendotelial a bacterias o sus toxinas.
- Infecciones virales.
- Alteraciones vasculares.
- Alteración del colágeno.
- Traumatismos.
- Hipersensibilidad al yodo y bromuros.
- Focos sépticos.
- Procesos autoinmunes.

### Bibliografía

- Christian, H.A.: "Relapsing febrile, nodular nonsuppurative panniculitis". *Arch. Int. Med.*, 42:338-351, 1928.
- Leonhardt, T.: "A case of Weber-Christian disease roentgenographically demonstrable mammary calcifications". *Amer. J. Med.*, 44:140-146, 1968.
- Pfeifer, V.: "Über einen Fall von herweiser Atrophie des subkutanen Fettgewebes". *Deutsch. Arch. Klin. Med.*, 50:438-449, 1892.
- Popoff, N. and M. Wheelock: "Relapsing febrile nodular nonsuppurative panniculitis; Pfeifer-Weber-Christian disease; report of 3 cases". *A.M.A. Arch. Int. Med.*, 97:39, 1956.
- Weber, F.P.: "A case of relapsing nonsuppurative nodular panniculitis showing phagocytosis of subcutaneous fatcells by macrophages". *Br. J. Derm.*, 37:301-311, 1925.

## SÍNDROME DE WEBER-COCKAINE

### Sinonimia

S. de epidermólisis ampollar localizada.

### Sindromografía

#### Clínica

Las erupciones ampollares en este síndrome son recidivantes, se localizan en manos y pies. Casi siempre son de tipo familiar y aparecen en forma crónica, en la lactancia y más tarde. Por lo general, se registran en la familia casos similares. Las lesiones se exacerban con el clima caluroso y cuando el paciente está sometido a marchas prolongadas, como ocurre en el servicio militar. Es importante señalar que las lesiones no dejan cicatrices. Ocasionalmente se asocia con hiperhidrosis. Las lesiones pueden prevenirse aplicando hielo sobre las zonas de fricción.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome de etiología genética constituye un ejemplo en el hombre de una mutación termosensible, con transmisión autosómica dominante.

Se ha encontrado ligamiento en el cromosoma 12q y 17q cercano a la región del gen de la queratina.

## Bibliografía

Bonifas, J. M.; A.L. Rothmann; E. Epstein: "Linkage of epidermolysis bullosa simplex to probes in the region of eratin gen cluster on chromosomes 12q and 17q". (Abstract). Clin. Res., 39: 503A, 1991.

Johnson, S. and A. Test: "Epidermolysis bullosa simplex of the hands and the feet. A genetic study of the Hereditary type". Arch. Dermat. & Syph., 53:610, 1946.

## SÍNDROME DE WEIR-MITCHEL I

### Sinonimia

S. de Gerhardi II. S. de eritromelalgia. S. de eritelmalgia.

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por sensación de quemadura en los miembros, con enrojecimiento y aumento de la temperatura, a menudo coincidente con aumento de la temperatura ambiente, especialmente en el verano. Es más frecuente en la noche cuando el paciente está acostado. Desaparece con enfriamiento. Se presentan cambios tróficos.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Es necesario realizar los exámenes para descartar o confirmar los síndromes mieloproliferativos.

**Prueba del calor.** Se reproducen los síntomas clínicos.

### Sindromogénesis y etiología

Frecuentemente este síndrome precede en años el comienzo de un síndrome mieloproliferativo.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Alarcón-Segovia, D.; R.R. Babb; J.F. Fairbairn II *et al.*: "Erythromelalgia. A clue to the early diagnosis of myeloproliferative disorders". Arch. Int. Med., 117:511-515, 1966.

Mitchell, S.W.: "Clinical lecture on certain painful affections of the feet". Philadelphia, M. Times, 3:81-82, 1872.

## SÍNDROME DE WHITFIELD

### Sindromografía

#### Clínica

Predomina en el sexo femenino y comienza en la edad media. Se caracteriza por una sensación de desasosiego o incomodidad en las piernas, después de haber estado de pie durante un tiempo prolongado, acompañada de malestar general.

**Examen físico.** Muestra edema de los tobillos, nódulos sensibles con punzadas dolorosas después de la exposición al frío, traumas o infecciones generales. No se observan eritrocianosis ni ulceraciones.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de piel.** Muestra diferentes grados de vasculitis con toma de las vénulas; edema y cambios fibrosos.

## Sindromogénesis y etiología

Se supone que la estasis venosa puede tener un papel; también se han considerado los factores alérgicos. (Véase los síndromes de: Bazín y Vilanova-Aguadé.)

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Rook, A.; D.S. Wilkinson and F.J.G. Ebling: Textbook of Dermatology. Philadelphia, Davis, 1968.

Whitfield, A.: "On the nature of the disease known as erythema induratum seroful osorum". Amer. J. Med. Sci. n.s., 122:828-834, 1901.

## SÍNDROME DE WILLIAM -PLUMBE

### Sinonimia

S. psoriásico.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en ambos sexos y a cualquier edad. Es raro antes de los 3 años, aumenta en la pubertad. Las lesiones típicas aparecen después de una infección o trauma en cualquier zona de la piel, generalmente en la cara.

**Examen físico.** Lesiones uniformes, gruesas, rojas, de diferente morfología, exfoliativas, pustulares, elevadas.

Pueden afectar las uñas o regiones subungueales y a veces se asocian con artritis.

Se han reconocido dos síndromes clínicos:

1. Síndrome psoriásico eritrodérmico, la fase exfoliativa aparece repentinamente, o evoluciona de una forma crónica.
2. Síndrome psoriásico eritrodérmico inestable, aparece después de una infección.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hipocalcemia y/o hiperuricemia en algunos casos.

**Biopsia de piel.** Micropústulas, acantosis, hiperqueratosis, invasión de polimorfonucleares.

## Sindromogénesis y etiología

Predisposición familiar, herencia autosómica recesiva.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Plumbe, S.: Practical Treatise of the Skin. London, Underwood, 1824.

Rook, A.; D.S. Wilkinson and F.J.G. Ebling: Textbook of Dermatology. Philadelphia, Davis, 1968.

William, R.: Description and treatment of cutaneous diseases. London, 1:132-188, 1808.

## SÍNDROME DE WITKOP-VON SALLMANN

### Sinonimia

S. de disqueratosis intraepitelial benigna hereditaria.

### Sindromografía

#### Clínica

Se inicia en el lactante por lesiones oculares en forma de placas gelatinosas y esponjosas en la conjuntiva ocular, que

pueden conducir a la ceguera, al invadir la córnea. Facies: comisuras bucales cubiertas de placas blancas. Boca: placas similares en labios, encías, caras laterales y ventrales de la lengua, suelo de la boca, paladar y fauces, con aspecto de leucoplasias. No parece haber tendencia a la malignización en estas zonas.

En general progresan hasta la adolescencia, y después se estabilizan.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Biopsia de piel.** Cambios histológicos característicos de la lámina de células espinosas de la mucosa, que presenta numerosas zonas de aspecto curioso de células eosinofílicas que parecen estar engolfadas por células normales, dando la apariencia de células dentro de células.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Se transmite por herencia dominante con gran penetrancia que llega al 97 %.

La etiología es genética monogénica.

#### **Bibliografía**

- Goodman, R.M. and R.J. Gorlin: Atlas of the Face in Genetic Disorders. Ed. Mosby, St. Louis, 1977. p. 130.  
Klein, D. and A. Franceschetti: en Becker: Genética Humana. Ed. Toray (trad. españ.). Barcelona, 1966, p. 61.  
Von Sallmann, L. and D. Paton: "Hereditary benign intraepithelial dyskeratosis: Ocular manifestations". Arch. Ophthalm., 84:762, 1961.  
Witkop, C.J. Jr.; C.H. Shankle; J.B. Graham *et al.*: "Hereditary benign intraepithelial dyskeratosis". Arch. Path., 70:696, 1960.

### **SÍNDROME DE ZOON**

#### **Sinonimia**

S. de balanitis por plasmocitos.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Se observa en hombres de edad media o viejos. Se caracteriza por la presencia de placas indoloras en el prepucio y el glande, húmedas, brillantes, con punteados en la piel de esa zona que simulan granos de pimienta.

##### **Exámenes paraclínicos**

**Biopsia de piel.** Infiltración de plasmocitos y depósitos de hemosiderina.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Es posible que sea originado por una balanitis crónica inespecífica.

La etiología es desconocida.

#### **Bibliografía**

- Zoon, J.J.: "Balantis circumscripta chronica met plasmacellen-infiltrant". Ned. Tsch. Geneesk., 94:1529-1530, 1950.

### **SÍNDROMES DERMATOLÓGICOS AFINES**

#### **Síndromes con alopecia-ipotricosis**

Displasia hidrótica ectodérmica.  
Hallermann-Streiff.

Hipoplasia cartílagos-pelo.  
Hutchinson-Gilford.  
Laurence-Moon-Biedl.  
Marinesco-Sjögren.  
Netherton.  
Rothmund.  
Wedderburn.  
Werner.

#### **Síndromes con ampollas o flictenas**

Dermatitis herpetiforme senil.  
Dühring-Brocq.  
Epidermólisis bulosa fetal hereditaria.  
Epidermólisis bulosa hiperplástica.  
Epidermólisis bulosa polidistrofia.  
Epidermólisis bulosa simple.  
Hallopeau.  
Lortat-Jacob-Degos.  
Lyell.  
Neuman.  
Pasini.  
Penfigoide juvenil.  
Pénfigo vulgar.  
Senear-Usher.  
Sneddon-Wilkinson.  
Stevens-Johnson.

#### **Síndromes de enanismo-manifestaciones dermatológicas**

Blom.  
Cokayne.  
Enanismo cabeza de pájaro (síndrome de Seckel).  
Hallermann-Streiff.  
Hutchinson-Gilford.  
Rothmund-Thompson.  
Werner.

#### **Síndromes con esclerodermia**

Buschke.  
Calcinosis circunscrita.  
Calcinosis universal:  
CRST.  
Dermatomiositis (pueden observarse cambios esclerodérmicos).  
Esclerosis sistémica.  
Manchas blancas.  
Morfea.  
Lupus eritematoso.

#### **Síndromes con displasia ectodérmica anhidrótica**

Cockayne.  
Berlin.  
Goltz-Gorlin.  
Hellweg-Larsen.  
Ito.  
Marshall.  
Naegeli I.  
Wedderburn.

#### **Síndromes con displasia ectodérmica hiperhidrótica**

Böök  
Brunauer.



Fischer.  
Jadassohn-Lewandowsky.  
Meleda.  
Papillon-Lefèvre.  
Schwann.  
Siemens II.  
Spanlang-Tappeiner.  
Vohwinkel.  
Zinsser-Engman-Cole.

### Síndromes con displasia ectodérmica normohidróica

Bloch-Sulzberger.  
Capdepont.  
Displasia cráneo-ectodérmica.  
Ellis-van Creveld.  
Gorlin-Cohen.  
Gorlin-Chaudhry-Moss.  
Grob.  
Hallermand.  
Hutchinson-Gilford.  
Oculodentodigital.  
Rothmund.  
Thompson.  
Unna-Thost.  
Van Bogaert-Hozay.  
Werner.

### Síndromes con hipermelanosis

Hereditarios:

Albright.  
Bloch-Sulzberger.  
Fanconi.  
Gaucher.  
Mendes Da Costa.  
Naegeli.  
Peutz-Jeghers.  
De Sanctis-Cacchione.  
Von Recklinghausen I.

No Hereditarios:

Addisoniano.  
Basedow.  
Cushing.  
Dermatomiositis.  
Hanot-Chauffard.  
Hodgkin.  
Malnutrición.  
Marie.  
Schilder.

### Síndromes con hipodermatitis lipogranulomatosa idiopática

Bazin.  
Darier-Roussy.  
Periarteritis nodosa de la piel.  
Rothmann-Makal.  
Weber-Christian.

### Síndromes con ictiosis

Eritrodermia ictiosiforme.  
Ictiosis lamelar.

Ictiosis histérica.  
Ictiosis vulgar dominante.  
Ictiosis vulgar ligada al sexo.  
Hiperqueratosis-bulosa-ictiosiforme.  
Mendes da Costa.  
Niño colodión.  
Nethernton.  
Refsum.  
Rud.  
Sjögren-Larsson.

### Síndromes neurocutáneos

Formas clínicas autónomas:

Bonnet-Dechaume-Blanc.  
Bourneville.  
De Sanctis-Cacchione.  
Leschke.  
Louis-Bar.  
Pringle.  
Recklinghausen.  
Schimmelpenning-Feuerstein-Mins.  
Sturge-Weber.  
Von Hippel-Lindau.

Otros Síndromes:

Albright.  
Bean.  
Bloch-Sulzberger.  
Brooke.  
Capute-Rimoin-Konigsmark.  
Curtius I.  
Fibromatosis gingival-hipertricosis.  
Flinn-Aird.  
Gorlin-Goltz.  
Godfried-Prick-Carol-Prakken.  
Grönblad-Strandberg.  
Ito.  
Klippel-Trenaunay.  
LEOPARD.  
Mafucci.  
Melanoblastosis neurocutánea.  
MMN.  
Murray.  
Naegeli I.  
Oldfield.  
Osler I.  
Ota.  
Poliposis familiar del colon.  
Poliposis juvenil.  
Turcot.  
Van Bogaert-Divry.  
Zanca.

### Síndromes con olor inusual

Acidemia isovalérica.  
Folling.  
Hipermetioninemia (pescado, dulce, frutas, mantequi  
Ila rancia *roucid butter, boiled cabbage*).  
Olor: queso, *sweaty feet* (pies sudados).  
*Oast-house*.  
Olor: *dried maltor hops*.  
Olor: *musty, wolf-like, barry, stale sweaty locker-room towel*.  
Olor: caramelo, malta, sirope de malta.  
Sirope de Maple.

### Síndromes con paniculitis

Dercum.  
Paniculitis fría en niños.  
Rothmann-Makal.  
Vilanova-Aguadé.  
Weber-Christian.

### Síndromes con poiquilodermia

Poiquilodermia sintomática como fase final de dermatosis.  
Dermatosis actínica.  
Dermatomiositis (Petges-Cléjat, Wagner-Unverricht).  
Esclerodermia  
Micosis fungoide (Alibert-Bazin).  
Psoriasis vulgar.  
Pitiriasis rosada.  
Lupus eritematoso.  
Bloom.

Poiquilodermia idiopática:  
Riehl.

Poiquilodermia congénita:  
Rothmund.  
Displasia ectodérmica congénita con cataratas (Cole, Giffen, Simmons y Stroud).  
Thomson.  
Zinsser-Engman-Cole y Fanconi-Zinsser.  
Marghescu-Braun y Falco-Rodermund.  
parotideas  
Greither.  
Van Bogaert-Divry.  
Dubowitz.  
Cockayne.  
Gotttron I.

Generales:  
Werner.  
Buschke-Ollendorff.  
Papillon-Léage-Psaume.  
Christ-Siemens-Touraine.  
Metageria.  
De Sanctis-Cacchione.  
Louis-Bard.

### Síndromes con queratosis

Meleda.  
Papillon-Lefébre.  
Vohwinkel.  
Nockemann.  
Siemens.  
Fischer.  
Brünauer.  
Spanlang-Tappeiner.  
Richner-Hanhart.  
Volavsek.

Schäfer.  
Hanhart IV.  
Naegeli I.  
Bloch-Sulzberger.  
Unna-Thost.  
Jadassohn-Lewandoswky.  
Zinsser-Engman-Colf.  
Kumer-Loos.  
Bureau.  
Haxthausen.  
Böök.  
Capdepont.  
Bauer.  
Greither.  
Gorlin-Goltz.  
Schawnn.  
Hellweg-Larsen  
Darier I.  
Rothmund.  
Werner.  
Thomson.  
Christ-Siemens-Touraine.  
Berlin.  
Clarke.  
Ictiosis vulgar.  
Acantosis.  
Siemens I.  
Marrow-Brooke.  
Eritrodermia ictiosiforme congénita.  
Riehl.  
Queratosis gonorreica.  
Kogoj.  
Ainhum.  
Kyrle.

### Síndromes con tilosis

Ainhum.  
Almohadillas en los nudillos-sordera-leuconiquia.  
Berlin.  
Brauer.  
Brunauer.  
Dentinogénesis imperfecta.  
Displasia hidrótica ectodérmica.  
Fisher-Volasek.  
Franceschetti-Thier.  
Greither.  
Helweg-Larsen.  
Jadassohn-Lewandosky.  
Meleda.  
Nayeli.  
Papillón-Lefévre.  
Queratodermia climatérico.  
Schafer.  
Spanlang-Tappeiner.  
Tilosis-carcinoma de esófago.  
Tilosis atrofia óptica.  
Vohwinkel.  
Wedderburn.

# SÍNDROMES DIGESTIVOS

## SÍNDROME DE ABDOMINALGIA PERIÓDICA

### Sinonimia

S. de Siegal-Cattan-Mamou. Peritonitis periódica. S. de peritonitis paroxística benigna. Poliserositis familiar recurrente. Fiebre familiar mediterránea. S. de Wyllie-Schlesinger. Enfermedad periódica de Reismann.

### Sindromografía

#### Clínica

Distribución peculiar en personas con antepasados del Mediterráneo.

Alrededor del 60% de los pacientes afectados son varones. Los síntomas comienzan entre los 5 y 15 años. La típica crisis aguda tiene una duración de 24-48 h, aunque puede prolongarse durante una semana. Puede presentarse con un intervalo de una crisis cada 2-4 semanas.

Comienzo tardío en la adolescencia, a veces antes con más intensidad.

Cuadro doloroso abdominal de tipo cólico, de intensidad y localización variables. Acompañado de fiebre, vómitos en ocasiones cíclicos, palidez, cefalea.

La fiebre es un síntoma frecuente y aparece en casi todos los ataques. La preceden episodios de escalofríos con fiebre que varía de 38,5-40 °C.

El dolor abdominal es frecuente, aparece en un cuadrante y después se irradia a todo el abdomen. Se puede asociar a un cuadro doloroso en ambos hombros que expresa irritación diafragmática. Náuseas y vómitos.

Artralgias de 3-5 días de duración en las grandes articulaciones en un 60-75% de los pacientes.

**Examen físico.** Dolor, difuso o no, en el abdomen y signos de distensión moderada.

Hay dolor a la palpación, contractura y disminución de ruidos hidroaéreos. Maniobra de descompresión positiva.

Tórax: dolor unilateral punzante y disnea en 40-75% de los casos.

Disminución del murmullo vesicular. Episodios de pleuritis unilateral, roce pleural y derrame transitorio.

Dolores articulares, con crisis de artritis aguda. Aparecen en la piel zonas edematosas de 5-20 cm de diámetro, dolorosas y eritematosas.

Es rara la pericarditis.

Hay labilidad emocional durante los ataques.

Este cuadro desaparece de forma espontánea y puede repetirse anual o semanalmente. En la mujer está asociado a la menstruación.

#### Exámenes paraclínicos

No existe una prueba diagnóstica que sea específica.

Durante el ataque:

**Sangre.** Leucocitosis (15 000 o más). Neutrofilia y anemia moderada. Eritrosedimentación aumentada. Aumento de la glucoproteína, globulina 2 y fibrinógeno plasmático. Proteína C

reactiva, haptoglobina, ceruloplasmina. Lípidos plasmáticos normales, lo que permite diferenciarlo de la hiperlipidemia familiar.

**Líquido pleural o peritoneal.** Serofibrinoso con polinucleares hasta un millón por milímetro cúbico.

**Radiología.** Distensión abdominal gaseosa ligera. Presencia de líquido en abdomen y tórax.

**Laparoscopia.** Signos de hiperemia en el peritoneo y/u órganos; o bien depósitos fibrinosos en ambos sitios. Adherencias cuando han existido varios ataques.

**Biopsia renal.** Lesión progresiva con amiloidosis (40%) o glomerulonefritis crónica.

### Sindromogénesis y etiología

Diferentes teorías tratan de explicar este síndrome:

1. Manifestación sindrómica del reumatismo palindrómico.
2. Componente adicional de la poliserositis crónica reumática.
3. Disminución del contenido en glucógeno del hígado asociado a una hiperadrenalemia compensadora.
4. Equivalente epiléptico.
5. Infección presente u oculta de tipo viral.
6. Otra hipótesis plantea que los pacientes son homocigóticos para un alelo mutante de uno de los genes de la lipocortina, lo que determina deficiencia o producción anormal de la proteína lipocortina. Esta deficiencia daría lugar a una pérdida de inhibición *feedback* y a un incremento en la liberación de ácido araquidónico, precursor de potentes mediadores de la inflamación; incremento en la generación de prostaglandinas, leucotrienos y otros mediadores inflamatorios, por los granulocitos, los cuales activan la fosfolipasa A2. La lipocortina puede estar especialmente crítica durante el *stress*.

Se transmite por herencia autosómica recesiva casi exclusivamente limitada a turcos, armenios, árabes y judíos. El gen responsable parece estar en el cromosoma 17.

### Bibliografía

- Kastner, D.L.; I. Aksentjevich; L. Gruber, *et al.*: "Familial Mediterranean fever: a 90 marker exclusion map and evidence for linkage to chromosome 17 (Abstract)". *Cytogenet. Cell. Genet.*, 58:2115, 1991.
- Mamou, H. and R. Cattan: "La maladie périodique (sur 14 cas personnels dont 8 compliqués de néphropathies)". *Sem. Hóp. Paris*, 28: 1062-1070, 1952.
- Mellinkoff, S.M.; R.W. Snodgrass; A.D. Schwabe, *et al.*: "Familial Mediterranean fever". *Ann. Int. Med.*, 56:171-182, 1962.
- Meyerhoff, J.: "Familial Mediterranean fever: Report of a large family, review of the literature, and discussion of the frequency of amyloidosis". *Medicine*, 59: 66, 1980.
- Schve, A.D.: "Familial Mediterranean fever in armenians. Analysis of 100 cases". *Medicine*, 53:453, 1974.
- Shohat, M.; J.K. Korember; A.D. Schwabe; J.I. Rotter: "Hypothesis: ¿Familial Mediterranean fever, a genetic disorder of the lipocortin family?". *Am. J. Med. Genet.*, 34:163-167, 1989.
- Siegal, S.: "Benign paroxysmal peritonitis". *Ann. Int. Med.*, 23:1-21, 1945.

Siegel, S.: "Familial paroxysmal polyserositis. Analysis of fifty cases". Amer. J. Med., 36:893-918, 1964.

## SÍNDROME ABDOMINOTORÁCICO

### Sinonimia

S. toracoabdominal.

Con cualquiera de las dos denominaciones se refiere a enfermedades abdominales o torácicas que producen síntomas en la otra región, por ejemplo:

1. Síntomas torácicos debidos a absceso subfrénico, absceso hepático.
2. Síntomas abdominales ocasionados por neumonía de la base, empiema pleural, infarto de cara posterior, etcétera.
3. Dolor reflejo de tipo anginoso con o sin manifestaciones en el ECG, originado por coleditiasis o esofagitis distal (cólico esofágico), etcétera.

### Sindromografía

#### Clínica

Dolor de características variables y signos físicos dependientes de la causa que lo origina.

#### Exámenes paraclínicos

Dependerán de la orientación clínica previa.

### Sindromogénesis y etiología

Se trata de un síntoma reflejo o a distancia originado por una espina irritativa situada a menor o mayor distancia, que se trasmite por vía neurovegetativa o somática a las metámeras vecinas.

## SÍNDROME DE ACALASIA SEVERA O VIGOROSA

### Sinonimia

Síndrome de discalasia.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se presenta en ambos sexos. Comienza entre 12 y 79 años, promedio 51. Existe moderada o marcada dificultad para tragar, disfagia, regurgitación, especialmente estando el enfermo reclinado o recostado. Dolor intenso en la parte anterior del tórax o la espalda, asociado con las comidas durante la deglución o no. Se mantiene durante minutos u horas y desaparece espontáneamente. Se considera actualmente como un **cólico esofágico**. Hay pérdida de peso, nerviosismo y trastornos psíquicos en ocasiones.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Esófago: cardiospasmio. Dilatación marcada o moderada. Espasmo difuso. Ocasionalmente: hernia diafragmática, estenosis o contracciones anormales. Motilidad esofágica: relajación pobre o ausente después de la deglución. Contracción prematura del esfínter esofágico inferior. La amplitud de las contracciones genera una presión mayor de 50 cm de agua. *Test* de metacolina generalmente positivo.

**Endoscopia.** Acalasia con dilatación (30 %), hernia hiatal (15 %), esofagitis (12 %), espasmo del esófago distal (10 %), normal (24 %).

**Biopsia.** Ausencia de células ganglionares del plexo de Auerbach (no constante).

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome representa o es una combinación del síndrome de acalasia y del síndrome de espasmo difuso esofágico.

La etiología es desconocida. El defecto básico no se conoce.

Existe la acalasia esofágica familiar que se trasmite por herencia autosómica recesiva, algunos reportes de la literatura señalan que estos pacientes presentan microcefalia, queratoconjuntivitis, xerostomía, artritis reumatoidea u otras enfermedades del tejido conectivo. En una de las familias descritas, los hermanos mostraron: acalasia, hiperpigmentación y niveles bajos de esteroides en plasma, sin embargo, la mayoría de los casos se presentan con acalasia sin otros defectos asociados.

### Bibliografía

Moersch, H.J.; C.F. Code and A.M.Olsen: "Dyschalasia of the esophagus". Collect. Papers Mayo Clinic., 49:19, 1957.

Sanderson, D.R.N.; F.H.Ellis; J.F.Schlegel, *et al.*: "Syndrome of vigorous achalasia: clinical and physiologic observations". Dis. Chest., 52:508-517, 1967.

## SÍNDROME DE AEROFAGIA TIPO I

### Sinonimia

S. de la cámara de aire del estómago.

### Sindromografía

#### Clínica

Eructos.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Dilatación de la cámara aérea del estómago.

**Fluoroscopia.** Se observa aire en el esófago durante la respiración.

### Sindromogénesis y etiología

Deglución frecuente y casi siempre inconsciente de aire que se acumula en el estómago y sale ruidosamente en forma de eructos.

### Bibliografía

Danhaf, I.E.: "The clinical gas syndromes, a pathophysiological approach". Ann. N. Y. Acad. Sci., 150:127-140, 1968.

## SÍNDROME DE AEROFAGIA TIPO II

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por eructos, distensión gástrica y flatulencia.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Dilatación de la cámara aérea del estómago.

**Fluoroscopia.** Se observa aire en el esófago durante la respiración, y son más marcados los hallazgos.

## Sindromogénesis y etiología

Deglución frecuente y casi siempre inconsciente de aire que se acumula en el estómago y sale ruidosamente en forma de eructos. Eructación más frecuente y larga.

### Bibliografía

Danhaf, I.E.: "The clinical gas syndromes, a pathophysiological approach". Ann. N. Y. Acad. Sci., 150:127-140, 1968.

## SÍNDROME DE AEROFAGIA TIPO III

### Sindromografía

#### Clínica

Distensión masiva gástrica. Dificultad respiratoria. Abdomen timpánico a la percusión.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Dilatación de la cámara aérea del estómago.

**Fluoroscopia.** Se observa aire en el esófago durante la respiración.

### Sindromogénesis y etiología

Marcada ingestión de aire con estómago dilatado y atónico. Frecuente en el posoperatorio de cirugía abdominal.

### Bibliografía

Danhaf, I.E.: "The clinical gas syndromes, a pathophysiological approach". Ann. N.Y. Acad. Sci., 150:127-140, 1968.

## SÍNDROME DE AFTOSIS

### Sinonimia

Aftas de Mikulicz. S. de Zahorsky. Angina herpética. Herpangina. úlcera cancerosa.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se presenta en ambos sexos antes de la pubertad; predomina en mujeres después de esa época. Comienza desde la primera década hasta la tercera, declinando después.

Se caracteriza por máculas rojas pequeñas en la mucosa oral que se rompen rápidamente y originan úlceras muy dolorosas. Localización genital rara.

Evolución muy variable; las lesiones regresan entre 7-10 días sin dejar huellas. Recurren periódicamente.

#### Exámenes paraclínicos

**Lesiones anatómicas.** Infiltración linfocitaria precoz alrededor de los lobulillos y conductos de las glándulas salivales, sin cambios vasculares previos.

### Sindromogénesis y etiología

El tipo clínico llamado herpangina se debe a variedades del virus *Coxsackie A*. Otros tipos de aftosis pueden ser producidas por diferentes causas o tener una etiología desconocida.

## Bibliografía

Graykowski, E.A.; M.F. Barile; W.B. Lee, *et al.*: "Recurrent aphthous stomatitis. Clinical therapeutics, histopathologic and hypersensitivity aspects". J.A.M.A., 196:637-644, 1966.  
Zahorsky, J.: "Herpangina". Arch. Pediat. N.Y., 41:181-184,1924.

## SÍNDROME ALBATROS

### Sindromografía

#### Clínica

En 1778 Samuel Taylor Coleridge escribió "Rima del antiguo marinero", poema que alude a un joven marino que disparó a un albatros que seguía a su barco. Debido a este acto inhumano en contra de una de las criaturas de Dios, todos sus camaradas de abordaje murieron y él se vio obligado a navegar solo por el proceloso mar de la vida con el albatros colgado alrededor de su cuello hasta que prodigó de nuevo amor, reverencia y respeto a todas las criaturas de Dios. En 1967, Johnstone y colaboradores usaron el término síndrome albatros para describir a un grupo de pacientes posgastrectomizados.

Este síndrome aparece en pacientes posgastrectomizados incapacitados por sus complicaciones crónicas después de esta operación y que tienen historia de trastornos importantes de la personalidad y una relación negativa precaria con los sectores ambientales del trabajo y la familia. Generalmente, se presenta en mujeres menores de 40 años de edad en que la enfermedad ulcerosa es mínima pero los síntomas son máximos. Si bien el resultado de la operación puede ser muy satisfactorio en el sentido del control de la enfermedad ulcerosa, el paciente puede hallarse incapacitado por influjo de los trastornos fisiológicos posoperatorios normales que no puede aceptar o manipular.

Las manifestaciones clínicas del síndrome están dadas por diarrea posoperatoria; síntomas tales como distensión, fatiga, palpitations y debilidad relacionadas con vaciamiento gástrico rápido. Dolor similar al que el paciente tenía antes de ser operado, náuseas y vómitos con frecuencia. Desnutrición y adelgazamiento. Las reintervenciones no resuelven el problema, más bien lo agravan.

Los métodos más modernos para el tratamiento quirúrgico de la úlcera pueden modificar la frecuencia de las complicaciones posgastrectomía, pero no alterarán desde luego la del síndrome albatros, las cuales se hallan más directamente relacionadas con la selección del paciente que con la del cirujano o método quirúrgico.

La personalidad psicopática de la mayoría de los pacientes los relaciona con el síndrome de Münchhausen y otros similares que poseen una personalidad compleja.

### Sindromogénesis y etiología

Se presenta en operados de estómago que tienen historia de trastornos importantes de la personalidad señalados anteriormente, y reacciones psíquicas anormales.

### Bibliografía

Johnstone, F.R.; I.B. Holubisky; H.T. Debas: "Postgastrectomy problems in patients with personality defects: The albatros syndrome". Canad. Med. Assoc. J., 96: 1559-1564. 1967.  
Krudren, K.B.: "Síndrome albatros: cómo prevenirlo". Clin. Quir. Norteam., 5: 923-926, 1979.

## SÍNDROME ALÉRGICO CÍCLICO

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por un cuadro que cede y reaparece cíclicamente: síntomas digestivos, anorexia, dolor abdominal y vómitos en ocasiones. Síntomas generales, fiebre y coriza. Asma alérgica.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome obedece a mecanismos inmunológicos de tipo alérgico y puede ser desencadenado por diferentes alérgenos.

## SÍNDROME DEL ÁNGULO ESPLÉNICO

### Sinonimia

S. de Payr. (Véase síndrome de colon irritable.)

### Sindromografía

#### Clínica

Está presente en alrededor del 20% de los pacientes con síndrome de colon irritable. Generalmente, posprandial. Dolor en el hipocondrio izquierdo que puede irradiarse a la región precordial, región torácica izquierda o espalda, cuello y brazo izquierdo. A veces taquicardia y disnea. En ocasiones presión o dolor en el recto.

**Examen físico.** Distensión abdominal (ocasional) o palpación de un colon espástico.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Acumulación de gas y distensión localizada en la flexura esplénica del colon en la radiografía simple.

El colon por enema muestra el ángulo esplénico entre el diafragma, el estómago y el bazo, y con frecuencia muestra una acodadura muy acentuada.

### Bibliografía

Bockus, H.L.: Gastroenterology. ed. 3, Philadelphia, Saunders, 1994.

Payr, E.: "Ueber eine eigentümliche, durch abnorm starke Klicknge und Adhasionen bedingte gucartige Stenose del Flexura lienalis und hepaticae coli". Verh. Deut. Keng. Inn. Med., 27:276-305, 1910.

## SÍNDROME DE ANORMALIDAD EN LA MOTILIDAD INTESTINAL I

### Sindromografía

#### Clínica

Se observa en la vejez. Se caracteriza por distensión del colon. Sensación dolorosa en los ángulos esplénico y hepático del colon. Disminución de la flatulencia.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** La motilidad desde el estómago hasta el ciego es normal, pero en el ciego está disminuida.

## Sindromogénesis y etiología

Se debe a una hipomotilidad de colon.

### Bibliografía

Danhaf, I.E.: "The clinical gas syndromes, a pathophysiological approach". Ann. N.Y. Acad. Sci., 150:127-140, 1968.

## SÍNDROME DE ANORMALIDAD EN LA MOTILIDAD INTESTINAL II

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por borborigmos y sensación de burbujas, ocasionalmente diarrea. Distensión abdominal y flatulencia.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Se observa gas en intestino delgado con disminución del tiempo de tránsito, como puede comprobarse con carmín y/o bario.

**Prueba de motilidad.** Aumento de la motilidad colónica.

### Sindromogénesis y etiología

Se debe a una hiperomotilidad intestinal. Aumento de la secreción de moco.

### Bibliografía

Danhaf, I.E.: "The clinical gas syndromes, a pathophysiological approach". Ann. N.Y. Acad. Sci., 150:127-140, 1968.

## SÍNDROME DE APOPLEJÍA ABDOMINAL

### Sinonimia

Hemorragia masiva intraperitoneal espontánea. S. de apoplejía intraabdominal. S. de hemorragia mesentérica o subperitoneal.

### Sindromografía

#### Clínica

Preferentemente en hombres con hipertensión arteriosclerótica. Tiene un comienzo agudo y se caracteriza por dolor abdominal progresivo acompañado de náuseas. El vómito no alivia el dolor.

Si persiste la hemorragia lleva al colapso y choque.

**Examen físico.** Signos de irritación peritoneal: distensión, dolor, contractura muscular.

### Sindromogénesis y etiología

Lesión anatómica: ruptura espontánea de un vaso intraabdominal sin antecedentes de traumatismo o aneurisma, lesiones arterioscleróticas en adultos jóvenes.

La ruptura de un aneurisma pequeño localizado, también ha sido sugerida.

### Bibliografía

Bockus, H.L.: Gastroenterology. ed.3, vol. 3, Philadelphia, Saunders, 1980.

Cushman, G.F. and A.R. Kilgore: "The syndrome of mesenteric or subperitoneal hemorrhage (abdominal apoplexy)". Ann. Surg., 114:672-681, 1941.

## SÍNDROME DE LA ARTERIA MESENTÉRICA SUPERIOR

### Sinonimia

S. arteriomesentérico-obstrucción duodenal. S. del íleo gastromesentérico. Pinzamiento aortomesentérico. S. de Wilkie. S. de compresión vascular del duodeno.

### Sindromografía

#### Clínica

Forma aguda. Sensación de distensión gástrica posprandial. Cólicos epigástricos acompañados de vómitos, con contenido biliar, especialmente en la posición erecta. Sensación de pesantez u opresión en epigastrio ocasionada por la dilatación del estómago. Temor a comer y pérdida de peso.

Forma subaguda-crónica. Dolor abdominal periódico especialmente después de las comidas, vómitos cíclicos posprandiales.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología de estómago y duodeno.** Hiperdistensión del estómago y del duodeno; ausencia de aire en el duodeno distal.

Si se administra bario: estómago dilatado, píloro abierto, dilatación de la porción inicial del duodeno. Esta dilatación es evidente y puede medir 4,8 cm, lo normal es 0,95 cm.

Si se coloca al paciente en posición prona y sobre el flanco derecho o apoyado sobre los codos y rodillas, se vacía el contenido y se alivian los síntomas.

### Sindromogénesis y etiología

Se debe a una compresión intermitente de la tercera porción del duodeno por la arteria mesentérica superior en su nacimiento. Los dos factores más importantes en la producción de este síndrome son: el ángulo más cerrado de la mesentérica y la cortadad de su longitud desde la salida de la arteria hasta cruzar la tercera porción del duodeno. Puede estar asociada a una tensión aumentada en la raíz del mesenterio de origen congénito. Puede contribuir el adelgazamiento rápido.

### Bibliografía

Choi, S.H. and F.A. Pfalzer Jr.: "Superior mesenteric artery syndrome" N.Y. St. J. Med., 76:986-988, 1976.

Wilkie, D.P.D.: "The blood supply of the duodenum. Wiht special reference to the supraduodenal artery". Sur. Gynec. Obst., 13:399-405, 1911.

## SÍNDROME DEL ASA AFERENTE

### Sinonimia

S. de obstrucción del asa gastroyeyunal. S. de la iatrogenia del asa aferente. *Stagnant Loop Syndromes*.

### Sindromografía

#### Clínica

Anorexia, náuseas, llenura posprandial, dolor en el abdomen superior seguido de vómitos biliosos sin restos alimentarios. Los alimentos grasos precipitan el vómito. Diarreas profusas,

fiebre. Estos síntomas pueden ser ligeros, moderados o intensos con adelgazamiento e intolerancia a las comidas moderadas.

**Examen físico.** Distensión abdominal, masa palpable, pérdida de peso progresiva.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Dilatación del segmento yeyunal proximal. Ondas peristálticas de lucha contra un obstáculo. Dilución del bario por los jugos biliar y pancreático. Regurgitación yeyunogástrica.

Retención del medio de contraste en el yeyuno proximal.

**Sangre.** Anemia megaloblástica.

**Lesiones anatómicas.** El asa aferente puede presentar vólvulo parcial, herniación, adherencias o ser demasiado corta o demasiado larga. Signos de inflamación que pueden llegar a la necrosis y perforación con peritonitis.

### Sindromogénesis y etiología

Se produce una estasis de secreciones y alimentos que favorece el sobrecrecimiento bacteriano con desdoblamiento de las sales biliares, que son en gran parte la causa de los síntomas. Se comporta así igual que otros síndromes de sobrecrecimiento en el intestino o el síndrome del asa ciega.

Se debe a una iatrogenia quirúrgica durante la gastrectomía parcial o subtotal tipo Billroth II. Menos frecuentemente es debido a adherencias posoperatorias en la zona de la sutura.

### Bibliografía

Schjonsby, H.; J.R. Halvorsen, *et al.*: "Stagnant loop syndrome in patients with continent ileostomy (intra-abdominal ileal reservoir)". Gut, 18:795-799, 1977.

Tabaqchali, S.; J. Hatzioannou and C.C. Booth: "Bile salt deconjugation and steatorrhea in patients with the stagnant loop syndrome". Lancet, 2:12-16, 1968.

## SÍNDROME DEL ASA CIEGA

### Sinonimia

S. de la bolsa ciega. S. del asa contaminada. S. de crecimiento bacteriano anormal. S. del asa estancada. S. de estasis intestinal. S. de la anastomosis latero-lateral complicada.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome generalmente comienza años después de una intervención quirúrgica con anastomosis laterolateral. Se caracteriza por debilidad. Imposibilidad de aumentar de peso. Diarrea intermitente. Calambre doloroso abdominal. Distensión abdominal, náuseas y vómitos. Síntomas deficitarios múltiples de vitaminas: A, K, D, E. Malabsorción con esteatorrea, esto ocasiona un cuadro deficitario electrolítico, glositis, parestesias y a veces cuadro tetánico, osteoporosis.

Estos síntomas pueden presentarse solos o en combinación.

**Examen físico.** Palidez, molestias abdominales y/o asa blanda palpable.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Anemia megaloblástica.

**Radiología.** Demostración con medios de contraste de las asas en el intestino.

**Lesiones anatómicas.** Dilatación de las asas aferente y eferente. Hipertrofia, edema y ulceración de la mucosa.

## Sindromogénesis y etiología

Lo fundamental es la disbacteriosis y el sobrecrecimiento bacteriano que ocasiona:

1. Desconjugación excesiva de los ácidos biliares con la subsiguiente disminución micelar.
2. Consumo, degradación o conjugación de vitamina B12 y otras vitaminas, hidratos de carbono y proteínas.

Otras causas en no operados son: divertículos, estenosis intestinales, esclerodermia, adherencias con suboclusión, síndrome del asa aferente, etcétera.

## Bibliografía

Botsford, T.W. and A.B. Gazzaniga: "Blind pouch syndrome, a complication of side to side intestinal anastomosis". Amer. J. Surg., 113:486-490, 1967.

## SÍNDROME DEL ASA EFERENTE (GASTROYEYUNOSTOMÍA)

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome comienza a los 8-10 días después de operado el paciente. Se caracteriza por vómitos teñidos de bilis con sensación de molestias y náuseas en epigastrio.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Llenado pobre del segmento eferente que está flácido 2-10 cm por debajo del sitio de la gastroenterostomía. Marcada lentitud en el vaciamiento. Mucosa de aspecto normal. Ausencia de íleo paralítico generalizado.

### Sindromogénesis y etiología

Es un trastorno funcional del asa eferente yeyunal que origina un retardo en el vaciamiento. Esta situación puede durar unos días o varias semanas.

## Bibliografía

Bodon, G.R., *et al.*: "The gastrojejunosomia efferent loop syndrome". Surg. Obstet. Gynecol., 134:777, 1972.  
Golden, R.: "Functional obstruction of the efferent loop of yeyunum following partial gastrectomy". J.A.M.A., 148:721, 1952.  
Lefebure, F.: "La pathogenie de l un anse efferente actual" Hepatho-Gastroenterol. d' Hotel Dieu, 1:256, 1965.

## SÍNDROME DE BANTI

### Sinonimia

S. de esplenomegalia congestiva. Esplenomegalia fibrocongestiva. Hepatosplenomegalia. Esplenomegalia cirrótica. S. de bazo-hígado. Anemia esplénica. Enfermedad de Banti. Fibrosis hepatolienal.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome es más frecuente en pacientes de menos de 35 años. Su comienzo es insidioso o por una hematemesis.

Se caracteriza por debilidad, flatulencia, diarreas, signos de digestión lenta y molestias abdominales. Epistaxis (30 %).

Fue descrito por Banti y otros clínicos considerando tres estadios:

- I. Estadio anémico. Crisis dolorosas en la región esplénica, sensación de opresión en epigastrio, trastornos digestivos. Esplenomegalia de consistencia dura que aumenta progresivamente. Anemia hipocrómica con leucopenia moderada, trombopenia y linfopenia relativa o absoluta. Hemorragia digestiva recidivante.
- II. Estadio de transición. Subíctero esclerocutáneo. Urobilinuria.
- III. Estadio ascítico. Retracción del hígado, ascitis, pigmentación bronceada de la piel, aumento del íctero, circulación colateral, caquexia progresiva y muerte.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Anemia tipo normocítica, leucopenia y trombocitopenia con hiperplasia de los tres sistemas en la médula ósea (hiperesplenismo). En muchos casos alteraciones de las pruebas de función hepática, especialmente la bromosulfaleína.

**Radiología.** Várices esofágicas. La esplenopografía muestra obstrucción del sistema portal, de causa intrahepática por cirrosis o extrahepática.

### Sindromogénesis y etiología

Hipertensión portal intrahepática (ocasionada por cirrosis o esquistosoma) o extrahepática (trombosis portal, compresión, aneurisma).

## Bibliografía

Banti, G.: "Dell'Anemia splenica". Arch. Scuola Anat. Patol., Firenze, 2:53-122, 1883.

## SÍNDROME DE BARCLAY-BARON

### Sindromografía

Este síndrome lo forman signos indirectos de úlcera duodenal:

1. Hipersecreción de jugo gástrico.
2. Hipertonía gástrica caracterizada por vaciamiento rápido del bario al inicio y lento después de los primeros momentos.

### Sindromogénesis y etiología

La hipersecreción gástrica es un fenómeno reflejo producido por la úlcera duodenal.

La hipertonía se debe a un trastorno de la motilidad gástrica por igual motivo.

Probablemente en ambas intervienen las hormonas gastrointestinales, especialmente la gastrina.

## SÍNDROME DE BARD-PICK

### Sinonimia

S. de malignidad pancreática. S. de Courvoisier-Terrier.

### Sindromografía

#### Clínica

Comienzo preferentemente entre la cuarta a quinta décadas. Índice hombre-mujer 2:1. Los síntomas dependen de la localización



del tumor. La tríada típica: ictericia progresiva, afebril, indolora. Vesiculomegalia (signo de Courvoisier). Caquexia progresiva y rápida. Además: anorexia, pérdida de peso, esteatorrea. Esta tríada está presente cuando afecta la cabeza del páncreas especialmente y se corresponde con lo descrito por Bard y Pick.

En otras localizaciones de la neoplasia, es característico el dolor severo, pero de caracteres no definidos, que con frecuencia afecta la espalda, náuseas, flatulencia y a veces vómitos. Ausencia de ictericia durante la mayor parte de su evolución.

**Examen físico.** Íctero, pérdida de peso. A veces ganglio centinela supraclavicular. Vesícula palpable. Ascitis especialmente cuando se localiza en cuerpo y cola.

Es muy importante tener en cuenta que con frecuencia el síndrome de Bard-Pick se acompaña de manifestaciones psíquicas que confunden al médico, especialmente en la neoplasia de cuerpo de páncreas.

#### *Exámenes paraclínicos*

**Sangre.** Anemia. Aumento de la lipasa y amilasa. Hiperbilirrubinemia conjugada.

**Radiología.** Compresión de estómago. Ensanchamiento y compresión del marco duodenal en casos avanzados.

**Ultrasonido y tomografía computadorizada.** Muestra la lesión tumoral.

**Laparoscopia.** Confirma aumento de la vesícula, hepatomegalia de color verde y puede observarse y tomar biopsia de la lesión tumoral en una gran parte de los casos. Esplenomegalia cuando la vena esplénica está comprimida.

**Duodenoscopia y colangiografía retrógrada.** Canalización del esfínter de Oddi cuando es posible, muestra: dilatación de las vías biliares y pancreáticas.

**Colecistocolangiografía laparoscópica o colangiografía percutánea.** Es mucho más útil en los casos en que falla la exploración anterior o la lesión está avanzada.

La muerte se produce casi siempre antes del año del comienzo de los síntomas.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Este síndrome se debe a una neoplasia maligna del páncreas, generalmente un carcinoma.

#### **Bibliografía**

Bard, L. and A. Pick: "Contribution a l'étude clinique et anatomopathologique du Cancer primitif du pancreas". Rev. Méd., Paris, 8:257-282, 363-405, 1888.

Berck, E.J. and W.S. Hanbrick: Tumor of pancreas. In H.L. Bockus: Gastroenterología. vol. 3, Philadelphia, Saunders, 1980, pp. 1168-1186.

#### **SÍNDROME DE BARRETT**

##### **Sinonimia**

Esófago de Barrett. Úlcera de Barrett. S. de úlcera péptica crónica y esofagitis. Anomalía de Allison-Johnstone.

##### **Sindromografía**

##### *Clínica*

Este síndrome se presenta generalmente en la mediana edad o vejez. Dolor recurrente de localización retrosternal con pirosis. El dolor puede irradiarse al cuello, región escapular o brazos. Se presenta casi siempre después de ingerir alimentos fríos o calientes y en la posición supina. Regurgitación esofágica.

En casos avanzados hay disfagia, hematemesis y/o melena.

#### *Exámenes paraclínicos*

**Radiología.** Pequeño nicho de la pared del esófago con pliegues ausentes o atípicos por encima del nicho. Estenosis por edema.

**Esofagoscopia.** Cráter, pobre desarrollo de los pliegues, edema y signos de inflamación. Leucoplasia y a veces signos de hemorragia. Estas lesiones se localizan con frecuencia en el esófago medio o inferior.

**Biopsia.** Ausencia de malignidad, sólo elementos inflamatorios crónicos. Lo más específico es la sustitución del epitelio plano del esófago por epitelio cilíndrico. Puede evolucionar hacia la malignidad (2-5 %) y debe ser vigilado periódicamente.

#### **Sindromogénesis y etiología**

El mecanismo fundamental parece ser el reflujo gastroesofágico y/o las lesiones crónicas que producen un reemplazamiento del epitelio escamoso estratificado por epitelio columnar o cilíndrico que es mucho menos resistente. Existe hernia hiatal en el 85 % de los casos.

Siempre se asocia con ulceraciones y/o estenosis del esófago, probablemente provocadas por el mecanismo descrito ocasionado por una úlcera péptica crónica del estómago.

#### **Bibliografía**

Barrett, N.R.: "Chronic peptic ulcer of the esophagus and esophagitis". Br. J. Surg., 38:175-182, 1950.

Rentsch, J.; H. Holz; R. Baszus and F.K. Kosling: "Barrett-Syndrom". Med. Klin., 74:437-441, 1979.

#### **SÍNDROME DE BÁRSONY-POLGÁR**

##### **Sinonimia**

S. de Bársony-Teschendorf. Espasmo segmentario del esófago. Espasmo esofágico múltiple.

##### **Sindromografía**

##### *Clínica*

Disfagia intermitente, paroxística, con regurgitación de saliva y moco acompañada de dolor retrosternal intenso por crisis. A veces el paciente no puede deglutir durante una hora.

Se asocia con úlceras gástrica y duodenal crónica, colitis recidivante, discinesia biliar, colecistitis y pericolecistitis, colelitiasis, espasmo coronario.

#### *Exámenes paraclínicos*

**Motilidad esofágica.** Contracciones anormales y aumento de la presión intraesofágica; contracciones repetidas, sincrónicas con aumento de su amplitud y duración.

**Radiología.** Contracciones terciarias; múltiples áreas con dilataciones saculares y estrechamientos. Las contracciones pueden ser en un solo segmento o también ondas con marcada peristalsis, esófago "en collar de perlas".

#### **Sindromogénesis y etiología**

Se considera un trastorno motor funcional. Puede tratarse de un trastorno neurovegetativo, de una afección tetanoide o de un reflejo visceral sobre el nervio vago.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

- Bársony, T. and A. Polgár: "Synptomolose und funktionelle Speiseröhrendivertikel." Fortschr. Röntgen., 36:593, 1927.
- Bennet, J.R., *et al.*: "Diffuse esophageal spam: A disorder with more than one cause." Gastroenterology, 59:273, 1970.
- Teschendorf, W.: "Die Röntgenuntersuchung der Speiseröhre". Ergeb. Med. Strahl., 3:175, 1928.

## SÍNDROME DE BOERHAAVE

### Sinonimia

S. de laceración espontánea del esófago.

### Sindromografía

#### Clínica

Prevalencia en hombres (5:1), más común en la quinta a sexta décadas. Se presenta cuando se realizan grandes esfuerzos para vomitar, en forma de un dolor transfixiante en el tórax y el epigastrio, disnea progresiva con taquipnea, expulsión de pequeñas cantidades de sangre por la boca, más raramente hematemesis intensa. Sensación de angustia y choque.

**Examen físico.** Signos de hipotensión, taquicardia y especialmente enfisema subcutáneo sobre todo en la región cervical y en la cara.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología simple.** Demuestra un neumomediastino.

**Hemograma.** Descenso del hematocrito y anemia, si la hemorragia es importante.

**Electrocardiograma.** Ausencia de signos de isquemia miocárdica.

**Esofagoscopia.** Permite visualizar la perforación, así como su extensión y si la hemorragia es importante. Debe utilizarse un mínimo de aire para no aumentar el neumomediastino y/o neumotórax.

**Lesiones anatómicas.** Perforación lineal longitudinal casi siempre en la cara dorsal del esófago inferior. Hidrotórax y neumotórax.

### Sindromogénesis y etiología

Es una laceración o desgarradura de la pared del esófago que incluye todas las capas. El mecanismo se debe al aumento de la presión intraabdominal e intraesofágica casi siempre durante fuertes arcadas o vómitos.

### Bibliografía

- Boerhaave, H.: Atrocis, nec descripti prius, morbi historia. Secundum medicae artis leges conscripta. Lugduni Batavorum, Boutestiana, 1724.
- Bruno, M.S.; W.R. Grier and W.B. Ober: "Spontaneous laceration and rupture of esophagus and stomach, Mallory-Weiss syndrome, Boerhaave syndrome, and their variants". Arch. Int. Med., 12:574-583, 1963.
- Patton, A.S. and D.W. Lawson: "Reevaluation of the Boerhaave syndrome. A review of fourteen cases". Am. J. Surg. 137: 560, 1979

## SÍNDROME DE BÖÖK

### Sinonimia

S. de premolar aplasia-hiperhidrosis-canicie (PHC).

## Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se caracteriza por aplasia premolar (P), hiperhidrosis (H) funcional manifiesta y canicie (C) prematura que aparece entre los 6 y 23 años. La hiperhidrosis se observa en las palmas de las manos y plantas de los pies, acompañada de queratosis palmoplantar. Hay hipodondia con aplasia premolar.

### Sindromogénesis y etiología

Se transmite por herencia autosómica dominante de alta penetrancia. En 1950, Böök reportó 25 personas afectadas en cuatro generaciones de una familia sueca.

### Bibliografía

- Böök, J.A.: "Clinical and genetic studies of hypodontia. I. Premolar aplasia, hyperhidrosis and canities prematura. A new hereditary syndrome in man". Am. J. Med. Genet., 2:240-263, 1950.

## SÍNDROME DE BOUVERET

### Sindromografía

#### Clínica

Dolor abdominal de tipo cólico generalmente en epigastrio y/o hipocondrio derecho, acompañado de náuseas y vómitos bilioalimentarios, que alivian el dolor. Los vómitos son frecuentes y llegan a impedir la alimentación. A veces hay signos de irritación peritoneal al examen físico.

#### Exámenes paraclínicos

**Ecografía.** Puede mostrar el cálculo en el píloro o en la primera o segunda porción del duodeno.

**Radiología.** Permite ver el cálculo, grande, generalmente único si es opaco a los rayos X, de lo contrario la administración de bario en capa delgada puede demostrarlo. También se observa aire en las vías biliares, signo importante para reconocer la causa del cuadro oclusivo.

**Panendoscopia.** Visualiza directamente el cálculo y permite su extracción o destrucción, con lo cual se evita la cirugía en la mayor parte de los casos.

### Sindromogénesis y etiología

Los dos primeros pacientes diagnosticados preoperatoriamente con este síndrome, se deben a Bouveret (1896), aunque en autopsia había sido descrito por Bonnet en 1841.

Se produce por la migración y enclavamiento de un cálculo grande de la vesícula al estómago o duodeno a través de una fístula espontánea, ya sea a punto de partida de la vesícula o de una úlcera gastroduodenal.

Cuando el cálculo no es tan grande, la oclusión se produce en el íleon terminal originando el síndrome de íleo biliar.

### Bibliografía

- Bedogni, G.; S. Contini; M. Meinero, *et al.*: "Pyloroduodenal obstruction due to a biliary stone (Bouveret's syndrome) Managed by endoscopic extraction". Gastroint. Endosc., 31: 36, 1986.
- Ryska, M.; M. Prokhozka; J. Skala, *et al.*: "Gallstone Pyloro duodenal obstruction. Fiberscopic diagnosis". Acta Chir. Scand., 151:191, 1985.
- Simonian, S.J.: "Gallstone obstruction of the duodenal bulb". Lancet, 1:893-894, 1968.

## SÍNDROME DE BRENNEMANN

### Sinonimia

Linfadenitis mesentérica aguda. Adenitis mesentérica.

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por dolor abdominal, generalmente, en el cuadrante inferior derecho, náuseas, vómitos y fiebre.

Se presenta con más frecuencia en niños menores de 15 años en el curso de una infección del tracto respiratorio superior.

**Examen físico.** Dolor a la palpación del cuadrante inferior derecho con signos de irritación peritoneal evidenciados por la maniobra de Blumberg. Fácil de confundir con la apendicitis aguda.

Infección nasofaríngea, especialmente, de las amígdalas.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** El leucograma no es concluyente, en muchas ocasiones permite encontrar aumento de los linfomonocitos (virocitos).

**Laparoscopia.** Debe ser realizada con urgencia y constituye el método más exacto para el diagnóstico. Permite comprobar la normalidad del apéndice y en muchas ocasiones ver el aumento de los ganglios mesentéricos.

**Lesiones anatómicas.** Adenitis de los ganglios mesentéricos y retroperitoneales.

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome de Brennemann se debe a una infección viral (adenovirus y otros) que origina un marcado aumento de tamaño de los ganglios abdominales, lo que ocasiona el dolor y cuadro clínico.

### Bibliografía

Brennemann, J.: "The abdominal pain of throat infections". Amer. J. Dis. Child., 22:493-499, 1921.

## SÍNDROME DE BUDD-CHIARI

### Sinonimia

S. de Chiari. Enfermedad de Chiari. Trombosis de las venas hepáticas. S. de Rokitsky-Chiari. Enfermedad de Budd.

### Sindromografía

#### Clínica

Más común en el hombre. Forma aguda: dolor epigástrico de instalación brusca con náuseas, vómitos, hematemesis, coma y choque.

Forma crónica: los síntomas y signos se instalan gradual y/o intermitentemente, dolorimiento en hipocondrio derecho, crecimiento del hígado, raramente esplenomegalia.

**Examen físico.** Hepatomegalia progresivamente creciente. Ascitis y edemas de los miembros inferiores. Circulación colateral. Discreta esplenomegalia. Ocasionalmente íctero y/o hemorragia digestiva debida a várices esofágicas.

#### Exámenes paraclínicos

**Pruebas hepáticas.** Moderado aumento de la bilirrubina. Fosfatasa alcalina elevada. Transaminasa elevada.

**Determinación de la presión portal, gammagrafía isotópica del hígado, esplenopografía.** Permiten establecer el diagnóstico.

**Radiología.** Muestra várices esofágicas.

**Arteriografía selectiva de arteria hepática y/o arteria esplénica.** Ayudan en el diagnóstico.

**Cavografía.** Muestra la estasis y a veces el trombo además de la circulación colateral si se realiza esplenopografía.

**Laparoscopia con biopsia hepática.** Son los métodos más exactos, no sólo para el diagnóstico sino para valorar el estadio del hígado.

### Sindromogénesis y etiología

Se debe a una obstrucción aguda o crónica de las venas suprahepáticas por trombo o tumor. Este síndrome se observa con más frecuencia después del uso de contraceptivos orales. Se ha sugerido malformación venosa congénita, factores traumáticos o mecánicos y alteraciones hematológicas: drepanocitemia, leucemia, policitemia. Endoflebitis de las venas suprahepáticas, infecciones de la vía biliar.

Cualquiera que sea la causa de la oclusión, se crea una estasis venosa en el hígado que lleva a la hepatomegalia con infiltración grasa, edema y fibrosis centrolobulillar. Pseudocirrosis hepática similar al hígado cardiaco crónico o al que se aprecia en la pericarditis constrictiva.

La etiología es desconocida en dos de cada tres pacientes.

### Bibliografía

Budd, G.: On Diseases of the Liver. London, J. Churchill, 1852.  
Chiari, H.: "Über die selbständige Phlebitis obliterans der Hauptstämme der Venae hepaticae als Todesursache". Beitr. Path. Anat., 26:1-17, 1899.

## SÍNDROME DE BURNETT

### Sinonimia

S. de leche y alcalinos. S. de bebedores de leche. S. de calcificaciones patológicas. S. de alcalosis. S. de hipercalcemia dietética.

### Sindromografía

#### Clínica

Existen tres formas de presentación clínica en el síndrome de leche y alcalinos: aguda, subaguda y crónica. Esta última es la que se conoce como síndrome de Burnett, la cual presenta complicaciones renales por calcificaciones. La forma aguda se presenta con hipercalcemia y alcalosis a los pocos días de iniciar la ingestión de leche y alcalinos, y se caracteriza por debilidad, mialgias, irritabilidad y apatía, con trastornos de la función renal. Este cuadro desaparece al suspender el tratamiento.

Otros síntomas son: debilidad, cefalea, mareos, náuseas y vómitos, depresión y anorexia.

**Examen físico.** Calcinosis que se manifiesta por depósitos calcáreos en el ángulo conjuntival y a veces en la córnea, bandas de queratitis en los ojos, ataxia y confusión mental.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hipercalcemia. Hiperazotemia. Alcalosis ligera.

**Orina.** Calcio y fosfatos normales.

**Radiología.** Depósitos de calcio en diferentes tejidos del cuerpo: nefrocalcinosis, calcificación corneal, calcificación de tejidos blandos.

## Sindromogénesis y etiología

Ingestión prolongada y/o excesiva de leche y antiácidos, especialmente bicarbonato por lesiones gástricas: úlceras, gastritis, etc. Con el uso de antiácidos no absorbibles ha disminuido la frecuencia.

Es el resultado de la ingestión crónica de calcio y alcalinos en pacientes susceptibles. La perpetuidad del ciclo: hipercalcemia ligera - retención de bicarbonato - alcalosis - retención renal de calcio - hipercalcemia grave, hacen irreversible el proceso.

Existe cierta predisposición al presentar este síndrome probablemente a causa de trastornos en la absorción del calcio y/o de la paratormona.

## Bibliografía

- Burnett, C.H.; R.R. Commons; F. Albright and J.E. Howard: "Hypercalcemia without hypercalciuria or hypophosphatemia, calcinosis and renal insufficiency: A syndrome following prolonged intake of milk and alkali". N. Engl. J. Med., 240:787-794, 1949.
- Orwoll, E.S.: "The milk-alkali syndrome: Current concepts". Ann. Intern. Med., 97:242, 1982.

## SÍNDROME DEL CANAL PUDENDO

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en pacientes del sexo femenino y se caracteriza por dolor anal, que no responde a los analgésicos ni es desencadenado o aliviado por la defecación, acompañado de entumecimiento y escozor perianal. En algunas pacientes hay incontinencia de heces líquidas y gases.

Algunas señalan que los síntomas aparecieron después de partos difíciles y otras se quejan de graves esfuerzos para evacuar.

**Examen físico.** Al tacto rectal se evidencia que el reflejo anal es muy débil o imperceptible, y la presión del cuello rectal al apretar voluntariamente, es baja.

#### Exámenes paraclínicos

**Electromiograma.** Esta prueba realizada en el esfínter anal externo y en el elevador del ano, está disminuida a la compresión y/o estimulación.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome ha sido descrito recientemente y se debe a una compresión del nervio pudendo en el canal pudendo. La cirugía realizada a ese nivel, libera al nervio de su compresión y a la paciente de sus síntomas.

## Bibliografía

- Shafik, A.: "Síndrome del canal pudendo. Nuevo síndrome". *Colo-Proctology*, VIII (2), 1992.

## SÍNDROME DE CÁNCER COLORRECTAL HEREDITARIO NO POLIPOSO

### Sinonimia

S. HNPCC (hereditary non-polyposic colorectal cancer). S. de Lynch I y II. S. de cáncer familiar.

## Sindromografía

#### Clínica

Se presenta un cáncer colorrectal (CCR) en edades tempranas, alrededor de los 44 años, por lo general en el colon derecho (70 %).

Es frecuente un exceso de tumores colorrectales sincrónicos y metacrónicos (45 % diez años después de hemicolectomía o resección del segmento afectado).

No se desarrollan a partir de pólipos, sino de adenomas iguales a los de la población general.

En el tipo Lynch I, los tumores malignos se limitan al colon o a sitios específicos de este órgano.

En el tipo Lynch II, además del cáncer colorrectal, presentan alta frecuencia de cáncer de endometrio, cáncer celular transicional de la uretra y de la pelvis renal, adenocarcinomas del estómago, intestino delgado, ovario, páncreas y tracto biliar. Pero no se presenta siempre en sitios específicos como en el otro tipo.

### Sindromogénesis y etiología

Se observa en caucásicos, negros y asiáticos y sólo una vez en indios americanos nativos (en una familia de navajos).

Es una enfermedad con herencia autosómica dominante. Los portadores tienen un alto riesgo de adquirir el cáncer colorrectal con una penetrancia estimada de 85 %.

Diagnóstico diferencial.

Al considerar el diagnóstico de HNPCC es importante excluir:

1. Adenomatosis poliposa familiar (familiar adenomatous polyposis FAP).
2. Síndrome hereditario de adenomas planos (HFAS).
3. Síndromes hamartomatosos polipósicos (síndrome de Peutz-Jeghers, síndrome de poliposis juvenil familiar).
4. Agregados familiares con cáncer colorrectal sin criterio suficiente para ser considerados hereditarios.
5. Carcinoma poliposo hereditario no múltiple.
6. Colitis ulcerativa crónica familiar.

La diferencia entre FAP y HNPCC es fácil, debido a la abundancia de adenomas en la primera. Sin embargo, la variante atenuada de FAP (HFAS) puede tener muy pocos adenomas. En estos casos, la presencia de lesiones gastrointestinales superiores puede ayudar, pues los pólipos de las glándulas fúndicas son característicos de HFAS y no se encuentran en HNPCC. En HFAS pueden ocurrir también adenomas y carcinomas periampulares que no son típicos de HNPCC.

Las poliposis hamartomatosas tienen características patológicas específicas que permiten diferenciarlos de HNPCC.

La base genética de HNPCC se ha probado mediante estudios de ligamiento de implicación del cromosoma 2p en algunas familias y de 3p en otras. Las mutaciones en cualquiera de los dos cromosomas están presentes en el 90 % de las familias de HNPCC conocidas.

Se considera que el HNPCC se debe a una mutación constitucional en los genes de reparación de apareamiento erróneos de bases durante la replicación del ADN.

## Bibliografía

- Lynch, H.T. and J. Lynch: "Genetics natural history, surveillance management and gene mapping in the Lynch syndrome". *Pathol. Biol.*, 43(3):151-158, 1995.
- Thomas, G. and S. Olschwang: "Genetic predispositions to colorectal cancer". *Pathol. Biol.*, 43(3):159-164, 1995.

## SÍNDROME CARCINOIDE

### Sinonimia

S. de Thorson-Björck. S. del carcinoide maligno. S. del argentafinoma. S. del carcinoide intestinal. Carcinoidosis. S. de Cassidy. S. de Hedinger. S. de Scholte.

### Sindromografía

#### Clínica

Fenómenos vasomotores de rubicundez (bochorno) y/o cianosis, episódicos, que se localizan especialmente en la cabeza y el cuello. Este síntoma puede desencadenarse por esfuerzo, emoción, ingestión de alimentos y/o alcohol. Si se prolonga se acompaña de lagrimeo y edema periorbitario.

Crisis asmática. Diarrea explosiva que acompaña a los bochornos con calambres abdominales y borborigmos. En otros casos diarreas crónicas persistentes. Accesos de bulimia con hipoglucemia espontánea.

**Examen físico.** En algunos enfermos, telangiectasia violenta, especialmente en la cara (región malar) y cuello.

Síntomas cardiovasculares que pueden llevar a la insuficiencia derecha, ocasionados por: fibrosis endocardiaca, estenosis pulmonar, insuficiencia tricuspídea. Soplo y *thrill* en la región ventricular derecha. Ingurgitación yugular, hepatomegalia, edemas y ascitis ocasionalmente. Dermatitis pelagroides y alteraciones que simulan la esclerodermia, en los miembros inferiores.

#### Exámenes paraclínicos

**Orina.** Existe una sobreproducción de 5-hidroxiindoles con aumento de ácido 5-hidroxi-3-indolacético en orina de 24 h (no debe sobrepasar 9 mg). En los casos positivos puede llegar hasta 1 000 mg. Sin embargo se mantiene dentro de límites normales en otros tipos de bochorno, lo que permite hacer el diagnóstico diferencial con estos, que se deben a una activación sistémica de mastocitos incluyendo la mastocitosis y los que acompañan al estado posmenopáusico.

**Radiología.** El intestino delgado es el sitio donde se localiza más frecuentemente el tumor y los hallazgos radiológicos son: en los estadios comenzantes, defecto atípico intramural; en estadios avanzados, lóbulo o tumor intraluminal. Signos pulmonares o cardiovasculares cuando se afectan esas estructuras.

### Sindromogénesis y etiología

La sintomatología se debe en lo fundamental a la excesiva producción de serotonina (5-hidroxitriptamina) y otras sustancias por las células cromafínicas del tumor funcionante (células de Kultschitzky). El tumor puede nacer en el epitelio del tracto gastrointestinal, desde la boca hasta el ano; incluso en el epitelio de los conductos biliar y pancreático. Más raramente en el epitelio bronquial origina metástasis en el hígado, ganglios linfáticos, pulmón y huesos.

Específicamente se considera que no es la serotonina la causante de los bochornos, ya que estos pueden presentarse también por el exceso de histamina (carcinoide gástrico), pentagastrina, catecolaminas, isoproterenol, etcétera.

En relación con las alteraciones cardíacas, Melmon y colaboradores han aislado del tejido del carcinoide otra sustancia biológicamente activa que puede provocar todos los síntomas del síndrome, es una enzima análoga a la calicreína que libera de la proteína plasmática (en los pacientes con carcinoide) un péptido activo con acción vasomotora.

### Bibliografía

Björck, G.; O. Axén and A. Thorson: "Unusual cyanosis in a boy with congenital pulmonary stenosis and tricuspid insufficiency,

fatal outcome after angiocardigraphy". *Amer. Heart J.*, 44:143-144, 1952.

Cassidy, M.A.: "Abdominal carcinomatosis with probable adrenal involvement". *Proc. Roy. Soc. Med. London*, 24:139, 1930-1931.

Gardner, B. M. Dollinger; W. Silen; *et al.*: "Studies of the carcinoid syndrome; its relation to serotonin, bradykinin, and histamine". *Surgery*, 61:846-852, 1967.

## SÍNDROME DE CAROLI

### Sinonimia

S. de dilatación segmentaria del árbol biliar intrahepático.

### Sindromografía

#### Clínica

Las manifestaciones clínicas pueden presentarse en formas muy variadas y han sido descritas en los primeros meses de vida hasta los 60 años. Los síntomas son: dolor en el hipocondrio derecho, subíctero o íctero, aumento del hígado y fiebre. Tendencia a la colelitiasis intrahepática, colangiitis y abscesos hepáticos.

Puede asociarse a otras anomalías: quistes renales, fibroangiomas de la vía biliar.

#### Exámenes paraclínicos

**Colangiografía.** Dilataciones segmentarias sacciformes del árbol biliar intrahepático, el tamaño de ellas puede llegar al de un limón grande, y están comunicadas con el sistema biliar.

**Laparoscopia.** Pequeñas alteraciones de la superficie hepática (inconstantes) con irregularidades, pero sin signos de cirrosis hepática.

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome de Caroli se debe a una anomalía congénita. Se diferencia del hígado poliquistico porque en este caso no existe comunicación de los quistes con la vía biliar.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Caroli, J. et V. Corcos: *Maladies de voies biliaires intrahepáticas segmentaires*. Masson, Paris, 1964.

Hermansen, M. C.; R.J. Starshak and St. L. Werlin: "Caroli disease: The diagnostic approach". *J. Pediat.* 94:879-882, 1979.

## SÍNDROME CELIACO

### Sinonimia

Enteropatía gluteninducida. Esprue infantil. S. de Gee-Herter-Hubner. S. de esprue no tropical.

### Sindromografía

#### Clínica

Comienza entre 8-24 meses y se caracteriza por una tríada básica: a, diarrea con heces pálidas, voluminosas, grasas y fétidas; b, abdomen abultado y nalgas emaciadas; c, anorexia acentuada.

Mal desarrollo con desnutrición (que llega al edema en ocasiones), detención de la talla, mal humor, irascibilidad.

**Examen físico.** Palidez (anemia), tetania, raquitismo, hemorragias.

### **Exámenes paraclínicos**

**Heces.** Esteatorrea superior a 3,5 g/24 h.

**Test de la D-xilosa.** Excreción inferior al 15 %.

**Biopsia intestinal.** Disminución del número y aplanamiento de las vellosidades. Criptas profundas.

**Radiología.** Floculación del contraste (nevada). Asas hipotónicas con pliegues anchos en el intestino.

### **Sindromogénesis y etiología**

Los mecanismos que producen los síntomas se deben a las lesiones de las células intestinales por el gluten. Se han demostrado depósitos de inmunocomplejo en las células parietales. El síndrome está asociado con HLA- DR3 y HLA-DQW2 en todas las poblaciones estudiadas.

Se transmite por herencia autosómica dominante con penetrancia reducida o por herencia poligénica. Existe concordancia del 70 % en gemelos monocigóticos.

### **Bibliografía**

Gee, S.: "On the celiac affection". St. Bartholomew's Hosp. Rep., 24, 1888.

Young, W.F. and E.M. Pringle: "110 children with celiac disease 1950-1969". Arch. Dis. Child., 46:421, 1971.

Trier, J.S.: "Celiac sprue". N. Eng. J. Med., 325:1709-1719, 1991.

## **SÍNDROME DE CIEGO HIPERMÓVIL**

### **Sinonimia**

S. de torsión habitual del ciego de Klose. S. de ciego móvil doloroso.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Dolor abdominal recurrente de tipo cólico y localización periumbilical o en el cuadrante inferior derecho, que se confunde con el dolor de la obstrucción intestinal o la apendicitis aguda.

**Examen físico.** Se constata el dolor a la palpación.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Radiología.** Muestra una excesiva movilidad del ciego y colon ascendente que llega a situarse en la región umbilical, con dilatación y estasis.

**Laparoscopia.** Inserción peritoneal muy vascularizada en la parte externa del colon ascendente. Aumento de los ganglios linfáticos. A veces apéndice retrocecal.

### **Sindromogénesis y etiología**

Es una anomalía que se caracteriza por un aumento de la longitud del epiplón que fija el ciego y la parte inferior del colon ascendente, lo que le permite una gran movilidad, acodaduras y tirones del meso que pueden llegar a la torsión con el consecuente cuadro oclusivo y vascular.

### **Bibliografía**

Bruns, H.A. *et al.*: "The mobile cecum". Progr. Pediatr. Radiol., 2:352, 1969.

Nicole, R.: "Über das Coecum-mobile syndrom bei Kinderm". Ann. Paediatr. (Basel), 183:346, 1954.

## **SÍNDROME DE CIRROSIS BILIAR-FIBROSIS QUÍSTICA**

### **Sinonimia**

S. de cirrosis biliar focal. S. de cirrosis biliar multilobular con cálculos.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Incidencia: un 4-22 % de los pacientes con fibrosis quística presentan esta forma anatomoclínica. Estos casos de fibrosis quística evolucionan en tres estadios:

Estadio I. Cirrosis biliar con cálculos asintomáticos.

Estadio II. Cirrosis biliar multinodular con nódulos hepáticos duros a la palpación.

Estadio IIIa. Hepatosplenomegalia con hipertensión portal.

Estadio IIIb. Hiperesplenismo, anemia, hemorragia digestiva, ascitis.

Además, se presentan lesiones en otros órganos propios de la fibrosis quística (páncreas, pulmón, etcétera).

#### **Exámenes paraclínicos**

Estadio I. Pruebas hepáticas negativas. Pruebas de electrolitos en sudor, positivas. Radiología propia de la fibrosis quística (véase fibrosis quística).

Estadio II. Se mantienen iguales resultados que en las pruebas del estadio I.

Estadio III. Disminución de la albúmina, aumento de la fracción alfa globulina, anemia, trombocitopenia, hiperbilirrubinemia. Aumento de la presión portal.

Para los tres estadios:

**Radiología.** Várices esofágicas.

**Biopsia hepática.** Conductillos biliares obstruidos por material amorfo eosinófilo, rodeados por fibrosis marcada.

**Proliferación de conductillos biliares.** Distorsión marcada de lobulillos hepáticos, verdaderas zonas cirróticas, alternando con zonas totalmente normales.

### **Sindromogénesis y etiología**

Obstrucción mecánica primaria de los conductillos biliares por una secreción y bilis espesa como expresión de productos de secreción anormal de las glándulas exocrinas, propias de la fibrosis quística.

El 96 % de los pacientes con fibrosis quística y evidencia de enfermedad hepática, tenían obstrucción del tracto biliar con estrechez del conducto biliar común.

Su etiología está relacionada con la fibrosis quística, es genética y la mutación más frecuente es la delta F 508 de herencia autosómica recesiva (ver fibrosis quística).

### **Bibliografía**

Gaskin, K.J. *et al.*: "Liver disease and common-bili-duct stenosis in cystic fibrosis". N. Eng. J. Med., 318:340-346, 1988.

## SÍNDROME DEL CÍSTICO

### Sinonimia

S. de la vesícula de estasis. S. de la discinesia del cuello de la vesícula. S. cístico-colecístico. S. de sifopatía orgánica de la vesícula. S. del conducto cístico. S. infundibulocístico.

### Sindromografía

#### Clínica

Prevalencia en mujeres multíparas. Dolor punzante en el área vesicular, a veces con irradiación a la espalda después de una comida grasa.

**Examen físico.** Dolor a la palpación en la región vesicular. Subíctero a veces.

#### Exámenes paraclínicos

**Colecistografía y drenaje biliar.** Con o sin colecistoquinina, permiten ver el cambio de aspecto de la vesícula durante la contracción. Con frecuencia reproducen el dolor.

### Sindromogénesis y etiología

Obstrucción mecánica parcial del cístico, no litiasica.

Contracciones fuertes de la vesícula tratando de vencer el obstáculo al libre flujo de la bilis.

Se han señalado bandas que comprimen el cístico, angulación infundíbulo-cístico por adherencias vesiculares, estenosis congénita o adquirida del cístico.

### Bibliografía

Camishion, R.C. and F. Goldstein: "Partial noncalculous cystic duct obstruction (cystic duct syndrome)". *Surg. Clin. N. Amer.*, 47:1107-1114, 1967.  
Schieden, V.: "Über die Stauungs-gallenblase". *Zentralbl. Chir.*, 41:1257, 1920.

## SÍNDROME DE COLANGIITIS ESCLEROSANTE PRIMARIA

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome es más frecuente en varones (60-70 %) y comienza antes de los 45 años. Se caracteriza por signos de obstrucción biliar crónica o intermitente: ictericia, prurito, dolor en hipocondrio derecho y/o colangiitis aguda con fiebre. En fases avanzadas la obstrucción biliar se hace permanente y lleva a una cirrosis biliar secundaria, insuficiencia hepática o hipertensión portal con várices sangrantes o no.

**Examen físico.** Puede detectarse hepatomegalia, esplenomegalia y por supuesto ictericia en las fases agudas del síndrome.

Casi siempre se asocia a enfermedad inflamatoria intestinal crónica como la colitis ulcerosa; o bien a síndromes de fibrosclerosis multifocales: fibrosis retroperitoneal, mediastínica, periuretral, estroma de Riedel, o pseudotumor de la órbita.

#### Exámenes paraclínicos

**Pruebas funcionales hepáticas.** Son las de una colestasis intensa: hiperbilirrubinemia alta a expensas de la bilirrubina conjugada. Fosfatasa alcalina elevada, dato importante que puede

encontrarse aun en las fases anictéricas. Colesterol y lípidos totales elevados. En el 50 % de los pacientes existen niveles plasmáticos elevados de IgM.

**Colangiografía endoscópica retrógrada.** Es el método de elección y muestra estrechamientos en forma de rosario de las vías biliares principales, ya sea en algunas o en todas.

**Colecistocolangiografía laparoscópica.** Muestra las mismas alteraciones.

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome es debido a la fibrosis y obstrucción de la vías biliares extrahepática e intrahepática en cualquier nivel incluso el esfínter de Oddi. Se han señalado factores inmunológicos como causa del síndrome.

El diagnóstico diferencial debe plantearse con otras lesiones que afectan la vía biliar: tumorales, la obstrucción es lenta y progresiva, puede no acompañarse de dolor ni fiebre; si se trata de litiasis o parásitos, los síntomas son intermitentes y reproducen el cuadro descrito.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Wiesner R.H.; N.F. La Russo: "Clinic pathologic features of the syndrome of primary sclerosing cholangitis". *Gastroenterology*, 79:200-206, 1980.  
Chapman, R.W.; B.A. Arborgh; J.M. Rhodes; *et al.*: "Primary sclerosing cholangitis: A review of its clinical features, cholangiography and hepatic histology". *Gut*, 21:870-877, 1980.

## SÍNDROME DE CÓLERA PANCREÁTICO

### Sinonimia

S. de tumor de células de los islotes productor de diarrea. Vipoma. S. de diarrea acuosa-hipocaliemia. S. de Verner-Morrison.

### Sindromografía

Las siglas WDHA significan *watery diarrhea hipokalemia acolorhydria*. En castellano podemos considerarlo: DLHA es decir, diarrea líquida hipocaliemia acolorhidria.

#### Clínica

Se presenta en la segunda a la sexta décadas, predominantemente en la quinta. Hay diarrea de intensidad y duración variables, generalmente progresiva. En las fases agudas la diarrea es acuosa y se acompaña de dolor abdominal, náuseas y vómitos. La diarrea secretora a menudo es profusa y suele ocasionar choque e insuficiencia renal. Con frecuencia es nocturna y persiste en el ayuno. Durante las etapas no agudas, presenta heces gruesas y pérdida de peso.

En general existe gran debilidad que progresa hasta producir parálisis y estupor. Con alguna frecuencia se acompaña de bochornos. La duración de los síntomas puede ser de meses hasta años y curiosamente se producen remisiones en mujeres durante el embarazo.

**Examen físico.** Pérdida de peso. Hipotonía y signos de deshidratación.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hipocaliemia en todos los casos. Con frecuencia hipercalcemia (76 %) e hiperglucemia.

**Coprocultivo.** Negativo.

**Gastroacidograma.** Anaclorhidria basal en dos tercios de los casos con hipoclorhidria que responde a la histamina.

**Radiología.** Ausencia de úlcera gastroduodenal o hipertrofia de pliegues gástricos.

**Ecografía y tomografía axial computadorizada.** Permiten localizar en muchos casos el tumor en el páncreas, lo que posibilita su extirpación y también precisar la presencia o no de metástasis hepáticas.

### Sindromogénesis y etiología

En el momento actual el síndrome DLHA tiende a considerarse como originado por un tumor endocrino pancreático productor de VIP, es decir un vipoma, productor de péptido intestinal vasoactivo, para tratar de explicar la mayor parte de los síntomas por una sola etiología. Se sugiere que se origine a partir de las células delta de los islotes pancreáticos. El 50 % de los casos son malignos. También se ha planteado que se trate de una secreción exagerada de péptido pancreático, polipéptido gástrico, prostaglandina E.

El mecanismo de la diarrea no está claro, puede deberse a un exceso de secreción de jugo entérico. La hipocaliemia puede ser por la pérdida de potasio con las diarreas o falta de absorción de este electrólito.

### Bibliografía

- Matsumoto, K.K.; J.B. Peter; R.G. Schultze, *et al.*: "Watery diarrhea and hypokalemia associated with pancreatic islet cell adenoma". *Gastroenterology*, 50:231-242, 1966.
- Moldawer, M.P. and G.L.Nardi: "Adenomas of the parathyroids and pancreatic islets with tumor of the pituitary: a syndrome with familial incidence". *Amer. J. Med. Sci.*, 228:190-206, 1954.
- Verner, J.V. and A.B. Morrison: "Islet cell tumor and a syndrome of refractory watery diarrhea and hypokalemia". *Amer. J. Med.*, 25:374-380, 1958.

## SÍNDROME DE COLESTASIS RECURRENTE BENIGNA

### Sinonimia

S. de colestasis benigna intrahepática. S. de ictericia obstructiva intrahepática. S. de Summerskill-Walsh.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome tiene cierto predominio en hombres. Su primer episodio aparece antes de los 20 años. La ictericia está precedida por un período prodrómico a veces largo, hasta 1-2 meses. Se caracteriza por anorexia, astenia, malestar general, a veces náuseas y/o vómitos con o sin dolor abdominal. En ocasiones la preceden cuadros de infección urinaria o respiratoria.

Hay ictericia intensa acompañada de marcado prurito. Acolia y coluria.

**Examen físico.** Hepatomegalia discreta. No esplenomegalia. Huellas del rascado. Íctero que puede ser melánico cuando se prolonga el episodio varios meses. Dolor en el cuadrante superior derecho (50 %).

#### Exámenes paraclínicos

Se corresponden con una colestasis.

**Sangre.** Hiperbilirubinemia a expensas de la fracción conjugada. Fosfatasa alcalina elevada, colesterol moderadamente aumentado, ácidos biliares muy aumentados. Modificación

(variable) de las transaminasas. Los marcadores virales de hepatitis son normales.

**Laparoscopia.** Hígado liso de color verde intenso. Vesícula normal o flácida. No esplenomegalia. No alteraciones de la cavidad abdominal.

**Colangiografía.** Demuestra normalidad de las vías biliares extrahepática e intrahepática.

**Biopsia hepática.** Signos evidentes de colestasis: estasis biliar en los canalículos. Presencia de células redondas en los espacios porta. Normalidad de los hepatocitos y de los lobulillos.

**Microscopia electrónica.** Durante los episodios ictericos: en muchos hepatocitos se observan numerosas vesículas con material de baja densidad. Esto desaparece en las remisiones.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se comporta como una colestasis pura sin antecedentes, debida a un defecto de excreción de la bilirrubina conjugada por la célula hepática hacia el canalículo.

Se ha concluido que el defecto no está mediado por un agente colestático circulante, sino que este síndrome es secundario a una anomalía intrínseca de la excreción de sales biliares del hepatocito al canalículo.

Desde el punto de vista etiológico parece ser causado por un defecto genético, que se trasmite en forma autosómica recesiva.

### Bibliografía

- Aagenaes, O.; C.B. Van Der Hagen and S. Refsum: "Hereditary recurrent intrahepatic cholestasis from birth". *Arch. Dis. Child.*, 43:646-657, 1968.
- Llanio, R.; A. Sotto; O. Nodarse y M. Quintero: "Colestasis benigna recurrente. Revisión de la entidad y reporte del primer caso en nuestro país". *Rev. Cub. Med.*, 12(3):259-289, Mayo-Junio 1973.
- Minuk, G.Y. and E.A. Shaffer: "Benign recurrent intrahepatic cholestasis evidence for an intrinsic abnormality in hepatocyte secretion". *Gastroenterology*, 93:1187-1193, 1987.
- Summerskill W.H. and J.M. Walsh: "Benign recurrent intrahepatic obstructive jaundice". *Lancet*, 1:686-690, 1959.

## SÍNDROME DE COLITIS ULCERATIVA IDIOPÁTICA

### Sinonimia

S. de colitis grave. S. de colitis ulcerohemorrágica. S. de colitis supurativa crónica. S. de colitis tromboculcerativa. S. de colitis ulcerativa no específica.

### Sindromografía

#### Clínica

En ambos sexos existe igual incidencia. Comienza en cualquier edad pero es más frecuente entre los 20-40 años, generalmente en forma abrupta: diarreas día y noche, blandas, con sangre. Tenesmo y dolor abdominal de grado variable que se alivia con la defecación. Ansiedad que precede los ataques. Pérdida de peso, a veces fiebre. Frecuentemente hay manifestaciones de artritis reumatoidea y menos frecuente eritema multiforme. Pueden diferenciarse tres patrones clínicos:

1. Tipo remitente con recaídas.
  - a) Sin fiebre, limitado con ataques que duran 1-3 meses.
  - b) Severo, con fiebre, hemorragia y toxemia.
2. Tipo continuo, crónico. Ataques que duran 6 meses o más de intensidad variable.
3. Tipo fulminante agudo (5 %). Fiebre, hemorragias, perforación u obstrucción.



**Examen físico.** Durante los ataques: palidez, debilidad, pérdida de peso, dolor ligero en todo el colon, dolor al tacto rectal, signos de deficiencia nutricional.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Anemia microcítica. Hipoproteinemia. Alteraciones electrolíticas.

**Radiología.** Colon retraído, liso, tubular. Pérdida de haustrós.

**Rectosigmoidoscopia y/o colonoscopia.** Es el procedimiento más fiel: revela las lesiones que pueden ir desde mucosa hiperémica granulosa, hasta ulceraciones, bandas y/o pseudópodos; las lesiones pueden sangrar al menor contacto con el equipo, pues la mucosa es muy friable. Estas alteraciones son dependientes del estado evolutivo del proceso.

### **Sindromogénesis y etiología**

Las alteraciones anatómicas son las causas de la sintomatología clínica y la evolución, y de ellas depende el pronóstico.

La etiología es desconocida, aunque se señalan factores inmunológicos, bacterianos, predisposición genética, emocionales, etcétera.

#### **Bibliografía**

- Roth, J.L.A.: Ulcerative Colitis. In Bockus, H.L.: Gastroenterology. ed. 3, Philadelphia, Saunders, 1980.  
Wilks, W. and W. Moxon: Lectures on Pathological Anatomy. London, Churchill, 1875.

### **SÍNDROME DE COLON IRRITABLE**

#### **Sinonimia**

S. de neurosis colónica. S. de colon espástico. S. de colitis mucosa. S. de irritabilidad neuromuscular del colon. (Véase síndrome de intestino irritable.)

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Factores desencadenantes: psicógenos, cancerofobia, tensión emocional, fatiga, período menstrual, tabaco, dieta, irritantes intestinales. Se caracteriza por constipación que alterna con crisis diarrea (25 %). Dolor epigástrico o en el colon. Síntomas asociados: aerofagia, ansiedad, insomnio, nerviosismo y fatiga. Síntomas vasomotores: bochornos, sudación, arritmia cardíaca, cefalea, polaquiuria con disuria, dismenorrea, prurito anovular.

**Examen físico.** Durante el ataque: dolor a la palpación del colon con espasticidad especialmente en la porción descendente y/o transversa.

Niños. Inicio entre 6 meses y 2 años. Diarrea por brotes con períodos de estreñimiento: consistentes en una deposición dura, abundante, seguida de tres a cuatro pequeñas, sueltas, lientéricas con moco. Nutrición y apetito conservados. Alguna molestia abdominal esporádica.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Heces.** Las alteraciones macroscópicas dependen del estado. Ausencia de parásitos o infecciones.

**Sigmoidocolonoscopía.** Colon espástico, con ligera hiperemia de la mucosa. No lesiones.

**Radiología.** Comida con bario: aumento de la velocidad del tránsito. En el colon por enema no hay signos importantes o característicos.

### **Sindromogénesis y etiología**

Factores emocionales. Puede ser una manifestación de varias endocrinopatías.

#### **Bibliografía**

- Bockus, H.L.: Gastroenterology. Philadelphia, Saunders, 1994.  
Howship, J.: "Practical remarks on the discrimination and successful treatment of spasmodic stricture in the colon considered as an occasional cause of habitual confinement of the bowel". 1830. Quoted by Ryle, J.A.: "Chronic spasmodic affections of the colon". Lancet, 2:1115-1119, 1928.  
Manousos, O.N.; S.C. Truelove and K. Lumsden: "Transit times of food in patients with diverticulosis or irritable colon syndrome and normal subjects". Br. Med. J., 3:760-761, 1967.  
Ryle, J.A.: "Chronic spasmodic affections of the colon". Lancet, 2:1115-1119, 1928.

### **SÍNDROME DE COMFORT-STEINBERG**

#### **Sinonimia**

S. de pancreatitis crónica recidivante. S. de pancreatitis hereditaria.

##### **Clínica**

Comienza en la infancia o adolescencia, 4-15 años, en forma aguda o crónica. Episodios recurrentes de dolor abdominal intenso irradiado a espalda. Náuseas o vómitos.

Años más tarde se desarrollan los síntomas de una diabetes mellitus. En otros familiares puede existir la diabetes sin estos cuadros previos.

**Examen físico.** Durante los ataques los síntomas son similares a los de la pancreatitis aguda.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Radiología.** Calcificaciones pancreáticas.

**Sangre.** Aumento de la amilasa y lipasa durante las crisis. Determinación de enzimas pancreáticas.

**Entubamiento duodenal con estimulación.**

### **Sindromogénesis y etiología**

Estudios *in vitro* sugieren que una "proteína específica" inhibe la nucleación del carbonato de calcio y disminuye la tasa de crecimiento del cristal, lo que hace suponer que esta proteína actúa como un inhibidor de la formación espontánea del carbonato de calcio en el jugo pancreático supersaturado, función similar se observa en la saliva humana. Esta proteína estaba ausente en un caso de pancreatitis calcificante, lo que indica que su ausencia podría explicar la sindromogénesis de este síndrome.

La etiología es monogénica y se trasmite en forma autosómica dominante, el alelo mutado podría relacionarse con la ausencia de esta proteína.

#### **Bibliografía**

- Comfort, M.W.; E.E. Gambill and A.H. Baggenstoss: "Chronic relapsing pancreatitis: a study of 29 cases without associated disease of biliary or gastrointestinal tract". Gastroenterology, 6:239-285, 1946.  
Comfort, M.W. and A.G. Steinberg: "Pedigree of family with hereditary chronic relapsing pancreatitis". Gastroenterology, 21:54-63, 1952.  
Davidson, P.; D. Costanza; J.A. Swiecinek, *et al.*: "Hereditary pancreatitis". Ann. Int. Med. 68:88-96, 1968.  
Sarles, H.; A. de Caro; L. Multigner and E. Martin: "Giant pancreatic stones in women due to absence of the stone protein?" (Letter), Lancet, II:714-715, 1982.

## SÍNDROME DE COMIDA NOCTURNA

### Sinonimia

S. de hiperfagia-insomnio-anorexia matutina.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome predomina en las mujeres. Generalmente son pacientes obesos o con trastornos en el peso. Padenen de insomnio e hiperfagia durante la noche con anorexia en la mañana.

### Sindromogénesis y etiología

Parece ser una respuesta al *stress* en pacientes con trastornos emocionales.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Stunkard, A.J.; W.J. Grace and H.G. Wolff: "The nighteating syndrome. A pattern of food intake among certain obese patients". Am. J. Med., 19:78-86, 1955.

## SÍNDROME DE COURVOISIER-TERRIER

### Sinonimia

S. de obstrucción de la ampolla de Váter.

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por ictericia persistente, progresiva, que se instala lentamente. Esta ictericia es apirética e indolora a diferencia de los síndromes coledocianos, especialmente litíasicos en que estos síntomas y los escalofríos están presentes y pueden desaparecer en unos días. Este cuadro sindrómico se completa con la presencia de coluria intensa y heces hipocólicas y acólicas, como masilla o almáciga. El prurito es constante y es causa de insomnio. La anorexia, la astenia y la pérdida de peso completan el cuadro sindrómico.

**Examen físico.** Se comprueba el íctero en las conjuntivas, mucosas y piel que llega a adquirir un tinte melánico.

Se palpa una hepatomegalia y especialmente una vesiculomegalia. Las huellas del rascado en la piel son frecuentes.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hiperbilirrubinemia alta con predominio de la bilirrubina no conjugada. Fosfatasa alcalina elevada. Transaminasas normales o discretamente aumentadas. Colesterol alto. En síntesis, las alteraciones están asociadas a una colestasis marcada. Anemia y aumento de la eritrosedimentación.

**Orina.** Coluria intensa.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome fue descrito en relación con la obstrucción de la ampolla de Váter, pero las neoplasias de cabeza de páncreas o del duodeno cercanas a la ampolla y aun las primarias del colédoco pueden reproducir todos los elementos del síndrome. La retención de bilis explica toda la sintomatología.

## SÍNDROME DE CROHN

### Sinonimia

S. de enteritis regional. S. de ileítis regional. S. de ileocolitis granulomatosa.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome es más frecuente en los descendientes de judíos. Comienza a cualquier edad y como promedio a los 25 años. Los síntomas varían con la localización de las lesiones y con la intensidad de las mismas. Lo más frecuente es que comience insidiosamente con borborismos, flatulencia, dolores abdominales de tipo de calambre y diarrea ligera. En ocasiones fiebre.

Este cuadro progresa intensificándose los síntomas:

1. Dolor (85 % de los pacientes) de tipo cólico con o sin diarreas que se alivia con la defecación. En ocasiones se confunde con la apendicitis aguda. Se localiza en la región periumbilical o en fosa ilíaca derecha. Cuando la enfermedad progresa el dolor se hace fijo y se localiza en el sitio de la lesión.
2. Diarreas (90 %) blandas o líquidas.
3. Fiebre (33 %) sin escalofríos.
4. Fístulas perianal y/o perirrectal.
5. Síntomas de obstrucción intestinal con o sin perforación sobre todo cuando la lesión se localiza en el estómago o duodeno, acompañados de náuseas, vómitos y dolor que recuerda la úlcera.
6. Melena (4 %).
7. Manifestaciones sistémicas: fiebre, pérdida de peso, poliartritis (5 %), eritema nudoso (raro), pioderma gangrenoso.

**Examen físico.** Distensión abdominal, dolor a la palpación en la región afectada. Masa que puede palparse en el cuadrante inferior derecho.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Anemia moderada, leucocitosis, hipoproteinemia, hipoprotrombinemia, hipocalcemia, alteraciones electrolíticas.

**Radiología.** Dilataciones con estrechamientos de la luz y adelgazamiento de las vellosidades. Ulceraciones longitudinales. En los períodos avanzados de la enfermedad, el aspecto en los sitios de localización de la lesión es de tubo rígido con pérdida del patrón mucoso y forma de pico de ave. Zonas aparentemente sanas entrelazadas con las lesiones en algunos casos. El aspecto "empedrado" es característico y en ocasiones se observan trayectos fistulosos.

**Colonoscopia y biopsia.** Es el método más exacto para definir el diagnóstico, el período evolutivo y la vigilancia de un posible cáncer sobreañadido cuando las lesiones asientan en colon. En aquellos casos en que la lesión está situada en la porción terminal de intestino delgado (lo más frecuente), este método puede ser de utilidad por cuanto en buen número de exploraciones se puede llegar a ese nivel y tomar biopsia.

### Sindromogénesis y etiología

Se plantea incluir el síndrome de Crohn en el grupo de las enfermedades autoinmunes.

Se han reportado casos en familias en el 10 % de los pacientes con enteritis regional y se han encontrado uno o más parientes cercanos con enfermedad granulomatosa del intestino grueso. El patrón familiar no sugiere una simple herencia mendeliana, aunque sí una participación genética aún no precisada.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Morgagni (1769) quoted by Goldstein, F.: Regional Enteritis. In Bockus, H.L.: Gastroenterology. Philadelphia, Saunders, 1984. Orholm, M., *et al.*: "Familial occurrence of inflammatory bowel disease". N. Engl. J. Med., 324:84-88, 1991.

## SÍNDROME DE CRONKHITE -CANADA

### Sinonimia

S. de poliposis-pigmentación-alopecia-onicotrofia. S. de poliposis gastrointestinal difusa con alteraciones ectodérmicas.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome tiene prevalencia en mujeres. Se caracteriza por: pigmentación parda difusa de la piel, más intensa en los pliegues del cuerpo; alopecia generalizada; onicodistrofia manifestada por la formación de una nueva uña debajo de la porción superficial de la antigua uña anormal.

Estos síntomas pueden preceder o seguir a los síntomas digestivos: náuseas, vómitos, diarreas crónicas, poliposis gastrointestinal difusa de tipo inflamatorio, preferentemente en intestino delgado, pero también en colon y estómago. Enteropatía pierde-proteínas, malabsorción, anemia y edemas.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología del tracto gastrointestinal.** Poliposis en los segmentos afectados. Confluencia de los pliegues intestinales con o sin defecto por pólipos. Segmentación del bario en intestino.

**Endoscopia con biopsia.** Visualización de los pólipos. Generalmente son de tipo adenomatoso.

### Sindromogénesis y etiología

No se han demostrado factores hereditarios familiares.

La extensión de los pólipos pueden originar el síndrome de malabsorción y el de pierde-proteínas, los que mejoran con la extirpación de los pólipos. También se ha planteado que un déficit de disacaridasa y un sobrecrecimiento bacteriano sean la causa de la diarrea y del cuadro de malabsorción.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Cronkhite, L.W. and W.J. Canada: "Generalized gastrointestinal polyposis: Unusual syndrome of polyposis, pigmentation, alopecia and onychotrophia". N. Engl. J. Med., 252:1011, 1955. Johnson, G.K. *et al.*: "Cronkhite-Canada syndrome: Gastrointestinal pathophysiology and morphology". Gastroenterology, 63:140, 1972.

## SÍNDROME DE CRUVEILHIER-BAUMGARTEN

### Sinonimia

Cirrosis de Baumgarten. S. de Pegot-Cruveilhier-Baumgarten.

## Sindromografía

### Clínica

Trastornos digestivos. Hematemesis.

**Examen físico.** Distensión abdominal, marcada dilatación de las venas a partir del ombligo en forma de cabeza de medusa, circulación colateral abdominotorácica, soplo venoso y *thrill* (estremecimiento) en la región periumbilical. Hígado atrófico. Esplenomegalia congestiva crónica. Raramente se presenta ascitis.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Várices esofágicas, hipertensión portal con obstrucción de la porta dentro del hígado. Permeabilidad de la vena umbilical.

**Laparoscopia.** Demuestra la cirrosis de tipo atrófica, esplenomegalia y marcado aumento de colaterales venosas por hipertensión portal marcada. Permite ver en toda su extensión la persistencia y la dilatación de la vena umbilical del feto desde el hígado a la pared interna del ombligo. En ocasiones existe lo que hemos denominado Cruveilhier-Baumgarten interno, ya que se observan estas dilataciones radiales al igual que las descritas, pero solamente en el peritoneo de la pared interna umbilical.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome siempre se presenta en una cirrosis con esplenomegalia e hipertensión portal, pero con persistencia de la permeabilidad de la vena umbilical. Este es el elemento fundamental que explica dicho síndrome.

## Bibliografía

Baumgarten, P. von: "Über vollständiges; Offenbleiben der vena umbilicalis; zugleich ein Beitrag zur Frage des Morbus Banti in: Baumgartens Arbeiten". Leipzig, 6:93, 1907. Cruveilhier, J.: Anatomie Pathologique du Corps Humain. Vol I (Paris: Chez J. B. Baillière, 1829-1835), p. 16.

## SÍNDROME DE CHILAITI

### Sinonimia

S. de interposición hepatodiafragmática. S. de interposición subfrénica.

### Sindromografía

#### Clínica

Los adultos son asintomáticos o con poca sintomatología.

Los niños presentan: dolor abdominal frecuente asociado con vómitos que aparecen al final del día cuando la distensión es mayor y que se alivian acostado. Menos frecuentemente constipación y ruido de gases.

**Examen físico.** Distensión abdominal, ausencia de la matidez hepática, pseudohepatomegalia por descenso del hígado.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Interposición parcial o total del colon entre el diafragma y el hígado.

### Sindromogénesis y etiología

La interposición del colon entre el diafragma y el hígado puede ocasionar distensión intestinal, parálisis del diafragma y

anormalidades en los ligamentos del hígado. En niños la aerofagia y/o distensión abdominal son los mecanismos principales.

La etiología es múltiple y puede deberse a: causas diafragmáticas (anomalías congénitas, eventraciones, parálisis frénica); causas hepáticas (ausencia del lóbulo derecho, ptosis hepática, anomalías de los ligamentos); causas intestinales (dolicocolon o megacolon, meso intestinal largo).

## Bibliografía

Borhammanesh: "Hepatodiaphragmatic interposition of the intestine. Chilaiditi's syndrome". Clin. Radiol. (Edinb.), 27:113-116, 1976.

Chilaiditi, D.: "Zur Frage der Hepatoptose in Anchluss an Falle von temporärer partieller Leberverlagerung". Fortschr. Röntgenstr., 16:173-208, 1910.

## SÍNDROME DE CHIRAY

### Sinonimia

S. de atonía de la vesícula. S. de hipotonía biliar. S. de discinesia biliar. S. de vesícula perezosa.

### Sindromografía

#### Clínica

Anorexia, náuseas, dispepsia con intolerancia a las grasas, crisis de dolor en el hipocondrio derecho irradiado a la espalda, cefalea y depresión nerviosa.

**Examen físico.** Dolor a la palpación del hipocondrio derecho.

#### Exámenes paraclínicos

**Colecistografía.** Muestra vesícula dilatada y con vaciamiento retardado.

**Drenaje biliar.** Retardo en el vaciamiento de la bilis B que presenta color pardo muy oscuro o negro.

### Sindromogénesis y etiología

Se debe a un trastorno motor de la vesícula que la lleva a la atonía vesicular con estasis, distensión y dolor. Otros trastornos que producen distensión e hiperpresión de la vesícula, como el espasmo del esfínter de Oddi (funcional u orgánico), originan la misma sintomatología.

## Bibliografía

Chiray, M.: "Etat actuel de le cholecystoatonic". In: Albot e Poilleux: Les voies biliaires. Paris, Masson, 1953.

## SÍNDROME DE DEFICIENCIA DE LACTASA

### Sindromografía

#### Clínica

Cuando el paciente ingiere leche o lactosa, se presentan: borborigmos, flatulencia, cólicos. Si la cantidad ingerida es mayor, se producen diarreas. Esto hace que los enfermos eviten la leche y sus derivados. Es mucho más frecuente en los negros y algunas razas como bantús y orientales que en los blancos.

Los síntomas no son debidos a una alergia alimentaria a las proteínas de la leche, sino a la lactosa contenida en ella. La ingestión de lactosa sola los reproduce.

Es curioso que aunque sea de origen genético los síntomas a veces se manifiestan en la pubertad.

### Exámenes paraclínicos

**Prueba de tolerancia a la lactosa.** Hay que tener en cuenta los resultados falsos (20 %) por retención en el estómago. La medición del hidrógeno en el aliento después de la ingestión de 50 g de lactosa es más específica y sensible. La explicación es que las bacterias del colon liberan hidrógeno a partir de la lactosa no absorbida y por lo tanto aumenta la eliminación por el aliento.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome tiene una etiología genética con herencia autosómica recesiva. Se ha utilizado el término de restricción de lactasa para explicar los casos homocigóticos recesivos, en los cuales las personas con este genotipo tienen baja capacidad de digestión de la lactosa. La lactasa del epitelio ciliado del intestino delgado tiene además actividad de florizina-hidrolasa; esta actividad enzimática es la que se encuentra afectada con mayor frecuencia en este síndrome.

Se ha planteado que en los adultos con baja actividad de lactasa, ésta comienza a disminuir aproximadamente entre los 3-5 años, lo que sugiere que el patrón de expresión de lactasa está regulado a nivel de la transcripción génica.

## Bibliografía

Bond, J.H. and M.D. Levit: "Use of breath hydrogen in the study of carbohydrate absorption". Am. J. Dig. Dis. 22:379, 1977.

Montgomery, R.K., *et al.*: "Lactose intolerance and the genetic regulation of intestinal lactase-phorizyn hidrolase". FASEB J. 5:2824-2832, 1991.

## SÍNDROME DE DESGARRO DEL MUÑÓN DUODENAL

### Sindromografía

#### Clínica

A los 3-6 días de la resección gástrica se presenta un dolor intenso, constante, sin irradiación, en la parte superior derecha del abdomen, que se mantiene al principio localizado. Si no se diagnostica se presentan síntomas de peritonitis que se extienden lentamente al resto del abdomen. En ocasiones progresa a la formación de un absceso o fístula.

**Examen físico.** Dolorimiento y contractura de la pared abdominal que se intensifica. Taquicardia y fiebre.

### Sindromogénesis y etiología

Se debe a una dehiscencia de la sutura del muñón duodenal, que si no es diagnosticada precozmente conduce a una peritonitis generalizada de graves consecuencias.

## Bibliografía

Larsen, B.B. and F. C. Foreman: "Syndrome of leaking duodenal stump". Arch. Surg., 63:480-485, 1951.

## SÍNDROME DE DIEULAFOY

### Sinonimia

S. de ulcus simple. S. de erosión gástrica solitaria aguda de Dieulafoy.

## Sindromografía

### Clínica

El síndrome se presenta especialmente en personas jóvenes sin antecedentes de síntomas gástricos. Sin pródomos (sólo en ocasiones hay náuseas o sensación de calor epigástrico). Comienza de forma imprevista una hematemesis masiva sin restos alimentarios en el material vomitado.

El paciente está en peligro de muerte en pocas horas si no se precisa el diagnóstico y no se instala la terapéutica adecuada.

### Exámenes paraclínicos

**Gastroquimograma.** Normoacidez o hipoacidez.

**Sangre.** Anemia hipocrómica secundaria proporcional a la hemorragia. Los hematíes pueden llegar a dos millones y la hemoglobina a 4-6 mg por 100 dL. Hematócrito 10-15 %.

**Gastroscofia.** Úlcera pequeña con arteriola sangrante pulsátil en la mayor parte de los casos. Es el examen más rápido y seguro.

## Sindromogénesis y etiología

Se debe a una ulceración que atraviesa la *muscularis mucosae* y erosiona una pequeña arteriola submucosa; en ocasiones se debe a una anomalía angiomasiosa de la pared gástrica o a un vaso aneurismático de la submucosa. La localización está generalmente en el tercio superior del estómago.

## Bibliografía

- Dieulafoy, G.: Clin. Méd. Paris 263, 1897-1898.  
Dieulafoy, G.: "Ulcération gastriques". Sem. Méd. Paris., 263, 1900.  
Weissenhofer, A.: "Die akutte Blutung bei Ulcus Dieulafoy. Langenbecks". Arch. Chir., 341:135-140, 1976.

## SÍNDROME DE DILATACIÓN SEGMENTARIA DEL COLON

### Sindromografía

### Clínica

Constipación desde el nacimiento, acompañada de dilatación de una parte o de todo el colon.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** La dilatación del segmento afectado del colon es fusiforme e indistinguible de la enfermedad de Hirschsprung.

**Biopsia.** Hipertrofia uniforme del músculo en el segmento dilatado. Nervios y células ganglionares normales, lo que permite distinguir este síndrome de la enfermedad de Hirschsprung.

## Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

- Ehrenpreis, T.: "Pseudo-Hirschsprung's disease". Arch. Dis. Child., 40:177-179, 1965.  
Swenson, O. and F. Rathauer: "Segmental dilatation of the colon". Amer. J. Surg., 97:734-738, 1959.

## SÍNDROME DE DISINERGIÁ ESOFÁGICA

### Sinonimia

S. de acalasia. S. de cardiospasma. S. de distonía esofágica. S. de aperistalsis del esófago. S. de estenosis hiatal funcional.

### Sindromografía

### Clínica

Este síndrome se inicia a cualquier edad, aunque es más frecuente entre la cuarta y la sexta décadas. Tiene igual incidencia en ambos sexos. Comienza abruptamente, a veces precedido por síntomas menores: saliveo durante años, sensación de obstrucción a nivel del apéndice xifoides. Dolor o molestias cuando se ingieren alimentos. Los episodios son intermitentes durante un tiempo, mejoran al comer despacio y tomar líquido frecuentemente durante la ingestión de alimentos. Cuando la enfermedad está más avanzada, se presenta dolor intenso subesternal después de las comidas, especialmente en algunas variantes del síndrome. La regurgitación alivia los síntomas. Esta regurgitación es sin náuseas, ni olor fétido, pero rica en moco.

**Examen físico.** Determinación del tiempo de deglución con el estetoscopio colocado en el xifoides. En algunos casos hay dilatación de las venas del cuello y cianosis después de la comida, que se alivian con la regurgitación. Palidez.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Esófago dilatado y terminado en punta de lápiz.

**Endoscopia.** Comprueba la dilatación, restos alimentarios y moco. Hiperemia de la mucosa. Curiosamente el endoscopio puede pasar el estrechamiento con relativa facilidad en la mayoría de los pacientes.

**Motilidad.** Alterada y debe complementarse con la **prueba de la metacolina**, que demuestra una gran sensibilidad.

## Sindromogénesis y etiología

Existe una disfunción neuromuscular del esófago, especialmente un defecto en la inervación colinérgica. Existe también en la mayor parte de los casos un componente psicógeno.

La etiología es desconocida.

## SÍNDROME DE DISPEPSIA INTESTINAL A LOS CARBOHIDRATOS

Véase S. de intestino irritable.

### Sindromografía

### Clínica

Este síndrome predomina en mujeres de mediana edad, que tienen tendencia a sufrir cuadros depresivos: ansiedad, nerviosismo. Ataques intermitentes característicos después de *stress* emocional. Estos pueden durar días o años. Dolor abdominal generalmente después de las comidas con molestias nocturnas. Sensación de llenura y distensión abdominal con muchos gases, intolerancia a ciertos alimentos (carbohidratos, vegetales, leche), constipación o diarrea, fatigabilidad.

**Examen físico.** Pérdida de peso en algunos pacientes. Coroidorretinitis (25 %), hipotensión (30 %), taquicardia.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Anemia moderada.

**Heces.** Ricas en carbohidratos no digeridos; aumento del moco y burbujas gaseosas.

**Sigmoidocolonoscopia.** Normal.

**Radiología.** Dilatación del colon, espasmos y tránsito acelerado.

### Sindromogénesis y etiología

Alteración de la flora intestinal, deficiencia de enzimas, hipermotilidad intestinal, sensibilidad a los carbohidratos, aerofagia.

### Bibliografía

Bargen, J.A.: "Irritable bowel syndrome". Writings & Reports from the Scott and White Clinic, 4:57-62, 1965-1966.

## SÍNDROME DE DIVERTICULOSIS DE INTESTINO DELGADO-ANEMIA MACROCÍTICA

### Sinonimia

S. de diverticulosis intestino delgado-anemia macrocítica-malabsorción. S. de diverticulosis yeyunal-anemia megaloblástica.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome incluye todos los tipos de anemia megaloblástica que cursan con ácido clorhídrico libre y factor intrínseco en el estómago. Nos referimos a: síndrome de Lichtheim, diverticulosis del yeyuno (ocasionalmente también diverticulosis del duodeno, esófago, estómago, colon y vejiga urinaria) asociados o no con síndrome de malabsorción (esteatorrea).

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Anemia megaloblástica.

**Médula ósea.** Cambios megaloblásticos.

**Radiología.** Divertículos múltiples del intestino que varían en tamaño desde milímetros hasta varios centímetros.

**Motilidad.** Alteración motora funcional del intestino delgado.

**Heces.** Esteatorrea.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida. Posiblemente congénita.

### Bibliografía

Badenoch, J., *et al.*: "Massive diverticulosis of small intestine with steatorrhea and megaloblastic anemia". Q.J.Med., 24:321, 1955.  
Irwin, G.A.: "Syndrome of yeyunal diverticulosis and megaloblastic anemia". Am. J. Roentgenol., 94:366, 1965.

## SÍNDROME DE DUBIN-JOHNSON

### Sinonimia

Enfermedad de Dubin-Sprinz. Íctero-pigmentación hepática. S. de black liver-jaundice. S. de Sprinz-Nelson. S. de ictericia crónica idiopática. S. de hiperbilirrubinemia conjugada familiar.

### Sindromografía

#### Clínica

El síndrome de Dubin-Johnson comienza casi siempre en la edad adulta. Según algunos autores: en el primer año de vida,

12 %; antes de los 15 años, 38 %. Sin embargo, una cuarta parte de los pacientes se mantiene asintomática durante toda su vida.

Los episodios intermitentes de íctero están asociados con dolor discreto en hipocondrio derecho. Hipocolia y coluria, ausencia de prurito, anorexia, náuseas, vómitos, astenia y tendencia hemorrágica por déficit del factor VII.

**Examen físico.** Hígado de tamaño normal o discretamente aumentado.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Aumento de la bilirrubina conjugada. Sin embargo, gracias al método más nuevo y preciso (metanólisis alcalina y cromatografía de alta presión) se ha demostrado que los enfermos homocigóticos con este síndrome, tienen concentraciones importantes de bilirrubina no conjugada en el suero. Además, el suero contiene más bilirrubina diconjugada que monoconjugada, exactamente lo contrario de lo que pasa en las enfermedades adquiridas y en el síndrome de Rotor.

Se considera que esta inversión de la proporción es característica y sirve de diagnóstico en los pacientes homocigóticos.

**Fosfatasa alcalina.** Normal.

**Prueba de excreción de bromosulfaleína.** Alterada con retención en la sangre 2 h después de la inyección. Esto es producto del reflujo del material de contraste conjugado en el hígado e indica el defecto en el máximo de transporte excretor hepático (TM). Sin embargo, esto no sucede con el verde de indocianina, ya que este no se conjuga en el hígado.

**Orina.** Bilirrubinuria.

**Radiología.** Colecistografía por vía oral o endovenosa no tiñe la vesícula.

**Laparoscopia.** Hace el diagnóstico fácil al mostrar un hígado de color casi negro en presencia de íctero discreto.

**Biopsia hepática.** Encuentra pigmento similar a la melanina en las células hepáticas, especialmente en las áreas centrolobulillares. Canaliculos biliares normales. No infiltración de células redondas ni fibrosis. No existen pigmentos en las células de Küpffer.

### Sindromogénesis y etiología

Funcionalmente hay un defecto en la excreción biliar de bilirrubina, materiales colefilicos y porfirinas.

Se ha demostrado que el pigmento no tiene radicales libres en ausencia de luz, se distingue de la melanina o sus polímeros relacionados.

Los análisis de segregación han demostrado que se trasmite por herencia autosómica recesiva con penetrancia reducida.

### Bibliografía

Butt, H.R.; V.E. Anderson; W.T. Foulk, *et al.*: "Studies of chronic idiopathic jaundice (Dubin-Johnson syndrome)". Gastroenterology 51:619-630, 1966.  
Dubin, I.N. and F.B. Johnson: "Chronic idiopathic jaundice with unidentified pigment in liver cells: new clinicopathologic entity with report of 12 cases". Medicine, 33:155-197, 1954.  
Shami, M., *et al.*: "Dubin-Johnson Syndrome in Israel. Clinical laboratory and genetic aspects of 101 cases". Quart J. Med., 39:549-567, 1970.  
Sprinz, H. and R.S. Nelson: "Persistent non-hemolytic hyperbilirubinemia associated with lipochrome-like pigment in liver cells: report of 4 cases". Ann. Int. Med., 41:952-962, 1954.  
Swartz, H.M.; K. Chen and J.A. Roth: "Further evidence that the pigment in Dubin-Johnson syndrome is not melanin". Pigment cell Res., 1:69-75, 1987.

## SÍNDROME DE DUDLEY-KLINGENSTEIN

### Sinonimia

S. de neoplasia yeyunal.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta como una combinación de melena con dolor abdominal, que simula una lesión gastroduodenal ulcerosa.

**Examen físico.** Palidez, taquicardia y distensión abdominal.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Es negativo de úlcera gastroduodenal. La yeyunografía muestra un defecto de lleno más visible en la radiografía de doble contraste.

**Gastroacidograma.** Muestra valores normales o bajos de ácido clorhídrico.

**Sangre.** Anemia poshemorrágica.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se debe a un tumor benigno o maligno del yeyuno.

### Bibliografía

Dudley, H.D.: "Vascular tumors of the small intestine with symptoms simulating peptic ulcer". Surg. Clin. N. Amer., 14:1331-1337, 1934.

Klingenstein, P.: "Benign neoplasms of the small intestine complicated by severe hemorrhage: report of two cases operative intervention and recovery". J. Mount Sinai Hosp., 4:972-979, 1938.

Piccinni, L.: "Neoplasia del yeyunum con melena e síndrome dolorosa duodenal pseudo-ulcerosa". Clínica (Bologna), 15:33-39, 1954.

## SÍNDROME DE DUMPING POSGASTRECTOMÍA

### Sinonimia

S. de *Dumping*. S. de *distress* posprandial. S. gástrico remanente. S. de pseudodeficiencia posgastrectomía. S. yeyunal. S. posvagotomía.

### Sindromografía

Existen dos tipos principales de síndrome de *Dumping*: precoz y tardío en relación con las comidas.

### SÍNDROME DE DUMPING PRECOZ

Conocido como verdadero síndrome de *Dumping*.

#### Clínica

Este síndrome se presenta inmediatamente después de la comida o en los 20-30 min posteriores. Se observa en el 20-30 % de los gastrectomizados.

Algunos pacientes presentan los síntomas en cada comida; otros sólo una vez al día o con las comidas fuertes. Se caracteriza por sensación de llenura intensa, náuseas y/o vómitos, borborigmos seguidos de diarrea, trastornos vasomotores tales como: debilidad, palidez, sudación (sudoresis, hiperhidrosis), taquicardia y a veces síncope.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hiperglucemia que coincide con el inicio de los síntomas. Después disminución ligera del potasio y el fósforo.

**Electrocardiografía.** Se detectan cambios.

**Radiología.** Los síntomas pueden reproducirse dando bario mezclado con alimentos o con glucosa al 50 %. Se puede observar vaciamiento rápido y dilución de la mezcla de bario dentro del intestino debido esta última a un aumento del líquido intraluminal.

### Sindromogénesis y etiología

En los pacientes gastrectomizados se produce un llenado rápido del yeyuno con alimentos sin digerir que constituyen soluciones concentradas e hiperosmóticas, lo que atrae mucho líquido hacia la luz y eso disminuye el volumen plasmático.

Se han señalado otros mecanismos: estimulación de reflejos autonómicos, liberación de hormonas intestinales o ambos fenómenos simultáneos que se producirían como respuesta a la rápida penetración del contenido gástrico en el duodeno y el yeyuno.

Este síndrome también se observa después de la piloroplastia aunque menos frecuentemente.

## SÍNDROME DE DUMPING TARDÍO

#### Clínica

En algunos gastrectomizados se presenta un cuadro de hipoglucemia con todo su cortejo sintomático (palidez, sudación, temblores, estado lipotímico, etcétera).

### Sindromogénesis y etiología

El *Dumping* tardío se debe a una hipoglucemia que sigue el pico de aumento de la glucemia posprandial, donde tiene un papel importante una respuesta exagerada del páncreas con liberación de insulina.

Los síntomas se alivian con la ingestión de alimentos o con una dieta apropiada.

### Bibliografía

Denecheau, D.: "Les suites médicales éloignées de la gastroentérostomie au cours de l'ulcère de l'estomac et de ses complications". Theses de Paris, 1907; Semaine med., 27: 316-322, 1907.

Kiefer, E.D.: "Postgastrectomy syndromes". Am. J. Gastroenterol., 35:352, 1961.

## SÍNDROME DE DUODENITIS POR ANQUILOSTOMA

### Sinonimia

S. de Griesinger.

### Sindromografía

#### Clínica

Los síntomas son iguales a los que refiere un paciente con úlcera duodenal.

#### Exámenes paraclínicos

**Gastroacidograma.** La acidez es más alta que la observada en los enfermos con úlcera duodenal.

**Radiología.** Deformidad del bulbo duodenal. Hiperperistalsis del duodeno. No se observa nicho ulceroso.

**Heces.** Se observan al microscopio los característicos huevos de anquilostoma.

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome se debe a la infestación por *Ancylostoma duodenalis*.

### Bibliografía

Yenikombishan, H. and W. Shehadi: "Duodenal ulcer syndrome caused by ankylostomiasis". Amer. J. Roentgen., 49:39-48, 1963.

## SÍNDROME DE ENTEROCOLITIS POR ANTIBIÓTICOS DE JANBON

### Sinonimia

S. anorrectal. S. coliforme. S. de enterocolitis pseudomembranosa. S. de enterocolitis posoperatoria. S. enterotóxico por micrococos.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome comienza de 2-30 días después de la administración de antibióticos de amplio espectro en las intervenciones quirúrgicas.

Se caracteriza por: diarreas acuosas, similares al suero, que pueden acompañarse de moco y sangre, a veces cólicos y tenesmos. Vómitos de olor fétido, fiebre, oliguria y choque. Trastornos electrolíticos marcados con tendencia a la acidosis metabólica.

**Examen físico.** Distensión abdominal. Deshidratación, hipotensión, taquicardia.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hemoconcentración, leucocitosis.

**Heces.** Contienen restos de membranas, leucocitos y micrococos grampositivos.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se debe a las enterotoxinas de estafilococo dorado hemolítico. Este germen se desarrolla al desaparecer la flora bacteriana normal por la acción de los antibióticos.

### Bibliografía

Janbon, M., *et al.*: "Le syndrome cholériforme de la terramycine". Montpellier Med., 41:300-311, 1952.

## SÍNDROME DE ENTEROPATÍA COLÉRICA

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se observa en pacientes que padecen enfermedad ileal o que han sufrido una resección ileal. Los síntomas más frecuentes son: diarreas con esteatorrea y pérdida de peso progresiva.

#### Exámenes paraclínicos

**Heces.** Determinación de la cantidad de ácidos biliares excretados en 24 h. Determinación del índice de absorción de grasas.

**Sangre.** Colesterol. Carotenos y vitaminas D,E,K.

### Sindromogénesis y etiología

El mecanismo que produce este síndrome es la interrupción de la absorción de sales biliares debido a una patología del íleon (sitio de reabsorción de las sales biliares).

Esto es debido a resecciones del íleon, enfermedades del íleon, colitis ulcerativa con toma del íleon, enfermedad de Crohn, enteritis virales.

### Bibliografía

Hofmann, A.F.: "The syndrome of ileal disease and the broken enteropatic circulation: choleric enteropathy". Gastroenterology, 52: 752-757, 1967.

## SÍNDROME DE ENTEROPATÍA PIERDE-PROTEÍNAS

### Sindromografía

#### Clínica

Se ha calculado que en condiciones normales un 10-20 % del recambio de proteínas se debe a su pérdida por las heces. En diferentes procesos esta cantidad aumenta considerablemente dando lugar a una pérdida mantenida de proteínas que lleva a un cuadro de desnutrición progresiva.

### Sindromogénesis y etiología

Los mecanismos que se señalan son:

1. Inflamación o ulceración de la mucosa que permite el paso de proteínas como en la enteritis regional, colitis ulcerosa, tuberculosis intestinal, enteritis infecciosa, etcétera.
2. Alteración en la estructura celular de la mucosa como sucede en el esprue tropical o no, donde existe una anomalía de las vellosidades y del epitelio intestinal, así como en el síndrome celíaco (alergia a la gliadina del gluten). Las alteraciones pueden estar en otras mucosas como las del estómago; son los casos de enfermedad de Menetrier, carcinoma gástrico, etcétera.
3. Aumento de la presión linfática que se presenta en las afecciones granulomatosas o neoplasia de los ganglios linfáticos abdominales, enfermedad de Whipple, linfoma, etcétera.
4. Vasos linfáticos dilatados pueden romperse a través del epitelio y descargar su contenido en la luz del intestino como en la linfangiectasia intestinal idiopática.

## SÍNDROME DE EPILEPSIA ABDOMINAL DE MOORE

### Sinonimia

S. de epilepsia abdominal.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome es frecuente en niños y adolescentes. Se caracteriza por dolor abdominal de tipo cólico, difuso, náuseas y vómitos.

#### Exámenes paraclínicos

**Electroencefalograma.** Se demuestran anomalías.



## Sindromogénesis y etiología

Se debe a una lesión en la corteza cerebral.

## Bibliografía

Moore, M.T.: "Paroxysmal abdominal pain: form of focal symptomatic epilepsy". J.A.M.A., 124:561, 1944.

## SÍNDROME DE ESPRUE NO TROPICAL. VARIEDAD ADULTO

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome predomina en mujeres (2:1). Un 25 % de los pacientes tienen antecedentes de diarreas en los primeros años de la vida, que desaparecen más tardíamente. En algunos casos se mantiene un síndrome de malabsorción.

Los síntomas comienzan en general de la tercera a la sexta décadas de la vida y se caracterizan por crisis intermitentes de exacerbación y remitencia, las que se desencadenan por *stress* emocional. Son características también de este síndrome: diarreas fétidas, heces pastosas (a veces líquidas), astenia, pérdida de peso, hemorragia, manifestaciones de hipocalcemia, dolores óseos.

**Examen físico.** Hipotensión arterial, balonamiento y distensión abdominal, con timpanismo a la percusión, edema, glositis y estomatitis, hipotrofia muscular. Ocasionalmente dedos en palillo de tambor. Pigmentación parda de la piel que simula el síndrome de Addison.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Anemia macrocítica, hipoproteinemia, hipocalcemia, hipocaliemia, hipolipemia, tiempo de protrombina prolongado.

**Prueba de la d-xilosa.** Positiva.

**Orina.** Determinación de indoles urinarios.

**Heces.** Esteatorrea.

**Radiología.** Segmentación y floculación del bario, engrosamiento de las válvulas conniventes del yeyunofleon (signo de Monlage).

**Biopsia de yeyuno.** Lesiones características de edema, aplanamiento de las vellosidades, infiltrado inflamatorio y alteraciones de las células intestinales.

## Sindromogénesis y etiología

Deficiencia de peptidasas en la mucosa intestinal y por lo tanto imposibilidad de hidrolizar las dietas con gluten.

Otros suponen que el gluten puede tener algún efecto tóxico directo sobre la mucosa en estos casos.

Se trasmite por herencia autosómica dominante de penetración incompleta.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Douglas, A.P. and C.C.Booth: "Jejunal mucosal digestion of gluten peptides in adult celiac disease". Lancet, 2: 491-492, 1968.

Gee, S.: "On the celiac affection". St. Barth. Hosp. Rep., 24:17-20, 1888.

MacMahon, R.A.; M. LeMoine-Parker and M.C. McKinnon: "Zinc treatment in malabsorption" Med. J. Aust., 2:210-212, 1968.

## SÍNDROME DE ESPRUE TROPICAL

### Sinonimia

S. de diarrea tropical. S. de úlceras bucales de Ceilán (actualmente Sri Lanka). S. de diarrea de Cochinchina. S. de indigestión intestinal crónica. S. de intolerancia a la grasa. S. de infantilismo intestinal.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome es más frecuente en regiones tropicales o subtropicales, especialmente, en la raza blanca. Comienzo insidioso: diarreas explosivas, fétidas, pálidas, espumosas y con alto contenido de grasas, durante el día y la noche.

Anorexia, náuseas, vómitos, pérdida de peso, parestesias, dolor en la boca y región anal. El paciente es indiferente a todo.

**Examen físico.** Palidez, queilosis, estomatitis, aftas, glositis con lengua lisa y roja, dientes parcial o totalmente ausentes. Manifestaciones de hemorragia en la piel y tejidos subcutáneos o digestivos: moderadas o severas. Agotamiento severo, envejecimiento prematuro, pelo seco, quebradizo, hipotensión arterial. Abdomen: protuberante, especialmente en posición de pie. Hígado de tamaño normal, pero liso y suave a la palpación. Realizar examen neurológico si existe síndrome de Lichtheim asociado.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Anemia macrocítica, leucopenia, trombocitopenia moderada, a veces hipoprotrombinemia, hipocolesterolemia, hipoproteinemia, hiperbilirrubinemia discreta, hierro sérico y pruebas hepáticas normales, curva de tolerancia a la vitamina A: plana.

**Test de d-xilosa.** Curva plana.

**Médula ósea.** Megaloblastosis, metamielocitos gigantes.

**Gastroquimograma.** Anacidez.

**Heces.** Aumento de los ácidos grasos.

**Biopsia de yeyuno.** Vellosidades cortas, delgadas y fundidas en muchas ocasiones. Infiltración de mucosa con células inflamatorias y especialmente eosinófilos.

## Sindromogénesis y etiología

Las alteraciones de las vellosidades y células intestinales explican todo el cuadro de este síndrome de malabsorción.

La etiología es desconocida

## Bibliografía

Hernández-Morales, F. and R.A. Sifre: Sprue. In Bockus, H.L.: Gastroenterology, v. II. Philadelphia, Saunders, 1980.

Hilary, W. and A. Severini: Observations on the Changes of the Air, and the Concomitant Epidemical Diseases in the Island of Barbadoes. ed. 2, London, Hawkes, Clarke, and Collins, 1766, p. 103.

Ketelaer, V.: Commentarius medicus, de aphthis nostratibus, seu Belgarum sprouw. Ludg. Bat., 1672.

## SÍNDROME DE ESTEATOSIS HEPÁTICA AGUDA DEL EMBARAZO

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se presenta en mujeres jóvenes en el tercer trimestre de la gestación. Se caracteriza por dolor epigástrico y/o

en el cuadrante superior derecho, astenia marcada, náuseas, vómitos. Episodios de: desorientación, confusión, estupor, coma y muerte.

**Examen físico.** Ictericia.

#### *Exámenes paraclínicos*

**Sangre.** Aumento de la bilirrubina total. Alteraciones de las pruebas funcionales hepáticas.

**Biopsia hepática.** Infiltración grasa intensa de localización centrolobulillar. Ocasionalmente necrosis hepatocelular.

### **Sindromogénesis y etiología**

La etiología es desconocida. Se señalan diferentes criterios:

1. Ingestión de medicamentos durante la menstruación: tetraciclina, especialmente endovenosa, clorotiazidas.
2. Hepatitis viral adquirida durante el embarazo.
3. Deficiencias de factores lipotrópicos.
4. Hepatotoxinas.

### **Bibliografía**

Czernobisky, B. and M.A. Bergnes: "Acute fatty metamorphosis of the liver in pregnancy with associated liver cell necrosis". *Obstet. Gynecol.*, 26:792-798, 1965.

Peters, R.L.; H.A. Edmondson and C.T. Kunelis: "Acute fatty metamorphosis of the liver in pregnancy". *J.A.M.A.*, 180:767, 1962.

Peters, R.L.; H.A. Edmondson and C.T. Kunelis: "The clinical and pathological picture of acute fatty metamorphosis of the liver in pregnancy". *Ann. Int. Med.*, 61:803-804, 1964.

### **SÍNDROME DE FABER**

#### **Sinonimia**

S. de anemia sideropénica. S. de anemia aclorhídrica simple. S. de Hayem-Faber. S. aquílico-cloroanemia-. S. de anemia hipocrómica idiopática.

#### **Sindromografía**

##### *Clínica*

En general, se presenta en mujeres entre 30-40 años, más frecuentemente en la convalecencia de algunas enfermedades o después del parto; raramente en hombres. Se caracteriza por astenia general, trastornos menstruales, debilidad, somnolencia.

**Examen físico.** Piel pálida con hiperpigmentación, lesiones eccematoides periorales con rágades; cabello seco. Alteraciones tróficas de las uñas, coiloniquia con formaciones dolorosas en la punta de los dedos de las manos y pies. Canicie precoz. Glositis y disfagia.

En el sistema circulatorio: taquicardia, soplo cardíaco anémico.

#### *Exámenes paraclínicos*

**Radiología:** En el esqueleto se observa un retardo en los núcleos de osificación y osteoporosis.

**Sangre.** Anemia hipocrómica, anisocitosis, microcitosis, poiquilocitosis. En casos graves, leucopenia con linfocitosis relativa. Disminución del hierro sérico. Capacidad de almacenamiento de hierro alto.

**Medulograma.** Hiperplasia eritropoyética con inhibición de la maduración.

**Gastroquimograma.** Anaclorhidria marcada.

**Heces.** Sangre oculta positiva.

### **Sindromogénesis y etiología**

Este síndrome puede ser causado por diferentes trastornos que se asocian a pérdida crónica de sangre: pérdidas menstruales, útero fibromatoso, hemorroides, úlcera péptica, epistaxis recurrente, telangiectasia hereditaria y otros.

Por lo anteriormente expuesto algunos autores han señalado que este síndrome es obsoleto; sin embargo, en la forma originalmente descrita por Hayem y otros, se asocia la anemia hipocrómica crónica con aquilia, lo cual le mantiene su individualidad ya que esa situación no está presente en las otras afecciones señaladas.

Este síndrome se produce por una insuficiente secreción de ácido clorhídrico con aumento del tránsito intestinal, lo que determina una absorción insuficiente del hierro.

### **Bibliografía**

Faber, K.: "Achyilia gastrica mit Anämie" *Med. Klin.* 5:1310-1312, 1909.

Faber, K.: "Om anaemistake Tilstande ved Achyilia gastrica". *Berl. Klin. Wschr.*, 50:958-962, 1913.

### **SÍNDROME DE FIBROSIS HEPÁTICA-ECTASIA TUBULAR RENAL**

#### **Sindromografía**

##### *Clínica*

Este síndrome comienza en la infancia o en el adulto joven y se caracteriza por: hipertensión portal manifestada por hematemesis y/o melena, hepatosplenomegalia, crisis recurrentes de colangiitis, crisis recurrentes de cólico renal con infección urinaria que pueden conducir a una insuficiencia renal.

#### *Exámenes paraclínicos*

**Biopsia hepática.** Se observa una dilatación de los conductos biliares interlobulillares con marcado incremento de tejido fibroso alrededor de los espacios porta.

**Radiología.** Dilatación de los túbulos renales similares a la denominada médula renal esponjosa con o sin calcificaciones. Dilatación del sistema biliar intrahepático. Várices esofágicas. Signos de hipertensión portal intrahepática.

### **Sindromogénesis y etiología**

Este síndrome es hereditario y se transmite probablemente en forma autosómica recesiva.

Desde el punto de vista etiológico Alagille plantea que debe considerarse como una displasia o alteración a nivel de la placa ductal portal.

### **Bibliografía**

Alagille, D. and M. Odrievie: *Liver and biliary tract disease in children.* New York, Wiley Medical Pub., 1979.

Grossman, H. *et al.*: "Congenital hepatic fibrosis, bile duct dilatation and renal lesion resembling medullary sponge kidney (congenital "cystic" disease of the liver and kidneys)". *Radiology*, 87:46, 1966.

Mayans, J.A., N. Mata, *et al.*: "Fibrosis hepática congénita. Estudio de 26 casos". *Acta Gastro Latinoamericana.*, 24 (5):297-303, 1994.

Unite, I., *et al.*: "Congenital hepatic fibrosis associated with renal tubular ectasia: A report of three cases". *Radiology*, 109:565, 1973.

## SÍNDROME DE FIBROSIS QUÍSTICA- ENFERMEDAD PULMONAR CRÓNICA

### Sinonimia

S. de fibrosis quística del páncreas. S. de cirrosis biliar multilobular.

### Sindromografía

Entre los síndromes más frecuentes se encuentran: la fibrosis quística-enfermedad pulmonar crónica y la cirrosis biliar focal multilobular (véase).

### Clínica

El síndrome de fibrosis quística-enfermedad pulmonar crónica se caracteriza por: cólicos abdominales, diarreas voluminosas y fétidas, apetito voraz, síntomas respiratorios: disnea, catarro crónico, producción de esputos viscosos adherentes, fiebre con postración si la temperatura es elevada.

**Examen físico.** Malnutrición, crecimiento retardado, retraso de la pubertad, abdomen distendido, hiperresonancia pulmonar, diafragma plano, dedos en palillo de tambor en ocasiones.

### Exámenes paraclínicos

**Sudor.** Aumento de los electrolitos sodio y cloro y disminución de potasio.

**Sangre.** Electrolitos normales; si se exponen al calor caídas del sodio con cifras normales de potasio. Durante los episodios bronquiales: aumento de CO<sub>2</sub>.

**Secreción pancreática.** Presencia de mucoproteína específica. Deficiencia de enzimas pancreáticas (tripsina, lipasa y amilasa).

**Heces.** Esteatorrea y azotorrea (pérdidas nitrogenadas).

**Biopsia intestinal.** Dilatación de las células mucosas de las vellosidades duodenales. Glándulas de Brunner distendidas y con material PAS positivo.

### Sindromogénesis y etiología

Es un síndrome de etiología genética cuyo gen se localizó en 7q22.3-q23.1. El defecto mutacional inicialmente descrito, conocido como mutación delta F 508, consistía en una delección de tres pares de bases, lo que daba lugar a la pérdida de un residuo del aminoácido fenilalanina en la posición 508 del producto génico. Esta proteína funciona como regulador de la conductancia transmembranal y está afectada su función en la FQ (CFRT), esto provoca el cuadro clínico aquí descrito. La heterogeneidad clínica de los síntomas se debe a un gran número de otras mutaciones (actualmente se han estudiado bioquímicamente 41 de ellas). La proteína se infiere con 1 488 aminoácidos y un peso molecular de 168 138 Da, consta de dos secuencias, cada una con dominios que tienen propiedades consistentes con proteínas de membranas y un dominio que se estima está relacionado con la unión ATP.

El conocimiento etiológico ha permitido el uso de terapia génica, en estos casos utilizando aerosoles con adenovirus a los que se les ha transferido el gen normal de la proteína CFRT. El análisis de ARN pulmonar de los pacientes ha revelado la presencia de la transcripción del gen normal por un período de hasta 6 semanas, mejorando notablemente las manifestaciones clínicas de la fibrosis quística pulmonar.

Lo anteriormente señalado origina una disfunción generalizada de las glándulas exocrinas mucosas con producción de un moco anormalmente espeso y la consiguiente obstrucción e infección de los bronquios, conductos pancreáticos y biliares en la forma de cirrosis biliar focal. Al final esto lleva a la fibrosis de esas estructuras.

### Bibliografía

Di Sant'Agene, P.A.: "Cystic fibrosis of pancreas: mucoviscidosis, fibrocystic disease of the pancreas". *Deutsch. Med. Wschr.*, 86:1376-1384, 1961.

Kerem, B.; J.M. Rommens; J.A. Buchanan, *et al.*: "Identification of the cystic fibrosis gene: genetic analysis". *Science* 246:1073-1080, 1989.

Riordan, J.R.; J.M. Rommens; B. Kerem, *et al.*: "Identification of the cystic fibrosis gene: cloning and characterization of complementary DNA". *Science*, 245:1066-1073, 1989.

Rosenfeld, M.A.; K. Yoshimura; B.C. Trapnell, *et al.*: "In vivo transfer of the human cystic fibrosis transmembrane conductance regulator gene to the airway epithelium". *Cell*, 68:143-155, 1992.

Zielinski, J.; D. Bozon; B. Kerem, *et al.*: "Identification of mutations in exons 1 through 8 of the cystic fibrosis transmembrane conductance regulator (CFTR) gene". *Genomics*, 10:229-235, 1991.

## SÍNDROME DE FITZ

### Sinonimia

S. de pancreatitis hemorrágica aguda. S. de necrosis aguda del páncreas. S. de pancreatitis aguda.

### Sindromografía

### Clínica

El síndrome de Fitz puede presentarse en cualquier edad, algo más frecuente en mujeres. Se caracteriza por dolor intenso en epigastrio con irradiación a ambos lados y especialmente a la espalda, que a veces no se alivia ni con los opiáceos. En ocasiones se alivia parcialmente con determinadas posiciones: sentado e inclinado hacia adelante, posición de Cheinise. Hay cólicos ocasionales, náuseas, vómitos, constipación y choque en el 45 % de los casos.

**Examen físico.** Fiebre, taquicardia, pulso débil, hipotensión, ictero, piel fría. Abdomen: fenómenos hemorrágicos subcutáneos que a veces se presentan días antes del episodio grave y están en fase de decoloración. Signo de Grey-Turner (sufusiones hemorrágicas en los flancos), signo de Cullen (sufusión hemorrágica periumbilical). Dolor a la palpación del abdomen con contractura o defensa abdominal (50 % de los pacientes). Disminución de la peristalsis intestinal que puede llegar hasta el íleo parálisis en el 10 % de los casos. Tórax: presencia de signos de derrame pleural o atelectasia especialmente en las bases, que originan insuficiencia respiratoria, en el 30 % de los enfermos.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre** Leucocitosis, bilirrubina elevada, fosfatasa alcalina elevada, hipocalcemia al segundo día, que es un dato fundamental para el diagnóstico. Hiperglucemia en ocasiones. Amilasa y lipasa sérica muy altas en sangre y orina.

**Paracentesis de líquidos pleural o abdominal.** Muestran amilasa y lipasa aumentadas.

**Imagenología,** ultrasonido y tomografía axial computarizada. Pueden ser de ayuda para demostrar el aumento de tamaño de la glándula.

**Laparoscopia.** Constituye el método más valioso para el diagnóstico. El elemento fundamental son las lesiones de citoestatonecrosis, las cuales son redondas, de color blanco-amarillento, de tamaño variable entre 1 mm-1 cm, poco prominentes y con un halo rojizo en su periferia. Se observan más frecuentemente en el epiplón mayor y el peritoneo parietal y visceral.

### Sindromogénesis y etiología

La destrucción de los ácinos pancreáticos por diversas causas, liberan los fermentos en ellos contenidos y ocasionan los daños que se observan en este síndrome.

Hoy se acepta que la tripsina actúa como el factor inicial primario al activar varias proenzimas, pero no es la causa directa de la autodigestión del páncreas.

Las proenzimas activadas se transforman en las enzimas que a continuación señalamos y que son, a su vez, las causantes de las lesiones y síntomas:

1. Elastasa: hemorragia.
2. Kalicreína: edema, dolor intenso y choque.
3. Fosfolipasa: necrosis parenquimatosa.
4. Lipasa: necrosis grasa.

Las causas más frecuentes son: En niños, idiopática o por enfermedades infecciosas. En adultos alrededor de la cuarta década: por alcoholismo. En la quinta década: afecciones biliares. Otras causas: infecciones parasitarias, hiperparatiroidismo, administración de esteroides, trauma, metabólicas, etcétera.

### Bibliografía

- Fitz, R.: "Acute pancreatitis: a consideration of pancreatic hemorrhagic, suppurative and gangrenous pancreatitis and of disseminated fat-necrosis". Boston Med. Surg. J., 120:181-187, 205-207, 1889.
- Llanio, R. y colab.: Gastroenterología. Manual de procedimientos de diagnóstico y tratamiento. Editorial Pueblo y Educación. C. Habana, Cuba, 1989.

## SÍNDROME DE FITZ-HUGH-CURTIS

### Sinonimia

S. de perihepatitis gonocócica. S. subcostal de Stajano.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se presenta en mujeres jóvenes entre 20-40 años. Se caracteriza por fiebre en ocasiones. Dolor en el cuadrante superior derecho, agudo e intenso, que plantea el diagnóstico de un abdomen agudo. Con frecuencia el dolor puede irradiarse al hombro derecho y/o espalda. En otras ocasiones el dolor no es tan intenso pero es recidivante y recuerda el dolor de tipo pleurítico. A veces se acompaña de náuseas sin vómitos.

Puede haber o no secreción vaginal y dolores pelvianos o signos de uretritis, y en ocasiones en alguna fase del síndrome se presentan: faringitis, salpingitis, inflamación pélvica, etcétera.

**Examen físico.** Roce o frote durante la respiración en región hepática. En casos más agudos a veces hay secreción vaginal y tacto vaginal doloroso.

En la exploración física se encuentra hipersensibilidad en el cuadrante superior derecho, y anejos y cervicitis, incluso en mujeres cuyos síntomas no sugieren salpingitis.

### Exámenes paraclínicos

**Pruebas hepáticas.** Las pruebas de funcionamiento hepático generalmente son normales.

**Ultrasonido.** Cuadrante superior derecho normal.

**Colecistografía oral.** En ocasiones déficit del funcionamiento de la vesícula biliar.

**Laparoscopia.** Inflamación de la cápsula hepática (edema y eritema), presencia de exudado con adherencias fibrinosas entre el peritoneo visceral y el parietal. Si el examen se realiza en etapas tardías por el dolor en esa zona, en casos no tratados, se pueden observar adherencias "en cuerda de violín" que causan dolor persistente en el cuadrante superior derecho. Estas adherencias no presentan vascularización y pueden ser seccionadas y eliminadas durante la exploración, lo que resuelve definitivamente el dolor.

**Exudado vaginal.** Para identificar la etiología bacteriana: gonococo o *Clamidia*.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se observa entre el 5-10% de las mujeres con inflamación pélvica aguda (IPA). Durante años se atribuyó a la IPA gonocócica, pero ahora se sabe que el agente etiológico más importante es *Chlamydia trachomatis*.

Es importante señalar que esas adherencias pueden existir, aunque no se aprecien adherencias significativas en la región pelviana o las trompas (origen del proceso).

A pesar de que se trata de un proceso primariamente ginecológico, los síntomas abdominales altos son de la atención del gastroenterólogo y del cirujano a quienes consultan los pacientes.

Se discute el mecanismo por el cual la bacteria es capaz de producir la perihepatitis y las adherencias en la cara superior del hígado.

### Bibliografía

- Curtis, A.H.: "Cause of adhesion in right upper quadrant". J.A.M.A., 94:1221-1222, 1930.
- Fitz-Hugh, T., Jr.: "Acute gonococcal peritonitis of right upper quadrant in women". J.A.M.A., 102:2094-2096, 1934.
- Gionass H., et al.: "Pelvic inflammatory disease. Etiologic studies with emphasis on Chlamydial infection". Obstet. Gynecol., 59:550, 1982.
- Henry-Suchet, J., et al.: "Chlamydia trachomatis associated with chronic inflammation in abdominal specimens from women selected for tuboplasty". Am. J. Obstet. Gynecol., 138:1022, 1980.
- Moller, B.R., et al.: "Pelvic infection after elective abortion associated with Chlamydia trachomatis". Obstet. Gynecol., 59:210, 1982.
- Stajano, C.: "La reacción frenica en ginecología". Sem. Med. B. Aiz., 27:243-248, 1920.
- Vickers, F.N. and P.J. Maloney: "Gonococcal perihepatitis: Report of three cases with comment on diagnosis and treatment". Arch. Int. Med., 114:120-123, 1964.

## SÍNDROME DE LA FLEXURA HEPÁTICA DEL COLON

### Sinonimia

S. del ángulo hepático.

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por sensación de llenura abdominal y deseos de eructar. Dolor en epigastrio y en la zona renal (cuadrante superior derecho y región lumbar de ese lado).

**Examen físico.** A veces timpanismo en hipocondrio derecho.

#### *Exámenes paraclínicos*

**Radiología.** Muestra distensión gaseosa en el área afectada y si se realiza la radiografía con enema baritado se evidencia con más exactitud la acodadura del colon a ese nivel.

**Colonoscopia.** En muchos casos es difícil rebasar el ángulo hepático del colon.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Se debe a la acumulación de gas en el ángulo hepático, de causa orgánica o funcional.

#### **Bibliografía**

Palmer, E.D.; D.L. Deutsch and N.M. Scott, Jr.: "Clinical experiences with the splenic flexure syndrome and the hepatic flexure syndrome". Amer. J. Digest. Dis., 22:194-197, 1955.

### **SÍNDROME DE FRUGONI**

#### **Sinonimia**

S. de esplenomegalia-tromboflebitis de la vena esplénica. S. de esplenomegalia tromboflebítica de Cauchois-Frugoni. S. de lienoflebitis.

#### **Sindromografía**

##### *Clínica*

Dolor en hipocondrio izquierdo, fiebre y escalofríos. Se acompaña de un síndrome de hipertensión portal: esplenomegalia, hematemesis y melena. Los síntomas son similares a los observados en el síndrome de Banti.

#### *Exámenes paraclínicos*

**Radiología o imagenología.** Comprobación de la esplenomegalia y/o dilatación de la vena esplénica.

**Laparoscopia.** Permite precisar el sitio de la obstrucción: si es primaria de la vena esplénica, o es secundaria a una cirrosis hepática establecida.

**Esplenoportografía.** Es muy peligrosa.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Se debe a una tromboflebitis con obstrucción de la vena esplénica que origina una esplenomegalia. Se presenta en el curso de las infecciones o intervenciones quirúrgicas cercanas a la vena. Puede extenderse a la porta en cuyo caso se acompaña de ascitis.

#### **Bibliografía**

Frugoni, C.: "La splénomégalie thrombophlébitique". Rev. Belge Sc. Méd., 10:227-236, 1938.

### **SÍNDROME DE GARDNER**

#### **Sinonimia**

S. de poliposis múltiple familiar. S. de tumores óseos y de tejidos blandos. S. de poliposis cólica-quistes epidermoides.

### **Sindromografía**

#### *Clínica*

Este síndrome afecta ambos sexos. Comienza a los 20 años, pero pueden encontrarse pólipos desde los 2 meses hasta los 70 años. Sin embargo, no existen al nacer. En niños la hemorragia rectal es lo más frecuente. Al principio se caracteriza por diarreas leves con pequeñas cantidades de sangre y/o moco, pero algunos pacientes permanecen asintomáticos. Entre los 20-30 años comienza la sintomatología relacionada con la degeneración maligna de los pólipos.

**Examen físico.** En los tejidos blandos: múltiples quistes epidermoides, tumores desmoides, fibromas, neurofibromas.

En los huesos: exostosis benignas bien limitadas, osteomatosis localizadas en cara y cráneo, dientes supernumerarios impactados. Los huesos largos raramente son afectados.

#### *Exámenes paraclínicos*

**Radiología.** Colon por enema para detectar los pólipos, número y localización.

**Colonoscopia.** Es el método de elección y de más exactitud, que además permite observar los caracteres macroscópicos y/o diagnosticar los malignos y tomar biopsia.

**Biopsia de la piel.** En las tumores de partes blandas.

**Cultivo de fibroblastos.** Aumento de tetraploides.

Una vez diagnosticado el caso, debe explorarse a toda la familia, pues la probabilidad de que padezcan de cáncer los que tienen este tipo de pólipos se aproxima al 100% a los 40 años.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Es un trastorno hereditario, que se trasmite con carácter autosómico dominante, y que tiene un mismo gen del cual dependen las lesiones de las partes blandas, óseas y los pólipos. Los pólipos son adenomas y su índice de malignización es muy alto. Con frecuencia existen también en estómago y duodeno.

El gen ha sido localizado en el cromosoma 5q21, esta región contiene al menos 6 genes que se expresan en la mucosa normal del colon codifican una proteína inusualmente grande.

#### **Bibliografía**

Colcock, B.P. and A.A. Zomorodian: "Gardner's syndrome: Multiple polyposis of colon, bone tumors and soft-tissue tumors". Postgrad. Med., 40:29-43, 1966.

Devic, B.: "Un cas de polypose adénomateuse: généralisée a tout l'intestin". Arch. Mal. Appar. Dig., 6:278-299, 1912.

Gardner, E.J. and F.E. Stephens: "Cancer of the lower digestive tract in one family group". Amer. J. Human Genet., 2:41-48, 1950.

### **SÍNDROME DE GASTROPARESIA**

#### **Sindromografía**

##### *Clínica*

Este síndrome ha sido individualizado dentro de las alteraciones motoras del tracto digestivo y se caracteriza por náuseas crónicas, malestar epigástrico y vómitos recurrentes con residuos de alimentos.

El malestar epigástrico es, generalmente, definido por los pacientes como una sensación de llenura o presión, pero otras veces como un dolor franco. Los síntomas son inducidos

típicamente (no siempre) por la ingestión de alimentos especialmente sólidos. La pérdida de peso y otros trastornos nutricionales son con frecuencia secuelas que se desarrollan con el decursar del tiempo en casos severos.

La gastroparesia se puede clasificar como un trastorno funcional y, por tanto, debe ser demostrada, excluyendo otras anormalidades orgánicas del sistema digestivo tales como: neoplasia gástrica, úlcera péptica y procesos inflamatorios o parasitarios del tracto digestivo superior.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Radiología de estómago y duodeno.** Evidencia un vaciamiento gástrico retardado.

**Radiocintigrafía.** Constituye el método más confiable para la verificación del enlentecimiento en la evacuación gástrica de los alimentos sólidos.

**Manometría.** Hipomotilidad antral. El diagnóstico manométrico debe ser realizado tanto en ayunas como después de la ingestión de alimentos.

**Ultrasonido y técnicas de impedancia.** Tienen una ventaja potencial porque el paciente no es expuesto a las radiaciones ionizantes, pero la experiencia con estos métodos es aún limitada.

**Panendoscopia.** Permite descartar lesiones orgánicas y en manos experimentadas puede precisar la lentitud del peristaltismo.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Desde el punto de vista fisiopatológico lo que caracteriza a la enfermedad es una hipomotilidad antral posprandial, particularmente después de la ingestión de alimentos sólidos. Ha sido establecido que en el enlentecimiento de la evacuación gástrica de los alimentos sólidos, participan los siguientes factores: inadecuada masticación y deficiencia en la propulsión de partículas. Otros factores tales como: incremento de la resistencia pilórica y duodenal causadas por contracciones incoordinadas en estos segmentos, pueden tener también un papel en la fisiopatología de este síndrome.

La gastroparesia puede ser de origen primario (idiopática), o ser secundaria a trastornos específicos tales como: neuropatía visceral diabética, cirugía gástrica (vagotomía con o sin resección gástrica parcial) y causas menos comunes como son los trastornos disautonómicos, enfermedades del colágeno y del músculo liso y síndromes paraneoplásicos.

#### **Bibliografía**

Malagelada, J.R.: "Motility disturbances underlying gastroparesis." In Heading, R.C., J.D. Wood, ed. Gastrointestinal dysmotility. Focus on Cisapride. Raven Health Care Communications. New York, 1992.

#### **SÍNDROME DE GILBERT N.A.**

##### **Sinonimia**

S. de bilirrubinemia benigna no conjugada. S. de hiperbilirrubinemia crónica de baja intensidad. S. de íctero intermitente juvenil. S. de bilirrubinemia hereditaria no hemolítica. S. de ictericia familiar no hemolítica. S. de disfunción hepática constitucional. S. de Meulengracht. S. de Gilbert-Lereboullet.

##### **Sindromografía**

##### **Clínica**

A partir de la descripción original que hizo Gilbert en 1907, se ha identificado cada vez más esta afección benigna, crónica,

caracterizada por hiperbilirrubinemia no conjugada, leve y persistente.

Afecta ambos sexos. Relación hombre-mujer 4:1. Comienza precozmente después del nacimiento, pero generalmente no es reconocido durante varios años. Hay ictericia ligera de la esclerótica que es el único hallazgo.

Durante su evolución pueden aparecer: astenia, náuseas, dolor en hipocondrio derecho. El íctero aumenta después de la ingestión de alcohol, infecciones intercurrentes, esfuerzos y ayuno prolongado.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Hiperbilirrubinemia no conjugada. Transaminasas y fosfatasa alcalina normales. No evidencias de hemólisis u otra condición que pueda explicar la hiperbilirrubinemia. Aclaramiento retardado de bilirrubina en sangre. Respuesta rápida al fenobarbital con caída de la bilirrubina.

**Orina.** No contiene bilirrubina.

**Colangiografía.** Normal.

**Biopsia hepática.** Normal.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Se considera posible su transmisión por herencia autosómica dominante, con penetrancia incompleta y expresividad variable. Parece existir un defecto en la captación de la bilirrubina no conjugada del suero, por la membrana del hepatocito. Actualmente se plantea que existe cierto déficit de glucuronil-transferasa, y que en algunos casos coexiste cierto grado de hemólisis. Por esto algunos autores describen dos variedades de síndrome de Gilbert: con o sin hemólisis.

También se han relacionado dos tipos: uno con distribución normal de la  $\alpha$ -glucosidasa neutral en el cual el retículo endoplasmático liso es normal y otro con distribución anormal de la enzima señalada e hipertrofia del retículo endoplasmático liso. La etiología es desconocida

#### **Bibliografía**

Gilbert, N.A. and P. Lereboullet; "La cholemie simple familiale". Sem. Méd., 11:241-243, 1901.  
Powell, L.W.; E. Hemingway; B.H. Billing and S. Sherlock: "Idiopathic unconjugated hyperbilirubinemia (Gilbert's syndrome)". N. Engl. J. Med., 277:1108-1112, 1967.

#### **SÍNDROME DE HANOT**

##### **Sinonimia**

S. de cirrosis primaria intrahepática. S. de cirrosis biliar colangiítica. S. de colangiitis crónica destructiva no supurativa.

##### **Sindromografía**

Es preciso hacer algunas consideraciones previas en este síndrome. Hasta el año 1875 la cirrosis que se conocía era la clásica cirrosis de Laennec, con hígado atrófico, esplenomegalia, ascitis, circulación colateral e insuficiencia hepática final con estado de coma. Por esa época Hanot estudia en la clínica y comprueba en cadáveres otro tipo de cirrosis, que se caracterizaba por hepatomegalia durante casi toda su evolución, ictericia mantenida, prurito y sin ascitis ni esplenomegalia manifiesta. Este cuadro se conoció como cirrosis de Hanot. En todos estos años se consideró la cirrosis biliar como sinónima del síndrome de Hanot. En el siglo xx se avanzó en el conocimiento de esta entidad y se separaron dos cuadros diferentes: a, cirrosis

biliar primaria, verdadero síndrome de Hanot, ya que él no encontró ninguna causa en los casos que describe; b, cirrosis biliar secundaria cuando existe una obstrucción crónica y/o infección de los conductos biliares principales en forma crónica, o estenosis (colangiitis esclerosante, carcinoma de las paredes de la vía biliar principal, pancreatitis crónica) y en los niños la atresia de vías biliares.

Nos referiremos a la colangiitis crónica destructiva no supurativa, síndrome de Hanot.

### Clínica

Este síndrome predomina en mujeres jóvenes o de mediana edad.

Comienza en forma insidiosa con prurito, esteatorrea, buen estado general que se va deteriorando y progresa hacia un estado de malnutrición con malabsorción de vitaminas liposolubles (A,D,K). Melena y en el estadio final coma.

**Examen físico.** Ictericia mantenida y con coloración verdínica, pigmentación de la piel, xantelasma, xantomas planos o tuberosos, especialmente en palmas y codos. Linfadenopatías generalizadas, hepatomegalia y esplenomegalia moderada. Ascitis e insuficiencia hepática en los estadios finales acompañadas de hígado atrófico.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Aumento de la bilirrubina, lípidos y globulinas. Anticuerpos antimitocondriales circulantes del tipo IgG en más del 95 % de los pacientes. Además, se descubren aumentos de IgM y crioproteínas consistentes en inmunocomplejos capaces de activar la vía alterna del complemento en 80-90 %.

**Orina.** Oscuras por bilirrubina y urobilina.

**Heces.** Decoloradas con aumento de ácidos grasos.

**Colangiografía.** Ausencia de obstrucción extrahepática.

**Radiología de huesos.** Osteoporosis y osteomalacia tardía.

**Laparoscopia.** Existe hepatomegalia de color verde más o menos intenso y superficie granular fina. No hay signos de hipertensión portal y el bazo está discretamente aumentado.

Con la evolución llega a formarse una cirrosis con mayor o menor atrofia compuesta por nódulos de tamaño pequeño o medianos, aunque el hígado sigue siendo de color verde, lo contrario de los otros tipos de cirrosis. Ya en esta etapa aparecen signos de hipertensión portal.

**Biopsia hepática.** Los hallazgos dependen del estadio evolutivo en que se encuentre el proceso y se reconocen cuatro etapas evolutivas.

### Sindromogénesis y etiología

Se tiende a considerar entre las enfermedades por alteraciones inmunológicas. Con frecuencia acompaña a diversas afecciones de naturaleza supuestamente autoinmune, como el síndrome de CREST (calcinosis, Raynaud, esclerodactilia, telangiectasia), síndrome seco (sequedad de las mucosas ocular y bucal), tiroiditis autoinmune y acidosis tubular renal. El descubrimiento del anticuerpo antimitocondrial en sus dos variedades, es otro elemento a favor de esta posible patogenia. Actualmente se conocen cuatro autoanticuerpos mitocondriales.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Hanot, V.: "Etude sur une forme de cirrhose hypertrophique du foie (cirrhose hypertrophique vecctere chronique)". Medical Classics, Paris, 1875 (Thesis).

James, O. *et al.* "Primary biliary cirrhosis: a revised clinical spectrum". Lancet, 1:1278, 1981.

Sherlock, S.: "Primary biliary cirrhosis (chronic intrahepatic obstructive jaundice)". Gastroenterology, 37:574-586, 1959.

## SÍNDROME HELLP

### Sinonimia

S. de hemólisis-enzimas hepáticas elevadas-conteo de plaquetas bajo. (H: *hemolysis*; EL: *enzymes liver*; LP: *low platelet*).

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se presenta en la segunda mitad del embarazo y sugiere una severa enfermedad hepática en una paciente con hipertensión en el embarazo.

La hipertensión arterial siempre está presente desde meses atrás, aunque las pacientes pueden estar asintomáticas; no obstante muchas de ellas presentan dolor en hipocondrio derecho o epigastrio acompañado de las manifestaciones clínicas de un síndrome hemolítico ligero.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Elevación de los niveles de aminotransferasas con valores que pueden oscilar entre 60 y 1 500 unidades.

Conteo de plaquetas: disminuido, menor de 100 000.

**Biopsia hepática.** Hemorragia periportal y depósitos de fibrina. En ocasiones infiltración grasa.

La hemorragia periportal y los depósitos de fibrina no se corresponden con el grado de esteatosis. El hígado no muestra la disposición microvesicular grasa típica de la esteatosis aguda del embarazo, lo que sugiere que se trata de dos entidades diferentes desde el punto de vista de su histología.

Tampoco existe correlación entre la severidad del daño histológico, el nivel de las enzimas hepáticas en sangre y las manifestaciones clínicas del paciente.

### Sindromogénesis y etiología

No se conoce con exactitud el mecanismo fisiopatológico de este síndrome, pero la presencia en todos los casos de la hipertensión arterial hace suponer que está relacionada con ella en alguna forma, quizás por la hipoxia que causa o puede causar esta alteración en las células hepáticas.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Barton, J.R.; C.A. Riely; T.A. Adamec, *et al.*: "Hepatic histopathologic conditions does not correlate with laboratory abnormalities in HELLP syndrome (hemolysis, elevated liver enzymes and low platelet count)". Am. J. Obstet. Gynecol., 167:1538-1543. 1992.

Riely, C.A.: "Hepatic disease in pregnancy". Am. J. Med., 96 (Suppl. 1A) 185-225, 1994.

Weinstein, L.: "Syndrome of hemolysis, elevated liver enzymes and low platelet count: a sever consequence of hypertension in pregnancy". Am. J. Obstet. Gynecol., 142:159-167. 1982.

## SÍNDROME DE HEPATITIS POR RADIACIÓN

### Sindromografía

#### Clínica

Aparece a las 4 semanas aproximadamente después de radioterapia sobre la zona hepática. El cuadro clínico recuerda al

síndrome de Budd-Chiari (véase) y se caracteriza por ictericia, ascitis, dolor en hipocondrio derecho y hepatomegalia de aparición rápida.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** La fosfatasa alcalina está aumentada.

**Ecografía, tomografía axial computadorizada y arteriografía selectiva.** Deben realizarse para comprobar la indemnidad de las venas hepáticas.

**Biopsia hepática.** Se aprecian cambios mínimos en el parénquima hepático. El daño en las vénulas puede producir congestión y estasis.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Este síndrome se debe a la acción lesiva de las radiaciones sobre las estructuras del hígado.

#### **Bibliografía**

Ingold, J.A.; G.B. Reed and H.S. Kaplan, *et al.*: "Radiation hepatitis". Amer. J. Roentg., 93:200-208, 1965.

Lansing, A.M.; W.M. Davis and H.E. Brizel: "Radiation hepatitis". Arch. Surg., 96:878-882, 1968.

### **SÍNDROME HEPATOCEREBRAL**

#### **Sinonimia**

S. de encefalopatía *postshunt* (posderivación). S. de encefalopatía portosistémica. S. de Gaustad. S. de hepatargia transitoria. S. neuropsiquiátrico de la cirrosis hepática.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

El cuadro clínico se caracteriza por: confusión mental, apatía, mareos, delirio, alteración de la conducta y del carácter, cambio de personalidad, hipersomnias, disartria, cefalea, visión borrosa.

**Examen físico.** Estado de precoma sin pérdida de la conciencia, hipertonía con hiperreflexia, aleteo (*flapping tremor*) en las manos, dedos y muñeca. La asterixis es muy frecuente. Hay eritema palmar, arañas vasculares, pérdida del vello corporal. Además, signos de hipertensión portal (circulación colateral, esplenomegalia).

Cuando se establece el coma flácido se observa arreflexia en los miembros, ictero, aliento o fetor hepático.

##### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Hiperbilirrubinemia discreta, tiempo de protrombina prolongado, hipoproteinemia con hipalbuminemia, aumento del nitrógeno en sangre, aumento de la fosfatasa alcalina, hipocalcemia, hipocaliemia, hiponatremia, hipoglucemia.

**Electroencefalograma.** Hay alteraciones de la frecuencia y amplitud de las ondas.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Se presentan síntomas de insuficiencia hepática unidos a trastornos por elevación del nitrógeno hemático. Las causas precipitantes de este cuadro son: anoxia, infecciones intercurrentes, embarazo, paracentesis abdominal, aumento del

amoniaco intestinal por hemorragias y/o bacterias, transfusiones de sangre, drogas, cirugía, hipocaliemia, *shunt*, alcalosis, aumento de las proteínas en la dieta. La alcalosis hipocaliémica se debe a los diuréticos.

Los factores más importantes son: la disfunción hepatocelular grave y el cortocircuito extrahepático o intrahepático de la sangre portal hacia la circulación sistémica esquivando al hígado, o ambos. En consecuencia sustancias tóxicas absorbidas del intestino no se detoxifican en el hígado y causan alteraciones metabólicas en el sistema nervioso central.

Aunque el amoniaco se considera la causa más importante de las alteraciones cerebrales, se han considerado otras sustancias como propiciadoras de este fenómeno, ellas son: mercaptanos (derivados del metabolismo de la metionina), ácidos grasos de cadena corta, fenol y ácido gammaaminobutírico (GABA), que es un neurotransmisor inhibitor. También pueden participar neurotransmisores químicos falsos como la octopamina, producto del metabolismo de los aminoácidos aromáticos y de cadena ramificada.

Las manifestaciones neuropsíquicas son reversibles cuando la encefalopatía mejora. No sucede así en los casos terminales con insuficiencia hepática.

#### **Bibliografía**

Baker, A.B.: "Interrelationship of diseases of the liver and brain". Arch. Path., 46:268-286, 1948.

Hahn, M.; O. Massen; M. Wencki, *et al.*: "Die Eck'sche Fistel Zwischen der Unteren Hohlvene und der Pfortader und ihre Folgen fur den Organismus". Arch. Exp. Path. Lpz., 32:151, 1893.

McDermot, W.V.; B.A. Barnes; G.L. Nardi, *et al.*: "Postshunt encephalopathy". Surg. Gynecol. Obstet., 126:585-590, 1968.

### **SÍNDROME HEPATORRENAL (SHR)**

#### **Sinonimia**

S. de Heyd. S. urohepático. S. hepatourológico. S. de nefrosis colémica.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Se consideran aquí todos los síndromes renales que ocurren en pacientes con afecciones hepáticas. El cuadro clínico combina los síntomas de ambas afecciones: ictericia, oliguria-anuria, irritabilidad, etcétera.

Es un cuadro clínico grave, pues se asocian los síntomas de lesión hepática a síntomas renales con retención de urea, creatinina, sodio, etcétera, relacionados con una oliguria marcada.

Desde el punto de vista clínico existen dos tipos de SHR que se diferencian por su distinta evolución clínica y pronóstico. El SHR tipo I se caracteriza por una insuficiencia renal rápidamente progresiva que se define por un aumento del 100 % de la cifra de creatinina sérica inicial hasta un nivel superior a 2,5 mg/dL (221  $\mu\text{mol/L}$ ) o a una reducción del 50 % del aclaramiento de creatinina de 24 h inicial hasta un valor inferior a 20 mL/min en un período inferior a 2 semanas. En el SHR tipo II, la insuficiencia renal es estable o bien no cumple los criterios de progresión definidos para el tipo I.

Los pacientes con SHR tipo I tienen una supervivencia media inferior a 2 semanas a partir del diagnóstico, mientras que en los pacientes con SHR tipo II la supervivencia es más prolongada.



## Exámenes paraclínicos

**Pruebas funcionales hepáticas y renales.** Están alteradas.

La determinación de la presión en la cava inferior guarda una estrecha correlación con la presión de filtración glomerular y la excreción urinaria de sodio.

Criterios diagnósticos:

Desafortunadamente no existe ningún parámetro clínico o analítico que permita establecer con certeza el diagnóstico de SHR.

Por este motivo, el diagnóstico debe establecerse de acuerdo con un conjunto de criterios que tienen como objetivo fundamental excluir otras causas de insuficiencia renal que con frecuencia pueden observarse en pacientes con hepatopatía crónica, en especial las secundarias a *shock*, deshidratación, infecciones bacterianas, administración de fármacos nefrotóxicos (antinflamatorios no esteroideos, aminoglucósidos....etc) o glomerulonefritis por depósitos de inmunocomplejos.

Los criterios diagnósticos de síndrome hepatorenal de acuerdo con el Club Internacional de Ascitis\*:

Criterios mayores son:

1. Hepatopatía aguda o crónica con insuficiencia hepática avanzada e hipertensión portal.
2. Filtrado glomerular bajo, estimado por una creatinina sérica > 1,5 mg/dL (133 µmol/L) o aclaramiento de creatinina de 24 h < 40 mL/min.
3. Ausencia de *shock*, infección bacteriana activa y tratamiento actual o reciente con fármacos nefrotóxicos. Ausencia de pérdidas de líquido por vía gastrointestinal (vómitos repetidos o diarrea intensa) o renal (pérdida de peso > 500 g/día durante varios días en pacientes con ascitis sin edema periférico o > 1 000 g/día en pacientes con edema periférico).
4. Ausencia de mejoría de la función renal (disminución de la creatinina sérica hasta un valor de 1,5 mg/dL (133 µmol/L) o aumento del aclaramiento de creatinina hasta un valor de 40 mL/min) después de la retirada del tratamiento diurético y expansión del volumen plasmático con 1,5 L de solución salina isotónica.
5. Proteinuria < 500 mg/día.
6. Ausencia de signos ecográficos sugestivos de enfermedad renal crónica o uropatía obstructiva.

Criterios menores:

1. Diuresis muy baja.
2. Sodio urinario < 10 mEq/L.
3. Osmolaridad urinaria > osmolaridad plasmática.
4. Hematíes < 50/campo.
5. Concentración sérica de sodio < 130 mEq/L.

## Sindromogénesis y etiología

El síndrome hepatorenal es un síndrome que ocurre en pacientes con hepatopatía crónica, en general cirrosis hepática o hepatitis alcohólica, con insuficiencia hepática avanzada e hipertensión portal, que se caracteriza por una alteración marcada de la función renal y anomalías en la circulación arterial y en la actividad de los sistemas vasoactivos endógenos.

A nivel renal existe una intensa vasoconstricción arterial que determina una reducción muy importante de flujo sanguíneo renal y del filtrado glomerular, en ausencia de anomalías histológicas.

Asimismo existe una intensa retención renal de sodio y agua, responsables de la formación de ascitis, edemas y, con frecuencia, hiponatremia dilucional.

A diferencia de lo que ocurre en la circulación renal, en la circulación extrarrenal predomina la vasodilatación arterial, lo que provoca una disminución de las resistencias vasculares sistémicas e hipotensión arterial.

El síndrome hepatorenal puede también observarse en pacientes con enfermedades hepáticas que cursan con insuficiencia hepática aguda.

El mecanismo de producción de la insuficiencia renal se desconoce. Sin embargo, no deben escatimarse esfuerzos para descartar otras afecciones que se acompañan de disfunción hepática y renal, tales como:

1. Infecciones (leptospirosis, hepatitis por inmunocomplejos).
2. Tóxicos (aminoglucósidos, tetracloruro de carbono).
3. Alteraciones circulatorias (choque, insuficiencia cardíaca grave).

Es importante recordar que los pacientes ictericos con enfermedad hepática, pueden ser particularmente susceptibles de desarrollar una necrosis tubular aguda, que no debe ser confundida con este síndrome.

No existen alteraciones histológicas renales en estos pacientes y cuando se trasplantan riñones de estos pacientes a individuos sin insuficiencia hepática, la función se normaliza, lo que sugiere la presencia de un defecto funcional. Por otro lado la mejoría de la función hepática se acompaña de mejoría en la función renal.

## Bibliografía

- Altman, K.A.: "Hepatorenal syndrome". Amer. J. Gastroent., 49:436-439, 1968.
- Arroyo V., P. Ginés, *et al.*: "Definition and diagnostic criteria of refractory ascitis and hepatorenal syndrome in cirrhosis". Hepatology, 23: 164-176, 1996.
- Baxter, J.H. and C.T. Ashworth: "Renal lesions in portal cirrhosis". Arch. Path., 41:476-488, 1946.
- Ginés A., A. Escorsell, P. Ginés, *et al.*: "Incidence, predictive factors, and prognosis of the hepatorenal syndrome in cirrhosis with ascites". Gastroenterology, 105: 229-236, 1993.
- Mullane, J.F. and M.L. Gliedman: "Elevation of the pressure in the abdominal inferior vena cava as a cause of hepatorenal syndrome in cirrhosis". Rec. Adv. Surg., 59:1135-1146, 1966.
- O'Kell, R.T.: "Renal lesions associated with cirrhosis of the liver in infancy and childhood". Amer. J. Dis. Child., 116:13-15, 1968.
- Ochs A, M. Rossie, K. Haag, *et al.*: "The transjugular intrahepatic portosystemic stent-shunt procedure for refractory ascites". N Engl J Med 332: 1192-1197, 1995.
- Quincke, H., in H. Nothnagel: *Specielle Pathologie und Therapie*. Vienna, 28:63, 1899.
- Sturgis T.M.: "Hepatorenal syndrome: resolution after transjugular intrahepatic portosystemic shunt". J. Clin. Gastroenterol., 20:241-243, 1995.
- Trujillo, M.H. y G. Hernández Adrián: "El hígado críticamente enfermo (III): Síndrome hepatorenal y factores pronósticos en la evaluación clínica de la insuficiencia hepática fulminante". Gen, 46:223, 1992.

## SÍNDROME DE HERNIA REDUCIBLE

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome es importante desde el punto de vista clínico, pues puede simular cuadros abdominales diversos que llevan a falsas interpretaciones. Estos cuadros son:

\* Todos los criterios mayores son necesarios para el diagnóstico de síndrome hepatorenal. Los criterios menores no son imprescindibles, pues su existencia refuerza el diagnóstico

1. Síntomas que simulan úlcera péptica.
2. Síntomas que simulan colon irritable.
3. Síntomas que simulan gastritis.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es una hernia reducible que determina manifestaciones reflejas y a veces alejadas del sitio de origen. El mecanismo reflejo es originado por la compresión transitoria del intestino y/o del saco herniario. Cuando se produce el atascamiento de una hernia y/o estrangulación, el cuadro clínico es más claro y se presta a menos confusión.

## SÍNDROME DE HIPERESPLENISMO

### Sinonimia

S. hiperesplénico. S. esplénicos.

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza básicamente por: anemia, leucopenia y trombocitopenia en la sangre periférica que contrasta con un medulograma normal o, generalmente, hiper celular. Casi siempre se acompaña de esplenomegalia. Sin embargo, no es necesario que exista una pancitopenia, pues puede existir básicamente la disminución de alguno de los elementos celulares solamente.

Los criterios para el diagnóstico de hiperesplenismo comprenden:

1. Esplenomegalia.
2. Destrucción esplénica de una o más líneas celulares en sangre periférica.
3. Celularidad normal o hiperplásica en médula ósea con representación normal de la línea celular deficiente en la circulación.
4. Signos de mayor recambio en las líneas celulares afectadas, por ejemplo, reticulocitosis, aumento de los neutrófilos en banda o plaquetas inmaduras circulantes.

### Sindromogénesis y etiología

En el hiperesplenismo el bazo elimina cantidades excesivas de eritrocitos, granulocitos o plaquetas de la circulación. Los mecanismos generales de eliminación de los elementos formes de la sangre comprenden, fundamentalmente, un mayor secuestro celular, por anomalías hemodinámicas en la circulación esplénica o por producción de anticuerpos contra eritrocitos, granulocitos o plaquetas que hacen a estas células más vulnerables a la fagocitosis por macrófagos esplénicos.

Los estados en los que hay congestión pasiva del bazo, producen sedimentación anormal de la sangre en senos y cordones de la pulpa roja. En estas condiciones existe un almacenamiento de plasma que produce notable hemoconcentración intraesplénica e hipoxia, lo que hace que las células sanguíneas sean más vulnerables a la acción fagocitaria de macrófagos de los cordones de la pulpa.

## SÍNDROME DE HIPERTENSIÓN PORTAL

### Sindromografía

#### Clínica

Las principales manifestaciones clínicas de hipertensión portal son: várices esófago-gástricas, ascitis, circulación colateral, esplenomegalia con o sin hiperesplenismo, síntomas de encefalopatía hepática aguda o crónica.

Todos estos síntomas tienen relación, en parte, por lo menos con la formación de una circulación colateral portosistémica. La ausencia de válvulas en el sistema porta facilita la circulación retrógrada (hepatofugal) desde el sistema porta hipertenso hacia donde hay menos presión. Los sitios principales de circulación colateral están: en las venas del recto (hemorroidales), unión cardioesofágica (várices gastroesofágicas), espacio retroperitoneal y ligamento falciforme del hígado (venas periumbilicales y/o de la pared abdominal). En ocasiones estos vasos de la pared se observan en el epigastrio como vasos tortuosos que se disponen en forma radiada partiendo del ombligo hacia el apéndice xifoides y borde costal (cabeza de medusa).

### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** El esofagograma con bario confirma las várices esofágicas.

**Esplenoportografía.** Para detectar el sitio de la obstrucción intrahepática o extrahepática.

**Medida de la presión portal.** Directamente con aguja fina o indirectamente insertando una cánula en las venas suprahepáticas. Siempre que se decida hacer este examen debe medirse la presión libre y en cuña para determinar si se trata de un obstáculo presinusoidal (presión normal), sinusoidal y posinusoidal (presión elevada).

**Esofagoscopia.** Precisa la existencia de várices y su intensidad y extensión.

**Laparoscopia.** Permite comprobar si se trata de una lesión por encima del hígado (síndrome de Bud-Chiari), lesión en el hígado (cirrosis hepática), o lesión por debajo del hígado (cavernomatosis o angiomatosis de la porta, compresiones, etcétera). Además, informa sobre las colaterales internas en sitios que no son accesibles al examen físico.

### Sindromogénesis y etiología

La presión en la porta suele ser baja (10-15 cm de solución salina; 7-10 mm Hg) porque la resistencia vascular en los sinusoides hepáticos es mínima. La hipertensión portal (>30 cm de solución salina) depende de una mayor resistencia al flujo portal. Como el sistema porta no tiene válvulas, la resistencia a cualquier nivel entre el corazón y los vasos espláncnicos produce hipertensión por transmisión retrógrada. Esta resistencia incrementada puede presentarse en tres niveles en relación con los sinusoides hepáticos:

1. Presinusoidal.
2. Sinusoidal.
3. Possinusoidal.

La obstrucción en el compartimiento venoso presinusoidal puede ser extrahepática (por ejemplo, trombosis de la porta, cavernomatosis) o hepática, pero a nivel funcional proximal en relación con los sinusoides, de modo que el parénquima no queda expuesto a la hipertensión venosa (por ejemplo, en la esquistosomiasis).

La lesión sinusoidal es la más frecuente y se debe fundamentalmente a lesiones hepáticas especialmente la cirrosis hepática.

La oclusión posinusoidal puede ocurrir fuera del hígado a nivel de las venas suprahepáticas (por ejemplo, en el síndrome de Bud-Chiari), cava inferior. Con menor frecuencia, puede ser hepática (por ejemplo, venoclusión de las vénulas centrolobulillares como sitio primario de lesión).

La distinción entre estos tres niveles suele ser interesante, pero la resistencia funcional en un paciente determinado puede también presentarse en más de un nivel.

La hipertensión portal también puede originarse por un aumento del riego sanguíneo (por ejemplo, esplenomegalia masiva

o fístulas arteriovenosas), pero se trata de un problema raro en la clínica debido a la poca resistencia que encuentra la sangre a su salida en un hígado normal.

En la práctica la causa más común de hipertensión portal es la cirrosis hepática.

## SÍNDROME DE HIRSCHPRUNG

### Sinonimia

S. de megacolon congénito. S. de megacolon agangliónico.

### Sindromografía

#### Clínica

Prevalencia en hombres 3:1. Comienza desde el nacimiento. La intensidad de los síntomas depende de la extensión del segmento agangliónico. Se caracteriza por: obstipación, vómitos, deshidratación rápida. Eventualmente pueden pasar pequeñas cantidades de heces aplanadas. En algunos casos diarreas esporádicas pueden ser el síntoma capital. En casos no tratados hay déficit del desarrollo y debilidad.

**Examen físico.** De acuerdo con el tamaño y localización del segmento colónico afectado puede haber: peristalsis aumentada, distensión abdominal, elevación del diafragma. Masas de heces (fecalomas) se palpan en la región inferior del abdomen y son móviles y depresibles. El tacto rectal muestra ano y recto normales, este último, generalmente vacío; a veces escíbalos. En la parte anterior de la ampolla rectal pueden palparse impactos fecales.

Las complicaciones más frecuentes son: impacto fecal, perforación, ulceración y hemorragia.

#### Exámenes paraclínicos

**Sigmoidoscopia.** Segmento distal normal. Otras partes dilatadas y llenas con heces impactadas. Mucosa rojiza con pequeñas ulceraciones.

**Biopsia rectal.** Muestra aganglionosis en la zona afectada.

**Radiología.** Estrechamiento de una zona del colon con dilatación proximal marcada.

### Sindromogénesis y etiología

No existe un patrón hereditario definido aunque se han reportado casos familiares.

Los síntomas se deben a un estrechamiento bien definido de un segmento del colon sigmoide, lo que origina una hiperperistalsis con hipertrofia muscular y dilatación proximal del colon normal, esto puede producir un estasis fecal, impacto, etcétera.

Se plantea herencia poligénica o multifactorial; para los casos con aganglionosis en el área más allá del colon sigmoide, herencia compatible con la autosómica dominante; para los casos que no van más allá de esta zona, herencia multifactorial o autosómica recesiva con poca penetrancia.

### Bibliografía

Bagner, J.A.; W.R. Sieker; K.L. Garver and A. Chakravarti: "A genetic study of hirschprung disease". Am. J. Human Genet., 46:568-580, 1990.

Hirschprung: Stuhlragheit neugeborener in Folge von Dilatation und Hypertrophie des Colons, Jahrb. f. Kinderh., 27:1-7, 1888. Erneuerung und Hypertrophie des Dickdarms, Berl., Klin. Wschr., 36:977, 1899.

Raffensperger, E.C.: Megacolon. In: Bockus, H.L.: Gastroenterology, ed. 3 Philadelphia, Saunders, 1980.

Rusch in early 17th Century quoted by: Jayle, F.: "La dilatation congenitale idiopathique du colon observee an XVII siecle". Presse Med., 17:803, 1909.

## SÍNDROME DE INSUFICIENCIA HEPÁTICA

La insuficiencia hepática puede definirse como una falla en las funciones del hígado. Cuando ocurre en el curso de una hepatopatía aguda se habla de insuficiencia hepática aguda y cuando se presenta en los estadios avanzados de una hepatopatía crónica se considera como una insuficiencia hepática crónica.

Ambas hepatopatías tienen muchos elementos comunes tanto clínica como funcionalmente y en los últimos años se han producido avances y conceptos nuevos que justifican ampliar estos temas, aunque necesitemos extendernos más de lo común en el estilo de esta obra.

### Sindromografía

#### Clínica

El diagnóstico de este síndrome es eminentemente clínico y el concepto de insuficiencia hepática es funcional. Las causas de este síndrome son muy variadas por lo que no existe una imagen histopatológica característica.

La **insuficiencia hepática crónica** comprende un grupo de manifestaciones clínicas, tales como la toma del estado general que puede ser más o menos marcada según el estadio evolutivo de la enfermedad de base, y que se manifiesta por astenia, fatigabilidad fácil, anorexia, pérdida de peso en relación con la pérdida de masa muscular, que es más evidente en los miembros y en la región temporomaseterina, así como en las eminencias tenar e hipotenar de las manos. La ictericia puede no presentarse o ser ligera, pues depende del balance entre la necrosis y la regeneración hepática; su presencia es un índice de actividad de la enfermedad y constituye un elemento de mal pronóstico.

La piel muestra la presencia de arañas vasculares o telangiectasias aracnoideas, de localización más frecuente en las regiones altas del tórax, hombros y detrás de las orejas. Existe eritema palmar en las regiones tenar e hipotenar y las yemas de los dedos a nivel de la última falange. En el hombre el vello corporal está disminuido o llega a desaparecer y el pubiano se asemeja al patrón femenino. Pueden existir otras manifestaciones de feminización como son: ginecomastia y atrofia testicular. En la mujer se presenta oligomenorrea, pérdida de la grasa mamaria y pélvica e infertilidad.

Son comunes y características las manifestaciones neuropsíquicas, que constituyen el cuadro de la encefalopatía hepática o encefalopatía portosistémica, que se inicia con alteraciones mentales ligeras, que solo pueden evidenciarse mediante pruebas de capacidad intelectual. Posteriormente se presentan síntomas más evidentes que van desde irritabilidad hasta franca psicosis.

Son característicos los trastornos de la afectividad: euforia, depresión, apatía, confusión, trastornos de la conducta, inversión del patrón del sueño, desorientación, letargia, bradilalia y finalmente coma, que puede llegar a diferentes grados de profundidad o ser reversible.

Un signo neurológico típico, pero no patognomónico de este síndrome, es la asterixis, aleteo o temblor de los miembros en determinadas posiciones. También pueden detectarse signos extrapiramidales como: rigidez por aumento del tono muscular y signo de la rueda dentada, además hiperreflexia y signo de Babinski bilateral.

Este cuadro de encefalopatía portosistémica se presenta en forma recurrente en cirróticos estables, ya sea espontáneamente sin causa aparente o secundario a factores desestabilizantes, más frecuente en los pacientes sometidos a

derivación portocava. En otras ocasiones este cuadro de encefalopatía se manifiesta de forma crónica, permanente, sigue un curso oscilante en intensidad, pero progresivo e irreversible. Tiene un gran valor la detección del aliento hepático o *fetor hepático*, que se ha descrito como un olor dulzón o a fruta en el aliento de muchos pacientes y que guarda relación con la severidad de la insuficiencia hepática.

En la encefalopatía hepática aguda y en la crónica recidivante es relativamente fácil reconocer cuatro grados de intensidad de acuerdo con la presentación progresiva de los signos neuropsíquicos:

Etapa I. Pérdida de la afectividad, euforia, depresión, apatía, ansiedad, confusión leve, falta de percepción, acortamiento del lapso de atención, conducta abigarrada, patrón del sueño alterado, asterixis, habla farfullada, apraxia constructiva, dificultad para escribir.

Etapa II. Letargo, somnolencia, desorientación, confusión moderada, *fetor hepático*, asterixis.

Etapa III. Confusión intensa, habla incoherente, somnolencia profunda (pero puede despertar), respuesta a estímulos, *fetor hepático*, asterixis, reflejo de prensión y de succión, rigidez de miembros, hiperreflexia y clono.

Etapa IV. Coma profundo (no responde a los estímulos), *fetor hepático*, reflejos disminuidos, hipotonía muscular.

La presencia de diátesis hemorrágica en las enfermedades del hígado es rara si se tiene en cuenta que el 75 % de las hepatopatías severas tienen un mecanismo de la coagulación anormal y el 50 % de los pacientes con cirrosis tienen una actividad fibrinolítica aumentada; sin embargo, la hipocoagulabilidad puede producir hemorragias severas después de un traumatismo o procedimientos diagnósticos como la biopsia hepática. Solamente se presenta diátesis hemorrágica espontánea cuando los factores del grupo de la protrombina y el factor V se hallan por debajo del 20 % de su valor normal, lo que ocurre en las hepatitis graves y en las etapas finales de la cirrosis hepática. También se observa la diátesis hemorrágica cuando se asocian otros trastornos como: trombocitopenia intensa, actividad fibrinolítica evidente o coagulación intravascular diseminada.

La insuficiencia hepática aguda aparece como consecuencia de la necrosis masiva o submasiva aguda del hígado, o por un deterioro súbito y severo de las funciones de las células hepáticas.

Recientemente se realizó un estudio en el *Kings College Hospital* de Londres y se definieron varios conceptos acerca del síndrome de insuficiencia hepática aguda. Se planteó el término de *insuficiencia hepática hiperaguda* para los casos en que la encefalopatía ocurre dentro de los 7 días después del comienzo de la ictericia. Se sugirió el término de *insuficiencia hepática aguda*, para los casos en los que el intervalo entre la ictericia y la encefalopatía oscila entre 8-28 días; y el concepto de *insuficiencia hepática subaguda*, debe aplicarse cuando la encefalopatía ocurre entre 5-12 semanas a partir de la instauración de la ictericia.

Otros autores utilizan los términos de *insuficiencia hepática fulminante* y *subfulminante*, el primero en aquellos pacientes que desarrollan la encefalopatía dentro de las 2 semanas siguientes al inicio de la ictericia y el segundo para describir los casos en que el intervalo se sitúa entre 2-12 semanas.

Para la mayoría de los hepatólogos el concepto de insuficiencia hepática aguda lleva implícito la presencia de encefalopatía hepática, sin embargo, otros amplían el concepto a todos los casos de hepatopatías agudas en los que la concentración de protrombina o el factor V sea inferior al 50 % de lo normal y emplean los términos de fulminate o subfulminate tan pronto se instala la encefalopatía.

Siempre se ha considerado como requisito para plantear insuficiencia hepática aguda, la ausencia de historia de hepatopatía previa, sin embargo, actualmente se sabe que la insuficiencia hepática aguda constituye una de las formas de presentarse la enfermedad de Wilson y la hepatitis crónica activa autoinmune.

El diagnóstico del síndrome de insuficiencia hepática aguda se basa en la presencia de las dos manifestaciones principales del fallo hepático agudo: la encefalopatía hepática y el descenso de la tasa de protrombina por debajo del 50 %.

El cuadro clínico suele iniciarse de forma brusca, por: ictericia, instauración de la encefalopatía hepática, seguidas del resto de los síntomas y signos descritos en la forma crónica y de las alteraciones biológicas que describiremos posteriormente.

Merece destacarse la extrema rapidez con que se puede pasar de grados ligeros a grados profundos en la encefalopatía, que puede llegar al coma en pocas horas.

Un dato muy importante al examen físico es la reducción del tamaño del hígado que implica a veces la desaparición de la matidez hepática.

El fallo hepático agudo condiciona la aparición de las siguientes complicaciones que forman, por supuesto, parte del cuadro clínico:

1. Hemorragias por lo general digestivas, espontáneamente o al menor traumatismo o proceder diagnóstico.
2. Insuficiencia renal, en más de la mitad de los pacientes, ya sea una insuficiencia renal funcional o una necrosis tubular aguda.
3. Infecciones bacterianas, generalmente, causadas por bacilos gramnegativos y que afectan las vías respiratorias, renales o son generalizadas.
4. Insuficiencia respiratoria por infecciones o por *distress* respiratorio.
5. Edema cerebral, sobre todo en pacientes jóvenes con encefalopatía grado IV, que se manifiesta por convulsiones tonicoclónicas, rigidez muscular generalizada, hipertensión arterial, hiperventilación importante e hipertermia sin causa aparente. El fondo de ojo es, en general, normal.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre. Aminotransferasas y bilirrubina.** Existe un comportamiento muy peculiar entre ellas, que obedece a la lesión anatómica (extensa necrosis de los hepatocitos), como ocurre en la hepatitis fulminante con necrosis masiva o submasiva. En estos casos las aminotransferasas están muy elevadas al inicio del cuadro clínico, con frecuente inversión del índice ASAT/ALAT, pero evolutivamente los valores descienden de forma rápida y esta caída se acompaña de una notable elevación de la bilirrubina a expensas de fracción directa o conjugada.

**Factores de la coagulación.** Disminución de la concentración plasmática, como expresión del fallo en la función de síntesis, especialmente de los factores I, II, V, VII, IX y X. Esto conduce a una prolongación del tiempo de protrombina.

**Proteínas plasmáticas.** Hipoalbuminemia, asociada a hiperglobulinemia, con inversión de la relación serina/globulina (hallazgo característico de la insuficiencia hepática crónica); o hipoalbuminemia sola, propia del fallo hepático agudo.

**Hipoglucemia.** Alteración importante en estos casos.

**Ionograma y gasometría. Trastornos del equilibrio electrolítico y acidobásico.** Los más importantes son: la hipopotasemia y la alcalosis respiratoria, aunque en los casos más graves aparece acidosis metabólica.

**Amoniaco.** Elevado en sangre, aunque no hay correlación entre el grado de elevación y la intensidad de la encefalopatía.

**Electroencefalograma.** Desaparición progresiva de la actividad alfa normal con aparición de actividad lenta con ondas trifásicas.

## Sindromogénesis y etiología

La insuficiencia hepática se debe a la pérdida de casi todas las funciones hepáticas, que trae como consecuencia grandes alteraciones biológicas, ya que el hígado tiene una gran cantidad de funciones que afectan el metabolismo y síntesis de múltiples sustancias, imprescindibles para la vida.

Las alteraciones del metabolismo de los glúcidos son la causa de la hipoglucemia, cuyo origen radica en las escasas reservas de glucógeno que el hígado puede almacenar en estas condiciones, la pobre capacidad para la neoglucogénesis y quizás un déficit en la degradación de la insulina circulante.

La función de síntesis está notablemente comprometida, por lo cual se origina un déficit en los factores de la coagulación, especialmente fibrinógeno y protrombina. La albúmina es la principal proteína plasmática sintetizada por el hígado; su concentración está disminuida, pero como su vida media es relativamente larga, se encontrará disminuida marcadamente en la insuficiencia hepática crónica y no en la aguda.

La encefalopatía portosistémica se debe a cortocircuitos hepáticos o extrahepáticos, a través de los cuales la sangre portal pasa a la circulación sistémica sin ser depurada por las células hepáticas. En pacientes con insuficiencia hepática aguda el cortocircuito ocurre a través del propio hígado por la gran cantidad de hepatocitos destruidos, incapaces de metabolizar el contenido de la sangre portal, de este modo la sangre pasa sin ser modificada a las venas suprahepáticas y de ahí a la circulación general.

Por ello en estos pacientes la insuficiencia hepática es la causa principal de la encefalopatía.

En pacientes con insuficiencia hepática en hepatopatías crónicas, tales como la cirrosis, la hipertensión portal condiciona la formación de venas colaterales que comunican la circulación portal con la circulación sistémica sin pasar por el hígado, en una gran proporción. En este caso la hipertensión portal es el mecanismo fisiopatológico principal de la encefalopatía.

El paso de la sangre de la vena porta a la circulación sistémica a través de los cortocircuitos antes descritos, sin pasar por las células hepáticas, impide realizar la detoxificación de muchas sustancias exógenas o endógenas absorbidas en el intestino que son tóxicas para el organismo y especialmente para el cerebro, y esta es la base fisiopatológica de la encefalopatía hepática.

Se ha descrito una gran cantidad de sustancias potencialmente nocivas, sin embargo, el papel protagónico real de cada una de ellas sigue siendo muy discutido. De hecho, en muchas de ellas no está aclarado si esas sustancias constituyen la causa o son la consecuencia de la encefalopatía. Las sustancias o productos químicos más considerados en este aspecto son los siguientes:

**Amonio.** Se ha señalado como uno de los factores más importantes en la patogenia, por lo cual muchos autores denominan este cuadro como encefalopatía hepatoamoniaca. Existen evidencias clínicas y biológicas para esta aseveración, sin embargo la hiperamoniemia no explica todas las causas de la encefalopatía hepática.

**Mercaptanos.** El metanetiol, etanetiol y dimetilsulfóxido son productos derivados de la metionina por la acción de las bacterias colónicas. Son metabolizados por el hígado y en los casos de cirrosis, pueden alcanzar elevados niveles plasmáticos. Se sabe que la metionina provoca encefalopatía hepática tanto clínica como experimentalmente y el *fetor hepático* es producido por un derivado de los mercaptanos. No obstante existen evidencias experimentales en contra del efecto patogénico de estas sustancias.

**Ácidos grasos.** Se ha comprobado un aumento de la concentración plasmática de ácidos grasos de cadena corta o media en pacientes con insuficiencia hepática y en el síndrome de Reye

se han hallado concentraciones muy elevadas de estas sustancias, en niveles que provocan coma en animales de experimentación. Sin embargo, no se ha podido correlacionar el grado de encefalopatía con los niveles plasmáticos de estos productos.

**Aminoácidos y teoría de los falsos neurotransmisores.** En pacientes con cirrosis hepática, existe un patrón característico de los aminoácidos plasmáticos: en condiciones normales la relación molar de los aminoácidos de cadena ramificada (ACR) (valina, leucina, isoleucina) y los aminoácidos aromáticos (AA) (tirosina, fenilalanina y triptófano) es de 3 a 2 y se invierte en los enfermos cirróticos. La fenilalanina se convierte en feniletanolamina y la tirosina en ectopamina. Estas sustancias atraviesan la barrera hematoencefálica, llegan al sistema nervioso central y actúan como falsos transmisores nerviosos, allí desplazan a los verdaderos neurotransmisores, provocando de esta forma alteraciones en la conducción del estímulo nervioso, ya que la potencia de estos falsos neurotransmisores es hasta 500 veces menor que la dopamina y la noradrenalina; se plantea que este es el sustrato neurobioquímico que causa las manifestaciones clínicas de la encefalopatía hepática. Esta hipótesis expuesta hace años y que resulta lógica ha tenido contradicciones a la luz de estudios posteriores en animales de experimentación y en ensayos terapéuticos.

**GABA (ácido gammaaminobutírico).** El GABA es un inhibidor de la transmisión sináptica producido por las bacterias del colon. Evidencias experimentales apoyan el papel de esta sustancia en la encefalopatía y se ha encontrado un aumento de los receptores neuronales para el GABA. Estos receptores son complejos moleculares que contienen sitios de unión para las benzodiazepinas y barbitúricos, los cuales en forma interdependiente pueden producir un efecto neuroinhibitorio. El aumento en el número de estos receptores podría explicar la hipersensibilidad a dichas drogas.

El hecho de haberse demostrado que el GABA no atraviesa la barrera hematoencefálica hace poner en duda el papel patogénico de esta sustancia en la encefalopatía hepática.

**Benzodiazepínicos endógenos.** Se está considerando que existan benzodiazepínicos de origen endógeno los que tendrían un efecto agonista en los receptores para el GABA y para las benzodiazepinas dando lugar a un efecto neuroinhibitorio.

**Cinc.** La alteración del metabolismo del cinc tiene particular importancia en la patogenia de la encefalopatía. Este metal interviene en dos vías metabólicas de eliminación de amonio: es necesario para la enzima ornitina transcarbamilasa del ciclo de la ureogénesis y de la glutaminosintetasa (enzima que incorpora amonio al glutamato).

Las opiniones más recientes parecen favorecer el criterio de que no es una sola sustancia o un solo proceso metabólico alterado lo que explica la patogenia de la encefalopatía hepática. Se ha demostrado que existe un sinergismo entre el amonio, los mercaptanos y los ácidos grasos de cadena corta asociado con trastornos electrolíticos, hipoxemia, hipoglucemia y toxemia bacteriana.

Como conclusión se puede afirmar que en el momento actual se considera que la encefalopatía hepática tiene una patogenia multifactorial.

En cuanto a la etiología la insuficiencia hepática puede presentarse prácticamente en cualquier tipo de hepatopatía aguda o crónica. En el caso de las hepatopatías crónicas, la cirrosis hepática y la hepatitis crónica activa, son las dos entidades que causan la gran mayoría de estos síndromes.

Existen numerosas causas de insuficiencia hepática aguda, las más frecuentes son las virales y toxicomedicamentosas, le siguen en orden de frecuencia las que aparecen en el curso del embarazo y las relacionadas con procesos vasculares. A continuación se relacionan las diferentes causas de insuficiencia hepática aguda:

**Virales.** Virus de la hepatitis A, B, C, D y E. Otros virus: citomegalovirus, herpes, Epstein-Barr.

**Tóxicos.** Industriales: tetracloruro de carbono. Setas: *Amanita phalloides*.

**Medicamentos.** Antibióticos y quimioterápicos: isoniacida, PAS, tetraciclina. Analgésicos: paracetamol. Anestésicos: halotano. Otros fármacos: antidepresivos tricíclicos, inhibidores de la MAO, tiouracilo, hidantoínas, fenotiacinas.

**Causas vasculares.** Choque, insuficiencia cardíaca congestiva, taponamiento cardíaco, síndrome de Budd-Chiari.

**Esteatosis microvesicular.** Esteatosis aguda grave del embarazo, síndrome de Reye.

**Otras causas.** Enfermedad de Wilson, invasión tumoral masiva del hígado, hipertermia (golpe de calor), infecciones bacterianas generalizadas (tuberculosis, brucelosis).

## Bibliografía

- Bernau, J.;B. Rueff and J.P. Benhamou: "Fulminant and subfulminant liver failure: definitions and causes". Sem. Liver Dis., 6:97-106. 1986.
- Bernau, J. y J.P. Benhamou: "Clasificación de la insuficiencia hepática aguda". Lancet (ed. Esp.), 23:344. 1993.
- Muñoz, L.E.; F.J. Martínez y D. García Campean: Manual de hepatología, 1ª ed. Ediciones Cuellar, México, 1994.
- O'Grady, J.G.; S.W. Shalm y R. Williams: "Insuficiencia hepática aguda: redefinición de los síndromes". Lancet (ed. Esp.), 23:328-331. 1993.
- Scoll-Lavizzari, G. and E. Steinmann: "Reversal of hepatic coma by benzodiazepin antagonist". (Letter) Lancet 1, 1324. 1985.
- Shafer, D.F.; A.K. Thakur; E.A. Jhones: "Acute hepatic coma and inhibitory neurotransmission. Increase in GABA levels in plasma and receptors in brain". Gastroenterology, 79:1123, 1980.
- Zieve, L.: "The mechanism of hepatic coma". Hepatology, 1:360-365, 1981.

## SÍNDROME DE INTESTINO CORTO

### Sinonimia

S. de malabsorción por intestino corto.

### Sindromografía

#### Clínica

Se observa en pacientes a los cuales se les ha resecado una porción importante del intestino delgado, los que muestran una insuficiencia digestivo-absortiva que ocasiona un síndrome de malabsorción. Esto lleva a un cuadro de diarreas, pérdida de peso progresiva, astenia, pérdida de masa muscular, lasitud, palidez y síntomas de deficiencias vitaminominerales.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Anemia, hipoproteinemia, colesterol bajo, alteraciones electrolíticas.

**Heces.** Esteatorrea con restos alimentarios sin digerir.

**Radiología.** Muestra la magnitud del segmento resecado y las alteraciones en el segmento que queda.

### Sindromogénesis y etiología

Los trastornos que más frecuentemente originan este síndrome son:

1. Resección intestinal extensa por lesión vascular del intestino delgado.

2. Resecciones intestinales múltiples por enteritis regional.

3. Desviación yeyunal por obesidad patológica.

En términos generales la absorción de nutrientes dependerá de la extensión y porción del intestino que fue extirpada, la presencia de válvula ileocecal y la adaptación del intestino remanente. Se ha comprobado que la resección de 40-50 % del intestino delgado suele tolerarse bien siempre y cuando se respeten el duodeno, la mitad distal del íleon y la válvula ileocecal. En contraste la resección solamente del íleon y la válvula ileocecal puede provocar diarrea intensa y malabsorción, incluso cuando se extirpa sólo el 30% de intestino delgado.

### Bibliografía

Colcock, B.P. and J.W. Braasch: Surgery of small intestine in the adult. Philadelphia, Saunders, 1968.

## SÍNDROME DE INTESTINO IRRITABLE

### Sinonimia

Véase síndrome de colon irritable.

### Sindromografía

Este síndrome es el padecimiento gastrointestinal más frecuente en clínica; aunque no pone en peligro la vida del paciente, produce grandes molestias en los que lo padecen y crean un sentimiento de frustración en el médico que los trata.

Este síndrome puede adoptar tres variantes clínicas:

1. Los pacientes con la llamada colitis espástica o colon irritable, se quejan principalmente de dolor abdominal crónico y estreñimiento.
2. Otro grupo tiene diarreas acuosas intermitentes crónicas con frecuencia indoloras.
3. Otros pacientes presentan ambas características y se quejan de estreñimiento que alterna con diarreas intermitentes.

### Clínica

Es un padecimiento de adultos jóvenes y su frecuencia es el doble en mujeres que en hombres. Los síntomas fundamentales son: diarrea, estreñimiento crónico o ambos.

La diarrea es acuosa intermitente que empeora por la mañana al levantarse o después del desayuno; más rara en el resto del día o noche. Son en número de 3-5 con exceso de moco. El cuadro puede durar semanas o meses y desaparece espontáneamente por un tiempo variable para reaparecer. Algunos pacientes describen las heces pastosas finas "como lápices" en vez de la diarrea.

En otras ocasiones el cuadro clínico se caracteriza por dolor abdominal crónico con estreñimiento que alterna con diarrea. El dolor es de tipo cólico en región sigmoidea y se alivia con la defecación o expulsión de gases. A menudo flatulencia intensa. Son frecuentes: pirosis, lumbalgia, lipotimias, palpitaciones. Son personas ansiosas. Al examen rectal se encuentra vacía la ampolla. Se observan perturbaciones psicológicas: depresión, histeria, rasgos obsesivo compulsivos, y cualquier stress psíquico suele exacerbarlos.

### Exámenes paraclínicos

**Colonoscopia.** Aumento de la vascularización de la mucosa, dificultad para atravesar el ángulo rectosigmoideo y demás

flexuras por el espasmo existente. Estos pacientes se quejan mucho durante la prueba.

**Manometría colónica.** Puede descubrir alteraciones en el ritmo eléctrico básico normal que se caracteriza por aumento en la actividad de la onda lenta de tres ciclos por minuto (CPM) en los pacientes con la variante de colon espástico.

### Sindromogénesis y etiología

Lo fundamental son las alteraciones de la motilidad intestinal y/o colónica favorecida por las alteraciones psíquicas de base y que pueden ser desencadenadas por el *stress*. Esto se ha observado en voluntarios a los que se les ha colocado en situación de *stress* mientras se realizaba la manometría colónica, la que ha mostrado una elevación de la presión intracólica.

## SÍNDROME DE ISRAEL

### Sinonimia

S. de hiperbilirrubinemia por *shunt*.

### Sindromografía

#### Clínica

Se observa en ambos sexos. El comienzo es en la segunda década de la vida. Se caracteriza por ictericia acompañada de esplenomegalia.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Esferocitos, fragilidad osmótica aumentada, moderada reticulocitosis, aumento de la bilirrubina no conjugada que persiste después de la esplenectomía, autohemólisis, fragilidad mecánica de los eritrocitos normal. Pruebas funcionales hepáticas normales.

**Orina.** Urobilinógeno aumentado.

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome de Israel es ocasionado por una excesiva producción de bilirrubina, directamente desde la médula ósea a partir de los eritrocitos o sus precursores, ya sea por destrucción o síntesis de hemotetrapirroles.

### Bibliografía

Israel, L.G.; H.J. Suderman and S.E. Ritzmann: "Hyperbilirubinemia due to an alternative path of bilirubin production". *Amer.J. Med.*, 27:693-702, 1959.

Wintrobe, M.M.: *Clinical Hematology*. ed. 6, Philadelphia, Lea & Febiger, 1967.

## SÍNDROME DE KÖENIG

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se caracteriza por diarreas que alternan con constipación. Dolor abdominal recurrente de tipo cólico, meteorismo, borborigmos en fosa iliaca derecha. Puede palparse o no una tumoración en el cuadrante inferior derecho.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** En el tránsito intestinal se observan las lesiones producidas por la infección crónica. La radiología de tórax muestra la lesión debida a la infección primaria.

**Espujo y cultivo de heces.** Son importantes para precisar la presencia del bacilo tuberculoso. Prueba de Mantoux: positiva.

### Sindromogénesis y etiología

Es una lesión tuberculosa localizada a nivel de la válvula ileocecal, lo que produce trastornos funcionales a ese nivel y posibles cuadros suboclusivos.

### Bibliografía

Bockus, H.L.: *Gastroenterology*, 3th ed. Philadelphia, Saunders, 1994.

König, F.: "Die stricturirende Tuberculose des Darmes und ihre Behandlung". *Deutsch. Zeitsch. f. Chir.*, 34:65-81, 1892.

## SÍNDROME DE LARVA MIGRANS VISCERAL

### Sinonimia

S. de eosinofilia tropical. S. de eosinofilia-hepatomegalia.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome es más frecuente en el niño de 15-40 meses, pero también en el adulto. Generalmente tiene un curso benigno caracterizado por: febrícula, malestar general, anorexia, pérdida de peso, dolor en hipocondrio derecho. Si se acompaña de complicaciones respiratorias como disnea y tos, la curación es lenta.

La forma grave ocurre esporádicamente en casos aislados en un núcleo familiar y afecta fundamentalmente a niños de 14-40 meses. El hermano que sigue en edad suele presentar eosinofilia u otro signo de infección leve o residual.

Aunque durante mucho tiempo se consideró excepcional en el adulto, Llanio y Soto pudieron presentar más de 60 casos diagnosticados bajo la sospecha de linfomas o tuberculosis por el cuadro clínico, que fueron diagnosticados con exactitud por laparoscopia.

Los síntomas pueden persistir durante un año o más, puede presentarse neumonitis o trastornos neurológicos. Con cierta frecuencia, en niños de mayor edad puede surgir endoftalmitis con pérdida de la visión y una lesión retiniana similar a la del retinoblastoma, lo que ha motivado la enucleación del ojo.

Los síntomas predominantes son pica, tos, ronquido nocturno y convulsiones febriles y al examen físico se encuentra hepatomegalia, estertores pulmonares, malnutrición, lesiones de piel y oculares y linfadenopatía.

**Examen físico.** Hepatomegalia, con frecuencia dolorosa, a veces esplenomegalia discreta.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Leucocitosis (que puede llegar hasta 15 000/mm<sup>3</sup>). Eosinofilia variable siempre superior a 10-15 en algunos casos hasta 80-90 % de eosinófilos. Anemia hipocrómica, hipoalbuminemia, incremento de IgM. La técnica de ELISA con antígenos larvarios puede resultar de utilidad en la confirmación del diagnóstico, aunque es necesario excluir otros parásitos y solo se realiza esta prueba en laboratorios altamente especializados.

**Radiología de tórax.** Infiltrado peribronquial bilateral. Recurrente en algunas formas clínicas.

**Biopsia hepática.** Hepatocitos normales. Reacción inflamatoria constituida por: eosinófilos, linfocitos y plasmacitos predominantemente. Cristales de Charcot-Leyden. En ocasiones granulomas. La demostración de las larvas de *Toxocara* confirma el diagnóstico, pero rara vez este proceder está justificado

pues es muy difícil poder obtener fragmentos de larva, aun en biopsias dirigidas por laparoscopia.

**Laparoscopia.** Es el método más exacto para realizar el diagnóstico, al observar en la superficie del hígado lesiones elevadas, serpenteantes, de color blanco-amarillento que representan las huellas que dejan las larvas en su migración.

### Sindromogénesis y etiología

Infestación con larvas de *Toxocara canis* y *Toxocara cati*. También se puede observar este síndrome en infestaciones por *Fasciola hepatica*, *Capilaria hepatica* y *Angiostrongylus*, entre otros parásitos.

En definitiva parásitos que no realizan su ciclo normal en el hombre (excepto *Fasciola*) y se mantienen en estado larvario invadiendo los tejidos: hígado, pulmón, sistema nervioso y ojos preferentemente dejando en su trayecto visceral una huella formada por granulomas con predominio eosinófilo.

### Bibliografía

- Benenson, A.: El control de las enfermedades transmisibles en el hombre. Publicación Científica No. 507 OPS/OMS 1987, p.441.
- Danis, P.; N. Parmentier; R. Maurus, et al.: "Syndrome de 'visceral larva migrans' et atteinte oculaire". Bull. Soc. Belf. Ophthal., 144:899-908, 1966.
- Llanio, R. and A. Sotto: "Laparoscopic diagnosis of the visceral Larva Migrans" in Endoscopy of the Digestive System. ed. Maratka, Setka. Karger-Basel. New York, 1969.
- Llanio, R. and A. Sotto: "Larva migrans visceralis. Diagnostique par laparoscopie". Semaine des Hopitaux, 48 Année No.17, 1972.
- Milburn, C. and K. Ernst: "Eosinophilia-Hepatomegaly syndrome of infants and young children". Pediatric, 11:358, 1953.
- Zuelzer, W. and L. Apt: "Disseminated visceral lesions associated with extreme eosinophilia". Amer. J. Dis. Child., 78:153-181, 1949.

## SÍNDROME DE LINFANGIECTASIA INTESTINAL

### Sinonimia

S. de hipoproteinemia hipercatabólica. S. de enteropatía exudativa. S. de Gordon.

### Sindromografía

#### Clínica

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Anemia moderada, hipoproteinemia con disminución de la albúmina y de la inmunoglobulina G, pero también de la IgM y la IgA, así como de la transferrina y la ceruloplasmina. Colesterol: normal.

Existe linfopenia (por la pérdida de linfocitos con la linfa) y esto se acompaña de un trastorno de la hipersensibilidad retardada.

**Médula ósea.** Hiperplasia moderada.

**Pruebas de absorción.** Esteatorrea que puede llegar a los 40 g diarios.

Tolerancia anormal a las grasas y vitamina A. *Test* de la D-xilosa y azúcares normales. Degradación rápida de la albúmina marcada con yodo radiactivo con disminución de la vida media y aumento de la excreción fecal de polivinilpirrolidona marcada con I-131.

**Radiología.** Edema de la mucosa e imagen de malabsorción.

**Biopsia yeyunal.** No existe atrofia de la mucosa. Edema de

las vellosidades. Dilatación y telangiectasia de linfáticos en la lámina propia y la submucosa. Ausencia de reacción inflamatoria.

### Sindromogénesis y etiología

La linfangiectasia intestinal es parte de un trastorno congénito generalizado del sistema linfático, ya que no sólo existe dilatación de los linfáticos intestinales sino anomalías en los linfáticos torácicos (quilotórax con frecuencia), retroperitoneales y periféricos.

El mecanismo de producción de los síntomas, según se ha sugerido, sería: una hipoplasia de las vías linfáticas viscerales que obstruye o dificulta la circulación de la linfa, con lo que aumenta la presión linfática en el intestino. Es posible que esto produzca la dilatación en la pared intestinal y en el mesenterio. Se considera que la esteatorrea y la hipoproteinemia dependen de la ruptura de los vasos linfáticos dilatados con salida de la linfa hacia la luz. Hay tres hechos que apoyan este concepto:

1. Se ha recuperado líquido quiloso del duodeno en estos enfermos.
2. Se ha comprobado el paso retrógrado de material de contraste desde linfáticos retroperitoneales hacia duodeno y yeyuno.
3. Puede haber esteatorrea persistente después de instituir una dieta completamente libre de grasa, lo que sugiere que hay un aumento en la pérdida intestinal de grasa endógena presente en la linfa.

Se ha comprobado que la etiología es genética y se transmite en forma autosómica dominante, aunque el defecto básico que ocasiona esta mutación no está bien definido.

### Bibliografía

- Cohen, W.N.: "Intestinal lymphangiectasia". Radiology, 89:1080-1082, 1967.
- Gordon, R.S., Jr.: "Exudative enteropathy. Abnormal permeability of the gastrointestinal tract demonstrable with labelled polyvinylpyrrolidone". Lancet, 1:325-326, 1959.

## SÍNDROME DE LINFANGIECTASIA INTESTINAL-HIPOBETALIPOPROTEINEMIA

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se manifiesta con los mismos síntomas de la linfangiectasia intestinal, pero se acompaña de hipobetalipoproteinemia, por lo cual está considerado un nuevo síndrome. (Véase síndrome de linfangiectasia intestinal.)

### Bibliografía

- Dobbins, W.O.: "Hypo-beta-lipoproteinemia and intestinal lymphangiectasia. A new syndrome of malabsorption and protein-losing enteropathy". Arch. Int. Med., 122:31-38, 1968.
- Lewis, L.A. et al.: "Lipid and cytological abnormalities in familial hypo-beta-lipoproteinemia". Abstract. Circulation, 34(suppl.3):19 (Oct.) 1966.

## SÍNDROME DE MADIDA

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se caracteriza por marcada hipersecreción hipotónica de las lágrimas. Es opuesto al síndrome seco.



## Sindromogénesis y etiología

Se supone que el síndrome de Madida se produce como una respuesta del sistema nervioso central a una lesión causada por la irritación del hipotálamo.

## Bibliografía

Prinz, C.W.: "Das Madida-Syndrom bei Akrodinie als gegensatz sum Sicca syndrom". *Klin. Monatsbl. Augenheilk.*, 141:749-763, 1932.

## SÍNDROME DE MALA DIGESTIÓN

### Sinonimia

S. de insuficiencia pancreática. S. de intestino delgado acelerado.

### Sindromografía

#### Clínica

Se manifiesta por distensión abdominal, flatulencia, borborigmos. Ocasionalmente diarreas.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Disminución del tiempo de tránsito intestinal.

**Heces.** Presencia de alimentos sin digerir (proteínas, grasas). Enzimas duodenales y ácido láctico disminuidos o aumentados, lo que depende de la causa. Intolerancia a los disacáridos.

### Sindromogénesis y etiología

Puede deberse a insuficiencia pancreática, motilidad acelerada del intestino delgado o a deficiencia de disacaridasas.

### Bibliografía

Danhaf, I.E.: "The clinical gas syndromes a pathophysiological approach". *Ann. N.Y. Acad. Sci.*, 150:127-140, 1968.

## SÍNDROME DE MALABSORCIÓN

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se presenta en ambos sexos y en todas las edades. Frecuentemente hay crisis de diarreas con expulsión de heces, grises o amarillas, blandas y grasientas. Anorexia, pérdida de peso, borborigmos, tensión dolorosa abdominal, debilidad y fatiga, disnea y parestesias.

**Examen físico.** Distensión abdominal y timpanismo, deshidratación, hiperqueratosis, foliculitis, manifestaciones hemorrágicas (equimosis, etcétera), glositis, queilosis.

#### Exámenes paraclínicos

Dependen de la causa que se sospecha.

### Sindromogénesis y etiología

Numerosas condiciones hereditarias o adquiridas pueden ser las causas de este síndrome. De acuerdo con el cuadro clínico y/o los exámenes paraclínicos. Los mecanismos de producción de este síndrome pueden ser considerados de acuerdo con los siguientes tópicos:

Grupo I. Digestión inadecuada o defectuosa. Síndromes posgastreotomía, de insuficiencia pancreática exocrina y de insuficiencia biliar.

Grupo II. Defectos metabólicos. Síndromes de esprue, deficiencia en la degradación de azúcares.

Grupo III. Alteraciones en las áreas de absorción. Síndromes de resección, gastroileostomías, fístulas, exclusión yeyunal.

Grupo IV. Afecciones de la pared intestinal u obstrucción linfática. Síndrome por radiación, amiloidosis, enteritis (bacteriana, viral, parasitaria), esclerodermia, carcinoide, neumatosis cistoide intestinal, linfomas, síndrome de Whipple, tuberculosis, síndrome de Crohn, yeyunitis ulcerativa crónica (no granulomatosa).

Grupo V. Alteraciones de la flora bacteriana. Síndromes de asa ciega, diverticulosis yeyunal múltiple, enterocolitis por antibióticos, asa aferente.

Grupo VI. Endocrinopatías. Síndromes de diabetes mellitus, hipoparatiroidismo, hiperparatiroidismo. Tumor de los islotes de Langerhans (Zollinger-Ellison, diarrea acuosa-hipocaliemia asociada con adenomas de los islotes).

Grupo VII. Anormalidades proteínicas. Síndromes de disgammaglobulinemia, de Bassen-Kornzweig, linfangiectasia intestinal, linfangiectasia intestinal-hipobetalipoproteinemia.

Grupo VIII. Vasculares. Síndromes de la arteria mesentérica superior, de insuficiencia cardíaca congestiva, de Pick, regurgitación tricuspídea-enteropatía pierde proteínas.

### Bibliografía

Slisenger, M. y J. Fordtran: *Enfermedades gastrointestinales*. 3ª ed. t III. Buenos Aires, Panamericana, 1985.

## SÍNDROME DE MALLORY-WEISS

### Sinonimia

S. de laceración gastroesofágica. S. de laceración-hemorragia gastroesofágica.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome es más frecuente en el hombre, generalmente sobre los 30 años. Después de una gran ingestión de alcohol, comienza un cuadro clínico que se manifiesta por vómitos intensos con fuertes arcadas, seguidas de hematemesis y/o melena.

**Examen físico.** Palidez, taquicardia, estado lipotímico y en algunos casos cuadro de choque.

#### Exámenes paraclínicos

Deben realizarse los estudios indicados en una hemorragia, para descartar otras afecciones.

**Esofagoscopia.** Debe realizarse siempre que lo permita el estado del paciente. Muestra la desgarradura, generalmente, lineal en la región yuxtacardial, la extensión de la misma y la intensidad o el cese de la hemorragia.

### Sindromogénesis y etiología

La hemorragia se debe a un desgarramiento longitudinal de la mucosa y submucosa esofágica y gástrica en la región yuxtacardial.

### Bibliografía

Holmes, K.D.: "Mallory-Weiss syndrome: review of 20 cases and literature review". *Ann. Surg.*, 164:810-820, 1966.

Mallory, G.K. and S. Weiss: "Hemorrhages from lacerations of the cardiac orifice of the stomach due to vomiting". *Am. J. Med. Sci.*, 178:506-515, 1929.

## SÍNDROME DE MARABLE

### Sinonimia

S. de compresión celíaca. S. del tronco celíaco.

### Sindromografía

#### Clínica

El síndrome de Marable es más frecuente en mujeres jóvenes.

Se caracteriza por calambre epigástrico doloroso que comienza 30 min a 4h después de la ingestión de alimentos, independientemente del tipo de alimento. Hay alivio moderado en posición genupectoral. En ocasiones el síndrome se acompaña de náuseas, vómitos, eructación, flatulencia y diarrea.

**Examen físico.** Pérdida de peso moderada. Disminución del latido sistólico epigástrico.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Gastrointestinal, no muestra alteraciones.

**Aortografía.** No muestra anomalía vascular.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se debe a una compresión externa del tronco celíaco a su paso por el hiato diafragmático. La porción anterior del hiato presenta un tejido fibroso que comprime el tronco celíaco en su nacimiento. La incisión de ese tejido hace desaparecer los síntomas.

### Bibliografía

Harjola, P.T. and A. Lahtiharju: "Celiac axis syndrome; abdominal angina caused by external compression of the artery". *Am. J. Surg.*, 115:864-869, 1968.

Marable, S.A.; W. Molnar and F.M. Berman: "Abdominal pain secondary to celiac axis compression". *Am. J. Surg.*, 111:493-495, 1966.

Marable, S.A.; M.F. Kaplan; F.M. Berman, *et al.*: "Celiac compression syndrome". *Am. J. Surg.*, 115:97-102, 1968.

## SÍNDROME DE MEGAESÓFAGO

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome clínico se presenta con disfagia, contracción tónica del cardias y dilatación anormal del esófago.

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome de megaesófago se observa en pacientes con desnutrición grave y gran pérdida de peso. En ocasiones es congénito.

Con frecuencia es ocasionado por esquistosomas.

## SÍNDROME DE MEGASIGMOIDE

### Sindromografía

#### Clínica

Se observa en personas de edad avanzada, pero también en jóvenes cuando existe daño neurológico. Reacciones psicóticas

pueden anteceder o preceder a este síndrome. Se observa en pacientes con síntomas neuropsíquicos y deterioro mental.

Se caracteriza por constipación muy prolongada enmascarada por incontinencia anal de líquido fecal por pérdida del tono del esfínter. Se acompaña de fiebre, náuseas y vómitos.

**Examen físico.** Distensión abdominal, peritonitis aguda o vólvulo recurrente o intermitente. En ocasiones el hígado está algo desplazado de su posición habitual.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Dilatación irreversible localizada al megasigmoide. El enema de bario es imposible.

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome de megasigmoide siempre es adquirido a diferencia del megacolon que es congénito en la mayor parte de los casos. Se debe a trastornos motores del sigmoide de causa neurológica en pacientes con deterioro mental avanzado, arteriosclerosis cerebral, enfermedad de Parkinson, esclerosis múltiple, tabes.

### Bibliografía

Kraft, E. and N. Finby: "Megasigmoid and megasigmoid syndrome". *G.P.*, 36:104-114, 1967.

## SÍNDROME DE MENETRIER

### Sinonimia

S. de gastritis hipertrófica gigante. S. de gastropatía hiperproteica. S. de adenoma gástrico en placas. S. de hipertrofia glandular gástrica localizada. S. de hipertrofia tumoral de la mucosa gástrica. S. de gastropatía vellosa.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se puede presentar en todas las edades, con preferencia en hombres que padecen de malestar gástrico.

Se caracteriza por dolor de tipo ulceroso que se alivia con los alcalinos, anorexia, náuseas y vómitos, pérdida de peso.

La ingestión de alimentos puede aliviar el dolor o suprimirlo. En ocasiones hay diarrea, melena y/o hematemesis y esteatorrea.

**Examen físico.** Generalmente, es negativo. En ocasiones se manifiesta sensación dolorosa a la palpación en epigastrio. Más tardíamente edema y ascitis.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hipoproteinemia, anemia, eosinofilia.

**Radiología.** Marcado aumento de los pliegues gástricos.

Irregularidad en la curvatura mayor. Pared gástrica delgada. Moco mezclado con bario.

**Gastroscopia.** Se comprueban los hallazgos radiológicos y se precisa la extensión del proceso y los caracteres de la mucosa: roja, con exulceraciones, cubierta en zonas por moco, a veces signos de hemorragia reciente.

**Gastroquimograma.** Hipoacidéz.

**Biopsia.** Tomada directamente por gastroscopia sobre cualquier zona sospechosa de malignidad o sólo para precisar los

detalles. Demuestra: marcado engrosamiento de los pliegues con hiperplasia e hipertrofia de las glándulas mucosas y pérdida de casi toda las células parietales y principales. Exceso en la producción de moco.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida, sin embargo se han considerado causas inflamatorias como el citomegalovirus; factores alérgicos, basándose en la infiltración eosinofílica de la mucosa y la eosinofilia en sangre. También se incluyen los mecanismos autoinmunes, ya que se han encontrado anticuerpos anticélulas parietales. La afectación familiar es rara, lo que descarta un mecanismo hereditario o genético.

La hipoproteinemia se debe a la pérdida de proteínas plasmáticas por la mucosa gástrica, que lleva a un síndrome pierde proteínas.

### Bibliografía

- Butz, W.C.: "Giant hypertrophic gastritis: a report of fourteen cases". *Gastroenterology*, 39:183-190, 1960.
- Chourraqui, J.P.; C.C.Roy, *et al.*: "Menetrier disease in children. Report of a patient and review of sixteen other cases". *Gastroenterology*, 80(5): 1042-1047, 1981.
- Jeffries, G.H.; H.R. Holman and M.H. Sleisenger: "Plasma proteins of the gastrointestinal tract". *N. Engl. J. Med.*, 266:652-660, 1962.
- Menetrier, P.: "Des polyadenomes gastriques et des leurs rapports avec le cancer de l'estomac". *Arch. Physiol. Norm. Path.*, 1:32-55, 1888.

## SÍNDROME DE MIGRAÑA ABDOMINAL

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome es más frecuente en niños. Se caracteriza por dolor abdominal, intenso y a veces mantenido, acompañado de náuseas y vómitos. En ocasiones, diarreas. Sin embargo, la jaqueca puede estar o no presente. Hay que recordar que en algunos tipos de migraña se asocia un cuadro de náuseas y vómitos, pero no se acompañan de dolor como en este síndrome.

### Sindromogénesis y etiología

Se considera un fenómeno igual a la migraña y se desaparece con el mismo tratamiento. Las crisis son más o menos frecuentes.

### Bibliografía

- Brams, W.A.: "Migraine with pronounced abdominal crisis". *Illinois M.J.*, 48:244, 1925.

## SÍNDROME DE MIKULICZ

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se manifiesta por sequedad de la boca (xerostomía) y ausencia de secreción lagrimal.

Se observa una dacrioadenitis bilateral y simétrica de evolución crónica, que se acompaña además de una inflamación de las glándulas salivales.

**Examen físico.** La línea del borde palpebral superior adquiere la forma de una S itálica tendida. Al levantarse el párpado aparece la glándula aumentada de tamaño, edematosa, haciendo relieve en el fondo de saco conjuntival superoexterno. Se observa además inflamación de las glándulas salivales fundamentalmente las parótidas.

Tumefacciones bilaterales, simétricas, duras, no dolorosas de las glándulas parótidas y lagrimales.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** En la sialografía se observa dilatación de los conductos excretores de las glándulas en la fase inicial y destrucción de los mismos en las fases avanzadas. Radiografía de tórax.

**Sangre.** Hemograma y medulograma (para precisar leucemia). Serología.

**Espudo, cultivo y prueba de Mantoux.** Para precisar tuberculosis.

**Test de Kweim.** Para investigar sarcoidosis.

### Sindromogénesis y etiología

Puede aparecer en las siguientes enfermedades: leucemia linfocítica, linfomas, sarcoidosis, tuberculosis y sífilis. La causa más frecuente es la tuberculosis.

### Bibliografía

- Casanovas, J.: *Oftalmología*. Barcelona, Roca, 1961. p.151-152.
- Rubin, P. and B.E. Besse, Jr.: "The sialographic differentiation of Mikulicz's disease and Mikulicz's syndrome". *Radiology*, 68:477-487, 1957.
- Von Mikulicz, J.: Ueber eine eigenartige symetrische Erkrankung der Tränen und Mundspeicheldrüsen., *Beitr. Chir. Forstchr. Gewidmet Theodor Billroth*, Stuttgart, 610-630, 1892.
- Von Mikulicz, J.: "Concerning a peculiar symmetrical disease of the lacrymal and salivary glands". *M. Classics*, 2:165-186, 1937.

## SÍNDROME DE MILKMAN

### Sinonimia

S. de pseudofracturas. S. de Looser-Milkman. S. de osteoporosis-osteomalacia.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome prevalece en mujeres de mediana edad. Se caracteriza por astenia, dolor en la espalda y en las piernas.

**Examen físico.** Sensación de presión en los huesos afectados. Cojera.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Calcio y potasio sérico bajos. Fosfatasa alcalina alta.

**Radiología.** Pseudofracturas (zonas de Looser o Milkman). Pequeñas fisuras en la corteza de los huesos largos localizadas simétricamente. Desmineralización generalizada.

### Sindromogénesis y etiología

Se trata de un trastorno del metabolismo del calcio y del fósforo con osteomalacia. El término síndrome de Milkman ha sido dado para indicar los hallazgos radiológicos (pseudofracturas) descritas por él.

## Bibliografía

- Milkman, L.A.: "Pseudofractures (hunger osteopathy late rickets, osteomalacia)". Am. J. Roentgen., 24:29-37, 1930.
- Steinbach, H.L. and M. Noetzi: "Roentgen appearance of the skeleton in osteomalacia and rickets". Am. J. Roentgen., 91:955-972, 1964.

## SÍNDROME DE MINKOWSKY-CHAUFFARD

### Sinonimia

S. de esferocitosis hereditaria. S. de anemia hemolítica congénita. S. de ictericia crónica familiar. S. de ictericia acolúrica crónica. S. de anemia esferocítica. S. de anemia a células globulosas.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se presenta en cualquier edad y en ambos sexos. Historia familiar. Uno de los padres (discinesia vesicular) y la mitad de los hermanos están afectados. Los síntomas comienzan en edades tempranas o adolescencia con diferentes grados de intensidad que a veces no llaman la atención: anorexia, laxitud, pubertad retardada. Episodios agudos recurrentes caracterizados por fiebre, taquicardia, dolor abdominal, disnea y vómitos.

**Examen físico.** Íctero discreto persistente. A veces úlceras en las piernas. Esplenomegalia y en ocasiones discreta hepatomegalia. Pueden existir anomalías.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Lo característico es el hallazgo de esferocitos en la extensión de sangre en menor o mayor cantidad.

La prueba más exacta si hay dudas y para valorar cuantitativamente la presencia de esferocitos es la fragilidad osmótica. Como los esferocitos tienen disminución del área superficial por unidad de volumen, sufren lisis con mayor facilidad cuando están expuestos a soluciones con baja concentración de sal.

### Sindromogénesis y etiología

Aunque el defecto exacto en la esferocitosis hereditaria no se conoce, afecta las proteínas del citoesqueleto.

Casi todos los pacientes tienen deficiencia importante de espectrina proporcional a la gravedad de la anemia. El contorno esferoidal y la estructura rígida de los eritrocitos impiden su paso por el bazo; ahí quedan expuestos a un ambiente en el cual no pueden conservar su intenso metabolismo. La primera lesión que sufren en el bazo es una mayor pérdida del "condicionamiento" de la superficie de la membrana, que a su vez produce una subpoblación de eritrocitos hiperesferoidales en sangre periférica, los cuales serán después destruidos en el bazo.

La patogenia molecular de este trastorno no está plenamente definida.

La etiología es debida a un gen mutante que se hereda con carácter autosómico dominante, y que expresa la deficiencia de ankirina, proteína necesaria para mantener la estructura de la membrana celular.

### Bibliografía

- Chauffard, M.A.: "Pathogenie de l'ictère congenital de l'adulte". Sem. Med. (Paris) 27:25-29, 1907.

Hanspal, M., et al.: "Molecular basis of spectrin and ankyrin deficiencies in severe hereditary spherocytosis: evidence implicating a primary defect of ankyrin". Blood, 77:165-173, 1991.

Minkowski, O.: "Ueber eine hereditare, unter dem Bilde eines chronischen Ikterus mit Urobilinuric, Splenomegalie und Nierensiderosis verlaufende Affection". Verh. Dtsch. Kongr. inn. Med., 18:316-319, 1900.

Wintrobe, M.M.: Clinical Hematology. ed. 6, Philadelphia, Lea & Febiger, 1967.

## SÍNDROME DE MIRIZZI

### Sinonimia

S. de obstrucción del *ductus hepaticus*. S. de estenosis del *ductus hepaticus*.

### Sindromografía

#### Clínica

Los síntomas son los de una hepatocolangiitis (dolor, fiebre, escalofríos, ictericia, prurito). Si el diagnóstico no es preciso puede conducir a una cirrosis biliar secundaria.

#### Exámenes paraclínicos

**Ultrasonido y tomografía axial computarizada.** Pueden hacer el diagnóstico.

**Colangiografía.** Por cualquier vía, precisa la compresión del conducto hepático y/o la obstrucción producida por el cálculo.

### Sindromogénesis y etiología

En general el síndrome de Mirizzi es producido por un cálculo impactado en el cístico o en el cuello de la vejiga, lo que provoca una compresión parcial del conducto hepático debido a que el cístico corre paralelo a dicho conducto. En algunos casos la obstrucción puede ser funcional refleja a punto de partida del propio fenómeno litiasico. Puede acompañarse de fístula colecistohepatocoledociana o cistohepatocoledociana.

### Bibliografía

Albot, G. and M. Cortville: "De pathologie van de ductus hepaticus". Belg. t. Geneesk., 10:452-465, 1954.

Mirizzi, P.L.: "Síndrome del conducto hepático". G. Int. Chir., 8:731-777, 1948.

## SÍNDROME DEL MUÑÓN CÍSTICO

### Sinonimia

S. de la vesícula remanente. S. del conducto cístico remanente.

### Sindromografía

#### Clínica

Los síntomas aparecen varios años después de una colecistectomía y se caracteriza por crisis dolorosas en hipocondrio derecho con irradiación al hombro, náuseas y vómitos, raramente escalofríos y fiebre.

**Examen físico.** Ictericia en la mayor parte de los casos. Maniobra de Murphy positiva.

### *Exámenes paraclínicos*

**Colangiografía.** Muestra permeabilidad de la vía biliar y el remanente del conducto cístico de mayor o menor extensión.

**Colangiopancreatografía retrógrada.** Puede mostrar el cístico remanente, con o sin cálculos.

### **Sindromogénesis y etiología**

Formación de una bolsa quística o ciega en la región del conducto cístico que contiene bilis concentrada y puede alojar cálculos. Otras veces se debe a neuromas del muñón cístico.

### **Bibliografía**

- Brown, M.J.: "Disease cystic duct remanent". A. M. A. Arch. Surg., 79:304-310, 1959.
- Oddi, R.: "Effetti dell'estirpazione della cistifellea". Bull. Sc. Med. di Bologna, 21:194-202, 1888.
- Peterson, F. R.: "Reformed gallbladder review of 27 cases". Tr. West S.A., 51:203-220, 1942.

## **SÍNDROME DE NEUMATOSIS CISTOIDE INTESTINAL**

### **Sinonimia**

S. de enfisema intestinal. S. de enfisema buloso del intestino. S. de neumatosis peritoneal. S. de linfoneumatosis quística. S. de neumatosis intestinal. S. de gas quístico abdominal. S. de Duvernoy.

### **Sindromografía**

#### *Clínica*

Este síndrome se observa en ambos sexos y en todas las edades aunque su mayor incidencia es en el sexo masculino con edad entre 30-50 años y en la sexta década en la mujer.

Se caracteriza por distensión abdominal, crisis de diarrea que alterna con estreñimiento. Dolor vago. Hemorragia rectal.

La obstrucción intestinal parcial o total es rara.

**Examen físico.** Crepitación; se palpa una masa abdominal.

Pueden aparecer muchos signos de acuerdo con las complicaciones que se presenten.

### *Exámenes paraclínicos*

**Radiología.** Zonas de áreas transparentes que siguen el curso del intestino delgado y grueso que se corresponden con múltiples quistes llenos de gas en la pared del órgano.

Predominan en la flexura esplénica y el sigmoide. Ocasionalmente se presenta neumoperitoneo.

**Colonoscopia.** Se observan lesiones quísticas submucosas que hacen prominencia en la luz de acuerdo con su tamaño, pero la localización más frecuente es en intestino delgado y los quistes pueden alcanzar hasta varios centímetros.

### **Sindromogénesis y etiología**

La neumatosis quística primaria puede encontrarse asociada a otras enfermedades: enteritis regional y tuberculosa, colitis ulcerativa y otras.

La etiología es desconocida.

### **Bibliografía**

- Bang, B.L.F.: "Lufholdige kyster j vaggen af ileum og i nydannede bindevæv pasammes serosa". Nord. med. ark. (N18), 8:1-15, 1876.

Bockus, H.L.: Gastroenterology. ed. 5, v. III, Philadelphia, Saunders, 1994.

Koss, L.G.: "Abdominal gas cysts (pneumatosis cystoides intestinum hominis)". Arch. Path., 53:523-549, 1952.

Stone, H.H.; W.B. Allen; R.B. Smith, *et al.*: "Infantile pneumatosis intestinalis". J. Surg. Res., 8:301-307, 1968.

## **SÍNDROME DE NUDO INTESTINAL**

### **Sinonimia**

S. de vólvulo doble. S. de vólvulo completo.

### **Sindromografía**

#### *Clínica*

Este síndrome se manifiesta por dolor abdominal de tipo cólico, distensión e íleo que progresa rápidamente en los casos severos.

### *Exámenes paraclínicos*

**Radiología.** Colon sigmoide dilatado, situado a la derecha. Intestino delgado dilatado que se localiza en el lado izquierdo del abdomen. Un estudio contrastado demuestra pulsaciones a nivel del sigmoide volvulado, con un adelgazamiento accesorio que se sitúa rodeando el asa ileal.

### **Sindromogénesis y etiología**

Se produce por una torsión del íleo terminal alrededor del colon sigmoide, el que sufre una rotación sobre su propio eje.

### **Bibliografía**

- Boyden, F.M., *et al.*: "The intestinal knot syndrome". J.A.M.A. 211:622, 1970.
- Kallio, K.E.: "Über volvulus coli transversi". Acta Chir. Scand., 70(Suppl. 21):1, 1932.

## **SÍNDROME DE OBSTRUCCIÓN DEL ASA YEYUNAL PROXIMAL**

### **Sindromografía**

#### *Clínica*

Este síndrome se presenta en pacientes operados a los que se les realizó una gastroyeyunostomía. Su comienzo es brusco con dolor epigástrico y en el cuadrante superior izquierdo, vómitos sin bilis, de tipo cíclico y recurrentes.

**Examen físico.** Dolorimiento a la palpación de epigastrio.

### *Exámenes paraclínicos*

**Radiología y/o endoscopia.** Permiten hacer el diagnóstico del sitio de localización del fenómeno obstructivo.

**Laparoscopia.** Puede, en ocasiones, determinar la causa extrínseca (adherencias), incluso su lisis durante la exploración.

### **Sindromogénesis y etiología**

Este síndrome se debe a una obstrucción del yeyuno, después de una cirugía gástrica que puede ser debida a adherencias, úlcera gastroyeyunal o fallos en la operación.

Es raro actualmente después del desarrollo de las técnicas quirúrgicas.

### **Bibliografía**

- Bockus, H.L.: Gastroenterology. ed. 5, v. III, Philadelphia, Saunders, 1994.

## SÍNDROME DE OGILVIE

### Sinonimia

S. de pseudoobstrucción intestinal aguda. S. de fleo adinámico del colon.

### Sindromografía

#### Clínica

El síndrome de Ogilvie se caracteriza por una dilatación intestinal aguda que afecta principalmente el colon, pero a veces también el intestino delgado. Al igual que en otras formas de pseudoobstrucción, los signos clínicos son difíciles de distinguir de la obstrucción mecánica.

El paciente se queja de dolor de tipo cólico en abdomen bajo y estreñimiento agudo.

**Examen físico.** Se comprueba un abdomen distendido, timpánico, con disminución o ausencia de ruidos intestinales.

A menudo hay hipersensibilidad localizada sobre el colon distendido, pero es raro encontrar: sensibilidad difusa en abdomen, rigidez o hipersensibilidad de rebote con la maniobra de descompresión brusca.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** El abdomen muestra gran distensión de colon y de intestino delgado y a veces niveles hidroaéreos. El ciego, que es la parte más distensible del colon, suele estar muy dilatado y doloroso.

**Colonoscopia.** Ha sido empleada en el diagnóstico diferencial y sirve como terapéutica, al lograr extraer la mayor parte del gas y del contenido del colon.

### Sindromogénesis y etiología

El inicio de los síntomas se relaciona con frecuencia a enfermedades y *stress* intenso ya sea médico o quirúrgico, tales como intervenciones recientes, infarto del miocardio, infección grave, insuficiencia respiratoria. Con frecuencia los enfermos han recibido narcóticos o sedantes y sufren alteraciones metabólicas y electrolíticas. En otras ocasiones el síndrome se presenta sin causa aparente.

Es importante aclarar que no se encuentran elementos que permitan considerar algún tipo de obstrucción mecánica.

### Bibliografía

- Ogilvie, H.: "Large intestine colic due to sympathetic deprivation. A new clinical syndrome". Br. Med. J., II: 671-673, 1948.  
Zurita Romero, M.; M. Pera; A. Martí Corbella y colab.: "Síndrome de Ogilvie; aportación de 5 casos". Rev. Quir. Esp., 12: 263-267, 1985.

## SÍNDROME DE PANCREATITIS CRÓNICA

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome es más frecuente en el sexo masculino y en los alcohólicos. En el sexo femenino se ve asociado a las enfermedades biliares. La edad de comienzo depende de la etiología. Generalmente se inicia con una crisis de pancreatitis aguda o a veces insidiosamente y se caracteriza por flatulencia, dolor con irradiación a la región dorsal izquierda; a veces con otras características. Esteatorrea y desnutrición.

Si las crisis son agudas y recurrentes conforman otro síndrome: el síndrome de Comfort-Steinberg (véase).

### Exámenes paraclínicos

Heces, sangre y orina.

**Intubación duodenal.** Permite realizar la determinación de enzimas pancreáticas.

**Radiología y/o pancreatografía.** Muestra las alteraciones de los conductos y calcificaciones en casos avanzados.

**Tomografía axial computarizada.** Puede evidenciar algunos elementos útiles.

### Sindromogénesis y etiología

En la mayor parte de los casos este síndrome está asociado al alcoholismo, las enfermedades de las vías biliares (litiasis y otras), infecciones virales, procesos alérgicos o hereditarios.

## SÍNDROME DE PANCREATITIS IDIOPÁTICA RECURRENTE

### Sindromografía

#### Clínica

Se considera como pancreatitis idiopática un síndrome de pancreatitis en el cual no existe ningún antecedente etiológico demostrable por los métodos convencionales, por ejemplo, ausencia de afección viral o traumatismo abdominal, y no existencia de medicación potencialmente capaz de inducir una pancreatitis.

Los síntomas son los característicos de la pancreatitis.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología, como su nombre indica, es desconocida.

## SÍNDROME DE PEAN-WERTH

### Sinonimia

Enfermedad gelatinosa del peritoneo.

#### Clínica

Este síndrome se manifiesta por una ascitis de instalación lenta y progresiva a veces precedida de sensación de malestar en el abdomen y anorexia. La punción del abdomen permite recoger un líquido gelatinoso.

### Exámenes paraclínicos

**Laparoscopia.** Una vez extraído el líquido por un trocar muy grueso y por la vaina del propio laparoscopio, ya que es muy espeso, se introduce aire y se observa gran cantidad de ampollas llenas de líquido amarillo cetrino que cuelgan incluso de la pared abdominal anterior.

**Líquido ascítico.** Demuestra la sustancia gelatinosa.

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome de Pean-Werth se debe a la acumulación de sustancia mucoide en el peritoneo debido a la implantación en el mismo de células mucíparas procedentes de:

1. Quiste mucoide apendicular (enfermedad de Werth).
2. Mucocele apendicular.
3. Mixocarcinoma del tracto gastrointestinal.
4. Quiste mucinoso del ovario.

## SÍNDROME DE PEUTZ-JEGHERS

### Sinonimia

S. de poliposis intestinal. S. de pigmentación mucocutánea. S. de melanoplaquiapoliposis intestinal. S. de lentiginopoliposis digestiva. S. de Peutz. S. de Hutchinson-Weber-Peutz. S. de Jeghers.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se observa en ambos sexos y en todos los grupos étnicos. Los síntomas comienzan en la adolescencia. Se caracteriza por dolor abdominal severo y recurrente que se mejora con maniobras de masaje fuerte en el abdomen. A veces hay borborismos y en etapas avanzadas hemorragia digestiva.

**Examen físico.** Desde el nacimiento se puede observar pigmentación melanótica de 2-5 mm de diámetro a veces coalescentes en los labios, mucosa oral, palmas de las manos y plantas de los pies o en región abdominal. Las pigmentaciones de las mucosas son permanentes pero las otras pueden modificarse y casi desaparecer en el curso del desarrollo.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Intestinal, muestra los pólipos en diferentes niveles del tracto digestivo.

**Sangre.** Anemia.

**Heces.** Sangre oculta positiva.

**Endoscopia alta o baja.** Puede demostrar los pólipos, incluso tomar muestras para clasificarlos y/o determinar si se trata de hamartomas (compuestos de un exceso de lámina propia y glándulas quísticas dilatadas).

La degeneración maligna es rara.

### Sindromogénesis y etiología

El defecto básico de esta enfermedad se desconoce y aunque es de etiología monogénica se trasmite por herencia autosómica dominante con alta penetrancia.

### Bibliografía

- Hutchinson, J.: "Pigmentation of the lips and mouth". Arch. Surg. London, 7:290, 1896.
- Jeghers, H.; V.A. McKusick and K.H. Katz: "Generalized intestinal polyposis and melanin spots of the oral mucosa, lips and digits: syndrome of CLÍNICAL significance". N. Engl. J. Med., 241:993-1005; 1031-1036, 1949.
- McAllister, A.J.; N.F. Hicken; R.G. Latimer, *et al.*: "Seventeen patients with Peutz-Jeghers syndrome in four generations". Am. J. Surg., 114:839-843, 1967.
- Peutz, J.L.A.: "Over een zeer merkwaardige, gecombineerde familiäre polyposis van de slimjmvliezen van den tractus intestinalis met die van de neuskeelholte en gepaard met eigenaardige pigemntaties van huden sijjmvliezen. Nedel. maandschr. v. geneesk". N.S. 2, 10:134-146, 1921.

## SÍNDROME DE PLUMMER-VINSON

### Sinonimia

S. de disfagia sideropénica. S. de Paterson-Kelly. S. de Kelly-Paterson.

## Sindromografía

#### Clínica

Aparece en la mediana edad, más frecuente en mujeres. Se manifiesta por dolor y sensación de quemazón detrás de la laringe, al tragar comidas sólidas.

**Examen físico.** Palidez de piel y mucosas. Otros signos periféricos de deficiencia de hierro (uñas, pelo).

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Anemia hipocrómica.

**Hierro sérico.** Bajo.

### Sindromogénesis y etiología

Es ocasionado por un déficit de hierro. Se discute la relación que pueda existir entre la disfagia y el hierro bajo.

### Bibliografía

- Plummer, H.S.: "Diffuse dilation of the esophagus without anatomic stenosis (cardiospasm). A report of ninety-one cases". J.A.M.A., 58:2013-2015, 1912.
- Vinson, P.P.: "A case of cardiospasm with dilation and angulation of the esophagus". Med. Clin. N. Amer., 3:623-627, 1919.
- Vinson, P.P.: "Hysterical dysphagia". Minnesota Med., 5:107-108, 1922.
- Wintrobe, M.M.: "Idiopathic hypochromic anemia". Medicine, 12:187-243, 1933.

## SÍNDROME DE POLIPOSIS FAMILIAR DEL COLON

### Sinonimia

S. de poliposis familiar adenomatosa del colon.

### Sindromografía

#### Clínica

Los pólipos aparecen antes de los 40 años. Generalmente, cerca de la adolescencia o poco después. Los síntomas no son específicos: diarrea en ocasiones violenta, periódica o recidivante, a veces con sangre o moco, debilidad y con frecuencia degeneración maligna con los síntomas propios de esta afección: cambio en el hábito intestinal, obstrucción por invaginación o tamaño del pólipo, síntomas de malnutrición.

**Examen físico.** Palidez. A veces dolor sobre el colon a la palpación.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Colon por enema demuestra los pólipos, existe integridad de las aústras y de la pared.

**Colonoscopia.** Permite ver y hacer biopsia de las lesiones sospechosas, así como la extirpación transendoscópica de todos los pólipos posibles.

### Sindromogénesis y etiología

Se hereda como un rasgo familiar autosómico dominante de alta penetrancia, que está presente en la mitad de los descendientes. La probabilidad de que padezcan cáncer de colon los individuos afectados se aproxima al 100 % a los 40 años, por lo cual la conducta quirúrgica es obligada (colectomía total o subtotal). Está considerada como la afección precancerosa más claramente definida de la medicina.

## Bibliografía

- Cripps, H.: "Two cases of disseminated polyps of rectum". Trans. Med. Soc. London, 33:165, 1882.
- Lynch, H.T. and A.J. Krush: "Heredity and adenocarcinoma of the colon". Gastroenterology, 53:517-527, 1967.

## SÍNDROME DE POLIPOSIS JUVENIL

### Sinonimia

S. de pólipo solitario de colon y recto. S. de pólipos juveniles. S. de retención de pólipos.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome es ligeramente predominante en jóvenes. Se caracteriza por hemorragia recidivante por el ano o con las heces.

A veces diarreas, más raramente constipación. Cuando los pólipos son grandes pueden hacer protrusión por el ano o provocar obstrucción o invaginación con dolor abdominal de tipo cólico. No se acompañan de lesiones de otros tejidos.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Enema de bario.

**Heces.** Sangre oculta positiva.

**Colonoscopia.** Demostración de 1 o más pólipos.

**Biopsia.** Muestra un estroma prominente con abundante tejido vascular, infiltración de células mononucleares y eosinófilos frecuentemente. Proliferación de las glándulas mucosas y quistes con moco. Se trata de pólipos hamartomatosos.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es monogénica y se hereda como rasgo autosómico dominante. Los miembros de la familia del paciente presentan este tipo de poliposis y nunca la poliposis familiar adenomatosa del colon. Este tipo de pólipo no degenera.

El defecto básico se desconoce.

### Bibliografía

- McKusick, V.A.: "Genetic factors in intestinal polyposis". J.A.M.A., 182:271-277, 1961.
- Woolf, C.M.; R.C. Richards and E.J. Gardner: "Occasional discrete polyps of colon and rectum showing inherited tendency in kindred". Cancer, 8:403-408, 1955.

## SÍNDROME POSCOLECISTECTOMÍA

### Sinonimia

S. recurrente del tracto biliar.

### Sindromografía

#### Clínica

Recurrencia de los mismos síntomas que el paciente padecía antes de la colecistectomía, tales como: dolor de tipo cólico en el cuadrante superior derecho (cólico hepático), distensión, náuseas y vómitos biliosos.

**Examen físico.** Dolor a la palpación en la zona operada. En ocasiones ictericia.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Es necesario realizar una colangiografía especialmente por vía trasduodenal para poder precisar la etiología.

**Pruebas de función pancreática.** Para descartar enfermedad asociada.

### Sindromogénesis y etiología

Diferentes mecanismos pueden explicar este síndrome. Ellos se pueden clasificar en tres grupos:

1. Relacionados con la intervención quirúrgica:
  - Error en el diagnóstico preoperatorio (los síntomas eran debidos a otra afección, incluso extrabiliar).
  - Existía otra afección concomitante (hígado, páncreas, neoplasia, estenosis del esfínter de Oddi, coledocitis estenosante, colangiitis).
2. Secuelas posoperatorias:
  - Lesión del colédoco o cálculo residual.
  - Cálculo intrahepático.
  - Conducto cístico remanente.
  - Adherencias.
3. Trastornos biliares funcionales.

### Bibliografía

- Burhenne, H.J.: The poscholecystectomy syndrome, in Margulis, A.R. and H.J. (eds.), Alimentary Tract Roentgenology (St. Louis: C.V. Mosby Co., 1973), pp. 1322-1326.
- Dreiling, D.A.: "The postcholecystectomy syndrome". Am. J. Dig. Dis., 7:603, 1962.

## SÍNDROME POSDISENTÉRICO

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se presenta en pacientes que han tenido ataques de infección disintérica ya sea amebiana o bacilar, en los cuales reaparecen los síntomas: dolor, diarreas.

**Examen físico.** Dolor en cuadrante inferior derecho si la infección fue por amebas, o en el izquierdo si fue una disentería bacilar.

#### Exámenes paraclínicos

**Heces.** Se debe buscar la persistencia de amebas y realizar cultivo para precisar el bacilo disintérico.

**Radiología.** El colon puede mostrar lesiones a ese nivel.

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome posdisintérico puede ser debido a la pérdida de la resistencia de la mucosa del colon, a irritación de dicha mucosa, o a influencias psicógenas. En ocasiones se comprueba una reinfección o una infección no totalmente curada.

### Bibliografía

- Fierst, S.M. and A. Werner: "Postdysenteric syndrome". Gastroenterology, 27:281-291, 1954.

## SÍNDROME POSHEPATITIS

### Sinonimia

S. de hepatitis prolongada. S. de hepatitis de la convalecencia.



## Sindromografía

### Clínica

Este síndrome se presenta después de los 56 días de una hepatitis; el 85 % de los pacientes se recupera completamente; el 15 % presenta diferentes complicaciones. Los síntomas son: laxitud, fatiga, depresión, trastornos del sueño, anorexia, intolerancia a los alimentos grasos, pérdida de peso y dolor en el cuadrante superior derecho del abdomen.

**Examen físico.** Subíctero, dolor ligero a la palpación del cuadrante señalado.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Todas las pruebas hepáticas son normales, excepto una moderada hiperbilirrubinemia no conjugada y ligera elevación del colesterol sérico.

**Heces.** Ligera esteatosis.

**Biopsia hepática.** En la mayoría de los casos es normal; en un 15 % se aprecia transición hacia hepatitis crónica: persistencia de la reacción inflamatoria y fibrosis.

## Sindromogénesis y etiología

A veces la causa es psicógena, otras es una secuela de la hepatitis aguda.

## Bibliografía

- Bockus, H.L.: Gastroenterology, ed, 5. v. III, Philadelphia, W.B. Saunders, 1994.  
Caravati, C.M.: "Posthepatitis syndrome". South Med. J., 37:251-257, 1944.

## SÍNDROME POSPRANDIAL

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por dolor atípico localizado en la región anterior del tórax que se presenta después de las comidas y tiene varias horas de duración. Hay además palpitations.

#### Exámenes paraclínicos

**Electrocardiograma.** Realizado antes de las comidas en estos pacientes es totalmente normal. Cuando se realiza después de las comidas, durante la crisis muestra: taquicardia sinusal, depresión del segmento ST, aplanamiento de la onda T. Si se repite el electrocardiograma 2-3 h después de las comidas todos los cambios desaparecen y absolutamente normal.

En los casos que padecen un bloqueo con anterioridad se observa bradicardia.

## Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida. (¿Liberación de hormonas gastrointestinales?)

## Bibliografía

- Gilbert, N.C.; G.K. Fenn and G.V. LeRoy: "The effect of distention of abdominal viscera". J.A.M.A., 115:1962-1967, 1940.  
Utsu, F.; V. Enescu; E. Boszormenyi, et al.: "Postprandial syndrome". New Physician, 15:102-103, 1966.

## SÍNDROME DE PSEUDOObSTRUCCIÓN INTESTINAL IDIOPÁTICA CRÓNICA

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por crisis recurrentes de dolor abdominal y distensión acompañadas de náuseas y vómitos. A menudo existe esteatorrea secundaria al sobrecrecimiento bacteriano en el intestino delgado que puede causar diarrea crónica y desnutrición que con frecuencia conducen a la muerte, ya que la enfermedad tiende a ser progresiva y resistente a los tratamientos farmacológicos.

**Examen físico.** Distensión abdominal, timpanismo a la percusión, ausencia o notable disminución de los ruidos hidroaéreos, esteatorrea, pérdida de peso y signos de déficit nutricional.

#### Exámenes paraclínicos

**Motilidad.** Anormalidad de la motilidad del intestino delgado y también del colon. En muchos pacientes se ha descrito alteración de la motilidad de esófago y vejiga.

**Radiología.** Muestra la distensión con o sin niveles hidroaéreos de las asas intestinales y/o colon. El examen con bario puede encontrar atonía gástrica y megaduodeno.

## Sindromogénesis y etiología

En la pseudoobstrucción primaria idiopática no puede identificarse otra enfermedad causal y se considera un trastorno primario de la motilidad intestinal debido a alteraciones de la innervación simpática o de las capas musculares. Se han descrito anomalías del plexo mientérico y miopatía del músculo liso de intestino y vejiga (la llamada miopatía de víscera hueca). También se han señalado concentraciones elevadas de prostaglandina en algunos enfermos.

Se han identificado dos grupos de pacientes, según su presentación familiar o no y el sitio primario de las alteraciones anatómicas.

Tipo familiar:

1. *Miopatía visceral familiar tipo I*, cuya etiología es un gen autosómico dominante y *miopatía visceral familiar tipo II*, cuya presentación se debe a un gen autosómico recesivo.
2. *Neuropatía visceral familiar*, transmitida por un gen autosómico recesivo.

Tipo no familiar:

1. *Miopatías viscerales*: a, pseudoobstrucción intestinal crónica en niños, síndrome de hipoperistalsis intestinal-megavejiga-microcolon; b, neuropatías viscerales. Ambas entidades son las únicas que se presentan en niños pequeños y todos mueren durante la infancia a causa de este padecimiento.

Vale la pena recordar que existe otro cuadro similar que se denomina *pseudoobstrucción intestinal secundaria* y que como indica su nombre se debe a causas demostrables tales como: esclerodermia, diabetes, amiloidosis, neuropatías, fármacos o infección.

La etiología es monogénica y se transmite por herencia autosómica recesiva.

## Bibliografía

- Anuras, S.: "Intestinal pseudoobstruction syndrome". Ann. Rev. Med., 39:1, 1988.
- Schuffler M.D.; C.A. Rohmann, *et al.*: "Chronic Intestinal Pseudo-Obstruction. A report of 27 cases and review of the literature". Medicine (Baltimore), 60:173, 1981.

## SÍNDROME DE PSEUDOQUISTE PANCREÁTICO

### Sindromografía

#### Clínica

Los síntomas comienzan después que el paciente ha sufrido un trauma abdominal severo, ataques de pancreatitis aguda o enfermedad vesicular, y se caracterizan por dolor de mediana a severa intensidad, localizado, generalmente, en el lado derecho del epigastrio o en el cuadrante superior izquierdo, acompañado de náuseas y vómitos que sugieren un íleo paralítico o una obstrucción pilórica. Además, pérdida de peso progresiva.

**Examen físico.** Se palpa una tumoración en epigastrio o en cuadrante lateral superior, de 10-15 cm de diámetro, renitente no desplazable, fiebre y molestias en esa zona. Ocasionalmente íleo paralítico y menos frecuente, hidrotórax izquierdo y/o ictericia.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Simple de abdomen. De estómago y duodeno con bario, de vías biliares (colangiografía), y de tórax.

**Ecografía y tomografía axial computarizada.** Para localizar el quiste y su tamaño, son de gran utilidad estas pruebas, con o sin contraste, en estos casos.

**Sangre.** Amilasa sérica doble de lo normal. Leucocitosis en la mitad de los casos.

### Sindromogénesis y etiología

Este pseudoquiste es consecuencia de trauma abdominal o ataques de pancreatitis aguda. Los síntomas dependen de la compresión sobre los órganos vecinos especialmente el tracto digestivo y/o la irritación del tejido pancreático que rodea al quiste.

## Bibliografía

- Gussenbayer, C.: "Zur operativen Behandlung der Pankreas-Cysten" Arch. Klin. Cir., 29:358-364, 1883.
- Wirsung, T.S. and L.B. Costopoulos: "The diagnosis and treatment of pancreatic pseudocysts". Can. Med. Ass. J., 97:1117-1128, 1967.

## SÍNDROME PSEUDOULCEROSO

### Sinonimia

Dispepsia no ulcerosa.

### Sindromografía

#### Clínica

En este síndrome se agrupan enfermedades y/o procesos que cursan con síntomas que conforman un cuadro clínico que recuerda y puede confundirse con la úlcera péptica gastroduodenal.

El dolor abdominal epigástrico es el síntoma principal, puede localizarse en epigastrio alto o mediano, de acuerdo con la causa, no suele calmarse con la ingestión de alimentos o de

antiácidos como ocurre con el llamado dolor epigástrico de hambre, correspondiente a la mayor parte de las úlceras duodenales. El carácter del dolor puede ser quemante o ardoroso, gravativo o sordo y en la mayoría de los enfermos es de mediana y escasa intensidad. La irradiación es variable y puede ser hacia arriba, hacia la derecha o hacia la izquierda, de acuerdo también con la enfermedad causal. Aunque la epigastria originada por este síndrome no tiene una periodicidad típica como corresponde a la producida por las úlceras gástricas y duodenales, algunas gastritis y duodenitis pueden cursar en ocasiones con dolores epigástricos periódicos. La eructación, el ardor gástrico, la llenura o plenitud gástrica, digestiones lentas, flatulencia y en ocasiones la regurgitación son síntomas propios de este síndrome.

#### Exámenes paraclínicos

**Estudio contrastado de estómago y duodeno.** Debe realizarse para el diagnóstico de hernia hiatal.

**Drenaje biliar.** En busca de las parasitosis que causan el síndrome.

**Endoscopia digestiva alta.** Mostrará las imágenes características de esofagitis, gastritis, duodenitis y hernia hiatal. A través de este proceder pueden tomarse muestras para realizar frotis de la mucosa duodenal en busca de parásitos (principalmente giardia) y muestra de mucosa antral para diagnóstico de *Helicobacter pylori*.

### Sindromogénesis y etiología

La hernia hiatal y su complicación fundamental, la esofagitis por reflujo puede ser causa de este síndrome.

Las gastritis y duodenitis cursan típicamente con un síndrome pseudoulceroso. Las duodenitis parasitarias por *Giardia lamblia*, *neicator* y *strongiloides*, constituyen una de las etiologías de este síndrome.

El *Helicobacter pylori* está asociado con el síndrome pseudoulceroso a través de su relación etiológica en la gastritis crónica y es en el momento actual una de las causas más frecuentes de este síndrome aunque deben descartarse los procesos señalados anteriormente. Puede coexistir con algunas de las parasitosis señaladas.

## Bibliografía

- Bockus, H.: Gastroenterology. ed. 5, v. I. 1996.
- Llanio, R.: Propedéutica clínica y fisiopatología. Pueblo y Educación, La Habana, 1981, pp:513-528-532.

## SÍNDROME DE QUISTES HEPÁTICOS

### Sinonimia

S. de fibrosis hepática congénita.

### Sindromografía

Existen dos formas según la edad: tipo infantil-adolescente y forma del adulto.

El tipo infantil-adolescente reúne las características siguientes:

#### Clínica

Afecta ambos sexos por igual. Se presenta con hemorragia digestiva producida por várices esofágicas. Se acompaña de esplenomegalia.

### *Exámenes paraclínicos*

**Sangre.** Bilirrubina normal o discretamente elevada. Fosfatasa alcalina elevada. Enturbiamiento del timol elevado, así como las transaminasas oxalacética y pirúvica. Tiempo de protrombina moderadamente disminuido. Excreción normal de bromosulfaleína.

**Biopsia hepática.** Proliferación del tejido conjuntivo en la región periportal. Dilatación mayor o menor de los conductillos biliares. Arquitectura lobulillar y células hepáticas conservadas.

**Urografía descendente.** Normal o con un patrón poliústico (ver síndrome quístico renal). Aumento de la presión portal.

### **Sindromogénesis y etiología**

Parece ser una variante de la enfermedad poliústica.

En esa enfermedad coexisten quistes en otros órganos: riñón, ovario, pulmón.

La etiología es desconocida.

El tipo adulto reúne las características siguientes:

### *Clínica*

Se caracteriza por dispepsia, dolor abdominal, hemorragias por ruptura de várices esofágicas.

**Examen físico.** Hepatomegalia masiva, esplenomegalia.

### *Exámenes paraclínicos*

Dan iguales resultados que en el tipo infantil-adolescente.

### **Sindromogénesis y etiología**

Igual que en el tipo anterior.

### **Bibliografía**

Clermont, R.J.; J.N. Maillard; J.P. Benhamon, *et al.*: "Fibrosis hepaticque congenitale". *Can. Med. Assoc. J.*, 97:1272-1278, 1967.

Wilcox, R.G. and K.J. Isselbacher: "Chronic liver disease in young people". *Am. J. Med.*, 30:185-195, 1961.

## **SÍNDROME DEL RAPUNZEL**

### **Sinonimia**

S. del fleo por tricobezoar.

### **Sindromografía**

### *Clínica*

El nombre del síndrome fue dado por semejanza con el personaje de una fábula de Grim, que tenía cabellos muy largos. Se presenta en pacientes psicópatas que ingieren sus cabellos constantemente.

Antecedentes de tendencia a ingerir cuerpos extraños.

Comienza por dolor abdominal intermitente de tipo cólico progresivamente intenso, taquicardia, fiebre.

**Examen físico.** Tumoración palpable con resistencia a la palpación, acentuados borborigmos.

### *Exámenes paraclínicos*

**Radiología.** Niveles hidroaéreos en la parte alta del intestino delgado. Detención del contraste en el intestino delgado.

## **Sindromogénesis y etiología**

La masa de cabellos migra desde el estómago al intestino y permanece encarcelada, avanzando lentamente por los movimientos peristálticos, hasta que le es imposible avanzar, y esto da lugar al fleo mecánico.

### **Bibliografía**

Vaughan, E.D.; J.L. Sawyers and H.W. Scot: "The Rapunzel syndrome: An unusual complication of intestinal bezoar". *Surgery*, 63:339-343, 1968.

## **SÍNDROME DEL RECTO DERECHO**

### **Sinonimia**

S. pseudoapendicular.

### **Sindromografía**

### *Clínica*

Dolor intenso localizado, al comienzo, en el cuadrante inferior derecho del abdomen. Náuseas sin vómitos acompañantes (ausencia de cólicos generalizados al resto del abdomen).

**Examen físico.** A la palpación hay malestar y contractura en el punto de McBurney. No dolor a la descompresión brusca.

Persistencia del malestar doloroso cuando se ordena contraer el músculo recto, lo que se puede reproducir si el paciente levanta el cuello o trata de sentarse sin apoyo de las manos.

Pueden estar presentes síntomas del síndrome reumático.

### *Exámenes paraclínicos*

**Sangre.** En la fiebre reumática existe eritrosedimentación elevada, leucocitosis moderada, el conteo diferencial de leucocitos es normal. Título de antiestreptolisina, normal.

En los casos en que exista alguna lesión muscular los exámenes de sangre son normales.

**Laparoscopia.** Es un método decisivo en los casos dudosos, ya que permite comprobar la normalidad del apéndice y de las demás estructuras abdominales.

### **Sindromogénesis y etiología**

El síndrome del recto derecho se debe a una miositis reumática con lesión del recto anterior derecho del abdomen.

### **Bibliografía**

Gettill, P.: "Differential diagnosis of abdominal manifestation of acute rheumatic fever from acute appendicitis". *Ann.Surg.*, 99:650-660, 1934.

Reitman, N.: "Abdominal manifestation of rheumatic fever: description of a right rectus syndrome". *Ann. Intern. Med.*, 22:671-687, 1945.

## **SÍNDROME DEL RESTAURANTE DE CARNE**

### **Sinonimia**

S. del anillo esofágico inferior.

### **Sindromografía**

### *Clínica*

Se presentan síntomas de obstrucción incompleta del esófago, a menudo por ingerir demasiado rápido los alimentos y en

especial si se trata de trozos de carne sin masticar adecuadamente. Se caracteriza por disfagia aguda. Es bueno recordar que existe un cuadro clínico que también se presenta en el restaurante de carne, pero en este caso el trozo de carne se detiene entre la faringe y la epiglotis justamente antes de pasar al esófago, lo que ocasiona el cierre de la laringe y produce signos de asfixia. En estos casos la maniobra de Heimlich aprovechando el aire residual que queda en el pulmón, puede salvar la vida a la persona, de lo contrario puede fallecer en minutos.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Esófago liso, anillo concéntrico en la porción distal del esófago que no es fácil ver en la fluoroscopia de rutina y es necesario demostrarlo con el esófago bien dilatado por una mezcla de bario espeso.

**Esófagoscopia.** Es difícil de demostrar por este método.

#### Sindromogénesis y etiología

Se debe a una estructura fibrosa pasiva situada en la unión esofagogástrica casi siempre acompañada de hernia hiatal.

#### Bibliografía

- Norton, R.A. and G.D. King: "Steakhouse syndrome; the symptomatic lower esophageal ring". *Lahey, Clin. Bull.*, 13:55-59, 1963.
- Schatzki, R. and J.E. Gary: "Disphagia due to diaphragm-like localized narrowing in the lower esophagus (lower esophageal ring)". *Amer. J. Roentgenol.*, 70:911-922, 1953.

### SÍNDROME DEL RESTAURANTE CHINO

#### Sinonimia

S. de cefalea china.

#### Sindromografía

##### Clínica

Los síntomas comienzan 10-20 min después de ingerir el primer alimento en un restaurante chino (especialmente la sopa Won Ton), y se manifiestan por rigidez de los músculos de la mímica, y de la nuca, dolor irradiado hacia el brazo con sensación de parálisis. Adinamia general. Sensación cardiaca angustiosa similar al infarto. Cefalea temporal, oleadas de calor y 1-2 min después, sudoración profusa.

#### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se observa en personas que comen en algunos restaurantes chinos, japoneses o polinesios. Se considera que puede ser debido al l-glutamato monosódico que viene en algunos alimentos. Esta sustancia induce una hiponatremia pasajera que condiciona una disminución del potasio intracelular. También se ha considerado la posibilidad de que el tanino o determinados fermentos del té u otra toxina contenida en ciertos peces (*tetro-dotoxina*) puedan ser los causantes del cuadro clínico.

#### Bibliografía

- Ho Man Kwok, R.: "Chinese restaurant syndrome". *N. Engl. J. Med.*, 278:796, 1968.
- Lehrer, L.: "A questionnaire study of the prevalence of Chinese restaurant syndrome". *Fed. Proc.*, 36:1617-1623, 1977.

### SÍNDROME DE REYE

#### Sinonimia

S. de hígado graso masivo con encefalopatía aguda.

#### Sindromografía

##### Clínica

Este síndrome se presenta casi exclusivamente en niños menores de 15 años, frecuentemente entre 6 meses y 10 años; en ambos sexos. El cuadro suele iniciarse después de una infección respiratoria alta, principalmente influenza o varicela. En el plazo de 2-3 días se presentan vómitos seguidos de estupor que suele progresar rápidamente hacia un cuadro convulsivo generalizado y coma (signos de lesión del sistema nervioso central).

**Examen físico.** Se detecta hepatomegalia pero es muy significativo que no existe ictericia o es mínima. Algunos pacientes adoptan posiciones características en la cama.

##### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Aumento de las aminotransferasas, alargamiento del tiempo de protrombina, hipoglucemia, acidosis metabólica y aumento del amoniaco sérico. Negatividad de los marcadores de hepatitis viral. Leucocitosis con neutrofilia.

**Líquido cefalorraquídeo.** Hipoglicorraquia.

**Biopsia hepática.** Debe realizarse con mucha precaución y de acuerdo con el tiempo de protrombina. Se observa: vacuolización grasa extensa de las células hepáticas. El microscopio electrónico descubre alteraciones de las mitocondrias.

#### Sindromogénesis y etiología

Se desconoce la causa, se atribuye a diferentes agentes antivirales y tóxicos sobre todo salicilatos. En muchos casos no existen medicamentos como antecedentes. La mortalidad es alrededor del 50 %, pero en los casos que sobreviven no se demuestra lesión crónica del hígado.

#### Bibliografía

- Brain, W.R. and D. Hunter: "Acute meningo-encephalomyelitis of childhood, report of six cases". *Lancet*, 1:221-227, 1929.
- Laxdal, O.E.; R.P. Shinha; J. Merida, *et al.*: "Reye's syndrome. Encephalopathy in children associated with fatty changes in the viscera". *Amer. J. Dis. Child.*, 117:717-721, 1969.
- Reye, R.D.K.; G. Morgan and J. Baral: "Encephalopathy and fatty degeneration of the viscera. A disease entity in childhood". *Lancet*, 2:749-752, 1963.

### SÍNDROME DE ROTOR

#### Sinonimia

S. de hiperbilirrubinemia idiopática tipo Rotor. S. de hiperbilirrubinemia tipo III.

#### Sindromografía

##### Clínica

Se manifiesta por íctero de la piel y mucosas, a veces subíctero sin ninguna otra manifestación.

**Examen físico.** No hepatomegalia ni esplenomegalia.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Hiperbilirrubinemia directa. Pruebas hepáticas normales si no se tiene en cuenta cierto retraso en la eliminación de bromosulfaleína, rosa de Bengala y contraste radiológico. No es rara la hipercolesterolemia. No se comprueban signos de hemólisis.

**Orina.** Bilirrubinuria.

**Colecistografía.** Vesícula excluida.

**Biopsia hepática.** Normal. No hay depósito de pigmento en las células hepáticas. Al microscopio electrónico se pueden observar en el hepatocito, numerosas mitocondrias gigantes con inclusiones de estructura reticular y presencia de microvellosidades sobre toda la membrana celular.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Probable trastorno hepático familiar hereditario en la eliminación de la bilirrubina, de la bromosulfaleína, rosa de Bengala y medios radiopacos.

La transmisión hereditaria es autosómica recesiva.

#### **Bibliografía**

- Rotor, A.B.; L. Manahan and A. Florentin: "Familial nonhemolytic jaundice with direct van den Bergh reaction". Acta Med. Philipp., 5:37-39, 1948.
- Wolkoff, A. W.; E. Wolpert, *et al.* "Rotor's syndrome. A distinct inheritable pathophysiological entity." Am. J. Med., 60:173-179, 1976.

### **SÍNDROME DE ROSENBAACH**

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Este síndrome se inicia en el tercero o cuarto decenio de la vida y se manifiesta por sensación de ansiedad general paroxística con angina precordial, palpitaciones, arritmia, disnea y opresión en epigastrio. Se pueden palpar pulsaciones en el epigastrio que a veces son visibles, hay prominencia de esa región. Bulimia paroxística difícil de controlar. El paciente mantiene buen estado general, aunque normalmente come poco, especialmente frutas, alimentos fríos, agua fría.

#### **Sindromogénesis y etiología**

La etiología no es bien conocida, se considera que puede ser debida a una excitación refleja del vago por acción sobre las ramas gástricas, o bien que se trate de una alergia intestinal con neurosis vagal secundaria.

### **SÍNDROME DE SAINT**

#### **Sinonimia**

S. de la tríada de Saint (hernia diafragmática-colelitiasis-diverticulosis del colon).

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Los síntomas están relacionados con la tríada. Síntomas de hernia hiatal y los específicos de las colelitiasis y de la

diverticulosis del colon. Sin embargo, el síndrome puede ser asintomático durante mucho tiempo.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Se discute si es un verdadero síndrome por una flaccidez del tejido conjuntivo que origina la hernia hiatal y los divertículos con tendencia a la litiasis vesicular; o bien una asociación casual, ya que la colelitiasis es muy frecuente.

#### **Bibliografía**

- Palmer, E.D.: "Further experiences with Sint's triad: hiatus hernia gall stones and diverticulosis coli". Am. J. Med. Sci., 244:70, 1962.

### **SÍNDROME DE SCHÖNLEIN-HENOCH**

#### **Sinonimia**

S. de Henoch-Schönlein. S. de púrpura anafilactoide. S. de púrpura alérgica. S. de peliosis reumática. S. de toxicosis capilar hemorrágica.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Este síndrome es más frecuente en niños y adultos jóvenes. Raramente en personas de edad avanzada. Predomina en el sexo masculino. El comienzo es variable: cefalea, anorexia, fiebre moderada e irregular, dolor abdominal y/o en las articulaciones.

En ocasiones se presentan manifestaciones cutáneas como un *rash* maculopapuloso debido a una vasculitis que también puede afectar articulaciones y riñón, a veces hay hematuria. El dolor abdominal inicia el síndrome en 35-60 % de los casos, es de tipo cólico y se presenta casi siempre de noche. En ocasiones puede acompañarse de vómitos, diarrea con moco y sangre o constipación.

El síndrome tiene tendencia a la regresión y reaparición varias veces en semanas o meses y otras veces termina por resolución espontánea.

En contados casos puede evolucionar a la forma crónica.

**Examen físico.** No existe contractura abdominal. Dolores de tipo reumático pueden afectar las articulaciones principalmente en las piernas, con derrames periarticulares. Las manifestaciones cutáneas más frecuentes son: púrpura, urticaria de color amarillado, edema angioneurótico, eritema difuso, úlcera necrótica, sobre todo en las piernas, raramente en la cavidad oral. El sistema nervioso y otros órganos pueden estar afectados: parestias, convulsiones, atrofia óptica, oftalmítis.

##### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Número de plaquetas normal o muy discretamente disminuido. Leucocitosis mínima con eosinofilia o no. Puede presentarse crioglobulinemia. Factor reumatoideo positivo. Eritrosedimentación acelerada.

**Radiología.** Al comienzo puede revelar el borde intestinal con aspecto puntiforme y más tarde alteraciones en forma de dedo o esfacelo de la mucosa. Estas alteraciones desaparecen cuando el paciente se recupera.

**Laparoscopia.** Es decisiva para determinar el cuadro abdominal. Muestra indemnidad de los órganos y al mismo tiempo sufusiones petequiales características en varias asas intestinales que explican perfectamente el cuadro clínico.

**Determinación de inmunocomplejos.**  
**Orina.** Hay hematuria y cilindros hemáticos.  
**Prueba del lazo.** Positiva.

### **Sindromogénesis y etiología**

Puede ser desencadenado por diversos antígenos, tales como: agentes infecciosos, fármacos, algunos alimentos, picadura de insectos, inmunizaciones con formación de inmunocomplejos. Reacción de hipersensibilidad (vasculitis por hipersensibilidad).

El cuadro puede repetirse siempre y cuando se presenten condiciones similares.

### **Bibliografía**

- Henoch, E.: "Über eine eigenthumliche Form von Purpura". Berl. klin. Wschr. 11:641-643, 1874.  
Rodríguez-Erdmann, F. and R. Levitan: "Gastrointestinal and roentgenological manifestations of Schönlein-Henoch purpura". Gastroenterology, 54:260-264, 1968.  
Schönlein, J.L.: "Allgemeine und spezielle pathologie und Therapie. Nach dessen Vorlesungen niedergeschrieben und hrsg. Von inigen seiner Zuhö". 3. aufl., Herisou, Lit-Comp., 1837.

## **SÍNDROME DE SECRECIÓN ACIDOGÁSTRICA I**

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Eructos, distensión gástrica, flatulencia.

#### **Exámenes paraclínicos**

Deben realizarse exámenes de acidez gástrica y flora bacteriana gástrica y duodenal.

### **Sindromogénesis y etiología**

Este síndrome es producido por una hipoacidez gástrica que debe ser corregida terapéuticamente para evitar el crecimiento bacteriano.

## **SÍNDROME DE SECRECIÓN ACIDOGÁSTRICA II**

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Se caracteriza por dolor epigástrico, distensión abdominal y flatulencia.

#### **Exámenes paraclínicos**

Deben realizarse los exámenes señalados en el síndrome anterior y además hacer heces para precisar o descartar sangre oculta y/o moco.

### **Sindromogénesis y etiología**

Se debe a una hiperacidez gástrica (con o sin úlcera péptica) que se asocia con la producción de dióxido de carbono.

### **Bibliografía**

- Danhaf, I.E.: "The clinical gas syndromes, a pathophysiological approach". Ann. N. Y. Acad. Sci., 150:127-140, 1968.

## **SÍNDROME DE SILVESTRINI-CORDA**

### **Sinonimia**

S. de cirrosis hepática-deficiencia endocrina.

## **Sindromografía**

### **Clínica**

Este síndrome se caracteriza por la asociación de una cirrosis atrofica con síntomas de deficiencia endocrina. Estos síntomas difieren en ambos sexos.

Sexo masculino:

1. Pérdida del vello axilar y corporal.
2. Impotencia, disminución de la libido.
3. Ginecomastia.
4. Arañas vasculares.

Sexo femenino:

1. Alteraciones del ciclo menstrual.
2. Esterilidad.
3. Cambios atroficos característicos por ausencia de la función ovárica.
4. Falta de actividad estrogénica.
5. Disminución de la excreción de andrógenos, 17-cetosteroides y hormona foliculoestimulante.

Además, todos los síntomas característicos de la cirrosis en fase avanzada, se pueden observar en ambos sexos.

### **Sindromogénesis y etiología**

Los síntomas endocrinos se explican por la deficiencia en la producción hormonal y/o la falta de inactivación de las hormonas por las células hepáticas lesionadas. El exceso de hormonas estrogénicas no conjugadas en el hígado permite su acumulación en la sangre y esto inhibe la hormona foliculoestimulante de la hipófisis, que por supuesto ocasiona la sintomatología en la mujer.

## **SÍNDROME DE STUART-BRAS**

### **Sinonimia**

S. de flebitis obstructiva de las pequeñas venas intrahepáticas.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Este síndrome se observa sobre todo en la India occidental, preferentemente en niños.

Se manifiesta por dolor agudo en la región hepática con balonamiento del abdomen. Hepatomegalia, ascitis, ausencia de íctero.

La evolución es variable, algunos casos mejoran después de 4-6 semanas y se normalizan las alteraciones bioquímicas. En otros casos el cuadro clínico termina en una insuficiencia hepática y muerte o en cirrosis hepática.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Biopsia hepática.** Edema centrolobulillar con lagos hemáticos, sinusoides dilatados, necrosis celular, edema subendotelial y/o proliferación del retículo, obstrucción de las vénulas.

**Sangre.** Alteraciones de las pruebas funcionales hepáticas, hipergammaglobulinemia y alteración de las pruebas de labilidad coloidal.

## Sindromogénesis y etiología

Se considera muy probable que se deba a un daño tóxico por diferentes sustancias vegetales. Se puede provocar experimentalmente en el animal mediante intoxicación con extractos de crotalaria y de senecio.

## Bibliografía

Bras, G.; D.B. Jelffe and K.L. Stuart: "Veno-occlusive disease of the liver with nonportal type of cirrhosis, occurring in Jamaica". Arch. Path., 57:285-300, 1954.

Bras, G.; D.M. Berry and P. Györghy: "Plants as aetiological factor in veno-occlusive disease of the liver". Lancet, 1:960-962, 1957.

## SÍNDROME DE TURCOT

### Sinonimia

S. de glioma-poliposis.

### Sindromografía

#### Clínica

Los síntomas son una suma de los observados en la poliposis del colon (véase poliposis familiar) y los de un tumor del sistema nervioso central.

Comienza a los 3-6 años por hemorragia digestiva en las heces, mezcladas con moco sin acompañarse de dolores.

Otras veces la sangre se presenta al final de la deposición.

En ocasiones se prolapsa un pólipo. Los síntomas tumorales, cerebrales o medulares comienzan a partir de los 25 años.

#### Exámenes paraclínicos

Las exploraciones son las usadas en las dos afecciones aquí mencionadas.

## Sindromogénesis y etiología

Es una condición hereditaria que se trasmite con carácter autosómico recesivo. Solo se ha reportado en dos hermanos nacidos de un matrimonio consanguíneo. Las lesiones son pólipos con tendencia a la malignización. Los tumores del sistema nervioso central son glioblastomas, astrocitomas y meduloblastomas.

## Bibliografía

Turcot, J.; J.P. Despres and F. Pierre: "Malignant tumor of the central nervous system associated with familial polyposis of the colon: report of two cases". Dis. Colon Rectum, 2:465, 1959.

## SÍNDROME DE ÚLCERA DE CURLING

### Sindromografía

#### Clínica

Hemorragia rectal repetida y abundante que se presenta después de una quemadura severa. Puede ocurrir una perforación gastrointestinal con peritonitis. La hemorragia digestiva masiva durante una quemadura es poco frecuente (2-4 %); en cambio la hemorragia moderada es frecuente (58 %).

#### Exámenes paraclínicos

**Panendoscopia.** Permite diagnosticar la úlcera especialmente si está situada en el tracto digestivo superior, determinar

sus caracteres y si está sangrando o no, inclusive se puede realizar una acción terapéutica localmente y tratar de detener la hemorragia.

## Sindromogénesis y etiología

La úlcera de Curling representa el estadio final de pequeñas erosiones gastrointestinales que se fusionan, se agrandan y profundizan, lesionando los vasos de la submucosa. Es frecuente en las quemaduras severas.

La etiología es desconocida

## Bibliografía

Curling, T.B.: "On acute ulceration of the duodenum in cases of burn". Medico-Chir. Trans., London, 25:260-281, 1842.

Oosterhout, D.K. and I. Feller: "Occult gastrointestinal hemorrhages in burned patients". Arch. Surg., 96:420-422, 1968.

## SÍNDROME DE ÚLCERA GASTRODUODENAL-ENFERMEDAD PULMONAR CRÓNICA

### Sinonimia

S. de enfermedad pulmonar crónica-úlcera gastroduodenal.

### Sindromografía

#### Clínica

Es conocido que la úlcera gastroduodenal en la población general está en el rango del 10 %. Sin embargo, en los pacientes con enfermedades pulmonares crónicas, la incidencia es de 25 %, lo cual es estadísticamente significativo y por ello esta asociación ha sido considerada como un síndrome.

## Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida, aunque se considera que el factor hipoxia ocasionado por la neumopatía crónica puede estar implicado.

## Bibliografía

Green, T.P. and V.C. Dundee: "On the association of chronic pulmonary emphysema with chronic peptic ulceration". Can. Med. Assoc. J., 67:438-439, 1952.

West, W.O.; R.O. Burns; J.M. Daniel, *et al.*: "The syndrome of chronic pulmonary disease and gastroduodenal ulceration". Arch. Intern. Med., 103:897-901, 1959.

## SÍNDROME ULCEROSO

### Sinonimia

S. de úlcera péptica gastroduodenal. Úlcera de Cruvelhier. Enfermedad ulcerosa.

### Sindromografía

#### Clínica

El dolor en epigastrio es el síntoma más frecuente en la úlcera péptica gastroduodenal, generalmente no tiene irradiación, aunque en ciertas úlceras de la pequeña curvatura de contacto posterior y algunas úlceras duodenales puede irradiarse hacia detrás. El carácter del dolor puede presentar variaciones, desde ser de tipo sordo, quemante o ardoroso, en forma de calambre

o de torsión hasta un verdadero dolor terebrante, aunque esto último suele observarse en las úlceras perforantes. La intensidad del dolor también varía, desde los de gran intensidad hasta las formas menos intensas. Se logra alivio con la ingestión de alimentos o antiácidos.

Se ha descrito el ritmo de horario del dolor ulceroso; el de la úlcera gástrica se le llama "ritmo de cuatro tiempos" (alimento, calma del dolor, reaparición temprana del dolor, nueva calma del dolor). El ritmo de la úlcera duodenal se le llama "ritmo de tres tiempos" (alimento, calma del dolor, reaparición tardía del dolor). Aunque actualmente este ritmo u horario se acepta solo como orientación.

El dolor es de periodicidad típica. Los períodos dolorosos duran 2 ó 3 tres semanas, o con menos frecuencia 4 y hasta 2 meses en los casos de excepción. Se comprueban períodos de calma o de remisión intercalados, tan netos, que el enfermo se cree totalmente curado.

El dolor de la úlcera péptica gástrica a veces se acompaña de vómitos, lo que es raro en la duodenal.

Las características del dolor descritas son típicas de una enfermedad ulcerosa péptica sin complicaciones. Algunos pacientes tal vez nunca sufran dolor y en ellos se llega al diagnóstico de úlcera solo después que ha surgido una complicación. La aparición de esta última puede hacer que cambien las características del dolor.

El examen físico del enfermo aporta pocos datos. La palpación del epigastrio produce dolor que con frecuencia no es intenso.

### **Exámenes paraclínicos**

**Radiología de estómago y duodeno.** La úlcera gástrica benigna típica aparece a lo largo de la curvatura menor y se observa, generalmente, en posición de perfil como la adición de una línea saliente del estómago lleno de bario. En esta localización el cráter ulceroso se proyecta más allá de la luz del estómago y aparecerá como un "nicho" liso, cónico o en forma de botón de cuello, cuyos bordes son redondeados y bien definidos. Otras características diagnósticas de importancia incluyen la de los pliegues gástricos que rodean la úlcera, estos deben permanecer intactos y extenderse ininterrumpidamente hasta el borde del cráter.

En la úlcera duodenal se observa un "nicho" o proyección de bario en perfil o como una mancha o colección de bario de frente. Más del 90 % están localizadas en los dos tercios proximales del bulbo.

**Endoscopia.** Esta técnica ha incrementado la precisión diagnóstica. La úlcera gástrica se caracteriza por tener bordes bien delimitados con un fondo limpio de color blanco amarillento, los pliegues se dirigen hacia el cráter sin deformidades.

La úlcera duodenal se manifiesta como un cráter de aspecto blanquecino o amarillento por estar recubierto de necrosis fibrinoide. El tamaño habitual varía entre 5 y 15 mm. En general, son únicas pero pueden ser múltiples. El aspecto morfológico varía debido a los diferentes estadios evolutivos; la forma más frecuente es ovalada y redondeada, y suele estar rodeada por un rodete inflamatorio enrojecido que corresponde a la fase aguda de la lesión.

### **Sindromogénesis y etiología**

La úlcera péptica se considera que se desarrolla por desequilibrio entre la secreción de ácido y pepsina y la resistencia de la mucosa gástrica o duodenal.

En la úlcera duodenal la causa fundamental radica en la hipersecreción ácida gástrica. Sin embargo, en pacientes con úlcera gástrica la resistencia defectuosa de la mucosa parece ser el factor principal.

En conjunto, los pacientes con úlcera duodenal secretan más ácido que lo normal. Quienes la padecen tienen una masa de células parietales mayor que los individuos sin úlcera duodenal, también tienen un incremento de la secreción gástrica de pepsina y concentraciones séricas de pepsinógeno I.

Las concentraciones de gastrina sérica en ayunas son normales en pacientes con úlcera duodenal, sin embargo, estos enfermos tienen una respuesta secretoria ácida mayor con la gastrina que las personas normales. Además, el ácido intragástrico es menos eficaz para inhibir la liberación de gastrina y la secreción ácida.

Los pacientes con úlcera duodenal tienden a vaciar su estómago con mayor rapidez que los demás. Este fenómeno aunado a la hipersecreción ácida quizás contribuye a las elevadas concentraciones de iones de hidrógeno en la primera porción del duodeno que caracteriza a estos enfermos.

Se ha descrito una frecuencia, significativamente, menor de secuencias motoras retrógradas en el duodeno de los pacientes con úlcera duodenal, esta anomalía podría alterar el transporte retrógrado de bicarbonato para neutralizar el ácido del bulbo. También se ha sugerido la posibilidad de una motilidad menos eficaz en el duodeno, permitiendo que el ácido permanezca durante más tiempo en contacto con la mucosa duodenal.

Los factores genéticos son importantes. Las úlceras duodenales son tres veces más frecuentes en los parientes de primer grado de los enfermos con úlcera duodenal cuando se comparan con la población general. Estos pacientes forman una mayor proporción de grupos sanguíneos O y de estado no reactor, no secretan antígeno AB(H) en su jugo gástrico. También se ha observado una mayor frecuencia de antígeno HLA-B5 en varones blancos con úlcera duodenal. Los aumentos de pepsinógeno I sérico parecen ser un carácter dominante autosómico. Los individuos con este carácter tienen una frecuencia de úlcera duodenal ocho veces mayor que la población general.

Aunque los factores psicológicos en la patogenia de la úlcera duodenal siguen siendo objeto de discusión, todo parece indicar que la ansiedad crónica y el *stress* psicológico sean factores que exacerban la actividad ulcerosa.

Se conoce la relación que existe entre fumar cigarrillos y una mayor frecuencia de úlcera duodenal, así como de mayor motilidad, quizás esto se debe a la inhibición de la secreción pancreática de bicarbonato, a aceleración del vaciamiento gástrico o de ambos hechos juntos.

En la patogenia de la úlcera gástrica casi todos los datos señalan la importancia de los defectos primarios en la resistencia de la mucosa, la lesión directa o ambas como elementos más importantes. Se han propuesto diversos factores como posibles participantes en la resistencia de la mucosa.

El moco gástrico secretado por las células mucosas se ha sugerido que interviene en la protección de la mucosa, evitando la ulceración péptica.

La barrera mucosa gástrica para la difusión retrógrada de iones hidrogeniones constituye una resistencia mucosa para la ulceración acidopéptica. Esta barrera puede ser destruida por los ácidos biliares, salicilato, alcohol y ácidos orgánicos débiles.

Se ha comprobado que los pacientes con úlcera gástrica tienen un mayor reflujo de bilis hacia el estómago si se compara con individuos no ulcerosos o que sufren de úlcera duodenal, se



supone que esto se deba a un defecto en la función del esfínter pilórico.

Los ácidos biliares contenidos en la bilis lesionan la mucosa gástrica al destruir su barrera mucosa protectora y así se propiciaría la difusión retrógrada de iones hidrógeno, provocando daño celular, liberación de histamina por los mastocitos, más estimulación de secreción ácida, destrucción de pequeños vasos sanguíneos, ulceración y hemorragia de la mucosa.

La conservación de la circulación sanguínea normal en la mucosa es un factor esencial de la resistencia de la mucosa a la lesión.

Se ha demostrado que varias prostaglandinas, sobre todo las de la serie E, inhiben la lesión de la mucosa y, por lo tanto, tienen una función citoprotectora. La lesión o irritación ligera de la mucosa puede inducir la síntesis de prostaglandinas y así posiblemente refuerce la resistencia de la mucosa, concepto conocido como citoprotección adaptativa.

Se reconoce la relación causal que existe entre *Helicobacter pylori* y úlcera péptica gastroduodenal, teniendo un papel importante en su mecanismo patogénico.

La frecuencia de esta bacteria en la mucosa histológicamente normal, es muy baja, menos del 10 % con cifras extremas entre 2,9 y 29 %. En la úlcera gástrica los porcentajes de su hallazgo fluctúan entre 70 y 92 % y en la úlcera duodenal del 80 al 95 %, se ha detectado hasta en un 100 % en la úlcera duodenal recidivante.

*Helicobacter pylori* tiene una gran afinidad con el epitelio gástrico y virtualmente nunca se ha observado en ninguna otra superficie, no obstante se ha encontrado fuera del estómago, en islotes de metaplasia gástrica en el duodeno y esófago.

Se produce una reacción inflamatoria como respuesta a la infección por *H. pylori* el cual se aloja fuertemente adherido a las células epiteliales gástricas, por debajo de la capa protectora de moco.

La presencia de la bacteria está asociada a cambios celulares. Hay pérdida de las uniones intercelulares entre las células mucosas, las cuales se encorvan y muestran pérdida de la uniformidad de la superficie celular, hay disminución de las microvellosidades y pérdida del citoesqueleto en la base de las mismas. El moco contenido en las células mucosas está generalmente reducido, observándose un edema intracelular y presencia de fagolisosomas. Las alteraciones celulares progresan y se produce lesión microvascular que conduce al daño que lleva a la gastritis crónica, daño que puede progresar y llevar hasta la atrofia gástrica. La gastritis precede la formación de la úlcera péptica.

## Bibliografía

- Goodwin, S.; E. Blincow; J. Warren, *et al.*: "Evaluation of cultural techniques for isolating *Campylobacter pyloridis* from endoscopic biopsies of gastric mucosa". *J. Clin. Pathol.*, 38: 1127-1131, 1985.
- Goodwin, C.S.; J.A. Armstrong; B.J. Marshall: "*Campylobacter pyloridis* gastritis and peptic ulceration". *J. Clin. Pathol.*, 39: 353-365, 1986.
- Jhonston, B.; P. Reed; M. Ali: "Prevalence of *Campylobacter pylori* in duodenal and gastric mucosa relationship to inflammation". *Gut.*, 27:1132-1137, 1986.
- LLanio, R.: *Propedéutica clínica y fisiopatología*. t II Pueblo y Educación, La Habana, 1996. pp.513-522.
- Ormand, J.E., *et al.*: "*Helicobacter pylori*. Controversias y un enfoque al tratamiento". *Mayo Clin. Proc.*, 65:414-426. 1990.
- Ramírez Ramos, A.: *Helicobacter pylori* y patología gastroduodenal. Conferencia dictada en el XXII Congreso Panamericano de Enfermedades Digestivas. La Habana, Cuba, 1991.
- Ramírez Ramos, A.; S. Recavaren; R. León-Barúa, *et al.*: "Detección del *Campylobacter pylori* en pacientes con enfermedades

des gastroduo-denales". *Act. Gastroenterol. Latinoamerican.*, 16:9-22., 1986.

## SÍNDROME DE VERBRYCKE

### Sinonimia

S. de adherencia ángulo hepático-vesícula.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se caracteriza por un dolor en hipocondrio derecho o epigastrio que el paciente experimenta cuando está de pie, acompañado de náuseas.

**Examen físico.** Dolor no intenso a la palpación del cuadrante derecho, con reacción muscular (no constante).

#### Exámenes paraclínicos

**Colecistografía.** Funcionamiento normal de la vesícula. Si se realiza simultáneamente un colon por enema, se puede precisar el diagnóstico.

**Laparoscopia.** Es el único método que permite la visualización directa de las adherencias entre los dos órganos, la reproducción del dolor cuando se tocan o movilizan las adherencias y en muchas ocasiones permite también la sección de ellas durante la exploración con lo cual se elimina el cuadro clínico.

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome de Verbrycke es producido por adherencias entre la vesícula y el ángulo hepático del colon.

### Bibliografía

Verbrycke, J.R., Jr.: "Adhesions of cholecystohepatic flexure, new syndrome with specific test". *J.A.M.A.*, 114, 314-316, 1940.

## SÍNDROME DE WHIPPLE

### Sinonimia

S. de granulomatosis intestinal lipofágica. S. de "lipodistrofia" intestinal. S. de esteatorrea artropéptica (véase S. de malabsorción).

### Sindromografía

#### Clínica

El síndrome de Whipple predomina en el hombre. Comienza entre la cuarta y quinta décadas de la vida por un cuadro de artralgias migratorias, molestia abdominal difusa, diarrea intermitente con heces voluminosas, espumosas, fétidas, además, hay tos, disnea. Pérdida de fuerzas y de peso y fiebre intermitente.

**Examen físico.** Pigmentación grisácea de la piel, ocasionalmente púrpura. Edema. Emaciación. Abdomen: molestias generalizadas; blando a la palpación, a veces ascitis. Además, a la exploración se comprueban adenopatías y poliserositis.

#### Exámenes paraclínicos

**Heces.** Ricas en grasas y ácidos grasos.

**Sangre.** Anemia hipocrómica. Eritrosedimentación elevada. Hipoproteïnemia, hipocolesterolemia, hiperglucemia provocada normal o bien una curva plana.

**Gastroacidograma.** Ácido clorhídrico libre disminuido.

**Biopsia de yeyuno.** Vellosidades en forma de maza (más grueso un extremo) y con aspecto aterciopelado. Presencia de macrófagos a nivel de la lámina propia, que contienen un material PAS positivo.

**Biopsia de ganglio.** Macrófagos con las características señaladas anteriormente.

**Radiología.** Engrosamiento de los pliegues en yeyuno y duodeno, con o sin fragmentación o floculación del bario.

Poliserositis. Cambios en las articulaciones similares a la artritis reumatoide. Adenopatías mediastínicas. Linfografiografía abdominal alterada con aumento de los ganglios retroperitoneales similar a los defectos que se encuentran en los linfomas.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome origina un síndrome de malabsorción que explica la mayor parte de los trastornos generales y gastrointestinales encontrados.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

- Haubrich, W.S.; E.C. Raffensperger and R.W. Ammann.; Whipple's Disease. In Bockus, H.L.: Gastroenterology. ed. 3. Philadelphia, Saunders, 1994.
- Sleisenger, M.; J. Fordtran: Enfermedades gastrointestinales. t. II. 3a.ed, Ed. Médica Panamericana. México, 1985.

## SÍNDROME DE WILSON

### Sinonimia

S. de Kinnier-Wilson. S. de Westphal-Strumpell. S. de degeneración hepatolenticular.

### Sindromografía

#### Clínica

El síndrome de Wilson predomina en el hombre. Los síntomas comienzan en la infancia o en el adulto joven. El temblor empieza en los miembros y se extiende a la cabeza y cuerpo.

Se acompaña de debilidad, inestabilidad, disartria y alteraciones mentales. En los estados avanzados: anartria y disfagia.

**Examen físico.** En los ojos se observa una pigmentación circular en la periferia de la córnea, a nivel de la membrana de Descemet, conocido como anillo de Kayser-Fleischer, de color dorado-verdoso a veces rojizo que es característico de esta afección, y que a veces exige el examen con la lámpara de hendidura para poderlo observar. Hay además decoloración de la piel y en ocasiones ictericia, arañas vasculares y hepatosplenomegalia, alteraciones óseas y articulares, debilidad muscular, incoordinación ligera o severa, movimientos coreicos, espasmos dísticos, convulsiones y rigidez plástica de los miembros.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hiperocupremia, hipoceruloplasminemia, por debajo de 20 mg/100 mL.

**Pruebas funcionales hepáticas.** Iguales a las de la cirrosis hepática.

**Orina.** Hiperocupruria superior a 50  $\mu$ /24 h. Hipera-minoaciduria.

**Radiología.** Osteoporosis.

**Laparoscopia.** Se constata un hígado disminuido de tamaño con alteraciones nodulares de la superficie propias de una cirrosis que casi siempre adopta el tipo de nódulos medianos.

**Biopsia hepática.** Cirrosis nodular tipo posnecrótica, con regeneración activa. Aumento del contenido celular de cobre.

### Sindromogénesis y etiología

Se trata de un defecto del metabolismo del cobre que se deposita en el hígado y núcleos grises de la base del cerebro, lo que determina el cuadro extrapiramidal de estos pacientes. El defecto metabólico primario es una incapacidad para conservar el balance de cobre cerca de cero. La capacidad de los hepatocitos para almacenar cobre puede ser superada, y el metal aparece libre en la sangre y es captado en localizaciones extrahepáticas.

La etiología es genética por mutación de un gen recesivo autosómico localizado en 13q14-q21, relacionado probablemente con enzimas de transferencia del cobre como hipótesis acerca del defecto básico.

### Bibliografía

- Bergsma, D.; I.H. Scheinberg and I. Sternlieb eds.; Wilson's Disease. In Birth Defects, Original Article Series, v. IV, No. 2. New York, National Foundation-March of Dimes, 1968.
- Ouwen, R.H.J., et al.: "Close linkage of the Wilson's disease locus to D13S12 in the chromosomal region 13q21 and not to ESD in 13q14". Hum. Genet., 85:560-562, 1990.
- Westphal, C.: "Ueber eine dem Bilde der cerebro-spinalen graven Degeneartion ahnliche Erkrantomischen Befund, nebst einigen Beerkungen oe uber paradoxe Contraction". Arch. Psychiat. Berlin, 14:87-134, 1883.
- Wilson, S.A.K.: "Progressive lenticular degeneration: a familial nervous disease associated with cirrhosis of the liver". Brain, 34:295-509, 1911-1912.

## SÍNDROME DE YEYUNITIS ULCERATIVA CRÓNICA NO GRANULOMATOSA

### Sinonimia

S. de enteritis idiopática crónica ulcerativa. S. de yeyuno-ileítis ulcerativa crónica inespecífica.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta con todos los síntomas de un síndrome de malabsorción en diferentes grados de avance de éste (véase síndrome de malabsorción).

#### Exámenes paraclínicos

Son los mismos que se utilizan en el síndrome de malabsorción, especialmente en el esprue no tropical. Tiene mucho valor la biopsia de yeyuno.

### Sindromogénesis y etiología

Se conoce que es distinto al esprue no tropical, linfoma, disgamaglobulinemia, porque no responde a la dieta libre de gluten, por el tipo de lesión patológica (ulceraciones del yeyuno con atrofia en las zonas adyacentes y mucosa normal); y por otro lado porque hay retorno a la cifra normal de las proteínas después del tratamiento con corticosteroides. Sin embargo, después de varias recaídas ya no responde al tratamiento.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Jeffries, G.H.; H. Sleinberg and M.H. Sleisenger: "Chronic ulcerative (nongranulomatous jejunitis)". Am. J. Med., 44:47-59, 1968.

## SÍNDROME DE ZANCA

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome presenta los síntomas de la poliposis familiar del colon y además se asocian: exostosis cartilaginosa múltiple de los huesos tubulares y columna vertebral, respeta las costillas y el cráneo.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología ósea.** Tumoraciones osteocondromatosas múltiples con estructura ósea y cobertura cartilaginosa; mientras que estas lesiones se presentan en la primera infancia, la poliposis aparece entre la segunda y la tercera décadas.

El pronóstico es reservado, pues los pólipos en 70 % de los pacientes tienden a cancerizarse en el espacio de 15 años.

**Colonoscopia.** Muestra los pólipos y es muy necesaria para tratar de eliminarlos o vigilar su evolución.

### Sindromogénesis y etiología

Se trata de una afección hereditaria probablemente autosómica dominante, aunque el mecanismo exacto de estas alteraciones se desconoce.

## Bibliografía

Zanca, P.: "Multiple hereditary cartilaginous exostoses with polyposis of the colon". U.S. Armed Forces Med. J., 116:116-120, 1956.

## SÍNDROME DE ZIEVE

### Sinonimia

S. de hiperlipemia-anemia hemolítica-ictericia. S. de Leslie-Zieve. S. pancreático-hepático.

### Sindromografía

#### Clínica

El síndrome de Zieve se presenta en pacientes alcohólicos y se caracteriza por ictericia no muy intensa acompañada de anemia de tipo hemolítico y de hiperlipemia, con hipercolesterolemia.

Los síntomas son: dolor en epigastrio o hipocondrio derecho, con recidivas frecuentes, anorexia, náuseas, vómitos, pérdida de peso. También se presenta fiebre, diarrea crónica. Estos síntomas son episódicos y recurrentes.

**Examen físico.** Hepatomegalia, telangiectasias aracnoideas.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Durante las crisis se alteran las pruebas de función hepática (transaminasas, fosfatasa). Hiperbilirrubinemia, hipercolesterolemia e hiperlipemia. Hiperuricemia, amilasa normal. Anemia hemolítica, plaquetas aumentadas, leucocitosis.

**Médula ósea.** Hiperplasia marcada de normoblastos, presencia de fagocitos histiocitarios con gránulos lípidos en su interior.

**Biopsia hepática.** Esteatosis moderada a marcada del tejido conectivo periportal.

### Sindromogénesis y etiología

Su mecanismo exacto se desconoce pero está definido que es el alcohol el causante del síndrome, pues este cuadro desaparece si se deja de ingerir alcohol.

## Bibliografía

Schubotz, R.; K.M.Goebel und H. Kaffarnik: "Veränderungen in den Membranlipiden der Erythrocyten bei äthanolinduzierter Hyperlipidämie (Zieve-Syndrom)". Klin. Wschr., 54:827-833, 1976.

Zieve, L.: "Jaundice, hyperlipemia and hemolytic anemia: a heretofore unrecognized syndrome associated with alcoholic fatty liver and cirrhosis". Ann. Intern. Med., 48:471-496, 1958.

## SÍNDROME DE ZOLLINGER-ELLISON

### Sinonimia

S. de Ström-Zollinger-Ellison. S. ulcerogénico por adenoma de las células de los islotes pancreáticos. S. de gastrinoma.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome es un poco más frecuente en hombres que en mujeres. Comienza la mayor parte de las veces en la segunda a quinta décadas; sólo un 10 % comienza en las dos primeras décadas.

Se caracteriza por úlcera péptica con dolor (90 % de los casos). El dolor es intenso y refractario a los tratamientos médicos habituales e incluso a los quirúrgicos con resección parcial o subtotal del estómago. Hay hematemesis y/o melena (45 %), vómitos (25 %), diarreas intensas (36 %), que pueden llevar a la deshidratación y alteraciones electrolíticas, esteatorrea, dolor abdominal (50 %). Estos síntomas son recidivantes. El tumor pancreático raramente produce síntomas locales.

**Examen físico.** Signos de deshidratación en el 60 % de los pacientes.

#### Exámenes paraclínicos

**Gastroacidograma.** Marcada hipersecreción de ácido clorhídrico.

**Heces.** Con frecuencia esteatorrea y diarrea que desaparecen con aspiración gástrica mantenida.

**Radiología.** Muestra úlceras múltiples en localizaciones anormales (duodeno bajo y yeyuno). Marcada hipertrofia de los pliegues gástricos, duodenales y yeyunales. Rápida evacuación del bario a través del intestino delgado.

**Ecografía, tomografía computarizada y arteriografía selectiva.** Sólo descubren 20-30 % de los tumores, pues generalmente, estos son de pequeño tamaño.

**Determinación de gastrina en sangre.** Es el examen más exacto para asegurar el diagnóstico. En las úlceras gastroduodenales la gastrina se mantiene en una cifra de 40 a 50 pg/mL y no suele exceder de 150 pg/mL. En estos casos siempre está entre 300-1 000 pg/mL y se han reportado casos de 450 000 pg/mL. Cuando hay dudas debe realizarse la prueba de la secretina intravenosa, la cual estimula rápidamente la secreción de gastrina.

## Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se debe a un adenoma de los islotes de Langerhans originado en las células delta, que producen la gastrina, es decir un gastrinoma.

En 50 % de los casos el tumor es maligno y origina metástasis. La producción excesiva de gastrina es la causante de la hiperacidez y el aumento de los pliegues gástricos.

## Bibliografía

Ellison, E.H. and S.D. Wilson: "The Zollinger-Ellison syndrome updated". Surg. Clin. N. Amer., 47:1115-1124, 1967.

Gerstein, J.D. and R.W. Muir: "Zollinger-Ellison syndrome. A review". Amer. Surg., 41:230-239, 1975.

Zollinger, R.M. and E.H. Ellison: "Primary peptic ulcerations of the jejunum associated with islet cell tumors of the pancreas". Ann. Surg., 142:709-728, 1955.

## SÍNDROMES DIGESTIVOS AFINES

### Síndromes cutáneo-intestinales

Amiloidosis.  
Carcinoide.  
Crohn (con pioderma gangrenoso).  
Cronkhite-Canada.  
Degos.  
Dermatomiositis.  
Esclerodermia.  
Gardner.  
Grönblad-Strandberg-Touraine.  
Nevo ampular azul.  
Peutz-Jeghers.  
Rendu-Osler-Weber.

### Síndromes con enteropatía perdedora de proteínas

Linfangiectasia intestinal.  
Malabsorción.  
Menetrier.

### Síndromes con insuficiencia pancreática exocrina

Clarke-Hadfield.  
Comfort-Steinberg.  
Fitz.  
Kwashiorkor.  
Mucoviscidosis.  
Pancreatitis crónica.  
Pancreatometafisiario.  
Schwachman.

## Síndromes con lipogranulomatosis-esclerosante

Colangiitis esclerosante.

Paniculitis mesentérica.

Estos síndromes respresentan el mismo proceso patológico, la diferencia en sus manifestaciones clínicas depende sólo de la localización de la lesión.

Obstrucción por autogranulomatosis del colon.  
Ormond.

## Síndromes con poliposis

Adenoma solitario.

Poliposis familiar del colon.

Poliposis del colon con síntomas accesorios:

- a) Zanca (con exostosis cartilaginosa).
- b) Oldfield (con quistes sebáceos).
- c) Turcot (con tumores cerebrales).
- d) Gardner (con osteoma en cráneo, fibromas cutáneos, quistes dermoides), Werner.
- e) Peutz-Jeghers.
- f) Cronkhite-Canada.
- g) Poliposis juvenil.
- h) Bandler.
- g) Bean.

## Síndromes posgastrectomía

Aerofagia retching, belching.

Albatros

Anemia por deficiencia de hierro.

Anemia megaloblástica.

Asa ciega.

Desnutrición.

Dumping.

Neurótico en pacientes gastrectomizados.

Pérdida de peso por ingestión pobre de alimentos.

## Síndromes viscerales isquémicos

Del tronco celiaco.

De la arteria mesentérica superior.

Del ligamento arcuato mediano.

Obliteración aórtica media.

Ortner.

Arteritis mesentérica.

Migraña abdominal.

Robo visceral aorto-ilíaco.

Robo de la arteria renal.

# SÍNDROMES ENDOCRINOMETABÓLICOS

## SÍNDROME DE ABDERHALDEN-KAUFMANN-LIGNAC

### Sinonimia

S. de cistinosis. S. o enfermedad por depósito de cistina. S. de Lignac. S. de Fanconi. S. de osteomalacia y raquitismo con diabetes renal glucoaminofosfática. S. de Lignac-Fanconi.

De acuerdo con Bickel es el mismo síndrome de Fanconi (ver éste), pero DeToni considera dos condiciones clínicamente separadas y reconoce dos síndromes diferentes:

1. Síndrome de Abderhalden-Kaufman-Lignac o enfermedad por depósito de cistina.
2. Síndrome de DeToni-Debré-Fanconi o diabetes renal glucoaminofosfática con osteomalacia y raquitismo (ver síndrome de Fanconi-DeToni).

El criterio más generalizado es que ambos síndromes son idénticos o muy similares.

### Sindromografía

#### Clínica

El paciente presenta un marcado enanismo, aunque proporcionado (síntoma precoz), especialmente de las metáfisis, con fracturas y pseudofracturas. Síntomas renales sin aumento de la tensión arterial ni del fondo de ojo. Labilidad térmica, con fiebre muy elevada especialmente en las mañanas (tipo febril invertido). Adinamia en la musculatura esquelética (debida a la hipocaliemia). Fotofobia. Constipación marcada (se palpan escóbalos en el colon).

Inteligencia normal. Hipoplasia tímica.

Si bien el niño nace aparentemente normal, en los meses siguientes su estado general se va deteriorando: anorexia, pérdida de peso, vómitos, fiebre sin causa aparente y estado tóxico. En los primeros años su estado se agrava y sobrevienen los síntomas de uremia aguda y trastornos electrolíticos que lo llevan a la muerte casi siempre antes de los ocho años.

Algunos casos son menos agudos y pasan a la cronicidad y la edad adulta.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Discreta anemia. En los períodos más avanzados: hipercloremia, hipofosfatemia, reserva alcalina disminuida, proteínas totales aumentadas. Hipocaliemia.

**Medulograma.** Se observan cristales típicos de cisteína, tetragonales o exagonales birrefringentes.

**Orina.** Alcalina, densidad disminuida, aminoaciduria. Ocasionalmente glucosuria con acetonuria. Se pueden demostrar los cristales de cisteína con la reacción de Abderhalden II.

### Sindromogénesis y etiología

Es una afección hereditaria autosómica recesiva. El mecanismo causal no ha sido bien esclarecido y las alteraciones

metabólicas afectan no sólo a la cisteína sino a otros aminoácidos con producción de p-hidroxifenilpiruvato y ácido homogentísico. Ciertas proteínas no completamente metabolizadas se comportan como una proteína heteróloga que lesiona los glomérulos y especialmente la membrana glomerular produciendo glomerulonefrosis acompañada de nefrosis tubular, lo que ocasiona nefropatía, hipertensión arterial y uremia.

Los depósitos de cisteína son constantes en la médula ósea, el bazo y los ganglios linfáticos y en general en el sistema reticuloendotelial.

### Bibliografía

DeToni, G.: "Renal rickets with phosphoglucoamino renal diabetes (DeToni-Debré-Fanconi syndrome)". *Ann. Paediat.*, 187:42-80, 1956.

Fanconi, G.: "Die nicht diabetischen Glycosurien und Hyperglykamien des lateren Kindes". *Jahrb. f. Kinderh.*, 133:257-300, 1931.

Lignac, G.O.E.: "Ueber Störung des Cystinstoffwechsel bei Kinder". *Deutsch. Arch. f. klin. Med.*, 145:139-150, 1924.

## SÍNDROME DE ACHARD-THIERS

### Sinonimia

S. de diabetes de la mujer barbuda.

### Sindromografía

#### Clínica

Cambio de voz, oligomenorrea o amenorrea.

**Examen físico.** Hirsutismo facial y acné, hipertrofia del clítoris, atrofia de las mamas, obesidad, estrías abdominales, hipertensión arterial.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Glucemia elevada, tolerancia a la glucosa disminuida.

**Orina.** Aumento en la excreción urinaria de esteroides después de la estimulación con ACTH.

### Sindromogénesis y etiología

Hiperplasia o adenoma de la corteza suprarrenal con producción aumentada de andrógenos y 11-oxiesteroides.

### Bibliografía

Achard, C. and J. Thiers: "Le virilisme pileire et son association a l'insuffisance glycolytique (diabete des femmes a barbe)". *Bull. Acad. Nat. Med. Paris*, 86:51-66, 1921.

## SÍNDROME DE ACIDURIA XANTURÉNICA

Ver síndromes dependientes de la piridoxina.

## Sindromografía

### Clínica

Afecta ambos sexos. Desde la infancia hay retardo mental, síntomas variables, estomatitis o queilosis moderada, urticaria con mucha frecuencia, anemia, asma bronquial. Estos pacientes tienen familiares diabéticos.

### Exámenes paraclínicos

**Orina.** Excesiva excreción de ácido xanturénico, quinurénico, 3-hidroxiquinurenina y quinurenina después de una carga de triptófano. Las anomalías urinarias desaparecen temporalmente con grandes dosis de piridoxina.

## Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se debe a un defecto en la quimioreninasa, una enzima dependiente de la vitamina B<sub>6</sub>, en la vía catabólica del triptófano.

Se conocen dos formas: la que responde a la vitamina B<sub>6</sub> y la que no responde.

Se transmite por herencia autosómica recesiva.

## Bibliografía

Knapp, A.: "Über eine neue hereditäre, von Vitamin-B6 abhängige Störung im Tryptophan-Stoffwechsel". J. Clin. Acta, 5:6-13, 1960.

Tada, K.; Y. Yokoyama; H. H. Nakagawa, *et al.*: "Vitamin B<sub>6</sub> dependent xanthurenic aciduria". Tohoku J. Exp. Med., 93:115-124, 1967.

## SÍNDROME ACROMEGÁLICO

### Sinonimia

S. de Marie I. S. de hipersecreción pituitaria anterior.  
S. de adenoma eosinófilo.

## Sindromografía

### Clínica

Desde el punto de vista clínico se distinguen dos síndromes:

1. Síndrome endocrino debido a la secreción hormonal.
2. Síndrome neurológico debido a los mecanismos de compresión por el crecimiento del tumor.

**Síndrome endocrino.** De aparición gradual y lenta, generalmente entre los 30 y 50 años. Se caracteriza por: cefalea, dolor en la región dorsal del tronco, en miembros inferiores, sudación, hipermenorrea o amenorrea, pérdida de la libido e impotencia en el hombre. A veces hay un aumento temporal de la libido en el momento de aparición de la enfermedad, poliuria, polidipsia y debilidad muscular.

**Cambios faciales.** Prognatismo y separación de los dientes, engrosamiento de la nariz, prominencia de los bordes supraorbitarios y agrandamiento de los labios y de la lengua, engrosamiento de las superficies rugosas del cráneo.

**Cambios del tronco y miembros inferiores.** Agrandamiento de las manos en forma de pala, los dedos aplastados en su punta e hiperostosis en forma de borla en las falanges terminales, cambios en la talla del calzado que impresiona al paciente.

**Cambios dérmicos.** Pigmentación, hirsutismo, incremento de la secreción sebácea.

Cifosis, hipertrofia muscular y articular. Disminución de los genitales. Taquicardia e hipertensión.

**Alteraciones metabólicas.** Hiperglucemia, glucosuria y aumento del metabolismo basal.

**Síndrome neurológico.** Cefalea de poca intensidad, de localización bitemporal o retroocular al principio, debido al aumento de la presión en la silla turca, más tarde la cefalea se produce por aumento de la presión intracraneal. Atrofia óptica primaria por presión sobre los nervios ópticos o el quiasma óptico manifiesto por palidez progresiva de la papila, hemianopsia bitemporal por compresión de las fibras nasales cruzadas del quiasma y en casos avanzados ceguera completa de un ojo combinada con hemianopsia temporal del otro. Cuando el tumor se expande hacia atrás puede provocar hemianopsia homónima por compresión de una cintilla óptica. En caso de tumores muy voluminosos puede producir parálisis oculomotora y neuralgia del trigémino (rama oftálmica) por compresión de estos troncos nerviosos en el seno cavernoso. La expansión supraselar del tumor puede provocar síntomas de compresión de los pedúnculos cerebrales, diencéfalo o de los lóbulos temporales provocando crisis uncinadas.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Diabetes mellitus. Aumento de somatotrofina, de prolactina a veces.

**Radiología.** Aumento de la silueta ósea del cráneo, silla turca abierta. La tomografía puede mostrar pequeño tumor en la hipófisis.

### Campimetría.

**Tomografía axial computadorizada.** Cortes coronales de la silla turca de 1,5 mm de espesor permiten hacer visibles los adenomas y determinan el alcance de la posible extensión supraselar, a menudo descubren los microadenomas.

**Resonancia magnética nuclear.** Es eficaz para la visualización de los adenomas.

**Orina.** FSH disminuida, 17-cetosteroides aumentados, glucosuria, creatinuria.

## Sindromogénesis y etiología

Se debe a un incremento de la secreción de la hormona de crecimiento después de la pubertad que puede ser ocasionada por dos formas diversas: acromegalia hipofisaria adenomatosa primaria y acromegalia hipotalámica secundaria a un aumento en la producción del *growth-releasing-factor (GRF)* con formación secundaria de un adenoma eosinófilo o de tipo intermedio.

Se ha planteado una etiología genética de herencia autosómica dominante con penetrancia reducida del gen.

## Bibliografía

Abbassioun, K., *et al.*: "Familial acromegaly with pituitary adenoma: report of three affected sibling". J. Neurosurg., 64:510-512, 1986.

Marie, P. in Major, R.H.: *Classic Descriptions of Diseases*. ed. 2, Springfield, Thomas, 1939.

Paschkis, K.E.; A.E. Rakoff; A. Cantarow and J.J. Rupp: *Clinical Endocrinology*. ed. 3, New York, Harper & Row, 1967.

## SÍNDROME DE ADDISON- HIPOPARATIROIDISMO JUVENIL FAMILIAR IDIOPÁTICO

## Sindromografía

### Clínica

Sistema endocrino:

1. Hipoparatiroidismo que se manifiesta por tetania.

2. Enfermedad de Addison (ver ésta).
3. Hipotiroidismo.

Piel y anexos:

Piel seca y pelo quebradizo. Las cejas, el vello pubiano y el axilar están notablemente disminuidos.

Sistema nervioso:

Aumento de la presión del líquido cefalorraquídeo, papiledema, calcificaciones intracraneales, ataques epilépticos y retardo mental. Rigidez y parestesias. Dolores abdominales.

Manifestaciones bucales:

Moniliasis que afecta labios, lengua, mucosa bucal, paladar y laringe. Los dientes son pequeños y con excavaciones puntiformes.

Otros hallazgos:

Queratoconjuntivitis, fotofobia, ronquera, laringospasmo y sibilancias.

### Sindromogénesis y etiología

Se transmite por herencia autosómica recesiva.

## SÍNDROMES ADRENOGENITALES

### Sinonimia

S. corticosexuales. S. virilizantes adrenales. S. feminizantes adrenales.

### Sindromografía

#### Clínica

Los hallazgos clínicos dependen de la etiología, que incluye: hiperplasia adrenal congénita, tumores feminizantes adrenales, tumores virilizantes adrenales y un grupo mal definido con hirsutismo con o sin trastornos menstruales (ver éstos).

Estos síndromes conforman en la clínica diferentes mecanismos de producción independientemente de ciertas peculiaridades clínicas. Los analizaremos a continuación para poder unirlos aquí.

### SÍNDROME ADRENOGENITAL CONGÉNITO

### Sinonimia

S. de Crecchio. S. de hiperplasia corticosuprarrenal congénita.

### Sindromografía

Tiene cuatro subtipos:

1. Virilizante simple.
2. Pérdida de sodio. (Ver, en síndromes pediátricos, el S. de hiperplasia adrenal congénita tipo III.)
3. Hipertensivo.
4. Defecto de 3-β-hidroxiesteroide deshidrogenasa. (Ver en síndromes pediátricos el S. de hiperplasia adrenal congénita tipo II).

## SÍNDROME ADRENOGENITAL. FORMA FEBRIL

### Sindromografía

#### Clínica

Fiebre recurrente en pacientes con síndrome de hiperplasia adrenal.

### Sindromogénesis y etiología

Excesiva producción de eticolanolona.

## SÍNDROME ADRENOGENITAL. FORMA HIPERTENSIVA

### Sindromografía

#### Clínica

Hipertensión de moderada a severa en pacientes que presentan síntomas y signos de virilización simple. Algunos pacientes tienen solamente signos menores de virilización.

#### Exámenes paraclínicos

**Estudio bioquímico.** Pregnantriol no muy elevado.

### Sindromogénesis y etiología

Hiperplasia adrenal familiar congénita con severo defecto de la 11-β-hidroxilasa y excesiva excreción de desoxicorticosterona y otros precursores del cortisol.

## SÍNDROME ADRENOGENITAL. FORMA VIRILIZANTE SIMPLE EN HEMBRAS

### Sinonimia

S. de Apert-Gallais.

### Sindromografía

#### Clínica

Virilización rápida y progresiva desde el momento del nacimiento, hipertrofia del clítoris que puede tener erecciones frecuentes. Voz profunda, crecimiento somático acelerado.

**Examen físico.** El diagnóstico es más fácil que en el varón ya que desde el nacimiento están presentes grados variables de anormalidades de los genitales externos que resultan en pseudohermafroditismo. Los cambios pueden ser desde mínimos (simple crecimiento del clítoris) hasta máximos (cuando la niña es confundida con un varón criptorquídeo).

El vello axilar y el pubiano aparecen entre los 6 meses y 3 años de edad. El acné se manifiesta tempranamente. El crecimiento somático se acelera. Músculos macizos, pelo tupido en la barba y el cuerpo, no desarrollo mamario, amenorrea.

#### Exámenes paraclínicos

**Estudio cromosómico y de cromatina nuclear.** Para definir el sexo.

**Examen de uretra y vagina.**

**Radiología y endoscopia.**

**Estudios hormonales.** Ver a continuación en el varón.

## Sindromogénesis y etiología

Herencia familiar congénita, gen mutante autosómico recesivo, exceso de secreción de andrógenos adrenales en la vida fetal.

## SÍNDROME ADRENOGENITAL. FORMA VIRILIZANTE SIMPLE EN VARONES

### Sindromografía

#### Clínica

Niños de pocos meses con erecciones frecuentes, de 1-5 años la voz se hace profunda, hay marcado desarrollo muscular.

**Examen físico.** Macrogenitosomía precoz, a los pocos meses agrandamiento del pene con testículos normales, presencia de vello axilar y pubiano, aumento de la pigmentación de la piel (como addisoniana), seborrea, acné entre 1 y 5 años, y entre 8 y 10 años fusión de las epífisis.

#### Exámenes paraclínicos

**Orina.** Aumento de 11-oxiesteroides, 17-cetosteroides y pregnantriol. La terapia con cortisona disminuye el tamaño de los testículos y la excreción de 17-cetosteroides y pregnantriol (este último hace el diagnóstico diferencial con los tumores virilizantes). La administración de ACTH aumenta marcadamente la excreción de pregnantriol y esteroides ya mencionados, y aumentan moderadamente los andrógenos y estrógenos.

Los metabolitos del cortisol están ausentes o hay insuficiente respuesta al ACTH (patognomónico). La administración de mepirapona aumenta la excreción de pregnantriol y 17-cetosteroides.

## Sindromogénesis y etiología

Ver este síndrome en hembras.

## SÍNDROME ADRENOGENITAL NO TUMORAL CON HIRSUTISMO EN HEMBRAS

### Sindromografía

#### Clínica

El síndrome adrenogenital no tumoral con hirsutismo predomina en las hembras. Generalmente, la pubertad es normal, las menstruaciones pueden ser normales o anormales. Algunas pacientes se embarazan y su descendencia es normal. Hay crecimiento acelerado en la niñez con cierre prematuro de las epífisis que deriva en corta estatura en el adulto.

**Examen físico.** Es importante conocer la fecha de aparición de los signos. Se aprecia hirsutismo de grado variable aislado o asociado a diversas formas de masculinización y acné.

#### Exámenes paraclínicos

**Orina.** Puede haber aumento de pregnantriol, moderado incremento de 17-cetosteroides. Estimulación con ACTH: aumento en la excreción de pregnantriol y corticosteroides. Si se administra cortisona hay disminución de pregnantriol.

Se puede reconocer un subgrupo si se encuentra aumento en la excreción urinaria de DHEA y otros esteroides androgénicos. Este aumento en la excreción de DHEA con hirsutismo y trastornos menstruales puede encontrarse en:

1. Forma moderada de hiperplasia adrenal congénita.
2. Obesidad simple.

3. Síndrome de Cushing.

4. Acromegalia y trastornos mentales.

## Sindromogénesis y etiología

En algunos casos se sugiere deficiencia parcial de 21-hidroxilasa y/o defecto de 11-hidroxilasa; en ambas formas, demostrado o no, las anomalías hormonales son a menudo familiares.

Es un síndrome de etiología genética y herencia autosómica recesiva.

## SÍNDROME ADRENOGENITAL NO TUMORAL CON HIRSUTISMO EN VARONES

### Sindromografía

#### Clínica

Astenia, esterilidad.

#### Exámenes paraclínicos

**Exámenes de laboratorio.** Cifra baja de espermatozoides.

**Orina.** Aumento de 17-cetosteroides y a veces estrógenos.

**Biopsia de testículos.**

## Sindromogénesis y etiología

Hiperplasia adrenal moderada. Puede haber defecto parcial de 21-hidroxilasa.

### Bibliografía

Decurt, J.; M.F. Jayle and P. Mauvais-Jarvis: "Virilisme surrealien para ou post-pubertaire avec pregnanetriolurie". Rev. Eur. Endocr. 1:17, 1964.

Jayle, M.F.; D. Malassis and H. Pinaud: "Excretion de la dehydroepiandrosterone avant et apres administration d'ACTH en pathologie surrealienne". Acta Endocr. (Kobenhavn), 31:1-32, 1959.

## SÍNDROME ADRENOGENITAL. TUMORES ADRENALES FEMINIZANTES

### Sindromografía

#### Clínica

Niño (de 5-7 años): ginecomastia, desarrollo acelerado de los huesos y músculos.

Niña (3-4 años): pubertad precoz, mamas, vello axilar y pubiano, hemorragia vaginal, desarrollo acelerado de huesos y músculos.

Adulto varón (25-66 años): disminución de la libido y la potencia, dolor en el sitio del tumor, ginecomastia con o sin sensibilidad, atrofia testicular, pigmentación areolar y pocas veces secreción, próstata y pene generalmente normales y pocas veces atróficos, cambios femeninos del pelo.

#### Exámenes paraclínicos

**Tomografía axial computadorizada.**

**Orina.** Estrógenos habitualmente muy elevados, 17-cetosteroides aumentados en la mayoría de los casos, pregnantriol y pregnandiol casi siempre muy elevados, 17-hidroxicorticosteroides aumentados en la mitad de los pacientes.

**Estimulación con ACTH.** Negativa,

**Supresión con cortisona.** Negativa.



## Sindromogénesis y etiología

Carcinoma o adenoma adrenal.

## SÍNDROME ADRENOGENITAL. TUMORES ADRENALES VIRILIZANTES

### Sindromografía

#### Clínica

Hembra prepuberal (desde pocos meses hasta la pubertad): hirsutismo, hipertrofia del clítoris, rápido desarrollo de huesos y músculos, no desarrollo mamario, baja estatura, no menstruaciones en la edad puberal.

Varón prepuberal: macrogenitosomía precoz (para otras manifestaciones ver hipertrofia adrenal congénita).

Hembra adulta (generalmente, entre 30 y 40 años o más tardíamente, incluso posmenopáusicas): hirsutismo, barba, bigote y caída del cabello, acné, cambios en la voz, oligomenorrea que progresa a la amenorrea, hipertrofia del clítoris, hipertrofia muscular, pérdida de los depósitos de grasa, atrofia mamaria, aumento de la libido.

#### Exámenes paraclínicos

**Tomografía axial computarizada.** Puede mostrar el tumor.

**Orina.** 17-cetosteroides aumentados (con DHEA más de la mitad de los 17-cetosteroides).

**Estimulación con ACTH.** Negativa.

**Supresión con cortisona.** Negativa.

## Sindromogénesis y etiología

Carcinomas y adenomas en la suprarrenal.

### Bibliografía

Baulieu, E.E.; F. Peillon and C.J. Migeon: Adrenogenital syndrome. In Eisenstein, A.B.: The Adrenal Cortex. Boston, Little-Brown, 1967.

## SÍNDROME DE AGUA DURA

### Sinonimia

S. de hipercalcemia durante diálisis extracorpórea.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se presenta durante o después de una hemodiálisis. Se caracteriza por náuseas, vómitos, piel caliente, debilidad extrema, letargia, cambios de la presión sanguínea. Ocasional coagulación dentro de la cánula arteriovenosa.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Calcio y magnesio elevados.

**Análisis del agua utilizada en la diálisis.**

## Sindromogénesis y etiología

Se produce cuando el proceso de suavizar el agua es discontinuado abruptamente mientras se practica la hemodiálisis.

### Bibliografía

Freeman, R.M.; R.L. Lawton and M.A. Chamberlain: "Hard water syndrome". New Eng. J. Med., 276:113-118, 1967.

Schulten, H.K.; H.G. Sieberth; K.A. Deck, *et al*: "Das akute Hypercalcaemiesyndrom als Dialysezwischenfall". Deutsch. Med. Wschr., 93:387-390, 1968.

## SÍNDROME DE AHUMADA-DEL CASTILLO

### Sinonimia

S. de Argonz-del Castillo. S. de amenorrea-galactorrea-disminución de FSH.

### Sindromografía

#### Clínica

Sin relación con el embarazo (lo contrario del síndrome de Chiari-Frommel). Presenta galactorrea, amenorrea y cefalea.

**Examen físico.** Mamas normales (en tamaño, aréola y pezón), galactorrea, características sexuales normales.

#### Exámenes paraclínicos

**Orina.** Gonadotropina urinaria muy baja o ausente.

**Radiología.** Silla turca normal.

## Sindromogénesis y etiología

Alteración funcional hipotálamo-hipofisaria.

### Bibliografía

Ahumada, J.C. and E.B. del Castillo: "Sobre un caso de galactorrea y amenorrea". Bol. Soc. Obst. Gin., Buenos Aires, 11:64-72, 1932, 1:64-72, 1932.

Argonz, J. and E.B. del Castillo: "A syndrome characterized by estrogenic insufficiency galactorrhea and decreased urinary gonadotropin". J. Clin. Endocrinol., 13:79-87, 1953.

## SÍNDROME DE ALACTASIA HEREDITARIA

### Sinonimia

S. de alactasia (ver síndromes de deficiencia de enzimas separadoras de azúcar).

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta ambos sexos. Aparece después de la primera toma de leche. Hay diarrea severa, insuficiente progreso.

#### Exámenes paraclínicos

**Heces.** Lactosa, ácidos orgánicos, principalmente ácido láctico.

## Sindromogénesis y etiología

Deficiencia congénita de lactasa, de herencia autosómica recesiva.

### Bibliografía

Holzel, A.; V. Schwarz and K.W. Sutcliffe: "Defective lactose absorption causing malnutrition in infancy". Lancet, 1:1126-1128, 1959.

Milue, M.D.: "Hereditary abnormalities of intestinal absorption". Br. Med. Bull., 23:279-284, 1968.

## SÍNDROME DE ALBRIGHT I

### Sinonimia

S. de Mc Cune-Albright. S. de osteodistrofia fibrosa. S. de osteítis fibrosa diseminada. S. de manchas pardas. S. de Fullen-Albright. S. de Albright-Mc Cune-Sternberg. S. de displasia fibrosa ósea.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en niños o adultos jóvenes, predomina en el sexo femenino.

Los síntomas son muy variables. Las lesiones esqueléticas suelen descubrirse debido a deformidad o fracturas. Los síntomas atribuibles a la afección ósea son: cefalea, convulsiones, anormalidades de pares craneales, sordera, estrechamiento del conducto auditivo externo, o incluso hemorragias del cuero cabelludo si hay enfermedad ósea craneofacial.

Existe precocidad sexual en algunas mujeres y hasta en varones con menor frecuencia, es el síntoma de presentación antes que las lesiones óseas. Los signos principales son: hemorragia vaginal prematura, desarrollo mamario y aparición de vello axilar y pubiano.

Además hay manchas "café con leche" en un solo lado del cuerpo, de bordes irregulares (dentados) a diferencia del borde liso en la neurofibromatosis; casi nunca pasan de seis y el tamaño varía desde 1 cm hasta las que cubren áreas muy grandes, sobre todo en espalda, nalgas y región sacra. Cuando las lesiones se encuentran en el cuero cabelludo, el cabello a nivel de las lesiones es más oscuro.

Los osteomas cutáneos se acompañan de alopecia localizada y existe cierta tendencia a corresponder con las lesiones esqueléticas, la pigmentación puede ser del mismo lado que las lesiones esqueléticas y de hecho cubrirlas.

Hay dificultad para caminar, dolor en las piernas y fracturas patológicas.

Otras anormalidades asociadas: hipertirodismo, menos frecuente, síndrome de Cushing, quizás hipogonadismo hipogonadotrópico y mixomas de tejidos blandos. Facies leontina. Estatura breve.

**Examen físico.** Deformidades óseas y fracturas patológicas especialmente en miembros inferiores y cadera. Pigmentación pardusca de la piel, de tamaño variable con predominio en cabeza, cuello, región sacra y glútea. En la variedad monostótica existe exoftalmía unilateral, atrofia óptica unilateral, pérdida de la audición, convulsiones, retraso mental.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Fosfatasa elevada, calcio y fósforo normales.

**Orina.** Excreción normal de 17-cetosteroides y FSH.

**Radiología.** Zona radiolúcida con borde liso o festoneado bien delimitado acompañado de adelgazamiento focal de la cortical.

El hueso puede ser más voluminoso que lo normal. Las lesiones no son quísticas, a veces se ven multiloculadas. Imagen en vidrio esmerilado. *Coxa vara*, fémur en cayado de pastor, arqueamiento de la tibia, protrusión del acetábulo.

### Sindromogénesis y etiología

Se desconoce la causa y aunque el trastorno es esporádico, se han observado árboles genealógicos compatibles con herencia autosómica dominante. El síndrome de Cushing puede de-

pender de producción anormal de ACTH o de adenomas suprarrenales. La lesión ósea se parece a la del hiperparatiroidismo, y se ha descrito hiperplasia de paratiroides histológica, pero no clínica.

Las proteínas G están formadas por tres subunidades  $\alpha$ ,  $\beta$  y  $\gamma$  y acoplan los complejos hormona-receptor con un efector intracelular; en el caso de que el efector sea la adenilciclasa, existen dos tipos de extremidades alfa: la inhibidora (alfa i) y la estimuladora (alfa s). En el síndrome de Albright I, la mutación produce activación de la proteína G alfa estimuladora.

Históricamente Fuller Albright describió dos defectos del mismo gen: mutación por deficiencia en el caso del pseudohipoparatiroidismo y mutación por exceso en el caso del síndrome que nos ocupa.

El gen ha sido asignado al cromosoma 20q12-q13.2, y la herencia autosómica dominante.

### Bibliografía

Albright, F.; A.M. Bufler; A.O. Hampton, *et al.*: "Syndrome characterized by osteitis fibrosa disseminata, areas of pigmentation and endocrine dysfunction with precocious puberty in females". *N. Engl. J. Med.*, 216:727-746, 1937.

Gopal Rao, V.V.N.; S. Schnittger and I. Hansmann: "G protein Gs-alfa (G NAS1), the probable candidate gene for Albright hereditary osteodystrophy, is assigned to human chromosome 20q 12-q13.2". *Genomics* 10:257-261, 1991.

Mc Cune, D.J. and H. Bruch: "Osteodystrophia fibrosa". *Amer. J. Dis. Child.*, 54:806-848, 1937.

## SÍNDROME DE ALCALOSIS METABÓLICA

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por crisis de tetania que ocurre solamente cuando el calcio sérico disminuye con un pH normal o alto y/o hiperpotasemia. Si hay hipopotasemia se presenta debilidad muscular, íleo paralítico (ver síndrome hipocaliémico).

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** pH alto,  $pCO_2$  normal, cloro bajo, bicarbonato alto, sodio normal o alto, potasio bajo o normal.

**Orina.** Alcalina, si existe pérdida de potasio es ácida.

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome es ocasionado por:

1. Excesiva administración de bases.
2. Pérdida de cloruros (vómitos, diarreas, diuréticos).
3. Excesiva pérdida de potasio.
4. Consecuencia de una hipercalcemia largamente tratada (ver ésta).

### Bibliografía

Goldberger, E.: *A Primer of Water, Electrolyte and Acid-Base Syndromes*. ed. 3, Philadelphia, Lea & Febiger, 1965.

## SÍNDROME DE ALLAN-DENT

### Sinonimia

S. de arginosuccinuria.

## Sindromografía

### Clínica

Paciente normal al nacimiento. Historia de vómitos inconstantes en las primeras semanas de vida. Adquisición normal de habilidades tempranas, excepto el desarrollo del lenguaje. Entre 1 y 2 años de edad, el retraso mental se hace evidente y aparecen convulsiones y ataxia.

**Examen físico.** Pelo empenachado y quebradizo. Hepatomegalia.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Deficiencia de arginosuccinasa; ácido arginosuccínico y urea normales.

**Orina.** Aumento de la eliminación de ácido arginosuccínico.

**Líquido cefalorraquídeo.** Aumento de la concentración de ácido arginosuccínico.

**Electrocardiograma.**

### Sindromogénesis y etiología

Deficiencia genética de arginosuccinasa.

Se reconocen tres tipos clínicos: neonatal, infantil y crónico, posiblemente debido a mutaciones alélicas. Presenta herencia autosómica recesiva.

### Bibliografía

Allan, J.D., *et al.*: "A disease, probably hereditary, characterized by severe mental deficiency and a constant gross abnormality, of aminoacid metabolism". *Lancet*, 1:182-187, 1958.

Efrom, M.L.: Diseases of the urea cycle. In Stanbury, J.B., J.B. Wyngaarden, and D.S. Frederickson: *The Metabolic Basis of Inherited Disease*, New York, Mc Graw-Hill, 1966.

## SÍNDROME AMILOIDÓSICO

### Sindromografía

#### Clínica

Los síntomas están en relación con los órganos involucrados, por lo cual puede comenzar como: síndrome nefrótico, de insuficiencia renal, de insuficiencia cardíaca, arritmias, síndrome de malabsorción crónica, de obstrucción intestinal, del túnel carpiano, de neuropatía periférica, hipofunción endocrina, insuficiencia respiratoria, hepatosplenomegalia, artropatías, equimosis.

#### Exámenes paraclínicos

**Prueba del rojo congo.** Positiva.

**Biopsia con aguja fina de la grasa abdominal.**

**Biopsias gingival, renal, rectal.**

**Orina.** Proteinuria.

**Electroforesis de proteínas.** Inversión del índice serina-globulina, elevación de alfa 2.

**Sangre.** Anemia, eritrosedimentación elevada o normal.

### Sindromogénesis y etiología

Se debe a la infiltración de los tejidos por una proteína insoluble o un complejo proteico. En la forma primaria y en la asociada a la plasmocitosis se trata de una inmunoglobulina de cadenas ligeras. En la forma secundaria y en la hereditaria, la proteína no es una inmunoglobulina.

Describiremos en el cuadro las formas de amiloidosis más aceptadas de acuerdo con la clasificación moderna.

FORMA	TIPO CLÍNICO	SITIO DE DEPÓSITO
Familiar	Polineuropatía amiloidea (portuguesa, herencia dominante)	Nervio periférico, vísceras
	Fiebre familiar mediterránea (carácter recesivo)	Hígado, bazo, suprarrenal
Generalizada	Primaria	Lengua, corazón, intestino, músculos: liso y estriado, nervios, piel ligamentos
	Asociada a discrasia de células plasmáticas	Hígado, bazo, riñones, corazón, suprarrenales
	Secundaria: infección inflamación, artritis reumatoidea, Hodgkin, Crohn, hipernefoma, lepra, uso excesivo de drogas endovenosas	Piel
Localizada	Liquenificada	Piel
	Enfermedades endocrinas: carcinoma de tiroides, diabetes mellitus, Addison	Órgano endocrino
Senil	Localizada	Corazón, cerebro, páncreas

## SÍNDROME DE AMILOIDOSIS HEREDO FAMILIAR

### Sindromografía

#### Clínica

Algunos autores destacan la importancia de la lesión de un órgano predominantemente para identificar la entidad como amiloidosis neuropática, nefropática o cardiopática. Otros destacan los aspectos genéticos.

Neuropática:

Tipo I. Neuropatía de miembros inferiores (por amiloide de tipo familiar).

Se acompaña de neuropatía progresivamente grave.

Se han encontrado pacientes con pupilas festoneadas o irregulares, bilateralmente.

Tipo II. Encontrado en familias de origen suizo y alemán.

Es menos grave y se acompaña del síndrome del túnel carpiano y opacidades del vítreo.

Tipo III. Variedad grave, generalizada y acompañada de amiloidosis renal.

Tipo IV. Con neuropatía de pares craneales y distrofia de la trama corneal. Amiloidosis cerebral hereditaria con hemorragia.

Nefropática:

Fiebre mediterránea familiar con fiebre, dolores abdominales. Dolor torácico o de articulaciones que antecede o acompaña a la amiloidosis renal.

La amiloidosis es la primera manifestación o la única.

Cardiopática:

Cardiopatía grave de tipo familiar por amiloide.

#### Exámenes paraclínicos

El diagnóstico específico se establece por medio de una muestra de tejido obtenido por biopsia y las tinciones apropiadas (rojo congo) y estudio con microscopio polarizado.

### Sindromogénesis y etiología

La amiloidosis heredofamiliar tiene un mecanismo hereditario autosómico dominante, excepto en la fiebre mediterránea familiar en la que existe un trastorno recesivo autosómico y el amiloide es del tipo AA.

Los órganos afectados se encuentran infiltrados por una sustancia amorfa eosinófila, hialina (amiloide).

### Bibliografía

Harrison: "Principios de Medicina Interna". Ed. Interamericana, McGraw Hill (undécima edición), 1988.

Kyle, R.A. "Amyloidosis (A1). Clinical and Laboratory Features in 229 cases". Mayo Clinic Proc., 58: 665, 1983.

## SÍNDROMES ANALBUMINÉMICOS

Se reconocen tres alteraciones congénitas de la seroalbúmina:

1. Analbuminemia.
2. Bisalbuminemia.
3. Albuminemia anómala.

## SÍNDROME DE ANALBUMINEMIA

### Sindromografía

#### Clínica

Edemas moderados.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Serina baja, eritrosedimentación acelerada, colesterol alto, calcio bajo.

**Pruebas de función hepática.** Normales.

### Sindromogénesis y etiología

La analbuminemia es un desorden raro de herencia autosómica recesiva, en la cual los individuos homocigóticos muestran ausencia de albúmina en suero.

Existe gran heterogeneidad genética, generada fundamentalmente por cambios de bases y sustitución de aminoácidos.

### Bibliografía

Takahashi, N. *et al.*: "Aminoacid substitutions in inherited albumin variants from Amerinchan and Japanese populations". Proc. Nat. Acad. Sci., 84:8001-8005, 1987.

## SÍNDROME DE BISALBUMINEMIA

### Sindromografía

#### Clínica

Asintomático.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** La electroforesis de proteínas muestra la albúmina normal y una fracción anormal adicional.

### Sindromogénesis y etiología

Aunque es desconocida tiene características de herencia autosómica dominante con genes normales y anormales completamente expresados.

## SÍNDROME DE ALBUMINEMIA ANÓMALA

Anormalidad congénita posiblemente inespecífica asociada al síndrome de bocio y sordera que se caracteriza por presentar en la sangre una albúmina anómala.

### Bibliografía

Bennhold, H.; H. Peters and E. Roth: "Über einen Fall von kompletter Albuminaemie ohne wesentliche klinische Krankheitszeichen". Verh. Deutsch. Ges. Inn. Med., Kong., 60:630-634, 1954.

Scheurlen, P.G.: "Über Serumweißveränderungen beim Diabetes mellitus". Klin. Wschr., 33:198-205, 1955.

## SÍNDROME DE ANOVULACIÓN POSTERIOR AL USO DE CONTRACEPTIVOS ORALES

### Sinonimia

S. de sobresupresión.

## Sindromografía

### Clínica

Amenorrea de 3 meses de evolución, o marcada irregularidad de los ciclos menstruales, infertilidad posterior a la suspensión de la terapia oral anticonceptiva.

### Exámenes paraclínicos

**Determinación de FSH, LH y nivel de estrógenos.**

## Sindromogénesis y etiología

Disfunción probable de los centros hipotálamicos en relación con la liberación de gonadotropinas.

## Bibliografía

Horowitz, B.J.; M. Solomkin and S.W. Edelstein: "The oversuppression syndrome". *Obstet. Gynec.*, 31:387-389, 1968.  
Whitelow, M.J.; V.F. Nola and C.F. Kalman: "Irregular menses, amenorrhea, and infertility following synthetic progestational agents". *J.A.M.A.*, 195:780-782, 1966.

## SÍNDROME DE ARTRITIS GOTOSA AGUDA

### Sindromografía

#### Clínica

Aparece más frecuentemente en varones entre la tercera y cuarta décadas de la vida; en la mujer después de la menopausia. Comienza frecuentemente durante la noche, con dolor severo, profundo, como de mordida, que se localiza en el grueso artejo, menos frecuente en otros sitios: tobillo, talón, rodilla, muñeca.

Gran malestar, escalofríos, temblores; no hay mejoría con los cambios de posición.

**Examen físico.** Signos inflamatorios en la zona afectada.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hiperuricemia.

## Sindromogénesis y etiología

Se debe a un trastorno del metabolismo de las purinas. La gota primaria tiene un carácter familiar autosómico dominante o ligado al sexo. La gota secundaria aparece en múltiples enfermedades: hematológicas (síndromes mieloproliferativos, anemia hemolítica), iatrogénica (drogas que aumentan el ácido úrico), obesidad, consunción, insuficiencia renal crónica, enfermedad por depósito de glucógeno (tipo I), sarcoidosis, psoriasis.

## Bibliografía

Galen (131-200 A.D.) quoted by Newirth, E.: "Milestones in the diagnosis and treatment of gout". *Arch. Int. Med.*, 72:377-387, 1943.  
Sydenham, T.: *The works of Thomas Sydenham*, trans. by R.G. Latham. V. II, p. 214. Sydenham Society, London, 1850.  
Wyngaarden, J.B.: Gout. In: Stanbury, J.B., J.B. Wyngaarden, and D.S. Frederickson: *The Metabolic Basis of Inherited Disease*. ed. 2, New York, McGraw-Hill, 1966.

## SÍNDROME DE ARTRITIS GOTOSA CRÓNICA

### Sindromografía

#### Clínica

Para que el síndrome se establezca pasan como promedio unos 10 o 12 años después del primer ataque agudo. El comien-

zo puede ser insidioso o secuela de ataques repetidos. Es frecuente que al desarrollarse la forma crónica desaparezcan los ataques agudos.

**Examen físico.** Poliartritis con evolución eventual a formas grotescas, destructivas, ulceradas. Tofos en el cartílago de la oreja, tendones, y menos frecuentemente piel, nariz y párpados. Con la ulceración del tofo se excreta un material que recuerda la greda (material parecido a la arcilla o arena) y el dolor se alivia.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hiperuricemia.

**Radiología.** Deformidad articular, zonas de osteólisis.

**Punción articular.** Líquido sinovial, presencia de cristales de ácido úrico.

## Sindromogénesis y etiología

Ver forma aguda.

Puede haber complicaciones renales, cardíacas o cerebrales que dependen del depósito de uratos en esos tejidos.

## Bibliografía

Galen (131-200 A.D.) quoted by Newirth, E.: "Milestones in the diagnosis and treatment of gout". *Arch. Int. Med.*, 72:377-387, 1943.  
Sydenham, T.: *The works of Thomas Sydenham*, trans. by R.G. Latham. V. II, p. 214. Sydenham Society, London, 1850.  
Wyngaarden, J.B.: Gout. In: Stanbury, J.B., J.B. Wyngaarden and D.S. Frederickson: *The Metabolic Basis of Inherited Disease*. ed. 2, New York, McGraw-Hill, 1966.

## SÍNDROME DE ATRESIA GENITAL UNILATERAL Y DISMENORREA

### Sindromografía

#### Clínica

Se observa en pacientes cuyas edades oscilan entre 12 y 27 años. La dismenorrea aparece poco tiempo después de la menarquía y aumenta en severidad con las subsiguientes menstruaciones.

Otros síntomas acompañantes pueden ser: náuseas, vómitos, constipación o diarrea, disuria.

**Examen físico.** Tumor pélvico unilateral.

#### Exámenes paraclínicos

**Ultrasonido.**

## Sindromogénesis y etiología

La fusión incompleta o deficiente adaptación de los conductos de Müller provocan una atresia unilateral con acumulación del flujo menstrual en ese lado en cada menstruación que produce una masa quística.

## Bibliografía

Merckel, G.C.; M.C. Sucoff and B. Sender: "The syndrome of dysmenorrhea and unilateral gynatresia in a double uterus: report of a case and review of literature". *Amer. J. Obstet. Gynecol.*, 80:70-75, 1960.  
Robinson, E.M.: "Supernumerary uterus in a girl eighteen years old: removal; recovery". *Alabama Med. J.*, 23:152-154, 1910-1911.

## SÍNDROME DE BIEMOND I

### Sinonimia

S. hipotalámico de Biemond.

### Sindromografía

#### Clínica

Obesidad homogéneamente distribuida, hipogonadismo secundario, con impotencia. Polidactilia posaxial especialmente en los pies y coloboma bilateral del iris. Oliguria intermitente. Accesos de vértigo y lipotimia. Alteraciones psíquicas y oligofrenia.

### Sindromogénesis y etiología

Existen pocas familias reportadas. La presencia de coloboma del iris en cuatro generaciones de una familia y de polidactilia posaxial de los pies en el padre y tíos paternos de casos con todos los defectos del síndrome, sugieren una mutación autosómica dominante con expresividad variable.

La etiología es genética.

### Bibliografía

Biemond, A.: "Het syndrom van Laurence-Biedl en een aanverwant, nieuw syndroom." Ned. Tsch. Geneesk., 78:1801-1814. 1934.

## SÍNDROME DE BIGLIERI

### Sinonimia

S. de deficiencia de 17-hidroxilasa.

### Sindromografía

#### Clínica

Se trata de un cuadro extremadamente raro, muy pocos casos se han reportado en la literatura internacional, todos en el sexo femenino. Se observa una amenorrea primaria, retardo o ausencia del desarrollo de las características sexuales secundarias, fatiga, marcada debilidad muscular de tipo episódica, entumecimiento y hormigueo en los miembros y caída parcial del cabello. No hay desarrollo de las mamas, escaso vello corporal, útero infantil, ovarios pequeños a la palpación, facies con arrugas y signos de envejecimiento, acompañado todo ello de hipertensión. La respuesta al tratamiento es óptima.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hipocaliemia, alcalosis. Bajos niveles de cortisol, de testosterona y androsterona. ACTH marcadamente aumentado.

**Orina.** Incremento de 11-oxicorticosteroides, 17-cetosteroides aparentemente normal, el pregnantriol está marcadamente disminuido. Baja excreción de estrona y estradiol, incremento de gonadotropina urinaria, incremento en la producción de desoxicorticosterona, corticosterona, progesterona y aldosterona.

**Electrocardiograma.** Signos de hipocaliemia.

### Sindromogénesis y etiología

Se trata de un defecto congénito de la actividad de la 17-hidroxilasa, lo que origina la reducción de la síntesis de cortisol, estrógenos y andrógenos.

## Bibliografía

Biglieri, E.G.; M.A. Herron and N. Brust: "17-hydroxylation deficiency in man". J. Clin. Invest., 45:1946-1954, 1966.  
Goldsmith, O.; D.H. Solomon and R. Horton: "Hypogonadism and mineralocorticoid excess. The 17-Hydroxylase deficiency syndrome". New Engl. J. Med., 277:673-677, 1967.

## SÍNDROME DE BRISSAUD I

### Sinonimia

S. de Brissaud-Meige. S. de infantilismo de Brissaud.

### Sindromografía

#### Clínica

Poco desarrollo del sistema esquelético, cara redonda, abdomen prominente, panículo engrosado, escaso desarrollo genital, ausencia de dentición definitiva, ausencia de pelo corporal.

### Sindromogénesis y etiología

Constituye un tipo de enanismo hipofisario.

### Bibliografía

Brissaud, P.: "L'infantilisme vrai". N. Inconog de la Salpetriere, Paris, 20:1,1907.

## SÍNDROME DE BÜRGER-GRÜTZ

### Sinonimia

S. de hiperlipoproteinemia familiar tipo I. S. de hiperquilomicronemia familiar. S. de hiperlipemia familiar inducida por grasa. S. de hiperlipemia idiopática. S. de hiperlipemia con hepatosplenomegalia lipoidea. S. de hiperlipemia familiar esencial. S. de hiperlipemia abdominal aguda.

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta ambos sexos, de aparición temprana, se pone en evidencia tan pronto el niño comienza a ingerir grasa. Se presentan crisis de dolor abdominal, malestar y anorexia, sin náuseas ni vómitos; las crisis pueden acompañarse de fiebre.

**Examen físico.** Xantomas eruptivos en cualquier sitio, incluidas las mucosas, constituidos por nódulos amarillentos de base eritematosa que van desvaneciéndose hasta desaparecer en pocas semanas. Signos de irritación peritoneal. Hepatosplenomegalia, zona esplénica sensible. Las crisis se desencadenan con la ingestión de grasas.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hiperlipemia que sigue a la ingestión de grasa; leucocitosis durante las crisis. Función hepática normal.

### Sindromogénesis y etiología

Es un síndrome de etiología genética con herencia autosómica dominante.

El defecto básico consiste en la deficiencia de la enzima lipoproteinlipasa.

## Bibliografía

- Bürger, M. and O. Grutz: "Ueber hepatosplenomegale lipoidose mit xanthomatsen veränderungen in haut und schleimhaut". Arch. Derm. Syph., 166:542-575, 1932.
- Stanbury, J.B.; J.B. Wyngaarden and D.S. Frederickson: The Metabolic Basis of Inherited Disease. New York, McGraw-Hill, 1966.

## SÍNDROME DE CHIARI-FROMMEL

### Sinonimia

S. de Frommel-Chiari.

### Sindromografía

#### Clínica

Galactorrea y amenorrea persistentes varios meses después de discontinuar la lactación. Cefalea, dolor de espalda, inestabilidad emocional, dolor abdominal, útero pequeño.

Pocas veces disminución del campo visual.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Aumento de luteotropina.

**Radiología.** Silla turca agrandada.

### Sindromogénesis y etiología

Se trata de un hipogonadismo secundario a una disfunción, o más raramente a un tumor hipofisario.

## Bibliografía

- Chiari, J.B.; C. Braum and J. Spaetch: Report of diseases of women observed during the years, 1848 to 1855, inclusive, in the Department of Gynecology (Municipal Clinic). Vienna Klin. Geburtsh. V. Gynak. p.371, 1855.
- Frommel, R.: "Ueber puerperale Atrophie des Uterus". Ztschr. Geburtsh. u. Gynak., 7:305-313, 1882.

## SÍNDROME DE CISTATIONINURIA

### Sindromografía

#### Clínica

Es una afección rara, que presenta retardo mental, defectos del desarrollo (orejas pequeñas, pie zambo), enfermedades hipofisarias y en algunos casos acromegalia. También se pueden presentar convulsiones, trombocitopenia y litiasis renal.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Marcado incremento de cistationina que incluso se detecta en el líquido cefalorraquídeo.

**Orina.** Eliminación de cistationina.

**Ultrasonido renal y urograma descendente.**

### Sindromogénesis y etiología

Probablemente existe deficiencia de la enzima cistationinasa que divide la cistationina en cisteína y homoserina.

Algún caso con niveles de cistationina elevados han estado asintomáticos, por lo que la relación entre el defecto metabólico y las malformaciones no está clara.

El gen de la cistationinasa se ha localizado en el cromosoma 16.

El defecto básico es de etiología genética y herencia autosómica recesiva.

## Bibliografía

- Harris, H.; L.S. Penrose and D.H.H. Thomas: "Cystathioninuria". Ann. Human Genet., 23:442, 1959.
- Frimpter, G.W.: Cystathionuria. In J.B. Stanbury; J.B. Wyngaarden, and D.S. Frederickson: The Metabolic Basis of Inherited Disease. New York, McGraw-Hill, 1966.

## SÍNDROME DE CISTINURIA

### Sindromografía

#### Clínica

El varón se afecta más severamente que la hembra. Aparece litiasis renal alrededor de los 30 años de edad en la mitad de los casos. La mayoría de los pacientes son de baja estatura y presentan pérdida por lo menos de un aminoácido esencial, la lisina.

#### Exámenes paraclínicos

**Orina.** Excesiva excreción de aminoácidos (cistina, lisina, arginina y ornitina), cálculos de cistina, hematuria, proteinuria.

**Ultrasonido y urograma.**

### Sindromogénesis y etiología

Se trata de un defecto de etiología genética con heterogeneidad alélica y no alélica. Se estima que algunos tipos son el resultado de genotipos "compuestos", es decir heterocigóticos para dos genes anormales.

Se describen tres tipos genéticos de cistinuria:

Tipo I, en los que el individuo homocigótico excreta grandes cantidades en orina de cistina, lisina, arginina y ornitina, y los padres heterocigóticos no presentan aminoaciduria.

Tipo II, en el que las personas heterocigóticas pueden tener cálculos de cistina y un grado moderado de aminoaciduria con excreción de cistina y lisina.

Tipo III, en el que existe una deficiencia del transporte intestinal de aminoácidos dibásicos en el individuo heterocigótico.

Los genes mutantes de los tipos I y II son formas alélicas. Este síndrome no debe confundirse con el síndrome de depósito de cistina (ver éste) y otros síndromes donde la cistinuria es parte de una aminoaciduria general (síndrome de De Toni-Fanconi, síndrome de Wilson).

## Bibliografía

- Garrod, A.E.: The croonian lectures on inborn errors of metabolism. Lancet, 2:1908 (Lecture I. p. 1; Lecture II, p. 73; Lecture III, p. 142; Lecture IV, p. 214).
- Knox, W.E.: Cystinuria. In Stanbury, J.B., J.B. Wyngaarden, and D.S. Frederickson,.: The Metabolic Basis of Inherited Disease. New York, McGraw-Hill, 1966.
- Stephens, A.D.: "Cystinuria and its treatment: 25 years experience at St. Bartholomew's Hospital". J. Inherit. Metab. Dis., 12:197-209, 1989.

## SÍNDROME DE CITRULINEMIA

### Sindromografía

#### Clínica

El síndrome se manifiesta en edad temprana. El desarrollo físico y mental es normal hasta que la enfermedad se pone de

manifiesto. Vómitos, irritabilidad, convulsiones, dificultad para progresar, retardo mental.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Hiperamoniemia posprandial, urea normal; citrulina elevada en sangre, orina y líquido cefalorraquídeo.

**Electrocardiograma.**

#### **Sindromogénesis y etiología**

Se debe a un defecto bioquímico.

#### **Bibliografía**

McMurray, W.C.; J.C. Rathbun; Mohyuddin, *et al.*: "Citrullinuria". *Pediatrics*, 32:347-357, 1963.  
Morrow, G.; L.A. Barness and M.L. Efron: "Citrullinemia with defective urea production". *Pediatrics*, 40:565-574, 1967.

### **SÍNDROME DE CLIMATERIO MASCULINO**

#### **Sinonimia**

Andropausia.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Generalmente se presenta en muchos hombres después de los 50-60 años, o más tardíamente, y no es tan frecuente como el climaterio femenino. Se caracteriza por: depresión, insomnio, fatigabilidad, disminución y enlentecimiento de la actividad mental.

Ansiedad, miedo, aprensión, temblor. Síntomas vasomotores, aparición alternante de sofocación y sudación. Disminución de la libido y potencia sexual.

##### **Exámenes paraclínicos**

**Orina.** 17-cetosteroides y gonadotropinas habitualmente normales; en raros casos su positividad confirma la condición climaterica.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Las opiniones sobre la existencia de esta entidad son contradictorias. Se cree que, generalmente, se debe a trastornos emocionales más que a verdaderos problemas hormonales.

#### **Bibliografía**

Landau, R.: "The concept of the male climateric". *Med. Clin. N. Amer.*, 35:279-288, 1951.  
Ryan, R.J.: "Uncertain and hypothetic disorders; unclassifiable syndromes". *D.M.*, 27-36 (March), 1961.

### **SÍNDROME DE COCHRANE**

#### **Sinonimia**

S. de hipoglucemia familiar leucinosensitiva. S. de hipoglucemia leucinosensitiva.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

En el niño aparecen crisis hipoglucémicas (ver síndromes hipoglucémicos en el recién nacido) después de la ingestión

de proteínas. En adultos, generalmente, es asintomático; la ingestión de una dosis de prueba de leucina o el ayuno prolongado inducen crisis hipoglucémica.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Hipoglucemia en ayunas (muy frecuente), hipoglucemia posprandial. *Test* de tolerancia a la leucina.

#### **Sindromogénesis y etiología**

En el adulto: idiopática, familiar, asociada a adenoma de las células de los islotes del páncreas. También puede ser posterior al tratamiento con clorpropamida.

La etiología en el niño es desconocida.

#### **Bibliografía**

Cochrane, W.A.; W.W. Payne; M.J. Simpkins, *et al.*: "Familial hypoglycemia precipitated by amino acids". *J. Clin. Invest.*, 35:411-422, 1956.

### **SÍNDROME DE COMA MIXEDEMATOSO**

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Predomina en hembras. En pacientes hipotiroideos, su causa precipitante es generalmente una infección, otras veces anestesia o drogas.

**Examen físico.** Hipotermia, hipotensión, insuficiencia cardiaca con progresión al choque y coma.

##### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Sodio y cloro bajos.

**Orina.** 17-cetosteroides bajos.

Generalmente no hay tiempo para investigaciones por la emergencia de poner tratamiento.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Incapacidad para enfrentarse al *stress* en pacientes con un déficit importante de hormona tiroidea. Insuficiencia suprarrenal.

#### **Bibliografía**

Catz, B. and S. Russell: "Myxoedema shock and coma". *Arch. Int. Med.*, 108:407-417, 1961.  
LeMarquand, H.S.; W. Hausmann and E.H. Hemsted: "Myxoedema as a cause of death: report of two cases". *Br. Med. J.*, 1:704-706, 1953.

### **SÍNDROME DE CONDORELLI**

#### **Sinonimia**

S. venoso de la obesidad.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Pacientes obesos, cianosis facial ligera que aumenta al inclinarse, episodios de contracciones musculares tónico-clónicas, alteración del ritmo del sueño, alteración del ritmo y frecuencia respiratorios en el decúbito.

**Examen físico.** Obesidad difusa, no edema, cianosis facial, turgencia sin pulsación en venas yugulares externas, espasmo de vasos retinianos.



### **Exámenes paraclínicos**

**Presión venosa.** Aumentada (diagnóstico).

**Radiología de tórax.**

**Electrocardiograma y electroencefalograma.**

### **Sindromogénesis y etiología**

La infiltración grasa del mediastino y la retención de sal y agua, constituyen los mecanismos que explican los síntomas.

### **Bibliografía**

Condorelli, L.: "Fisiopatología clínica del mediastino (sistemazione su base anaatomo-fisiologica delle sindromi mediastiniche sense strictiori)". Cong. Soc. Ital. Med. Int., 48:1-163, 1947.

Marrazza, P. and E. Zilli: "La síndrome venosa degli adiposi di Condorelli, contributo casistico". Policlinico (Sez. Part.), 61:12-22, 1954.

## **SÍNDROME DEL CONDUCTO DE MÜLLER PERSISTENTE**

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Útero y trompas de Falopio rudimentarios, conductos de Wolff masculinos, espermatogénesis masculina, seno serogenital normal, manos normales, genitales externos normales. Producción masculina de testosterona y estrógenos.

### **Exámenes paraclínicos**

**Cariotipo.** 46,XY.

### **Sindromogénesis y etiología**

Pseudohermafroditismo masculino hereditario con defectos en regresión mülleriana. Se transmite por herencia autosómica recesiva.

Se debe a un defecto de la hormona antimülleriana (AMH), producida por las células de Sertoli. La producción de esta hormona requiere la presencia del gen factor determinante testicular que se encuentra en el cromosoma Yp.

## **SÍNDROME DE CONN**

### **Sinonimia**

S. de aldosteronismo primario. S. de la electrocortina.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Cefalea frontal o central, poliuria mayor de 2,5 L en el 50% de casos. Polidipsia, nicturia o diuresis diurna en el encamamiento diurno, debilidad muscular de comienzo, con parálisis transitoria de largo tiempo de evolución y crisis tetánicas.

**Examen físico.** Hipertensión arterial no maligna moderada o intensa. Fondo de ojo: arterias tortuosas. Hiporreflexia osteotendinosa.

La hiperventilación y la maniobra de Trousseau producen crisis tetánicas.

### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Alteración del equilibrio electrolítico: hipopotasemia, la reducción del sodio de la dieta provoca un

aumento del potasio sérico; en casos avanzados hay hipernatremia y aumento del CO<sub>2</sub>.

**Orina.** Aumento en la excreción de potasio y aldosterona. Renina plasmática disminuida. Con la administración de espironolactona se aumenta la excreción de sodio y disminuye la de potasio. La administración de tiazidas u otro diurético revela tempranamente la tendencia a la pérdida de potasio. Hipocalcemia.

**Electrocardiograma.** Ondas T invertidas, intervalo ST prolongado, mejoran con espironolactona o potasio.

**Radiografía.** Flebograma retrógrado de las venas suprarrenales periféricas. La arteriografía muestra un área avascular con una opacidad que corresponde al tumor.

**Exámenes de laboratorio.** La prueba con administración de diurético tiazídico induce calambres musculares y debilidad. Dosificación de potasio. *Test* de tolerancia a la glucosa alterado, se corrige por la administración de potasio.

Ligero aumento de la aldosterona sérica y/o urinaria con alta ingestión de sal, excreción normal de 17-hidrocorticoides.

**Prueba de administración de cortisona.** Si hay tumor continúa la secreción adrenal de aldosterona. Si se debe a una hiperplasia la hipersecreción se suprime.

### **Sindromogénesis y etiología**

La hiperplasia o el tumor de la corteza suprarrenal originan una sobreproducción de aldosterona, hormona esteroidea de acción sobre los electrolitos. La misma sintomatología puede ser producida por otras causas que aumenten la producción de aldosterona como se observa en los denominados aldosteronismos secundarios.

### **Bibliografía**

Conn, J.W.: "Primary aldosteronism: a new Clinical syndrome". J. Lab. Clin. Med., 45:3-17, 1955.

Conn, J.W.: "Aldosteronism in men". J.A.M.A., 183:871-878, 1963.

Conn, J.W.; E.L. Cohen and D.R. Rovner: "Normokalemic primary aldosteronism, a detectable cause of éssential hypertension". J.A.M.A., 193:200-206, 1965.

## **SÍNDROME DE CUSHING**

### **Sinonimia**

S. de hipercorticismo.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Se reconocen tres formas clínicas:

1. Síndrome de Cushing por neoplasias adrenales.
2. Enfermedad de Cushing.
3. Síndrome de ACTH ectópico.

## **SÍNDROME DE CUSHING POR NEOPLASIAS ADRENALES**

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Se caracteriza por: debilidad, fatigabilidad, oligomenorrea, dolor de espalda, pérdida de la libido, impotencia en el hombre, trastornos mentales (desde la simple irritabilidad a la esquizofrenia).

**Examen físico.** Obesidad de cara, cuello (“nuca de búfalo”) y tronco, facies pletórica (“cara de luna”) con mejillas rosas-carmín, estrías purpúricas en abdomen y miembros inferiores, equimosis, edema periférico, hirsutismo, hipertensión, cardiomegalia.

#### *Exámenes paraclínicos*

**Orina.** Glucosuria, aumento de 17-cetosteroides y 17-hidroxicorticoides.

**Sangre.** ACTH disminuida, aumento de 17-hidroxicorticoides, disminución de eosinófilos y linfocitos, aumento de neutrófilos y hematíes. Hiperglucemia insulinoresistente, hipercolesterolemia.

**Estimulación con ACTH.** Falta de respuesta si el tumor es maligno, normal si es un adenoma benigno.

**Respuesta a la metopirona.** Insuficiente, normal en el adenoma benigno.

**Supresión con dexametasona.** Falta de respuesta, normal en el adenoma benigno.

**Radiología.** Osteoporosis, nefrocalcinosis. Fracturas patológicas con formación de grandes callos óseos. Necrosis aséptica de las epífisis. Aplastamiento vertebral.

**Urograma.** Puede observarse una masa suprarrenal que se precisa mejor con la tomografía computadorizada.

**Arteriografía.** Muestra el tumor.

**Tomografía axial computadorizada.** Muestra el tumor.

### **Sindromogénesis y etiología**

Este síndrome lo causa la neoplasia adrenal con secreción autónoma de cortisol (no dependiente de ACTH). Esto da lugar a la supresión de la producción de ACTH y atrofia del tejido adrenal normal. Las neoplasias pueden ser benignas o malignas y producen el síndrome siempre que sean hipersecretoras.

También puede ser originado por trastornos de la función hipotalámica, hiperplasia corticosuprarrenal, tumores no suprarrenales ni hipofisarios con producción ectópica de ACTH, o *ACTH-like* (neoplasias pulmonares y prostáticas).

En la literatura se reserva el nombre de enfermedad de Cushing para los adenomas basófilos de la hipófisis.

La causa más frecuente de síndrome de Cushing es la iatrogenia originada por la administración prolongada e inapropiada de esteroides adrenales.

### **ENFERMEDAD DE CUSHING**

#### **Sindromografía**

La clínica es igual que la descrita en el síndrome de Cushing por neoplasias adrenales.

#### *Exámenes paraclínicos*

**Sangre.** Aumento de ACTH o secreción prolongada durante el día; aumento de 17-hidroxicorticoides. Alteraciones hematológicas y bioquímicas (ver síndrome de Cushing por neoplasias adrenales).

**Orina.** Ver síndrome de Cushing.

**Prueba de estimulación con ACTH.** Aumento de tres a cinco veces de los 17-hidrocorticoides urinarios.

**Respuesta a la metopirona.** Cualitativamente normal.

**Supresión con dexametasona.** Hay respuesta solamente con altas dosis.

**Tomografía axial computadorizada.** Silla turca aumentada de tamaño.

### **Sindromogénesis y etiología**

Inapropiados niveles de ACTH producidos por tumores basófilos de la hipófisis que da como resultado una hiperplasia suprarrenal con aumento en la producción de corticoides.

#### **Bibliografía**

Cushing, H.: “The basophil adenomas of the pituitary body and their Clinical manifestations (pituitary basophilism)”. Bull. Johns Hopkins Hosp., 50:137-195, 1932.

### **SÍNDROME DE ACTH ECTÓPICO**

Ver síndrome de Cushing.

#### **Sindromografía**

##### *Clínica*

Debilidad, fatigabilidad, oligomenorrea en mujeres. Síntomas debidos a ACTH producida por el tumor (pulmón, páncreas).

**Examen físico.** Equimosis, edema. Muchos de los signos del síndrome de Cushing no llegan a producirse por el curso rápido de la enfermedad; la obesidad típica habitualmente no llega a desarrollarse, la hipertensión se observa sólo en algunos casos.

#### *Exámenes paraclínicos*

**Sangre.** ACTH elevada, cortisol elevado.

**Orina.** 17-cetosteroides y 17-hidroxicorticoides aumentados; otros cambios típicos se deben a la excesiva producción de cortisol y cambios debidos al tumor primario.

**Estimulación con ACTH.** Respuesta variable de acuerdo con los niveles de ACTH circulante.

**Respuesta a la mepirapona.** Variable de acuerdo con los niveles de cortisol circulante.

Supresión con dexametasona. Respuesta negativa aun con dosis altas.

### **Sindromogénesis y etiología**

Se debe a la producción de una sustancia proteica similar a la ACTH por tumores: del pulmón, lo más frecuente, casi siempre carcinoma de células en avena, páncreas, mamas, próstata, paratiroides, tiroides, ovarios, simpaticoblastoma y timo.

La sustancia similar al ACTH induce hiperplasia adrenal.

Se considera entre los síndromes paraneoplásicos.

#### **Bibliografía**

Brown, W.H.: “A case of pluriglandular syndrome”. Lancet, 2:1022-1023, 1928.

Liddle, G.W.; J.R. Givens; W.E. Nicholson, *et al.*: “The ectopic ACTH syndrome”. Cancer Res., 25:1057-1061, 1965.

Strott, C.A.; C.A. Nugent and F.H. Tyler: “Cushing’s syndrome caused by bronchial adenomas”. Amer. J. Med., 44:97-104, 1968.

### **SÍNDROME DE DE TONI-DEBRÉ-FANCONI**

#### **Sinonimia**

S. de De Toni-Fanconi. S. de Fanconi-De Toni-Debre. S. de osteonefropatía hipoclorémica. S. de osteonefropatía glucosúrica-hipoclorémica. S. de aminodiabetes. S. de raquitismo renal-

fosfogluco-aminoaciduria. Enfermedad de Fanconi II. S. de enanismo nefrótico-glucosúrico con raquitismo hipofosfatémico. S. de osteomalacia-glucosuria renal-aminoaciduria-hiperfosfatúria. S. de cistinuria I.

## Sindromografía

### Clínica

Este síndrome corresponde a diferentes etiologías y de acuerdo con ellas presenta caracteres diferentes según su causa. Existen dos formas.

Forma infantil:

Afecta ambos sexos. Hay normalidad al nacimiento y en el período posnatal. Se inicia generalmente a los 4 ó 6 meses de vida. Los pacientes presentan insuficiente desarrollo, vómitos, fiebre inexplicable, poliuria, deshidratación, polidipsia, anorexia, fotofobia. Suele haber enanismo y raquitismo hipofosfatémico y pueden existir defectos congénitos.

Forma adulta:

A veces se presentan osteomalacia y "pseudofracturas", equimosis y hemorragias, así como pigmentaciones parduscas de la piel por hemosiderosis.

Puede haber debilidad (por pérdida de potasio), y deshidratación (por pérdida de agua).

En ocasiones se asocian al cuadro clínico enfermedades malignas, hemolinfopoyéticas como leucemia y mieloma múltiple.

Estas y otras manifestaciones clínicas están en relación con las alteraciones bioquímicas y las diversas etiologías que lo pueden producir. La insuficiencia renal es rara y el pronóstico es bueno cuando se tratan las manifestaciones sistémicas.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Anemia, trombocitopenia y leucopenia. Acidosis hipoclorémica, hiperaminoacidemia. Hipercalcemia, glucosa normal. Trombopenia, por hipoplasia de la médula ósea. A veces leucemia o mieloma múltiple. Glucosa normal. Al inicio niveles bajos de fosfatos que evolutivamente se normalizan; calcio normal, fosfatasa alcalina elevada, hipopotasemia.

**Orina.** Hiperfosfatúria, hiperaminoaciduria, hiper calciuria, glucosuria (sin hiperglucemia), pérdida de bicarbonato (lo que origina acidosis).

**Radiología.** Se puede observar osteomalacia y en ocasiones pseudofracturas.

**Biopsia renal.** Suele haber una deformidad en "cuello de cisne" en la porción inicial del túbulo proximal, que posiblemente sea la base anatómica de la alteración tubular. Se discute si es secundaria al déficit funcional.

**Dosificación de cistina.** Puede realizarse en médula ósea, riñón, leucocitos y córnea.

**Cultivo de fibroblastos en líquido amniótico.**

## Síndromogénesis y etiología

Se trata de un defecto congénito que se caracteriza por una alteración del metabolismo proteico. Existe anomalía funcional de los túbulos renales contorneados proximales.

El síndrome puede ser congénito, por herencia autosómica recesiva con múltiples mutaciones alélicas y alteraciones en los *loci*, lo que determina las variadas formas del síndrome.

También puede ser adquirido después de padecimientos que tienen una base genética: cistinosis, tirosinosis, galactosemia, intolerancia a la fructosa, enfermedad por depósito de glucógeno (tipo I), enfermedad de Wilson, nefrosis familiar, etcétera. En

ocasiones es desencadenado por intoxicaciones por: cadmio, plomo, uranio, tetraciclinas.

El síndrome de Lowe (óculo-cerebro-renal) está ligado a un carácter recesivo relacionado con el cromosoma X propio del síndrome de Fanconi y se acompaña de anomalías oculares y cerebrales.

Existen formas idiopáticas.

Como común denominador se encuentra una lesión tubular renal con un trastorno anatómico y funcional de la excreción de aminoácidos, glucosa y fosfato.

La disminución de la capacidad para transferir agua y solutos a través de la membrana de las células tubulares parece ser el mecanismo principal de las alteraciones de este síndrome.

## Bibliografía

Fanconi, G.: "Die nicht diabetischen Glykosurien und Hyperglykämien des alteren Kindes". *Jahrb. Kinderh.*, 133:257-300, 1931.

De Toni, G.: "Remarks on the relations between renal rickets (renal dwarfism) and renal diabetes". *Acta Paediatr.*, 16:479-484, 1933.

Salassa, R.M. y cols.: "Observations on metabolic effects of vitamin D in Fanconi's syndrome". *Proc. Staff Meet. Mayo Clin.*, 29:214, 1954.

## SÍNDROME DE DE MORSIERI

### Sinonimia

S. de displasia olfatorgenital en la hembra.

## Sindromografía

### Clínica

Afecta solamente a hembras y es raro.

**Examen físico.** Anosmia, hipoplasia ovárica, y por tanto subdesarrollo de los caracteres sexuales secundarios.

## Síndromogénesis y etiología

La hipoplasia está con toda probabilidad relacionada con la receptividad de los ovarios que no responden a la estimulación de la anterohipófisis (¿defecto genético?) aunque ésta continúa su secreción normal. Bajo ciertas circunstancias los ovarios son capaces de reaccionar a la estimulación exógena en forma de gonadotropina humana extraída de la orina de mujeres menopáusicas. Desde el punto de vista práctico debe hacerse énfasis en la importancia de un examen rinológico en caso de hipoplasia ovárica severa y asimismo un examen ginecológico en mujeres con anosmia en quienes este trastorno puede ser de origen central.

## Bibliografía

De Morsier, G.: "Median cranioencephalic dysraphias and olfactory-genital dysplasia". *World Neurol.*, 3:485-506, 1962.

Muller, P.; G. Geiner and A. Wackenheim: "La dysplasie olfactory-genitale ou syndrome de De Morsier, Etude Clinique, discussion, pathogenique, problems etiologiques et therapeutiques". *Strasbourg. Rev. Oto-Neuro-Ophtal.*, 38/6, 273-286, 1966.

## SÍNDROME DE DEFICIENCIA AISLADA DE HORMONA DEL CRECIMIENTO

### Sinonimia

S. de enanismo hipofisario idiopático. S. de atelosis. S. de enanismo hipofisario.

## Sindromografía

### Clínica

Afecta ambos sexos, la edad gestacional y el peso al nacer generalmente son normales. El crecimiento durante el primer año, por lo general, es normal y luego se retrasa intensamente. En ocasiones hay un comienzo tardío alrededor de los 10 años con crecimiento lento. Desarrollo puberal normal o retardado, talla más retardada que el peso.

### Exámenes paraclínicos

**Plasma.** Hormona del crecimiento ausente o disminuida, no hay aumento después de estimulación con insulina. Niveles normales de TSH, ACTH y gonadotropinas, hipoglucemia.

**Radiología.** Marcado retardo de la edad ósea. No lesiones selares.

## Sindromogénesis y etiología

Deficiencia aislada de la secreción de hormona del crecimiento. Se han reportado casos familiares que se transmiten por herencia autosómica recesiva pero son raros; muchas veces son debidos a craneofaringiomas y otras causas no genéticas.

Los pacientes muestran pérdida secuencial de las hormonas tróficas de la pituitaria anterior.

## Bibliografía

- Antonin, J.M.F.: "Hypothalamo-hypophysärer Zwergwuchs mit spontaner". Pubertat. Helvet. Paediat. Acta., 16:267-276, 1961.  
Gilford, H.: "Ateleiosis: form of dwarfism". Practitioner, 70:797-819, 1903.  
Mc Arthur, R.G. *et al.*: "The natural history of familial hypopituitarism". Am. J. Med. Genet., 22:553-566, 1985.

## SÍNDROME DE DEFICIENCIA DE 5-ALFA-REDUCTASA

## Sindromografía

### Clínica

1. Hipospadia perineoscrotal grave, prepucio en capuchón, hendidura uretral ventral y abertura de la uretra en la base del pene.
2. Bolsa vaginal ciega de tamaño variable que se abre en el seno urogenital o en la uretra, inmediatamente por detrás del orificio uretral.
3. Testículos bien desarrollados, con epidídimos, conductos deferentes y vesículas seminales normales, desembocadura de los conductos eyaculadores en la vagina de fondo ciego.
4. Hábito externo femenino sin desarrollo mamario pero con pelos axilar y pubiano normales.
5. Ausencia de genitales internos femeninos.
6. Masculinización en grado variable al llegar a la pubertad.

### Exámenes paraclínicos

**Testosterona plasmática.** Normal.

**LH plasmática.** Poco elevada; deficiencia de la enzima 5-alfa-reductasa medida en biopsia de tejido y fibroblastos cultivados; otras veces esta enzima está ausente funcionalmente o su estructura es anormal aunque se sintetiza normalmente.

## Sindromogénesis y etiología

Forma autosómica recesiva de pseudohermafroditismo masculino. En un embrión masculino con síntesis normal de

testosterona y receptores normales para andrógenos se esperaría que un fallo en la producción de dihidrotestosterona resultara en este fenotipo, por deficiencia de la enzima 5-reductasa, que convierte la testosterona en dihidrotestosterona.

## SÍNDROME DE DEFICIENCIA DE CICLOHIDROLASA

## Sindromografía

### Clínica

Afecta ambos sexos, y se manifiesta desde el nacimiento.

**Examen físico.** Retraso mental, microcefalia, movimiento errático de los ojos, atrofia óptica bilateral, reflejos normales.

### Exámenes paraclínicos

**Electroencefalograma.** Hipoarritmia.

**Tomografía axial computadorizada.** Muestra dilatación de los ventrículos cerebrales, atrofia cortical.

**Sangre.** Actividad disminuida de la ciclohidrolasa en eritrocitos y tejido hepático. No disminución de la actividad de forminotransferasa en eritrocitos y tejido hepático.

## Sindromogénesis y etiología

Deficiencia de ciclohidrolasa.

## Bibliografía

- Arakawa, T.S.; M. Fujii; K. Ohara; S. Watanabe, *et al.*: "Mental retardation with hyperfolinic-acidemia not associated with formiminoglutamic aciduria; cyclohydrolase deficiency syndrome". Tohoku J. Exp. Med., 88:341-352, 1966.

## SÍNDROME DE DEFICIENCIA DE TRIOSAFOSFATO ISOMERASA

## Sinonimia

S. de deficiencia de TPI (triosafosfato isomerasa).

## Sindromografía

### Clínica

Afecta ambos sexos, comienza en la infancia. Hemólisis crónica o crisis hemolítica. En homocigotos, después del primer año de vida aparece un síndrome atípico neurológico progresivo, esplenomegalia, infecciones recurrentes, muerte súbita.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Deficiencia de TPI en hematíes y leucocitos, ligera macrocitosis, algunos hematíes con prolongaciones digitales. La autohemólisis casi siempre se corrige completamente con glucosa o adenosintrifosfato.

## Sindromogénesis y etiología

Deficiencia de triosafosfato isomerasa en hematíes y leucocitos.

## Bibliografía

- Schneider, A.S.; W.N. Valentine; M. Hattori, *et al.*: "Hereditary hemolytic anemia with triosephosphate isomerase deficiency". N. Engl. J. Med., 272:229-235, 1965.

## SÍNDROME DE DEFICIENCIA HIPOFISARIA MÚLTIPLE

### Sinonimia

S. de Burnier. (Ver enanismo hipofisario.)

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta ambos sexos, edad de comienzo variable, las características son diversas de acuerdo con el número de hormonas en déficit. Todos los casos presentan retardo del crecimiento; la hipoglucemia sintomática es otro hecho siempre presente; hipotiroidismo, hipogonadismo e hipoadrenalismo aparecen de modo variable.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Determinación de hormona del crecimiento, ACTH, TSH, gonadotropinas; hipoglucemia. Otro desorden metabólico de acuerdo con la hormona involucrada.

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome puede ser de causa idiopática o secundario a un adenoma. También puede ser ocasionado por una lesión destructiva de la hipófisis o una patología diencefálica.

### Bibliografía

- Burnier, R.: "A new hypophyseal syndrome; hypophyseal nanism". Ann. Ophthalm., 21:263-273, 1912.  
Gilford, H.: "Ateleiosis: from of dwarfism". Practitioner, 70:797-819, 1903.  
Rabkin, M.T. and A.G. Frantz: "Hypopituitarism: A study of growth hormone and other endocrine functions". Ann. Int. Med., 64:1197-1207, 1966.

## SÍNDROME DE DEFICIENCIA POLIGLANDULAR

### Sinonimia

S. de Schmidt.

### Sindromografía

#### Clínica

El primer indicio aparece en la vida adulta. Abarca cualquier combinación de insuficiencia suprarrenal, tiroiditis linfocítica, hipoparatiroidismo e insuficiencia gonadal, a menudo también diabetes sacarina.

**Examen físico.** Las manifestaciones pueden ser tan amplias que simulen el panhipopituitarismo.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Concentraciones bajas de hormonas circulantes; anticuerpos contra células parietales gástricas y eventualmente aclorhidria; puede encontrarse deficiencia de IgA mediada por anticuerpos.

### Sindromogénesis y etiología

La mayoría de los casos son esporádicos y del sexo femenino; se ha descrito afección de varios miembros de una familia y

los que no tienen trastorno manifiesto muestran anomalías serológicas indicadoras de trastorno inmune, lo que sugiere base genética. Se ha encontrado relación con antígenos HLA-B8 y DW3 en blancos y BW5 en japoneses con hipertiroidismo asociado, también se ha encontrado asociación con otros trastornos inmunes como esprue, vitíligo, miastenia grave, anemia perniciosa, anemia aplásica. La lesión básica puede radicar en una mutación de algún mecanismo inmune heredado, quizás sea la causa heterogénea.

## SÍNDROME DE DÉFICIT DE BICARBONATO

### Sinonimia

S. de alcalosis metabólica.

### Sindromografía

#### Clínica

Debilidad, malestar, cefalea, náuseas, vómitos, dolor abdominal, respiración de Kussmaul. Si se mantiene la condición se presenta depresión respiratoria. Hay manifestaciones asociadas de la enfermedad de base: diabetes, uremia, insuficiencia cardíaca congestiva.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Leucocitosis.

1. Acidosis metabólica descompensada: pH bajo, pCO<sub>2</sub> normal, bicarbonato bajo, cloro alto, sodio bajo, normal o alto de acuerdo con la causa.
2. Acidosis metabólica compensada: pH bajo o normal, pCO<sub>2</sub> bajo, bicarbonato bajo, cloro bajo, normal o alto, sodio bajo o normal, potasio alto.

**Orina.** Ácida con aumento del amoníaco.

### Sindromogénesis y etiología

Se debe a un exceso de ácidos orgánicos o inorgánicos por:

1. Excesiva producción (diabetes, consunción, fiebre elevada, hipertiroidismo, ejercicio violento, choque).
2. Ingestión (cloruro de sodio, calcio o potasio, inhibidores de la anhidrasa carbónica, resinas de intercambio catiónico, intoxicación por salicilato, intoxicación por alcohol metílico).
3. Retención (enfermedades renales).
4. Por pérdida de bases (diarreas, fístulas, ureteroenterostomías, síndrome de Light Wood (ver éste).

### Bibliografía

Goldberger, E.: A Primer of Water, Electrolyte, and Acid-base Syndromes. ed. 3, Philadelphia, Lea & Febiger, 1965.

## SÍNDROME DE DEL CASTILLO

### Sinonimia

S. de disgenesia testicular. S. de aplasia germinal.

### Sindromografía

#### Clínica

Esterilidad con libido y erección normales.

**Examen físico.** Hombres normalmente desarrollados con todos los caracteres sexuales secundarios, testículos pequeños o normales.

### *Exámenes paraclínicos*

**Espirograma.** 17-cetosteroides disminuidos, FSH normal.

### **Sindromogénesis y etiología**

El síndrome es ocasionado por un defecto del desarrollo (similar al observado después de la exposición a radiaciones).

### **Bibliografía**

Del Castillo, E.; A. Trabuco and F.A. de la Balze: "Syndrome produced by absence of germinal epithelium without impairment of Sertoli or Leydig cells". J. Clin. Endocrinol., 7:493-502, 1947.

## **SÍNDROME DE DEPLECIÓN DE FÓSFORO**

### **Sindromografía**

#### *Clínica*

Pacientes que reciben tratamiento prolongado con antiácidos no absorbibles, tales como el hidróxido de aluminio y magnesio, en la terapia antiulcerosa, en la prevención de la litiasis renal, etcétera. Debilidad, anorexia, malestar. En la forma severa aparecen dolores óseos y rigidez articular, ocasionalmente temblor intencional.

### *Exámenes paraclínicos*

**Orina.** Hipofosfaturia, hiper calciuria.

**Sangre.** Hipofosfatemia. Absorción gastrointestinal de calcio aumentada.

**Radiología.** Osteomalacia.

### **Sindromogénesis y etiología**

Depleción de fósforo como consecuencia de la administración prolongada de antiácidos.

### **Bibliografía**

Bloom, W.L. and D. Finchum: "Osteomalacia with pseudofractures caused by ingestion of aluminium hydroxide". J.A.M.A., 174:1327-1330, 1960.

Lotz, M.; E. Zisman and F.C. Bartter: "Evidence for a phosphorus-depletion syndrome in man". N. Engl. J. Med., 278:409-415, 1968.

## **SÍNDROME DE DEPLECIÓN PURA DE AGUA**

### **Sinonimia**

S. de pérdida de agua. S. de deshidratación pura. S. de deshidratación hipertónica. S. de déficit de agua. S. de Leutschner.

### **Sindromografía**

#### *Clínica*

Sed (puede estar ausente en pacientes con lesiones cerebrales); imposibilidad para tragar comida seca, debilidad, pérdida de peso, fiebre, cambios de la personalidad, alucinaciones, delirio.

**Examen físico.** Piel seca y caliente, xerostomía, ausencia de lagrimeo, lengua seca y cuarteada, pliegue cutáneo, taquicardia, hiperpnea y coma (signos terminales).

### *Exámenes paraclínicos*

**Sangre.** Al inicio no hay alteraciones, cuando se establece la hemoconcentración se elevan el hematocrito, los electrolitos y las proteínas, hiperazoemia.

**Orina.** Escasa, de alta densidad excepto si hay dificultad previa para concentrar. Hematuria, proteinuria, cilindruria.

### **Sindromogénesis y etiología**

Este síndrome puede estar presente en diferentes situaciones: pérdida de agua, no ingestión (náufragos, enfermos que no tragan, etcétera), lesiones cerebrales que imposibilitan la ingestión de agua, diabetes insípida, nefritis perdedora de agua, diarreas, hiperventilación, quemaduras, síndromes poliúricos.

### **Bibliografía**

Christie, S.B.M. and E.J. Ross: "Ectopic pinealoma with adipsia and hypernatremia". Br. Med. J., 2:669-670, 1968.

Schoolman, H.M.; A. Dubin and W.S. Hoffman: "Clinical syndromes associated with hypernatremia". Arch. Int. Med., 95:15-23, 1955.

## **SÍNDROME DE DESHIDRATACIÓN**

### **Sindromografía**

#### *Clínica*

Sequedad de piel y mucosas, oliguria, astenia, calambres musculares con hipotonía, hipotonía ocular y enoftalmía, fiebre en niños.

### *Exámenes paraclínicos*

**Sangre.** Hemoconcentración, hiperazoemia (extrarrenal).

### **Sindromogénesis y etiología**

Pérdida de agua y electrolitos por sudación profusa, diarreas abundantes, vómitos incoercibles, deficiente ingestión de líquidos, etcétera.

## **SÍNDROME DE DIABETES INSÍPIDA**

### **Sindromografía**

#### *Clínica*

Predomina en varones; comienza generalmente en edades tempranas. Polidipsia con sed insaciable. Poliuria del rango de 15-30 L diarios. Nicturia, enuresis. Deshidratación, constipación.

**Examen físico.** Sequedad de piel y mucosas.

### *Exámenes paraclínicos*

**Orina.** De baja densidad.

**Radiología de silla turca.**

**Tomografía axial computadorizada.**

**Gammagrafía cerebral.**

**Punción lumbar.**

**Pruebas de secreción.** Nicotina, solución salina hipertónica, vasopresina.

### **Sindromogénesis y etiología**

Se debe a un daño estructural del eje hipotálamo-neurohipofisario ocasionado por: trauma, cirugía de tumores,

granulomas. Se conocen dos formas hereditarias: recesiva ligada al sexo y autosómica dominante.

### Bibliografía

- Forssman, H.: "On hereditary diabetes insipidus with special reference to a sex-linked form". Acta Med. Scand., 121, Suppl. 159, 1956.
- Grinker, R.R. and A.L. Sahs: Neurology. ed. 6, Springfield, Thomas, 1966.

## SÍNDROME DE DIABETES INSÍPIDA ADH RESISTENTE

### Sinonimia

S. de diabetes insípida resistente a la pitresina. S. de diabetes insípida nefrogénica.

### Sindromografía

Incluye todas las condiciones donde la inhabilidad tubular renal para responder a la hormona antidiurética (ADH), predomina sobre cualquier otra manifestación renal presente.

### Clínica

Ver síndrome de diabetes insípida.

En algunos pacientes con formas congénitas se observan retardo mental y físico. Ocasionalmente hay síntomas y signos de deshidratación. Las formas congénitas afectan sólo al varón (ausencia absoluta de respuesta a la ADH). Se ha observado respuesta limitada en algunas mujeres de familias afectadas.

### Exámenes paraclínicos

Ver diabetes insípida.

La administración de ADH no modifica la sintomatología.

### Sindromogénesis y etiología

Congénita:

1. Síndrome de diabetes insípida nefrogénica hereditaria ligada al cromosoma X con grado variable de manifestaciones en la hembra.
2. Asociada al síndrome de Fanconi o de Lightwood.

Adquirida:

1. Síndrome hipocaliémico.
2. Síndrome hipercalcémico.
3. Síndrome de Conn.
4. Pielonefritis crónica.
5. Uropatías obstructivas.
6. Síndrome hereditario ligado al cromosoma X que provoca serios trastornos en varones.

### Bibliografía

- Vorherr, H.; S.G. Massry; R.D. Utiger, *et al.*: "Antidiuretic principle in malignant tumor extracts from patients with inappropriate ADH syndrome". J. Clin. Endocr., 28:162-168, 1968.
- Williams, R.H. and C. Henry: "Nephrogenic diabetes insipidus: transmitted by females and appearing during infancy in males". Ann. Int. Med., 27:84-95, 1947.

## SÍNDROME DE DIABETES INSÍPIDA "LIKE"

### Sindromografía

### Clínica

1. Glucosuria.
2. Acentuación de la diabetes mellitus.
3. Síndrome que simula diabetes insípida; además, poliuria, polidipsia, debilidad muscular, incoordinación.
4. Hiperglucemia.

### Sindromogénesis y etiología

Se presenta especialmente en neoplasias preferentemente del pulmón, que son capaces de segregar una sustancia cuya acción es casi idéntica a la hormona ACTH de la hipófisis. Está incluida en los síndromes paraneoplásicos.

## SÍNDROME DE DIABETES MELLITUS

### Sindromografía

### Clínica

Tríada clásica de poliuria, polidipsia, polifagia.

En el curso de su evolución: alteraciones vasculares (retinianas como retinopatías de diferente intensidad), arteriales (úlceras, gangrenas, etc.) Si el paciente no sigue adecuadamente el tratamiento, las complicaciones son precoces y graves. La acidosis diabética es una complicación grave que puede llevar a coma y muerte.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hiperglucemia en ayunas o provocada. Alteraciones electrolíticas cuando está descompensada.

**Orina.** Glucosuria. Cetonuria en las crisis de acidosis diabética.

### Sindromogénesis y etiología

Con frecuencia hereditaria, posiblemente poligénica o multifactorial.

1. Disfunción del páncreas con deficiente secreción de insulina.
2. Inhibición del efecto de la insulina.
3. Imposibilidad de almacenar los hidratos de carbono ingeridos.
4. Hipofunción o hiperfunción de ciertas glándulas endocrinas (tumor hiperfuncionante de la hipófisis, médula o corteza adrenal, tiroides, etcétera).
5. Otras causas como: administración terapéutica de cortisona, lesión destructiva del hígado, hemocromatosis, etcétera.
6. Alteraciones genéticas, autoinmunes, o del receptor de insulina.

En el momento actual se clasifica en:

Primaria:

- Diabetes sacarina insulino dependiente, tipo I.
- Diabetes sacarina no insulino dependiente, tipo II.
- Diabetes sacarina no insulino dependiente del adulto.

Secundaria:

- Diabetes sacarina asociada a otras afecciones.

### Bibliografía

- Areteo de Cappadocia, A.D. 81-131. Diabetes Mellitus. ed. 7, Indianapolis, Lilly, 1967.
- Gondos, B.: "Roentgen observation in diabetes osteopathy". Radiology, 91:6-13, 1968.
- Zitomer, B.R.; H.F. Gramm and G.P. Zozak: "Gastric neuropathy in diabetes mellitus, Clinical and radiological observations". Metabolism, 17:199-211, 1968.

## SÍNDROME DE DIABETES SACARINA-DIABETES INSÍPIDA-ATROFIA ÓPTICA

### Sindromografía

#### Clínica

Se ha observado en hermanos. También puede haber hipoacusia neurológica ligera. La diabetes sacarina es insulino dependiente tempranamente y la insípida suele aparecer antes de los 20 años.

### Sindromogénesis y etiología

Es probable que constituya un defecto autosómico recesivo poco frecuente.

## SÍNDROME DIABÉTICO

Desde el punto de vista clínico se han definido dos síndromes: agudo y crónico (ver ambos). Las complicaciones de la enfermedad y algunos efectos del tratamiento prolongado se manifiestan asimismo en un número de síntomas complejos de acuerdo con el órgano o sistema afectado; algunas veces estas manifestaciones aparecen antes de haberse diagnosticado la enfermedad, otras se hacen clínicamente evidentes en el curso de la afección.

Insuficiencia vascular:

1. De grandes vasos afectando cerebro, riñones, corazón, miembros inferiores, etcétera.
2. De pequeños vasos, microangiopatía, retinopatía.

Trastornos neurológicos:

1. Síndrome neurítico, síndrome amiotrófico diabético.
2. Neuropatía visceral que afecta:
  - Ojos, oftalmoplejía externa.
  - Tracto gastrointestinal, neuropatía gástrica, diarrea.
  - Tracto genitourinario, riñón (síndrome de Kimmelstiel-Wilson), vejiga neurogénica, impotencia.
  - Artropatía neuropática (más frecuente en articulaciones del tarso y tobillo).
  - Úlceras neurotróficas.
  - Sistema nervioso autónomo, hipotensión ortostática, anhidrosis, taquicardia.

### Bibliografía

- Areteo de Cappadocia, A.D. 81-131. Diabetes Mellitus. ed. 7, Indianapolis Lilly, 1967.
- Behrendt, T.; R.D. Raymond and T.D. Duane: "Evaluation of microlesions in diabetic retinopathy". Amer. J. Ophthalm., 64:721-725, 1967.

## SÍNDROME DIABÉTICO AGUDO

### Sindromografía

#### Clínica

Ocurre más frecuentemente en la diabetes mellitus juvenil. Presenta un cuadro de cetosis: náuseas ligeras, sed, malestar general, y de acidosis: vómitos, mareos, desorientación, hipernesia.

**Examen físico.** Sequedad de la piel y mucosas, hipotonía de los globos oculares, olor a manzana, respiración de Kussmaul, fiebre y coma.

#### Exámenes paraclínicos

**Orina.** Glucosuria, cetonuria.

**Sangre.** Acetona aumentada, hiperglucemia intensa (importante para descartar coma hipoglucémico). Aumento del potasio y disminución del sodio.

**Hemocultivo.** En caso de infecciones.

### Sindromogénesis y etiología

Son pacientes con diabetes mellitus conocida o no, en los cuales este cuadro se precipita por diferentes factores: infecciones, vómitos, diarreas, insuficiencia circulatoria, transgresiones del régimen alimentario o en la administración de insulina o hipoglucemiantes orales.

## SÍNDROME DIABÉTICO CRÓNICO

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta ambos sexos, comienza a cualquier edad. Hay poliuria, polidipsia, polifagia y pérdida de peso, mayor en niños. Prurito vulvar y generalizado, caída prematura de los dientes, astenia, somnolencia, impotencia, historia de macrofetos e hidramnios.

**Examen físico.** Según el estadio de la afección y de la gravedad del cuadro diabético pueden encontrarse los siguientes hallazgos. Ojos: catarata prematura, microaneurismas, hemorragia vítrea y retiniana. Piel: infecciones micóticas (*Candida*), xantocromía, xantomas. Cardiovascular: oclusión vascular aterosclerótica, úlceras incurables de las piernas con gangrena, edema e insuficiencia cardíaca. Renal: síndrome de Kimmelstiel-Wilson, nefrosclerosis, pielonefritis crónica, papilitis necrotizante. Neurológico: neuritis periférica, arreflexia, apalestesia, vejiga neurogénica, diarrea nocturna, coma.

#### Exámenes paraclínicos

**Orina.** Glucosuria, cetonuria.

**Sangre.** Hiperglucemia, cetosis, hipercolesterolemia; hipertrigliceridemia,

**Test de tolerancia a la glucosa.** Disminuida después de administrar cortisona.

**Anticuerpos a la insulina.** En sangre y tejidos.

**Dosificación de insulina.**

**Test de la cortisona.**

**Retinograma.**

**Biopsia de piel y músculos.**

**Radiología.** Calcificación de la aorta.

### Sindromogénesis y etiología

Es ocasionado por deficiencia absoluta o relativa de insulina debido a: defecto congénito o adquirido de su producción,



disfunción de las células beta de los islotes de Langerhans, desbalance hormonal o neutralización de la insulina (por autoanticuerpos o adquirida). La microangiopatía puede estar presente desde el nacimiento como un trastorno localizado o adoptar una distribución difusa.

## SÍNDROME DE DIARREA CONGÉNITA CON ALCALOSIS HIPOCLORÉMICA

### Sinonimia

S. de clorurea.

### Sindromografía

#### Clínica

Se manifiesta después del nacimiento con diarreas acuosas profusas sin vómitos, dificultad para ganar peso, buen apetito excepto en los períodos de deshidratación.

**Examen físico.** Negativo.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Cloro bajo, bicarbonato alto, sodio bajo, potasio normal excepto cuando la diarrea es severa; pH elevado (7,64). Creatinina, glucemia, proteína y calcio normales.

**Heces.** Cloro alto, sodio bajo, pH ácido, secreción gástrica y duodenal normal.

**Orina.** pH ocasionalmente más alto que el plasma, no color, sodio bajo, potasio variable.

### Sindromogénesis y etiología

Defecto congénito que afecta la absorción intestinal de agua, cloro y sodio.

### Bibliografía

Gamble, J.: "Congenital alkalosis with diarrhea". J. Pediat., 26:519-532, 1945.

Milue, M.D.: "Hereditary abnormalities of intestinal absorption". Br. Med. Bull., 23:279-284, 1968.

## SÍNDROME DE DISGENESIA GONADAL PURA (XY)

### Sindromografía

#### Clínica

Fenotipo femenino, falta de pubertad y fertilidad. No estigmas de síndrome de disgenesia gonadal (ver éste).

#### Exámenes paraclínicos

**Estudio cromosómico.** Cariotipo XY. En el momento de la aparición temprana de síntomas puberales no se evidencia actividad gonadal y hay aumento de las gonadotropinas.

### Sindromogénesis y etiología

Falla en el desarrollo de testículos en el feto y éste adquiere un fenotipo femenino. Hay trazas de gónadas en el lugar donde se esperaría encontrar ovarios y presencia de útero y trompas pequeñas. Es un síndrome diferente al de feminización testicular, al de Savage y al de disgenesia gonadal.

Se trata de mutaciones del gen SRY en los brazos cortos del cromosoma Y adyacente a la región pseudoauto-sómica, este gen codifica para una proteína responsable de la diferenciación de la gónada primitiva a la formación de un testículo y de la produc-

ción local de una proteína, gen que inhibe el desarrollo de los conductos müllerianos.

### Bibliografía

Frasier, S.D.; R.A. Bashore and H.D. Mosier: "Gonadoblastoma associated with pure gonadal dysgenesis in monozygous twins". J. Pediat., 64:740-745, 1964.

Sternberg, W.H. and D.L. Barclay: "Familial XY gonadal dysgenesis". Lancet, 2:946, 1967.

Wermer M.H., *et al.*: "Molecular determinants of mammalian sex". Tibs. 21:302-307, 1996.

## SÍNDROME DE DISTOCIA-DISTROFIA

### Sinonimia

S. de distocia-dispituitarismo.

### Sindromografía

#### Clínica

Las mujeres afectadas por este síndrome tienen figura achaparrada, cuello un poco grueso, espalda ancha, muslos cortos y tendencia a la obesidad.

Pueden tener distribución masculina del pelo; las manos cortas y gruesas con los tres dedos medios aproximadamente del mismo largo. Pelvis ósea de tipo androide. Vagina corta con cuello uterino pequeño. Subfértil. Dismenorrea espasmódica, tendencia al aborto y alta incidencia de eclampsia. El trabajo de parto comienza con la cabeza del feto todavía alta y en la mayoría de los casos occipucio posterior. Hay ruptura temprana de membranas.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Horner, D.A.: "Bradytocia, a study based on 500 cases in the Chicago Lying-In Hospital". Surg. Gynec. Obstet.: 44:194-201, 1927.

Williams, B.: "Dystocia dystrophia syndrome". J. Obstet. Gynec. Brit. Emp., 49:412-425, 1942.

## SÍNDROME DE DISTROFIA DE DUCHENNE EN LA HEMBRA

### Sindromografía

#### Clínica

La hembra es solamente portadora, ya que tiene una forma de transmisión recesiva ligada al sexo. El estado de portador sin manifestaciones clínicas, puede identificarse en el 80% de los casos por estudio bioquímico: incremento de la creatina fosfoquinasa. Ocasionalmente la hembra puede presentar síntomas clínicos típicos de síndrome de Duchenne (véase). El curso es habitualmente moderado y de lenta evolución.

### Sindromogénesis y etiología

La ocurrencia de formas con manifestaciones clínicas en la hembra es difícil de explicar por el tipo de patrón hereditario. Hay que considerar las posibilidades siguientes:

1. Mosaicismo cromosómico.

2. Posible existencia de una forma autosómica de transmisión.
3. "Lyon hipótesis", inactivación al azar del cromosoma X con la mutación "Lyonización no favorable". En estos casos las variaciones clínicas en la expresión tienen un rango desde no afectada hasta la enfermedad con todas sus manifestaciones clínicas.

El defecto básico se corresponde con la ausencia de la proteína distrofina y la destrucción del citoesqueleto de la célula muscular.

### Bibliografía

Pearson, C.M.; W.M. Fowler and S.W. Wright: "X-chromosome mosaicism in females with muscular dystrophy". Proc. Nat. Acad. Sci., 50:24, 1963.

## SÍNDROME DE Distrofia Miotónica

### Sindromografía

#### Clínica

Distrofia muscular, calvicie prematura, retraso mental.

### Sindromogénesis y etiología

Herencia autosómica dominante con afección endocrina múltiple: anomalías de gonadotropinas, hormona de crecimiento, hipotiroidismo, diabetes sacarina e insuficiencia gonadal primaria.

## SÍNDROME DE DORMANDY

### Sinonimia

S. de intolerancia a la galactosa y la fructosa. (Ver síndrome de intolerancia hereditaria a la fructosa.)

### Sindromografía

#### Clínica

Difiere de la intolerancia hereditaria a la fructosa porque los pacientes son aficionados a los dulces y no tienen náuseas ni vómitos después de la ingestión de fructosa. Coma y convulsiones siguen a la ingestión de ambos, galactosa y fructosa. Esta sintomatología desaparece con la administración de glucosa endovenosa.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** A continuación de la ingestión de galactosa y fructosa, los niveles de glucosa y fósforo sérico microorgánico descendieron; curva de glucemia normal; la insulina se eleva después de la ingestión de glucosa.

### Sindromogénesis y etiología

Tiene una etiología genética con herencia autosómica recesiva.

El defecto básico se desconoce.

### Bibliografía

Dormandy, T.L. and R.J. Porter: "Familial fructose and galactose intolerance". Lancet, 1:1189-1194, 1961.

Stanbury, J.B.; J.B. Wyngaarden and D.S. Frederickson: The Metabolic Basis of Inherited Diseases. ed. 2, New York, McGraw-Hill, 1967.

## SÍNDROME DE EDEMA CÍCLICO

### Sinonimia

S. de edema cíclico idiopático.

### Sindromografía

#### Clínica

Se manifiesta en mujeres. El edema comienza por los miembros inferiores en la estación de pie; en muchos casos desaparece cuando la paciente se acuesta, en otros no hay mejoría y el edema se generaliza. En el período premenstrual empeora. Muchas pacientes tienen trastornos emocionales, son histéricas o psicópatas.

**Examen físico.** Edema que mejora con el reposo en cama.

#### Exámenes paraclínicos

Los que excluyan otras causas de edema, enfermedades del corazón, riñón, hígado, tiroides, venas y la simple retención de agua y sodio.

### Sindromogénesis y etiología

Posible hipersecreción de aldosterona o aumento de la permeabilidad capilar de las piernas.

### Bibliografía

Mach, R.S.; J. Fabre; A.F. Muller, *et al.*: "Idiopathique par retention sodique avec hyperaldosteronurie". Bull. Mem. Soc. Med. Hop. (Paris), 71:726-732, 1955.

## SÍNDROME DE EMBOLIZACIÓN POR COLESTEROL

### Sinonimia

S. de embolismo ateromatoso. S. de *livedo reticularis* e infarto digital.

### Sindromografía

#### Clínica

El síndrome es polimorfo y muy variable. Su expresión clínica recuerda la de algunas enfermedades colágenas o vasculares (como la periarteritis nodosa). Involucra sobre todo: riñón (75 %) provocando hipertensión e insuficiencia renal; páncreas, con síntomas y signos de pancreatitis aguda; sistema nervioso central (menos frecuente), sólo síntomas focales; sistema gastrointestinal, la úlcera péptica del anciano puede tener a veces esta patogenia; sistema circulatorio, con obstrucción de varias arterias, la mesentérica con manifestaciones abdominales agudas, las arterias de los miembros inferiores con *livedo reticularis* y oclusión de las arterias de los dedos.

### Sindromogénesis y etiología

Embolización de material ateromatoso en varias áreas del cuerpo, espontáneamente o a consecuencia de trauma o cirugía.

## Bibliografía

- Flory, C.M.: "Arterial occlusions produced by emboli from eroded aortic atheromatous plaques". Amer. J. Path., 21:549-565, 1945.
- Kazmier, F.J.; S.G. Sheps; P.E. Bernatz, *et al.*: "Livedo reticularis and digital infarct: a syndrome due to cholesterol embolizing from atheromatous abdominal aortic aneurysms". Vasc. Dis., 3:12-24, 1966.
- Panum, P.L.: "Untersuchungen uber den plotzlichen Tod durch Embolie mittelst der durch dieselbe gesetzten Unterbrechung des Blutstromes". Arch. f. path. Anat. Berl., 25:310-338, 1862; Die Embolic der Arterien des grossen Kreislaufes. Ibid, 488-530.

## SÍNDROME DEL ESCORBUTO

### Sinonimia

S. de Bachelor. S. de avitaminosis C. S. del marino. S. de deficiencia de ácido ascórbico.

### Sindromografía

#### Clínica

Hinchazón, encías inflamadas y "esponjosas" que sangran fácilmente, los dientes se aflojan y pierden con facilidad, debilidad, astenia, en casos terminales hipotensión, vómitos y síntomas similares a la crisis addisoniana.

**Examen físico.** Palidez, íctero ligero, hemorragias perifoliculares en folículos pilosos hiperqueratósicos, el pelo se quiebra o se enrosca bajo las placas hiperqueratósicas. Aparecen petequias en zonas pilosas, equimosis al menor trauma. Taquicardia.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Bajos niveles de vitamina C, anemia normocítica u ocasionalmente macrocítica cuando se asocia a déficit de ácido fólico, reticulocitosis, leucopenia, hierro sérico bajo con alta capacidad de fijación, bilirrubina indirecta elevada.

**Orina.** Urobilinuria.

**Heces.** Sangre oculta positiva.

### Sindromogénesis y etiología

Deficiencia de vitamina C.

### Bibliografía

- Ebers Papyrus (1500 B.C.) quoted by Major, R.H.: Classic Descriptions of Disease with Biographical Sketches of the Authors. ed. 3, Springfield, Thomas, 1944.
- Friedman, G.J. and N. Jolliffe: Vitamin C Malnutrition and Scurvy. In: Jolliffe, N. ed.: Clinical Nutrition, ed. 2, New York, Harper, 1962.

## SÍNDROME DE ESPLENOMEGALIA-HISTIOCTOSIS RARA O ANÓMALA

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome cursa asintomático o con tendencia a la hemorragia.

**Examen físico.** Se detecta una gran esplenomegalia y hepatomegalia.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Anemia moderada. En algunos casos trombocitopenia.

**Médula ósea.** Hiper celular. Presencia de histiocitos de gran tamaño, 15-20 micras de diámetro, granulados (ácido paraminosalicílico) positivos. Morfológicamente los gránulos son diferentes de los que se encuentran en los síndromes de Nieman-Pick y de Gaucher. Parece que los gránulos están constituidos por glucolípidos y/o fosfolípidos.

### Sindromogénesis y etiología

No existen evidencias de que tenga una base familiar o genética

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

- Sawitsky, A.; G.A. Hyman and J.B. Hyman: "An identified reticuloendothelial cell in bone marrow and spleen: report of 2 cases with histochemical studies". Blood, 9:977-985, 1964.
- Silverstein, M.N.; D.G. Young; W.H. Remine, *et al.*: "Splénomegaly with rare morphologically distinct histiocyte, a new syndrome". Arch. Int. Med., 114:251-257, 1964.

## SÍNDROME DE EUNUCOIDISMO HIPOGONADOTRÓPICO FAMILIAR

### Sinonimia

S. de eunucoidismo familiar hipogonadotrópico. (Ver síndrome de Launois y síndrome de anosmia-eunucoidismo).

### Sindromografía

#### Clínica

Es más frecuente en gemelos. Cuando son adolescentes tienen proporciones eunucoideas con ausencia de vellos axilar y pubiano, y genitales infantiles.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Ausencia de excreción de gonadotropina.

### Sindromogénesis y etiología

Existen tres tipos de herencia reportados de hipogonadismo hipogonadotrópico con anosmia, conocidos también como Kallman.

Deficiencia selectiva de secreción de gonadotropina.

### Bibliografía

- Biden, R.L. and S. Gordman: "Familial hypogonadotropic eunuchoidism". J. Clin. Endocr., 15:931-942, 1955.
- Huxthal, L.M.: "Sublingual use of testosterone in 7 cases of hypogonadism". J. Clin. Endocr., 3:551-556, 1943.

## SÍNDROME DE FAVISMO

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta ambos sexos y se presenta a cualquier edad. En personas sensibles (en Sardinia, Sicilia, Calabria y en descendientes de los habitantes de esas regiones). Se caracteriza por crisis aguda hemolítica 5-24 h después de la ingestión de habas (especialmente frescas), si se inhala el polvo, la reacción se produce en unos minutos y sus síntomas principales son: náuseas, vómitos, mareos y fiebre.

### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Demostración de la sensibilidad. Determinación de la glucosa-6-fosfato deshidrogenasa. Anemia, reticulocitosis y leucocitosis.

### **Sindromogénesis y etiología**

Defecto intrínseco heredado de los glóbulos rojos (relacionado con el síndrome de deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa), más un factor tóxico extrínseco. Un mecanismo inmune o de otro tipo puede estar involucrado.

El hemo contiene DOPA-quinona que hemoliza los hematíes deficientes en glucosa-6-fosfato deshidrogenasa con ayuda del factor genético.

La herencia se considera dominante y ligada al cromosoma X.

### **Bibliografía**

LaGrega (1856) quoted by Luisada, A.: Favism. *Medicine*, 20:229-250, 1941.  
Wintrobe, M.M.: *Clinical Hematology*, ed. 6, Philadelphia, Lea & Febiger, 1967.

## **SÍNDROME DE FEMINIZACIÓN TESTICULAR**

### **Sinonimia**

S. de Morris. S. de Goldberg-Maxwell-Morris. S. de pseudohermafroditismo masculino. (Ver síndrome de Lubs.) S. de intersexualidad. S. de androginoidismo.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

En su forma clínica total, se inicia en la niñez y los pacientes se crían como niñas.

**Examen físico.** Hábito externo normal, comienzan a desarrollar manifestaciones femeninas tales como la silueta del cuerpo, la distribución del vello corporal, la voz y el desarrollo mamario. Sobresalen psicológica y socialmente como hembras. La vagina de fondo ciego con 5 cm de profundidad puede desarrollarse y los caracteres sexuales externos son femeninos, sin embargo puede haber en algunos casos un ambiguo crecimiento del pene y escasez de vello pubiano. Son atractivas pero estériles. Hernia inguinal bilateral, testículos palpables. Manos y pies grandes. Amenorrea. Ausencia de útero. Gónadas intraabdominales o a lo largo del canal inguinal.

En la pubertad, crecimiento eunocoide, llegan a tener 165 cm de altura.

En la forma incompleta, más rara, los genitales son ambiguos, pene hipoplásico con hipospadía, desarrollo mamario mínimo o ausente en la pubertad, se crían como varones y pueden tener confusión psicosexual.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Niveles normales de testosterona. Patrón cromosómico XY. Cromatina sexual ausente.

### **Sindromogénesis y etiología**

Se plantean dos defectos básicos de etiología genética y que ambos afectan los receptores de andrógeno del citosol: deficiencia del receptor para la dihidrotestosterona (DHT) y defectos de unión del complejo receptor-DHT.

El gen que determina el receptor andrógeno está localizado entre Xq13 y Xp11, por lo que se ha planteado una herencia ligada al cromosoma X para este defecto.

Clínicamente se plantean dos formas de expresión: la forma incompleta descrita por Morris en 1953 y la forma completa con ausencia o incapacidad funcional del receptor andrógeno. En la forma incompleta puede haber en la pubertad cierto grado de virilización de los genitales externos.

### **Bibliografía**

Goldberg, M.B. and A.F. Maxwell: "Male pseudohermaphroditism proved by surgical exploration and microscopic examination. A case report with speculations concerning pathogenesis". *J. Clin. Endocrinol.*, 8:367-379, 1948.

Morris, J.M.: "The syndrome of testicular feminization in male pseudohermaphrodites". *Amer. J. Obstet. Gynecol.*, 65:1192-1211, 1953.

Paschkis, K.E.; A.E. Rakoff; A. Cantarow, *et al.*: *Clinical Endocrinology*, ed. 3, New York, Harper & Row, 1967.

Tilley, W.D., *et al.*: "Characterization and expression of a cDNA encoding the human receptor". *Proc. Nat. Acad. Sci.*, 86:327-331, 1989.

## **SÍNDROME DE FEMINIZACIÓN TESTICULAR COMPLETA**

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Es la forma más frecuente de pseudohermafroditismo masculino. Se calcula su frecuencia entre uno en 20 000 y uno en 64 000 nacimientos de varones. Es también la tercera causa en orden de frecuencia de amenorrea primaria en mujeres fenotípicas, después de la disgenesia gonadal y la agenesia de vagina.

Fenotípicamente no tienen: conductos de Müller y Wolff, espermatogénesis, seno urogenital y genitales externos femeninos. Mamas femeninas. La talla suele ser alta; la edad ósea y la inteligencia son normales. El desarrollo psicosexual es inconfundiblemente femenino en cuanto a conducta, aspecto e instintos maternos.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Producción elevada de testosterona, estrógenos y LH.

### **Sindromogénesis y etiología**

Herencia recesiva ligada al cromosoma X. Pseudohermafroditismo ligado al cromosoma X. Pseudohermafroditismo masculino por defecto en la acción de los andrógenos con trastornos de receptores.

## **SÍNDROME DE FEMINIZACIÓN TESTICULAR INCOMPLETA**

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Este síndrome tiene una frecuencia de 10 % respecto a la forma completa. Fenotípicamente hay ausencia de conductos de Müller y de espermatogénesis con conductos de Wolff masculino, seno urogenital femenino y genitales externos con clitorimegalia y fusión parcial de los pliegues labioscrotales. Mamas femeninas. La vagina es corta y ciega.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Producción elevada de testosterona, estrógenos y LH.

### Sindromogénesis y etiología

Herencia recesiva ligada al cromosoma X. Pseudohermafroditismo masculino por defecto en la acción de los andrógenos con trastorno de receptores.

## SÍNDROME DE FIEBRE POR ETIUCOLANOLONA

### Sindromografía

#### Clínica

Los pacientes presentan crisis de fiebre periódica. Este síndrome puede subdividirse en tres grupos:

1. Grupo con síndrome adrenogenital (ver éste).
2. Grupo con síndrome similar a la fiebre mediterránea familiar.
3. Grupo misceláneo con daño hipotalámico, deterioro de la función hepática (enfermedad de Hodgkin, cirrosis).

### Exámenes paraclínicos

Determinación plasmática de etiocolanolona. Pruebas de función hepática y estudio de los síndromes adrenogenitales y del Hodgkin.

### Sindromogénesis y etiología

Tendencia a la producción excesiva de etiocolanolona y aclaramiento plasmático retardado de la etiocolanolona no conjugada.

### Bibliografía

Bondy, P.K.; G.L. Chon; C. Castiglione: "Etiocolanolone fever; a clinical study". *Trans. Ass. Am. Physicians*, 73:186-196, 1960.  
Cohn, G.L.: *Periodic fever*. In Beeson, P.B., and W. McDermott. ed.: *Cecil-Loeb Textbook of Medicine*. ed. 12, Philadelphia, Saunders, 1967.

## SÍNDROME DE FORBES-ALBRIGHT

### Sindromografía

#### Clínica

Amenorrea y galactorrea asociadas o no con embarazo, más un síndrome neurológico por tumor hipofisario.

### Sindromogénesis y etiología

Tumor hipofisario.

### Bibliografía

Forbes, A.P.; P.H. Heuneman; G. Griswald, *et al.*: "Syndrome characterized by galactorrhea, amenorrhea and low urinary FSH: comparison with acromegaly and normal lactation". *J. Clin. Endocr.*, 14:265-271, 1954.

Krestin, D.: "Spontaneous lactation associated with enlargement of pituitary, with report of 2 cases". *Lancet*, 1:928-930, 1932.  
Thompson, J.P. and R.D. Kempers.: "Amenorrhea and galactorrhea". *Amer. J. Obst. Gynecol.*, 93:65-71, 1965.

## SÍNDROME DE FRÖHLICH

### Sinonimia

S. de distrofia adiposogenital. S. de infantilismo sexual. S. de infantilismo hipotalámico con obesidad. S. de Fröhlich-Babinski. S. de Babinski-Fröhlich. S. de Lenois-Cléret.

### Sindromografía

#### Clínica

Es más frecuente en varones. Se manifiesta por retardo del crecimiento y del desarrollo sexual, retraso mental, trastornos visuales, poliuria y polidipsia.

**Examen físico.** Adiposidad prepuberal de mamas, abdomen, región femoral, caderas anchas. Demora en la aparición de caracteres sexuales secundarios, pelo pubiano, axilar, facial. Pigmentación de la piel, ésta se mantiene delicada. Disoniquia.

### Exámenes paraclínicos

**Orina.** Determinación de FSH, LH y 17-cetosteroides.

**Test de vasopresina.** Si coexiste o se sospecha diabetes insípida.

**Radiología de cráneo.** Calcificación supraselar o lesión destructiva. Retardo en la osificación. Crecimiento óseo.

En algunos casos hay manifestaciones de tumor en región hipotálamo-hipofisaria.

### Sindromogénesis y etiología

Hipopituitarismo, disfunción hipotalámica, idiopático, tumor que comprime o envuelve la hipófisis anterior. Wilkins sugiere reservar el diagnóstico de síndrome de Fröhlich solamente para los casos donde pueda probarse el trastorno pituitario.

### Bibliografía

Bruch, H.: "The Fröhlich syndrome; report of the original case". *Amer. J. Dis. Child.*, 58:1282-1289, 1939.

Fröhlich, A.: "Ein Fall von Tumor der Hypophysis Cerebri ohne Akromegalie". *Wien. Klin. Rundschau*, 15:833-836, and 906-908, 1901.

Wilkins, L.: *The diagnosis and treatment of endocrine disorders in childhood and adolescence*. Springfield, Thomas, 1957.

## SÍNDROME DE GINANDRISMO ADIPOSO

### Sinonimia

Ver síndrome de pseudo Cushing. Equivalente al síndrome de ginismo adiposo en la hembra.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en varones en la preadolescencia con tendencia a la obesidad y al retardo de la maduración sexual. Algunos rasgos morfológicos recuerdan al hábito femenino (por la distribución de la grasa y el retardo sexual). Algunos tienen talla superior a la media.

### Exámenes paraclínicos

Ver síndrome de pseudo Cushing.

## Sindromogénesis y etiología

Factor genético: cambios endocrinos posiblemente secundarios a la obesidad.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

- Paschkis, K.E.; A.E. Rakoff; A. Cantarow, *et al.*: Clinical Endocrinology. New York, Harper Row, 1967.
- Simpson, S.L.: "Clinical and pathological aspects of adrenal glands". Proc. Roy. Soc. Med., 27:383-387, 1934.
- Simpson, S.L.: "Adrenal hyperfunction and function". Bull. New York Acad. Med., 27:723-742, 1951.

## SÍNDROME DE GINECOMASTIA FAMILIAR

### Sinonimia

S. de Gilbert-Dreyfus. S. de ginecomastia-hipospadia.

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta a varones en la edad puberal.

**Examen físico.** Ginecomastia, pene pequeño, testículos normales, voz de tono alto, barba escasa, próstata pequeña, desarrollo feminoide de la pelvis, distribución femenina de la grasa.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** 17-cetosteroides normal; testosterona baja, estríol elevado, gonadotropinas bajas. Cariotipo normal.

### Sindromogénesis y etiología

Se transmite por herencia recesiva ligada al sexo o herencia autosómica dominante limitada al sexo, lo que sugiere una etiología genética.

### Bibliografía

- Reifenstein, E.C., Jr.: "Hereditary familial hypogonadism". Rec. Prog. Horm Res., 3:224, 1948.
- Rosewater, S.; G. Gwinup and G.J. Hamwi: "Familial gynecomastia". Ann. Int. Med., 63:377-385, 1965.

## SÍNDROME DE GRAVES-BASEDOW

### Sinonimia

S. de Von Basedow. S. de Flajani-Basedow. S. de Parry-Graves. S. de Bergie. S. de Marsch. S. de hipertiroidismo. S. de tirotoxicosis. S. de bocio tóxico. S. de bocio exoftálmico.

### Sindromografía

#### Clínica

Hay una relación hembra-varón de 4:1. Aparece con mayor frecuencia en la tercera a quinta décadas de la vida. Se caracteriza por trastornos emocionales, nerviosismo, palpitaciones, intolerancia al calor, sudación sobre todo en las manos; a veces anorexia, náuseas, vómitos, diarreas y más tarde disnea. Insomnio, pérdida de peso con conservación del apetito.

**Examen físico.** Piel caliente y húmeda, hiperpigmentación o vitiligo (asociado), exoftalmos bilateral, pocas veces unilateral, parpadeo infrecuente (signo de Stellwag), imposibilidad de arrugar la frente al mirar hacia arriba (signo de Joffroy), párpado perezoso (signo de Von Graefe), pérdida de la convergencia (signo de Rosenbach); bocio difuso, blando, taquicardia, otras arritmias (fibrilación auricular). La tríada clásica: bocio difuso, exoftalmos, taquicardia. Hiperreflexia.

#### Exámenes paraclínicos

**Electrocardiograma.** Taquicardia, arritmia.

**Metabolismo basal.** Elevado.

**Sangre.** Yodo unido a proteína (PBI) aumentado, yodo unido al butanol (BBI) aumentado, triyodotiranina (T3) y tetrayodotiranina (T4) aumentadas. Captación de yodo radiactivo aumentada.

### Sindromogénesis y etiología

Inmunológica; producción de sustancia de acción lenta estimuladora del tiroides (inmunoglobulina tireocitostimulante) y otra productora del exoftalmos (EF: exoftalmos factor).

El hipertiroidismo es la consecuencia de una excesiva cantidad de hormona o de una hormona hiperactiva. Está alterado el mecanismo de autorregulación del sistema hipofisotiroideo, pero se ignora la causa que lo determina. Influyen causas psíquicas, *stress*, somáticas (traumas, infecciones, intoxicaciones). En cualquier caso existe un exceso de yodo. El exoftalmos es debido a la acumulación de mucopolisacáridos y agua en el tejido orbitario retrobulbar.

### Bibliografía

- Flajani, G.: Osservazione LXVII: Sopra un tumor freddo nell'anteriore parte del dotto detto brancocele. In Collezione d'Osservazioni e Riflessioni di Chirurgia, G. Flajani. v. 3, S. Michele A. Ripa Presso Lino Contedini, Rome, 1802, p. 270.
- Graves, R.J.: Clinical lectures. London, Med. Surg. J. (part II), 7:516, 1835.
- Means, J.H.; L.J. De Groot and J.B. Stanbury: The thyroid and its diseases. ed. 3, New York, McGraw-Hill, 1963.

## SÍNDROME DE HANOT-CHAUFFARD

### Sinonimia

S. de diabetes-hemocromatosis. S. de diabetes bronceada. Enfermedad por depósito de hierro. Hemocromatosis. S. de Leschke. S. de Troisier-Hanot-Chauffard.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome es mucho más frecuente en hombres (80 %) entre 40 y 60 años. Hay lasitud, debilidad, pérdida de peso, pigmentación de la piel, dolor agudo en cuadrante superior derecho del abdomen, disnea, pérdida de la libido.

**Examen físico.** Pigmentación de la piel de dos tipos: parecida al Addison o de tinte grisáceo (genitales, cara, brazos, pliegues de la piel), pocas veces pigmentación mucosa (15 %), edema, ascitis. Íctero tardío, caída del pelo corporal, ginecomastia, hepatomegalia, esplenomegalia, atrofia testicular, eventualmente insuficiencia cardíaca.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Al comienzo hay alta concentración de hemoglobina, más tarde anemia macrocítica, aumento de hierro sérico.

Hiperglucemia, hiperbilirrubinemia. Pruebas de función hepática alteradas.

#### **Biopsia hepática.**

### **Sindromogénesis y etiología**

Error innato del metabolismo. Formas secundarias debidas a sobrecarga de hierro.

La etiología es genética de herencia autosómica recesiva.

### **Bibliografía**

Finch, C.A.: Hemochromatosis. In Beeson, P.B., and McDermott, W., ed.: Cecil-Loeb Textbook of Medicine. ed. 12, Philadelphia, Saunders, 1967.

Hanot, V.C., et A.M. Chauffard: "Cirrhose hypertropique pigmentaire dans le diabete sucré". Rev. de Med., 3:385-403, 1882.

Saddi, R. and J. Feingold: "Idiopathic haemochromatosis: an autosomal recessive disease". Clin. Genet., 5:234-241, 1974.

### **SÍNDROME DE HARRIS**

S.de hiperinsulinismo orgánico. Síndrome de hipoglucemia neonatal.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

La clínica de este síndrome es la misma que en los de hipoglucemia neonatal y crónica, y en ocasiones hay daño cerebral irreversible.

Afecta ambos sexos en todas las edades y se presenta en el curso de una amplia variedad de enfermedades, y como signo de presentación en otros muchos síndromes.

Se caracteriza por la tríada de Whipple:

1. Historia de crisis de hambre, debilidad, sudación y parestesias faciales durante el ayuno, temblor y palpitaciones. Lenguaje incoherente, hemiplejía transitoria, convulsiones (respuesta cerebral).
2. Glucemia baja durante la crisis.
3. Recuperación inmediata con la administración de glucosa.

Alteraciones de la personalidad: negativismo, conducta maniaca (respuesta psiquiátrica).

Sistema nervioso central: diplopía, ataxia, afasia, parálisis, convulsiones, coma.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Ayuno de 72 h (sólo agua), ejercicio moderado.** Si el paciente tiene un adenoma de células insulares, se reduce la glucemia un 30 %.

**Prueba de tolerancia a la glucosa de 5 h.** Se administra 1 g por vía endovenosa, si hay adenoma, a los 30 min la glucemia cae en un 50-80% y se mantiene baja por varias horas; si es funcional, la glucemia cae pero vuelve a la normalidad en 1 ó 2 h.

**Prueba de tolerancia a tolbutamida.** El aumento excesivo de insulina después de la tolbutamida tiene gran valor, pero más importante es la persistencia prolongada de la hipoglucemia.

**Prueba de tolerancia a la leucina.**

**Pruebas de función hepática.**

**Prueba de tolerancia a la fructosa-galactosa, al glucagón y a la epinefrina.**

**Sangre.** Glucemia muy baja durante las crisis. Dosificación de insulina. Debe recordarse que los síntomas hipoglucémicos pueden aparecer con glucemia normal y en algunos individuos con glucosa en sangre baja no aparecen síntomas.

### **Sindromogénesis y etiología**

Múltiples adenomas de células beta de los islotes de Langerhans, pequeños, pocas veces malignos, con metástasis funcional. Es de carácter familiar y están asociados frecuentemente con adenomas de otras glándulas endocrinas (adenomatosis múltiple familiar).

Las causas pueden clasificarse en dos grandes grupos:

**Orgánicas.** Alteración de órganos que intervienen en la regulación de la glucemia. Tumores pancreáticos y extrapancreáticos, enfermedades hepáticas y endocrinas, estados tóxicos y metabólicos.

**Funcionales.** Cuando no puede establecerse causa orgánica para la hipoglucemia.

### **Bibliografía**

Harris, S.: "Hyperinsulinism and dysinsulinism". J.A.M.A., 83:729-733, 1924.

### **SÍNDROME DE HEMIPLEJÍA HIPOGLUCÉMICA TRANSITORIA**

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Afecta ambos sexos a cualquier edad. Las crisis pueden ser precipitadas por la comida o el ejercicio. Se observa parálisis transitoria flácida o espástica, con grado variable de debilidad muscular que envuelve más frecuentemente el lado derecho.

Puede terminar en pocas horas o días, recurriendo frecuentemente alrededor de tres veces en pocos días.

**Examen físico.** Babinski positivo, a menudo bilateral. Inconstantes cambios del sensorio. Taquicardia, sudación profusa que precede a la parálisis y las convulsiones (con frecuencia coma). Ocasionalmente, de cualquier modo, la hemiplejía puede ser una manifestación aislada.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Hipoglucemia (investigar causa).

### **Sindromogénesis y etiología**

Hipoglucemia de cualquier origen (endógena o exógena): administración de insulina, tumor suprarrenal, adenoma pancreático, idiopático.

### **Bibliografía**

Miller, W.L. and J.H. Trescher: "Amnesia, epileptiform convulsive seizures and hemiparesis as manifestations of insulin shock". Amer. J. Med. Sci., 174:453, 1927.

Montgomery, B.M. and C.A. Pinner: "Transient hypoglycemic hemiplegia". Arch. Int. Med. 114, 680-684, 1964.

### **SÍNDROME DE HERS**

### **Sinonimia**

S. de deficiencia de fosforilasa hepática. S. de glucogenosis por deficiencia de hepatofosforilasa. S. de glucogenosis tipo VI de Cori.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Afecta ambos sexos y comienza en la infancia. Los síntomas pueden ser tan moderados que el síndrome puede pasar

inadvertido. Hay retardo del crecimiento y síndrome de Harris (ver éste). Obesidad del tronco con facies característica de "bambola". Tendencia al vómito con crisis de acidosis

**Examen físico.** Gran hepatomegalia.

#### *Exámenes paraclínicos*

**Sangre.** Existe deficiencia de la actividad de la fosforilasa en los leucocitos. Glucógeno normal en eritrocitos y leucocitos. Durante el ayuno prolongado: hipoglucemia y cetosis. Hiperlipemia y a veces hiperbilirrubinemia y alteración de las pruebas hepáticas

#### **Sindromogénesis y etiología**

En estos pacientes hay una reducción de la glucogeno-fosforilasa hepática y leucocitaria, mayor de un 25-50 % de lo normal. La relación entre el defecto bioquímico y las manifestaciones clínicas son la consecuencia de un defecto en la degradación del glucógeno.

La etiología es genética por herencia autosómica recesiva. El gen de la enzima glucogenofosforilasa hepática se ha asignado al cromosoma 14.

#### **Bibliografía**

- Field, R.A.: Glycogen deposition diseases. In Stanbury, J.B., J.B. Wyngaarden, and D.S. Frederickson; The metabolic basis of inherited disease. ed. 2, New York, McGraw-Hill, 1966.
- Hers, H.G.: "Etudes enzymatiques sur fragments hepatiques application a la classification des glycogenoses". Rev. Intern. d'Hepatol., 9:35-55, 1959.
- Newgard, C.B. *et al.*: "The polymorphic locus for glycogen storage disease VI (liver glycogen phosphorylase) map to chromosome 14". Am. J. Hum. Genet., 40:351-364, 1987.

### **SÍNDROME DE HIPERBETALIPOPROTEINEMIA**

#### **Sinonimia**

S. de hiperlipoproteinemia familiar tipo II. S. de hipercolesterolemia familiar. S. de hipercolesterolemia familiar esencial. S. de hipercolesterolemia-xantomatosis familiar. S. de xantoma familiar. S. de xantoma tuberoso simple.

#### **Sindromografía**

##### *Clínica*

Afecta ambos sexos; se detecta desde la infancia hasta la tercera o cuarta décadas de la vida; dolor anginoso y síntomas de obstrucción arterial en diferentes órganos.

**Examen físico.** Xantoma tendinoso o tuberoso especialmente en codos, rodillas, manos y pies; arco senil; no hepatosplenomegalia.

##### *Exámenes paraclínicos*

**Sangre.** Incremento de betalipoproteína. Incremento de colesterol más que de fosfolípidos. Prueba de triglicéridos normal. Prueba de tolerancia a la glucosa normal.

**Electrocardiograma.**

**Radiología.** Calcificación de ateromas vasculares.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Defecto heredado del control de lipoproteínas plasmáticas. Se plantea una anomalía del gen que interfiere con la regulación de la actividad de la 3-hidroxi 3-metilglutaril coenzima

A reductasa, que controla la velocidad de síntesis del colesterol. Hay heterogeneidad genética, la mayoría de las mutaciones segregan como una herencia autosómica dominante.

#### **Bibliografía**

- Rayer, P.F.O.: Traite theorique et pratiques des maladies de la peau. Paris, 1836.
- Stanbury, J.B.; J.B. Wyngaarden and D.S. Frederickson: The metabolic basis of inherited disease. ed., 2, New York, McGraw-Hill, 1966.

### **SÍNDROME DE HIPERPREBETALIPOPROTEINEMIA FAMILIAR**

#### **Sinonimia**

S. de hiperlipoproteinemia familiar tipo IV. S. de hiperlipidemia inducida por carbohidratos. S. de hiperlipidemia familiar esencial.

#### **Sindromografía**

##### *Clínica*

Afecta ambos sexos, se detecta entre la segunda y sexta décadas de la vida. Hallazgos clínicos inciertos. Enfermedad isquémica del corazón.

**Examen físico.** Xantomas eruptivos pueden o no estar presentes.

##### *Exámenes paraclínicos*

**Sangre.** Elevación de la prebetalipoproteína independiente de la dieta; elevación constante de triglicéridos (con amplia variación), colesterol y fosfolípidos generalmente normales. *Test* de tolerancia a la glucosa anormal, hiperglucemia ocasional.

**Electrocardiograma.**

#### **Sindromogénesis y etiología**

Herencia familiar de tipo no determinado. Forma endógena de hiperlipoproteinemia no relacionada con la dieta. Se relaciona con la enfermedad isquémica del corazón aunque menos estrechamente que en la tipo II.

El fenotipo está fuertemente influido por factores ambientales, particularmente por consumo de carbohidratos y etanol.

Los reportes familiares sugieren una herencia autosómica dominante.

#### **Bibliografía**

- Stanbury, J.B.; J.B. Wyngaarden and D.S. Frederickson: The metabolic basis of inherited disease. ed. 2, New York, McGraw-Hill, 1966.

### **SÍNDROME DE HIPERCALCEMIA**

#### **Sindromografía**

##### *Clínica*

Malestar, debilidad muscular, poliuria, polidipsia, constipación, deshidratación, náuseas, vómitos, anorexia.

Desórdenes mentales desde la depresión al delirio.



**Examen físico.** Arritmias cardíacas, hipotonía muscular, arreflexia.

#### *Exámenes paraclínicos*

**Sangre.** Elevación de los niveles de calcio, asociada con otros hallazgos típicos de varias entidades patológicas.

**Electrocardiograma.**

#### **Sindromogénesis y etiología**

La hipercalcemia puede observarse en varias condiciones diferentes: cáncer óseo, mieloma, sarcoidosis, hipervitaminosis D, hiperparatiroidismo primario y secundario, síndrome de Burnett, síndrome de hipofosfatasa, inmovilización prolongada, tratamiento con estrógenos o testosterona.

#### **Bibliografía**

Goldsmith, R.S. and S.H. Ingbar: "Inorganic phosphate treatment of hypercalcemia of diverse etiologies". N. Engl. J. Med., 274:1-7, 1966.

### **SÍNDROME HIPERCALIÉMICO**

#### **Sinonimia**

S. de intoxicación por potasio.

#### **Sindromografía**

##### *Clínica*

Este síndrome es asintomático en la forma moderada. En la forma severa hay debilidad muscular y parálisis flácida.

**Examen físico.** Los signos tempranos los aportan los cambios electrocardiográficos con ondas T altas y picudas, onda P disminuida.

##### *Exámenes paraclínicos*

**Sangre.** Potasio sérico elevado.

**Orina.** Potasio urinario elevado.

**Electrocardiograma.** Signos de hiperpotasemia.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Insuficiencia renal, cetoacidosis diabética, trastornos electrolíticos posquirúrgicos, síndrome de Addison, síndrome de Conn. Iatrogenia por espironolactona, trianterene, transfusión sanguínea o administración excesiva de potasio.

#### **Bibliografía**

Schwartz, W.B.: Fluid, electrolyte, and acid-base balance. In Beeson, P.B., and W. McDermott, ed.: Cecil-Loeb Textbook of Medicine. ed. 12, Philadelphia, Saunders, 1967.

### **SÍNDROME DE HIPERESTIMULACIÓN**

#### **Sinonimia**

S. de Meig secundario a estimulación ovárica.

### **Sindromografía**

##### *Clínica*

Pacientes que reciben gonadotropina humana para el tratamiento de la amenorrea y la infertilidad. Dolor y distensión abdominal y crisis abdominales agudas, taquicardia, oliguria, hematuria, dolor torácico, disnea.

**Examen físico.** Ascitis, hidrotórax, ovarios grandes.

##### *Exámenes paraclínicos*

**Ionograma.**

**Electrocardiograma.**

**Radiología de tórax.**

**ultrasonido ginecológico.**

#### **Sindromogénesis y etiología**

Administración de gonadotropina humana, clomifeno.

#### **Bibliografía**

Neuwirth, R.S.; R.N. Tuksoy and R.L. Vande Wiele: "Acute Meig's syndrome secondary to ovarian stimulation with human menopausal gonadotropins". Amer. J. Obstet. Gynecol., 91:977-981, 1965.

Vandiest, L. and DeBast, A.: "Syndrome abdominal aigu par dégénérescence kystique massive et totale des ovaires due a l'administration des gonadotrophines". Bruxelles Med., 38:1636-1642, 1958.

### **SÍNDROME DE HIPERFUNCIÓN DE LA HIPÓFISIS ANTERIOR**

#### **Sindromografía**

##### *Clínica*

Es un síndrome poco común. Se presenta en pacientes entre 20-30 años. Hay manifestaciones de hiperpolimenorrea, anemia, galactorrea, hipertiroidismo (taquicardia, sudación, diarrea), nerviosismo, pérdida de peso, esterilidad secundaria.

**Examen físico.** Palidez, emaciación, bocio con hipertiroidismo (exoftalmos), mamas flácidas con hiperpigmentación areolar, útero agrandado, ovarios palpables.

##### *Exámenes paraclínicos*

**Sangre.** Anemia, hipoglucemia y ocasionalmente curva plana en el *test* de tolerancia a la glucosa.

**Orina.** Aumento de estrógenos sin aumento de gonadotropinas (FSH).

**Smear vaginal.** Hiperestrinismo.

**Hiterosalpingografía.** Normal.

**Leche.** No coagula en ebullición; prolactinas elevadas, TSH aumentada; T3-T4 aumentadas.

**Radiología.** Silla turca normal.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Sobreproducción de estrógenos, tirotropina, prolactina, debido a hiperplasia anterohipofisaria o disfunción hipotalámica.

#### **Bibliografía**

Dowling, J.T.; J.B. Richards; N. Freinkel, *et al.*: "Nonpuerperal galactorrhea". Arch. Int. Med., 107:885-893, 1961.

Zondek, B.; Y.M. Bromberg and S. Rozin: "Anterior pituitary hyperchromotrophic syndrome (excessive uterine bleeding, galactorrhea, hyperthyroidism)". J. Obstet. Gynaec. Brit. Emp., 58:525-537, 1951.

## SÍNDROME DE HIPERLIPOPROTEINEMIA FAMILIAR BETAPREBETA

### Sinonimia

S. de hiperlipoproteinemia familiar tipo III. S. de hipercolesterolemia familiar con hiperlipidemia. S. de hiperlipidemia en xantomatosis hipercolesterolémica familiar. S. de hiperlipidemia inducida por carbohidratos. S. de hiperlipidemia familiar esencial.

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta ambos sexos, se detecta de la tercera a la cuarta décadas de la vida. Se caracteriza por dolor anginoso y síntomas de obstrucción arterial en diferentes órganos. Pueden ocurrir crisis de dolor abdominal.

**Examen físico.** Aparición de nódulos en tendones en varias localizaciones y otros xantomas de tipo plano o tuberoso. Hepatosplenomegalia.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hiperlipidemia, hipercolesterolemia, disminución de prebetalipoproteína. Prueba de tolerancia a la glucosa anormal, a veces diabetes franca. Hiperuricemia.

#### Electrocardiograma.

**Radiología.** Permite demostrar calcificación de los ateromas.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología genética de este síndrome se relaciona con las características de los genes de la apolipoproteína E (apoE) que es una lipoproteína de muy baja densidad (VLDL). Se ha planteado la existencia de un simple *locus* con tres alelos comunes que produce en combinaciones genotípicas patrones alfa II, alfa III y alfa IV y beta II, beta III y beta IV. La subclase beta IV es la asociada con la hiperlipoproteinemia tipo III.

En individuos normales los quilomicrones y las VLDL remanentes son removidos rápidamente de la circulación por endocitosis mediada por receptores en el hígado.

En familias este tipo III de hiperlipoproteinemia, el incremento en plasma y triglicéridos, son la consecuencia de anomalía en el aclaramiento del plasma de quilomicrones y VLDL remanente debido al defecto de apoE.

Esto produce xantomatosis y enfermedad coronaria y/o vascular periférica.

La hiperlipoproteinemia tipo III puede ser debida a un defecto hereditario primario (personas homocigóticas) para la isoforma E2 pero sólo el 1-4 % de homocigóticos E2/E2 desarrollan este defecto, por lo que se ha planteado la presencia de factores secundarios tales como el hipotiroidismo, lupus eritematoso sistémico o acidosis diabética que pueden precipitar este defecto en individuos heterocigóticos.

El fenotipo depende de la edad y raramente se observa en la tercera década de la vida.

Investigaciones moleculares han mostrado que el gen apoE se encuentra en el cromosoma 19q.

### Bibliografía

Malmros, H.; B. Swahn and E. Truedsson: "Essential hyperlipemia". Acta Med. Scand., 149:91, 1954.

Stanbury, J.B.; J.B. Wyngaarden and D.S. Frederickson: The metabolic basis of inherited disease. ed.2, New York, McGraw-Hill, 1966.

Zannis, V.I.; P.W. Just and J.L. Breslow: "Human apolipoprotein E isoprotein subclasses and genetically determined". Am. J. Hum. Genet., 33:11-24, 1981.

## SÍNDROME DE HIPERLIPOPROTEINEMIA MIXTA

### Sinonimia

S. de hiperlipoproteinemia familiar tipo V. S. de hiperquilomicronemia e hiperprebetalipoproteinemia familiar. S. de hiperlipoproteinemia inducida por exceso de grasa y carbohidrato. S. de hiperlipoproteinemia familiar esencial.

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta adultos de ambos sexos. Se manifiesta por dolor abdominal recurrente en relación con la ingestión de gran cantidad de grasa, ocasionalmente diabetes ligera. Raras veces xantomas eruptivos. No otras manifestaciones.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Aumento de quilomicrones y de prebetalipoproteína sin relación con la dieta. *Test* de tolerancia a la glucosa anormal.

**Lipidograma.** VLDL aumentado, LDL y HDL disminuidas en ayunas.

### Sindromogénesis y etiología

Hay varias condiciones que causan este fenotipo: diabetes mellitus insulino dependiente, el uso de contraceptivos esteroides, el abuso del alcohol y la enfermedad por almacenamiento de glucógeno tipo I.

Desde el punto de vista genético sólo se ha reportado una familia de tres generaciones, pero no se ha definido el modo de herencia.

### Bibliografía

Malmros, H.; B. Swahn, and E. Truedsson: "Essential hyperlipemia". Acta Med. Scand., 149:91-108, 1954.

Francois, J, *et al.*: "Genetic study of hiperlipoproteinemia types IV and V". 12:202-207, 1977.

## SÍNDROME DE HIPERLISINEMIA

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se presenta desde el nacimiento, con convulsiones, insuficiente desarrollo, retardo mental severo.

**Examen físico.** Flaccidez de músculos y ligamentos, deterioro del desarrollo sexual.

#### Exámenes paraclínicos

Aumento permanente de lisina en sangre y orina que contrasta con el aumento temporal observado en otros síndromes. También están presentes en la orina la homocitrulina y la homoarginina.

### Sindromogénesis y etiología

Se debe al defecto de la enzima aminoadipen semialdehído sintetasa (AASS) que es un homotetrámero con

actividad enzimática para la degradación de la lisina (lisina cetoglutarato reductasa) y de la sacaropina.

Se transmite por herencia autosómica recesiva.

## Bibliografía

Colombo, J.P.; W. Burgi; R. Richterich, *et al.*: "Congenital lysine intolerance with periodic ammonia intoxication: a defect in L-lysine degradation". *Metabolism*, 16:910-925, 1967.

Cox, R.P. *et al.*: "Multiple enzyme deficiency in familial hyperlysinemia". (Abstract). *Am. J. Hum. Genet.*, 27:59A, 1975.

Ghadimi, H.; V.I. Bimington and F. Pecora: "Hyperlysinemia associated with retardation". *N. Engl. J. Med.*, 273:723-729, 1965.

## SÍNDROME DE HIPERMAGNESEMIA

### Sindromografía

#### Clínica

Náuseas, vómitos, malestar, incontinencia urinaria, depresión del sistema nervioso central (somnia, letargia, ligera pastosidad del lenguaje), ataxia. Coma (cuando hay muy altas concentraciones). Paro cardíaco.

**Examen físico.** Hipotensión arterial con altas concentraciones, arreflexia osteotendinosa, bradipnea.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hipermagnesemia.

**Electrocardiograma.** P-R prolongado, ligera disminución de la onda P y de la duración del QRS, ritmo nodal con bloqueo de rama, aumento del QT.

### Sindromogénesis y etiología

En recién nacidos de madres que han recibido grandes dosis de magnesio por vía endovenosa en el parto. En individuos que ingieren grandes dosis de magnesio, antiácidos o reciben sales de magnesio por dicha vía y en pacientes con insuficiencia renal que tienen grandes dificultades para excretar el magnesio.

## Bibliografía

Lipsitz, P.J. and I.C. English: "Hypermagnesemia in the newborn infant". *Pediatrics*, 40:856-862, 1967.

Randall, R.E.; M.D. Cohen; C.C. Spary, *et al.*: "Hypermagnesemia in renal failure; etiology and toxic manifestations". *Ann. Int. Med.*, 61:73-88, 1964.

## SÍNDROME DE HIPEROXALURIA PRIMARIA

### Sinonimia

S. de hiperoxaluria. S. de oxalosis. S. de Lepoutre.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en los adultos en edades tempranas. Nefrolitiasis y nefrocalcinosis que progresan a la insuficiencia renal crónica. Algunos casos congénitos comienzan en la infancia y se manifiestan por náuseas, vómitos, boca seca y tostada, dolor abdominal, cólico nefrítico, tetania ocasional.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Oxalatos aumentados, calcio bajo. Médula ósea: cristales de oxalato de calcio.

**Orina.** Excreción de oxalatos, 3-5 veces por encima de lo normal, albuminuria, hematuria, cilindros y cristales de oxalato de calcio.

**Radiología.** Osteoporosis, litiasis renal bilateral.

### Sindromogénesis y etiología

En la forma congénita se menciona herencia autosómica recesiva. En la forma adquirida, trastornos metabólicos con acumulación de ácido oxálico en los tejidos.

Tipo I. Aciduria glicólica, defecto de la 2-oxoglutarato-glioxilato carboligasa.

Tipo II. Aciduria L-glicérica, defecto de la deshidrogenasa D-glicérica.

Hay muchas otras formas, adquiridas, donde se acumula oxalato de calcio en los tejidos: intoxicación por oxalatos, intoxicación por etilenglicol, administración de glioxilato, deficiencia de piridoxina, cirrosis hepática, síndrome de acidosis tubular renal.

Este defecto se debe a mutaciones del gen que codifica para la enzima hepática peroxisomalalanina glioxilato-aminotransferasa.

En algunos pacientes se reporta que la reducción de la actividad enzimática se debe a la ausencia de los peroxisomas.

En el año 1992 McKusick codifica cuatro tipos de hiperoxaluria primaria tipo I debido a diferentes tipos de mutaciones del gen AGXT (simbología utilizada para este gen). Al mismo tiempo el gen AGXT se ha localizado en el cromosoma 2q36-q37.

## Bibliografía

Lepoutre, C.: "Calculs multiples chez un enfant: Infiltration du parenchyme renal par des depots cristallins". *J. Urol. Paris*, 20:424, 1925.

Williams, H.E. and L.H. Smith, Jr.: "1-Glyceric aciduria, a new genetic variant of primary hyperoxaluria". *N. Engl. J. Med.*, 278:233-239, 1968.

Purdue, P.E. *et al.*: "Characterization and chromosomal mapping of a genomic clone encoding human alanine: glyoxylate aminotransferase". *Genomics*, 10:34-42, 1991.

## SÍNDROME DE HIPERPARATIROIDISMO FAMILIAR

### Sindromografía

#### Clínica

Manifestaciones variables de hiperparatiroidismo en miembros de una misma familia. Asociación frecuente con patología glandular. Asociación más frecuente con úlcera péptica, pancreatitis y cálculos renales (ver síndrome poliendocrino).

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Calcio, fósforo, fosfatasa alcalina.

**Ultrasonido renal.**

**Radiología.** Urograma descendente, tracto gastrointestinal.

### Sindromogénesis y etiología

Es un síndrome de etiología genética con herencia autosómica dominante. El defecto básico se desconoce.

## Bibliografía

Cutler, R.E.; E. Reiss; L.V. Ackerman: "Familial hyperparathyroidism. A kindred involving eleven cases with a

discusion of primary chief-cell hyperplasia". N. Engl. J. Med., 270:859-865, 1964.

Goldman, L. and F.S. Smith: "Hyperparathyroidism in siblings". Ann. Surg., 104:971-981, 1936.

## **SÍNDROME DE HIPERPARATIROIDISMO SECUNDARIO GRAVE**

### **Sinonimia**

S. de osteodistrofia renal.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Insuficiencia renal crónica avanzada como base del proceso. Dolor óseo, calcificación ectópica y prurito. Osteomalacia, osteítis fibrosa quística.

#### **Exámenes paraclínicos**

Debe estudiarse la función renal para detectar insuficiencia renal crónica avanzada si ésta fuera la causa.

**Sangre.** Hipocalcemia, aumento de paratormona.

### **Sindromogénesis y etiología**

La hiperplasia paratiroidea, con el aumento resultante de la secreción de paratormona, se debe a resistencia a la concentración normal de la hormona, que causa hipocalcemia, y ésta a su vez estimula el crecimiento de las paratiroides y se presenta en pacientes con insuficiencia renal, osteomalacia (deficiencia de vitamina D) y pseudohipoparatiroidismo (respuesta deficiente de los receptores a la paratormona).

## **SÍNDROME DE HIPERTECOSIS OVÁRICA**

### **Sinonimia**

S. de luteinización difusa del estroma ovárico.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Amenorrea, esterilidad.

**Examen físico.** Hirsutismo, ocasionalmente virilismo.

### **Sindromogénesis y etiología**

La etiología es desconocida.

### **Bibliografía**

Gold, J.J.: Textbook of gynecologic endocrinology. New York, Harper & Row, 1968, p.320.

## **SÍNDROME DE HIPERTONICIDAD POR SOBRECARGA DE SOLUTOS**

### **Sinonimia**

S. de pérdida de agua-exceso de solutos.

## **Sindromografía**

### **Clínica**

La misma del síndrome de pérdida pura de agua con dos excepciones: el paciente gana peso en lugar de perderlo y está poliúrico con hipostenuria en lugar de oligúrico.

### **Exámenes paraclínicos**

**Orina.** Poliuria con baja densidad.

### **Sindromogénesis y etiología**

Alimentación por sonda nasogástrica sin adecuado aporte de agua. Hemorragia digestiva tratada con leche y alcalinos, sin agua adecuadamente. Niños alimentados solamente con leche muy concentrada. Diabéticos con poliuria o tratados con exceso de aporte de electrolitos e insulina.

### **Bibliografía**

Goldberger, E.: A Primer of water, electrolyte, and acid-base syndromes. ed. 3, Philadelphia, Lea & Febiger, 1965.

## **SÍNDROME DE HIPERVALINEMIA**

### **Sinonimia**

S. de valinemia.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Se presenta desde temprana infancia, hay vómitos, diarreas, insuficiente desarrollo, retardo mental, hipercinesia.

**Examen físico.** Hipotonía muscular, nistagmos.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre y orina.** Aumento de la concentración de valina.

**Electroencefalograma.**

**Electromiograma.**

### **Sindromogénesis y etiología**

Deficiencia de la enzima que convierte la valina en su correspondiente cetoácido.

Es un defecto de etiología genética y herencia autosómica recesiva. El defecto básico está representado por deficiencia de la enzima valina-transaminasa.

### **Bibliografía**

Budd, M.A.; K. Tanaka; L.B. Holmes, *et al.*: "Isovaleric acidemia". N. Engl. J. Med., 277:321-327, 1967.

Dancis, J. *et al.*: "Hypervalinemia: a defect in valine transamination". Pediatrics, 39:813-817, 1967.

Wada, Y., *et al.*: "Idiopathic hypervalinemia: probably new entity of uniform error of valine metabolism". Tohoku J. Exper. Med., 81:46-55, 1963.

## **SÍNDROME HIPOCALCÉMICO**

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Tetania. En niños: laringospasmo, espasmos de los músculos faciales, parestesias, cambios del carácter, ataques asmáticos, convulsiones.

**Examen físico.** Signos de Trousseau y Chvostek; piel seca y gruesa, cabello escaso o ausente, vello escaso. Otros signos en relación con la enfermedad de base.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Hipocalcemia, potasio variable.

**Orina.** Ausencia de calcio, prueba de Ellsworth-Howard.

**Electrocardiograma.** Q-T prolongado, S-T y T normales.

**Heces.**

**Radiología.** De acuerdo con la etiología.

### **Sindromogénesis y etiología**

1. Raquitismo y osteomalacia.
2. Malabsorción intestinal.
3. Síndrome de Fitz.
4. Hipoparatiroidismo.
5. Pseudohipoparatiroidismo.
6. Insuficiencia renal.
7. Síndrome de Epstein.
8. Uso de agentes quelantes.
9. Uso de sangre citratada en grandes cantidades.

## **SÍNDROME HIPOCALIÉMICO**

### **Sinonimia**

S. hipopotasémico. (Ver también síndrome de fiebre mediterránea familiar.)

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Anorexia, náuseas, vómitos, distensión abdominal, fleo paralítico, debilidad, depresión del sensorio. Sed y poliuria ocasionales. Puede aparecer tetania (ver síndrome de alcalosis).

**Examen físico.** Timpanismo abdominal, hiporreflexia tendinosa.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Potasio bajo, calcio normal, bajo o alto, evidencia de alcalosis metabólica.

**Orina.** Potasio variable.

**Electrocardiograma.** (Examen importante.) T aplanada y ancha, Q-T prolongado y si empeora la hipopotasemia la T llega a negativizarse, el S-T se deprime y aparece una onda U.

### **Sindromogénesis y etiología**

1. Administración excesiva de líquidos.
2. Como parte del síndrome de alcalosis.
3. Pérdida de potasio por orina y heces.
4. Desnutrición crónica.
5. Redistribución de potasio en el organismo (músculo, hígado).

### **Bibliografía**

Goldberger, E.: A primer of water, electrolyte, and acid-base syndrome. ed. 3, Philadelphia, Lea & Febiger, 1965.

## **SÍNDROME DE HIPOFOSFATASIA**

### **Sinonimia**

S. de Rathbun.

## **Sindromografía**

#### **Clínica**

Predomina en mujeres y varía de acuerdo con la edad de comienzo. En el feto hay deficiencia del soporte óseo del cráneo y el tórax. En la infancia, náuseas y vómitos (ver síndrome hipercalcémico), cambios parecidos al raquitismo, incurvación de las piernas, articulaciones condrocostales prominentes, *genu valgo*, exoftalmos, síntomas y signos de hipertensión endocraneana, convulsiones. Caída prematura de los dientes. En adultos hay fracturas asintomáticas u ocasionales. Escleróticas azules.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Fosfatasa alcalina baja, hipercalcemia.

**Orina.** Presencia de fosfoetanolamina, hipercaliuria.

**Biopsia de hueso.** Cambios histológicos típicos.

**Radiología.** Epífisis melladas; cráneo con grandes áreas de osteólisis y calcificaciones prematuras; las suturas muestran bordes óseos acanalados. Pseudofracturas.

### **Sindromogénesis y etiología**

Trasmisión hereditaria autosómica recesiva. También existe una forma dominante. Los heterocigóticos se reconocen por la hipofosfatasa y fosfoetanolaminuria.

La etiología es desconocida.

### **Bibliografía**

Bartwell, W.M. Jr.; L. Riggs; L.F.A. Peterson, *et al.*: "Hypophosphatasia in an adult". Arch. Int. Med., 120:90-93, 1967.

Huhne, T. and E. Schonfeld: "Eine Eigenartige Wachstumsstörung im Kindesalter". Monatsschr. Kinderch., 42:267, 1929.

## **SÍNDROME DE HIPOMAGNESEMIA**

### **Sinonimia**

S. de deficiencia de magnesio.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

**Examen físico.** Signos de Chvostek, Trousseau negativo.

#### **Exámenes paraclínicos**

Determinación de magnesio, calcio y proteínas sanguíneas.

### **Sindromogénesis y etiología**

Deficiencia de magnesio por gastroenteritis, malnutrición y diarrea. Aumento en el aporte de calcio después de diarreas profusas. También se menciona un posible trastorno hereditario primario.

### **Bibliografía**

Flink, E.B.; R. McCollister; A.S. Prasad, *et al.*: "Evidences for clinical magnesium deficiency". Ann. Int. Med., 47:956-968, 1957.

Friedman, M.; G. Hatcher and L. Watson: "Primary hypomagnesaemia with secondary hypocalcemia in an infant". Lancet, 1:703-705, 1967.

Savage, D.C.L. and W.A.F. McAdam: "Convulsions due to hypomagnesaemia in an infant recovering from diarrhea". *Lancet*, 2:235-236, 1967.

## SÍNDROME DE HIPONATREMIA

### Sinonimia

S. de pérdida de sodio. S. de depleción pura de sal. S. de hiposmolaridad. S. de deshidratación hipotónica. S. de Schroeder I.

### Sindromografía

#### Clínica

En la pérdida aguda hay choque; en la crónica, debilidad, apatía, lasitud, ausencia de sed, anorexia, náuseas, calambres musculares, hipotensión ortostática, miembros fríos, progresión a la confusión y síndrome cerebral agudo (ver éste). Oliguria y finalmente insuficiencia renal.

**Examen físico.** Ojos hundidos, vidriosos; lengua arrugada, pliegue cutáneo, taquicardia, hipotensión arterial, pulso débil, colapso venoso. En las formas severas, la piel es pegajosa y está sudada.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hemoconcentración, con volumen corpuscular medio de los eritrocitos aumentado. Hipovolemia. Sodio, cloro y bicarbonato bajos, potasio habitualmente elevado. Nitrógeno ureico elevado. Osmolaridad baja.

**Orina.** Volumen bajo, densidad normal, sodio y cloro muy bajos.

### Sindromogénesis y etiología

- 1 Pérdida de sodio: vómitos, diarreas, fístula gastrointestinal o biliar, sondaje gástrico y aspiraciones, sudación profusa (con ingestión de agua), quemaduras, como parte de la mucoviscidosis.
- 2 Íleo paralítico o mecánico, pérdida en las serosas.
3. En el posoperatorio inmediato, en los síndromes de Addison, de Thorn, de secreción inadecuada de hormona antidiurética, diabético.
4. Iatrogénica: administración de diuréticos o diuresis forzada, en los síndromes de aldosteronismo secundario y retención de sodio (ver síndrome de Schroeder). Hipodermocclisis de dextrosa en agua.

### Bibliografía

Barter, F.C.: "Hyper and hypo-osmolality syndromes". *Amer. J. Cardiol.*, 12:650-655, 1963.  
Goldberger, E.: *A primer of water, electrolyte, and acid-base syndromes*. ed. 3, Philadelphia, Lea & Febiger, 1965.  
Schroeder, H.A.: "Renal failure associated with low extracellular sodium chloride, the low salt syndrome". *J.A.M.A.*, 141:117-124, 1949.

## SÍNDROME DE HIPONATREMIA DILUCIONAL CRÓNICA

### Sinonimia

S. de hiposmolaridad celular crónica. S. de hiponatremia dilucional interna. S. de hiponatremia asintomática. S. de

hiponatremia esencial. S. de nuevo régimen permanente. S. de la paradoja del sodio.

### Sindromografía

#### Clínica

Se observa en pacientes con insuficiencia cardíaca congestiva avanzada (tratada o no), enfermedades consuntivas prolongadas, malnutrición, infección crónica severa. No tiene síntomas específicos y fundamentalmente el laboratorio es el que muestra la hiponatremia, o los síntomas y signos son los del síndrome de Schroeder.

**Examen físico.** Letargia, anorexia, desorientación, edema, ascitis, derrame pleural.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Sodio y potasio bajos. Anemia con volumen corpuscular disminuido. Creatinina normal. Hipoproteinemia, la estimación de los valores corporales totales de agua y electrolitos revelan valores de sodio normales.

**Orina.** Puede encontrarse el potasio elevado.

### Sindromogénesis y etiología

Intercambio de iones de sodio por el potasio que continuamente se libera de las células, dos iones de sodio sustituyen tres de potasio con caída de la presión osmótica celular, consecuente secreción de ADH y retención de agua, la que origina disminución de la concentración de sodio extracelular. No debe confundirse con el síndrome de Schroeder (ver éste) que ocurre en la insuficiencia cardíaca congestiva intensamente tratada y presenta el mismo hallazgo de hiponatremia.

### Bibliografía

LaRotonda, M.L. and W.J. Grace: "The low salt syndrome, an extreme example in heart failure". *Amer. J. Cardiol.*, 6:676-677, 1960.  
Vogl, A.: "The low-salt syndrome in congestive heart failure". *Amer. J. Cardiol.*, 3:192-198, 1959.

## SÍNDROME HIPOPARATIROIDEO

### Sindromografía

#### Clínica

Comienza a cualquier edad. Se caracteriza por espasmos musculares y tetania, nerviosismo, debilidad, parestesias en las manos, visión borrosa, cefalea, pérdida de la memoria.

**Examen físico.** Signos de Chvostek y Trousseau. Papiledema, malformaciones de uñas y dientes, piel gruesa y seca, alopecia, cataratas.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hipocalcemia, hiperfosforemia.

**Radiología.** Aumento de la densidad ósea, calcificación de ganglios basales.

**Electrocardiograma.**

La prueba terapéutica con paratormona produce fosfatúria aguda.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se presenta en:

1. Familias con el tipo juvenil autosómico recesivo aislado (sin componente addisoniano).

2. Juvenil adquirido idiopático.
3. Idiopático o adquirido después de la cirugía de tiroides.

### Bibliografía

Deiss, W.P., Jr.: "Diseases of the parathyroid glands". *Med. Times*, 95:633-647, 1967.

## SÍNDROME DE HIRSUTISMO CONSTITUCIONAL

### Sinonimia

S. de hirsutismo idiopático.

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta el sexo femenino.

**Examen físico.** Aumento de vello corporal (cara, tórax, abdomen y miembros), sin cambios en los caracteres sexuales secundarios.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Secreción y excreción hormonal normales. Ver otros hirsutismos.

### Sindromogénesis y etiología

¿ Familiar? ¿ Racial ?

La etiología es desconocida.

Las mujeres portadoras de mutaciones que generan deficiencia de la 21-hidroxilasa suelen presentar hirsutismo, por lo que esta entidad debe tenerse presente.

## SÍNDROME DE HISTIDINEMIA

### Sindromografía

#### Clínica

Se inicia antes de los 8 años y a veces se descubre en el estudio neonatal de aminoácidos.

En la mitad de los casos es asintomático. Hay retraso mental y físico de moderado a severo, trastornos de la palabra con dificultad en la pronunciación de consonantes. A veces ataxia cerebelosa, epilepsia, hidrocefalia, obesidad, pubertad precoz, defectos óseos, ojos y cabellos claros, síndrome de Marfan.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Histidina elevada 4-10 veces lo normal (1-1,5 mg, 100 mL).

**Orina.** Histidina aumentada 6-10 veces lo normal (30-60 mg en 24 h.). *Test* del cloruro férrico positivo.

**Líquido cefalorraquídeo.** Histidina normal o elevada.

### Sindromogénesis y etiología

Genética: autosómico recesivo, algún caso dominante. Un caso cada 16 000 nacimientos. La ausencia de histidina hepática obliga a utilizar otra vía para el metabolismo de la histidina convirtiéndola en ácido urocánico y finalmente ácido pirúvico que aparecen en la orina. En la mitad de los casos hay daño cerebral en los dos primeros años.

### Bibliografía

Ghadim, H. and M.W. Partington: "Salient features of histidinaemia". *Am. J. Dis. Child.*, 113: 83, 1967.

Griffiths, M.: Clinical aspects of the dietary treatment of histidinaemia en: Seakins y Saunders (Editores): *Treatment of Inborn Errors of Metabolism*. Ed. Churchill Livingstone, Edinburg, 1973, p. 87.

## SÍNDROME DE HOFFMAN II

### Sinonimia

S. de miopatía-mixedema. S. de distrofia miotónica y mixedema.

Este epónimo se utiliza para designar las manifestaciones musculares descritas en el síndrome de Kocher-Debré-Semelaigne asociado a mixedema en niños y adultos.

Probablemente no hay diferencia fundamental entre el síndrome de Hoffman y el de Kocher-Debré-Semelaigne.

### Bibliografía

Adams, R.D. In Werner, S.C., ed.: *The Thyroid*. ed. 2, New York, Hoeber Harper Row, 1962.

Hoffman, J.: *Weiterer Beitrag zur Lehre von der Tetanie*. *Deutsch. Ztschr. Nerven.*, 9:278-290, 1897.

## SÍNDROME DE HOUSSAY

### Sinonimia

S. de diabetes mellitus evanescente.

### Sindromografía

#### Clínica

Los síntomas y signos de diabetes desaparecen mientras los del hipopituitarismo se hacen súbita o progresivamente evidentes. Por lo general, hay poca o ninguna evidencia de hechos clínicos específicos excepto en el tipo fulminante de hipopituitarismo.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hipoglucemia, persistencia de curva de tolerancia anormal.

**Orina.** Disminución de gonadotropinas, corticosteroides y 17-cetosteroides.

### Sindromogénesis y etiología

Necrosis o infarto pituitario en diabéticos.

### Bibliografía

Calvert, R.J. and G. Caplin: "The Houssay syndrome". *Br. Med. J.*, 2:71-74, 1957.

Houssay, B.A. and A. Biasotii: "La diabetes pancreática de los perros hipofisoprivos". *Rev. Soc. Argent. de Biol.*, 6:251-296, 1930.

## SÍNDROME DE INSUFICIENCIA DEL CUERPO LÚTEO

### Sindromografía

#### Clínica

Historia de abortos, particularmente abortos frecuentes.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Bajos niveles de excreción de pregnandiol durante la fase inicial del ciclo menstrual.

**Biopsia de endometrio** (día 24 del ciclo) pobre secreción, y bajo almacenamiento de glucosa, fosfatasa alcalina y otras enzimas.

### Sindromogénesis y etiología

Se debe a una pobre secreción endógena de progesterona durante la fase lútea del ciclo menstrual.

### Bibliografía

Kupperman, H.S.: "Treatment of endocrine causes of sterility in the female". Clin. Obstet. Gynec., 2:808-825, 1959.

## SÍNDROME DE INSUFICIENCIA METABÓLICA

### Sinonimia

S. de estado hipometabólico.

### Sindromografía

#### Clínica

Puede cursar asintomático o con síntomas vagos e inespecíficos: fatiga, obesidad, irregularidad menstrual, piel y pelo secos, trastornos emocionales.

### Exámenes paraclínicos

**Pruebas de función tiroidea.** Normales con metabolismo basal bajo.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome no está muy bien definido y no hay información suficiente que garantice su aceptación.

### Bibliografía

Morton, J.H.: "Sodium liothyronine in metabolic insufficiency syndrome and associated disorders". J.A.M.A., 165:124-129, 1957.  
Paschkis, K.E.; A.E. Rakoff; A. Cantarow, *et al.*: Clinical Endocrinology. ed. 3, New York, Harper-Row, 1967.  
Thurmon, F.M. and W.O. Thompson: "Low basal metabolism without myxedema". Arch. Int. Med., 46:879-897, 1930.

## SÍNDROME DE INSUFICIENCIA SUPRARRENAL AGUDA

### Sinonimia

S. de crisis addisoniana. S. de Bernard-Sergent.

### Sindromografía

#### Clínica

Comienza en forma dramática: anorexia, náuseas, vómitos, dolor abdominal, cianosis, torpeza mental.

**Examen físico.** Pulso débil, hipotensión severa, ruidos cardiacos débiles, deshidratación, hipotermia. Al comenzar el tratamiento aparece fiebre.

### Exámenes paraclínicos

No demorar el tratamiento rápido esperando hacer pruebas. **Glicemia, sodio, potasio, hemograma, cortisol plasmático.**

## Sindromogénesis y etiología

Insuficiencia suprarrenal por hemorragia bilateral; en el curso de infecciones especialmente meningococia (muy grave y casi siempre mortal que se conoce como síndrome de Waterhouse-Friderichsen), trauma, tumor, trombosis; adrenalectomía bilateral sin tratamiento sustitutivo previo; atrofia cortical y supresión brusca del tratamiento con cortisona, *stress* de diferente naturaleza con disminución o incapacidad de aumentar la producción de hormonas.

### Bibliografía

Addison, T.: Diseases of suprarenal capsules. London, Med. Gaz. O.S. 43(N.S. 8):517-518, 1849.  
Farwleg, F.F.: Adrenal cortical insufficiency. In Eisentein, A.B. (ed.). The adrenal Corted, Boston, Little Brown, 1967.  
Friederichsen, C.: "Nebennierenapoplexie bei kleinen Kinder". Jb. Kinderhk. 87:109-125, 1918.  
Turkington, R.W. and H.E. Lebovitz: "Extrarenal endocrine deficiencies in Addison's disease". Amer. J. Med., 43:499-507, 1967.  
Waterhouse, R.: "A case of suprarenal apoplexia". Lancet II:577-578, London 1911.

## SÍNDROME DE INSUFICIENCIA SUPRARRENAL CRÓNICA

### Sinonimia

Enfermedad de Addison.

### Sindromografía

#### Clínica

Labilidad emocional temprana, irritabilidad. Aparición de los siguientes síntomas: astenia, debilidad, fatigabilidad facial (mejora con el reposo), anorexia, náuseas, vómitos, pérdida de peso, dolor abdominal, constipación o diarrea, incremento de la labilidad emocional, deseos de ingerir sal, amenorrea, pérdida de la libido, impotencia, calambres y contracturas musculares.

**Examen físico.** Hipotensión, hiperpigmentación de la piel, parches de pigmentación gris oscuro en la mucosa de la boca, vagina y recto; áreas asimétricas de vitiligo, disminución del vello, deshidratación.

### Exámenes paraclínicos

La mejor prueba directa es la **estimulación con ACTH** por vía endovenosa durante 8 h (administrar dexametasona oral para prevenir reacciones), determinación de los 17-hidroxiesteroides y 17-cetosteroides y/o niveles plasmáticos de cortisol utilizados como índice de respuesta adrenal. La ausencia de respuesta se obtiene tanto en la insuficiencia primaria como en la secundaria. Para diferenciar ambas formas se continúa la administración de ACTH por varios días y se repite la determinación. Si los niveles aumentan, orienta al tipo secundario. La determinación de cortisol plasmático y de los niveles de 17-cetosteroides y 17-hidroxicorticosteroides urinarios tiene valor relativo.

Indicaciones indirectas de insuficiencia adrenal están dadas por un grupo de pruebas más económicas y menos complicadas aunque no tan específicas como las anteriores: **prueba de sobrecarga hídrica, prueba de supresión de sal, medición de la relación sodio-potasio en sangre y saliva, conteo absoluto de eosinófilos, prueba de tolerancia a la glucosa.** Otros hallazgos: anemia normocítica normocrómica, linfocitosis. Hipoglucemia, hiponatremia, hipocloremia, hiperpotasemia.



Otros procederes:

**Radiología de silla turca, tórax** (tamaño del corazón), **abdomen** (calcificaciones).

**Electrocardiograma.** Signos de hipopotasemia.

**Electroencefalograma.** Actividad theta generalizada, supresión del ritmo alfa, ocasionalmente actividad delta.

Para el diagnóstico del tipo hipofisario, la asociación con otros trastornos endocrinos es importante; colesterol elevado, T3-T4 bajos, gonadotropinas urinarias disminuidas, oligospermia.

**Biopsia endometrial.**

**Determinación de ACTH y prueba de mepirapona después de prolongada administración de ACTH.**

## Sindromogénesis y etiología

Varios mecanismos pueden inducir la insuficiencia suprarrenal crónica. Ellos se subdividen en dos tipos: primario y secundario.

Tipo primario:

1. Atrofia primaria (por autoanticuerpos): en este tipo hay frecuente asociación con otras insuficiencias endocrinas (pancreática, gonadal), pero con la suprarrenal como elemento más prominente.
2. Infecciones (tuberculosa, viral, bacteriana, micótica).
3. Infiltración por leucemia, reticuloendoteliosis, linfomas, metástasis, amiloidosis.
4. Hemorragia: trauma, infecciones, tratamiento anticoagulante, trombocitopenia, trombosis.
5. Familiar congénita (forma rara).
6. Inducida por drogas que alteran el metabolismo normal del cortisol.

Tipo secundario:

1. Insuficiencia hipofisaria por tumor, necrosis, iatrogenia (medicamentos, cirugía, radioterapia), supresión de actividad por insuficiencia hipotalámica para producir factor liberador de corticotropina.

## Bibliografía

- Addison, T.: Diseases of suprarenal capsules. London Med. Gaz.O.S. 43(N.S. 8):517-518, 1849.
- Farwleg, F.F.: Adrenal cortical insufficiency. In Eisenstein, A.B. (ed.). The Adrenal Cortex, Boston, Little Brown, 1967.
- Turkington, R.W. and H.E. Lebovitz: "Extrarenal endocrine deficiencies in Addison's disease". Amer. J. Med., 43:499-507, 1967.

## SÍNDROME DE INTOLERANCIA A LA SUCROSA

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta ambos sexos. Aparece cuando una alimentación exclusivamente con leche se suspende y se añade carbohidratos a la dieta. Se caracteriza por diarreas después de cada comida.

Una buena prueba clínica es suspender alimentos que contengan sucrosa, dextrinas o almidón, con lo cual desaparece el cuadro diarreico posprandial.

### Sindromogénesis y etiología

Congénita; severa deficiencia de isomaltasa, reducción de la actividad de la maltasa por la mucosa intestinal.

## Bibliografía

- Milne, M.D.: "Hereditary abnormalities of intestinal absorption". Br. Med. Bull., 23:279-284, 1968.
- Weijers, H.A.; J.H. Kamer; D.A.A. van der Mossel, *et al.*: "Diarrhea caused by deficiency of sugar-splitting enzymes". Lancet, 2:296-297, 1960.

## SÍNDROME DE INTOXICACIÓN HÍDRICA

### Sinonimia

S. de exceso de agua. S. de sobrehidratación. S. dilucional (ver síndrome hiponatrémico).

### Sindromografía

#### Clínica

En su forma aguda: disminución de la atención, conducta extraña, confusión, afasia, incoordinación, apatía alternando con conducta violenta, marcada debilidad muscular.

En la forma crónica: acumulación lenta de agua, debilidad, somnolencia, apatía, anorexia, náuseas, vómitos, sialorrea, lagrimeo, diarreas acuosas, sudación no excesiva; progresa a cambios de conducta, convulsiones y coma.

**Examen físico.** Piel: caliente, húmeda, edema de fácil *godet*. Contracciones musculares, hiporreflexia tendinosa, Babinski tardío. Puede desarrollarse hemiplejía. Signos de edema pulmonar especialmente si existe cardiopatía previa.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hemoglobina y hematócrito disminuidos, macrocitosis con poca disminución de la concentración hemoglobínica. Sodio bajo, potasio bajo, normal o alto en las formas severas. Nitrógeno ureico normal o bajo excepto si estaba previamente aumentado. Bicarbonato bajo.

**Orina.** Volumen variable, densidad específica baja, sodio y cloro bajos o normales.

### Sindromogénesis y etiología

Administración de agua que sobrepasa la capacidad renal de excreción. Potomanía. Generalmente, la administración excesiva de agua es iatrogénica en pacientes con excesiva secreción de ADH, estado posoperatorio con flujo renal disminuido, síndrome de Addison, insuficiencia renal aguda, insuficiencia cardiaca congestiva, enemas abundantes en pacientes hiponatrémicos y niños con megacolon.

## Bibliografía

- Goldberger, E.: A primer of water, electrolyte, and acid-base syndromes, ed. 3, Philadelphia, Lea & Febiger, 1965.

## SÍNDROME DE KALLMAN

### Sinonimia

S. de distrofia olfativo-genital. S. de displasia olfatógena. S. de hipogonadismo gonadotrópico-anomalías. S. de anosmia-eunocoidismo.

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta ambos sexos con predominio en el varón en relación 3:1, posibilidad de hembra portadora. El cuerpo es proporcionado.

Se caracteriza por hipogonadismo: falta de los caracteres sexuales secundarios y primarios (pene, testículos y escroto de tipo infantil); en la hembra: hipoplasia uterina y ovárica. Eunocoidismo. Anosmia (sólo en varones).

Ceguera parcial para el rojo y el verde. Labio leporino y/o fisura palatina. Acortamiento del cuarto metacarpiano. Retardo mental a veces.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Valores bajos de gonadotropinas. *Test* de la metopirona negativo.

Para algunos autores las tasas de gonadotropinas están en los límites de la normalidad, mientras otros las encuentran muy disminuidas.

**Orina.** Disminución marcada de 17-cetosteroides y de gonadotropinas.

**Pruebas de olfacción.** Anosmia. Deben ser realizadas en todos los casos de hipogonadismo.

**Biopsia testicular.** Inhibición marcada de maduración del testículo con ausencia de células de Leydig.

#### Sindromogénesis y etiología

Hipoplasia del lóbulo olfatorio del cerebro que induce una hipofunción hipotálamo-hipofisaria, por no existir el factor de liberación (*releasing factor*), en la gonadotropina hipotalámica. Esto condiciona falta de hormona estimulante del folículo y de la célula intersticial y por tanto de la espermatogénesis.

La anosmia está condicionada por la aplasia del bulbo olfatorio.

Las mujeres portadoras tienen anosmia parcial.

El gen denominado KALIG-1 tiene homología con moléculas involucradas en la adhesión celular y en la vía axonal, lo que apoya la idea de que esta mutación genética causa un defecto subyacente de la migración neuronal.

La etiología es genética y se transmite en forma recesiva ligada al cromosoma X con predominio en varones.

#### Bibliografía

Franco, B. *et al.*: "A gen deleted in Kallman's syndrome shares homology with neural cell adhesion and axonal path-finding molecules". *Nature*, 353:529-536, 1991.

Maester de San Juan, A.: Falta total de los nervios olfatorios, con anosmia en un individuo en quien existía una atrofia congénita. p. 211, *El Siglo Médico*, Madrid, 1856.

Sparkes, R.S.; R.W. Simpson and C.A. Paulsen: "Familial hypogonadotropic hypogonadism with anosmia". *Arch. Int. Med.*, 121:534-538, 1968.

#### SÍNDROME DE LAUNOIS

##### Sinonimia

S. de Neurath-Cushing. S. de gigantismo con hipopituitarismo. S. de hipopituitarismo parcial con gigantismo infantil acromegaloide. S. de gigantismo-distrofia adiposogenital. S. de Launois-Cléret.

##### Sindromografía

##### Clínica

Adolescentes con retardo del crecimiento esquelético, pubertad demorada y debilidad muscular. Aproximadamente a los 18-20 años se origina un crecimiento anormal que continúa hasta los 27-30 años.

**Examen físico.** Palidez, piel fina, aspecto juvenil, cara ancha, escaso vello corporal y facial, pene y testículos pequeños, aspecto eunucoide, voz de tono alto; miembros, pies y manos largos, no fusión epifisaria. Pudiera acompañarse de insuficiencia tiroidea y adrenal.

##### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Determinación de gonadotropinas, 17-cetosteroides, metabolitos del 11-desoxicortisol, PBI y captación de I-131.

**Radiología de silla turca.** Normal o signos de tumor, determinación de edad ósea.

**Tomografía axial computadorizada de silla turca.**

#### Sindromogénesis y etiología

Idiopático o por adenoma cromóforo, craneofaringioma con disminución de la producción de hormonas gonadotrópicas y ocasionalmente TSH y ACTH. Incremento en la producción de hormona del crecimiento.

#### Bibliografía

Launois, P.B. and R. Roy: *Etudes biologiques sur les Géants*. París, Masson, 1904. p.50.

Launois, P.B. and M. Cléret: "Le syndrome hypophysaire adiposogénital". *Gaz. h'Hop.*, 83:57; 83, 1910.

Sarver, M.E.; G. Sabeh; G.H. Fetterman, *et al.*: "Fractional hypopituitarism with gigantism and normal sella turcica". *N. Engl. J. Med.*, 271:1286-1289, 1964.

#### SÍNDROME DE LAUNOIS-BENSAUDE

##### Sinonimia

S. de Madelung. S. de Buschke II. S. de adenolipomatosis simétrica.

##### Sindromografía

##### Clínica

Aparece, generalmente, en varones entre 35 y 45 años de edad. De inicio el paciente nota que no puede abotonarse el cuello de la camisa y descubre gran tumefacción difusa en la región posterior del cuello y la aparición de masas simétricas submandibulares y sucesivamente otros lipomas en el pecho y el resto del cuerpo con excepción de los miembros.

Generalmente, hay astenia y apatía. La compresión de un nervio periférico produce dolor (a veces paresia), puede también aparecer disnea y tos.

**Examen físico.** Lipomas redondos, blandos, de tamaño variable pero siempre grandes o gigantescos, no bien delimitados, no adheridos a planos superficiales ni profundos. Puede aparecer cianosis y exoftalmos.

##### Exámenes paraclínicos

##### Biopsia.

**Sangre.** Pruebas de función hepática algo movidas al igual que el lipidograma.

**Estudio endocrino.** Puede haber ligero aumento del metabolismo basal y ocasional disminución en la excreción de 17-cetosteroides.

#### Sindromogénesis y etiología

Anomalía ectodérmica.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Gate, A.; J.M. Robert: "Le syndrome de Launois-Bensaude (a propos de 12 cas cliniques)". Ann. Chir. Plast., 11:193-197, 1966.  
Launois-Bensaude: "L'ádenolipomatose symétrique". Bull. Soc. Méd. Hop. Paris, 15:298-318, 1898.  
Madelung: Ueber den Fetthais (diffuses Lipom des Halses). Arch. Klin. Chir. Berlin, 37:106-130, 1888.

## SÍNDROME DE LIPOBLASTOSIS MULTICÉNTRICA SISTÉMICA

### Sinonimia

S. de lipoma múltiple. S. de sarcoma lipoblástico con metástasis. S. de lipoma metastizante.

### Sindromografía

#### Clínica

Variable de acuerdo con la localización del crecimiento del tejido graso.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de la lesión.**

**Estudio bioquímico de los lípidos.**

### Sindromogénesis y etiología

Alteración del metabolismo de los lípidos de causa desconocida.

### Bibliografía

Tedeschi, C.G.: "Systemic multicentric lipoblastosis". Arch. Path., 42:320-337, 1946.  
Montgomery, H.: Dermopathology, New York, Hoeber, 1967.

## SÍNDROME DE LIPODISTROFIA PARCIAL

### Sinonimia

Enfermedad de Barraquer-Simons. S. de lipodistrofia progresiva. S. de lipodistrofia cefalotorácica progresiva. S. de Kobbekling-Dunnigan.

### Sindromografía

#### Clínica

Predomina en hembras 4:1. Los síntomas aparecen entre los 5-15 años y se manifiestan por ausencia simétrica de la grasa facial con o sin desaparición de la grasa en brazos, pecho, abdomen y caderas. Retención de grasa en miembros inferiores.

También ha sido reportado: hepatomegalia, retardo mental, albuminuria y cuadros de pielonefritis.

### Sindromogénesis y etiología

Muy raras veces se reporta incidencia familiar. Es curiosa la presencia de grasa abundante en unos sitios y pérdida casi total en otros. Se ha pensado en un trastorno diencefálico.

La etiología es desconocida. La revisión de la literatura sugiere la existencia de dos tipos: uno confinado a los miembros y otro que afecta el tronco.

Se ha sugerido una herencia dominante ligada al cromosoma X con letalidad en el varón y la existencia de al menos dos tipos alélicos.

### Bibliografía

Kobberling, J. and M.G. Dunnigan: "Familial partial lipodystrophy: two types of an X linked dominant syndrome, letal in the hemizygous state". J. Med. Genet., 23:120-127, 1986.

## SÍNDROME DE LIPOEDEMA DE LAS PIERNAS

### Sindromografía

#### Clínica

Historia familiar frecuente de piernas voluminosas. Exclusivo en mujeres. Trastornos emocionales y físicos por el aspecto de las piernas. Empeoramiento de los síntomas en el tiempo cálido.

**Examen físico.** Aumento gradual, bilateral de nalgas y piernas. Acumulación de grasa y agua sensible a la presión, edema blando, pero con escaso *godet*. Generalmente la acumulación de grasa se limita a las piernas y el resto del cuerpo es normal aunque ocasionalmente hay obesidad generalizada. Los pies se mantienen normales en tamaño y configuración.

### Sindromogénesis y etiología

Posiblemente tenga un carácter constitucional hereditario. Hay una reacción emocional desencadenada por el hecho de que las piernas muy gruesas son consideradas feas en el mundo moderno. Las civilizaciones antiguas y los hotentotes las consideraban un signo de belleza.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Allen, E.V. and E.A. Hines, Jr.: "Lipedema of the legs: A syndrome characterized by fat legs and orthostatic edema". Proc. Staff. Meet. Mayo Clinic, 15:184-187, 1940.  
Wold, L.E.; E.A. Hines and E.V. Allen: "Lipedema of legs: A syndrome characterized by fat legs and edema". Ann. Int. Med., 34:1243-1250, 1951.

## SÍNDROME DE LIPOGRANULOMATOSIS

### Sinonimia

S. de lipogranulomatosis diseminada. Enfermedad de Farber.

### Sindromografía

#### Clínica

Se inicia entre 1 y 4 meses del nacimiento. Voz ronca, anorexia, vómitos, febrícula, desnutrición, retraso motor.

**Examen físico.** Poliartritis generalizada con contracturas antálgicas en flexión con granulomas subcutáneos de 1-2 cm en zonas de presión y periarticulares. Poliadenopatías; disnea por lesión pulmonar, laringitis.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia articular.**

**Cultivo de fibroblastos cutáneos.** Con actividad de la ceramidasa apenas del 5 % de lo normal y del 50 % en heterocigotos.

## Sindromogénesis y etiología

Genética, recesivo autosómico. Acumulación de cerámidos, por déficit de ceramidasa ácida, en tendones, membranas sinoviales, laringe, vísceras, sistema nervioso central y autónomo.

## Bibliografía

- Dulaney, J.; A. Milunski; J.B. Sidbury, *et al.*: "Diagnosis of lipogranulomatosis (Farber's disease) by use of cultured fibroblasts". *J. Pediat.*, 89:59, 1976.
- Farber, S.: "A lipid metabolic disorder-disseminated 'lipogranulomatosis'. A syndrome with similarity to, and important difference from Nieman-Pick and Hand-Schuller-Christian disease". *Am. J. Dis. Child.*, 84:499, 1952.
- Rampini, S. and J. Clausen: "Farbersche krankheit (disseminierte Lipogranulomatose). Klinisches Bild und Zusammenfassung der chemischer Befunde". *Hlev. Paediat. Acta*, 22:500, 1967.

## SÍNDROME DE LIPOIDOSIS NEUROVISCERAL

### Sinonimia

S. de lipoidosis sistémica infantil tardía. S. variante del Hurler. Enfermedades de Tay-Sachs con repercusión visceral. S. de pseudo Hurler. S. de gangliosidosis generalizada. S. de deficiencia de betagalactosidasa.

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta ambos sexos. Desde edades tempranas existe retraso mental y motor.

**Examen físico.** Facies anormal, macroglosia (ocasional), edema periférico, ascitis (ocasional), hepatosplenomegalia, manchas rojo cereza en la retina (ocasional).

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología del esqueleto.** Lesiones similares a las observadas en el síndrome de Hurler.

**Sangre y médula ósea.** Células linfomonocitarias vacuoladas, anomalías leucocitarias de Adler, fosfatasa alcalina aumentada.

### Sindromogénesis y etiología

Acumulación excesiva del gangliósido G4 y patrón ceramidahexosida anormal. Dificultad para diferenciarlo radiológicamente del síndrome de Hurler, hematológicamente del Niemann-Pick y clínicamente del Tay-Sachs. Los hallazgos anatómicos y de laboratorio hacen la diferenciación.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

- Caffey, J.: "Gargoyism (Hunter-Hurler disease, dysostosis multiplex, lipochondrodystrophy); prenatal and early postnatal bone lesions and their early postnatal evaluation". *Bull. Hosp. Joint Dis.*, 12:38-66, 1951.
- Landing, B.H.; F.N. Silverman; J.M. Craig, *et al.*: "Familial neurovisceral lipoidosis". *Amer. J. Dis. Child.*, 108:503-522, 1964.
- Suzuki, K. and G.C. Chen: "Morphological, histochemical and biochemical studies on a case of systemic late infantile lipoidosis (generalized gangliosidosis)". *J. Neuropath. Exp. Neurol.*, 27:15-38, 1968.

## SÍNDROME DE LUBS

### Sinonimia

S. de pseudohermafroditismo masculino familiar con testículos labiales y feminización parcial (ver síndrome de feminización testicular).

### Sindromografía

#### Clínica

Varón pseudohermafrodita. Los signos varían con la edad.

**Examen físico.** Clítoris alargado, labios con características escrotales conteniendo los testículos, seno urogenital conteniendo la uretra. Desarrollo mamario y distribución del pelo femeninos.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia testicular.**

**Estudio endocrino.** Ausencia de anomalías significativas. Cromatina sexual: no células con cromatina positiva.

**Estudio cromosómico.**

### Sindromogénesis y etiología

Ocurrencia familiar. Posible falta de dislocación del cromosoma X.

### Bibliografía

- Lubs, H.A.; O. Vilar and D.M. Bergental: "Familiale male pseudohermaphroditism with labial testes and partial feminization: endocrine studies and genetic aspects". *J. Clin. Endocr. Metab.*, 19:1110-1120, 1959.
- Peris, L.A.: "Genetic causes of primary amenorrhea". *Clin. Obstet. Gynecol.*, 11:835-853, 1968.

## SÍNDROME DE MALABSORCIÓN Y MACROAMILASEMIA

### Sindromografía

#### Clínica

Aparentemente limitado a hembras de edad madura. Diarrea crónica, sintomatología clínica de los síndromes de malabsorción.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Amilaseemia persistente del tipo IIS. Baja absorción de xilosa.

**Heces.** Grasa muy aumentada.

### Sindromogénesis y etiología

La naturaleza de la relación que existe entre la malabsorción y la presencia de IIS amilasa se desconoce. Los pacientes con macroamilasemia persistente tipo 7S no presentan malabsorción.

### Bibliografía

- Levitt, M.D.; E.J. Goetzl; S.R. Cooperband: "Two forms of macroamylasaemia". *Lancet*, 1:957-958, 1968.
- Wilding, P.; W.T. Cooke and G.I. Nicholson: "Globulinbound amylase: a cause of persistently elevated levels in serum". *Ann. Int. Med.*, 60:1053-1059, 1964.

## SÍNDROME DE MAURIAC

### Sinonimia

S. de diabetes juvenil con enanismo, hepatomegalia y obesidad.

### Sindromografía

#### Clínica

Se desarrolla lentamente en niños diabéticos de aspecto frágil y cuya diabetes es de difícil manejo, el crecimiento es lento.

**Examen físico.** Enanismo, obesidad con cara de luna, hepatomegalia, hipersensibilidad a la insulina de acción rápida y buena respuesta a la insulina de acción lenta.

#### Exámenes paraclínicos

Evaluación de la diabetes y de la función hipofisaria y corticosuprarrenal. Descartar enfermedades por depósito.

### Sindromogénesis y etiología

Deficiencia nutricional, déficit de insulina. Posible trastorno metabólico debido a la diabetes o condición asociada.

### Bibliografía

Guest, G.M.: "The Mauriac Syndrome". *Diabetes*, 2:415-417, 1953.  
Mauriac, P.: "Gros ventre. Hépatomégalie. Troubles de la croissance chez les enfants diabétiques, traités depuis plusieurs années par l'insuline". *Gaz. Hebd. des Sci. Med. de Bordeaux*, 51:402-404, 1930.

## SÍNDROME DE LA MIEL DE ARCE (*MAPLE SYRUP*)

### Sinonimia

S. de Menkes I. S. de cetonuria de cadena ramificada.

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta ambos sexos, desde la primera semana del nacimiento y se manifiesta por vómitos, dificultad para alimentarse, insuficiente desarrollo, ausencia del reflejo de prehensión, respiración jadeante.

Más tarde rigidez y opistótonos. Pueden ocurrir crisis hipoglucémicas. Severo retardo mental. Orina con olor a miel o sirope de arce.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Investigación de la actividad enzimática de los leucocitos que muestra un bloqueo del metabolismo de los cetoácidos de cadena ramificada. Aumento de los niveles plasmáticos de leucina, isoleucina, valina, y presencia de aloisoleucina. Este aminoácido se encuentra aumentado en orina y líquido cefalorraquídeo.

### Sindromogénesis y etiología

Se debe a la interrupción del patrón metabólico de los cetoácidos de cadena ramificada, por defecto de la enzima alfa-cetoácido-deshidrogenasa (desramificadora) que es un complejo multienzima asociado con la membrana interna de las mitocondrias.

Es de etiología genética y se transmite por herencia autosómica recesiva.

### Bibliografía

Dancis, J. and M. Levitz: Maple syrup urine disease (branched chain ketonuria). In Stanbury, J.B., J.B. Wyngaarden and D.S. Frederickson: *The metabolic basis of inherited disease*. ed. 2, New York, McGraw-Hill, 1966.

Menkes, J.H.; P.L. Hurst and J.M. Craig: "A new syndrome: progressive familial cerebral dysfunction associated with an unusual urinary substance". *Pediatrics*, 14:462-466, 1954.

## SÍNDROME DE MIOPATÍA HIPERPARATIROIDEA

### Sinonimia

S. muscular en el hiperparatiroidismo.

### Sindromografía

#### Clínica

Es poco frecuente. Aparece fatiga, debilidad muscular (la debilidad subjetiva es un síntoma frecuente en el hiperparatiroidismo primario, pero este síndrome se caracteriza por la debilidad objetiva y la atrofia)

**Examen físico.** Debilidad muscular objetiva, atrofia muscular que hace sospechar una miopatía primaria.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hallazgos típicos de hiperparatiroidismo (ver éste).

**Orina.** Aumento en la excreción de creatinina.

**Biopsia muscular.**

**Electromiograma.** Alto porcentaje de potenciales polifásicos.

### Sindromogénesis y etiología

Se origina por un adenoma paratiroideo.

### Bibliografía

Frame, B.; E.G. Heinze; M.A. Block, *et al.*: "Myopathy in primary hyperparathyroidism". *Ann. Int. Med.*, 68:1022-1027, 1968.

Vicale, C.T.: The diagnostic features of a muscular syndrome resulting from hyperparathyroidism, osteomalacia, owing to renal tubular acidosis and perhaps to related disorders of calcium metabolism. *Trans. Amer. Neurol. Ass.*, 74th Meeting, 1949, p. 143.

## SÍNDROME DE MIXEDEMA Y BOCIO INDUCIDOS POR YODO

### Sindromografía

#### Clínica

Aparece en individuos sometidos a administración prolongada de yoduros por disfunción tiroidea u otras causas. Se desarrolla un bocio difuso solitario o acompañado de mixedema y otros síntomas de hipotiroidismo.

#### Exámenes paraclínicos

**Pruebas de función tiroidea.** Muestran hipofunción. Fenómeno de rebote al discontinuar los yoduros.

## Sindromogénesis y etiología

Bloqueo de la yoduración orgánica por administración prolongada de yodo o una sensibilidad básica al yodo en probable relación con un defecto preexistente en el metabolismo tiroideo.

## Bibliografía

- Bell, G.O.: Prolonged ingestion of iodine in the pathogenesis of simple goiter and myxedema. Tr. Amer. Goiter A., 1952, p.28.
- Oppenheimer, J.H. and H.T. McPherson: "The syndrome of iodide-induced goiter and myxedema". Amer. J. Med., 30:281-288, 1961.
- Thompson, W.O.; P.K.Thompson; A.G. Brailey, *et al.*: "Myxedema during the administration of iodide in exophthalmic goiter". Amer. J. Med. Sci., 179:733-749, 1930.

## SÍNDROME MIXEDEMATOSO-CEREBELOSO

### Sindromografía

#### Clínica

Pacientes con hipotiroidismo y signos de mixedema que presentan síntomas cerebelosos (ataxia, incoordinación), que aparecen simultáneamente o años después de iniciado el mixedema.

#### Exámenes paraclínicos

Ver síndrome de Basedow para la evaluación de la función tiroidea.

## Sindromogénesis y etiología

Se debe a una deficiencia de hormona tiroidea. No está bien dilucidada la patogenia de los síntomas cerebelosos.

## Bibliografía

- Jellinek, E.H. and R.E. Kelly: "Cerebellar syndrome in myxoedema". Lancet, 2:225-227, 1960.
- White, E.W.: "Myxoedema associated with insanity". Lancet, 1:974-976, 1884.

## SÍNDROME DE MORGAGNI-STEWART-MOREL

### Sindromografía

#### Clínica

Casi exclusivamente en mujeres obesas, hirsutas, con diversos síntomas neuropsiquiátricos. Hiperostosis frontal interna.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología de cráneo.** Endostosis lisas, redondeadas, que se proyectan dentro de la cavidad craneal, menores de 1 cm y no se extienden más allá de la sutura coronal.

## Sindromogénesis y etiología

Trastorno metabólico generalizado que produce anomalía de la tabla interna de los huesos frontales del cráneo.

## SÍNDROME DE NARCOLEPSIA- -HIPERINSULINISMO DIABETOGÉNICO (FUNCIONAL)

### Sinonimia

S. de obesidad metabólica. S. de obesidad psicósomática. S. de hipometabolismo eutiroideo. S. de hipotiroidismo refractario. S. de fatiga crónica refractaria.

### Sindromografía

#### Clínica

Historia familiar de narcolepsia (48 %), somnolencia irresistible con sueño inapropiado y patológico (100 %); cataplexia (50 %) desencadenada por una emoción súbita, alucinación hipnótica (56 %), parálisis durante el sueño (49 %), imposibilidad de moverse al despertar o al inicio del sueño. Se le asocia con frecuencia cefalea vascular (65 %) (véase cefalea de Horton), neuropatía periférica especialmente de miembros inferiores (34 %), calambres espontáneos en las piernas (37 %), (véase síndrome de Wittmaak-Exbon), angina de pecho y arritmias (32 %). Trastornos psiquiátricos: ansiedad y depresión.

**Examen físico.** Obesidad (75 %), respuesta terapéutica a los agentes analépticos (100 %). Frecuente asociación de: edema recurrente (50 %), manchas café con leche (24 %), nevo occipital y canicie.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Glucemia en ayunas, prueba de tolerancia a la glucosa, en la mañana y la tarde; determinación de insulina; electrolitos, colesterol, ácido úrico, yodo unido a la proteína (PBI).

#### Diuresis.

#### Pruebas funcionales respiratorias.

#### Electrocardiograma.

#### Electroencefalograma.

#### Metabolismo basal.

**Pruebas farmacológicas.** Metilfenidato, insulina, tolbutamida y liotironina.

## Sindromogénesis y etiología

Hipoglucemia relacionada con hábitos alimentarios, hipocinesia narcoléptica, lipogénesis acelerada en relación con hiperinsulinismo crónico, trastorno funcional del sistema nervioso.

## Bibliografía

- Roberts, H.J.: "Obesity due to the syndrome of narcolepsy and diabetogenic hyperinsulinism: clinical and therapeutic observations on 252 patients". J. Amer. Geriatr. Soc., 15:721-743, 1967.

## SÍNDROME DE NELSON

### Sinonimia

S. de Nelaton. Ver síndromes addisonianos.

## Sindromografía

### Clínica

Se presenta en pacientes con hiperplasia suprarrenal, 1-8 años (promedio 3 años) después de la adrenalectomía.

**Examen físico.** Hiperpigmentación de piel y mucosas, disminución del campo visual, otros signos neurológicos propios de un tumor hipofisario.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología de cráneo.** Signos de tumor intraselar.

**Dosificación de ACTH.**

**Tomografía axial computadorizada de cráneo.**

## Sindromogénesis y etiología

Después de una adrenalectomía, se desarrolla un tumor cromóforo de la hipófisis con excesiva secreción de ACTH.

## Bibliografía

Nélaton, A.: "Affection singuliere des os du pied". Gaz. des Hop., 4:3, 1852.

Nelson, D.H.; J.W. Meakin and G.W. Thorn: "ACTH-producing pituitary tumors following adrenalectomy for Cushing's syndrome". Ann. Int. Med., 52:560-569, 1960.

## SÍNDROME DE NEOPLASIA ENDOCRINA MÚLTIPLE TIPO I

### Sinonimia

S. de MEN I. S. de Wermer.

## Sindromografía

### Clínica

Raro en la infancia o después de los 60 años. Comprende tumores o hiperplasia de: paratiroides, células de los islotes pancreáticos, corteza suprarrenal y tiroides. Los síntomas dependen de la glándula afectada; alrededor de dos tercios de los pacientes tienen adenomas de dos o más sistemas y una quinta parte de tres o más sistemas. La mayoría de los afectados presenta alguno de los siguientes problemas:

1. Úlcera péptica y sus complicaciones.
2. Hipoglucemia.
3. Hipercalcemia, nefrocalcinosis o ambas.
4. Síntomas hipofisarios: cefalea, defectos de campos visuales, amenorrea secundaria.
5. Lipomas múltiples en piel.
6. Una minoría, menos del 10%: acromegalia, Cushing, adenomas tiroideos no funcionales, hipertiroidismo, hepatomegalia por metástasis, bochorno por síndrome carcinoide.

### Exámenes paraclínicos

Deben ser seleccionados de acuerdo con las manifestaciones clínicas. Los parientes de primer grado deben ser estudiados y realizárseles: calcio, fósforo, prolactina y gastrina en suero, polipéptidos pancreáticos en suero.

## Sindromogénesis y etiología

Se ha considerado que la anomalía básica reside en las células de los islotes, con su enorme capacidad para síntesis de

hormonas, y se han atribuido los cambios en las otras glándulas a efectos secundarios de la hipersecreción de hormona insular. Otras teorías clasifican este síndrome como una neurocrestopatía, lo que implica diferenciación o regulación deficientes de la cresta neural embrionaria, que es el primordio de, cuando menos, parte del sistema endocrino. Los componentes endocrinos de la cresta neural se han clasificado en un subsistema de células APUD, llamadas así por su capacidad para captar y descarboxilar precursores de aminas. No hay muchos datos que apoyen esta hipótesis. Es más factible que células de diversos orígenes desarrollen características similares, o sea, representan una convergencia estructural-funcional.

## SÍNDROME DE NEOPLASIA ENDOCRINA MÚLTIPLE TIPO II

### Sinonimia

S. de MEN II o IIA. S. de Sipple.

## Sindromografía

### Clínica

La edad al establecer el diagnóstico varía entre 2 y 67 años y comprende:

1. Feocromocitoma (a menudo bilateral y en ocasiones extrasuprarrenal).
2. Carcinoma medular de tiroides (palpable o silencioso).
3. Hiperplasia de parótidas (en cerca de la mitad de los casos).
4. También pueden presentarse gliomas, glioblastomas y meningiomas.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Inmunoválora de calcitonina en suero que hace el diagnóstico de carcinoma medular de tiroides pero también hay producción ectópica en tumores de mama, pulmón y células insulares; en individuos con alto riesgo, cuando las concentraciones séricas basales de calcitonina son normales, puede emplearse la medición después de administrar calciopentagastrina por vía endovenosa.

## Sindromogénesis y etiología

Puede relacionarse más directamente con desarrollo anormal de la cresta neural, ya que tanto la médula suprarrenal como las células parafoliculares o C del tiroides se originan en dicha cresta. Sin embargo, no está demostrado que el componente parenquimatoso de las paratiroides tenga este origen.

El carcinoma medular de tiroides se trasmite como carácter autosómico dominante. El examen de células tanto de carcinoma medular de tiroides como de feocromocitoma en MEN II utilizando marcadores genéticos ligados al cromosoma X, ha llevado a la conclusión de que el defecto hereditario produce varios clones de células anormales; entonces se desarrollan tumores a partir de una segunda mutación en el clono anormal, lo que explica la aparición de tipos clínicos diversos.

## SÍNDROME DE NEOPLASIA ENDOCRINA MÚLTIPLE TIPO III

### Sinonimia

S. de MEN III o IIB; S. de neuromas de mucosas.

## Sindromografía

### Clínica

Evolución más maligna que el MEN II y se caracteriza por la tríada: carcinoma medular del tiroides, feocromocitoma y signos dismórficos notables.

**Examen físico.** Neuromas de las mucosas conjuntival, labial y bucal, y de las mucosas de lengua, laringe y tubo digestivo; nervios corneales crecidos, labios protuberantes, prognatismo de tejidos blandos y hábito semejante al síndrome de Marfan con hipotonía, articulaciones laxas, cifoscoliosis, *genu valgum* y pie cavo. Puede presentar manchas café con leche o un tipo de pigmentación cutánea difusa junto con neuromas o neurofibromas cutáneos. Puede haber megacolon.

## Sindromogénesis y etiología

El MEN III y el II son entidades diferentes. En el III son poco frecuentes la hiperplasia de paratiroides y la producción de hormonas distintas a la calcitonina por carcinoma medular del tiroides. La supervivencia promedio es de 30 años y de 60 en el MEN II.

## SÍNDROME DE NIEMANN-PICK

### Sinonimia

S. de lipoidosis por esterolesefingomielina. S. de reticuloendoteliosis esfingomielínica. S. de histiocitosis lipoidea esencial. S. de metamorfosis magnocelular del ganglio linfático.

## Sindromografía

### Clínica

Tres formas clínicas principales: clásica, visceral y juvenil.

Forma clásica (infantil): se presenta en 85 % de los casos y es rápidamente progresiva.

Forma visceral: toma diferentes vísceras pero no se observan anomalías del sistema nervioso central.

Forma juvenil: de curso moderado, la hepatosplenomegalia no es muy grande, y es de aparición tardía, las manifestaciones del sistema nervioso central se presentan después de varios años, manchas rojo cereza ausentes o de aparición tardía, larga supervivencia.

En la forma juvenil se han descrito otras variedades conocidas como:

Grupo de Nueva Escocia (Crocker-Farber): curso prolongado, las manifestaciones neurológicas progresan lentamente hasta llegar a una debilidad severa. En este grupo es un hecho destacado la aparición de ictericia.

Forma subaguda: aparece al año del nacimiento con desarrollo lento del cuadro clínico clásico. Hay infiltración visceral de esfingomielina pero no en el cerebro. La muerte ocurre entre los 4-10 años de edad.

Afecta ambos sexos por igual. Puede presentarse en cualquier raza aunque el 40 % corresponde a judíos. Generalmente, no se detectan alteraciones al nacimiento. Entre 1-2 meses comienza a observarse dificultad en el desarrollo, retardo mental que progresa a la apatía y torpeza.

**Examen físico.** Debilidad que puede llegar al marasmo. Abdomen globuloso, hepatosplenomegalia. Pueden observarse manchas hiperpigmentadas en áreas de la piel, algunas azuladas, los xantomas son raros. Examen de fondo de ojo muestra la típica

mancha rojo-cereza que hace prominencia, localizada en la mácula, al igual que en el síndrome de Tay-Sachs.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Anemia, leucocitos vacuolados. Prueba de Kampine-Brady Kanferf en glóbulos blancos lavados: bajo nivel de actividad enzimática para la hidrólisis de esfingomielina y glucocerebrósidos. médula ósea: presencia de células típicas.

### Estudio bioquímico de los fosfolípidos.

**Biopsia ganglionar.** Se aprecian (al igual que en hígado, bazo, pulmón, cerebro), grandes células, espumosas, vacuoladas (células de Pick), que muestran positividad a la reacción de Smith-Dietrich para fosfátidos.

## Sindromogénesis y etiología

El síndrome es producido por una alteración del metabolismo de la esfingomielina, fundamentalmente un déficit o ausencia de esfingomielinasa, lo que produce una acumulación de esfingomielina y colesterol en las células de los diferentes órganos, especialmente del sistema nervioso y del sistema reticuloendotelial.

Se trasmite por herencia autosómica recesiva con diferentes manifestaciones fenotípicas.

La etiología es genética.

## Bibliografía

Niemann, A.: "Ein unbekanntes Krankheitsbild". *Jahrb. Kinderh.*, n.F., 29:1-10, 1914.

Pick, L.: "Über die lipoidzellige Splenohepatomegalie Typus Nieman-Pick als Stoffwechselekrankung". *Med. Klin.* 23:1483-1488, 1927.

## SÍNDROME DEL OVARIO RESIDUAL

## Sindromografía

### Clínica

En pacientes histerectomizadas que han conservado uno o ambos ovarios, se presenta un cuadro caracterizado por malestar pélvico continuo o intermitente, ocasionalmente dispareunia.

**Examen físico.** Se palpa una masa pélvica persistente y generalmente mayor de 5 cm.

### Exámenes paraclínicos

#### Ultrasonido.

## Sindromogénesis y etiología

Ovario que continúa o intenta continuar funcionando y que presenta: quiste, atresia, folículo hemorrágico, cuerpo lúteo, periooforitis. Ocasionalmente endometriosis y neoplasia.

## Bibliografía

Grogan, R.H.: "Reappraisal of residual ovaries". *Amer. J. Obstet. Gynec.*, 97:124-129, 1967.

## SÍNDROME DE PARÁLISIS PERIÓDICA FAMILIAR

### Sinonimia

S. de Westphal. S. de Cavaré-Westphal. S. de Cavaré -Westphal-Romberg. S. de parálisis hipocaliémica.



## Sindromografía

### Clínica

Comienza entre 7-20 años (90 %), con predominio en varones (12:1). Se caracteriza por síntomas prodrómicos: sudores, pesadez de los miembros, parestesias. En el curso de la noche o al despertar se presenta la crisis: parálisis proximal flácida de tronco y miembros de forma asimétrica y sin trastornos de la sensibilidad que en general respeta la respiración, deglución y gesticulación (sólo pueden mover algo la cabeza). Este cuadro dura de 6-24 h (ocasionalmente una semana) y se repite a intervalos mayores o menores. En ocasiones la crisis va acompañada de: jaqueca, ptosis palpebral, bradicardia, arritmia que puede incluir latidos ventriculares prematuros, taquicardia ventricular y dilatación cardiaca. Los pacientes con crisis repetidas y severas desarrollan pérdida de fuerza persistente y cambios distróficos en el músculo.

El tratamiento durante las crisis consiste en la administración de cloruro de potasio. La acetazolamida reduce su frecuencia. También han sido útiles la vitamina B<sub>1</sub> y la clorotiazida.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hipocaliemia, 2-3 mEq/L (en la crisis).

**Orina.** Hipocaliuria (en la crisis), seguida de diuresis potásica al día siguiente.

**Electrocardiograma.** Signos de hipopotasemia.

**Electromiograma.** Completa inexcitabilidad muscular galvánica y farádica con falta de propagación de los potenciales de acción a lo largo de las fibras musculares.

## Sindromogénesis y etiología

Se debe a un trastorno del metabolismo de los carbohidratos durante el sueño, que origina parálisis debido a que el potasio baja de 3 mEq/L por un trastorno del potencial de membrana en el músculo. Los factores desencadenantes de la crisis son: *stress*, infecciones, comidas ricas en carbohidratos, reposo tras esfuerzos agotadores y ciertos medicamentos (adrenalina, ACTH, tiroides, regaliz, insulina).

La etiología es genética. Se transmite en forma autosómica dominante, con penetrancia y expresividad reducidas; esporádica en 25 %.

## Bibliografía

Dubowitz, V.: Muscle disorders in children. Ed. Saunders, Filadelfia, 1878. p. 120.

Goldflam, S.: "Ueber eine eigentümliche form von periodische, familiaerer wahrscheinlich autointoxicatorischer paralyse". Wien. Med. Presse, 31:1418, 1890.

Musgrave, W.: A periodical paisy. The philosophical transactions and collections to the end of the year 1700. Londres, 2:1727.

## SÍNDROME DE PARÁLISIS PERIÓDICA HIPOCALIÉMICA

### Sinonimia

S. de parálisis periódica familiar hipocaliémica. S. de parálisis periódica hipocaliémica esporádica.

## Sindromografía

### Clínica

En las familias afectadas predomina en los varones al igual que en los casos esporádicos. La edad de comienzo va desde

1 año hasta la quinta década (el 90% entre 7 y 21 años). Entre las crisis el paciente está asintomático, ocasionalmente hay ligera disminución de la fuerza muscular. El síndrome puede ser precedido durante años por crisis de migraña.

Factores precipitantes: *stress* (infección, cirugía, emociones, frío, menstruación), comidas abundantes ricas en carbohidratos, reposo después de un ejercicio intenso, drogas (epinefrina, ACTH, DOCA, tiroides, regaliz). Pródromos: la mayoría de las crisis ocurren en las primeras horas de la mañana al levantarse; durante el día, rigidez, calambres, parestesias, irritabilidad, sed intensa las anuncian, el ejercicio puede hacer abortarlas. La crisis comienza por las piernas y se extiende a todo el cuerpo, parálisis flácida; puede haber disfagia, dificultad en los movimientos oculares y respiratorios, pero el sensorio se afecta poco; ocasionalmente vómitos y constipación. Hay recuperación en horas, un día o poco más tarde.

**Examen físico.** Entre crisis, los músculos aparentan aumento de tamaño. Durante ellas tienen menos consistencia y aumento de la circunferencia. Disminución o ausencia de reflejos osteotendinosos. En algunos casos hay bradicardia y cardiomegalia.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Durante la crisis hay leucocitosis con neutrofilia y eosinopenia seguido de la recuperación por linfocitosis y eosinofilia; potasio normal fuera de las crisis y bajo durante éstas.

**Orina.** El potasio cae juntamente con la caída de éste en sangre.

## Sindromogénesis y etiología

Parece tratarse de un trastorno del metabolismo del potasio, heredado con carácter autosómico aunque hay casos esporádicos y se han descrito familias con patrón de herencia ligada al cromosoma X, lo que sugiere heterogeneidad genética.

## Bibliografía

Shaknovitch: On a case of intermittent paraplegia. Russk. Vrach ch., 32:537, 1882, abstracted in London M. Rec., 12:130, 1884, by V. Idelson, M.D.

Streeten, D.H.P.: Periodic paralysis. In: Stanbury, J.B., J.B. Wyngaarden, D.S. Frederickson: The metabolic basis of inherited disease, New York, McGraw-Hill, 1966, p.905.

## SÍNDROME DE PELLIZZI

### Sinonimia

S. pineal. S. de pubertad precoz. S. de macrogenitosomía precoz. (Ver síndromes de tumor pineal.)

## Sindromografía

### Clínica

Comienza en la infancia, aumento acelerado de peso, talla, musculatura y desarrollo de características sexuales, frecuentemente asociado con un síndrome neurológico por tumor pineal.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología de cráneo.** Ocasionalmente calcificación de la pineal.

**Tomografía axial computadorizada de cráneo.**  
**Determinación de gonadotropinas.**

## Sindromogénesis y etiología

Habitualmente está asociado a tumores destructivos de la glándula pineal. El mecanismo de producción de la sintomatología se debe a la supresión de una hipotética hormona pineal que inhibiría el desarrollo gonadal, o una estimulación indirecta de la secreción de gonadotropinas por presión sobre el hipotálamo y la hipófisis.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

- Cohen, R.A.; R.J. Wurtman; J. Axelrod, *et al.*: "Some clinical, biochemical, and physiological actions of the pineal gland". *Ann. Int. Med.*, 61:1144-1161, 1964.
- Pellizi, G.B.: La síndrome epifisaria "macrogenitosomia precoce". *Riv. Ital. Neuropat. Catania*, 3:193-207, 250, 1910-11.

## SÍNDROME PINEAL GONADAL

Ver síndromes pineales tumorales.

## Sindromografía

### Clínica

En varones jóvenes (hipogonadismo y tumor pineal no se han descrito en hembras). Demora o ausencia del desarrollo de los caracteres sexuales primarios y secundarios con síndrome neurológico ocasionado por el tumor pineal.

### Exámenes paraclínicos

- Radiología de cráneo.**
- Tomografía axial computadorizada.**
- Gonadotropinas.**

## Sindromogénesis y etiología

Aumento en la secreción de una hipotética hormona pineal que inhibiría el desarrollo gonadal.  
La etiología es desconocida.

## Bibliografía

- Cohen, R.A.; R.J. Wurtman; J. Axelrod, *et al.*: "Some chemical, biochemical, and physiological actions of the pineal gland". *Ann. Int. Med.*, 61:1144-1161, 1964.
- Kitay, J.I.: "Pineal lesions and precocious puberty, a review". *J. Clin. Endocrinol.*, 14:622-625, 1954.

## SÍNDROME DE PORFIRIA

## Sindromografía

A causa de las dificultades para nombrar los diferentes síndromes que se agrupan con este nombre, se propone una clasificación basada en aspectos clínicos, bioquímicos y genéticos:  
Forma eritropoyética:

1. Síndrome de Günther. Es un síndrome de porfiria eritropoyética congénito.
2. Síndrome de porfiria eritropoyética.
3. Coproporfiria enteropática.
4. Síndrome de Crosby.

Forma hepática:

1. Porfiria aguda y crónica.
2. Tipo suizo. Es un síndrome de porfiria intermitente.

3. Síndrome de Dean-Barnes. Síndrome de porfiria variada.
4. Síndrome de porfiria sintomática.
5. Coproporfiria hepática.
6. Porfirias sintomáticas.
7. Porfiria del hepatoma.

### Clínica

La porfiria se caracteriza por piel fotosensible con tendencia a la hiperpigmentación. Hipertrichosis. Cólicos intestinales frecuentes. Esplenomegalia. Paresia o parálisis periférica o central. Orina de color rosado que presenta fluorescencia a la luz ultravioleta por la presencia de porfirinas.

## Bibliografía

- Schmid, R.: The Porphyrias. In Stanbury, J.B., J.B. Wyngaarden and D.S. Fredrickson: *The metabolic basis of inherited disease*. ed. 2, New York, McGraw-Hill, 1966.

## SÍNDROME DE PORFIRIA CUTÁNEA TARDA

## Sinonimia

S. de porfiria hepática crónica.

## Sindromografía

### Clínica

El término ha sido empleado por diferentes autores con diversos significados.

Fue descrito originalmente por Waldenström para describir pacientes con una instalación tardía de porfirinuria y fotosensibilidad sin signos neurológicos ni abdominales.

Waldenström reconoce diferentes tipos de porfiria cutánea tarda mientras que otros autores lo reconocen con el mismo significado originalmente descrito.

En este síndrome aparecen orinas de color rosado y hepatomegalia de consistencia dura.

### Exámenes paraclínicos

**Orina.** Color rosado intenso (uroporfirina y coproporfirina I y II)

**Sangre.** Sideremia elevada.

## Sindromogénesis y etiología

Afección hereditaria autosómica dominante con penetrancia incompleta. Está relacionada con la sífilis, hepatitis, alcoholismo, coleciostopatia, fármacos y contraceptivos.

## SÍNDROME DE PORFIRIA ERITROPOYÉTICA

## Sinonimia

S. de porfiria congénita. S. de Gunther I. S. de porfiria eritropoyética congénita. S. de porfiria fotosensible congénita.

## Sindromografía

### Clínica

Incide en ambos sexos por igual y tiene amplia distribución racial. Comienza desde el nacimiento o durante el primer año de vida. Episodio de orinas rojizas, hecho que persiste con grandes variaciones diarias y estacionales. Si el niño es expuesto a los

rayos solares (principalmente durante el primer año) aparece una erupción de tipo vesiculosa o ampollar en las áreas expuestas que cura lentamente dejando una escara. No hay manifestaciones abdominales ni neurológicas.

**Examen físico.** Manifestaciones bulosas agudas y cicatrices de grado variable desde leves hasta muy severas (mutilantes). Hipertrofia (lanugo fino y rubio), ictero crónico ligero, eritrodontia (de mejor visualización con luz ultravioleta), esplenomegalia (hallazgo inconstante cuyo tamaño puede variar durante el curso de la enfermedad), presión arterial normal.

#### *Exámenes paraclínicos*

**Sangre.** Anemia normocítica normocromica, intermitente y casi nunca intensa; reticulocitos elevados; normoblastos en periferia; supervivencia de los hematíes disminuida. Médula ósea: hiperplasia eritropoyética. En estudios realizados con el microscopio de luz fluorescente en muestras sin colorear, los normoblastos presentan intensa fluorescencia en células rojas nucleadas, que alcanza su mayor intensidad en el núcleo y área perinuclear y menor en algunos reticulocitos.

**Medulograma.** Hiperplasia eritroblástica con eritroblastofagia.

**Orina.** El color varía del rosado pálido al rojo intenso, con predominio de porfirina tipo I y en pequeñas cantidades del tipo III y la coproporfirina.

**Heces.** Grandes cantidades de coproporfirina tipo I, poca del tipo III y aumento del urobilinógeno fecal.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Afección hereditaria autosómica recesiva, siempre en homocigóticos con sobreproducción de porfirina tipo I, limitado al sistema eritrocitario, por déficit de la urogena III cosintetasa que produce la protoporfirina III y no la I.

El fenómeno es de naturaleza metabólica y se debe a un trastorno en la biosíntesis del porfobilinógeno; la uroporfirina probablemente se debe a la carencia de una isomertasa y la desinhibición de un sistema represor. Esto conduce a la formación de eritroblastos (porfiroblastos) y eritrocitos (porfirocitos) patológicos que tienen una vida limitada.

La uroporfirina patológica producida en exceso es responsable de la fotosensibilización y la dermatosis progresiva.

La etiología es genética.

#### **Bibliografía**

- Gunther, H.: Sitzungsbericht niedershein, Gesellschaft, f. Natur- und Heilkunde, Bonn 1911.
- Gunther, H.: "Die Hamatoporphyrin". Deutsch. Arch. Klin. Med., 105:89-146, 1911.
- Schmidt, R.: The Porphyrins. In Stanbury, J.B., J.B. Wyngaarden, and D.S. Frederickson.: The metabolic basis of inherited disease. ed. 2, New York, McGraw-Hill, 1966.
- Schultz, J.H.: Ein fall von Pemphigus leprosus compliciert durch Lepra visceralis. Thesis, Greifswald, 1874.

### **SÍNDROME DE PORFIRIA LATENTE**

#### **Sindromografía**

##### *Clínica*

La porfiria latente se presenta más frecuentemente en varones. Hay vagos síntomas dispépticos y nerviosismo. Crisis típicas de porfiria aguda pueden presentarse espontáneamente o después de la ingestión de medicamentos tales como: barbitúricos, sulfonamidas, estrógenos.

#### *Exámenes paraclínicos*

**Análisis cromatográficos de la orina.** Se demuestra un incremento en la excreción de ácido d-aminolevulínico y/o porfobilinógeno.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Es una forma clínica de la porfiria tipo suizo.

### **SÍNDROME DE PORFIRIA SINTOMÁTICA**

#### **Sinonimia**

S. de porfiria cutánea. S. de porfiria tarda.

#### **Sindromografía**

##### *Clínica*

El síndrome es de instalación insidiosa, se presenta en la mediana edad y afecta ambos sexos. Hay antecedentes de alto consumo de alcohol.

Se describen lesiones vesiculares y ulceraciones seguidas de cicatrices despigmentadas en áreas de piel expuesta.

Hay hiperpigmentación de la piel expuesta al sol. Hepatomegalia.

#### *Exámenes paraclínicos*

**Orina.** Con elevada excreción de uroporfirina y otras porfirinas insolubles en éter.

**Pruebas funcionales hepáticas.** Anormales.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Hay un trastorno del metabolismo de las porfirinas posiblemente secundario a la cirrosis del hígado.

La etiología es desconocida.

#### **Bibliografía**

- Schmidt, R.: The porphyrias. In Stanbury, J.B., J.B. Wyngaarden, and D.S. Frederickson: The metabolic basis of inherited disease. ed. 2, New York, McGraw-Hill, 1966.
- Waldenström, J.: "The porphyrias as inborn errors of metabolism". Amer. J. Med., 22:758-773, 1957.

### **SÍNDROME DE PORFIRIA TIPO SUIZO**

#### **Sinonimia**

S. de Waldenström. S. de porfiria aguda intermitente. S. de porfiria hepática.

#### **Sindromografía**

##### *Clínica*

Este síndrome afecta ambos sexos. Se instala en adultos jóvenes. Presenta síntomas abdominales: crisis de dolor tipo cólico, intermitente, recurrente, localizado o generalizado. Constipación, vómitos ocasionalmente severos. Las crisis duran días o meses. Durante ellas puede haber fiebre ligera. Hay pérdida de peso, desequilibrio electrolítico con deshidratación.

Síntomas neurológicos: polineuritis, incluyendo pares craneales, trastornos cerebrales funcionales, con trastornos motores y sensitivos, manifestaciones psicóticas.

**Examen físico.** El abdomen es blando, no irritación peritoneal, hipertensión no constante, taquicardia durante las crisis.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Durante la crisis hay leucocitosis, hiponatremia.

**Orina.** Excreción de porfobilinógeno.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Se debe a un incremento de la concentración de ácido D-aminolevulínico (ALA) y de porfobilinógeno por bloqueo de sus metabolismos.

Es un defecto metabólico que se trasmite por herencia autosómica recesiva.

La etiología es desconocida.

#### **Bibliografía**

Gunther, H.: "Die Haematoporphyrie". Deustch. Arch. Klin. Med., 105:89-146, 1911.

Schmidt, R.: The porphyrias. In Stanbury, J.B.; J.B. Wyngaarden and D.S. Frederickson.: The metabolic basis of inherited disease. ed. 2, New York, McGraw-Hill, 1966.

### **SÍNDROME DE PROTOPORFIRIA ERITROPOYÉTICA**

#### **Sinonimia**

S. de Magnus.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Afecta ambos sexos. Aparece entre la niñez y la adolescencia. Los síntomas son variables.

Breves minutos después o más tardíamente de la exposición al sol, aparece intenso prurito, eritema y edema que desaparece en 12-24 h sin dejar secuelas.

Excepto durante la fase aguda, los síntomas son negativos. Se ha reportado esplenomegalia. Hay eritrodontia.

##### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Solamente incremento de la concentración de protoporfirinas en los eritrocitos circulantes.

**Heces.** Incremento de protoporfirinas.

**Medulograma.** Incremento de la fluorescencia limitada al citoplasma de los eritrocitos.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Se debe a una excesiva producción de protoporfirinas en médula ósea y posiblemente en otros órganos.

Se trasmite por herencia autosómica recesiva.

La etiología es desconocida.

#### **Bibliografía**

Magnus, I.A.; A. Jarrett; T.A.J. Pranker, *et al.*: "Erythropoietic protoporphyria: a new porphyria syndrome with solar urticaria due to protoporphyrinaemia". Lancet, 2:448-451, 1961.

Schmidt, R.: The Porhyrias. In J.B. Stanbury, J.B. Wyngaarden, and D.S. Frederickson.: The metabolic basis of inherited disease. ed. 2, New York, McGraw-Hill, 1966.

### **SÍNDROME DE DEAN-BARNES**

#### **Sinonimia**

S. de porfiria jaspeada. S. de porfiria cutánea, tarda, hereditaria. S. de porfiria hepática mixta. S. de porfiria sudafricana genética.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Afecta ambos sexos. Las manifestaciones en mujeres son moderadas y pueden acentuarse durante el embarazo. La incidencia en blancos sudafricanos es de 3:1 000.

El comienzo clínico es difícil de precisar por la variabilidad en la intensidad y tipo de lesión cutánea.

Generalmente aparecen las manifestaciones en la tercera década de la vida:

1. Manifestaciones cutáneas como único hallazgo en la mitad de los pacientes, sensibilidad aumentada a traumas mecánicos ligeros, eritema, edema, ampollas que al sanar dejan cicatrices moderadas, hiperpigmentación con zonas atróficas despigmentadas.
2. Manifestaciones abdominales y neurológicas idénticas al tipo sueco de porfiria (ver éste). Las crisis son, generalmente, precipitadas por la ingestión de barbitúricos y otras drogas.

##### **Exámenes paraclínicos**

**Orina y heces.** Aumento en la excreción de protoporfirina y coproporfirina en las heces de todos los pacientes (aun asintomáticos o casi asintomáticos). Durante las crisis se eliminan por la orina grandes cantidades de ácido aminolevulínico, porfobilinógeno y porfirinas.

**Sangre.** Desequilibrio electrolítico (vómitos excesivos, pérdida de líquidos).

#### **Sindromogénesis y etiología**

Hereditaria (heterocigótica), desorden metabólico de la síntesis de porfirina, defecto muy probablemente limitado al hígado.

#### **Bibliografía**

Barnes, H.D.: "Further South African cases of porphyrinuria". South African J. Clin., Sc., 1:117-169, 1951.

Dean, G.: "Porhyria". Br. Med. J., 2:1291-1294, 1953.

### **SÍNDROME DE PSEUDOABDOMEN AGUDO POR SUPRESIÓN DE CORTICOSTEROIDES**

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Después de suprimir los corticosteroides aparece fiebre elevada, sudación y dolor abdominal.

**Examen físico.** Ausencia de signos habituales de insuficiencia corticosuprarrenal. No hay rigidez de la pared abdominal ni cambios importantes en los ruidos hidroaéreos intestinales. Dolorimiento abdominal difuso o localizado.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Es una complicación poco frecuente que se observa en pacientes a quienes se les suprime un tratamiento corticosteroideo

prolongado. Se observa en pacientes con artritis reumatoide a los que se reduce la dosis, en los de colitis ulcerativa después de la operación, cuando se suprimen los esteroides. Estos pacientes responden dramáticamente a los esteroides corticales o al ACTH pero no a los antibióticos.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Spelberg, M.A.: "Postcolectomy syndrome with fever and abdominal pain simulating acute abdominal inflammation caused by steroid withdrawal". Amer. J. Gastroenterol., 46:214-221, 1966.  
Sprecher, M.: "Erfaringer med glucocorticoidbehandlede patientes en Kirurgisk afdeling Saertryk fra". Nord. Med., 64:1357, 1960.

## SÍNDROME DE PSEUDOCUSHING

### Sindromografía

#### Clínica

Se observa especialmente en individuos jóvenes con hiperfagia.

**Examen físico.** Obesidad troncular, abdomen y muslos. Estrías purpúricas.

#### Exámenes paraclínicos

**Orina.** Aumento del cortisol (más que el normal pero menos que en el Cushing verdadero), aumento en la excreción de metabolitos de la hidrocortisona. Cortisol plasmático en nivel inferior normal.

**Pruebas con ACTH, con metopirona y de supresión adrenal.** Normales.

### Sindromogénesis y etiología

Posible desajuste psicológico en pacientes con factores constitucionales.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Paschkis, K.E.; A.E. Rakoff; A. Cantarow, *et al.*: clinical Endocrinology. ed. 3, New Yor, Harper & Row, 1967.

## SÍNDROME DE PSEUDOEUNUCOIDISMO

### Sinonimia

S. de eunucoidismo fértil.

### Sindromografía

#### Clínica

Ausencia de libido o potencia sexual. Las erecciones son raras.

**Examen físico.** Obesidad, piel seca, escaso desarrollo piloso axilar y pubiano. Ausencia de barba. Pene corto, escrotos bien formados, testículos de tamaño normal, próstata pequeña.

#### Exámenes paraclínicos

**Examen de espermograma.** Disminución de la cantidad de espermatozoides.

**FSH.** Normal.

**LH.** Disminuida o normal. 17-cetosteroides marcadamente disminuidos.

**Biopsia de testículos.** Células de Leydig escasas o ausentes. En los túbulos, normal o reducida cantidad de espermatozoides.

## Sindromogénesis y etiología

Se plantea una deficiencia de androgenona primaria o secundaria.

### Bibliografía

McCullagh, E.P.; J.C. Beck and C.A. Schaffenburg: "A syndrome of eunuchism with spermatogenesis, normal urinary FSH and low or normal ICSH (fertile eunuchs)". J. Clin. Endocr., 13:489-509, 1953.

Nathanson, I.; L.E. Towne and J.C. Aub: "Normal excretion of sex hormones in childhood". Endocrinology, 28:851-865, 1941.

## SÍNDROME DE PSEUDOHIPERPARATIROIDISMO

### Sindromografía

#### Clínica

Estatura baja, metacarpianos y metatarsianos cortos, facies redonda, calcificación ectópica. Hipotiroidismo o hipertiroidismo, diabetes sacarina, insuficiencia ovárica.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Concentraciones elevadas de paratormona con normocalcemia o hipocalcemia; deficiencia variable de todas las hormonas hipofisarias, incluyendo prolactina.

### Sindromogénesis y etiología

Padecimiento con manifestaciones poliglandulares frecuentes. Síndrome heterogéneo, herencia quizás dominante ligada al cromosoma X.

## SÍNDROME DE PSEUDOHIPOPARATIROIDISMO-ALBRIGHT IV

### Sinonimia

S. de Martin-Albright. S. de Albright IV. (Ver también síndrome de pseudopseudohipoparatiroidismo.)

### Sindromografía

#### Clínica

Cefalea, debilidad, letargia, obnubilación, parestesia, disnea, estridor laríngeo, fotofobia y visión borrosa. Calambres musculares, dolor abdominal, convulsiones. Cierta grado de deficiencia mental.

**Examen físico.** Corta estatura, cara redonda, cuello grueso, miembros cortos en relación con el tronco. Manos: gruesas, dedos cortos y gruesos, huesos metacarpianos y metatarsianos cortos. Signos de Chvostek y Trousseau positivos.

#### Exámenes Paraclínicos

**Sangre.** Actividad normal de la fosfatasa sérica, calcio bajo, fosfato alto.

**Orina.** Disminución de la excreción de calcio y fosfato.

**Prueba de Ellsworth-Howard.** No hay respuesta del riñón a la hormona paratiroidea.

**Radiología.** Cierre epifisario temprano, calcificaciones subcutáneas y de los ganglios basales del cerebro.

### Sindromogénesis y etiología

Condición hereditaria con respuesta disminuida del órgano terminal (síndrome de Seabright-Bantam) a la hormona paratiroidea que se segrega normalmente.

## Bibliografía

- Albright, F.; C.H. Burnett; P.H. Smith, *et al.*: "Pseudo-hypoparathyroidism-example of "Seabright-bantam syndrome"; report of three cases". *Endocrinology*, 30:922-932, 1942.
- Paschkis, K.E.; A.E. Rakoff; A. Cantarow, *et al.*: *clinical endocrinology*. ed. 3, New York, Harper & Row, 1967.

## SÍNDROME DE PSEUDOHIPOPARATIROIDISMO-ALBRIGHT II

### Sinonimia

S. de Albright II. S. de distrofia cerebro-metacarpo-metatarsiana.

### Sindromografía

#### Clínica

Todos los signos del hipoparatiroidismo: baja talla, cara redonda, puente nasal hundido, obesidad, retraso mental, dedos cortos, "signo del nudillo" positivo. Cataratas, dentición anormal.

Se ha utilizado el nombre de Seabright-Bantam como epónimo para el síndrome de pseudohipoparatiroidismo porque en el gallo Seabright-Bantam, las plumas de la cola semejan el plumaje de la hembra, y representa una insuficiencia orgánica para responder a una estimulación específica, en este caso: la hormona androgénica.

En el síndrome de pseudohipoparatiroidismo hay una insuficiente respuesta de los cambios bioquímicos con la administración de hormona paratiroidea. Este déficit de respuesta de un órgano diana al estímulo hormonal también se observa en otros síndromes:

1. Síndrome de diabetes insípida ADH resistente (ver éste).
2. Síndrome de Morsier.
3. Enanismo (tipo Seabright-Bantam).
4. Síndrome de Savage (ver éste).
5. Síndrome de feminización testicular (ver éste)

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre y orina.** Normalidad de los valores de calcio y fosfato.

**Radiología.** Se observan calcificaciones intracraneales, y en tejidos blandos, con osificación. Metacarpo, metatarso y falanges deformadas o desproporcionadamente cortos. Fusión prematura de las epífisis cónicas. Otras alteraciones: huesos largos arqueados, osteoporosis, osteosclerosis, *coxa vara o valga*, sindactilia, osteocondromas.

### Sindromogénesis y etiología

Probable anomalía ligada al cromosoma X. La coexistencia de pseudohipoparatiroidismo y pseudopseudohipoparatiroidismo en una misma familia indica que la anatomía y ausencia de respuesta hormonal no obstante ser referidas, no son interdependientes.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

- Albright, F.; C.H. Burnett; P.H. Smith, *et al.*: "Pseudo-hypoparathyroidism-example of 'Seabright-Bantam' syndrome"; report of 3 cases". *Endocrinology*, 30:922-932, 1942.
- Albright, F.; A.P. Forbes and P.H. Henneman: "Pseudo-pseudohypoparathyroidism". *Trans. Ass. Amer. Physic.*, 65:337-350, 1952.

- Barter, FC.: Parathyroid. In Beeson, P.B., and W. McDermott, eds.: *Cecil-Loeb Textbook of Medicine*. ed. 12, Philadelphia, Saunders, 1967.

## SÍNDROME DE REIFENSTEIN

### Sinonimia

S. de hipogonadismo familiar hereditario.

### Sindromografía

#### Clínica

Se manifiesta con un cuadro clínico de pseudohermafroditismo masculino con hipospadia de gravedad variable y escasa evidencia de caracteres sexuales secundarios. Atrofia testicular pospuberal con azoospermia. En la pubertad se presenta una ginecomastia que persiste con la edad.

Se comporta con un fenotipo: conductos de Müller ausentes, conductos de Wolff con desarrollo variable, espermatogénesis ausente, seno urogenital variable de masculino a femenino, genitales externos con desarrollo masculino incompleto. Mamas femeninas.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Aumento de la androstendiona y los estrógenos, así como de la hormona foliculoestimulante. La concentración de testosterona en sangre está elevada.

**Cariotipo.** 46,XY.

### Sindromogénesis y etiología

El defecto subyacente se encuentra a nivel de la acción del andrógeno y no a su síntesis. Se ha detectado deficiencia citoplasmática del receptor de la dihidrotestosterona.

## Bibliografía

- Greiffin, J.E. and J.D. Wilson: "The syndromes of androgen resistances". *New Eng. J. Med.*, 302:198-209, 1980.
- Reifenstein, E.C., Jr.: "Hereditary familial hipogonadismo". *J. Clin. Endocr.*, 5:367, 1945.
- Saez, J.M.; E. Perretti, *et al.*: "Familial male pseudohermaphroditism with ginecomastia due to a testicular 17-ketosteroid reductase defect". *J. Clin. Endocr.*, 32:604, 1971.

## SÍNDROME DE RÉNON-DELILLE

### Sinonimia

S. de acromegalia con insuficiencia tiroidea y ovárica. (Ver síndrome de Launois.)

### Sindromografía

#### Clínica

Hipotensión, taquicardia, hiperhidrosis, intolerancia al calor, insomnio, oliguria.

**Examen físico.** Los caracteres del síndrome acromegálico.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Rénon, L. and A. Delille: "Insuffisance thyro-ovarienne et hyperactivité hypophysaire (troubles acromégaliques). Amélioration de l'acromégalie par la médication hypophysaire". Bull. et Mem. Soc. Méd. Hóp. de Paris, 3. s., 25:973-979, 1908.

## SÍNDROME DE RETARDO DEL CRECIMIENTO-AMINOACIDURIA RENAL-COR PULMONALE

### Sindromografía

#### Clínica

El ritmo de crecimiento comienza a ser lento a partir del primer año de edad, no obstante existir un aparente estado de asimilación normal. El niño presenta lento desarrollo motor, dificultad al caminar por hipoplasia muscular.

Infecciones respiratorias frecuentes con tos y disnea, y desarrollo de un cor pulmonale. El estado mental es normal.

**Examen físico.** Crecimiento retardado, masa muscular y adiposa reducida, signos físicos respiratorios por infecciones repetidas, con neumonías, bronconeumonías, hipertrofia ventricular derecha.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Aumento de ácidos grasos libres, nivel normal de aminoácidos, pCO<sub>2</sub> elevado, saturación de oxígeno disminuida. Poliglobulia.

**Orina.** Aminoaciduria elevada, con excreción elevada de alfaaminonitrógeno (serina, treonina, histidina, lisina).

**Electrocardiograma.** Hipertrofia ventricular derecha.

**Radiología.** Osteoporosis. Riñones normales.

### Sindromogénesis y etiología

Condición genética sin patrón establecido, posible transmisión hereditaria autosómica parcial recesiva. Otros miembros de la familia pueden presentar aminoaciduria sin otro hallazgo clínico.

Función defectuosa de los túbulos renales proximales.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Rosenberg, L.E.; P.S. Mueller and D.M. Watkins: "A new syndrome: familial growth retardation renal aminoaciduria and cor pulmonale II". Amer. J. Med., 31:204-215, 1961.

Rowley, P.T.; P.S. Mueller; D.M. Watkin, *et al.*: "Familial growth retardation, renal aminoaciduria and cor pulmonale". Amer. J. Med., 31:187-204, 1961.

## SÍNDROME DE SACAROPINURIA

### Sindromografía

#### Clínica

Retraso mental, baja estatura, no convulsiones.

#### Exámenes paraclínicos

**Orina.** Excreción de grandes cantidades de lisina, citrulina, histidina y sacaropina.

**Sangre.** Sacaropina y citrulina, presentes en pequeñas cantidades; lisina 4-5 veces por encima de lo normal y similar aumento para la citrulina.

**Líquido cefalorraquídeo.** Alta concentración de sacaropina.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome es producido por un metabolismo anormal de la lisina de causa no conocida.

## Bibliografía

Carson, N.A.J.; B.B. Scally; D.W. Neill, *et al.*: "Saccharopinuria: a new inborn error of lysine metabolism". Nature, 218:679, 1968.

## SÍNDROME DE SCHEIE

### Sinonimia

S. de mucopolisacaridosis V. S. variante del Hurler.

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta ambos sexos. Deterioro visual, inteligencia normal, se han reportado casos con psicosis.

**Examen físico.** Rigidez articular, mano en garra, síndrome del túnel carpiano, boca amplia, opacificación de la córnea, uniforme en estadios tempranos y más tardíamente más dura hacia la periferia. Retinitis pigmentaria. Estatura normal o por debajo de lo normal, excesivo pelo corporal. Insuficiencia aórtica.

#### Exámenes paraclínicos

**Orina.** Exceso de dermatan y sulfato de heparan.

**Radiología.** Ocasionalmente costillas en forma de "espátulas" y deformaciones vertebrales. Estrechez del túnel del carpo.

### Sindromogénesis y etiología

Trastorno del metabolismo de los mucopolisacáridos.

Se transmite por herencia autosómica recesiva. Es alélico con el síndrome de Hurler. McKusick propone que el Hurler y el Scheie sean clasificados como mucopolisacaridosis: I-H el síndrome de Hurler; I-S el síndrome de Scheie.

La etiología es genética y se transmite por herencia autosómica recesiva.

## Bibliografía

Scheie, H.G.; G.W., Hambrick, Jr. and L.A. Barness: "A newly recognized forme fruste of Hurler's disease (gargolism)". Amer. J. Ophtahl., 53:753-769, 1962.

Williams, H.E.: "Heritable disorders of mucopolysaccharide metabolism". Calif. Med., 106:306-311, 1967.

## SÍNDROME DE SCHMIDT (M.B.)

### Sinonimia

S. de insuficiencia tiroidea-adrenocortical.

### Sindromografía

#### Clínica

Comienza a cualquier edad, predominantemente en mujeres. Las manifestaciones de hipotiroidismo pueden preceder o

seguir a las del síndrome de Addison. La diabetes puede asociarse y su presencia puede preceder o seguir a las manifestaciones de insuficiencia tiroidea y adrenal.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Estudio de anticuerpos antitiroideos y antisuprarrenales.**

Los demás exámenes son los mismos que para el hipotiroidismo e hiposuprarrenalismo.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Se considera un mecanismo autoinmune y comúnmente anticuerpos contra tiroides, suprarrenales y posiblemente páncreas.

La etiología es desconocida.

#### **Bibliografía**

Carpenter, C.C.; N. Solomon; S.G. Silverberg, *et al.*: "Schmidt's syndrome (thyroid and adrenal insufficiency): A review of the literature and a report of fifteen new cases including ten instances of co-existent diabetes mellitus". *Medicine*, 43:153-180, 1964. Schmidt, M.B.: "Eine biglandulare Erkrankung (Nebennieren und Schilddrüse) bei Morbus Addisonii". *Verh. Deutsch. path. Ges.*, 21:212-221, 1926.

### **SÍNDROME DE SCHROEDER II**

#### **Sinonimia**

S. endocrino-hipertensivo.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Predomina en el sexo femenino, es raro verlo en el masculino. Se caracteriza por una obesidad de aparición relativamente súbita en la menarquía, la menopausia, o después de múltiples embarazos u operación ginecológica. Cefalea, menstruaciones irregulares, rechazo a los alimentos salados. Tendencia a las magulladuras y equimosis de fácil aparición.

**Examen físico.** Obesidad de tipo central con estrías pálidas en los muslos, hirsutismo moderado. Hipertensión arterial que aparece después del aumento de peso, cambios en el fondo de ojo. La sintomatología puede confundirse con la del síndrome de Cushing, el síndrome de obesidad de la maternidad o el síndrome diabético con macrofeto.

##### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Policitemia moderada, metabolismo anormal de los carbohidratos, concentraciones anormalmente bajas de sodio y cloro.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Oscura. Puede haber un factor hereditario predisponente.

#### **Bibliografía**

Schroeder, H.A.; D.F. Davies and H.E. Clark: "A syndrome of hypertension, obesity. Menstrual irregularities and evidence of adrenal cortical hyperfunction". *J. Lab. Clin. Med.*, 34:1746, 1949. Schroeder, H.A. and D.F. Davies: "Studies on 'essential' hypertension: V. An endocrine hypertensive syndrome". *Ann. Int. Med.*, 40:516-539, 1954.

### **SÍNDROME DE SECRECIÓN DE HORMONA ANTIDIURÉTICA INADECUADA**

#### **Sinonimia**

S. de Schwartz-Bartter. S. de hiponatremia cerebral con secreción inadecuada de hormona antidiurética. S. de pérdida cerebral de sal. S. de secreción inadecuada de ADH.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Cefalea, confusión, desorientación, hostilidad y otros trastornos mentales con defecto motor o sensitivo.

**Examen físico.** Reflejos normales, no deshidratación, no edema, no signos de enfermedad hepática, renal o cardíaca.

##### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Hiponatremia, moderada o severa. Nitrógeno ureico normal.

**Orina.** Hipertónica, con excreción aumentada de cloro y sodio. Poca respuesta de la hiponatremia a las soluciones parenterales de sodio.

**Radiología.** Pueden encontrarse signos de trauma, tumor, infección.

**Punción lumbar.**

**Electroencefalograma.**

#### **Sindromogénesis y etiología**

Este síndrome está asociado al carcinoma del pulmón o es consecuencia de lesiones encefálicas: trauma, tumores, enfermedad vascular, encefalitis, meningitis, tuberculosis. Es el resultado de un desequilibrio electrolítico dado por una hiponatremia resultante de una secreción inadecuada de ADH por las causas encefálicas citadas o por producción de una sustancia con efecto similar a la ADH.

#### **Bibliografía**

Leaf, A.; F.C. Bartter; R.F. Santos, *et al.*: "Evidence in man that urinary electrolyte loss induced by pitressin is function of water retention". *J. Clin. Invest.*, 32:868-878, 1953. Schwartz, W.B.; W. Bennett; S. Curelop, *et al.*: "A syndrome of renal sodium loss and hyponatremia probably resulting from inappropriate secretion of antidiuretic hormone". *Amer. J. Med.*, 23:259-542, 1957.

### **SÍNDROME DE SHEEHAN**

#### **Sinonimia**

S. de necrosis pituitaria posparto. S. de insuficiencia pituitaria posparto. S. de Reye-Sheehan. S. de Simmonds-Sheehan. (Ver síndrome de Simmonds.)

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Aparece en el posparto después de un choque inicial agudo. Insuficiencia para la lactación, astenia, crisis hipoglucémica, amenorrea o irregularidad menstrual. Anorexia.

**Examen físico.** Palidez desproporcionada con la anemia, pérdida del vello axilar y pubiano, sequedad de la piel, atrofia de la mucosa vaginal, enlentecimiento de la fase de retorno del reflejo tendinoso. Bradicardia, hipotensión, pérdida de peso.



### Exámenes paraclínicos

**Metabolismo basal.** Bajo.

**Sangre.** Colesterol elevado. Hipoglucemia espontánea.

**Yodo unido a la proteína.** Bajo.

**T3-T4.** Bajos.

**Orina.** Baja excreción de corticosteroides, estrógenos y gonadotropinas hipofisarias.

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome es producido por trombosis de las arterias infundibulares del sistema portahipofisario, por coagulación intravascular diseminada con choque durante un parto complicado, estas alteraciones originan la subsiguiente necrosis de la adenohipófisis, lo que trae como consecuencia la insuficiencia secundaria tiroidea, corticosuprarrenal y ovárica. Precisamente durante el embarazo existe una hiperfunción hipofisaria que condiciona que cualquier proceso isquémico en esos momentos repercuta con mayor intensidad en el sistema venoso portal de la adenohipófisis.

### Bibliografía

Sheehan, H.L. "Post-partum necrosis of the anterior pituitary". J. Path. Bact., 45:189-214, 1937.

Simmonds, M.: "Ueber Hypophysis-schwund mit todlichem Ausgang. Deutsch. Med. Wschr., 40:322-323, 1914.

## SÍNDROME DEL VARÓN ESTÉRIL

### Sindromografía

#### Clínica

Fenotipo con conductos de Müller ausentes, conductos de Wolff masculinos, espermatogénesis ausente o disminuida, seno urogenital masculino, genitales externos masculinos, mama generalmente masculina.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Producción de testosterona, estrógenos y LH normal o elevada.

### Sindromogénesis y etiología

Pseudohermafroditismo masculino por defecto en la acción de los andrógenos. Herencia quizás recesiva ligada al cromosoma X.

## SÍNDROME DE WILLIAMS

### Sinonimia

S. de hipercalcemia idiopática de la infancia.

### Sindromografía

#### Clínica

Estenosis aórtica supravalvular, retraso mental, facies de duende.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hipercalcemia.

## Sindromogénesis y etiología

Trastorno raro del desarrollo, de origen congénito, por un mecanismo de sensibilidad anormal a la vitamina D y del aumento en la concentración circulante de 1,25(OH)<sub>2</sub>D, que alcanza cifras entre 150 y 500 pg/mL. Los niños se vuelven hipercalcémicos por absorción intestinal excesiva de calcio. El síndrome se observó por primera vez en Inglaterra, después de enriquecer la leche con vitamina D. No se ve después del primer año de vida.

## SÍNDROMES ENDOCRINOMETABÓLICOS AFINES

### Síndromes de amenorrea-galactorrea

Lactación inapropiada. Comprende cuatro variantes:

1. Ahumada del Castillo.
2. Chiari-Frommel.
3. Forbes-Albright.
4. Amenorrea-galactorrea-hipotiroidismo.

### Síndromes con amenorrea-hirsutismo-obesidad

Adrenogenitales.  
Cushing.  
Hirsutismo constitucional.  
Stein-Leventhal.  
Tumor virilizante de ovario.

### Síndromes metabólicos de aminoácidos (hereditarios)

Acidemia isovalérica.  
Abderhalden-Kaufman-Lignac.  
Albinismo.  
Allan-Dent.  
Carnosinemia.  
Cistationinuria.  
Cistinuria.  
Citruinemia.  
Cochrane.  
Fanconi-De Toni.  
Fanconi (tipo adulto).  
Folling.  
Galactosemia.  
Glucoglicinuria.  
Hartnup.  
Hiperamonihemia.  
Hiperlicinuria-hiperglicinemia.  
Hiperlisinemia.  
Hipervalinemia.  
Hipofosfatasa.  
Histidinemia.  
Intolerancia a la lisina.  
Joseph.  
Leucinosis.  
Lightwood.  
Lignac-Fanconi.  
Lowe.  
Luder-Sheldon.  
Metilmalónico.  
Paine.  
Retardo del crecimiento-aminoaciduria renal-*corpulmonale*.  
Sacaropinuria.

Sirope de arce (*maple syrup*).  
Tirosinemia hereditaria-tirosinuria.  
Tirosinemia neonatal.  
Tirosinemia-tirosinuria.  
Wilson.

### Síndromes con enanismo hipofisario

Anosmia-eunucoidismo.  
Deficiencia aislada de hormona de crecimiento.  
Deficiencia hormonal múltiple de la hipófisis.  
Enanismo (tipo Seabright-Bantam).  
Larin-Levi.

### Síndromes por deficiencia de enzimas

Alactasia hereditaria.  
Dormandy.  
Intolerancia a la sacarosa.  
Intolerancia hereditaria a la lactosa.  
Malabsorción glucosa-galactosa.

### Síndromes con disgenesia gonadal

- I. Disgenesia gonadal XO  
Turner (tipo XO).  
Swyer (tipo XO).  
Rössle (tipo XO).  
Gordan-Overstreet (tipo XO?).
- II. Disgenesia gonadal XX  
Turner (tipo XX/XO).  
Swyer (tipo XX y XX/XO).  
Rössle (tipo XX disgenesia ovárica familiar).  
Stein-Leventhal (tipo XX y XXX).  
Hipogonadismo ovárico.  
Menopausia prepuberal.
- III. Disgenesia gonadal XY  
Swyer (tipo XY).  
Agenesia gonadal XY.  
Turner (tipo XY/XO masculino).  
Klinefelter-Reinfenstein-Albright (tipo XXY o XXXY).  
Stein-Leventhal (tipo XXY).  
Mujer sin pelo (tipo XY).

### Otros

Heller-Nelson.  
Pseudo Klinefelter.  
Noonan.  
Kallmann.  
Olfato-genital.  
Del Castillo.  
Hipogonadismo de Leydig.

### Síndromes que rompen los enlaces de los glúcidos

Alactasia hereditaria.  
Intolerancia hereditaria a la lactosa.  
Intolerancia a la sacarosa.  
Dormandy.  
Malabsorción glucosa-galactosa.

### Síndromes con depósito de glucógeno

Andersen.  
Forbes.  
Hers.  
Mc Ardle-Schmid-Pearson.  
Pompe:  
Variante cardiomegálica.  
Variante deficiencia de acidomaltosa.  
Variante generalizada.  
Variante muscular.  
Von Gierke.

### Síndromes con hiposmolalidad

Addisoniano.  
Diabetes aguda.  
Hiponatremia.  
Hiponatremia en período posoperatorio.  
Hiposmolalidad celular crónica.  
Secreción de hormona antidiurética inapropiada.

### Síndromes con hipoparatiroidismo

HIPOPARATIROIDISMO PRIMARIO  
Familiar:  
Hipoparatiroidismo-juvenil-asociado al Addison (autosómico).  
Hipotiroidismo-juvenil-aislado-ligado al sexo (recesivo).  
Di George.  
Hipoparatiroidismo:  
Adulto adquirido.  
Juvenil adquirido.  
Juvenil-aislado-autosómico recesivo.

### Síndromes hidroelectrolíticos-acidobásicos

PÉRDIDA DE AGUA  
Depleción de agua.  
Diabetes insípida.  
Diabetes insípida ADH resistente (véase)  
Hipertonicidad por sobrecarga de solutos.

EXCESO DE AGUA  
Intoxicación por agua.

PÉRDIDA DE SODIO  
Addisoniano.  
Diabetes aguda.  
Hiponatremia.  
Hiponatremia crónica dilucional.  
Hiponatremia en período posoperatorio.  
Hormona antidiurética inapropiada.  
Intoxicación acuosa.  
Mucoviscidosis.  
Schroeder I.  
Thorn.

ACIDOSIS METABÓLICA  
Bicarbonato deficitario.  
Bywater.  
Lightwood.  
Diabetes aguda.

Salicilato venenoso.  
Hipercaliémico.

#### ALCALOSIS RESPIRATORIA

Véase síndromes de hiperventilación.

#### ALCALOSIS METABÓLICA

Conn.  
Hipocaliemia.  
Hipercalcémico.  
Hipomagnesemia.  
Hipermagnesemia.

### Síndromes con alteraciones metabólicas de los lípidos

Bassen-Kornzweig.  
Batten-Mayon.  
Burger-Grutz.  
Fabry.  
Gaucher.  
Hand-Schüller-Christian.  
Hiperbetalipoproteinemia familiar.  
Hiperbeta-prebetalipoproteinemia familiar.  
Hiperlipemia mixta.  
Hiperprebetalipoproteinemia familiar.  
Leucodistrofia metacromática.  
Nieman-Pick.  
Tangier.  
Tay-Sachs.  
Thiébaud.  
Van Bogaert-Scherer-Epstein.  
Wolman.

### Síndromes lipodistróficos

Laurence-Siepe.  
Leiguel-Lavastine-Viard.  
Panatrófico de Gower.  
Weir-Michel.

### Síndromes con mucopolisacaridosis

Tipo I. Hurler.  
Tipo II. Hunter.  
Tipo III. Sanfilippo.  
Tipo IV. Morquio.  
Tipo V. Scheie.  
Tipo VI. Maroteaux-Lamy.  
Tipo VII. Sly, Quinton, McAlister (carencia de beta-glucuronidasa).  
Condroitin-4-sulfato-mucopolisacaridosis (Thompson, Nelson, Castor).  
Atetosis-queratansulfaturia (Maroteaux).  
Formas de transición y formas mixtas con mucopolisacaridosis (Austin, Landing, manosidosis, mucopolisacaridosis I, Leroy).

### Síndromes poliendocrinos

Carcinoma en tumores malignos no carcinoides.  
Enfermedad de Cushing e hipertiroidismo.  
Hipertiroidismo familiar.  
Hipertiroidismo-hipertiroidismo y cáncer del tiroides.  
Producción hormonal múltiple ectópica en neoplasia única no endocrina.

Schenudt.  
Sipple.  
Wermer.  
Zollinger-Ellison.

### Síndromes con progeria

Hutchinson-Gilford.  
Gottron I.  
Werner.  
Metageria.  
Seip-Lawrence.  
Souques-Charcot.  
Bamatter-Franceschetti-Klein.

### Síndromes con pseudohermafroditismo

- I. Pseudohermafroditismo femenino.  
Hiperplasia corticosuprarrenal congénita (adrenogenital congénito).  
Tumores corticosuprarrenales virilizantes (adrenogenital adquirido).  
Virilización durante el embarazo de causa exógena (tratamiento hormonal), o endógena (tumor hormonal de la madre).
- II. Pseudohermafroditismo masculino.  
Feminización total (feminización testicular, mujer sin pelo).  
Vello de tipo femenino con hipospadia escrotal pseudovaginal.  
Hiperplasia corticosuprarrenal congénita.  
Pseudohermafroditismo tubular masculino.  
Boczkowski.  
Reifenstein.  
Swyer.  
Gordan-Overstreet.  
Irido-dentaria (Weyers).

### Síndromes con pseudohermafroditismo masculino

- I. Defectos en la síntesis de testosterona.  
Deficiencia de 20-22 desmolasa.  
Deficiencia de deshidrogenasa de 3-beta-hidroxiesteroide.  
Deficiencia de 17-alfa-hidroxilasa.  
Deficiencia de 17-20 desmolasa.  
Deficiencia de deshidrogenasa de 17-beta-hidroxiesteroide.
- II. Defectos en la acción de los andrógenos.  
Deficiencia de 5-alfa-reductasa.  
Trastornos de receptores:  
Síndrome de feminización testicular completa.  
Síndrome de feminización testicular incompleta.  
Síndrome de Reifenstein.  
Síndrome del varón estéril.  
Resistencia con receptores positivos.
- III. Defectos en regresión mülleriana.  
Síndrome del conducto de Müller persistente.
- IV. Hermafroditismo verdadero.  
Hermafroditismo lateral o alternante (testículo de un lado, ovario del otro).  
Hermafroditismo unilateral (testículo u ovario de un lado y ovotestis del otro).  
Hermafroditismo bilateral (ovotestis de ambos lados).  
Disgenesia gonadal mixta (testículo de un lado, ovario rudimentario del otro).

### **Síndromes con tirosinemia-tirosiluria**

Tirosiluria hepática (secundaria a lesión severa aguda o crónica en enfermedades hepáticas).

Tirosinemia hereditaria-tirosiluria.

Insuficiencia hepática aguda.

Taber:

con disfunción tubular renal aguda.

con S. de Fanconi.

Tirosinemia neonatal.

### **Síndromes hipoparatiroides primarios**

Hipoparatiroideo infantil aislado, familiar recesivo ligado al sexo.

Hipoparatiroideo juvenil familiar autosómico asociado al Addison.

Di-George.

Hipoparatiroideo juvenil aislado autosómico recesivo.

Hipoparatiroideo juvenil adquirido.

Hipoparatiroideo adquirido del adulto.

### **Síndromes con diabetes mellitus**

Diabetes mellitus insulino dependiente del adolescente.

Diabetes mellitus no insulino dependiente del adolescente.

Diabetes mellitus no insulino dependiente del adulto.

Diabetes mellitus asociada a otros síndromes:

DIDMOAD.

Prader-Willi.

Miescher II.

Wiedemann II.

Seip-Lawrence.

Diabetes mellitus lipoatrófica.

Kearns.

Achard-Thiers.

Almström-Hallgren.

Bard-Pick.

Forestier.

Friedreich I.

Herrmann-Aguilar-Sacks.

Heycock-Wilson.

Houssay.

Huntington. Lundbaek.

Metahemoglobinemia hemoglobinopática.

Morgagni.

Oppenheim-Urbach.

Porfiria crónica.

Sanctis-Cacchione.

Troell-Junet.

Troisier-Hanot-Chauffard.

Werner.

Flyinn-Aird.

Barjon-Lestrade-Labauge.

Mauriac.

Diabetes angiopática.

Kimmelstiel-Wilson.

# SÍNDROMES GINECOOBSTÉTRICOS

## SÍNDROME DE ALLEN-MASTERS

### Sinonimia

S. de ruptura del ligamento ancho.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se presenta por lo regular en multíparas. Se caracteriza por dolor en región pélvica, dolor durante las relaciones sexuales, dismenorrea y dolor en la espalda.

**Examen físico.** El cuello uterino puede ser movilizado en todas direcciones sin movimiento interno.

#### Exámenes paraclínicos

**Laparoscopia.** El diagnóstico de certeza puede hacerse rápidamente por este método, en el que se evidencia la lesión que ocasiona este síndrome.

### Sindromogénesis y etiología

Se debe a la ruptura del ligamento ancho, con formaciones de aspecto angiomaso a ese nivel.

En ocasiones la etiología es desconocida. Pero puede presentarse en el curso de un traumatismo quirúrgico o de un aborto en período avanzado de gestación.

### Bibliografía

- Allen, W.M. and W.H. Masters: "Traumatic laceration of uterine support, the clinical syndrome and the operative treatment". Amer. J. Obstet. Gynec., 70:500-513, 1955.
- Bret, A.J.; M. Bardiaux; J. Brus, *et al.*: "Algies pelviennes d'origine genitale: La pelvipéritonite chronique sclero-inflammatoire. Etude clinique et histopathologique de 25 cas. A propos du syndrome d'Allen et Masters". Sem. Hop. Paris, 43:173-182, 1967.

## SÍNDROME DE ANGIECTID

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se caracteriza por la aparición de áreas bien definidas, pequeñas, dolorosas, con calor local, en la cara posterior de ambas piernas de la paciente durante el primer mes del embarazo.

**Examen físico.** Lesiones vasculares en forma de racimos que hacen prominencia en la piel de la cara posterior de las piernas de localización intradérmica.

### Sindromogénesis y etiología

Se plantea que este síndrome está en relación con el nivel de hormonas femeninas circulantes. Las lesiones son más dolorosas, cuando existe un nivel bajo de estrógenos o pregnandiol.

## SÍNDROME DE APOPLEJÍA UTERINA

### Sinonimia

S. de necrosis hemorrágica del endometrio senil.

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza este síndrome por hemorragia vaginal, síntomas de insuficiencia cardíaca: tos, disnea, dolor en el pecho y edemas en miembros inferiores. Hematemesis y melena.

**Examen físico.** Signos de insuficiencia cardíaca, hepatomegalia congestiva, taquicardia, cardiomegalia, edemas en miembros inferiores, hemorragia vaginal posmenopausia con integridad de órganos genitales.

#### Exámenes paraclínicos

**Legrado uterino.** Permite descartar probable carcinoma de útero.

### Sindromogénesis y etiología

Es ocasionado por una necrosis del endometrio por arteriosclerosis generalizada y severa del útero.

### Bibliografía

- Novak, E.R. and J. D. Woodruff: Gynecologic and Obstetric Pathology with clinical and Endocrine Relations. ed. 6, Philadelphia, Saunders, 1967.
- Daly, J.J. and K. Balogh, Jr.: "Hemorrhagic necrosis of the senile endometrium ("apoplexia uteri"). Relation to superficial hemorrhagic necrosis of the bowel". New Eng. J. Med., 278:709-711, 1968.

## SÍNDROME DE ASHERMAN

### Sinonimia

S. de adherencia traumática uterina.

### Sindromografía

#### Clínica

Amenorrea, abortos a repetición, hipomenorrea, disminución de la fertilidad.

**Examen físico.** Cuello uterino ocluido. Imposibilidad de pasar explorador al útero por oclusión del canal del cuello.

#### Exámenes paraclínicos

Dificultad o imposibilidad de explorar el canal de la *cervix* uterina por adherencias a ese nivel.

**Histerografía.** Se comprueban defectos de llenado por las adherencias dentro de la cavidad uterina que no se borran con cantidades elevadas del medio de contraste.

## Sindromogénesis y etiología

Este trastorno puede producirse al realizar un legrado en un útero puerperal, o por legrados repetidos, extracción manual de la placenta o radiación terapéutica intraluminal.

## Bibliografía

- Asherman, J.G.: "Amenorrhea traumatica (Atretica)". J. Obstet. Gynaec. Brit. Emp., 25-30, 1948.  
Asherman, J.G.: "Traumatica intrauterine adhesions". J. Obstet. Gynaec. Brit. Emp., 57:892-896, 1950.

## SÍNDROME DE CONGESTIÓN PELVIANA

### Sinonimia

S. de Taylor

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome afecta a las mujeres en edad fértil. Los síntomas se presentan especialmente en el período premenstrual.

Con frecuencia hay menometrorragia, dolor pélvico difuso y poco definido, profundo y a veces de localización lumbosacra. Se acompaña de labilidad e inestabilidad emocional.

**Examen físico.** Al tacto vaginal el cuello uterino se presenta suave con gran cantidad de secreción mucosa. El útero está aumentado de tamaño y hay dolor exquisito a su movilización, lo que constituye un signo casi patognomónico. Hay congestión en las mamas con ligero dolor a la palpación y várices en miembros inferiores, frecuentemente.

#### Exámenes paraclínicos

**Tacto rectal y vaginal.** Se aprecian los hallazgos referidos en el examen físico.

**Laparoscopia.** Se observan las venas pélvicas dilatadas, tortuosas y engrosadas. El útero se encuentra casi siempre en retroversión.

## Sindromogénesis y etiología

Se ha planteado que este síndrome se debe a un *stress* de origen psicógeno en mujeres con antecedentes de una infancia con inseguridad familiar, además con signos de inmadurez y dependencia.

También puede ser resultado de un excesivo efecto hormonal sobre los vasos de los órganos reproductores, lo que originaría ingurgitación y edema de las vísceras pelvianas.

## Bibliografía

- Kaufmann, E. (1884) quoted by H.C. Sterus and V.D. Sneeden: "Observations on the clinical and pathologic aspects of the pelvic conditions syndrome". Amer. J. Obstet. Gynec., 94:718-732, 1966.  
Taylor, H.C., Jr.: "Vascular congestion and hyperemia. Their effect on structure and function in the female reproductive system". Amer. J. Obstet., 57:211-230, 637-653, 654-668, 1949.

## SÍNDROME DE CORIOCARCINOMA

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome es consecutivo a la mola hidatiforme, y se caracteriza por abortos, hemorragia uterina en el segundo trimes-

tre del embarazo. Con frecuencia los primeros síntomas y signos son expresión de las metástasis en pulmones, hígado, cerebro u otros órganos.

### Exámenes paraclínicos

**Histología de la mucosa uterina.**

**Radiología de tórax.** Permite detectar las metástasis.

**Ecografía.** Es importante especialmente en el hemiabdomen superior para tratar de detectar metástasis hepática.

## Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida.

## SÍNDROME DE DESPRENDIMIENTO PLACENTARIO

### Sinonimia

S. de apoplejía uteroplacentaria. S. de separación prematura placentaria de Couvelaire.

### Sindromografía

#### Clínica

En este síndrome se presenta bruscamente hemorragia vaginal, dolor localizado en la pelvis, astenia y choque.

**Examen físico.** Aumento rápido del útero con sensación de aumento de la textura lo que da la impresión de firmeza.

Desde el punto de vista fetal hay aumento de los movimientos fetales y alteraciones en el latido fetal: taquicardia y modificaciones de los ruidos cardiacos.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** El estudio de la coagulación muestra una hipofibrinogenemia. Alteraciones hematológicas que demuestran una insuficiencia renal: uremia, alteraciones electrolíticas, etcétera.

## Sindromogénesis y etiología

Los síntomas se deben a un desprendimiento placentario que ocurre siempre después de las 28 semanas y es de causa desconocida. El desprendimiento puede ser parcial o total o incluso afectar sólo el borde placentario (ruptura del seno marginal o hemorragia del seno marginal).

La hemorragia de la superficie placentaria puede disecar debajo de las membranas y encontrar un camino hacia el exterior, lo que provoca una hemorragia externa; o bien puede quedar atrapada y origina una hemorragia oculta o ambas cosas.

Se citan como factores predisponentes: toxemia, hipertensión, glomerulonefritis crónica, traumatismos, enfermedades vasculares crónicas, diabetes y endometritis crónica.

## Bibliografía

- De Lee, J.B.: "A case of fatal hemorrhagic diathesis, with premature detachment of the placenta". Amer. J. Obstet., 44:785-792, 1901.  
Schneider, C.L.: "Defibrination syndrome". Clin. Obstet. Gynec., 7:339-348, 1964.

## SÍNDROME DE EMBARAZO ECTÓPICO

### Sinonimia

S. de embarazo extrauterino.

## Sindromografía

### Clínica

Este síndrome tiene una incidencia de 1:300 embarazos. Se citan como factores que precipitan la ruptura del embarazo tubario, el esfuerzo al defecar, el coito y el examen pélvico bimanual. Los síntomas más frecuentes son hemorragia vaginal irregular, ausencia de la menstruación, molestias pelvianas; unos días más tarde comienza la hemorragia en la cavidad abdominal. El dolor está casi siempre presente y es de carácter sordo y permanente, se irradia hacia la parte posterior del tronco. Estos síntomas son provocados por la hemorragia intraperitoneal que puede acompañarse de choque cuando esta es masiva.

**Examen físico.** Al examen ginecológico se puede palpar una masa o tumoración en uno de los anejos. Existen signos de irritación peritoneal y en ocasiones puede apreciarse cierta coloración azulada periumbilical (signo de Cullen).

### Exámenes paraclínicos

**Punción abdominal.** Puede realizarse a nivel de los cuadrantes inferiores del abdomen.

**Punción del fondo del saco de Douglas.** En ocasiones permite obtener sangre líquida igual que en la punción abdominal.

Es bueno señalar que estos métodos con frecuencia fallan o confunden.

**Ecografía.** Es útil cuando precisa la existencia de una masa tumoral anexial, pero con frecuencia confunde.

**Laparoscopia de urgencia.** Es la exploración más importante y permite precisar con certeza el diagnóstico. Además determina el estado de la afección y la gravedad de las complicaciones (embarazo ectópico, roto o fisurado, intensidad de la hemorragia, lesiones concomitantes). En el momento actual permite el tratamiento por cirugía laparoscópica.

## Sindromogénesis y etiología

Como posibles causas de este síndrome se han señalado las enfermedades inflamatorias crónicas de las trompas que no permiten el tránsito libre del óvulo fecundado hacia la cavidad uterina, tales como salpingitis crónica, blenorragia, tuberculosis genital, endometriosis y factores congénitos. Actualmente se considera como la causa más importante la infección por Clamidas.

## SÍNDROME DE EMBOLISMO DE LÍQUIDO AMNIÓTICO

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se presenta con disnea repentina, choque, hemorragias graves, por lo regular en múltiparas por encima de 30 años con historia de haber sufrido laboriosos trabajos de parto donde le administraron pitocín.

**Examen físico.** Taquipnea, matidez a la percusión pulmonar, cianosis, hipotensión, relajación uterina por hemorragia vaginal profusa.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hipofibrinogenemia, prolongación del tiempo de coagulación.

## Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se debe a un embolismo del líquido amniótico dentro del sistema cardiovascular, lo que origina dolor torácico,

disnea y otros síntomas, además la disminución del fibrinógeno explica la hemorragia incontrolable que acompaña al cuadro clínico.

### Bibliografía

Aguillon, A.; A. Andjus; A. Grayson, *et al.*: "Amniotic fluid embolism: A review". *Obstet. Gynec. Survey*, 17:619036, 1962.  
Beller, F.K.; G.W. Douglas; C.H. Debrovner, *et al.*: "The fibrinolytic system in amniotic fluid embolism". *Amer. J. Obstet. Gynec.*, 87:48-55, 1963.

## SÍNDROME DE ENDOMETRIOSIS

### Sindromografía

#### Clínica

La endometriosis se presenta en mujeres de edad mediana (tercera década) y según algunos autores es más frecuente en mujeres de alto nivel socioeconómico. Se citan algunas características fenotípicas de estas pacientes, tales como: mujeres delgadas, ansiosas, inteligentes, perfeccionistas y que han diferido por largo tiempo su descendencia. La afección comienza después de la menarquía y desaparece con la menopausia. Raramente se ve en mujeres que presentan ciclos anovulatorios, y es más frecuente en aquellas que tienen irregularidades menstruales. Los síntomas mejoran durante el embarazo y cuando éstos son frecuentes pueden prevenir las lesiones.

Otras veces se asocia con infertilidad, dolor progresivo y severo en región suprapúbica antes o durante la menstruación, dispareunia, defecación dolorosa, manchas premenstruales e hipermenorrea; en ocasiones puede haber disuria y/o hematuria.

#### Exámenes paraclínicos

**Laparoscopia.** Constituye el método más exacto de diagnóstico y permite visualizar el tejido endometriótico con su color carmelitoso-rojizo típico, cuya localización más frecuente es en la cavidad pelviana (pero también en otros órganos abdominales). Lo más importante es que este examen establece el diagnóstico diferencial descartando las inflamaciones pélvicas y las enfermedades tumorales u ováricas.

## Sindromogénesis y etiología

Existen muchas teorías para explicar este síndrome. Sampson postula que fragmentos de tejido endometrial pueden ser regurgitados con sangre menstrual hacia la cavidad peritoneal con la subsecuente implantación en la misma. Meller cree que el tejido mesotelial del peritoneo puede evolucionar y convertirse en tejido endometrial. Otros autores plantean que a partir de exudados fibrinopurulentos organizados se puede formar un estroma endometrial con espacios de aspecto glandular.

La etiología es desconocida.

## SÍNDROME DE FETO MUERTO

### Sinonimia

S. de conversión crónica fibrinógeno-fibrina. S. de recién nacido muerto macerado.

### Sindromografía

#### Clínica

El diagnóstico de este síndrome se basa en las manifestaciones clínicas de hemorragia y trastornos en el fibrinógeno, en pacientes en los que se conoce o sospecha que tienen un feto muerto en la cavidad uterina.

El término aborto diferido se aplica cuando la muerte fetal ocurre antes del término de la 20 semana de gestación, con retención del feto. Aunque raro, el feto ocasionalmente puede permanecer intrauterino, meses y años y calcificarse.

Se plantean tres grados de intensidad en este síndrome:

1. *Potencial*. No hemorragias, fibrinógeno por debajo de 150 mg% con o sin evidencia de fibrinólisis.
2. *Oculto*. No hemorragia, fibrinógeno por debajo de 90 mg%, o actividad fibrinolítica alta.
3. *Evidente*. Hemorragias profusas por déficit de coagulación con hipofibrinogenemia e hiperfibrinólisis.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Determinaciones seriadas de fibrinógeno.

**Ecografía.** Evidencia de muerte fetal al ultrasonido por la ausencia del movimiento y latido del feto.

#### Sindromogénesis y etiología

Se debe a la muerte fetal, con absorción materna de productos del embarazo (líquido amniótico y productos de autólisis del feto) que producen la activación de los mecanismos de fibrinólisis, lo que origina una lenta desfibrinación de la sangre.

#### Bibliografía

Weiner, A.E.; D.E. Reid; C.C. Roby, *et al.*: "Coagulation defects with intrauterine death from Rh sensitization". Amer. J. Obstet. Gynec., 60:1015-1022, 1950.

Hodgkinson, C.P.; R.J. Thompson and A.A. Hodari: "Dead fetus syndrome". Clin. Obstet. Gynec., 7 No. 2:349-360, 1964.

### SÍNDROME GRAVITACIONAL DE LAS PIERNAS

#### Sindromografía

##### Clínica

Este síndrome es cuatro veces más frecuente en las mujeres que en los hombres y se caracteriza por ardor, prurito, dolor y calambres en las piernas y a veces ulceraciones.

**Examen físico.** Se aprecia dilatación y tortuosidad de las venas superficiales de las piernas, edema crónico, ulceraciones, induraciones y pigmentación oscura de la piel con estasis y dermatitis.

#### Sindromogénesis y etiología

Se considera que existe una incompetencia de las válvulas venosas que se hereda como rasgo familiar o bien puede ser producida por lesiones posflebíticas que originan aumento de la presión venosa. Esto da origen a la ingurgitación de las venas en los miembros inferiores y al resto de la sintomatología como consecuencia de la estasis.

La etiología es desconocida.

#### Bibliografía

Bauer, G.: "Pathophysiology and treatment of the lower leg stasis syndrome". Angiology, 1:1-8, 1950.

### SÍNDROME DE HEMANGIOMA PLACENTARIO

#### Sindromografía

##### Clínica

Se caracteriza por hemangioma placentario, hidramnios, prematuridad fetal. Anomalías fetales congénitas variadas.

#### Exámenes paraclínicos

**Ecografía.** Muestra un aumento del líquido de la bolsa gestacional y con frecuencia se detecta el hemangioma que decola una parte de la placenta.

#### Sindromogénesis y etiología

Se considera que el hemangioma placentario es el que inicia la cadena de sucesos que determinan alteraciones de la fisiología circulatoria normal del feto.

### SÍNDROME DE HEMORRAGIA FUNCIONAL POSABORTO

#### Sinonimia

S. de metropatía posaborto.

#### Sindromografía

##### Clínica

En este síndrome se presenta hemorragia vaginal en las mujeres en período de reproducción después de un aborto clínico o sospechas de aborto.

**Examen físico.** Embarazo reciente, aumento del útero, cuello blando y coágulos vaginales.

#### Exámenes paraclínicos

**Determinación de gonadotropinas.** En sangre y orina nos ayuda al diagnóstico.

#### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se debe a la persistencia de vellosidades coriónicas con un grado variable de viabilidad, que pueden ser identificadas por histología.

El grado lento de regresión del cuerpo lúteo mantiene un desbalance de estrógeno progesterona que crea un trastorno en el ritmo menstrual, con hiperplasia del endometrio.

#### Bibliografía

Aschoff, L.: Tratado de anatomía patológica. Barcelona, Labor, v. II 1934, p. 927.

Botella-Llusia, J.: F. Nogales-Ortiz; H. Martínez *et al.*: "Postabortive functional metrorrhagia, a clinical and histopathologic study". Amer. J. Obstet. Gynec., 100-987-996, 1968.

### SÍNDROME DE HERPES GESTACIONAL

#### Sinonimia

S. de la dermatitis gestacional. S. del herpes circinado buloso. S. del prurigo gestacional.

#### Sindromografía

##### Clínica

Este síndrome se ve en una proporción de menos de 1:5 000 embarazos. Se presenta durante el segundo trimestre con manifestaciones de severas lesiones con enrojecimiento en forma de quemadura acompañadas de prurito en la cara, brazos, piernas y en el tronco.

**Examen físico.** Lesiones eritematosas, vesiculares, bulosas, pustulosas, diseminadas en el cuerpo en forma centrípeta, que comienzan alrededor del ombligo.



### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Eosinofilia en más de un 30 %.

### Sindromogénesis y etiología

El herpes gestacional es considerado como una variante de la dermatitis herpetiforme, relacionada específicamente con el embarazo y el ciclo hormonal. Se plantea que pudiera ser debido a un alto nivel de gonadotropina circulante.

### Bibliografía

Milton, J.L.: The Pathology and Treatment of Disease of the Skin. London, Hardwicke, 1872, p. 205.  
Downing, J.G. and O.F. Jilson: "Herpes gestacionis". New Eng. J. Med., 241:906, 1949.

## SÍNDROME DE HIPEREMESIS GRAVÍDICA

### Sindromografía

#### Clínica

La hiperemesis gravídica comienza como un simple vómito, alrededor de la sexta semana, que va aumentando gradualmente, a pesar del tratamiento impuesto. Las pacientes no retienen ni los líquidos ingeridos. Se acompaña de nerviosismo, insomnio, y en casos graves llega a una polineuritis y al coma.

**Examen físico.** Deshidratación, pérdida de peso y emaciación.

### Exámenes paraclínicos

**Orinas.** Concentradas, albuminuria.

**Sangre.** Desbalance electrolítico. A veces hiperbilirrubinemia.

### Sindromogénesis y etiología

Se invocan cambios metabólicos, pero los factores psiconeuróticos tienen un papel importante.  
La etiología es desconocida.

## SÍNDROME DE HIPOTENSIÓN EN POSICIÓN SUPINA

### Sinonimia

S. de la vena cava inferior.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en el 3-11% de las embarazadas en el último mes del embarazo.

**Examen físico.** Taquicardia. Caída de la presión arterial por encima de 30 mm de Hg. En pocos casos se puede presentar un desprendimiento prematuro de la placenta debido al incremento repentino de la presión venosa que puede originarse por el decúbito en posición supina o por compresión de la vena cava inferior.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se produce por compresión de la vena cava inferior ocasionado por el útero ocupado especialmente al término del embarazo, lo que reduce el retorno venoso al corazón y disminuye el volumen de salida de este órgano.

### Bibliografía

Runge, H.: "Venous pressure during pregnancy, delivery and puerperium". Arch. f. Gynak., 122:142-57, 1924.  
Robbins, R.A.; T. Estrera and C. Russe: "Supine hypotensive syndrome and abruptio placenta". Amer. J. Obstet. Gynec., 80:1207-1208, 1960.

## SÍNDROME DE INFECCIÓN PUERPERAL

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se caracteriza por fiebre alta con escalofríos y taquicardia en una recién parida. Este cuadro clínico se prolonga por más de 2 días consecutivos con exclusión de las primeras 24 h.

Se acompaña de dolor en región pélvica. Pueden presentarse lesiones de aspecto inflamatorio en los pulmones y complicaciones sépticas en órganos distantes.

**Examen físico.** Se encuentra un útero que no ha sufrido el proceso de involución normal del posparto.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Leucograma con leucocitosis elevada.

**Examen bacteriológico** de la secreción uterovaginal donde se aísla el germen patógeno productor de la sepsis.

**Radiología de tórax.** Permite detectar las lesiones inflamatorias pulmonares.

**Orina.** Detecta generalmente sepsis urinaria.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se debe a la introducción de sepsis bacteriana ocasionada por exámenes vaginales repetidos durante un trabajo de parto laborioso donde se ha producido una ruptura prematura de la membrana. La sepsis puede ser local y limitarse al sitio de implantación placentario, extenderse a todo el endometrio o inclusive afectar distintas localizaciones del organismo provocando: tromboflebitis pélvica, femoral, infarto pulmonar, abscesos.

## SÍNDROME DE INSUFICIENCIA PLACENTARIA

### Sinonimia

S. de Ballantyne. S. de Runge, S. de Clifford. S. de feto pequeño. S. de gestación prolongada. S. de posmaduración. S. de disfunción placentaria.

### Sindromografía

#### Clínica

Disminución de los movimientos fetales después de las 30 semanas de embarazo.

De acuerdo con el tiempo de posmadurez del feto durante su vida intrauterina se han descrito tres grados:

**Grado I.** Hábito peculiar, son largos, delgados, con piel que les viene grande y hace pliegues en brazos y nalgas (cutis de colodion) con descamación amplia en manos, pies y abdomen, sin *vernix caseosa*; uñas largas y cabello abundante. Niño de aspecto "despierto" con los ojos abiertos (*little old man*).

**Grado II.** Igual al anterior pero se presentó meconiorrea y nacieron teñidos de verde la piel y el cordón.

**Grado III.** El feto padeció distress fetal y nace con tinción amarilla del cordón y uñas.

Algunos autores consideran que este síndrome y el llamado síndrome de posmadurez tienen ciertos caracteres que permiten diferenciarlos, pero en cierto modo todos presentan cuadros clínicos semejantes.

**Examen físico.** Retraso del crecimiento uterino después de las 30 semanas de embarazo, el feto es pequeño a pesar de que es a término. Con alguna frecuencia se produce la muerte fetal intrauterina.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Ecografía.** Permite determinar el tamaño cefálico fetal.

**Amniocentesis.** 1, Si el líquido es claro, no intervenir.

2, Vigilar dos veces por semana la proporción de estriol en la orina de la embarazada, si pasa de 25 mg/24 h no hay riesgo.

3, Si no se obtiene líquido amniótico, hacer *test* de la oxitocina y si es negativo, vigilar el estriol. 4, Si hay meconiorrea inducir el parto.

**Orina.** Disminución de la excreción de estriol. Incremento del tiempo de transferencia atropínico.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Este síndrome se debe a la disminución del flujo vascular placentario con incremento de la fibrosis del tejido placentario y reducción del tamaño de la placenta con peso menor de 200 g.

El envejecimiento placentario origina disfunción con hipoxia e hiponutrición fetal, hemoconcentración e hipoglucemia. En el 40 % de los casos existen anomalías placentarias, tinción meconial y trastornos degenerativos; en algunos, aspiración meconial y neumonía; en 15 %, infecciones.

Se estima que en el 12 % de todos los nacimientos aparece alguna forma clínicamente reconocible de disfunción placentaria.

Frecuencia, según la edad gestacional: más de 43 semanas, 5 %; más de 42, 10 % y de más de 41, 25 %.

La etiología puede ser variada: persistencia de la cabeza fetal por encima del estrecho pélvico, malformaciones congénitas e infantilismo genital en las madres.

#### **Bibliografía**

- Ballantyne, J.W.: "The problem of the post mature infant". J. Obstet. Gyn. Brit. Emp., 2:521-554, 1902.
- Clifford, S.H.: "Postmaturity". Advanc. Pediat., 9:13, 1939. Grant, K.E. *et al.*: en Avery: Neonatology. Philadelphia, Lippincott, 1975. p. 58.
- Rumbolz, W.L.; M.C. Edwards and L.S. McCoogan: "The small full term infant, placental insufficiency". West. J. Surg., 69:53-60, 1961.
- Runge, H.: "Die Langdaurnde Schwangerschaft". Ztbl. Gynaek., 63:972, 1939.

### **SÍNDROME DE LESIÓN ANULAR DEL CUELLO UTERINO**

#### **Sinonimia**

S. de separación traumática de la cervix uterina.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Este síndrome se caracteriza por hemorragia abundante y mantenida después del parto.

**Examen físico.** Se puede visualizar la lesión del cuello en forma anular provocada por la cabeza del niño. Frecuentemente a la inspección la cervix aparece pendiendo por un colgajo de tejido.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Colposcopia.** Permite visualizar la cervix uterina y comprobar las lesiones que originan la hemorragia.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Este síndrome se debe a los factores que prolongan el trabajo de parto; distocia cervical (más frecuente en primíparas), desproporción cefalopélvica.

#### **Bibliografía**

- Fliegner, J.R.: "Spontaneous annular detachment of the cervix". Med. J. Aust., 1:438-441, 1968.
- Ingraham, C.B. and E.S. Taylor: "Spontaneous annular detachment of the cervix during labor". Amer. J. Obst. Gynec., 53:873-877, 1947.

### **SÍNDROME DE MAYER--ROKITANSKY-KUSTER-AUSER**

#### **Sinonimia**

S. de Rokitansky-Kuster-Hauser. Anomalía vaginouterina. S. de *uterus bipartitus solidus rudimentarius cum vagina solida*. S. de Rokitansky.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Segunda causa en orden de frecuencia de amenorrea primaria, después de la disgenesia gonadal.

Una de cada 100 000 mujeres nace sin vagina. La mayoría de las pacientes se descubren después del momento en que se espera la pubertad en plena adolescencia. La paciente consulta para saber por qué no tiene la menstruación si ya físicamente es una mujer con todos los caracteres sexuales secundarios.

A veces hay dolor abdominal, cíclico por menstruaciones retrógradas o hematometra.

El retardo mental es excepcional.

**Examen físico.** Talla e inteligencia normales; mamas, pelo axilar y pubiano y hábito externo de tipo femenino; el útero puede variar desde casi normal, sin el conducto hasta el introito, hasta los cordones bicornes rudimentarios más característicos. Hipoplasia o ausencia de vagina. Imposible realizar el tacto vaginal a pesar de existir vulva.

En el 90 % de los casos tampoco existe útero o es bífido.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Estudio cromosómico.** Cariotipo 46XX.

Máximas ovulatorias de LH en plasma y curvas bifásicas de temperatura durante el ciclo sugieren función ovárica normal.

**Ecografía.** Presencia de ovarios y casi siempre ausencia de útero.

**Neumoginecografía.** Es más demostrativa en estos casos.

**Laparoscopia.** Es la exploración más completa y además permite precisar no sólo el tamaño de los ovarios sino su funcionalidad.

**Ultrasonido.** Útero rudimentario, bicorne, con persistencia de trompas y ovarios. Agenesia o hipoplasia renal en casi la mitad de los casos.

**Radiología.** Pueden verse anomalías vertebrales y/o costales.

**Urografía descendente.** En detección de anomalías renales.

**Audiometría.** Sordera de conducción por malformaciones de los huesecillos del oído.

### Sindromogénesis y etiología

Mutación autosómica dominante limitada al sexo en casos familiares. La mayor parte son casos esporádicos. No se sabe si éstos representan nuevas mutaciones o si tienen causa multifactorial. En los casos familiares, con frecuencia hay expresividad variable: algunos miembros tienen únicamente anomalías esqueléticas o renales, otros tienen anomalías de los derivados müllerianos como útero doble. La aplasia renal bilateral se relaciona a menudo con ausencia de útero y vagina. Con frecuencia coexiste el síndrome de Klippel-Feil.

Se considera que podría tratarse de un virus que afecta el desarrollo del sistema mülleriano alrededor de los 54 días después de la fecundación, lo que motiva que queden dos esbozos de úteros rudimentarios y no se forme vagina.

Los ovarios proceden de otras estructuras y casi nunca son afectados.

Los genitales externos derivados del seno urogenital son normales, así como los caracteres sexuales secundarios.

Con la reparación quirúrgica y formación de una vagina artificial, la mujer puede tener relaciones sexuales normales y orgasmo. Sólo está imposibilitada de tener gestación.

## SÍNDROME DE MEIGS

### Sinonimia

S. de derrame pleural-ascitis-ovario. S. de Dements-Meigs.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se caracteriza por dolor en el pecho, falta de aire, incontinencia urinaria.

**Examen físico.** Ascitis, hidrotórax (62 % en el lado izquierdo, 11 % en el lado derecho, 24 % bilateral), tumoración anexial, prolapsos uterinos, edemas en miembros inferiores poco frecuentes.

#### Exámenes paraclínicos

**Punciones pleurales y abdominales.** Extracción de líquido (trasudado) amarillo claro a veces algo más oscuro.

**Radiología de tórax.** Imagen de derrame pleural.

**Ultrasonido abdominal.** Presencia de ascitis.

**Laparoscopia.** Tumor ovárico de aspecto sólido.

### Sindromogénesis y etiología

Tumor ovárico sólido, generalmente benigno, fibroma, tumor de células granulosa o tumor de Brenner, tcoma. El mecanismo de formación de la ascitis y el hidrotórax es desconocido. La exéresis del tumor hace desaparecer los derrames líquidos.

### Bibliografía

Meigs, J.V. and J.W. Cass: "Fibroma of the ovary with ascites and hydrothorax, with a report of 7 cases". Am. J. Obstet. Gynecology, 33:249-267, 1937.

## SÍNDROME DE MENDELSON

### Sinonimia

S. obstétrico de aspiración broncopulmonar. S. de aspiración pulmonar ácida. S. de neumonía péptica aspirativa.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se caracteriza por taquipnea, taquicardia, respiración ruidosa y cianosis de instalación brusca.

**Examen físico.** A la auscultación pulmonar se escuchan estertores roncós y sibilantes. Existe taquicardia y si el cuadro progresa, lleva a la paciente al colapso con hipotensión arterial y estado de choque. Puede presentarse edema pulmonar.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Caída de la tensión de oxígeno arterial.

**Radiología.** Radiopacidades irregulares o confluentes de localización bilateral.

### Sindromogénesis y etiología

Es originado por la aspiración de contenido gástrico con secreción ácido-péptica durante la anestesia en pacientes embarazadas, lo que ocasiona la reacción broncopulmonar y los síntomas circulatorios.

### Bibliografía

Dines, D.E., *et al.*: "Aspiration pneumonitis: Mendelson's syndrome". J.A.M.A., 176:229, 1961.

Mendelson, C.L.: "The aspiration of stomach contents into the lung during obstetric anesthesia". Am. J. Obstet. Gynecol., 52:191, 1946.

Richman, H., *et al.*: "Mendelson's syndrome". Am. J. Surg., 120:531, 1970.

## SÍNDROME MENOPÁUSICO

### Sindromografía

#### Clínica

Padecido por algunas mujeres durante el climaterio. Borchorno facial, escalofríos, sudoración, taquicardia, palpitaciones, nerviosismo, irritabilidad, depresión, cefalea, pérdida o aumento de la libido, metrorragia, prurito vulvar, vaginitis atrofica, mamas dolorosas e hipertróficas, bursitis, dolores óseos.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** FSH aumentado, colesterol aumentado.

**Radiología.** Osteoporosis, cambios artríticos.

### Sindromogénesis y etiología

Función ovárica decadente con deficiencia en la secreción de estrógenos.

### Bibliografía

Paschkis, K.E.; A.E. Rakoff; A. Cantarow, *et al.*: Clinical Endocrinology. ed.3, New York, Harper-Row, 1967.

## SÍNDROME DE MICROMIOMAS DEL ÚTERO

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se caracteriza por menorragia que no responde a la administración de terapia hormonal, legrado u oxitócicos. El tiempo de regulación menstrual es normal.

**Examen físico.** Al examen recto-vaginal el útero se palpa ligeramente aumentado, de consistencia firme, sin nódulos irregulares en su superficie.

#### Exámenes paraclínicos

**Legrado uterino y biopsia de endometrio.** Revela hipertrofia muscular que recuerda un proceso miliar difuso de tipo fibroide con aumento del número y la tortuosidad de los vasos y malignización de la pared.

### Sindromogénesis y etiología

Los micromiomas interfieren con el poder de contractilidad de la capa muscular uterina, lo que explica la hemorragia.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Hiller, R.I.: "Mycromyomas of the uterus with severe menorragia: a syndrome". Amer. J. Obstet. Gynec., 87:163-165, 1963.

## SÍNDROME DE LA MOLA HIDATIFORME

### Sindromografía

#### Clínica

La incidencia de este síndrome es de 1 por cada 2 000 embarazos y es más frecuente en el lejano Oriente. Hemorragia en forma de manchas o profusas, náuseas y vómitos. Dolor debido al crecimiento rápido del útero.

**Examen físico.** Crecimiento uterino más allá de la edad del embarazo. Crecimiento bilateral de los anejos, debido a formaciones quísticas luteínicas ováricas. Hipertensión arterial durante el segundo trimestre.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Aumento de la gonadotropina coriónica.

**Orina y líquidos orgánicos.** Aumento de gonadotropinas.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida.

## SÍNDROME DE PLACENTA PREVIA

### Sindromografía

#### Clínica

La placenta previa se presenta en 1:100-1:200 casos y es más frecuente en múltiparas. Hay hemorragia con poco dolor durante el tercer trimestre del embarazo. La hemorragia puede presentarse sin previo aviso y sin acompañarse del cuadro de preeclampsia.

**Examen físico.** El examen vaginal, bajo condiciones de esterilidad, revela la presencia de la placenta en el segmento bajo del útero, cubriendo parcial o totalmente el orificio uterino del cuello uterino.

#### Exámenes paraclínicos

**Placentografía.** Puede realizarse con o sin contraste en la vejiga o el recto utilizando yoduro de sodio al 12,5 %. También puede usarse seroalbúmina marcada con IV yodinato radiactivo que localiza la placenta.

### Sindromogénesis y etiología

Se conoce poco acerca de las causas de la placenta previa. Se plantea que pudiera estar en relación con un defecto de vascularización de la decidua, como resultado de un proceso inflamatorio o atrófico.

## SÍNDROME PREMENSTRUAL

### Sindromografía

#### Clínica

En este síndrome se asocian síntomas físicos y psicológicos o de conducta, que comienzan en las dos semanas anteriores a la menstruación, disminuyen durante ella y se desvanecen a los pocos días de iniciada la misma.

Entre los síntomas más comunes se encuentran: depresión, ansiedad, mastodinia y "antojos" alimentarios. Inestabilidad emocional, mareos, constipación o diarreas, edema en miembros inferiores, mastodinia y dolor en hipogastrio, migraña o cefalea.

Además se pueden exacerbar padecimientos de la paciente: acné, asma, epilepsia.

Se cree que 70-90 % de las mujeres en edad reproductiva presentan síntomas premenstruales en forma recurrente, con mayor o menor intensidad, y un 20-40 % de ellas sufren alguna incapacidad mental o física.

Los síntomas tienden a desaparecer en la medida que la paciente pasa los 30 o los 40 años.

Como factores predisponentes se han señalado: multiparidad, antecedentes de preeclampsia, abuso del alcohol y/o narcóticos y los trastornos afectivos.

### Sindromogénesis y etiología

La mayoría de los investigadores consideran que se trata de una alteración fisiológica, exacerbada por factores ambientales y de la personalidad (*stress*, actitud de la paciente respecto a la menstruación, reacción del cónyuge y/o familiares). También se han considerado como hipótesis: deficiencia de progesterona, betaendorfinas, vitamina B6 o magnesio. Otros lo atribuyen al exceso de prostaglandinas, prolactina, estrógenos o corticotropina.

Es fundamental descartar afecciones orgánicas que pudieran simular este síndrome, tales como: fibroma uterino, enfermedad pélvica inflamatoria, endometriosis, dismenorrea, etcétera.

### Bibliografía

O'Brien, P.M.: "The premenstrual syndrome: a review" J. Reprod. Med., 30 (2):113-126, 1985.

Youngs, D.D.: "Assesing premenstrual syndrome in a private practice setting". Postgrad. Obstet. Gynecol. 6(19):1-6, 1986.

## SÍNDROME DE PSEUDO-MEIGS

### Sindromografía

#### Clínica

El cuadro clínico es igual al del síndrome de Meigs, con excepción de que la localización del tumor puede estar ubicada en el ovario, trompas, útero o en el ligamento redondo.

Después de la exéresis del tumor la ascitis y el hidrotórax no necesariamente deben desaparecer como en el caso del síndrome de Meigs. El resultado final depende de la naturaleza histológica del tumor y la presencia o no de metástasis en los casos malignos.

#### *Exámenes paraclínicos*

**Radiología.** Muestra derrame pleural.

**Laparoscopia.** Permite diagnosticar la lesión ginecológica y comprobar la ascitis, su intensidad y caracteres. Tumor ovárico.

#### **Sindromogénesis y etiología**

La etiología es desconocida pues no ha podido determinarse la causa de la ascitis ni del hidrotórax.

#### **Bibliografía**

Meigs, J.V.: "Pelvic tumors other than fibromas of the ovary with ascites and hydrothorax". *Obstet. Gynec.*, 3:471-486, 1954.  
Brenner, W.E. and R.B. Scott: "Meig's-like syndrome secondary to krukenberg's tumor". *Obstet. Gynec.*, 31:40-44, 1968.

#### **SÍNDROME DE RACINE**

##### **Sinonimia**

S. salival premenstrual.

##### **Sindromografía**

##### *Clínica*

Tumoración de una o más glándulas salivales, que se presenta 4-5 días antes de la menstruación y desaparece con el comienzo de esta.

##### *Exámenes paraclínicos*

**Sialografía.** En las glándulas salivales se encuentra edema y dilatación transitoria de los conductos salivales.

##### **Sindromogénesis y etiología**

Se considera que forma parte del síndrome de tensión premenstrual.

##### **Bibliografía**

Racine, W.: "Le syndrome salivaire prémenstruel". *Schweiz. Med. Wschr.*, 69:1204-1207, 1939.

#### **SÍNDROME DE RETRASO EN EL PERÍODO MENSTRUAL**

##### **Sindromografía**

##### *Clínica*

Este síndrome aparece asociado con el comienzo de la vida sexual o un cambio en este patrón. El retraso menstrual puede prolongarse entre 10-60 días seguido por una hemorragia uterina anormal.

**Examen físico.** Signos anatómicos y funcionales normales.

##### *Exámenes paraclínicos*

**Pruebas de embarazo.** Negativas.

**Legrado uterino.** Se encuentra un endometrio proliferativo o tempranamente secretor.

**Punción del fondo de saco de Douglas.** Puede aspirarse 5-20 mL de líquido serohemático.

##### **Sindromogénesis y etiología**

Este síndrome debe ser diferenciado del aborto incompleto, aborto incipiente y embarazo extrauterino.

La etiología es psicógena, consecutiva al inicio de las relaciones sexuales, cambio de estos patrones o miedo al embarazo.

##### **Bibliografía**

Soferman, N. and M. Haimov: "Psychosexual menstrual disorder". *Harefuah*. 64:54-55, 1963.  
\_\_\_\_\_: "The syndrome of unexplained delayed menstrual period". *Amer. J. Obstet. Gynec.*, 91:137-141, 1965.

#### **SÍNDROME DE TOXEMIA MATERNA**

##### **Sinonimia**

S. de preeclampsia y eclampsia. S. del complejo EPH (edema, proteinuria e hipertensión).

##### **Sindromografía**

##### *Clínica*

Este síndrome se presenta en gestantes Rh negativas alrededor de 28-30 semanas mediante un proceso de isoimmunización.

**Examen físico.** Aumento de peso, edemas (E) refractarios a los diuréticos de uso general, pequeña elevación de la presión arterial (H). Estos síntomas y signos elevan a las madres isoimmunizadas al peligro de una muerte fetal intrauterina. En ocasiones pueden presentarse convulsiones.

##### *Exámenes paraclínicos*

**Sangre.** Determinación previa del factor Rh en todas las gestantes.

**Orina.** Proteinuria (P).

##### **Sindromogénesis y etiología**

Se plantea posible trastorno de la secreción de aldosterona que daría lugar a una retención líquida en el feto y la madre, con gran aumento del contenido del útero, lo que podría producir una anoxia de la decidua y quizás origine un aumento en la producción de histerotonina y de ahí los síntomas de toxemia. Hay cierta tendencia familiar al desarrollo de preeclampsia.

La etiología es desconocida.

##### **Bibliografía**

Jeffcoate, T.N.A. and J.S. Scott: "Some observations on the placental factor in pregnancy toxemia". *Amer. J. Obstet. Gynec.*, 77:475-489, 1959.  
Nicolay, K.S. and H.L. Gainey: "Pseudotoxemic state associated with severe Rh isoimmunization". *Amer. J. Obstet. Gynec.*, 89:41-45, 1964.

## SÍNDROME DE TRANSFUSIÓN INTRAUTERINA DE GEMELO A GEMELO

### Sinonimia

S. de transfusión arteriovenosa en recién nacidos.

### Sindromografía

#### Clínica

En este síndrome uno de los gemelos (receptor) es de mayor tamaño, presenta policitemia e hipervolemia, aumento de tamaño del corazón con hiperplasia del miocardio. Hipertensión arterial, sistémica y pulmonar. El otro gemelo (donante) es pálido con hipovolemia, disminución del tamaño de sus vísceras; por tanto existe una disminución del tamaño corporal entre los dos gemelos. El gemelo receptor está casi siempre asociado a polihidramnios.

#### Exámenes paraclínicos

**Ecografía.** Si existe hidramnios con embarazo gemelar o gran diferencia de tamaño entre los gemelos, debe sospecharse este síndrome.

**Placentograma con radioisótopos.** Es de utilidad.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se presenta en gemelos monocigóticos que permite la transfusión de sangre de uno a otro feto. La transfusión se produce a través de los conductos entre las dos circulaciones: arteria-arteria, arteria-vena y vena-vena.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Driscoll, S.G.: "Multiple gestation". *Ped. Clin. N. Amer.*, 12:498-502, 1965.

Simopoulos, A.P.: "Arteriovenous transfusion syndrome in newborn twins". *GP.*, 33:141, 1966.

## SÍNDROME DE TRANSFUSIÓN MATERNO-FETAL

### Sindromografía

#### Clínica

El cuadro clínico es igual al del síndrome de policitemia neonatal.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Valores altos de hemoglobina y hematocrito. Hallazgo de eritrocitos maternos en la sangre del recién nacido. Presencia en la sangre del recién nacido de beta 2M globulina.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome es ocasionado por una transfusión materno fetal ocurrida durante la gestación.

### Bibliografía

Hedenstedt, S. and J. Naeslund: "Investigations of the permeability of the placenta with the help of elliptocytes". *Acta Med. Scand.*, 170 (suppl).126-134, 1946.

Michael, A.F. and A.M. Mauer: "Maternal-fetal transfusion as a cause of plethora in neonatal period". *Pediatrics*, 28:458-461, 1961.

## SÍNDROME DE VASA PREVIA

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome ocurre durante el tercer trimestre del embarazo. Hay pérdida discreta de sangre a través de la vagina.

**Examen físico.** Irregularidad del feto durante las contracciones uterinas. Hemorragia vaginal.

#### Exámenes paraclínicos

**Prueba de la secreción hemorrágica vaginal.** Positiva a la hemoglobina fetal; sin embargo es negativa en el caso de hemorragia de la madre.

### Sindromogénesis y etiología

Se debe a ruptura de uno o más vasos de la inserción umbilical, debido a la presión de la presentación fetal. Además, existe ruptura del saco amniótico e inserción velamentosa de los vasos umbilicales.

### Bibliografía

Naftolin, F. and D.R. Mishell, Jr.: "Vasa previa," report of 3 cases". *Obstet. Gynecol.*, 26:561-565, 1965.

Torrey, W.E., Jr.: "Vasa previa". *Amer. J. Obstet. Gynec.*, 63:146-152, 1952.

## SÍNDROME DE YOUNG-PAXSON

### Sinonimia

S. traumático de Paxson. S. obstétrico-ginecológico-traumático.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se presenta en las siguientes condiciones obstétricas: hemorragia retroplacentaria, traumatismo durante el trabajo de parto, ruptura de útero, quiste ovárico torcido con extravasación sanguínea. Los síntomas son de choque seguido de anuria, insuficiencia renal y posteriormente hipertensión y signos de uremia.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hiperpotasemia, aumento de los catabolitos nitrogenados.

**Orina.** Hematuria, cilindros pigmentarios y granulares.

**Electrocardiograma.** Signos de hiperpotasemia.

### Sindromogénesis y etiología

Las causas etiológicas más frecuentes son: traumatismos con estado de choque que pueden producir hemorragia retroplacentaria. Otras condiciones patológicas pueden ser la ruptura uterina y los quistes torcidos del ovario con extravasación sanguínea.

El mecanismo fundamental es la isquemia prolongada provocada por un trauma (igual que en el síndrome de Bywater).

### Bibliografía

Paxson, N.F.;L.J. Golub and R.M. Hunter: "The crush syndrome in obstetrics and gynecology". *J.A.M.A.*, 131:500-504, 1946.

Young, J.: "Renal failure after utero-placental damage". Brit. Med. J., 2:715-718, 1942.

## **SÍNDROME DE YOUSSEF**

### **Sindromografía**

#### ***Clínica***

Este síndrome se caracteriza por hematurias cíclicas, ausencia de hemorragia vaginal durante la menstruación y a veces incontinencia urinaria.

#### ***Exámenes paraclínicos***

**Radiología.** La cistografía y la histerosalpingografía muestran una comunicación útero-cística.

### **Sindromogénesis y etiología**

Se debe a una comunicación entre el útero y la vejiga después de intervenciones quirúrgicas, en cesáreas bajas, por ejemplo, con las características de que la lesión es de tipo valvular, pasando sangre del útero a la vejiga, pero no a la inversa.

### **Bibliografía**

Youssef, A.F.: "Menouria following lower segment cesarean section: a syndrome". Am. J. Obstet. Gynecol., 73:759, 1957.  
Medeiros, A. de S., et al.: "Youssef's syndrome". J. Urol., 109: 828, 1973.

# SÍNDROMES HEMOLINFOPOYÉTICOS

## SÍNDROME DE ACANTALASIA

### Sinonimia

S. de Takahara.

### Sindromografía

#### Clínica

Común en japoneses y coreanos. También se ha reportado en blancos.

La mitad de los pacientes son asintomáticos. Se presenta con una severa infección crónica de la boca con lesiones gangrenosas que incluyen destrucción alveolar.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** La adición de peróxido de hidrógeno a la sangre de estos pacientes la torna de color pardo negruzco por metahemoglobinemia (la sangre normal mantiene su color).

### Sindromogénesis y etiología

La deficiencia genética de catalasa en tejidos y células, incluyendo sangre, eritrocitos, etcétera, disminuye la resistencia de la boca a la flora normal.

El gen de la catalasa (CAT) se ha localizado en 11p. El tipo de acatalasemia japonesa se debe a una mutación de empalme por sustitución de G a A en la quinta posición del intron 4.

### Bibliografía

Takahara, S.: "Progressive oral gangrene probably due to lack of catalase in the blood". *Lancet*, 2:1101-1104, 1952.

Wen, J.K. *et al.*: "Molecular analysis of human acatalasemia identification of a splicing mutation". *J.Molec. Biol.*, 211:383-393, 1970.

## SÍNDROME DE ADDISON-BIERMER

### Sinonimia

S. de anemia perniciosa. S. de Biermer.

### Sindromografía

#### Clínica

Es un proceso que afecta ambos sexos. Hay pérdida de peso, anorexia, repugnancia a ciertos alimentos, eructos, astenia marcada, palidez de tinte amarillento y a veces subfétero. Glositis con ardor lingual, diarreas y complicaciones neurológicas, dadas por trastornos de la sensibilidad profunda.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hay anemia macrocítica (megalocitosis), hiper Cromía. Aumento del volumen corpuscular medio. Puede haber disminución de plaquetas. Aumento de bilirrubina indirecta. Hierro sérico elevado.

**Medulograma.** Hiperplasia del sistema eritropoyético con cambios megaloblásticos y aumento de los normoblastos.

**Otros exámenes.** Muestran: anaclorhidria histaminorresistente. Anticuerpos contra el factor intrínseco y células parietales.

**Test de Schilling.** Positivo.

### Sindromogénesis y etiología

Se plantea un mecanismo autoinmune, hay atrofia gástrica con déficit del factor intrínseco necesario para la absorción de vitamina B12, debido a una atrofia de las glándulas gástricas.

### Bibliografía

Addison, T.: On the constitutional and local effects of the disease of the suprarenal capsules. London, 1875.

Biermer, A.: "Form von progressiver pernicioser anämie". *Korresp. Bl. Schweiz. Arzt.*, 2:15-18, 1872.

## SÍNDROME DE AFIBRINOGENEMIA CONGÉNITA

### Sinonimia

S. de Rabe-Salomón. S. de carencia del factor I.

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta ambos sexos y se manifiesta desde el nacimiento. Hay hemorragia por el cordón umbilical. Ésta es severa después de un traumatismo o en el posoperatorio.

Se presentan equimosis, hematomas, epistaxis, hemoptisis, hematuria. Hemorragia en el sistema nervioso central.

Hay períodos asintomáticos. Las menstruaciones son normales.

**Examen físico.** Raramente hay hemartrosis o petequias. Pueden presentarse pseudoquistes óseos.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hay ausencia de fibrinógeno. Prolongación de la retracción del coágulo. Puede prolongarse el tiempo de protrombina. Tiempo de "sangramiento" prolongado. Resto de los factores de la coagulación normal.

### Sindromogénesis y etiología

Hay fallo en la síntesis del fibrinógeno debido a mutaciones en cualquiera de los tres genes del fibrinógeno. Se hereda de forma autosómica recesiva.

### Bibliografía

Blomback, M.; B. Blomback; E.F.Mammen, *et al.*: "Fibrinogen Detroit-a molecular defect in the N-terminal disulphide knot of human fibrinogen". *Nature*, 218:134-137, 1968.



Fletcher, A.P.; N. Alkjaersig and S. Sherry: "Pathogenesis of the coagulation defect developing during pathological plasma proteolytic (fibrinogen proteolysis and circulating fibrinogen breakdown products)". J. Clin. Invest., 41:896-916, 1962.

Rabe, F. and E. Salomon: "Ueber Faserstoffmangel im Blute bei einem Falle von Haemophile". Deutsch. Ark. Klin. Med., 132:240-244, 1920.

Sharp, A.A.: "Pathological fibrinolysis". Brit. Med. Bull., 20:240-245, 1964.

## SÍNDROME DE AGRANULOCITOSIS AGUDA

### Sinonimia

S. de Schultz. S. de angina agranulocítica. S. de neutropenia maligna. S. de mucositis necrotizante agranulocítica.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome es más frecuente en mujeres adultas. De súbita instalación, se caracteriza por postración, fiebre, escalofríos y poliartritis, que conforman un cuadro séptico hiperpirético. Ulceraciones de las membranas mucosas, principalmente de orofaringe, amígdalas y boca, con necrosis circunscritas y formación de membranas difteroides. Linfadenopatías dolorosas.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hay leucopenia por debajo de 1 000, casi siempre con una ausencia completa de neutrófilos, con gránulos tóxicos y cambios del núcleo y citoplasma. No hay anemia ni trombocitopenia.

**Medulograma.** Puede ser normal. Médula hipoplástica o hiperplástica. En los casos con médula hipoplástica se aprecian elementos mieloides inmaduros.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome puede ser idiopático o secundario a radiaciones ionizantes. Agentes químicos: pirimidón, sulfas, arsénico, somníferos, especialmente en sujetos con idiosincrasia a drogas.

### Bibliografía

Miale, J.B.: Laboratory Medicine, Hematology. ed. 3, St. Louis, Mosby, 1967.

Schultz, W.: "Über eigenartige Halskrankungen". Deutsch. Med. Wschr., 48:1495-1496, 1922.

## SÍNDROME DE ANEMIA DE FANCONI

### Sinonimia

S. de panmieloptosis familiar. S. de pancitopenia idiopática crónica. S. de anemia aplásica congénita. S. de pancitopenia congénita. S. de anemia perniciosiforme familiar infantil.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome es más común en varones. Se manifiesta por anemia, fatiga, palidez que aparece dentro de los primeros 8 años de edad. Se presentan infecciones recurrentes, hemorragias fáciles, retardo mental y del crecimiento.

Hay manchas pigmentadas de color carmelitoso en la piel y también vitíligo. Dolores intensos en los huesos, anemia. Mani-

festaciones hemorrágicas. Infecciones recurrentes. Infantilismo. Deficiente crecimiento del cabello.

Se asocian diferentes anomalías congénitas: microcefalia, microftalmía, estrabismo, sordera, hipogenitalismo. Tendencia a lesiones malignas especialmente leucemia en la proporción de 1:12; en la población general es de 1:450.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Pancitopenia. Anemia normocrómica, macrocitos, *target cell*. Ligera reticulocitosis, generalmente neutropenia, y alteraciones nucleares que simulan un pseudo Pelger. Pueden encontrarse células inmaduras.

Trombocitopenia. Hierro sérico elevado. Bilirrubina normal. Pruebas funcionales hepáticas y bilirrubina normales.

**Medulograma.** Al inicio hay hiperplasia con signos de detención de la maduración, posteriormente hay hipoplasia progresiva y aplasia. Déficit de hexoquinasa eritrocitaria.

**Prueba de Coomb.** Negativa.

**Radiografía renal.** Se aprecian diferentes anomalías: riñón en herradura, distopia.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se debe a un defecto genético de herencia autosómico recesivo. Parece ser un defecto de la separación del ADN. Se ha sugerido un trastorno en el paso de las enzimas relacionadas con la separación del ADN que se producen en el citoplasma y que tienen que llegar al núcleo. Presenta inestabilidad cromosómica como el síndrome de Bloom y la ataxia-telangiectasia. Algunos autores creen que la anemia de Fanconi y el síndrome de Blackfan-Diamond, son mutaciones del mismo *locus*.

### Bibliografía

Fanconi, G.: "Familiare infantile, pernicioseahnliche Anämie (pernizioses Blutbild und Konstitution)". Jahrb. f. Kinderh., 117:257-280, 1927.

Rohr, K.: "Familial panmyelophthisis, Fanconi syndrome in adults". Blood, 4:130-141, 1949.

Von Lohr, G.W. and H.D. Waller: "Beitrag zur Pathogenese der Fanconi Anämie". Blut. 15:321-329, 1967.

## SÍNDROME DE ANEMIA-HEMATURIA

### Sindromografía

#### Clínica

Los síntomas varían de acuerdo con la estación en que el síndrome ocurre.

Hay síntomas constantes tales como: astenia, fiebre, taquicardia, anemia, dermatitis vesículo-eritematosa, los cuales aparecen en cualquier estación.

En el verano se presentan: anorexia, vómitos, gastralgia, diarrea, íctero, deshidratación y nerviosismo. En invierno: edema, oliguria, hematuria, albuminuria, cilindruria e incremento de la anemia.

### Sindromogénesis y etiología

La causa es desconocida.

### Bibliografía

Villar, J.B.: "Epidemic anemic-hematuric syndrome". Rev. Asoc. Med. Argent., 62:649, 1948: Abst., J.A.M.A., 140:364, 1949.

## SÍNDROME DE ANEMIA HEMOLÍTICA POR DEFICIENCIA DE GLUCOSA-6-FOSFATO DESHIDROGENASA (G6PD)

### Sinonimia

S. de anemia hemolítica congénita Dacie I. S. de anemia hemolítica primaquina sensitiva.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se presenta en hombres que habitan en la zona del Mediterráneo, rara vez en mujeres (homocigóticas o sólo se expresa en forma parcial en heterocigóticas XX).

Pueden adoptarse formas clínicas variadas: espontáneamente a cualquier edad o inducida por la exposición a medicamentos tales como la primaquina y sulfonamidas. Crisis hemolítica o hemólisis crónica más o menos compensada. Historia de ictericia al nacimiento. En niños hay esplenomegalia. En algunos casos se presentan cataratas.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Anemia, macrocitosis y reticulocitosis. Fragilidad osmótica normal. Autohemólisis que se corrige mediante la adición de glucosa. Hay hiperbilirrubinemia. Déficit de glucosa-6-fosfato.

**Prueba de Coomb.** Negativa.

### Sindromogénesis y etiología

La G6PD es la enzima que participa en la conversión de glucosa-6-fosfato a 6-fosfogluconato, es la única vía de obtención de NADPH que a su vez mantiene la concentración de glutatión reducido y éste la integridad de la membrana del eritrocito en presencia de sustancias oxidantes. El gen G6PD se ha localizado en el cromosoma Xq28; muchas son las mutaciones que afectan a este gen y producen variantes de las cuales hay dos que causan anemia hemolítica sólo en presencia de *stress* oxidativo: la G6PDA y la G6PD Mediterráneo o B-.

Los individuos con esas mutaciones (A- y B-) del gen G6PD son asintomáticos en condiciones normales, pero al exponerse al *stress* oxidativo como exposición a ciertas drogas (nitrofurantoina, primaquina, sulfacetamida, entre otras), infecciones e ingestión de habas, desarrollan anemia hemolítica aguda.

Se hereda siguiendo un patrón mendeliano recesivo ligado al cromosoma X.

De acuerdo con el nivel de actividad enzimática se han clasificado cinco clases de variantes de G6PD:

1. Deficiencia enzimática con anemia hemolítica crónica no esferocítica.
2. Deficiencia enzimática severa (G6PD Mediterráneo).
3. Deficiencia enzimática moderada (G6PDA-).
4. Con actividad enzimática casi normal.
5. Con actividad enzimática aumentada.

### Bibliografía

- Bentler, E.: "Glucosa-6-fosfatodehidrogenase deficiency". New England. J. Med., 324:169-174, 1991.
- Cordes, W.: "Experiences with plasmachin in malaria: Preliminary reports". 15th. Annual Report, United Fruit Company (Med. Dept.), 1926, p.66.
- Westring, D.W. and A.V. Pisciotta: "Anemia cataracts, and seizures in patient with glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency". Arch. Int. Med., 118:385-390, 1966.

Wintrobe, M.M.: Clinical Hematology. ed. 6, Philadelphia, Lea & Febiger, 1967.

## SÍNDROME DE ANEMIA HEMOLÍTICA POR DEFICIENCIA DE PIRUVATOQUINASA

### Sinonimia

S. de deficiencia de piruvatoquinasa. S. de anemia hemolítica congénita. S. de anemia hemolítica congénita tipo Dacie II.

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta por igual ambos sexos. Se instala en la infancia. Hay debilidad, fatiga. Se exacerbaban los síntomas cuando hay una enfermedad intercurrente o durante la cirugía. Ictericia, palidez, esplenomegalia; es rara la aparición de hepatomegalia, así como también las ulceraciones crónicas de los miembros inferiores. Puede haber coleditiasis.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Anemia. Con macrocitosis relativa, reticulocitosis y la aparición variable de eritrocitos nucleados. Leucocitos y plaquetas normales, moderada hiperbilirrubinemia. La haptoglobina disminuida o ausente. Fragilidad osmótica normal. *Test* de autohemólisis positiva, que no se corrige por la adición de glucosa y adenosina.

**Prueba de Coomb.** Negativa.

**Estudio ferrocinético.** Revela un recambio rápido del hierro. Supervivencia de hematíes acortada.

**Urobilinógeno fecal.** Aumentado.

### Sindromogénesis y etiología

Hay deficiencia eritrocitaria de piruvatoquinasa.

Se trasmite por herencia autosómica recesiva con un grado variable de severidad clínica de homocigóticos y de heterocigóticos.

### Bibliografía

- Dacie, J.V.; P.L. Mollison; N. Richardson, *et al.*: "Atypical congenital haemolytic anaemia". Quart. J. Med., 22:79-98, 1953.
- Valentine, W.N.; K.R. Tanaka and S. Miwa: "A specific erythrocyte enzyme defect (pyruvate kinase) in three subjects with congenital non-spherocytic hemolytic anemia". Trans. Ass. Physicians, 74:100-110, 1961.

## SÍNDROME DE ANEMIA HEMOLÍTICA IDIOPÁTICA TIPO ANTICUERPOS CALIENTES

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en todas las edades con discreto predominio en mujeres. De instalación súbita o insidiosa. Ocasionalmente hay historia de infecciones.

Síntomas variables: crisis hemolítica aguda, acompañada de fiebre, a veces choque. Postración hasta el coma o anemia crónica moderada, astenia y disnea al esfuerzo. Hay hemoglobinuria, pleiocromia fecal.

Ocasionalmente: tromboflebitis superficial, litiasis biliar, dolor precordial, cefalea, hemorragias.

**Examen físico.** Palidez, ictericia, esplenomegalia.

### *Exámenes paraclínicos*

**Sangre.** Anemia, generalmente macrocítica. Anisopoiuilocitosis intensa, esferocitosis, reticulocitosis, pequeño número de siderocitos, normoblastemia. En los períodos agudos hay leucocitosis y en los crónicos neutropenia. Cifras de plaquetas normales o disminuidas (véase S. de Evans).

Hiperbilirrubinemia. Ausencia de haptoglobina en los períodos agudos. Fragilidad osmótica aumentada, así como autohemólisis. Supervivencia de hematíes acortada.

**Prueba de Coomb.** Positiva.

**Técnicas especiales.** Para demostrar anticuerpos especiales. Complemento sérico normal.

### **Sindromogénesis y etiología**

Se sugiere una aberración fundamental hereditaria del aparato inmune, en casos cuyos familiares padecen otros tipos de enfermedades como el lupus eritematoso, artritis reumatoide.

La etiología es desconocida.

### **Bibliografía**

Dacie, J. V.: The haemolytic Anaemias. New York, Grune & Stratton, 1963.

## **SÍNDROME DE ATROMBIA**

### **Sinonimia**

S. de deficiencia del factor plaquetario 3. S. de atrombia esencial. S. de trombopatía.

### **Sindromografía**

Hay tendencia a las hemorragias.

### *Exámenes paraclínicos*

**Sangre.** La adhesividad, agregación y liberación del factor plaquetario 3 se normaliza en presencia de adenosindifosfato (ADP).

Normalidad del resto de los tests.

### **Sindromogénesis y etiología**

Es una anomalía cualitativa de las plaquetas.

De etiología genética, se ha propuesto herencia autosómica recesiva.

### **Bibliografía**

Inceman, S.; S. Ucar and O. N. Ulutin: "Athrombia thrombocytopathica". Thromb. Diath. Haemorrh., 4:234-243, 1960.

Weiss, H.J.: "Platelet aggregation, adhesion and adenosine diphosphate release in thrombopathia (platelet factor 3 deficiency). A comparison with Glanzmann's thrombasthenia and Von Willebrand's disease". Amer. J. Med., 43:570-578, 1967.

## **SÍNDROME DE BRUTON**

### **Sinonimia**

S. de agammaglobulinemia congénita ligada al sexo.

### **Sindromografía**

#### *Clínica*

Este síndrome aparece solamente en varones. Los síntomas se presentan a los 5 ó 6 meses de edad y se caracterizan por

ser recurrentes y acompañados de severas infecciones bacterianas pero no virales. El cuadro clínico recuerda a la artritis reumatoidea.

### *Exámenes paraclínicos*

**Sangre.** Ausencia casi completa de las inmunoglobulinas séricas. La inmunidad celular es normal.

**Medulograma.** Ausencia de *plasmacellen*.

### **Sindromogénesis y etiología**

Hay ausencia de células plasmáticas en presencia de un timo normal. No hay amígdalas, apéndice ni placas de Peyer.

Las células pre B están presentes en la médula ósea pero parecen bloqueadas en su habilidad para madurar y expresar inmunoglobulinas de superficie o producción de anticuerpos.

Es un síndrome de etiología genética de herencia recesiva ligada al cromosoma X y el gen parece estar en Xq21.3-22.

### **Bibliografía**

Bruton, O.C.: "Agammaglobulinemia". Pediatrics, 9:722-728, 1952.

Sell, S.: "Immunological diseases". Arch. Path., 86:95-107, 1968.

Malcolm, S. *et al.*: "Close linkage of X-linked agammaglobulinemia (XLA)". Human Genet., 77:172-174, 1987.

## **SÍNDROME DE CHEDIK-HIGASHI**

### **Sinonimia**

S. de Chediak-Steinbrinck-Higashi. S. de inclusiones anómalas leucocitarias acompañado de estigmas constitucionales.

### **Sindromografía**

#### *Clínica*

Este síndrome se caracteriza por fotofobia y nistagmos en la exposición a la luz. Debilidad. Fiebre. Temblor cerebeloso. Dismetría. Parálisis.

Hay disminución de la pigmentación de la piel, el pelo y los ojos. Hiperhidrosis generalizada con marcada disminución de la secreción lagrimal, que puede llevar a opacidad de la córnea.

**Examen físico.** Nódulos rubicundos y dolorosos. Pústulas y ulceraciones de la piel. Hepatomegalia moderada. Esplenomegalia ocasional y linfadenopatías. Albinismo en el fondo de ojo.

### *Exámenes paraclínicos*

**Sangre.** Se constatan las anomalías en las estructuras nucleares y granulaciones de todos los tipos de leucocitos: gigantes, inclusiones citoplasmáticas. Cuerpos de Döhle. Anemia. Trombocitopenia.

**Medulograma.** Grandes inclusiones eosinófilas en mieloblastos y promielocitos.

### **Sindromogénesis y etiología**

Los gigantes granulos pleomorfos en los leucocitos, contienen peroxidasa y  $\alpha$ -glucuronidasa, pero no fosfatasa alcalina. Se consideran lisosomas gigantes. Se trasmite por herencia autosómica recesiva.

La etiología es genética.

### **Bibliografía**

Chediak, M.: "Nouvelle anomalie leucocytaire de caractere constitutionnel et familial". Rev. Hemat., 7:362-367, 1952.

Weary, P.E., and A.S. Bender: "Chediak-Higashi syndrome with severe cutaneous involvement, occurrence in two brothers 14 and 15 years of age". Arch. Int. Med., 119:381-386, 1967.

## SÍNDROME DE CHRISTMAS

### Sinonimia

S. de deficiencia del factor IX. S. de deficiencia del componente tromboplastínico plasmático (PTC). S. de hemofilia tipo B.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome está virtualmente limitado casi a los varones. La denominación de *Christmas disease* deriva del nombre del niño de 5 años que fue el primer caso en que se individualizó el síndrome. Se presentan manifestaciones hemorrágicas por los orificios naturales (hematemesis, melena, gingivorragias, hematuria, etcétera). Hematomas postrauma o espontáneos. Hemorragia postracciones dentarias.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Tiempo de coagulación: prolongado o normal. Tiempo de generación de tromboplastina: anormal. PTC: alterado. Protrombina residual: normal o alterada. Determinación de los niveles del factor IX: disminuidos.

Tiempo de sangramiento y de protrombina normales.

### Sindromogénesis y etiología

Hay una deficiencia congénita del factor IX que obedece a un trastorno genético recesivo ligado al cromosoma X.

Este síndrome ha sido raramente observado en mujeres.

### Bibliografía

Aggeler, P.M., *et al.*: "Plasma thromboplastin component (PTC) deficiency; a new disease resembling hemophilia". Proc. Soc. Exper. Biol. Med., 79:692-694, 1952.

Aggeler, P.M.; M.S. Hoag; R.O. Wallerstein, *et al.*: "The mild hemophilias; occult deficiencies of ANF, PTC, and PTA frequently responsible for unexpected surgical bleeding". Amer. J. Med., 30:84-94, 1961.

## SÍNDROME DE DEFICIENCIA CONGÉNITA DEL FACTOR INTRÍNSECO

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta ambos sexos y se instala en edades tempranas. Existe palidez de piel y mucosa, y no hay manifestaciones de malabsorción.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Anemia megaloblástica, demostrada por hemograma y medulograma.

**Gastroquimograma.** Normal.

**Biopsia de la mucosa gástrica.** Ausencia de atrofia.

**Test de Schilling.** Positivo.

## Sindromogénesis y etiología

Hay ausencia del factor intrínseco de tipo hereditario y se ha propuesto una etiología genética para este defecto.

### Bibliografía

Herbert, V.; R.R. Streiff and L.W. Sullivan: "Notes on vitamin B12 absorption: autoimmunity and pernicious anemia: relation of intrinsic factor to blood group substance". Medicine, 43:679-687, 1964.

## SÍNDROME DE DEFICIENCIA DEL FACTOR VII

### Sinonimia

S. de deficiencia de proconvertina. S. de deficiencia de protrombina.

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta ambos sexos, pero predomina en mujeres. Su comienzo es variable desde el nacimiento a la edad adulta. En algunos casos es asintomático. Hay epistaxis espontáneas, hematomas. Hemorragias genitourinarias y gastrointestinales. Hemartrosis. Hemorragia asociada a traumatismos o cirugía.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Tiempo de protrombina prolongado. Se corrige después de añadir suero. Consumo de protrombina. Tiempo de coagulación normal. Generación de tromboplastina normal. Tiempo de sangramiento normal.

### Sindromogénesis y etiología

Se debe a una deficiencia congénita del factor VII. Presenta herencia autosómica recesiva y los heterocigotos pueden tener manifestaciones menores.

El gen mutado del factor VII se ha mapeado en 13q34.

### Bibliografía

Alexander, B.; R. Goldstein; G. Landwehr, *et al.*: "Congenital SPCA deficiency". J. Clin. Invest., 30:596-608, 1951.

## SÍNDROME DE DEFICIENCIA DEL FACTOR X

### Sinonimia

S. de deficiencia del factor Stuart. S. de deficiencia del factor Stuart-Power.

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta ambos sexos. Su comienzo varía desde el nacimiento a la edad adulta. Otras veces es asintomático. En orificios naturales (gastrointestinales, urinarias). Hay epistaxis, hematomas, manifestaciones hemorrágicas en orificios naturales (gastrointestinales, urinarias). Postrauma o cirugía.

Hay escasas manifestaciones en los heterocigóticos.

### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Tiempo de protrombina prolongado. Consumo de protrombina alterado. ST y PVEW (veneno de víbora), anormales. Tiempo de generación de tromboplastina alterado. Cuantificación del factor X disminuida.

### **Sindromogénesis y etiología**

Hay deficiencia congénita del factor X. El gen para el factor X que ha mapeado en 13q32-q ter se trasmite por herencia autosómica recesiva y por hibridización *in vitro*.

### **Bibliografía**

Gilgenkrantz, H., *et al.*: "Structural genes of coagulation factor VII and X located on 13q34". *Ann. Genet.*, 29:32-35, 1986.  
Hougle, C.; E.M. Barrow and J.B. Graham: "Stuart clotting defect". *J. Clin. Invest.*, 36:485-497, 1957.

## **SÍNDROME DE DEFICIENCIA DEL FACTOR XI**

### **Sinonimia**

S. de deficiencia del factor Rosenthal. S. de deficiencia del factor PTA. S. de hemofilia C.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Afecta ambos sexos. Presenta manifestaciones similares a las de la hemofilia. Son raras las hemorragias espontáneas, así como la púrpura o la hemartrosis. Generalmente se presentan manifestaciones secundarias a traumas o poscirugía. Estas últimas ocurren 2-3 días después de las intervenciones. Existen formas severas.

### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Tiempo de sangramiento normal. Tiempo de coagulación ligeramente prolongado o normal. Incremento del tiempo parcial de tromboplastina que puede corregirse por plasma normal o suero no fresco. Generación anormal de tromboplastina. Consumo de protrombina anormal. Tiempo de protrombina normal. Cuantificación del factor XI disminuida.

### **Sindromogénesis y etiología**

Existe una deficiencia congénita del factor XI que se trasmite por herencia autosómica recesiva.

El gen (F11) se ha localizado en 4q35 y se han detectado tres tipos de mutaciones, sin embargo el genotipo presenta igual genotipo.

### **Bibliografía**

Asakai, R. *et al.*: "Factor XI (plasma thromboplastin antecedent) deficiency in Ashkenazi Jews in a bleeding disorder that can result from three types point mutations". *Proc. Nat. Acad. Sci.*, 86:7667-7671, 1989.  
Rosenthal, R.L.; O.H. Dreskin and N. Rosenthal: "New hemophilia-like disease caused by deficiency of a third plasma thromboplastin factor". *Proc. Soc. Exper. Biol. & Med.*, 82:171-174, 1953.

## **SÍNDROME DE DEFICIENCIA DEL FACTOR XII**

### **Sinonimia**

S. de deficiencia del factor Hageman.

## **Sindromografía**

Este síndrome es generalmente asintomático, se descubre en los hospitales por el examen de rutina previo a tratamientos quirúrgicos.

### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Tiempo de sangramiento normal. Tiempo de coagulación prolongado. P.T.T prolongado. P.G.T anormal. Consumo de protrombina alterado. Tiempo de protrombina normal.

### **Sindromogénesis y etiología**

Se trata de una deficiencia congénita del factor XII y se trasmite por herencia autosómica recesiva.

### **Bibliografía**

Ratnoff, O.D. and J.E. Colpy: "Familial hemorrhagic trait associated with deficiency of clot-promoting fraction of plasma". *J. Clin. Invest.*, 34:602-613, 1953.

## **SÍNDROME DE DEFICIENCIA DEL FACTOR XIII**

### **Sinonimia**

S. de deficiencia del factor estabilizador de la fibrina.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Los pacientes sangran poco después de haberse producido el coágulo. Se observa en el recién nacido una hemorragia por el cordón umbilical. Se plantea que la falta de este factor ocasiona un retardo en la cicatrización de heridas y predispone a las eventraciones posoperatorias.

Prueba de Rumpel-Leede positiva.

### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Tiempo de sangramiento notablemente prolongado. Debe realizarse la determinación cualitativa del factor XIII (técnica de urea 5 molar o ácido acético al 2 %). Con esta técnica se puede demostrar la deficiencia.

### **Sindromogénesis y etiología**

Esta deficiencia puede ser congénita o secundaria a hepatopatías, coagulación intravascular o fibrinolisis.

En el primer caso se trasmite por herencia autosómica recesiva.

### **Bibliografía**

Baggett, R.T.; J.W. Hampton and R.M. Bird: "Fibrinogen bleeding complicated by factor XIII defect". *Arch. Int. Med.*, 121:539-544, 1968.  
Koller, F.: "Fibrinogen and fibrin turnover of clotting factors". *Thromb. Diath. Haemorrh.*, suppl. 13, pp. 109 and 411, 1963.  
Robbins, K.C.: "A study on the conversion of fibrinogen to fibrin". *Amer. J. Physiol.*, 142:581-588, 1944.

## **SÍNDROME DE DEFICIENCIA DE GLUTATIÓN**

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Este síndrome afecta ambos sexos. Generalmente comienza en la infancia o la niñez. Puede presentarse hemólisis crónica o

crisis hemolítica aguda espontánea o inducida por drogas oxidantes.

Hay manifestaciones neurológicas.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Disminución de glutatión-reductasa en eritrocitos. Cuerpos de Heinz. Hay anemia de tipo hemolítica.

#### **Sindromogénesis y etiología**

El defecto fundamental es la deficiencia de glutatión-reductasa en los eritrocitos, leucocitos y plaquetas.

Este síndrome se trasmite por herencia autosómica dominante.

La etiología es genética.

#### **Bibliografía**

Waller, H.D.; W. Kaufmann; W. Gerok, *et al.*: Biochemimische Befunde bei heterozygoten Glutathionreduktaseman gelkrägerinnen Pilvergiftung. *Klin. Wchr.*, 42:613-618,1964.

### **SÍNDROME DE DESFIBRINACIÓN**

#### **Sinonimia**

S. de hipofibrinogenemia adquirida.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Se presentan manifestaciones hemorrágicas asociadas a diversas patologías: cardiopatías congénitas cianóticas, hepatopatías, amiloidosis, púrpura fulminante, Waterhouse-Friederichsen, hemangioma cavernoso gigante, circulación extracorpórea, aborto séptico, síndrome de feto muerto, embolismo amniótico, placenta previa, leucemias. También se asocia a la fibrinólisis, cirugía de pulmón y de próstata.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Fibrinógeno bajo. Tiempo de protrombina prolongado. Cuento plaquetario disminuido. El tiempo de coagulación puede prolongarse según la severidad del cuadro. Cuando se asocia a la fibrinólisis hay alteraciones de la lisis del coágulo. Lisis de euglobulinas. PTT alterado. Tiempo de protrombina prolongado. Productos de degradación aumentados.

#### **Sindromogénesis y etiología**

En el síndrome de desfibrinación hay consumo de factores I, II, V, VIII y plaquetas, y es desencadenado por varios trastornos que producen excesiva activación de la coagulación.

Este síndrome suele asociarse y ser secundario a diversas patologías:

A. Deficiente formación del coágulo por déficit de fibrinógeno con un incremento del hematócrito:

1. Cardiopatías congénitas.
2. Policitemia verdadera.

B. Alteración en la síntesis del fibrinógeno:

1. Hepatopatías.

C. Por exceso en su utilización:

1. Trombosis venosa masiva.
2. Púrpura fulminante.
3. Sangre incompatible.
4. Aborto séptico.
5. Neoplasias.
6. Circulación extracorpórea.
7. Síndrome de Waterhouse-Friederichsen.
8. Placenta previa.
9. Síndrome de feto muerto.

D. Fibrinólisis primaria y secundaria.

#### **Bibliografía**

Fletchch, A.P.; N. Alkjaersig and S. Sherry: "Pathogenesis of the coagulation defect developing during pathological plasma proteolytic (fibrinolytic) states. I. The significance of fibrinogen proteolysis and circulating fibrinogen breakdown products". *J. Clin. Invest.*, 41:896-916, 1962.

Sharp, A.A.: "Pathological fibrinolysis". *Brit. Med. Bull.*, 20:240-245, 1964.

### **SÍNDROME DE DIGUGLIELMO**

#### **Sinonimia**

S. de eritroleucemia. S. de eritremia. S. de eritroblastomatosis. S. de eritromielosis.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Forma aguda: astenia, disnea al esfuerzo, gingivorragias, fiebre. Palidez de piel y mucosas, petequias y equimosis. Hay hepatosplenomegalia con focos de metaplasia mieloide y linfadenopatías.

Forma crónica: debilidad, anemia crónica refractaria. Esplenomegalia generalmente encontrada antes de la aparición de los hematíes nucleados en sangre periférica.

#### **Exámenes paraclínicos**

Forma aguda:

**Sangre.** Se observan eritrocitos nucleados (eritroblastos) en diferentes estadios de maduración. Anemia normocrómica con anisocitosis, poiquilocitosis, cuerpos de Jowell-Jolly, trombopenia con tendencia hemorrágica y leucocitosis.

**Medulograma.** Predominan los elementos eritroides con cambios displásicos y anaplásticos. Disminución del número de megacariocitos.

Forma crónica:

**Sangre.** Anemia, con anisocitosis, poiquilocitosis, siderocitos.

**Medulograma.** Hiperplasia del sistema eritropoyético con frecuentes cambios megaloblásticos. Hay eritrofagocitosis.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Hay infiltración de elementos eritroides en el bazo, ganglios, hígado, corazón y otros órganos.

Se considera una afección maligna de tipo leucémico del sistema eritropoyético.

Para ambas formas la etiología es desconocida.

## Bibliografía

- (di)Guglielmo, G.: "Un caso di eritroleucemia". Folia Med., 3:319, 1917.  
Magalini, S.L. and L. Alstrom: "Clinical and hematologic aspects of acute erythromyelosis". J. Pediat., 52:501-530, 1958.

## SÍNDROME DE DOAN-WISEMAN

### Sinonimia

S. de neutropenia esplénica primaria.

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por fiebre y dolor en hipocondrio izquierdo. Íctero hemolítico, anemia. Ulceraciones de la boca y faringe similares a las observadas en la agranulocitosis.

Diversos grados de esplenomegalia. Después de la esplenectomía, regresan todas las manifestaciones.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Marcada neutropenia y trombopenia. Determinación de anticuerpos antileucocitarios. Anemia macrocítica hiperocrómica, reticulocitosis. Hiperbilirrubinemia no conjugada.

**Medulograma.** Hiperplasia funcional de todos los sistemas.

### Sindromogénesis y etiología

Existe una hiperfunción y atrapamiento de granulocitos en el bazo. A menudo está asociado a otros procesos de hiperfunción esplénica de eritrocitos y plaquetas.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

- Wiseman, B.K. and C. A. Doan: "Primary splenic neutropenia. A newly recognized syndrome closely related to congenital hemolytic icterus and essential thrombocytopenic purpura". Ann. Int. Med., 16:1097-1117, 1942.  
Doan C.A. and C.S. Wright: "Primary congenital and secondary acquired splenic panhematopenia". Blood, 1:10-26, 1946.

## SÍNDROME DE DOAN-WRIGHT

### Sinonimia

S. de panhematopenia esplénica. S. de pancitopenia esplénica primaria.

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta ambos sexos y todas las edades. De instalación aguda o gradual. Hay manifestaciones secundarias a la anemia, trombocitopenia y neutropenia. Esplenomegalia.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Anemia, reticulocitosis variable, neutropenia, trombocitopenia. Hiperbilirrubinemia.

**Prueba de Coombs.** Negativa.

**Medulograma.** Hiperplasia de todas las series.

## Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

- Doan, C.A. and C.S. Wright: "Primary congenital and secondary acquired splenic panhematopenia". Blood, 1:10-26, 1946.

## SÍNDROME DE DONATH-LANDSTEINER

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta ambos sexos y se instala en todas las edades, el tipo sífilítico se instala en el grupo de los jóvenes.

Se presentan ataques paroxísticos de hemoglobinuria. En algunos pacientes hay frecuentes episodios inducidos por la menor exposición al frío y en otros casos raros inducidos solamente por la exposición a muy bajas temperaturas. En un período de minutos a horas después de la exposición al frío y limitado también en una sola parte del cuerpo, se presentan episodios de dolores en la espalda y piernas, cólicos abdominales, dolor de cabeza, escalofríos e hiperpirexia y horas más tarde aparece hemoglobinuria, temporalmente esplenomegalia e ictericia acompañando cada crisis. Otras veces pueden presentarse episodios de simples hemoglobinurias sin manifestaciones sistémicas. Hay fenómenos vasomotores. Acroparestesia, urticaria. Acrocianosis. Fenómeno de Raynaud con o sin gangrena en algunos casos (S. de pseudo-Raynaud).

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Anemia después de los ataques y alteraciones de las pruebas de laboratorio en los pacientes con crisis hemolítica. Leucopenia seguida de leucocitosis neutrofilica.

**Prueba de Donath-Landsteiner.** Positiva.

**Test de Rosembach (inmersión del miembro en agua helada).** Positivo.

**Serología para descartar sífilis.**

**Orina.** Hay hemoglobina y metahemoglobina.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome puede ser producido por sífilis congénita (tipo crónico) e idiopática (forma transitoria aguda y crónica) o asociada a la presencia de aglutininas en frío.

La forma idiopática se debe probablemente a una enzimopatía y se caracteriza porque los reticulocitos contienen menos del 50 % de acetilcolinesterasa.

## Bibliografía

- Elliotson, J.: "Diseases of the heart united with ague". Lancet 1:500-501, 1832.  
Dacie, J.V.: The Haemolytic Anaemias. New York, Grune & Stratton, 1963.

## SÍNDROME DE ERITROCTEMIA BENIGNA FAMILIAR

### Sinonimia

S. de eritrocitosis familiar. S. policitémico familiar benigno.

## **Sindromografía**

### **Clínica**

Se presenta en ambos sexos. Generalmente este síndrome es descubierto en la niñez y es asintomático.

Hay esplenomegalia de tamaño moderado en un 50 % de los casos. Puede asociarse a trastornos congénitos.

### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Eritrocitosis, aumento de la volemia. Normalidad de la serie blanca y de las plaquetas.

## **Sindromogénesis y etiología**

Existen algunas evidencias de que se trate de un síndrome hereditario autosómico dominante que puede ser debido a una mutación en la regulación de la 2-3-difosfoglicerato.

## **Bibliografía**

- Bernstein, J.: "Three cases of polycythemia rubra". West London Med. J., 19:207-208, 1914.  
Davey, M.G.; J.R. Lawrence; H. Lander, *et al.*: "Familial erythrocytosis, a report of two cases, and a review". Acta Haemat. (Basel), 39:65-74, 1968.  
Stamatoyannopoulos, G.: "Familial erythrocytosis Birth Defects Orig.". Art. Ser., 8(3):39-45, 1972.

## **SÍNDROME DE ESTREN-DAMESHEK**

### **Sinonimia**

S. de anemia hipoplástica familiar sin defectos congénitos.

## **Sindromografía**

### **Clínica**

Aparece en edad temprana. Hay astenia, epistaxis, hemorragias fáciles. Poco desarrollo. Palidez. Equimosis, petequias.

No hay hepatosplenomegalia ni adenopatías.

### **Exámenes paraclínicos**

**Medulograma.** Hay hipoplasia cuantitativa con un desarrollo cualitativo normal de sus células.

**Sangre.** Anemia macrocítica hiperocrómica progresiva, leucopenia, trombocitopenia, reticulocitosis.

**Medulograma.** Médula hipoplásica o aplásica con infiltración grasa.

## **Sindromogénesis y etiología**

Se transmite por herencia autosómica recesiva.

La etiología es desconocida.

## **Bibliografía**

- Estren, S. and W. Dameshek: "Familial hypoplastic anemia of childhood". Amer. J. Dis. Child., 73:671-687, 1947.

## **SÍNDROME DE EVANS**

### **Sinonimia**

S. de púrpura trombocitopénica autoinmune con anemia hemolítica idiopática.

## **Sindromografía**

### **Clínica**

Es la asociación de una anemia hemolítica, idiopática con el síndrome de Werlhof.

Puede tener o no manifestaciones purpúricas y ocurrir concomitantemente o en sucesión, en ausencia de un factor etiológico.

### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Hemograma. Hemoglobina reducida, reticulocitos aumentados, trombocitopenia.

**Bilirrubina.** Aumentada a expensas de la indirecta.

**Hierro sérico.** Elevado.

**Prueba de Coombs.** Positiva.

## **Sindromogénesis y etiología**

Se considera que es producido por un componente hemolítico ocasionado por un proceso autoinmune, anticuerpos contra el sistema trombocitario y eritrocitario, con acentuada destrucción de sangre.

## **Bibliografía**

- Evans, R.; K. Takahashi; R.T. Duane, *et al.*: Primary thrombocytopenic purpura and acquired hemolytic anemia. Arch. Int. Med., 87:48-65, 1951.  
Silverstein, M.N.; L.A. Aaro and R.D. Kempers: "Evan's syndrome and pregnancy". Amer. J. Med. Sci., 252:106-111, 1966.

## **SÍNDROME DE EWING**

### **Sinonimia**

S. de mieloma endotelial. S. de sarcoma óseo de células indiferenciadas.

## **Sindromografía**

### **Clínica**

El 80 % de los casos se presenta por debajo de los 30 años y predomina en varones. Puede comenzar en el niño o en la adolescencia.

Hay dolor intermitente en cualquier hueso, más frecuente en huesos largos o en pelvis, el cual se intensifica con el avance de la enfermedad. Ligera fiebre.

**Examen físico.** A la palpación hay edema e incremento de la temperatura de la piel. Dolor a la presión sobre los huesos. Se palpan tumores óseos que son visibles.

### **Exámenes paraclínicos**

**Gammagrafía ósea.**

**Biopsia de médula.**

**Sangre.** Leucocitosis, anemia secundaria y eritrosedimentación elevada.

**Radiología.** Tumoraciones subperiósticas. Fracturas espontáneas.

## **Sindromogénesis y etiología**

Hay proliferación de las células endoteliales probablemente derivadas de las células del retículo de la médula.

La etiología es desconocida.

## **Bibliografía**

- Boyer, C.W.; T.J. Bricker and R.H. Perry: "Ewing's sarcoma". Cancer, 20:1602-1606, 1967.  
Ewing, J.: "Review and classification of bone sarcomas". Arch. Surg., 4:485-533, 1922.



## SÍNDROME DE FIEBRE DE AGUAS NEGRAS

### Sinonimia

S. de fiebre hemoglobinúrica.

### Sindromografía

#### Clínica

El síntoma más común es el vómito, en casos severos hay un cuadro de choque.

Súbitamente aparecen orinas de coloración rojo oscuro, o de color negro, después de la administración de quinina en pacientes afectados de paludismo por *Falciparum*. Hay ictericia, pulso filiforme, taquicardia, hipotensión.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Anemia severa, que puede alcanzar 1 000 000 de hematías después de las crisis.

**Orina.** Hemoglobinuria. Cilindros hialinos y granulados y sedimento amorfo con diferentes pigmentos.

### Sindromogénesis y etiología

La administración de quinina es un factor precipitante de las manifestaciones clínicas de la enfermedad.

### Bibliografía

Beeson, P.B. and W. McDermott: Cecil-Loeb Textbook of Medicine. ed. 12, Philadelphia, Saunders, 1967.

Cummings, J.C.: "Miasmatic haematuria". N. Orl. M. News & Hosp. Gaz., 6:811, 1859-1860.

## SÍNDROME DE GAISBÖCK

### Sinonimia

S. de policitemia hipertónica. S. de policitemia de *stress*. S. de policitemia benigna. S. de policitemia relativa. S. de pseudo policitemia.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome predomina en hombres y en fumadores. Se instala alrededor de los 45 años. Se acompaña de nerviosismo.

**Examen físico.** Los pacientes son de aspecto pletórico, rosados. Presentan moderado sobrepeso. Ligera congestión conjuntival. Algunos tienen hipertensión persistente. Hay hipertrofia del corazón izquierdo, las arterias y venas de la cabeza y manos muy marcadas. No hay esplenomegalia. Frecuentemente presentan vértigos y cefaleas.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Determinación de la volemia. Hay una policitemia relativa (plasma disminuido) o una moderada y absoluta

policitemia (7-10 millones de eritrocitos). Hematócrito elevado. Leucocitosis, plaquetas normales.

### Sindromogénesis y etiología

Existe una predisposición constitucional, o asociada a tensiones emocionales. Se plantean diversas hipótesis:

1. Poliglobulia sintomática en el curso de una hipertensión.
2. Trastornos del sistema vegetativo.

Debe diferenciarse del síndrome de Vaquez-Osler.

### Bibliografía

Gaisböck, F.: "Die Bedeutung der Blutdruckmessung für die ärztliche Praxis". Deutsch. Arch. Klin. Med., 83:363-409, 1905.

Russell, R.P. and C.L. Conley: "Benign polycythemia: Gaisböck's syndrome". Arch. Int. Med., 114:734-740, 1964.

## SÍNDROME DE GARDENER-DIAMOND

### Sinonimia

S. de sensibilización autoeritrocitaria. S. de púrpura por sensibilización a la membrana eritrocitaria.

### Sindromografía

#### Clínica

Todos los pacientes son mujeres. Varias veces los síntomas comienzan después de una operación relacionada con los órganos de la reproducción.

Hay historia de episodios de hemorragias de diferente naturaleza, previamente a la instalación de las manifestaciones. Las pacientes presentan quemazón local que precede 18-24 h al desarrollo de las lesiones purpúricas, las cuales persisten indoloras durante 5-7 días.

Generalmente afecta los miembros, cara, raramente la espalda. Se acompaña de manifestaciones psicológicas.

**Examen físico.** Se constatan lesiones purpúricas en áreas no expuestas a trauma.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Conteo de plaquetas y resto del coagulograma normales. La inyección de eritrocitos o estroma eritrocitario da una respuesta positiva.

### Sindromogénesis y etiología

Hay autosensibilización a los eritrocitos o su estroma, posiblemente por fosfatidilserina. Los factores emocionales pueden influir en el cuadro clínico.

### Bibliografía

Gardener, F.H. and L.K. Diamond: "Autoerythrocyte sensitization: A form of purpura producing painful bruising following autosensitization to red cells in certain women". Blood, 10:675-690, 1955.

Groch, G.S.; S.C. Finch; W. Rogoway and D.S. Fisher: "Studies in the pathogenesis of autoerythrocyte sensitization syndrome". Blood, 28:19-33, 1966.

## SÍNDROME DE GAUCHER CEREBRAL AGUDO

### Sinonimia

S. de Gaucher neuropático agudo. S. de Gaucher infantil agudo. S. de Gaucher maligno. S. de Gaucher II.

## Sindromografía

### Clínica

Afecta ambos sexos aunque es un poco más frecuente en varones.

Se pone de manifiesto entre los 6 meses y 1 año del nacimiento, menos frecuentemente en el recién nacido y se acompaña de anorexia.

**Examen físico.** Hepatosplenomegalia progresiva, estrabismo, hiperextensión de la cabeza, hipertonicidad, rigidez del cuello, disfagia, apatía o catatonía, hiperreflexia profunda, espasmo laríngeo, retardo mental. Adenopatías periféricas. Convulsiones ocasionales y trismo.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Aumento de glucolípidos, disminución de lípidos y lipoproteínas; anemia, leucopenia, trombocitopenia (secundarias a hiperesplenismo e infiltración de la médula ósea); fosfatasa ácida elevada.

**Medulograma.** Células de Gaucher.

**Radiología ósea.** Lesiones destructivas típicas en los huesos largos.

**Biopsia de ganglio.** Es diagnóstica y muestra células de Gaucher.

## Sindromogénesis y etiología

Acumulación anormal de glucocerebrósidos en las células del reticuloendotelio por defecto enzimático en la degradación de cerebrósidos.

Se transmite por herencia autosómica recesiva. Es una mutación del mismo gen involucrado en el Gaucher tipo I.

## Bibliografía

Frederickson, D.S.: Cerebroside Lipidosis: Gaucher's Disease. In Stanbury, J.B., J.B. Wyngaarden, and D.S. Frederickson: The Metabolic Basis of Inherited Disease. ed. 3, New York, McGraw-Hill, 1966.

Gaucher, P.: De lépithelioma primitif de la rate. These (Paris), 1882.

## SÍNDROME DE GAUCHER CRÓNICO DEL ADULTO

### Sinonimia

S. de Gaucher I no neuropático.

## Sindromografía

### Clínica

Afecta ambos sexos y es mucho más frecuente en los judíos. Se presenta a cualquier edad y puede cursar sin síntomas. Puede haber dolores óseos, fracturas patológicas, hiperesplenismo.

Examen físico. Esplenomegalia, pigmentación de la piel, pinguéculas (primero del lado nasal y luego temporal de ambos ojos).

### Exámenes paraclínicos

Ver Gaucher agudo.

**Radiología.** Los huesos más afectados son los largos, las vértebras, las costillas y la pelvis; la cortical del extremo inferior del fémur se encuentra aumentada dando el aspecto de frasco de Erlenmeyer.

## Sindromogénesis y etiología

Se trata de un defecto lisosomal para la degradación de glucocerebrósido y, aunque la deficiencia existe en todas las células corporales, ésta solo afecta las macrófagas, como consecuencia hay aumento del bazo y del hígado y a menudo es por lesiones dolorosas.

La deficiencia enzimática está a nivel de la beta-glucosidasa glucocerebrósida que normalmente hidroliza a las glucocerebrósidas en ceramida y glucosa. El gen que codifica a esta enzima se encuentra en el cromosoma 1 y tiene 11 exones.

Las mutaciones que se han descubierto incluyen mutaciones puntuales en exones y en sitios de empalme, inserciones de nucleótidos, entrecruzamiento entre el gen y el pseudogen y conversión de genes.

Sobre la base de su efecto funcional y asociación en el fenotipo Gaucher es posible clasificar a esta mutación en dos grupos: mutaciones asociadas a la forma severa neuropática y las no asociadas.

Los conocimientos básicos de este defecto genético de herencia autosómica recesiva, han permitido transitar del tratamiento sintomático (esplenectomía, separación de fracturas, infecciones, etc.) a tratamiento de transplante de médula ósea en la forma no neuropática y reemplazamiento enzimático que tiene excelentes resultados pero que es muy costoso. Anualmente el costo por paciente, por concepto sólo de enzima, es de 3 822 000 USD.

## Bibliografía

Butler, E.: "Gaucher Disease: New molecular approaches to diagnosis and treatment". Science, 256: 794-799, 1992.

Frederickson, D.S.: Cerebroside Lipidosis: Gaucher's Disease. In Stanbury, J.B., J.B. Wyngaarden, and D.S. Frederickson: The Metabolic Basis of Inherited Disease. ed. 3, New York, McGraw-Hill, 1966.

Gaucher, P.: De lépithelioma primitif de la rate. These (Paris), 1882.

## SÍNDROME DE GAUCHER TIPO III

## Sindromografía

### Clínica

Se manifiesta por: dolores óseos y articulares, fiebre, púrpura, epistaxis, infartos hemorrágicos, hematomas. Pigmentación conjuntival. Hepatosplenomegalia.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Anemia, trombocitopenia, leucopenia.

**Biopsia de bazo y/o médula ósea.** Abundantes células de Gaucher.

## Sindromogénesis y etiología

De etiología genética como en el tipo II, es una mutación del mismo gen del Gaucher tipo I.

## SÍNDROME DE GLANZMANN

### Sinonimia

S. de tromboastenia de Glanzmann. S. de tromboastenia hereditaria.

## Sindromografía

### Clínica

Afecta ambos sexos y se presenta desde el nacimiento. Puede ser asintomático hasta que un trauma o un acto quirúrgico hace evidente el cuadro clínico, que se caracteriza por petequias recurrentes, epistaxis, menorragias o metrorragias y otras hemorragias de diferentes grados de severidad. La prueba del lazo puede ser positiva o negativa. Este cuadro puede también ocurrir espontáneamente. En general no hay esplenomegalia.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Tiempo de sangramiento prolongado. Conteo de plaquetas normal o bajo, estas pueden tener una morfología normal, o ser pequeñas o alargadas y de variadas formas, a veces gigantes y con ausencia de granulaciones y vacuolas. Las plaquetas no se agregan en presencia de adenosindifosfato o piruvatoquinasa. En una segunda variedad se encuentra el ATP bajo y en una tercera variedad la ATPasa está deficiente. En una cuarta variedad existe ausencia de una proteína similar al fibrinógeno.

**Pruebas de coagulación.** En general son normales pero la retracción del coágulo es lenta o está ausente.

**Tromboelastograma.** Disminuido.

## Sindromogénesis y etiología

En este síndrome existe un defecto cualitativo de las plaquetas, lo cual trae consigo un mecanismo falso para producir la metamorfosis viscosa y la retracción del coágulo.

Hay un defecto enzimático específico en el sistema glucolítico de las plaquetas que es la carencia de gliceraldehído-3-fosfato deshidrogenasa.

Se han identificado cuatro diferentes genotipos que conducen al fenotipo de este síndrome.

Han sido consideradas diferentes variedades en el síndrome que pueden transmitir el rasgo por herencia autosómica recesiva o dominante.

## Bibliografía

- Glanzmann, W.E.: "Hereditäre hamorrhägische Thrombasthenie". *Janrb. F. Kinderh.*, 88:1-42, 113-141, 1918.
- Glanzmann, E., and P. Riniker: "Essentielle Lymphocytophise. Ein neues Krankheitsbild aus der Säuglingspathologie". *Ann. Pediat. (Basel)*, 175:1-32, 1950.
- Ratnoff, O.D.: Hereditary Disorders of Hemostasis. In, Stanbury, J.B., J.B. Wyngaarden, and D.S. Fredrickson.: *The Metabolic Basis of Inherited Diseases*. ed. 2, New York, McGraw-Hill, 1967.

## SÍNDROME DE HEGGLIN

### Sinonimia

S. de May. S. de anomalía de May-Hegglin.

## Sindromografía

### Clínica

Por lo general, no hay deterioro de la salud, sólo la existencia de mínimas manifestaciones hemorrágicas.

**Examen físico.** No hay signos, o aparecen palidez y manifestaciones hemorrágicas.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Leucopenia moderada, aumento del porcentaje de polimorfonucleares, los cuales muestran inclusiones

citoplasmáticas o trastornos de la forma. Trombocitopenia y plaquetas gigantes. Retracción del coágulo prolongada. Prueba del lazo positiva. Son característicos los corpúsculos de Doehle en los polimorfos nucleares maduros, basófilos y en los monocitos.

## Sindromogénesis y etiología

Enfermedad congénita, de etiología genética y herencia autosómica dominante, con expresión variable.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

- Davis, J.W. and S.J. Wilson: "Platelet survival in the May-Hegglin anomaly". *Brit. J. Haemat.*, 12:61-65, 1966.
- Hegglin, R.: "Gleichzeitige konstitutionelle Veränderungen an Neutrophilen und Thrombozyten". *Helvet. Med. Acta*, 12:439-440, 1945.

## SÍNDROME DE HEMOFILIA CLÁSICA

### Sinonimia

S. de hemofilia A. S. de deficiencia del factor VIII. S. de deficiencia de globulina antihemofílica.

## Sindromografía

### Clínica

Aparece en varones. Se instala a veces al nacimiento. Hay hemorragia por el cordón umbilical o después de una circuncisión. Ocurren hemorragias en mucosas, sistema digestivo, pulmones, intracranieanas, genitourinarias. Hemartrosis. Hemorragias secundarias a extracciones dentales. Hematomas por traumas.

### Exámenes paraclínicos

**Tiempo de coagulación.** Normal o prolongado.

**Tiempo parcial de tromboplastina (PTT).** Alterado.

**Protrombina residual.** Alterada.

**Tiempo de protrombina.** Normal.

**Cuantificación de factores.** Deficiencia del factor VIII. Carencia de factor antihemofílico en el suero.

**Tiempo de sangramiento.** Normal.

## Sindromogénesis y etiología

Existe una deficiencia congénita del factor VIII.

Es una enfermedad recesiva ligada al cromosoma X.

## Bibliografía

- Otto, J.C.: "An account of an hemorrhagic disposition existing in certain families". *M. Repository*, 6:1, 1803.
- Shulman, N.R.; D.H. Cowan; E.P. Libre, *et al.*: "The physiologic basis for therapy of classic hemophilia (factor VIII deficiency) and related disorders". *Ann. Int. Med.*, 67:856-882, 1967.

## SÍNDROME DE HEMOGLOBINA C EN HOMOCIGÓTICOS (CC)

## Sindromografía

### Clínica

Hay dolores recurrentes, moderados, de huesos y articulaciones. Dolores recurrentes abdominales de intensidad variable, convulsiones, manifestaciones hemorrágicas.

**Examen físico.** Ictericia. Esplenomegalia. No hay anormalidades del esqueleto.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Anemia normocítica o microcítica moderada, microsferocitos, células diana, reticulocitosis, hiperbilirrubinemia moderada, fragilidad osmótica disminuida. Trombocitopenia frecuente.

**Electroforesis de la hemoglobina.** Tipo C.

**Medulograma.** Hiperplasia.

#### **Sindromogénesis y etiología**

La hemoglobina C es el resultado de una anomalía genética por una mutación del *locus* de la beta-hemoglobina que determina el cambio del aminoácido glutámico por la lisina. El paciente heterocigótico es asintomático, pero el homocigótico CC puede presentar la sindromografía aquí descrita. El *locus* de la beta-hemoglobina se encuentra en el cromosoma 11p11-p15. La herencia es autosómica recesiva.

### **SÍNDROME DE HEMOGLOBINA C (RASGO)**

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Generalmente, asintomático. Ocasionalmente se han visto lesiones óseas y dentales. Hematuria renal unilateral.

##### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** No hay anemia. Presencia de células diana y microsferocitos. Hay reducción de la fragilidad osmótica. Presencia de hemoglobina C en porcentajes diferentes.

#### **Sindromogénesis y etiología**

En estos pacientes existe un defecto de la hemoglobina que se trasmite por herencia autosómica recesiva.

### **SÍNDROME DE HEMOGLOBINA C TALASEMIA**

#### **Sinonimia**

S. de Suelzer-Kaplan.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Moderados o severos dolores óseos. La esplenomegalia es rara.

##### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Hay anemia, células diana, esquistocitosis, microsferocitosis. Fragilidad osmótica disminuida.

**Medulograma.** Hiperplasia celular.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Es un defecto genético resultado de un genotipo compuesto por una mutación C (ver síndrome hemoglobina C en homocigóticos [CC]) y una mutación talasémica (ver talasemia).

#### **Bibliografía**

Itano, H.A.: "A third abnormal hemoglobin associated with hereditary hemolytic anemia". Proc. Nat. Acad. Sc., 37:775-784, 1951.

### **SÍNDROME DE HEMOGLOBINA EN HOMOCIGÓTICOS**

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Hay palidez, ocasionalmente policitemia, esplenomegalia moderada o ausencia de la misma.

##### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Moderada anemia microcítica normocrómica, células diana, fragilidad osmótica disminuida e hiperbilirrubinemia moderada.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Se trata de una mutación del *locus* beta hemoglobina (glutámico 26 a lisina) que en estado homocigótico puede producir los síntomas descritos.

### **SÍNDROME DE HEMOGLOBINURIA PAROXÍSTICA AL FRÍO**

#### **Sinonimia**

S. de crioglobulinemia.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Comienza generalmente entre los 30-80 años con ligera prevalencia en mujeres.

Hay anemia, más acentuada en el invierno. Se observa fenómeno de Raynaud. Hemoglobinuria que se expresa a la exposición al frío. Hay palidez, ictericia, ocasionalmente hepatosplenomegalia. Lesiones purpúricas seguidas de lesiones de hiperpigmentación. Ulceraciones en tobillos. Acrocianosis en los dedos que se ponen rígidos y son ligeramente dolorosos; esto puede llegar a la gangrena especialmente con la exposición al frío y mejora en un ambiente cálido.

##### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Hay anemia. Los eritrocitos muestran menos anormalidades cuando los comparamos con los del tipo de aglutinación al calor. Hay moderada reticulocitosis. Marcado incremento de la autoaglutinación. Fragilidad osmótica normal o ligeramente incrementada. Leucocitos y trombocitos disminuidos, normales o aumentados. Hiperbilirrubinemia variable.

**Prueba de Coombs.** Directa positiva. Aglutinación al frío muy aumentada. Complemento sérico disminuido.

**Orina.** Aumento de urobilina. Hemoglobinuria asociada a la exposición al frío.

**Heces.** Aumento de estercobilinógeno fecal.

#### **Sindromogénesis y etiología**

En muchos casos se asocia a infecciones como la neumonía atípica primaria (micoplasma), virus, enfermedades colágenas o linfomas. Se ha reportado crioglobulinemia mixta de IgG-IgA-IgM y por ello se ha llegado a la conclusión de que esta crioglobulinemia mixta esencial tiene una herencia autosómica dominante.

#### **Bibliografía**

Hayem, G.: "Sur une variété particulière d'ictère chronique; ictère infectieux chronique spléno-mégalique". Presse Méd. J.:121-125, 1898.

Logothetis, J.; W.R. Kennedy; A. Ellington, *et al.*: "Cryoglobulinemic neuropathy, incidence and clinical characteristics". Arch. Neurol., 19:389-397, 1968.

Nightingale, S.D. *et al.*: "Inheritance of mixed cryoglobulinemia". Am. J. Hum. Genet., 33:735-744, 1981.

Widal, F. and P. Abrami: "Types divers d'ictères hémolytiques non congénitaux, avec anémie; la recherche de la résistance globulaire par le procédé des hématies déplasmatisées". Bull. Et Mem. Soc. Méd. D'Hop. de Paris, 24:1127-1169. 1907.

## SÍNDROME HEMORRÁGICO DEL MIELOMA MÚLTIPLE

### Sindromografía

#### Clínica

En pacientes con mieloma se presentan hemorragias de las membranas mucosas, púrpura, debilidad, trastornos visuales, hemorragias retinianas.

#### Exámenes paraclínicos

**Medulograma.** Aparece la infiltración de la médula por células plasmáticas, lo que ocasiona una interferencia con las células progenitoras.

**Radiología.** Se aprecian zonas osteolíticas.

**Electroforesis de proteínas.** Aparece el "componente M del suero".

**Sangre.** Trombocitopenia, trombopatía funcional. Tiempo de protrombina prolongado. Fibrinógeno bajo. Trastornos en la agregación plaquetaria.

### Sindromogénesis y etiología

Los trastornos hemorrágicos son secundarios a la trombocitopenia originada por infiltración de células plasmáticas en la médula ósea. Trastornos de la función plaquetaria e infiltración de capilares vasculares.

También se considera la interacción de las globulinas con el tejido conectivo.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Luscher, E. (Berne) and A. Labhart: "Blutgerinnungsstörung durch By-Globuline; zur-kenntnis der Gerinnungsstörungen durch korpereigene Antikoagulantiep. Schweiz". Med. Wschr., 79:598-604, 1949.

Stefani, M. and W. Dameshek: The Hemorrhagic Disorders, a Clinical and Therapeutic Approach. ed. 2, New York, Grune, 1962.

Vigliano, E.M. and H.I. Horowitz: "Bleeding syndrome in a patient with Ig A myeloma: interaction of protein and connective tissue". Blood, 29:823-836, 1967.

## SÍNDROME DE HERMANSKY-PUDLAK

### Sinonimia

S. de trombocitopatía, albinismo y células de la médula pigmentada.

### Sindromografía

#### Clínica

Hay albinismo y manifestaciones hemorrágicas tipo síndrome de Glanzmann. El cuadro clínico es de pseudoemofilia: diátesis hemorrágica, tiempo de sangramiento prolongado sin trombopenia ni déficit del factor VIII.

## Sindromogénesis y etiología

De etiología genética. Es una afección hereditaria autosómica recesiva cuyo defecto básico es desconocido aunque se ha observado almacenamiento de un material de aspecto ceroides en los tejidos parecido al defecto de la lipofusinoses ceroides neuronal.

### Bibliografía

Hermanski, F. and P. Pudlak: "Albinism associated with hemorrhagic diathesis and unusual pigmented reticular cells in bone marrow". Blood, 14:162-169, 1959.

Takashi, A. and T. Yokoyama: "Hermansky-Pudlak syndrome with special reference to lysosomal dysfunction: a case report and review of the literature". Virchows Arch. Path. Anat., 402:247-258, 1984.

## SÍNDROME DE HERRICK

### Sinonimia

S. de *sickle cell* anemia. S. de anemia drepanocítica. S. de meniscocitosis. S. de Dresback.

### Sindromografía

#### Clínica

Se observa, particularmente, en negros, también en familias blancas de Grecia e Italia, especialmente sicilianas. Es más común en mujeres. Se caracteriza por anemia crónica, ictericia moderada, rápido incremento de la fatigabilidad, dolor severo en articulaciones. Cólicos abdominales, sobre todo en epigastrio, hipocondrio derecho (que simula un abdomen agudo), fiebre durante las crisis. Hay hematuria espontánea, epistaxis, manifestaciones neurológicas: cefalea, hemiplejía, afasia, ceguera temporal o permanente.

**Examen físico.** Hay palidez de piel, subictero moderado de la piel y mucosas, tronco corto y miembros alargados, aumento del diámetro anteroposterior del tórax. Se comprueba cardiomegalia, taquicardia, arritmia sinusal, *thrill* sistólico en el precordio, acentuación del segundo ruido. Linfadenopatía moderada y es rara la esplenomegalia, ya que estos pacientes se autoesplenectomizan. Se presentan ulceraciones crónicas en miembros inferiores.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Anemia, con anisopoiquilocitosis, algunos drepanocitos, que se demuestran mejor en ausencia de oxígeno, eritrocitos nucleados, incremento de reticulocitos. Leucocitosis durante las crisis hemolíticas.

Eosinofilia, leucocitosis con desviación a la izquierda. Incremento de plaquetas. Fragilidad osmótica incrementada. Eritrosedimentación baja. Hiperbilirrubinemia.

**Prueba de Huck.** Positiva.

**Medulograma.** Hiperplasia del sistema eritropoyético. Puede haber cambios megaloblásticos.

**Orina.** Hematuria.

**Radiología.** Anormalidades óseas en el cráneo (cráneo en torre). Osteoporosis y osteosclerosis, necrosis aséptica de la cabeza de los fémures. Fracturas patológicas.

### Sindromogénesis y etiología

Es una hemoglobinopatía congénita, de tipo autosómica, donde existe sustitución del ácido glutámico por la molécula de valina en la posición 6 de la cadena beta. Los hematíes adoptan la forma de platanitos en presencia de un déficit de oxígeno.

Comúnmente existe una variante hereditaria de la hemoglobina (Hb-S, Hb-C) demostrable por electroforesis.

## Bibliografía

- Colombo, B.; E. Svach and G. Martinez: Introducción al estudio de las hemoglobinopatías. Ed. Científico-Técnica. Ciudad de La Habana, 1981.
- Herrick, J.B.: "Peculiar elongated and sickle-shaped red corpuscles in a case of severe anemia". Arch. Int. Med., 6:517-521, 1910.

## SÍNDROME DE HIPERVISCOSIDAD

### Sinonimia

S. reológico. S. de púrpura hiperglobulinémica.

### Sindromografía

#### Clínica

Hay trastornos visuales, epistaxis, hemorragias de mucosas, vértigo, astenia, anorexia, disnea, síncope y convulsiones.

**Examen físico.** En el fondo de ojo se aprecian dilataciones venosas en forma de salchicha, hemorragias. Hay nistagmo, edemas periféricos, disminución de la presión del pulso.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Anemia. Leucocitos normales o incremento de linfocitos. Plaquetas normales. Determinación de la viscosidad.

**Electroforesis de proteínas y otros métodos.** Para determinar proteínas anormales en el plasma.

**Medulograma y biopsia de ganglio.** Para descartar enfermedad de Waldenström, linfomas.

**Electroencefalograma.** Muestra cambios específicos.

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome se debe al incremento de la viscosidad sanguínea secundario a la presencia de macroglobulinas u otra disproteinemia.

## Bibliografía

- Fahey, J.L.: "Serum protein disorders causing clinical symptoms in malignant neoplastic diseases". J. Chron. Dis., 16:703-712, 1963.
- Fulton, J.E.; H.J. Hurley and R. Kennedy: "Purpura hyperglobulinemia". Arch. Derm., 97:446-449, 1968.
- Solomon, A. and J.L. Fahey: "Plasmapheresis therapy in macroglobulinemia". Ann. Int. Med., 58:789-800, 1963.

## SÍNDROME DE HIPOPROTROMBINEMIA ADQUIRIDA

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por manifestaciones hemorrágicas por los orificios naturales y equimosis que dependen de la magnitud del trastorno.

#### Exámenes paraclínicos

**Tiempo de protrombina.** Prolongado.

**Tiempo de coagulación.** Puede estar prolongado según la magnitud del trastorno. Cuando existe déficit de vitamina K, hay déficit de protrombina y de los factores plasmáticos II, VII, X.

En casos de hepatopatías hay déficit de protrombina y de los factores II, V, VII, X y ocasionalmente el IX.

Cuando se usan anticoagulantes tipo Dicumarol, hay déficit de protrombina, factores VII y a veces discretamente IX y X.

### Sindromogénesis y etiología

Se debe a una deficiencia de vitamina K, hepatopatías, uso de anticoagulantes tipo cumarínicos.

## Bibliografía

- Josso, F.; O. Prou-Wartelle and J.P. Soulier: "Etude d'un Cas d'Hypoprothrombinemie congenitale". Nouv. Rev. Fr. Hemat. 2:647-672, 1962.
- Ratnoff, O.D.: "Hereditary Disorders of Hemostasis". In Stambury, J.B.; J.B. Wyngarden and D.S. Frederickson: The Metabolic Basis of Inherited Disease. ed. 2, New York, McGraw Hill, 1966.

## SÍNDROME DE HIPOPROTROMBINEMIA CONGÉNITA

### Sinonimia

S. de deficiencia del factor II de la coagulación. S. de deficiencia de protrombina.

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta ambos sexos. Se instala generalmente desde la infancia. Presenta síntomas muy similares a los de la hemofilia clásica.

#### Exámenes paraclínicos

**Tiempo de protrombina.** Prolongado 10 % por encima del control normal.

**Tiempo de coagulación.** Normal o prolongado.

**Tiempo de protrombina en un solo tiempo.** Prolongado.

**Cuantificación del factor II.** Disminuido.

### Sindromogénesis y etiología

Se debe a una deficiencia de protrombina hereditaria autosómica recesiva.

La etiología es desconocida.

## SÍNDROME DE HODGKIN

### Sinonimia

S. de linfogranuloma de Hodgkin. S. de linfosarcoma de Hodgkin. S. de Pel-Ebstein. S. de Stenberg. S. de granuloma maligno. S. de paraganuloma de Hodgkin.

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta ambos sexos, hombres 67 % y mujeres 37 %. Existen tres períodos en cuanto a la edad: entre 0-14, 15-34, 50 y más.

Hay malestar general, anorexia, pérdida de peso, náuseas, fiebre que puede ser continua, intermitente o de Pel-Ebstein, acompañada de sudoración, prurito, tos, disfagia, intolerancia al alcohol.

**Examen físico.** Palidez, linfadenopatías de localización variable: céntrica (60-80 %), axilar (6-20 %), inguinal (6-12 %), mediastinal (6-12 %), etcétera, al comienzo duras e indoloras.

Afectación del pulmón, pleura. Hay hepatospleno-megalia. Hemorragias. Puede afectarse el sistema nervioso.

Se puede asociar a infecciones virales y micóticas. Anemia hemolítica autoinmune, amiloidosis, enfermedades colágenas. Hiperpigmentación cutánea.

#### *Exámenes paraclínicos*

**Biopsia de ganglio.** Pone de manifiesto las alteraciones anatomopatológicas que pueden adoptar diferentes aspectos: granulomas, proliferación de linfocitos y/o histiocitos. Células de Reed-Sternberg con infiltrados en el tejido extraído.

De acuerdo con las características histológicas se han considerado tres categorías: paragranuloma, granuloma y sarcoma de Hodgkin, que implican también diferente evolución y pronóstico.

**Sangre.** Anemia que puede ser hemolítica, con *test* de Coombs positivo, aunque generalmente es negativo. Leucocitosis con neutrofilia, eosinofilia. Fosfatasa alcalina en leucocitos elevada durante la fase activa. Eritrosedimentación acelerada. Hipercalcemia. Hipofosfatemia. Electroforesis de proteínas: albúmina disminuida.

**Radiología.** Hay linfadenopatías. Lesiones óseas. Pielografía y esplenografía.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Se discute si se trata de una neoplasia maligna o de una inflamación maligna.

La etiología es desconocida

#### **Bibliografía**

Hodgkin, T.: "On some morbid appearances of the absorbent glands and spleen". *Medico Chir. Trans.*, 17:68-114, 1832.

### **SÍNDROME DE KAHLER-BOZZOLO**

#### **Sinonimia**

S. de mieloma múltiple. S. de plasmocitoma mieloma múltiple. S. de Huppert. S. de McIntyre. S. de Rustitski.

#### **Sindromografía**

##### *Clínica*

Se presenta con mayor frecuencia en hombres generalmente después de los 50 años.

Los síntomas principales son: astenia, anorexia, pérdida de peso, dolores óseos persistentes, con más frecuencia en espalda, menos frecuentes en el pecho y miembros. Hay fracturas espontáneas. Tardíamente puede aparecer hepatomegalia. Es rara la esplenomegalia.

Se diagnostica por la tríada de Kahler: osteoporosis con fracturas espontáneas, proteinuria de Bence-Jones y caquexia.

#### *Exámenes paraclínicos*

**Sangre.** Moderada anemia, normocítica, normocrómica. Leucocitos normales. Pruebas de coagulación alteradas. Hiper gammaglobulinemia de tipo monoclonal, que afecta a las fracciones globulinas y que caracterizan el tipo de mieloma. Disminución de las inmunoglobulinas normales. Eritrosedimentación acelerada. Hipercalcemia. Fósforo normal. Fosfatasa alcalina normal o ligera elevación. Hiperuricemia.

**Medulograma.** Células mielomatosas múltiples, con notables variaciones individuales.

**Bence-Jones en orina.** Positiva (puede ser normal).

**Radiología.** Zonas de osteólisis. Fracturas patológicas, osteoporosis.

**Inmunolectroforesis.** Caracteriza tipo de inmunoglobulina.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Proliferación anormal de células plasmáticas con producción de una paraproteína (proteína del mieloma).

Recientemente se han descubierto algunos casos que presentan anomalías cromosómicas aneuploides.

La etiología es desconocida.

#### **Bibliografía**

Bozzolo, C.: "Sulla malattia di Kahler" *Arch. Internag. di Med. e Chir.*, Napoli, 409, 1897.

Kahler, O.: "Zur Symptomatologie des multiples Myeloms; Beobachtung von Albumosurie". *Prag. Med. Wschr.*, 14:33-45, 1889.

### **SÍNDROME DE KASABACH-MERRITT**

#### **Sinonimia**

S. de angioma capilar con síndrome purpúrico trombocitopénico. S. de trombopenia-hemangioma.

#### **Sindromografía**

##### *Clínica*

Se presenta en los primeros meses de vida en forma de púrpura y hemorragias. Hay hemangiomas gigantes, palidez, petequias y equimosis.

#### *Exámenes paraclínicos*

**Sangre.** Trombocitopenia. Acúmulo de plaquetas marcadas con Cr 51 en el tumor. Anemia, incremento de la actividad fibrinolítica.

**Medulograma.** Trastornos en la maduración de los megacariocitos.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Los angiomas causan secuestro de trombos de plaquetas con liberación de plasmina.

El mecanismo de los cambios hematológicos no se conoce. No hay evidencias de un defecto genético básico.

#### **Bibliografía**

Kasabach, H.H. and K.K. Merritt: "Capillary hemangioma with extensive purpura: Report of a case". *Amer. J. Dis. Child.*, 59:1063-1070, 1940.

Quick, A.J.: *Hemorrhagic Diseases and Thrombosis*. Philadelphia, Lea & Febiger, 1966.

### **SÍNDROME DE LEUCOPENIA HIPOPLÁSICA CRÓNICA**

#### **Sinonimia**

S. de Spaet-Dameshek. S. de neutropenia hipoplásica primaria.

#### **Sindromografía**

##### *Clínica*

Este síndrome suele aparecer entre los 15 y 65 años. Se presentan repetidas y prolongadas infecciones de la piel, boca,

oídos, senos paranasales y pulmones. Puede encontrarse esplenomegalia moderada.

#### *Exámenes paraclínicos*

**Sangre.** Severa neutropenia, ocasionalmente anemia moderada y trombocitopenia.

**Medulograma.** Hipoplasia del sistema granulopoyético.

#### **Sindromogénesis y etiología**

La médula ósea presenta una hipoplasia neutrófila selectiva. La etiología es desconocida.

#### **Bibliografía**

Hattersley, P.G.: "Chronic neutropenia. Report of case not cured by splenectomy". *Blood*, 2:227-232, 1947.

Wintrobe, M.M.: *Clinical Hematology*, Philadelphia, Lea & Febiger, 1967.

### **SÍNDROME DE LINFOMA AFRICANO**

#### **Sinonimia**

S. de linfoma de Burkitt. S. de linfoma no leucémico.

#### **Sindromografía**

##### *Clínica*

El linfoma africano se ha detectado en pacientes de la región central del África ecuatorial. Se ha observado desde la infancia hasta la adolescencia.

**Examen físico.** Se constata masa tumoral indolora de crecimiento rápido en la mandíbula o glándulas salivales, ganglios linfáticos cervicales o abdomen. No invade la piel.

#### *Exámenes paraclínicos*

**Biopsia de la tumoración.** Proliferación de células redondas uniformes, entrelazadas con infiltración de células reticulares reactivas que dan el aspecto de un cielo estrellado.

**Sangre.** No hay evidencia de leucemia. En un alto porcentaje de casos se detectan anticuerpos contra el virus de Epstein-Barr.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Se ha considerado una etiología viral desde el punto de vista hipotético. El mecanismo patogenético no está claro. Hay una translocación ruptura en 8q24. Se discute la interacción de los loci o genes; el oncogen MYC en el cromosoma 8 está bajo el control del promotor de las inmunoglobulinas y se produce la sobreproducción de MYC que inmortaliza al linfocito y un segundo evento mutacional de otro oncogen tipo RAS desencadena la enfermedad.

La etiología es desconocida.

#### **Bibliografía**

Burkitt, D.: "A sarcoma involving the jaws in African children". *Brit. J. Surg.*, 46:218-223, 1958.

Sacks, R.L.: "Burkitt's tumor (African lymphoma syndrome) in California". *Oral Surg.*, 22:621-627, 1966.

### **SÍNDROME DE MALABSORCIÓN INTESTINAL HEREDITARIA DE VITAMINA B12**

#### **Sinonimia**

Anemia megaloblástica hereditaria con proteinuria.

#### **Sindromografía**

##### *Clínica*

Afecta ambos sexos y se instala en el segundo año de vida. Hay fatiga y debilidad, palidez de piel y mucosas.

#### *Exámenes paraclínicos*

**Sangre.** Anemia megaloblástica. Déficit de vitamina B12.

**Medulograma.** Típicos cambios megaloblásticos.

**Gastroquimograma.** Normoacidez y normalidad del factor intrínseco.

**Orina.** Proteinuria y en algunos casos aminoaciduria.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Es una deficiencia de metilcobalamina de etiología genética que presenta heterogeneidad en los pacientes afectados. Como presumiblemente es un error congénito del metabolismo de la cobalamina se plantea una herencia autosómica recesiva.

#### **Bibliografía**

Grasbek, R.; R. Gordin; I. Kantero *et al.*: "Selectmalabsorption and proteinuria in young people: a syndrome". *Acta Med. Scand.*, 167:289-296, 1960.

Grasbeck, R. and G. Kvist: "Kongenitale spezifische Vitamin-B12 Malabsorption mit Proteinurie". *Munchen. Med. Wschr.* 109:1936-1944, 1967.

Watkins, D. and D.S. Rosenblat: "Genetics heterogeneity among patients with methylcobalamin deficiency". *J. Clin. Invest.*, 81:1690-1694, 1988.

### **SÍNDROME DE MARCHIAFAVA-MICHELI**

#### **Sinonimia**

S. de hemoglobinuria paroxística nocturna. S. de hemoglobinuria paroxística nocturna de Strübing-Marchiafava.

#### **Sindromografía**

##### *Clínica*

Se presenta entre la tercera y cuarta décadas. Afecta ambos sexos. Frecuentemente es asintomático o se manifiesta por crisis de dolor lumbar, subesternal, malestar y fiebre.

**Examen físico.** Palidez, coloración amarilla de piel y mucosas, algunas veces coloración bronceada.

Hay soplos funcionales, esplenomegalia y ocasionalmente hepatomegalia.

Hemosiderosis renal y nefrosis hemoglobinúrica aparecen como complicaciones tardías.

#### *Exámenes paraclínicos*

**Sangre.** Anemia, reticulocitosis, hiperbilirrubinemia, hemoglobina libre en el plasma. Leucopenia, fosfatasa alcalina de



los neutrófilos baja, trombocitopenia moderada. Hierro sérico bajo.

**Medulograma.** Hiperplasia eritrocitaria.

**Orina.** Urobilinuria, hemosiderinuria y hemoglobina libre en orina.

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome es producido por un defecto intracorpuscular del eritrocito de etiología desconocida. Diferentes infecciones pueden desencadenar las crisis.

Es un trastorno adquirido raro, resultante de una susceptibilidad inusual del eritrocito a la acción lítica del complemento, debida probablemente a defectos de proteínas específicas de la membrana del eritrocito (glicosil-fosfatidil-inositol) por mutaciones de ese gen, por lo cual se plantea una herencia autosómica recesiva.

### Bibliografía

- Low, M.G. and A.R. Saltiel: Structural and functional roles of glycosylphosphatidylinositol in membranes. *Science*, 239:268-275, 1988.
- Marchiafava, E. and A. Nazari: "Nuovo contributo allo degli itteri cronici emolitici". *Policlinico (Sez. Prat.)*, 18:241-254, 1911.
- Micheli, F.: "Un caso di anemia emolitica con emosideriuria perpetua". *Accad. di Med. Torino*, 7:148, 1928.
- Mengel, C.E.; H.E. Kann and W.D. Meriwether: "Studies of paroxysmal nocturnal hemoglobinuria erythrocytes: increased lysis an lipid peroxide formation by hydrogen peroxide". *J. Clin. Invest.*, 46:1715-1723, 1967.

## SÍNDROME DE METAHEMOGLOBINEMIA HEREDITARIA

### Sinonimia

S. de Hörlein-Weber

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta ambos sexos desde la infancia. Algunas veces descubierto en edad más tardía. Se describe cianosis (no hay dedos en palillo de tambor ni soplos). El ejercicio puede producir disnea, palpitaciones, cefalea. Las venas conjuntivales y retinianas pueden estar congestivas. En algunas familias se puede asociar con deficiencias mentales en otros parientes.

#### Exámenes paraclínicos

**Electroforesis de hemoglobina y determinaciones espectroquímicas.**

**Determinación de difosfopiridín nucleótido.**

### Sindromogénesis y etiología

Es un defecto de etiología genética por mutación en las cadenas alfa o beta de la hemoglobina que cambian aminoácidos importantes en la formación química en que está ubicado el grupo hem. Las alteraciones en este sitio dificultan el transporte de oxígeno por el eritrocito. Hay diferentes variantes tanto por sustituciones a este nivel de las cadenas alfa como beta.

### Bibliografía

- Colombo, B.; E. Svach y G. Martínez: Introducción al estudio de las hemoglobinopatías. Editorial Científico Técnica, Ciudad de La Habana, pp. 216-221, 1981.

Gerald, P.S. and E.M. Scott: The Hereditary Methemoglobinemias.

In Stanbury, J.B., J.B. Wyngaarden and D.S. Frederickson: The Metabolic Disease. ed. 2, New York, McGraw-Hill, 1966.

Himans van den Bergh, A. A. and A. Grutterink: "Enterogene cyanose". *Berl. Klin. Wschr.*, 43:7-10, 1906.

## SÍNDROME DE MIELOFIBROSIS

### Sinonimia

S. de Harrison-Vaughan. S. de Vaughan. S. de metaplasia mieloide agnogénica. S. de mielosis crónica no leucémica.

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta ambos sexos. Se instala insidiosamente por lo general después de la quinta década. Raro en niños. Se caracteriza por debilidad, fatiga, pérdida de peso, anorexia. Manifestaciones hemorrágicas moderadas. Molestias en hipocondrio izquierdo.

**Examen físico.** Palidez, esplenomegalia. Frecuente hepatomegalia. Rara vez linfadenopatía moderada.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Anemia normocítica, de grado variable. La policitemia es rara, reticulocitosis. Ocasionalmente hay células nucleadas. Leucocitos normales en un 40 %, elevado en un 40 %, disminuido en un 20 %. Incremento de basófilos. En ocasiones células nucleadas. Fosfatasa alcalina de los leucocitos elevada. Ácido úrico elevado. Hiperbilirrubinemia moderada. Plaquetas normales o disminuidas. Plaquetas gigantes.

**Medulograma.** Incremento de la consistencia ósea. Mielofibrosis. Hipoplasia marcada de los sistemas celulares.

**Punción esplénica.** Hiperplasia mieloide.

**Radiología ósea.** Se observan cambios típicos.

### Sindromogénesis y etiología

Hay hiperplasia del bazo por una metaplasia mieloide. También puede apreciarse en hígado y ganglios.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

- Stephens, D.J. and J.F. Bredek: "A leukemic myelosis with osteosclerosis". *Ann. Int. Med.*, 6:1087-1096, 1933.

## SÍNDROME DE MOSHCOWITZ

### Sinonimia

S. de púrpura trombocitopénica trombótica. S. de púrpura trombohemolítica trombótica. S. de angiotrombosis trombocítica. S. de anemia hemolítica microangiopática. S. de Baehr-Schiffirin.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta entre los 10 y 40 años de edad, con predominio en mujeres. Son fluctuantes los síntomas neurológicos: cefalea, paresia, síncope, afasia, disartria, cambios visuales, coma.

Son constantes las manifestaciones hemorrágicas (púrpura, hemorragias retinianas, melena, hematemesis, hematuria).

**Examen físico.** Se detecta palidez, petequias, equimosis, ictericia (no constante). Adenopatía moderada, hepatosplenomegalia.

### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Trombocitopenia, anemia ocasionalmente muy severa. Reticulocitosis. Células fragmentadas. Hiperbilirrubinemia. *Test* de Coombs negativo. Incremento de leucocitos (reacción leucemoide). Urea elevada.

**Medulograma.** Aumento de megacariocitos inmaduros e hiperplasia mieloide y eritroide.

**Orina.** Proteinuria, hematuria y cilindros.

### **Sindromogénesis y etiología**

Este síndrome se produce por trombosis intravasculares de etiología desconocida, aunque se ha descrito un mecanismo autoinmune.

### **Bibliografía**

- Amorosi, E.L. and J.E. Ultmann: "Thrombotic thrombocytopenic purpura; report of 16 cases and review of the literature". *Medicine*, 45:139, 1966.
- Karpatkin, S.; M. Folino and R. Winchester: "Hereditary autoimmune thrombocytopenic purpura. an immunologic and genetic study". *Ann. Intern. Med.*, 94:781-782, 1981.
- Moschowitz, E.: "Acute febrile pleiochromic anemia with hyaline thrombosis of terminal arterioles and capillaries; an undescribed disease". *Arch. Int. Med.* 36:89-93, 1925.

## **SÍNDROME DE MOSSE**

### **Sinonimia**

S. de policitemia con cirrosis hepática.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

De acuerdo con Mosse los síntomas policitémicos aparecen antes que los de la cirrosis.

### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Policitemia. Alteración de las pruebas de función hepática. Fibrinógeno bajo.

**Medulograma.** Hiperplasia del sistema eritropoyético.

**Biopsia de hígado.** Cirrosis.

### **Sindromogénesis y etiología**

No se ha establecido la etiología. Se discute si es un síndrome autónomo o una simple coincidencia.

### **Bibliografía**

- Mosse, M.: "Ueber Poleythemie mit Uroblinikerus und Milztumor". *Deut. Med. Wschr.*, 33:2175-2176, 1907.

## **SÍNDROME DE NEUTROPENIA CRÓNICA FAMILIAR BENIGNA**

### **Sinonimia**

S. de Gansslen.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Se recoge una historia familiar. Los síntomas varían desde una forma asintomática hasta la tendencia a infecciones crónicas recurrentes. La forma severa generalizada es ocasional.

**Examen físico.** Se encuentran evidencias de enfermedad periodontal. No existe esplenomegalia.

### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Los leucocitos se encuentran en el borde del rango más bajo; hay neutropenia absoluta y linfocitosis relativa, monocitosis, incremento muy irregular de los eosinófilos.

**Medulograma.** Serie eritropoyética y megacariopoyética normales. Marcada reducción de los elementos más maduros, incremento de linfocitos y monocitos.

### **Sindromogénesis y etiología**

Se transmite por herencia autosómica dominante.

La etiología es desconocida.

### **Bibliografía**

- Cutting, H.O. and J.E. Lang: "Familial benign chronic neutropenia". *Ann. Int. Med.*, 61:876-887, 1964.
- Gansslen, M.: "Konstitutionelle familiare Leukopenia (Neutropenie)". *Klin. Wschr.*, 20:922-925, 1941.

## **SÍNDROME DE OVALOCITOSIS HEMOLÍTICA HEREDITARIA**

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Este síndrome afecta ambos sexos y desde la infancia. Hay grados diversos de hemólisis ocasionalmente asociada a esplenomegalia. Ulceraciones en miembros inferiores. Anomalías óseas maxilofacial-dentales.

### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Incremento de la fragilidad osmótica. Se observan los típicos eritrocitos de forma ovalada, autohemólisis incrementada. Supervivencia de los eritrocitos disminuida.

### **Sindromogénesis y etiología**

De etiología genética. Se transmite por herencia autosómica dominante.

El defecto básico no se conoce.

### **Bibliografía**

- Cutting, H.O.; W.J. McHugh; R.G. Conrad, *et al.*: "Autosomal dominant hemolytic anemia characterized by ovalocytosis". *Amer. J. Med.*, 39:21-34, 1965.

## **SÍNDROME DE PARAHEMOFILIA**

### **Sinonimia**

S. de deficiencia del factor V. S. de Owren (I).

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

La parahemofilia afecta ambos sexos. Es muy variable en severidad y forma de instalarse. Los síntomas son similares a los de la hemofilia excepto las hemartrosis que en este síndrome no se presentan. Hay menorragia, hemorragia pocos días después del parto. Hemorragias de las mucosas.

### *Exámenes paraclínicos*

**Sangre.** Tiempo de protrombina prolongado que se enmienda con plasma fresco. Ausencia de factores de la coagulación que son dependientes de la vitamina K, los cuales no se restituyen con plasma envejecido u oxalitado. *Test* de generación de tromboplastina anormal. Consumo de protrombina alterado. Déficit del factor V.

### **Sindromogénesis y etiología**

Este síndrome se debe a deficiencia del factor V, lo que determina una prolongación en el tiempo de protrombina y de la coagulación.

De etiología genética se transmite por herencia autosómica recesiva.

### **Bibliografía**

Owren, P.A.: "The coagulation of blood: investigations of a new clotting factor". Acta Med. Scandinav., 128:Suppl. 194:1-327, 1947.

## **SÍNDROME DE PELGER-HUET**

### **Sinonimia**

S. de Pelger.

### **Sindromografía**

#### *Clínica*

Este síndrome se encuentra en Alemania y Holanda (1:1 000) y también en Estados Unidos (1:10 000). Es asintomático. Ocasionalmente se asocia a otras anomalías.

### *Exámenes paraclínicos*

**Sangre.** Los neutrófilos presentan un núcleo excéntrico y frecuentemente fragmentado. Maduración normal del citoplasma. Condensación de la cromatina en los linfocitos, monocitos, megacariocitos y eritroblastos.

### **Sindromogénesis y etiología**

De etiología genética. Se transmite por herencia autosómica dominante. A veces sólo se hereda el rasgo. Es interesante recordar que algunas de las anomalías de los leucocitos pueden observarse en casos de leucemia, anemia de Fanconi y durante el tratamiento con agentes mielotóxicos. A esto se denomina malformación Pelgeroide.

### **Bibliografía**

Huet, G.J.: "Over een familiere anomalie der leucocyten". Mschr. Kindergenesek, 1:173-181, 1932. abstr. Nederl. tijdschr. v. Geneesk., 75:5965-5959, 1931.

Miale, J.B.: Laboratory Medicine, Hematology. St. Louis, Mosby, 1967.

Pelger, K.: "Demonstratie van een paar zeldzaam voorkomende typen van bloedichaampjes en bespreking der patienten". Nederl. T. Geneesk., 72:1178, 1928.

## **SÍNDROME DE PIRINGER KUCHINCA**

### **Sinonimia**

S. de linfadenitis tipo Piringer Kuchinca.

## **Sindromografía**

#### *Clínica*

Este síndrome fue descrito por Alexandra Piringer Kuchinca (patóloga austriaca) en 1952.

Se caracteriza por amigdalitis recidivante con manifestaciones articulares reumatoideas acompañadas de tumefacciones ganglionares ligeramente dolorosas que pueden alcanzar el tamaño de una nuez en la región del cuello y de la nuca. No existen síntomas generales ni fiebre.

Infección crónica de la nariz y de la garganta. El pronóstico es favorable con regresión de las manifestaciones clínicas en un mes.

### *Exámenes paraclínicos*

**Sangre.** Marcado aumento de las globulinas beta y gamma. Proteínas totales normales.

**Biopsia de ganglio.** Proliferación reticular de tipo epitelioide en el estroma y en los cordones. No se observan necrosis ni hialinosis. Se aprecia una granulación argirófila característica en el protoplasma de las células epitelioideas.

### **Sindromogénesis y etiología**

Probablemente se trata de una reacción hística a un gran número de factores etiológicos. Parece tener un papel importante la toxoplasmosis que se encuentra en el 95 % de los casos. También se ha considerado como una expresión crónica de la fiebre glandular de Pfeiffer.

Se discute la posibilidad de su transformación en un síndrome de Hodgkin o de Besnier-Boeck.

### **Bibliografía**

Piringer Kuchinca, A.: "Eigenartige mikroskopische Befunde am Lymphknoten der oberen Körperhälfte". Verb. Dtsch. Path. Ges., 36:522-535, 1952.

## **SÍNDROME DE POLICITEMIA ASOCIADA A TUMORES**

### **Sindromografía**

#### *Clínica*

Como causa de este síndrome se ha reportado la asociación de un aumento de eritrocitos sin leucocitosis, trombocitosis, ni esplenomegalia con una diversidad de neoplasias. Este síndrome se ha presentado en tumores de la hipófisis, tumores vasculares, infratentoriales, renales (hipernefoma, quistes renales, riñones poliquísticos, tumor de Wilm). Hepatoma, feocromocitoma, fibromioma uterino, carcinoma indiferenciado del pulmón, hiperplasia adrenal congénita con policitemia (véase).

### **Sindromogénesis y etiología**

Se señala la secreción de una sustancia estimulante de la eritropoyesis que sería segregada por diferentes tumores. La extirpación de los tumores elimina la policitemia.

### **Bibliografía**

Castex, Mariano R. (1929) quoted by Guillain; G., P. Lechelle and R. Garcin: "La polyglobulie avec ou sans erythrose, de certain syndromes hypophysio-tuberiens". Ann. de Med., 31:100-114, 1932.

## SÍNDROME DE POSTRANSFUSIÓN ALÓGENA

### Sinonimia

S. de transfusión de médula ósea. S. de transfusión leucocitaria.

### Sindromografía

#### Clínica

El síndrome de postransfusión alógena se presenta en pacientes que después de una irradiación de la médula ósea recibieron una transfusión de médula ósea alógena o leucocitaria. Los síntomas comienzan 5-10 días después de la transfusión con fiebre, astenia, anorexia, náuseas, vómitos, diarrea y severa pérdida de peso.

**Examen físico.** Se detecta una eritrodermia exfoliativa. Ocasionalmente ictericia y hepatomegalia, y linfadenopatía transitoria.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Linfocitosis transitoria seguida de una intensa o moderada linfocitopenia. Puede haber anemia. Disminución de las inmunoglobulinas G, M y A.

**Hemocultivo.** Se pueden encontrar bacterias, virus, hongos.

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome se considera debido a una reacción de injerto contra huésped.

### Bibliografía

Mathe, G.; L. Schwarzenberg; M.J. de Vries, *et al.*: "Les divers aspects du syndrome secondaire compliquant les transfusions allogéniques de moelle osseuse ou de leukocytes chez des sujets atteints d'hémothésies malignes". *Europ. J. Canc.*, 1:75-113, 1965.

## SÍNDROME DE PÚRPURA DE WERLHOF

### Sinonimia

S. de púrpura trombocitopénica inmunológica. S. de púrpura trombocitopénica idiopática aguda. S. de pseudohemofilia. S. Werlhof. S. de púrpura hemorrágica.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome predomina en niños (85 %) por debajo de 8 años de edad. Afecta por igual ambos sexos. Generalmente está precedido, en una a dos semanas, por un proceso infeccioso viral.

Se presentan manifestaciones purpúricas de forma aguda en piel y mucosas que incluye petequias y equimosis. En el adulto el comienzo puede ser gradual.

En los casos agudos hay hemorragias graves en la boca, ano, vejiga o genitales. La mucosa sangrante no muestra signos de inflamación o ulceraciones.

En la forma crónica este síndrome presenta *poussées* sin gran intensidad. Existe esplenomegalia moderada, pero hay ausencia de manifestaciones articulares o abdominales.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Anemia, trombocitopenia inferior a 30 000, con alteraciones en las plaquetas (gigantes, aglutinadas o formas

inmaduras con pocos gránulos). Tiempo de supervivencia de plaquetas acortado. Tiempo de sangramiento muy prolongado. Tiempo de coagulación normal pero la retracción del coágulo es defectuosa o ausente. *Test* del consumo de protrombina positivo.

Se han demostrado factores antiplaquetarios.

**Medulograma.** Aumento de megacariocitos, con alteraciones cualitativas (gigantes).

### Sindromogénesis y etiología

Afección heterogénea de etiología múltiple. En su patogenia se invoca la acción de anticuerpos generados en el bazo, en el curso de infecciones virales, o bien secundarios a medicamentos: quinina, digitoxina, clorotiazida, tolbutamida, barbitúricos, meprobamato, sulfas, antibióticos, salicilatos, etc., que eran bien tolerados anteriormente.

Se invoca la unión del virus y anticuerpo en la superficie plaquetaria, con o sin la activación del complemento.

Hay una posible interferencia con la función de los linfocitos T-supresores.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Frank, E.: "Die essentielle thrombopenie". *Berl. Klin. Wchr.*, 52:454-458, 1915.  
McClure, P.D.: Idiopathic thrombocytopenic púrpura in children: diagnosis and management. *Pediatrics*, 55:68-74, 1975.  
Werlhof, P.G.: *Disquisitio medica et philologica ed variolis et anthracibus*. Brunswick, 1735.

## SÍNDROME DE PÚRPURA FACTICIA

### Sinonimia

S. de pellizco del diablo.

### Sindromografía

#### Clínica

En este síndrome hay manifestaciones de equimosis dolorosas recurrentes.

#### Exámenes paraclínicos

Si se pone una protección mediante un plástico sobre la zona no aparece la equimosis.

**Coagulograma.** Normal.

### Sindromogénesis y etiología

Se trata de un síndrome en el cual las equimosis son autoprovocadas de forma consciente o inconsciente.

### Bibliografía

Davidson, E.: "Factitious purpura presenting as autoerythrocyte sensitization". *Brit. Med. J.* 1:104, 1964.

## SÍNDROME DE PÚRPURA FAMILIAR HEREDITARIA

### Sindromografía

#### Clínica

Los síntomas de este síndrome predominan en mujeres y se asocian frecuentemente a la fiebre reumática.

## Sindromogénesis y etiología

Se discute si se corresponde con un patrón hereditario familiar. La etiología es desconocida.

## SÍNDROME DE PÚRPURA FULMINANTE

### Sinonimia

S. de De Gimard. S. de Scheldon. S. de púrpura gangrenosa hemorrágica. S. de púrpura gangrenosa.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome es más frecuente en niños, aparece en asociación con diversas infecciones (virales, estreptococo) y también con el embarazo.

Comienza súbitamente: fiebre, postración, equimosis disseminadas en piel, no afecta las mucosas. Se puede presentar rápidamente una gangrena.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Algunos casos pueden presentar deficiencia del factor V, antitrombina en exceso, aumento del fibrinógeno.

### Sindromogénesis y etiología

Posiblemente exista un mecanismo alérgico similar al fenómeno de Schwartzmann.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

De Gimard, M.: "Purpura hemorrhagique primitif au purpura infectieux primitif". Paris, 1844 (Thesis) quoted by Wintrobe, M.M.: Clinical Hematology ed. 6, Philadelphia, Lea & Febiger, 1967.

## SÍNDROME DE PÚRPURA MECÁNICA

### Sindromografía

#### Clínica

En este síndrome se presentan manifestaciones purpúricas, por lo general en los miembros inferiores en pacientes que tienen un incremento agudo y rápido de la presión capilar en el curso de convulsiones, tos, uso de torniquetes, incremento crónico de la presión (posición ortostática).

#### Exámenes paraclínicos

**Conteo plaquetario.**

**Tiempo de coagulación y de sangramiento.** Normales.

### Sindromogénesis y etiología

Se invoca un factor congénito o adquirido como responsable de la debilidad capilar sobre todo en la de tipo ortostática.

## SÍNDROME DE PÚRPURA POSTRANSFUSIONAL

### Sinonimia

S. de Shulman.

## Sindromografía

#### Clínica

Es una reacción rara reportada solamente en la mediana edad, en mujeres. Una semana después de repetidas transfusiones se presenta una púrpura severa.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Trombocitopenia severa con anticuerpos antiplaquetarios. *Tests* de aglutinación plaquetaria positivos.

### Sindromogénesis y etiología

Posiblemente se deba a una reacción cruzada con destrucción de las plaquetas del paciente.

### Bibliografía

Morrison, F.S. and P.L. Mollison: "Post-transfusion purpura". *New Eng. J. Med.*, 275:243-248, 1966.

Van Loghem, J.J.; H. Dorfmeijer and M. Van der Hart: "Serological and genetical studies on platelet antigen (Zw.)". *Vox Sang.* 4:161-169, 1959.

## SÍNDROME DE PÚRPURA SENIL

### Sinonimia

S. de Bateman. S. de púrpura caquética.

### Sindromografía

#### Clínica

La púrpura senil se presenta en ancianos y en individuos caquéticos. Pequeñas petequias y hematomas en particular en antebrazos y dorso de las manos, de 1-4 cm de diámetro, de reabsorción lenta, que dejan una pigmentación.

### Sindromogénesis y etiología

Existe un incremento de la fragilidad vascular.

## SÍNDROME DE PÚRPURA SIMPLE

### Sindromografía

#### Clínica

Los síntomas predominan en las mujeres. A menudo en los períodos menstruales aparece una púrpura moderada.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Conteo de plaquetas normales, factores de la coagulación normales.

**Prueba del lazo.** A veces muestra anomalías.

### Sindromogénesis y etiología

Se sugiere etiología genética con herencia dominante, pero sin transmisión varón-varón. El defecto básico se desconoce.

### Bibliografía

Davis, E.: "Hereditary familial purpura simplex: review of 27 families". *Lancet*, I:145-146, 1941.

## SÍNDROME DE PÚRPURA TROMBOCITOPÉNICA IDIOPÁTICA CRÓNICA

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome predomina en mujeres y comienza en la edad adulta, de forma insidiosa. Se acompaña de menstruaciones abundantes y hemorragias moderadas. El bazo puede ser normal o existir una ligera esplenomegalia.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Anemia moderada a causa de las hemorragias. Leucograma normal. Moderada trombocitopenia (40 000-80 000). Supervivencia plaquetaria acortada. Se detectan factores antiplaquetarios en sueros (anticuerpos IgG).

### Sindromogénesis y etiología

Posiblemente se trate de un síndrome por mecanismo de tipo autoinmune. Puede aparecer como complicación de otras enfermedades asociadas a un trastorno inmune (lupus eritematoso, síndromes linfoproliferativos, tales como la enfermedad de Hodgkin). La trombocitopenia es el resultado de anticuerpos que reaccionan con antígenos plaquetarios.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

- Baldini, M.: "Idiopathic thrombocytopenic purpura". *New Eng. J. Med.*, 274:1 245-1 251; 1 360-1 367, 1966.  
Moake, J.L.: "Common bleeding problems". *Clinical Symposia. Ciba.* v. 35 M3 1983.

## SÍNDROME DE PÚRPURA TROMBOCITOPÉNICA IDIOPÁTICA RECURRENTE

### Sindromografía

#### Clínica

(Ver púrpura trombocitopénica idiopática crónica.)

Esta forma se caracteriza por episodios recurrentes con remisiones hematológicas y clínicas completas.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Regresión a la normalidad del número de plaquetas y la supervivencia de las mismas en las remisiones. Durante las crisis hay trombocitopenia.

### Bibliografía

- Baldini, M.: "Idiopathic thrombocytopenic purpura". *New Eng. J. Med.*, 274:1 245-1 251; 1 360-1 367, 1966.  
Frank, E.: "Die essentielle Thrombopenie". *Berl. Klin. Wchr.*, 52:454-458, 1915.  
Werlhof, P.G.: *Disquisito medica et philologica ed variolis et anthracibus.* Brunswick, 1735.

## SÍNDROME DE RIETTI-GREPPI

### Sinonimia

S. de anemia microeliptopoiquilocítica. S. de talasemia menor. S. de beta-talasemia heterocigótica.

### Sindromografía

#### Clínica

A menudo este síndrome es asintomático y constituye un hallazgo casual la presencia de anemia hipocrómica resistente al hierro. Ictericia hemolítica y disminución de la fragilidad osmótica. Esplenomegalia, discreta en la mitad de los casos. Osteopatía a veces, mínima, con "cráneo en cepillo".

#### Exámenes paraclínicos

**Hemograma.** Muestra la presencia de una anemia, leve 10-11 g de hemoglobina/100 mL; microcítica, con anisopoiquilocitosis, punteado basófilo y resistencia globular aumentada. La electroforesis de hemoglobina muestra aumento de la A2 (4-6 %); en la mitad de los casos hay acumulación de la Hb.F (1-3 %).

**Medulograma.** Médula hiperplástica eritroide, con normoblastos.

**Hierro sérico.** Disminuido.

**Bilirrubina indirecta.** Aumentada.

**Fragilidad osmótica.** Discretamente aumentada.

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome es ocasionado por una anomalía en la síntesis de la globina con disminución de la síntesis de hemoglobina.

Es la forma heterocigótica de la beta-talasemia, con incremento de la hemoglobina A2 y a veces de la Hb F o "Lepore".

Lo más importante es informar a las parejas heterocigotes que el 25 % de sus hijos desarrollarán una forma mortal (síndrome de Cooley).

### Bibliografía

- Greppi, E.: "Ittero emolitico familiare con aumento della resistenza dei globuli". *Minerva Med.*, (part 2) 8:1-11, 1928.  
Marks, P.A.: "Thalassemia syndromes. Biochemical, genetic and clinical aspects". *New Eng. J. Med.*, 275:1363-1369, 1966.  
Micheli, F.: "Le splenomegalic emolitiche". *Att. 35o. Congr. Soc. Ital. Med. Int.* 1929.  
Riitti, F.: "Sugli itteri emolitici primitivi". *Atti. Acc. Sci. Med., Nat. Ferrara*, 1925.

## SÍNDROME DE SENSIBILIDAD AL ADN

### Sindromografía

#### Clínica

En este síndrome se presentan manchas dolorosas en los miembros que preceden a la aparición de ronchas o nódulos. En 2-48 h las ronchas o los nódulos rojos se encuentran dentro de los hematomas que se diseminan circunferencialmente con un diámetro de 10-12 cm, algunas veces desde la mitad de la cadera hasta el tobillo o desde el codo hasta la punta de los dedos. Estas lesiones aparecen en intervalos de 2-4 semanas.

#### Exámenes paraclínicos

La inyección de preparados de DNA en la piel de los miembros reproduce las lesiones específicas. La inyección en la piel del tronco da una prueba negativa.

**Coagulograma.** Normal.

### Sindromogénesis y etiología

Existe una autosensibilización al DNA limitado a los miembros.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Levin, M.B. and H. Pinkus: "Autosensitivity to desoxyribonucleic acid (DNA). Report of a case with inflammatory skin lesions controlled by chloroquine". *New Engl. J. Med.*, 264:533-537, 1961.  
Little, A.S. and H.E. Bell: "Painful subcutaneous hemorrhages of the extremities with unusual reactions to injected deoxyribonucleic acid". *Ann. Int. Med.*, 60:886-891, 1964.

## SÍNDROME DE SILVESTRONI-BIANCO

### Sinonimia

S. de microdrepanocitosis. S. de *sickle cell* talasemia. S. de talasemia mínima. S. beta-talasémico.

### Sindromografía

#### Clínica

Hay moderada o severa anemia, incluye manifestaciones del síndrome de Herrick y del talasémico. Dolores abdominales, esplenomegalia.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Anemia. Hallazgos de anemia drepanocítica y de talasemia.

**Electroforesis de hemoglobina.** Muestra un 60-80 % de Hb S y un 20 % de Hb F.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome es una combinación genética tanto de anemia drepanocítica como de talasemia heredada cada una de un progenitor, raramente de ambos.

## Bibliografía

Silvestroni, E. and I. Bianco: "Ricerche cliniche, genetiche et dermatologiche sui malati di anemia microcitica costituzionale e di morbo di Cooley". *Haematologica*, 3:135-190, 1948.  
Silvestroni, E. and I. Bianco: "Genetic aspects of sickle cell anemia and microdrepanocytic disease". *Blood*, 7:429-435, 1952.

## SÍNDROME DE TALASEMIA DE COOLEY

### Sinonimia

S. de anemia eritroblástica. S. de anemia del Mediterráneo. S. de leptocitosis hereditaria. S. de talasemia mayor.

### Sindromografía

#### Clínica

Aparece en ambos sexos. Comienza insidiosamente a los 3-6 meses de edad. Hay debilidad severa, facies mongoloide, pómulos salientes, engrosamiento de las encías, dientes prominentes y a veces epicanto, torricefalia, distensión abdominal, hepatomegalia y marcada esplenomegalia. Episodios febriles recurrentes, cardiomegalia, manifestaciones hemorrágicas.

Palidez intensa con tinte subictérico en las conjuntivas. Dilatación cardiaca con soplo anémico. Con frecuencia existe retraso del crecimiento.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hay anemia severa. Marcada anisopoiquilocitosis. Distorsión y deformidad celular. Marcada reticulocitosis. Hematíes en "diana". Incremento marcado de la fragilidad

osmótica. Generalmente leucocitosis con formas inmaduras. Hiperbilirrubinemia. Hierro sérico elevado. Disminución del tiempo de supervivencia eritrocitaria.

**Orina.** Aumento del urobilirrubinógeno, urobilina y aminoaciduria.

**Heces.** Aumento de la coproporfirina.

**Radiología.** *Cráneo*, estrías radiales del diploe con aspecto de cráneo en cepillo. Engrosamiento de la bóveda con cortical adelgazada. Huesos largos, disminución de densidad de la médula y engrosamiento de la corteza. *Miembros*, cortical fina, canal medular ampliado, osteoporosis, a veces fracturas espontáneas. *Tórax*, dilatación cardiaca, ensanchamiento de las costillas, osteoporosis.

**Medulograma.** Hiperplasia intensa de la serie roja en todos sus estadios madurativos. Puede haber crisis de aplasia medular por agotamiento, a veces precedida de infección o ingestión de algunos medicamentos.

### Sindromogénesis y etiología

El defecto básico consiste en el fallo de la síntesis de una cadena de polipéptidos, por los ribosomas del citoplasma de los normoblastos medulares, siendo la globina defectuosa, no liga el hierro, el cual se acumula en la célula y los hematíes resultan pobres en hemoglobina, hipocromáticos de corta vida. En las talasemias se cambia uno de los aminoácidos de una de las cadenas de la globina, lo que puede ocurrir en la cadena alfa, beta o gamma. En la talasemia de Cooley se afecta la cadena beta.

La etiología es genética y sigue las leyes mendelianas. Este síndrome se ve en los homocigóticos. El pronóstico es malo, siempre es mortal, con supervivencia alrededor de 20 años en casos bien tratados; los amenazan la sepsis y la siderosis miocárdica.

## Bibliografía

Cooley, T.B. and P. Lee: "Series of cases of splenomegaly in children with anemia and peculiar bone change". *Trans. Am. Pediat. Soc.* 37:29, 1925.  
Marks, P.A.: "Thalassemia syndromes. Biochemical, genetic, and clinical aspects". *New Eng. J. Med.* 275:1363-1369, 1966.

## SÍNDROME DE TROMBOCITEMIA HEMORRÁGICA

### Sinonimia

S. de trombocitemia hemorrágica idiopática. S. de Mortensen. S. de Epstein.

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta ambos sexos por igual y comienza en la tercera década o algo más tarde. Se caracteriza por manifestaciones hemorrágicas espontáneas de intensidad variable, hemoptisis, melena, menorragia, etcétera.

Hay hemorragias postraumáticas o poscirugía. Se pueden presentar trombosis de la vena esplénica y en las venas profundas y superficiales de las piernas. Esplenomegalia.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Anemia, ocasionalmente. Eritrocitosis. Los leucocitos se encuentran entre 10 000-30 000, ocasionalmente por encima de 60 000. Incremento de las cifras de plaquetas entre 1-6 millones. En algunos casos hay deficiencia de los factores II, V y VII.

**Medulograma.** Hiperplasia de los tres sistemas, con marcado incremento de los megacariocitos, se pueden observar algunas anomalías.

### Sindromogénesis y etiología

Probablemente se trate de una variante trombocitaria del síndrome de Vaquez-Osler.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

- Epstein, E. and A. Goedel: "Hamorrhagische Thrombocythämie bei vascularer". *Schrumpfmilz. Virch. Arch.*, 292:233-248, 1934.
- Gunz, F.W.: "Hemorrhagic thrombocythemia; a critical review". *Blood*, 15:706-723, 1960.

## SÍNDROME DE TROMBOCITOPENIA HIPERESPLÉNICA PRIMARIA

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta ambos sexos, y puede presentarse en todas las edades. Hay diversos grados de manifestaciones hemorrágicas. Esplenomegalia.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Anemia, neutropenia.

**Medulograma.** Hiperplasia de los sistemas eritropoyético, granulopoyético y megacariopoyético.

### Sindromogénesis y etiología

Existe una disfunción del bazo con atrapamiento y destrucción de plaquetas.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

- Cooney, D.P. and B.A. Smith: "The pathophysiology of hypersplenic thrombocytopenia". *Arch. Int. Med.*, 121:332-337, 1968.

## SÍNDROME DE TROMBOCITOPENIA TROMBOPÁTICA TIPO AUTOSÓMICA DOMINANTE

### Sinonimia

S. de distrofia trombocítica hemorrágica congénita. S. de trombocitopenia trombopática hereditaria. S. de Bernard-Soulier.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en ambos sexos, y se manifiesta por epistaxis, menorragia, hemorragias espontáneas en épocas tempranas de la vida. Son raras las hemorragias profundas (intramuscular).

En casos severos hay hemorragias intracerebrales e intraoculares. Ocasionalmente se presentan petequias.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Tiempo de coagulación normal. Tiempo de sangramiento prolongado. Trombocitopenia. Consumo de protrombina disminuido. Retracción del coágulo prolongado.

**Prueba del lazo.** Positiva.

## Sindromogénesis y etiología

De etiología genética. Se transmite de forma autosómica dominante.

El defecto básico no está aclarado. Se han reportado casos asociados con autoanticuerpos plaquetarios.

### Bibliografía

- Bernard, J. and J.P. Soulier: "Sur une nouvelle variété de dystrophie thrombocytaire hemorrhagique congenitale". *Bull. et Mem. Soc. Méd. Hóp. Paris*, 64:969-974, Oct. 22-29, 1948.
- Quick, A.J.: *Hemorrhagic Diseases and Thrombosis*. ed. 2, Philadelphia, Lea & Febiger, 1966.
- Najean, Y and T. Lecompte: "Genetic thrombocytopenia with autosomal dominant transmission: a review of 54 cases". *Brit. J. Haemat.*, 74:203-208, 1990.

## SÍNDROME DE TROMBOCITOPENIA TROMBOPÁTICA RECESIVA LIGADA AL SEXO

### Sindromografía

#### Clínica

Solamente se presenta en hombres. Las mujeres portan la trombocitopenia menor y manifiestan hemorragias moderadas. Las hemorragias severas se ven en los hombres.

### Sindromogénesis y etiología

La trombocitopenia se ha reportado asociada con reducción del volumen plaquetario. Es un defecto genético ligado al cromosoma de expresión recesiva.

### Bibliografía

- Bernard, J. and J.P. Soulier: "Sur une nouvelle variété de dystrophie thrombocytaire hemorrhagique congenitale". *Bull. et Mem. Soc. Méd. Hóp. Paris*, 64:969-974, Oct. 22-29, 1948.
- Quick, A.J.: *Hemorrhagic Diseases and Thrombosis*. ed. 2, Philadelphia, Lea & Febiger, 1966.

## SÍNDROME DE VAQUEZ-OSLER

### Sinonimia

S. de policitemia vera. S. de policitemia esplenomegálica. S. de Vaquez. S. de Osler. S. de policitemia rubra. S. de policitemia mielopática. S. de eritrocitosis megalosplénica. S. de policitemia criptogenética.

### Sindromografía

#### Clínica

Discreto predominio en hombres. Se presenta en la mediana o prolongada edad. Ocasionalmente en niños. Se instala de forma insidiosa. Hay cefalea, síncope, trastornos visuales, zumbido de oídos, disnea al esfuerzo, prurito después del baño, epistaxis, gingivorragias, parestesias.

**Examen físico.** Facies pletórica, cambios de coloración en miembros. Equimosis de diversos tamaños. Púrpura en un 8 % de los casos. Congestión conjuntival. Ingurgitación de venas. Dedos en palillo de tambor. Hepatomegalia. Esplenomegalia dura y lisa.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hematíes entre 7-10 millones. Hemoglobina por encima de 18-24 g %. Leucocitos por encima de 10 000. Fosfatasa



alcalina por encima de los valores normales. Plaquetas incrementadas a más de 3-6 millones. Incremento de la viscosidad. Volemia aumentada. Ácido úrico normal o elevado.

**Biopsia de médula.** Médula hiper celular con hiperplasia de los tres sistemas.

**Orina.** Normal o raramente proteinuria.

### Sindromogénesis y etiología

Forma parte de los síndromes mieloproliferativos.

La etiología es desconocida aunque se han reportado casos familiares y se sugiere una etiología genética.

### Bibliografía

Osler, W.: Chronic cyanosis with polycythemia and enlarged spleen a new clinical entity. Amer. J. Med. Sci., 126:187-201, 1903.

Vaquez, H.: "Sur une forme spéciale de cyanose sácompagnant d'hyperglobulie excessive et persistente". Compt. Rend. Bull. Med. Par., 44:384-388, 1892.

## SÍNDROME DE WALDENSTRÖM I

### Sinonimia

S. de púrpura hiperglobulinémica. S. de púrpura primitiva disproteinémica.

### Sindromografía

#### Clínica

Púrpura crónica micromacular especialmente en las piernas, con manchas hiperpigmentadas a consecuencia de la extravasación sanguínea. No se observan hemorragias en las mucosas.

Afección de curso crónico relativamente benigna, recidivante en dependencia de la enfermedad de fondo. Prueba de Rumpel-Leed positiva.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Tiempo de sangramiento y de coagulación normales. Trombocitemia normal. Eritrosedimentación aumentada. Marcado aumento de la fracción gamma de las globulinas séricas.

### Sindromogénesis y etiología

Se plantea la posibilidad de una disproteinemia o paraproteinemia en el curso de una enfermedad de fondo, con el consecuente daño capilar.

### Bibliografía

Waldenström, J.: "Zwei interessante Syndrome mit Hyperglobulinämia púrpura hyperglobulinemica und Makroglobulinämie". Schweiz. Med. Wschr., 78:927, 1948.

## SÍNDROME DE WALDENSTRÖM II

### Sinonimia

S. de macroglobulinemia idiopática. S. de macroglobulinemia primaria.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en la mediana edad. Ambos sexos son afectados. El paciente refiere astenia, pérdida de peso, infecciones a repetición, trastornos visuales, manifestaciones hemorrágicas.

**Examen físico.** Disnea, palidez, microlinfadenopatías, hepatosplenomegalia variable. Fondo de ojo: se observan venas en forma de racimo de salchichas (*fundus* paraproteinémico). Acrocianosis.

Evolución casi siempre letal.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Anemia, leucopenia y trombocitopenia. Fenómeno de Rouleaux. *Test* de SIA y de formol-gel, positivos.

Hipergamma monoclonal (Componente "M"). Macroglobulina en la ultracentrifugación. Disminución del resto de las inmunoglobulinas. Eritrosedimentación acelerada.

**Medulograma.** Aumento de células plasmáticas y linfocitos adultos.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome puede ser primario, asociado a una proliferación linfocítica; o secundario, asociado a linfomas, colagenopatías, infecciones crónicas.

### Bibliografía

O'Reilly, R.A. and M.R. MacKenzie: "Primary macrocyogel-globulinemia. Remission with adrenal corticosteroid therapy". Arch. Int. Med., 120:234-238, 1967.

Waldenström, J.: "Incipient myelomatosis or 'essential' hyperglobulinemia with fibrinogenopenia- a new syndrome?". Acta Medica, Scandinav., 117:216-247, 1944.

## SÍNDROME DE WIDAL-RAVAUT

### Sinonimia

S. de Jaffe-Gottfried-Bradley. S. de anemia hemolítica no esférica.

### Sindromografía

#### Clínica

El síndrome afecta ambos sexos. Se instala en la infancia. Se caracteriza por hemólisis crónica. Tiene además diferentes etapas de comienzo, pero generalmente se presenta durante la infancia y la niñez.

Se han reconocido diferentes síndromes por deficiencia: de glucosa-6-fosfatodeshidrogenasa, de piruvatoquinasa, de glutionreductasa, de glutatión, de triosafosfatoisomerasa, de formiminotransferasa, de Jaffe-Gottfried-Bradley, de Bassen-Kornzweig, y otros.

Estos términos son considerados como un grupo de síndromes con diversos grados de anemia hemolítica, cuya característica es que no se benefician o lo hacen poco tras la esplenectomía.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Anemia moderada, reticulocitosis. Hiperbilirrubinemia moderada. Fragilidad osmótica disminuida, autohemólisis ligeramente incrementada que se corrige mediante la adición de glucosa. Enzimas eritrocitarias normales.

Hay ausencia de esferocitosis o incremento de la fragilidad osmótica.

Dacie describió 2 tipos:

Tipo I. Con macrocitosis oval. Autohemólisis que mejora con la adición de glucosa.

Tipo II. Macroцитos redondeados, autohemólisis y mayor pérdida de potasio que el eritrocito normal, que no se modifica con la adición de glucosa.

## Sindromogénesis y etiología

Se debe a una alteración de los fosfolípidos del eritrocito o anomalía de la membrana.

Se transmite por herencia autosómica recesiva.

El defecto básico no se conoce.

## Bibliografía

- Dacie, J.V.; P.L. Mollison; N. Richardson, *et al.*: "Atypical congenital haemolytic anaemia". *Quart. J. Med.*, 22:79-98, 1953.
- Jaffe, E.R.; E.L. Gottfried and T.B. Jr. Bradley: "Hereditary nonspherocytic hemolytic disease associated with altered phospholipid composition of erythrocytes". *J. Clin. Invest.*, 45:1027, 1966.
- Jaffe, E.R. and E.L. Gottfried: "Hereditary nonspherocytic hemolytic disease associated with an altered phospholipid composition of the erythrocytes". *J. Clin. Invest.*, 47:1375-1388, 1968.
- Widal, F. and P. Ravaut: "Ictère chronique acholurique congénital chez un homme de vingt-neuf ans". *Bull. et Mem. Soc. Méd. Hóp. Paris*, 3 s., 19:984-991, 1902.

## SÍNDROME DE WILLEBRAND JÜRGENS

### Sinonimia

S. de Von Willebrand. S. de trombopatía constitucional. S. de pseudohemofilia. S. de hemofilia vascular. S. de angiohemofilia.

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta ambos sexos. Aparece generalmente temprano en la niñez. Hay manifestaciones hemorrágicas variables en intensidad. Tendencia a hemorragias fáciles, equimosis, epistaxis, gingivorragias, manifestaciones hemorrágicas urinarias y digestivas. Hemorragias prolongadas después de traumas o intervenciones quirúrgicas.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Se encuentra una deficiencia del factor VIII, Von Willebrand y reducción del Factor VIIIc. Prueba del lazo normal. Tiempo de sangramiento prolongado. Tiempo parcial de tromboplastina y tiempo de coagulación anormales. Consumo de protrombina anormal.

**Radioinmunoensayo.** Disminución del factor VIII vw. Inmunolectroforesis unidimensional y bidimensional. Conteo de plaquetas normal.

## Sindromogénesis y etiología

Es una enfermedad autosómica dominante con penetración y expresividad variables.

Se produce como resultado de una disminución en la liberación del factor VIII Von Willebrand por las células endoteliales (tipo I).

Defecto en la polimerización tipo II (A) o por anormal síntesis de polímeros II (B). Todo lo cual reduce la adhesividad plaquetaria al endotelio dañado.

## Bibliografía

- Moake, J.L.: "Common Bleeding Problems". *Clinical Symposia. Ciba.* v. 35 No.3, 1983.

## SÍNDROMES HEMOLINFOPOYÉTICOS AFINES

### Síndromes con anemia megaloblástica

- Addison-Biermer.
- Aciduria orótica hereditaria.
- Deficiencia congénita de factor intrínscico.
- Lichtheim.
- Malabsorción-diverticulosis de intestino delgado-anemia macrocítica.
- Malabsorción intestinal de Vitamina B12 hereditaria.
- Sprue no tropical.
- Sprue tropical.

### Síndromes con desfibrinación

Se considerarán los síndromes de hipofibrinogenemia adquirida ya que los síndromes de hipofibrinogenemia o afibrinogenemia congénita sólo tienen una causa.

Las condiciones que originan este síndrome dan lugar a cuadros de hemorragias graves y son las siguientes:

- Hematócrito elevado y fibrinógeno inadecuado para formar un buen coágulo:
  - Cardiopatías congénitas cianóticas.
  - Vaquez-Osler.
- Disminución de la síntesis de fibrinógeno:
  - Amiloidosis.
  - Enfermedades hepáticas (raro).
- Utilización excesiva que origina una deficiencia:
  - Aborto séptico.
  - Abrupto placenta (desprendimiento placentario).
  - Circulación extracorpórea.
  - Embolismo de líquido amniótico.
  - Feto muerto.
  - Hemangioma cavernoso gigante.
  - Hipofibrinogenemia en neoplasias digestivas.
  - Moschcowitz.
  - Púrpura fulminante.
  - Transfusión de sangre incompatible.
  - Trombosis venosa masiva.
  - Waterhouse-Friderichsen.
- Fibrinólisis:
  - Primaria (hiperplasminemia):
    - Deficiencia de inhibidores (enfermedades hepáticas).
    - Iatrogénica (administración de activador del plasminógeno).
    - Liberación endógena (cirugía en neoplasias de pulmón, próstata, cerebro).
    - Otras enzimas proteolíticas (leucemias).
  - Secundaria (asociación de desfibrinación y fibrinólisis):
    - Embolismo de líquido amniótico.
    - Feto muerto.
    - Infecciones muy severas.
    - Kasabach-Merritt.
    - Leucemias.
    - Linfomas.
    - Placenta previa.

Púrpura fulminante.  
Waterhouse-Friderichsen.

### Síndromes con hemoglobinopatías

Hemoglobina C.  
Hemoglobina D.  
Hemoglobina E.  
Hemoglobina H.  
Herrick.  
Jaksch-Hayem-Luzet.  
Riatti-Greppi-Micheli.  
Silvestroni-Bianco.  
Talasemia.

### Síndromes hemolíticos

Anemia con cuerpos de Heinz en el recién nacido.  
Anemia hemolítica.  
Anemia hemolítica idiopática adquirida.  
Anemia-pigmenturia-cuerpos de inclusión Bassen-  
-Kornzweig.  
Deficiencia de formiminotransferrasa.  
Deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa.  
Deficiencia de glutatión.  
Deficiencia de glutatión-reductasa.  
Deficiencia de triosa-isomerasa.  
Doan-Wright.  
Evan.  
Favismo.  
Fiebre aguas negras.  
Haff.  
Hemoglobinuria paroxística por frío.  
Herrick.  
Hiperesplenismo.  
Israel.  
Jaffe-Gottfried-Bradley.  
Magnus.  
Marchiafava-Micheli.  
Metahemoglobinemia hereditaria.  
Minkowsky-Chauffard.  
Moschowitz.  
Ovalocitosis hemolítica hereditaria.  
Poscirugía cardíaca.  
Radiación.  
Riatti-Greppi-Micheli.  
Talasemia.  
Tibial anterior.  
Tixier.  
Urémico-hemolítico.  
Widal-Ravaut.

### Síndromes hemorrágicos por alteraciones en la hemostasia

#### *Púrpuras por alteraciones vasculares*

Púrpura fulminante.  
Púrpura no trombocitopénica (véase fragilidad vascular).  
Púrpura vascular.  
Rendu-Osler-Weber.  
Schönlein-Henoch.

#### *Púrpura por anomalías extravasculares*

Ehlers-Danlos.  
Epidermólisis bulosa.  
Escorbuto de Bochebor o Bachelor.

Favre.  
Gardener-Diamond.  
Groenblad-Strandberg-Touraine.  
Hiperviscosidad.  
Majocchi.  
Púrpura facticia.  
Púrpura pruriginosa.  
Púrpura psicógena.  
Schamberg.  
Sensibilidad al DNA.  
Touraine.  
Waterhouse-Friederichsen.

#### *Púrpura por anomalías intravasculares*

Anormalidades cualitativas de las plaquetas.  
Atrombia.  
Bernard-Soulier (plaquetas con cambios morfológicos).  
Deficiencias plaquetarias (síndromes trombocitopénicos).  
Glanzman.  
Glanzman-Naegely (plaquetas pequeñas con aglutinación).  
Heggin.  
Hermanski-Pudlak.  
Hiperesplenismo.  
Kasabach-Merritt.  
Mieloproliferativos.  
Minot-Von Willebrand.  
Moschowitz.  
Púrpura postransfusión.  
Radiaciones.  
Trombocitopenia hemorrágica.  
Trombocitosis.  
Vaquez-Osler.  
Werlhof.  
Wiskott-Aldrich.

#### *Alteraciones en la coagulación*

Christmas.  
Deficiencia de factor VII.  
Fibrinogenopenia.  
Deficiencia de protrombina.  
Deficiencia factor X.  
Deficiencia factor XII.  
Deficiencia factor XIII.  
Hemofilia clásica.  
Hemorrágico del recién nacido.  
Parahemofilia.

### Síndromes con hiperesplenismo

#### *I Secundario (sintomático)*

Síndrome de Banti.  
Linfomas no Hodgkinianos.  
Enfermedad de Hodgkin.  
Artritis reumatoide, síndrome de Felty, colagenosis  
Enfermedad de Gaucher, Nieman Pick, etcetera.  
Sarcoidosis, amiloidosis.  
Histiocitosis X.  
Kala-Azar.  
Malaria, esplenomegalia tropical.  
Infecciones crónicas, tuberculosis, brucelosis.  
Talasemias.  
Leucemia linfocítica crónica, mieloesclerosis.  
Púrpura trombocitopénica.  
Mononucleosis infecciosa.

## ***II Primario (idiopático)***

Esplenomegalia primaria no tropical.

### **Síndromes con mioglobinuria**

Bywater.  
Haff.  
Mioglobinuria paroxística idiopática.  
*Overuse* (síndrome por sobreuso).

### **Síndromes neutropénicos**

#### ***Agudos***

Schultz.

#### ***Crónicos***

Agranulocitosis congénita.  
Agranulocitosis genética infantil.  
Felty.  
Disgenesia reticular.  
Doan-Wiseman.  
Granulocitopenia crónica en niños.  
Marchiafava-Micheli.  
Mielofibrosis.  
Neutropenia cíclica.  
Neutropenia familiar.

Neutropenia hipoplásica crónica.  
Neutropenia neonatal.  
Scwachman.

### **Síndromes con policitemia**

Ayerza.  
Cor pulmonar crónico.  
Enfermedades congénitas del corazón.  
Eritrocitémico familiar benigno.  
Gainsböck.  
Hipoventilación.  
Monge.  
Mosse.  
Policitemia asociado con tumores.  
Policitemia neonatal.  
Vaguez-Osler.

### **Síndromes talasémicos**

De acuerdo con el tipo de globina alterada.  
Talasemia alfa.  
Talasemia beta.  
Talasemia-F.  
Talasemia delta.  
Talasemia de Lepore.

Diferentes combinaciones de alteración en la hemoglobina dan como resultado los síndromes antes descritos. La combinación de talasemia con otros tipos de hemoglobina origina otros síndromes (véase síndromes por hemoglobinopatías).

# SÍNDROMES INFECCIOSOS

## SÍNDROME POR ARAÑAZO DE GATO

### Sinonimia

Fiebre por arañazo de gato. Enfermedad del arañazo de gato. Elorudodruftitis. Enfermedad por razuño de gato. Linforreticulosis benigna

### Sindromografía

#### Clínica

Se trata de una enfermedad subaguda, circunscrita, caracterizada por malestar, linfadenitis granulomatosa y tipos variables de fiebre, que suele ser antecedida (entre 3 y 14 días) por el arañazo de un gato que produce una lesión de tipo pustulosa (en ocasiones pápulas rojas, dolorosas) que se acompaña, en las dos semanas siguientes, con daño en la cadena regional correspondiente a los ganglios linfáticos.

El sitio de la inoculación (pápula roja) se observa en la mayoría de los casos (50-90 %). Se ha notificado la ocurrencia de lesiones de tipo purpúrico (púrpura trombocitopénica), encefalitis y lesiones osteolíticas.

#### Exámenes paraclínicos

El diagnóstico está basado exclusivamente en el cuadro clínico y las características histopatológicas de los ganglios linfáticos afectados. El pus obtenido de los linfáticos no muestra crecimiento bacteriano.

**Sangre periférica.** Linfocitosis con desviación a la izquierda de los polimorfonucleares.

**Inmunología.** Se ha reportado que la prueba cutánea con el antígeno de Foshay es positiva.

### Sindromogénesis y etiología

No se ha identificado ningún agente etiológico, pero en los ganglios afectados se ha descrito la presencia de bacilos pleomórficos gramnegativos que se tiñen con plata.

### Bibliografía

Phillips, W.R.: "Cat-scratch syndrome". New York J. Med., 54:1769,1954.

Benenson, A.: El control de las enfermedades transmisibles en el hombre. Publicación Científica No. 507 OPS/OMS, 1987. p.101.

## SÍNDROME DE BAR

### Sinonimia

Colibacilosis gravídica.

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por dolor abdominal a menudo localizado en la región vesicular, uterina o apendicular y fiebre que aparece

durante el embarazo, aunque en ocasiones puede presentarse en el puerperio.

#### Exámenes paraclínicos

**Cultivos de orina y hemocultivos.** Demuestran la presencia de colibacilos.

### Sindromogénesis y etiología

Se trata de un cuadro producido por una septicemia bacilar cuyo punto de partida es el colon.

## SÍNDROME DE CHOQUE POR GRAMNEGATIVO

### Sinonimia

*Shock* endotóxico por gramnegativos.

### Sindromografía

#### Clínica

Se trata de un cuadro grave, que ocurre con mayor frecuencia en ancianos, niños pequeños y personas afectadas de diabetes, cirrosis hepática o tumores malignos. Tiene un comienzo súbito con fiebre y escalofríos, períodos alternos de alerta y letargia, taquicardia, taquipnea e hipotensión y muy raramente náuseas, vómitos o diarreas. En la piel es posible observar lesiones de tipo moteado de color pardusco; el 30 % evoluciona al choque y la tasa de mortalidad puede llegar hasta el 80 %.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Leucocitosis, pero en infecciones por *Pseudomonas* se observa leucopenia. Acidosis metabólica.

**Anatomía patológica.** Congestión del lecho vascular de bazo e hígado, áreas de necrosis y hemorragias en el tracto intestinal.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología de este síndrome está relacionada con la liberación de endotoxinas de gérmenes gramnegativos en el curso de bacteriemias por estos agentes (*E.coli*, *Proteus*, *Aerobacter aerogenes*, *P. aeruginosa*, etcétera).

### Bibliografía

Waisbren, B.A.: "Gram negative shock and endotoxin shock". Amer. J. Med., 36:819-824, 1964.

## SÍNDROME DE CHOQUE TÓXICO

### Sindromografía

#### Clínica

Se describió inicialmente en 1978 y se conoció que podía provocar un cuadro clínico de fiebre elevada y eritema semejante

a una quemadura solar, acompañado de descamación palmoplantar e hipotensión. Deben estar asociadas alteraciones de por lo menos tres órganos o sistemas diferentes. Son frecuentes los vómitos y diarreas, signos de insuficiencia renal o hepática, mialgias, desorientación, etc. En 1980 se describió una forma epidémica entre las mujeres jóvenes (principalmente de raza blanca) que iniciaban la menstruación, asociada al uso de ciertos "tampones" sanitarios de tipo hiperabsorbentes.

La orientación dada al público y la reducción en el uso de los tampones hiperabsorbentes, han disminuido los casos de este síndrome.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Trombocitopenia. Elevación de la creatinofosfoquinasa.

**Líquido cefalorraquídeo.** Normal

#### **Sindromogénesis y etiología**

Se ha encontrado una asociación muy estrecha con la presencia de *Staphylococcus aureus* en los cultivos vaginales y cervicales y más tarde se identificó una toxina denominada TS-CT-1, que es producida por los estafilococos y que se piensa sea el mediador de este síndrome, aunque no se descarta la posibilidad de la existencia de otras toxinas.

#### **Bibliografía**

Chambers, H.F. et al.: "*Staphylococcus aureus endocarditis: Clinical manifestations in addicts and nonaddicts*". *Medicien*, 62:170, 1983.

Garbe, P.L. et al.: "*Staphylococcus aureus isolates from patients with nomenstrual toxic shock syndrome. Evidence for additional toxins*". *J.A.M.A.*, 253:2538, 1985.

Waldvogel, F.A.: *Staphylococcus aureus* (including toxic shock syndrome) in *Principles and Practice of Infectious Diseases*, G.C. Mandell et al (eds). New York, Wiley Medical, pp. 1097-1117, 1985.

### **SÍNDROME DE DENNIE-MARFAN**

#### **Sinonimia**

S. de parálisis sifilítica congénita. S. de Marfan.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Está caracterizado por la tríada: parálisis (espástica o flácida), retraso mental y sífilis congénita.

##### **Exámenes paraclínicos**

**Examen en campo oscuro o por microscopia de fase.** Los exudados de las lesiones o el material de aspiración de los ganglios linfáticos muestran *Treponema pallidum*.

**Pruebas serológicas (VDRL).** Se pueden realizar en sangre y/o líquido cefalorraquídeo; el resultado es positivo.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Se produce por infección trasplacentaria materno-fetal (congénita) de *Treponema pallidum* (espiroqueta productora de la sífilis). La trasmisión congénita de la sífilis es más probable en presencia de sífilis materna temprana, pero también puede aparecer durante todo el período de latencia.

#### **Bibliografía**

Danbolt, N. y K. Closs : "Acrodermatitis enteropática", *Acta Dermatove Ner.*, 23:127, 1942.

Benenson A. : El control de las enfermedades transmisibles en el hombre. *Publicación Científica No. 507 OPS/OMS*, 1987, p. 417.

### **SÍNDROME DE ESPLENOMEGALIA TROPICAL**

#### **Sinonimia**

Esplenomegalia idiopática. Bazo gigante. Esplenomegalia criptogénica. Esplenomegalia de Bengal. S. de macroglobulinemia africana.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

El hallazgo fundamental es una marcada esplenomegalia asociada a astenia y fatiga intensa que se observa en habitantes, predominantemente en mujeres, de las regiones tropical y subtropical con endemia palúdica.

##### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Una característica es que la anemia siempre está presente. Las investigaciones parasitológicas para malaria son negativas o se observan muy escasos parásitos.

En Nigeria se detecta linfocitosis en sangre periférica y en médula ósea. En Uganda y Nueva Guinea la linfocitosis está ausente.

En todos los casos hay incremento de la inmunoglobulina sérica (IgM).

**Biopsia de bazo.** Las características del bazo varían en las diferentes regiones: en Nueva Guinea se encuentra mayor dilatación y menos proliferación linfática que en los casos del continente africano. Hay ausencia de pigmento malárico.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Los parásitos de la malaria o paludismo se consideran como agentes directos o indirectos pero no hay una conclusión definitiva al respecto. Se plantea la existencia de una respuesta inmune anormal. Hay una aceptable respuesta terapéutica al tratamiento antipalúdico (pero este tiene que ser prolongado) aun en ausencia de los parásitos. El cese del tratamiento, a menudo va seguido de una recaída del síndrome en tres meses.

La etiología es desconocida.

#### **Bibliografía**

Conferences and Meeting: Tropical splenomegaly syndrome. *Brit. Med. J.*, 4:614, 1967.

### **SÍNDROME DE FATIGA CRÓNICA**

#### **Sinonimia**

S. de encefalomiелitis miálgica. S. de fatiga posviral. Infección crónica por virus de Epstein-Barr.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

El síndrome de fatiga crónica es un trastorno clínico de relativa frecuencia, que afecta principalmente a adultos entre 20 y 50 años

y se caracteriza fundamentalmente por una severa fatiga inducida por la actividad física, en ocasiones mínima. Después de la aparición de la crisis sintomática, el individuo, por lo general, se recupera en horas o días.

La fatiga se asocia con incapacidad para desarrollar tareas que previamente se realizaban con facilidad, como caminar hasta la escuela o el trabajo, ir de compras, etc. El paciente describe su sintomatología como un peso en los músculos, no doloroso.

Adicionalmente se pueden presentar síntomas de tipo neurológico o psiquiátrico, como dificultad en la concentración, depresión y ansiedad o pérdida de la memoria de fijación (corto tiempo).

Otros síntomas que se pueden encontrar son mialgias, artralgias, cefalea e insomnio. La mayoría de los casos han sufrido recientemente un proceso infeccioso agudo.

La literatura médica recoge un comportamiento epidémico de este síndrome, reportándose brotes que han afectado a decenas y centenares de personas en numerosos países. Uno de los brotes mejor estudiado ocurrió en Londres en 1955 y afectó a casi 300 personas, entre ellas médicos, enfermeras y otros trabajadores y pacientes del Hospital "Royal Free". En la actualidad predomina la presentación epidemiológica en forma de casos esporádicos.

Los criterios para aceptar el diagnóstico de este síndrome incluyen:

1. Fatiga crónica, persistente o recidivante (exarcebada por ligeros ejercicios físicos que ocasionan la imposibilidad de realizar las tareas habituales, durante un período mayor de 6 meses).
2. Disfunción neuropsiquiátrica (pérdida de capacidad de concentración, incapacidad de realizar esfuerzos mentales, pérdida de memoria de eventos ocurridos en corto tiempo).
3. Exclusión de otro diagnóstico alternativo (historia clínica e investigaciones apropiadas).

### Sindromogénesis y etiología

La etiología no ha sido precisada con exactitud, aunque se ha podido establecer la presencia de infecciones por numerosos agentes como probables factores desencadenantes del cuadro clínico, entre ellos se han señalado: enterovirus, virus influenza, virus de la varicela y virus de Epstein-Barr. Se ha sugerido, también, que infecciones producidas por toxoplasma y brucelas pueden inducir el síndrome.

Más recientemente se ha señalado al herpes-virus 6 (HHV-6). El concepto de que la permanencia de virus o remanentes virales pueden causar el síndrome de fatiga crónica, está apoyado por el hallazgo de altos y persistentes niveles séricos de anticuerpos a virus como *Coxsackie* y Epstein-Barr. Utilizando modernas técnicas para detección de ARN, se ha comprobado también la presencia de material viral en músculos de muchos de estos pacientes.

### Bibliografía

- Lloyd, A.; D. Wakefield; C. Boughton and J. Dwyer.; "What is myalgic encephalomyelitis? Lancet", 1:1286-1287, 1988.
- Holmes, G; J. Kaplan; N. Gantz *et al.*:"Chronic fatigue syndrome: a working case definition". Ann. Intern. Med. 108:387-389, 1988.

### SÍNDROME DE FIEBRE DE BULLIS

#### Sinonimia

Fiebre de garrapatas.

### Sindromografía

#### Clínica

Se trata de un cuadro agudo, de comienzo brusco con fiebre y escalofríos y que tiene una duración entre 4 y 14 días. Luego aparece cefalea occipital intensa, malestar, anorexia y un *rash* maculopapular intenso de 48 h de duración y linfadenopatía.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Leucopenia con neutropenia.

### Sindromogénesis y etiología

Se piensa que sea debido a una especie de *Rickettsia*, probablemente transmitida por picaduras de garrapatas.

### SÍNDROME DE FIEBRE DE PFEIFFER

#### Sinonimia

Mononucleosis infecciosa. Enfermedad del beso. S. de Filatou. S. de Turck. Mononucleosis por herpes-virus gamma. Mononucleosis por virus de Epstein-Barr. Fiebre ganglionar.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se caracteriza clínicamente por un cuadro agudo de fiebre, dolor e inflamación de la garganta (a menudo con faringoamigdalitis exudativa) y linfadenomegalia (especialmente de la cadena cervical posterior) en el 40-60 % de los casos. Uno de estos tres elementos de la tríada domina el cuadro clínico y los demás pueden estar presentes en menor medida o ausentes.

Otros hallazgos son: edema palpebral (12 %), conjuntivitis, neuritis óptica, queratitis y un *rash* parecido al de la rubéola (15 %), meningoencefalitis o síndrome de Guillain-Barré (1 %), ictericia (5 %) y raramente manifestaciones hemorrágicas. Posee una distribución mundial y es muy común en niños de corta edad en países subdesarrollados en los que suele ser leve o asintomático. La forma típica se observa más bien en países desarrollados en donde la edad en que ocurre la infección se retrasa hasta afectar niños de mayor edad y adultos jóvenes.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Linfocitosis mayor de 50 % (incluyendo 10 % o más de formas anormales).

**Prueba de inmunofluorescencia.** Para detectar anticuerpos IgM o IgA contra *Capside virica* o de anticuerpos de aparición temprana contra el virus causal.

**Prueba de hemaglutinación por adherencia inmunitaria.** Es muy sensible y específica.

### Sindromogénesis y etiología

Es producido por el virus de Epstein-Barr, un virus herpético 4 (gamma) íntimamente vinculado en su morfología con otros virus herpéticos, pero con diferencias serológicas, que infecta y transforma a los linfocitos B. Se disemina de una persona a otra por la vía bucofaríngea, por medio de la saliva. El beso facilita la transmisión entre adultos. Es posible también la transmisión por sangre.

### Bibliografía

- Benenson, A: El control de las enfermedades transmisibles en el hombre. Publicación Científica No. 507 OPS/OMS p.323, 1987.

Pfeiffer, E.: "Brusenfieber". Jahrb. f. Kinderth., 29:257-264, 1889.  
Joncas, J.: "Infectious mononucleosis". Cand. Med. Ass. J., 96:1212-1216, 1967.

## SÍNDROME DE FIEBRE PRETIBIAL

### Sinonimia

S. de Fort-Bragg.

### Sindromografía

#### Clínica

La ocurrencia de casos esporádicos ha sido reportada en los estados de Carolina del Norte y Georgia (EE.UU.). Tiene un comienzo súbito con malestar general, cefalea, fotofobia moderada no persistente, síntomas respiratorios, escalofríos, y fiebre en forma de picos dos o más veces por día, durante 4-8 días. Alrededor del cuarto día de la enfermedad aparece un *rash* eritematoso limitado a la región anterior de ambas piernas, el que usualmente permanece durante 2 o más días y deja una pigmentación residual que dura 2 semanas. Se observa también esplenomegalia y una bradicardia relativa.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Leucopenia inicial seguida posteriormente de leucocitosis moderada con linfocitosis relativa. Fijación del complemento para leptospira positiva.

### Sindromogénesis y etiología

*Leptospira autumnalis* y *Leptospira pomona* han sido también observadas en asociación con un síndrome pretibial similar, pero con *rash* generalizado.

### Bibliografía

Daniels, W.B. and H.A. Grennan: "Pretibial fever". J.A.M.A., 122:361-365, 1943.  
Sanford, J.P.: Leptospirosis. In: Beeson, P.M., and W. McDermott, eds.: Cecil-Loeb Textbook of Medicine. ed. 12, Philadelphia, Saunders, 1967.

## SÍNDROME DE GREGG

### Sinonimia

S. de la rubéola congénita.

### Sindromografía

#### Clínica

Se trata de un cuadro de malformaciones congénitas del feto producido por la infección del virus de la rubéola de la madre, durante el primer trimestre del embarazo. Al examen físico se puede observar (solos o asociadas) las malformaciones siguientes: microcefalia, microftalmía, cataratas bilaterales (que producen ceguera), sordera, malformaciones cardíacas y déficit mental. Estas malformaciones pueden ocurrir aun si el cuadro de rubéola materno fue asintomático.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Test de VDRL positivo. Anticuerpos específicos IgM en una sola muestra.

**Cultivo viral para rubéola.** Positivo de muestras de la faringe.

## Sindromogénesis y etiología

Infección por virus de la rubéola durante el primer trimestre del embarazo.

### Bibliografía

Benenson, A.: El control de las enfermedades transmisibles en el hombre. Publicación Científica, No. 507 OPS/OMS, 1987, p.395.  
Lande, L.: "Congenital malformations with severe damage to central nervous system due to early fetal virus infection". J. Pediat., 36:625, 1950.

## SÍNDROME DE HANTAVIROSIS PULMONAR

### Sindromografía

#### Clínica

Un Hantavirus específico ha sido identificado recientemente como la causa de un brote de enfermedad respiratoria (síndrome de Hantavirus pulmonar [HPS]). El síndrome fue inicialmente reconocido en el suroeste de los EE.UU. en mayo de 1993. Los primeros casos confirmados retrospectivamente de HPS ocurrieron en julio de 1991, y los dos más recientes en septiembre de 1993.

La edad de los pacientes ha oscilado entre los 12-69 años con una media de 32 años. El 52 % pertenecían al sexo masculino y el 62 % de los casos fallecieron.

El síndrome se caracteriza por un período prodrómico que se acompaña de fiebre, mialgias y síntomas respiratorios variables, seguidos por un comienzo abrupto en forma de *distress* respiratorio agudo. Otros síntomas reportados durante la fase inicial incluyen cefalea y manifestaciones gastrointestinales (dolor abdominal, náuseas y vómitos). Durante su evolución aparece hipotensión arterial y signos de hipoxia acompañados de fiebre.

En los sobrevivientes no se aprecian secuelas.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hemoconcentración (76 %), trombocitopenia (71 %).

**Radiología de tórax.** En todos los casos existe infiltrado inflamatorio pulmonar desde los primeros días de hospitalización.

**Hallazgos patológicos.** Pulmones edematosos que al examen microscópico muestran infiltrado intersticial de células mononucleares en los septos alveolares, además edemas septal y alveolar con o sin exudado mononuclear. Ocasionalmente hemorragia alveolar. Derrames pleurales. En la pulpa blanca del bazo, espacios porta del hígado y en otras vísceras se observan grandes células mononucleares con apariencia de inmunoblastos.

**Estudio histoquímico.** Los anticuerpos monoclonales y policlonales permiten detectar el antígeno del Hantavirus en los tejidos, con marcada acumulación en los pulmones.

### Sindromogénesis y etiología

La causa parece ser el Hantavirus, que ha sido confirmado mediante la demostración de anticuerpos específicos en 39 de 42 muestras de sueros de pacientes, particularmente al virus Hill. En 37 casos la reacción en cadena de la polimerasa (PCR) puso en evidencia el ARN del Hantavirus en tejido pulmonar congelado.

El reservorio de este virus está representado por un roedor denominado *Peromyscus maniculatus*, que está extendido por la mayor parte de los EE.UU., excepto en la región sudeste.



Los síndromes clínicos asociados a infecciones por Hantavirus, previamente conocidos, se caracterizan por cuadros hemorrágicos con lesiones renales (fiebres hemorrágica boliviana y argentina, fiebre por virus Junin, Machupo o por Arenavirus).

En el síndrome producido por Hantavirus predominan los síntomas respiratorios y sólo en raras ocasiones existe lesión renal. Sin embargo, el diagnóstico diferencial entre los HPS y otras formas de edema pulmonar no cardiogénico o de síndrome de *distress* respiratorio del adulto es muy difícil, especialmente al comienzo del cuadro clínico.

### Bibliografía

- CDC. MMWR, v. 42 # 42, pp. 816-820, 1993.  
CDC. "Outbreak of acute illness-southwestern United States". MNWR, v. 42:421-424.  
CDC. "Update: outbreak of Hantavirus infection-southwestern" United States. MNWR, 42: pp. 770-771, 1993.

## SÍNDROME INGUINAL

### Sinonimia

Linfogranuloma inguinal. Estiomeno. Bubón climático. Bubón tropical.

### Sindromografía

#### Clínica

Se trata de la variante más frecuente del cuadro clínico del linfogranuloma venéreo observada en los homosexuales y se caracteriza por linfadenopatía inguinal dolorosa que se inicia entre las 2-6 semanas del contacto infectante supuesto y rara vez aparece algunos meses más tarde. Esta adenopatía es unilateral en dos de cada tres casos y en el mismo lado se puede palpar un agrandamiento de los ganglios iliacos y femorales. Los ganglios inicialmente pequeños pueden progresar hacia la formación de una masa fluctuante y supurada y la piel subyacente se inflama, adelgaza y fistuliza. Frecuentemente se observa el signo del surco, que consiste en un agrandamiento de las cadenas ganglionares situadas por arriba y abajo del arco crural. Este cuadro puede o no acompañarse de signos de proctitis (dolor anorrectal, secreción rectal mucopurulenta y sanguinolenta, tenesmo, etcétera).

#### Exámenes paraclínicos

**Cultivos.** Positivos a *Chlamydia trachomatis*.

**Serología para Ch. trachomatis.** Positiva. Prueba de microinmunofluorescencia positiva.

**Histología.** Los ganglios infectados muestran en el comienzo abscesos estrellados y pequeños, rodeados de histiocitos. Demostración de cuerpos de inclusión en los leucocitos del líquido aspirado del bubón.

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome es producido a través de la vía sexual, por la infección de *Chlamydia trachomatis* (microorganismo que guarda relación con el agente del tracoma y de las infecciones oculo genitales por *Chlamydia*) pero de inmunotipos L-1, L-2 y L-3.

### Bibliografía

- Benenson, A.: El control de las enfermedades transmisibles en el hombre. Publicación Científica No.507 OPS/OMS, p. 288, 1987.

Alexander, E.R.; E.R. Harrison: "Role of *Clamidia trachomatis* in perinatal infection". Rev. Infect. Dis., 5:713, 1983.

Jones, R.B. *et al.*: "*Clamidia trachomatis* in the pharynx and rectum of heterosexual patients at risk for genital infection". Ann. Intern. Med., 102:757, 1985.

## SÍNDROME DE KATAYAMA

### Sinonimia

Fiebre de Katayama. S. de esquistosomiasis cardiopulmonar.

S. de la fase invasiva de la biliarzia. S. de cor pulmonar bilharziano.

### Sindromografía

#### Clínica

Los síntomas más comunes y que caracterizan este síndrome son: cefalea, escalofríos, fiebre (de 1-4 semanas de duración), diarreas, esplenomegalia, hepatomegalia. Además, hay edema angioneurótico, urticaria, dolor abdominal, melena y a veces hematemesis masiva.

La migración al pulmón se manifiesta por disnea. El cuadro clínico es producido por la infección pulmonar originada por *Schistosoma mansoni* o *S.haematobium* y se caracteriza por hipertrofia del corazón derecho con insuficiencia funcional que no responde a los tratamientos habituales, ya que es debida a la arteriolitis pulmonar obliterante, que se produce por acumulación de huevos del parásito en la luz de las arteriolas.

La migración al cerebro ocasiona: afasia, paraplejía, epilepsia jacksoniana, coma y otras manifestaciones neurológicas.

**Examen físico.** Al comienzo: hepatomegalia, dolor a la palpación del borde hepático, esplenomegalia. Más tarde: atrofia del hígado, cirrosis, signo de la cabeza de medusa, ascitis, pérdida de peso progresiva.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia.** Huevos en diferentes tejidos.

**Heces.** Presencia de los huevos.

**Serología, test de ELISA, radioinmunoensayo, anticuerpos fluorescentes.** Se utilizan antígenos purificados de huevos o del gusano adulto. Debe aclararse que los resultados positivos de estas pruebas no determinan que exista una infección actual, ya que el paciente puede haberla padecido con anterioridad y mantenerse positivas.

**Sangre.** Eosinofilia marcada, anemia, leucopenia, trombopenia. En síntesis una pancitopenia. Hipoprotrombinemia.

### Sindromogénesis y etiología

Los síntomas son originados por la infección producida por diversas variedades de tremátodos. Este síndrome es endémico en África y la Península Arábiga; en Brasil, Surinam y Venezuela, en América, así como en algunas islas del Caribe (*S. mansoni*). La variedad *S. haematobium* se localiza en África y el Medio Oriente y *S.japonicum* en China, Japón y Sudeste asiático.

El cuadro sintomático depende del número y sitio en que se encuentran los parásitos (*Schistosoma mansoni*, *S. haematobium* y *S. japonicum*) en el huésped humano, en este caso en la luz de las arteriolas pulmonares. Los huevos depositados producen minúsculos granulomas y cicatrices que aumentan la hipertensión pulmonar, que origina el cuadro clínico.

La infección se adquiere por contacto de la piel con agua al bañarse o vadear diferentes cuerpos de agua (lagunas, ríos, charcas, etc.) que contiene larvas (cercarias). La persistencia del parásito en estos cuerpos de agua depende de la presencia de un caracol que actúa como hospedero intermediario (*Biomphalaria*, *Bulinos* y *Onco-melania*).

### Bibliografía

- Benenson A.: El control de las enfermedades transmisibles en el hombre. Publicación Científica, No. 507 OPS/OMS p. 166, 1987.
- Walt, F.: "The Katayama syndrome". *South Afr. Med. J.*, 28:89-93, 1954.

## SÍNDROME DE KAWASAKI

### Sinonimia

Enfermedad de Kawasaki. S. de los ganglios linfáticos mucocutáneos. S. mucocutáneo linfonodular febril agudo.

### Sindromografía

#### Clínica

Se trata de un cuadro agudo febril que ocurre en la niñez (lactantes y menores de 5 años) caracterizado por picos de fiebre alta que no responde a antibióticos y que dura por lo general 5 días, asociado con irritabilidad, adenopatía cervical no supurante, congestión bilateral de las conjuntivas, enantema y exantema. El enantema consiste en una erupción de la lengua (lengua como de fresa) y el exantema es de tipo eritematoso, polimorfo y suele afectar el tronco.

También se puede observar edema en los miembros. En el 15-30 % de los casos se producen aneurismas de la arteria coronaria por arteritis. La tasa de letalidad es 1-2 %.

#### Exámenes paraclínicos

No existe una prueba específica para el diagnóstico del síndrome.

**Sangre.** Aumento de la velocidad de eritrosedimentación durante la fase aguda. El número de plaquetas se incrementa a más de 500 000/mm<sup>3</sup> durante la segunda y tercera semanas de la enfermedad y se mantiene elevado durante unas 3 semanas.

### Sindromogénesis y etiología

El antecedente de enfermedades respiratorias víricas y el contacto con ácaros que se relacionan con algunas especies bacterianas han sido sugeridos como posibles factores causales. Se han reportado brotes epidémicos de la enfermedad en ciudades de los EE.UU. con mayor frecuencia en invierno y primavera.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

- Benenson, A.: El control de las enfermedades transmisibles en el hombre. Publicación Científica, No. 507 OPS/OMS p. 425, 1987.

## SÍNDROME DE KURU

### Sinonimia

S. de la muerte risueña.

## Sindromografía

### Clínica

Este cuadro ha sido descrito, de manera exclusiva, en el grupo lingüístico Fore, en regiones del altiplano de Papua Nueva Guinea y afecta predominantemente a niños mayores de 4 años y mujeres adultas, en menor medida. La sintomatología está dada por ataxia cerebelosa y temblores de la musculatura de las piernas, movimientos incoordinados de los brazos al extenderse, exageración de los movimientos voluntarios, sacudidas, dificultades en la articulación de palabras, incontinencia fecal y al final afonía y disfagia. Los pacientes tienen, sin embargo, una cara risueña.

Este cuadro, que era muy común antiguamente, en la actualidad se reporta en menos de 10 casos por año.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Niveles elevados de globulinas.

**Estudios virológico e inmunológico.** No se ha logrado identificar un virus responsable, aunque existen algunas alteraciones inmunológicas.

### Sindromogénesis y etiología

Cuando los pacientes fallecen, se observan cambios disminuidos en las estructuras nerviosas centrales que incluyen desmielinización, pérdida de neuronas, proliferación de microglías e infiltración perivascular.

El síndrome es causado por un agente filtrable con capacidad de autorreplicación, transmisible a primates y otros animales. Algunos expertos han elaborado la hipótesis de que los agentes infecciosos son proteínas de tipo peculiar que tienen propiedad de replicarse mediante un mecanismo desconocido. En la actualidad es clasificada junto al síndrome de Creutzfeldt-Jakob como una infección por virus lento del sistema nervioso central. El mecanismo de transmisión sugerido es el contacto íntimo con tejidos mortuorios, especialmente el canibalismo.

### Bibliografía

- Benenson, A.: El control de las enfermedades transmisibles en el hombre. OPS. Publicación Científica No 538, p 121, 1992.
- Gajdusek, D.C. and V. Zigas: "Degenerative disease of the central nervous system in New Guinea. The endemic occurrence of Kuru in the native population". *New Engl. J. Med.*, 257:974-978, 1957.
- Gajdusek, D.C.; C.J. Gibbs and M. Alper: "Experimental transmission of a Kuru-like syndrome to chimpanzees". *Nature*, 209:794-796, 1966.

## SÍNDROME DE LYME

### Sinonimia

Eritema crónico *migrans* con poliartrosis. Artritis de Lyme. Meningopolineuritis por garrapata. Enfermedad de Lyme.

### Sindromografía

#### Clínica

Está caracterizado por lesiones cutáneas, síntomas generales, poliartrosis y afecciones neurológicas y cardíacas. La enfermedad es más frecuente en el verano y su primera manifestación son las lesiones de la piel, que consisten en máculas o pápulas de color rojo que se extienden en forma anular a veces con múltiples lesiones similares. Posteriormente se acompañan de malestar

general, fatiga, cefalea, fiebre, rigidez de cuello, mialgia, artralgias migratorias y linfadenopatías de varias semanas de duración. Semanas o meses después, puede aparecer un cuadro neurológico (meningitis aséptica, encefalitis, corea, ataxia cerebelosa, parálisis facial, radiculoneuritis motora o sensitiva y mielitis). También se presentan anomalías cardiovasculares del tipo de bloqueo auriculoventricular, miopericarditis aguda o cardiomegalia; tardíamente hinchazón y dolor en las grandes articulaciones, especialmente las rodillas, reapareciendo durante años. Puede terminar como cierto tipo de artritis crónica.

#### Exámenes paraclínicos

##### Biopsias cutáneas.

**Sangre y líquido cefalorraquídeo.** Identificación de la espiroqueta en las lesiones.

**Prueba del título de anticuerpos específicos contra la espiroqueta causal.** Comúnmente el diagnóstico se confirma con esta prueba.

### Sindromogénesis y etiología

Es una enfermedad transmisible de tipo zoonótica causada por una espiroqueta identificada en 1982 a la que se denominó *Borrelia burgdoferi*, la cual es transmitida por medio de garrapatas (*Ixodes dammini* e *I.pacificus*, en EE.UU. e *I.ricinus* en Europa). El ciclo de este agente es perpetuado en la naturaleza mediante la transmisión de una población a otra de algunas especies de garrapatas, ciervos, roedores salvajes y otros animales.

#### Bibliografía

- Benenson A.: El control de las enfermedades transmisibles en el hombre. Publicación Científica, No. 507 OPS/OMS, pp. 99-101, 1987.
- Pachner, A.R.; A.C. Steere: "The triad of neurologic manifestations of Lyme disease. Meningitis, cranial neuritis, and radiculoneuritis". *Neurology*, 35:47, 1985.
- Steere, A.C.: S.E. Malawista: Lyme disease, in *Principles and Practice of Infectious Diseases*, ed.2 G.L. Mandell *et al.* (eds.). New York, Wiley, pp. 1343-1349, 1985.
- Johnston, Y. *et al.*: "Lyme arthritis: Spirochetes found in synovial microangiopathic lesions". *Am. J. Pathol.*, 118:26, 1985.

### SÍNDROME DE MANO-PIE-BOCA

#### Sinonimia

S. de ampollas de final de verano.

#### Sindromografía

##### Clínica

Afecta fundamentalmente a campesinos y personas que están en contacto con ganado y se caracteriza por un *rash* de tipo vesicular restringido a las manos y los pies, y un enanema oral que toma la úvula, los pilares y la lengua. Está acompañado de fiebre, malestar general, anorexia, diarrea y dolor de garganta. Ocasionalmente hay hepatosplenomegalia y linfadenopatía. En la boca se pueden encontrar pequeñas lesiones de tipo ulcerativo, que se producen al romperse las vesículas. La evolución es hacia la recuperación.

#### Exámenes paraclínicos

**Aislamiento e identificación viral.** En muestras de la garganta y del recto, o de la sangre.

**Sueros pares.** Durante la enfermedad y convalecencia.

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome es resultado de una infección por virus *coxsackie* del grupo A tipo 16 y otros grupos.

#### Bibliografía

- Cherry, J.D. and C.L. John: "Hand, foot, and mouth syndrome: report of six cases due to coxsackie virus. Group A type 16". *Pediatrics*, 37:637-643, 1966.
- Robinson, R.; F.W. Doane and A.J. Rhodes: "Report of an outbreak of febrile illness with laryngeal lesions and exanthem: Toronto, summer 1957; isolation of group A coxsackie virus". *Canad. Med. Ass. J.*, 79:615-621, 1958.

### SÍNDROME DE MENINGOCOCEMIA SIN MENINGITIS

#### Sinonimia

S. de meningococemia crónica.

#### Sindromografía

##### Clínica

Se presenta en individuos relativamente saludables, con fiebre, malestar, dolor en las articulaciones, seguido, pocos días más tarde, por *rash*, máculas eritematosas en diferentes partes del cuerpo (frecuentemente en las palmas de las manos y plantas de los pies), en ellas se desarrollan áreas irregulares hemorrágicas cuyas formas más características son lesiones de color rosado con petequias en el centro. Se acompaña de esplenomegalia.

#### Exámenes paraclínicos

##### Hemocultivo.

**Hemocultivo.** Meningococos.

**Biopsia de piel** (de 36-48 h). Se observa un infiltrado perivascular de linfocitos y macrófagos, pocos granulocitos y ausencia de fibrina o trombos oclusivos. Las paredes vasculares están intactas y no se observa engrosamiento endotelial ni edema en la dermis; el epitelio es normal. A diferencia de la forma aguda de meningococemia hay ausencia de bacterias.

### Sindromogénesis y etiología

El cuadro es producido por el meningococo y se ha sugerido que ocurre en individuos con inmunidad parcial a este agente.

#### Bibliografía

- Salomon, H.: "Ueber Meningokokenseptikämie". *Klin. Wschr.*, 39:1045-1048, 1902.
- Ognibene, A.J. and W.R. Dito: "Chronic meningococemia". *Arch. Int. Med.*, 114:29-32, 1964.

### SÍNDROME DE MICOBACTERIA-PANCITOPENIA

#### Sindromografía

##### Clínica

Se presenta como un cuadro clínico prolongado con períodos de recaídas y remisiones, caracterizado por fiebre, pérdida de peso, sudación, anorexia e infecciones pulmonares.

**Examen físico.** Los hallazgos principales son: sudación, hepatomegalia y/o esplenomegalia y adenomegalia.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Anemia severa, trombocitopenia, leucopenia con neutropenia (en ocasiones puede haber leucocitosis).

**Medulograma.** Generalmente hipoplasia medular o eritropoyesis aumentada.

**Cultivo medular.** Micobacteria atípica

**Test de tuberculina (PPD).** Negativo o débil- positivo.

**Anatomía patológica.** Infiltrado pulmonar de tipo miliar en el 30 % de los casos, otras infecciones pulmonares también son comunes. Osteólisis y lesiones de tipo granulomatosas en ganglios linfáticos, páncreas, bazo, hígado y riñones.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología de este cuadro está relacionada con la infección de micobacterias no identificadas, coincidiendo con un proceso de tipo mioloproliferativo que semeja a los linfomas.

### Bibliografía

Kilbridge, T.M.; J.S. Gonnella and J.T. Bolan: "Pancytopenia and death". Arch. Int. Med., 120:38-46, 1967.

## SÍNDROME DE MCLEOD

### Sindromografía

#### Clínica

Está dado por la aparición de signos y síntomas de neumomediastino y enfisema subcutáneo y representa una complicación tardía en el curso de la neumonitis por sarampión.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología de tórax.** Se observa una zona radiotransparente unilateral del pulmón.

### Sindromogénesis y etiología

La causa es el virus del sarampión.

### Bibliografía

Hoeprich, Paul de: Tratado de enfermedades infecciosas.t. 1, Ediciones Revolucionarias p.699, 1982.

## SÍNDROME DE ORINAS VERDES

### Sinonimia

S. de toxemia por *Pseudomonas*.

### Sindromografía

#### Clínica

Se trata de un cuadro muy grave, a menudo fatal, que se observa en pacientes que presentan lesiones extensas que se infectan con *P. aeruginosa* (empiemas, grandes quemaduras, etc.) y se caracteriza por la aparición de orinas de color verde precedidas un día o dos por crisis hemolítica, hipotermia, oliguria y deshidratación con o sin choque.

### Exámenes paraclínicos

**Orina.** Presencia de pigmentos biliares verdes (verdohemoglobina), debe ser diferenciada de otros pigmentos que también produce la infección por *Pseudomonas*.

**Cultivo de pus.** Se indentifica *Pseudomona aeruginosa*.

**Sangre.** Hematócrito disminuido. Hiperbilirrubinemia indirecta.

### Sindromogénesis y etiología

La infección masiva por *P. aeruginosa* determina una hemólisis masiva y formación de verdohemoglobina.

### Bibliografía

Stone, H.H.: "The green urine syndrome: an ominous manifestation of pseudomonas toxemia". Bull. Emory Univ. Clin., 3:81-86, 1964.

## SÍNDROME DE PAROTIDITIS-HERPANGINA

### Sinonimia

S. del virus coxsackie. Faringitis linfonodular. Faringitis linfonodular enterovírica. Estomatitis vesiculosa con exantema. Faringitis vesiculosa.

### Sindromografía

#### Clínica

Se trata de un cuadro clínico autolimitado, que se caracteriza por inflamación de las glándulas parótidas y lesiones ulcerativas o vesiculosas de las fauces asociado a infección por virus coxsackie. Las lesiones faríngeas son circunscritas (1-2 cm), papulovesiculosas y grisáceas sobre una base eritematosa y eventualmente pueden ulcerarse.

### Exámenes paraclínicos

**Virología.** Aislamiento viral en las lesiones y muestras de material nasofaríngeo y en heces de ratones lactantes.

### Sindromogénesis y etiología

Virus coxsackie, grupo A, tipos 1 al 6, 8, 10 y 22. Ocasionalmente han sido relacionados otros enterovirus con este cuadro clínico.

### Bibliografía

Benenson, A.: El control de las enfermedades trasmisibles en el hombre. Publicación Científica, No. 507 OPS/OMS, p.107, 1987.

## SÍNDROME DE REITER

### Sinonimia

S. de Fiessinger-Leroy-Reiter. S. de uretritis artritis-conjuntivitis. S. de Waelsch.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome ha sido descrito bajo la forma de una tríada: artritis, conjuntivitis, uretritis.

Predomina en hombres y comienza entre la segunda y cuarta décadas. Se caracteriza por: *uretritis*, con pocos síntomas o más raramente dolores intensos a la micción, hematuria y secreción purulenta; esta es frecuentemente la primera manifestación de la tríada sintomática. Más tarde se desarrolla una balanitis circinada. *Conjuntivitis* en 50 % de los pacientes, que se presenta unos 10 días después de la uretritis. Su intensidad varía desde

una simple congestión hasta secreción purulenta. Raramente se acompaña de iritis o queratitis. *Artritis*, es el elemento más constante de la tríada. Es aguda, asimétrica y oligoarticular, y afecta más bien articulaciones de los miembros inferiores, especialmente rodillas, tobillos, metatarsos e interfalanges de los dedos del pie. Se acompaña de malestar y fiebre. Las articulaciones están calientes, eritematosas y dolorosas. Son comunes la inflamación de la aponeurosis plantar y el tendón de Aquiles. La crisis dura días a meses y son frecuentes las recaídas desencadenadas por contacto sexual seguido por uretritis.

Pueden quedar lesiones permanentes como: espolón calcáneo, pie cavo o plano, dorsiflexión, etcétera.

Las lesiones mucocutáneas son comunes y aparecen en la boca, glándula, palmas de las manos y plantas de los pies.

Las lesiones superficiales de la mucosa de la boca y del glándula son indoloras y se observan en un 33 % de casos.

Incluso en 30 % de los individuos con la forma posvenérea, existe queratodermia blenorragica que consiste en pápulas y vesículas que se rompen, encostradas, en las palmas, plantas y glándula; en menor proporción pueden observarse en el tronco y miembros, cuero cabelludo y escroto; en las uñas hay material cornificado que levanta la placa ungueal, pero no hay "hojuelos" en la lámina de la uña, lo que la diferencia de la artritis psoriásica. Las costras y masas córneas de la piel tienden a desprenderse de la superficie y dejan manchas hiperpigmentadas.

Se han planteado dos formas clínicas: posvenérea y posdientérica o epidémica (artritis reactiva). Ambas formas clínicas suelen comenzar con uretritis.

**Examen físico.** Eritema, dolor y calor. Hay lesiones mucocutáneas en boca, glándula, palmas de manos y plantas de pie. Pueden aparecer más raramente: signos de pleuropericarditis, manifestaciones neurológicas y amiloidosis secundaria.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Anemia ligera, leucocitosis, eritrosedimentación acelerada, aumento de la proteína C reactiva.

**Líquido sinovial.** Es inflamatorio, con predominio de polimorfonucleares y complemento elevado.

**Estudio inmunológico.** Factor reumatoideo negativo. No hay anticuerpos antinucleares. Determinación del HLA B27.

**Eritrosedimentación.** Elevada en la fase aguda.

**Radiología.** Erosión cortical precoz, neoformación ósea y destrucción articular seguida de osteoporosis.

En casos crónicos hay erosiones de huesos. Aposición de hueso perióstico a lo largo de la diáfisis.

**Biopsia de piel.** Lesiones similares a la psoriasis pustular, hiperqueratosis.

#### Sindromogénesis y etiología

Se han identificado dos formas clínicas de síndrome de Reiter: la forma posvenérea y la posdientérica o epidémica también conocida por "artritis reactiva".

La primera prevalece en Norteamérica y Europa, en tanto que en los países en desarrollo es más común la forma posdientérica. Constituye la causa más frecuente de artritis en hombres jóvenes y se encuentra una correlación importante con la presencia en ellos del antígeno HLA-B27. Incluso el 90 % de individuos con síndrome de Reiter muestran positividad al antígeno HLA-B27.

Se considera que un proceso infeccioso urogenital o intestinal junto a una predisposición genética específica en algunas personas, podría desencadenar el cuadro.

Los agentes más comunes son: *gonococo*, *Chlamydia trachomatis*, *Mycoplasma*, *Shigella dysenteriae* y *S. flexneri* en la forma intestinal.

Se considera una etiopatogenia autoinmune.

#### Bibliografía

Fiessinger, N. and E. Leroy: "Contribution á l'étude d'une épidémie de dysenterie dans la Somme (juillet-octobre 1916)". Bull. et Mém. Soc. Méd. d. Hop. de Par., 3.s., 40:2039-2069, 1916.

Keat, A.: "Reiter's syndrome and reactive arthritis in perspective". N. England. J. Med., 309-1606, 1983.

Martin, D.H. et al.: "Clamidia trachomatis infections inmen with Reiter's syndrome" Ann. Intern. Med., 100:207, 1984.

Reiter, H.: "Ueber eine bisher unerkannte Spirochäteninfektion (Spirochactosis arthritica)". Deutsch. Med. Wschr., 42:1535-1536, 1916.

Weinberger, H.J.: "Reiter's syndrome". Postgrad. Med., 45:160-167, 1969.

#### SÍNDROME DE WATERHOUSE-FRIEDERICHSEN

##### Sinonimia

S. de Marchand-Waterhouse-Friederichsen. S. adrenal meningocócico. Meningococia purpúrica fulminante.

##### Sindromografía

##### Clínica

Es más común en los niños, aunque también se puede observar en adultos. Se caracteriza por irritabilidad, dolor de cabeza, náusea, vómitos, dolor abdominal y diarrea. La fiebre al principio es moderada, pero posteriormente puede ser alta.

**Examen físico.** Entre los signos más frecuentemente observados se encuentran la palidez, piel viscosa o pegajosa, petequias diseminadas y equimosis, signos de deshidratación disnea, taquicardia, hipotensión, oliguria; más tarde se presenta rigidez de nuca, convulsiones, coma y muerte.

##### Exámenes paraclínicos

**Cultivos.** Positivos a *Neisseria meningitidis*.

**Ionograma.** Cloruros y sodio bajos, potasio elevado.

##### Sindromogénesis y etiología

En la inmensa mayoría de los casos este síndrome es causado por la infección aguda de las glándulas suprarrenales por *Neisseria meningitidis*, aunque también se ha observado en otras infecciones sistémicas como difteria, neumococia, estafilococia y viruela.

#### Bibliografía

Frawley, T.F.L. In: Eisentein, A.B., ed.: The Adrenal Cortex. Boston, Little, Brown, 1967.

Waterhouse, R.: "A case of suprarenal apoplexy". Lancet, 1:577-578, 1911.

#### SÍNDROME DE WEIL

##### Sinonimia

S. de Fielder II. S. de Landouzy, S. de Mathieu. S. de Vasilev. Fiebre canícola. Ictericia espiroquética. Fiebre del cieno. Leptospirosis porcina. Enfermedad de Weil. Leptospirosis íctero-hemorrágica.

##### Sindromografía

##### Clínica

La sintomatología incluye fiebre, cefalalgia, escalofríos, malestar intenso, vómitos, mialgias, inyección conjuntival. En

ocasiones se observa ictericia, insuficiencia renal, anemia hemolítica y hemorragias de la piel y mucosas. También se puede presentar un cuadro de meningitis y uveítis.

La duración de estos síntomas varía entre pocos días y tres semanas. Afecta fundamentalmente a personas del sexo masculino, adolescentes, jóvenes y adultos de mediana edad. Es más frecuente durante los meses de calor y principalmente en personas expuestas de manera directa o indirecta a secreciones de una amplia variedad de animales domésticos o salvajes, y en determinados países presenta marcada orientación de tipo ocupacional.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Microscopia en campo oscuro.** Se observan las leptospiras.

**Sangre.** Variable desde leucopenia hasta marcada leucocitosis con neutrofilia de 70 % y anemia. En ocasiones trombocitopenia, hiperbilirrubinemia y azotemia. Es frecuente encontrar hipercoagulabilidad.

**Bacteriología.** Los estudios serológicos y cultivos para leptospiras son positivos.

**Orina.** Hematuria, proteinuria y urobilinuria.

**Líquido cefalorraquídeo.** En los casos que presentan ictericia el líquido es xantocrómico, lo que contrasta con los demás tipos de ictericia, por lo cual tiene un gran valor diagnóstico.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Por lo general este síndrome es producido por *Leptospira icterohemorrhagiae*, pero también pueden originarlo otras leptospiras (generalmente, con síntomas menos graves) de las cuales se han identificado más de 170 variedades pertenecientes a unos 20 serogrupos.

#### **Bibliografía**

- Benenson, A.: El control de las enfermedades transmisibles en el hombre. Publicación Científica, No. 507 OPS/OMS p. 285, 1987.
- Weil, A.: "Über eine eigenthümliche, mit Miltztumor, Icterus und Nephritis einhergehende, acute Infektionskrankheit". Deutsch. Arch. Klin. Med., 39:209-232, 1886.
- Sanford, J.P.: Leptospirosis. In Beeson, P.B., W. McDermott, ed.: Cecil-Loeb Textbook of Medicine. ed. 12, Philadelphia, Saunders, 1967.

# SÍNDROMES INMUNOLÓGICOS

## SÍNDROME DE AGAMMAGLOBULINEMIA ADQUIRIDA

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta ambos sexos, comienza en adultos. Hay susceptibilidad a sinusitis y neumonías recurrentes, bronquiectasias crónicas progresivas. Síndromes espruriformes, enteropatía proteinorreica. Manifestaciones artríticas (raras), dermatitis exfoliativa, síndrome nefrótico (ocasionalmente).

**Examen físico.** Hepatosplenomegalia (frecuente), evidencia de granulomas no calcificados en pulmones, piel, hígado, bazo (sin poder considerar a un microorganismo en particular).

### Sindromogénesis y etiología

Se asocia con enfermedades malignas linfáticas u otras disglobulinemias. Su aparición en familiares hace suponer que puede existir un problema hereditario. (Ver síndromes de deficiencia inmunológica secundarias.)

### Bibliografía

Rosen, F.S. and C.A. Janeway: "Diagnosis and treatment of antibody deficiency syndromes". Postgrad. Med., 43:188-194, 1968.

## SÍNDROME DE AGAMMAGLOBULINEMIA CONGÉNITA

### Sinonimia

S. de deficiencia de anticuerpos.  
(Ver síndromes de deficiencia inmunológica.)

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta alrededor del noveno mes de vida. Hay susceptibilidad aumentada a las infecciones piógenas; manifestaciones de atopia. Dificultad para progresar debido a las infecciones frecuentes. Si sobreviven, desarrollan bronquiectasias crónicas, artritis similar a la reumatoidea (aun precediendo a las infecciones) y otras condiciones semejantes a otras afecciones colágenas.

### Sindromogénesis y etiología

En la agammaglobulinemia clásica, las células pre  $\beta$  están presentes en la médula ósea en número normal, pero parece que su habilidad para madurar está bloqueada. En los niños que padecen el defecto, la presentación clínica con infecciones recurrentes está retrasada hasta el segundo o tercer año de edad.

Presenta herencia ligada al cromosoma X con localización del gen en Xq21.3-q22.

### Bibliografía

Malcolm, S. *et al.*: "Linkage of Bruton's agammaglobulinemia (Imd1) to probes in Xq21.3-q22: evidence for a second gene coding X for X linked agammaglobulinemia". (Abstract) Cytogenet. Cell. Genet. 51:1038, 1989.

## SÍNDROME DE AGAMMAGLOBULINEMIA TIPO SUIZO

### Sinonimia

S. de displasia tímica.

### Sindromografía

#### Clínica

Se afectan por igual ambos sexos desde el nacimiento.

El desarrollo es retardado y los pacientes presentan infecciones repetidas, así como diarrea crónica, candidiasis bucal, neumonía, otitis media crónica.

Los lactantes son susceptibles a infecciones por *Candida*, citomegalovirus y *Pneumocystis carini*.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Linfopenia inferior a 2 000, anemia.

**Estudio inmunológico.** Disminución de las IgG, IgM y de IgA. No respuesta a las pruebas de hipersensibilidad retardada. No rechazo de injertos. Todas las pruebas de inmunidad en las células T son anormales.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se transmite por herencia autosómica recesiva.

Se ha sugerido una incapacidad para diferenciarse las células progenitoras de la médula, en células T y  $\beta$ .

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Amman, A.: "Enfermedades por inmunodeficiencia". Inmunología básica y clínica. 5ta. ed., 1985.

Baradun, S.: Das Antikörpermangelsyndrome. Basel, Benno, Schwabe, 1959.

Sell, S.: "Immunological deficiency diseases". Arch. Path., 86:95-107, 1968.

## SÍNDROME DE ARTERITIS TEMPORAL

### Sinonimia

S. de arteritis craneal. S. de arteritis de células gigantes. S. de arteritis temporal oculta. S. de arteritis del viejo. S. de Horton-Magath.

## Sindromografía

### Clínica

Se presenta en ancianos en la séptima u octava décadas de la vida, raramente antes de los 55 años, en ambos sexos.

Al comienzo hay anorexia, insomnio, pérdida de peso, sudación nocturna, fiebre ligera o moderada. Dolores pasajeros en los músculos y articulaciones.

Clásicamente se han descrito: fiebre, anemia, eritrosedimentación acelerada, astenia y cefaleas en el anciano.

Guarda relación con el síndrome de polimialgia reumática (dolores en músculos del cuello, hombros, porción baja del dorso, caderas y muslos).

La lesión de la arteria temporal se caracteriza por cefalalgia. En los inicios de la enfermedad hay dolor a la palpación y pulsaciones en la arteria, la cual queda ocluida más tarde.

Otras veces se detecta dolor en el cuero cabelludo con claudicación de músculos del maxilar inferior y lengua. Una complicación es la lesión del ojo secundaria a una neuritis óptica isquémica con ceguera repentina en algunos casos.

Han sido señalados: claudicación de miembros, accidentes cerebrovasculares, infartos cardíacos y aneurismas.

**Examen físico.** Aumento de volumen doloroso en el área de la arteria temporal; arterias gruesas, prominentes, a menudo sin pulsos.

Puede tener una remisión espontánea entre 4-24 meses. El tratamiento con esteroides adrenales logra remitir los síntomas, la anemia y la eritrosedimentación.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Eritrosedimentación muy acelerada, por encima de 100; leucocitosis con desviación a la izquierda en la fórmula leucocitaria; anemia hipocrómica que no responde al tratamiento. Incremento de la fosfatasa alcalina.

**Estudio inmunológico.** IgG incrementada. Inmunocomplejos circulantes en exceso. Aumento de la alfa 2 globulina.

**Biopsia de la arteria.** Espesamiento de la íntima con reducción marcada o total de la luz de la arteria o alguna de sus ramas. Infiltrado en células redondas, eosinófilos que simula granulomas tuberculoideos con células gigantes (Gilmour).

## Sindromogénesis y etiología

Es una inflamación de las arterias de mediano o gran calibre, con lesión de una o más ramas de la carótida, en particular la temporal. Sin embargo, es una enfermedad sistémica y afecta múltiples sitios, en ella intervienen mecanismos inmunopatogénos (inmunidad mediada por células).

Generalmente es parte de una arteritis difusa: arteritis granulomatosa, arteritis de células "gigantes".

La etiología es desconocida. Actualmente tiende a considerársela, al igual que la polimialgia reumática con la cual coexiste muchas veces, como una enfermedad colágena.

### Bibliografía

- Cullen, J.F.: "Occult temporal arteritis". Brit. J. Ophthal., 51:513-525, 1967.
- Horton, B.T.; T.B. Magath and G.E. Brown: "An underscribed form of arteritis of temporal vessels". Proc. Mayo Clin., 7:700, 1932.
- Hutchinson, J.: "Diseases of arteries". Arch. Surg. (London), 1:323, 1890.

## SÍNDROME DE ATAXIA-TELANGIECTASIA

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por un cuadro clínico de ataxia, telangiectasias oculocutáneas e inmunodeficiencia. La ataxia comienza en la

lactancia y es progresiva. Hay infecciones de senos paranasales y pulmonares, esta última recidivante y crónica que conduce a una bronquiectasia.

Los pacientes fallecen por neumopatías o cánceres, principalmente linfomas.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hay anergia cutánea.

**Estudio inmunológico.** Déficit de IgE e IgA. En pocos casos hay déficit de IgG (IgG2-IgG4).

La IgM e IgD se encuentran dentro de niveles normales.

Hay aumento de alfafetoproteína y antígeno carcinoembrionario. Linfocitos normales.

## Sindromogénesis y etiología

Se plantea un desarrollo defectuoso del timo.

Los linfocitos de los pacientes responden mal a mitógenos de células T *in vitro*.

La ataxia puede asociarse a un defecto generalizado en la diferenciación celular con defectos de mecanismos de reparación del ADN.

Este síndrome se incluye con el síndrome de Bloom y la pancitopenia de Fanconi dentro de los síndromes con inestabilidad cromosómica.

Presenta una herencia autosómica recesiva.

### Bibliografía

- Gatti, R.A., *et al.*: "Ataxia-telangiectasia: an interdisciplinary approach to pathogenesis". Medicine, 70:99-117, 1991.

## SÍNDROME DE BEHCET

### Sindromografía

#### Clínica

El cuadro clínico se caracteriza por úlceras aftosas recurrentes, dolorosas, superficiales o profundas con base necrótica central, aisladas o en grupo, distribuidas en labios, encías, vestíbulo de la boca, lengua, amígdalas y laringe. Duran de 1-2 semanas. No dejan cicatrices. También aparecen ulceraciones en genitales. Casi siempre afecta adultos jóvenes.

Hay folliculitis, eritema nudoso, exantema acneiforme. Uveítis que puede llevar a la ceguera, iritis, oclusión de vasos retinianos y neuritis óptica. También hay artritis que afecta rodillas y tobillos y no es deformante.

Puede haber trombosis de venas periféricas, hipertensión intracraneal benigna.

Se describen perturbaciones psiquiátricas.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Leucocitosis, eritrosedimentación acelerada, proteína C reactiva elevada.

**Estudio inmunológico.** Aumento de inmunocomplejos circulantes.

## Sindromogénesis y etiología

Como agentes causales se han sugerido a las bacterias y virus, lo que no ha sido confirmado. Se supone una patogenia autoinmunitaria. Existe vasculitis en casi todos los enfermos.

Se han identificado autoanticuerpos contra la mucosa de la boca y comprobado inmunocomplejos circulantes.



## Bibliografía

O'Duffy, J.O.: "Behcet's disease: Report of 100 cases, 3 with new manifestations". Ann. Inter. Med., 75: 561, 1971.

## SÍNDROME DE CADENAS PESADAS

### Sinonimia

Enfermedad de cadenas pesadas. S. de Franklin.

### Sindromografía

#### Clínica

Las manifestaciones clínicas de este síndrome dependen del isotipo de la cadena pesada y en relación con esto han sido descritas tres variedades, que se relacionan a continuación:

*Enfermedad de cadenas pesadas gamma o enfermedad de Franklin*

Su cuadro clínico es similar al de un linfoma y se caracteriza por fiebre, linfadenopatías, anemia, hepatosplenomegalia y astenia. Edema del paladar que puede producir trastornos de la respiración.

*Enfermedad de cadenas pesadas alfa o enfermedad de Seligmann*

Es la más común y guarda relación íntima con el linfoma del Mediterráneo, cáncer que afecta a jóvenes de Asia y del Mediterráneo.

Se caracteriza por diarreas crónicas, pérdida de peso, malabsorción, adenopatías mesentéricas y paraaórticas.

*Enfermedad de cadenas pesadas M*

La secreción de cadenas pesadas M afecta a un subgrupo de pacientes con leucemia linfocítica crónica.

### Exámenes paraclínicos

*Cadenas pesadas gamma*

**Sangre.** Demostración de un componente en el suero (con niveles inferiores a 2 g/100 mL), el cual reacciona en inmunoelectroforesis con anti-IgG, pero no con anticadenas ligeras. Puede haber trombocitopenia, eosinofilia.

*Cadenas pesadas alfa*

**Biopsia de intestino.** Aparece infiltrada la lámina propia por células linfoplasmocitoides que secretan cadenas pesadas alfa.

El componente M es raro y aparece aplanado en la electroforesis del suero. La inmunoelectroforesis no detecta cadenas ligeras en suero y orina.

*Cadenas pesadas M*

**Sangre.** Necesita ultracentrifugación o filtración en gel y la ulterior comprobación por inmunoelectroforesis de la falta de reactividad del inmunosuero contra cadenas ligeras de dicha paraproteína aislada.

### Sindromogénesis y etiología

Son cánceres linfoplasmocíticos. Secretan una cadena defectuosa que posee un fragmento Fc intacto y delección de la región Fd.

Hay defectos genéticos estructurales con defecto en el ensamblado de cadenas ligeras y pesadas de la paraproteína secretada.

## Bibliografía

Ellman, L.L. and K.J. Bloch: "Heavy chain disease". N. Engl. J. Med., 278:1195-1201, 1968.

Frangione, B. and E.C. Franklin: "Heavy-chain disease: clinical features and molecular significance of the disordered immunoglobulin structure". Semin. Hematol., 10: 53, 1973.

Franklin, E.C.; J. Lowenstein; B. Bigelow, *et al.*: "Heavy chain disease of serum gammaglobulins. Report of the first case". Amer. J. Med., 37:332-350, 1964.

Osserman, E.F. and K. Takatsuki: "Clinical and immunochemical studies of four cases of heavy (Hgamma 2) chain disease". Amer. J. Med., 37:351-373, 1964.

Selegmann, M.: "Alpha chain disease. Immunoglobulins abnormalities, pathogenesis and current concepts". Br. J. Cáncer, 31: 356, 1975.

## SÍNDROME DE CANDIDIASIS MUCOCUTÁNEA CRÓNICA

### Sindromografía

#### Clínica

A diferencia de la candidiasis que se presenta en las deficiencias graves de la inmunodeficiencia celular, en el síndrome de candidiasis mucocutánea la lesión es superficial y la única manifestación principal. Rara vez desarrollan infección general con *Candida* u otro tipo de micosis. Los enfermos no son susceptibles a infecciones virales o bacterianas.

### Exámenes paraclínicos

**Estudio inmunológico.** Algunos pacientes muestran defectos inmunológicos en la formación de anticuerpos.

Inmunidad humoral normal incluyendo la capacidad para elaborar anticuerpos específicos anti *Candida*.

**Pruebas cutáneas.** Existe anergia cutánea a alguna variedad de antígenos y en otros solamente a *Candida*.

### Sindromogénesis y etiología

Un grupo de pacientes severamente afectados puede ser genético. La forma de *candidiasis* con endocrinopatía es un síndrome diferente. Los casos de comienzo tardío no son genéticos.

Se ha sugerido deficiencia de hierro, existe una deficiencia de mieloperoxidasa en la cual hay un incremento de la susceptibilidad a *Candida*.

La anergia se ha relacionado con la incapacidad de los linfocitos para producir factor inhibidor de migración.

## Bibliografía

Wells, R.S. *et al.*: "Familiar chronic mucocutaneous candidiasis". J. Med. Genet., 9:302-310, 1972.

## SÍNDROME DE CHURG-STRAUSS-ZAK

### Sinonimia

S. de granulomatosis alérgica. Enfermedad de Churg-Strauss.

## Sindromografía

### Clínica

Hay manifestaciones inespecíficas: fiebre, malestar general, anorexia, pérdida de peso.

Predominan los síntomas pulmonares por ataques asmáticos graves, en pacientes asmáticos crónicos, e infiltrados pulmonares.

En el 70 % de los pacientes hay lesiones en piel, similares al eritema multiforme, púrpura no trombocitopénica. Nódulos subcutáneos distribuidos en tronco y miembros.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Anemia. Eosinofilia notable de más de 1 000 células/mm<sup>3</sup> en más del 80 % de los enfermos. Eritrosedimentación acelerada.

**Biopsia de piel y/o músculo.** Hay necrosis endotelial, edema, necrosis fibrinoide de las fibras colágenas y granulomas.

### Sindromogénesis y etiología

No se ha definido la patogenia exacta, pero se sugieren fenómenos de hipersensibilidad.

Se relaciona con las vasculitis y enfermedades colágenas.

### Bibliografía

Strauss, L.; J. Churg and F.G. Zak: "Cutaneous lesions of allergic granulomatosis: histopathologic study". *J. Invest. Dermatol.*, 17:349-359, 1951.

Winkelmann, R.K. and W.B. Ditto: "Cutaneous and visceral syndromes of necrotizing of allergic angiitis: a study of 38 cases". *Medicine*, 43:59-89, 1964.

## SÍNDROME DE DEFICIENCIA AISLADA DE IgA

### Sinonimia

S. de déficit de IgA. S. de déficit selectivo de gamma-A.

### Sindromografía

#### Clínica

Es la inmunodeficiencia más común y puede iniciarse en lactantes, a los 3 o 4 años o en adultos jóvenes.

Se presentan infecciones respiratorias de intensidad variable: asma y atopias.

Se ha reportado que la deficiencia combinada de IgE e IgA no predispuso a infecciones pulmonares recurrentes en tanto que pacientes con deficiencia de IgA con IgE elevada o normal tenían infecciones recurrentes de pulmones y senos paranasales.

En ocasiones los pacientes presentan diarreas crónicas con esteatorrea por malabsorción, dolores abdominales y a veces hemorragia rectal.

Este síndrome se ha asociado a enfermedades autoinmunes como lupus y artritis reumatoidea.

#### Exámenes paraclínicos

**Estudio inmunológico.** Hay deficiencia de IgA1 e IgA2 en suero y secreciones mucosas.

Se han encontrado anticuerpos precipitantes a IgA. Determinación de IgE sérica.

**Estudio genético.** Se reportan anomalías del cromosoma 18.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome puede ser familiar, aunque no ha sido observado un solo patrón. Lo común es que se presente como un defecto esporádico.

La causa, sea genética o debida a sustancias que están en el ambiente conduce al bloqueo en la diferenciación terminal de linfocitos B. Todos los pacientes tienen linfocitos B con IgA, aunque su número puede estar reducido.

En algunos pacientes se ha descrito supresión selectiva de respuesta de IgA por células T. Se ha insistido en que muchos pacientes tienen un defecto primario en la función reguladora de células T.

Los pacientes tienen un alto riesgo de reacciones transfusionales.

### Bibliografía

Ammann, H.R.: "Selective IgA deficiency presentation of 30 cases and a review of the literature". *Medicine*, 50:223, 1971.

Buser, F.; R. Butler and R. Martin du Pan: "Susceptibility to infection". *J. Pediat.*, 72:153, 1968.

Francois, R.; D. Rosenberg; R. Creysse, *et al.*: "Syndrome d'infection a repetition par carence en beta-2-A globulines". *Arch. Franc. Pediat.*, 22:913, 1965.

## SÍNDROME DE DEFICIENCIA SELECTIVA DE IgA Y ESTEATORREA

### Sinonimia

S. de disgamaglobulinemia con hiperplasia nodular del intestino.

### Sindromografía

#### Clínica

Se ha reportado en adultos. Hay esteatorrea, malestar general, dolores óseos, distensión abdominal, edemas maleolares.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Anemia. Disminución de los valores de IgE, ausencia de IgA e IgM.

**Radiología.** Hiperplasia linfóide difusa de todo el tracto intestinal. Múltiples nódulos en mucosas.

### Sindromogénesis y etiología

Aunque se han reportado familias afectadas, no se ha demostrado un patrón de herencia definido.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Hermans, P.E.; K.A. Huizenga; H.N. Hoffman, *et al.*: "Dysgamma globulinemia associated with nodular lymphoid hyperplasia of the small intestine". *Amer. J. Med.*, 40:78-89, 1966.

Sell, S.: "Immunological deficiency diseases". *Arch. Path.*, 86:95-107, 1968.

## SÍNDROME DE DISGAMMAGLOBULINEMIA TIPO II

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome es más común en varones pero se reporta, sin embargo, en mujeres adultas. Hay una susceptibilidad mayor a las infecciones.

#### Exámenes paraclínicos

**Cuantificación de inmunoglobulinas.** Demuestra niveles disminuidos de IgA; los niveles de IgM e IgG son normales.

**Inmunología celular.** Respuesta celular normal.

## Sindromogénesis y etiología

La forma que afecta a los niños puede ser recesiva ligada al sexo.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Sell, S.: "Immunological deficiency diseases". Arch. Path., 86:95-107, 1968.

## SÍNDROME DE DISGENESIA RETICULAR

### Sinonimia

S. de aleucia congénita. S. de panaleucia.

### Sindromografía

#### Clínica

Hay severas infecciones intratables en los primeros días de la vida.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hay una agranulocitosis completa. Sólo se observan algunos linfocitos grandes y monocitos.

**Medulograma.** Ausencia completa de la serie mieloide.

## Sindromogénesis y etiología

Se caracteriza por agranulocitosis congénita, linfopenia e hipoplasia linfoide y del timo con ausencia de las funciones inmunitarias humoral y celular.

Se ha propuesto una etiología genética y una herencia autosómica recesiva.

## Bibliografía

De Vaal, O.M. and V. Seynhaeve: "Reticular dysgenesia". Lancet, 2:1123-1125, 1959.

## SÍNDROME DE EDEMA ANGIONEURÓTICO HEREDITARIO

### Sindromografía

#### Clínica

Se inicia de ordinario en adolescentes y se caracteriza por edema cutáneo en forma de hinchazón circunscrita, de aparición súbita, deformante, sin prurito ni cambios de color. También puede aparecer en las mucosas: hipofaringe o laringe, acompañándose de hipoxia y peligro de muerte.

Cuando se localiza en el sistema digestivo, se manifiesta por calambres abdominales y vómitos biliosos debido al edema de la pared intestinal; si se afecta el colon, se origina diarrea acuosa.

#### Exámenes paraclínicos

**Estudio inmunológico.** La cifra del inhibidor C1 del complemento es apenas el 17 % de lo normal y también hay disminución de los factores C2 y C4.

## Sindromogénesis y etiología

Generalmente existe un déficit considerable de la fracción C1 del complemento, en la sangre; otras veces, gran aumento de

una forma del inhibidor, inactiva, especialmente en la forma recesiva de este síndrome.

La etiología es genética y se transmite en forma autosómica dominante, afectando doble proporción de varones que de hembras.

## Bibliografía

Landerman, N.S.; M.C. Webster; E.L. Becker, *et al.*: "Hereditary angioneurotic edema II. Deficiency on inhibitor for serum globulin permeability factor and or plasma kalikrein". J. Allerg., 33:330, 1962.

Landerman, N.S.: "Hereditary angioneurotic edema I. Case reports and review of the literature". J. Allerg., 33:316, 1962.

Osler, W.: "Hereditary angioneurotic edema". Amer. J. Med. Sci., 95:362, 1888.

Stiehm & Fulginti: Immunologic disorders in infants and children. Ed. Saunders, Filadelfia, p.289, 1973.

## SÍNDROME DE FELTY

### Sinonimia

Enfermedad de Felty.

### Sindromografía

#### Clínica

Hay manifestaciones de artritis reumatoidea acompañada de esplenomegalia y de gran susceptibilidad a las infecciones.

Pueden encontrarse nódulos subcutáneos.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Neutropenia, anemia y trombocitopenia con médula hiper celular condicionada por un hiperesplenismo. Hay títulos elevados de factor reumatoideo; inmunocomplejos circulantes. Eritrosedimentación acelerada.

**Radiología.** Osteoporosis secundaria.

## Sindromogénesis y etiología

Es un proceso crónico. Hay una predisposición genética. Se asocia al antígeno HLA-DRW4 y tiene una patogenia autoinmune.

Hay defectos en la función de los polimorfonucleares. Se acompaña de un hiperesplenismo.

El reporte de casos familiares sugiere una etiología genética.

## Bibliografía

Blendis, L.M., *et al.*: "Familial Felty's syndrome". Rheum. Dis., 35:279-281, 1976.

## SÍNDROME DE GITLIN

### Sinonimia

S. de alinfoplasia tímica. S. de Glanzmann-Riniker.

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta solamente a los varones desde el nacimiento. Se presentan infecciones frecuentes.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hay linfopenia de menos de 1 000 linfocitos. Las inmunoglobulinas están disminuidas.

**Estudio inmunológico.** Se demuestra un fallo de la respuesta celular.

### Sindromogénesis y etiología

Se transmite por herencia recesiva ligada al sexo.  
La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Gitlin, D. and J. Craig: "The thymus and other lymphoid tissues in congenital agammaglobulinemia". *Pediatrics*, 32:517-530, 1963.

## SÍNDROME DE GRANULOMA EOSINOFÍLICO

### Sinonimia

S. de Lichtenstein-Jaffe.

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta ambos sexos y todas las edades. Al inicio puede ser asintomático. Se caracteriza por febrículas de tipo intermitente. Linfadenopatías recurrentes generalmente cervicales.

Manifestaciones cutáneas o exoftalmía.

Más tarde puede desarrollarse diabetes insípida.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Lichtenstein, L. and H.L. Jaffe: "Eosinophilic granuloma of bone with report of case". *Amer. J. Path.*, 16:595-604, 1940.

## SÍNDROME DE GRANULOMATOSIS DE WEGENER

### Sinonimia

S. de Klinger. S. de arteritis y glomerulonefritis granulomatosa.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en ambos sexos y en todas las edades con persistentes episodios de rinitis y sinusitis, dolor en senos paranasales, secreción purulenta o sanguinolenta por vías nasales y ulceraciones mucosas.

Hay signos de infiltración pulmonar con cuadros de traqueobronquitis, asma y neumonía, tos, hemoptisis y disnea.

Es rara la hipertensión arterial. En estadios avanzados se presenta un cuadro de insuficiencia renal, además se describen artralgias, polineuropatía, pericarditis y miocarditis y con frecuencia hay conjuntivitis, episcleritis, escleritis, esclerouveítis.

Hay lesiones en piel (pápulas, vesículas), púrpura palpable, nódulos subcutáneos.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de piel y de órganos.** Aparecen lesiones granulomatosas necróticas, vasculitis necrotizante de arterias y venas. Trombos hialinos y fibrinoides localizados en pulmones y riñones.

**Inmunofluorescencia.** Hay depósito de IgG en la membrana basal glomerular.

**Orina.** Albuminuria, cilindruria y hematuria.

**Sangre.** Se presenta anemia. Creatinina elevada. Hiperglobulinemia. Eosinofilia transitoria. Eritrosedimentación acelerada. Aumento de IgA. Factor reumatoideo elevado.

### Sindromogénesis y etiología

Se considera una enfermedad por depósito de inmunocomplejos.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Klinger, H.: "Grenzformen der Periarteritis nodosa". *Frankfurt Ztschr. Path.*, 42:455-480, 1931.

Stijes, D.P.: "Granulomatosis de Wegener" *Inmunología Básica y Clínica*. 5ta. ed., 1985.

Toma, G.A.: "Lethal mildine granuloma and Wegener's granulomatosis". *J. Laryng.*, 82:129-139, 1968.

Wegener, F.: "Über generalisierte septische gefosser Krankugen". *Verhandt. Deutsch. Path. Gesellsch.*, 29:202-210, 1936.

## SÍNDROME DE HIPOGAMMAGLOBULINEMIA TRANSITORIA DE LA INFANCIA

### Sinonimia

S. de hipogammaglobulinemia transitoria del lactante.

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta ambos sexos. A los 5 o 6 meses de vida normal después del nacimiento, aparecen trastornos gastrointestinales, infecciones recurrentes del aparato respiratorio, edemas periorbitarios.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hay anemia. Ausencia o disminución de las IgG, IgM e IgA, que puede persistir hasta por 2 años. La IgG sérica a los 5 o 6 meses de edad alcanza un valor mínimo de 350 mg/100 mL.

### Sindromogénesis y etiología

Deficiencia transitoria por una retardada producción de inmunoglobulinas, después que se produce el catabolismo de la IgG materna adquirida por vía transplacentaria.

### Bibliografía

Ammann, A.: "Enfermedades por inmunodeficiencia" *Inmunología Básica y Clínica*. 5ta. ed., España, 1985.

Sell, S.: "Immunological deficiency diseases". *Arch. Path.*, 86:95-107, 1968.

Ulstrom, R.A.; N.J. Smith and E.M. Heimlich: "Transient dysproteinemia in infants, a new syndrome". *Amer. J. Dis. Child.*, 92:219-253, 1956.

## SÍNDROME DE INMUNOCOMPLEJOS

### Sinonimia

Enfermedad por complejos inmunitarios.

## Sindromografía

### Clínica

La inflamación y la lesión hística pueden surgir en un individuo a partir de la respuesta inmune frente a antígenos extraños o menos frecuentemente frente a componentes autólogos. Las reacciones inmunológicas que originan procesos patológicos pueden implicar a la inmunidad humoral (anticuerpos) o celular.

Una consecuencia de la respuesta inmune humoral frente a antígenos es la formación de inmunocomplejos (IC) entre los antígenos desencadenantes y las moléculas de anticuerpos específicas.

Estos IC muestran una gran variedad de actividades biológicas. Pueden suprimir o potenciar las respuestas inmunes, inhibir la destrucción de células tumorales y depositarse en las paredes de los vasos sanguíneos y en órganos filtranteres, como el riñón y otros, donde puede producirse lesión hística secundaria a la activación de la cascada del complemento (C) y a la atracción de neutrófilos y macrófagos.

Sin embargo, normalmente la formación de IC protege al huésped, facilitando la eliminación de diversos antígenos y microorganismos invasores por el sistema fagocítico.

Conviene destacar que la capacidad de los IC de interferir con los mecanismos inmunes, y de activar o suprimir la función linfocítica, constituye su efecto más notable en algunas enfermedades.

El destino de los IC circulantes está determinado fundamentalmente por la proporción cuantitativa entre antígeno y anticuerpo. Los IC que se forman en un gran exceso de antígenos son de tamaño pequeño, no fijan el complemento y generalmente no pueden iniciar procesos inflamatorios. Por el contrario, los IC formados en exceso importante de anticuerpos, aunque capaces de activar el complemento, son de tamaño *grande* e insolubles, siendo precozmente fagocitados y, en consecuencia, de patogenicidad limitada. El máximo potencial patogénico parece encontrarse entre estos dos extremos de tamaño de complejos, es decir en IC formados en exceso antigénico moderado. Estos IC son de tamaño intermedio y son solubles; fijan el complemento, pero no son rápidamente fagocitados. En consecuencia, permanecen en la circulación y ejercen sus efectos flogogénicos con intensidad.

La magnitud y la duración de la exposición antigénica también son factores importantes. Si la exposición antigénica es de escasa duración, la lesión hística y las manifestaciones clínicas son transitorias. Por el contrario, si el antígeno persiste en la circulación, o si existe un aporte continuo de material antigénico, como ocurre en las infecciones crónicas o con los autoantígenos, existe la posibilidad de una formación prolongada de IC y estos desarrollan la enfermedad.

El depósito de IC depende también de factores hemodinámicos y anatómicos. Los IC tienden a localizarse en los vasos cuando hay un aumento de la presión arterial. Las plaquetas se adhieren al endotelio en áreas de flujo turbulento, y esto podría explicar la mayor acumulación de IC en estos puntos. Los glomérulos, los plexos coroides, la sinovial, la piel y la úvea comparten un elevado índice de flujo sanguíneo por unidad de masa hística, con el consiguiente potencial de atrapamiento de grandes cantidades de IC en sus paredes vasculares; como consecuencia, estos lugares tienen un alto riesgo de presentar trastornos relacionados con los IC.

Lo señalado anteriormente sirve para comprender que pueden existir diferentes síndromes y enfermedades por IC entre ellos se incluyen estos tres:

1. *Enfermedad del suero*. Hay fiebre, erupciones morbiliformes o urticarianas. Artralgias, linfadenopatías menos comunes. Manifestaciones artríticas, nefritis, neuropatía y vasculitis.

2. *Lupus eritematoso sistémico*. Al comienzo puede estar afectado un solo órgano o sistema. Posteriormente afecta múltiples órganos. Hay astenia, malestar general, fiebre, pérdida de peso. Artralgias, poliartritis. Eritema malar en "alas de mariposa", alopecia. Palidez de piel y mucosas. Esplenomegalia, adenopatías. Psicosis, convulsiones, neuropatías periféricas. Manifestaciones pleurales miocárdicas y pericárdicas. Signos de hipertensión pulmonar. Trombosis venosas y arteriales. Vasculitis retiniana. Manifestaciones renales. Vasculitis.

3. *Púrpura palpable y cuadros similares a los de la enfermedad del suero*.

### Exámenes paraclínicos

**Estudio inmunológico.** Detección de complejos circulantes.

Determinación del complemento en el suero de preferencia C3 y C4.

Presencia de crioprecipitados. Antígeno de superficie de la hepatitis B. Anticuerpos antinucleares, en particular anti-DNA, anti-Ds DNA.

**Técnica de inmunofluorescencia.**

### Sindromogénesis y etiología

Entrada de elementos nocivos con la producción de anticuerpos específicos, que se depositan en los tejidos.

Causas: Hipersensibilidad a fármacos. Presencia de autoanticuerpos. Anormalidades en los linfocitos T supresores.

## SÍNDROME DE INMUNODEFICIENCIA ACOMPAÑADA DE LINFOCITOTOXINAS SÉRICAS

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se ha señalado en pocos pacientes con infecciones recidivantes por bacterias y hongos.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Linfopenia fluctuante. Concentración de inmunoglobulinas normales.

**Estudio inmunológico.** Hay alteraciones en la respuesta de la inmunidad celular y también de anticuerpos específicos.

### Sindromogénesis y etiología

Anticuerpos específicos contra antígenos de células p son causa de eliminación selectiva de estas células.

## SÍNDROME DE INMUNODEFICIENCIA ADQUIRIDA (SIDA)

### Sinonimia

Neumonía de los homosexuales. S. de las linfadenopatías. S. de complejo sintomático relacionado con el SIDA.

### Sindromografía

#### Clínica

Se trata de un trastorno clínico grave y mortal que fue identificado como un síndrome independiente en 1981. El SIDA representa la última etapa clínica de la infección por el virus de la inmunodeficiencia humana (VIH), que tiene como característica

principal el daño progresivo del sistema inmunitario con la consiguiente aparición de procesos oportunistas (infecciones y tumores) y la afectación de otros órganos y sistemas de la economía, fundamentalmente el sistema nervioso central (SNC).

Después de la infección por el VIH las personas pueden presentar, en el curso de varias semanas o meses, un cuadro de infección aguda autolimitado, similar a la mononucleosis infecciosa o bien pueden permanecer asintomáticos por un período prolongado (de varios años por lo general) que representa el período de incubación, el que finaliza con la aparición de alguna de las infecciones o tumores oportunistas que constituyen los indicadores específicos de la inmunodeficiencia subyacente. Las infecciones oportunistas incluyeron inicialmente: neumonía por *Neumocystis carini*, criptosporidiosis crónica, toxoplasmosis del SNC, candidiasis del esófago o de las vías respiratorias inferiores, criptococosis diseminada o del SNC, micobacteriosis atípica diseminada e infecciones pulmonar, gastrointestinal, ocular o del SNC por citomegalovirus, infecciones mucocutáneas diseminadas por virus de herpes simple, y leucopatía multifocal progresiva. Entre los cánceres se encuentran el sarcoma de Kaposi, el linfoma primario de células  $\beta$  limitado al encéfalo y el linfoma no Hodgkin. Posteriormente, en 1987, se incluyeron otras enfermedades que pueden ser indicadoras, entre ellas: síndrome de desgaste, tuberculosis extrapulmonar y demencia o neuropatía sensitiva por VIH.

Es posible que en el futuro se incluyan nuevas enfermedades indicadoras de SIDA.

El síndrome puede afectar a cualquier persona, independientemente de la edad, el sexo, grupo étnico, nacionalidad, etc., pero desde el punto de vista epidemiológico los grupos de mayor riesgo en la actualidad son los promiscuos sexuales, los drogadictos endovenosos y los receptores de sangre y hemoderivados residentes en países donde no se realiza un control de calidad de la sangre adecuado, así como los hijos pequeños de estas personas.

Desde el punto de vista clínico se ha tratado de esquematizar en diferentes grupos o formas de presentación:

*Grupo I.* Infección aguda, generalmente asintomática, seronegativa, pero pueden aparecer: fiebre, adenopatía, mialgias y artralgias, trastornos digestivos (diarreas). Cefalea.

*Grupo II.* Infección asintomática. Aparece después de la seropositividad.

*Grupo III.* Infección llamada SIDA menor o síndrome de las linfadenopatías. Se aprecian adenopatías en diferentes localizaciones.

*Grupo IV.* Enfermedad manifiesta. Aparecen uno o varios procesos oportunistas infecciosos o de carácter tumoral.

Ejemplos: *Pneumocystis carini*, criptosporidiosis, candidiasis, toxoplasmosis, sarcoma de Kaposi.

#### Exámenes paraclínicos

**Serología.** Desde 1985 se cuenta con un sistema diagnóstico para detectar los anticuerpos contra el VIH, y la prueba de detección inicial más comúnmente utilizada es el enzoinmunoensayo ELISA, la cual es muy sensible y específica. No obstante esta técnica debe complementarse con otra más específica como el Western Blot.

También es posible determinar, por técnicas serológicas, el antígeno del VIH circulante y secuencias nucleotídicas del virus por medio de la reacción en cadena de la polimerasa.

**Pruebas microbiológicas, histológicas o de otro tipo.** Se utilizan para la confirmación de las enfermedades indicadoras y son de gran utilidad, así como el conteo de células T auxiliares, que se utiliza para evaluar la intensidad de la infección por el VIH.

**Sangre.** Linfopenia menor de 1 500/mm. Linfocitos T4 cooperadores disminuidos, T8 aumentados o normales. Relación T4/T8 menor de 1. Hay disminución de la función T *in vivo* (anergia cutánea). Hipergamma policlonal IgG-IgA. Determinación de anticuerpos contra HTLV/III/LAV (ELISA)

**Bacteriología.** Aislamiento del virus.

**Radioinmunoensayo.**

#### Sindromogénesis y etiología

El agente infeccioso es el virus de la inmunodeficiencia humana (VIH), un retrovirus del cual se han identificado dos tipos VIH-1 y VIH-2 y que se trasmite por contacto sexual, a través de sangre y hemoderivados, y por vía materno-fetal.

El mecanismo de acción más aceptado es un defecto de la inmunidad celular provocado por el virus HTLV/III/LAV, el cual infecta selectivamente al subgrupo de linfocitos T, auxiliares/inductores (T4).

El contacto sexual es el mecanismo principal de transmisión del virus. Exposición al virus por lesiones penetrantes.

El defecto selectivo de la célula T4 ocasiona defectos globales en diferentes componentes de la inmunidad. Incluye defectos de células NK (*natural killer*), T citotóxicas con especificidad hacia virus, células  $\beta$ , monocitos. Defectos en la liberación de interleuquinas.

El virus puede activar las células  $\beta$ , lo que explica el incremento policlonal de las inmunoglobulinas.

#### Bibliografía

- Benenson, A.: El control de las enfermedades transmisibles en el hombre. Publicación Científica No 538 OPS/OMS. p. 13, 1992. Harrison: Principios de Medicina Interna. 11na. ed. Interamericana. McGraw-Hill. 1992.
- Quesada, E. y E. Galbán: "SIDA: infección-enfermedad por el virus de la inmunodeficiencia humana". Editorial Científico Técnica. Habana, 1987.

#### SÍNDROME DE INMUNODEFICIENCIA AISLADA DE IgM

##### Sindromografía

###### Clínica

Se describe un porcentaje pequeño de individuos asintomáticos. Otro 60 % presentaba infecciones recurrentes graves a menudo con bacteriemia.

Se han identificado infecciones por neumococo y meningococo. Pueden aparecer trastornos gastrointestinales, atopia, esplenomegalia, procesos malignos asociados.

###### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Cuantificación de IgM con deficiencia de la misma. Linfocitos B muy bajos o normales.

#### SÍNDROME DE INMUNODEFICIENCIA COMBINADA GRAVE

##### Sindromografía

###### Clínica

Este síndrome se caracteriza por un daño funcional importante de la inmunidad humoral y celular.

Sin tratamiento los lactantes rara vez sobreviven más de un año. Puede presentarse bajo la forma denominada agammaglobulinemia tipo suizo, como disgenesia reticular o como un modelo hereditario ligado al cromosoma X. Hay episodios de infecciones a repetición.

#### Exámenes paraclínicos

**Determinación de linfocitos.** Conteo global y de poblaciones T4, T8 y B.

**Cuantificación de inmunoglobulinas.**

#### Sindromogénesis y etiología

En la de tipo suizo existe una linfopenia intensa que abarca células T y  $\beta$ , se hereda con un patrón autosómico recesivo.

En la disgenesia reticular, rara vez otras líneas celulares hematopoyéticas no se desarrollan; el defecto reside en los precursores de células T y  $\beta$ .

La mitad de los pacientes muestran deficiencia de una enzima, la adenosina desaminasa (ADA) que interviene en el metabolismo de las purinas. Grados variables de linfopenia y la deficiencia suele ser mayor en células T que en  $\beta$  (forma autosómica recesiva).

En el modelo hereditario ligado al sexo a veces no hay linfopenia grave y en algunos casos se observan linfocitos  $\beta$  normales y con T circulantes escasos o ausentes. Se sugiere la posibilidad de que el epitelio tímico esté defectuoso o que no exista.

Algunos pacientes tienen deficiencia selectiva de células T auxiliaoras (T4).

### SÍNDROME DE KAWASAKI

#### Sinonimia

S. de ganglios linfáticos mucocutáneos.

#### Sindromografía

##### Clínica

Es una síndrome agudo acompañado de fiebre y que toma múltiples sistemas en los niños. Afecta la piel y las mucosas. Hay adenopatías.

Es de carácter benigno y desaparece espontáneamente. Puede asociarse a un aneurisma de la arteria coronaria, en este caso de pronóstico más desfavorable por la vasculitis coronaria. Se identifican aneurismas a todo lo largo de las coronarias.

Se señala que muchos casos de poliarteritis nodosa reportados en niños, no son más que este síndrome acompañado de complicaciones.

Puede presentarse pericarditis, miocarditis, infarto cardiaco.

### SÍNDROME DE KUSSMAUL-MAIER

#### Sinonimia

S. de poliarteritis nodosa. S. de periarteritis nodosa. S. de panarteritis nodosa. S. de angiitis por hipersensibilidad. S. de Zeek.

#### Sindromografía

##### Clínica

Alrededor del 50 % de los pacientes presentan: fiebre, pérdida de peso. Afecta ambos sexos.

Al comienzo existen síntomas vagos como: malestar, cefalalgia, dolores abdominales, mialgias.

En relación con la afectación vascular pueden presentarse: *Riñón.* Cuadros de insuficiencia renal y de hipertensión arterial.

*Sistema musculoesquelético.* Artritis, artralgia, mialgias.

*Sistema nervioso.* Neuropatías periféricas. Accidentes vasculoencefálicos, convulsiones.

*Sistema gastrointestinal.* Dolores abdominales, náuseas, vómitos, infarto y perforación intestinal, infarto hepático.

*Piel.* Erupciones, nódulos, púrpuras, *livedo reticularis.*

Se presentan infecciones respiratorias o reacción a drogas. Fiebre, malestar general. Pérdida de peso, mialgias, artralgias, dolores abdominales, dolores anginosos, polineuritis (con síntomas motores y sensitivos), hemiplejía, convulsiones, síndrome cerebral agudo, trastornos visuales.

Episodios de asma, bronquitis.

En los antecedentes se encuentra, en los meses anteriores: enfermedad respiratoria (56 %), reacción a medicamentos (38 %), infección del oído medio (31 %), hipertensión arterial (25 %).

**Examen físico.** Lesiones cutáneas, manifestaciones polimórficas: eritema difuso, púrpura, urticaria, ulceraciones.

Nódulos dolorosos, pulsátiles en piel y tejido subcutáneo.

Fenómeno de Raynaud. En los casos agudos hay gangrena.

Hipertensión arterial, taquicardia, edema, pericarditis.

Exudado y trastornos de la retina en el fondo de ojo.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Eritrosedimentación acelerada, recuento leucocitario elevado, hipergammaglobulinemia.

**Angiografía.** Aneurisma en las arterias, de fino y mediano calibre de riñones, hígado y vísceras.

**Biopsia de órganos afectados.** Piel y músculos.

**Estudio inmunológico.** En ocasiones se encuentran: antígeno de superficie de la hepatitis B, inmunocomplejos circulantes.

**Inmunofluorescencia.** Antígeno de hepatitis B, IgM y complemento en la pared de los vasos.

**Orina.** Albuminuria, hematíes y cilindros.

**Biopsia de riñón.** Muestra los nódulos y músculos con los cambios típicos de esta enfermedad.

#### Sindromogénesis y etiología

Es una vasculitis necrosante multisistémica de arterias finas y de calibre mediano con capa muscular. La capa muscular presenta una necrosis fibrinoide y disminución del calibre con trombosis. Infarto de tejidos.

En la forma clásica no hay afectación de arterias pulmonares.

Se señalan fenómenos inmunológicos en la patogenia de la enfermedad.

La etiología es desconocida.

#### Bibliografía

Kussmaul, A. and R. Maier: "Ueber eine bisher nicht beschriebene eigenthumliche Arterienerkrankung (Periarteritis nodosa), die mit Morbus Brightii und rapid fortschreitender allgemeiner, Muskellahmung einhergeht". Deutsch. Arch. Klin. Med., 1:484-518, 1866.

Matani 1755 quoted by Gardner, D.L.: Pathology of Connective Tissue Diseases, London, Arnold, p. 191, 1965.

Moskowitz, R.W.; A.H. Baggenstoss and C.H. Slocumb: "Histopathologie classification of periarteritis nodosa: A study of 56 cases confirmed at necropsy". Proc. Staff Meet. Mayo Clinic, 38:345-357, 1963.

Winkelmann, R.K. and W.B. Ditto: "Cutaneous and visceral syndromes of necrotizing or allergic angiitis: a study of 38 cases". Medicine, 43:59-89, 1964.

Zeek, P.M.: "Periarthritis nodosa and other forms of necrotizing angiitis". N. Engl. J. Med., 148: 764, 1953.  
Zeek, P.M.; C.C. Smith and J.C. Weeter: "Studies on periarthritis nodosa; differentiation between vascular lesions of periarthritis nodosa and of hypersensitivity". Amer. J. Path., 24:889-917, 1948.

## SÍNDROME DE MACROGLOBULINEMIA DE WALDENSTRÖM

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se caracteriza por la presencia de linfadenopatías y esplenomegalia. Hay hiperviscosidad de la sangre con alteraciones de la conciencia. Puede haber fenómeno de Raynaud.

Existen trastornos hemorrágicos, hepatomegalia, anemia, infecciones recurrentes, neuropatías periféricas.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Eritrosedimentación acelerada. Componente M en suero. Incremento de la IgM en el suero.

**Medulograma.** Aumento de células plasmáticas y linfocitos adultos.

**Test de SIA.** Positivo.

### Sindromogénesis y etiología

Afecta la médula ósea con producción excesiva de paraproteína y cuadro de hiperviscosidad.

Se han reportado casos en generaciones de varias familias y anomalía cromosómica en linfocitos de una familia afectada, por lo que se sugiere una etiología genética.

### Bibliografía

Mackenzie, M.R.: "Macroglobulinemia an analysis of 40 patients". Blood, 39: 874, 1972.

## SÍNDROME MIELOPROLIFERATIVO LIGADO AL CROMOSOMA X

### Sinonimia

Inmunodeficiencia V. Susceptibilidad al virus Epstein-Barr.

### Sindromografía

#### Clínica

Es un síndrome recesivo ligado al cromosoma X que se acompaña de daño selectivo para la inmunidad frente al virus de Epstein-Barr (EBV).

Cuando la mononucleosis se presenta en varones infectados las consecuencias son fulminantes y mortales, o puede acompañarse de procesos malignos de células  $\beta$ , o producir hipoglobulinemia gamma, anemia aplásica o agranulocitosis.

#### Exámenes paraclínicos

**Estudio inmunológico.** En algunos pacientes se han podido encontrar anticuerpos contra EBV, pero no se detectan inmunoglobulinas contra infecciones. Se ha encontrado reducción de actividad de las células asesinas (NK).

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se transmite por herencia recesiva ligada al cromosoma X con daño selectivo para la inmunidad al virus

Epstein-Barr y no se ha encontrado el defecto que anula la respuesta normal a este tipo de virus en individuos normales.

El mecanismo primario de infección por EBV parece ser en la generación de células citotóxicas y las células NK. También pueden funcionar para eliminar células  $\beta$  infectadas por el virus.

Se sugiere la existencia de un gen ligado al X que determina susceptibilidad para el síndrome de inmunodeficiencia adquirida.

Las mujeres heterocigóticas muestran títulos anormalmente elevados de anticuerpos para EBV.

### Bibliografía

Purtilo, D.I., *et al.*: "Hematopathology and pathogenesis of the X-linked recessive lymphoproliferative syndrome". Am. J. Med., 62:225-233, 1977.

## SÍNDROME DE PÚRPURA POR HIPERSENSIBILIDAD A LA HISTAMINA

### Sindromografía

#### Clínica

Se presentan equimosis dolorosas de forma espontánea.

La inyección de histamina produce equimosis y manifestaciones sistémicas: disnea, *flushing*, náuseas, palpitaciones.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre y orina.** Niveles normales de serotonina, catecolaminas e histamina.

### Sindromogénesis y etiología

Es provocado por una sensibilidad a la histamina.

### Bibliografía

Schulman, N.R.; J.H. Feigon and T.C. Bithell: "The role of histamine in the pathogenesis of a disease characterized by ecchymosis and systemic symptoms". Clin. Res., 7:216, 1959.

## SÍNDROME DE SJÖGREN

### Sinonimia

S. seco. S. de Gougerot-Hower-Sjögren. S. de Gougerot-Mickuliz-Sjögren. S. de dacrosialopatía atrófica. S. de disecretosis mucoserosa. S. secreto-inhibidor. S. de queratoconjuntivitis *sicca*.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta más frecuentemente en la mediana edad, particularmente en las mujeres. El trastorno surge por sí mismo, y en este caso se conoce como síndrome primario o junto con otras enfermedades autoinmunitarias y en esta situación se le conoce como secundario. No se ha podido determinar con exactitud la incidencia de este síndrome pero se considera que en los EE.UU. ocupa el segundo lugar en frecuencia asociado a las enfermedades reumáticas. Incluso 30 % de personas con artritis reumatoidea, 10 % de lupus eritematoso sistémico y 1 % de pacientes con esclerodermia, muestran síndrome de Sjögren secundario.

Las manifestaciones más comunes son: queratoconjuntivitis seca y xerostomía.



Los pacientes manifiestan al comienzo un cuadro de sensación de tener arena en los ojos, sequedad de la boca. La sequedad de mucosas puede extenderse a vías respiratorias superiores, con tos persistente y ronquera. La sequedad de la córnea puede ocasionar ulceraciones.

En los casos de síndrome primario hay afectación de riñones (nefritis intersticial mínima). Rara vez causa insuficiencia renal crónica. Un número pequeño de pacientes con nefropatía muestra glomerulonefritis por inmunocomplejos.

Un 25 % de pacientes puede acompañarse de vasculitis que se manifiesta bajo la forma de púrpura cutánea o vasculitis por hipersensibilidad de miembros inferiores o de vasculitis grave y crioglobulinemia ocasionando fiebre, erupciones cutáneas, infartos intestinales.

Pueden presentarse manifestaciones neurológicas (polineuropatía sensitiva, mononeuritis), además miositis proximal difusa.

Se observa el cuadro de pseudolinfoma: con linfadenopatías, agrandamiento de parótida o nódulos pulmonares, tiroiditis autoinmune con signos de hipotiroidismo bioquímico.

No es infrecuente la poliartritis, destrucción dentaria prematura, sequedad de la piel y la vagina.

Se presentan otras anomalías: neoplasmas linfoproliferativos.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Complejos inmunes circulantes. Autoanticuerpos. Leucopenia, eritrosedimentación acelerada, trombocitosis.

**Estudio inmunológico.** Aumento de anticuerpos antiglobulina, anticuerpos antinucleares, altas concentraciones de gammaglobulina. Inmunocomplejos circulantes.

**Sialografía.** Saliectasia, destrucción y atrofia de los conductos salivales.

**Radiología de tórax.** Infiltrado reticulonodular. Engrosamiento nodular hilar. Bronquiectasias.

**Linfografía.** Engrosamiento nodular con patrón de retículo espumoso. Destrucción yuxtarticular. Nefrocalcinosis. Atrofia de la mucosa esofágica.

#### Sindromogénesis y etiología

Es un trastorno inmunológico caracterizado por la destrucción progresiva de glándulas exocrinas acompañado de diversos fenómenos inmunitarios.

Hay una forma primaria y otra forma secundaria donde se asocian otras enfermedades autoinmunitarias.

Se encuentran dos tipos de defectos de inmunorregulación:

1. Una anomalía activa en el sistema de inmunidad celular con infiltrados inflamatorios constituidos por linfocitos T activados y linfocitos  $\beta$ .
2. Activación de linfocitos  $\beta$  con una hipergammaglobulinemia de tipo monoclonal.

Los dos mecanismos principales de destrucción hística en este síndrome son infiltración por linfocitos y depósito de complejos inmunitarios.

La predisposición inmunogenética al parecer interviene de forma importante en la incidencia del síndrome, y la frecuencia de los antígenos de histocompatibilidad HLA-B8, HLA-DRW3 y MT-2 es significativamente mayor en pacientes con el síndrome primario.

#### Bibliografía

- Deutsch, H.J.: "Sjögren's syndrome and pseudolymphoma". *Ann. Otol.*, 76:1075-1084, 1967.
- Fox, R.L., *et al.*: "Primary Sjögren's syndrome: clinical and immunopathological features". *Semin. Arthritis Rheum.*, 14:77, 1984.

Sjögren, H.: "Zur Kenntnis der Keratoconjunctivitis sicca (Keratitis filiformis bei Hypofunktion der Tränendrüsen)". *Acta Ophth. (Supp. II)*, 1-151, 1933.

Moutsopoulos, H.M. *et al.*: "Sjögren's syndrome: current issue". *Ann. Intern. Med.*, 92: 212., 1980.

Smith, I.H.: "The clinical spectrum of Sjögren's syndrome". (Medical Staff Conference), *Calif. Med.*, 117:63, 1972.

Whaley, K., *et al.*: "Sialographic abnormalities in Sjögren's syndrome, rheumatoid arthritis, and other arthritis and connective tissue diseases: A clinical and radiological investigation using hydrostatic sialography". *Clin. Radiol.*, 23:474, 1972.

## SÍNDROME DE SUPERPOSICIÓN DE POLIANGIITIS

### Sindromografía

#### Clínica

Hay superposición de síntomas de la poliartritis nudosa clásica, de la angitis y de la granulomatosis alérgica.

También se presentan manifestaciones del grupo de vasculitis por hipersensibilidad de vasos finos.

Se ha reconocido este subgrupo como síndrome de poliangiitis por superposición, y es parte de un grupo mayor de vasculitis necrosantes sistémicas.

Este síndrome se ha individualizado para evitar confusiones en los intentos de incluir dicho síndrome de superposición en alguno de los síndromes más clásicos de vasculitis.

## SÍNDROME DE TAKAYASU

### Sinonimia

S. de Martorell II. S. de Raeder-Arbitz. S. de coartación inversa. Enfermedad sin pulsos. S. de obstrucción crónica de la arteria subclavia. S. de arteritis obliterante braquiocefálica. S. del arco aórtico en mujeres jóvenes (ver síndrome del arco aórtico). S. de panarteritis idiopática. S. de arteritis de grandes arterias. Arteritis de Takayasu.

### Sindromografía

#### Clínica

Es una enfermedad sistémica con manifestaciones generalizadas y localizadas. Se presenta con mayor frecuencia en mujeres jóvenes 10:1. Hay malestar, fiebre, artralgias, pérdida de peso, sudores nocturnos (síntomas que preceden la lesión de los vasos).

Generalmente hay ambliopía unilateral transitoria o ceguera persistente, afasia, hemiparesia transitoria, cefalea, vértigo, síncope, convulsiones. Debilidad y dolor en los músculos masticatorios. Ocasionalmente debilidad, entumecimiento o dolor durante el esfuerzo en los miembros superiores.

Dolor sobre los vasos afectados, acompañado más tarde de episodios de isquemia de órganos. Hay ausencia de pulsos, en particular de la arteria subclavia. Soplos arteriales, hipertensión arterial. Puede presentarse insuficiencia cardíaca secundaria a la hipertensión aórtica o pulmonar. Además, hay crisis sincopales y síntomas oftalmológicos.

**Examen físico.** Atrofia y pigmentación de la piel de la cara, ulceraciones de la nariz y el velo del paladar. Amaurosis pasajera, al final atrofia de la retina. Cataratas.

Fondo de ojo: anastomosis alrededor de la papila, atrofia o pigmentación de la retina, atrofia del iris.

Debilidad del pulso en los brazos con descenso de la presión arterial, tendencia a la hipertensión en las piernas.

Soplos en el cuello y región superior del tórax. Gangrena periférica.

Irigación insuficiente del cerebelo que origina vértigos, hiperexcitabilidad, trastornos de la memoria.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Eritrocitos y leucocitos normales o alterados, eritrosedimentación acelerada, hipergammaglobulinemia.

**Radiología de tórax.** Muesca en las costillas superiores, ocasionalmente calcificación del arco aórtico.

**Aortografía.** Obstrucción arterial sistémica parcial o total, circulación colateral extensa, calcificaciones arteriales.

**Arteriografía por sustracción digital.** Revela la estenosis u oclusión.

### Sindromogénesis y etiología

Se caracteriza por ser una enfermedad inflamatoria y estenótica de arterias de mediano y gran calibre que afecta cayado aórtico y sus ramas, menos frecuentemente la pulmonar.

Se asocia con los antígenos HLA-DR2 en Japón y HLA-OR4 en EE. UU.

Es común la oclusión parcial de la arteria renal.

Se considera como una arteritis idiopática, posiblemente autoinmune.

Asociación ocasional con: colitis ulcerativa idiopática, espondilitis anquilosante, artritis reumatoidea.

La etiología es desconocida.

#### Bibliografía

Domingo, R.T.; T.P. Maramba; L.F. Torres, *et al.*: "Acquired aorto-arteritis; a worldwide vascular entity". *Arch. Surg.*, 95:780-790, 1967.

Kaufman, J.J.: "The middle aortic syndrome". *J. Urol.*, 109:711, 1973.

Shelhamer, J.H.: "Takayasu's arteritis and its therapy". *Ann. Intern. Med.*, 103: 121, 1985.

Takayasu, M.: "A case with peculiar changes of the central vessels". *Acta Soc. Ophth., Japan*, 12:445, 1908.

### SÍNDROME DE WISKOTT-ALDRICH

#### Sinonimia

S. de Aldrich. S. de Dees-Aldrich. S. de eccema-trombocitopenia-infecciones repetidas.

#### Sindromografía

##### Clínica

Este síndrome se presenta en la infancia y la niñez. Solamente afecta a los varones.

Se caracteriza por eccema, que se manifiesta al año de edad. Infecciones recurrentes, especialmente otitis media.

Diarreas sanguinolentas, petequias y hematomas.

Los niños suelen tener hemorragias en la lactancia y la mayoría mueren a causa de ellas, infecciones o procesos malignos linforreticulares.

##### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hay anemia, trombocitopenia, linfopenia. Bajos niveles de IgM. IgA e IgG normal. IgA e IgE aumentadas.

**Estudio inmunológico.** Número normal de células  $\beta$ . Función de linfocitos T normal.

**Medulograma.** Megacariocitos normales. Producción reducida de plaquetas.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se transmite por herencia recesiva ligada al cromosoma X. Existe un hipercatabolismo de las tres clases de inmunoglobulinas (IgM, IgA e IgG), así como incapacidad para elaborar anticuerpos contra antígenos polisacáridos.

Se ha demostrado que no hay glucoproteínas de superficie en linfocitos y plaquetas.

La etiología es genética.

#### Bibliografía

Aldrich, R.A.; A.G. Steinberg and D.C. Campbell: "Pedigree demonstrating a sex-linked recessive condition characterized by draining ears, eczematoid dermatitis and bloody diarrhea". *Pediatrics*, 13:133-139, 1954.

Ammann, A.: *Enfermedades por inmunodeficiencia. Inmunología Básica y Clínica*. 5ta. Edición. 1985.

Wiskott, A.: "Familiarer Angeborener Morbus Werlhoffi". *Mtschr. Kinderheilk.*, 68:212-216, 1937.

### SÍNDROMES INMUNOLÓGICOS AFINES

#### Síndromes con calcinosis intersticial

Calcinosis circunscrita.

Calcinosis universal.

La calcinosis intersticial puede estar asociada en estos síndromes:

Artritis reumatoidea.

Burnett.

Dermatomiositis.

Esclerodermia.

Hiperparatiroidismo.

Hipoparatiroidismo.

Infestación parasitaria.

Insuficiencia renal.

Intoxicación por vitamina D.

Lupus eritematoso.

Pseudohipoparatiroidismo.

Raynaud.

#### Síndromes con deficiencia inmunológica

##### PRIMARIA

Agammaglobulinemia tipo suizo.

Bolsa faríngea.

Agammaglobulinemia tipo Bruton.

Deficiencia selectiva IgA-esteatorrea.

Di George.

Disgammaglobulina Tipo I.

Disgammaglobulina Tipo II.

Disgenesia reticular.

Deficiencia inmunitaria con hipergammaglobulinemia.

Estatura corta-IgA elevada-asma.

Glanzmann-Riniker.

Gitlin.

Hipergammaglobulinemia-infecciones recurrentes.

Hipoglobulinemia transitoria en la infancia.

Louis-Barr.

Nezelof.

Wiskott-Aldrich.

## SECUNDARIA

Cadenas pesadas.  
Hodgkin.  
Kahler-Bozzolo.  
Mieloma.  
Otros linfomas incluyendo leucemia linfática.  
Postratamiento con citostáticos, inmunosupresores.  
Waldenstrom.

### Síndromes con tumor tímico

Aplasia de eritrocitos-malabsorción.  
Erb-Goldflam.  
Timoma-anemia hemolítica.  
Timoma-artritis reumatoide.  
Timoma-insuficiencia hematopoyética.  
Timoma-lupus eritematoso sistémico.  
Timoma-miocarditis.  
Timoma-mieloma de células plasmáticas.  
Timoma-síndrome de Cushing (véase producción ectópica de hormonas por neoplasias).  
Timoma-síndrome de Sjögren.

### Síndromes con vasculitis necrotizante

Bazin.  
Churg-Strauss-Zak.  
Degos.  
Dermatosis aguda febril neutrofílica.  
Eritema *elevatum diutinum*.  
Eritema nodoso.  
Granuloma letal de la línea media.  
Granulomatosis de Wegener.  
Horton.  
Kussmaul-Maier.  
Lindberg.  
Löfgren.  
Schönlein-Henoch.  
Ulceraciones cutáneo-intestinal-orofaríngeas.  
Urbach.  
Vasculitis alérgica.  
Vilanova-Aguade.  
Whitfeld.  
Zeek.

# SÍNDROMES MISCELÁNEOS

## SÍNDROME POR CALOR

### Sinonimia

Calambres por calor. Agotamiento por calor. Lesión por calor. Golpe de calor.

### Sindromografía

#### Clínica

Se desconoce la frecuencia de los síndromes por calor, pero en cualquier verano pueden existir varios cientos en algunos países. Son particularmente susceptibles las personas de edad avanzada, los alcohólicos y enfermos mentales o aquellos que están bajo tratamiento antipsicótico o con diuréticos y anticolinérgicos. Los síndromes por calor son frecuentes de manera especial durante los primeros días de una onda u ola de calor, antes de que ocurra un período de adaptabilidad a la misma.

Los calambres por calor constituyen el síndrome más benigno, y se caracterizan por espasmos dolorosos de los músculos voluntarios y generalmente son posteriores a ejercicios extenuantes, aunque la temperatura ambiental no sea superior a la corporal. El agotamiento, la postración y el colapso por calor son las manifestaciones más comunes y ocurren fundamentalmente en ancianos, son de instalación repentina y aparecen debilidad, náuseas, vómitos, urgencia de defecar y desmayos. Durante la fase aguda el paciente presenta coloración grisácea y la piel es fría y viscosa, las pupilas están dilatadas y la tensión sanguínea puede estar disminuida y el pulso acelerado.

El síndrome también puede presentarse en individuos que realizan ejercicio físico intenso en ambiente con temperatura elevada cuando hay bastante humedad.

Finalmente existe el llamado golpe de calor, hiperpirexia o insolación, que también es más común en los ancianos con enfermedades crónicas preexistentes, reclutas o corredores de fondo, en estos casos la pérdida de la conciencia es lo más frecuente, también puede haber cefalalgia, vértigo, desmayos, confusión e hipernea.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hemoconcentración, elevación de la urea sanguínea, trombocitopenia, prolongación del tiempo de hemorragia y de protrombina.

**Orina.** Proteinuria y cilinduria.

**Electrocardiograma.** Taquicardia, arritmia sinusal, aplastamiento e inversión de la onda T y depresión del segmento ST.

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome se produce como consecuencia de la exposición a temperatura y humedad elevadas, cuando los mecanismos corporales de adaptación a las mismas fallan.

### Bibliografía

Britt, B.A.: "Etiology of malignant hyperthermia". Fed. Proc., 38:44, 1979.

Clowes, Jr. G.H.A. and T.F. O'Donnel, Jr.: "Current concepts: Heat stroke". N. Engl. J. Med., 291:564, 1974.

Costrini, A.M. *et al.*: "Cardiovascular and metabolic manifestations of heat stroke and severe heat examination". Am. J. Med., 66:296, 1979.

## SÍNDROME DE COWDEN

### Sindromografía

#### Clínica

El síndrome es característico de mujeres jóvenes. Se observa una hipertrofia (virginal) de las mamas, mamila nodular quística con nódulos gruesos, con piel hiperpigmentada en la mama. Se acompaña de una fascie que se describe como de pájaro, con hipoplasia mandibular, arcada palatina elevada, lengua escrotal y papilomatosis de los labios y la mucosa oral. Anomalías dentarias con caída precoz de los dientes, por fibromatosis gingival. Sinusitis y rinofaringitis a repetición. Hipoacusia de transmisión. Es frecuente la asociación con adenomas tiroideos, escoliosis y *pectus excavatum*.

Este síndrome representa una variedad de la fibromatosis gingival-fibromatosis mamaria.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia** de una verruga. Demuestra lesiones de tipo papilomatosas.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida, probablemente se trate de un trastorno de origen genético.

### Bibliografía

Lloyd, K.M. and M. Dennis: "Cowden's disease, a possible new symptom complex with multiple system involvement". Ann. Intern. Med., 58:136-142, 1963.

## SÍNDROME DE CUIDADOS INTENSIVOS

### Sindromografía

#### Clínica

Se trata de un trastorno agudo de la conducta que ocurre en pacientes que han estado sometidos de manera intensa y prolongada a una gran variedad de procedimientos terapéuticos y diagnósticos (monitorización, infusiones endovenosas, catéteres en la subclavia, etc.) y contacto con otros pacientes en igual o peor situación. Este síndrome se observa con mayor frecuencia en pacientes ingresados en unidades de cuidados coronarios.

#### Exámenes paraclínicos

**Electroencefalograma, tomografía axial computarizada y o tres pruebas especiales.** Mediante la utilización de estas pruebas se realiza el diagnóstico para descartar lesiones neurológicas de tipo orgánico.

## Sindromogénesis y etiología

Incapacidad individual para controlar las diversas situaciones de *stress* a que están sometidos estos pacientes.

## Bibliografía

- McKegney, F.P.: "The intensive care syndrome". *Conn. Med.*, 30:633-639, 1966.
- Nahum, L.H.: "Madness in the recovery room from open heart surgery or 'They kept waking me up' ". *Conn. Med.*, 29:771-772, 1965.

## SÍNDROME DE DEMARQUAY

### Sinonimia

S. de fístula del labio inferior y paladar hendido.

### Sindromografía

#### Clínica

No existe preferencia por algún sexo y su frecuencia de aparición es muy baja, del orden de 1:75 000 o 1:100 000. Las fístulas del labio inferior aparecen como hoyos o depresiones de color rojo situadas equidistantes de la línea media, aunque ocasionalmente puede existir cierto grado de asimetría. Las depresiones también presentan diferentes grados de profundidad y son, generalmente, asintomáticas o pueden secretar pequeñas cantidades de saliva. Algunos miembros de la familia pueden tener doble labio inferior. Otras malformaciones asociadas que pueden encontrarse son: anomalías genitourinarias y de los miembros.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia** de la lesión. Epitelio escamoso estratificado. También se pueden encontrar grandes células epiteliales con núcleo pequeño.

### Sindromogénesis y etiología

Se transmite por herencia, autosómica dominante con alto grado de penetración.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

- Cervenka, J.; R.J. Gorlin and V.E. Anderson: "The syndrome of pits of the lower lip and cleft lip and/or palate, genetic considerations". *Amer. J. Human Genet.*, 19:416-432, 1967.
- Demarquay, J.N.: "Quelques considerations sur le bec-de-lievre". *Gaz. Med. Paris*, 13:52-53, 1845.

## SÍNDROME DE DENTINOGÉNESIS IMPERFECTA

### Sinonimia

S. de dientes carmelitas. S. de Cadepont. S. de dentina opalescente.

### Sindromografía

#### Clínica

Se puede observar en personas de ambos sexos. Los dientes son de tamaño más bien pequeño, de color anaranjado o

carmelitoso y suavemente traslúcidos. Casi todos los dientes o una gran parte de ellos se desgastan de manera progresiva hasta el nivel de las encías. Esta apariencia se puede observar tanto en la dentadura transitoria como en la permanente.

En algunos casos se asocia a osteogénesis imperfecta.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Todo normal, salvo los fosfatos que están elevados en algunos casos.

**Radiología.** Se pueden observar las anomalías en dientes o en *survey* óseo.

**Histología.** La estructura de la dentina está afectada con cambios histológicos característicos. Hay pérdida de la fortaleza con característica no tubular de la dentina.

### Sindromogénesis y etiología

Se trata de una enfermedad de tipo hereditaria autosómica dominante.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

- Stainton, C.W.: "Crownsless teeth". *Dental Cosmos*, 24:972, 1892.
- Ellner, R.: "Die Klinik und Morphologie der capdepontischen Erkrankung". *Dent. Zahnarzt Stschr.*, 15:479-486, 1960.

## SÍNDROME DE DESASTRE

### Sindromografía

#### Clínica

Se trata de una denominación aplicable a grupos de personas o comunidades que han sufrido un desastre y que adoptan casi siempre características similares a partir del mismo.

Se pueden considerar las siguientes fases:

Primera fase. Se presenta a los pocos minutos u horas después del desastre: aturdimiento, apatía, conducta desorganizada, no responden de manera coordinada.

Segunda fase. Puede durar algunos días: sugestibilidad aumentada, tratan de ayudarse, pero con eficiencia reducida, minimizan sus propias necesidades de cuidados. Al principio se sienten culpables porque han sobrevivido y no pudieron ayudar a otros.

Tercera fase. A las pocas semanas se ven con euforia moderada, entusiasmo por reconstruir y reparar los daños, sentimiento de comunicación con el medio que los rodea.

Cuarta fase. Pérdida gradual de las características anteriores hasta su desaparición. Aparece entonces hipercriticismo y pena.

### Sindromogénesis y etiología

La causa desencadenante de este síndrome es un gran desastre.

## Bibliografía

- Garb, S: *Disaster Handbook*. New York, Springer, 1964.

## SÍNDROME DE DESMINERALIZACIÓN ÓSEA DE LOS ASTRONAUTAS

Durante los vuelos espaciales se observa una significativa desmineralización ósea relacionada con la dieta y la inmoviliza-

ción forzosa producida por el confinamiento en la nave espacial. La dieta rica en calcio y el ejercicio reduce la desmineralización.

## Bibliografía

Mack, P.B.; P.A LaChance; G.P. Vose *et al.*: "Bone demineralization of foot and hand of Gemini-Titan IV, V, and VII astronauts during orbital flight". *Amer. J. Roentgenol.*, 100:503-511, 1967.

## SÍNDROME GENERAL MALIGNO

### Sinonimia

S. tóxico. S. de anorexia-caquexia.

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por la aparición conjunta y no atribuible a causas conocidas de astenia, anorexia y pérdida de peso. Se considera que la pérdida de peso debe ser mayor del 5 % del habitual en los últimos seis meses. Este es un hecho objetivo comprobable por el paciente y el médico, pero la astenia y la anorexia dependen de la opinión subjetiva del paciente en cuanto a medir su intensidad. En otros pacientes pueden aparecer, náuseas y vómitos, amenorrea en la mujer.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Leucocitosis, anemia ferropénica. Eritrosedimentación elevada. Tendencia a la acidosis metabólica. Disminución de las proteínas. Balance nitrogenado negativo.

### Sindromogénesis y etiología

Se han planteado diferentes mecanismos para explicar este síndrome:

1. Que existan péptidos anorexígenos circulantes, o bien efectos de algún tumor sobre los centros del apetito.
2. Estudios modernos (siempre en el terreno del cáncer) plantean que puede tratarse de un metabolito recién descubierto la "caquectina", proteína derivada de los macrófagos, similar al "factor de crecimiento tumoral". En el momento actual se ha demostrado que ambas proteínas son idénticas, que han sido encontradas en mucha mayor cantidad en pacientes cancerosos que en sujetos sanos y que explicarían los tres síntomas señalados en la clínica. Está por demostrarse si en otras patologías en que también existe este síndrome están presentes dichas proteínas.

En su etiología se señalan diferentes procesos en los cuales está presente el síndrome: cáncer de diferentes tipos (por lo que se ha considerado dentro de los síndromes paraneoplásicos), enfermedades gastrointestinales (malabsorción, enfermedades inflamatorias crónicas del intestino, enteropatía diabética), fiebre de origen desconocido (tuberculosis, sarcoidosis, brucelosis, enfermedades del colágeno como la arteritis de células gigantes y las vasculitis).

## Bibliografía

Soriano, M.: "El síndrome tóxico común". *Med. Clin.*, 70:425-431, 1978. Theologides, A.: "Pathogenesis of cachexia in cancer. A review and hypothesis". *Cancer*, 29:484-488, 1972. Theologides, A.: "The anorexia-cachexia syndrome: a new hypothesis". *Ann. N. Y. Acad. Sci.*, 230:14-22, 1974.

## SÍNDROME DE GOLPE EXPANSIVO

### Sinonimia

S. de lesión por detonación.

### Sindromografía

#### Clínica

Los síntomas están dados por disnea, dolor de oídos, sordera parcial o completa y dolor en el pecho u otra región, acompañados de pérdida de la conciencia.

**Examen físico.** Choque, bradicardia y signos de daño en el corazón, pulmones y órganos abdominales. Puede haber distensión abdominal y petequias.

La gravedad de las lesiones produce la muerte en muchos casos. La autopsia muestra hemorragias en el parénquima pulmonar, émbolos en arteriolas y neumotórax.

#### Exámenes paraclínicos

**Electrocardiograma.** Fibrilación auricular.

**Radiología de torax.** Lesiones pleuropulmonares.

### Sindromogénesis y etiología

El cuadro clínico se produce como resultado de las fases de presión alta o baja que ocurren después de las detonaciones.

## Bibliografía

De Candole, C.A.: "Blast injury". *Can. Med. Ass. J.*, 96:207-214, 1967.

## SÍNDROME DE LA GUERRA DEL GOLFO

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se ha descrito en centenares de excombatientes ingleses y norteamericanos que participaron en la guerra del Golfo contra Irak (1990-1991).

Los síntomas principales son: fatiga, cansancio, dolores musculares, cefalea o hemicránea, mareos, inexplicable pérdida de memoria.

Estaban presentes en miles de soldados en forma total o parcial.

También se ha detectado una alta incidencia de hijos nacidos con malformaciones en estos combatientes después de su regreso.

El examen minucioso de las condiciones del sistema nervioso de estos militares, reveló la existencia de daños evidentes en las terminaciones nerviosas de los miembros.

### Sindromogénesis y etiología

Según el equipo del Southern General Hospital de Glasgow, Escocia, dirigido por Jamal, los daños neurológicos deben ser atribuidos al contacto, inhalación o ingestión de sustancias químicas y más exactamente de "compuestos orgánicos". Los nervios muestran daños semejantes a los sufridos por ovejas cubiertas de sustancias antiparasitarias a base de organofosfatos o criadas en terrenos tratados con abono a base de estos compuestos, que bajo el perfil químico se parecen mucho al gas nervino, una de las más temibles armas químico-biológicas producidas por el hombre.

Se sabe que a las tropas aliadas en esa guerra, se le suministraron justamente organofosforados en píldora, para protegerlas de posibles ataques de gas nervino.

Los mismos compuestos formaban parte de los insecticidas que los soldados utilizaban abundantemente para mantener a los insectos y parásitos del desierto lejos de las tiendas y campamentos, y evitar enfermedades como la malaria, la leishmaniosis y otras.

Los investigadores de la Universidad de Duke en los EE.UU. establecieron que la mezcla de dos pesticidas (Deet y Permetrine) y un antídoto para los gases (bromuro piridostigmic), utilizados por los soldados para protegerse del gas mostaza, provocaba reacciones neurológicas similares a las que presentan los excombatientes.

El estudio concluye que la débil absorción de uno solo de estos productos no es peligroso, pero la mezcla de los tres es muy tóxica.

La leishmaniosis, que algunos consideraron podría provocar los síntomas, solo estaba presente en 32 de los 19 000 soldados examinados.

## Bibliografía

Jamal, G.A.; S. Hansen; F. Apartapoulos and A. Pedem: "The Gulf War". Syndrome". Is there evidence of dysfunction in the Nervous system". J. Neurol. Neurosurg. Psychiat., 60(4):449-451, 1996.

## SÍNDROME DE HIPERTERMIA MALIGNA

### Sindromografía

#### Clínica

Puede sospecharse la presencia de este síndrome si durante la inducción de anestesia ocurre una relajación, o si al administrar succinilcolina se hacen evidentes fasciculaciones musculares. La presencia de trismo puede ser la primera manifestación en algunos pacientes. Se produce entonces un ascenso de la temperatura de manera muy rápida. También constituye un signo precoz la piel caliente seguida de taquicardia y arritmia cardiaca, hipotensión y cianosis moteada.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hiperpotasemia e hipermagnesemia, elevaciones de piruvato y lactato.

Sindromogénesis y etiología

Se trata de un grupo de trastornos de carácter hereditario que se manifiestan después de la inhalación de anestésicos como halotano, metoxifluorano, ciclopropano y éter etílico, o de relajantes musculares como la succinil-colina.

## Bibliografía

Gronert, G.A.: "Malignant hyperthermia". Anesthesiology, 53:395, 1980.  
McPherson, E.W; C.A. Taylor, Jr.: "The King syndrome: Malignant hyperthermia myopathy and multiple anomalies". Am. J. Med. Genet., 8:159, 1981.

## SÍNDROME DE HIPERVENTILACIÓN

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome es más frecuente en mujeres y acompaña a los problemas de ansiedad o de *stress*.

Se caracteriza por respiración suspirosa, profunda, a veces no consciente o bien polipnea. A continuación aparecen sensaciones vagas como hormigueo y frialdad con parestesias en los miembros.

Sensación de entumecimiento y mareo que puede llegar a la pérdida del conocimiento y a veces palpitaciones. Ansiedad o angustia, sudoración de manos y axilas. Algunos casos pueden tener espasmos carpopedales. Si se pierde la conciencia pueden presentarse contracciones tónicas y el diagnóstico ser confundido con un síndrome epiléptico.

## Sindromogénesis y etiología

El cuadro clínico se debe a una eliminación excesiva de CO<sub>2</sub> por la hiperventilación lo que origina una disminución de la PCO<sub>2</sub> en la sangre y alcalosis; con frecuencia se acompaña de hipocalcemia transitoria que contribuye a los espasmos carpopedales.

Si se hace respirar a estos pacientes fuera de las crisis, profunda y/o rápidamente, durante 3-4 min, se reproducen los síntomas, lo que permite el diagnóstico. Si por el contrario lo hacemos respirar en una bolsa plástica sin retirar la boca del saco, los síntomas desaparecen.

## SÍNDROME DE MONGE

### Sinonimia

S. crónico de los montañeses. S. del *soroche*. Mal de la montaña. S. de hipobaropatía. S. de d'Acosta.

### Sindromografía

#### Clínica

Se describen dos tipos: el enfisematoso y el eritrémico. El tipo enfisematoso se caracteriza por disnea, bronquitis frecuente y laringitis acompañada de cianosis

En el tipo eritrémico, los síntomas predominantes son: fatiga, disnea de esfuerzo, embotamiento mental, cefalea, epistaxis, hemoptisis, hemorragia gingival, anorexia, náuseas, vómitos, disminución de la agudeza visual, *tinnitus* y tos. También se señala pérdida de la libido, parestesias y dolor en los miembros, afonía y letargia que puede progresar, en algunos casos, al coma.

En general las manifestaciones clínicas se pueden agrupar en:

1. Respiratorias. Disnea, taquipnea, a veces respiración de Cheyne-Stokes, cianosis respiratoria.
2. Psíquicas. Falta de voluntad, indiferencia, euforia, depresión.
3. Neuromusculares. Trastornos de la coordinación, pesantez muscular y en los miembros, temblores, vértigos, hiperquinesia, calambres tonicoclónicos; en ocasiones parálisis y pérdida de la conciencia.
4. Visuales. Hemeralopía, disminución de la capacidad para distinguir los colores.
5. Auditivos. Sordera perceptiva.

**Examen físico.** Los signos más frecuentemente encontrados son: cianosis (que se incrementa con el ejercicio), púrpura, edema palpebral, inyección azulada de las escleróticas, engrosamiento de la lengua, dedos en palillo de tambor. El 10 % presentan hepatosplenomegalia. La remisión del cuadro es lo más frecuentemente observado, la desaparición total del mismo se consigue llevando al paciente de la zona montañosa a los llanos o a nivel del mar.

La muerte, en ocasiones, puede sobrevenir por hemorragia y bronconeumonía.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Eritrocitosis, los reticulocitos están normales o aumentados. Poliglobulia en personas que permanezcan mucho tiempo en las alturas. Los leucocitos y las plaquetas están normales. Se observa incremento de la bilirrubina indirecta y del hematocrito.

**Orina.** Aumento del urobilinógeno.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Este síndrome es muy frecuente en Perú, Bolivia y naciones con altiplanos, desde luego para las personas que no viven establemente en esos lugares y no han tenido tiempo de adaptarse a la altura.

La causa de este síndrome es la policitemia secundaria a las alteraciones en las presiones de oxígeno que tienen lugar en los lugares situados a gran altura sobre el nivel del mar.

Se produce por la disminución de la tensión de oxígeno, que conduce a una menor arterialización de la sangre con la consecuente hipoxia para los tejidos especialmente en los casos crónicos.

Los síntomas, especialmente los neurológicos, se deben a la hipoxemia cerebral agravada por la hiperventilación compensatoria.

#### **Bibliografía**

d'Acosta, J.: "Efecto extraño que hace en tierras de Indias el aire o viento que corre". *Forums lib.* 3 Cap. 9: Historia natural y moral de las Indias. Sevilla. Juan de León, 1950.

Monge, C.: "High altitude disease". *Arch. Intern. Med.*, 59:32-40, 1937.

Monge, C.; R. Lozano and A. Carcelen: "Renal excretion of bicarbonate in high altitude natives and in natives with chronic mountain sickness". *J. Clin. Invest.*, 43:2303-2309, 1964.

### **SÍNDROME DE PLAGIOCEFALIA**

#### **Sinonimia**

S. de asimetría facial. S. de alteración de la articulación dental. S. de malformación facial y asimetría de la base del cráneo.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

El cuadro se caracteriza por la malformación de la base y la bóveda del cráneo y perturbaciones en la articulación dental. En ocasiones puede existir cierta compensación mandibular que reduce los problemas de la articulación de diferentes grados de maloclusión; puede asociarse con diversos grados de plagiocefalia. La severidad del cuadro puede ser muy variable.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Se trata de una malformación congénita, en la cual se considera la trasmisión de tipo hereditaria.

#### **Bibliografía**

Delaire, J.; J. Billet; J.C. Ferre *et al.*: "Malformations faciales et asymetrie de la base du crane". *Rev. Stomat.*, 66:379-396, 1965.

Korkhaus, G.: "L'influence de l'heredité et du milieu sur l'architecture du crane facial". *Rev. Belge Sci. Dentair.*, 385-403, 1952.

### **SÍNDROME DE RADIACIÓN AGUDA**

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Las manifestaciones clínicas producidas por la exposición a radiaciones de manera aguda se caracteriza por una evolución temporosecuencial y también por diferentes formas clínicas de presentación (cerebral, gastrointestinal y hematopoyética), las cuales dependen de la cantidad de radiación recibida y la susceptibilidad individual del paciente. El síndrome típico presenta las características siguientes:

1. *Período prodrómico.* Aparece dentro de las dos primeras horas posteriores a la exposición y se caracteriza por náuseas, anorexia, malestar general y fatiga. La sintomatología progresa hacia la postración. Al segundo día las náuseas y vómitos ocasionales pueden ser los síntomas principales.
2. *Estadio de latencia.* Al tercer día el paciente puede estar asintomático y es capaz de regresar a sus actividades habituales manteniéndose así aproximadamente 20 días. Si la dosis fue superior a 300 r la caída del cabello puede comenzar en la segunda semana.
3. *Estadio de depresión medular.* Aparecen anemia, leucopenia y trombocitopenia. Enfermedades de comienzo agudo, fatiga, disnea de esfuerzo, hemorragias, púrpura, estomatitis y fiebre. Esta fase o etapa se extiende aproximadamente 10 días más. En total aproximadamente 30 días.
4. *Fase de recuperación.* Si el paciente logra sobrevivir, la recuperación progresiva y la desaparición gradual de la sintomatología se producen en un mes más. El estadio de convalecencia comienza a los 60 días y se completa en 90 días.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Anemia, leucopenia y trombocitopenia. Hipoproteinemia

**Orina.** Albuminuria, tirosinuria.

**Medulograma.** Son característicos los cuadros de aplasia medular o lesiones tumorales del sistema hemolinfopoyético.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Se debe a la exposición y penetración de rayos gamma o radiación neutrónica en el organismo. Los efectos sobre la persona y la evolución están en relación directa con la dosis recibida.

#### **Bibliografía**

Gerstner, H.B.: "Acute radiation syndrome in man; military and civil defense aspects". *U.S. Armed Forces Med. J.*, 9:313-354, 1958.

### **SÍNDROME DE RETENCIÓN DE SUDOR**

#### **Sinonimia**

S. de astenia anhidrótica tropical. S. de anhidrosis termogénica. S. de hipohidrosis.

##### **Clínica**

El cuadro sintomático aparece cuando las personas afectadas por el síndrome se exponen a condiciones de temperatura y



humedad elevadas, y se caracteriza por mareos, náuseas, rubor, prurito y cefalea, acompañado por taquicardia, taquipnea y fiebre. En ocasiones, si la hipertermia es severa las consecuencias pueden ser graves para el paciente.

### Exámenes paraclínicos

**Tests colorimétricos.** Se puede comprobar la ausencia de sudoración.

### Sindromogénesis y etiología

El cuadro clínico se puede presentar en cualquiera de las causas que impiden la sudoración como: ausencia congénita de glándulas sudoríparas, o déficit funcional de las mismas, dermatitis, displasia ectodérmica, cuadros neurológicos, miliaria y trastornos endocrinos.

### Bibliografía

Shelley, W.B.; P.N. Horvath and D.M. Pillsbury: "Anhidrosis; etiologic interpretation". *Medicine*, 29:195-224, 1950.  
Wolkin, J.; J.I. Goodman and W.E. Kelley: "Failure of sweat mechanism in desert". *J.A.M.A.*, 124:478-482, 1944.

## SÍNDROME DE SENSIBILIDAD AL MOVIMIENTO OSCILANTE

### Sinonimia

S. de neuropatía al movimiento.

### Sindromografía

#### Clínica

Se observa en algunas personas cuando viajan en automóviles, trenes, barcos o aviones y se caracteriza por palidez, sudoración, sialorrea, náuseas y vómitos; si las condiciones persisten puede sobrevenir postración.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología no está definida, probablemente se deba a la combinación de la estimulación laberíntica por el movimiento y a factores de tipo físico, visuales u olfatorios, que pueden tener un papel estimulador.

### Bibliografía

Kabat, H. and A. Saltz: "Electromyography- aid to diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis and motor root compression syndrome". *R.I. Med. J.*, 41:617-620, 1958.

## SÍNDROMES MISCELÁNEOS AFINES

### Síndromes con cáncer hereditario

Ancell.  
Bourneville.  
Carcinoma de células basales.  
Chediak-Higashi.  
De Sanctis-Cacchione.  
Gardner.  
Peutz-Jeghers.

Poliposis adenomatosa familiar de colon.  
Retinoblastoma.  
Sipple.  
Tilosis carcinoma de esófago.  
Von Recklinghausen.  
Wermer.

### Síndromes humorales asociados con tumores no endocrinos

Harris.  
Hipercalcemia en neoplasias.  
Lambert-Eaton.  
Policitemia asociada con tumores.  
Producción ectópica de ACTH.  
Producción ectópica de gonadotropina.  
Producción ectópica de TSH.  
Producción de hormona antidiurética inapropiada.

### Síndromes con macroglosia

Almacenamiento de glucógeno.  
Amiloidosis.  
Hipotiroidismo congénito.  
Linfangioma y/o hemangioma.  
Neurofibromatosis.  
Pseudomacroglia en mongoloides.  
Wiedemann.

### Síndromes "mega"

Cerebral y ventricular.  
Hidrocefalia.  
"Mega" vejiga.  
Megalo uréter.  
Megalo pelvis (hidronefrosis).  
Somática.  
Hemihipertrofia.  
*Tractus* gastrointestinal.  
Megaesófago  
Dilatación idiopática del esófago, cardiospasma.  
Megaestómago.  
Dilatación gástrica.  
Hipertrofia pilórica.  
Megacolon.  
Dilatación segmentaria del colon.  
Pseudo-Hirschsprung.

### Síndromes con quemodectomas de cabeza y cuello

Paraganglioma (no cromafínico) de cuello.  
Tumor del cuerpo carotídeo.  
Tumor del *glomus* yugular.  
Tumor del nódulo vagal.

### Síndromes por radiación

Agudo.  
Cardiaco.  
Cerebral.  
Fibromatosis por radiación.  
Hígado.  
Insuficiencia vascular posradiación.

# SÍNDROMES MUSCULOESQUELÉTICOS

## SÍNDROME DE ACONDROPLASIA REGIONAL INCOMPLETA CON DISPLASIA MUSCULAR ABDOMINAL

### Sindromografía

#### Clínica

Hay acondroplasia regional de las costillas y del *ilium* asociado a debilidad de los músculos abdominales.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** *Survey* óseo que pone de manifiesto las anomalías.

### Sindromogénesis y etiología

Se trasmite por herencia autosómica dominante con penetración incompleta.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Shapira, E.; E. Fischel; S. Moses *et al.*: "Syndrome of incomplete regional achondroplasia (ilumand ribs) with abdominal muscle dysplasia". *Arch. Dis. Child.*, 40:694-697, 1965.

## SÍNDROME DE ADINAMIA PERIÓDICA HEREDITARIA

### Sinonimia

S. de parálisis periódica hipercaliémica de Eulenburg. S. de paramiotonía congénita. S. de adinamia episódica hereditaria.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se presenta en ambos sexos y es más severo en varones. Se instala en los primeros diez años de vida.

Se caracteriza por ataques durante los cuales el paciente refiere debilidad muscular, generalmente, localizada en un solo grupo de músculos. Puede afectar los músculos de la cara. Existen parestesias y calambres de una hora o más de duración, hiporreflexia y miotonía localizada en la lengua o en los labios y párpados.

Los ataques se presentan por el día. El paciente está libre de síntomas entre los ataques. Hay factores precipitantes como el ejercicio, el frío y el hambre.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Potasio sérico elevado durante las crisis. La administración de 1 cc potasio induce la crisis.

### Sindromogénesis y etiología

Es una afección hereditaria autosómica dominante. El mecanismo patogénico parece ser la reducción del potencial de la membrana muscular debido a una alteración del gen de la proteína (subunidad alfa), que forma los canales de sodio del músculo esquelético. La localización del gen se ha asignado al cromosoma 17q23.1-q25.3.

### Bibliografía

Eulenberg, A.: "Ueber eine familiare, durch 6 Generationen Verfolgbare. Form Kongenitaler Paramyotonic". *Neurol. Centralbl.*, 5:265-272, 1886.

Fontaine, J. *et al.*: "Hyperkalemic periodic paralysis and the adult muscle sodium channel alpha-subunit gene". *Science*, 250:1000-1002, 1990.

George, A.L. *et al.*: "Assignment of a human skeletal muscle sodium channel alpha-subunit gene (SCN4A) to 17q23.1-q 25.3". *Genomics*, 9:555-556, 1991.

Streeten, D.H.P.: Periodic paralysis. In: Stanbury, J.B., Wyngaarden, J.B., Frederickson, D.S. (Eds.): *The Metabolic Basis of Inherited Disease*. New York, McGraw-Hill, 1966.

## SÍNDROME DE AORTITIS CON ESPONDILITIS REUMATOIDEA

### Sindromografía

#### Clínica

Hay manifestaciones de insuficiencia aórtica en pacientes con espondilitis reumatoidea.

#### Exámenes paraclínicos

**Ecocardiografía.** Para demostrar las lesiones valvulares.

**Sangre.** Las investigaciones propias de la artritis reumatoidea.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Sokoloff, L.: The pathology of rheumatoid arthritis and allied disorders. In Hollander, J.L.(Ed.): *Arthritis and allied conditions*. Philadelphia, Lea & Febiger, 1966.

## SÍNDROME DEL APÉNDICE XIFOIDES

### Sinonimia

S. de hipersensibilidad xifoidea. S. de xifoidalgia.

## Sindromografía

### Clínica

Hay dolor profundo en el pecho, sordo, de diferente intensidad, de moderado a angustioso, ocasionalmente irradiado al epigastrio, espalda, hombros, brazo o precordio.

Ocurre durante la noche e interfiere con el dormir. De instalación no súbita, dura minutos a días. Recurre por semanas o meses, raramente por años. Desencadenado por girar la cabeza, caminar, levantarse, detener la marcha.

**Examen físico.** La palpación del apéndice xifoides reproduce el típico dolor y sus manifestaciones asociadas.

### Exámenes paraclínicos

**Electrocardiograma.** Normal

**Radiología de estómago y duodeno.** Normal.

**Colecistografía.** Normal.

## Sindromogénesis y etiología

Puede aparecer asociado a coronariopatía, enfermedades gastrointestinales o solamente de la vesícula.

En aquellos casos en que el apéndice xifoides se ha extirpado se informa periostitis y pericondritis.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Junghanns, H.: "Der Schwertfortsatzschmerz (Xyphoideodine)". Zentralbl. f. Chir., 67:628-629, 1940.

Lipkin, M.; L.A. Fulton and E.A. Wolfson: "The syndrome of the hypersensitive xiphoid". New Engl. J. Med., 253:591-597, 1955

## SÍNDROME DE ARTICULACIONES CONDRÓCOSTALES

### Sinonimia

S. de neuralgia intercostal.

## Sindromografía

### Clínica

Dolor referido a la pared costal o abdominal. Se pueden presentar cambios circulatorios en las áreas dolorosas.

## Sindromogénesis y etiología

Se origina como resultado de lesiones degenerativas, trauma o enfermedad de las articulaciones costovertebrales con irritación de raíces nerviosas o ganglios simpáticos.

Con frecuencia se afectan el oncenno y duodécimo nervios dorsales.

## Bibliografía

Goldthwaite, J.E.: "The rib joints". N. Engl. J. Med., 223:568-573, 1940.

## SÍNDROME DE ARTROGRIPOSIS

### Sinonimia

S. de artrogriposis congénita múltiple. S. de miodistrofia fetal deformante. S. de Stern Gueverin. S. de artromiodisplasia. S. de Otto. S. de Rossi. S. de Rocher -Shetton.

## Sindromografía

### Clínica

Afecta ambos sexos por igual limitación de movimientos de todas las articulaciones, excepto la mandibular y algunas espinales. Parálisis ocasional de diferentes músculos. Se reduce la gesticulación facial y le confiere una facies de tristeza y melancolía.

**Examen físico.** Deformidades de las articulaciones con aumento de volumen de las mismas. Hipoplasia muscular y engrosamiento de la piel vecina (encartonada), alternando con zonas atróficas.

Brazos rotados hacia dentro, codos cilíndricos. Dedos y muñecas flexionadas. Piernas rotadas hacia fuera, cadera dislocada. Rodillas extendidas. Sinostosis prematura del cráneo y defectos del paladar. Ocasional ausencia del sacro.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Atrofia ósea. Se comprueban las alteraciones referidas al examen físico. También hay: braquicefalia, hipoplasia de la mandíbula, osteoporosis y fusión carpotarsal después de los 10 años de edad.

**Biopsia de músculo.** Cambios degenerativos de músculos con fibrosis e infiltración grasa. Degeneración de neuronas motoras en la médula espinal.

## Sindromogénesis y etiología

Hay cuatro categorías patogénicas de artrogriposis:

1. Miopatías.
2. Neuropatías.
3. Enfermedades del tejido conectivo.
4. Defecto exógeno: limitaciones del espacio intrauterino o presiones extrauterinas.

Se distinguen tres variedades ligadas al cromosoma X causadas por mutaciones diferentes y defecto básico diferente:

1. Forma letal con contracturas severas, hipotonía, micrognatia y muerte debida a insuficiencia respiratoria (pérdida progresiva de las células del cuerno anterior).
2. Asociada con ptosis, micropene, criptorquidia, hernia inguinal e inteligencia normal (miopatía intrauterina no progresiva).
3. Artrogriposis que mejora con la edad, con inteligencia normal y sin otras alteraciones (defecto del tejido conectivo de los tendones).

## Bibliografía

Beghin, J.: "Les Aspects Radiologiques de L'arthrogrypose", J. Beige Radiology. 48:383, 1965.

Epstein, B.S.: "Radiographic identification of arthrogryposis multiplex congenita in utero". Radiology, 77:108, 1961.

Hall, J.G. *et al.*: "Three distinct types of X-linked arthrogryposis seen in families". Clin. Genet., 21:81-97, 1982.

Hennekan, R.C.M. *et al.*: "A family with severe X-linked arthrogryposis". Eur. J. Pediat., 150:656-660, 1991.

Jacobson, H.G. *et al.*: "Arthrogryposis multiplex congenita". Radiology, 65: 8, 1955.

Orlin, H. *et al.*: "Carpal coalition in arthrogryposis multiplex congenita". Br. J. Radiol., 40: 220, 1967.

Pare, A.: Monstre et prodiges. In: Oewres completes revues et collationnees par J.F. Malgaigne, Paris, J.B. Bailliers, 111, 1573, p.25.

Poznanski, A.K. *et al.*: "Radiographic manifestations of the arthrogryposis syndrome". Radiology, 95: 353, 1970.

Turpin, R.; J.Cruveiller *et al.*: "L'arthrogrypose multiple congenitale: maladie ou syndrome (étude de 9 observations)". Ann. Pediatr. (Paris), 13:2-19, 1966.  
Turpin, R. *et al.*: "L'arthrogrypose multiple congenitale: maladie ou syndrome". Ann. Pediatr. (Paris) 13: 2, 1966

## SÍNDROME DE ARTROFTALMOPATÍA

### Sinonimia

S. de artroftalmopatía hereditaria. S. de artroftalmopatía progresiva.

### Sindromografía

#### Clínica

El síndrome de artroftalmopatía se instala en la niñez. Aparece miopía progresiva que conduce a la ceguera. Reducción progresiva de la audición. Cambios degenerativos en varias articulaciones que pueden llegar a ser severos.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Grandes irregularidades de los cuerpos vertebrales del tórax. Escoliosis ocasional.

### Sindromogénesis y etiología

Se transmite por herencia autosómica dominante. La etiología es desconocida.

### Bibliografía

David, B.: "Über einen dominanten Erbgang bei enier polytopen enchondralen Dysostose Typ". Pfaundler-Hurler. Ztschr. Orthop., 84:657-660, 1954.  
Stickler, G.B. and D.G. Pugh: "Hereditary progressive arthrophthalmopathy H. Additional observations on vertebral abnormalities, a hearing defect, and a report of a similar case". Mayo Clin. Proc., 42:495-500, 1967.

## SÍNDROME DE BECKER

### Sinonimia

S. de distrofia muscular benigna de Duchenne. S. de Duchenne tipo tardío.

### Sindromografía

#### Clínica

En este síndrome los síntomas son iguales a los del síndrome de distrofia muscular de Duchenne, pero de instalación tardía y de progresión más lenta.

El síndrome de Becker se inicia entre los 4-5 años. Comienza por el cinturón pélvico y muslos (iliacos, psoas, glúteos y cuádriceps). Ascende progresivamente, alcanzando entre los 5 y 10 años el cinturón escapular y brazos (pectorales, dorsal ancho, trapecio, deltoides, bíceps y finalmente esternocleidomastoideo, extensores de la columna y abdominales). Hay hipertrofia precoz de las pantorrillas. Inteligencia conservada. Hipogonadismo en ocasiones.

#### Exámenes paraclínicos

**Creatinfosfoquinasa.** Elevada en sangre.

**Electromiograma.** Muestra un patrón típico.

**Biopsia de músculo.** Hay menos lesiones y más regeneración.

## Sindromogénesis y etiología

Se transmite por herencia recesiva ligada al sexo (cromosoma X). Hay una alteración de la estructura de la distrofia a diferencia de la distrofia muscular de Duchenne en la que la distrofia está ausente. El gen se encuentra en Xp21.

### Bibliografía

Becker, P.E.: "Neue Ergebnisse der Genetik der Muskeldystrophien". Acta Gen., 7:303-310, 1957.  
Becker, P.E. und Kiewer, F.: "Eine Neve. Chromosomale Muskeldystrophie". Arch. Psychiat. Nervenkr. 93:472, 1955.  
Becker, P.E.: Genética humana. Madrid, Toray, 1968, t. 3, p.471.  
Beggs, A.H. and L.M. Kunkel: "Improved diagnosis of Duchenne-Becker muscular dystrophy". J. Clin. Invest., 83:613-619, 1990.  
Cestan, R. et N. I. Leone.: Nouv. Iconogr. Salpetriere, 15:38, 1902.  
Emery, A. and R. Skinner: "Clinical Studies in Benign. (Becker's Type X-linked muscular Dystrophy)". Clin. Genetics, 10:189, 1976.

## SÍNDROME DE BERTOLOTTI

### Sinonimia

S. de sacralización-escoliosis-ciática.

### Sindromografía

#### Clínica

En el síndrome de Bertolotti hay adormecimiento, hipersensibilidad o dolor a lo largo del ciático, dolor en la parte baja de la espalda, rigidez matutina, escoliosis.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Sacralización de la quinta vértebra lumbar (LV).

### Sindromogénesis y etiología

Se produce por una sacralización de la vértebra LV.

### Bibliografía

Bertolotti, M.: "Contributo alla conoscenza dei vizi di differenzazione regionale del rachide con speciale riguardo all'assimilazione sacrale della V lombare". Radiol. Med., 4:113-144, 1917.  
Bertolotti, M.: "Le syndromes lombo-ischialgiques d'origine vertebrale". Rev. Neurol., 29:1112-1125, 1922.

## SÍNDROME DE BLOUNT-BARBER

### Sinonimia

S. de tibia vara. S. de la osteocondrosis deformante de la tibia. S. de osteocondrosis medial o lateral. S. de Erlacher-Blount.

### Sindromografía

#### Clínica

En este síndrome hay dos formas: infantil y del adolescente.

La forma infantil se presenta entre el primero y segundo año de edad, generalmente en niños con sobrepeso y gradual incremento del arqueamiento de las piernas sin aparente causa. Casi siempre bilateral.

En la forma del adolescente se observan los mismos síntomas que en la forma infantil y aparecen entre los 6 a los 12 años. Generalmente unilateral.

**Examen físico.** Hay acortamiento de 1-2 cm de la pierna o piernas afectadas. Agrandamiento del cóndilo medial. Rotación interna de la tibia.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Radiología.** Irregularidad de los contornos de la línea epifisaria tibial proximal, áreas de rarefacción en las metafisis.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Hay un fallo en el crecimiento del cartílago epifisario con retardo de la osificación de la porción lateral o medial de la epífisis proximal de la tibia.

Se ha planteado que el síndrome de Blount puede ser similar a la condrodysplasia *punctata* y que los cambios en la tibia pueden ser indistinguibles después que la calcificación *punctata* desaparece.

La etiología es genética, planteándose en la forma infantil herencia autosómica recesiva y herencia multifactorial.

#### **Bibliografía**

- Blount, W.P.: "Tibia vara, osteochondrosis deformans tibiae". J. Bone Joint Surg., 19:1-29, 1937.  
Ikegawa, S. *et al.*: "Chondrodysplasia punctata mimicking Blount's disease: a case report". Acta Orthop. Scand., 61:580-581, 1990.

#### **SÍNDROME DE CAFFEY**

##### **Sinonimia**

S. de hiperostosis cortical infantil. S. de hiperostosis cortical subperióstica. S. de hiperplasia cortical infantil. S. de Caffey-Smith. S. de De Toni-Silverman-Caffey. S. de Roske-De Toni--Caffey.

##### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Este síndrome es más frecuente en mujeres. Se instala en la temprana infancia (por debajo de 5 meses), aunque ocasionalmente se detectan lesiones óseas observadas mediante ultrasonido o radiográficamente, antes del nacimiento. La instalación de las lesiones es súbita y están acompañadas de irritabilidad, fiebre, conjuntivitis, aumento de volumen de los huesos, malestar y limitación de los movimientos de las partes afectadas.

Hay aumento de volumen de la mandíbula y cara, ocasionalmente el aumento de volumen comienza en los miembros y solamente después de afectada la cara y otras partes del cuerpo.

No hay cambios de coloración, edema o incremento de la temperatura en la piel vecina a los huesos afectados. No hay adenopatías.

##### **Exámenes paraclínicos**

**Radiología.** Engrosamiento cortical del hueso.

**Sangre.** Anemia moderada, neutrofilia, eritrosedimentación acelerada.

**Orina.** Normal.

##### **Sindromogénesis y etiología**

Se trasmite por herencia autosómica dominante.

La etiología es genética. Se ha sugerido que una oclusión vascular secundaria a trombocitosis pudiera estar involucrada en la patogénesis.

#### **Bibliografía**

- Caffey, J. and W.A. Silverman: "Infantile cortical hyperostosis; preliminary report on a new syndrome". Amer. J. Roentgen., 54:1-16, 1945.  
Caffey, J.: "Infantile cortical hyperostosis: a review of the clinical and radiographic features". Proc. Roy. Soc. Med., 50:347-354, 1956.  
Pickering, D. and B. Cuddigan: "Infantile cortical hyperostosis associated with thrombocythaemia". Lancet, II:464-465, 1969.

#### **SÍNDROME DE CALCINOSIS CIRCUNSCRITA**

##### **Sinonimia**

S. de Profichet.

##### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Este síndrome es reportado con mayor frecuencia en mujeres adultas. Primariamente hay depósitos calcáreos en los miembros, simétricos y que afectan más comúnmente el tejido periarticular.

##### **Exámenes paraclínicos**

Deben practicarse los mismos de la calcinosis universal.

##### **Sindromogénesis y etiología**

Muchos autores no están de acuerdo con que esta forma clínica sea una entidad y consideran que forma parte del síndrome de calcinosis universal.

La etiología es desconocida.

##### **Bibliografía**

- Leistyna, J.A. and A.H. Hassan: "Interstitial calcinosis; report of a case and a review of the literature". Amer. J. Dis. Child., 107:96-101, 1964.  
Reines, S.: "Petrificatio cutis circumscribita". Arch. Derm. Syph (Wein), 88:267-289, 1907.

#### **SÍNDROME DE CALCINOSIS UNIVERSAL**

##### **Sinonimia**

S. de fibrodysplasia osificante progresiva de Teuts-Chiander. S. de calcinosis difusa. S. de tendofascitis calcárea. S. de "Pierre de la Peau".

##### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Este síndrome afecta ambos sexos, pero es más común en hembras. Se instala durante las primeras dos décadas de vida con variaciones según la extensión del depósito anormal del calcio en la piel, tejido subcutáneo, músculos, nervios, tendones, órganos. Se recoge una historia vaga de fiebre no específica. Existen debilidad, dolor y rigidez de las articulaciones.

**Examen físico.** Se constata placas irregulares en la piel y tejidos profundos, más frecuentes de localización periarticular, y sólo afectando directamente las articulaciones.

Al comienzo no hay dolor y la piel adyacente es normal. Posteriormente hay dolor, y finalmente necrosis

y ulceración de la piel con secreción de material blanquecino y superinfección.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Depósitos de calcio de varios tamaños y formas, como densas líneas alrededor de músculos, tendones y nervios.

**Sangre.** Normal.

**Orina.** Normal.

#### Sindromogénesis y etiología

Posiblemente se debe a trastornos de los polisacáridos.

Este síndrome se ha reportado asociado con enfermedades del colágeno: esclerodermia, dermatomiositis, lupus eritematoso, artritis reumatoidea, miositis osificante.

Un tercio de los casos es secundario a la esclerodermia o dermatomiositis.

La etiología es desconocida.

#### Bibliografía

- Hilbish, T.F. *et al.*: "Roentgen findings in abnormal deposition of calcium in tissues". *Am. J. Roentgenol*, 87:1128, 1962.
- Leistyna, J.A. and A.H. Hassan: "Interstitial calcinosis, report of a case and a review of the literature". *Amer. J. Dis. Child.*, 107:96-101, 1964.
- Massim, J.R. *et al.*: "Treatment of calcinosis universal with aluminum hydroxide". *Arch. Dis. Child*, 45: 118, 1970.
- Moretti, E.: "Sur la calcinose generalisee". *J. Radiol. Electrol. Med. Nucl.*, 45:433, 1964.
- Teissier, L.J.: *Du diabète phosphatique. These pour le Doctorat du Médecine* (Paris: Bailliere, 1876), p. 439.

### SÍNDROME DE CAMERA

#### Sinonimia

S. de osteopatía neurálgica.

#### Sindromografía

##### Clínica

Este síndrome se presenta en pacientes de mediana edad. Se caracteriza por dolor que puede afectar prácticamente cualquier hueso, el dolor es intermitente y con incremento progresivo o de instalación súbita sin causa aparente o después de un trauma. Difícil de precisar su localización debido al carácter difuso del dolor o su ocasional irradiación. Se exacerba por las noches. Hay pérdida de peso. No existe respuesta a cualquier tratamiento médico, ortopédico o físico.

**Examen físico.** Hay puntos dolorosos no mayores de 1 cm sobre el hueso afectado, los cuales pueden ser detectados con la punta del dedo y mejor localizados con una aguja.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Negativo.

#### Sindromogénesis y etiología

Hay una fibrosis localizada del hueso e hiperemia.

#### Bibliografía

- Bertola, L. and A. Pedrocca: "Oste opatie nevralgiformi lombosciatalgiche a localizzazioni vertebrali e paraver-tebrali (Sindrome del Camera)". *Minerva Ortop.*, 4:215-218, 1953.

### SÍNDROME DE CAPLAN

#### Sinonimia

S. de artritis reumatoidea y neumoconiosis. S. de silicoartritis. S. de Collinet-Caplan.

#### Sindromografía

##### Clínica

Se presenta en pacientes, generalmente, expuestos a polvos fibrogénicos. Hay dolor migratorio de articulaciones, edema y otros síntomas de la artritis reumatoidea que precede o sigue a la patología pulmonar (tos, disnea moderada, hemoptisis).

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Eritrosedimentación acelerada. Prueba del látex y de Waller Rose positivas.

**Radiología.** Alteraciones típicas de las articulaciones. Tórax: muestra nódulos de 0,5-5 cm, frecuentemente periféricos, algunos con cavitación. Fibrosis pulmonar.

#### Sindromogénesis y etiología

Se trata de pacientes con artritis reumatoidea expuestos a polvos fibrogénicos. (Ejemplo: mineros, trabajadores de canteras.)

#### Bibliografía

- Benedek, T.G.: "Rheumatoid-Pneumoconiosis". *Am. J. Méd.*, 55: 515, 1973.
- Caplan, J.A.: "Certain unusual radiological appearances in the chest of coal-miners suffering from rheumatoid arthritis" *Thorax*, 8: 29, 1953.
- Caplan, A.; R.B. Payne and J.L. Withey: "A broader concept of Caplan's syndrome related to rheumatoid factors". *Thorax*, 17:205-212, 1962.
- Christiaens, L. *et al.*: "Le Syndrome de Caplan-Collinet (a propos de 6 observations)". *Arch. Mal. Prof.*, 15:546, 1954.
- Edling, N.P. *et al.*: "Rheumatoid Pneumoconiosis (Caplan's disease). A report of three cases encountered in Sweden". *Act. Radiol. (Diag.) (Stockh)*, 8:168, 1969.
- Mattson, S.B.: "Caplan's syndrome in association with asbestosis". *Scand. J. Resp. Dis.*, 52:153, 1971.
- Ramírez, R.J.; V. López-Majano and G. Schultze: "Caplan's syndrome, a clinicopathologic study". *Amer. J. Med.*, 27:643-652, 1964.

### SÍNDROME DE CLUTTON

#### Sinonimia

S. de articulaciones de Clutton.

#### Sindromografía

##### Clínica

Este síndrome se presenta generalmente de forma insidiosa entre los 6-16 años de edad. Las alteraciones son simétricas y se caracterizan por edema crónico de las articulaciones (85 % en las rodillas) ocasionalmente recurrente. En pocos casos es de carácter agudo o subagudo.

Hay enrojecimiento, dolor, limitación de movimientos, fiebre y manifestaciones sistémicas, con afectación poliarticular.

#### Exámenes paraclínicos

**Serología.** Líquido sinovial rico en linfocitos.

**Radiología.** Negativo.

## Sindromogénesis y etiología

Se trata de una sífilis congénita que produce una hidrartrosis crónica. No hay daño dentro de las articulaciones.

## Bibliografía

- Clutton, H.H.: "Symmetrical synovitis of the knee in hereditary syphilis". *Lancet*, 1:391-393, 1886.  
Hollander, J.L.: *Arthritis and allied conditions*, Philadelphia, Lea & Febiger, 1966.

## SÍNDROME DEL CODO DE LOS MINEROS DEL CARBÓN

### Sinonimia

S. del codo de los estudiantes. S. de bursitis olecraneana.

### Sindromografía

#### Clínica

Los pacientes refieren dolor en el codo y al examen físico se constata molestias, aumento de volumen del codo y limitación de movimientos.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Calcificaciones intraarticulares.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se produce por repetidos golpes (martillo neumático) o fricciones. Está asociado a enfermedades del codo, gota, artritis o enfermedades de causa desconocida.

## SÍNDROME DEL CODO DE TENISTA

### Sinonimia

S. de bursitis radiohumeral.

### Sindromografía

#### Clínica

Dolor en el codo, limitación funcional, sensibilidad a la presión del área radiohumeral de la articulación del codo.

#### Exámenes paraclínicos

No muestran alteraciones.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología está asociada frecuentemente a la práctica del tenis. Hay fatiga de los extensores del brazo.

## Bibliografía

- Hollander, J.L.: *Arthritis and allied conditions*. ed. 7, Philadelphia, Lea & Febiger, 1966.

## SÍNDROME COMPARTIMENTAL

El síndrome compartimental se produce cuando se acumula líquido a alta presión dentro de un espacio cerrado por fascias (compartimiento muscular), disminuyendo la perfusión capilar por debajo del nivel necesario para la viabilidad de los tejidos.

Las causas principales del síndrome compartimental son tres: aumento de la acumulación de líquido, disminución del volumen (constricción del compartimiento) y limitación de la expansión del volumen secundaria a una compresión externa.

Aunque el síndrome compartimental se desarrolla con mayor frecuencia en los cuatro compartimientos de la pierna, también puede ocurrir en el antebrazo, mano, brazo, hombro, pie, muslo, glúteos y espalda. Estos son poco diagnosticados y por eso nos vemos obligados a realizar una pequeña introducción para su mejor comprensión, refiriéndonos a la pierna donde son más frecuentes.

La fascia del muslo, *fascia lata*, se continúa en la pierna donde se denomina fascia de la pierna o crural.

Extensiones profundas de esta fascia forman los tabiques: intermuscular anterior, intermuscular posterior e intermuscular transverso. Estos tabiques y la membrana interósea (tibia-peroné), conforman los denominados compartimientos de la pierna. Ellos son: compartimiento anterior, compartimiento lateral, compartimiento posterior profundo y compartimiento posterior superficial.

Cada compartimiento aloja determinados músculos, ramas arteriales y venosas y nervios:

1. Compartimiento anterior: músculos extensores, tibial anterior, extensor del dedo gordo, extensor largo de los dedos y tercer peroneo, que extienden los dedos y flexionan dorsalmente el pie; arterias y venas tibiales anteriores y nervio peroneo profundo.
2. Compartimiento lateral: músculos peroneos y nervio peroneo superficial.
3. Compartimiento posterior profundo: músculos flexores profundos, flexor largo de los dedos, tibial posterior, flexor largo del dedo gordo, poplíteo, arterias y venas tibiales posteriores, arteria peronea y nervio tibial.
4. Compartimiento posterior superficial: músculos flexores superficiales, sóleo, gemelos (gastrocnemios), arterias, venas y nervios.

Puede comprenderse mejor ahora porque se producen diferentes síndromes en forma aguda o crónica en cualquiera de los compartimientos, en este caso de las piernas.

## SÍNDROME COMPARTIMENTAL AGUDO

### Sindromografía

#### Clínica

El síntoma más importante en un síndrome compartimental inminente, es un dolor desproporcionado en relación a la lesión inicial. Sin embargo, el dolor puede estar ausente si también existe algún trastorno del sistema nervioso central o periférico.

Para recordar los síntomas iniciales es útil emplear la regla de las *seis P* del síndrome compartimental:

1. Presión (*Pressure*). Es el hallazgo más precoz en un compartimiento tumefacto y tenso a la palpación.
2. Dolor a la extensión (*Pain*). El movimiento pasivo de los dedos puede provocar dolor en los músculos isquémicos involucrados. Debe tenerse en cuenta el aspecto subjetivo del paciente.
3. Paresia (*Paresis*). La debilidad muscular puede ser consecuencia de la afectación primaria del nervio, de la isquemia muscular o de la defensa al dolor.
4. Parestesia (*Paresthesia*). El hallazgo físico más fiable en un paciente consciente y cooperador es el déficit sensitivo. Inicialmente la detección sensitiva se manifiesta como

parestesia, pero si el tratamiento se retrasa, puede progresar hacia hiperestesia y anestesia. La exploración cuidadosa de la sensibilidad ayuda a determinar cuáles son los compartimientos involucrados.

5 y 6. Pulsos presentes (*Pulse*) y color rosado (*Pink*). Si no existe una lesión, o una enfermedad arterial severa los pulsos periféricos son palpables y la repleción capilar está generalmente conservada.

#### **Exámenes paraclínicos**

##### **Técnica de la aguja.**

##### **Técnica del catéter con mecha.**

##### **Técnica del catéter con hendidura.**

Los tres permiten medir la presión intracompartimental que puede ser necesaria en tres grupos de pacientes:

1. Pacientes que no cooperan, no confiables, intoxicados por alcohol o drogas y en niños.
2. Pacientes que no responden por tener traumas craneales o sobredosis de drogas.
3. Pacientes con lesiones neurovasculares asociadas, o neuropraxia por déficit nervioso asociado.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Las causas más frecuentes de este síndrome son: fracturas, lesión vascular con hemorragia intracompartimental, tumefacción muscular por sobreesfuerzo, infiltración exógena de líquido y otras.

#### **Bibliografía**

- Blick, S.S.; R.J. Brumback *et al.*: "Compartment syndrome in open tibial fractures". *J. Bone Joint Surg.*, 68:1348-1353, 1986.
- Matsem, F.A.: *Compartment Syndromes*. Gune & Stratton. New York, 1980.
- Mubarack, S.J.; C.A. Owen *et al.*: "Acute compartment syndromes: diagnosis and treatment with the aid of the wick catheter". *J. Bone Joint Surg.*, 60A: 1091-1095, 1978.

#### **SÍNDROME DEL COMPARTIMIENTO TIBIAL ANTERIOR**

##### **Sinonimia**

S. de necrosis isquémica de los músculos peroneales. S. del compartimiento peroneal.

##### **Sindromografía**

###### **Clínica**

Este síndrome puede aparecer en uno o ambos miembros, se instala después de un prolongado y continuo ejercicio. El paciente refiere cansancio de las piernas, después aparece edema y severo dolor, que no desaparece con la elevación de estas ni el calor de las mismas.

Hay pérdida de la dorsiflexión e inversión. Cualquier movimiento produce dolor.

Se siente una consistencia firme a la palpación de la porción anterolateral de la pierna, así como ausencia de los pulsos pedio y tibial posterior.

Se constata anestesia en una zona triangular en el dorso del pie, en la base del primero y segundo dedos.

En los casos crónicos el dolor, recurrente, aparece después de cualquier esfuerzo y solo se alivia con la descompresión quirúrgica del compartimiento anterior, mediante la fasciotomía.

En casos agudos debe realizarse esta intervención de urgencia para evitar cambios musculares irreversibles.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Radiología.** Para excluir traumatismo.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Se produce por una disminución del flujo sanguíneo a los músculos después del ejercicio severo y es ocasionado por la tumefacción isquémica del músculo dentro de su apretado compartimiento fascial.

#### **Bibliografía**

- Lunceford, E.M., Jr.: "The peroneal compartment syndrome". *Southern Med. J.*, 58:621-623, 1965.
- Reszel, P.A.; J.M. Janes and J.A. Spittel, Jr.: "Ischemic necrosis of the peroneal musculature: A lateral compartment syndrome; report of a case". *Proc. Staff Meet. Mayo Clinic*, 38:130-136, 1963.
- Slocum, D.B.: "The shin splint syndrome". *Amer. J. Surg.*, 114:875-881, 1967.

#### **SÍNDROME DE CONDRODISPLASIA METAFISARIA (JANSEN)**

##### **Sinonimia**

S. de disostosis metafisaria de Jansen. S. de disostosis congénita metafisaria.

##### **Sindromografía**

###### **Clínica**

Los síntomas se instalan en la infancia. Hay marcado enanismo y retraso físico, hipertelorismo y exoftalmía, además contracturas y deformidades de las articulaciones, en particular de la flexión de caderas y rodillas, así como edema gradual de las articulaciones y retardo mental.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Radiología.** Hay subdesarrollo de la base del cráneo, platibasia y braquicefalia, mineralización irregular de la mandíbula y de las últimas costillas, clavícula y escápula, enanismo y deformidades esqueléticas en el adulto.

##### **Sindromogénesis y etiología**

La etiología es genética. Hay muchos casos esporádicos que probablemente se transmiten en forma autosómica dominante.

#### **SÍNDROME DE CONRADI**

##### **Sinonimia**

S. de condrodistrofia calcificante congénita. S. de displasia puntiforme epifisaria. S. de Hünemann. S. de epífisis punteada. S. de condrodiplosia *puntata* tipo Conradi-Hünemann.

##### **Sindromografía**

###### **Clínica**

Este síndrome se inicia en el período prenatal y es sólo identificable por radiología o ultrasonido.



Durante la infancia se presentan trastornos visuales, crecimiento retardado, cataratas congénitas, contracturas, acortamiento de los huesos largos proximales, metáfisis engrosadas, enanismo, macrocefalia o microcefalia, sindactilia, deficiencia mental, raíz nasal en silla de montar, micrognatia, cifosis o escoliosis, disqueratosis o hiperqueratosis ictiosiforme, dermatosis seborreica.

Existe una forma denominada condrod displasia *puntata* tipo rizomélica, que es muy grave en la cual se presenta rizomelia, retraso psicomotor. Hay enanismo, cifoscoliosis, miembros cortos asimétricos y contracturas, facies con hipoplasia de malares, *epicantus*, alopecia general y externa de cejas, así como del cuero cabelludo en algunas áreas.

Esta variedad se transmite por herencia autosómica recesiva.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Radiología.** Presencia de múltiples depósitos cálcicos puntiformes en las epífisis, carpo y tarso, columna, esternón, costillas posteriores. Durante la infancia existen anomalías esqueléticas.

**Estudio cromosómico.** Normal.

**Orina.** Moderada aminoaciduria, no específica.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Afecta huesos y estructuras ectodérmicas. Presenta degeneración mucoide en manchas, espacios quísticos en las epífisis y calcificaciones. Igualmente en los cristalinos.

Existen varios síndromes con alteraciones óseas similares: la condrod displasia *punctata* recesiva y dominante ligada al cromosoma X, autosómica recesiva debida a defectos peroxisomales, ingestión materna de anticoagulantes cumarínicos durante el embarazo y la forma autosómica dominante o síndrome de Conradi, en esta última el defecto básico no ha sido precisado.

#### **Bibliografía**

- Comings, D.E.; C. Papazian and H.R. Schoene: "Conradi disease: chondrodystrophia calcificans congenita: congenital stippled epiphyses". *J. Pediat.*, 72: 63, 1968.
- Conradi, F.: "Vorzeitiges Auftreten Von Knochen und eigenartigen verka kungen kermen Bei chondrodystrophia foetalis hypoplastica. Histologische". *Und Roentgenuntersuchungen. Jahrb. Kinderheilk.* 80: 86, 1914.
- Gwinn, J.L. *et al.*: "Conradi disease: (chondrodystrophia calcificans congenita)". *Am J. Dis. Child.*, 121: 503, 1971.
- Josephson Bonyoriati, M.D.: "Chondrodystrophia calcificans congenita. Report of a case. Review of the literature". *Pediatrics*, 28: 425, 1961.
- Wardinsky, T.D. *et al.*: "Rhizomelic chondrodysplasia punctata and survival beyond one year: a review of the literature and five cases reports". *Clin. Genet.*, 38:84-93, 1990.

#### **SÍNDROME DE CONTRACTURA DE DUPUYTREN**

##### **Sinonimia**

S. de contracción de la fascia palmar.

##### **Sindromografía**

###### **Clínica**

Este síndrome es más frecuente en hombres. Tiene alta incidencia familiar y gradual incremento con la edad, sobre todo después de los 40 años. Puede ser unilateral o bilateral.

Afecta, frecuentemente, la mano derecha. Los dedos se afectan en el orden siguiente: pequeño, mediano e índice. Hay dolor en la palma de las manos y pérdida progresiva de la función de las mismas debido a la imposibilidad de extender los dedos.

##### **Sindromogénesis y etiología**

Se transmite por herencia. Ha sido observado en varias generaciones de una misma familia y está asociado con muchas patologías como epilepsia, tuberculosis pulmonar, alcoholismo crónico.

La etiología es genética. El defecto básico no ha sido precisado aún.

##### **Bibliografía**

- Dupuytren, G.: "Permanent retraction of the fingers, produced by an affection of the palmar fascia". *Lancet*, 2:222, 1833-1834.
- Hollander, J.L.: *Arthritis and allied conditions*. Philadelphia, Lea & Febiger, 1966.
- Young, I.D. and R.W. Fortt: "Familial fibromatosis". *Clin. Genet.*, 20:211-216, 1981.

#### **SÍNDROME DEL CORSÉ DE YESO**

##### **Sindromografía**

###### **Clínica**

Este síndrome se caracteriza por prolongado estado de náuseas y vómitos repetidos. Se presenta en pacientes que por indicación del ortopédico usan un corsé de yeso en el cuerpo.

##### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Alcalosis hipocaliémica, hipovolemia.

##### **Sindromogénesis y etiología**

Se considera que es debido a una compresión mecánica de la cuarta porción del duodeno por la arteria mesentérica superior, que da como resultado una dilatación gástrica y duodenal.

##### **Bibliografía**

- Dorph, M.H.: "The cast syndrome: Review of literature and report of a case". *N. Engl. J. Med.*, 243:440-442, 1950.
- Nelson, J.P.; D.O. Ferris and J.C. Ivins: "The cast syndrome, case report". *Postgrad. Med.*, 42:457-461, 1967.

#### **SÍNDROME DE LA COSTILLA CERVICAL**

##### **Sinonimia**

S. de la primera costilla supernumeraria.

##### **Sindromografía**

###### **Clínica**

Casi siempre este síndrome hace su aparición en la edad adulta, después de un trauma del hombro por estiramiento o esfuerzo del brazo o en el embarazo. Es generalmente unilateral aunque las costillas supernumerarias pueden ser bilaterales y más frecuentemente en mujeres. Hay dolor en el borde cubital que se incrementa con los movimientos, debilidad de las manos, brazo, hombros, entumecimiento y pérdida de la sensibilidad.

**Examen físico.** Se constata: cianosis, edema, frialdad, espasmos vasomotores, atrofia muscular, pulso débil del lado afectado, ocasionalmente es palpable una masa ósea en la fosa supraclavicular de ese lado.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Radiología.** Muestra la costilla supernumeraria cervical, debe diferenciarse del disco cervical.

### **Sindromogénesis y etiología**

Se produce por la costilla cervical supernumeraria, la cual irrita el plexo braquial comprimiéndolo entre la costilla y el músculo escaleno anterior.

Por el carácter familiar se ha planteado la etiología genética con herencia autosómica dominante.

### **Bibliografía**

- Holst, S.: "Cervical rib and associated vascular complications". J. Oslo City Hosp., 13:173-182, 1963.  
Lishman, W.A. and W.R. Russell: "The brachial neuropathies". Lancet, 2:941-946, 1961.  
Murphy, T.: "Brachial neuritis caused by pressure of first rib". Aust. Med. J., 15:582-585, 1910.  
Schapera, J.: "Autosomal dominant inheritance of cervical ribs". Clin. Genet., 31:386-388, 1987.  
Smyth, C.J.: "Rheumatism and arthritis". Ann. Int. Med., 59 suppl. 4, 74-75, 1963.  
Willshire, J.: "Supernumerary first rib". Lancet, 2:633, 1860.

## **SÍNDROME DE COXITIS TRANSITORIA**

### **Sinonimia**

S. de *observation hip*. S. de epifisitis aguda transitoria. S. de sinovitis transitoria. S. de coxitis fugaz.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Se presenta en los niños, hay cojera acompañada o no de dolor referido a rodilla, muslo, ingle.

Hay ligera limitación de los movimientos pasivos.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Radiología.** Normal.

**Sangre.** Eritrosedimentación normal.

**Biopsia de ganglio.** Ligera hiperplasia.

### **Sindromogénesis y etiología**

Este síndrome está inducido por traumatismos menores, infecciones focales, alergia. Más frecuentemente es idiopático. Suele producirse por osteoartritis o sinovitis.

### **Bibliografía**

- Hunder, G.G. and P.J. Kelly: "Roentgenologic transient osteoporosis of the hip; a clinical syndrome". Ann. Int. Med., 68:539-552, 1968.  
Lovett, R.W. and J.L. Morse: "A transient or ephimeral form of hip disease with report of cases". Boston Med. & Surg. J., 127:161-163, 1892.

## **SÍNDROME DE CROUZON**

### **Sinonimia**

S. de disostosis craneofacial. S. de craneostenosis. S. de occicefalia de Virchow. S. de occicefalia-acrocefalia. S. de cabeza de loro.

## **Sindromografía**

### **Clínica**

Este síndrome se presenta con mayor frecuencia en varones más a menudo en el curso del primer año de nacido.

Los pacientes refieren cefalea, moderada pérdida de la audición y pérdida progresiva de la visión.

**Examen físico.** Cráneo: braquicefalia, escafocefalia o trigonocefalia. Frente ancha, plana y con prominencias frontales. A veces torricefalia.

Facies: hipoplasia del macizo facial medio, labio superior corto y protrusión del inferior, hendidura palbebral oblicua, rebordes orbitarios inferiores borrados, exoftalmos, estrabismo divergente, papiledema, hipertelorismo, orejas de implantación baja, orificio del conducto estrecho.

Bóveda palatina ojival, anodoncia parcial.

A veces moderado retardo mental por hipertensión endocraneana. Puede haber convulsiones.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Radiología.** Craneosinostosis coronaria y sagital. Base craneana corta, en pendiente. Silla turca ensanchada. Fosa cerebelosa profunda. Senos maxilares pequeños.

**Líquido cefalorraquídeo.** Incremento de la presión.

### **Sindromogénesis y etiología**

Se produce un cierre prematuro de las suturas craneales y secundariamente lesión cerebral por hipertensión endocraneana.

La etiología es genética: la tercera parte de los casos son esporádicos, por mutación fresca. La mayoría se trasmite por herencia autosómica dominante con expresividad variable y penetrancia reducida.

Hay una forma recesiva.

### **Bibliografía**

- Crouzon, O.: "Dysostose cranéofaciale héréditaire". Bull. Mem. Soc. Med. Hóp (Paris) 33:545, 1912.  
Dodge, H.W. Jr.; N.W. Wood and R.L.J. Kenedy: "Craniofacial dysostosis; Crouzon Disease". Pediatrics 23: 98, 1959.  
Dube, B.K.; K.C. Singhal; B. Kishore *et al.*: "Crouzon's syndrome". Indian Pract., 20:402-408, 1967.  
Flippen, J.H. Jr.: "Craniofacial dysostosis of Crouzon". Pediatric, 5: 90, 1950.  
Rubinstein, J.H.: En Gellis-Kagaw. Current Pediatric Therapy. 7 ed. Saunder, Filadelfia, 1976.p. 409.

## **SÍNDROME DE CYRIAX**

### **Sinonimia**

S. de Colleg-Davies. S. de la costilla deslizante.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

El paciente refiere dolor en el pecho que puede ser sordo y recurrente o muy agudo y asociado con síntomas de choque. Se puede presentar después de un estornudo, una inspiración profunda o un movimiento de los brazos.

La compresión del cartílago de la costilla afectada reproduce los síntomas.

### **Sindromogénesis y etiología**

La afectación de la membrana sinovial intercondral de las tres costillas falsas (8va., 9na. y 10ma.), da lugar a que el extremo

anterior de la costilla quede bajo el cartílago y comprima el nervio intercostal y las fibras simpáticas.

La etiología puede ser traumática o idiopática.

## Bibliografía

Camishion, R.C. and F. Goldstein: "Partial noncalculous cystic duct obstruction (cystic duct syndrome)". *Surg. Clin. N. Amer.*, 47:1107-1114, 1967.

Schieden, V.: "Über die 'Stauungsgallenblase'" *Zentralbl. Chir.*, 41:1257, 1920.

## SÍNDROME DE DESARREGLO INTERNO DE LA ARTICULACIÓN DE LA RODILLA

### Sindromografía

#### Clínica

Dolor a los movimientos de la rodilla, malestar localizado, atrofia de músculos del muslo, edema articular.

#### Exámenes paraclínicos

##### Radiología.

##### Punción articular y estudio del líquido.

##### Biopsia de la membrana sinovial.

### Sindromogénesis y etiología

Es un síndrome que puede ser producido por diferentes causas:

- Quistes del menisco.
- Calcificaciones.
- Fractura del plato tibial.
- Fractura de la rótula.
- Derrame traumático sinovial.
- Condromalacia de la rótula.

## Bibliografía

Wilson, P.D.: In Hollander, J.L., ed.: *Arthritis and allied conditions*. ed. 7, Philadelphia, Lea & Febiger, 1966.

## SÍNDROME DE DISOSTOSIS CRANEODIAFISARIA

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome afecta ambos sexos, desde la infancia, después pasa a la forma sintomática dentro de los primeros años. Se acompaña de obstrucción nasal, anorexia, vómitos, ceguera, sordera y retardo mental.

**Examen físico.** Se puede apreciar además distorsión facial, costillas ensanchadas, clavículas engrosadas en su parte media.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Calcio, fósforo y fosfatasa alcalina normales.

##### Radiología de huesos.

### Sindromogénesis y etiología

De etiología genética, se considera que se trasmite por herencia autosómica recesiva. También se propone herencia autosómica dominante.

El defecto básico se desconoce.

## Bibliografía

Gorlin, R.J. and H. Sedano: "Cranio-metaphyseal dysostosis and craniodiaphyseal dysostosis". *Mod. Med.*, 36:154-155, 1968.

Halliday, J.: "A rare case of bone dystrophy". *Br. J. Surg.*, 37:52-63, 1949.

## SÍNDROME DE DISOSTOSIS PERIFÉRICA

### Sinonimia

S. de acrodisplasia epifisometafisal (acrodisostosis).

### Sindromografía

#### Clínica

Hay acortamiento en anchura de las manos y pies. Ligero a moderado retraso en el crecimiento.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Se observan los metacarpos de forma cónica. Cierre prematuro del cartílago de crecimiento que produce la deformación de los dedos de manos y pies.

### Sindromogénesis y etiología

De etiología genética y herencia autosómica dominante.

El defecto básico se desconoce.

## Bibliografía

Brailsford, J.F.: *The radiology of bones and joints*. London-Churchill, 1948.

Cooper, R.R. *et al.*: "Metaphyseal dysostosis: description of an ultrastructural defect in the epiphyseal plate chondrocytes". *J. Bone Joint. Surg.* 55:485, 1973.

Gledion, A.: Acrodysplasia, in Kaufmann, H.J.: *Progress in pediatric radiology*. v. 4, Basel-Karger, 1973.

Graces, L. *et al.*: "Peripheral dysostosis: investigation of metabolic and endocrine functions". *J. Pediatric*, 74: 730, 1969.

Hernández, R.M.; A. Miranda and S. Kofman-Alfaro: "Acrodysostosis in two generations: an autosomal dominant syndrome". *Clin. Genet.* 39:376-382, 1991.

Singleton, E.B. *et al.*: "Peripheral dysostosis". *Am. J. Roentgenol.*, 84:499, 1960.

## SÍNDROME DE DISPLASIA CADERA-HOMBRO

### Sinonimia

S. de displasia de Becken-Schüter.

### Sindromografía

#### Clínica

En este síndrome se presentan de forma variable, no constante: microftalmía, coloboma de la retina, opacidades de la córnea.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Hipoplasia de la escápula, del iliaco, de la clavícula y lordosis de la columna lumbosacra. Fallo en el desarrollo de costillas.

### Sindromogénesis y etiología

Probablemente se trasmite por herencia autosómica dominante, y es posible que se trate de una nueva mutación.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Kosenow, W.; J. Mederce and A. Sinios: "Becken-Schüter displasie". Fortsch. Röntgenstr., 113-139, 1970.

## SÍNDROME DE DISPLASIA EPIFISARIA MÚLTIPLE

### Sinonimia

S. de displasia poliepifisaria. S. de distrofia osteocondral poliepifisaria. Poliosteocondritis. S. de Fairbank.

### Sindromografía

#### Clínica

Las manifestaciones clínicas se presentan a menudo en la etapa tardía de la niñez o en la adolescencia, entonces es posible hacer el diagnóstico. Hay cojera, dolor y rigidez en las caderas, rodillas y tobillos y limitación de los movimientos de las articulaciones.

Con frecuencia existen *coxa vara* y *genus valgum* o *varo*. Los pacientes presentan una estatura por debajo de los 152 cm.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Retraso en la aparición de los centros de osificación secundarios de los huesos largos y de los centros de los huesos planos de las manos y de las muñecas.

Las epífisis de los huesos largos pueden ser pequeñas, irregulares y en algunos casos aplanadas, estas lesiones son más pronunciadas en los miembros inferiores.

Por lo general no se afectan el cráneo, esternón, costillas y clavículas.

### Sindromogénesis y etiología

Existe una condrodistrofia de las epífisis cartilaginosas. Hay múltiples centros de osificación desarrollándose en diferentes períodos.

Este síndrome se transmite por herencia autosómica dominante.

La etiología es genética.

## Bibliografía

Barrington-Ward, L.E.: "Double coxa vara with other deformities occurring in brother and sister". Lancet 1: 157, 1912.

Caffey, J.: "Achondroplasia of pelvis and lumbosacral spine". Am. J. Roentgenol., 80:449-457, 1958.

Fairbank, H.A.T.: "Generalized disease of skeleton". Proc. R. Soc. Méd. 28:1611, 1935.

Jacobs, P.: Multiple epiphyseal dysplasia in Kaufmann. H.J. Progress in Pediatric Radiology, vol. 4 Basel-Karger 1973, p. 309.

Murphy, M.C. *et al.*: "Multiple epiphyseal dysplasia". J. Bone Joint Surg. 55A:814, 1973.

Shapira, E.; E. Fischel; S. Moses *et al.*: "Syndrome of incomplete regional achondroplasia (ilium and ribs) with abdominal muscle dysplasia". Arch. Dis. Child., 40:694-697, 1965.

## SÍNDROME DE DISPLASIA EPIFISAL HEMIMÉLICA

### Sinonimia

S. de osteocondroma de la epífisis. Enfermedad de Trevor. Enfermedad de Fairbank.

## Sindromografía

#### Clínica

Hay edema duro unilateral y asimétrico de la rodilla o tobillo con o sin dolor, o restricción de la motilidad. *Varo* o *valgus* de acuerdo con el sitio afectado.

Otras localizaciones: epífisis de la cabeza femoral, huesos largos y de la muñeca.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Sobrecrecimiento de un lado de la epífisis, con un contorno irregular y osificación distal del fémur, de la tibia y el talón; también la porción proximal de la tibia.

### Sindromogénesis y etiología

Es más frecuente en el sexo masculino. No parece tener un patrón de herencia mendeliana.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Donaldson, J.S. *et al.*: "Osteochondroma of the distal femoral epiphysis". J. Pediatr. 43, 212, 1953.

Fairbank, T.J.: "Dysplasia epiphysealis hemimelica". J. Bone Joint Surgery. 38B:237, 1956.

Mouchet, A. *et al.*: "La Tarsomegalie". J. Radiol. Electrol. 10:289, 1926.

Osman, M.Z. *et al.*: "Dysplasia apiphysealis hemimélica". Semin. Roentgenol., 8:174, 1973.

## SÍNDROME DE DISPLASIA ESPONDILOEPIFISAL DE KOZLOWSKI

### Sinonimia

S. de disostosis espondilometafisal.

### Sindromografía

#### Clínica

Las alteraciones se observan en la etapa preescolar. Hay un enanismo moderado, más marcado en el tronco. Cuello corto. Escoliosis o cifoscoliosis. Acortamiento de manos y pies. Normal apariencia craneofacial. Limitación de los movimientos articulares con trastornos de la marcha.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Ensanchamiento, esclerosis e irregularidades en las metafisis de huesos largos. Acortamiento de los huesos iliacos. Retardo en la maduración del esqueleto. Cifosis y cifoscoliosis.

### Sindromogénesis y etiología

Hay algunos casos de transmisión hereditaria de carácter dominante. Se ha sugerido que el defecto genético afecta al colágeno (COL 2A1).

La etiología es genética.

## Bibliografía

Kozlowski, K; P. Maroteaux and J. Spranger: "La dysostose spondylo-metaphysaire". Presse Méd. 75: 2769, 1967.

Kozlowski, K.: Spondylo-metaphyseal dysplasia in Kaufmann, H. J. Progress in Pediatric Radiology, vol. 4 Basel- Karger, 1973, p. 299.

Piffareti, P.G., *et al.*: "La dysostose spondylo-metaphysaire de Kozlowski, Maroteaux et Spranger". Ann. Radiol. (Paris) 13:405, 1970.

Riggs, W. Jr. *et al.*: "Spondylometaphyseal dysplasia: Report of affected mother and son". Radiology, 101: 375, 1971.

Tiller, G.E., *et al.*: "Tandem duplication within a type II collagen gene (COL 2A1) exon in an individual with spondylo-epiphyseal dysplasia". Proc. Nat. Acad. Sci., 87:3889-3893, 1990.

## SÍNDROME DE DISPLASIA ÓSEA-DESPRENDIMIENTO RETINIANO-SORDERA

### Sindromografía

#### Clínica

Desprendimiento bilateral de la retina durante el primer año de vida y ceguera. Pérdida de la audición entre los 6-12 años. Se incrementa la pérdida de la audición para la alta frecuencia.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Pérdida de las trabéculas de las metafisis y epífisis de huesos largos, que produce un acortamiento de los mismos en *coxa vara*. Deformidad de la cabeza femoral, cifoscoliosis. Aplastamientos vertebrales y distorsión de pelvis.

**Exámenes de laboratorio.** Todos negativos.

### Sindromogénesis y etiología

Es un síndrome de etiología genética que se trasmite por herencia ligada al cromosoma X, y en el cual las manifestaciones clínicas son ligeras en las mujeres heterocigóticas.

### Bibliografía

Roaf, R.; J.B. Longmore and R.M. Forrester: "A childhood syndrome of bone dysplasia, retinal detachment, and deafness". Develop. Med. Child. Neurol., 9:464-473, 1967.

## SÍNDROME DE DISPLASIA PSEUDOACONDROPLÁSICA

### Sinonimia

S. de displasia espondiloepifisal tipo pseudocondroplásico.

### Sindromografía

#### Clínica

En este síndrome los pacientes presentan enanismo de miembros cortos, generalmente, detectado en el segundo a cuarto años de vida. Marcado acortamiento de manos y pies. Apariencia normal de la cara.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Huesos craneofaciales normales. Acortamiento de huesos largos. Fragmentación e irregularidades de las epífisis en desarrollo. Cuerpos vertebrales biconcavos. *Coxa vara*. Las costillas tienen apariencia de espátula.

### Bibliografía

Cooper, R. R. *et al.*: "Pseudoachondroplastic dwarfism. J. Bone. Joint Surg. 55:475, 1973.

Ford, N. *et al.*: "Spondylo-epiphyseal dysplasia". Am. J. Roentgenol. 86:462, 1961.

Lindseth, R.E. *et al.*: "Spondylo-epiphyseal dysplasia". Am. J. Dis. Child, 113-721, 1967.

Maroteau, P. and M. Lamy: "Les formes pseudo-achondroplastique des dysplasies spondylo-epiphysaires". Presse Méd. 67: 383, 1959.

Silverman, F.N.: "Pseudoachondroplastic dysplasia". Semin. Roentgenol., 8: 172, 1973.

## SÍNDROME DE Distrofia Muscular DE LIMB-GIROLE

### Sinonimia

S. de distrofia muscular juvenil de Erb. S. de distrofia muscular de Moebius Leyden.

### Sindromografía

#### Clínica

Los síntomas se instalan a cualquier edad pero generalmente a los 20 años. Hay toma de los músculos proximales de los brazos en el tipo ERB, más raramente en la región lumbosacra (tipo Leyden-Moebius).

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Enzimas: transaminasa G.O., aldolasa y creatinofosfoquinasa muestran una elevación variable: en el estadio inicial hay elevación importante. Más tarde es normal o hay ligera elevación.

**Electroencefalograma.** Normal.

### Sindromogénesis y etiología

Puede ser transmitida por herencia autosómica recesiva y autosómica dominante. Se ha planteado que en estos casos también hay alteraciones de la proteindistrofina.

### Bibliografía

Arikawa, E. *et al.*: "The frequency of patients with dystrophim abnormalities in a limb-girdle patient population". Neurology, 41:1491-1496, 1991.

## SÍNDROME DE Distrofia Simpática REFLEJA

### Sindromografía

#### Clínica

Se observa con mayor frecuencia en pacientes mayores de 50 años. Semanas o meses después de un factor desencadenante como un traumatismo local, un infarto cardiaco, lesiones de nervios periféricos o accidente cerebrovascular, aparecen los primeros síntomas a la palpación en los miembros que pueden ser: dolor e hinchazón de tipo ardoroso, espontáneo, acompañado de signos y síntomas de inestabilidad vasomotora y cambios atróficos en piel.

El miembro está caliente, edematoso e hipersensible, particularmente en la región periarticular. Después la piel se vuelve brillante y fría y aparecen contracturas en flexión de la mano o pie.

El hombro del lado afectado a menudo se torna doloroso con limitación de movimientos (síndrome de hombro-mano).

Puede afectar rótula y cadera.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Hay desmineralización de huesos. La radiografía de la parte distal afectada muestra osteopenia en forma de un "moteado" (atrofia de Sudeck).

**Gammagrafía ósea con radionúclidos.** Muestra mayor captación en el hueso periarticular del lado afectado.

## Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se presenta en pacientes mayores y está precedido de algún factor desencadenante asociado ya referido.

Hay afectación de nervios simpáticos.

## Bibliografía

Kosin, F. *et al.*: "Tite reflex sympathetic dystrophy syndrome (RSDS)". *Am. J. Med.*, 70: 23, 1982.

## SÍNDROME DE Distrofia muscular tipo DE LANGE I

### Sinonimia

S. de enanismo tipo Amsterdam. S. tipo Amstelo-damensis. S. tipo de Lange. S. Brachman-De Lange.

### Sindromografía

#### Clínica

**Examen físico.** En los pacientes afectados por este síndrome se constata hirsutismo de cara, espalda y frente. Hay braquicefalia o microcefalia, cejas largas, exotropía generalmente alterna, implantación baja de las orejas, nariz pequeña, boca con dientes separados, manos de simio, dedos pequeños, curvos, algo rudimentarios o ausentes con diferencias entre las dos manos. Los pies con sindactilia parcial o total. Hay retardo mental. Vocabulario limitado o no habla, camina con ayuda o solo. Peso y desarrollo marcadamente afectados.

#### Exámenes paraclínicos

**Estudio del patrón cromosómico.**

**Sangre.** Normal.

**Orina y líquido cefalorraquídeo.** Normales.

**Balance nitrogenado y Metabolismo basal.** Generalmente normales.

### Sindromogénesis y etiología

Es un grupo de anomalías congénitas sin base genética. En algunos casos han sido reportadas anomalías cromosómicas. La etiología es desconocida.

## Bibliografía

De Lange, C.: "Sur un type nouveau de dégénération (typus Amstelodamensis)". *Arch. Med. Infant.*, 36:713-719, 1933.  
Falek, A.; R. Schmidt; G.A. Jervis: "Familial De Lange syndrome with chromosome abnormalities". *Pediatrics*, 37:92-101, 1966.  
Hart, Z.H.; R.I. Jaslow and M.R. Gómez: "The de Lange syndrome". *Am. J. Dis. Child.*, 109:325-332, 1965.

## SÍNDROME DE DOLOR EN LA PARED ABDOMINAL ANTERIOR

### Sindromografía

#### Clínica

Existen dos subtipos de acuerdo con la localización del dolor: cuadrante inferior derecho o izquierdo y región alta del cuadrante superior.

El dolor es continuo, algunas veces en relación con el movimiento y no está relacionado con la ingestión de alimentos, ni con la defecación.

**Examen físico.** Con el paciente acostado en decúbito supino, se comprime firmemente con un solo dedo o el pulgar, el área dolorosa y se le pide al paciente que eleve ambas piernas unas pocas pulgadas. Si el dolor se incrementa debido a la contracción muscular debe ser un dolor originado en la pared. Si disminuye debe ser visceral.

### Sindromogénesis y etiología

Puede estar asociado a otros trastornos, pero es independiente de los trastornos gastrointestinales.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Long, C.: "Myofacial pain syndromes". *Henry Ford Hosp. Med. Bull.*, 4:102-106, 1956.

## SÍNDROME DE DOLOR EN LA REGIÓN TIBIAL ANTERIOR

### Sinonimia

S. de Maroch.

### Sindromografía

#### Clínica

Dolor de los músculos de la región tibial anterior aun en reposo. Son frecuentes adormecimiento y parestesias en el pie. Hay pérdida de la sensibilidad en los pies y piernas, enrojecimiento, edemas y sensibilidad en la región tibial anterior. La parálisis puede ser un síntoma tardío.

**Examen físico.** La induración y tumefacción del compartimiento anterior son los signos más tempranos. Hay disminución del relleno capilar de los dedos y palidez del pie. Tardíamente pueden aparecer ausencia de pulsaciones y déficit neurológico.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia muscular.** Pueden apreciarse diversos grados de necrosis.

**Medida de la presión en el compartimiento.** Generalmente elevada.

### Sindromogénesis y etiología

Etiología: daño de los músculos o compresión de la arteria tibial y de linfáticos. ¿Lesión del nervio tibial anterior?, ¿espasmo, trombosis o embolia de la arteria tibial anterior?, acumulación de líquido en el compartimiento tibial anterior.

Actualmente se considera entre los síndromes compartimentales originados por aumento de la presión en el interior de un compartimiento cerrado del miembro. Se afecta con mayor frecuencia el compartimiento anterior de la pierna.

## Bibliografía

Bhild, C.G., III: "Noinfective gangrene following fractures of lower leg". *Ann. Surg.*, 116:721-728, 1942.  
Paton, D.F.: "The pathogenesis of anterior tibial syndrome". *J. Bone Joint Surg.*, 50B:383-385, 1968.

## SÍNDROME DEL DORSAL ANCHO

### Sindromografía

#### Clínica

El paciente refiere dolor en la parte baja de la espalda y miembros inferiores. Ocasionalmente asociado a dolor de la parte superior de la espalda, hombros, miembros superiores, cuello y pecho.

La inyección con anestesia local de la fascia dorsolumbar suprime el dolor (esto tiene un valor diagnóstico).

### Sindromogénesis y etiología

Hay irritación de las fibras sensitivas de la aponeurosis del músculo dorsal ancho debido a fibrosis de la grasa subfascial, así como adhesión del tejido a la fascia y defecto de esta última.

### Bibliografía

- Copeman, W.S.C. and W.L. Ackerman: "Edema or herniations of fat lobules as a cause of lumbar and gluteal 'fibrositis'". Arch. Int. Med., 79:22-35, 1947.
- Dittrich, R.J.: "The latissimus dorsi syndrome". Ohio Med. J., 51:973-975, 1955.

## SÍNDROME DE DUPLAY

### Sinonimia

S. de capsulitis adhesiva del hombro. S. de periartrosis escapulo-humeral. S. de fibrosis periarticular del hombro. S. de bursitis adhesiva. S. de fibrositis periarticular.

### Sindromografía

#### Clínica

Es más frecuente en mujeres por encima de los 40 años, raramente antes de la menopausia. Se presenta en hombres de edad avanzada y en trabajadores sedentarios. Existe un gradual incremento del dolor en el hombro durante la abducción y rotación interna. El dolor irradia al brazo y antebrazo, ocasionalmente a la escápula.

**Examen físico.** Fijación escapulo-humeral. Brazo en aducción. Dolor a la palpación en diversas áreas del hombro.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Negativa.

Dos o tres meses después de instalado el síndrome hay desmineralización del húmero.

### Sindromogénesis y etiología

Etiología: el 85 % es idiopático. Un 15 % postraumático.

Frecuentemente observado después de un período de inactividad y de espasmo muscular, en la ansiedad y la depresión. Este síndrome está asociado a enfermedades viscerales.

### Bibliografía

- Duplay, E.S.: "De La peri-arthritis scapulo-humeral et des raideurs de l'épaule qui en sont la conséquence". Arch. Gen. Med., 6,20:513-542, 1872.

Hollander, J.L.: Arthritis and allied conditions. Philadelphia, Lea & Febiger, 1966.

## SÍNDROME DE ENGELMANN

### Sinonimia

S. de displasia diafisal progresiva. S. de Camurati-Engelmann. S. de osteopatía hiperostótica múltiple infantil.

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta ambos sexos. Las manifestaciones son más frecuentes en los primeros 6 años de vida, más raramente en niños mayores y adolescencia temprana. Hay retraso para la marcha, dificultades para aumentar de peso, anorexia, debilidad en las piernas.

**Examen físico.** Poco desarrollo, piernas alargadas, atrofia de músculos, alargamiento fusiforme bilateral simétrico de la diáfisis de los huesos largos, *genus varo. genus valgo, coxa valga*.

Afecta con menos frecuencia los huesos cortos, costillas y pelvis. No afecta huesos de la cara.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Calcio, fósforo y fosfatasa alcalina normales.

**Radiología.** Engrosamiento de la cortical, agrandamiento osteosclerótico fusiforme de la diáfisis de los huesos. Epífisis normal.

### Sindromogénesis y etiología

Se transmite por herencia autosómica dominante.

La etiología es genética, pero el defecto básico se desconoce.

### Bibliografía

- Camurati, M.: "Di un raro caso di osteite simmetrica ereditaria degli arti inferiori". Chir. Org. Movim., 6:662-665, 1922.
- Engelmann, G.: "Ein von osteopathia hyperostotica (sclerotisans), multiplex infantilis". Fortschr. Geb. Rontgstr., 39:1101-1106, 1929.
- Joseph, R.; J. Lefevbre; E. Guy, *et al.*: "Dysplasia cranio-diaphysaire progressive". Ann. de Rad., 1:477-490, 1958.
- Sparkes, R.S. and C.B. Graham: "Camurati-Engelmann disease. Genetics and clinical manifestations with a review of the literature". Am. J. Med. Genet., 9:73-85, 1972.

## SÍNDROME ESCAPULOCOSTAL

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se presenta en pacientes de mediana edad, es de instalación insidiosa y va acompañado de dolor profundo en el hombro, con diferentes irradiaciones: cuello, región occipital, pecho o combinaciones de estas.

**Examen físico.** Los signos de dolor a la palpación aparecen desde el punto de referencia o por debajo del ángulo superior medial de la escápula hasta la pared torácica posterior.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiografías de hombro y columna cervical.**

## Sindromogénesis y etiología

La etiología puede ser de origen traumático o producida por artritis, bursitis o miositis.

## Bibliografía

Michele, A.A.: "Scapulocostal syndrome its mechanism and diagnosis". *New York J. Med.*, 55:2485-2493, 1955.  
Hollander, J.L.: *Arthritis and allied conditions*. ed. 7, Philadelphia, Lea & Febiger, 1966.

## SÍNDROME DE ESPONDILITIS OSIFICANTE LIGAMENTOSA I

### Sinonimia

S. de calcificación ligamentosa fisiológica vertebral.

### Sindromografía

#### Clínica

Se observa en pacientes mayores de 50 años con moderados o ausentes síntomas en la espalda, pero con disminución de la movilidad de la columna vertebral. No se recogen evidencias sugestivas de artritis reumatoidea.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiografía de huesos.** Se aprecian uno o múltiples espacios intervertebrales afectados. La región torácica es la que con mayor frecuencia presenta las calcificaciones de los ligamentos que adoptan una apariencia tortuosa. Sin embargo, las vértebras normales muestran densidad normal, así como normalidad en las apófisis y articulaciones vertebrales y costovertebrales.

**Eritrosedimentación.** Normal.

### Sindromogénesis y etiología

En este síndrome existen cambios degenerativos seguidos de calcificación de los ligamentos vertebrales longitudinales, que conducen a limitaciones de la motilidad.

### Bibliografía

Oppenheimer, A.: "Calcification and ossification of vertebral ligaments (spondylitis ossificans ligamentosa) roentgen study of pathogenesis and clinical significance". *Radiology*, 38:160-173, 1942.  
Smith, C.F.; D.G. Pugh and H.E. Polley: "Physiologic vertebral ligamentous calcification: an aging process". *Am. J. Roentgenol.*, 74:1049-1058, 1955.

## SÍNDROME DE EXOSTOSIS MÚLTIPLE

### Sinonimia

S. de Ehrenfried. S. de aclasis diafisal. S. de exostosis cartilaginosa múltiple.

### Sindromografía

#### Clínica

Hay deformidad de los miembros, incluyendo las manos (metacarpos cortos) y baja estatura. Afecta igualmente costillas y escápulas, nunca el cráneo. Hay compresiones de nervios y médula espinal como complicación.

Se aprecian tumores duros prominentes en rodillas, escápulas, arcos costales, hombros, muñecas, tobillos. Hay acortamiento de los miembros involucrados, abombamiento de los brazos y piernas, puede haber discrepancia de longitud de los miembros. Acortamiento de la talla, en el adulto masculino 169 cm y en la mujer 159 cm. Aunque estos tumores pueden estar presentes al nacimiento, no se aprecian, generalmente, hasta más tarde, permaneciendo un crecimiento lento hasta la adolescencia y deteniéndose en el adulto. Hay una incidencia de sarcoma del 2-10 % en el adulto.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología** (*survey* óseo). Se aprecian exostosis cartilaginosa diafisal yuxtaepifisal en huesos largos, fundamentalmente, cúbito, radio, húmero, tibia y peroné, involucrando articulaciones, pelvis, escápulas y costillas.

**Sangre.** Normal.

### Sindromogénesis y etiología

Se debe a un sobrecrecimiento diafisal-yuxtaepifisal cubierto por cartílago hialino.

Se transmite por herencia autosómica dominante. El 20 al 50 % de los pacientes desarrollan cambios malignos, aunque recientemente se ha estimado que la malignidad sólo ocurre en el 0,5 al 2 % de los casos.

La etiología es genética pero el defecto básico se desconoce.

### Bibliografía

Ehrenfried, A.: "Multiple cartilaginous exostoses hereditary deforming chondrodysplasia. A brief report on a little known disease". *J.A.M.A.*, 64:1606-1642, 1915.  
Hennekem, R.C.M.: "Hereditary multiple exostoses". *J. Med. Genet.*, 28:262-266, 1991.  
Jaffe, H.L.: "Hereditary multiple exostosis". *Arch. Pathol.*, 36:335-357, 1943.  
Solomon, L.: "Hereditary multiple exostosis". *Am. J. Hum. Genet.*, 16:351-353, 1964.

## SÍNDROME DE FIBROGÉNESIS IMPERFECTA ÓSEA

### Sindromografía

#### Clínica

El paciente refiere dolor óseo progresivo que se instala en la edad adulta. Hay debilidad, atrofia muscular, contracturas.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Hay pseudofractura de costillas, adelgazamiento cortical, cambios degenerativos sobreañadidos de articulaciones.

**Sangre.** Fosfatasa alcalina sérica aumentada.

### Bibliografía

Baker, S.L. and H.M. Turnbull: "Two cases of hitherto undescribed disease characterized by a gross defect in the collagen of the bone matrix". *J. Pathol. Bacteriol.* 62:132, 1950.  
Baker, S.L. *et al.*: "Fibrogenesis imperfecta ossium". *J. Bone Joint Surgery*. 48-B, 804, 1966.  
Frame, B.; C.Y. Fost; W. Pack; W. Reynolds and R.J. Argen: "Fibrogenesis imperfecta ossium: a collagen defect causing osteomalacia". *N. Engl. J. Med.* 285:769, 1971.



## SÍNDROME FRONTODIGITAL

### Sindromografía

#### Clínica

Hay ensanchamiento del dedo gordo y/o dedos en la mayoría de los casos. Sindactilia y/o polidactilia en algunos.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Falta la craneosinostosis. Hay ensanchamiento de las falanges distales de los dedos gordos y alteraciones de los otros dedos.

### Sindromogénesis y etiología

Se transmite por herencia autosómica dominante con expresión variable.

La etiología es genética pero el defecto básico se desconoce.

### Bibliografía

Marlham, R.E. and D.W. Smith: "Frontodigital syndrome. A dominantly inherited disorder with normal intelligence". J. Pediatr. 77:129, 1970.

## SÍNDROME DEL GOLPE DE RODILLA

### Sinonimia

S. de *housemaid*. S. de los mineros del carbón. S. de bursitis prepatelar.

### Sindromografía

#### Clínica

En este síndrome existen tres formas clínicas:

1. Forma aguda: hay dolor local, edema y sensibilidad local.
2. Forma crónica: hay una distensión crónica de una de las bursas prepatelares, generalmente la que está por encima del tubérculo o tuberosidad tibial.
3. Forma infectada: se debe a una infección secundaria de una bursitis preexistente, con todos los signos de infección. Las causas más frecuentes son una herida localizada sobre la región patelar o una abrasión.

#### Exámenes paraclínicos

##### Radiografía de rodillas.

### Sindromogénesis y etiología

Las causas, ya señaladas, son: traumatismos, trabajo no acostumbrado sobre la rodilla, un largo período arrodillado, infección directa o indirecta de la bursa.

### Bibliografía

Smillie, L.S.: Injuries of the knee joint. ed. 4, Baltimore, Williams & Wilkins, 1962.

## SÍNDROME DE HALLERMANN-STREIFF

### Sinonimia

S. de discefalia mandíbulo-oculofacial. S. de discefalia. S. de Ullrich. S. de Fremerey-Dohna.

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta ambos sexos por igual. Se caracteriza por alopecia localizada, nariz prominente, microcornea, cataratas congénitas con ruptura espontánea y absorción, ocasionalmente glaucoma. Hay enanismo armónico, atrofia de piel. Retardo del desarrollo psicomotor.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Revela las características en la mandíbula. Hay hipoplasia de rama, desplazamiento anterior de la articulación temporomaxilar. El cóndilo puede estar completamente ausente. El cráneo es braquicefálico. Retraso en el cierre de las fontanelas, cara pequeña, órbitas pequeñas.

### Sindromogénesis y etiología

Posiblemente se transmite por herencia autosómica recesiva, aunque parece ser que todos los casos reportados son esporádicos.

Se ha planteado infección viral en el embarazo o alteraciones producidas por sustancias teratogénicas. Se sugiere la etiología genética.

### Bibliografía

Cohen, M.M. Jr.: "Hallermann-Streiff syndrome: a review". Am. J. Med. Genet., 41:488-499, 1991.  
Hallermann, W.: "Vogelgesicht und Cataracta congenita". Klin. Monatsbl. Augenh., 113:315-318, 1948.  
Kulrander, G.J.; N.W. Lavy and J. A. Campbell: "Roentgen differentiation of the oculodentadigital syndrome and the Hallermann-Streiff syndrome in infancy". Radiology, 86:77-86, 1966.  
Streiff, E.B.: "Dysmorphie mandibulo faciale (tete d'oiseau) et alterations oculaires". Ophthalmologica, 120:79-83, 1950.

## SÍNDROME DE HENCH-ROSENBERG

### Sinonimia

S. de reumatismo palindrómico. S. de Hench.

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por súbito ataque de dolor de moderado a severo, seguido a las pocas horas por aumento de volumen de las articulaciones. Los ataques ocurren a cualquier hora en el día, pero más a menudo en la tarde y regresan completamente en uno o dos días.

**Examen físico.** Se constata afectación de los dedos de las manos, rodillas, cadera, hombros, tobillos, articulación temporomaxilar, esternoclavicular y menos frecuentemente de la columna cervical.

Ocasionalmente hay inflamaciones periarticulares o del tejido blando. Aparición súbita en algunos pacientes de nódulos que desaparecen en una semana.

### *Exámenes paraclínicos*

**Sangre.** Moderada linfocitosis y elevación de la eritrosedimentación durante el ataque. Todas las pruebas para la artritis reumatoidea son negativas. Ocasional incremento de lípidos y ácidos grasos.

### **Bibliografía**

Hench, P.S. and E.F. Rosenberg: "Palindromic rheumatism; new off recurring disease of joints (arthritis, peri-arthritis, para-arthritis) apparently producing no articular residues-report of 34 cases; its relation to angioneural arthrosis, allergic rheumatism and rheumatoid arthritis". Arch. Int. Med., 73:293-321, 1944.

Lamond-Havres, R.W.: Palindromic rheumatism. In Hollander, J.L.: Arthritis and allied conditions. ed. 7, Philadelphia, Lea & Febiger, 1966.

## **SÍNDROME DE LA HIPERTROFIA DE MASETEROS**

### **Sinonimia**

S. de hipertrofia benigna maseterina.

### **Sindromografía**

#### *Clínica*

Hay una hipertrofia unilateral o bilateral de los músculos maseteros acompañada de edema doloroso por debajo y por delante de la oreja con o sin dolor de la misma o artralgia temporomaxilar. Rechinamiento de los dientes durante el sueño. Los pacientes, por lo general, tienen una personalidad tensa.

### *Exámenes paraclínicos*

**Radiología.** Hay distorsión mandibular cuando la hipertrofia es unilateral. Maloclusión dental.

### **Sindromogénesis y etiología**

Afección adquirida producida por diferentes mecanismos: maloclusión primaria o secundaria, desplazamiento de la mandíbula por movimientos durante la lectura, tensión y rechinamiento de dientes.

### **Bibliografía**

Barton, R.T.: "Benign masseteric hypertrophy; a syndrome of importance in the differential diagnosis of parotid tumors". J.A.M.A., 164:1646-1647, 1957.

Gurney, G.E.: "Chronic bilateral benign hypertrophy of masseter muscles". Am. J. Surg., 73:137-139, 1947.

## **SÍNDROME DE HOFFA**

### **Sinonimia**

S. de hipertrofia del cojín graso infrapatelar.

### **Sindromografía**

#### *Clínica*

Existe, por lo general, una historia larga de dolor en el compartimiento de la rodilla, relacionada con el ejercicio.

**Examen físico.** Hay edema debido a la presencia de aumento del cojín graso, derrame moderado. A la extensión forzada se produce dolor y sensibilidad local a la presión profunda.

### *Exámenes paraclínicos*

**Radiología de la rodilla.** Permite descartar lesión ósea y en muchos casos se puede observar aumento de partes blandas e intraarticular.

### **Sindromogénesis y etiología**

Hay una hipertrofia del cojín graso que causa alteraciones de la bolsa sinovial entre los cóndilos durante la extensión del pie.

### **Bibliografía**

Hoffa, A.: "The influence of adipose tissue with regard to the pathology of knee joint". J.A.M.A., 43:795-796, 1904.

## **SÍNDROME DE JAFFE**

### **Sinonimia**

S. de sinovitis villonodular pigmentada. S. tumoral de la membrana sinovial benigna polimorfocelular. S. tumoral de células gigantes de la vaina tendinosa.

### **Sindromografía**

#### *Clínica*

Hay dolor en una o varias articulaciones grandes, con limitación funcional de la articulación. La rodilla se afecta con mayor frecuencia.

**Examen físico.** Hay moderada limitación de los movimientos de las articulaciones afectadas por el dolor.

### *Exámenes paraclínicos*

**Radiología de las articulaciones.**

**Biopsia de la membrana sinovial.**

**Sangre.** Pruebas para descartar artritis reumatoidea. Eritrosedimentación.

### **Sindromogénesis y etiología**

Se ha sugerido que su presencia es secundaria a neoplasias y traumas.

La etiología es desconocida.

### **Bibliografía**

Chung, S.M.K. and J.M. Jones: "Diffuse pigmented villonodular synovitis of hip joint". J. Bone Surg., 47A:293-303, 1965.

Jaffe, H.L.; L. Lichtenstein and C.J. Sutro: "Pigmented villonodular synovitis, and bursitis, tenosynovitis. A discussion of the synovial and bursal equivalents of the tenosynovial lesion commonly denoted as xanthoma, xanthogranuloma, giant-cell tumor, or myeloplaxoma of the tendon, sheath, with some consideration of their tendon sheath lesion itself". Arch. Path., 31:731-765, 1941.

## **SÍNDROME DE JAFFE-LICHTENSTEIN**

### **Sinonimia**

S. de displasia fibrosa monostótica.

## Sindromografía

### Clínica

En niños sanos, aparece aumento de volumen, malestar y dolor en un hueso largo, hueso de la cara o cráneo.

No aparecen otras manifestaciones del esqueleto.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Hay zonas quísticas en la corteza de los huesos.

**Sangre.** Se observa, ocasionalmente, una ligera elevación del calcio y de la fosfatasa alcalina.

## Sindromogénesis y etiología

Puede ser una anomalía congénita o posiblemente un trastorno del proceso normal reparativo después de un trauma.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

- Jaffe, H.L. and L.Lichtenstein: "Non-osteogenic fibroma of bone". Am. J. Path., 18:205-215, 1942.  
Ross, D.W. and C.C. Vitale: "Monostotic fibrous dysplasia of the metacarpal". J. Bone Joint Surg., 37A:196-200, 1955.

## SÍNDROME DE JANSEN

### Sinonimia

S. de displasia metafisaria tipo Jansen.

## Sindromografía

### Clínica

Este síndrome se manifiesta en ambos sexos. Se evidencia un enanismo desde la niñez con afectación de la metafisis de todos los huesos lesionados con marcado ensanchamiento. Las diáfisis están acortadas.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Se observan las anormalidades ya descritas. Los cóndilos aparecen irregulares. Las vértebras cuneiformes, con contornos irregulares.

## Sindromogénesis y etiología

No se ha determinado si es o no genética.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

- Burkhart, J.M; E.C. Burke and P.J. Kelly: "Birth defects". Mayo Clinic Proc., 40:481-489, 1965.  
Jansen, M.: "Über atypische Condrodystrophie (Achondroplasie) und über eine noch nicht beschriebene angeborene Wachstumtörung des Knochensystems: Metaphysare Dysostosis". Zeitschr. f. Orthop. Chir., 61:253-286, 1934.

## SÍNDROME DE KASHIN-BECK

### Sinonimia

Enfermedad de Urov. Enfermedad de Tokut-Ze.

## Sindromografía

### Clínica

Es un ejemplo de patología regional. Se presenta en la niñez. Es endémica en Corea, China, Siberia. De instalación asintomática o dolorosa. Hay debilidad muscular, calambres, parestesias, fatigabilidad.

De los 6 meses al año, se presenta rigidez articular. Existe una clasificación en grados de acuerdo con la toma articular y las manifestaciones clínicas:

Primer grado: forma moderada, en estadio inicial.

Segundo grado: incrementada toma de las articulaciones, del dolor y de los síntomas generales.

Tercer grado: artritis deformante crónica y manifestaciones generales.

Hay pérdida de peso, toma de la columna vertebral y gastritis crónica. También hay deformidades de la muñeca y articulaciones interfalángicas, crepitación. No hay inflamación o derrame. Es de localización simétrica y progresión lenta de la osteoartritis a otras articulaciones. Hay atrofia muscular adyacente a la toma articular.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Muestra proceso distrófico del crecimiento tubular de los huesos y acortamiento de los miembros.

**Sangre.** Normal. En el tercer grado hay anemia y linfocitosis. Calcio y fósforo normales.

## Sindromogénesis y etiología

De origen tóxico secundario a la ingestión de granos de cereales infectados con el hongo *Esporotrichiela fusarium*.

## Bibliografía

- Beck, E.B.: "To the problem of disforming endemic osteoarthritis in the Baikal area". Russian Physician, 5:74-75, 1906.  
Kashin, N.I.: The description of the endemic and other disease, prevailing in the Urov-river area. The records of physicomedical scientific society attached to the Moscow Univ., Jan. 3, 1859.  
Nesterov, A.I.: "The clinical course of Kashin-Beck disease". Arthr. Rheumat., 7:29-40, 1964.

## SÍNDROME DE KILOH-NEVIN

### Sinonimia

S. del nervio interóseo anterior.

## Sindromografía

### Clínica

De instalación espontánea o después de un traumatismo.

Existe parálisis aislada del flexor largo del pulgar y del flexor profundo de los dedos. No hay compromiso sensitivo.

## Sindromogénesis y etiología

En la etiología se considera que puede ser idiopática o asociada a fracturas o daño de los huesos del antebrazo

## Bibliografía

- Farber, J.S. and R.S. Bryan: "The anterior interosseous nerve syndrome". J. Bone Joint Surg., 50:521-523, 1969.  
Kiloh, L.G.; S. Nevin: "Isolated neuritis of anterior interosseous nerve". Br. Med. J., 1:850-851, 1952.

Parsonage, M.J. and J.W.A. Turner: "Neurologic amyopathy. The shoulder-girdle syndrome". *Lancet*, 1:973-978, 1948.

## SÍNDROME DE KLIPPEL-FEIL

### Sinonimia

S. de tortícolis óseo congénito. S. de sinostosis congénita de las vértebras cervicotorácicas. S. de fusión congénita de las vértebras cervicales.

### Sindromografía

#### Clínica

La fusión de una o más vértebras cervicales consiste en una malformación congénita que en ocasiones cursa de forma asintomática. Cuando la fusión es múltiple acortan la columna cervical y dan un aspecto característico de cuello corto con cabeza baja asentada en los hombros con limitación de los movimientos y línea de implantación del pelo baja con frecuencia a nivel de la primera vértebra torácica. Se asocia frecuentemente a otras anormalidades como falta de descenso escapular (deformidad de Sprengel), platibasia, impresión basilar, deformidad de Arnold-Chiari, etcétera.

Se han observado los "movimientos en espejo" (en que los movimientos voluntarios de un miembro superior se acompañan de movimientos similares en el miembro opuesto).

Hay disnea y disfagia. Este síndrome está asociado ocasionalmente a trastornos neurológicos debidos a una displasia congénita de la médula.

**Examen físico.** Hay acortamiento del cuello. Platibasia y movimientos limitados del cuello. Se asocia ocasionalmente a un tortícolis. Hay asimetría facial, escoliosis y cifosis.

Puede subdividirse en tres tipos:

Tipo 1. Anomalías extensas con elementos de diferentes vértebras integrando un simple bloque.

Tipo 2. Falta de completa segmentación de uno o dos espacios intervertebrales cervicales.

Tipo 3. Incluye el tipo 1 y 2, coexistiendo anormalidades de la columna dorsal baja y lumbar.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Demuestra acortamiento y fusión vertebral, así como también las malformaciones asociadas.

### Sindromogénesis y etiología

Actualmente se reconocen cuatro tipos de fusión vertebro-cervical:

Tipo I. Fusión masiva de vértebras cervicales y torácicas superiores en bloque.

Tipo II. Fusión de sólo una o dos vértebras (posible hemivértebras, fusión atlantoccipital y otras anomalías).

Tipo III. Fusión cervical, torácicas inferiores y lumbares.

Tipo IV. Fusión cervical y de otras vértebras y agenesia del sacro.

En el tipo II, el subtipo con fusión C2-C3 tiene herencia autosómica dominante y el subtipo C5-C6 muestra un patrón autosómico recesivo.

Esta heterogeneidad clínica puede basarse en una heterogeneidad genética, sin embargo en sentido general se considera como una entidad de etiología genética con herencia

autosómica dominante con penetrancia reducida y expresividad variable.

### Bibliografía

Daas-Rothschild, A. *et al.*: "Klippel-Feil anomaly with sacral agenesis: an additional subtype, type IV". *J. Craniofac. Genet. Div. Biol.*, 8:297-301, 1988.

Gardner, W.J.: "Diastematomyelia and the Klippel-Feil syndrome". *Cleveland Clin. Quat.*, 31:19-44, 1964.

Gunderson, C.H.; R.H. Greenspan; G.H. Glaser *et al.*: "The Klippel-Feil syndrome: genetic and clinical reevaluation of cervical fusion". *Medicine*, 46:491-512, 1967.

## SÍNDROME DE KNIEST

### Sinonimia

S. de displasia ósea-deterioro retiniano-sordera.

### Sindromografía

#### Clínica

Hay enanismo no proporcionado, cara redonda, ojos prominentes, paladar hendido, miopía, deterioro de la retina, cataratas, ceguera, progresiva sordera de conducción, limitación de la motilidad articular, dolor de las grandes articulaciones, cifoscoliosis, lordosis, cuello corto, marcha anormal.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Acortamiento de los huesos largos. Pérdida del patrón trabecular normal. Apariencia de cristal de los huesos.

### Sindromogénesis y etiología

Es un síndrome de etiología genética que se trasmite con un patrón autosómico dominante.

El cartílago presenta, al examen con el microscopio electrónico, anormalidades en la organización de las fibras colágenas. Estas son mucho más gruesas que lo normal y de forma irregular, sin el característico patrón en bandas.

Se ha sugerido la pérdida del protopéptido C que se requiere para la formación normal de las fibras del colágeno tipo II.

### Bibliografía

Poole, A.R., *et al.*: "Kniest dysplasia is characterized by an apparent abnormal processing of the C-propeptide of type II cartilage collagen resulting in imperfect fibroid assembly". *J. Clin. Invest.*, 81:579-589, 1988.

## SÍNDROME DE KOCKER-DEBRÉ-SEMELAINNE

### Sinonimia

S. de Debré-Semelaigne. S. de cretinismo. S. de hipertrofia muscular.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en niños y adultos. Hay manifestaciones típicas de cretinismo asociadas con una sensación de rigidez y malestar en los grandes músculos, algunos movimientos son dolo-

rosos. Hay lentitud en la contracción muscular. La marcha es tosca y lenta. La temperatura fría contribuye al enlentecimiento de los movimientos (paramiotonía). Presentan disartria secundaria al agrandamiento de la lengua. Hay hipertrofia muscular.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Electromiograma.** Patológico.

**Orina.** No hay creatinuria.

**Sangre.** Colesterol elevado.

**Captación de yodo.** Disminuida así como otras funciones tiroideas.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Se ha reportado incidencia familiar.

La etiología es desconocida.

#### **Bibliografía**

Debré, R.; G. Semelaigne: "Syndrome of diffuse muscular hypertrophy in infants causing athletic appearance. Its connection with congenital myxedema". *Amer. J. Dis. Child.*, 50:1351-1361, 1935.

Hoffman, J.: "Weiterer Beitrag zur Lehre von der Tetanie". *Deutsch. Ztschr. Nerven.*, 9:278-290, 1896.

Kocker, T.: "Zur Verhütung des Cretinismus und cretinoider Zustände nach neuen Forschungen". *Deutsch. Z. Chir.*, 34:556-626, 1892.

#### **SÍNDROME DE LANDOUZY-DÉJERINE**

##### **Sinonimia**

S. de distrofia fascioscapulohumeral. S. de distrofia escapulohumeral.

##### **Sindromografía**

###### **Clínica**

Se instala entre los 12-14 años, hasta los 30-40 años.

Se afectan por igual ambos sexos. Los primeros síntomas son: debilidad para el movimiento de los músculos de los hombros. Las mujeres lo presentan en el momento de peinarse. Dificultad para cerrar los ojos y soplar. Más tardíamente se afectan los músculos de la pelvis y piernas. Hay escapulas aladas.

###### **Exámenes paraclínicos**

**Electromiograma.** Patológico.

**Orina.** Hay ligera creatinuria.

**Sangre.** Creatinina disminuida.

##### **Sindromogénesis y etiología**

La etiología es genética y se transmite por herencia autosómica dominante ligada al cromosoma 4 en q35 y se estima que presenta una penetrancia del 95 % a la edad de 20 años.

Análisis bioquímicos detectaron reducción del transporte de electrones en la actividad a través del complejo II-IV.

No hay evidencias de heterogeneidad genética.

##### **Bibliografía**

Landouzy, L. and Déjerine, J.: "De la myopathie atrophique progressive; myopathie héréditaire, sans neuropathie, debutant d'ordinaire dans l'enfance par la face". Paris, F. Alcan., 1885.

Lunt, P.W. and P.S. Harper: "Genetic counselling in fascioscapulohumeral muscular dystrophy". *J. Med. Genet.*, 28:655-664, 1991.

Mathews, K.D., *et al.*: "Characterization of the fascioscapulohumeral dystrophy locus on 4q35 (Abstract)". *Am. J. Med. Genet.* 49(suppl.) 350-350, 1991.

Shy, G.M.: Neuromuscular disorders. In: Beeson, P.M., McDermott, W., ed.: Cecil Loeb Textbook of Medicine, ed. 12, Philadelphia, Saunders, 1967.

Slipetz, D.M.; J.R. Aprille; P.R. Goodyer and R. Rozen: "Deficiency of complex III of the mitochondrial respiratory chain in a patient with fascioscapulohumeral disease". *Am. J. Med. Genet.*, 48:502-510, 1991.

#### **SÍNDROME DE LEGG-CALVÉ-PERTHES**

##### **Sinonimia**

S. de osteocondrosis de la epífisis capital femoral. S. de *coxa plana*. S. de Calvé-Perthes. S. de Legg-Perthes.

##### **Sindromografía**

###### **Clínica**

Los síntomas son de instalación súbita o progresivos, y aparecen entre los 6-12 años, con dolor moderado en la cadera, limitación de movimientos y cojera de las piernas que evoluciona progresivamente y el dolor se hace más intenso.

**Examen físico.** Malestar y espasmo muscular de la cadera. Eventual atrofia de músculos y acortamiento de las piernas.

###### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Eritrosedimentación ligeramente acelerada.

**Radiología.** Inicialmente hay reabsorción ósea y después esclerosis. Fragmentación de epífisis. Articulaciones irregulares.

##### **Sindromogénesis y etiología**

Hay una isquemia idiopática de los centros de osificación. Puede ser traumática.

La etiología es desconocida.

##### **Bibliografía**

Legg, A.T.: "The cause of atrophy in joint disease". *Am. J. Orthop. Surg.*, 6:84-90, 1908-1909.

#### **SÍNDROME DE LERI**

##### **Sinonimia**

S. de pleonosteosis.

##### **Sindromografía**

###### **Clínica**

Afecta ambos sexos. Se instala en la primera infancia. Por lo general el desarrollo mental es normal. Se han reportado algunos casos con inteligencia alterada. Hay limitación de movimientos de articulaciones y columna. Aparece el síndrome del túnel del carpo. Puede aparecer el síndrome de metatarsalgia de Morton.

**Examen físico.** Hay facies mongoloide (inconstante), ensanchamiento y deformidad de los dedos índice y pulgar, manos cortas y engrosadas, contractura en flexión de articulaciones interfalángicas, semiflexión y rotación interna de miembros superiores, semiflexión y rotación externa de miembros inferiores.

### *Exámenes paraclínicos*

**Radiología.** Se comprueban las alteraciones óseas que originan las deformidades señaladas.

### **Sindromogénesis y etiología**

Se transmite por herencia autosómica dominante.

La etiología es genética, pero el defecto básico se desconoce.

### **Bibliografía**

Leri, A.: "Une Dystrophie osseuse généralisée et héréditaire la plonostose familiale". Press. Méd., 30:13-16, 1922.

### **SÍNDROME DE LEWIS-BESANT**

#### **Sinonimia**

S. de distrofia muscular congénita localizada.

#### **Sindromografía**

##### *Clínica*

Han sido reportados casos en niñas, así como niños muertos en temprana edad con un cuadro de insuficiencia respiratoria.

#### **Sindromogénesis y etiología**

La etiología es desconocida.

#### **Bibliografía**

Lewis, A.J. and D.F. Besant: "Muscular dystrophy in infancy". J. Pediatr., 60:376-384, 1962.

Zellweger, H.; A. Afifi; W.F. McCormick and W. Mergner: "Benign congenital muscular dystrophy". Clin. Ped., 6:655-663, 1967.

### **SÍNDROME DE MAFFUCCI**

#### **Sinonimia**

S. de discondroplasia con hemangioma. S. de condrodistrofia con hamartoma. S. vascular. S. de Kast.

#### **Sindromografía**

##### *Clínica*

Los pacientes son asintomáticos al nacimiento. Durante la niñez aparecen deformidades de los huesos y articulaciones. Afecta ambos sexos. No hay historia de dolor. Hay hipotensión ortostática en posición sentada o de pie. Se presentan fracturas a los traumatismos mínimos.

**Examen físico.** Antes de la pubertad aparecen nódulos en los dedos de los pies, posteriormente se producen tumores en los huesos cilíndricos, de distribución simétrica. En el tejido subcutáneo y tejido blando aparecen hemangiomas. No hay compromiso visceral.

### *Exámenes paraclínicos*

**Radiología.** *Survey óseo.*

**Arteriografía y venografía.**

**Biopsia de piel y huesos.**

### **Sindromogénesis y etiología**

Hay una combinación de hemangiomatosis y encondromatosis y no parece ser hereditaria.

La etiología es desconocida.

### **Bibliografía**

Elmore, S.M. and W.C. Cantrell: "Maffucci's syndrome". J. Bone Joint Surg., 48A:1607-1613, 1966.

Maffucci, A.: "Di un caso di encondroma ed angoima multiplo. Contribuzione alla genesi embrionale del tumori". Movimento Medico-Chirurgico, 3:399-412, 1881.

### **SÍNDROME DEL MANGUITO MUSCULOTENDINOSO DEL HOMBRO**

#### **Sindromografía**

##### *Clínica*

Por lo general, hay historia previa de trauma en el hombro. El paciente refiere sentir un estallido, acompañado de dolor súbito, frecuentemente seguido de un período asintomático y posteriormente recurrente que trae como consecuencia la imposibilidad de elevar el brazo o de iniciar la abducción.

Pueden existir síntomas crónicos, dados por enrojecimiento del hombro, impotencia funcional para la motilidad y malestar por las noches al volverse de ese lado.

**Examen físico.** Pueden observarse cambios localizados de la coloración de la piel, adolorimiento del hombro y crepitación.

### *Exámenes paraclínicos*

**Exámenes radiográficos.** Son negativos.

### **Sindromogénesis y etiología**

Se produce un desgarro del manguito musculoesquelético del hombro con lesiones del tejido blando periarticular ocasionado por traumas.

#### **Bibliografía**

Hollander, J.L.: Arthritis and allied conditions. 7 ed., Philadelphia, Lea & Febiger, 1966.

### **SÍNDROME DEL MANUBRIO ESTERNAL**

#### **Sindromografía**

##### *Clínica*

Se puede presentar en pacientes con artritis reumatoidea o sin cambios en las articulaciones.

El paciente refiere dolor por encima o a cada lado del manubrio esternal. El dolor se produce o agrava por el esfuerzo de caminar, subir escaleras, toser, etcétera.

**Examen físico.** Sensibilidad y ocasionalmente edema de la articulación del manubrio esternal que se alivia con la infiltración de procaína.

### *Exámenes paraclínicos*

**Radiología.** Ocasionalmente hay ligeros cambios de la articulación del manubrio. Generalmente no hay cambios.

**Electrocardiograma.** Normal.

## Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se presenta como parte del síndrome de la artritis reumatoidea o en forma aislada.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Fisher, C.M. and W. Light: "Manubriosternal arthralgia". N. Engl. J. Med., 256:799-801, 1957.

Sodestrom, N.: "Manubrial pain and angina pectoris". Svensk. Lakartidn., 48:1845-1847, 1951.

## SÍNDROME DE MARIE-BANBERGER

### Sinonimia

S. de Banberger. S. de Hagner. S. de osteoartropatía hipertrófica secundaria. S. de osteoartropatía pulmonar hipertrófica.

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por la presencia de hueso perióstico de neoformación, aumento de volumen de articulaciones con agrandamiento de las epífisis de los huesos largos, hipocratismo digital y artritis. Deformidad de las uñas que presentan cianosis. Hay sensación de calor en la punta de los dedos. Sudación de manos y pies. Artralgia. Las falanges distales están ensanchadas y en clava.

El hipocratismo digital puede aparecer en las formas primaria o secundaria. El primario aparece en la forma familiar y el secundario se acompaña a menudo de bronquitis crónica, enfermedades difusas pulmonares y endocarditis bacteriana.

La osteoartropatía familiar conocida como paquidermoperiostosis se caracteriza por engrosamiento de la piel de la cara, cuero cabelludo y miembros.

#### Exámenes paraclínicos

**Estudio del líquido sinovial.** Existen menos de 500 células/mm<sup>3</sup> con predominio de mononucleares.

**Radiología.** Muestra engrosamiento perióstico con formación de hueso nuevo. Falanges distales con cambios hipertróficos y osteólisis en etapas avanzadas.

**Estudio con radionúclidos con captación lineal pericortical.**

## Sindromogénesis y etiología

En adultos el síndrome por lo general es secundario a alguna neoplasia pulmonar, mas raramente se presenta en enfermedades crónica de pulmón o hígado (cirrosis), cardíacas, gastrointestinales, infecciosas crónicas o neoplásicas.

Puede ocurrir de forma idiopática y familiar.

Se desconoce la causa; la corrección del síndrome por vagotomía sugiere que hay estimulación vagal.

Se ha propuesto también que puede estar relacionado con vasodilatadores circulantes, inmunocomplejos circulantes y hormonas.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Von Banberger, E.: "Ueber Knochenveränderungen bei chronischen Lungen und Herzkrankheiten". Zschr. Klin. Med., 18:193-217, 1891.

Fischer, D.S.; D.H. Singer and S.M. Feldman: "Clubbing, a review with emphasis on hereditary acropachy". Medicine, 43:459-479, 1964.

Marie, P.: "De l'osteoarthropathie hypertrophique pneumique". Rev. de Méd., 10:1-36, 1890.

## SÍNDROME DE MARFAN

### Sinonimia

S. de distrofia mesodérmica congénita. S. de dolicoctenomeia. S. de aracnodactilia.

### Sindromografía

Este síndrome se debe a una alteración del tejido conectivo y se caracteriza por una gran variabilidad clínica. Afecta a tres sistemas fundamentales: esquelético, ocular y cardiovascular; sin embargo, la inteligencia no está afectada.

El diagnóstico se realiza sobre las manifestaciones más evidentes: subluxación del cristalino, dilatación de la aorta ascendente, aneurisma disecante y ectasia ductal. Los criterios diagnósticos, según un comité internacional de consultantes del año 1986, son:

1. Si hay un familiar de primer grado afectado por el síndrome, el paciente en estudio debe tener: a) involucrado al menos dos sistemas; b) presentar una manifestación mayor (este requisito será edad dependiente y según las peculiaridades del fenotipo familiar).
2. Si no hay familiar de primer grado afectado inequívocamente por el síndrome, el paciente en estudio deberá tener: a) involucrado el sistema esquelético; b) involucrado al menos dos de los otros sistemas; c) al menos una manifestación mayor.

#### Clínica

El cuerpo de estos pacientes es delgado y alargado, el cráneo dolicocefalo, las orejas prominentes. Presentan paladar ojival, brazos y piernas alargadas, manos con dedos largos y delgados, cifoscoliosis, pecho excavado, pie plano y dedos en martillo. El panículo adiposo está disminuido. Hay hiperextensibilidad y dislocación de articulaciones, hipotonía muscular. Las alteraciones oculares son: miopía, estrabismo, miosis, nistagmo, subluxación de los cristalinos, coloboma. Existen alteraciones cardiovasculares como son: deformidades valvulares, defecto septal, aneurisma de la aorta y de las arterias pulmonares. También existen defectos pulmonares y renales.

#### Exámenes paraclínicos

**Orina.** Test de nitroprusiato para descartar homocistinuria.

**Examen ocular con lámpara de hendidura y dilatación completa.** Para detectar subluxaciones pequeñas.

**Ecocardiografía.** Medir especialmente raíz aórtica.

**Tomografía axial computadorizada.** Para el diagnóstico del saco dural a nivel de L5, que aparece en los dos tercios de los pacientes afectados.

**Exámenes radiológicos (survey óseo).** Senos perinasales grandes, dolicocefalia, huesos de la cara alargados, huesos largos excesivamente largos y finos, vértebras altas, etcétera.

**Sangre.** Disminución de las mucoproteínas.

**Otros exámenes: cariotipo, electroforesis de hemoglobina.** Para descartar otras causas de talla alta.

## Sindromogénesis y etiología

Es un síndrome de etiología genética y se transmite por herencia autosómica dominante. El gen se ha localizado en el cromosoma 15 alrededor de q21 y se debe a mutaciones del gen de la fibrilina (FBN1), una glicoproteína de las microfibrillas extracelulares, que se encuentran asociadas con la elastina. Esta alteración explica el defecto básico del síndrome.

## Bibliografía

- Eldridge, R.: "The metacarpal index: a useful aid in the diagnosis of the Marfan syndrome". Arch. Int. Med., 113:248-254, 1964.
- Grahame, R. and R.E. Pyeritz: "The Marfan syndrome: joint and skin manifestations are prevalent and correlated". Br. J. Rheumatol., 34:126-213, 1995.
- Marfan, A.B.: "Un cas de déformation congénitale des quatre membres, plus prononcée aux extrémités, caractérisé par un allongement des os avec un certain degré d'amincissement". Bull. Soc. Méd. Hôp. de Paris, 13:220-226, 1896.
- Pyeritz, R.E.: The Marfan syndrome. In Royce, P.M. and B. Steinman.: Connective tissue and its heritable disorders. Wiley-Liss, 1933, pp 437-468.

## SÍNDROME DE MIELOPATÍA DIABÉTICA

### Sinonimia

S. de amiotrofia diabética.

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta ambos sexos en enfermos diabéticos en la quinta a séptima décadas. Se presentan dolores en las piernas: severos, asimétricos, ocasionalmente unilateral, y de localización preferente en cadera y muslo.

**Examen físico.** Emaciación asimétrica de los músculos, fasciculaciones y ausencia de la reflectividad tendinosa. Hay pérdida de la sensibilidad y úlceras. Parestesia normal en tobillos. Presencia de signo de Babinski.

#### Exámenes paraclínicos

**Punción lumbar.** Aumento de proteínas.

**Electromiografía.** Desnervación parcial de los músculos de las piernas. No hay fibrilación.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome es principalmente motor en contraste con la pseudotabes diabética que es sensitivo.

La etiología es la diabetes mellitus.

## Bibliografía

- Bruns, L.: "Ueber neuritische Lahmungen beim Diabetes Mellitus". Berl. Klin. Wschr., 27:509-515, 1890.
- Garland, H. and D. Taverner: "Diabetic myelopathy". Br. Med. J., 1:1405-1408, 1953.
- Grinker, R.R. and A.L. Saks: Neurology, ed. 6, Springfield, Thomas, 1966.

## SÍNDROME DE MIOGLOBINURIA PAROXÍSTICA IDIOPÁTICA

### Sinonimia

S. de mioglobinuria primitiva. S. de Meyer-Betz.

## Sindromografía

### Clínica

Predomina en el sexo masculino (4:1). Se instala a cualquier edad. En el 50 % de los casos aparece después del ejercicio, en el resto no se conoce la causa.

El paciente refiere súbitamente dolor fuerte y calambres musculares con aparición posterior de debilidad y parálisis, acompañados de tumefacciones musculares.

Generalmente afectan las musculaturas de las piernas y muslos, raramente los brazos, fonación, deglución o respiración. Estas crisis pueden durar unas horas. El estado general se afecta y puede llegar a trastornos de la conciencia. Una a tres horas después de la crisis, se aprecia la eliminación de orinas claras, pero de color rosado sanguíneo o carmelita que da una reacción positiva a la bencidina. La intensidad del color de la orina aumenta en las siguientes horas y después se atenúa.

Durante los accesos graves puede aparecer fiebre, hemorragias cutáneas y mucosas, cefalea intensa, astenia, vómitos, palidez y dolor abdominal. En algunas ocasiones durante el paroxismo de la crisis se presenta una insuficiencia renal aguda, con oliguria, isostenuria, edema que puede llevar al choque renal mioglobinúrico. La mortalidad por insuficiencia renal es alrededor del 20 %.

**Examen físico.** Puede haber atrofia muscular después de repetidos ataques. Previamente los músculos aparecen edematosos, dolorosos y de consistencia leñosa.

### Exámenes paraclínicos

**Orina.** Después de unas horas de presentado el ataque, las orinas son al inicio de color rosado y después rojo-carmelitosas. Oliguria y anuria en algunos casos. Hay presencia de mioglobina, cilindrorria, eritrocituria y leucocituria.

Reacción positiva a la bencidina.

**Biopsia de músculo.** Realizada después del ataque, muestra necrosis de coagulación y fibras necróticas decoloradas alternando con fibras normales.

**Sangre.** Aumento de las enzimas musculares en el suero.

### Sindromogénesis y etiología

Las alteraciones se localizan en las células musculares que presentan una acentuada sensibilidad a los traumas o a productos metabólicos desconocidos. Histológicamente existen signos de degeneración en las células musculares.

Se han reportado casos en familias.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

- Meyer-Betz, F.: "Beobachtung an einem eigenartigen, mit Muskellähmung verbundenen Fall von Hämoglobinurie". Arch. Klin. Med. 101:86-127, 1911.
- Rainey, R.L.; P.W. Estes; C.L. Neely, et al.: "Myoglobinuria following diabetic acidosis". Arch. Intern. Med., 111:564-571, 1963.

## SÍNDROME DE MIOPATÍA HIPERTRÓFICA

### Sinonimia

S. de hipertrofia *musculorum vera*. S. de hipertrofia muscular verdadera.



## Sindromografía

### Clínica

Predomina en varones. Se inicia habitualmente en la infancia, adolescencia o vida adulta temprana, comienzo vago con sensación dolorosa en los músculos afectados.

**Examen físico.** Crecimiento lento de los músculos de los miembros que están afectados más frecuentemente que el tronco. Sin embargo, cualquier músculo del cuerpo puede estar afectado incluso la lengua. Diferentes músculos pueden estar involucrados a la vez o sucesivamente. El vigor de los músculos afectados, generalmente, aumenta. Aparece fenómeno miotónico en 50 % de los casos. Reflejos normales. Puede observarse con frecuencia hiperhidrosis de los miembros o el sitio afectado. No hay toma visceral ni esquelética.

### Exámenes paraclínicos

**Electromiograma.** Normal.

## Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Adams, R.D.; D. Denny-Brown and C. M. Pearson: Diseases of the muscle. New York, Harper Row, 1962.  
Friedreich, N.: "Ueber congenitale halbseitige Kophypertrophie". Virchow's Arc. Path. Anat., 28:474-481, 1863.

## SÍNDROME DE MIOPATÍA MEGACONIAL

### Sinonimia

S. de miopatía mitocondrial o por almacenamiento de lípidos.

## Sindromografía

### Clínica

Miopatía congénita de evolución lenta que aparece en la infancia, pero se ha observado en edades más avanzadas inclusive hacia la mitad de la vida adulta. Se caracteriza por hipotonía y debilidad de los músculos proximales con dificultad para caminar y para ascender escaleras. Reflejos tendinosos disminuidos o ausentes, no miotonía ni fasciculación, no pérdida de la sensibilidad ni de la coordinación.

### Exámenes paraclínicos

**Biopsia muscular.** Presencia de mitocondrias gigantes (100 veces mayor que lo normal) anormales de "fibras rasgadas con rojos" llamadas así por su aspecto con la tinción de la muestra muscular.

## Sindromogénesis y etiología

Alteraciones de las enzimas esenciales para el metabolismo lipídico contenido en las mitocondrias que da lugar a un acúmulo anormal de cuerpos lipídicos en las fibras musculares.

El estudio del ADN mitocondrial (ADNmt) de personas afectadas ha evidenciado en las poblaciones de ADNmt muscular que hay unas normales y otras con delección de un segmento de ADNmt de 7 kilobases. Esta observación demuestra que la etiología de este síndrome se debe a un defecto del genoma mitocondrial, con transmisión materna, estando la severidad del síndrome en correspondencia con el defecto del ADNmt y su correlación metabólica y con la distribución aleatoria de las mitocondrias normales y anormales en las gametogénesis maternas.

## Bibliografía

Holt, I.J. *et al.*: "Deletions of muscle mitochondrial DNA in patients with mitochondrial myopathies". Nature, 331:717-719, 1988.  
Shy, G.M.; N.K. Gonatas and M. Pérez: "Two childhood myopathies with abnormal mitochondria: I megaconial myopathy, II pleoconial myopathy". Brain, 89:133-158, 1966.

## SÍNDROME DE MIOPATÍA DE NEMALINE

### Sinonimia

S. miopático de Rod.

## Sindromografía

Se describen dos tipos: de instalación temprana y de instalación tardía.

### 1. INSTALACIÓN TEMPRANA

#### Clínica

Se instala al nacer. Hay desarrollo motor retardado, debilidad proximal de los miembros, reducción del volumen muscular, hipotonía muscular, arreflexia o reflejos normales en algunos casos. Malformaciones asociadas: paladar ojival, pie cavo, cifosis o escoliosis.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de músculo.** Están afectadas del 20-40 % de las fibras, las que contienen una cantidad variable de formaciones filamentosas. Los núcleos de las células lesionadas son vesiculosos y con nucléolo prominente.

**Sangre.** Índice de creatinina. Aumentado

**Transaminasa glutámica oxalacética.** Normal.

**Aminoácidos.** Excreción normal

**Electromiograma.** Disminución de la duración de los potenciales.

### Sindromogénesis y etiología

De etiología genética, se ha sugerido la existencia de herencia autosómica recesiva y dominante.

La deficiencia de fibras tipo 2 pudiera explicar la base de la incapacidad de los pacientes para realizar actividad motora gruesa.

### 2. INSTALACIÓN TARDÍA

#### Clínica

Se afectan ambos sexos. Se instala en la cuarta a sexta décadas en sujetos previamente sanos y sin anomalías del desarrollo. La instalación es gradual en las partes distales de las piernas o de la pelvis progresando hacia la parte proximal y después distal de todos los miembros afectando también los flexores del cuello.

**Examen físico.** Hay hipotonía muscular. Reflejos generalmente disminuidos o normales.

### Sindromogénesis y etiología

A diferencia del tipo anterior no se han reportado casos en familias.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

- Shy, G.M.; W.K. Engel, *et al.*: "Nemaline myopathy, a new congenital myopathy". *Brain*, 86:793-810, 1963.
- Wallgren-Pettersson, C., *et al.*: "Genetics of congenital nemaline myopathy: a study of 10 families". *J. Med. Genet.*, 27:480-487, 1990.

## SÍNDROME DE MORTON (T)

### Sinonimia

S. del primer metatarsiano corto. S. de la tríada de Morton. S. de metatarsalgia. S. de neuroma digital. S. de neuroma intermetatarsal.

### Sindromografía

#### Clínica

Predomina en la mujer. Es unilateral o muchas veces bilateral. Se caracteriza por dolor recurrente de tipo quemante entre los espacios metatarsianos tercero y cuarto que se irradia a las partes adyacentes del pie. Las molestias pueden persistir aun en reposo e impedir el sueño. Hay una excesiva fatiga del pie.

También existe dolor en el arco longitudinal con irradiación a la pantorrilla. El dolor comienza después de la marcha o después de determinadas posiciones de pie. Se alivia con el reposo.

**Examen físico.** El pie es de apariencia anormal. Un examen cuidadoso revela que el metatarso puede estar ligeramente desplazado hacia arriba y hacia la línea media y tiene una movilidad anormal; además está cubierto por una piel blanda y lisa, mientras que las cabezas de los metatarsianos segundo y tercero, son prominentes y un callo duro puede localizarse debajo de las mismas.

La presión ejercida entre los espacios tercero y cuarto de las cabezas de los metatarsianos, reproduce el dolor.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Revela acortamiento del primer metatarsiano y cambios secundarios.

### Sindromogénesis y etiología

Hay malformaciones congénitas del primer metatarsiano. Los síntomas agudos son secundarios a una sinovitis de la segunda y tercera articulaciones metatarsianas y del cuneiforme. Los síntomas crónicos se deben a una osteoartritis hipertrófica.

La afección se produce por la compresión del nervio digital por la cabeza del metatarsiano. También puede producirse por neurofibromas o angioneurofibromas del nervio medio plantar.

### Bibliografía

- Bingham, R.: "Painful feet; congenital insufficiency of first metatarsal segment as cause among soldiers recently inducted into the army". *J.A.M.A.*, 124:283-286, 1944.
- Morton, T.: "Metatarsus ataviscus. The identification of a distinct type of foot disorder". *J. Bone Joint Surg.*, 9:531-544, 1927.
- Morton, T.: "Foot disorders in general practice". *J.A.M.A.*, 109:1112-1119, 1937.

## SÍNDROME DEL MÚSCULO RECTO

### Sinonimia

S. del hematoma del músculo recto.

## Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en pacientes de edad media, más frecuente en mujeres. Aparece dolor súbito, severo, en ambos lados de la línea media abdominal, siempre por debajo del nivel del ombligo, aumento moderado de la temperatura, postración, vómitos, choque. En otros casos se desarrolla lentamente una masa sin síntomas agudos en la región paramedia abdominal.

**Examen físico.** Se constata una masa dolorosa en el sitio afectado, que permanece siempre fija, a veces equimótica y que no desaparece con la maniobra de contracción voluntaria del abdomen, taquicardia. Si el paciente se sienta la masa es menos dolorosa. Pueden existir contracciones tónicas localizadas y ausencia de rigidez o contractura abdominal generalizada.

#### Exámenes paraclínicos

**Punción del tumor.** Aspiración.

**Pruebas de laboratorio.** Negativas

**Laparoscopia.** Permite demostrar que se trata de un tumor de la pared con integridad de la cavidad abdominal.

**Exploración quirúrgica.** No se justifica, el tratamiento debe ser conservador.

### Sindromogénesis y etiología

Se debe a una contracción muscular súbita en el curso de un esfuerzo de tos, estornudo, vómitos, movimientos bruscos con los músculos abdominales.

Con frecuencia se asocia con infecciones, embarazo, intoxicaciones, que condicionan debilidad de la pared abdominal, degeneración de los vasos de la pared y/o discrasia sanguínea.

### Bibliografía

- Hippocrates (quoted by Payne). Payne, R.L.: "Spontaneous rupture of the superior and inferior epigastric arteries within the rectus abdominal sheath". *Ann. Surg.*, 108:757-768, 1938.
- Merendino, K.A. and T.W. Jones: "The deep epigastric artery: rectus muscle syndrome". *Amer. J. Surg.*, 103:159-169, 1962.

## SÍNDROME DE NAFFZIGER

### Sinonimia

S. de Adson. S. de Coote. S. de Haven.

### Sindromografía

#### Clínica

En este síndrome el ejercicio desencadena los síntomas y el descanso los reduce. Hay dolor desde el cuello hasta la mano o por encima del deltoides con extensión al brazo, mayormente al codo. Se acompaña de parestesia y debilidad del brazo afectado, ocasionalmente hiperestesia en áreas dolorosas. Con frecuencia hay alteraciones vasomotoras.

**Examen físico.** La maniobra de Adson induce los síntomas. Hay disminución o ausencia de reflejos en el brazo afectado y un punto doloroso en el músculo escaleno.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Debe realizarse en las regiones del cuello y hombro en diferentes proyecciones.

## Sindromogénesis y etiología

El síndrome de Naffziger fue considerado en el pasado como consecuencia de la irritabilidad espástica e hipertrofia del escaleno que comprime la rama neurovascular. Hoy se rechaza este mecanismo y se plantea que la mejoría de los síntomas después de una tenotomía es producida por la liberación de un mecanismo pasivo y el descanso posoperatorio, más bien que la correlación con un mecanismo patogenético.

## Bibliografía

Jackson, R.: The syndrome of the cervical nerve root compression. In Hollander, J.L.: Arthritis and allied conditions. ed 7, Philadelphia, Lea & Febiger, 1966.  
Naffziger, H.C. and W.T. Grant: "Neuritis of the brachial plexus mechanical in origin. The Scalenus syndrome". Surg. Gynec. Obstet., 67:722-730, 1938.

## SÍNDROME DE NEURITIS DE LOS NERVIOS DEL PLEXO ROTULIANO

### Sinonimia

S. de neuralgia prerrotuliana traumática.

### Sindromografía

#### Clínica

Hay síntomas de choque eléctrico cuando zonas detonadoras bien definidas unilaterales o bilaterales son ligeramente estimuladas. La sensación aparece, desaparece y recurre sin razón aparente.

### Sindromogénesis y etiología

Puede ser provocado por un pequeño y olvidado trauma. Un accidente anatómico fuera de la rama infrarrotuliana del safeno u otro nervio del plexo prerrotuliano, vulnerable a un trauma mecánico o isquemia producida por el movimiento.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Wartenberg, R.: "Digitalgia paresthetica and gonyalgia paresthetica". Neurology, 4:106-115, 1954.

## SÍNDROME DE NIELSEN I

### Sinonimia

S. de agotamiento neuromuscular. S. de agotamiento neuromuscular generalizado.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se desarrolla de forma subaguda después de un gran esfuerzo durante un período de euforia. El grado de exceso de trabajo es variable y depende de la edad y otros factores. Se presenta sensación de agotamiento profundo de todo el cuerpo, más severo para los músculos sometidos a los esfuerzos. Hay dolor, temblor y atrofia de los músculos afectados.

#### Exámenes paraclínicos

Líquido cefalorraquídeo. Normal.

## Electromiografía y estudios de la función tiroidea.

Deben ser realizados para descartar enfermedades conocidas.

## Sindromogénesis y etiología

Hay trastornos metabólicos debidos al gran esfuerzo. La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Nielsen, J.M.: "Subacute generalized neuromuscular exhaustion syndrome". Bull. Los Angeles Neurol. Soc., 5:128-130, 1940.  
Nielsen, J.M.: "Subacute generalized neuromuscular exhaustion syndrome; report of 3 cases". Calif. Med., 66:338-340, 1947.

## SÍNDROME DE OLLIER

### Sinonimia

S. de acondrosia. S. de acondrosia múltiple.

### Sindromografía

#### Clínica

Los pacientes presentan diversos trastornos de las manos, pies, fémur, fíbula y pelvis, generalmente unilateral. Ocasionalmente sufren de fracturas patológicas.

**Examen físico.** Hay deformidad de los huesos mencionados.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología del esqueleto.** Muestra zonas radiotransparentes.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Ollier, M.: "Sur une nouvelle affection: la dyschondroplasia". Rev. de Chir. Paris, 21:396-398, 1900.

## SÍNDROME DE OPPENHEIM

### Sinonimia

S. de amiotonía congénita. S. de mioatónia congénita.

### Sindromografía

Este síndrome ha sido subdividido en diferentes síndromes, ya que representa un grupo heterogéneo:

1. Distrofia muscular tipo de Lange.
2. Distrofia muscular de Batten-Turner.
3. Síndrome de hipotonía congénita benigna.

Describiremos este último como un grupo de hipotonías congénitas no progresivas de origen muscular, generalmente, benignas. Sus formas son: central core, miopatía nemalina, miopatía mega y/o pleoconial, miotubular.

#### Clínica

En la fase prenatal la madre siente pocos movimientos fetales, en la neonatal hay hipotonía generalizada, posturas raras, piernas en "libro abierto" cuando el recién nacido está boca arriba.

Facies: mandíbula colgante. Existe dificultad para la alimentación.

Tórax plano, con dificultades respiratorias si hay participación del diafragma en la miopatía. Los reflejos tendinosos son lentos y débiles. La inteligencia es normal, pero hay retardo motor.

#### Exámenes paraclínicos

**Electromiograma.** Para excluir atroñas neurales.

**Biopsia de músculo.** Permite reconocer las diferentes formas. Muchas fibras musculares presentan en su centro degeneración con falta de fosforilasa. Mitocondrias grandes. Los núcleos están agrupados concéntricamente. Las fibras musculares dañadas pierden la fuerza.

**Sangre.** La determinación de las enzimas aldolasa, transaminasa y creatinfosfoquinasa es normal.

#### Sindromogénesis y etiología

El término amiotonía congénita se reserva para condiciones en las cuales la anomalía primaria reside en los músculos y es esencialmente no progresiva.

Las formas central core y nemalina son esporádicas o se transmiten por herencia autosómica dominante.

#### Bibliografía

Becker, P.E.: Myopathien en human genetic. t 3, p. 411, 1964.  
Byers, P.E. and B.C.H. Banker: "Infantile muscular atrophy." Arch. Neurol., 5:140, 1961.

Oppenheim, H.: "Über allgemeine und localisierte Atonie der muskulatur (myatonía) im frühen Kindersalter". Mschr. Psychiat. Neurol., 8:232-233, 1900.

Zellweger, H.: The floppy infant. Londres, W. Heineman, 1969.

### SÍNDROME DE OSTEODISPLASIA AURICULAR

#### Sindromografía

##### Clínica

Afecta ambos sexos. Existe ligera limitación de los movimientos del codo, producidos por una displasia que va desde una moderada displasia a una dislocación tanto anterior como posterior (a menudo asimétrica bilateral). Displasia de la cadera ocasionalmente bilateral que se presenta solamente en las mujeres de la familia afectada. Apariencia masculina del torso, hombros anchos, base del cuello ancha, clavículas horizontales, prominencia de la escápula, acortamiento de metacarpos en algunos pacientes. Uñas, dientes y pelo normales. Hay displasia de la oreja: alargamiento del lóbulo acompañado de un pequeño lóbulo posterior.

Estatura por debajo de 50 percentiles en altura.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología de huesos.** Comprueba las alteraciones señaladas en la clínica.

#### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se transmite por herencia autosómica dominante.

La etiología es genética.

#### Bibliografía

Beals, R.K.: "Auriculo-osteodysplasia, a syndrome of multiple osseous-dysplasia, ear anomaly, and short stature". J. Bone Joint Surg., 49A:1541-1550, 1967.

### SÍNDROME DE OSTEÓLISIS MIGRATORIA DE LOS MIEMBROS INFERIORES

#### Sindromografía

##### Clínica

Aparece después de un moderado traumatismo o de forma espontánea. Se caracteriza por dolor migratorio del tejido blando.

**Examen físico.** Se constata edema de las piernas, eritema, piel seca, venas superficiales dilatadas.

Pueden aparecer episodios segmentarios en otras áreas de la pierna opuesta sin causa inicial.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Osteólisis regional y migratoria.

#### Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida.

#### Bibliografía

Duncan, H.; B. Frame; H.M. Frost, *et al.*: "Migratory osteolysis of lower extremities". Ann. Intern. Med., 66:1165-1173, 1967.  
Hunder, G.G. and P.J. Kelly: "Roentgenologic transient osteoporosis of the hip, a clinical syndrome?". Ann. Intern. Med., 68:539-552, 1968.

### SÍNDROME DE OSTEOMIELITIS DE LA COLUMNA VERTEBRAL E INFECCIÓN DEL TRACTUS URINARIO

#### Sindromografía

##### Clínica

Aparece en hombres en la quinta y séptima décadas. Sigue a una infección del tractus urinario. Hay dolor lumbar y signos meníngeos.

#### Exámenes paraclínicos

**Hemocultivo, urocultivo y cultivo de las lesiones osteolíticas.** Demuestran una infección a diferentes gérmenes.

**Radiología de la columna.** Localiza la lesión y muestra su extensión.

#### Sindromogénesis y etiología

Los gérmenes que se encuentran con más frecuencia son: *Escherichia coli*, *Proteus*, *Pseudomona*.

#### Bibliografía

Carson, H.W.: "Acute osteomyelitis of the spine". Brit. J. Surg., 18:400-408, 1931.

Sierra, M.A.; F.J. Luparello and J.R. Lewin: "Vertebral osteomyelitis and urinary tract infection". Arch. Intern. Med., 108:128-131, 1961.

### SÍNDROME DE PAGET

#### Sinonimia

S. de osteítis deformante. S. de Pozzi

## Sindromografía

### Clínica

Este síndrome es más frecuente en hombres pero más severo en mujeres. La instalación es insidiosa. Comienza después de los 40 años y frecuentemente es asintomático. Pueden presentarse episodios de cefalea. Dolor constante en una rodilla. Sordera.

**Examen físico.** Se constata ensanchamiento de la bóveda craneal. Deformidades óseas, acortamiento de la estatura, cifosis.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Reabsorción ósea, cambios fibróticos, desorganización de trabéculas, deformidades óseas.

**Sangre.** Hiperfosfatemia, aumento de la fosfatasa alcalina, hipercalcemia.

**Orina.** Hiper calciuria.

## Sindromogénesis y etiología

Se ha planteado que la enfermedad de Paget es una infección por virus lento.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Harvey, L. *et al.*: "Ultrastructural features of the osteoclast from Paget's disease of bone in relation to a viral aetiology". *J. Clin. Pth.*, 35:771-779, 1982.

Howell, D.: *Metabolic bone diseases*. In Hollander, J.L.: *Arthritis and allied conditions*, ed. 7, Philadelphia, Lea & Febiger, 1966.

Paget, J.: "On a form of chronic inflammation of bones (osteitis deformans)". *Med. Chir. Trans (London)*, 60:37-63, 1877.

## SÍNDROME DE LA PARED ANTERIOR DEL PECHO

### Sinonimia

S. de Prinzmetal. S. de Massumi.

## Sindromografía

### Clínica

Existe dolor en la región anterior del tórax asociado a molestias cuando se hace presión con los dedos, que no se alivia con el reposo, la ingestión de alimentos o la nitroglicerina.

Se describen cinco tipos de acuerdo con su localización:

1. Síndrome del pectoral mayor (más frecuente del lado izquierdo). El dolor se localiza en la mitad superior del pecho en segunda y tercera regiones costales. En ocasiones el dolor puede irradiarse al brazo. Puede existir en asociación con enfermedad cardíaca.
2. Síndrome inframamario (más frecuente en mujeres, localizado en el lado izquierdo). El dolor se presenta debajo de la mama, en la línea medioclavicular del sexto o séptimo espacio intercostal. Puede coexistir con patología gastrointestinal. Responde a antiespasmódicos y antiácidos.
3. Síndrome costal marginal. Se presenta en ambos lados del pecho. El dolor se localiza en el margen de la octava, novena y décima costillas y en su sitio de unión. Responde a tratamiento específico.
4. Síndrome de la unión costochondral. Hay dolor en la porción superior del pecho en la unión costochondral.
5. Síndrome del proceso xifoideo. Ya ha sido descrito, el dolor se localiza exactamente sobre el xifoide.

## Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Long, C.: "Myofascial pain syndromes". *Henry Ford Hosp. Med. Bull.*, 4:102-106, 1956.

Prinzmetal, M. and R. Massumi: "The anterior chest wall syndrome—chest pain resembling pain of cardiac origin". *J.A.M.A.*, 159:177-184, 1955.

## SÍNDROME DE LA PIERNA DEL TENISTA

### Sinonimia

S. de la ruptura de los músculos de la pantorrilla.

## Sindromografía

### Clínica

Se instala bruscamente con un estallido audible en la pierna durante un fuerte ejercicio, acompañado de dolor intenso en la pantorrilla que puede extenderse al espacio poplíteo y que se incrementa por la dorsiflexión del pie.

## Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se debe a una contracción muscular súbita con ruptura de uno de los músculos de la pantorrilla durante un ejercicio violento.

## Bibliografía

Hollander, J.L.: *Arthritis and allied conditions*. ed. 7, Philadelphia, Lea & Febiger, 1966.

## SÍNDROME DE LA PIERNA LARGA

## Sindromografía

### Clínica

Alrededor de un 15 % de la población tiene una diferencia de longitud de una pierna de 1 cm o más de diferencia con respecto a la otra. Generalmente los pacientes son asintomáticos o pueden tener los mismos síntomas que aquellos que tienen una gran diferencia.

Los pacientes refieren dolor en la nalga, caderas y a veces en la parte baja de la espalda, rodillas u ocasionalmente en las pantorrillas.

**Examen físico.** Se constata una diferencia en la longitud de las piernas con incremento de una de ellas.

### Exámenes paraclínicos

**Estudio radiológico.** Permite comprobar las alteraciones producidas por la diferencia de longitud, a nivel de las caderas y columna vertebral.

## Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida

## Bibliografía

Gofton, J.P. and G.E. Trueman: "Unilateral idiopathic osteoarthritis of the hip". *Can. Med. Ass.*, 97:1129-1132, 1967.

## SÍNDROME PIRIFORME

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se presenta en pacientes con historia de trauma de la región sacroiliaca o glútea (muchas veces olvidado).

El paciente refiere dolor en la articulación sacroiliaca, en la gran escotadura ciática y en el músculo piriforme, irradiado a la pierna, que ocasiona dificultad para caminar.

Hay exacerbación aguda del dolor crónico, después del levantamiento de pesos.

**Examen físico.** Se palpa una masa alargada sobre el músculo piriforme durante el ataque de dolor. Signo de Laségue positivo. Atrofia glútea de acuerdo con la cronicidad del proceso.

#### Exámenes paraclínicos

**Estudios radiológicos.** Permiten excluir otros procesos, lumbosacro y de la articulación de la cadera.

### Sindromogénesis y etiología

Hay lesión del músculo piriforme que afecta el nervio ciático, en aquellos casos donde existe relación entre este músculo y el nervio ciático.

### Bibliografía

Robinson, D.R.: "Pyriformis syndrome in relation to sciatic pain". Amer. J. Surg., 73:355-358, 1947.

Yoemans, W.: "The relation of arthritis of the sacroiliac joint to sciatica". Lancet, 2:1119-1122, 1928.

## SÍNDROME DE POLICONDRITIS RECIDIVANTE

### Sinonimia

S. de condromalacia. S. de pericondritis atrófica crónica. S. de pericondritis difusa. S. de policondropatía. S. de Von Meyenburg.

### Sindromografía

#### Clínica

El 80-90 % de los pacientes sufren ataques en orejas y nariz, y refieren dolor espontáneo o a la palpación e hinchazón de la porción cartilaginosa de la oreja. Los episodios repetidos pueden hacer que las orejas sean laxas y colgantes.

Los ataques se acompañan de episodios recurrentes de malestar y fiebre baja, a veces poliartritis dolorosa. Se caracteriza por episodios de inflamación seguidos de destrucción del cartílago nasal, que ocasiona deformidad de la nariz.

Con frecuencia se presenta disnea y *distress* respiratorio por el estrechamiento de la tráquea y bronquios secundarios a cuadros de insuficiencia respiratoria e infecciones pulmonares recurrentes.

Puede haber interferencia de la audición, obstrucción de la trompa de Eustaquio con otitis media secundaria y sordera.

Hay vértigo, ataxia, náuseas y vómitos.

Son frecuentes las conjuntivitis, episcleritis, iritis. Ulceraciones en la boca y genitales. Episodios de poliartritis no deformante en grandes y pequeñas articulaciones.

Pueden haber aneurismas y trombosis, así como glomerulonefritis focal proliferativa.

**Examen físico.** Nariz en silla de montar. Sibilantes en ambos campos pulmonares. El 30 % de los pacientes presentan escleritis, conjuntivitis, iritis.

Todas las uniones cartilagosas pueden estar afectadas (síntesis del pubis, manubrio esternal, vertebral).

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Eritrosedimentación acelerada durante los ataques. Anemia normocítica normocrómica, factor reumatoideo positivo y anticuerpos antinucleares en algunos casos, a veces inmunocomplejos circulantes.

**Tests de artritis reumatoidea.** Negativos.

**Orina.** Excreción aumentada de mucopolisacáridos.

**Biopsia de cartílagos.** Se observan cambios inflamatorios seguidos de la destrucción de los cartílagos.

**Radiología.** *Survey* óseo. Calcificaciones en cartílagos de nariz, laringe y tráquea.

**Broncografía.** Puede comprobar estenosis traqueal.

### Sindromogénesis y etiología

Es un trastorno inflamatorio de origen desconocido que afecta estructuras cartilagosas, aparato cardiovascular, ojos y oídos.

Hay pérdida de glucosaminoglicanos de cartílagos.

En el borde de la destrucción se observan linfocitos y plasmocitos. Invasión de cartílagos por tejido de granulación.

En la lesión hística intervienen mecanismos de inmunidad celular y humoral.

Los pacientes presentan destrucción de cartílagos. El *distress* respiratorio se produce por el estrechamiento de la tráquea y bronquios.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Hernan, J.H.: "Polychondritis, in textbook of Rheumatology" W.N. Kelley *et al.*, Philadelphia, Saunders, 1985. pp. 1458-1467.

Hewe, R.: "Relapsing polychondritis". Brit. Med. J., 4:661-662, 1967.

Jaksch-Wartenhorst, R.: "Polychondropathia". Wien. Arch. Inn. Med., 6:93-100, 1923.

## SÍNDROME DE POLIMIALGIA REUMÁTICA

### Sinonimia

S. de anartritis reumatoide. S. de Forestier-Certonciny.

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta a las personas más jóvenes. La instalación puede ser aguda o insidiosa. Hay dolor y rigidez de los hombros y de las caderas, que ocasionalmente es severa e incapacitante. Existen anorexia, pérdida de peso y fiebre. Se asocia frecuentemente al síndrome de Horton.

**Examen físico.** Se constata rigidez muscular. Hay ausencia de deformidad articular.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Eritrosedimentación acelerada. Células L.E. y factor reumatoideo negativo.

**Biopsia de piel, mucosa y músculo.** Negativos.

## Sindromogénesis y etiología

En general, forma parte de los síndromes colágenos y granulomatosos, sin que pueda independizarse fácilmente de otros similares; especialmente se considera muy ligado o coexistente con la arteritis a células gigantes conocida antes como arteritis temporal o síndrome de Horton y responde al mismo tratamiento.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

- Barber, H.S.: "Myalgic syndrome with constitutional effects; polymyalgia rheumatica". *Ann. Rheumat. Dis.*, 16:230-237, 1957.
- Bell, W.R. and H.F. Klinefelter: "Polymyalgia rheumatica". *Johns Hopkins Med. J.*, 121:175-187, 1967.
- Bruce, W.: *College of G.P. Research Newsletter*, 9:157, *Brit. Med. J.*, 2:811, 1888.

## SÍNDROMES DE POLIMIOSITIS IDIOPÁTICA

### Sinonimia

S. de polimiositis.

### Sindromografía

#### Clínica

Los síntomas comunes para todos los grupos son: debilidad muscular simétrica (afecta más frecuentemente los músculos proximales). En el grupo 1 se afectan los músculos de los hombros con mialgias que ocasionan incremento de la consistencia muscular. Se asocia frecuentemente al fenómeno de Raynaud y a la disfagia.

**Examen físico.** Pérdida del reflejo aquileo en los pacientes severamente afectados.

Se describen cuatro grupos:

#### Grupo 1

- Agudo, más frecuente en jóvenes (1-20 años).
- Subagudo. Afecta la niñez.  
Crónico I. Temprano en edad adulta.  
Crónico II. Adultos de más edad. Etapa tardía (distrofia muscular).

#### Grupo 2

Es dominante la polimiositis. La enfermedad del tejido conectivo asociada tiene un papel menor.

#### Grupo 3

La poliomiomiositis es menor. La participación del tejido conectivo asociada tiene un papel mayor.

#### Grupo 4

La polimiositis se asocia al carcinoma.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia muscular.** Presenta las lesiones típicas de las polimiositis: degeneración aguda o subaguda de las fibras musculares con alteraciones inflamatorias variables.

**Electromiograma.** Cuando es típico muestra los tres elementos siguientes: potenciales de unidad motora polifásicos de escasa amplitud, trazado de frecuencia elevada pseudomiotónica y fibrilación espontánea con ondas agudas positivas (tipo en diente de sierra) en el músculo en reposo.

**Sangre.** Células L.E., factor reumatoideo. Eritrosedimentación normal o elevada. Aumento, no constante, de la

aldolasa, TGO, LDH y CPK (creatinfosfoquinasa). Mioglobina sérica elevada en 75 % de los pacientes.

## Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

- Adams, R.D.; D. Denny-Brown and C.M. Pearson: *Diseases of the Muscle*. Harper & Row, New York, 1962.
- Stevens, M.B.: *Polymiositis (Dermatomyositis)*. In A.S. Cohen (Ed.), *Rheumatology and Immunology*. Grune & Stratton, New York, 1979.
- Wagner, E.: "Fall einer seltenen Muskelkrankheit". *Arch. Heilkunde*, 4:282-283, 1863.

## SÍNDROME POSTURAL

### Sindromografía

#### Clínica

Existen dos tipos: funcional y estructural.

El tipo funcional prevalece en niños y se manifiesta solamente por fatiga y ligero dolor de espalda. El tipo estructural se presenta en todas las edades y el dolor de espalda es más intenso.

**Examen físico.** Se constata incremento de la lordosis cervical, motilidad disminuida en la columna dorsal. Está exagerada la curva de la lordosis lumbar. Los músculos abdominales son flácidos, la pelvis inclinada hacia delante y acortamiento de los flexores de la cadera. Hay incremento del ángulo lumbosacro.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Procesos espinosos y facetas en contacto unas con otras. Cambios secundarios degenerativos de los huesos.

## Sindromogénesis y etiología

El embarazo y la obesidad frecuentemente son factores determinantes o precipitantes.

## Bibliografía

- Kerr, W.J. and J.B. Lagen: "The postural syndrome related to obesity leading to postural emphysema and cardiorespiratory failure". *Ann. Intern. Med.*, 10:569-595, 1936.
- Kuhns, J.G.: *Posture and its relationship to orthopedic disabilities*. Ann. Arbor, Edward Bros, 1942.

## SÍNDROME DE PSEUDOACONDROPLASIA

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome afecta ambos sexos. Los pacientes presentan baja estatura durante la adolescencia. Al examen físico pueden encontrarse otras manifestaciones como son: osteoartritis de caderas y también ocasionalmente, de rodillas y hombros.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** En niños: hay fragmentación de los centros de osificación epifisarios. En adultos: cambios de la columna vertebral. Osteoartritis.

## Sindromogénesis y etiología

Se transmite por herencia autosómica dominante.  
Hay fragmentación de centros de osificación epifisaria.  
La etiología es desconocida.

## SÍNDROME DE PSEUDOGOTA

### Sinonimia

Enfermedad por depósito de pirofosfato de calcio e hidroxapatita. S. de condrocalcinosis. S. de condrocalsinovitis.

### Sindromografía

#### Clínica

En un 25 % pueden aparecer ataques agudos (pseudogota) que se instalan rápidamente y alcanzan su máxima intensidad en 12-36 horas.

Más frecuente en mujeres mayores de 40 años. Los síntomas van desde artralgiyas leves hasta artritis aguda semejante a los ataques de gota (que se mantienen desde un día hasta ocho semanas). Las articulaciones más frecuentemente afectadas son: rodillas, manos y pies; el 20 % tiene poliartralgiyas.

Se caracteriza por: articulaciones eritematosas, con aumento de volumen y muy dolorosas. Generalmente se limita a una sola articulación. El sitio más frecuente es la rodilla, aunque pueden afectarse tobillos, muñecas, codos, caderas y columna cervical y lumbar. Puede atacar al igual que en la gota la articulación metatarsofalángica del dedo grueso. Estos síntomas pueden ceder en una o dos semanas.

En un porcentaje menor de pacientes aparece la enfermedad pseudorreumatoide, caracterizada por ataques en múltiples articulaciones, de semanas o meses de duración.

Hay rigidez matinal y fatiga.

Otro grupo (50 %) adopta la forma crónica, con múltiples articulaciones tomadas: rodillas, muñecas, caderas, hombros, codos y tobillos, simétricas en su localización.

Pueden surgir lesiones destructivas en una o varias articulaciones y simular una artropatía neuropática.

**Examen físico.** Inflamación de grado variable de las articulaciones afectadas.

#### Exámenes paraclínicos

**Estudio del líquido articular.** Existe gran número de polimorfonucleares. Presencia de cristales de pirofosfato de calcio, que pueden ser visualizados mediante la luz polarizada.

**Radiología.** Hay calcificaciones en el cartílago hialino de la articulación, con el aspecto de líneas finas densas en rodillas, codos, muñecas. Calcificaciones en tendones, con frecuencia el tendón de Aquiles y el supraespinoso.

**Aspiración de líquido sinovial.** Aparecen intracelularmente y extracelularmente cristales de calcio.

**Artroscopia y Biopsia.**

**Sangre.** Hiperuricemia, hiperglucemia o prueba de tolerancia a la glucosa alterada. Eritrosedimentación habitualmente acelerada. Calcio y fósforo séricos casi siempre normales. Fosfatasa alcalina normal.

## Sindromogénesis y etiología

El depósito de cristales de pirofosfato dihidratado de calcio en las articulaciones se conoce como enfermedad por

depósito de pirofosfato y se caracteriza por una artropatía inflamatoria aguda y crónica. La forma aguda se denomina pseudogota.

Defecto metabólico con precipitación de cristales de pirofosfato de calcio en líquido sinovial, cartílago y estructuras periarticulares.

## Bibliografía

McCarthy, D.J.; N.N. Kohn and J.S. Faires: "Significance of calcium phosphate crystals in synovial fluid of arthritic patients: the 'pseudogout syndrome'. Clinical aspects". *Ann. Int. Med.*, 56:711-737, 1962.

McCarthy, D.J.: "Pseudogout and pyrophosphate metabolism". In *Advances in Internal Medicine*. G. H. Stolleman, Year book. 1980.

Moskowitz, R.W. and D. Katz: "Chondrocalcinosis and chondrocalsynovitis (pseudogout syndrome)". *Amer. J. Med.*, 43:322-334, 1967.

## SÍNDROME DE LOS QUISTES DE BAKER

### Sinonimia

S. de los quistes poplíteos.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se presenta a cualquier edad. El paciente refiere dolores moderados y rigidez de la rodilla, generalmente unilateral.

**Examen físico.** Hay edema del espacio poplíteo que se puede extender hacia el tendón de Aquiles.

#### Exámenes paraclínicos

**Transiluminación.** Revela la presencia de quistes.

## Sindromogénesis y etiología

Puede ser producido por cualquier causa que incremente la tensión del líquido sinovial. Hay herniación posterior de la cápsula de la rodilla, agrandamiento de la bolsa semimembranosa y escape del líquido sinovial de la rodilla hacia una de las bursas.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Baker, W.M.: "Baker's cyst; formation of abnormal synovial cysts in connection with joints". *Med. Classics*, 5:805-820, 1941.

Hollander, J.L.: *Arthritis and allied conditions*. Philadelphia, Lea & Febiger, 1966.

## SÍNDROME DE RABDOMIÓLISIS DE ESFUERZO

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome puede presentarse en todas las edades, pero ocurre más frecuentemente en hombres jóvenes, enrolados en el servicio militar o en círculos de atletas. Los episodios se presentan después de la ejecución de una calistenia estresante sin previa preparación. Los pacientes refieren severa mialgia de los músculos estresados que dura de unos pocos días a un mes, con recuperación en uno o varios meses. El paciente refiere emitir orinas de color carmelita oscuro entre 24 y 38 horas después del ejercicio. Casi siempre va precedido de malestar y oliguria.



### Exámenes paraclínicos

**Orina.** Mioglobinuria y proteinuria.

**Sangre.** TGO, CPK, aldolasa y deshidrogenasa láctica están aumentadas.

### Sindromogénesis y etiología

Se debe a una rabdomiólisis después del ejercicio fuerte.

### Bibliografía

De Lange, C.D.: "Myoglobulin and myoglobinuria". Acta Med. Scand., 124:213-226, 1946.

Smith, R.F.: "Exertional rhabdomyolysis in naval officer candidates". Arch. Intern. Med., 121:313-319, 1968.

## SÍNDROME DE RECKLINGHAUSEN II

### Sinonimia

S. de osteítis fibrosa generalizada. S. de hiperparatiroidismo primario. S. de osteítis fibrosa quística. S. de Engel-Recklinghausen.

### Sindromografía

#### Clínica

Manifestaciones de nefritis. Síntomas de hiperparatiroidismo primario o secundario. Artralgias. Aparición de fracturas. Se presentan huesos largos incurvados y deformidades de la columna y del tórax. Disminución progresiva de la motilidad acompañada de hipotonía muscular. Pueden presentarse fracturas espontáneas. En su evolución son frecuentes la nefrolitiasis y la nefrocalcinosis.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología de huesos.** Formación de quistes en zonas con rarefacción ósea. La médula ósea está reemplazada por tejido fibroso.

**Ecografía.** Hay litiasis renal.

**Sangre.** El calcio y la fosfatasa alcalina del suero están aumentados. El fósforo está disminuido.

**Orina.** El calcio está disminuido. El fósforo, aumentado.

**Estudio de función renal y paratiroides.**

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se presenta en la nefritis crónica, y en el hiperparatiroidismo primario y con incremento de la actividad osteoblástica y osteoclástica.

### Bibliografía

Engel, G.: "Ueber einen Fall cystoider Entartung des gesamten Skeletts. Giessen, 1864.

Trueta, J.: Studies of the development and decay of the human frame. Philadelphia, Saunders, 1968.

Von Recklinghausen, F.: "Untersuchungen über Rachitis und Osteomalacie". Jena, G. Fisher, 1910.

## SÍNDROME DE LA RODILLA DÉBIL

### Sindromografía

#### Clínica

Malestar en la rodilla cuando el paciente está de pie. La articulación de la rodilla está relajada y hay atrofia del cuádriceps crural.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Desmineralización difusa de los huesos que forman la rodilla.

### Sindromogénesis y etiología

Es ocasionado por un daño previo de la rodilla o de los músculos blandos a lo que se asocia la atrofia ya señalada del cuádriceps.

## SÍNDROME DE SCHEUTHAUER-MARIE-SAINTON

### Sinonimia

S. de Scheuthauer. S. de anosteoplasia de Hulkerant. S. de disostosis cleidocraneal. S. de disostosis mutacional. S. de displasia osteodental. S. de Marie-Sainton.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se caracteriza por su historia familiar, así como también por casos independientes. Los pacientes presentan diversos grados de aplasia de las clavículas que conducen a una movilidad rara de los hombros. Se acompaña de síntomas neurológicos y vasculares producidos por la compresión del resto de clavícula que existe.

Ya en el recién nacido se aprecia un *distress* respiratorio a consecuencia de la deformidad torácica. Fontanelas grandes y anchas, suturas con retraso en el cierre de las mismas. Nariz en silla de montar, retraso en la dentición, dientes supernumerarios, estrechamiento del pecho, marcha anormal. Huesos faciales pequeños, celdas aéreas mastoideas ausentes o pequeñas. Puede presentarse hipertelorismo, cifosis, escoliosis, lordosis y espina bífida.

Las fracturas patológicas son frecuentes. Con frecuencia hay epilepsia, esquizofrenia y retardo mental.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Un *survey* óseo permite apreciar las alteraciones señaladas.

Se resumen las siguientes alteraciones: cráneo braquicefálico con incremento del diámetro biparietal, suturas anchas, la fontanela anterior abierta hasta la edad adulta, Sincondrosis occipital posterior que persiste hasta los 4-5 años de edad, hipoplasia del esfenoidal, prog-natismo, costillas cortas, aplasia de clavículas, escápulas pequeñas, *coxa vara* o *coxa valgus*, deformidad de la cabeza femoral, alteraciones del hueso iliaco y otras alteraciones.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es genética y se transmite por herencia autosómica dominante con marcadas variaciones en la expresión genética. Se ha descrito un tipo que se acompaña de micrognatia, que presenta herencia autosómica recesiva.

### Bibliografía

Chitayat, D.; K.A Hodgkinson: "Intra familial variability in cleidocranial dysplasia : a three generation family". Am. J. Med. Genet., 42:298-303, 1992.

Fauré, C. *et al.*: Cleidocranial dysplasia, in Kaufman, H.J. Progress in Pediatric Radiology. vol 4, Basel-Karger, 1973, p. 201.

Foriano, M.: "Cleidocranial dysostosis". Am. J. Med. 33:792, 1962.

Koischwitz, D. *et al.*: "Dysplasia cleidocraniatis". Fortschr. Röntgenstr., 119:438, 1973.

Marie, P.; P. Sainton: "Observation D'hydrocephalie Hereditaire (Père et Fils) Parvice de Development du crâne et ou cerveau". Bull. Mem. Soc. Méd. Hóp. Paris 14:706. 1897.

Marie, P.; P. Sainton: "Sur la dysostose cléido-crânienne héréditaire". Bull. Mém. Soc. Méd. Hóp. Par., 15:436, 1898.  
Scheuthauer, G.: "Kombiantion rudimentärer Schlüssel beine mit Anomalien des Schädels beim erwachsen Menschen". All. Weir. Med. Ztg., 16, 293, 1929.

## SÍNDROME DE SCHMID

### Sindromografía

#### Clínica

De instalación temprana en la niñez, afecta ambos sexos.

**Examen físico.** Crecimiento retrasado, piernas arqueadas, diáfisis cortas, imposibilidad de extender completamente los dedos, tronco normal o corto.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Displasia metafisaria más marcada en los miembros inferiores, particularmente en tobillos y rodillas. *Coxa vara*.

### Sindromogénesis y etiología

Aparecen cicatrices en las metafisis de huesos. Acortamiento de huesos.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Miller, S.M. *et al.*: "Roentgen observations in familiar metaphyseal dysostosis". Radiology, 83: 665, 1964.  
Rosenbloom, A. *et al.*: "Tite natural history of metaphyseal dysostosis". J. Pediatr., 66:857, 1965.  
Schmid, F.: "Beitrag zur Dysostosis enchondratis metaphysaria". Monatsschr. Kinderth., 97:393-397, 1949.  
Tay Bi, H.; A.D. Mitchell and G. D. Friedman: "Metaphyseal disostosis and the associated syndrome of pancreatic insufficiency and blood disorders". Radiology: 93: 563, 1969.

## SÍNDROME DE SECRETAN

### Sindromografía

#### Clínica

Después de un trauma se aprecia al examen físico restricción de la flexión de los dedos de la mano excepto el dedo grueso, o edema de la región dorsal de los metacarpianos y base de los dedos.

Si hay trauma en el pie, hay edema postraumático del dorso de los dedos.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Grobmyer, A.J.; J.M. Bruner and L.R. Dragstedt: "Closed lymphangioplasty in Secretan's disease". Arch. Surg., 97:81-83, 1968.  
Secretan, H.: "Oedeme dur et hyperplasie traumatique du metacarpe dorsal". Rev. Med. Suisse Rom., 21:409-416, 1901.

## SÍNDROME DE SHY-MAGGE

### Sinonimia

S. del núcleo central. S. de central core.

## Sindromografía

#### Clínica

Afecta ambos sexos. Se instala durante el primer año de la vida. Hay debilidad proximal de los músculos. Retraso en el desarrollo de la marcha. Algunos pacientes se tardan 5 años para comenzar a caminar. El desarrollo mentales normal.

**Examen físico.** Hipotonía simétrica de los músculos proximales con predominio en los miembros inferiores, en relación con los superiores. No hay fasciculaciones o miotonía. Los reflejos tendinosos están normales o disminuidos.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de músculo.** Alteración de las miofibrillas estriadas con desorganización de la estriación normal. Atrofia de fibras musculares tipo I, núcleo central y zona central pálidas, con gránulos de coloración variables.

**Estudios bioquímicos del metabolismo del músculo.**

**Índice de creatinina.** Aumentado.

**Transaminasa glutámica oxalacética.** Normal.

**Electromiografía.** Duración decreciente del potencial de acción.

### Sindromogénesis y etiología

Se trasmite por herencia autosómica dominante y es un ejemplo de heterogeneidad genética.

La etiología es genética.

### Bibliografía

Shy, G.M. and K.R. Magee: "A new congenital non-progressing myopathy". Brain, 79:610-621, 1956.  
Stanbury, J.B.; J.B. Wyngaarden and D.S. Frederickson: The metabolic basis of inherited disease. ed. 2, New York, McGraw-Hill, 1966.

## SÍNDROME DE SPRENGEL

### Sinonimia

S. de elevación congénita del hombro. S. de deformidad de Sprengel.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se caracteriza por presentar una escápula (raramente las dos) con acortamiento vertical y más ancha en su diámetro transversal que la otra. La escápula se retrae durante el movimiento, excepto cuando se fija a la columna dorsal o las costillas. En el lado afectado el hombro se eleva debido a la malformación del hombro. Frecuentemente existe escoliosis que puede estar asociada a tortícolis.

La abducción del hombro por encima de 90 grados es imposible.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología de tórax y hombros.** Es de utilidad para establecer exactamente el diagnóstico.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es genética y se trasmite por herencia autosómica dominante.

## Bibliografía

- Adams, R.D.; D. Denny-Brown and C. M. Pearson: Diseases of the muscle. ed. 2, Harper & Row, New York, 1962.
- Sprengel, G.M.: "Die angeborene Verschiebung des Schulterblattes nach oben". Arch. f. klin. Chir. Berl., 42:545-549, 1891.
- Wilson, M.G.; V.G. Miksity and N.W. Shinno: "Dominant inheritance of Sprengel's deformity". J. Pediat., 79:818-821, 1971.

## SÍNDROME DE STANESCU

### Sinonimia

Disostosis craneofacial con hiperplasia diafisal. Osteosclerosis tipo Stanescu.

### Sindromografía

#### Clínica

Los pacientes presentan cráneo pequeño, con depresión de las suturas frontoparietales y occipitoparietales, pobre desarrollo de la mandíbula y exoftalmos, miembros cortos, así como baja talla. Algunos casos presentan también defectos de la columna vertebral y tórax con cifoscoliosis y excavatum.

#### Exámenes paraclínicos

Radiología. Huesos del cráneo finos. Huesos largos cortos masivamente engrosados. El aumento de la corteza ósea ocurre durante o después de la pubertad y se incrementa con la edad.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es genética y se sugiere una herencia autosómica dominante, el defecto básico no se conoce.

## Bibliografía

- Dipierri, J.E and J.D. Guzmán: "A second family with autosomal dominant osteoclerosis-type Stanescu". Am. J. Med. Genet., 18:13-18, 1984.
- Maximilian, C. *et al.*: "Syndrome de dysostose cranio-faciale avec hyperplasie dyaphysaire". J. Genet. Hum., 29:129-139, 1981.

## SÍNDROME DE STEINBROCKER

### Sinonimia

S. de hombro-mano. Distrofia simpática refleja.

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta ambos sexos. Ligero predominio en mujeres. Se instala en pacientes por encima de los 50 años de edad. Gradual rigidez, malestar, debilidad de hombro y mano. Dolor severo y súbito y rigidez. Edema e hiperestesia de mano. Tiene 3 estadios:

Estadio I. De 3-6 meses de duración. Completo compromiso de mano y hombro.

Estadio II. De 3-6 meses de duración, parcial o total resolución de edema y vasospasmo o vasodilatación. Cambios tróficos tempranos y contractura. Atrofia muscular.

Estadio III. De duración variable. Atrofia y cambios distróficos. Contractura de dedos. Hombro congelado.

## Exámenes paraclínicos

### Radiología de tórax, área cervical y hombro.

**Immunología.** Se debe excluir la artritis reumatoidea.

## Sindromogénesis y etiología

Se considera una distrofia refleja secundaria a lesiones internas: posinfarto cardiaco, hernia discal, postrauma, poshemiplejía, herpes zoster. También se ha visto en tumores y sin causa aparente (idiopático).

Se producen cambios no específicos como pueden verse en otros tipos de capsulitis y periartritis.

## Bibliografía

- Hollander, J.L.: Arthritis and allied conditions. ed. 7, Philadelphia, Lea & Febiger, 1966.
- Steinbrocker, O.: "Painful homolateral disability of the shoulder and hand, with swelling and atrophy of the hand". Ann. Rheum. Dis., 6:80-84, 1947.

## SÍNDROME DE STILL

### Sinonimia

S. de artritis reumatoidea juvenil aguda. S. de Still-Chauffard.

### Sindromografía

#### Clínica

Más frecuente en mujeres. Se instala antes de la pubertad pero nunca antes de los 6 meses de edad.

**Examen físico.** Fiebre alta, *rash* eritematoso. Cuadros de neumonitis, pericarditis, iridociclitis, adenopatías, esplenomegalia, artritis monoarticular o poliarticular.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Leucocitosis. Anemia moderada. Eritrosedimentación acelerada. Células L.E.: negativo. Pruebas para la artritis reumatoidea positivas en un 20 %.

**Radiología.** Desmineralización. Reducción del espacio articular.

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome de Still está relacionado con las colagenosis y enfermedades autoinmunes.

Se produce una sinovitis no específica, con tejido de granulación y erosión de cartílagos. Hiperplasia de ganglios.

La etiología es desconocida

## Bibliografía

- Calabro, J.J.: Juvenile rheumatoid arthritis. In Hollander, J.L.: Arthritis and allied conditions, ed. 7, Philadelphia, Lea & Febiger, 1966.
- Cornil, V.: "Mémoire sur les coïncidences pathologiques du rhumatisme articulaire chroniques". Compt. rend. Soc. de Biol., 4.s. 1(pt. 2):3-25, 1864-1865.
- Still, G.F.: "On a form of chronic joint disease in children". Proc. Roy. M. & Chir. Soc. Lond., 9:10-15, 1896-1897.

## SÍNDROME DE SUDECK

### Sinonimia

S. de osteoporosis postraumática. S. de distrofia simpática postraumática. S. de Sudeck-Kienbock. S. de Sudeck-Leriche. S. de Kienböck. S. de atrofia de Sudeck.

### Sindromografía

#### Clínica

Prevalencia en viejos y en mujeres. Cambios típicos en los huesos, sin embargo no siempre asociados a traumas. Hay dolor, edema, rigidez, atrofia de partes blandas, hiperhidrosis.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Patrones típicos de osteoporosis localizada. Bandas radiotransparentes metafisarias, subperiósticas y subarticulares.

### Sindromogénesis y etiología

Se han considerado diversos factores: traumatismos, infección, inmovilización, quemaduras, después de un infarto cardiaco. La etiología es desconocida.

### Bibliografía

- Allen, E.V.; N.W. Barker and E.A. Hines, Jr.: Peripheral vascular diseases. ed. 3, Philadelphia, Saunders, 1962.
- Arnstein, A.R.: "Regional osteoporosis". Orthop. Clin. North Am., 3: 585, 1972.
- Guntheroth, W.G. *et al.*: "Postraumatic sympathetic dystrophy. Dissociation of pain and vasomotor changes". Am. J. Dis. Child., 121:511, 1971.
- Kienböck, R.: "Über akute Knochenatrophie bei entzündungsprozessen an den Extremitäten (fälschlich sogenannte. Inaktivitätsatrophie des Knochens) und ihre Diagnose nach dem Röntgenbilde". Wien. Med. Wschr. 51:1346-1348, 1901.
- Sudeck, P.: "Ueber die acute enzundliche Knochenatrophie". Arch. Klin. Chir., 62:147-156, 1900.
- Sudeck, P.: "Ueber die acute enzundliche Knochenatrophie". Verhandl. d. deutsch. Gesellsch. f. Chir., 29 (pt. 2):673-682, 1900.

## SÍNDROME DE TENDINITIS CALCÁREA

### Sinonimia

S. del supraspinoso. S. de la bursitis subdeltoidea.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome aparece en trabajadores sedentarios, prevalece en hombres. Se manifiesta entre los 35-60 años de edad, y es más frecuente en el hombro derecho, en relación 2:1.

Se caracteriza por dolor, sensibilidad y limitación de movimientos del hombro, de diferente intensidad. En los ataques agudos puede aparecer fiebre.

**Examen físico.** El brazo voluntariamente está fijo en aducción, con impedimento para la abducción y rotación externa.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Depósitos de calcio en la zona del tendón afectado.

**Sangre.** Leucocitosis y eritrosedimentación acelerada solamente en los ataques agudos.

### Sindromogénesis y etiología

Hay inflamación de uno o más de los tendones rotatorios con depósitos de calcio alrededor del tendón.

La etiología es desconocida (¿postrauma?).

### Bibliografía

Hollander, J.L.: Arthritis and allied conditions. Philadelphia, Lea & Febiger, 1966.

## SÍNDROME DE TENOSINOVITIS BICIPITAL

### Sindromografía

#### Clínica

Es más frecuente en mujeres, los síntomas se instalan de forma gradual o súbita, especialmente durante la noche. Aparece dolor de grados diversos con limitación a la rotación interna y a la abducción. Sensibilidad del área anterior de la cabeza humeral.

**Examen físico.** Dolor a la maniobra de rotación y a la palpación del tendón afectado.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Es difícil precisar la inflamación, pero permite descartar otras afecciones.

### Sindromogénesis y etiología

Se sugieren traumas, cambio de temperatura, humedad, idiopático. Cualquiera de estos factores pueden producir cambios inflamatorios de la sinovial del tendón bicipital.

### Bibliografía

Pasteur, F.: "Les aigiés de lépaule et la physiothérapie la ténobursite bicipitale". J. Radiol. Electrol., 16:419-426, 1932.

## SÍNDROME DE TIETZE

### Sinonimia

S. de la unión costocondral. S. de condropatía tuberosa.

### Sindromografía

#### Clínica

Dolor en uno o más cartílagos costales, incrementado por el movimiento y la tos, que se irradia al cuello, hombro y brazo.

**Examen físico.** Edema de los cartílagos costales superiores. Sensibilidad y ligera hiperhemia de la piel.

La segunda articulación resulta la más frecuentemente afectada.

#### Exámenes paraclínicos

**Electrocardiograma.** Para excluir patología cardio-vascular.

**Radiología de tórax.** A veces se aprecia inflamación en las zonas afectadas.

## Sindromogénesis y etiología

Los síntomas son ocasionados por una inflamación no suprativa de los cartilagos costales y pericondritis concomitante.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Kayser, H.L.: "Tietze's syndrome: a review of literature". Amer. J. Med., 21:982-989, 1956.

Tietze, A.: "Ueber eine eigenartige Haufung von Fallen mit Dystrophie der Rippenknorpel". Berl. Klin. Wschr., 58:829-831, 1921.

## SÍNDROME DE TORTÍCOLIS ADQUIRIDO

### Sindromografía

#### Clínica

Contracción dolorosa del músculo esternocleidomastoideo acompañada de inclinación y desviación de la cabeza.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología se atribuye a: infecciones, neoplasias, de tipo traumática o psicógena.

### Bibliografía

Adams, R.D.; D. Denny-Brown and C.M. Pearson: Diseases of the muscle. ed. 2, Harper-Row, New York, 1962.

Lidge, R.T.; R.C. Bechtol and C.N. Lambert: "Congenital muscular torticollis; etiology and pathology". J. Bone Joint Surg., 39A:1165-1182, 1957.

Taylor, F.: "Induration of sternomastoid muscle". Trans. Path. Soc. London, 26:224-227, 1875.

## SÍNDROME DE TORTÍCOLIS ESPASMÓDICO

### Sinonimia

S. del cuello torcido.

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta ambos sexos. La cabeza es rápidamente tironeada y aparece torcida hacia un lado. Al inicio hay ligeros movimientos que gradualmente ganan en intensidad. Los estados emocionales y el *stress* acentúan los síntomas. Con el tiempo los músculos pueden estar permanentemente contracturados y la cabeza desviada a un lado.

**Examen físico.** Hay hipertrofia y contracción de los músculos, especialmente el esternocleidomastoideo, los músculos de la región posterior y lateral del cuello y la parte superior del trapecio.

### Sindromogénesis y etiología

Puede tratarse de la secuela de una encefalitis crónica, de una distonía localizada, o formar parte del síndrome de distonía lenticular.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Poppen, J.L. and A. Martínez-Niochet: "Spasmodic torticollis". Clin. North America, 31:883-890, 1951.

## SÍNDROME DEL TRIÁNGULO DE MULTIFIDUS

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por ataques agudos y localizados de dolor, aislados o más frecuentemente recurrentes, seguido de un malestar localizado debajo de la espina iliaca posterosuperior. Más a menudo es desencadenado por el ejercicio.

**Examen físico.** Hay un punto de sensibilidad que se incrementa a la presión y reproduce la típica irradiación.

#### Exámenes paraclínicos

##### Radiología de la columna.

### Sindromogénesis y etiología

Existe un daño ligamentoso profundo o miofascial, exacerbado por un trauma o inflamación que se localiza en el triángulo del músculo multifidus.

### Bibliografía

Bauwens, P. and A.B. Coyer: "The 'multifidus triangle' syndrome as a cause of recurrent low-back pain". Br. Med. J., 2:1306-1307, 1955.

Livingston, W.K.: "Back disabilities due to strain of multifidus muscle; cases treated by novocain injection". West J. Surg., 49:259-265, 1941.

## SÍNDROME DEL TÚNEL CARIPIANO

### Sinonimia

S. de compresión del nervio mediano en el túnel carpiano.  
S. de tenovaginitis estenosante del túnel carpiano.

### Sindromografía

#### Clínica

Predomina en la mujer y es común durante el embarazo y la menopausia. La paciente refiere parestesias en la distribución del nervio mediano; cara palmar del pulgar, índice, dedo medio y mitad radial del anular, debilidad de las manos. Dolor espontáneo del antebrazo o del hombro y cuello, estos últimos con menor frecuencia. Puede ser episódico o constante y se exagera con la actividad manual.

Hay dolor quemante de los dedos índice, medio y anular que aparece muchas veces de noche y despierta al paciente.

Cuando los síntomas son recientes, el trastorno sensorial en la distribución del nervio mediano puede no ser aparente. A veces existe debilidad del dedo pulgar.

**Examen físico.** Anestesia del pulgar y los dedos señalados anteriormente con atrofia de la eminencia tenar, especialmente del abductor corto del pulgar; sensibilidad en los tendones flexores. El dolor se incrementa flexionando la muñeca o con la flexión palmar.

A la percusión de la cara palmar de la muñeca aparece el signo del túnel o flexión completa de esta zona por más de un minuto (maniobra de Phalen). Se reproducen los síntomas de parestesia o dolor en los dedos.

### Exámenes paraclínicos

**Electromiografía.** Retardo de la conducción sensorial y motora. La conducción sensorial distal en el nervio mediano puede aparecer antes del retardo motor. Estudio de la conducción del nervio mediano que muestra latencia tardía a través de la muñeca.

**Radiografía de columna cervical.** Necesaria para descartar hernia discal a ese nivel.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se debe a la compresión del nervio mediano entre el ligamento palmar del carpo y las estructuras en el interior del carpo.

La causa más común es la sinovitis no específica que afecta el flexor sinovial en el túnel carpiano y comprime el nervio. Puede observarse en fracturas recientes mal consolidadas, tumores, anomalías congénitas.

También puede ser una característica de enfermedades sistémicas como artritis reumatoidea, amiloidosis, acromegalia, mixedema, diabetes, gota.

Se consideran diversas causas: tenosinovitis de los tendones flexores de los dedos, edema menstrual o del embarazo.

Se desencadena por ejercicios que requieren flexión, pronación y supinación de muñeca (coser, manejar un auto, operar computadoras), así como por traumatismo.

### Bibliografía

- Marie, P. and C. Fois: "Atrophie isolée de l'éminence thénar d'origine névritique, rôle du ligament annulaire antérieur du carpe dans la pathogénie de la lésion". *Rev. Neurol.*, 26:647-649, 1913.
- Tobin, S.M.: "Carpal tunnel syndrome in pregnancy". *Amer. J. Obstet. Gynec.*, 97:493-498, 1967.

## SÍNDROME DEL TÚNEL DEL TARSO

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta dolor quemante intermitente, parestesias, cianosis con entumecimiento y frialdad de los dedos, después de prolongadas estancias de pie o caminatas largas; algunas veces estos síntomas se hacen más intensos. Se afectan también los dedos y las regiones plantares. Muchas veces el dolor se calma con masajes y al retirarse los zapatos.

**Examen físico.** Se aprecian áreas de hipostesias y pérdida de la discriminación de la sensibilidad en dos puntos (signo del túnel positivo). En estadios avanzados existe hipertrofia de los abductores del pie.

### Exámenes paraclínicos

**Electromiografía.** Es el examen más preciso.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome puede ser producido por: fibrosis postraumática, hipertrofia de los músculos abductores del dedo grueso, tenosinovitis, o atrapamiento espontáneo. Cualquiera de estas causas puede dar como resultado una compresión crónica desde las bandas faciales del nervio tibial posterior a la profundidad a lo largo del borde medial del pie.

### Bibliografía

- Edwards, W.G.; C.R. Lincoln; F.H. III, *et al.*: "The tarsal tunnel syndrome, diagnosis and treatment". *J.A.M.A.*, 207:716-720, 1969.

Keck, C.: "The tarsal tunnel syndrome". *J. Bone Joint Surg.*, 44A:180-182, 1962.

Pollock, I.J. and L.Davis: *Peripheral nerve injuries*. New York, Hoeber, 1933, pp. 32, 484-493.

## SÍNDROME UÑA-RÓTULA

### Sinonimia

S. de ósteo-ónico-displasia hereditaria. S. de Fong. S. de Touraine II. S. de Chatelain. S. de cuernos iliacos congénitos. S. de onicosteodisplasia. S. onicopatelar. S. de ónico-osteodisplasia hereditaria. S. de cuernos iliacos congénitos. S. uña-rótula-codo. S. de Fong.

### Sindromografía

#### Clínica

Generalmente no se descubre hasta la segunda o tercera década. Se afectan ambos sexos. Casi siempre es asintomático, en algunos casos los pacientes señalan debilidad y dificultad para subir escaleras o luxación de la rótula.

**Examen físico.** Se constatan diversas anomalías de las uñas (100 % de los casos): hipoplasia, estrías longitudinales, afinamiento.

Los cambios más frecuentes son: hipoplasia, empañamiento y desdoblamiento de las uñas.

Codos: imposibilidad para la completa extensión, pronación o supinación. La flexión es normal. Prominencia del epicóndilo medial (90 %).

Rodillas: rótula generalmente más pequeña que la normal o ausente. Frecuente dislocación y prominencia del cóndilo medial femoral con disminución del tamaño del cóndilo lateral (90 % de los pacientes).

La rótula puede aparecer fraccionada en 3 partes, en forma poligonal o estar ausente; en ocasiones ocurre dislocación lateral de la rótula.

Pelvis: cuernos iliacos palpables, bilaterales y simétricos (70 %).

Ojos: anomalías de la pigmentación del iris (45 %).

Ocasionalmente puede haber anomalías de las escápulas, lordosis lumbar, clinodactilia y cambios artríticos de las articulaciones.

Estos pacientes presentan una nefropatía con una frecuencia del 30 % de los casos que puede adoptar el cuadro de un síndrome nefrótico o de una glomerulonefritis, con proteinuria aislada y hematuria. No es frecuente la insuficiencia renal progresiva.

Generalmente se asocia a otras anomalías óseas: deformidad del esternón, espina bífida oculta, anomalías del hombro y otras; así como retardo mental, cataratas, etcétera.

### Exámenes paraclínicos

**Orina.** Proteinuria en el 40 % de los pacientes. Incremento de mucoproteínas.

**Radiología ósea.** Prominencia del epicóndilo medio del húmero, displasia con o sin luxación de la rodilla. Hipoplasia del cóndilo lateral del fémur; hipoplasia o ausencia de la rótula. Cuernos en el hueso ilíaco, constituye un signo patognomónico.

**Biopsia renal.** Vistas con el microscopio corriente, las lesiones son inespecíficas, pero con el microscopio electrónico se observa una lesión característica en forma de "mordida de polilla" en la membrana basal glomerular, junto con fibrillas colágenas intramembranas.

El pronóstico suele ser favorable si no existe lesión renal, si la hay la muerte sobreviene en el 8 % de los pacientes.

## Sindromogénesis y etiología

Es de etiología genética y se trasmite por herencia autosómica dominante con expresión variable, ligado posiblemente con el loci que determina el grupo ABO.

La etiología es genética.

## Bibliografía

- Little, E.M.: "Congenital absence or delayed development of patella". *Lancet*, 2:781-784, 1897.
- Palacios, E.: "Hereditary osteo-onychodysplasia: the nail patella syndrome". *Amer. J. Roentg.*, 101:842-850, 1967.
- Simil, S. *et al.*: "Hereditary onycho-osteodysplasia (the nail-patella syndrome) with nephrosis-like renal disease in a newborn boy". *Pediatrics*, 46:61, 1970.
- Turner, J.W.: "Hereditary arthrodysplasia associated with hereditary dystrophy of nails". *J.A.M.A.*, 100:882-884, 1933.

## SÍNDROME DE VANBUChem

### Sinonimia

S. de hiperostosis cortical generalizada. S. de hiperostosis endosteal. S. de hiperfosfatemia tarda.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome predomina en hombres. Se instala durante la pubertad. Generalmente es asintomático por un largo período de tiempo, excepto cuando se asocia a deficiencia mental.

Se caracteriza por osteosclerosis de cráneo (base, bóveda), maxilar inferior, clavículas y costillas.

La progresión de la enfermedad puede conducir, por compresión, a una parálisis facial, atrofia óptica y sordera de conducción o hipoacusia de percepción. Los pacientes no presentan limitación en su actividad física.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Si se realiza un *survey* óseo, se encuentran lesiones en: cráneo, mandíbula, clavícula, costillas y la cortical de las diáfisis de los huesos largos. Los huesos planos se observan compactos y con ausencia del diploe.

**Sangre.** Fosfatasa alcalina elevada.

### Sindromogénesis y etiología

El defecto básico no se conoce. El código MIN se corresponde con herencia autosómica recesiva sin asterisco.

### Bibliografía

- Turner, H.V. and D.H. Kelly, Jr.: "Osteodysplasia with mental deficiency". *J. Iowa Med. Soc.*, 58:260-268, 1968.
- Van Buchem, F.S.P.; H. N. Hadders; R. Ubbens: "Uncommon familial systemic disease of skeleton: hyperostosis corticalis generalisata familiaris". *Acta Radiol.*, 44:109-120, 1955.

## SÍNDROME DE VOLKMANN

### Sinonimia

S. de contracción muscular postraumática. S. de contractura isquémica. S. de miositis fibrosa.

## Sindromografía

#### Clínica

Dolor quemante, debilidad o parestesia en mano y antebrazo.

**Examen físico.** Cianosis, edema, frialdad de las manos.

Dedos: contractura en flexión.

Pulso radial débil o ausente. Atrofia de la piel de antebrazo y mano.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Arteriografía donde se demuestra la disminución del riego sanguíneo.

### Sindromogénesis y etiología

Se debe a la oclusión espástica u orgánica de arterias o venas del brazo ocasionada por fractura o por compresión extrínseca. Hay necrosis y degeneración de las fibras musculares y degeneración isquémica de las fibras nerviosas.

### Bibliografía

- Boyes, J.H. (ed.): *Bunnell's surgery of the hand*. ed. 4. Philadelphia, Lippincott, 1964.
- Volkman, R.: "Die ischaemischen Muskellahmungen und Kontracturen". *Zentralbl. Chir.*, 8:801-803, 1881.

## SÍNDROME DE VON BECHTEREV-STRUMPELL

### Sinonimia

S. de espondilosis deformante. S. de espondilitis reumatoidea. S. de Bechterev. S. de Pierre Marie.

### Sindromografía

#### Clínica

Predominio en hombres. De instalación insidiosa en la segunda o tercera década. Se caracteriza por dolor lumbar. Flexibilidad limitada de la columna, dolor en el tórax, cifosis, escoliosis, rigidez dorsal después de un período de inactividad.

**Examen físico.** Pérdida de la lordosis lumbar, reducción de la motilidad de la columna, eventual afectación de otras articulaciones, cifosis y escoliosis.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología de la columna.**

**Sangre.** *Test* para la artritis reumatoidea.

### Sindromogénesis y etiología

Fibrosis de cápsulas y ligamentos intervertebrales que lleva a la anquilosis, de curso crónico y que produce una completa rigidez de la columna en 10-15 años (caña de bambú). Puede tener afectación pulmonar.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

- Bechterev, V.M.: "Oderevenelast' pozvonochikas iskrivleniemego, kak osobia forma zabolovaniia". *Vrach. s. Peterburg*, 13:899-903, 1892.
- Epstein, B.S.: *The Spine*. Philadelphia, Lea & Febiger, 1962.
- Marie, P.: "Les rheumatismes deformants". *Trib. Méd.*, 27:27-30, 1895.

Strumpell, A.: "Bemerkung uber die chronische Ankylosierende Entzündung der Wirbelsäule und der Hüftgelenke". Deutsche Ztschr. Nervenhe., 11:338-342, 1897.

## SÍNDROME DE WHIPLASH

### Sindromografía

#### Clínica

Los síntomas se instalan 1-2 días después de una brusca extensión del cuello, más a menudo secundario a un trauma cervical por una colisión trasera dentro de un automóvil. Hay dolor en el cuello que se irradia a ambos hombros y brazos.

Disfagia, visión borrosa, zumbido de oídos, vértigos.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Lo más frecuente es la ausencia de lesiones. Se puede presentar al inicio una pérdida de la lordosis cervical y más tardíamente una deformidad en forma de S asociada con alteraciones vertebrales en la columna cervical.

En los pacientes que presentan disfagia al inicio, puede apreciarse edema y/o hematoma retrofaríngeo.

### Bibliografía

Coburn, D.F.: "Vertebral artery involvement in cervical trauma". Clin. Orthop. 24:61, 1962

MacNab, I.: "The Whiplash syndrome". Orthop. Clin. North. Am. 2:389, 1971.

## SÍNDROMES MUSCULOESQUELÉTICOS AFINES

### Síndromes condroectodérmicos

Ellis-Van Creveld.

Varias formas de displasia osteoauricular:

a) Displasia osteoauricular verdadera.

b) Oto-vertebral.

c) Oto-palato-digital.

d) Óculo-oto-vertebral.

e) Ullrich-Feichtiger.

f) Cráneo-aurículo-radial.

Turner-Kieser.

McKusick.

Burke.

Lamy-Maroteaux.

Robinow-Silverman-Smith.

Pillay-Orth.

Trico-rino-falángico.

Trico-falángico.

Langer-Giedion.

Displasia cráneo-ectodérmica.

Maroteaux-Malamut.

Ósteo-cutánea.

### Síndromes con displasia metafisaria

Albers-Schönberg.

Disostosis cleidocraneal.

Exostosis múltiple.

Hipofosfatasa.

Hipoplasia cartílago-pelo.

Jansen.

Picnodisostosis.

Pyle.

Schmidt.

Spahr.

Uña

Uña-rótula.

## Síndromes con displasia ósea hereditaria

### Displasia epifisaria

Blount-Barber.

Conradi.

Displasia epifisaria múltiple.

Displasia espónido-epifisaria.

### Displasia fisaria

Acondroplasia.

Displasia ósea-desprendimiento retiniano-sordera.

Disostosis metafisaria.

Klippel-Trenaunay-Weber.

Maffucci.

Marfan.

Ollier.

### Displasia metafisaria

Albers-Schönberg.

Disostosis cleidocraneal.

Exostosis múltiple.

Hipofosfatasa.

Picnodisostosis.

Pyle.

Uña-rótula.

### Displasia diafisaria

Ellis-Van Creveld.

Engelmann.

Osteoporosis idiopática.

Van Buchem.

Van der Hoeve.

## Síndromes con dolor intrínseco en el hombro

Hombro frío.

Tendinitis calcárea.

Tenosinovitis bicipital.

Sicuff musculotendinosos del hombro.

## Síndromes con hiper movilidad de las articulaciones

Cretinismo.

Down.

Ehler-Danlos.

Marfan.

Rasgo genético, o estado caquéctico.

Van der Hoeve.

### Displasia metafisaria

Albers-Schönberg.

Disostosis cleidocraneal.

Exostosis múltiple.

Hipofosfatasa.

Picnodisostosis.

Pyle.

Uña-rótula.



### ***Displasia diafisaria***

Ellis-Van Creveld.  
Engelmann.  
Osteoporosis idiopática.  
Van Buchem.  
Van der Hoeve.

### **Síndromes con miopatía distónica**

#### ***Con miastenia***

Erb-Goldflam (miastenia grave pseudoparalítica).  
Miastenia transitoria del recién nacido.  
Lambert-Eaton.  
Miastenia sintomática en el curso de autoinmunitopatías.  
Miastenia sintomática en la enfermedad de Basedow.  
Miastenia sintomática con lupus eritematoso y queratosis palmoplantar.  
McArdle.  
Denny-Brown.

#### ***Con parálisis periódica***

Westphal.  
Gamstorp.  
Parálisis periódica normocaliémica (Poskanzer y Kerr).  
Parálisis periódica paramiotónica (Becker).  
Adinamia episódica miotónica.  
Achor-Smith.  
Bartter.  
Albright-Hadorn.  
Lightwood-Albright.

#### ***Con miotonía***

Thomsen (miotonia congénita).  
Eulemburg (paramiotonia congénita).  
Gamstorp-Wohlfahrt.  
Neuromiotonia.  
Schwartz-Jampel.  
Hombre rígido.  
Curschann-Batten-Steinert (distrofia miotónica).  
Rieger.  
Iridodentaria (Weyers).

#### ***Con mioatonia***

Oppenheim.  
Prader-Wili.  
Camurati-Engelmann.  
Hipotonía esencial congénita benigna (Walton).  
Minor-Oppenheim.

### **Síndromes por miopatía mitocondrial**

Ernster-Luft.  
Miopatía megaconial.  
Parálisis periódica normocaliémica (con ansias de sal).

### **Síndromes miopáticos**

#### ***Síndromes por defectos congénitos de los músculos esqueléticos.***

Acondroplasia regional incompleta (con displasia músculo abdominal).  
Artrogriposis.

Defectos congénitos de los músculos pectorales.  
Deficiencia de músculos abdominales.  
Möbius.  
Sprengel.  
Tortícolis.

### ***Síndromes con distrofia muscular***

Becker.  
Distrofia miotónica.  
Distrofia muscular Batten-Turner.  
Distrofia muscular de Duchenne.  
Distrofia muscular (*Limb-girdle*).  
Distrofia muscular tipo Leyden-Möbius.  
Hipotonía benigna congénita.  
Distrofia muscular tipo De Lange.  
Distrofia oftalmopléjica progresiva.  
Duchenne en mujeres.  
Niño flácido (*Floppy infant*).  
Landouzy-Dèjerine.  
Lewis-Besaut.  
Miopatía distal de Gower.  
Miopatía hipertrófica.  
Oculofaríngea.  
Oppenheim.

### **Síndromes neuromiopáticos**

Amiostático.  
Aran-Duchenne.  
Ataxia hereditaria congénita-catarata-enanismo-deficiencia mental.  
Charcot-Marie-Tooth.  
Coreiforme.  
Dèjerine-Klumpke.  
Dèjerine-Sottas.  
Forerster.  
Hipotonía congénita benigna.  
Hombre rígido.  
Kugelberg-Welander.  
Lenoble-Aubineau.  
Parálisis bulbar progresiva.  
Roussy-Cornill.  
Roussy-Levy.  
Tic.  
Werdnig-Hoffmann.

### **Síndromes miosíticos**

Fibrosis-miositis del psoas.  
Fibrositis.  
*Latissimus dorsi*.  
Pared anterior abdominal.  
Pared anterior del tórax.  
Petges-Clejat.  
Polimialgia reumática.  
Polimiositis.  
Piriforme.  
Recto derecho.  
Triángulo de multífidos.

### **Síndromes miopáticos traumáticos**

Bywater.  
*Exertional* rhabdomiolisis.  
Músculo recto.  
Nielsen.  
*Overuse* (sobreuso).

*Shin splint.*  
Tibial anterior.  
Watenberg.  
Wolkmann.

### Síndromes miopáticos: tóxico, metabólico, endocrino

Adinamia periódica hereditaria.  
Amiloidosis.  
Almacenamiento de glucógeno.  
Calcinosis universal.  
Haff.  
Hoffman.  
Kocker-Debré-Sémélaigne.  
Miopatía en hiperparatiroidismo.  
Neuropatía en uremia crónica.  
Parálisis hipocaliémica periódica.  
Parálisis periódica normocalcémica con ansia de sal (miopatía pleoconial).  
Parálisis periódica normocalcémica sin ansia de sal.  
Parálisis tirotóxica periódica.

### Síndromes por osteocondrodisplasia

Nievergelt.  
Langer.  
Ulnofibular.  
Reeves (*bumerang*).  
Wegmann (enanismo mesomiélico con luxación de la cabeza del radio y de la tibia).  
Enanismo mesomiélico con hipoplasia del radio y de la tibia.  
Campomelia.  
Léry-Weill.  
Deformidad de Madelung.  
Pillay-Orth.  
Weismann-Netter.  
Robinow-Silverman-Smith.

### Síndromes con osteólisis

Osteólisis esencial.  
Osteólisis familiar.  
Grupo de la acro-osteólisis.  
Osteólisis postraumática.  
Osteólisis secundarias o concomitantes:

- Tabes dorsal.
- Lepra.
- Psoriasis.
- Esclerodermia progresiva.
- Alteraciones de la irrigación arterial.
- Diabetes mellitus con neuropatía.
- Poscongelamiento.
- Poschoque eléctrico.
- Posintoxicación.
- Neoplasia ósea.

### Síndromes con osteólisis generalizada

#### I. Primarias

Albers-Schöönberger:  
a) Osteosclerosis precoz hereditaria recesiva maligna con fragilidad ósea.  
b) Osteosclerosis tardía hereditaria dominante benigna.  
Picnodisostosis.  
Disosteosclerosis.

Esclerosteosis.  
Pyle.  
Displasia craneometafisaria.

#### II. Secundarias

Osteosclerosis en la intoxicación de: plomo, estroncio o fósforo.  
Osteosclerosis como epifenómeno de la fluorosis (Spira).  
Osteosclerosis en hipercalcemias.  
Osteosclerosis en la acidosis renal tubular.

#### III. Reactivas

Osteomielosclerosis.

### Síndromes con polimiositis

#### I. Primaria

Polimiositis crónica primaria con distrofia muscular secundaria.  
Polimiositis y polimialgia reumática.  
Dermatopolimiositis (Wagner-Unverricht).  
Dermatomiositis con poiquilodermia (Petges-Clejat).  
Polimiositis aguda con mioglobulinuria (Gunther II).  
Miositis focal en Libman-Sacks (lupus eritematoso visceral).  
Polimiositis en esclerodermia (esclerodermatomiositis).  
Miositis focal en Kussmaul-Maier (periarteritis nudosa).  
Miositis focal en Besnier-Boeck-Schaumann (sarcoidosis).  
Miositis ocular:

- Miositis ocular exoftálmica aguda.
- Miositis ocular crónica oligosintomática.
- Neuromiositis ocular.

#### II. Secundaria

Miositis toxiinfecciosa (toxoplasmosis, virus Cocksackie, miositis aguda epidémica).  
Miositis parasitaria: triquinosis, protozoos (mal de Chagas).  
Miositis concomitante en enfermedades metabólicas y enzimopatías (hiperuricemia, diabetes mellitus, lipotesaurosis, Teutschländer Erb-Goldflam y otros).  
Miositis concomitante con intoxicaciones (narcosis, envenenamiento con monóxido de carbono y curare).  
Miositis concomitante con neoplasias (neuromiopatía metacarcinomatosa: Denny-Brown) con paraneoplasias.  
Miositis en la psoriasis vulgar (miopatía psoriásica).

### Síndromes por sobreuso (*OVERUSE*)

Áreas musculotendinosas.  
*Shin splints.*  
Tibial anterior.  
*Forearm sphincts.*  
*Hamstring's origin.*  
Codo del tenista.  
Codo del golfista.  
Codo del pelotero.  
Codo del javalinista.

Articulaciones  
Exostosis talotibial.  
Condromalacia de la rótula.  
Torcedura del pie (esguince).  
Tobillo del futbolista.  
Huesos.  
*Stress fracture, march fracture (synonymous).*  
Músculos  
Buekseb.  
*Exertional rhabdomyolysis.*  
Tendones  
Tendinitis aquiliana.  
Tendinitis (rotuliana).

Tendinitis del abductor.  
Tendinitis trocanteria.  
Tendinitis subcromialo.  
*Tendon Sheats.*  
Tenosinovitis.

#### **Síndromes del tejido conjuntivo asociados con carcinomas**

Artritis reumatoidea.  
Dermatomiositis.  
Disacromelias.  
Fibrositis.  
Lupus eritematoso.  
Polimiositis.

# SÍNDROMES NEUROLÓGICOS

## SÍNDROME DE ACROPARESTESIAS

### Sinonimia

S. de acroparestesia nocturna. S. de acroparestesia de Schultz. S. de acroparestesia del sueño.

### Sindromografía

#### Clínica

Más frecuente en la mujer adulta aunque puede observarse en ambos sexos. Este síndrome se caracteriza por una anormal sensación de entumecimiento, hormigueo, quemazón, dolor punzante o ardiente, tensión, compresión u otras sensaciones desagradables en las manos, menos frecuentemente en los pies, que desaparecen con el frotamiento y la presión, lo que permite restaurar la sensibilidad normal. El paciente tiene la sensación de que los dedos de las manos y pies están dormidos.

Se ha observado atrofia de los músculos abductor corto y oponente del pulgar.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se debe a la compresión de un nervio. Se observa en el síndrome del túnel carpiano, tumores de la médula espinal, hernia discal y síndrome de la costilla cervical.

También se ha observado en la artritis reumatoide, mixedema, acromegalia y mieloma múltiple.

### Bibliografía

Padilla, T.; P. Cossio: Semiología del sistema nervioso. 4ta. ed., Buenos Aires, El Ateneo, 1944. p.321.

Grinker, R.R. and A.L. Saks: Neurology. ed.6, Springfield, Thomas, 1966.

## SÍNDROME DE ADIE-CRITCHLEY

### Sinonimia

S. de Fulton. S. de la prensión forzada. S. del área premotora.

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por que cuando se coloca un objeto en la palma de la mano del paciente, este

lo agarra en forma perseverante sin soltar. Un equivalente motor semejante se produce al estimular la planta del pie y aparece el signo del abanico (respuesta al reflejo plantar con la separación de los dedos).

### Sindromogénesis y etiología

Se debe a un tumor del giro frontal superior contralateral. Adie y Critchley atribuyen al fenómeno de la prensión forzada un valor localizador, correspondiente al área 6 de Brodmann del lado opuesto. Fulton considera el signo del abanico como localizador en esta área en la que radicaría asimismo el centro reflejo de la prensión.

### Bibliografía

Grinker, R.R. and A.L. Saks: Neurology, ed. 6, Springfield, Thomas, 1966.

Walsh, F.M.R.: "On the 'syndrome of the premotor cortex' (Fulton) and the definition of the terms 'premotor' and 'motor': with a consideration of Jackson's views on the cortical representation of movements." Brain, 58:49-80, 1935.

## SÍNDROME ADVERSO

### Sinonimia

S. de la rotación compulsiva. Epilepsia adversa premotora.

### Sindromografía

#### Clínica

Movimientos de rotación contralateral de la cabeza, miosis homolateral. Rotación compulsiva cuando el paciente intenta avanzar hacia adelante. Puede estar acompañada de nistagmo.

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome adverso es consecutivo a la ablación quirúrgica del área de Brodmann del lóbulo frontal.

### Bibliografía

Eslinger, P. J. and A.R. Damasio: "Severe disturbance of higher cognition after bilateral frontal lobe ablation." Neurology, 36:1731, 1985.

## SÍNDROME DE AFASIA DE BROCA

### Sinonimia

S. de afasia motora cortical. S. de afasia motora total. S. de afasia expresiva o ejecutiva.

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por una pérdida del componente motor de la palabra y conservación del sensorial. Existe una mudez verbal con imposibilidad de hablar espontáneamente, de repetir lo oído,

y de leer en voz alta. En ocasiones el paciente tiene escasos restos lingüísticos (palabras breves, sílabas o fonemas aislados) que se pronuncian cuando intenta expresarse verbalmente. Se conserva el lenguaje emocional. Se acompaña de agrafia (imposibilidad de escribir espontáneamente o al dictado).

### **Sindromogénesis y etiología**

La causa primaria es una lesión del tercio posterior del giro frontal inferior (área de Broca) del hemisferio dominante. El área de Broca es adyacente a la corteza motora inferior, por esto la afasia motora puede asociarse a cierto grado de paresia de la mano y de la hemicara derecha y en ocasiones a una apraxia bucofacial, por lo cual el paciente es incapaz de guñar un ojo, silbar o toser.

Todos los trastornos que afectan el hemisferio dominante pueden producir afasia: tumores, abscesos y hemorragias, pero la causa más frecuente es un infarto del territorio de la arteria cerebral media.

### **Bibliografía**

- Alexander, M.P.; M.A. Schmith: "The aphasia syndrome of stroke in the left anterior cerebral artery." Arch. Neurol., 37: 97, 1980.  
Broca, P.: "Sur le siege de la faculté du langage articulé, avec deux observations d'aphémie." Bull. Soc. Anat. Paris, 36:330-357, 1861.  
Damasio, A.R.: "The neurologic basis of language." Ann. Rev. Neuroc., 7:127, 1984.  
Damasio, H. and A.R. Damasio: "The anatomical basis of conduction aphasia." Brain, 103:337, 1980.

### **SÍNDROME DE AFASIA DE WERNICKE**

#### **Sinonimia**

S. de afasia sensorial total. S. de Pick-Wernicke-Bastion S. temporoparietal.

#### **Sindromografía**

##### *Clínica*

En la afasia de Wernicke se engloba una variedad de síndromes producidos por lesiones de las estructuras perisilvianas posteriores o de las regiones temporal posterior, parietal y occipital irrigadas por la arteria cerebral media.

Se caracteriza por una alteración de toda la gama del comportamiento idiomático. Cuando la lesión asienta en el lóbulo temporal, el trastorno principal es más evidente en el lenguaje; por el contrario, cuando se afecta la región parietoccipital la palabra escrita es la más afectada.

Esta afasia se caracteriza por ser fluida, se afectan los esfuerzos en el habla y la escritura para la comunicación, acompañados de una incapacidad para la comprensión visual y auditiva (afasia central). Cuando se lee, el paciente puede repetir en voz alta y copiar, pero al hacerlo repite las palabras escuchadas con pronunciación defectuosa como si fuera un eco, en cambio suele ser sumamente locuaz, como si tuviera una excesiva permeabilidad verbal (logorrea) aunque comete múltiples equivocaciones (disfasia), emplea una palabra por otra (parafasia verbal) o cambia sílabas (parafasia silábica) o altera letras de la palabra (parafasia literal); otras veces repite fonemas o sílabas (perseveraciones).

Cuando la parafasia es muy acentuada habla una jerga ininteligible (jergonofasia). Hay casos en los que el paciente no se da cuenta de los defectos del lenguaje (anosognosia). En los

casos graves el paciente farfulla una serie de sílabas incomprensibles, no puede repetir en voz alta. La lectura resulta imposible (alexia) o es muy difícil (dislexia), cuando lee en voz alta confunde palabras, sílabas o letras (paralexia). Existen dificultades para escribir (disgrafia). A veces va acompañado de dificultad en la comprensión y reproducción de la música (amusia) y de perturbación en la mímica y gesticulación (dismimia). En los casos más graves, hace trazos ilegibles en una página intentando escribir. En sus formas más leves o después en la evolución de la enfermedad, el habla se asemeja a la de una persona cansada o distraída y la anomalía sólo es detectada por las pruebas del lenguaje. No hay trastorno motor, pero el síndrome puede estar acompañado de hemianopsia.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Tomografía axial computadorizada y Resonancia nuclear magnética.** Son de gran utilidad para localizar la lesión y la extensión de la misma.

**Arteriografía.** No es confiable porque la oclusión arterial debida a una embolia cerebral, difícilmente muestra el émbolo, porque ya se ha desintegrado o ha sido llevado a ramas más pequeñas.

**Pruebas con radionúclidos.** El rastreo cerebral con sustancias radiactivas sólo es útil en lesiones extensas.

### **Sindromogénesis y etiología**

Se considera que toda afección que al actuar sobre el cerebro produzca lesiones o destruya las zonas correspondientes a los centros corticales de los analizadores del lenguaje, puede ocasionar un síndrome afásico.

En consecuencia puede ser producido por: isquemia cerebral transitoria, infarto cerebral por oclusión de la cerebral media y posterior izquierda, hemorragias extensas, tumores o grandes traumatismos.

Las lesiones, con su mayor parte, se localizan en la región perisilviana del hemisferio cerebral dominante, izquierdo en los individuos diestros (dextrómanos); sólo en un 10 % asientan en el hemisferio derecho y en esos casos afectan el tercio posterior de la primera circunvolución temporal (giro temporal superior) y la región vecina del pliegue supramarginal y de la circunvolución transversa.

### **Bibliografía**

- Damasio, A.R. and N. Geschwind: "The neural basis of language." Ann. Rev. Neurosc., 7:127, 1984.  
Wernicke, K.: "Der aphasische symptomekomplex." Breslau, M. Cohn und Weigert, 1874.

### **SÍNDROME DE AGENESIA DEL CUERPO CALLOSO**

#### **Sindromografía**

##### *Clínica*

La agenesia del cuerpo calloso puede acompañarse de frente prominente y ojos profundos (enoftalmos). También ha sido reportada microcefalia. Este síndrome se acompaña a veces de idiocia y epilepsia.

Por lo general los enfermos presentan un déficit intelectual grave, especialmente de la capacidad de abstracción y reducción de la capacidad de concentración. Alteraciones de la coordinación, bilateral.

### Exámenes paraclínicos

**Tomografía axial computadorizada y Ultrasonido.** Son fundamentales para hacer el diagnóstico.

### Sindromogénesis y etiología

Es ocasionado por una agenesia parcial o total del cuerpo calloso y constituye una malformación congénita, casi siempre es un hallazgo de autopsia que puede coexistir con otras malformaciones. Obedece a múltiples etiologías genéticas y forma parte de síndromes polimalformativos, sin embargo, se ha reportado en forma aislada con evidencias de herencia autosómica recesiva.

El defecto básico es desconocido.

### Bibliografía

- Alpers, B. J. and F.C. Grant: "The clinical syndrome of the corpus callosum." Arch. Neurol. & Psychiat., 25:67-86, 1931.
- Shapira, Y. and T. Cohen: "Agenesis of the corpus callosum in two sisters." J. Med. Genet., 10:266-269, 1973.
- Young, I.D. *et al.*: "Agenesis of the corpus callosum and macrocephaly in sibs." Clin. Genet., 28:225-230, 1985.

## SÍNDROME DE ALEXANDER

### Sinonimia

S. de degeneración fibrinoide de astrocitos. Leucodistrofia dismielogénica con megalobarencefalia. Neuropatía hialina.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome prevalece en el sexo masculino y comienza en la infancia. Evoluciona con idiocia y retardo mental manifiesto.

Se observa un síndrome piramidal y, frecuentemente, convulsiones. Lo más característico es la megalocefalia temprana y progresiva.

### Sindromogénesis y etiología

Existe una leucodistrofia congénita y familiar. Parece ser que el proceso es secundario a un trastorno en la formación de la mielina que sobreviene en el período fetal, lo que ocasiona grandes cambios destructivos de la sustancia blanca cerebral más intensa en los lóbulos frontales.

Es de etiología genética con herencia autosómica recesiva.

El defecto básico no se conoce.

### Bibliografía

- Alexander, W. S.: "Progressive fibrinoid degeneration of fibrillary astrocytes associated with mental retardation in a hydrocephalic infant." Brain, 72:373-381, 1949.

## SÍNDROME DE ALPERS

### Sinonimia

Degeneración progresiva difusa de la sustancia gris cerebral. Polioidistrofia cerebral progresiva infantil. S. de Christensen-Krabbe.

## Sindromografía

### Clínica

Se caracteriza por convulsiones, mioclonos, coreoatetosis, demencia y ataxia cerebelosa.

### Sindromogénesis y etiología

Se considera producido por anoxia como secuela de traumas. Estas lesiones originan cambios degenerativos de la capa media de la sustancia gris cerebral que pueden estar presentes también en los núcleos basales y en la corteza cerebelosa.

### Bibliografía

- Alpers, B. J.: "Diffuse progressive degeneration of the gray matter of the cerebrum." Arch. Neurol. & Psychiat., 25:469-505, 1931.

## SÍNDROME DE ANEURISMA DE LA ARTERIA CARÓTIDA INTERNA

### Sinonimia

S. del *foramen lacerum* (agujero rasgado anterior o hendidura esfenoidal).

### Sindromografía

#### Clínica

La ruptura de un aneurisma en la carótida interna puede originar un síndrome que, de acuerdo con su localización en el trayecto extracranial o extracavernoso de la arteria, se presenta con tres variedades clínicas:

1. Si evoluciona hacia la línea media produce síntomas de tumor hipofisario: hemianopsia bitemporal homónima por toma del par craneal II (nervio óptico); pocas veces origina un cuadro clínico de hipopituitarismo anterior.
2. Cuando crece hacia adelante se produce pérdida de la visión por toma del par craneal II. Son raras las manifestaciones compresivas.
3. Si tiene un desarrollo posterior (variedad más frecuente) determina afectación del par craneal III (nervio oculo-motor).

En su trayecto intracavernoso rara vez sufre ruptura y cuando esto ocurre, afecta los pares craneales III, IV, VI y la rama oftálmica del trigémino.

Se encuentra discreto exoftalmos por trastornos de la circulación venosa orbitaria que drena en el seno cavernoso. En ocasiones se percibe un soplo en la región frontal y especialmente en el ojo.

Hay parálisis unilateral de los músculos extrínsecos del ojo, ptosis palpebral, estrabismo divergente. Midriasis y pérdida de los reflejos pupilares a la luz y la acomodación, dolor ocular y/o en la cara (por compresión del ganglio trigeminal); cefalea tipo migraña.

La ruptura del aneurisma sorprende, generalmente, al paciente durante los esfuerzos físicos (defecación, tos, coito). Se manifiesta por la aparición de cefalea brusca con pérdida temporal de la conciencia de unos minutos de duración o convulsiones. Los síntomas dependen de la presión intracraneal, de la presencia o no de hematoma, isquemia e hidrocefalia aguda.

Posteriormente se producen signos de irritación meníngea: rigidez de nuca, hemorragias prerretinianas, papiledema e ingurgitación yugular.

## Exámenes paraclínicos

**Radiología de cráneo.** Erosión de la silla turca y, en ocasiones, agrandamiento del fondo de la misma.

**Tomografía axial computadorizada.** Es el método de elección, demuestra la presencia, tamaño y localización de la hemorragia.

**Resonancia magnética nuclear.** Mucho más sensible para hacer el diagnóstico diferencial.

## Sindromogénesis y etiología

La lesión degenerativa de la túnica media elástica, distiende gradualmente las paredes arteriales y conduce a la formación del aneurisma.

Se debe a malformaciones vasculares congénitas (la más frecuente), enfermedades vasculares degenerativas: aterosclerosis. También puede ser ocasionada por la sífilis vascular y arteritis embólica infecciosa como complicación de las endocarditis agudas y subagudas (*Streptococcus viridans*).

## Bibliografía

- Dailey, E. J.; J. A. Holloway; R.E. Murto, *et al.*: "Evaluation of ocular signs and symptoms in cerebral aneurysm." Arch. Ophthal. (Chicago), 71:463-474, 1964.
- Fisher, C. H. *et al.*: "Cerebral vasospasm with ruptured saccular aneurysm: The clinical manifestation." Neurosurg., 1:245, 1977.
- Hopkins, L.N.; D.M. Long (eds.): Clinical management of intracranial aneurysm. Raven Press, New York, 1982.
- Mckissoch, W. *et al.*: "An analysis of the result of treatment of ruptured intracranial aneurysm. A report of 722 consecutive cases." J. Neurosurg., 17: 762, 1960.
- Toole, J F.: Cerebrovascular disorders. Raven Press, New York, 1984.
- Wilkins, R. H.: "Natural history of intracranial vascular malformation: A review." Neurosurg., 16:421, 1985.

## SÍNDROME DEL ÁNGULO PONTOCEREBELOSO

### Sinonimia

Tumor del ángulo pontocerebeloso. S. de Cushing II. S. cerebeloso heterolateral.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se inicia casi siempre con síntomas vestibulares o cocleares (toma del par VIII o nervio vestibulococlear) que originan: vértigos, zumbido de oídos, sordera, trastornos del equilibrio y nistagmo. Pérdida de la audición unilateral progresiva y acúfenos.

Hay abolición del reflejo corneal homolateral debido a la toma del par craneal V o trigémino; al principio sólo se observa cuando el enfermo se encuentra en decúbito lateral acompañado de parestesias dolorosas y trastornos de la sensibilidad en el territorio de inervación del trigémino. Desviación de la mandíbula hacia el lado afectado al abrir la boca y parestesias faciales periféricas. Estos síntomas son ocasionados por lesión del par VII o facial.

Eventualmente puede haber toma de los pares craneales IX y X y en ocasiones del XI.

Hay síntomas cerebelosos (compresión del hemisferio cerebeloso vecino): dismetría, temblor, ataxia (más frecuentemente en miembros inferiores), nistagmo y adiadococinesia. La compresión del puente y la médula oblongada puede producir síntomas piramidales contralaterales.

Pueden estar presentes los síntomas de hipertensión endocraneal aunque "generalmente" de forma tardía: cefalea y vómitos. Existen algias características localizadas en el occipucio y en la nuca, más intensas en el lado de la lesión.

## Exámenes paraclínicos

**Radiología de cráneo.** A nivel de la porción petrosa del temporal se aprecia distensión del poro acústico interno y descalcificación de la punta del peñasco en posiciones de Stenvers y Towne que permiten la comparación de las imágenes de ambos peñascos.

**Audiometría.** Alteración de los potenciales evocados auditivos troncoencefálicos (puede haber resultados falsos positivos).

**Tomografía axial computadorizada.** Cuando el tumor es extracanalicular grande. Resonancia nuclear magnética. Muestra imágenes más precisas.

## Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se debe a lesiones neoplásicas como neurinoma del acústico, la causa más frecuente; y a trastornos vasculares, menos frecuente.

## Bibliografía

- Acers, T. E. and R. Tenney: "Ocular symptomatology of posterior fossa tumors." Amer. J. Ophthal., 65:872-876, 1968.
- Graws, J.E. *et al.*: "Cerebrovascular complications in patients with cancer." Medicine, 64:16, 1985.
- Hort, A. *et al.*: "Acoustic tumors: Atypical features and recent diagnostic test." Neurology, 33:211, 1983.
- Keschner, M. and M. Grossman: "Cerebellar symptomatology evaluation on the basis of intracerebellar and extracerebellar lesions." Arch. Neurol. Psychiat., 19:78-94, 1928.

## SÍNDROME DE ANTON-BABINSKI

### Sinonimia

S. de asomatognosia unilateral. S. de anosognosia.

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por que el paciente que padece una parálisis parcial o una hemiplejía, se muestra indiferente o inconsciente de los trastornos que presenta, lo que puede manifestarse de diferentes formas, a veces actúa como si nada le importase, lo que incluye un defecto sensitivo somático, así como la negación conceptual de la parálisis, negligencia y hasta alteración de la percepción visual de ese hemisferio (hemisomatognosia) y embotamiento cerebral. Estos trastornos se asocian habitualmente a otras anormalidades, por ejemplo: el paciente se muestra somnoliento, desatento, desinteresado y con grados variables de confusión general con indiferencia ante el fracaso, o sentimiento de haber perdido algo, ilusiones visuales y táctiles al tocar la zona afectada, alucinaciones de movimiento y aloestesia (la estimulación de un lado puede ser percibida por el lado contrario).

Puede combinarse con hemianopsia homónima o falta de atención visual, negligencia de una parte del cuerpo al vestirse (apraxia), reconocimiento de estímulos simultáneos y bilaterales (extensión sensorial), desviación de la cabeza y de los ojos hacia el lado de la lesión, así como torsión del cuerpo en la misma dirección.

## Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se debe a lesiones de la corteza cerebral y sustancia blanca del lóbulo parietal derecho (no dominante) que se extiende en grado variable a las áreas frontales motoras y a los lóbulos temporal y occipital. Cuando la lesión asienta en el hemisferio izquierdo, estos trastornos raramente se observan en parte porque la presencia de afasia no permite explorar adecuadamente otras funciones del lóbulo parietal.

## Bibliografía

Zee, O. S. and R. J. Leigh: Disorders of ocular movement. F.A. Davis Co., Philadelphia, 1983.

## SÍNDROME DE APRACTOGNOSIA

### Sinonimia

S. parietooccipital derecho. Dispraxia. Agnosia de utilización.

### Sindromografía

#### Clínica

Es conveniente aclarar el significado de apraxia (a: partícula privativa; praxis: acción): Imposibilidad de realizar actos (movimientos adoptados hacia un fin) a pesar de conservar la integridad motriz (sin que exista ataxia ni parálisis) y la psíquica (sin alteración mental ni perceptiva), que impida comprender el acto o percibir sus elementos.

Clasificación de las apraxias (según Liepman):

1. Apraxia motora. Puede ser ideocinética y cinética de los miembros.

En la *apraxia motora ideocinética* se conservan intactos los engramas motores. El trastorno reside entre estos y las restantes partes del cerebro (interrupción entre los centros de ideación y de los miembros). Hay una imposibilidad de realizar actos complicados (hacer un nudo de corbata, encender un cigarro). A veces existe perseveración (realización estereotipada de algún movimiento elemental).

Casi siempre está localizada (un miembro, o todo un lado).

La *apraxia motora cinética de los miembros* se produce por trastorno o alteración de los engramas motores. El individuo tiene la representación mental precisa y ordenada de los diferentes movimientos que componen el acto a realizar; esto es, la fórmula cinética, pero los miembros encargados de ejecutarlos no lo pueden hacer.

No puede realizar ni siquiera los movimientos más elementales. Si se le ordena coger un vaso de agua, llevará su mano por encima del mismo, pero no lo podrá agarrar. Recuerda al niño que aprende a ejecutar por primera vez un movimiento nuevo para él.

2. Apraxia ideatoria. Los engramas motores permanecen inalterados, pero el paciente no tiene la representación mental precisa del acto a ejecutar. Es producida por trastornos intelectuales en la esfera de la memoria: atención, gnosia, asociación, etc. Al indicársele que encienda un cigarro, o lo lleva a los labios y trata de fumarlo sin haberlo encendido o trata de encender el fósforo con el cigarro. Parece que tiene una falta de atención. Es de tipo central, afecta todo el cuerpo (agnosia de utilización).

Una variante de este tipo de apraxia es la *apraxia amnésica* en la cual el paciente no puede realizar los actos por iniciativa

propia, pero sí cuando los realiza por imitación. Otra variante es la *apraxia constructiva*, en ella el paciente puede reconocer pero no reproducir las figuras que se le muestran.

## Sindromogénesis y etiología

Las causas más frecuentes son: hemorragias, trombosis y embolias a nivel de las arterias cerebrales anterior, media, posterior y sus ramas. Es más frecuente en el hemisferio cerebral izquierdo (en los dextrómanos) y en la región parietal (giro supramarginal y giro angular); lesiones del cuerpo caloso, apraxia de la cara; a nivel del cuerpo, miembros superiores, y a nivel del esplenio del cuerpo caloso, miembros inferiores.

## Bibliografía

Hecaen, H.; W. Pennfield; C. Bertrand *et al.*: "The syndrome of apractognosia due to lesions of the minor cerebral hemisphere." A.M.A. Arch. Neurol. Psychiat., 75:400-434, 1956.

## SÍNDROME DE ARACNIDISMO POR PICADURA DE VIUDA NEGRA

### Sinonimia

S. de latrodictismo por picadura de viuda negra.

### Sindromografía

#### Clínica

Después de ser picado por la araña conocida como Viuda Negra, el paciente presenta una excitabilidad nerviosa difusa, central y periférica, que se manifiesta por convulsiones y contracturas, cefalea, hipertensión y vasoconstricción. En el sitio de la picadura se presenta dolor y entre los 15-60 min se advierte un eritema en torno al diminuto punto de la picadura, así como calambres que se diseminan gradualmente y que pueden afectar los miembros y el tronco.

Se produce un abdomen "en tabla", pero no doloroso a la palpación, acompañado de náuseas, vómitos, cefalea, sudación, hiperreflexia, contorsiones, temblor de manos y pies y, en ocasiones, hipertensión sistólica, con gran agitación por el intenso dolor.

Pueden presentarse trastornos de la visión y del lenguaje, así como *distress* respiratorio.

## Sindromogénesis y etiología

El síndrome se debe a la picadura de la araña Viuda Negra hembra (*Latrodectus mactans* o *botonoide*). La sustancia que origina el cuadro clínico es una proteína neurotóxica del veneno inoculado por la araña, que se une a las terminaciones nerviosas presinápticas y libera los transmisores allí contenidos. La despolarización posináptica causa calambres musculares en el miembro afectado que más tarde se generalizan.

## Bibliografía

Key, G. F.: "A comparison of calcium gluconate and methocarbamol on the treatment of latrodectism." Am. J. Trop. Hyg., 30:273, 1981.

Kobernick, M.: "Black widow spider bite". Am. Farm. Physician, 29:241, 1984.



## SÍNDROME DE ARÁN-DUCHENNE

### Sinonimia

S. de atrofia de Arán-Duchenne. S. de atrofia muscular mielopática. S. de esclerosis lateral amiotrófica de Charcot.

### Sindromografía

#### Clínica

Los síntomas predominan en los varones, en la cuarta o sexta década. Hay debilidad simétrica en los músculos pequeños de las manos, particularmente los interóseos, eminencia tenar e hipotenar. Aparecen rápidamente fibrilación y atrofia, esta se extiende gradualmente a músculos de brazos, hombros y tronco. Generalmente hay fasciculaciones.

#### Exámenes paraclínicos

Cualquiera de ellos que se investigue da resultados negativos.

### Sindromogénesis y etiología

Se han descrito al menos tres formas autosómicas recesivas:

1. Esclerosis lateral amiotrófica juvenil en la que se sugiere un defecto de reparación del ADN.
2. Esclerosis lateral amiotrófica concomitante con demencia juvenil.
3. Esclerosis lateral amiotrófica con cuerpos de poligluanos.

También se han identificado tres formas autosómicas dominantes:

1. Esclerosis lateral amiotrófica con pérdida progresiva y rápida de la función motora. Los cambios patológicos se limitan a las células del asta anterior del haz piramidal.
2. Esclerosis lateral amiotrófica-Parkinson y demencia.
3. Esclerosis lateral amiotrófica con demencia.

La heterogeneidad clínica sugiere heterogeneidad genética y de la patogénesis.

### Bibliografía

- Arán, F. A.: "Recherches sur une maladie non encore decrite du systeme musculaire (atrophie musculaire progressive)." Arch. Gen. Med. Paris, 24:172-214, 1850.
- Duchenne, G. B.: "Etude comparee des lesions anatomique dans l'atrophie musculaire progressive et dans la paralysie generale." Union Med. Prat. Fr., 7:202, 1853.
- Erbsloh, F.; K. Kunze; B. Recke *et al.*: "Die myatrophische Lateralsklerose, Klinische, elektromyographische und bioptisch-histologische Untersuchungen an 112 Kranken." Deutsch. Med. Wschr., 83:1131-1141, 1968.

## SÍNDROME DE ARNOLD-CHIARI

### Sinonimia

Malformación de Arnold-Chiari. S. de impresión basilar. S. de Arnold-Chiari-Celand.

## Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome afecta a ambos sexos, incide principalmente en los niños que presentan espina bífida, especialmente lumbar.

Aunque Chiari lo dividía en cuatro tipos, en la actualidad se ha restringido a los tipos I y II de Chiari, o sea, la malformación bulbocerebelosa sin mielomeningocele (tipo I) y con mielomeningocele (tipo II). El tipo III es un meningoencefalocele occipital y el tipo IV (dudosa) es una hipoplasia cerebelosa.

En el *tipo I* (sin meningocele), los síntomas neurológicos pueden aparecer en la adolescencia o hacia la tercera o cuarta década de la vida. Los síntomas pueden ser producidos por aumento de la presión intracraneal, ataxia cerebelosa progresiva o siringomielia; o el paciente puede presentar trastornos de tipo cerebeloso y de los últimos pares craneales (bulbo y médula) y cefalea. En un 25 % de los casos presenta cuello corto o «cuello de toro».

En el *tipo II* (con mielomeningocele) la sintomatología es producida por la hidrocefalia debido a la compresión de las estructuras ectópicas sobre las vías de circulación del líquido cerebrospinal, así tenemos: cefalea cervicooccipital, vómitos, trastornos visuales (diplopía), afectaciones de las vías largas motoras (parálisis de los miembros), ataxia, toma de los últimos pares craneales (estridor laríngeo, fasciculaciones de la lengua, parálisis ester-nocleidomastoidea, debilidad facial, sordera).

#### Exámenes paraclínicos

**Mielografía opaca.** Muestra imágenes radiológicas características que corroboran el diagnóstico.

**Angiografía.** Revela el desplazamiento de las arterias cerebelosas posteroinferiores.

**Líquido cefalorraquídeo.** Aumento de la presión y de las proteínas en algunos casos.

### Sindromogénesis y etiología

Es producido por anomalías congénitas, posiblemente multifactoriales de la base del cerebro, entre las más frecuentes están:

1. Extensión de una lengüeta de tejido cerebeloso posterior a la médula oblongada y a la médula espinal dentro del canal cervical.
2. Desplazamiento de la médula oblongada y parte del cuarto ventrículo dentro del canal cervical.

Este síndrome también puede estar acompañado de otras alteraciones de la morfología del sistema nervioso central como son: alargamiento de la protuberancia y la médula oblongada y estrechamiento del acueducto de Silvio; oclusión del agujero occipital, oclusión de la cisterna magna, y los agujeros de Luschka y de Magendie abiertos al canal cervical.

Pueden coexistir anomalías del desarrollo del cerebro (polimicrogiria) y una extensión de la médula hasta el sacro, malformaciones óseas: agujero occipital amplio y proyectado hacia atrás, aplanamiento de la base del cráneo (platibasia) o un agujero occipital poco desarrollado. Casi siempre se acompaña de mielomeningocele y es frecuente una hidromielia de la médula cervical.

### Bibliografía

- Arnold, J.: "Myelocyste, Transposition von Gewebskeimen und Sympodic." Beitr. z. Path. Anat. u.z. allg. Path., 16:1-28, 1894.
- Chiari, H.: "Ueber VeranderIngen des Kleinhirns inflge von Hydrocephalie des Grosshirns." Deutsche Med. Wschr., 17:1172-1175, 1891.

Vinken, D. J.: "Congenital malformations of the spine and spinal cord." Handbook of Clinical Neurology, vol. 32, American Elsevier Publ. Co., New York, 1978.

## **SÍNDROME DE ARTERIA CARÓTIDA REDUNDANTE**

### **Sinonimia**

S. de obstrucción intermitente de la carótida interna. S. de hemiparesia transitoria.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Vértigo, hemiparesia transitoria o pérdida de la visión de un ojo al girar la cabeza a un lado, que desaparecen al volver la cabeza a la posición media.

Examen físico. Se comprueban los síntomas anteriores.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Doppler carotídeo.**  
**Arteriografía.**

### **Sindromogénesis y etiología**

Se produce por una tortuosidad de la carótida. Al girar la cabeza el vaso se retuerce y se obstruye.

La causa es una posible malformación congénita o dilatación y tortuosidad adquirida de la arteria.

### **Bibliografía**

Kellog, D. R. and L. L. Smith: "Recurrent monocular blindness due to a redundant carotid artery." Arch. Surg., 95:908-910, 1967.  
Quattelbaum, J. K.; E.T. Upson and R. L. Neville: "Stroke associated with elongation and kinking of the internal carotid artery: report of three cases treated by segmental resection of the carotid artery." Ann. Surg., 150:824-832, 1959.

Riser, M.; J. Geraud; J. Ducoudray *et al.*: "Dolicho-carotide interne avec syndrome vertigineux." Rev. Neurol., 85:145-147, 1951.

## **SÍNDROME DE LAS ARTERIAS CARÓTIDAS**

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Este síndrome puede originar dos cuadros clínicos según la intensidad de la lesión: estenosis u oclusión.

Si se produce la estenosis son frecuentes las alteraciones transitorias, siendo lo más característico la pérdida de la visión monocular ipsilateral. Son comunes los episodios de trastornos sensitivos y paresias de los miembros superior, inferior o de la cara del lado opuesto, que en ocasiones pueden llegar a producir hemiplejía y trastornos hemisensoriales, que retornan a la normalidad en minutos, horas o días. Este cuadro puede acompañarse de disartria cuando está involucrado el hemisferio dominante.

La oclusión puede ocurrir en forma asintomática o estar precedida por manifestaciones transitorias que culminan en un ataque cerebral. El 50 % de los pacientes no presenta manifestaciones previas.

Puede estar afectada la corteza motora o sensorial, lo que ocasiona trastornos motores y sensitivos del hemicuerpo contralateral, incluyendo la cara. Si está involucrado el hemisferio dominante se acompaña de trastornos del lenguaje. Un tercio

de los pacientes presenta dolor frontal u orbitario ligero o severo ipsilateral o en ocasiones contralateral. Aproximadamente el 15 % desarrolla un síndrome de Horner.

**Examen físico.** La palpación fuerte de la arteria carótida en el cuello no es aconsejable por la posibilidad de desprendimiento de un coágulo intraarterial. La palpación ligera constata pérdida del pulso, que puede ser complementada por la ausencia de pulso en las arterias facial y temporal superficial, cuando la oclusión se produce a nivel de la bifurcación de la arteria carótida común.

En la estenosis de la arteria carótida interna se puede escuchar un soplo carotídeo a nivel de la bifurcación, que se localiza colocando el estetoscopio a nivel del borde superior del cartílago tiroideos. En la estenosis severa de la carótida interna, a su paso por el seno cavernoso, es posible escuchar un soplo a nivel de la órbita que también puede aparecer cuando está ocluida la carótida interna contralateral, en este caso debido a la circulación arterial colateral compensatoria.

La presión retiniana diastólica en un lado (determinada por dinamometría oftálmica) de menos de 20 mm de mercurio, significa habitualmente que las carótidas primitivas o internas homolaterales están ocluidas. La presencia de émbolos retinianos brillantes o mates es otro signo de enfermedad carotídea.

Todos los signos y síntomas neurológicos de oclusión de la carótida interna, pueden estar presentes en la oclusión de la carótida común. Ambas carótidas comunes pueden estar ocluidas provocando el síndrome del cayado aórtico o enfermedad sin pulso (véase síndrome de Takayasu), caracterizado por: ausencia de pulsos carotídeos y radiales, vahídos a los movimientos de incorporación, pérdida recurrente de la conciencia, cefalea, dolor cervical, ceguera transitoria unilateral o bilateral, cataratas, atrofia y pigmentación retiniana o claudicación de los músculos masticadores.

#### **Exámenes paraclínicos**

##### **Doppler.**

##### **Angiografía carotídea.**

**Angiografía intravenosa por sustracción digital.** Utiliza la computación y evita los riesgos de la arteriografía.

### **Sindromogénesis y etiología**

El síndrome es ocasionado fundamentalmente por lesiones aterotrombóticas en la pared arterial de la carótida primitiva.

### **Bibliografía**

Brice, J.C.; D.J. Dowsett and R.D. Lowe: "Haemo-dynamic effect of carotid artery stenosis." Br. Med. J., 2:1363, 1964.

## **SÍNDROME DE LA ARTERIA CEREBRAL ANTERIOR**

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

El cuadro clínico más frecuente ocasionado por la arteria cerebral anterior se caracteriza por disminución de la fuerza muscular y pérdida de la sensibilidad del miembro inferior contralateral, se puede involucrar en menor cuantía el miembro superior y más raramente la cara. Con frecuencia se asocian de trastornos del esfínter vesical, confusión mental, reflejos contralaterales de prensión y succión, y en algunas ocasiones, otros síntomas como son: lentitud y falta de espontaneidad, respuestas lacónicas, distracción y cuchicheo.

## Sindromogénesis y etiología

Cuando la oclusión de la arteria cerebral media es proximal no presenta síntomas, ya que la arteria comunicante anterior proporciona el flujo necesario de sangre procedente de la arteria cerebral anterior del lado opuesto.

Cuando ambas arterias se originan en un mismo tronco cerebral anterior el cuadro es más severo y se afectan ambos hemisferios, lo que origina paraplejía, incontinencia de origen frontal y síntomas mentales profundos.

## Bibliografía

Mokry, D.B.; T.M. Sundt; O.N. Houser, *et al.*: "Spontaneous dissection of the cervical internal carotid artery." *Ann. Neurol.*, 19:126, 1986.

## SÍNDROME DE LA ARTERIA CEREBRAL MEDIA

### Sindromografía

#### Clínica

Cuando existe una obstrucción de la arteria cerebral media, se origina un cuadro clínico caracterizado por hemiplejía y hemianestesia contralateral y hemianopsia homónima.

Si está afectado el hemisferio dominante puede acompañarse de afasia, y de amorfosíntesis. Si el afectado es el hemisferio no dominante. En las lesiones del lado izquierdo hay inicialmente una afasia global, predominantemente motora con mejoría en la comprensión de la palabra hablada y escrita, acompañada de un lenguaje vacilante, dismelódico y gramaticalmente simplificado. Las lesiones en la región parietal posterior pueden provocar una cuadrantonopsia inferior.

### Sindromogénesis y etiología

La distribución cortical de la arteria cerebral media abarca áreas motoras y somatosensoriales en relación con los miembros superiores y la cara y más escasamente con los miembros inferiores (dos tercios inferiores del homúnculo motor y sensitivo) y, además, las áreas motoras 4 y 6, los centros para la mirada lateral, el área motora del lenguaje o de Broca (hemisferio dominante), giro angular y supramarginal, parte superior del lóbulo temporal e ínsula, así como el brazo posterior de la cápsula interna. Por lo tanto, la falta de irrigación de esas áreas da lugar al cuadro clínico.

La etiología en la mayoría de los casos es por embolia, más raramente por lesiones trombóticas.

## Bibliografía

Wishnant, J. P. and D. D. Wiebers: Clinical epidemiology of transient cerebral ischemic attacks (TIA) in the anterior and posterior cerebral circulation. In Sundt, T.M. (ed). *Oclusive cerebral vascular disease. Diagnosis and surgical management.* P.A., W.B., Saunders Company, Philadelphia, 1987.

## SÍNDROME DE LA ARTERIA COROIDEA ANTERIOR

### Sinonimia

S. de Von Monakow.

### Sindromografía

#### Clínica

Hemiplejía, hemianestesia, hemianopsia contralateral a la lesión. El patrón clínico es a veces variable y la hemianestesia y la hemianopsia pueden ser parciales.

#### Exámenes paraclínicos

*Punción lumbar.*

*Angiografía.*

*Tomografía axial computadorizada.*

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome es producido por la ruptura o trombosis de la arteria coroidea anterior, ocasionada por aneurisma o tumoración.

## Bibliografía

Kolinsko, A.: Ueber die Beziehung der Arteria choroidea anterior zum hinteren Schenkel der inneren Kapsul des Gehirnes. Vienna, 1891.

Stegmann, A.T. and D. J. Roberts: "The syndrome of the anterior chroidal artery." *J.A.M.A.*, 104:1695-1697, 1935.

## SÍNDROME DE ATAXIA CEREBELOS FAMILIAR HIPOGONÁDICA

### Sindromografía

#### Clínica

Asociación del síndrome cerebelar (S. de ataxia de Marie), S. de Friedreich, o S. neocerebelar con hipogonadismo primario hipogonadotrófico.

#### Exámenes paraclínicos

Excreción de gonadotropinas baja e incremento de la excreción de esteroides.

### Sindromogénesis y etiología

Se produce un fallo total o parcial de la hipófisis para estimular el desarrollo gonadal en la pubertad, de etiología desconocida.

## Bibliografía

Holmes, G.: "A form of familial degeneration of the cerebellum." *Brain*, 30:466-488, 1907.

## SÍNDROME DE ATAXIA CEREBELOSA POSINFECCIOSA

### Sindromografía

#### Clínica

Aparece casi siempre en la segunda infancia. Comienza bruscamente en niños saludables o precedida por una infección viral (sarampión, varicela o escarlatina) como complicación rara, del tercero al octavo días de iniciada la infección. Su cuadro clínico es muy variable, el más frecuente es el de una ataxia aguda de estación y durante la marcha, nistagmo, lenguaje cercenado, temblor intencional.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se ve asociado a infecciones virales (virus Coxsackie A4, A7, A9, B3 y B4 y con virus ECHO 6, 9 y 16).

### Bibliografía

Goldwyn, A. and A. M. Waldman: "Acute cerebellar ataxia in children: a report of three cases." *J. Pediat.*, 42:75-79, 1953.  
Klingman, W. O. and R. G. Hodges: "Acute ataxia of unknown origin in children." *J. Pediat.*, 24:536-543, 1944.

## SÍNDROME DE ATAXIA DE MARIE

### Sinonimia

S. de Pierre-Marie. S. de ataxia hereditaria de Menzel. S. de heredoataxia cerebelosa.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en ambos sexos después de los 20 años. Está caracterizado por ataxia de la marcha (marcha cerebelo-espástica), mezcla de titubeo cerebeloso y espasticidad piramidal (en la posición de pie, el paciente separa las piernas y oscila). Espasticidad en extensión de los miembros y en menor cuantía en flexión. En ocasiones pie zambo. El paciente se queja de calambres y crisis dolorosas, pero los trastornos sensitivos son raros. Hay disartria, la palabra es lenta, espasmódica con trastornos en la pronunciación debido a un espasmo intencional peribucal; disfagia. Los reflejos están conservados.

Puede acompañarse de oftalmoplejía y atrofia del nervio óptico, nistagmo frecuente y en ocasiones signo de Argyll-Robertson. A veces aparecen crisis epilépticas y en ocasiones cierto grado de deficiencia mental.

### Sindromogénesis y etiología

Es un trastorno hereditario de carácter habitualmente dominante pero en ocasiones recesivo. Existe atrofia cerebelosa que compromete fundamentalmente los pedúnculos cerebelosos

medios, núcleos pontinos y olivares y en menor grado los núcleos dentados y los pedúnculos cerebelosos superiores, además existen lesiones de los cardones dorsales de los haces espino-cerebelosos y corticospinal.

### Bibliografía

Dow, R. S. and G. Moruzzi: *The physiology and pathology of the cerebellum*. University of Minnesota Press, Minneapolis, 1958.  
Harding, A. E.: *The hereditary ataxias and related disorders*. Churchill Livingstone, Edinburgh, 1984.  
Marie, P.: "Sur l'hérédité-ataxie cerebelleuse." *Sem. Med.*, 13:444-447, 1893.

## SÍNDROME DE ATAXIA-TELANGIECTASIA

### Sindromografía

#### Clínica

Ataxia temprana de tipo cerebelosa. Voz lenta y escandida, no existen alteraciones de los reflejos ni de la sensibilidad. Telangiectasia oculocutánea y en las mucosas que comienza por la región palpebral. Infecciones pulmonares recidivantes.

#### Exámenes paraclínicos

**Neuroencefalografía.** *Signos de atrofia cerebelosa.*

**Resonancia nuclear magnética.**

**Estudio inmunológico.** *IgA disminuida, así como la IgE y la IgG. La IgM puede estar aumentada.*

### Sindromogénesis y etiología

Se debe a una degeneración cerebelosa con alteración patológica de las células de Purkinje y atrofia de la sustancia blanca.

Se trasmite por herencia autosómica recesiva y se acompaña de afectación pluriglandular reserva hipofisaria variablemente disminuida, diabetes sacarina, hipoplasia corticosuprarrenal y ovarios disgenésicos.

### Sinonimia

## SÍNDROME DE EMBOLISMO DE LA ARTERIA CEREBRAL POSTERIOR

### Sindromografía

#### Clínica

El infarto producido por la obstrucción de la rama proximal de la arteria cerebral posterior, incluye el síndrome talámico y síndromes mesencefálicos.

Se caracteriza por hemibalismo o hemicooreoatetosis, temblor vertical, desviación hacia arriba y afuera de la mirada y nistagmo de retracción.

Las lesiones de las ramas corticales provocan frecuentemente hemianopsia homónima, dislexia y una variedad de alucinaciones visuales. Las lesiones bilaterales provocan ceguera cortical.

Cuando las arterias colaterales leptomeníngicas procedentes de las arterias cerebrales media y anterior irrigan el polo posterior del hemisferio cerebral, puede estar preservada la visión central.

La oclusión bilateral de las arterias cerebrales posteriores puede provocar síndromes de amnesia (estado amnésico de Korsakoff) al producir anoxia de la formación del hipocampo de los lóbulos temporales o bien un síndrome de infarto talámico paramediano cuando se ocluyen las ramas talamoperforantes.

## Sindromogénesis y etiología

La aterotrombosis se debe a oclusión de la luz vascular por trombos o émbolos.

Las lesiones que producen este cuadro son: aterosclerosis, lesiones arteroscleróticas, fibrilación auricular y otras arritmias, infarto del miocardio con trombos murales, endocarditis bacterianas, complicación de la cirugía cardíaca, prótesis valvulares, vegetaciones endocárdicas, aterosclerosis de la aorta y las carótidas, trombosis de las arterias cerebrales, trombos en las venas pulmonares, complicación de la cirugía de cuello y tórax, tromboflebitis, arteritis, trastornos hematológicos, traumas carotídeos, aneurisma disecante de la aorta, hipertensión arterial, complicaciones de la arteriografía, hipoxia, etcétera.

### Exámenes paraclínicos

Los exámenes más utilizados en el estudio de las lesiones cerebrovasculares son: **Oftalmodinamometría, oculo-pletismografía y Doppler direccional supraorbitario**. Se utilizan para valorar indirectamente la presión en la arteria carótida interna.

Son anormales cuando el diámetro residual luminal de la lesión ateromatosa es menor que 1 mm y la presión distal está muy reducida.

**Ecografía.** Identifica de manera confiable lesiones ateromatosas en la bifurcación de la carótida común.

**Fonoangiografía espectral cuantitativa.** Calcula el diámetro residual de la luz de la arteria carótida interna y permite diferenciar entre un soplo que se origine en la bifurcación carotídea y otro que irradie de la base del corazón. Esta prueba tiende a ser más precisa cuando el diámetro luminal residual es de 0,9 - 2,5 mm.

**Angiografía cerebral** (cateterización transfemoral e inyección extracraneal selectiva). Continúa siendo el método más confiable para valorar el árbol cerebrovascular. Puede detectar lesiones ulcerosas, estenosis graves y formación de trombos murales a nivel de la bifurcación carotídea, sifón y vasos intracraneales y circulación colateral alrededor del círculo arterial del cerebro. Indica de forma indirecta la disminución del flujo en el sistema de la carótida interna.

**Angiografía intravenosa por sustracción digital.** Demuestra oclusión carotídea o estenosis grave pero no siempre precisa el grado de estenosis.

**Tomografía axial computadorizada.** Permite calcular el grado y localización del impacto cerebral supratentorial incluido pequeños infartos del tallo cerebral (vertebrobasilar).

**Tomografía por emisión de positrones.** Permite la valoración tomográfica cualitativa y cuantitativa del flujo cerebral.

**Resonancia magnética nuclear.** Precisa el grado y la localización del tejido impactado a las pocas horas del trastorno.

## SÍNDROME DE ATROFIA CORTICAL CEREBELOSAS TARDÍA

### Sinonimia

S. de atrofia laminar de las células de Purkinje. S. de atrofia corticoparenquimatosa cerebelar. Atrofia cerebelo-olivar. S. de Alajouanine-Foix-Marie. S. de degeneración cortical cerebelar.

## Sindromografía

### Clínica

Se presenta en ambos sexos y de manera característica en la sexta década. Se caracteriza por la progresión insidiosa de un cuadro de ataxia que comienza en los miembros inferiores, lo que da como resultado una postura anormal e inestabilidad en la marcha. Más tarde aparecen trastornos del lenguaje y los brazos se vuelven atáxicos. Puede haber nistagmo.

### Exámenes paraclínicos

**Tomografía axial computadorizada.** En casos avanzados muestra signos de atrofia de la corteza cerebelosa.

## Sindromogénesis y etiología

En la mayoría de los casos se hereda como un rasgo autosómico dominante. Se producen cambios degenerativos del vermis superior y partes adyacentes de la corteza cerebelosa (pérdida principalmente de las células de Purkinje).

### Bibliografía

André-Thomas: "Atrophie lemellaire des celules de Purkinje." Rev. Neurol., 13:917-924, 1905.

## SÍNDROME DE ATROFIA OLIVOPONTOCEREBELOSAS

### Sinonimia

S. de Déjerine-André-Thomas.

## Sindromografía

### Clínica

Se presenta en ambos sexos en la edad media o en la vejez (después de los 50 años), casi siempre en forma lenta e insidiosa. Se caracteriza por que el paciente aumenta la base de sustentación durante la marcha y la estación de pie titubea, el tronco oscila.

Presenta dificultad para caminar, temblor en las manos y trastornos motores para los movimientos finos.

**Examen físico.** Hipotonía muscular. Excepto el rotuliano, todos los demás reflejos están ausentes. Hay ausencia de cambios sensoriales.

El signo de Romberg es negativo. Hay movimientos dismétricos de los miembros inferiores y ligero temblor intencional en los miembros superiores, escritura irregular, palabra lenta escandida y ligero nistagmo, deterioro mental.

## Sindromogénesis y etiología

De etiología genética, se hereda con carácter autosómico dominante. Hay degeneración de los pedúnculos cerebelosos medios, la sustancia blanca cerebelosa y los núcleos pontinos, olivar y arcuato.

### Bibliografía

Déjerine, J. et A. Thomas: "L'atrophie olivo-ponto-cérébelleuse." Nouv. Iconog. Salpet., 13:330-370, 1900.

## SÍNDROME DE AVELLIS

### Sinonimia

S. del tracto espinotalámico. S. del núcleo ambiguo. Parálisis ambiguospinal. S. de Avellis-Longhis.

## Sindromografía

### Clínica

Se caracteriza por disfagia, pérdida unilateral de la sensibilidad al dolor y a la temperatura en el tronco y los miembros. Puede estar asociado a un síndrome de Horner. Parálisis del paladar blando y de las cuerdas vocales contralateral a la pérdida de la sensibilidad. Existe hemiplejía contralateral.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome es producido por lesiones que afectan el núcleo ambiguo de los pares craneales X (vago) y XI (accesorio) y los tractos espinotalámico, corticospinal (a veces) y las fibras descendentes pupilares a nivel del tegmento del bulbo.

La etiología puede ser: vascular, inflamatoria o neoplásica.

### Bibliografía

- Avellis, G.: "Klinische Beitrage zur halbseitigen Kchlkopflahmung." Berl. Klin., 40:1-26, 1891.
- Fox, S.L. and G. B. West Jr.: "Syndrome of Avellis; review of literature and report of one case." Arch. Otolaryng., 46:773-778, 1947.

## SÍNDROME DE BABINSKI

### Sinonimia

Parálisis segmentaria medular.

### Sindromografía

#### Clínica

El cuadro clínico que se observa está caracterizado por una hemiataxia cerebelosa, hemiparesia contralateral y pérdida de la sensibilidad en el tronco y los miembros. Ocasionalmente puede encontrarse nistagmo y analgesia ipsolateral en la cara; otras veces, adiadococinesia, lateropulsión y dismetría.

Es posible observar también, síndrome de Horner asociado (enoftalmía, ptosis del párpado superior, miosis, secreción lagrimal aumentada con ausencia de sudación en el lado ipsolateral de cara y cuello, hemiatrofia facial e hipotonía ocular).

### Sindromogénesis y etiología

En los casos de localización bulbar, el cuadro clínico es producido por lesión del cuerpo restiforme, núcleo de Deiters y fibras simpáticas.

S. de Bailey Cushing

## SÍNDROME DE BALINT

### Sinonimia

S. de parálisis psíquica de fijación visual. S. de parálisis cortical de fijación visual.

### Sindromografía

#### Clínica

El síndrome de Balint se caracteriza por una incapacidad del paciente para mirar hacia adelante un punto que está en su campo visual periférico, es incapaz de mover los ojos para seguir un objeto en movimiento y para estimar la distancia entre dos objetos situados a diferentes distancias de él.

Hay ataxia óptica que consiste en la incapacidad del individuo para realizar movimientos voluntarios en respuesta a estímulos visuales, el paciente trata de atrapar un objeto extendiendo su mano en dirección equivocada y logra alcanzar el objeto después de repetidos intentos. Además presenta trastornos de la atención (normal para todos los estímulos no visuales). Al caminar choca contra cualquier obstáculo. No sabe orientarse aunque conoce y describe la vía. Los síntomas son bilaterales pero más marcados en uno de los lados, pueden estar acompañados de dificultades para el lenguaje (agrafia y apraxia ideomotora). Existen trastornos tónicos y motores de los miembros y pérdida de la coordinación a ambos lados del cuerpo. La visión estereoscópica y la memoria visual están conservadas.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología y Tomografía axial computadorizada.** Muestran atrofia cortical difusa.

**Examen oftalmológico.**

**Electroencefalograma.**

### Sindromogénesis y etiología

Se debe a lesiones destructivas del lóbulo occipital en las áreas 18 y 19 de Brodmann del hemisferio dominante.

### Bibliografía

- Adams, R. P. and M. Victor: Principles of neurology. McGraw-Hill, New York, 1985.
- Balint, R.: "Seelenlahmung des Schauens, optische Ataxia raumliche Störung der Aufmerksamkeit." Mschr. Psychiat. Neurol., 25:51-81, 1909.
- Damasio, A. R.: "Disorders of complex visual processing." In M. M. Mesulam (ed.) Principles of behavioral neurology. F. A. Davis Company, Philadelphia, 1985. pp: 259.

## SÍNDROME DE BALO

### Sinonimia

S. de encefalitis periaxial concéntrica. Enfermedad de Balo. S. de esclerosis unilobular concéntrica de Balo.

### Sindromografía

#### Clínica

El síndrome de Balo seguramente es una variedad histológica de la esclerosis periaxial difusa de Schilder. Comienza y evoluciona de forma aguda, en ambos sexos, y generalmente se desarrolla desde la infancia. Cursa con hemiplejía espástica progresiva, parestesias, afasia y frecuentes signos de hipertensión endocraneal.

### Sindromogénesis y etiología

En este síndrome se producen bandas alternativas de destrucción y conservación de la mielina dispuestas en forma de anillos concéntricos. Al parecer se debe a la difusión centrífuga de algún factor que ataque a la mielina.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

- Balo, J.: "Encephalitis periaxialis concentrica." Arch. Neurol. Psychiat., 19:242-264, 1928.

## SÍNDROME DE BARDET-BIEDL

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se caracteriza por retardo mental, retinopatía pigmentaria, obesidad e hipogenitalismo.

De 32 pacientes examinados, el 100 % presentaba distrofia severa de la retina (sólo el 6 % tenía retinosis pigmentaria típica), el 96 % obesidad y el 40 % retardo mental. El hipogenitalismo en varones era del 87,5 % y en el 100 % de las mujeres se evidenciaban irregularidades menstruales. Todos los pacientes tenían sindactilia y/o braquidactilia, pero la polidactilia se presentaba sólo en el 56 % de los casos. Además, el 45 % padecía de diabetes mellitus y el 100 % tenía anomalías de la estructura o de la función renal. En otros pacientes existían anomalías cardiovasculares.

La degeneración pigmentaria de la retina comienza a manifestarse en la infancia por una ceguera crepuscular (dificultad visual al atardecer o en habitaciones escasamente iluminadas).

El examen del campo visual demuestra la existencia de un escotoma anular correspondiente a las lesiones que radican en la región ecuatorial de la retina. La afección se agrava progresiva y lentamente en los siguientes años de la vida del enfermo. Por la extensión del citado escotoma anular, este llega a la periferia del campo visual nasal con lo que queda sólo una zona central de visión y un islote temporal que acaba por perderse. La agudeza visual se conserva notablemente hasta en fases muy avanzadas, pero entonces el enfermo no puede valerse por sí mismo, ya que disponiendo de un campo visual tan pequeño no puede orientarse suficientemente, por ejemplo, para atravesar una calle. Finalmente la visión central va disminuyendo y queda a veces estacionado el proceso alrededor de los 40 años de edad. Hay casos en que acaba por perderse la visión, al extinguirse el pequeño resto que quedaba de campo visual.

Se acompaña además de sordomudez, idiocia, adiposis infantil.

#### Exámenes paraclínicos

**Electrorretinograma.** Para estudiar las alteraciones de la retina.

#### Campimetría.

**Ultrasonido renal y Pielografía intravenosa.** Permiten precisar las anomalías renales (quistes caliciales, divertículos, anomalías de los cálculos).

**Dermatoglifos.** Se comprueban las anomalías de forma de las manos.

#### Cariotipo.

Estudios endocrinometabólicos. Detectan diabetes mellitus, hipogonadotropismo, defectos gonadales primarios, etcétera.

### Sindromogénesis y etiología

Es un síndrome genético y se transmite por herencia autosómica recesiva.

Las mujeres heterocigóticas presentan con frecuencia: obesidad, hipertensión, diabetes mellitus y enfermedades renales.

El defecto básico se desconoce.

### Bibliografía

- Bardet, G.: Sur un syndrome d'obésité congénitale avec polydactylie et rétinite pigmentaire. Thèse de Paris, 1920.  
Biedl, A.: "Retinitis pigmentosa: Ein Geschwisterpaar mit adiposogenitaler Dystrophie." *Deutsch. Med. Wschr.*, 48:1630, 1922.

Green, J. S. *et al.*: "The cardinal manifestations of Bardet-Biedl's syndrome, a form of Laurence-Moon-Biedl's syndrome." *N. Engl. J. Med.*, 321:1002-1009, 1989.

## SÍNDROME DE BASSEN-KORNZWEIG

### Sinonimia

S. de deficiencia de betalipoproteínas. S. de betalipoproteinemia.

### Sindromografía

#### Clínica

Aparece entre los 6 y 12 años de edad. Se caracteriza por un cuadro de esteatorrea acompañada de acantocitosis, retinitis pigmentaria y un cuadro neurológico progresivo: debilidad de los miembros con arreflexia y ataxia de tipo sensorial (tabética) que más tarde se le añade un componente cerebeloso, signo de Babinski. Cifoscoliosis con pie cavo.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Glóbulos rojos puntiagudos o espinosos (acantocitos).

**Eritrosedimentación.** Disminuida.

**Lipoproteínas séricas de baja densidad (LDL).** Disminuidas.

**Colesterol.** Disminuido, 50 mg/dL. Triglicéridos 10 mg/dL.

**Fosfolípidos.** Bajos.

**Betalipoproteínas.** Bajas.

**Biopsia de yeyuno.** Estructura de la mucosa normal, pero las células vellosas absorptivas están llenas de grasa y parecen vacuoladas cuando se observan en inclusiones de parafina.

**Biopsia del nervio sural.** Disminución del número de fibras nerviosas desmielinizadas.

### Sindromogénesis y etiología

Es una encefalopatía extremadamente rara por trastorno del metabolismo de los lípidos, se hereda con carácter autosómico recesivo y se caracteriza por la ausencia o déficit de las betalipoproteínas plasmáticas. Se cree que el mecanismo patogénico es una incapacidad de la membrana celular de sintetizar apoproteínas beta, que es un componente proteico fundamental de los quilomicrones, de las lipoproteínas de baja densidad (LDL) y de las de muy baja densidad (VLDL). Los lípidos absorbidos no pueden incorporarse a los quilomicrones ni a las VLDL y las LDL, de manera que su paso a través de la membrana queda impedido.

El defecto mutacional no parece estar en el gen APOB, sino en algún otro producto necesario para la secreción APOB.

### Bibliografía

- Huang, L. S. *et al.*: "Exclusion of linkage between the human apolipoprotein B gene and abelipoproteinemia." *Am. J. Hum. Genet.*, 46:1141-1148, 1990.  
Stambury, J. B. *et al.*: *The metabolic basis of inherited diseases*. ed. 5 McGraw-Hill, New York, 1983.

## SÍNDROME DE BAILEY-CUSHING

### Sinonimia

S. de la línea media cerebelar. S. arquicerebeloso. S. del vermis. S. del lóbulo floculonodular. Meduloblastoma.

## Sindromografía

### Clínica

Este síndrome se presenta en ambos sexos (más frecuente en varones) y más comúnmente en la infancia. Se caracteriza por: inestabilidad en el equilibrio, trastornos de la coordinación sin ataxia aparente, cefaleas matutinas vómitos a repetición. Está acompañado de anorexia y pérdida de peso, oftalmoplejía (por parálisis bilateral abductora) y edema papilar. Frecuentemente hay vértigos (relacionados con la posición) y nistagmo. En estadios avanzados pueden aparecer crisis convulsivas de des-cerebración.

### Exámenes paraclínicos

**Tomografía axial computadorizada.**

**Radiología de cráneo.**

**Punción lumbar.**

**Electroencefalograma.**

**Arteriografía.**

## Sindromogénesis y etiología

Este síndrome es producido por tumores de la línea media del cerebelo y meduloblastomas.

No ha podido conocerse el origen de este tumor: una teoría es que deriva de restos fetales de la capa granular externa del cerebelo, otra teoría es que deriva de restos celulares del velo medular inferior. Frecuentemente el tumor infiltra el suelo del cuarto ventrículo y la cisterna magna, así como alrededor de la médula espinal.

## Bibliografía

- Bailey, P. and H. Cushing: "Medulloblastoma cerebelli. A common type of midcerebellar glioma of childhood." Arch. Neurol. Psychiat., 14:192-224, 1925.
- Stroud, M. H.: "The otologist and the midline cerebellar syndrom." Laryngoscope, 77:1795-1805, 1967.

## SÍNDROME DE BELL

### Sinonimia

Parálisis facial *a frigori* aguda.

## Sindromografía

### Clínica

Este síndrome es la forma más común de parálisis facial. Se caracteriza por pérdida de la motilidad voluntaria de los músculos inervados por el par craneal VII (nervio facial).

Se presenta de forma brusca, al levantarse el paciente observa asimetría facial, a veces precedida por molestias vagas alrededor de la oreja.

La cara está desviada hacia el lado sano. Esta asimetría aumenta al contraerse los músculos de la mímica.

Un signo importante se obtiene cuando se orienta al paciente cerrar los ojos, lo que es imposible en el lado enfermo. La abertura palpebral permanece entreabierta en el lado afectado (parálisis del orbicular de los párpados), se observa el movimiento del globo ocular al tratar de cerrar el ojo (signo de Charles Bell) hacia arriba y adentro (sinergia motora). Hay epifora como consecuencia de la hipotonía del orbicular de los párpados y parálisis del músculo de Horner que producen el alejamiento del punto lagrimal de la región del lago lagrimal por lo que la secreción lagrimal se estanca (lagofthalmos) y se derrama hacia el exterior.

Si se pide al paciente que dirija la mirada hacia arriba, esta no se acompaña de la contracción sinérgica del músculo frontal

en el lado afectado, el globo ocular parece elevarse más en el lado sano (signo bulbopalpebral o hiperinéxico de Negro).

Hay desviación de la comisura labial (uno de los síntomas más clásicos) hacia el lado sano, donde aparece más elevado y se acentúa cuando el paciente come, habla o se ríe.

Al abrir la boca, se dispone de forma oval (signo de Pitres). Hay incapacidad de hinchar el carrillo, silbar o soplar, escapándose el aire a través de la comisura labial del lado enfermo (parálisis del buccinador). El músculo cutáneo del cuello (platisma) no se contrae. Existe pérdida de los reflejos conjuntival y corneal. El tono muscular está abolido en la zona paralizada.

De acuerdo con un criterio topográfico pueden distinguirse diferentes formas de parálisis facial periférica:

1. Lesión situada por debajo del agujero estilomastoideo: predomina la parálisis motora de toda una mitad de la cara.
2. Lesión que asienta entre la salida de la cuerda del tímpano y el ramo del estapedio: la parálisis está acompañada de pérdida de la sensibilidad gustativa (ageusia) de los dos tercios anteriores de la lengua ipsilateral y disminución de la secreción salival (hiposialia) de la glándula submaxilar.
3. Lesión entre el ramo del estapedio y el ganglio geniculado: parálisis facial, ageusia, hiposialia e hiperacusia dolorosa (percepción exagerada de los ruidos) por parálisis del músculo del estribo, lo que produce una relajación de la membrana timpánica y en consecuencia las vibraciones provocadas por las ondas sonoras se producen amplias y molestas.
4. Lesión entre el ganglio geniculado y el conducto auditivo interno: la parálisis se acompaña de hiposialia, pero con conservación de la sensibilidad gustativa.
5. Lesión que ocurre entre el conducto y el origen aparente del nervio (surco protuberancial inferior): la parálisis o prosoplejía puede estar acompañada de parálisis de otros pares craneales vecinos (neuralgia trigeminal), hay conservación del gusto y disminución de la secreción salival y lagrimal.

### Exámenes paraclínicos

**Líquido cefalorraquídeo.** Ligeramente pleocitosis.

**Electromiografía.** Denervación después de 10 días indica que ha habido degeneración axonal.

## Sindromogénesis y etiología

Se desconoce su patogenia. Es la más frecuente de las parálisis, afecta por igual a adultos, jóvenes y viejos.

Se plantea que en circunstancias tales como: viajar en vehículos con las ventanillas abiertas, el frío tendría un papel importante al producir intumescencia del periostio en el canal facial (conducto de Falopio) o la del tejido conjuntivo del nervio activado por el frío. Esto pudiera explicar, además, la forma estacional o epidémica de este trastorno.

## Bibliografía

- Asburg, A. K. and R.W. Guiliat: Peripheral nerve disorders. Butterworth's International Medical Review. Neurology, vol.4, Stoneham. H. A. Butterworth, 1984.
- Bell, C.: "On the nerves of the face; being a second paper on that subject." Med. Classics, 1:155-169, 1936.
- Groves, J.: "Bell's facial palsy in Scientific Foundations of Otolaryngology." R. Hinchcliffe, D. Hamsson (eds.). Heinemann, London, 1976. pp: 446-459.
- Hauser, W. A., et al.: "Incidence and prognosis of Bell's palsy in the population of Rochester, Minnesota." Mayo Clin. Proc., 46: 258, 1971.
- Karnes, W. E.: Diseases of the seventh cranial nerve. In Peripheral neuropathy, ed. 2, P. J. Dick et al. (eds). Saunders, Philadelphia, 1984, pp: 1266-1299.



Shaumberg, H. H.; P. S. Spencer and P.K. Thomas: Disorders of peripheral nerves. Davis, Philadelphia, 1983.

## SÍNDROME DE BENEDIKT

### Sinonimia

S. de Benedikt inferior. S. del tegmento mesencefálico. S. peduncular posterior o del casquete peduncular.

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por una hemiplejía completa del lado opuesto de la lesión (por toma de las fibras del haz piramidal) que está acompañada de hemiataxia, hemitemblor de tipo intencional o parkinsoniano (elemento característico); hemiasinergia y otros signos cerebelosos. Existe hemianestesia en el lado hemipléjico. Hay parálisis del par craneal III (motor ocular común) que se manifiesta por miosis, ptosis palpebral, estrabismo. La hemiplejía puede o no existir cuando la lesión se limita al casquete peduncular.

### Sindromogénesis y etiología

Se origina por una lesión del tegmento mesencefálico que abarca la porción inferior del núcleo rojo, las fibras del haz piramidal que aún no se han cruzado, las fibras cerebelosas y las fibras radicales del par craneal situado por dentro del haz piramidal en el pie del pedúnculo.

Las causas que pueden producirlo son vasculares, como complicación de la hipertensión arterial y/o de la aterosclerosis; también los tumores y otras afecciones pueden ocasionarlo.

### Bibliografía

Benedikt, M.: "Tremblement avec paralysie croisée du moteur oculaire commun." Bull. Med. Paris, 3:547-548, 1889.

## SÍNDROME DE BERNHARDT-ROTH

### Sinonimia

S. de meralgia parestésica. S. de neuritis cutánea. S. de parestesia lateral.

### Sindromografía

#### Clínica

En este síndrome existe mononeuritis sensitiva que afecta principalmente a los varones, su mayor incidencia es en médicos y se caracteriza por molestias parestésicas que provocan sensación de quemazón, picotazos, hormigueo y ligera sensibilidad de la piel al roce de la ropa, siendo lo más característico que aparece al levantarse el paciente de una silla.

En ocasiones se presenta un dolor urente de considerable intensidad.

**Examen físico.** Se encuentra una región de hiperestesia o hipostesia al tacto, dolor y temperatura en la región femoral cutánea externa correspondiente.

### Sindromogénesis y etiología

Se presenta por compresión o irritación del nervio femorocutáneo lateral debido a procesos toxoinfecciosos, obesi-

dad, diabetes y procesos posquirúrgicos. También puede ser secundario a tumores retroperitoneales.

### Bibliografía

Bernhardt, M.: "Ueber isoliert in Gebiete des N. cutaneus femoris externus vorkommende Parasthesien." Neurol. Centralbl., 14:242-244, 1895.

Dick, P. J. *et al.* (eds.): Peripheral Neuropathy. ed. 2, Saunders, Philadelphia, 1984.

Ecker, A. D. and H.W. Woltman: "Meralgia paresthetica. A report of one hundred and fifty cases." JAMA, 110, 1650, 1938.

## SÍNDROME DE BING-NEEL

### Sinonimia

S. de Waldenström. S. de macroglobulinemia.

### Sindromografía

#### Clínica

El síndrome de Bing-Neel constituye una neuropatía asociada a una paraproteinemia. Es una complicación de la macroglobulinemia de Waldenström.

A la sintomatología de la enfermedad de base, se le añade un entecimiento difuso de la circulación cerebral y retiniana que se manifiesta por episodios de confusión, coma y a veces *ictus*, así como una neuropatía periférica con afectación de múltiples troncos nerviosos en la mayoría de los casos limitada a los pies y piernas con daño de la sensibilidad táctil, vibratoria (palestesia) y sentido de la posición (batiestesia), con ataxia leve e hiporreflexia.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Los exámenes característicos de la macroglobulinemia se añaden a los hallazgos propios de la lesión neurológica.

**Líquido cefalorraquídeo.** Proteínas elevadas con aumento de las globulinas.

### Sindromogénesis y etiología

Las observaciones de agregación familiar sugieren la existencia de factores genéticos e inmunológicos, que a su vez se relacionan con el desarrollo de adenocarcinoma del pulmón, linfomas linfocíticos o histiocíticos y con enfermedades autoinmunes clínicas o subclínicas.

El defecto básico se desconoce.

### Bibliografía

Bing, J. and A.V. Neel: "Two cases of hyperglobulinemia with affection of central nervous system on a toxi-infectious basis." Acta Med. Scand., 88:492-506, 1936.

Bing, J.; M. Fog. and A.V. Neel: "Reports of a third case of hyperglobulinemia with affection of central nervous system on toxi-infectious basis." Acta Med. Scand., (41:409-427, 1937.

Blattner, W. A. *et al.*: "Waldenström's macroglobulinemia and autoimmune disease in a family." Ann. Intern. Med., 93:830-832, 1980.

## SÍNDROME DE BOGORAD

### Sinonimia

S. de las lágrimas de cocodrilo. S. del llanto paroxístico.

## Sindromografía

### Clínica

En este síndrome hay llanto unilateral al masticar o introducir un alimento de fuerte sabor en la boca. Se caracteriza por que la estimulación mecánica y la masticación sin alimentos no producen llanto.

### Sindromogénesis y etiología

Es secuela de parálisis facial y se debe a una regeneración aberrante de las fibras del nervio facial. En estos casos las fibras parasimpáticas salivatorias acompañan al nervio facial.

### Bibliografía

Bogorad, F. A.: "Symptom of crocodile tears." *Vrach. Delo*, 11:1328-1330, 1928.

## SÍNDROME DE BONNIER

### Sinonimia

S. del núcleo de Deiter. S. del núcleo vestibular lateral.

### Sindromografía

#### Clínica

En este síndrome se presentan vértigos paroxísticos centrales con trastornos del equilibrio, asociado a parálisis oculares y neuralgia trigeminal.

#### Exámenes paraclínicos

**Audiograma.**

**Angiografía.**

**Electroencefalograma.**

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome de Bonnier se debe a neoplasias vasculares con lesión del núcleo vestibular lateral (núcleo de Deiter) o del tracto vestibular del par craneal (vestibulococlear).

### Bibliografía

Bonnier, P.: "Syndrome du noyau de Deiters." *Compt. Rend. Soc. Biol.*, Paris, 4:1525-1528, 1902.

## SÍNDROME DE BORRIES

### Sinonimia

S. de Symond. S. de Quinke. Hidrocefalia óptica de Symond.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en ambos sexos, más frecuente en niños. Se origina como complicación de una otitis, por trombosis del seno lateral y se caracteriza por un síndrome de hipertensión endocraneal ocasionado por dificultad en la resorción del líquido cerebrospinal, lo que ocasiona: cefalalgias, mareos, vómitos, estupor mental, estasis papilar que puede acompañarse de signos neurológicos como desviación conjugada de cabeza y ojos, afasia y hemianopsia lateral homónima.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología de cráneo.** Trastornos del patrón trabecular de la mastoides; en ocasiones ensanchamiento de las suturas craneales.

Membrana timpánica perforada con secreción purulenta (más frecuente en el lado derecho).

**Sangre.** Leucocitosis y eritrosedimentación acelerada.

**Punción lumbar.** Aumento de la presión del líquido cefalorraquídeo.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se debe a infección del oído medio y mastoiditis con obstrucción del seno lateral. Se presenta con más frecuencia en el lado derecho.

### Bibliografía

Borries, G.V.T.: "Otogene encephalitis Soc. danoise d'otolaryngology". 2 Feb., 1921; and *Zsch. Ges. Neur. Psychiat.*, 70:93-101, 1921.

## SÍNDROME DE BOURNEVILLE

### Sinonimia

Epiloia de Sherlock. Esclerosis tuberosa. Enfermedad de Brushfield-Wyatt. Escleroma de Virchow. Adenomas sebáceos de Pringle.

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por una tríada sintomática patognomónica: imbecilidad, epilepsia y adenomas sebáceos faciales. Además hay retardo mental acompañado de crisis convulsivas, y mioclónicas, con espasmos infantiles. Nódulos del tamaño de la cabeza de un alfiler y de color amarillo, de localización paranasal, nasolabial y mejillas, que en su conjunto tienen aspecto de alas de mariposa. Una lesión cutánea más frecuente, pero más difícil de identificar, son las máculas hipomelanóticas, de forma, por lo general, oval que pueden hacerse evidentes con la lámpara de Wood y que están presentes en 90 % de los pacientes, aparecen desde el nacimiento. También se pueden observar fibromas periungueales o subungueales, fibromas gingivales, angiomilipomas. Pueden coexistir: quistes corticales, lesiones quísticas óseas en las falanges, rabdomiomas cardíacos y más raramente lesiones quísticas pulmonares asociadas a neumotórax espontáneo.

En ocasiones hay signos de hipertensión endocraneal. En el fondo de ojo aparecen alteraciones pigmentarias, angiectasias, papila en forma de mora (neurocitofacoma) o hamartomas astrocíticos en la retina.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología de cráneo.** Múltiples calcificaciones intracraneales; osteoporosis.

**Tomografía axial computadorizada.** Nódulos calcificados especialmente en lóbulos temporales y zonas adyacentes a los ventrículos; si son grandes pueden obstruir el agujero de Monro y causar una hidrocefalia unilateral o bilateral. Pueden aparecer áreas hipodensas en la unión cortical con la sustancia blanca.

**Electroencefalograma.** Anormal pero sin un patrón específico.

**Líquido cefalorraquídeo.** En raras ocasiones la concentración total de proteínas está elevada.

## Sindromogénesis y etiología

El síndrome de Bourneville es un trastorno hamartomatoso que se transmite por herencia autosómica dominante en un tercio de las familias. Se supone que el gen se encuentra en 9q32-q34, pero la asociación de ET y translocación t(3;12)(p26.3; q23.3) sugieren la posibilidad de que el gen se encuentre en 3p26 o 12q23; esto supone heterogeneidad genética. Hay evidencias de gran variación en la expresión del gen y penetrancia reducida.

La tasa de mutaciones es de 2,5 / 100 000 gametos. Hermanos afectados y padres sanos, y sin antecedentes familiares, sugieren la posibilidad de mosaicismo germinal.

## Bibliografía

- Adams, R. D.: Neurocutaneous diseases in Dermatology in General Medicine. ed. 3, T.B. Fitzpatrick *et al.* (eds.). McGraw-Hill, New York, 1986.
- Bourneville, D. M. and E. Brissaud: "Encephalite ou sclerose tubereuse des circonvolutions cérébrales." Arch. Neurol. (Paris), 1:397-412, 1880-1881.
- Cassidy, S. B., *et al.*: "Family studies in tuberous sclerosis: evaluation of apparently unaffected parents." J.A.M.A., 249:1302, 1983.
- Ebb, D.W. and J. P. Osborne: "Non-penetrance in tuberous sclerosis." J. Med. Genet., 28:417-419, 1991.
- Fahsold, R. *et al.*: "Tuberous sclerosis in a child with de novo translocation t(3;12)(p26.3;q23.3)." Clin. Genet., 40:326-328, 1991.
- Fitzpatrick, T. B.; G. Szabo; Y. Hori *et al.*: "White leafshaped macules, earliest visible sign of tuberous sclerosis." Arch. Dermatol., 98:1, 1968.
- Gómez, M. R. (ed.): Tuberous sclerosis. Raven Press, New York, 1979.
- Haines, J. L. *et al.*: "Localization of oncogene for tuberous sclerosis within 9q32-9q34 and further evidence for heterogeneity." Am. J. Hum. Genet., 49:764-772, 1991.
- Janssen, W. *et al.*: "Genetic heterogeneity in tuberous sclerosis." Genomics, 8:237-242, 1990.

## SÍNDROME DE BRAQUIALGIA ESTÁTICA PARESTÉSICA

### Sinonimia

S. de Wartenberg. Neuritis sensorial. S. de brazos cansados. Braquialgia parestésica nocturna.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome predomina en mujeres durante el climaterio y afecta fundamentalmente los nervios sensitivos.

Se caracteriza por algias nocturnas de uno o ambos brazos preferentemente en el brazo dominante, precedidas por acroparestesia y calor local, seguidas de algias agravatorias que no siempre ceden al incorporarse y efectuar movimientos o emplear masajes.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología de columna cervical y hombros.**

**Electromiografía.**

### Sindromogénesis y etiología

La forma idiopática de este síndrome es rara. Las causas más frecuentes son la compresión o irritación del plexo braquial.

## Bibliografía

Wartenberg, R.: "Brachialgia statica paresthetica (nocturnal arm dysesthesias)." J. Nerv. Ment. Dis., 99:877-887, 1944.

## SÍNDROME DE BROWN-SEQUARD

### Sinonimia

S. de hemiparaplejía. S. de hemiplejía espinal.

### Sindromografía

#### Clínica

La hemisección verdadera de la médula se observa excepcionalmente en clínica. Sólo se ve en toda su pureza en experimentos efectuados en animales, ya que es difícil que cualquiera de las causas habituales del síndrome se ubique exactamente en una mitad de la médula.

El síndrome se manifiesta por parálisis motriz y origina: hemiplejía o monoplejía (miembro inferior) homolateral por lesión del haz piramidal, con signos de piramidalismo: hiperreflexia profunda, espasticidad, clono y Babinski. Por debajo del punto seccionado existe anestesia profunda: batiestesia y parestesia (principalmente) homolateral por toma del cordón posterior (haz *gracillis* y *cuneatus*) acompañadas de hipostesia táctil epicrítica, dado que las fibras de esta sensibilidad discurren por el cordón posterior.

Hay pérdida de la secreción sudoral y del reflejo anserino en la región paralizada por lesión de las vías vegetativas. En el límite superior de la lesión se presenta una faja transversal de anestesia total, que rodea la mitad del cuerpo por daño de las raíces posteriores del lado de la lesión y por encima de esta existe a veces una pequeña faja de hiperestesia (por irritación de las raíces supra-yacentes).

También existe pérdida de las sensibilidades térmica y dolorosa contralateral por lesión del haz espinotalámico lateral, procedente del lado opuesto de la lesión; en ocasiones puede estar afectada la sensibilidad táctil protopática por lesión del haz espinotalámico anterior.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología de columna.** Puede mostrar cambios líticos, blásticos o fracturas.

**Tomografía axial computadorizada, Resonancia magnética nuclear y Mielografía.** Continúan siendo las exploraciones fundamentales para demostrar compresión de la médula.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se debe a compresiones medulares por: fracturas vertebrales, procesos inflamatorios, degenerativos o tumorales. También puede ser producido por lesión de arma blanca, siringomielia, esclerosis en placa, etcétera.

La lesión interesa una sola mitad de la médula, afecta las raíces de la mitad correspondiente del segmento, el haz piramidal, el cordón posterior, las fibras del haz espinocerebeloso directo, procedentes de los núcleos (columnas de Clarke) situados en la base del asta posterior y las fibras del haz espinotalámico lateral.

## Bibliografía

Brown Séquard, Ch. E.: "De la transmission par la moelle épinière." C. Rend. Soc. Biol., 2:33-34, 1850.

Greenberg, A. *et al.*: "Epidural cord compression from metastatic tumor results with a new treatment protocol." *Ann. Neurol.*, 8:361, 1980.

Tower, S. S.: "Pyramidal lesion in the monkey." *Brain*, 63:36, 1940.

## SÍNDROME DE BRUNS

### Sinonimia

S. de los cambios posturales.

### Sindromografía

#### Clínica

En este síndrome aparecen bruscamente ataques de vértigos, cefaleas y vómitos con los cambios posturales de la cabeza (la extensión más propensa que la flexión). No se presenta sintomatología en los períodos interataques. Hay respiración irregular y ocasionalmente síncope con apnea. También existe flexión constante de la cabeza o lateroflexión. Los músculos de la región del cuello están firmemente contraídos y es frecuente la taquicardia.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología de cráneo.**

**Angiografía cerebral.**

**Tomografía axial computadorizada.**

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome de Bruns se debe a una lesión orgánica del cuarto ventrículo o estructuras adyacentes, ocasionada por: tumores, obstrucción del flujo del líquido cefalorraquídeo o trastornos de los mecanismos vestibulares.

### Bibliografía

Bruns, O.: "Neuropathologische Demonstrationen." *Neurol. Centrabl.*, 21:561-567, 1902.

## SÍNDROME DE CANAVAN

### Sinonimia

S. de Van Bogaert-Bertrand. Degeneración esponjosa de la sustancia blanca.

### Sindromografía

#### Clínica

El síndrome de Canavan aparece en la infancia (en los tres primeros meses de la vida). Es un cuadro caracterizado por pérdida de la visión y atrofia óptica acompañada de ausencia o regresión rápida del desarrollo psicomotor: aletargamiento, trastornos de la succión, irritabilidad, disminución de la actividad motora, parálisis espástica de los miembros, aumento del tamaño de la cabeza (megalencefalia) con separación de las suturas del cráneo; en ocasiones convulsiones.

#### Exámenes paraclínicos

**Líquido cefalorraquídeo.** Normal o proteínas ligeramente elevadas.

### Sindromogénesis y etiología

Se transmite por herencia autosómica recesiva principalmente entre los niños judíos. Se produce degeneración esponjosa de las

capas profundas de la corteza cerebral y sustancia blanca subcortical, ausencia de mielina e hiperplasia de los astrocitos tipo II de Alzheimer.

El defecto básico parece estar relacionado con deficiencia de la enzima aspartoacilasa y altas concentraciones de ácido N-acetilaspártico en el líquido cefalorraquídeo, la orina y el plasma de individuos afectados.

### Bibliografía

Adams, R.: *Principios de Neurología*, t.II. Ed. Revolucionaria, Ciudad de La Habana, 1982. pp:769.

Canavan, M.M.: "Schilder's encephalitis periaxialis diffusa, report of a case in a child aged sixteen and one-half months." *Arch. Neurol. Psychiat.*, 25:299-308, 1931.

Matalon, R. *et al.*: "Aspartoacylase deficiency and N-acetylaspártic aciduria in patients with Canavan disease." *Am. J. Med. Genet.*, 29:463-471, 1988.

## SÍNDROME DE CARCINOMATOSIS MENÍNGEA NEOPLÁSICA

### Sinonimia

S. de hipogluorraquia meníngea metastática.

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por una polirradiculoneuritis asociada a un síndrome meníngeo. Suele iniciarse por los miembros inferiores, se instaura de forma progresiva. Existen trastornos sensitivos: parestesias, radiculalgias (frecuentemente cialgia) acompañadas de hipostesias en algunas ocasiones. Hay síntomas motores que se manifiestan por paraplejía flácida, arreflexia y amiotrofia. Frecuentemente existen trastornos esfinterianos. También hay toma de los pares craneales: óptico, oculomotor, trigémino, facial y vago.

Son más frecuentes las parálisis oculares (síndrome de Garcín).

El síndrome meníngeo no se presenta en su forma completa, por lo general es afebril (sólo aparece fiebre en períodos finales).

#### Exámenes paraclínicos

**Líquido cefalorraquídeo.** Linfocitosis y aumento de la albúmina. Hipogluorraquia.

**Células neoplásicas.**

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se debe a metástasis de tumor primitivo de mama, estómago, bronquios, colon, etcétera.

## SÍNDROME DE CARNOSINEMIA

### Sinonimia

S. de deficiencia de carnosinasa. S. de hiperbeta carnosinemia.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se presenta en el primer mes de la vida y se caracteriza por convulsiones mioclónicas y retardo psicomotor severo.

### Exámenes paraclínicos

**Líquido cefalorraquídeo.** Altas concentraciones de homocarnosina.

**Sangre.** Existe carnosinemia elevada en el plasma.

**Orina.** Excreción de carnosina.

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome de carnosinemia se hereda con carácter autosómico recesivo. Al parecer se trata de un trastorno innato del metabolismo de los aminoácidos y es originado por un déficit de carnosinasa (dipeptidasa de aminoacilhistidina).

La carnosina es una base alanilhistidina contenida en el tejido muscular normal.

La homocarnosina es un dipéptido (gamma-aminobutirilhistidina) que se encuentra en las células nerviosas.

Ambas bases son degradadas por la carnosinasa, que se encuentra en déficit en este síndrome, lo que motiva su aumento bien en sangre y orina o en el líquido cefalorraquídeo.

### Bibliografía

Perry, T. L.; S. Hansen; B. Tischler *et al.*: "Carnosinemia: a new metabolic disorder associated with neurologic disease and mental defect." *N. Engl. J. Med.*, 277:1219-1227, 1967.

Stambury, J. B. *et al* (eds.): *The metabolic basis of inherited diseases.* ed. 5 McGraw-Hill, New York, 1983.

## SÍNDROME DE CATALEPSIA CEREBELOS

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome fue descrito por Babinski y se observa junto a los síntomas y signos típicos de las lesiones cerebelosas.

Cuando al paciente, acostado en la cama en decúbito supino, se le coloca el muslo flexionado en ángulo recto sobre la pelvis y la pierna, después de cierto tiempo presenta fatiga, que se manifiesta por oscilaciones y sacudidas y más tarde la pierna queda inmóvil en flexión y es capaz de sostenerla así durante un tiempo superior al individuo sano, el cual tras pequeñas sacudidas desciende la pierna otra vez al plano horizontal.

### Sindromogénesis y etiología

La catalepsia cerebelosa se debe a una lesión en el cerebelo.

### Bibliografía

Babinski, J.: "De léquilibre volitionnel statique et de léquilibre volitionnel cinétique." *Rev. Neurol.*, 10:470-474, 1902.

## SÍNDROME DE CAUSALGIA

### Sindromografía

#### Clínica

La causalgia es un tipo raro de neuralgia periférica que se caracteriza por dolor espontáneo, intenso y difuso con sensación de quemazón en la palma de las manos o planta de los pies, con gran sensibilidad de estas regiones al contacto de las ropas o corrientes de aire, calor o frío o ruidos intensos que lo pueden exacerbar. El paciente mantiene el miembro afectado protegido e inmóvil, a menudo envuelto en ropa humedecida con agua fría. Casi siempre está acompañado de trastornos tróficos y vasomotores de los tegumentos, piel delgada y lisa (*glossy-skin*), húmeda, con crecimiento exagerado de pelos y uñas.

## Sindromogénesis y etiología

La causalgia se debe a lesión parcial de un nervio periférico (mediano o cubital y en ocasiones ciático). Es muy frecuente en épocas de guerra.

Al parecer el dolor se produce a través de un cortocircuito de impulsos simpáticos eferentes a las fibras somáticas sensitivas en el punto de la lesión nerviosa, lo que explicaría no sólo las anomalías vasomotoras y de la sudación, sino las exacerbaciones del dolor con cualquier forma de estímulo emocional. Es posible que en su patogenia están presentes los tres factores siguientes:

1. Acción irritativa de la cicatriz postraumática sobre las fibras nerviosas englobadas en ella.
2. Lesión irritativa del simpático.
3. Predisposición psicopática del paciente.

### Bibliografía

Mitchell, S.W.: *Injuries of nerves and their consequences.* Lippincott, Philadelphia, 1872.

## SÍNDROME DE CEFALEA DE HORTON

### Sinonimia

Cefalalgia paroxística nocturna. S. de cefalea histaminérgica. S. de eritroprosopalgia. S. de neuralgia jaquecosa. S. de cefalea en racimo (*cluster headache*).

### Sindromografía

#### Clínica

La cefalea de Horton es más frecuente en el hombre (5:1) en relación con la mujer. Se presenta después de los 30 años (80%). Comienza y acaba bruscamente (15 min-1 h). Aumenta al levantarse y reclinarse hacia adelante.

Existe dolor intenso de tipo urente en región frontocipital que se caracteriza por una constante localización orbitaria (oculotemporal u oculofrontal) unilateral y por su comienzo 2 o 3 h después de haberse dormido el paciente. Durante la fase de sueño existen movimientos rápidos de los ojos. Es raro en las horas de vigilia.

Durante la crisis el lado afectado aparece rojo, caliente y sudoroso. No se acompaña de escotomas ni vómitos ni náuseas, pero sí de rinorrea y oclusión nasal. No existen antecedentes familiares. Cursa por crisis (diarias) durante la noche con períodos de remisión que pueden durar meses o años. Los fenómenos digestivos son raros.

Las crisis pueden ser desencadenadas por el alcohol, la nitroglicerina o los alimentos que contengan tiramina.

**Examen físico.** En la superficie del cráneo se puede observar el cordón arterial duro.

### Sindromogénesis y etiología

Aunque su mecanismo es aún desconocido, se piensa que el ataque de dolor se debe a una alteración de las fibras amielínicas trigeminales del sistema trigémino-vascular.

El estímulo doloroso es conducido hasta el núcleo del tracto espinal del nervio trigémino y referido como un dolor visceral al territorio somático, que está inervado por fibras exteroceptivas del par.

Posteriormente, la vía trigeminal asciende hasta el núcleo ventral posteromedial del tálamo y termina en la corteza cere-

bral. Estas fibras trigeminales establecen conexiones en el tronco encefálico con el núcleo y vías parasimpáticas del nervio facial (nervio petroso mayor y ganglio pterifopalatino), lo que explicaría los síntomas parasimpáticos durante el ataque de cefalea (miosis, rinorrea unilateral, lagrimeo, enrojecimiento y sudación de la hemicara).

Por otro lado, se plantea que el estímulo de las fibras trigeminales provoca una liberación de neuropéptidos mediados por receptores serotoninérgicos, lo que aumenta el nivel del péptido relacionado con el gen de la calcitonina en la vena yugular externa, produciendo una inflamación de la serosa de la pared del vaso y de la duramadre y una vasodilatación. La inflamación de la pared de la arteria carótida interna en el interior del seno cavernoso, dificulta su drenaje provocando ingurgitación, o que explicaría alguno de los síntomas y signos (dolor tipo cuchillada detrás del ojo y en el 20 % de los casos, síndrome de Horner). Se ha sugerido que la arteria carótida interna al dilatarse comprime las fibras pericarótideas contra el rígido canal óseo, ocasionando los signos simpáticos que acompañan al ataque de este tipo de cefalea.

La puesta en marcha de todos estos mecanismos se producen de forma periódica planteándose que esto puede deberse a la lesión de centros nerviosos relacionados con ritmos vitales.

## Bibliografía

Vallery-Radot, P. and P. Blamoutier: "Syndrome de vasodilatation hémicéphalique d'origine sympathique (hémicranie, hémihydrorrhea, hémilarmoiement)." Bull. Mem. Soc. Méd. Hop. Paris, 125, pp. 1488-1493.

## SÍNDROME DE CESTAN-CHERNAIS

### Sinonimia

S. de Cestan II.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome es una forma incompleta del síndrome de Babinski-Nageotte, una combinación del de Avellis y Babinski-Nageotte.

Se caracteriza por parálisis unilateral directa velopalatina y de la cuerda vocal del mismo lado (lesión del núcleo ambiguo), hemiplejía piramidal contralateral y hemianestesia (lesión del haz piramidal y cinta de Reil) de tipo siringomiélico. Hemi-síndrome cerebeloso directo: hemiasinergia a las pruebas clásicas, lateropulsión (lesión de los pedúnculos cerebelosos inferiores).

Puede estar asociado al síndrome de Claude Bernard-Horner: enoftalmos, ptosis palpebral, nistagmo y miosis homolateral (por lesión de las fibras simpáticas de la formación reticular).

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome de Cestan-Chernais es producido por lesión de la médula oblongada que afecta la vía piramidal, la cinta de Reil, el núcleo ambiguo (nervios somaticomotores IX, X y XI), los pedúnculos cerebelosos inferiores y la sustancia reticular.

Las causas más frecuentes son: procesos infecciosos o degenerativos ascendentes, lesiones vasculares y tumorales.

## Bibliografía

Cestan, R. J. and J. Chernais: "Du myosis dans certaines lésions bulbaires en foyer (hémiplegie du type Avellis associée au syndrome oculaire sympathique)." Gaz. d. hóp., 76:1229-1233, 1903.

## SÍNDROME DE CHARCOT-MARIE-TOOTH

### Sinonimia

S. de atrofia muscular peronea. S. de atrofia muscular peronea progresiva. S. de atrofia neural muscular progresiva. S. de Tooth.

### Sindromografía

#### Clínica

Los síntomas comienzan en la pubertad o en los inicios de la vida adulta. Hay debilidad y parestesia en las piernas, debilidad tardía y atrofia de las manos, atrofia lenta y progresiva de los peroneos y otros músculos de las piernas (piernas de cigüeña), atrofia progresiva de manos y brazos.

Buen desarrollo de hombros, caderas y tronco. Pérdida de la sensibilidad profunda y de reflejos en las partes afectadas.

#### Exámenes paraclínicos

**Electromiografía y Conducción nerviosa.** Muestran alteraciones.

**Líquido cefalorraquídeo.** Normal, en ocasiones incremento de las proteínas.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se caracteriza por heterogeneidad genética. Se ha reportado herencia autosómica dominante (3,6 por 100 000) y recesiva (1,4 por 100 000), así como herencia ligada al cromosoma X también dominante y recesiva (3,6 por 100 000).

Aunque el defecto básico no está bien conocido, parece ser el resultado de una degeneración axonal primaria que afecta la raíz de los nervios espinales, especialmente motores de la parte distal de los miembros.

Hay varias localizaciones en el cromosoma X (Xp22.2, Xq26).

El gen de la forma dominante se ha mapeado en Xp13, lo que evidencia la gran heterogeneidad genética que se refiere.

Hay desmielinización de los nervios periféricos (tibial y peroneal) y cambios degenerativos de las células de las astas anteriores y columnas dorsales.

## Bibliografía

Beckett, J. *et al.*: "A linkage study using DNA markers localizes the gene for X-linked dominant Charcot-Marie-Tooth neuropathy." Am. J. Hum. Genet., 48:1075-1083, 1991.

Charcot, J. M. and Marie, P.: "Sur une forme particuliere d'atrophie musculaire progressive, souvent familiere debutant pas les pieds et les jambes et atteignant plus tard les mains." Rev. Med., 6:97-138, 1886.

Dick, P. J. and E. H. Lambert: "Lower motor and primary sensory neuron diseases with peroneal muscular atrophy." Arch. Neurol., 18:603-618, 1968.

Tooth, H. H.: The peroneal type of progressive muscular atrophy. Lewis, London, 1886.

## SÍNDROME DE CHARCOT-WEISS-BAKER

### Sinonimia

S. del seno carotídeo. S. del síncope vagal. S. de Weiss-Baker. S. vaso-vagal. S. de Gowers. S. de DaCosta. S. de neurosis cardiaca. S. de astenia neurocirculatoria. S. vasovagal.

## Sindromografía

### Clínica

Es la forma más común de síncope, se presenta a cualquier edad, con factores precipitantes que incluyen: fatiga, emoción, algún trauma con dolor, falta de alimento o sueño, indigestión, ambiente cerrado, ver sangre, o muchas veces sin factor aparente.

El paciente, antes del síncope, está de pie o sentado, nunca acostado. Síntomas premonitores: debilidad súbita, sudación, vértigo, malestar epigástrico, parestesias, palpitaciones, sialorrea. El síncope puede prevenirse acostando al paciente.

El síncope se manifiesta por pérdida del conocimiento durante pocos segundos o minutos, ocasionalmente acompañado de movimientos tónico-clónicos; hay recuperación sin secuelas, puede presentarse nerviosismo, vértigo, cefalea.

Algunos pacientes pueden sufrir todos los síntomas sin la pérdida completa del conocimiento.

Este síndrome se presenta más frecuentemente en el sexo masculino. Es de aparición brusca y se caracteriza por debilidad muscular generalizada, pérdida del tono postural, incapacidad para permanecer erecto y pérdida de la conciencia.

Pueden reconocerse dos tipos:

1. Tipo vagal. Se caracteriza por bradicardia sinusal, paro sinusal e incluso bloqueo auriculoventricular.
2. Tipo depresor. Descenso de la presión arterial sin disminución de la frecuencia cardíaca.

Pueden coexistir ambos tipos.

**Examen físico.** Palidez, frialdad, sudación, cianosis moderada, pulso débil. Bradicardia (algunas veces precedida de taquicardia), hipotensión.

### Exámenes paraclínicos

**Electroencefalograma.** Muestra ondas de alto voltaje, lentas de 2-5 s que coinciden con la pérdida de la conciencia.

**Pruebas especiales.** Descartar epilepsia o cardiopatía.

## Sindromogénesis y etiología

El síndrome de Charcot-Weiss-Baker se produce por movimientos bruscos de la cabeza hacia los lados, por llevar un cuello apretado o al rasurarse la región del seno carotídeo. La falta de tales estímulos no descarta el diagnóstico, pues puede producirse de forma espontánea.

También puede ser originado por aterosclerosis. Se han descrito otras formas de síncope vasovagal secundarias a un dolor intenso de origen visceral, lesión de esófago o mediastino, punción pleural o peritoneal y vértigos intensos.

El seno carotídeo es normalmente sensible al estiramiento y da lugar a impulsos sensitivos que son conducidos por el nervio de Hering (rama del nervio glossofaríngeo) a la médula oblongada. Es importante distinguir entre un trastorno benigno (hipersensibilidad del seno carotídeo) y trastornos más graves, como estrechamiento ateromatoso del seno carotídeo.

La pérdida de la conciencia se debe a una menor oxigenación de las zonas del cerebro de las cuales depende la conciencia, ocasionada por una disminución importante del flujo sanguíneo cerebral, de la utilización del oxígeno por el cerebro y de la resistencia vascular a ese nivel. La pérdida súbita, refleja, de la resistencia periférica, crea temporalmente anoxia cerebral. También puede ser desencadenada por reacción al frío.

Se observa especialmente en jóvenes de hábito asténico con desequilibrio neurovegetativo.

## Bibliografía

Charcot, J. M.: Leçons sur les maladies du système nerveux faites à la salpêtrière. Paris, 1872-1873.

Epstein, S. E.; M. Stampfer and G.D. Beiser: "Role of the capacitance and resistance vessels in vasovagal syncope." *Circulation*, 37:524-533, 1968.

Foster, M.: Text book of physiology. MacMillan, London, 1888, pp. 297;345.

Kapoor, W. N.; M. Karpf *et al.*: "A prospective evaluation and follow up of patients with syncope." *N. Engl. J. Med.*, 309:197, 1983.

Silverstein, M. D. *et al.*: "Patients with syncope admitted to medical intensive care units." *JAMA*, 248:1185, 1982.

Wayne, H. H.: "Syncope:physiological considerations and an analysis of the clinical characteristics in 510 patients." *Amer. J. Med.*, 30:418-438, 1961.

Weiss, S. and J. P. Baker: "The carotid sinus reflex in health and disease. Its role in the causation of fainting and convulsions." *Medicine*, 12:297-354, 1933.

## SÍNDROME DE CHARCOT-WILBRAND

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta agnosia visual y agrafia asociada en ocasiones con el síndrome de Gertsman.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se produce por lesión de la arteria del giro angular del lado dominante.

### Bibliografía

Charcot, J. M.: Sur un cas de cécité verbales. *Ouvres complètes de Charcot*. Delahaye Lecrosnier, Paris, 1887.

## SÍNDROME DE CLAUDE BERNARD-HORNER

### Sinonimia

S. de parálisis del sistema simpático cervical. S. del ganglio estrellado. S. oculopupilar. S. de Bernard-Horner. S. de Horner.

### Sindromografía

#### Clínica

En este síndrome se presenta un cuadro clínico caracterizado por miosis, enoftalmía, blefaroptosis, hipotonía del globo ocular con congestión de la conjuntiva y estrechamiento de la hendidura palpebral.

Puede presentarse, paradójicamente, midriasis después de unos días, por un gran trastorno psíquico o estrés. Ptosis palpebral, aparente o con mínimo exoftalmos, hipotonía ocular. Aumento de la temperatura del lado homolateral de la cara. Aumento o disminución del lagrimeo. Disminución de la sudación de la hemicara (lesión de la arteria carótida primitiva por debajo de la bifurcación). Ocasionalmente desarrollo de catarata. En los niños puede haber despigmentación del iris.

### Exámenes paraclínicos

**Fallo de la dilatación pupilar a la acción de esta droga.**

**Test con sustancias adrenérgicas.** Respuesta exagerada.

**Tomografía axial computadorizada cerebral y torácica.**

**Angiografía.**

**Radiología de tórax con técnica para estudiar vértice.**

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome de Claude Bernard es originado por lesiones pleuropulmonares apicales, ya sean tumorales, infecciosas o costillas cervicales supernumerarias.

Se debe a una parálisis del simpático cervical superior por lesión de las fibras simpáticas óculo-pupilares en cualquier tramo del recorrido, desde su centro ciliospinal de Budge (TI) hasta los nervios ciliares largos pasando por los ramos comunicantes blancos (CVIII-TI), ganglio estrellado, ganglios cervicales medio y superior.

Puede ser originado por: traumas, cirugía, neoplasias, trombosis o aneurismas.

### Bibliografía

- Bernard, C.: "Recherches expérimentales sur le grand sympathique et spécialement sur l'influence que la section de ce nerf exerce sur la chaleur animal." *Compt. Rend. Soc. Biol. (Paris)*, pt. 2, 5:77, 1853.
- Horner, F.: "Ueber eine Form von Ptosis." *Klin. Mbl. Augenheilk.*, 7:193-198, 1862.
- Langham, M. E. and G.W. Weinstein: "Horner's syndrome. Ocular supersensitivity to adrenergic amines." *Arch. Ophthalmol.*, 78:462-469, 1967.

## SÍNDROME DE COGAN II

### Sinonimia

S. de apraxia oculomotora de Cogan. S. de ausencia congénita de la mirada lateral.

### Sindromografía

#### Clínica

Se observa sólo en niños. El paciente es incapaz de hacer girar los ojos hacia los lados al ordenárselo. Al girar a un lado, el niño vuelve la cabeza hacia el lado deseado pero los ojos se retrasan y giran a la izquierda, por tanto, tiene que sobrepasar el blanco deseado con la cabeza, para poder lograr fijar la vista hacia adelante. Una vez que ha fijado la mirada sobre el objeto enfocado, la cabeza vuelve a su posición primitiva. En forma compensatoria el paciente desarrolla movimientos de la cabeza que caracterizan sus intentos de mirada voluntaria. Con frecuencia estos pacientes tardan más en aprender a caminar.

#### Exámenes paraclínicos

**Estimulación calórica del laberinto.** Provoca movimientos tónicos (frío hacia el lado del estímulo, caliente hacia el lado opuesto), pero no nistagmo como en una persona sana. Imposible inducir nistagmo optoquinético.

### Sindromogénesis y etiología

Es un síndrome de etiología genética y herencia autosómica recesiva. El defecto básico se desconoce.

### Bibliografía

- Cogan, D. C.: "A type of congenital ocular motor apraxia presenting jerky head movements." *Tr. Am. Ophthalmol.*, 56:853, 1952.

## SÍNDROME DE LA COLA DE CABALLO

### Sinonimia

S. del tumor del *filum* terminal. S. del tumor de la cola de caballo. S. de la claudicación intermitente de la cola de caballo. S. de pseudoclaudicación.

## Sindromografía

### Clínica

Lo más característico de este síndrome son los dolores de tipo radicular. Parálisis periférica de los miembros inferiores completa (afectación de las cuatro últimas raíces lumbares y todas las raíces sacrococcígeas). La zona de anestesia puede afectar todo el miembro inferior sin llegar al pliegue inguinal y está respetada la sensibilidad testicular (no se toma la primera raíz lumbar).

Esta asociación de anestesia y dolor (anestesia dolorosa) es característica de estas lesiones a diferencia de las lesiones limitadas al cono medular, las cuales no se acompañan de dolor. Están presentes trastornos de los esfínteres, atrofia degenerativa y fibrilación, hipotonía y abolición de los reflejos rotulianos y aquileos e impotencia genital.

Es la única parálisis periférica que se acompaña de trastornos de los esfínteres. No hay signo de Babinski.

### Exámenes paraclínicos

**Punción lumbar.** Bloqueo precoz del líquido cefalorraquídeo (prueba de Queckenstedt positiva) y alto contenido proteico inclinan hacia una localización extramedular.

**Mielografía de contraste.** Constituye el método diagnóstico más importante y unido al estudio de las células en el líquido cefalorraquídeo con filtro miliporo, son los métodos de laboratorio más útiles.

**Angiografía espinal selectiva.**

### Sindromogénesis y etiología

Las causas más frecuentes son: tumores, traumas u otras causas compresivas en la región de la cola de caballo. Compresión de las raíces nerviosas L2-L5 y todas las raíces sacrococcígeas.

### Bibliografía

- Déjerine, J.: "La claudication intermittente de la moelle épinière." *Presse Med.*, 2:981-984, 1911.
- Hardy, A. G. and A. B. Rossier: *Spinal cord injuries: orthopedic and neurological aspects.* Stuttgart, Thieme, 1975.
- Kavanaugh, G. J.; H. J. Svien; C. B. Holman *et al.*: "Pseudoclaudication: syndrome produced by compression of the cauda equina." *J.A.M.A.*, 206:2477-2481, 1968.

## SÍNDROME DE COMPRESIÓN CEREBRAL

### Sindromografía

#### Clínica

Constituye la complicación más frecuente de los traumatismos cerebrales graves. Se caracteriza por la agravación brusca o progresiva de la sintomatología, inicial prolongación del estado de inconsciencia instauración de un cuadro de sopor y embotamiento mental progresivo que evoluciona al coma. Los síntomas pueden presentarse incluso cuando no haya habido pérdida de conciencia inicial, después de traumas aparentemente triviales. Suele acompañarse de intensa cefalalgia comúnmente generalizada con predominio frontal y occipital o limitada a la zona relacionada con el trauma. Hay vómitos frecuentemente en proyectil no precedidos de náuseas (vómito control).

Además, existe lentitud del pulso (40-50/min) y bradipnea profunda e irregular con pausas respiratorias (disnea de Cheyne-Stokes). Cuando la compresión es pequeña, el síndrome suele



ser discreto y a veces inexistente y se caracteriza por síntomas focales: fenómenos de irritación (crisis jacksonianas o focales) o déficits motores, sensitivos o sensoriales que dependen del área afectada. Cuando la compresión es limitada o afecta áreas silenciosas como el lóbulo frontal o parietotemporal derecho, la sintomatología es mínima.

Si la compresión produce secundariamente desplazamiento del encéfalo puede ir acompañada de otra sintomatología. La más frecuente es la herniación del lóbulo temporal a través de la incisura de la tienda del cerebelo, lo que provoca compresión del motor ocular común, esto se traduce por midriasis unilateral y rigidez pupilar asociadas a signos de compresión del tronco encefálico: hipertonia generalizada (en extensión) y reflejos tónicos cervicales (síndrome de rigidez de descerebración).

Hay hemiplejía ipsilateral por compresión del pedúnculo cerebral del lado contrario contra el borde de la incisura, hemianopsia homónima por compresión de la arteria cerebral posterior y lesión secundaria del centro cortical de la visión (lóbulo occipital).

Otra compresión secundaria consiste en la herniación de las amígdalas cerebelosas dando síntomas bulbares graves.

### Sindromogénesis y etiología

Las causas que con más frecuencia originan este síndrome son: hemorragias meníngeas o intracerebrales, edema cerebral como resultado del traumatismo, edema traumático (causa más común). También puede ser consecuencia de hidrocefalia o hundimiento del cráneo.

### SÍNDROME DE COMPRESIÓN VERTEBRAL INTERMITENTE

#### Sinonimia

S. de Rochain-Bärtschi. S. de compresión de la arteria vertebral. S. de vértigo cervical.

#### Sindromografía

##### Clínica

Este síndrome aparece de forma inesperada. Existen factores predisponentes como las tensiones emocionales y la rotación o extensión de la cabeza. Se caracteriza por la presencia de vértigos, acompañados de disminución de la audición, *tinnitus*, cefalea, diplopía, trastornos del equilibrio y síntomas gastrointestinales: vómitos, náuseas, diarreas explosivas. Hay trastornos visuales, parestesias, sensación de entumecimiento y frialdad del miembro ipsilateral.

**Examen físico.** Disminución o ausencia del pulso radial, soplo supraclavicular (30 % de los casos), que aparece con el cambio de posición de la cabeza. Ataxia, disartria, nistagmo.

##### Exámenes paraclínicos

**Doppler vertebral.**

**Radiología. de columna vertebral con vistas oblicuas.**

**Angiografía vertebral.**

### Sindromogénesis y etiología

Las causas más frecuentes son: anomalía del sistema arterial vertebral, que provoca una compresión intermitente en el origen o en el curso de la arteria a través de los agujeros transversos de las seis primeras vértebras cervicales; defecto de la médula espinal que comprime intermitentemente a las arterias vertebrales.

Se pone de manifiesto cuando se realizan movimientos exagerados y forzados de la cabeza y del cuello (hiperextensión, torsión, etcétera).

### Bibliografía

Morley, J. B.: "Unrupted vertebro-basilar aneurysm." *Med. J. Austr.*, 2:1024-1027, 1967.

Pratt-Thomas, H. R. and K. E. Berger: "Cerebellar and spinal injuries after chiropractic manipulation." *J.A.M.A.*, 133:600-603, 1947.

### SÍNDROME DE CONMOCIÓN CEREBRAL

#### Sindromografía

##### Clínica

Las lesiones traumáticas cerebrales se clasifican en: conmoción, contusión y compresión.

La conmoción cerebral es la supresión brusca de las funciones cerebrales que aparece inmediatamente después de un traumatismo de cráneo sin que haya lesiones cerebrales aparentes. La conmoción es definida como una abolición transitoria de la conciencia debida a un golpe en el cráneo, siempre es inmediata y sus efectos pueden durar un tiempo variable (segundos, minutos, horas o más).

Se caracteriza por: abolición inmediata de la conciencia, supresión de los reflejos, detención transitoria de la respiración, bradicardia e hipotensión, pupilas dilatadas, reflejos pupilares abolidos, piel fría, pulso débil y rápido, respiración superficial e irregular. Generalmente los signos vitales se normalizan en pocos segundos mientras el enfermo continúa inconsciente. Después de un breve período, el paciente comienza a agitarse, abre sus ojos pero no ve, reaparecen los reflejos corneal, faríngeo y cutáneo y los miembros reaccionan a estímulos dolorosos. Poco a poco recupera el contacto con el medio, respondiendo a preguntas sencillas pero en una situación de amnesia retrógrada, por lo que es incapaz posteriormente de recordar lo que ha dicho, al final alcanza la recuperación.

El mejor índice de la gravedad de la conmoción es la duración del período de amnesia. La memoria de fijación queda afectada y el paciente repite la misma pregunta como si lograra retener la respuesta o comprender su significado. El dolor de cabeza suele ser constante y el vómito no es frecuente. No es raro que durante algún tiempo el paciente presente dificultad para concentrar sus ideas, enjuiciar hechos y tomar determinaciones, fatigándose gradualmente cuando lo intenta.

A veces cuando no se cuida y no descansa lo suficiente, los síntomas pueden reaparecer constituyendo el llamado síndrome posconmocional.

Si la conmoción es intensa, puede provocar la muerte.

##### Exámenes paraclínicos

**Líquido cefalorraquídeo**

**Sangre.**

**Tomografía axial computadorizada.**

### Bibliografía

Ballet, Gilbert: "Des absces du cerveau consecutifs a certains malformations cardiaques." *Arch. Gén. de Méd.*, 145:659-667, 1880.

Chambers, W. R.: "Brain abscess associated with pulmonary arteriovenous fistula." *Ann. Surg.*, 141:276-277, 1955.

Farre, J. R.: *Pathological researches. Essay I. On malformations of the human heart; illustred by numerous cases, and preceded by some observations on the method of improving the diagnostic part of medicine.* London, Longman, 1814.

## SÍNDROME DEL CONO MEDULAR

### Sinonimia

S. sacroanogenital-vesical.

### Sindromografía

#### Clínica

En este síndrome existe parálisis flácida de los músculos glúteos y región anterolateral de la pierna. Atrofia y fasciculación pueden acompañar al cuadro. Dolor en la espalda y región ciática y perineal. Anestesia limitada a la región perineal. Trastornos esfinterianos: micción inconsciente, eyaculación y erección abolidas.

**Examen físico.** Reflejo plantar abolido, reflejo aquileo conservado. Anestesia vesicopudenda en silla de montar. Parálisis de los flexores plantares de los dedos.

### Sindromogénesis y etiología

Las causas que lo originan son: tumor del cono medular, traumatismos, compresión de los segmentos medulares S2-S5, situados a la altura de las vértebras D12 a L1.

### Bibliografía

Roussy, G. and J. Lhermitte: Les blesseurs de la moelle et de la queue de cheval. Paris, 1918.

## SÍNDROME DE COREA AGUDA

### Sinonimia

Corea de Sydenham. S. de la danza de San Vito. S. de corea menor o corea reumática.

### Sindromografía

#### Clínica

La corea aguda se presenta en los niños casi siempre entre los 6 y 12 años, pero puede observarse entre los 15 y 18 años. Afecta más frecuentemente al sexo femenino.

En general tiene un comienzo insidioso. El niño manifiesta primero cambios en el carácter, se vuelve travieso, desatento e inestable, frecuentemente es castigado en la escuela o en la casa por actitudes inadecuadas (al comer tira los cubiertos, mancha los cuadernos al escribir), es calificado de "nervioso, descuidado o torpe". A los pocos días aparecen los movimientos coreicos, que son desordenados, involuntarios y de gran amplitud en los miembros superiores, pequeños al principio y más tarde en forma de sacudidas, contusiones de los dedos y las manos que hacen imposible cualquier actividad manual (escribir, comer, vestirse). El enfermo hace de payaso (Levi Valensi), la marcha se hace difícil e irregular, titubeante, las piernas se cruzan y se descruzan, tropieza y no puede mantener el equilibrio (marcha de muñeco). En la cara aparecen gesticulaciones que expresan sin correspondencia psíquica el terror, la tristeza, la cólera, etcétera. Chasquea la lengua, habla con dificultad. Estas manifestaciones se intensifican con las emociones y pueden limitarse a un solo lado (hemicoorea) o ser generalizadas.

Se acompaña de disminución de la fuerza muscular, atonía, astenia y las masas musculares son blandas. No se observa parálisis, los reflejos profundos están, por lo general, conservados, pero a veces abolidos. Es característica la respuesta del reflejo patelar o aquileo. Al percudir el tendón del cuádriceps, se

produce la extensión de la pierna que se mantiene durante un tiempo superior al normal. Al percutirse de nuevo en varias ocasiones, la pierna puede mantenerse en extensión por varios segundos (reflejo tónico de Gordon). Igual fenómeno ocurre con el reflejo aquileo con extensión persistente del pie. En ocasiones lo que se produce es el descenso de la pierna de forma oscilante (reflejo pendular) debido a la hipotonía muscular.

La mano coreica o de Wilson es característica con flexión acentuada de la muñeca, dedos en hiperextensión a nivel de las articulaciones metacarpofalángicas. Al levantar la mano se coloca en pronación y con el pulgar proyectado hacia adelante.

Son constantes los trastornos psíquicos que aparecen desde el inicio de la enfermedad caracterizados por cambios en el carácter, trastornos de la atención, inquietud, irritabilidad, inestabilidad emocional, que son proporcionales a la gravedad de la corea.

Los movimientos coreicos constituyen la base del diagnóstico.

Los trastornos cardiovasculares revelan los signos presentes en la fiebre reumática: algodonamiento del primer ruido cardiaco que poco a poco se transforma en soplo sistólico (insuficiencia mitral), taquicardia, arritmia extrasistólica, fiebre (en ocasiones).

### Exámenes paraclínicos

**Prueba de antiestreptolisina O (ASO).** Títulos bajos o limítrofes.

**Anticuerpos antiestreptocócicos (anti-DNAse B o antihialuronidasa y prueba de antiestreptozima.** Es una reacción de hemaglutinación a antígenos concentrados extracelulares de estreptococos absorbidos en eritrocitos, constituye un índice muy sensible de infección estreptocócica y alcanza títulos superiores a 200 µ/mL.

### Sindromogénesis y etiología

La corea aguda es una manifestación tardía de la fiebre reumática. Suele aparecer después de un período de latencia largo (meses) pasada una infección estreptocócica y cuando todas las manifestaciones de fiebre reumática han desaparecido.

Se ha observado como manifestación inicial de diversos procesos de encefalitis epidémica, encefalopatías por exantema, tos ferina, difteria, en las hipocalcémias idiopáticas, hipertiroidismo, lupus eritematoso generalizado, intoxicación por monóxido de carbono, enfermedades vasculares, tumores, procesos degenerativos de los ganglios basales (todos en un pequeño porcentaje de pacientes).

### Bibliografía

Huntington, G.: "On chorea." Med. Surg. Reporter, 26:317-321, 1872.

## SÍNDROME DE COREA CRÓNICA PROGRESIVA HEREDITARIA

### Sinonimia

S. de corea de Huntington o enfermedad de Huntington. S. de corea degenerativa crónica progresiva. S. de corea hereditaria del adulto. S. de mal de San Vito hereditario.

### Sindromografía

#### Clínica

Se asocian movimientos atetósicos y demencia progresiva. Se presenta, por lo general, hacia la mitad de la vida adulta (35-40), raramente en niños. Comienzo impreciso. Los movimientos

involuntarios de tipo coreico en la cabeza, tronco y miembros (respetando los ojos), son amplios, descompensados. Muecas, visajes, disartria, movimientos de succión y proyección de la lengua, de torsión de los miembros superiores y tronco. Disminución del tono muscular. Hipermetría. Conservación de los reflejos profundos. Signo de Gordon al provocar el reflejo rotuliano. Marcha característica danzante.

La demencia acompaña al trastorno motor, existen manifestaciones psíquicas, depresión, comportamiento errático y crisis emocionales que son a veces los primeros síntomas que incapacitan al paciente, mucho antes que los trastornos motores o demenciales se hagan graves.

### Sindromogénesis y etiología

La lesión está localizada a nivel de los núcleos basales del telencéfalo. Existe sustitución de las pequeñas células del núcleo estriado por astrocitos fibrosos con preservación de las células grandes (las zonas anteriores del putamen y del caudado están más afectadas), acompañadas de alteraciones del *globus pallidum*, núcleos subtalámicos, y del núcleo rojo con leves modificaciones de la sustancia nigra. Hay pérdida neuronal ligera de las capas 3, 5 y 6 de la corteza con gliosis.

Actualmente se habla de trastornos bioquímicos caracterizados por un incremento en la cantidad de dopamina, lo que trata de explicar los movimientos involuntarios inducidos por L-Dopa. Se ha postulado que los movimientos involuntarios que aparecen en este cuadro son producidos por un aumento de la respuesta de los receptores estriales a la dopamina, apoyados por la inducción de discinecias tardías en la administración crónica de fenotiazinas.

Por otro lado, se plantea la posibilidad de un trastorno del metabolismo de los neurotransmisores como el ácido gamma-aminobutírico (GABA) y la acetilcolina, al encontrarse una disminución en los ganglios basales de estos pacientes, de las enzimas descarboxilasa del ácido glutámico y la acetilcolina transferasa, necesarias para la producción de estos neurotransmisores. La disrupción de la relación homeostática de estos agentes puede ser el sustrato de las manifestaciones coreicas de esta enfermedad.

La etiología es genética y se transmite por herencia autosómica dominante. La mutación se ha localizado en 4p16.3. Se ha detectado que el gen presenta una amplificación de repeticiones CAG que nunca exceden de 100. Esta repetición se traduce en una cadena de poliglutamina. Estas cadenas se encuentran en la estructura de proteínas que se unen al ADN, y la extensión de este segmento de poliglutamina más de lo normal puede afectar su papel biológico y explicar la sindromogénesis.

Otro factor genético que se invoca es la impronta genómica, la cual explica la anticipación de los síntomas que dependen de la transmisión paterna (si el gen se hereda por vía paterna los síntomas comienzan más temprano, si se hereda por vía materna aparecen más tardíamente). Se considera un 50 % de riesgo para los hijos de un progenitor afectado.

### Bibliografía

- Ferrante, R.J. *et al.*: "Selective sparing of a class of striatal neurons in Huntington's disease." *Science*, 230: 561, 1985.
- Huntington, G.: "On chorea." *Med. Surg. Reporter*, 26:317-321, 1872.
- Martin, J. B.: "Huntington's disease. New approaches to an old problem." *Neurology*, 34:1059, 1984.
- Von Sattel, J. P. *et al.*: "Neuropathological classifications of Huntington's diseases." *J. Neuropathol. Exp. Neurol.*, 44: 559, 1985.

## SÍNDROME DE COREA GRAVÍDICA

### Sindromografía

#### Clínica

La corea gravídica se ve, por lo general, en primíparas jóvenes en la primera mitad del embarazo. Se caracteriza por movimientos coreiformes muy intensos acompañados de algunos trastornos mentales. Se produce aborto en el 60 % de los casos.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida, pero se plantea que este síndrome puede estar relacionado con ataques de fiebre reumática.

### Bibliografía

- Bisno, A.: Acute rheumatic fever: current concepts and controversies. In: Swartz, M. N. and J. S. Remington (eds.). *Current clinical topics in infectious diseases*. McGraw-Hill Book Co., New York, 1989. pp. 316-341.
- Huntington, G.: "On chorea." *Med. Surg. Reporter*, 26:317-321, 1872.

## SÍNDROME DE COREA SENIL

### Sinonimia

S. de corea crónica progresiva no hereditaria.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se caracteriza por menor intensidad de los síntomas motores. Aparece después de los 50 años. Faltan los trastornos psíquicos acentuados y la ausencia de agravación progresiva. El paciente presenta movimientos ligeros, generalmente, de un solo lado del cuerpo que toma los miembros, aunque pueden ser bilaterales. Movimientos complejos involuntarios de cara, boca y lengua que pueden ser la única manifestación del síndrome. No se asocia a trastorno mental ni antecedentes familiares.

### Sindromogénesis y etiología

Por los cambios cerebrales secundarios a la patología vascular, se ha planteado que este síndrome sea una variante de aparición tardía de la corea de Huntington, pues toma el núcleo caudado pero la corteza es respetada.

### Bibliografía

- Huntington, G.: "On chorea." *Med. Surg. Reporter*, 26:317-321, 1872.
- Martin, J. B.: "Huntington's disease: new approaches to an old problem." *Neurology*, 34:1059, 1984.
- Weiner, W. J.: "Lingual-facial-buccal movements in the elderly. Pathogenesis and relationships to senile chorea." *J. Am. Geriatr. Soc.*, 21:318, 1973.

## SÍNDROME DE CREUTZFELDT-JAKOB

### Sinonimia

S. de pseudosclerosis espástica. S. de degeneración corticostriatal. S. de pseudosclerosis espasmódica. Enfer-

medad de Jakob-Creutzfeldt. Encefalopatía espongiiforme subaguda. S. de Heidenhain. S. de encefalopatía espongiiforme subaguda. S. de ceguera cortical.

## Sindromografía

### Clínica

Es un proceso raro que aparece en la edad media de la vida alrededor de los 40 años, pero puede presentarse en adultos jóvenes. Comienza en forma insidiosa.

Se inicia con cambios del comportamiento, trastornos de la memoria y dificultad visual acompañados de alucinaciones (en ocasiones), ilusiones y otras manifestaciones de delirio seguidas de pérdida progresiva de la visión, deterioro mental progresivo de tipo central asociado a síntomas extrapiramidales: movimientos involuntarios de tipo coreicos y atetósicos y mioclonías acompañadas de signos piramidales (menos frecuentes) en forma de paraparesia espástica. Hay trastornos psíquicos de tipo demencial que se desarrollan con rapidez, emaciación, rigidez generalizada, estupor y coma.

La ataxia cerebelosa y la atrofia muscular con fasciculaciones son hechos inconstantes.

Los signos focales a veces sugieren la presencia de un tumor endocraneal. El cuadro es afebril y la muerte puede sobrevenir en menos de un año con una media de siete meses. Es importante desde el punto de vista clínico diferenciar este cuadro de la enfermedad de Alzheimer y otras formas de demencias, así como de lesiones endocraneales de tipo expansivas.

### Exámenes paraclínicos

**Líquido cefalorraquídeo.** Es común un ligero aumento de las proteínas. **Electroencefalograma.** Cambios a lo largo del desarrollo de la enfermedad, que varían de difusos e inespecíficos a ondas agudas y sincrónicas de alto potencial sobre un fondo cada vez más llano.

**Microbiológico.** Inoculación a animales a partir de muestras de biopsias.

## Sindromogénesis y etiología

La enfermedad es causada por un agente filtrable, con capacidad de autorreplicación, transmisible a chimpancés, monos, cobayos y ratones. El mecanismo de transmisión se desconoce, pero se han notificado varios casos por yatrogenia (trasplante de córnea y aplicación de electrodos en la corteza cerebral después de haber utilizado los instrumentos de estas técnicas en pacientes afectados). En otros casos se recoge el antecedente de operaciones neurológicas y oculares unos años antes del comienzo de la enfermedad.

Se considera que el agente filtrable probablemente sea un virus de acción lenta y que el período de incubación puede ser de 20 años.

La lesión consiste en una degeneración cortical, preferentemente en la corteza occipital o menos generalizada a otras zonas corticales.

## Bibliografía

- Benenson, A.: El control de las enfermedades transmisibles en el hombre. Publicación Científica No. 507 OPS/OMS 1987, p. 94.
- Creutzfeldt, H.G.: Uber eine eigenartige herdformige Erkrankung des Zentralnervensystems. In: Nissl, F. and A. Alzheimer: Histologie und Histopathologie, Jena, Fischer, Arbeit Ergänzungsband, 1921.
- Heidenhain, A.: "Klinische und anatomische Untersuchungen über eine eigenartige organische Erkrankung des Zentralnervensystems im Praesentium." Z. Neurol. Psychiat., 118:49, 1929.

## SÍNDROME DEL CUERPO DE LOUIS

### Sinonimia

S. de balismo. S. de hemibalismo. S. del núcleo subtalámico.

## Sindromografía

### Clínica

Este síndrome se caracteriza por movimientos involuntarios de mayor amplitud que los coreicos, llamados balismos. Se presentan en una parte del cuerpo (hemibalismo) o en ambas partes. Durante los movimientos los miembros superiores son violentamente proyectados hacia adelante, pero esto es menos pronunciado en los miembros inferiores.

## Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se atribuye a lesiones contralaterales del cuerpo de Louis producidas por: hemorragias, tumores, traumas, etcétera.

## Bibliografía

- Fisher, O.: "Zur Frage der anatomischen Grundlage der Athetose double und der posthemiplegischen Bewegungsstörung überhaupt." Z. ges. Neurol. Psychiat., 7:463, 1911.

## SÍNDROME DE DANDY-WALKER

### Sinonimia

S. de atresia de los agujeros de Luschka y Magendie. S. de deformidad de Dandy-Walker.

## Sindromografía

### Clínica

Se presentan signos de hipertensión endocraneal: vómitos, hiperirritabilidad, convulsiones, alargamiento del cráneo, congestión de las venas superficiales del cráneo, fontanela anterior abombada, suturas separadas, papiledema, bradicardia y bradipnea.

## Sindromogénesis y etiología

El síndrome de Dandy-Walker se debe a malformación congénita en la que hay una expansión quística del ventrículo IV debido a la incapacidad para abrirse los agujeros de Luschka y Magendie. Este ventrículo está transformado en una gran cavidad dilatada sobre la cual se encuentra el vermis cerebeloso, el seno lateral está elevado y la tienda del cerebelo desplazada. La obstrucción de los agujeros impide el libre flujo del líquido cefalorraquídeo desde el sistema ventricular al espacio subaracnoideo, para su posterior reabsorción, originando por encima de ellos una gran dilatación que impide el adecuado desarrollo del vermis cerebeloso.

## Bibliografía

- Dandy, W.E.: "The diagnosis and treatment of hydrocephalus due to occlusions of the foramina of Magendie and Luschka." Surg. Gynec. Obstet., 32:112-124, 1921.
- Walker, A. E.: "A case of congenital atresia of the foramina of Luschka and Magendie; surgical cure." J. Neuropath. Exp. Neurol., 3:368-373, 1944.

## SÍNDROME DE LA DECUSACIÓN PIRAMIDAL

### Sinonimia

S. de hemiplejía cruzada.

### Sindromografía

#### Clínica

Parálisis de un miembro superior acompañada de parálisis del miembro inferior contralateral que respeta la cara. Espasticidad, aumento del tono de los músculos afectados, ausencia del reflejo abdominal en el lado del miembro inferior afectado, hiperreflexia, clonus de la rodilla, signo de Babinski.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se produce por lesión de la parte inferior de la médula oblongada, en el punto distal específico de la decusación de las fibras que inervan los miembros superiores y proximal a la decusación de las fibras correspondientes al miembro inferior. La causa más frecuente son los traumatismos a ese nivel.

### Bibliografía

Chavany, J. A.; J. N. Taptas and D. Haggemuller: "Les faux syndrome alternes d'origine hémisphérique; l'hémiplégie croisée par lésions corticales bilatérales." Presse Med., 60:1126-1128, 1952.

## SÍNDROME DE DÉJERINE-KLUMPKE

### Sinonimia

S. de neuritis del plexo braquial.

### Sindromografía

#### Clínica

Cuadro caracterizado por dolor, hiperestesia o pérdida de la sensibilidad del lado medial de la mano, debilidad y parálisis de la mano, acompañado de trastornos de la visión (síndrome de Claude Bernard-Horner): miosis, enoftalmía y ptosis palpebral. Atrofia de los músculos interóseos, de la región tenar, hipotenar, flexor ulnar del carpo, flexor común de los dedos y trastornos sensitivos de la región ulnar del miembro superior.

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome es producido por lesiones que afectan la médula cervical en su parte más inferior (octava raíz cervical y primera torácica) o el plexo braquial, y las fibras simpáticas.

El simpático se afecta por lesión de un ramo anastomótico que va al ganglio estrellado o por lesión directa de este último.

Puede ser producido por un tumor del vértice del pulmón, cualquier tumor maligno que ocupe el seno costovertebral superior y comprima el plexo braquial. Traumatismos (50 % de los casos).

### Bibliografía

Déjerine Kumpfle, A.: "Contribution á l'étude des paralyties radiculaires du plexus brachial. Paralyties radiculaires totales. Paralyties radiculaires inférieures de la participation des filets sympathiques oculo-pupillaires dans ces paralyties." Rev. de Med., Paris, 5:591-616, 739-790, 1885.

## SÍNDROME DE DÉJERINE-ROUSSY

### Sinonimia

S. talámico. S. de anestesia talámica.

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por hemianestesia contralateral más o menos evidente de la sensibilidad superficial (táctil, térmica y dolorosa); más o menos marcada y muy pronunciada de la sensibilidad profunda (propioceptiva): vibración y posición articular (palestesia y batiestesia), el sentido estereognóstico está completamente abolido. Estas alteraciones afectan cara, brazo, tronco, pierna y pie; a veces sólo un miembro. Hay hemiplejía ligera y rápidamente regresiva contralateral, movimientos coreicos o atetósicos en los miembros con paresia, dolores paroxísticos, a veces intolerables que varían con las modificaciones del tono afectivo (hiperpatía) que frecuentemente respetan la cara. Además existe elevación del umbral de las sensaciones.

Puede existir hemianopsia homónima contralateral cuando la lesión asienta en el pulvinar del tálamo y en el núcleo geniculado lateral.

Es frecuente que la mano adopte una posición característica, dedos hiperextendidos, temblor atetoides (mano tálamo-palidal) acompañado de deformación de las uñas y adelgazamiento de la piel.

#### Exámenes paraclínicos

**Tomografía axial computadorizada.** Comprueba las lesiones producidas por la falta de irrigación en el territorio de la arteria cerebral posterior.

**Resonancia magnética nuclear.** Puede descubrir infartos mayores de 0,5 cm.

**Angiografía.** Es el único método seguro para confirmar la etiología vascular.

### Sindromogénesis y etiología

Las lesiones originan un compromiso del núcleo ventral posterolateral del tálamo. Puede estar tomado el haz piramidal (corticospinal) que transcurre por el brazo posterior de la cápsula interna adyacente al tálamo, lo que explica el cuadro de hemiparesia o hemiplejía. Según Lermite la percepción dolorosa de estímulos normales es producida por pérdida de la función protectora del tálamo, como frenador o modulador de los impulsos aferentes que pasan por él en su paso a la corteza.

Este síndrome es producido por lesiones vasculares de las arterias cerebrales posteriores (más frecuente), gliomas, encefalitis y traumatismos.

### Bibliografía

Déjerine, J. et G. Roussy: "Le syndrome thalamique." Rev. Neurol., 14:521-532, 1906.

## SÍNDROME DE DEVIC

### Sinonimia

S. de neuromielitis óptica. S. neuropticomielítico. S. de mielitis difusa con neuritis.

## Sindromografía

### Clínica

Es un cuadro desmielinizante, subagudo, raro, que aparece en cualquier edad (más común en la infancia) y se caracteriza por manifestaciones oculares y medulares. Por lo general, los síntomas oculares son los primeros, seguidos por un espacio de tiempo de días o semanas de los síntomas medulares.

Los síntomas oculares se manifiestan por neuritis óptica bulbar o retrobulbar (en la primera la papila es normal, en la segunda existe edema de la papila). Ambliopía (escotoma central bilateral), dolor espontáneo en los globos oculares que se acentúa con los movimientos. Comúnmente la neuritis afecta un lado y más tarde (en horas o días) el otro lado. Los síntomas medulares se caracterizan por mielopatía transversa: paraplejía, tetraplejía (con frecuencia) primero flácida y después espástica, trastornos de los esfínteres y anestesia por debajo de la lesión.

### Exámenes paraclínicos

**Líquido cefalorraquídeo.** Albúminas aumentadas y leve pleocitosis linfocitaria.

## Sindromogénesis y etiología

Puede considerarse como una variante de la esclerosis múltiple. Su etiología es desconocida.

Afecta los nervios ópticos, quiasma y médula espinal por una intensa desmielinización, y a varios segmentos de la médula espinal, más frecuente en la región cervical.

## Bibliografía

- Devic, M. E.: "Myelite subaiguë compliquée de névrite optique." Bull. Med. Par., 8:1033, 1894.
- Greenfield, J. G. and R. M. Norman: Demyelinating diseases. In Blackwood, W.: Greenfield's Neuropathology. Baltimore, Williams & Wilkins, 1963.

## SÍNDROME ENCEFALOMIELITIS AGUDA DISEMINADA

### Sinonimia

S. de Redlich-Fatau. S. de mielinoclasia multifocal aguda.

## Sindromografía

### Clínica

Se presenta en ambos sexos y en cualquier edad, aunque es más frecuente en individuos jóvenes entre 15-30 años. De comienzo brusco, este síndrome se caracteriza por fiebre acompañada de cefalea tipo jaqueca, vértigo, náuseas y vómitos, parestesia o dolores en los miembros inferiores o en el tronco, parálisis flácida, disfagia, disfonía, ataxia, convulsiones, delirios y neuritis óptica.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Leucocitosis.

**Líquido cefalorraquídeo.** Pleocitosis.

## Sindromogénesis y etiología

Este síndrome está relacionado con infecciones de tipo viral (sarampión, parotiditis, varicela, rubéola, influenza, mononucleosis infecciosa, viruela e infecciones respiratorias mal caracterizadas). Después de inmunizaciones contra viruela, rabia, influenza o tétanos.

Su patogenia puede considerarse como consecuencia directa de la infección viral, con trastornos inmunes o como resultado de la interacción de los dos mecanismos.

## Bibliografía

- Marburg, O.: "Die sogenannte akute multiple Sklerose (Encephalomyelitis periaxialis scleroticans)." Jahrb. F. Psychiat., 27:213-312, 1906.
- Miller, H. G. and M. J. Evans: "Prognosis in acute disseminated encephalomyelitis; with a note on neuromyelitis optica." Quart. J. Med., 87:347-379, 1953.
- Arus ver en Espasmos infantiles: (espasmos de salaam)

## SÍNDROME EPILÉPTICO

## Sindromografía

### Clínica

Este síndrome está constituido por un grupo de trastornos que por lo común se inician en la temprana infancia, pero que pueden aparecer a cualquier edad. Se caracteriza por alteraciones paroxísticas recurrentes y crónicas en la función neurológica, siendo su común denominador las crisis o ataques epilépticos que se manifiestan de forma muy variada, desde un breve "desliz" en la atención hasta una pérdida de la conciencia prolongada acompañada de actividad motora anormal.

Las crisis epilépticas se clasifican atendiendo a la Clasificación Internacional de Crisis Epilépticas, basada en las manifestaciones clínicas de la crisis o en el patrón electroencefalográfico, tanto ictal como interictal y su respuesta a la terapéutica.

### Exámenes paraclínicos

**Electroencefalograma.** Tiene especial valor en el diagnóstico de la epilepsia, puesto que es capaz de registrar la actividad electrónica característica de la enfermedad.

Se detectan descargas bruscas o puntiagudas, complejos punta-onda lenta y otras descargas hipersincrónicas paroxísticas anómalas. También puede registrar anomalías focales propias de la lesión causante del foco epiléptico.

Sin embargo, el electroencefalograma tiene limitaciones, un registro aislado a veces no revela la epilepsia subyacente, por tanto un electroencefalograma normal no excluye la existencia de epilepsia. Además del electroencefalograma en reposo, debe realizarse en otras situaciones como en hiperventilación, estimulación luminosa y después de privación del sueño.

## Sindromogénesis y etiología

Las causas de epilepsia son muchas y varios factores pueden coexistir en un mismo paciente.

Puede ser adquirida como resultado de una lesión neurológica o estructural del cerebro u ocurrir como parte de muchas enfermedades neurológicas primarias o presentarse de forma idiopática, sin antecedentes de lesión neurológica ni otra disfunción evidente. Muchos tipos de anomalías metabólicas pueden provocar la crisis.

En los lactantes la causa más frecuente de crisis son la anoxia o la isquemia antes o durante el parto, lesión intracraneal, perturbaciones metabólicas o trastornos congénitos del desarrollo del sistema nervioso central.

En los niños la causa más frecuente la constituyen los traumatismos y las infecciones, pero se muestran con mayor evidencia las crisis de carácter idiopático.

Los factores genéticos pueden influir en el desarrollo de este síndrome. Los individuos con crisis primarias generalizadas

(especialmente crisis de ausencia) presentan una marcada incidencia familiar. Este mecanismo hereditario resulta sumamente complicado y se presume la influencia de múltiples genes con penetrancia variable.

En los niños pequeños (6 meses a 5 años) son frecuentes las crisis en el curso de enfermedades febriles pero es poco probable que el niño desarrolle una epilepsia si la crisis dura menos de 5 min, es generalizada y no presenta alteraciones del electroencefalograma o neurológicas en el período interictal.

En el adolescente y el adulto joven, el trauma craneal constituye la causa más frecuente, así como la idiopática o las relacionadas con la supresión de alcohol o de medicamentos que causan hábitos (drogadicción) y malformaciones arteriovenosas.

En el adulto (30-50 años), los tumores cerebrales son la causa más frecuente. A partir de los 50 años, las enfermedades cerebrovasculares: embolia, hemorragia, trombosis (más raramente) o como secuela tardía de estas lesiones, infartos silenciosos y las enfermedades degenerativas.

Los trastornos metabólicos son causa de epilepsia que pueden presentarse a cualquier edad: hipoglucemia e hiperglucemia, hiponatremia e hipernatremia, hipocalcemia e hipercalcemia, uremia, e insuficiencia hepática.

La mayoría de los investigadores plantean que el denominador común de todas las crisis epilépticas descansa en la corteza cerebral incluyendo la corteza límbica (hipocampo).

Se produce una descarga hipsincrónica rítmica y repetitiva de muchas neuronas en un área localizada del cerebro, la cual puede observarse en el electroencefalograma. Durante las descargas epilépticas, se producen fenómenos metabólicos que pueden contribuir al desarrollo del foco, aumento de la concentración extracelular del potasio y disminución de la concentración de calcio, lo que tiene efecto en la excitación neuronal y la liberación de neurotransmisores y neuropéptidos en cantidades anormalmente grandes que pueden actuar de forma prolongada sobre las neuronas centrales y originar fenómenos posconvulsivos.

Por otro lado, las crisis aumentan el riesgo cerebral en las zonas primariamente afectadas lo que provoca un aumento de la glucosa, alteraciones en el metabolismo oxidativo y en el pH local.

Las crisis epilépticas se clasifican en:

1. Crisis parciales o focales:
  - a) Simples.
  - b) Complejas.
2. Crisis parciales o focales con generalización secundaria.
3. Crisis generalizadas:
  - a) Crisis tónico-clónicas.
  - b) Crisis de ausencia.
  - c) Mioclonos bilaterales.
  - d) Espasmos infantiles.
  - e) Crisis atónicas.
  - f) Crisis tónicas.
  - g) Ausencias atípicas.
4. Estado o *status* epiléptico:
  - a) Estado tónico-clónico.
  - b) Estado de ausencia.
  - c) Epilepsia parcial continua.
5. Patrones de recurrencia:
  - a) Esporádico.
  - b) Cíclico.
  - c) Reflejo (fotomioclónico, somatosensorial, musicógeno, epilepsia de lectura).

## 1. CRISIS PARCIALES O FOCALES

Se producen cuando se activan neuronas de un área localizada de la corteza, por tanto las manifestaciones clínicas dependerán del área cortical afectada.

Estas crisis son simples cuando no van acompañadas de alteraciones de la conciencia o la orientación, y complejas cuando se presentan estas alteraciones.

### a) CRISIS PARCIALES SIMPLES

#### Sindromografía

##### Clínica

Generalmente ocurren sin pérdida de la conciencia. Los signos motores se inician con movimientos tónicos o clónicos limitados a una parte del cuerpo (la cara y las manos son las más frecuentes) produciéndose contracciones recurrentes de los músculos causadas por las descargas de neuronas en el área correspondiente de la corteza motora contralateral. Esta actividad muscular puede diseminarse desde la zona afectada hacia partes ipsolaterales contiguas del cuerpo (del pulgar derecho a la mano derecha y de aquí al brazo y a la hemicara del mismo lado) produciendo la llamada "marcha jacksoniana" en cuestión de apenas 20-30 s. Puede acompañarse de parestesia, sensaciones vertiginosas, alucinaciones auditivas o visuales, sensación infundada de temor, ira, delirio, alucinaciones complejas con descargas en los lóbulos temporal y frontal.

En algunos casos los signos motores unilaterales van seguidos por giros de la cabeza y los ojos hacia el lado que convulsiona pero en ocasiones hacia el opuesto.

##### Exámenes paraclínicos

**Electroencefalograma.** Durante las crisis se observan descargas en espigas, durante el período intercrisis pueden originarse descargas irregulares de espigas.

#### Sindromogénesis y etiología

El proceso patológico o foco de excitación asienta habitualmente en la corteza rolándica (área 4) o motora del lado opuesto.

### b) CRISIS PARCIALES COMPLEJAS

#### Sinonimia

S. de epilepsia del lóbulo temporal. S. de crisis uncinada. S. de automatismo. Epilepsia psicomotora de Lennox.

#### Sindromografía

##### Clínica

Aparecen en cualquier edad y es el más común de los síndromes epilépticos crónicos se caracterizan por cambios episódicos en la conducta del paciente con pérdida del contacto consciente con el medio que lo rodea.

Se inician con auras de cualquier tipo, a menudo una alucinación compleja o ilusión perceptiva: auditivas, visuales, olfatorias o gustativas que los pacientes llegan a relacionar como precursoras de la crisis. Las alucinaciones olfatorias permiten diagnosticar con gran veracidad este tipo de epilepsia.

Durante las crisis puede interrumpirse la actividad y mantenerse sólo cierta actividad motora menor (hacer ruido con los

labios, deglutir, caminar sin objetivo), pero pueden acompañarse de la realización de actividades inconscientes que requieren de gran habilidad (manejar un automóvil, tocar al piano complicadas piezas musicales) y que duran entre unos pocos segundos a minutos seguidas de confusión y amnesia, aunque muchos pacientes recuerdan el aura. Estos síntomas se acompañan de bloqueo ideatorio y de pensamiento forzado y sensaciones peculiares de familiaridad con los acontecimientos ya vistos, ya pensados (*dejá vú y dejá pensée*).

La amnesia anterógrada posictal y el automatismo son frecuentes. Puede ocurrir afasia cuando las crisis se inician en el hemisferio dominante.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Electroencefalograma.** Presenta espiga unilateral o bilateral o descargas de ondas lentas sobre las regiones temporal o frontotemporal entre y durante las crisis. Excepcionalmente es normal. Los electrodos faríngeo o esfenoidal pueden registrar descargas anormales, pero en algunos casos sólo los electrodos profundos en los núcleos amigdalinos u otras estructuras límbicas registran descargas convulsivas.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Las crisis pueden deberse a traumas durante el parto o período posnatal, abscesos, tumores, infartos, malformaciones vasculares o alguna otra anomalía estructural. Se inician al activarse neuronas en un área localizada de la corteza en los lóbulos temporales, principalmente hipocampo o amígdalas, o en cualquier parte del sistema límbico, así como en la región parasagital, mesial o frontoorbital.

### **2. CRISIS PARCIALES O FOCALES CON GENERALIZACIÓN SECUNDARIA**

Las crisis parciales simples o complejas pueden evolucionar a crisis generalizadas con pérdida de conciencia y frecuentemente acompañadas de actividad motora convulsiva, que ocurre inmediatamente o a los pocos minutos. El origen focal de estas crisis generalizadas se pone en evidencia por la presencia de un aura o la observación de cualquier característica focal como torsión de un miembro, afasia y desviación tónica del ojo.

### **3. CRISIS GENERALIZADAS**

#### **a) CRISIS TÓNICO-CLÓNICAS**

##### **Sinonimia**

Crisis de gran mal.

##### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Constituye uno de los tipos más frecuentes de las crisis epilépticas y una experiencia sumamente desagradable, tanto para el paciente como para el que lo acompaña. Se inicia por lo general sin previo aviso aunque a veces el paciente siente su posible inminencia por una serie de pródromos: se muestra apático, deprimido o irritado o más raramente eufórico. Todo este cuadro prodrómico puede estar acompañado de dolores o calambres abdominales, palidez o enrojecimiento de la cara, cefalalgia pulsátil, estreñimiento o diarrea.

Hay pérdida repentina de la conciencia, contracción tónica de los músculos, pérdida del control postural y la emisión de un grito producido por la contracción de los músculos respirato-

rios. El paciente cae en opistótono y permanece rígido durante varios segundos. Puede haber cianosis conforme se inhibe la respiración, seguida de contracciones clónicas, sincrónicas y recurrentes por 1 o 2 min produciéndose un incremento brusco de la presión sanguínea, elevación de la temperatura corporal, saliveo e incontinencia de los esfínteres. Pueden producirse mordeduras de la lengua. Al finalizar el ataque, el paciente queda en un estado de flaccidez e inconsciencia. La depresión posictal puede durar desde unos pocos minutos hasta más raramente un día o más, recuperando gradualmente la conciencia, pero sintiéndose exhausto con cefalea y deseos de dormir. Algunos permanecen parcialmente confusos y no recuperan la normalidad funcional durante unos días.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Electroencefalograma.** Durante la fase tónica muestra una actividad rápida de bajo voltaje (10 Hz) convirtiéndose gradualmente en ondas más grandes y lentas a través de ambos hemisferios. En la fase clónica hay brotes de ondas agudas relacionadas con las contracciones musculares rítmicas y ondas lentas que coinciden con las pausas. Entre las crisis el electroencefalograma es anormal con poliespigas (o espigas) y ondas, o a veces descargas de ondas agudas y lentas.

#### **b) CRISIS DE AUSENCIA**

##### **Sinonimia**

Pequeño mal. *Petit mal*.

##### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Se caracterizan por su brevedad y lo exiguo de la actividad motora y a veces los pacientes mismos no se percatan de ellas. Casi siempre las crisis se inician en escolares y jóvenes (6-14 años), rara vez se presentan después de la pubertad. Tienden a disminuir en frecuencia hacia la adolescencia y pueden desaparecer, pero a menudo ceden el paso a las crisis de gran mal. Se produce una interrupción repentina de la actividad consciente durante la cual el paciente permanece inmóvil, fija la mirada, detiene la charla y puede estar asociada a movimientos clónicos de los párpados (aleteo palpebral), músculos faciales, y dedos o movimientos sincronizados de ambos brazos.

Cuando la ausencia es prolongada puede ocurrir automatismo que se confunde con las crisis parciales complejas. El tono postural está por lo general ligeramente disminuido o aumentado y existe un ligero trastorno vasomotor. Al finalizar la crisis (2-10 s) el paciente restablece contacto con el entorno y reanuda su actividad. Por lo general, no hay período de confusión posictal. Las crisis pueden ocurrir 100 o más veces al día.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Electroencefalograma.** Típico de esta forma de crisis. Durante las mismas hay descargas de espigas y ondas de 3 Hz que aparecen de forma sincrónica en todas las derivaciones. Normal en los períodos intercrisis.

#### **c) MIOCLONOS BILATERALES**

##### **Sinonimia**

Epilepsia juvenil mioclónica.



## Sindromografía

### Clínica

Aparecen en la adolescencia. Pueden coexistir con otros tipos, pero suelen presentarse solos. Se caracterizan por contracciones musculares bruscas, breves, únicas o repetitivas que afectan una parte del cuerpo o completo.

### Exámenes paraclínicos

**Electroencefalograma.** Muestra descargas de poliespigas y ondas agudas lentas tanto en las crisis como entre ellas.

#### d) ESPASMOS INFANTILES

## Sindromografía

### Clínica

Comienzan en el primer año de la vida en niños con enfermedades neurológicas de base, pero también en niños supuestamente sanos y se caracterizan por breves contracciones sincrónicas del cuello y torso generalmente en flexión, acompañadas de extensión de los brazos (espasmos o tics del *salaam* o saludo).

### Exámenes paraclínicos

**Electroencefalograma.** Hay un trasfondo muy desorganizado, ondas lentas de alto voltaje que se presentan al azar, espigas y descargas y supresión (patrones de hipsarritmia) que tienden a desaparecer hacia los 3-5 años para ser sustituidas por otras formas de crisis generalizadas.

#### e) CRISIS ATÓNICAS

## Sindromografía

### Clínica

Comienzan casi exclusivamente en la niñez y por lo general están asociadas con lesiones cerebrales difusas.

El episodio ictal consiste en breves pérdidas de la conciencia y del tono postural del paciente, que cae simplemente al suelo sin causa evidente.

### Exámenes paraclínicos

**Electroencefalograma.** Presenta poliespigas y ondas lentas.

#### f) CRISIS TÓNICAS

## Sindromografía

### Clínica

Son menos comunes y aparecen fundamentalmente en lactantes y niños. Se caracterizan por una rigidez súbita de los miembros o mitad superior del cuerpo, con frecuencia con desviación de la cabeza y los ojos hacia un lado acompañada de una pérdida de la conciencia que dura 10-60 s. No van seguidas de una fase clónica y generalmente son breves.

#### g) AUSENCIAS ATÍPICAS

## Sindromografía

### Clínica

Por lo común se presentan en la edad infantil, en aquellos pacientes que tienen otras formas de disfunción neurológicas subyacentes.

Son semejantes a las crisis de ausencia, pero pueden coexistir con otras formas de crisis generalizadas (tónicas, mioclónicas o atónicas).

Las formas más graves de esta crisis (síndrome de Lennox-Gastaut) presentan varios tipos de crisis generalizadas acompañadas frecuentemente de deterioro mental.

### Exámenes paraclínicos

**Electroencefalograma.** Muestra descargas de espigas y ondas a 2-4 Hz durante las crisis. Durante el período interictal presenta espigas o actividades de poliespigas.

## 4. ESTADO O STATUS EPILEPTICO

## Sindromografía

### Clínica

Cuando se producen crisis prolongadas o repetitivas sin un período de recuperación entre los accesos, estamos en presencia de un estado o *status* epiléptico. Se presenta en todas las formas de crisis.

Si se trata de un estado tónico-clónico constituye un cuadro grave donde puede peligrar la vida del paciente. Además existe agotamiento estu por que evoluciona al coma, taquicardia y disnea. Se produce un aumento de la temperatura, colapso circulatorio y nefrosis.

En las crisis de ausencia, el estado de ausencia puede mantenerse de forma prolongada.

En las crisis parciales el estado epiléptico es llamado epilepsia parcial continua o estado motor focal, donde los movimientos clónicos rítmicos de una parte del cuerpo pueden persistir durante un período variable de tiempo (desde minutos hasta semanas o meses) sin extenderse a otras partes del cuerpo.

## Sindromogénesis y etiología

Se presenta como complicación de la epilepsia, síndrome de gran mal o *petit mal*.

## Bibliografía

Grinker, R. R. and A. L. Sahs: Neurology. ed. 6, Springfield, Thomas, 1966.

## Patrones de recurrencia

Todas las crisis recurrentes pueden desencadenarse de forma esporádica o al azar, sin que tengan un fenómeno desencadenante evidente y se pueden presentar en forma cíclica (ciclo sueño-vigilia) o en forma menstrual (epilepsia catamenial).

Las epilepsias reflejas debidas a reacciones ante un estímulo específico son menos frecuentes. Entre ellas tenemos:

- Fotomioclónicas o fotoconvulsivas: se desencadenan ante un estímulo luminoso.
- Musicógenas: desencadenadas ante una composición musical.
- Somatosensoriales: ocurren ante una estimulación táctil.
- De lectura o del lenguaje: son estimuladas por la lectura y se caracterizan por breves contracciones mioclónicas de la mandíbula, mejilla y lengua cuando el paciente lee en silencio o en voz baja, que pueden evolucionar a crisis tónico-clónicas generalizadas.

## Bibliografía

Aird, R. *et al.*: The epilepsies: A critical review. Raven Press, New York, 1984.

Browne, T. R. and R. G. Feldman: Epilepsy, diagnosis and management. Little, Brown, Boston, 1983.

Delgado-Escueta, A.V. *et al.*: "Management of status epilepticus." *N. Engl. J. Med.*, 306:1337, 1982.

Jasper, H. H. *et al.*: *Basic mechanism of the epilepsy*. Little, Brown, Boston, 1969.

Laidlaw, J. and A. Riche (eds.). *A textbook of epilepsy*, ed. 2d Churchill, Livingstone, London, 1982.

Penfield, W. and H. Jasper: *Epilepsy and functional anatomy of the human brain*. Little Brown, Boston, 1954.

Roger, J.; C. Drovet; M. Bureau *et al.*: *Epileptic syndromes in infancy, childhood and adolescence*. John Libbey Eurotext. Ltd, London, 1985.

Commission on classification and terminology of the ILAE. Proposal for revised clinical and electroencephalographic classification of epileptic seizures. *Epilepsia* 22: 489, 1981.

Scott, A. K.: "Management of epilepsy." *Br. Med. J.*, 288:986, 1984.

## SÍNDROME DE EPILEPSIA JACKSONIANA

### Sinonimia

S. de convulsiones focales. S. de Bravais-Jackson. S. de epilepsia cortical.

### Sindromografía

#### Clínica

La crisis convulsiva comienza desde un foco de asiento facial, braquial o crural que depende de la región excitada de la corteza motora, y va precedida frecuentemente por un aura de temblor, a veces quedan parestias residuales.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome es producido por enfermedades orgánicas del cerebro (trauma, abscesos, tumores, sífilis, etc.).

### Bibliografía

Jackson, J. H.: "Paralysis of tongue, palate and vocal cord." *Lancet*, 1:689-690, 1886.

## SÍNDROME DE EPILEPSIA DE KOJEWNIKOFF

### Sinonimia

S. epiléptico parcial continuo.

### Sindromografía

#### Clínica

Presenta un cuadro caracterizado por fiebre alta, delirio, sacudidas clónicas rítmicas (extensión o flexión clónica de una pierna, elevación y descenso de un hombro, pronación y supinación de la mano, muecas con la musculatura facial, etc.), que pueden aparecer durante semanas, meses o años. Durante las crisis hay pérdida de la conciencia.

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome se debe a lesiones cerebrales contralaterales, tumores, encefalitis primaveral y encefalitis estival, etcétera.

### Bibliografía

Kojewnikoff, A.Y.: "Osobyi: vid kortikalnoi epilepsii." *Med. Obozr.*, 42:97-118, 1894.

## SÍNDROME EPILEPTICO ENDOCRINO

### Sinonimia

S. epiléptico acromegálico.

### Sindromografía

#### Clínica

Aparece en la primera década de la vida. Se caracteriza por crisis epilépticas, espasmos mioclónicos y se acompaña de trastornos mentales y pubertad precoz. Hay crecimiento acelerado e incremento del peso corporal (aspecto acromegálico en algunos casos).

#### Exámenes paraclínicos

**Electroencefalograma.** Patrones con lesiones subcorticales profundas.

### Sindromogénesis y etiología

Las causas más frecuentes son: tumor de la glándula mamilar o infundibular, traumas, lesiones inflamatorias con meningoencefalitis.

### Bibliografía

Bondin, G. and J. Barbizet: "D'association epilepsieendocrinopathie." *Rev. Neurol.*, 91:330-347, 1954.

## SÍNDROME DE ERB

### Sinonimia

S. de sífilis espinal. S. de Erb-Charcot. S. de Strumpel. S. de parálisis espinal espástica. S. de paraplejía espástica de Erb. S. de amiotrofia sifilítica.

### Sindromografía

#### Clínica

El síndrome de Erb aparece en el período terciario de la sífilis, casi siempre 4-7 años posterior al chancro. Es más frecuente en el hombre. Comienza de forma lenta con sensaciones de pesadez y hormigueo en un miembro inferior acompañado de un síndrome de claudicación intermitente de la médula (Déjerine), con fatiga y debilidad de las piernas que obliga al paciente después de un rato de camino a arrastrar las piernas y llega a impedir la marcha. Existe hiperreflexia rotuliana y aquilea con clonus, Babinski bilateral y trastornos de la micción.

#### Exámenes paraclínicos

**Punción lumbar.** Líquido claro xantocrómico con linfocitosis, hiperalbuminosis y reacción de Pandy y Nonne positivas. Reacción de Wassermann positiva (frecuentemente).

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome de Erb aparece en el período terciario de la sífilis por acción del treponema de Schaudinn sobre el sistema nervioso central.

### Bibliografía

Erb, W. H.: "Ueber syphilitische Spinalparalyse." *Neurol. Centralbl. Leipz.*, 11:161-168, 1892.

## SÍNDROME DE ESCLEROSIS MÚLTIPLE

### Sinonimia

S. de poliesclerosis. Esclerosis en placas o ínsulas. S. de esclerosis diseminada en focos.

### Sindromografía

#### Clínica

Es una afección desmielinizante del sistema nervioso central. Se presenta casi exclusivamente en individuos jóvenes entre 18 y 35 años, es rara en la infancia. No existen diferencias de sexo, pero las mujeres se agravan notablemente después del embarazo y constituyen el 60 % de los casos.

La presentación del síndrome es variada y pleomorfa y el cuadro clínico está determinado por la localización de los focos desmielinizantes en el sistema nervioso central.

El primer ataque puede declararse por un solo síntoma o signo, que en el 40 % de los casos se expresa por una neuritis óptica que se manifiesta por pérdida de la agudeza visual parcial o total de uno o ambos ojos, acompañada de dolor a los movimientos oculares. Las perturbaciones en la percepción de los colores puede indicar una manifestación temprana de la enfermedad. Los pacientes no presentan signos de papilitis ni cambios en el disco óptico al comienzo. Diplopía por lesión de los pares craneales III, IV y VI o por una oftalmoplejía debida a lesión del fascículo longitudinal medial, lo que se manifiesta por incapacidad para colocar un ojo en aducción con el otro en abducción total durante la mirada lateral. La esclerosis múltiple puede ir acompañada de una hiperestesia facial o tic doloroso por toma del par V; también son frecuentes la parálisis o los espasmos hemifaciales por lesión del par VII, los vértigos, los vómitos y el nistagmo (par VIII) y menos frecuente la sordera.

La lesión de conexiones cerebelosas o de las vías espinocerebelosas, provoca ataxia con temblor intencional en los miembros y trastornos de la postura y de la marcha.

Las lesiones de la médula espinal producen una gran diversidad de síntomas, la interrupción del haz corticospinal o piramidal ocasiona los signos clásicos de disfunción de la neurona motora (debilidad-espasticidad-hiperreflexia, clono, signo de Babinski y pérdida de los reflejos cutáneos abdominales). Existen trastornos de la sensibilidad propioceptiva consciente por toma de los cordones posteriores (haz de Goll y de Burdach). Con menos frecuencia están presentes trastornos térmicos y dolorosos.

Se presentan signos de disfunción vesical: chorro intermitente, polaquiuria e incontinencia, así como de la función intestinal en particular estreñimiento. Los hombres se quejan de impotencia sexual, o de potencial genital disociado: libido, erección y eyaculación sin orgasmo, aunque estas alteraciones son más raras.

A medida que evoluciona el proceso, el paciente presenta trastornos del intelecto con pérdida de la atención, disminución de la memoria siendo la característica emocional más frecuente la depresión debido a la toma de la sustancia blanca subcortical y central del cerebro.

Son raros los signos neurológicos locales cerebrales (hemiparesia, hemianopsia homónima y disfasia), aunque pueden estar presentes.

#### Exámenes paraclínicos

**Líquido cefalorraquídeo.** Revela sólo un ligero aumento en el número de células (10 células/mm<sup>3</sup>) predominantemente, linfocitos T, aunque pueden encontrarse (raramente) células plasmáticas.

A partir del líquido de estos pacientes es posible derivar líneas de células específicamente reactivas con diversos antígenos virales y no virales, lo cual sugiere que se está efectuando una heterogénea respuesta inmunitaria.

El 90 % de los pacientes presenta menos de 60 mg/dL de proteínas totales, valores por encima de 100 mg/dL deben plantear dudas acerca del diagnóstico. Las inmunoglobulinas G (IgG) están aumentadas (dato más característico), aunque en el inicio de la enfermedad pueden ser normales.

**Potenciales evocados.** Retardo en la conducción de los impulsos visuales, auditivos o somatosensoriales (80 % de los pacientes).

**Tomografía axial computadorizada.** Revela lesiones de baja densidad paraventriculares o subcorticales, nervios ópticos y tronco encefálico. Estas lesiones pueden ser mejor evidenciadas si se utilizan soluciones de contraste yodadas por vía endovenosa; en ocasiones se aprecia atrofia cortical con ensanchamiento de las cavidades ventriculares.

**Resonancia magnética nuclear.** Es más sensible, demuestra las lesiones de más baja densidad.

En resumen: las IgG elevadas en líquido cefalorraquídeo, las respuestas evocadas anormales y las imágenes obtenidas por la tomografía y la resonancia son útiles para la evaluación del proceso, sin embargo, los datos clínicos continúan siendo esenciales para establecer el diagnóstico.

### Sindromogénesis y etiología

Para explicar el síndrome de esclerosis múltiple se han propuesto factores inmunitarios o infecciosos, pero no son concluyentes.

Se ha planteado la existencia de un factor ambiental (virus) quizás geográficamente limitado para explicar el desarrollo de la enfermedad, sin embargo, han fallado todos los intentos para aislar, rescatar o visualizar el virus en estos pacientes.

La incidencia en la raza negra es menor que en la blanca, por lo que se han invocado factores genéticos. Los consanguíneos de pacientes (padres, hermanos) tienen mayor riesgo.

Factores inmunes: las lesiones de esclerosis múltiple son similares a las de la encefalitis alérgica experimental (enfermedad autoinmune inducida en animales mediante la inmunización con mielina), en estos casos la causa de la enfermedad es la sensibilidad de los linfocitos T a una proteína básica de la mielina, sin embargo, en la esclerosis múltiple no se ha podido demostrar sensibilidad a esta proteína.

Durante la crisis de esclerosis múltiple se produce un aumento en la secreción de prostaglandinas por los macrófagos (los cuales influyen sobre las propiedades de los linfocitos) provocando reducción de la función de las células supresoras, aumento del número de células T activadas, aumento de la secreción *in vitro* de la inmunoglobulina dependiente, de las células T, disminución en la secreción de interferón y posiblemente una hipofunción de las células asesinas naturales.

No obstante, aún se desconoce si estos cambios tienen que ver con la etiología de la enfermedad.

Se plantea que pueden existir factores precipitantes: infecciones, lesiones o perturbaciones emocionales, pero no son concluyentes.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Cruveilhier, J.: Anatomie pathologique du corps humain, ou descriptions avec figures lithographiées et coloriées, des diverses alterations morbides dont le corps humain est susceptible. Bailliere, vol. 2, Paris, 1829-1852.

## SÍNDROME DEL FASCÍCULO LONGITUDINAL MEDIAL

### Sinonimia

S. de oftalmoplejía internuclear anterior. S. de Lhermitte.

### Sindromografía

#### Clínica

Incapacidad para la aducción del ojo más allá de la línea media o disminución de la velocidad de aducción, acompañada de nistagmo de abducción en el ojo contralateral a la lesión.

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome es producido por destrucción del fascículo longitudinal medial a nivel de la rodilla del facial (protuberancia).

Las causas que lo originan son: esclerosis múltiple, gliomas de la protuberancia, enfermedad vascular, sífilis, alcoholismo y procesos inflamatorios del tronco encefálico.

### Bibliografía

Bielschowsky, A.: "Die Innervation der Musculi recti interni als Seitenswaender". Sitzungsber. d. Ophth. Gesellsch., 164:171, 1903.

## SÍNDROME DE FAZIO-LONDE

### Sinonimia

Parálisis bulbar progresiva en la niñez.

### Sindromografía

#### Clínica

Variedad infantil de la atrofia muscular espinal que afecta fundamentalmente a la musculatura inervada por el tronco cerebral, caracterizada por displejía facial, disartria, disfagia y disfonía. En ocasiones se acompaña de debilidad muscular de los músculos de la mandíbula y oculares, y en raras ocasiones de sordera progresiva.

### Sindromogénesis y etiología

Enfermedad hereditaria de la neurona motora que se hereda con carácter autosómico recesivo, autosómico dominante o recesiva ligada al sexo.

### Bibliografía

Tandan, R. and W.G. Bradley: "Amyotrophic lateral sclerosis. Etiopathogenesis." Ann. Neurol., 18: 419, 1985.

## SÍNDROME DE FÍSTULA ARTERIA CARÓTIDA-SENO CAVERNOSO

### Sindromografía

#### Clínica

Pródromos de cefalea y vértigo preceden a la ruptura (rara). Súbitamente se presenta un dolor agudo en el ojo y la cabeza, es rara la pérdida del conocimiento. Exoftalmos lentamente progresivo y un ruido o estremecimiento sincrónico con el

latido cardíaco que es perceptible por el paciente, quien lo describe como "zumbido" o "ruido de sierra".

**Examen físico.** Edema de los tejidos blandos de la órbita, dilatación de las venas superficiales del párpado y la frente, oftalmoplejía parcial o total del ojo afectado. La compresión de la arteria carótida del mismo lado hace disminuir o desaparecer el ruido. Fondo de ojo. Pulsación de las venas retinianas, papiledemia, edema de la retina, ocasionalmente hemorragias.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Erosión de las paredes esfenoidales de la órbita en etapas avanzadas.

**Arteriografía.** Muestra la fístula.

### Sindromogénesis y etiología

Fístula arteriovenosa espontánea o traumática entre la carótida interna y el seno cavernoso.

### Bibliografía

Hamby, W.B.: "Carotid-cavernous fistula; report of 32 surgically treated-cases and suggestions for definitive operation." J. Neurosurg., 21:859-866, 1964.

Travers, B.: "A case of aneurysm by anastomosis in the orbit, cured by ligation of common carotid artery." Med. Chir. Trans., 2:1-16, 1817.

## SÍNDROME DE FOIX

### Sinonimia

S. de la hendidura esfenoidal. S. de la fisura orbitaria superior.

### Sindromografía

#### Clínica

Oftalmoplejía total con ptosis palpebral y abolición de los reflejos a la luz y a la acomodación acompañada de anestesia en el párpado superior, frente y raíz de la nariz con abolición del reflejo corneal.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se produce por parálisis de los nervios que atraviesan la fisura orbitaria superior en su paso de la cavidad craneal a la cavidad orbitaria (pares III, IV, VI y rama oftálmica del V).

Es ocasionado por tumores de la vecindad de la hendidura esfenoidal (fisura orbitaria superior), aneurisma de la carótida interna, fracturas del ala menor del esfenoides, periostitis sifilítica de la hendidura esfenoidal.

### Bibliografía

Brodal, A.: The cranial nerves in neurology anatomy in relation to clinical medicine, ed. 3, Oxford, New York, 1980. pp 448-457.

## SÍNDROME DE FRANKL-HOCHWART

### Sinonimia

S. neurológico pineal-oftálmico.

## Sindromografía

### Clínica

Sordera bilateral, ataxia. De acuerdo con la edad de presentación, existen varias manifestaciones de hipopituitarismo. Limitación en fijar la mirada hacia arriba. Constricción del campo visual.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología de cráneo.**

**Neumoencefalografía.**

**Angiografía cerebral.**

**Tomografía axial computadorizada de cráneo.**

**Sangre y orina.** Para demostrar la presencia de hipopituitarismo.

## Sindromogénesis y etiología

Es ocasionado por un tumor de la glándula pineal.

## Bibliografía

Geeraets, W. J.: Ocular syndromes. Lea & Febiger, Philadelphia, 1965.

Tassman, I: The eye manifestations of internal disease. ed. 3, Mosby, St. Louis, 1951.

Von Frankl-Hochwart, L.: "Ueber diagnose der Zirbeldrusentumoren." Deutsche Ztschr. f. Nervenhe., 37:455, 1909;38:309, 1910.

## SÍNDROME DE GERSTMANN-STRÄUSLER-SCHEINKER

## Sindromografía

### Clínica

Se inicia durante la sexta década de la vida, de evolución prolongada (2-10 años), se caracteriza por ataxia (espinocerebelar) y demencia. Los signos y síntomas semejan la atrofia olivopontocerebelosa.

## Sindromogénesis y etiología

Se considera como una forma familiar del síndrome de Creutzfeldt-Jakob, afección degenerativa familiar que a pesar de haberse demostrado que es de etiología infecciosa (infección por virus lentos debido a agentes no convencionales) no se han precisado totalmente sus agentes causales.

En el síndrome que nos ocupa se produce degeneración de los tractos espinocerebelosos anterior y posterior y corticospinal.

Este síndrome está codificado en el catálogo de McKusick teniendo en cuenta que la base del defecto se debe a una mutación del gen de la proteína prion.

## Bibliografía

Cecil: Textbook of Medicine. W.B. Saunders Co, Philadelphia, 1988.

Hudson, A. J. *et al.*: "Gerstmann-Sträussler-Scheinker disease with coincidental familiar onset." Ann. Neurol., 14:670. 1983.

## SÍNDROME DE GODTFREDSSEN

## Sinonimia

S. oftalmoneurológico en tumores nasofaríngeos. S. neurológico en neoplasia del seno cavernoso.

## Sindromografía

### Clínica

Oftalmoplejía, más frecuente del par VI. Parálisis unilateral del nervio hipogloso y en la mayoría de los casos, anestesia o neuralgia del área del nervio trigémino.

### Exámenes paraclínicos

**Exámenes ocular y neurológico.**

## Sindromogénesis y etiología

Tumor maligno nasofaríngeo que toma el seno cavernoso, y hace metástasis en los nódulos linfáticos retrofaríngeos, comprimiendo los nervios del par XII, nunca en el canal del hipogloso.

## Bibliografía

Godtfredsen, E.: "Ophthalmoneurological symptoms in malignant nasopharyngeal tumors." Br. J. Ophth., 31:78-100, 1947.

## SÍNDROME DE GILLES DE LA TOURETTE

## Sinonimia

S. de tics generalizados con coprolalia. S. de miospasia impulsiva. S. de Brissaud II. S. de Tourette. *Maladies des tics convulsifs*. S. de tic psicogénico. S. del tic indoloro o no doloroso. Enfermedad de Gilles de la Tourette.

## Sindromografía

### Clínica

Este síndrome aparece en la infancia entre los 7 y 15 años, y está caracterizado por un movimiento convulsivo que suele localizarse preferentemente en los músculos de la mímica, más raramente en tronco y miembros, que aumenta con las emociones y la fatiga y disminuye con las distracciones o durante el ejercicio físico moderado y desaparece durante el sueño.

Los movimientos o serie de movimientos son de aparición brusca, recurrentes y breves. Suelen localizarse en la cara, y raramente en el tronco y en los miembros. El comienzo de la pubertad los acentúa. Los pacientes se quejan de que no pueden evitarlos. Con el tiempo el paciente comienza a exclamar en voz baja palabras o frases cortas de significación obscena (coprolalia). La ecolalia, la polilalia y la ecomimia también pueden aparecer. Hay hiperactividad y trastornos de la atención. En ocasiones se presentan estados de obsesión y delirio que pueden conducir a la demencia.

## Sindromogénesis y etiología

Los tics pueden ser de dos tipos: psicógenos o funcionales (más frecuentes) y los orgánicos, consecutivos a lesiones del sistema extrapiramidal, especialmente del cuerpo estriado.

Los psicógenos aparecen en la infancia, los orgánicos en la vejez.

La observación en otros miembros de la familia ha proporcionado evidencias de que la enfermedad es hereditaria, pero no está comprobado su patrón de transmisión, aunque resulta factible una herencia autosómica recesiva en algunas familias.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

- Gilles de la Tourette, C.E.A.B.: "Étude sur une affection nerveuse caractérisée par l'incoordination motrice, accompagnée d'écholalie et de coprolalie." Arch. Neurol., 9: 19-42e 158-200, Paris 1885.
- Trousseau, A.: Clinique médicale de l'Hotel-Dieu de Paris. vol. I, 1873, p.855.

## SÍNDROME DE GUNN (MARCUS)

### Sinonimia

S. de pestaño-mandibular.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta desde el nacimiento, con moderada ptosis de uno de los párpados cuando se abre la boca. La mandíbula tiene una desviación lateral, hacia el lado opuesto de la ptosis y resulta una elevación del párpado superior con abertura de la fisura palpebral. Cuando es adquirido puede aparecer a cualquier edad.

### Sindromogénesis y etiología

Puede ser congénito o en algunos casos adquirido. La etiología es desconocida.

### Bibliografía

- Gunn, R. M.: "Congenital ptosis with peculiar associated movements of the affected lid". Tr. Ophthal. Soc. U. Kingdom, 3:283-286, 1883.
- Mohan, H.; A. N. Gupta and S. K. Jain: "Marcus Gunn phenomenon with paradoxical oculo-palpebral movements." Br. J. Ophthal., 51:780-782, 1967.
- Wartenberg, R.: "Winking-jaw phenomenon." Arch. Neurol. Psychiat., 59:734-753, 1948.

## SÍNDROME DE HALLERVORDEN-SPATZ

### Sinonimia

S. de degeneración pigmentaria del globo pálido. *Status desmielinisatus* del pálido de C. y Vogt. S. de estado pigmentado de Helfand.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome aparece aproximadamente entre los 7-10 años de edad. Es más frecuente en el sexo masculino. Se presenta con un incremento gradual de la rigidez de todos los miembros comenzando por los inferiores, inversión de los pies (pie cavo), posturas distónicas, temblor, atetosis, a veces existe hiperreflexia y signo de Babinski. Hay disartria (lenguaje monótono e ininteligible), la facies adopta una expresión fija. Existen trastornos del intelecto que conducen a la demencia. Retinitis pigmentaria (en ocasiones). Se ha descrito atrofia óptica.

#### Exámenes paraclínicos

No hay ninguna prueba bioquímica que corrobore el diagnóstico. No se han encontrado anomalías en la concentración sérica de hierro y en sus metabolitos.

## Sindromogénesis y etiología

En la patogenia de este síndrome puede estar involucrado el sistema dopamina-neurome-lanina.

Tiene una etiología genética con herencia autosómica recesiva. El defecto básico se desconoce.

### Bibliografía

- Elejalde, B. R.; M. M. Elejalde and F. López: "Hallervorden-Spatz disease." Clin. Genet, 16:1-18, 1979.
- Hallervorden, J.: Die degenerative diffuse sklerose. In Lubarsch, O.; F. Henke, and R. Rossie, (eds.): Handsbuch der speciellen pathologischen Anatomie und Histologie. Berlin, Springer-Verlag, vol. 13, 1957, pp. 716-782.

## SÍNDROME DE HEMATOMA SUBDURAL AGUDO

### Sindromografía

#### Clínica

El síndrome se establece después de un trauma craneal, en ocasiones con pérdida transitoria de la conciencia y se manifiesta por: cefalea, somnolencia, agitación, lentitud mental y confusión que van empeorando progresivamente, hasta llegar al coma.

**Examen físico.** Los signos principales son: pupila dilatada unilateral, pérdida del reflejo corneal, congestión de las venas del fondo del ojo, hemiparesia progresiva del brazo y de la pierna contralateral a la localización del hematoma.

El pronóstico es malo con elevada mortalidad, que alcanza el 75-90 % incluso cuando se evacua el coágulo. Es fundamental el diagnóstico y la intervención quirúrgica precoces.

#### Exámenes paraclínicos

**Tomografía axial computadorizada.** Puede demostrar la lesión en gran parte de los casos.

**Arteriografía.** Demuestra la desviación de las estructuras centrales por la compresión del hematoma que se comporta como un tumor cerebral.

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome es producido por un trauma craneal que origina acumulación de sangre en el espacio subdural debido, al desgarramiento o laceración de las venas corticales en su trayecto hacia el seno longitudinal superior.

### Bibliografía

- Grinker, R. R. and A. L. Saks: Neurology, ed. 6, Thomas, Springfield, 1966.
- Jennett, B. and G. Teasdale: Management of head injuries. Davis, Philadelphia, 1985.
- Miller, A. D.: "Acute traumatic midbrain hemorrhages." Ann. Neurol., 18:80, 1985.
- Wilkins, R. H. and S. S. Reganchary (eds.). Neurosurgery (vol.2) New York, McGraw Hill, 1985. pp:1531-1693.

## SÍNDROME DE HEMATOMA SUBDURAL CRÓNICO

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se presenta en niños y adultos, especialmente en alcohólicos. Los síntomas se inician semanas o meses después de un trauma craneal moderado o severo. Es de progresión

gradual. Se caracteriza por cefalea severa persistente, algunos pacientes presentan convulsiones como primer síntoma, irritabilidad, apatía, accesos de sueño, letargo y, finalmente, estupor y coma.

**Examen físico.** Hemiplejía, por lo general, contralateral, en ocasiones ipsilateral. Eventualmente los pacientes pueden presentar papiledema, oftalmoplejía externa y midriasis, raramente hemianopsia; los cambios sensoriales no son frecuentes.

#### *Exámenes paraclínicos*

**Punción lumbar.** La presión del líquido cefalorraquídeo es normal, de aspecto claro o ligeramente xantocrómico, la cifra de proteínas y el conteo celular están normales o ligeramente elevados.

**Radiología de cráneo.** Negativo, pero puede observarse desplazamiento del cuerpo pineal si está calcificado, en caso de herniación por compresión del tejido cerebral.

**Electroencefalograma.** Puede mostrar área de actividad cortical en la zona de la lesión.

**Angiografía.** Las ramas arteriales aparecen separadas del cráneo. La arteria cerebral media y la cerebral anterior pueden estar desplazadas hacia el lado opuesto.

#### *Ecoencefalograma*

**Tomografía axial computadorizada y resonancia magnética nuclear.** Constituyen los métodos diagnóstico de elección. Muestran una masa de baja densidad sobre la convexidad del hemisferio, pero a veces sólo se observa una desviación de las estructuras de la línea media y compresión de los ventrículos laterales, debido a que el coágulo se vuelve isodenso con el cerebro adyacente, después de 2-6 semanas.

**Gammagrafía cerebral con radionúclidos en proyección anterior.** Con frecuencia es el método más útil para confirmar el diagnóstico.

**Trepanación bilateral exploratoria.** Debe emplearse cuando no ha podido ser diagnosticado el cuadro clínico.

### **Sindromogénesis y etiología**

Este síndrome se debe a un trauma craneal. En realidad no son verdaderos hematomas, sino pseudoquistes hemorrágicos que en su desintegración incrementan la presión osmótica y atraen líquido, lo que aumenta progresivamente el volumen del quiste.

Especialmente en personas de edad, el cuadro clínico puede ir precedido de un golpe trivial que incluso ha podido ser completamente olvidado.

#### **Bibliografía**

- Langfitt, T.W. and T. A. Genarelli: "Can outcome from head injury be improved?" J. Neurosurgery, 56:19, 1982.  
Martuza, R. L. and T. M. Aquino: Trauma. In Samuels, M. A. (ed.) Manual of neurologic therapeutics. Little, Brown, Boston, 1986

### **SÍNDROME DE HEMATOMA SUBDURAL EN NIÑOS**

#### **Sindromografía**

##### *Clínica*

Se presenta durante los primeros seis meses de la vida y se caracteriza por vómitos, pérdida del apetito, irritabilidad, convulsiones y estupor, fiebre poco elevada.

**Examen físico.** Abombamiento de las fontanelas, elongación del cráneo, distensión de las venas del cuero cabelludo, hemorragias retinianas y raramente papiledema.

#### *Exámenes paraclínicos*

**Punción del espacio subdural.** Debe realizarse a través del ángulo lateral de la fontanela anterior o en la sutura coronal.

### **Sindromogénesis y etiología**

Este síndrome se debe a un trauma craneal durante el parto o en el período posnatal.

#### **Bibliografía**

- Grinker, R. R., and A. L. Saks: Neurology, ed. 6, Thomas, Springfield, 1966.

### **SÍNDROME DE HEMATOMA SUBDURAL SUBAGUDO**

#### **Sindromografía**

##### *Clínica*

Aparece una semana, o más tardíamente, después de un trauma craneal. Existe cefalea, irritabilidad, rigidez de nuca, hemiplejía y afasia.

**Examen físico.** Se encuentra una hemiplejía con signo de Babinski, bradicardia, alteración en el ritmo respiratorio y estrabismo. La mortalidad es de un 25 %.

#### *Exámenes paraclínicos*

**Radiología de cráneo.**

**Trepanación exploratoria.**

**Angiografía.**

**Tomografía axial computadorizada.**

### **Sindromogénesis y etiología**

El hematoma subdural agudo es debido a un trauma craneal, que ocasiona un desgarro o laceración del tejido cerebral y/o de las venas satélites en su paso al seno longitudinal superior.

#### **Bibliografía**

- Grinker, R. R. and A. L. Saks: Neurology, ed. 6, Thomas, Springfield, 1966.

### **SÍNDROME DE HEMIANOPSIA POSICTAL TRANSITORIA**

#### **Sindromografía**

##### *Clínica*

El síndrome se manifiesta por hemianopsia homónima con o sin alucinaciones visuales, que desaparece después de unos pocos días y que puede retornar con o sin nuevas crisis de *ictus apoplético*.

### **Sindromogénesis y etiología**

Se origina por hipoxia de un área del cerebro que estaba previamente dañada.

#### **Bibliografía**

- Walsh, F. B.: Clinical Neuroophthalmology. ed. 2, Williams & Wilkins, Baltimore, 1957.

## SÍNDROME DE HEMIPLEJÍA ALTERNA CON LESIÓN DEL HIPOGLOSO

### Sinonimia

S. de Déjerine. S. interolivar. S. de Reynold-Revilliod-Déjerine. S. paramediano de Foix.

### Sindromografía

#### Clínica

Cuadro clínico caracterizado por hemiplejía controlateral, que respeta la cara y parálisis lingual con hemiatrofia homolateral de tipo periférico y fibrilación. A veces hemianestesia táctil homolateral.

### Sindromogénesis y etiología

Producido por lesiones vasculares o tumorales que afectan la vía piramidal y fibras del nervio craneal XII (n. hipogloso).

## SÍNDROME DE HEMIPLEJÍA HEMIANESTÉSICA ALTERNA

### Sinonimia

S. de hemiplejía hemianestésica alterna hipoglósica.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se manifiesta por una parálisis homolateral y hemiatrofia de la lengua (por lesión del núcleo o fibras ya cruzadas emergentes del nervio hipogloso). Hemiplejía contralateral que respeta la cara (por afectación de las fibras piramidales aún no cruzadas) y pérdida de la sensibilidad de vibración (palestesia) y posición (batiestesia) del mismo lado de la hemiplejía, por toma del lemnisco medial sin pérdida de la sensibilidad térmica y dolorosa.

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome es producido por lesión en las regiones anterior y media de la médula oblongada que involucra el tracto espinal y la emergencia de las fibras del nervio hipogloso, así como del lemnisco medial.

### Bibliografía

Alpers, B. J.: Clinical Neurology, ed. 5, Davis, Philadelphia, 1963.

## SÍNDROME DE HEMORRAGIA EXTRADURAL O EPIDURAL

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome aparece en pacientes con antecedentes de trauma craneal con pérdida temporal de la conciencia, que después de un intervalo (varios días o semanas), comienzan a presentar cefalea de intensidad progresiva, vómitos, adormecimiento, confusión, contracciones epilépticas (unilaterales) y hemiparesia.

**Examen físico.** Reflejos tendinosos aumentados y signo de Babinski. La respiración se hace profunda y estertorosa; más tarde, superficial e irregular hasta llegar a un paro respiratorio.

Hay bradicardia, pulso poco amplio, elevación de la presión sistólica. La pupila está dilatada en el lado del hematoma.

### Exámenes paraclínicos

**Líquido cefalorraquídeo.** Aumento de la tensión (a veces normal). Claro o sanguinolento (por hemorragia subaracnoidea asociada).

**Radiología de cráneo.** Visualización de la línea de fractura a través del surco de la arteria menígea media.

**Tomografía axial computadorizada y arteriografía carotídea.** Permiten confirmar la localización.

### Sindromogénesis y etiología

Se debe a una hemorragia en el espacio entre la duramadre y el diploe, ocasionada generalmente por la ruptura de la arteria menígea media debido a fractura del hueso temporal o del parietal, o bien a una laceración de los senos venosos de la duramadre (menos frecuente), compresión de los hemisferios cerebrales y en ocasiones infarto cerebral.

### Bibliografía

Heyser, J. and G. Weber: "Die epideuralen Hamatome." Schweiz. Med. Wschr., 94:2-7; 46-52, 1964.

## SÍNDROME DE HERTWIG-MAGENDIE

### Sinonimia

S. de desviación de la mirada. Fenómeno de Hertwig-Magendie.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se caracteriza por diplopía vertical (un globo ocular desviado hacia abajo y el otro hacia arriba y afuera).

### Sindromogénesis y etiología

Se debe a trauma (espontáneo o quirúrgico), aterosclerosis, lesión neoplásica de la fosa craneal posterior, lesiones vasculares del tronco encefálico. También puede ser producido por siringobulbia con lesiones desmielinizantes.

### Bibliografía

Hertwig, H.: Experimenta quaedam de effectibus et de verosimiliarum partium functione, Berolini, formis Feisterianis et Eiserdorffianis (1926). Ind. Cat. Surg. Gen., 1st. series, 6:185, 1885.

## SÍNDROME HIGROMA SUBDURAL

### Sindromografía

#### Clínica

Los síntomas y los signos son similares a los de los síndromes de hematoma subdural.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es debida a un trauma craneal. Se produce una colección, a consecuencia del trauma, de un líquido claro o amarillento en el espacio subdural que tiene alta concentración de proteínas.



## Bibliografía

- Naffziger, H. C.: "Subdural fluid accumulation following head injury." *J.A.M.A.*, 82:1751-1752, 1924.
- Wycis, H. T.: "Subdural hygroma: report of seven cases." *J. Neurosurg.*, 2:340-357, 1945.

## SÍNDROME DE HIPERTENSIÓN ENDOCRANEAL

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por una tríada clásica:

1. Cefalea. Tiene un carácter particular. Se inicia de forma paroxística y más tarde de forma continua. Es intensa, persistente, va acompañada de sensación de peso (gravativa) y no se alivia con analgésicos comunes, empeora con el de cúbito. Se alivia con la posición de pie o sentada y se exagera bajo cualquier circunstancia que varíe la tensión del líquido cerebrospinal (tos, estornudo, defecación, etcétera). La cefalea puede extenderse a toda la cabeza o tener carácter localizado (frontal, temporal, parietal, etcétera).
2. Vómitos. Se producen por la compresión de la médula oblongada y excitación de sus centros. Son espontáneos, no precedidos de náuseas, en pistoletazos (vómitos cerebrales), aunque no siempre es así, pueden adoptar otras modalidades y presentar los mismos caracteres que en las afecciones gástricas.
3. Edema papilar. Constituye un signo de capital importancia. Se presenta en el 80 % de los pacientes, y se traduce por trastornos visuales (moscas volantes, ambliopía y ceguera intermitente).

Estos tres síntomas fundamentales pueden estar acompañados de otras manifestaciones como son:

1. Bradicardia (por acción central sobre el núcleo parasimpático del vago), la cual es de tipo sinusal (50-60 pulsaciones/min). La hipertensión endocraneal lenta y progresiva no modifica el pulso.
2. Aumento de la tensión arterial (no se eleva en la hipertensión lenta y progresiva).
3. Bradipnea, con aumento de la amplitud que puede llegar hasta la respiración de Cheyne-Stokes en los casos de hipertensión de instalación rápida.

No son raros los vértigos, convulsiones generalizadas de carácter epileptiforme, ataxia transitoria, constipación, somnolencia y alteraciones psíquicas.

**Examen físico.** Fondo de ojo. Se observa congestión venosa con venas aumentadas de calibre y estrechamiento de las arterias retinianas, pueden aparecer hemorragias perivenosas. Bordes de la papila borrosos y elevados, con desaparición de la excavación central o fovea de la papila, produciéndose agrandamiento de la mancha ciega y estrechamiento concéntrico del campo visual con disminución, por tanto, de la agudeza visual que evoluciona hacia la atrofia de la papila y la pérdida total de la visión.

En los niños se observa separación de las suturas del cráneo.

Arreflexia, superficial y profunda, acompañada de los signos y síntomas dependientes de la etiología del síndrome, que varían según la localización y naturaleza de la misma.

#### Exámenes paraclínicos

**Punción lumbar.** Debe ser practicada con extrema precaución (no dejar fluir el líquido libremente). Aumento de la presión (mayor que 200 mm de agua).

**Electroencefalograma.** Si la hipertensión es marcada puede haber un enlentecimiento generalizado de las ondas.

**Tomografía axial computarizada y resonancia magnética nuclear.** Permiten detectar tumores o deformidades ventriculares.

**Arteriografía carotídea.** Detecta aneurismas del círculo arterial del cerebro y en caso de tumores, el desplazamiento de vasos y alteraciones del polígono de Willis, o bien zonas hipervascularizadas.

En los abscesos cerebrales se observa una zona avascular.

### Sindromogénesis y etiología

La presión endocraneal puede aumentar por reducción de la capacidad de su continente como ocurre en los hundimientos de los huesos del cráneo, tumores de cráneo, que se desarrollan hacia su interior, trastornos del desarrollo óseo que provocan cierre precoz de las suturas del cráneo, o por aumento de su contenido como en los tumores encefálicos, malformaciones vasculares, abscesos encefálicos, meningoencefalitis y malformaciones congénitas.

El edema cerebral constituye el factor más importante en la producción de este síndrome. Al aumentar el contenido de la cavidad craneal en el curso de tumores intracraneales abscesos, traumatismos y meningoencefalitis, se produce una compresión del tejido nervioso, colapso venoso, que provoca una dificultad del drenaje venoso y por consiguiente edema; por otro lado, se produce una congestión pasiva de los plexos venosos, aumento de la producción del líquido cefalorraquídeo y disminución de su reabsorción.

Los trastornos de la circulación del líquido cerebrospinal constituyen también un factor de gran importancia en la producción de este síndrome. Al presentarse un obstáculo al libre flujo del líquido, por encima de este se produce una acumulación del líquido, que provoca una hipertensión endocraneal por hidrocefalia, como se observa en los tumores propiamente dichos que en su crecimiento desplazan y obstruyen las vías de circulación del líquido, o durante los procesos inflamatorios que sellan los orificios de comunicación del sistema ventricular (agujero de Monro, Magendie o Luschka); durante los traumatismos, pueden obstruirse estas vías por la presencia de coágulos sanguíneos formados en las cavidades ventriculares.

Los trastornos de la circulación sanguínea pueden provocar hipertensión endocraneal. Cualquier obstáculo al drenaje venoso procedente de la cavidad craneal, como ocurre en el curso de tumores del mediastino, pulmón y en menor grado en la insuficiencia cardíaca derecha, provoca congestión venosa, dificultad en la reabsorción del líquido cefalorraquídeo y en consecuencia aumento del mismo.

En el curso de las meningoencefalitis puede presentarse además un trastorno en la producción del líquido cerebrospinal, por irritación de los plexos caroides de las cavidades ventriculares.

En la hemorragia subaracnoidea se produce gran pérdida de sangre en este espacio, la cual por su rapidez supera las posibilidades fisiológicas de reabsorción, lo que ocasiona hipertensión endocraneal.

## Bibliografía

- Welsberg, L. A.: "Bening intracranial hypertension." *Medicine (Batimore)*, 54:197, 1978.

## SÍNDROME DE HIPERTENSIÓN ENDOCRANEAL BENIGNA

### Sinonimia

S. de pseudotumor cerebral. S. de Nonne.

## Sindromografía

### Clínica

Se observa más frecuentemente en adolescentes obesas. Está caracterizado por cefalea, papiledema, parálisis del par VI (n. abductor), provocando un estrabismo convergente y pérdida progresiva de la visión.

### Exámenes paraclínicos

**Tomografía axial computadorizada.** Disminución de los ventrículos laterales en forma de hendidura.

**Punción lumbar.** Aumento de la presión del líquido cefalorraquídeo con disminución de las proteínas.

## Sindromogénesis y etiología

Por lo general, la causa es desconocida, aunque está asociada a embarazo, administración de corticosteroides, empleo de hormonas sexuales, trastornos de origen suprarrenal y paratiroides, trombosis de los senos venosos, consumo de vitamina A, tetraciclina o ácido nalidíxico.

## Bibliografía

Wisbertg, L. A.: "Benign intracranial hypertension." *Medicine (Baltimore)*, 54:197, 1978.

## SÍNDROME DE HIRANO-PARKINSONISMO-DEMENCIA

## Sindromografía

### Clínica

Este síndrome se observa exclusivamente entre los miembros de la raza chamorro en la isla Guam. Aparece entre los 32-64 años con una media de 52 años, predomina en el sexo masculino, de aparición insidiosa y no está precedido por encefalitis u otra enfermedad febril.

Se caracteriza por acinesia, inexpresividad facial, pobre coordinación de movimientos alternantes, deterioro mental, trémor ligero, moderada rigidez, hiperreflexia generalizada. En algunos casos puede estar acompañado de signos y síntomas de esclerosis lateral amiotrófica.

## Sindromogénesis y etiología

Este síndrome puede ser considerado como una entidad que representa la combinación de parkinsonismo, demencia presenil y esclerosis lateral amiotrófica, sin tener, sin embargo, todas las características de cada una de ellas. La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Hirano, A.; L.T. Kurland; R. S. Krooth *et al.*: "Parkinsonism-dementia complex, endemic disease on island of Guam. J. Clinical features." *Brain*, 84:642-661, 1961.

## SÍNDROME DE HOLMES I

### Sinonimia

S. de desorientación visual. S. de la percepción espacial desordenada.

## Sindromografía

### Clínica

El síndrome Holmes I se caracteriza por falta de habilidad para localizar objetos en movimiento o estacionados en las tres dimensiones espaciales y por una pérdida de la capacidad para estimar la distancia y juzgar adecuadamente el tamaño y la longitud de los objetos.

**Examen físico.** Se conserva la agudeza visual, dificultad para mantener la fijación de la mirada cuando el objeto está en movimiento, agnosia visual, fallo para la acomodación y la convergencia y ausencia de reflejo palpebral.

## Sindromogénesis y etiología

Puede deberse a lesión cerebral bilateral de la parte posterior del lóbulo parietal o superficie del lóbulo occipital, ocasionada por trauma, hemorragia, etcétera.

## Bibliografía

Riddoch, G.: "Visual disorientation in homonymous half fields." *Brain*, 58:376-382, 1935.

## SÍNDROME DE HOLMES II

### Sinonimia

S. de degeneración primaria parenquimatosa del cerebelo. S. de atrofia olivocerebelosa. S. de atrofia cerebelosa cortical familiar.

## Sindromografía

### Clínica

Es de aparición rara, comenzando alrededor de los 30 años. Se inicia con una marcha vacilante de ebrio seguida de torpeza manual, trastornos de la motilidad de los miembros inferiores, disartria (palabra lenta y vacilante), temblor intencional y nistagmo.

## Sindromogénesis y etiología

Existe degeneración del cerebelo con atrofia de las conexiones del núcleo olivar inferior y olivocerebelosas. El pedúnculo cerebeloso medio y la médula espinal no están afectados. La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Holmes, G.: "A form of familiar degeneration of the cerebellum." *Brain*, 30:468-489, 1907.

## SÍNDROME DEL HOMBRE RÍGIDO

### Sinonimia

S. de Moersch-Woltmann. S. de rigidez muscular progresiva. S. de miotonía fusiforme.

## Sindromografía

### Clínica

Comienza en la mitad de la vida adulta afectando con mayor frecuencia al sexo masculino.

Se inicia con rigidez y espasmos intermitentes de los músculos del tronco y miembros que cada vez se hacen más continuos hasta afectar los músculos de la mímica, de la deglución y por último los músculos respiratorios, no detectándose ninguna otra anomalía del sistema nervioso ni del muscular.

Con frecuencia hay espasmos tetánicos dolorosos paroxísticos, provocados por estímulos emocionales y/o físicos que pueden ocasionar fracturas óseas. Estos espasmos desaparecen durante el sueño. No hay trastornos sensoriales ni intelectuales. Puede aparecer sudación profusa y taquicardia.

#### Exámenes paraclínicos

**Orina.** En el 30 % de los casos hay glucosuria.

#### Sindromogénesis y etiología

Desinhibición de la médula espinal de naturaleza desconocida. La pérdida de impulsos neuronales inhibidores (de entrada) a las células de las astas anteriores, puede producir la descarga repetida de neuronas motoras y causar contracción muscular dolorosa y muy intensa. Se ha valorado su relación con el hipertiroidismo y/o trastornos hipotalámicos.

La etiología es desconocida aunque se han reportado familias afectadas, lo que sugiere una herencia autosómica dominante.

#### Bibliografía

- Adams, R. P.: Diseases of muscle. A study in Pathology. ed. 3 Harper and Row, New York, 1975.
- Bartholow, R.: "Aneurysms of the arteries at the base of the brain, their symptomatology, diagnosis, and treatment". Amer. J. Med. Sci., 64:373-386, 1872.
- Miller, F. and H. Korsvik: "Baclofen in the treatment of the stiff-man syndrome." Ann. Neurol., 9:511,1981.

#### SÍNDROME DE HOMEN

##### Sinonimia

S. de poscontusión. S. del *punch-drunk*. S. del boxeador. S. de encefalopatía de los pugilistas.

##### Sindromografía

###### Clínica

Este síndrome aparece en boxeadores después de cierto número de años en el *ring* (cuadrilátero). El paciente presenta una memoria olvidadiza, enlentecimiento del pensamiento y disartria, acompañados de movimientos lentos, burdos y poco precisos, marcha inestable con aumento de la base de sustentación.

###### Exámenes paraclínicos

En ocasiones hay sordera y pérdida de la agudeza visual, pérdida de la expresión facial, la cual es semejante a la de los parkinsonianos.

**Electroencefalograma.** Ondas lentas de tipo **theta** y a veces de tipo delta.

**Neuroencefalograma.** Dilatación de los ventrículos laterales y un *septum pelucidum* excavado que los distingue de otras formas de atrofia cerebral.

##### Sindromogénesis y etiología

Esta lesión cerebral se produce por efecto acumulativo de los traumatismos cerebrales repetidos, y se observa casi exclusivamente en boxeadores profesionales.

#### Bibliografía

- Homen, E.A.: Eine eigenthumliche Familien Krankheit unter der Form progressiven Dementia, mit besanteren anatomischen Befund. Neurol. Zbb., 9:514-518, 1890.

#### SÍNDROME DE HUNT I (RAMSAY)

##### Sinonimia

S. del herpes zoster auricular. S. de la neuralgia geniculada. S. del herpes zoster del ganglio geniculado. S. de Ramsay Hunt.

##### Sindromografía

###### Clínica

El síndrome de Hunt I se presenta en cualquier edad, más frecuente en los ancianos, caracterizándose por erupción maculopapulosa eritematosa, que evoluciona rápidamente hasta formar vesículas y que se acompañan de dolor unilateral intenso zonatoso en el dermatoma correspondiente (conducto auditivo externo y meato acústico externo, membrana timpánica y pabellón de la oreja).

Se trata de una erupción vesicular unilateral de tipo herpetiforme que afecta ramas del nervio trigémino. Las lesiones aparecen en la cara, boca, lengua y ojos, así como en el nervio auditivo, afectando también el ganglio geniculado y la rama sensorial del nervio facial.

**Examen físico.** Alteraciones del gusto y de la sensibilidad en los dos tercios anteriores de la mitad de la lengua correspondiente (ageusia e hipostesia), por irritación parálitica de las fibras gustativas aferentes del ganglio geniculado, procedentes de la cuerda del tímpano (nervio facial). Parálisis facial concomitante homolateral, que se presenta al segundo o tercer día después del zona. En ocasiones se puede observar una variedad de esta zona en el cual se asocian trastornos auditivos: zumbidos, hipoacusia y vértigos tipo Meniere por propagación al nervio vestibulococlear.

###### Exámenes paraclínicos

**Frotis de Tzanck.** Se efectúa por raspado de la base de las lesiones y demuestra la presencia de células gigantes multinucleadas.

**Anticuerpos.** Pueden realizarse pruebas: contra antígenos de membrana (FAMA), hemoaglutinación por adherencia inmune, o el ensayo inmunoabsorbente enzimático (ELISA), que son bastante específicas.

Estos exámenes no se hacen en la práctica rutinaria, pero algunos centros especializados pueden hacer aislamiento del virus en líneas celulares *in vitro*, o demostrar seroconversión o incremento del título de anticuerpos del virus varicela zoster.

##### Sindromogénesis y etiología

El síndrome es producido por una infección vírica ocasionada por la reactivación del virus de la varicela, que se mantiene latente en los ganglios de las raíces posteriores después de una varicela. No se conoce bien su patogenia exacta, pero se ha postulado que el virus se disemina en forma centrípeta por los nervios sensitivos hacia los ganglios sensoriales, donde queda en estado latente asociado en alguna forma a neuronas y astrocitos. La réplica viral es activada después, en la mayoría de los casos sin causa desencadenante obvia. Se piensa que la disminución de la inmunidad por la edad y la falta de exposición con niños enfermos de varicela, hace que se reactive la infección. Una vez

activado, el virus se multiplica en los ganglios (ganglionitis), lo que provoca el dolor a lo largo de la distribución sensorial, multiplicándose de nuevo en la piel y provocando la aparición de las vesículas.

### **Bibliografía**

- Brunell, P. A. *et al.*: "Prevention of varicella by zoster immune globulin." *N. Engl. J. Med.*, 280:1191, 1969.
- Hope-Simpson, R. E.: "The nature of herpes zoster: A long-term study and a new hypothesis." *Proc. Royal Soc. Med.*, 58:9, 1965.
- Hunt, J. R.: "On herpetic inflammations of geniculate ganglion: a new syndrome and its aural complications." *Arch. Otol.*, 36:371-381, 1907.

## **SÍNDROME DE HUNT II (RAMSAY)**

### **Sinonimia**

S. de disineria cerebelar mioclónica.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

La edad promedio de aparición es en el adulto joven o en la niñez. Se caracteriza por convulsiones mioclónicas que comienzan localmente en uno de los miembros y posteriormente se extiende a todo el sistema muscular esquelético. Los miembros inferiores están menos afectados que los superiores. Hay astenia, disartria, dismetría, hipotonía, adiadococinesia. Es raro el deterioro mental.

### **Sindromogénesis y etiología**

Existe una pérdida casi completa de las células del núcleo dentado, así como atrofia de las columnas de Goll y de los tractos espinocerebelosos anterior y posterior.

Se hereda con carácter autosómico recesivo.  
La etiología es desconocida.

### **Bibliografía**

- Hunt, J.: "Dyssynergia cerebellaris myoclonica-primary atrophy of the dentate system, a contribution to the pathology and symptomatology of cerebellum." *Brain*, 44:490-538, 1921.
- May, D. L. and H. H. White: "Familial myoclonus, cerebellar ataxia and deafness." *Arch. Neurol.*, 19:331-338, 1968.

## **SÍNDROME DE ISQUEMIA CEREBRAL TRANSITORIA**

### **Sinonimia**

S. de insuficiencia cerebrovascular intermitente. S. de *ictus* amenazante. S. de claudicación intermitente cerebrovascular. S. de *ictus* incipiente.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Este síndrome se caracteriza por su instalación súbita y el cese, a veces gradualmente pero con frecuencia de un modo brusco, cuya duración varía entre segundos u horas. Se desencadena en ocasiones cuando el paciente pasa de la posición clinostática o sentada a la posición erguida, o al rotar la cabeza (por lo regular no existe factor desencadenante). La sintomatología guarda relación con el sistema vascular afectado.

Cuando el afectado es el sistema de las carótidas, el paciente presenta episodios de hemiparesia, hemianestesia contralateral y ambliopía o amaurosis del mismo lado de la isquemia.

En raras ocasiones puede estar acompañado de cefaleas, convulsiones tónico-clónicas sin pérdida de la conciencia.

Si la lesión ocurre a nivel del sistema vertebrobasilar, el cuadro clínico consiste fundamentalmente en vértigos, parestias o disestesias de un hemicuerpo, monoparesia o tetraparesia, diplopía, disartria, adormecimiento facial o peribucal, disfagia, hemianopsia homónima unilateral o bilateral, cefalea de localización occipital y más raramente hipo, somnolencia y obnubilación de la conciencia. Todos los síntomas no acostumbran a presentarse en un mismo paciente, sino que se presentan uno o dos formando un complejo sintomático variado.

### **Sindromogénesis y etiología**

Se debe a una disminución del flujo arterial, que produce una reducción local de la presión de perfusión que priva al tejido cerebral de oxígeno y otros metabolitos.

Las causas más frecuentes son: aterotrombosis de las arterias intracraneales o extracraneales, embolia de origen cardiaco, embolismo pulmonar, enfermedades cardiovasculares que disminuyen el flujo sanguíneo cerebral, infarto lacunar, hipoxia cerebral generalizada, vasculopatía no aterosclerótica, espasmo arterial cerebral, trombosis de los senos y venas cerebrales.

## **SÍNDROME DE JACKSON**

### **Sinonimia**

S. vagoaccesoriohipogós. S. de Hughlings-Jackson.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Este síndrome se manifiesta por parálisis velopalatina y laríngea y parálisis del esternocleidomastoideo, trapecio y larínge, acompañadas de parálisis y atrofia de la hemilengua de tipo periférico. Existe hemiplejía contralateral.

### **Sindromogénesis y etiología**

Las causas que con más frecuencia producen este síndrome son: poliomielitis anterior aguda, parálisis bulbar progresiva o labioglosofaríngea. También se observa en la siringomielia y en la esclerosis lateral amiotrófica.

Estas afecciones ocasionan parálisis del neumogástrico, espinal, hipogloso, acompañadas de lesión del haz piramidal aún no decusado.

### **Bibliografía**

- Jackson, J.H.: "Paralysis of tongue, palate, and vocal cord." *Lancet*, 1:689-690, 1886.

## **SÍNDROME DE JACOD**

### **Sinonimia**

S. del *carrefour* petrosfenoidal. S. de Negri-Jacod.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Se manifiesta por neuralgia trigeminal unilateral, lesión del tracto óptico (amaurosis unilateral), oftalmoplejía total unilateral.

Pérdida de la audición (oído medio) y adenopatías cervicales unilaterales o bilaterales (30 % de los casos), parálisis de los músculos velopalatinos.

### Sindromogénesis y etiología

Las lesiones que con más frecuencia originan este síndrome son: neoplasias primarias o metástasis, sarcoma de la trompa de Eustaquio, de la base del cráneo, o hipofisario.

La fosa petrosfenoidal forma un ángulo de vértice interno limitado por delante, por el ala mayor del esfenoides, y por detrás, por la pirámide del temporal. Dicho ángulo comprende: la fosa craneal media, por donde emergen las ramas maxilar (agujero redondo) y mandibular (agujero oval) del trigémino, y el seno cavernoso, por donde pasan los pares craneales III, IV y VI acompañados de la rama oftálmica del trigémino.

Los tumores que asientan en esta región provocan parálisis del nervio óptico, así como de los pares craneales III, IV, VI y neuralgia e hiperestesia del territorio del trigémino.

### Bibliografía

Jacod, M.: "Sur la propagation intracranienne de sarcomes de la trompe d'Eustache, syndrome du carrefour pétrosphenoidal paralysie des 2e, 3e, 5e, and 6e paires craniennes." Rev. Neurol., 28:33-38, 1921.

### SÍNDROME DE KEARNS

#### Sinonimia

S. oculocráneo-somático-neuromuscular. S. de Kearns-Sayre.

#### Sindromografía

##### Clínica

Se inicia en la niñez antes de los 15 años. Su cuadro clínico se caracteriza por oftalmoplejía externa progresiva (distrofia muscular ocular), degeneración pigmentaria de la retina, lagunas en el campo visual, fotofobia y pérdida progresiva de la visión; a veces atrofia óptica y cataratas, ataxia, signos piramidales, reflejos disminuidos o abolidos, alteraciones de la sensibilidad, astenia facial y de los miembros. Hipoacusia de transmisión, atrofia ótica.

Hay alteraciones cardiovasculares: trastornos de la conducción que originan tendencia al síncope y que evoluciona, por lo general, a un bloqueo cardíaco completo. Insuficiencia cardíaca y con frecuencia muerte por colapso cardíaco.

Puede presentarse: escoliosis, hipoplasia del esmalte dentario, hipogonadismo, diabetes, hipoparatiroidismo, hiperaldosteronismo, retardo del crecimiento corporal, defectos gonadales y pérdida de la audición.

##### Exámenes paraclínicos

**Electrocardiograma.** Bloqueo cardíaco.

**Líquido cefalorraquídeo.** Proteínas mayor que 100 mg/dL, incremento de los niveles de piruvato y lactato. Pleocitosis, hiperalbuminorraquia.

**Sangre.** Incremento de los niveles de lactato y piruvato. Hipercolesterolemia, hipomagnesemia.

**Biopsia de músculo.** Mitocondrias anormales en la fibra muscular.

**Electrocardiograma.** Con frecuencia hay trastornos de conducción especialmente bloqueo completo de rama derecha y desviación izquierda del eje eléctrico. Pueden apreciarse signos de bloqueo auriculoventricular completo.

### Sindromogénesis y etiología

Miopatía hereditaria rara y esporádica. Se desconoce su causa, pero hay pruebas de que los casos familiares pueden ser transmitidos por el ADN mitocondrial y no por el cromosómico.

La distrofia de los músculos oculares es hereditaria y se trasmite en forma autosómica dominante.

En relación con las manifestaciones asociadas, la etiología es desconocida.

### Bibliografía

Beremberg, R. A. *et al.*: "Lumping or splitting? 'Ophthalmoplegia Plus' or Kearns-Sayre syndrome?" Ann. Neurol., 1:37, 1977.

Kearns, Th. P. and G. P. Sayre: "Retinitis pigmentosa, external ophthalmoplegia and complete heart block." Arch. Ophthalmol., 60:280-289, 1958.

Niemeyer, G. and Ch. Huber: "Kearns-Syndrom. Progressive externe Ophthalmoplegie, Pigmentdegeneration der Retina und kardiale Reizleitungsstörungen." Schweiz. Med. Wschr., 107:1880-1888, 1977.

### SÍNDROME DE KLEINE-LEVIN

#### Sindromografía

##### Clínica

Afecta principalmente a varones adolescentes caracterizándose por una disritmia diencefálica: alternancia de períodos de 4-8 días (3 o 4 veces al año) de sueño diurno que dura varias horas o un aumento de la duración del sueño nocturno, tras los cuales el paciente despierta con un hambre voraz. La ingestión de alimentos durante el período de hipersomnio llega a exceder 3 veces lo normal (bulimia). Este cuadro se acompaña de aislamiento social, negativismo, lentitud del pensamiento, incoherencia, falta de atención y perturbaciones de la memoria.

#### Sindromogénesis y etiología

Algunos autores postulan una patogenia psicógena, pero sin ningún fundamento hasta el momento.

La etiología es desconocida.

### SÍNDROME DE KUFUS

#### Sinonimia

S. de la idiocia amaurotica familiar adulta. S. de lipofuscinosis ceroides neuronal.

#### Sindromografía

##### Clínica

Los síntomas son iguales a los de la enfermedad de Tay-Sach. El síndrome aparece entre los 15 y 25 años. La progresión es muy lenta.

**Examen físico.** Se encuentra ataxia, rigidez muscular, parálisis. La retina puede ser normal o presentar degeneración pigmentaria, ausencia de mancha color cereza en el fondo de ojo que es característico de las formas infantil y juvenil de esta afección.

##### Exámenes paraclínicos

**Biopsia rectal.** Células ganglionares con grasa almacenada en el plexo de Meissner confirman morfológicamente el diagnóstico.

## Sindromogénesis y etiología

Se debe a trastornos del metabolismo que provocan un aumento de lípidos en el cerebro (gangliósidos). Existe una deficiencia de peroxidasa en pacientes con las formas infantil y juvenil de lipofuscinosis ceroides.

Es de etiología genética y se hereda con carácter autosómico recesivo.

## Bibliografía

Kufs, H.: "Über eine Spatform der amaurotischen Idiotie und ihre heredofamiliären Grundlagen." Z. Neurol. Psychiat., 95:169-188, 1925.

## SÍNDROME DE KUMMELL

### Sinonimia

S. de compresión por fractura vertebral.

### Sindromografía

#### Clínica

Aparece meses después de un trauma de mayor o menor cuantía directo o indirecto de las vértebras. Formación de cifosis (giba) asociada o no a síntomas neurológicos, dolor, parálisis de miembros inferiores, trastornos de esfínteres.

### Sindromogénesis y etiología

La lesión producida por la fractura origina cambios degenerativos de la estructura vertebral con deformación ósea, pero sin signos inflamatorios.

### Bibliografía

Kummell, H.: "Ueber traumatische Ezkrankungen der Wirbelsauld." Deut. Med. Wschr., 21:180-181, 1895.

## SÍNDROME DE LAMBERT-EATON

### Sinonimia

S. de pseudomiastenia. S. miasténico asociado con carcinoma bronquial. S. de neoplasia bronquial con síndrome miasténico.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se presenta en la edad media de la vida y se caracteriza por debilidad, fatiga fácil fundamentalmente de los músculos de la cintura pelviana y muslo acompañado, por lo general, de sequedad de la boca, impotencia sexual, dolor de los muslos, parestesias periféricas con disminución o abolición de los reflejos tendinosos, ptosis palpebral y diplopía.

El síndrome se acompaña en el 7 % de los casos (el más frecuente, 50 %, es el carcinoma pulmonar) del cuadro clínico propio de la pseudomiastenia. Al contrario que en la miastenia *gravis*, los músculos bulbares extraoculares no se afectan y la fuerza muscular mejora con el ejercicio repetitivo.

**Examen físico.** Disminución de los reflejos tendinosos, dificultad para levantarse de la silla o sillón.

Signos relacionados con el carcinoma bronquial. Se puede diferenciar de la miastenia *gravis*, porque cuando se realiza

sucesivamente la maniobra de levantarse estando el paciente sentado, va siendo más fácil en este síndrome; al revés de lo que ocurre en la miastenia, que cada vez es más difícil hasta que le es imposible al enfermo.

### Exámenes paraclínicos

**Electromiografía.** Muestra aumento del potencial de acción patognomónico de amplitud con estimulación repetitiva intensa.

**Microscopia electrónica del músculo.** Muestra un aumento de los pliegues de la membrana presináptica en la unión mioneural.

**Radiología de tórax, broncografía y broncoscopia.** Permiten precisar el diagnóstico.

## Sindromogénesis y etiología

Conjunto de manifestaciones neurológicas de neoplasias sistémicas (el 50 % de los pacientes con este síndrome tienen neoplasia pulmonar, *oat cells*, o anaplásico) cuyo defecto fisiológico básico es una falta de liberación de acetilcolina, en los axones terminales de la neurona motora. Esta alteración se debe probablemente a sustancias secretadas por las células tumorales.

Se ha planteado la posibilidad de que se deba a anticuerpos dirigidos contra una parte de las terminaciones nerviosas, que daría como resultado la disminución de la cantidad de acetilcolina secretada por la placa motora en respuesta a un estímulo nervioso, al observar que los ratones inyectados con IgG sérica de pacientes desarrollan características electrofisiológicas y electromicroscópicas del síndrome.

### Bibliografía

Anderson, J. H.; H. D. Churchill-Davidson and A.T. Richardson: "Bronchial neoplasm with myasthenia." Lancet, 2: 1291-1293, 1953.

Kennedy, W. R.: "The myasthenic syndrome associated with small oat cell carcinoma of lung (Eaton-Lambert syndrome)." Neurology, 18: 757-766, 1968.

Lambert, E. H.; L. M. Eaton and E. D. Rooke: "Defect of neuromuscular conduction associated with malignant neoplasm." Amer. J. Physiol., 187:612-613, 1956.

Prior, C. *et al.*: "Action of Lambert-Eaton myasthenic syndrome.

IgG at mouse motor nerve terminals." Ann. Neurol., 17:587, 1985.

Spence, A. M.; M. S. Sumi and R. Ruff: "Paraneoplastic syndromes that involve the nervous system." Curr. Probl. Cancer., 8:4, 1983.

Stolinsky, D.C.: "Paraneoplastic syndromes." West. J. Med., 132:189. 1980.

## SÍNDROME DE LATIRISMO

### Sinonimia

S. de lupinosis.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome es más frecuente en hombres. De aparición brusca, precedida por la exposición al frío o a la humedad (al relente). Al despertar y levantarse, el paciente se queja de dolor en la región lumbar, debilidad de miembros inferiores, ligera fiebre (en ocasiones), parestesias. La debilidad, que al principio es ligera, progresa y llega a una parálisis espástica permanente, con pérdida del control vesical y rectal e impotencia. Posteriormente aparecen: pérdida de la sensibilidad al dolor y la temperatura, hiperreflexia tendinosa y signo de Babinski.

## Sindromogénesis y etiología

Las lesiones anatómicas que originan el cuadro clínico son: degeneración de los cordones anteriores y laterales de los segmentos dorsal y lumbar de la médula espinal. Se relacionan con la ingestión de leguminosas de la especie *Lathyrus sativus* y otras subespecies afines como alimento principal, en situaciones de hambre, como ocurre en Eritrea, India y Argelia. Se ha planteado que el factor tóxico de las semillas es el aminopropionitrilo. La malnutrición también tiene un papel importante.

## Bibliografía

- Gopalan, C.: "Lathyrism syndrome." Trans. Royal Soc. Trop. Med. Hyg., 44:333-338, 1950.  
Minchin, R.: "Primary lateral sclerosis of South India; lathyrism without lathyrus". Br. Med. J., 1:253-255, 1940.

## SÍNDROME DE LAURENCE-MOON

### Sinonimia

S. de degeneración encéfalo-retiniana. S. adiposo hipogenital con malformaciones congénitas.

### Sindromografía

#### Clínica

Los síntomas más frecuentes en este síndrome son: retardo mental, retinopatía pigmentaria, hipogenitalismo (microfalia, hipospadía y ectopia testicular en la etapa prepuberal) y paraplejía espástica.

#### Exámenes paraclínicos

- Electrorretinograma.
- Campimetría.
- Ultrasonido renal.
- Dermatoglifos.
- Cariotipo.
- Estudio neurológico.

#### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome es de etiología genética y se transmite por herencia autosómica recesiva. El defecto básico no se conoce.

Estudios de la hipótesis de pacientes afectados no han revelado anomalías morfológicas o inmunocitoquímicas que expliquen el hipogonadismo de estos pacientes.

Este síndrome es muy frecuente en la población de Kuwait.

## Bibliografía

- Farag, T. I. and A. S. Teeki: "Bardet-Biedl and Laurence-Moon's syndromes in a mixed arab population." Clin. Genet., 33:78-82, 1988.  
Laurence, J. Z. and R. C. Moon: "Four cases of retinitis pigmentosa occurring in the same family, and accompanied by general imperfections of development." Opth. Rev., London, 2:32-41, 1866.  
McLouglin, T. G. and D. R. Shanklin: "Pathology of Laurence-Moon." Bact., 93:65-79, 1967.

## SÍNDROME DE LAURENCE-MOON-BIEDL-BARDET

Durante años este síndrome se denominó incorrectamente síndrome de Laurence-Moon-Biedl-Bardet, actualmente son dos síndromes diferentes: S. de Bardet-Biedl y S. de Laurence-Moon.

## SÍNDROME DE LESCH-NYHAN

### Sinonimia

S. de coreoatetosis-automutilación e hiperuricemia. S. de gota juvenil con automutilaciones y coreoatetosis.

### Sindromografía

#### Clínica

Se inicia tempranamente por malhumor y accesos de cólera con automutilación compulsiva principalmente de los labios por modaduras, seguida más tarde de espasticidad coreoatetosis y temblor.

El aprendizaje del lenguaje es tardío y disártrico acompañado de retraso mental moderadamente grave. En los pacientes mayores de 10 años aparecen tofos gotosos en las orejas y puede presentarse nefropatía gotosa.

**Examen físico.** Mutilaciones en labios y dedos, trastornos de conducta, coreoatetosis, convulsiones, diparesia o cuadriparesia con hipertonía e hiperreflexia. Acentuado retraso mental, cociente de inteligencia entre 30 y 60, hematuria por urolitiasis que puede conducir a la uremia.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Ácido úrico elevado, 7-10 mg%. Baja actividad de la enzima hipoxantina-guanina-fosforribosiltransferasa (HGFRT). Anemia megaloblástica.

**Biopsia renal.** Se aprecian lesiones de nefropatía gotosa con depósitos de ácido úrico en el intersticio.

### Sindromogénesis y etiología

Hay una hiperproducción de ácido úrico por deficiencia de hipoxantina-guanina fosforribosiltransferasa "casi completa".

Trastorno metabólico raro que se hereda con un rasgo recesivo ligado al cromosoma XY y sólo la padece el varón, mientras que la hembra puede ser portadora heterocigoto.

El gen se ha localizado en Xq26-27. Estudios moleculares han evidenciado heterogeneidad en el síndrome debido a mutaciones puntuales, pequeñas delecciones del ADN que afectan la transcripción, estabilidad o integridad del mensaje genético para la síntesis normal de la HGFRT.

## Bibliografía

- Francke, U.; B. Bakay and W. L. Nyhan: "Detection of heterozygous carriers of the Lesch-Nyhan syndrome by electrophoresis of hair roots lysats." J. Pediat., 82:472, 1973.  
Lesch, M. and W. L. Nyhan: "A familial disorders of uric acid metabolism and central nervous system function." Am. J. Med., 36:561, 1964.  
Kelley, R. et al.: "Hypoxanthine-guanine phosphoribosyltransferase deficiency in gout." Ann. Intern. Med., 70:155, 1969.  
Sinnott, D. et al.: "Lesch-Nyhan's syndrome; molecular investigation of three french canadian families using a hypoxanthine-guanine phosphoribosyl transferasa cDNA probe." Hum. Genet., 81:4-8, 1988.  
Wilson, J. M. et al.: "Hypoxanthine-guanine phosphoribosyltransferase deficiency. The molecular basis of the clinical syndromes". N. Engl. J. Med., 309:900, 1983.

## SÍNDROME DE LESIÓN DE LA COLUMNA CERVICAL CON CONFUSIÓN PROGRESIVA

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en pacientes con fractura de la columna cervical y en lesiones no traumáticas de la médula espinal. Hay pérdida

de la memoria, alucinaciones, delirio y signos físicos relacionados con la lesión medular.

En algunos pacientes aparecen trastornos circulatorios y después trastornos respiratorios. Existe ligera cianosis.

#### Exámenes paraclínicos

##### Radiografía de columna cervical

##### Punción lumbar.

### Sindromogénesis y etiología

Se debe a una interrupción de las vías motoras y sensoriales, generalmente como resultado de una contusión cerebral.

Se presenta en fracturas traumáticas de las vértebras, pero también puede observarse en hematomielias, sarcomas y otras enfermedades de la médula espinal.

### Bibliografía

Putnam, T.: "The progressive confusional syndrome following injuries to cervical portion of the spinal cord." *Science*, 86:542-543, 1937.

### SÍNDROME DE LEUCODISTROFIA METACROMÁTICA DE LA INFANCIA

#### Sinonimia

S. de Von-Bogaert-Nijssen.

#### Sindromografía

##### Clínica

*Forma infantil tardía.* Se presenta en ambos sexos entre el primero y cuarto años de la vida. Se caracteriza por un desarrollo de la locomoción y del lenguaje normal, apareciendo entonces debilidad progresiva e hipotonía de los miembros inferiores, ataxia y parálisis espástica, convulsiones, atrofia óptica (30 % de los casos), menos marcada en las formas juvenil y adulta. En etapas tempranas hay disminución del tono muscular, ausencia, disminución o incremento de los reflejos. En etapas tardías se incrementa el tono muscular, y está presente el signo de Babinski. En los estadios finales se presenta una postura de descerebración, pérdida de la reacción ante los estímulos visuales y auditivos.

*Forma juvenil.* Aparece entre los 4 y 14 años. Los primeros síntomas son los trastornos en el rendimiento escolar, emocionales y visuales.

*Forma adulta.* Se inicia con manifestaciones de carácter psicológico. El paciente comienza a presentar pérdida del interés por el trabajo y las actividades, megalomanía, alucinaciones, reacciones violentas y demencia, acompañadas de trastornos motores que se instalan después de meses o años del comienzo de la enfermedad.

En los estadios tardíos de la enfermedad, cuando los enfermos están postrados, se ha observado *genu recurvatum*.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Descenso marcado o ausencia de arilsulfatasa A, en suero y glóbulos blancos de la sangre y en fibroblastos cultivados.

**Biopsia de nervio periférico.** El material almacenado son los sulfátidos, que se tiñen con los colorantes anilínicos de marrón naranja y no de púrpura.

**Líquido cefalorraquídeo.** Proteínas por encima de 100 mg%.

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome es producido por una deficiencia enzimática, con almacenamiento de esfingolípidos. El trastorno básico es la ausencia de la enzima arilsulfatasa A, que impide la conversión de sulfátidos en el cerebrósido correspondiente y condiciona, por tanto, la acumulación de los esfingolípidos.

Se transmite con carácter autosómico recesivo. El gen de la arilsulfatasa A humana se ha localizado en 22q13 y ha sido secuenciado completamente. Esto ha permitido identificar varias mutaciones para cada tipo clínico incluyendo las mutaciones de la pseudodeficiencia de esta enzima.

### Bibliografía

Austin, J.; D. Armstrong; S. Fouch *et al.*: "Metachromatic leukodystrophy (MLD)." *Arch. Neurol.*, 18:225-240, 1968.

Greene, H.; G. Hug and W. K. Schubert: "Arylsulfatase A in urine and metachromatic leukodystrophy". *J. Pediat.*, 71:709-711, 1967.

Stein, C. *et al.*: "Cloning and expression of human arylsulfatase A." *J. Biol. Chem.*, 264:1252-1259, 1989.

### SÍNDROME DE LICHTHEIM

#### Sinonimia

S. neuroanémico. S. neurohemático. S. de mielosis funicular. S. de medulosis anémica. Degeneración combinada subaguda de la médula. Enfermedad espinal funicular. Pseudotabes anémica.

#### Sindromografía

##### Clínica

Degeneración desmielinizante de la médula casi siempre combinada (toma de varios cordones medulares), que aparece vinculada a la anemia perniciosa de Biermer y a la aclorhidria gástrica. Se presenta generalmente después de los 40 años y en el 70 % de los pacientes, asociada a la anemia perniciosa.

El primer síntoma es la parestesia (hormigueo en las manos), constituye a veces el único síntoma independientemente del grado de anemia, puede acompañarse de trastornos de la sensibilidad táctil de algunos dedos. Se manifiesta como una sensación de ardor, urencia o quemazón de boca y lengua con glositis. Más tarde se presenta astenia, cansancio fácil a los esfuerzos ligeros y vértigos. Al final de este período, se instala el trastorno motor que predomina sobre el sensitivo.

**Examen físico.** El paciente adopta una marcha paretospástica o ataxospástica (incoordinación) que da la apariencia de un tabético, por lo que se le ha llamado pseudotabes anémica.

El signo de Romberg puede estar ausente, dudoso o positivo, pero al examen pupilar no se encuentra el signo de Argill-Robertson propio de la tabes. A medida que progresa la enfermedad, el cuadro neurológico se agrava cada vez más, la parálisis y la incoordinación motriz obligan al paciente a permanecer en cama. Este estado se acompaña de neuralgias en los miembros inferiores, o dolores en forma de cinturón, lo que recuerda los dolores fulgurantes del tabético. Existen alteraciones de la sensibilidad profunda, de las cuales la más afectada es la palestesia. No es raro la presencia de hipermetría, temblor u otros síntomas cerebelosos. En ocasiones hay paraplejía espástica o flácida.

Los reflejos tendinosos, principalmente rotuliano y aquileo, están aumentados y a veces existe clonus (cuando hay toma de cordones laterales).

Los trastornos digestivos rara vez están ausentes, principalmente la aclorhidria. En períodos más avanzados aparecen



trastornos de los esfínteres (incontinencia urinaria); se intensifican los trastornos de la sensibilidad (tacto, dolor y temperatura), así como la sensibilidad profunda. Puede estar afectada la esfera psíquica (delirio de persecución).

#### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** El diagnóstico se confirma al encontrar una baja concentración de vitamina B12 en el suero y una prueba de Schilling positiva.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Este síndrome representa un disturbio nutritivo de la médula espinal provocado por la carencia endógena, en la mayoría de los casos por un trastorno de la absorción, de un factor indispensable para la normal nutrición del sistema nervioso que forma parte del complejo vitamínico B (B12).

En el déficit de vitamina B12 se producen complicaciones neurológicas cuyo exacto mecanismo de producción aún constituye un enigma. La cobalamina participa en la isomerización de la metilmalonilcoenzima A, a succinilcoenzima A, necesitando adenosilcobalamina como grupo prostético de la enzima metilmalonil-Co A mutasa. Por tanto, un déficit de B12 origina niveles elevados de metilmalonato que se excreta por la orina como ácido metilmalónico. La interrupción de la vía del succinil con la acumulación progresiva de metilmalonato y propionato (un precursor), puede conducir a la formación de ácidos grasos anómalos, que se incorporarían a los lípidos del interior de las neuronas. Esta anomalía bioquímica predispone a la ruptura de la mielina y así se producirían algunas de las complicaciones neurológicas que se presentan en el déficit de vitamina B12.

Una explicación alternativa es sugerida por experimentos en los que monos expuestos a óxido nítrico, desarrollan una neuropatía clínicamente similar a la neuropatía por déficit de vitamina B12 en el hombre. El óxido nítrico inactiva una enzima necesaria para la síntesis de metionina, por lo que añadiendo metionina a su dieta, los animales expuestos pueden protegerse del desarrollo de los cambios neurales. Como la vitamina B12 es un cofactor esencial en la generación de metionina, se postula que su déficit o el de sus productos puede ser el común denominador responsable de las alteraciones neurológicas en la anemia perniciosa y en animales de experimentación expuestos a óxido nítrico.

El síndrome de Lichtheim casi siempre (70 %) va asociado a la anemia perniciosa, pero puede encontrarse en avitaminosis, pelagra, icteros hemolíticos, esprue, leucemia, alcoholismo, diabetes y paludismo crónico.

#### **Bibliografía**

- Dinn, J. J. *et al.*: "Methylgroup deficiency in nerve tissue: A hypothesis to explain the lesion of subacute combined degeneration." *J. Med. Sci.*, 49:1, 1980.  
Lechtheim, L: "Zur Kenntniss de perniciosen Anämie." *Verhandl. d. Cong. Innere Med.*, 6:84-96, 1889.

#### **SÍNDROME DE LIST**

##### **Sinonimia**

S. de herniación de las tonsilas cerebelosas.

##### **Sindromografía**

###### **Clínica**

Cuadro grave caracterizado por cefalea recurrente, vértigo, *tinnitus*, náuseas, bradicardia vagal progresiva por retraso vagal

del corazón, hipertensión arterial (ocurre cuando la presión intracraneal comienza a aproximarse a la presión arterial diastólica), provoca isquemia bulbar, vasoconstricción general compensadora y finalmente insuficiencia respiratoria central. Cushing consideraba como signo típico de herniación cerebelosa la extensión tónica con arqueamiento del cuello y espalda, extensión y rotación interna de los miembros con alteraciones respiratorias, irregularidad cardíaca (bradicardia o taquicardia) y pérdida de la conciencia. La elevación generalizada de la presión intracraneal, si es severa da lugar a depresión de la función cerebral, traduciendo por una disminución de las actividades psicocerebrales: apatía, somnolencia y falta de atención.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Tumores frontales o edema cerebral general. Rara vez se asocia a hernia del lóbulo temporal hacia la tienda del cerebelo.

Se produce un desplazamiento hacia abajo de la parte interna e inferior de los hemisferios cerebelosos (principalmente los paraflóculos ventrales o amígdalas), a través del agujero occipital hacia la médula cervical; puede ser unilateral o bilateral.

#### **Bibliografía**

- List, C. F.: "Neurologic syndromes accompanying developmental anomalies of occipital bone, atlas, and axis." *Arch. Neur. Psych.*, 45:577-616, 1941.

#### **SÍNDROME DEL LÓBULO PREFRONTAL**

##### **Sindromografía**

###### **Clínica**

Este síndrome se inicia de forma insidiosa y está caracterizado por cambios de la personalidad, que se reflejan por falta de preocupación por cualquier situación, indiferencia social, placidez, falta de agresividad, inestabilidad y superficialidad emocional, en ocasiones se produce una excitación infantil (moria de Jastrowitz), bromas y juego de palabras (Witzelsucht de Oppenheim). Deterioro de la inteligencia con falta de concentración que impide ejecutar actividades planeadas con pérdida de la memoria. Abulia, disminución de todos los procesos mentales y, en grado extremo, mutismo acinético. Trastornos motores que se reflejan por dificultad en la marcha, ataxia del lóbulo frontal o marcha atáxica de Brun, posturas anormales, liberación de los reflejos de prensión y succión e incontinencia de los esfínteres.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Las lesiones del lóbulo frontal izquierdo alteran la fluidez verbal y causan mayor grado de obstinación y las del lado derecho, trastornos del aprendizaje y los patrones visuales del espacio, ocasionando falta de perseverancia. En las lesiones frontales izquierdas la inteligencia se reduce más (10 puntos en la escala de CI) que en las derechas, quizás por reducción de la habilidad verbal.

Se observa en: leucotomías frontales, meningiomas, tumores de la región frontal, lesiones vasculares, traumáticas, etcétera.

#### **Bibliografía**

- Sachs, E.: "Symptomatology of a group of frontal lobe lesions." *Brain*, 50:474-479, 1927.  
Schwab, S. I.: "Changes in personality in tumor of frontal lobe." *Brain*, 50:480-487, 1927.

## SÍNDROME DE MACKENZIE

### Sinonimia

S. de Jackson-Mackenzie. S. de disfagia-disfonía.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome está estrechamente relacionado con el S. de Jackson, y se caracteriza por ronquera, afonía parcial (parálisis unilateral de un ligamento vocal), disfagia, hemiplejía velopalatina y parálisis parcial de la lengua.

### Sindromogénesis y etiología

Lesiones del nervio hipogloso (par XII), núcleo ambiguo o ramas del nervio vago (par X).

### Bibliografía

Mackenzie, S.: "Two cases of associated paralysis of the tongue, soft palate and vocal cord on the same side." *Trans. Clin. Soc., London*, 19:317-319, 1886.

## SÍNDROME DE MARCHIAFAVA-BIGNAMI

### Sinonimia

S. de degeneración primaria del cuerpo calloso.

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta a los varones generalmente durante la edad media y avanzada de la vida, en individuos que han ingerido grandes cantidades de vino. De curso variable (desde unos días a varios meses). Se caracteriza por un estado de agitación y confusión acompañado de alucinaciones visuales, auditivas y gustativas, *delirium tremens*, trastornos de la memoria, negativismo y demencia de carácter progresivo. Trastornos del lenguaje y de la marcha (ataxia), incontinencia esfinteriana, convulsiones, movimientos de prensión y de succión y temblor de las manos.

### Sindromogénesis y etiología

Se ha considerado de etiología carencial, pero no se ha definido el factor carencial exacto, atribuyéndose a los efectos tóxicos del alcohol, sin embargo se ha observado en abstémicos de modo que el alcohol no puede ser un factor indispensable. Se ha sugerido un fallo enzimático debido a deficiencias vitamínicas y un defecto vasocirculatorio, pero estos son solamente especulaciones.

### Bibliografía

Marchiafava, E. and A. Bignami: "Sopra un alterazione del corpo calloso osservata in soggetti alcoolisti." *Riv. Pat. Nerv. Ment.*, 8:544-549, 1903.

## SÍNDROME DE MARIN (AMAT)

### Sinonimia

S. de Marcus-Gunn invertido.

## Sindromografía

#### Clínica

Reflejo involuntario automático del cierre ocular, presión de la córnea que produce el pestañeo y rápido movimiento de la mandíbula del lado contralateral, a veces la mandíbula se mueve ligeramente hacia adelante, con movimientos muy rápidos y mínimos.

### Sindromogénesis y etiología

Desconocida. Puede observarse unas cuantas semanas después de los ataques hemipléjicos y en caso de esclerosis lateral amiotrófica. Es considerado un movimiento asociado entre el orbicular de los párpados y el músculo pterigoideo lateral debido a una lesión supra-nuclear.

### Bibliografía

Marin (Amat), M.: "Sur le syndrome ou phenomene de Marcus Gunn." *Ann. Ocul.*, 156:513-528, 1919.

## SÍNDROME DE MAY-WHITE

### Sinonimia

S. de ataxia cerebelar y sordera. S. de mioclonos familiar progresivo.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en ambos sexos, durante la niñez o la adolescencia en individuos normales. Comienza con convulsiones mioclónicas que se extienden cada vez más, desencadenándose por cualquier estímulo banal, y se acompaña de ataxia cerebelosa. Al principio el paciente manifiesta irritabilidad, alteraciones del carácter, acciones impulsivas o alucinaciones visuales que poco a poco se traducen en un profundo trastorno de las funciones cognoscitivas. La sordera a veces puede constituir un signo temprano. Al final de la enfermedad la caquexia obliga al paciente a guardar cama con rigidez, hipotonía, abolición de los reflejos tendinosos, acrocianosis y signos corticospinales.

#### Exámenes paraclínicos

**Electroencefalograma.** Existen alteraciones en las ondas.  
**Prueba para el diagnóstico de la sordera.**

### Sindromogénesis y etiología

Es un síndrome de etiología genética, se han reportado familias con evidencias de herencia autosómica dominante y familias con consanguinidad, que aparentemente se producen por herencia autosómica recesiva.

El defecto básico se desconoce.

### Bibliografía

May, D. L. and H. H. White: "Familial myoclonus, cerebellar ataxia and deafness." *Arch. Neurol.*, 19:331-338, 1968.

## SÍNDROME MENÍNGEO

### Sindromografía

#### Clínica

Su comienzo, por lo general, suele ser rápido y se describe una tríada sintomatológica caracterizada por: cefalea, vómitos y constipación.

La *cefalea* es intensa, de localización preferentemente frontal u occipital, que se exacerba con la luz, los ruidos, los movimientos, los tos o el estornudo y que motiva al paciente al gemido o que exhale en ocasiones el llamado grito hidrocefálico o meníngeo y que lo obliga a quedar inmóvil para aliviar el dolor, este se irradia a lo largo de la columna vertebral (raquialgia) y es producido por inflamación de las leptomeninges a nivel medular.

Los *vómitos* son repentinos, bruscos, a veces sin náuseas, de tipo central, provocados por los cambios de posición al desplazar la cabeza o sentarse.

La *constipación* es acentuada a menudo como consecuencia de la contractura abdominal, pero tiene menos valor semiológico.

*Otros síntomas*, pueden presentarse convulsiones parciales o generalizadas, fundamentalmente, en niños, fotofobia (síntoma frecuente), vértigo, nistagmo y sensación de rotación de los objetos o del mismo enfermo. Trastornos de tipo vasomotor traducidos por la aparición, tras el frote, de una línea roja muy viva y persistente (raya meningítica de Trousseau). No tiene ningún valor semiológico.

La *fiebre* es habitual (39-40 °C), el pulso es inestable e irregular. La disociación de la temperatura con el pulso (bradicardia) en ocasiones falta.

*Trastornos psíquicos* como cambios en el carácter y reacciones psíquicas (alucinaciones y delirios especialmente en los niños).

**Examen físico.** Lo más característico es la contractura meníngea, que es un signo muy fiel y de aparición precoz. El paciente adopta una postura antiálgica, tratando de lograr una relajación de las raíces espinales para evitar el estiramiento de las meninges perirradiculares, caracterizado por encogimiento de los miembros, inclinación de la cabeza hacia atrás, adoptando en los casos extremos el decúbito lateral con la cabeza en hiperextensión, piernas flexionadas sobre la pelvis (actitud en gatillo de fusil).

*Signo de Kernig.* Con el enfermo acostado en decúbito lateral se le flexiona el tronco hasta sentarlo, al hacer presión sobre las rodillas para obtener la extensión de las piernas sobre el plano de la cama, se comprueba que esto es imposible (las piernas se semiflexionan) provocando dolor en la región posterior de los muslos. Con el enfermo acostado es imposible colocar en completa extensión la pierna sobre el muslo cuando el muslo está situado en ángulo recto sobre la pelvis, siendo la maniobra dolorosa.

*Signo de Brudzinski.* *Signo de la nuca de Brudzinski.* Al coger la cabeza del paciente e intentar flexionarla aproximando el mentón al manubrio esternal, las piernas inician el movimiento de flexión. *Reflejo contralateral de Brudzinski.* Se provoca al flexionar la pierna sobre el muslo y este sobre la pelvis, originándose en el lado opuesto un movimiento de flexión del músculo contralateral.

*Maniobra de Guillain.* Al pellizcar el cuádriceps femoral de un lado, se origina un movimiento de flexión del músculo contralateral.

*Signo de Lewinson.* Al ordenar al paciente que toque el pecho con el mentón, abre la boca con el objetivo de conseguirlo con la mínima flexión de la cabeza y de la columna vertebral.

*Signo del trípode.* Al sentarse en la cama el paciente adopta una actitud envarada, rígida, apoyándose en ambos miembros superiores extendidos formando un trípode con el torso. *Signo de Brudzinski de la mejilla.* Al pellizcar la mejilla el paciente levanta los brazos. *Signo de Brindas.* Al girar la cabeza hacia un lado se produce la elevación del hombro contralateral.

La contractura de los músculos abdominales produce una retracción del vientre, provocando el signo de la batea.

Puede existir estrabismo externo uniocular con diplopía, menos a menudo ptosis palpebral, pupilas desiguales, al inicio

mióticas y más tarde midriáticas. A veces se observa ligera contractura hemifacial y trismo con rechinamiento de dientes. La neuritis óptica es rara.

### **Exámenes paraclínicos**

**Punción lumbar.** Confirma el diagnóstico y puede presentar características diferentes según la etiología: aumento de la presión (50-100 cm de agua). Aspecto claro y transparente como agua de roca (encefalitis virales) o turbio y supurado según la cantidad de células. Color verdoso (meningitis neumocócicas) o amarillo (meningitis meningocócicas) y en ocasiones xantocrómico. Menos a menudo hemorrágico (hemorragia subaracnoidea). Las células pueden llegar a 300-400 elementos o más con predominio de polimorfonucleares, cuando el germen posee un poder flogógeno muy activo y mononuclear (linfocitos) en las meningitis virales. Albúmina: aumentada. Glucosa: descende en las meningitis bacterianas, normal o alta en las virales.

El diagnóstico etiológico se hace mediante el cultivo del líquido. Reacciones coloidales: denotan floculación en los tubos con altas disoluciones del líquido, lo que origina curvas con desviación hacia la derecha.

### **Sindromogénesis y etiología**

La causa más frecuente de este síndrome son las meningoencefalitis primarias, que pueden ser causadas por virus, bacterias (meningococos, neumococos, estafilococos, bacilos gramnegativos y bacilo tuberculoso), rickettsias, hongos, espiroquetas (leptospirosis y sífilis) y protozoarios (hematozoario de Laverán), meningoencefalitis secundarias (sarampión, varicela, posvacunales).

La hemorragia subaracnoidea produce un cuadro clínico muy similar al síndrome meníngeo.

La presencia de un agente infeccioso, celular, tumoral o sangre da lugar a una reacción inflamatoria en la piamadre y la aracnoides que extiende los espacios subaracnoideo y ventricular a través de los agujeros central y lateral del ventrículo. La reacción meníngea se acompaña de hiperproducción de líquido cefalorraquídeo, lo que provoca un aumento de la presión endocraneal, lesiones de la corteza cerebral subyacente e irritación de las raíces raquídeas.

### **Bibliografía**

Llanio, R. y cols.: Propedéutica clínica y fisiopatología. 5ta. ed. t.II. Ciudad de La Habana, Editorial Pueblo y Educación, 1996. P. 836.

### **SÍNDROME DE MENINGITIS ESPINAL HIPERTRÓFICA**

#### **Sinonimia**

S. de Charcot-Joffroy. S. de parálisis epidural ascendente.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

El cuadro clínico está caracterizado por dolor severo en el cuello y región dorsal de la cabeza, hombros y miembros superiores que se intensifica con los movimientos del cuello. Existe atrofia y fasciculación de los músculos de estas regiones que se desarrollan en semanas o meses.

**Examen físico.** Hiporreflexia o arreflexia tendinosa de los miembros superiores seguido de paresia y espasticidad de las

piernas con pérdida de la sensibilidad por debajo del nivel de la lesión. Hay cambios vasomotores y atróficos. Puede acompañarse de insuficiencia de los esfínteres.

### **Sindromogénesis y etiología**

El síndrome no tiene una causa específica, en algunos casos aparece como complicación de la sífilis.

### **Bibliografía**

Charcot, J. M. et A. Joffroy: "Deux cas d'atrophie musculaire progressive avec lésions de la substance grise et des faisceaux antérolatéraux de la moelle épinière." Arch. Physiol., 2:354-367, 1869.

## **SÍNDROME DEL MIEMBRO FANTASMA**

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Se produce después de una amputación de miembro. Se presenta en el 67 % de los pacientes. El enfermo tiene la sensación de que el miembro amputado está presente todavía con sensaciones de posición y movimiento. El miembro es percibido en la posición en que se hallaba en el momento del accidente.

### **Sindromogénesis y etiología**

Neuroma del nervio cortado y otros mecanismos linfáticos. Fenómeno de irritación periférica del muñón.

### **Bibliografía**

Brosius, G. R.; M. D. Calvert and T.D.Y. Chin: "Epidemic phlebodynia." Arch. Intern. Med., 108:442-447, 1961.  
Pearson, J. S.: "Phlebodynia: a new epidemic (?) disease." Circulation, 7:370-372, 1953.

## **SÍNDROME DE MIELINOLISIS PROTUBERANCIAL CENTRAL**

### **Sinonimia**

S. de Adams-Víctor-Macall.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Es un síndrome relativamente raro que afecta principalmente a los adultos de ambos sexos, aunque se ha observado en niños.

Se caracteriza por debilidad progresiva de los músculos de la mímica y de la lengua que provoca trastornos de la deglución y del lenguaje, parálisis lingual. En ocasiones se acompaña de fenómenos pseudobulbares (labilidad emocional, llanto patológico). Cuadriparesia que evoluciona a la cuadriplejía flácida sin reflejos, signo de Babinski. Frecuentemente hay ausencia de respuesta a los estímulos dolorosos y reflejos corneales, incontinencia urinaria y parálisis respiratoria (más rara).

#### **Exámenes paraclínicos**

Es difícil establecer el diagnóstico.

**Potenciales auditivos evocados.** Si se realizan en el tronco encefálico, pueden colaborar para demostrar el deterioro de la función de las vías pontíneas.

## **Sindromogénesis y etiología**

Se plantea como una variedad anatómica de la encefalopatía alcohólica, pero se observa también en los desnutridos no alcohólicos.

Se ha observado también en pacientes con neoplasias y enfermedades renales, insuficiencia hepática y diversos procesos infecciosos. Se ha sugerido que se relaciona con el tratamiento de la deshidratación y el desequilibrio hidroelectrolítico, mucho más que con el alcoholismo y la desnutrición en sí.

### **Bibliografía**

Victor, M. and R. D. Adams: "Effect of alcohol on nervous system." A. Res. Nerv. Ment. Dis. Proc., 32:526-573, 1953.

## **SÍNDROME DE MIGRAÑA CLÁSICA**

### **Sinonimia**

S. de migraña común. S. de hemicránea familiar.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Es un cuadro clínico de carácter cíclico, paroxístico, que se presenta con notable carácter familiar caracterizado por cefaleas intensas unilaterales (80 % de los casos), que pueden durar desde unos pocos segundos hasta varios días. Es más frecuente en el sexo femenino y se agudiza en los períodos críticos de la vida (pubertad, premenstrual, climaterio); se acompaña de irritabilidad, náuseas, vómitos, fotofobia, molestos centelleos visuales, enrojecimiento e hinchazón de los párpados (en ocasiones), estreñimiento o diarreas.

Aunque lo más frecuente es que la cefalea asiente en las sienes, puede ocurrir en cualquier parte de la cabeza, cara y cuello. Algunos pacientes se quejan de un cuadro prodrómico antes de la aparición de la cefalea como palidez facial u otros trastornos vasomotores craneales como el vértigo.

Rara vez hay trastornos neurológicos más graves.

### **Sindromogénesis y etiología**

Se ha comprobado una anomalía general vascular y los vasos extracraneales muestran más variaciones anatómicas que en los individuos normales. Durante el ataque prodrómico de migraña, las arterias intracraneales están contraídas, y durante la cefalea esta contracción es más intensa.

Desde hace tiempo se han buscado agentes humorales que pudieran ser la base de este síndrome. Se ha observado que el líquido obtenido de lugares edematosos en puntos de cefalea e hipersensibilidad máxima durante la crisis, contiene un polipéptido vasodilatador de tipo bradisinina, que disminuye el umbral del dolor y que quizás intervenga favoreciendo una inflamación local estéril. Sin embargo, ni las cininas, ni la histamina, ni las sustancias como la acetilcolina explican las manifestaciones del trastorno.

Se ha planteado la posibilidad de que alguna anomalía en el trastorno del metabolismo de la serotonina interviene en el desencadenamiento del síndrome.

Esto se ha basado en las observaciones de que las concentraciones de serotonina que existen antes de la cefalea, disminuyen espontáneamente poco antes de iniciarse la crisis y durante esta se produce un aumento en la cantidad de metabolitos de

serotonina. También se ha planteado un trastorno de las plaquetas. Se ha observado disminución pasajera de la actividad de la monoaminoxidasa de las plaquetas, así como un aumento de la agregación plaquetaria, sin embargo, aún no está aclarado el significado de estos hallazgos.

### **Bibliografía**

- Álvarez, W. C.: "Was there sick headache in 3,000 B.C.?" *Gastroenterology*, 5:524, 1945.  
Friedman, A. P.: "The migraine syndrome." *Bull. N.Y. Acad. Med.*, 44:45-62, 1968.

## **SÍNDROME DE MIGRAÑA HEMIPLÉJICA OFTALMOPLÉJICA**

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Este síndrome se presenta en adultos jóvenes. Se caracteriza por hemicránea moderada acompañada de parálisis extraocular de los pares craneales III, IV o VI, seguida frecuentemente por hemiparesia (3 o 5 días después del comienzo y cuando el dolor cede). Puede ir acompañado de soplo craneal. El paciente se recupera a los pocos días.

#### **Exámenes paraclínicos**

##### **Arteriografía carotídea.**

### **Sindromogénesis y etiología**

La etiología es desconocida, en algunos casos se ha encontrado un aneurisma de la carótida interna.

### **Bibliografía**

- Ad hoc Committee: Classification of headache. *J.A.M.A.*, 179:717-718, 1962.

## **SÍNDROME DE MILLS**

### **Sinonimia**

S. de la forma hemipléjica de la esclerosis lateral amiotrófica.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Afecta la pierna y luego, de forma ascendente y gradual, afecta todo el miembro y también el miembro superior del mismo lado.

Atrofia muscular sin fibrilación.

Durante el curso de la enfermedad pueden aparecer signos extrapiramidales.

### **Sindromogénesis y etiología**

Spiller y Mills lo consideraron como una parálisis de origen cerebral debida a procesos abiotróficos (forma de parálisis senil). La caracterización de esta entidad clínica está dada por la toma exclusiva de la neurona motora. Muchos agentes diferentes muestran esta acción clínica selectiva. Atrofia cortical y dilatación ventricular.

### **Bibliografía**

- Mills, C. K. and W. G. Spiller: "On Landry's paralysis, with the report of a case." *J. Nerv. Ment. Dis.*, 25:365-391, 1898.

- Spiller, W. G. and W. T. Llongcope: "Multiple motor neuritis including Landry's paralysis and lead palsy with reports of cases." *Med. Record*, 70:81-88, 1906.

## **SÍNDROME MIOCLÓNICO**

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

La mioclonía es un signo clínico caracterizado por una contracción muscular brusca, rápida y breve, desordenada e involuntaria con una frecuencia de 7-25/min, con carácter rítmico y recurrente en varios músculos y que pueden tener la fuerza suficiente como para desplazar al miembro afectado. Puede ocurrir espontáneamente en reposo, o con movimientos voluntarios. Las relaciones sensoriales son otras de sus atributos prominentes. El parpadeo de una luz, un sonido fuerte o un brusco contacto con alguna parte del cuerpo pueden iniciar una sacudida. Los estímulos repetidos pueden provocar una serie de sacudidas mioclónicas que crecen en intensidad hasta producir un ataque y aparecen en cualquier músculo del organismo, más frecuentemente en los miembros inferiores; por lo regular se caracterizan por ser simétricas y bilaterales, pero pueden presentarse de un solo lado.

### **Sindromogénesis y etiología**

Es un signo presente en una gran variedad de trastornos metabólicos y neurológicos generalizados (mioclonías), en el curso de las encefalitis, enfermedad de Creutzfeldt-Jakob, o encefalopatías secundarias a insuficiencias respiratoria, renal crónica o hepática, o desequilibrio hidroelectrolítico.

### **Bibliografía**

- Lance, J. W.: "Myoclonic jerks and falls; an etiology, classification and treatment." *Med. J. Aust.*, 1:113-119, 1968.

## **SÍNDROME DE MIOCLONOS DEL PALADAR**

### **Sinonimia**

S. de Spencer. S. de mioclonías velofaríngeas. S. de nistagmo palatal.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Se caracteriza por contracciones rítmicas continuas del paladar, frecuentemente asociadas y sincrónicas con contracciones de la faringe, laringe, lengua, suelo de la boca, cuello y diafragma, con una frecuencia de 30-180/min, y persisten durante el sueño y la anestesia, manteniendo inalterado su ritmo y velocidad. Generalmente, son bilaterales y simétricos, pero a veces son unilaterales con sincronismo de las contracciones entre los diferentes territorios. Al hacer abrir la boca del paciente se pueden observar las sacudidas del velo del paladar, los movimientos del constrictor de la faringe en su pared posterior. Al examen laringoscópico se observan movimientos rítmicos de aducción y abducción de los pliegues vocales. En ocasiones, los globos oculares participan en forma de nistagmo, aunque las sacudidas se producen en dos tiempos iguales (a diferencia del nistagmo). Cuando se toman los músculos elevadores de la laringe sus sacudidas son visibles en el cuello.

Frecuentemente este síndrome está asociado a temblor de la mano.

## Sindromogénesis y etiología

Tumores, trastornos vasculares del tronco encefálico que toman las conexiones olivares inferiores y olivodentadas.

## Bibliografía

Politzer (1862) quoted by J. Gallet: Le nystagmus du voile le syndrome myoclonique de la calotte protuberantielle. Thesis, Paris, 1927.

## SÍNDROME DE MIOPATÍA TUBULAR

### Sinonimia

S. de miopatía centronuclear.

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta a ambos sexos. Aparece en la primera infancia o en la adolescencia temprana aunque excepcionalmente se observan los síntomas durante el primer año de vida, pero el comienzo de la marcha puede retardarse. Se caracteriza por paresia simétrica de los miembros, marcha de pato (básicamente está afectada la musculatura estriada), los músculos permanecen delgados y arrefléticos durante toda la vida. En una edad mayor, el paciente presenta una cara larga y estrecha, pie zambo y escoliosis. Oftalmoplejía externa y ptosis palpebral.

#### Exámenes paraclínicos

**Electromiografía.** Anormal, potenciales de unidad motora pequeños y con excesivo reclutamiento, acompañados de fibrilaciones y potenciales positivos agudos.

**Biopsia muscular.** Fibras con hileras de núcleos centrales, frecuentemente rodeadas de una zona perinuclear clara. Las fibras de tipo I se afectan de forma preferente y se encuentran atroficas.

## Sindromogénesis y etiología

Puede ser esporádico, pero puede heredarse en forma autosómica dominante, recesiva o con carácter recesivo ligado al cromosoma X. Al parecer se produce una detención del desarrollo muscular en el estadio miotubular, aunque en la actualidad no se conoce bien la naturaleza del proceso patológico.

## Bibliografía

Spiro, A. J.; G. M. Shy and N. K. Gonatas: "Myotubular myopathy." Arch. Neurol., 14:1-14, 1966.

## SÍNDROME DE MOEBIUS BIFACIAL

### Sinonimia

S. de diplejía congénita facial con estrabismo convergente. S. de parálisis oculo facial. S. de parálisis congénita de los pares craneales VI y VII. S. de agenesia nuclear. S. de parálisis oculo facial-bulbar.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta desde el nacimiento. Hay parálisis facial y cierre completo de los ojos, incapacidad para abducir el ojo más

allá del punto medio, dificultad para la nutrición debido a atrofia o deformidad de la lengua. Ausencia de los músculos pectorales, sindactilia. Trastornos de la succión, eversión del labio inferior y boca abierta.

## Sindromogénesis y etiología

Congénita, posible fallo del desarrollo de las células del núcleo motor del nervio facial (pares craneales VI y VII) y/o defecto primario de los músculos derivados del primero y segundo arcos branquiales. El término síndrome de Moebius debe ser usado sólo para casos con parálisis congénita de los pares craneales VI y VII que presentan defectos esqueléticos. Se han reportado casos familiares que sugieren una herencia autosómica dominante.

## Bibliografía

MacDermot, K. D. *et al.*: "Oculofacial bulbar palsy in mother and son: review of 26 reports of familial transmission within the 'Moebius spectrum of defects'." J. Med. Genet., 28:18-26, 1991.

Moebius, P. J.: "Ueber angeborene doppelseitige Abduces-Facialis-Lahmung." Munchen Med. Wschr., 31:91-94; 108-111, 1888.

## SÍNDROME DE MORVAN

### Sindromografía

#### Clínica

Comienza de forma insidiosa durante la segunda década o después, caracterizándose por una pérdida sensitiva y simétrica, fundamentalmente en los miembros inferiores, de tipo disociado (pérdida de las sensibilidades térmica y dolorosa con conservación de la sensibilidad táctil y de la presión).

Frecuentemente se asocia a infecciones indoloras de los dedos de los pies, así como úlceras perforantes en la planta y mutilación de los miembros, hiperhidrosis y alteraciones ungueales.

## Sindromogénesis y etiología

Neuropatía hereditaria con carácter autosómico dominante. Degeneración crónica y selectiva de la neurona sensitiva. Algunos autores la consideran una forma clínica de la siringomielia.

## SÍNDROME DE MOYAMOYA

### Sindromografía

#### Clínica

La afección se observa principalmente en lactantes, niños y adolescentes (de origen japonés) de ambos sexos. Se caracteriza por debilidad de un miembro o del brazo o de la pierna de un mismo lado. Está acompañada, menos frecuentemente, de cafales, convulsiones, deterioro del desarrollo mental, trastorno visual y nistagmo. Pueden presentarse trastornos del lenguaje, trastornos sensitivos, movimientos involuntarios y andar vacilante.

## Sindromogénesis y etiología

El término moyamoya (palabra japonesa que designa a una nube de humo o niebla) se refiere a una *rete mirabile* cerebral basilar extensiva (red de pequeños vasos anastomóticos en la base del cráneo) alrededor y distales al círculo arterial del cerebro sobre la superficie basilar. Se plantean dos posibilidades: o bien

que se trate de una malformación vascular congénita, o vascularización colateral secundaria a una hipoplasia congénita o a una estenosis u oclusión adquirida de la arteria carótida interna en estadios precoces de la vida que provoca abundantes colaterales pequeñas procedentes de las arterias faríngea ascendente y meníngea media, pertenecientes al sistema de la carótida externa.

### Bibliografía

Nishimoto, A. and S. Takeuchi.: Moyamoya disease. Vascular disease of the nervous system. Handbook of Clinical neurology. ed. P. J.Vinken. Amsterdam, North Hollans, 1972.

## SÍNDROME DE MUNCHMEYER

### Sinonimia

S. de miositis osificante progresiva.

### Sindromografía

#### Clínica

Es un síndrome raro que aparece en la infancia, en la adolescencia o en individuos jóvenes. Se inicia con hinchazones pasajeras y localizadas en el cuello y espalda, produciéndose más tarde la osificación progresiva apicocaudal de la musculatura, fascias y tendones que provocan rigidez de los movimientos, causando sinostosis e incurvaciones del tronco. Los puentes calcificados entre músculos adyacentes y a través de las articulaciones, provocan escoliosis, rigidez de la columna, mandíbula y miembros y limitan la expansión torácica. Se palpan masas duras de consistencia pétreas en los músculos. Este trastorno raro es espectacular por sus consecuencias, produce el "hombre piedra" que se presenta a veces en los circos. Con frecuencia se asocian anomalías como hipoplasia o malformación del dedo gordo del pie y del pulgar y menos frecuentemente de otros dedos.

#### Exámenes paraclínicos

**Rayos X.** Inclusión de sombras óseas densas en las masas musculares paraesqueléticas.

**Biopsia de músculo.** Revela una intensa proliferación de tejido conjuntivo intersticial con poca reacción inflamatoria celular. Posteriormente se produce la formación de tejido osteoide y cartilaginoso, desarrollándose en el tejido conjuntivo y englobando a fibras musculares relativamente intactas.

### Bibliografía

Basset, A. L.; A. Donath *et al.*: "Diphosphonates in the treatment of myositis ossificans." *Lancet*, 2:845, 1969.

Lutwat, L.: "Myositis ossificans progressive." *Am. J. Med.*, 37:269, 1964.

## SÍNDROME DE MURRI

### Sinonimia

S. de atrofia cerebelar generalizada. S. de degeneración primaria parenquimatosa cerebelar. S. de ataxia cerebelosa presenil.

### Sindromografía

#### Clínica

Es una afección rara, predomina en el sexo masculino después de los 30 años (atrofia cerebelosa tardía de los franceses). Se caracteriza por ataxia, asinergia y adiadocinesia acompañada de palabra escandida y nistagmo.

## Sindromogénesis y etiología

Incierta. Se sugieren factores tóxicos (alcoholismo).

### Bibliografía

Murri, A.: "Degeneration cerebellare da intossicazione endogena." *Riv. Crit. Clin. Med.*, 1:593 609, 1900.

## SÍNDROME DE NECROSIS DEL CUERPO ESTRIADO

### Sinonimia

S. de necrosis simétrica y bilateral del cuerpo estriado.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome frecuentemente sigue a una convulsión epiléptica severa y *status* de anoxia cerebral aguda. Los síntomas iniciales son: pérdida de la conciencia, ausencia de movimientos involuntarios, trastornos de la deglución, movimientos atetóides.

## Sindromogénesis y etiología

Necrosis del cuerpo estriado por daño anóxico, que produce necrosis de las células nerviosas del putamen y del núcleo caudado sin destrucción de la arquitectura astroglial o arquitectura vascular.

### Bibliografía

Marinesco, G. and S. Dragenesco: "Contribution anatomo-clinique a l'étude de syndrome de Foerster." *Encephale*, 24:685, 1924.

## SÍNDROME DE NECROSIS DEL GLOBO PÁLIDO

### Sinonimia

S. de Vogt. S. de anoxia monoxídica.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en pacientes que han sufrido un episodio de coma por inhalación de monóxido de carbono, óxido nitroso o gas de cocina. Unas tres semanas después se recuperan del coma de forma completa o persiste ligera confusión. La recaída puede comenzar semanas después del primer episodio de coma, y se caracteriza por un estado acinético, rigidez generalizada, extensión de los miembros inferiores y flexión de los superiores. En una minoría de los casos, sólo hay una ligera rigidez parkinsoniana.

## Sindromogénesis y etiología

La necrosis del globo pálido está asociada a un menor o mayor grado de daño cortical debido a la toxicidad del gas y a la intensidad de la necrosis hemorrágica.

### Bibliografía

Meyer, A.: "Ueber der Wirkung der Kohlenoxydvergiftung auf das Zentralnervensystem." *Z. Ges. Neurol. Psychiat.*, 112:172, 1926.

## SÍNDROME NEOCEREBELOSO

### Sinonimia

S. del lóbulo cerebeloso posterior.

### Sindromografía

#### Clínica

Aparece en cualquier edad y en ambos sexos. Se caracteriza por hipotonía homolateral o generalizada, reflejos pendulares, trémor estático y durante los movimientos voluntarios, trastornos de la bipedestación, desviación espontánea de los miembros inferiores (tendencia a caerse hacia el lado de la lesión), astenia, dismetría, adiado-cocinesia (el ritmo normal de los movimientos se ve alterado por irregularidades de fuerza y velocidad), trastornos del lenguaje que puede adoptar diferentes formas: disartria de "comerse" las sílabas o disartria de "escansión" (el paciente corta las palabras en sílabas en forma parecida a como se escande un verso en métrica), discurso lento, entrecortado y explosivo acompañado de trastornos de la escritura.

### Sindromogénesis y etiología

Lesión vascular o neoplásica, inflamatoria o traumática del lóbulo posterior o parte lateral del cuerpo cerebeloso.

### Bibliografía

Holes, G.: "The symptoms of acute cerebellar injuries due to gunshot injuries." *Brain*, 40:461-535, 1917.

## SÍNDROME DEL NERVIO DE ARNOLD

### Sinonimia

S. de la neuralgia de Arnold. S. de la neuralgia de la rama auricular del vago. S. de la neuralgia occipital de Arnold.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta con frecuencia entre los 40-70 años, caracterizado por un dolor que se inicia en la región suboccipital con irradiación a la región occipital o hacia el hombro, punzante, paroxístico, con sensación de desgarrar. Los puntos dolorosos del occipital mayor se encuentran en el punto medio de una línea que une el proceso mastoideo con el atlas. Los puntos dolorosos del occipital menor están situados entre las inserciones del trapecio y del esternocleidomastoideo a nivel del proceso mastoideo.

Las crisis neurálgicas pueden desencadenarse por la tos, el frío de la almohada o un pequeño golpe craneal.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se produce por procesos locales de las dos primeras vértebras cervicales: polirradiculitis, consecutivas a osteoartritis cervical hipertrófica, espondilitis anquilopoyéticas y mal de Pott cervical.

### Bibliografía

Alayza Escardo, F.: "Arnold's neuralgia". *JAMA.*, 161:391, 1956.

## SÍNDROME DEL NERVIO ETMOIDAL ANTERIOR

### Sindromografía

#### Clínica

Cuadro clínico caracterizado por dolor intenso bilateral en las regiones frontal, parietal, occipital, que no cede; rigidez de nuca, que persiste uno o más días; áreas de hipersensibilidad alrededor del agujero etmoidal y sobre el nervio.

### Sindromogénesis y etiología

Se produce por una reacción de hipersensibilidad a causa de la presión intrahística en el agujero etmoidal anterior, presión que ocasiona interferencia con la conducción normal del nervio.

### Bibliografía

Burnham, H. H.: "Anterior ethmoidal nerve syndrome; referred pain and headache from lateral nasal wall." *Arch. Otolaryng.*, 50:640-646, 1949.

## SÍNDROME DE NEURALGIA FACIAL ATÍPICA

### Sindromografía

#### Clínica

Prevalece en jóvenes o mujeres de mediana edad con largas historias de crisis de dolor persistente con remisiones, que se localiza en la mitad inferior de la cabeza y cráneo, en la mandíbula cerca de los molares posteriores y que puede estar acompañado de sensación de latidos muy intensos en el cuello, pero que no son más que cefaleas de origen vascular.

### Sindromogénesis y etiología

Se observa en el curso de la historia de conversión y en los trastornos vasculares. Se produce dilatación y distensión de la porción extracraneal de la arteria meníngea media y de otras ramas de la arteria carótida externa.

### Bibliografía

Harris, W.: *Neuritis and neuralgia*. Oxford, London, 1926.  
\_\_\_\_\_. "An analysis of 1 433 cases of paroxysmal trigeminal neuralgia (trigeminal-tic) and end results of grasserian alcohol injection." *Brain*, 63:209-224, 1940.

## SÍNDROME DE NEURITIS SENSORIAL MÚLTIPLE

### Sinonimia

S. de neuritis múltiple cutánea.

### Sindromografía

#### Clínica

Mínima y prácticamente asintomática durante largo tiempo. Cambios de la sensibilidad de la piel desde hipostesia a anestesia. Dolor espontáneo raramente estimulado por ligeros traumas de la piel, siendo la distribución de las áreas afectadas diseminada pero nunca simétrica, con más frecuencia envuelve nervios sensitivos de los dedos y miembros como el safeno, femorocutáneo lateral, calcáneo lateral. Nunca se afectan los nervios motores. Ausencia de manifestaciones vasomotoras o tróficas. No existen trastornos sistémicos.



## Sindromogénesis y etiología

Puede ser una expresión de la esclerosis múltiple o muchas otras enfermedades.

## Bibliografía

Schlesinger, H.: "Ueber Neuritis multiplex cutanea." *Neurol. Centralbl.*, 30:1218-1221, 1911.

Wartlenberg, R.: "Multiple sensory neuritis: a clinical entity." *Trans. Amer. Neurol. Ass.*, 71:101-104, 1946.

## SÍNDROME DE NEUROBLASTOMA FAMILIAR

### Sinonimia

S. del neuroblastoma congénito.

### Sindromografía

#### Clínica

Generalmente comienza antes de los 5 años (80 % de los casos), algunos después. Por lo regular, su primera manifestación es una masa tumoral abdominal localizada en la suprarrenal o ganglios simpáticos vecinos, que con frecuencia cruza la línea media. El cuadro clínico varía de acuerdo a su localización. A nivel de la región cervical se presenta en forma de una masa dura y lobular, que afecta el triángulo posterior del cuello o se extiende a la región esternocleidomastoidea. Dolor torácico y tos cuando está localizado en el mediastino. Obstrucción urinaria o rectal si la localización es en la pelvis. Por lo general, los primeros síntomas son atribuibles más a las metástasis que a la neoplasia primaria.

#### Exámenes paraclínicos

**Orina.** Niveles elevados de catecolaminas de uno o más de sus derivados ácido 3-metoxi-4-hidroximandélico (VMA) y el ácido hemovalínico (HVA).

**Radiología.** Permite la localización del tumor y las metástasis óseas que con frecuencia son bilaterales, simétricas con zonas de destrucción y proliferación de hueso nuevo.

**Tomografía axial computarizada.** Muestra una masa hipodensa cuya densidad se incrementa de manera uniforme tras la administración de sustancia de contraste, con grado variable de hemorragia y calcificación.

**Líquido cefalorraquídeo.** Citología.

## Sindromogénesis y etiología

Se sugiere la posibilidad de que se trasmite por herencia autosómica dominante. Es una de las neoplasias más frecuentes en el niño. Más de la mitad se origina en la glándula suprarrenal o en los ganglios simpáticos, y pueden aparecer en cualquier punto de la cadena simpática ganglionar o puede provenir de los ganglios espinales. En raras ocasiones ocurre como tumor primario del sistema nervioso central.

En líneas celulares de neuroblastoma humano, se ha logrado aislar un ADN genómico homólogo al oncogen MYC, pero amplificado; el oncogen MYCN que se ha localizado en 2p24. Hay dos alteraciones cromosómicas relacionadas con este oncogen: una región cromosómica larga de coloración homogénea y la presencia de doble minutos que nunca coexisten en una célula.

## Bibliografía

Brodeur, G. M. and R. C. Seager: "Gene amplification in human neuroblastomas: basic mechanism and clinical implications." *Cancer Genet. Cytogenet.*, 19:101-111, 1986.

Chatten, J. and M. L. Voorhess: "Familial neuroblastoma." *N. Engl. J. Med.*, 277:1230-1236, 1967.

Dodge, H. J. and M. C. Benner: "Neuroblastoma of adrenal medullar in sibilings." *Rocky Mount. Med. J.*, 42:35-38, 1945.

## SÍNDROME DE NEUROPATÍA AMILOIDÓSICA HEREDITARIA TIPO I

### Sinonimia

S. de neuropatía amiloidósica hereditaria tipo Andrade. S. de neuropatía amiloidósica hereditaria tipo portuguesa.

Enfermedad del pie. S. de neuropatía amiloidósica tipo I.

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta por igual a ambos sexos, comienza entre la tercera, cuarta y quinta décadas de la vida. La hipotensión ortostática precede a otros síntomas. Hay progresión insidiosa de parestesias periféricas simétricas de los miembros inferiores, que progresan lentamente y se extienden eventualmente a los miembros superiores, acompañada de alteraciones vegetativas como: pérdida del reflejo pupilar a la luz y miosis, anhidrosis, parálisis vasomotora, diarrea alternando con constipación e impotencia. Trastornos de la marcha (por alteraciones del sentido de posición y leve debilidad muscular). Abolición de los reflejos tendinosos. Trastornos del ritmo cardiaco (bloqueo de rama o bloqueo auriculoventricular con cardiomegalia). Pérdida de peso, anorexia y hepatomegalia. Más raramente puede estar acompañado por opacidad del vítreo, que progresa a la ceguera e hipoacusia.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia del nervio sural.** Disminución de las fibras no mielínicas y mielínicas cortas con depósitos nodulares de amiloide a lo largo de los troncos nerviosos.

**Biopsia de piel, músculo, encías, mucosa rectal o riñón.** Se demuestra el amiloide mediante tinciones apropiadas y microscopía electrónica.

## Sindromogénesis y etiología

Se hereda con carácter autosómico dominante. Afecta principalmente las fibras cortas sensoriales y autónomas. Los dermatomas lumbosacros muestran pérdida de la nocicepción tipo siringomiélica y discriminación térmica con conservación del tacto y la presión.

El defecto se ha localizado en el gen de la proteína transtirretinolina (TTR). Esta es una proteína de transporte para la tiroxina y el retinol (vitamina A). La mutación consiste en un cambio de la valina por la metionina en la posición 30 (val 30 met). El gen ha sido asignado al cromosoma 18.

## Bibliografía

Mahloudji, M.; R. D. Teasdall; J. J. Adamkiewicz *et al.*: "The genetic amyloidosis; with particular reference to hereditary neuropathic amyloidosis, type II (Indiana or Rukavina type)." *Medicine*, 48:1-37, 1969.

## SÍNDROME DE NEUROPATÍA AMILOIDÓSICA HEREDITARIA TIPO II

### Sinonimia

S. de neuropatía amiloidósica hereditaria tipo Rukovina. S. de neuropatía amiloidósica hereditaria tipo Indiana.

## Sindromografía

### Clínica

Afecta por igual a ambos sexos durante la tercera a la cuarta décadas de la vida. Se caracteriza por síntomas de neuropatía periférica, que afecta más severamente a los miembros superiores iniciándose en la mano. Es característico observar entumecimiento del pulgar y los tres primeros dedos por compresión del nervio mediano, a nivel del ligamento del túnel carpiano. Pueden observarse pequeños trastornos motores.

### Exámenes paraclínicos

**Biopsia del nervio sural.** Disminución de las fibras mielínicas y amielínicas cortas con depósitos nodulares de amiloide a lo largo de los troncos nerviosos.

**Biopsia de piel, músculo, encía o recto.** Se demuestra la sustancia amiloide mediante tinciones apropiadas y microscopía electrónica.

## Sindromogénesis y etiología

Polineuropatía familiar de herencia autosómica dominante cuya mutación está a nivel del gen de la proteína transtirretinolina y se produce un cambio de isoleucina a serina en la posición 84 (ver neuropatía amiloidótica tipo I). Síndrome de neuropatía amiloidótica no hereditaria

## Sindromografía

### Clínica

Predomina en hombres (84 %). La edad de aparición es hacia la cuarta a sexta décadas de la vida. Se caracteriza por síntomas similares a la neuropatía amiloidótica hereditaria, aunque afecta las porciones distales de los miembros inferiores más que los superiores. Se acompaña de cardiomegalia (21 %), hepatomegalia (16 %), esplenomegalia (5 %), macroglosia y nefropatía.

## Sindromogénesis y etiología

Desconocidas.

## Bibliografía

Ostertag, B.: "Familiare Amyloid-Erkrankung." Z. Mensch. Vererb. Konstit-Lehre, 30:105-115, 1950.

## SÍNDROME DE NIELSEN II

### Sinonimia

S. del *girus* cingulado.

## Sindromografía

### Clínica

Hay apatía, aquinesia, mutismo, incontinencia.

**Examen físico.** Ojos abiertos, tono muscular normal, indiferencia al dolor, signo de Babinski bilateral.

## Sindromogénesis y etiología

Existe un daño bilateral del *girus* cingulado. La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Ford, F. R.: Diseases of nervous system. ed. 4, Springfield, Thomas, 1960.

Nielsen, J. M.: Agnosia, apraxia and aphasia, Hoeber, New York, 1946.

## SÍNDROME DE OCLUSIÓN DE LA ARTERIA ESPINAL ANTERIOR

### Sinonimia

S. de Beck. S. de hemiplejía hemianestésica. S. hipoglosal.

## Sindromografía

### Clínica

Se presenta por lo general en forma abrupta, aplopectiforme con dolor y parestesia y varía de acuerdo con el sitio de la oclusión:

1. Oclusión de la arteria espinal anterior a nivel de la médula oblongada (síndrome de Davison): cuadriplejía flácida, pérdida de la sensibilidad discriminativa por debajo del nivel de la lesión.
2. Oclusión de las ramas que irrigan el área paramedial de la médula oblongada: parálisis homolateral de la lengua y hemiplejía contralateral con trastorno de la sensibilidad táctil.
3. Oclusión a nivel toracolumbar: atrofia muscular segmentaria y parálisis espástica de los miembros inferiores, ocasionalmente unilateral con hemianestesia contralateral, disociación sensitiva por debajo de la lesión.
4. Oclusión a nivel de la porción inferior de la médula: parálisis flácida de los miembros inferiores con cambios disociativos de la sensibilidad. Abolición de los reflejos del área afectada, trastorno de la sensibilidad superficial.

Parestesia y batiestesia conservadas.

## Sindromogénesis y etiología

Trombosis (más frecuente) y neoplasias. Aterosclerosis, sífilis, traumatismos, coartación de la aorta.

## Bibliografía

Spiller, W.G.: "Thrombosis of the cervical anterior median spinal artery; syphilitic acute anterior polymyelitis." J. Nerv. Ment. Dis., 36:601-613, 1909.

## SÍNDROME DE PAGE

### Sinonimia

S. de hipertensión encefálica.

## Sindromografía

### Clínica

Aparece en mujeres jóvenes o de mediana edad, ocasionalmente en hombres. Se caracteriza por la aparición periódica de manchas enrojecidas cubiertas por pequeñas gotas de perspiración en la cara, parte superior del tórax, y a veces en el abdomen. Los miembros durante la crisis están fríos, pálidos. Hay lagrimeo sin causa emocional. Cefalea, taquicardia e hiperperistalsis abdominal. Poliuria emocional. Labilidad de la presión sanguínea, que aumenta durante los ataques. Ocasionalmente febrícula.

## Sindromogénesis y etiología

Desconocida. Se plantea que se produce por un trastorno hipotalámico. Un síndrome similar es observado en algunos casos con tumor comprimiendo el hipotálamo.

## Bibliografía

- Page, I. H.: "A syndrome simulating diencephalic stimulation occurring in patients with essential hypertension." Amer. J. Med., 190:9-14, 1935.
- Schroeder, H. A. and M. L. Goldman: "Test for the presence of the hypertensive diencephalic syndrome using histamine." Amer. J. Med., 6:162-167, 1949.

## SÍNDROME DE PAINE-EFRON

### Sinonimia

S. de ataxia telangectasia II.

### Sindromografía

#### Clínica

Aparece en la adolescencia tardía o en la primera juventud. Comienza con dolor en la región dorsal y muslo, más tarde se acompaña de ataxia de progresión lenta. Telangectasias difusas y oscurecimiento de los nevos.

### Sindromogénesis y etiología

Patrones hereditarios dominantes. Posible degeneración espinocerebelar.  
La etiología es desconocida

## Bibliografía

- Paine, R. S. and M. I. Efron: "Atypical variants of ataxiatelangectasia syndrome." Develop. Med. Child. Neurol., 5:14-23, 1963.

## SÍNDROME DE LA PARÁLISIS BULBAR PROGRESIVA DE WACHSMUTH-LEYDEN

### Sinonimia

S. de Duchenne. S. de parálisis labioglossofaríngea. S. de parálisis bulbar espástica progresiva.

### Sindromografía

#### Clínica

Aparece entre los 50-60 años de edad. Comienza con trastornos progresivos del lenguaje, (dificultad para pronunciar las consonantes linguales (r, n, l), labiales (b, m, p, f), dentales (d, t) y palatales (k, g); trastornos de la masticación por debilidad de los músculos masticatorios (reflejo de *bulldog*); trastornos de la deglución con regurgitación nasal ocasional, babeo, pérdida de los reflejos faríngeos y laríngeos, voz nasal por dificultad en la elevación del velo del paladar, fasciculaciones del mentón y de la lengua, la cual es pequeña y atrófica con imposibilidad de su propulsión por trastornos del músculo geniogloso. La estación bípeda y los movimientos están afectados por la espasticidad de los miembros. Los hombros se levantan con dificultad y no se consigue elevarlos. Pérdida del control emocional con episodios súbitos de risa y llanto. Debilidad de los músculos faciales.

### Exámenes paraclínicos

**Electromiografía.** Fibrilaciones de denervación y fasciculaciones. Reducción de la velocidad de conducción de los nervios motores.

## Sindromogénesis y etiología

Variante clínica de la esclerosis lateral amiotrófica. Degeneración de los núcleos de los pares craneales V, VII, IX, X, XI y XII en asociación con otros trastornos degenerativos, no se afectan los músculos extrínsecos del ojo.

## Bibliografía

- Duchenne, G.: "Paralysie musculaire progressive de la langue, du voile du palais et des levres: affection non encore décrite comme espece morbide distincte." Arch. Gén. de Méd., 16:283-296, 1860.

## SÍNDROME DE PARÁLISIS DEL SÁBADO POR LA NOCHE

### Sinonimia

S. neuropático alcohólico.

### Sindromografía

#### Clínica

Esta parálisis se presenta en grandes tomadores de alcohol. Después de una intoxicación alcohólica, el paciente despierta sintiendo entumecimiento en el miembro superior, cuando tiene el brazo en abducción sobre el borde de una silla o con la cabeza sobre este. Las parálisis más frecuentes son las de los músculos inervados por el nervio radial (impiden la extensión del codo, muñeca y dedos); también están afectados los nervios periféricos de los miembros inferiores, especialmente el nervio peroneo.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se debe a una neuritis compresiva. Con frecuencia existe, previamente, una neuritis alcohólica.

## Bibliografía

- Grinker, R. R. and A. L. Saks: Neurology, ed. 6, Springfield, Thomas, 1966.

## SÍNDROME DE PARÁLISIS PARATRIGEMINAL DE RAEDER

### Sinonimia

Parálisis trigeminal en el síndrome simpático óculo pupilar.

### Sindromografía

#### Clínica

Los síntomas son unilaterales y se caracterizan por dolor intenso concentrado alrededor del ojo, que puede ser continuo con períodos de exacerbación y de relajación. En ocasiones puede estar acompañado de síntomas relacionados con toma de los nervios craneales paraselares (II, III, IV y VI).

**Examen físico.** Se observa ptosis palpebral, miosis, ausencia de sudación facial (lo que establece la diferencia con el síndrome de Horner). La inyección conjuntival y el lagrimeo están, generalmente, presentes.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología de cráneo y columna cervical.**

**Arteriografía.**

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome puede ser producido por lesiones neoplásicas, traumáticas, inflamatorias, vasculares, o idiopáticas que dañan las fibras óculosimpáticas distales a la bifurcación de la arteria carótida común (a este nivel son escasas las fibras sudoríparas).

Cuando hay toma de los pares craneales paraselares (síndrome de Raeder tipo I) se produce por tumoraciones, abscesos o aneurismas de la parte anterior de la fosa craneal media.

Cuando no hay toma de pares craneales (síndrome de Raeder II), se produce por abscesos dentales, aneurisma de la arteria carótida interna, etcétera.

### Bibliografía

Law, W. R. and E. R. Nelson: "Internal carotid aneurysm as a cause of Raeder's paratrigeminal syndrome." *Neurology*, 18:43-46, 1968.

Raeder, J. G.: "Paratrigeminal paralysis of oculo pupillary sympathetic." *Brain*, 47:149-158, 1924.

### SÍNDROME DE PARÁLISIS PERIÓDICA TIROTÓXICA

#### Sinonimia

S. de Kitamura.

#### Sindromografía

##### Clínica

Este síndrome es más frecuente en hombres entre la tercera y cuarta décadas de la vida, principalmente en individuos de origen japonés (2,8 % de los pacientes japoneses con hipertiroidismo padecen este síndrome). Aparece, generalmente, temprano en la mañana al despertar, o durante el día después del descanso posterior al ejercicio o a una comida copiosa. Hay episodios indoloros de parálisis muscular del tronco y miembros que incapacitan al paciente para levantarse o moverse. Movimientos oculares, sialorrea, sin trastornos respiratorios que duran de 12-24 h. Los pacientes presentan todos los síntomas y signos del hipertiroidismo (síndrome de Basedow), aunque estos pueden aparecer meses después del síndrome muscular. En algunos casos la glándula tiroides puede estar aumentada de volumen sin otros signos de hipertiroidismo (hipertiroidismo apático). Durante las crisis están disminuidos o ausentes los reflejos musculares de los músculos afectados, sin que exista aumento del tono muscular. Esta miopatía desaparece cuando el paciente se vuelve eutiroides con el tratamiento. Las crisis de parálisis pueden ser inducidas por 10 unidades de insulina.

### Exámenes paraclínicos

**Electromiografía.** Durante la crisis revela miopatía tipo parésica.

**Test de tolerancia a la glucosa.** Alterado.

**Test de hipertiroidismo.** Alterados.

**Biopsia muscular.** Generalmente, normal. Pocas fibras sufren cambios degenerativos.

**Microscopia óptica.** Revela vacuolización subsarcolemal central en un grupo pequeño de los músculos afectados.

### Sindromogénesis y etiología

La parálisis periódica tirotóxica está asociada al hipertiroidismo. Se supone que el hipertiroidismo exterioriza formas latentes de la enfermedad de Cavaré-Westphal (parálisis periódica familiar hipocaliémica).

### Bibliografía

Kitamura, R. and I. Nihonnaukagakukai-Zasshi, quoted by T. Shinosaki: "Klinische Studien über die periodischen paralysen der extremitäten." *Zkschr. ges. Neurol. Psychiat.*, 100:564-611, 1926.

Norris, F. H.; B. J. Panner and J. M. Stormont: "Thyrotoxic periodic paralysis; metabolic and ultrastructural studies." *Arch. Neurol.*, 19:88-98, 1968.

### SÍNDROME DE PARÁLISIS POSEPILEPTICA DE TODD

#### Sindromografía

##### Clínica

Parálisis transitoria que sigue a una convulsión motora focal, como secuela del ataque jacksoniano, que se manifiesta por paresia temporal o parálisis de los miembros que dura unas pocas horas o días.

#### Sindromogénesis y etiología

Al parecer se produce por agotamiento de las neuronas del foco epiléptico.

### Bibliografía

Jasper, H. H.: *Basic mechanisms of the epilepsies*. Little Brown, Boston, 1969.

Todd, R. B.: *clinical lectures on paralysis*. ed. 2, Churchill, London, 1856.

### SÍNDROME DE PARÁLISIS PSEUDOBULBAR

#### Sindromografía

##### Clínica

Este síndrome aparece después de los 40 años, y se caracteriza por disartria, lenguaje lento, balbuciente y aun anartria, afonía completa temporal o voz monótona monocorde, disfagia (atragantamiento), dificultad para caminar con pérdida de la fuerza en todos los miembros, que recuerda una tetraparesia espástica de poca intensidad, risa y llanto espontáneos que no pueden ser controlados. Exageración de los movimientos automáticos y reflejos, la expresión facial puede ser similar a la del parkinsonismo (facies en máscara), voz nasal sin entonación, volumen bajo en murmullo, y saliveo incontrolable.

#### Sindromogénesis y etiología

Aterosclerosis con múltiples áreas de reblandecimiento.

### Bibliografía

Magnus, A.: "Fall von Aufhebung des Willenseinflusses auf einige Hirnnerven." *Arch. Anat. Physiol. u. Wissench. Med.*, 258-267, 1837.

## SÍNDROME DE PARÁLISIS SUPRANUCLEAR PROGRESIVA

### Sinonimia

S. de Steele-Richardson-Olszewsky.

### Sindromografía

#### Clínica

Se observa con mayor frecuencia en el sexo masculino durante la sexta década de la vida (45-73 años). Se inicia con cambios vagos de la personalidad combinados con trastornos del equilibrio y de la marcha, caídas bruscas, alteraciones visuales y oculares, pseudoftalmoplejía constante que afecta principalmente la mirada vertical, especialmente hacia abajo, pérdida del fenómeno de Bell (movimiento superior reflejo de los ojos al forzar el cierre de los párpados) y la convergencia ocular y las pupilas disminuyen entonces de tamaño. En el curso de su evolución se afectan también los movimientos oculares horizontales, preservándose los reflejos óculo vestibulares, hasta la pérdida total de los movimientos voluntarios de los ojos.

Trastorno de los movimientos verticales y pérdida del componente rápido del nistagmo optocinético (inducido por el calor). Disartria (palabra arrastrada). Disfagia. Rigidez distónica del cuello y parte superior del tronco, los miembros se vuelven inflexibles con signo de Babinski en algunos casos, facies inexpressiva, marcha torpe con ligera ataxia de los miembros, disminución de la memoria, retardo de los procesos del pensamiento, apatía y perturbación de la capacidad para manipular la información disponible.

El paciente se vuelve anártrico, inmóvil y casi inútil con cierto grado de demencia.

### Sindromogénesis y etiología

Se produce pérdida de neuronas y gliosis en el techo y tegmento mesencefálico, núcleo subtalámico de Luys, núcleos vestibulares y oculares.

La etiología hasta el momento es desconocida. Se plantea la posibilidad de un virus lento, pero han fallado los intentos de su transferencia a monos por medio de la inoculación intracerebral de tejido encefálico.

Se observa en el parkinsonismo, parálisis pseudobulbar y demencias.

### Bibliografía

- Chavany, J. A.; L. von Bogaert et S. Godlewski: "Sur un syndrome de rigidité à prédominance axiale avec perturbation des automatismes oculo-palpébraux d'origine encéphalitique." *Presse Med.*, 59:958-962, 1951.
- Di Mauro, S.; E. Bonilla *et al.*: "Mitochondrial myopathies." *Ann. Neurol.*, 17:521, 1985.
- Maher, E. R. and A. J. Lees: "The clinical features and natural history of the Steele-Richardson-Olszewski's syndrome." *Neurology*, 36:1005, 1986.
- Steele, J.C *et al.*: "Progressive supranuclear palsy." *Arch. Neurol.*, 10:333-359, 1964.

## SÍNDROME DE PARAPLEJÍA DOLOROSA

### Sindromografía

#### Clínica

Dolor extremadamente severo en un punto específico de la columna vertebral, debido a la compresión de la raíz vertebral, seguido por paraplejía y caquexia.

### Exámenes paraclínicos

Radiología de columna.  
Survey óseo.

### Sindromogénesis y etiología

Lesión vertebral osteogénica u osteolítica, mieloma múltiple, metástasis de próstata, pulmón, mama, riñón o colon.

### Bibliografía

- Grinker, R. R. and A. L. Saks: *Neurology*. ed. 6, Springfield, Thomas, 1966.

## SÍNDROME DE PARINAUD II

### Sinonimia

S. de los colículos mesencefálicos (tubérculos cuadrigéminos). S. mesencefálico posterior. S. de parálisis de la mirada conjugada. S. de Koerberg-Salus-Elshing.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se caracteriza por parálisis de la mirada en el plano vertical, los globos oculares no pueden elevarse ni descender; con mayor frecuencia se afecta el movimiento hacia arriba, quedando preservado el movimiento hacia abajo. La parálisis suele ser conjugada y de ordinario no se acompaña de diplopía pero sí de parálisis o paresia de la convergencia y de abolición frecuente del reflejo fotomotor con conservación de la acomodación (signo de Argill-Robertson). Retracción palpebral.

En la forma clínica descrita por Koerberg-Salus, se asocia el nistagmo ocular y palpebral en los diferentes movimientos del ojo.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se produce por lesiones mesencefálicas que afectan la región adyacente a la sustancia gris, que rodea el acueducto del cerebro a ambos lados de la línea media y en la región de la comisura cerebral posterior y techo mesencefálico.

Las causas son: lesiones vasculares y tumorales (la más frecuente es el pinealoma) y la esclerosis múltiple que toman el motor ocular común.

### Bibliografía

- Borde, R. M. and P. J. Savino: *Clinical Decisions in Neuro-Ophthalmology*, St. Louis, Mosby, 1985.
- Hiller, N. R.: *Walsh and Hoyt's clinical in Neuro-Ophthalmology*. vol. 2 Baltimore, Williams and Wilkins, 1985.
- Leigh, R. J. and D. S. Zee: *The neurology of eye movement*. Davis, Philadelphia, 1983.
- Pavan-Langston, D. (ed.): *Manual of ocular diagnosis and therapy*. ed. 2 Little Brown, Boston, 1985.

## SÍNDROME DE PARKINSONISMO ENCEFALÍTICO

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome aparece en cualquier edad de forma gradual y tiene un desarrollo rápido. Se caracteriza por ligeros pródomos que en ocasiones pueden faltar y que están dados por: trismo

moderado y cefalalgia seguidos de un estado de astenia intensa que lleva al paciente a una completa inmovilidad. La cara adquiere una expresión de mirada fija con la hendidura palpebral abierta que semeja el estupor. Hay reflejos seborreicos muy característicos que recubren la piel de grasa, sialorrea casi constante y reacción pupilar frecuentemente unilateral. El paciente adopta una actitud de encorvamiento, con la cabeza flexionada y la cifosis dorsal está acentuada, con pérdida del balanceo automático de los miembros superiores durante la marcha y se acompaña de anteropulsión. Hay disociación de los componentes del sueño: durante el día presenta la inmovilidad del sueño pero sin dormir, mientras que durante la noche duerme, pero con una marcada inquietud motora (gesticula, habla, se incorpora, etcétera).

El temblor es violento, casi mioclónico.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Líquido cefalorraquídeo.** Discreto aumento de la tensión, aumento de la albúmina, pleocitosis moderada de tipo linfocitaria. Reacción de Pandy casi siempre positiva. Reacción de Wassermann negativa. Hiperglucorraquia. Reacciones coloidales de tipo luético con floculación de mediana intensidad.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Este síndrome se origina por complicación de la encefalitis del tipo de Von Economo.

Es producido por lesión de la sustancia negra del mesencéfalo y globo pálido del telencéfalo.

#### **Bibliografía**

Grinker, R. R. and A. L. Saks: Neurology. ed. 6, Springfield, Thomas, 1966.

### **SÍNDROME DEL PEDÚNCULO CEREBELOSO SUPERIOR**

#### **Sinonimia**

S. de la arteria cerebelosa anterosuperior.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Aparece de forma súbita, sin pérdida de la conciencia. Unilateral. Se caracteriza por movimientos involuntarios de reposo y hemisíndrome cerebeloso que se revela por lateropulsión durante la marcha, hipotonía muscular, disimetría y temblor, todos de localización ipsilateral. Pérdida contralateral de la sensibilidad térmica y dolorosa incluyendo la cabeza. En ocasiones hay pérdida contralateral de la audición y está presente el síndrome de Horner. Persiste la deglución normal, no hay parálisis ni anestesia en la zona de inervación del nervio glossofaríngeo, no afonía ni signos de toma del haz piramidal. El pronóstico depende de la extensión y la naturaleza de la lesión. Frecuentemente la evolución es favorable.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Punción lumbar.**

**Tomografía axial computadorizada.**

**Arteriografía.**

#### **Sindromogénesis y etiología**

Este síndrome es ocasionado por la obstrucción de la arteria cerebelosa anterosuperior por trombosis y menos frecuentemente por embolismos, neoplasias y procesos inflamatorios.

Esta obstrucción ocasiona lesiones de reblandecimiento que afectan la cara superior del hemisferio cerebeloso de ese lado, acompañado o no de lesión del pedúnculo cerebeloso superior y el lemnisco lateral.

#### **Bibliografía**

Dow, R. S. and G. Muruzzi: The physiology and pathology of the cerebellum. University of Minnesota Press, Minneapolis, 1958.

Porot, A.: "Hémorragie limitée du pédoncle cérébelleux supérieur droit; hémisindrome cérébelleux direct." Lyon Méd., 106:1137-1141, 1906.

### **SÍNDROME DE PELIZAEUS-MERZBACHER**

#### **Sinonimia**

S. de aplasia extracortical congénita. S. de leucodistrofia sudanófila. S. de leucodistrofia de Spielmeyer.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Aparece exclusivamente en el sexo masculino. Se inicia en los primeros meses de la vida o durante la niñez. Es de curso progresivo y lento y se caracteriza por movimientos anormales de los ojos de forma extraviada, arrítmicos (nistagmo pendular, rápido, irregular, con frecuencia asimétrico), movimientos intermitentes de la cabeza, ataxia, temblor intencional, movimientos coreiformes y atetósicos de los brazos. Trastornos del desarrollo psicomotor y alteraciones mentales.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Se debe a una mielinización defectuosa del cerebro, tronco encefálico, cerebelo, médula espinal y nervios periféricos.

Es un síndrome de etiología genética que se transmite por herencia autosómica recesiva ligada al cromosoma X. La mutación se encuentra en el gen que codifica proteína proteolípida (PLP) en Xq22. La ausencia o defecto de esta proteína produce, desmielinización y se ha observado ausencia de oligodendrocitos en el cerebro de pacientes con este síndrome. Se han descrito al menos seis tipos diferentes de mutaciones del gen PLP.

Este síndrome se transmite por herencia recesiva ligada al cromosoma X, y el mecanismo bioquímico es desconocido.

#### **Bibliografía**

Pelizaeus, F.: "Über eine eigen thumliche Form spastischer Lahmung mit Cerebraler Scheinungen aufgherediterer Grundlage (Multiple Sklerose)." Arch. Psychiat. Nervenkr., 16:698-710, 1885.

Raskind, W.H. *et al.*: "Complete deletion of the proteolip protein gen (PLP) in a family with linked Pelizaeus-Merzbacher disease." Am. J. Hum. Genet., 49:1355-1360, 1991.

Seitelberger, F.: Pelizaeus Merzbacher disease. In Vinken, P. and G. Bruin, Handbook of clinical neurology. vol. 10 Amsterdam, NorthHolland 1970, pp: 180.

Zeman, W.; W. Demyer and H. F. Falls: "Pelizaeus-Merzbacher disease. A study in nosology." J. Neuropath. Exp. Neurol., 23:334-354, 1964.

### **SÍNDROME DE PENFIELD**

#### **Sinonimia**

S. de epilepsia centroencefálica. S. de epilepsia autonómica diencefálica anterior.

## Sindromografía

### Clínica

Síndrome que se caracteriza por crisis convulsivas acompañadas de manifestaciones vegetativas: congestión facial, sialorrea, perspiración, lagrimeo, exoftalmía, dilatación pupilar, taquicardia, polipnea.

Las crisis son de duración variable (1-15 min), y terminan con un corto período de obnubilación.

### Sindromogénesis y etiología

Se produce por lesión localizada en el piso y paredes del tercer ventrículo.

### Bibliografía

Penfield, W.: "Diencephalic autonomic epilepsy." Arch. Neurol. Psychiat., 22:358-374, 1929.

## SÍNDROME POSHERPÉTICO

### Sinonimia

S. de neuralgia posherpética.

### Sindromografía

#### Clínica

Aparece generalmente en ancianos, después de una infección por zoster. Es sumamente infrecuente y se caracteriza por una sensación de quemazón constante, con ondas superpuestas de dolor punzante intenso y prolongado y sensibilidad exquisita al más ligero estímulo en la piel del territorio afectado.

### Sindromogénesis y etiología

Cambios degenerativos e incompleta regeneración de los nervios.

### Bibliografía

Brain, Lord: Diseases of the nervous system. ed. 6, London Oxford University Press, 1962.

## SÍNDROME DE PSEUDOTABES DIABÉTICA

### Sinonimia

S. de neuropatía diabética.

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por arreflexia tendinosa, anestesia profunda y dolores en las ramas del nervio peroneo (ciático poplíteo externo) con atrofia muscular. En algunos casos, mononeuritis de las ramas del plexo braquial.

#### Exámenes paraclínicos

Correspondientes con la etiología de base.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se presenta como una complicación que aparece en el curso de la diabetes y que obedece a cambios en el

metabolismo del nervio. Incide sobre todo en diabéticos de 50-60 años.

### Bibliografía

Jackson, J. H.: "Contribution to the comparative study of convulsions." Brain, 9:1-23, 1886.

## SÍNDROME DE RADIACIÓN CEREBRAL

### Sinonimia

S. de necrosis del cerebro por radiación.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en pacientes tratados con altas dosis o cursos múltiples de radiación ionizante. El síndrome se desarrolla 7-12 meses después del último tratamiento y presenta una sintomatología variable: cefaleas, convulsiones, paresias, deterioro de la memoria, labilidad emocional, afasia y estupor.

### Sindromogénesis y etiología

Es un proceso degenerativo de las células nerviosas debido al efecto directo de la radiación y al menos en parte a la isquemia originada por vasculitis posradiación.

Se ha pensado que los mecanismos de autoinmunidad desempeñan algún papel en la lesión hística.

### Bibliografía

Fisher, A.W. and H. Holfelder: "Lakales Amyloid im Gehirn Eine Spatfalte von Rontgenbestrahlungen." Deutsch. Z. Chir., 227:475-483, 1930.

## SÍNDROME DE RAYMOND-CESTAN

### Sinonimia

S. de Raymond. S. de Cestan. S. de disociación de la mirada lateral. S. alterno protuberancial superior.

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por parálisis monolateral de los movimientos de lateralidad de la mirada por toma del par VI (nervio *abduccens* o motor ocular externo) del mismo lado, hemiplejía contralateral, hemianestesia de cara, tronco y miembros. El pronóstico depende de su etiología.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se produce por una lesión de la parte alta del puente que interesa la vía piramidal, cintilla longitudinal posterior, lemnisco medial, vía central del trigémino después de su entrecruzamiento, vías olivorrúbricas y rubrospinales.

### Bibliografía

Raymond, F. et R. Cestan: "Trois observations de paralysie des mouvements associés des globes oculaires." Rev. Neurol., 9:70-77, 1901.

## SÍNDROME DE REICHERT

### Sinonimia

S. de la neuralgia del plexo timpánico. S. de la neuralgia del ganglio geniculado. S. del nervio de Jacobson.

### Sindromografía

#### Clínica

Paroxismo de dolor punzante en el meato acústico externo, asociado con otros dolores en la cara y zona posteroauricular.

Después de la sección de este nervio se produce pérdida unilateral de las sensaciones del velo del paladar, pared faríngea y trompa de Eustaquio, epiglotis y el tercio posterior de la lengua.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología se debe a irritación inflamatoria o neoplásica de la rama timpánica del nervio glossofaríngeo (nervio de Jacobson).

### Bibliografía

Reichert, F.L.: "Tympanic plexus neuralgia. True tic douloureux of the ear or so-called geniculate ganglion neuralgia cure effected by intracranial section of the glossopharyngeal nerve." J.A.M.A., 100:1744-1746, 1933.

Reichert, F. L.: "Neuralgias of the glossopharyngeal nerve with particular reference to the sensory, gustatory and secretory functions of the nerve". Arch. Neurol. Psychiat., 32:1030-1037, 1934.

## SÍNDROME RETINOHIPOFISARIO

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en cualquier edad, más frecuentemente en el sexo femenino. Se caracteriza por cefalea, vértigo y trastornos de la visión acompañados de alteraciones típicas del campo visual. En el fondo de ojo se observa estrechamiento de los vasos retinianos, neuritis y atrofia del nervio óptico.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología de cráneo.** Alteraciones de las estructuras óseas de la silla turca con descalcificación y osteólisis de los procesos clinoideos posteriores.

### Sindromogénesis y etiología

La sindromogénesis y la etiología no están precisadas.

### Bibliografía

Lijo, Pavia J.: "Síndrome retinohipofisario tratado por la gonadotropina sérica. Cuatro nuevas observaciones." Rev. Oto. Neuro. Oftal., 22:5-9, 1947.

Lijo, Pavia J. and M. Lis: "Síndrome retinohipofisario benigno. Sobre 30 observaciones." Rev. Oto. Neuro. Oftal., 24:41-45; 73-76, 1949.

## SÍNDROME DE LA RISA ESPASMÓDICA

### Sinonimia

S. de la risa forzada. S. de la risa homérica. S. de ataques de risa.

## Sindromografía

#### Clínica

Debe ser considerada como un síntoma más que un síndrome.

Se caracteriza por risa incontrolable, desproporcionada a la causa provocadora, sin emoción ni placer.

### Sindromogénesis y etiología

Se observa en esclerosis múltiple, parálisis pseudobulbar, hemorragia intracraneal y posterior a la lobotomía de la corteza premotora.

### Bibliografía

Grinker, R. R. and A. L. Saks: Neurology. ed. 6, Springfield, Thomas, 1966.

Homer, in both Iliad and Odyssey: "And unextinguished laughter shakes the skies".

Martin, J. P.: "Fits of laughter (sharm mirth) in organic cerebral disease." Brain, 73:453-64, 1950.

## SÍNDROME DE ROMBERG

### Sinonimia

S. de Parry-Romberg. S. de trofoneurosis *facialis* progresiva. S. de aplasia laminar progresiva. S. de hemiatrofia facial progresiva.

### Sindromografía

#### Clínica

Se afectan ambos sexos y comienza en la infancia. A veces es precedida por un trauma o neuralgia del trigémino. El comienzo es en el lado izquierdo (62 %) y se caracteriza por una atrofia progresiva de piel, tejido celular subcutáneo, músculos, huesos y cartílagos; la oreja se queda más pequeña y separada de la cabeza, después afecta la ceja, comisura bucal y cuello, excepcionalmente el hemicuerpo. En la zona lesionada la piel se pigmenta asociándose a veces a vitiligo; hay alopecia circunscrita que afecta también las pestañas y mitad interna de la ceja. Sistema nervioso: neuralgia del trigémino, parestias y convulsiones de tipo jacksonianas con hemiatrofia cerebral ipsilateral o contralateral. Ojos: enoftalmos e inclinación antimongólica del ojo, con parálisis extrínseca, lagofthalmos y ptosis; en ocasiones síndrome de Horner. Lesiones inflamatorias (queratitis, iritis, iridociclitis,) y catarata. Boca: hemiatrofia del labio superior (que deja al descubierto los dientes) y de la lengua. En la mitad de los casos participa la rama ascendente del maxilar.

El proceso puede ser bilateral en 5-10 % de los pacientes.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia y electroencefalograma.** Son útiles para establecer el diagnóstico.

### Sindromogénesis y etiología

La presencia de anticuerpos antinucleares en el suero de las personas afectadas, sugieren que este síndrome puede ser una forma de esclerodermia localizada.

La mayoría de los casos son esporádicos, pero algunos se presentan en familiares y se transmiten por herencia autosómica



dominante con penetrancia variable, aunque esto no está confirmado.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

- Parry, CH.: Collections from unpublished papers. Londres, 1825.  
Romberg, M. H.: Trophoneurosen. Klinische Ergebnisse. A. Forstner, Berlin, 1846. p.75.  
Schanall, B. S. y D. W. Smith: "Nonrandom laterality of malformations in paired structures." J. Pediatr., 85:509, 1974.

## SÍNDROME DE ROSS

### Sinonimia

S. de denervación pseudomotora selectiva y progresiva. S. de Holmes-Adie con hipohidrosis segmentaria.

### Sindromografía

#### Clínica

La edad de aparición es variable. Se caracteriza por midriasis tónica de la pupila, disminución de los reflejos tendinosos profundos, hipohidrosis progresiva y anhidrosis que sigue el patrón del dermatoma correspondiente.

#### Exámenes paraclínicos

**Test del sudor.** Hipohidrosis localizada (*test* de pilocarpina).

**Tests especiales.** Para precisar el síndrome de la pseudotabes pupilotónica o síndrome de Adie.

### Sindromogénesis y etiología

La coexistencia de hipohidrosis y síndrome de Holmes-Adie no parece ser casual (ver síndrome de Holmes-Adie).

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

- Ross, A.T.: "Progressive selective sudomotor denervation; a case with coexisting Adie's syndrome." Neurology, 8:809-817, 1959.  
Lucy, D. D.; M. W. Van Allen and H. S. Thompson: "Holmes-Adie's syndrome with segmental hypohidrosis." Neurology, 17:763-769, 1967.

## SÍNDROME DE ROUSSY-CORNIL

### Sinonimia

Neuropatía hipertrófica esporádica del adulto. Neuritis hipertrófica intersticial. Neuritis intersticial hipertrófica progresiva.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta entre la segunda y tercera décadas de la vida. Se caracteriza por dolor de tipo lancinante de amplia distribución (no constante), parestia periférica, fasciculación, trastornos visuales y ataxia. Los nervios son en ocasiones palpables y sensibles al tacto.

**Examen físico.** Hay atrofia periférica, disminución o abolición de los reflejos tendinosos, miosis, pupilas inactivas y escoliosis. El síndrome de Roussy-Cornil es progresivo con períodos de remisión y exacerbación.

## Exámenes paraclínicos

**Pruebas de laboratorio.** Negativas.

**Líquido cefalorraquídeo.** Ocasionalmente incremento de las proteínas.

**Biopsia del nervio sensitivo.** Engrosamiento uniforme de los troncos nerviosos, hipertrofia de la vaina de Schwann que presenta un aspecto laminado, en hoja de cebolla.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome es considerado como una forma de neurofibromatosis de Von Recklinghausen. Debe ser diferenciado del síndrome de Charchot-Marie-Tooth, lepra, polineuritis, amiloidosis y enfermedades del colágeno. Puede ser considerado también como el síndrome de Déjerine-Sottas tipo adulto o neuritis hipertrófica progresiva de Déjerine-Sottas,

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

- Dyck, P. J. and E. H. Lambert: "Lower motor and primary sensory neuron diseases with peroneal muscular atrophy." Arch. Neurol., 18:603-618, 1968.  
Roussy, G. et L. Cornil: "Névrite hypertrophique progressive non-familial de l'adulte." Ann. Med., 6:296-305, 1919.

## SÍNDROME DE ROUSSY-LEVY

### Sinonimia

Ataxia hereditaria con atrofia muscular. S. del pie en garra con ausencia de reflejos tendinosos.

### Sindromografía

#### Clínica

Aparece durante la infancia. El niño presenta dificultad al caminar e inestabilidad al permanecer de pie, desmayo y temblor de las manos, deficiencia mental. Los miembros además de atáxicos, muestran marcada debilidad.

**Examen físico.** Acortamiento de los pies (pie cavo) con encogimiento de los dedos, arreflexia tendinosa, cifoscoliosis. El pronóstico es reservado. Se han observado remisiones espontáneas. La muerte es resultado de enfermedades intercurrentes.

#### Exámenes paraclínicos

**Electromiograma.** Baja velocidad de conducción.

**Punción lumbar.**

### Sindromogénesis y etiología

Es un síndrome heredodegenerativo. Muestra similitud y está relacionado con la ataxia de Friedreich. Los trastornos están relacionados con la pérdida celular en los ganglios de la raíz dorsal y degeneración secundaria de las columnas posteriores y tractos mielocerebelosos de la médula espinal.

La etiología es genética y se transmite por herencia autosómica dominante.

## Bibliografía

- Roussy, G. et G. Lévy: "Sept cas d'une maladie familiale particulière: troubles de la marche, pieds bots et aréflexie tendineuse généralisée, avec accessoirement, légère maladresse des mains." Rev. Neurol., 33:427-450, 1926.

## SÍNDROME DE SCHILDER

### Sinonimia

Encefalitis periaxial difusa. S. de Schilder-Heubner. Esclerosis cerebral difusa inflamatoria.

### Sindromografía

#### Clínica

Es un síndrome desmielinizante que afecta preferentemente a los niños y adultos jóvenes, más frecuente en el sexo masculino que en el femenino. Los primeros síntomas suelen ser psíquicos y visuales, déficit de la atención, apatía que progresa al estupor, irritabilidad, síntomas neurológicos múltiples (paraparesia y cuadriparesia) y trastornos sensitivos de acuerdo con el área afectada.

Rápida progresión con ligeras remisiones. Fatalmente es progresivo a los tres años por término medio de aparición de los síntomas.

#### Exámenes paraclínicos

**Punción lumbar.** Aumento de la presión del líquido cerebrospinal, ligera pleocitosis y moderado aumento de las proteínas.

### Sindromogénesis y etiología

Existe un reblandecimiento de las sustancias gris y blanca del cerebro. Los lóbulos temporal y occipital son los más afectados. Hay tumefacción, fragmentación y degeneración del axón, proliferación de microglías, vacuolización grasa e infiltración perivascular linfocítica.

Este síndrome está considerado como un trastorno genético con posible herencia autosómica recesiva.

### Bibliografía

Schilder, P.: "Zue Kenntnis der sogenannten diffusen Sklerose (Ueber Encephalitis periaxialis diffusa)". Ztschr. f. d. ges. Neurol. u. Psychiat. Berl. u. Leipz., 10:1-60, 1912.

## SÍNDROME DE SCHMIDT (A.)

### Sinonimia

Síndrome vago-accesorio.

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por tortícolis, imposibilidad de rotar la cabeza, trastornos del lenguaje y dificultad para tragar. Pronóstico reservado y en relación con la etiología.

**Examen físico.** Parálisis ipsilateral y unilateral del velo del paladar, de la lengua y de la faringe. Páralisis parcial o total de las cuerdas vocales, del esternocleidomastoideo y del trapecio del mismo lado.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.**

**Angiografía.**

**Punción lumbar.**

**Serología.** Para descartar lúes.

## Sindromogénesis y etiología

Este síndrome está frecuentemente provocado por lesiones vasculares que afectan los pares craneales X y XI a nivel del bulbo o en el agujero yugular, punto de emergencia de estos nervios de la cavidad craneal. Menos frecuentemente se debe a procesos infecciosos o neoplásicos.

### Bibliografía

Schmidt, A.: "Doppelseitige Accessorslähmung bei Syringomyelie." Deutsch. Med. Wschr., 18:606-608, 1892.

## SÍNDROME DE SEITELBERGER

### Sinonimia

S. de distrofia neuroaxonal infantil.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en ambos sexos. Después de un nacimiento y desarrollo normales aparecen antes del segundo año de vida, dificultad para caminar y mantener la postura, deterioro progresivo de la función neurológica, incontinencia durante el sueño.

**Examen físico.** Nistagmo, estrabismo, ceguera. Hiporreflexia o arreflexia tendinosa, flexión y deformidades de los miembros.

#### Exámenes paraclínicos

**Electroencefalograma.**

**Electromiograma.**

**Punción lumbar.**

**Biopsia de músculo.**

### Sindromogénesis y etiología

Se presentan lesiones ampliamente diseminadas en el sistema nervioso central con apariencia de estructuras eosinofílicas redondas u ovals mayormente en la sustancia gris con tumefacción de axones y dendritas, degeneración de células nerviosas, acumulación de gránulos de grasa en los núcleos basales del telencéfalo, atrofia cerebelar con esclerosis, degeneración de la vía óptica y de los tractos de la médula espinal.

La etiología es desconocida. Se cree que es un trastorno metabólico. Las familias afectadas que están recogidas en la literatura, son consistentes con una etiología genética que se transmite por herencia autosómica recesiva.

### Bibliografía

Steilberger, F.: "Eine unbekannte Form von infantiler lipodspeicher krankheit des Gehirns." Proc. 1st. Inter. Cong. Neuropath. (Rome Sept. 8-13, 1952), vol. 3, Turin, Rosenberg-Sellier, 1952, p. 323.

## SÍNDROME DE SIRINGOMIELIA

### Sinonimia

S. de Morvan.

### Sindromografía

#### Clínica

Aparece en la adolescencia o en el adulto joven. Es una mielopatía progresiva, que se caracteriza por presentar

síntomas correspondientes a un síndrome central de la parte alta de la médula cervical:

1. Trastornos sensitivos disociados: pérdida de las sensibilidades térmica y dolorosa y preservación del tacto y la vibración, sobre la nuca y parte superior del brazo (distribución en esclavina) y más tarde hacia la mano.
2. Atrofia muscular en cuello, hombros, brazos y manos.
3. Cifoscoliosis torácica alta, deformidad de la mano en garra, ausencia de reflejos profundos. En ocasiones, pérdida de la sensación dolorosa de la cara por toma del haz descendente del trigémino, espasticidad y ataxia, síndrome de Horner asociado. En casos avanzados (10 %) se desarrollan artropatías dolorosas (articulación de Charcot) en hombros, codos y rodillas.

La extensión de la lesión hacia la médula oblongada y rara vez al puente, provoca la siringobulbia. Los trastornos tróficos de la mano alcanzan su máxima expresión en este tipo de siringomielia (tipo Morvan): ulceraciones tróficas e infecciones en los dedos.

#### *Exámenes paraclínicos*

**Líquido cefalorraquídeo.** Normal, sólo las proteínas están elevadas cuando se asocia tumor o aracnoiditis.

**Electromiografía.** Revela denervación activa y crónica en los músculos de los miembros superiores, pero la conducción nerviosa sensorial es normal en la mano analgésica.

**Resonancia magnética nuclear.** Pone en evidencia el tamaño y extensión de la cavidad, así como la presencia de ectopia cerebelosa, aracnoiditis o tumor intraspinal y anomalías asociadas al desarrollo.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Se trata de una cavitación central de la médula espinal, que adopta una posición excéntrica y causa con frecuencia signos unilaterales de tractos largos.

El mecanismo es poco conocido; las cavidades probablemente se originan antes del nacimiento como una dilatación del canal epindimario primitivo, el cual permanece en comunicación con el cuarto ventrículo. La presión del líquido cefalorraquídeo es transmitida posiblemente desde el sistema ventricular a la cavidad espinal, como resultado de la obstrucción del orificio de salida del cuarto ventrículo.

Cuando se produce ectopia cerebelar puede ocasionar secundariamente obstrucción intermitente del espacio subaracnoideo en la unión cervicomedular, lo que origina un gradiente de presión entre la cavidad y el espacio subaracnoideo, especialmente durante el ejercicio, tos o estornudo.

Se asocia frecuentemente con anomalías craneo vertebrales, más comúnmente con la malformación de Arnold-Chiari, mielomeningoceles, platibasia, atresia del agujero de Magendie o quistes de Dandy-Walker.

La etiología en ocasiones es idiopática o relacionada con el desarrollo, pero puede ser el resultado de traumas, tumores intramedulares primarios, compresión extrínseca con necrosis central de la médula, aracnoiditis, hematomielias o mielitis necrótica.

#### **Bibliografía**

Grinker, R. R. and A. L. Saks: Neurology, ed. 6, Springfield, Thomas, 1966.  
MacIlroy, W. J. and J. C. Richardson: "Syringomyelia: a clinical review of 75 cases." J. Can. Med. Assoc., 93:731, 1965.

Rossier, A. B. *et al.*: "Posttraumatic cervical syringomyelia." Brain, 108: 439, 1985.

Sususki, M.; C. Davis; L. Symon *et al.*: "Siringoperitoneal shunt for treatment of cord cavitation." J. Neurol. Neurosurg. Psychiat., 48: 620, 1985.

#### **SÍNDROME DEL SISTEMA VÉRTEBRA-BASILAR**

##### **Sindromografía**

##### *Clínica*

La oclusión de una o ambas arterias vertebrales en presencia de una buena circulación colateral, puede ocurrir sin causar daños clínicos o patológicos. El síndrome clínico más común que se produce en la oclusión unilateral de la arteria vertebral es el síndrome medular lateral o síndrome de Walleberg, causado por isquemia en el territorio de la arteria cerebelosa posterior inferior y caracterizado por: ataxia de los miembros (toma de las fibras cerebelosas, olivocerebelosas y/o espinocerebelosas) con caída hacia el lado homolateral, pérdida del gusto (n. del tracto solitario VII y IX) y envaramiento del brazo del mismo lado (por lesión de los haces gracilis y cuneiforme), síndrome de Horner (miosis, ptosis y disminución de la sudación), pérdida de las sensibilidades térmica y dolorosa de la cara (lesión del trigémino), parálisis laríngea y faríngea y velo del paladar y disminución del reflejo faríngeo (lesión del glossofaríngeo y vago).

Cuando la lesión se produce a nivel del tronco basilar provoca grados variables de infartos del puente, mesencéfalo, cerebelo, lóbulo occipital y porción medial del lóbulo temporal.

Este cuadro frecuentemente fatal se caracteriza por el súbito establecimiento de un coma acompañado de parálisis bilateral del par craneal III, facial y lingual.

#### **SÍNDROME DE STEWART-HOLMES**

##### **Sindromografía**

##### *Clínica*

Este síndrome se manifiesta por movimientos en sacudidas de un brazo (homolateral), irregulares en su secuencia y distribución, que afecta en grado ligero el miembro contralateral, y frecuentemente está asociado con vértigos. Puede estar acompañado de otros signos de lesión cerebelosa. La crisis dura de 2-3 min.

##### *Exámenes paraclínicos*

**Electroencefalograma.**

**Angiografía.**

**Tomografía axial computadorizada.**

##### **Sindromogénesis y etiología**

La etiología se debe a una lesión en el cerebelo, de origen traumático, vascular o neoplásico.

##### **Bibliografía**

Stewart, T.G. and G. Holmes: "Symptomatology of cerebellar tumours; a study of forty cases." Brain, 27:522-591, 1904.

#### **SÍNDROME DE STRACHAN-SCOTT**

##### **Sinonimia**

S. de Howes-Pallister-Landor. S. de neuropatía dolorosa. S. de dermatitis orogenital.

## Sindromografía

### Clínica

Este síndrome es originalmente reconocido como “neuritis jamaicana”. Se caracteriza por trastornos de los nervios ópticos y periféricos, que ocasionan síntomas y signos sensoriales dados por: parestesias e hiperparestesias dolorosas de los pies, pérdida de las sensibilidades superficial y profunda y ataxia.

Existe disminución de la agudeza visual que puede progresar hasta la ceguera total y palidez de la papila. La sordera y el vértigo son raros pero pueden estar asociados.

Se presentan grados variables de estomatoglositis, degeneración corneal y dermatitis genital, lo que se conoce como el “síndrome orogenital”.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hipoproteinemia, anemia hipocrómica, niveles bajos de B2 y B12 (ocasionalmente). Disminución de la actividad de la transquetolasa.

**Orina.** Excreción anormal del ácido metilmalónico.

## Sindromogénesis y etiología

Hay lesión del haz papilo-macular del nervio óptico, pérdida de fibras mielinizadas de los cordones posteriores de la médula espinal (haz *gracilis* o de Goll), degeneración sistematizada de las prolongaciones centrales de las neuronas sensoriales de los ganglios espinales lumbosacros. Parece ser que la pérdida de las sensibilidades térmica y dolorosa se debe a una axonopatía.

La etiología es de origen nutricional. Se ha observado en desnutridos de Jamaica y muchos otros países tropicales y ocasionalmente en pacientes alcohólicos.

No están demostradas las deficiencias específicas de vitaminas que causan este síndrome.

## Bibliografía

- Adams, R. D.: “On the etiology of the alcoholic neurologic diseases with special references to the role of nutrition.” *Am. J. Clin. Nutr.*, 9:379, 1961.
- Strachan, H.: “On a form of multiple neuritis prevalent in the west Indies.” *Practitioner*, London, 59:477-484, 1897.

## SÍNDROME DE STURGE-WEBER

### Sinonimia

Angiomatosis leptomeníngea cutánea. Angiomatosis encefalo-trigeminal. S. de Sturge-Weber-Dimitri. S. de Sturge-Kalisher-Weber. S. de Jahnke. S. de Kalisher. S. de Milles-Schirmer.

## Sindromografía

### Clínica

Este síndrome se caracteriza por angioma cutáneo limitado a una mitad de la cara y localizado en el área de distribución de uno o varios nervios, con más frecuencia la rama oftálmica y maxilar del nervio trigémino. El angioma puede extenderse sobre la mucosa de la boca, nariz y órbita, nunca rebasa la línea media. Es visible desde el nacimiento, aunque en esta etapa se presenta en su mínima expresión y se desarrolla más tardíamente. Es de color rojo vinoso y caliente. Además de la lesión vascular, la piel puede estar engrosada, igual que el tejido celular subcutáneo.

Las manifestaciones neurológicas pueden estar dadas sólo por deficiencia mental, pero pueden estar presentes también signos deficitarios locales: hemiparesia, hemianopsia.

El primer síntoma neurológico es por lo general una convulsión localizada. La sintomatología neurológica focal es cruzada con respecto al lado que ocupa la lesión vascular.

Durante la niñez se instala aumento de volumen del globo ocular, hipertensión intraocular que produce una atrofia óptica y finalmente ceguera. Exoftalmos que adquiere grados extremos. La hemicara afectada puede presentar alteraciones acromegaloides.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología simple de cráneo.** Se observan calcificaciones en la región occipitotemporal y en el globo ocular, que se disponen en trazos sinuosos, vermiculares y de densidad desigual. La calota craneal está engrosada y a la vez salpicada de un punteado menos denso. Existe asimetría craneofacial que se manifiesta radiográficamente por desigualdad en las proporciones del esqueleto. Los senos frontal y maxilar son hipertróficos y gigantes en el lado del angioma.

## Sindromogénesis y etiología

El angioma es congénito y se debe a una displasia del sistema vascular durante los primeros seis meses de la vida fetal que afecta los vasos que envuelven el cerebro y las leptomeninges.

Hay un reporte de transmisión varón-varón que refuerza el criterio de herencia autosómica dominante.

## Bibliografía

- Sturge, W. A.: “A case of partial epilepsy, apparently due to a lesion of one of the vaso-motor centers of the brain.” *Tr. Clin. Soc. London*, 12:162-167, 1879; also, *Br. Med. J.*, 1:704, 1879.
- Weber, F. P.: “Right-sides, hemi-hypotrophy resulting from right-sided congenital spastic hemiplegia with a morbid condition of the left side of the brain revealed by radiogram”. *J. Neurol. Psychopath.* London, 37:301-311, 1922.

## SÍNDROME DE TAPIA

### Sinonimia

S. vago-hipogloso. S. del núcleo ambiguo e hipogloso.

## Sindromografía

### Clínica

Se caracteriza por disartria y disfagia. Hay parálisis ipsilateral de la lengua, velo del paladar y cuerda vocal con hemiatrofia lingual. En ocasiones puede ir acompañado de parálisis del esternocleidomastoideo y trapecio.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología de cráneo.**

**Angiografía.**

**Tomografía axial computadorizada.**

## Sindromogénesis y etiología

Existe parálisis del vago y del hipogloso (X y XII). A veces puede existir parálisis de la rama externa del nervio accesorio (XI).

Este síndrome puede ser producido por lesiones intracraneales, fracturas craneales, luxación del atlas, aneurisma o lesiones tumorales.

### **Bibliografía**

Tapia, A. G.: "Un nouveau syndrome; quelques cas d'hémiplégie du larynx et de la langue avec ou sans paralysie du aternocléido-mastoidien et du trapeze." Arch. Internat. d'Laryngol., 22:780-785, 1906.

## **SÍNDROME DE TEMBLOR BENIGNO ESENCIAL**

### **Sinonimia**

S. de temblor senil o presenil. S. de temblor benigno. S. de temblor idiopático, genuino, infantil-juvenil.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Puede aparecer en todas las edades y en ambos sexos, aunque es raro en la infancia, y una vez iniciado perdura toda la vida. En los pacientes de edad avanzada se le denomina "temblor senil". Se caracteriza por la aparición de un trémor más o menos rítmico, fino o grosero que se extiende progresivamente, que está presente cuando se incrementa el tono muscular (trémor estático) y en movimiento (cinético o intencional), incrementado por las emociones, la fatiga y el frío, y aliviado por el descanso, sedación y sueño, que afecta principalmente las manos, brazos, cuello y cabeza y en ocasiones el tronco, ausencia de signos parkinsonianos (rigidez postural), buena coordinación, no reflejos patológicos.

### **Sindromogénesis y etiología**

Se desconoce su base anatomopatológica.

### **Bibliografía**

Dana, C. L.: "Hereditary tremor, a hitherto undescribed form of motor neurosis." Amer. J. Med. Sci., 94:386-393, 1887.

## **SÍNDROME DE TEMBLOR DEL CEREBRO MEDIO**

### **Sinonimia**

S. de Souquez-Bertrand. S. de corea de Bonhoeffer. S. de Temblor rubral. S. de los pedúnculos cerebelosos superiores. S. del núcleo rojo inferior. S. de Claude.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Cuadro clínico caracterizado por hemianestesia y ocasionalmente hemiataxia con parálisis contralateral de los músculos del ojo, innervados por los pares craneales III y IV.

### **Sindromogénesis y etiología**

Oclusión (trombosis o neoplasia) de las ramas de la arteria paramedia de la parte inferior del núcleo rojo en el tegmento mesencefálico.

### **Bibliografía**

Bonhoeffer, K.: "Ein Beitrag zur Lokalisation der choreatischen Bewegungen." Mschr. Psychiat. Neurol., 1:6-41, 1897.

Denny-Brown, D.: The basal ganglia and their relation to disorders of movement. London, Oxford Univ. Press, 1962.

## **SÍNDROME DE THIEBAUT**

### **Sinonimia**

S. de colesterinosis espinal. (Ver S. de Van Bogaert-Sherer-Epstein.)

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Se caracteriza por paraplejía espástica progresiva. Xantomas tendinosos, hepatosplenomegalia.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Hiperlipemia e hipercolesterolemia.

### **Sindromogénesis y etiología**

La etiología es desconocida. Parece ser producido por un defecto del metabolismo de los lípidos.

### **Bibliografía**

Thiebaut, F.: "Paraplégie spasmodique et xanthomes tendineux associés. Des rapports de ce syndrome avec la cholestérinose cérébro spinale." Rev. Neurol., 74:313-315, 1942.

## **SÍNDROME DE THOMSEN**

### **Sinonimia**

S. de miotonía congénita. S. de miotonía distrófica. S. de miotonía congénita dominante.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Aparece predominantemente en el sexo masculino, en el momento del nacimiento o poco después, a veces de forma súbita en la pubertad. Pasado un período asintomático hay dificultad en la relajación muscular, frecuentemente limitada a los miembros, y en el inicio de la marcha. Pueden estar afectados los músculos masticadores, laríngeos y extrínsecos del ojo. Las emociones y el frío pueden acrecentar los síntomas.

A veces se desarrollan cataratas y en la evolución del síndrome aparece atrofia muscular.

El niño es incapaz de sentarse si no se le sujeta y no mantiene la cabeza erguida. Adopta una postura típica: "posición de rana."

#### **Exámenes paraclínicos**

**Biopsia de músculo.** Muestra el cuadro típico de atrofia en grupo, con hipertrofia de las fibras normales.

**Electromiografía.** Numerosos potenciales de fibrilación, lo que prueba el sustrato denervativo de la debilidad. Disminución de la velocidad de conducción nerviosa.

### **Sindromogénesis y etiología**

En este síndrome existe un incremento del número de miofibrillas y de la cantidad de sarcoplasma, así como del tejido conjuntivo intersticial.

La etiología es genética con herencia autosómica dominante. Por estudios moleculares se excluyó la posibilidad de que

este síndrome fuera una forma alélica del gen de la distrofia mioclónica.

Se han sugerido al menos cuatro variedades de miotonía congénita dominante:

Tipo I. Síndrome de Thomsen clásico.

Tipo II. Dolor muscular y evolución fluctuante.

Tipo III. Miotonía al frío especialmente alrededor de los ojos, nariz y boca (es una entidad diferente de la paramiotonía, pues no hay parálisis inducida por frío).

Tipo IV. Tiene un curso intermitente sin involucrar a los músculos faciales.

Se discute un posible tipo V debido a miotonía aislada desencadenada por percusión de la lengua.

## Bibliografía

- Becker, R. E.: Myotonia congenita and syndromes associated with myotonia. vol. III, Topics in Human Genetics, Stugart, Georg Thieme, 1977.
- Koch, M. *et al.*: "Myotonia congenita (Thomsen's disease) excluded from the region of the myotonic dystrophy locus on chromosome 19." *Hum. Genet.*, 82:163-166, 1989.
- Rudel, R. and F. Lehmann-Horn: "Membrane changes in cells from myotonia patients." *Physiol. Rev.*, 65:310, 1985.
- Thomsen, J.: "Tonische Krämpfe in wirklich beweglichen Muskeln in Folge von erblicher psychischer Disposition (Ataxia muscularis?)." *Arch. Psychiat.*, 6:706-718, 1875-1876.

## SÍNDROME DE TOLOSA-HUNT

### Sinonimia

S. del seno cavernoso.

### Sindromografía

#### Clínica

Cuadro clínico caracterizado por dolor orbitario, pérdida sensitiva en la región de distribución de la rama oftálmica del trigémino y oftalmoplejía unilateral con ptosis palpebral.

#### Exámenes paraclínicos

Ultrasonografía orbitaria.

Tomografía axial computadorizada.

### Sindromogénesis y etiología

Aneurisma y trombosis del seno cavernoso, tumores invasores de los senos y silla turca o a nivel de la fisura orbitaria superior, pseudotumor inflamatorio del vértice de la cavidad orbitaria. Se produce toma de los nervios craneales: III, IV, VI y rama oftálmica del par V.

### Bibliografía

- Kennerdell, J. S. and S. C. Dresner: "The nonspecific of orbital inflammatory syndromes." *Surv. Ophthalmol.*, 29:93, 1984.

## SÍNDROME DE TUMOR DEL CUERPO VAGAL

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta por igual en ambos sexos. Edad promedio de aparición 37 años. Frecuentemente asintomático. Se caracteriza

por ronquera súbita, dolor sordo unilateral en el cuello, síncope y disfagia.

**Examen físico.** Se palpa una masa en la porción lateral superior del cuello (más frecuentemente en el lado derecho). Las estructuras peritonsilares están desplazadas medialmente (50 % de los casos), es rara la hemiatrofia lingual. Puede estar asociado al síndrome de Horner.

### Sindromogénesis y etiología

Se ha encontrado una masa nodular ovoidea encapsulada de 2-6 cm de diámetro por debajo de la base del cráneo, cerca del agujero yugular. Rara vez se observan metástasis.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

- Oberman, H. A.; F. Holtz; L. A. Sheffer *et al.*: "Chemodectomas (nonchromaffin paragangliomas) of the head and neck: a clinicopathologic study." *Cancer*, 21:838-851, 1968.
- White, E. G.: "Die structure des glomus caroticum, seine Pathologie und Physiologie und seine Beziehung zum Nervensystem." *Beitr. Path. Anat.*, 96:177-227, 1935.

## SÍNDROME DE VAIL

### Sinonimia

S. del nervio vidiano. S. doloroso facial.

### Sindromografía

#### Clínica

Predomina en mujeres adultas. Generalmente, es unilateral con frecuencia nocturno. Se caracteriza por dolor severo en la cara que se irradia a la nariz, ojo, oído, cabeza, cuello y hombro. Se acompaña frecuentemente de síntomas de sinusitis. Está muy relacionado con el síndrome de Sluder.

### Sindromogénesis y etiología

Se debe a una irritación o inflamación del nervio vidiano secundarias a procesos infecciosos del seno esfenoidal.

### Bibliografía

- Vail, H. H.: "Vidian neuralgia, with special referenc to eye and orbital pain in suppuration of petrous apex." *Ann. Otol. Rhin. & Laryng.*, 41:837-856, 1932.

## SÍNDROME DE VERNET

### Sinonimia

S. del agujero yugular. S. del agujero razgado posterior.

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por trastornos de la deglución, ageusia del tercio posterior de la lengua, hemiplejía velopalatina y laríngea, ronquera, inmovilidad o debilidad del esternocleidomastoideo y el trapecio del mismo lado, con descenso del muñón del hombro y dificultad para la rotación de la cabeza.

### **Exámenes paraclínicos**

#### **Radiología de cráneo.**

#### **Tomografía axial computadorizada.**

### **Sindromogénesis y etiología**

Los síntomas son producidos por parálisis del ramillete de nervios que emergen por el agujero ragzado posterior o agujero yugular (glossofaríngeo, vago y accesorio).

Las causas más frecuentes son los traumatismos, las fracturas de la base del cráneo y los tumores endocraneales de la fosa craneal posterior. También puede ser ocasionado por aneurismas. El tumor del *glomus* yugular es raro.

### **Bibliografía**

Diamon, S. and D. J. Dalessio: The practicing physician's approach to headache (4th ed.), Butterworth, London, 1982.

Vernet, M.: Les paralysies laryngées associées. Lyon, p. 233, 1916 (Thesis).

Vernet, M.: "The classification of syndromes os associated laryngeal paralysis". Med. Rev. of Rev. N.Y., pp.:449-458, 1918.

## **SÍNDROME DE VILLARET**

### **Sinonimia**

S. de la región retroparotídea.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Constituye la variedad exocraneal del síndrome condíleo ragzado posterior o síndrome de Sicart y Collet.

Se caracteriza por presentar parálisis ipsilateral del velo del paladar, faringe y cuerdas vocales asociada a disminución de la apertura palpebral, enoftalmía y miosis (síndrome de Bernard-Horner).

### **Exámenes paraclínicos**

#### **Radiología de cráneo.**

#### **Tomografía axial computadorizada.**

### **Sindromogénesis y etiología**

Los síntomas se deben a parálisis de los cuatro últimos pares craneales IX, X, XI, XII (glossofaríngeo, vago, accesorio e hipogloso) y de la cadena simpática cervical.

Las causas que pueden originar este síndrome son: traumatismos, tumores parotídeos y neoplasias del espacio retroparotídeo.

### **Bibliografía**

Villaret, M.: "Le syndrome nerveux de l'espace rétro-parotidien postérieur." Rev. Neurol., 23:188-190, 1916.

## **SÍNDROME DE VON HIPPEL-LINDAU**

### **Sinonimia**

Angiomatosis cerebelosa y retiniana. Angiomatosis retino-encefálica. S. de Lagleyse-Von Hippel-Lindau.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

El síndrome se inicia en adultos jóvenes y se caracteriza por pérdida de la visión, ataxia cerebelosa progresiva, cefalea y vér-

tigo. Se debe pensar en este diagnóstico en todos los pacientes con un síndrome de tumor cerebeloso. Se presentan angiomatosis y quistes en encéfalo, predominantemente en el cerebelo, médula espinal, hígado, páncreas y riñones, estos últimos son la causa de muerte en algunos casos.

**Examen físico.** El examen de fondo de ojo demuestra además del papiledema por la hipertensión endocraneal, lesiones vasculares angiomatosas, con vasos tortuosos y gruesos que producen desprendimiento de la retina y confluyen en verdaderas angiomatosis. Esta imagen es típica y diagnóstica.

Algunos pacientes presentan feocromocitomas.

### **Exámenes paraclínicos**

**Tomografía axial computadorizada y resonancia magnética nuclear.** Muestran lesiones tumorales y/o quistes, principalmente en el cerebelo.

### **Sindromogénesis y etiología**

Se hereda con patrón autosómico dominante con penetrancia reducida del gen. Se considera un trastorno del mesodermo durante el desarrollo del tercer mes de la vida intrauterina. El gen responsable ha sido localizado en 3p26-25 y no se ha evidenciado heterogeneidad genética en familias con y sin feocromocitomas.

### **Bibliografía**

Hardwig, P. and D. M. Robertson: "Von Hippel-Lindau disease" Ophthalmology, 91:263, 1984.

Lindau, A.: "Studien über Kleinhirncysten" Acta Path. Microbiol. Scand., supp., 1:128, 1926.

Llanio, R.: "Angiomatosis retino-encefálica. Enfermedad de Von Hippel-Lindau. Revisión de las angiomatosis." Arch. Hosp. Universitario. vol. I No.2 Marzo-Abril, 1949.

Mather E. R. *et al.*: "Von Hippel-Lindau disease: a genetic study." J. Med. Genet., 28:443-447, 1991.

Shapiro, W. R.: "Brain tumors." Semin. Oncol., 13:1, 1986.

Von Hippel, E.: Vostellung eines Patienten mit einen sehr ungewöhnlichen Aderhautleiden. Bericht u.d. 24 Versammlung der Ophthl. Ges., 1895. pp. 269.

## **SÍNDROME DE VON RECKLIGHAUSEN**

### **Sinonimia**

S. de neurofibromatosis tipo I. S. de polifibromatosis neurocutánea pigmentaria. S. de neurofibromas múltiples.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Es una facomatosis o enfermedad neurocutánea que se caracteriza por manchas color café con leche y tumores fibromatosos de la piel. Otras manifestaciones clínicas son: escoliosis, pseudoartrosis tibial, feocromocitomas, meningiomas, gliomas, neuromas acústicos y ópticos. Hipertensión, retardo mental e hipoglucemia.

Este síndrome se inicia en la infancia, y se recrudece en la pubertad, el embarazo y la menopausia.

Se combinan manchas cutáneas y neurofibromas múltiples. Las manchas, pigmentadas, son de forma irregular con bordes relativamente netos, su tamaño varía desde unos pocos milímetros hasta varios centímetros y son de color café pardusco (*café au lait*). Son más abundantes en el tronco, axila y en la región de la pelvis. Los tumores por lo general son múltiples y su tamaño varía desde lesiones diminutas hasta grandes tumores con varios centímetros de diámetro. La mayoría de ellos son asintomáticos;

en ocasiones, si logran un gran tamaño o de acuerdo con su localización, pueden ejercer presión sobre estructuras contiguas. Los tumores del nervio acústico, por lo general, bilaterales, pueden expresarse clínicamente como un síndrome del ángulo pontocerebeloso, los pacientes que los presentan siempre carecen de signos neurocutáneos periféricos de neurofibromatosis.

Las manifestaciones oculares más notables son las manchas de Lish de la superficie del iris, también se ven hematomas coroidales; los tumores del nervio óptico pueden producir ceguera unilateral y rara vez bilateral, exoftalmos, parálisis de los músculos extrínsecos del ojo y lesiones de los párpados.

El sistema nervioso central se afecta de forma importante en la neurofibromatosis. Hay convulsiones (menos del 10 % de los pacientes), retardo mental y aparecen diferentes tumores del sistema nervioso central con mayor frecuencia que lo habitual.

Es frecuente la afectación musculoesquelética: ligero acortamiento de la talla y macrocefalia, cifoscoliosis, encurvadura congénita de la tibia, el peroné o ambos, que pueden evolucionar hacia fracturas patológicas y pseudoartrosis, gigantismos asimétricos y localizados.

Existe un claro aumento de la incidencia de ciertas neoplasias malignas raras, como el neurofibrosarcoma, el schwannoma maligno, el tumor de Wilms, el rhabdomyosarcoma y algunas formas de leucemia. Pueden presentarse lesiones vasculares como la estenosis de la arteria renal, que suele ser bilateral, y se debe a displasia vascular y no a compresión por los neurofibromas. Otras lesiones vasculares son la coartación de la aorta, la estenosis de la pulmonar y la cerebral.

La pubertad precoz y otros trastornos del desarrollo sexual se presentan con una frecuencia mayor de lo habitual.

Los criterios diagnósticos de neurofibromatosis tipo I (NF-1), en el paciente problema son dos o más de las siguientes manifestaciones:

1. Dos o más manchas café con leche de más de 5 mm de diámetro en individuos pospuberales.
2. Dos o más neurofibromas de cualquier tipo o un neurofibroma plexiforme.
3. Pecas axilares o en región inguinal.
4. Glioma óptico.
5. Dos o más nódulos de Lisch (hamartomas del iris).
6. Lesiones óseas tales como displasia de esfenoides o afinamiento de la corteza de los huesos largos, con o sin pseudoartrosis.
7. Un familiar de primer grado con el diagnóstico de NF-1.

El 3-15 % de los casos desarrollan malignidad (fibrosarcomas, carcinomas de células escamosas, neurofibrosarcomas, entre otros).

La neurofibromatosis central está caracterizada por neuromas acústicos y meningiomas con pocas lesiones o neurofibromas, constituye otra entidad nosológica conocida como neurofibromatosis tipo II.

#### Exámenes paraclínicos

**Examen del iris por lámpara de hendidura.** Para detectar nódulos Lisch después de los siete años de edad.

**Radiología.** En busca de las lesiones esqueléticas referidas.

**Ultrasonido.**

**Biopsia de los nódulos.**

**Tomografía axial computadorizada.**

**Electroencefalograma.**

**Resonancia magnética nuclear.** Muestra la presencia de tumores en las raíces espinales, así como tumores intracraneales y hamartomas.

## Sindromogénesis y etiología

Es un síndrome de etiología genética. El gen mutado (NF-1) se transmite como una herencia autosómica dominante y ha sido mapeado en el cromosoma 17 en q11.2.

El gen codifica una proteína citoplasmática *GAP like* que puede estar involucrada en el control del crecimiento celular por interacción con proteínas, tales como las del producto del gen RAS. Anormalidades de este gen pueden desencadenar las manifestaciones clínicas.

Hay casos de neurofibromatosis sectorial que podrían ser interpretados como mutaciones somáticas.

## Bibliografía

- Binet, E. F. *et al*: "Orbital dysplasia in neurofibromatosis." *Radiology*, 93:829, 1969.
- Candeville, R. *et al*: "Lesions vasculaires diffuses dans la neurofibromatose de Recklinghausen." *Ann. Pediatr.*, 20:561, 1973.
- Carey, J. C.; J. M. Lamb and B. D. Hall: "Penetrance and variability in neurofibromatosis: a genetic study of 60 families." *Original Articles Series*, XV 271, 1979.
- Carlson, D. H.: "Neurofibromatosis of the bladder in children." *Radiology*, 105:401, 1972.
- Ricardi, V. M.: "Von Recklinghausen neurofibromatosis." *N. Engl. J. Med.*, 305:1617, 1981.
- Von Recklinghausen, F.D.: *Ueber die multiplen Fibrome der Haut und ihre Beziehung zu den multiplen Neuromen.* Festschr. Feier. Funfundzwanaigjahrigen Best. Path. Inst. Berlin, Berlin A. Hirschwald, 1882.
- Wallace, M. *et al*: "A not I linking clone detects the 17q11.2 breakpoints in two patients with von Recklinghausen neurofibromatosis (NF-1) (abstract) *Cytogenet. Cell Genet.* 51:1101-1111, 1989.
- Xu, G. *et al*: "The neurofibromatosis type I gene encodes a protein related to GAP." *Cell* 62:599-608, 1990.
- NIH Consensus Development Conference: Neurofibromatosis: conference statment. *Arch. Neurol.* 45:575-578, 1988.

## SÍNDROME DE WALLEMBERG

### Sinonimia

S. obstructivo de la arteria cerebelosa inferior. S. de la arteria de la fosita lateral del bulbo de Foix y Hillemand. S. medular dorsolateral. S. bulbar lateral. S. del pedúnculo cerebeloso inferior.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se manifiesta por hemianestias térmica y dolorosa del tronco y miembros contralaterales, hemianestesia facial directa, parálisis palatofaringolaríngea homolateral (disfagia, ronquera, parálisis del velo del paladar, parálisis de las cuerdas vocales, disminución del reflejo nauseoso y pérdida del sentido del gusto). Ataxia y lateropulsión del mismo lado, hemiatrofia lingual y síndrome de Claude Bernard-Horner homolateral (miosis, enoftalmos, disminución de la apertura palpebral). Puede existir nistagmo bilateral más acentuado hacia el lado de la lesión, de tipo horizontal y más raramente rotatorio, que adopta el tipo horario cuando la lesión es a la izquierda y antihorario a la derecha.

#### Exámenes paraclínicos

**Angiografía.** Permite valorar el flujo sanguíneo en la porción distal de las arterias vertebral y cerebelosa posteroinferior.



**Tomografía axial computadorizada.** Puede poner de manifiesto un gran infarto cerebeloso en el territorio de la arteria afectada.

**Resonancia magnética nuclear.** Permite descubrir infartos cerebelosos en fases más tempranas y con refinamiento de la técnica, un infarto bulbar lateral. Es factible lograr imágenes del material aterotrombótico en las arterias vertebral y basilar y determinar si estas arterias están funcionando u ocluidas, lo que evita realizar la angiografía.

## Sindromogénesis y etiología

El síndrome de Wallenberg se debe a lesiones aterotrombóticas del último segmento de la arteria vertebral, proximal al origen de la arteria cerebelosa posteroinferior, lo que provoca infarto de la parte lateral del bulbo (médula oblongada) con o sin la parte posteroinferior del cerebelo.

El territorio afectado comprende la formación reticular gris retrolivar, por donde discurren las fibras de la sensibilidad térmica y dolorosa (haz gracillis y cuneiforme); el núcleo ambiguo de los pares craneales IX, X y XI, fibras descendentes y núcleo del trigémino; el núcleo del hipogloso o sus fibras; el cuerpo restiforme (pedúnculo cerebeloso inferior) y las fibras oculosimpáticas situadas en la formación reticular gris.

## Bibliografía

Ausmen, J. I. *et al.*: "Vertebrobasilar insufficiency. A review." Arch. Neurol., 42:803, 1985.

Fisher, C. M. *et al.*: "Lateral medullary infarction. The pattern of vascular occlusion." J. Neuropathol. Exp. Neurol., 20:232, 1961.

Wallenberg, A.: "Acute bulbar affection (Embolie der Art. cerebellar post. inf. sinstr)." Arch. f. Psychiat., 27:504-540, 1895.

## SÍNDROME DE WEBER

### Sinonimia

S. peduncular anterior o del pie del pedúnculo. S. de Leyden. S. de hemiplejía alterna superior. S. de Weber-Gubler. S. de parálisis oculomotora alterna. S. de hemiplejía alterna peduncular.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome constituye la más común de las hemiplejías alternas. Se caracteriza por hemiplejía completa contralateral con parálisis de la mitad inferior de la hemicara contralateral, asociada a parálisis del motor ocular común ipsilateral que se manifiesta por ptosis palpebral, pupila fija dilatada (iridoplejía), estrabismo divergente e incapacidad de mover el globo ocular hacia arriba, abajo o adentro, parálisis de la acomodación (ciclopejía).

#### Exámenes paraclínicos

##### Arteriografía.

##### Tomografía axial computadorizada.

##### Resonancia magnética nuclear.

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome de Weber es producido por hemorragias o trombosis de la parte central del cerebro medio (mesencéfalo) y por tumores.

Estas lesiones producen parálisis directa de las fibras del motor ocular común y del haz piramidal, en su trayecto por el pie del pedúnculo cerebral.

## Bibliografía

Brodal, A.: The cranial nerves in neurological anatomy in relation to clinical medicine. ed. 3, Oxford, New York, 1980.

Weber, H.: "A contribution to the pathology of the crura cerebri." Med. Chir. Tr. Lond., 46:121-139, 1863.

## SÍNDROME DE WERDNIG-HOFFMANN

### Sinonimia

S. de Hoffmann. S. de atrofia muscular infantil. S. de atrofia espinal familiar. S. de atrofia muscular espinal progresiva hereditaria.

### Sindromografía

#### Clínica

El comienzo de la enfermedad es variable; con frecuencia tiene lugar en los últimos meses de la vida intrauterina (forma congénita). En otras ocasiones los síntomas se inician en el primer año de la vida (forma infantil).

Hay parálisis progresiva (en un plazo de 3 meses), en la forma congénita, el niño nace ya paralizado y no es raro que la madre en el curso de la gestación aprecie que los movimientos fetales disminuyen para desaparecer al final de la misma.

Existe parálisis flácida simétrica que comienza por los músculos del cinturón pélvico y la región dorsal, va seguida de la escapulohumeral, brazos, antebrazos y piernas. Se comprueba hipotonía generalizada con blandura especial de los músculos y gran flexibilidad que permite colocar al paciente en las posturas más inverosímiles. El niño adopta una postura característica: miembros superiores en extensión, brazos en abducción, rotación interna y codos semiflexionados, miembros inferiores en rotación externa con pies en varoequino.

Cuando hay toma de los músculos cervicales, el niño no puede erguir la cabeza. A menudo existe cifoscoliosis parálitica.

Con frecuencia se interesa la musculatura respiratoria, especialmente los intercostales con preservación (70 % de los casos) del diafragma, lo que facilita las complicaciones pulmonares que pueden causar la muerte.

La parálisis de la lengua es menos frecuente y en ocasiones hay parálisis de los músculos de la mímica.

El desarrollo intelectual del paciente es normal. Hay abolición de los reflejos tendinosos, pero no hay signos piramidales ni trastornos de la sensibilidad.

#### Exámenes paraclínicos

**Electromiografía.** Revela la existencia, con el músculo en reposo, de potenciales de fibrilación y de fasciculación, y al esfuerzo, la disminución del número de unidades motrices y signos característicos de afectación del asta anterior.

**Biopsia muscular.** Muestra patrones de denervación.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome tiene etiología genética y muestra herencia autosómica recesiva. Se describen tres tipos atendiendo a la edad de comienzo, actividad muscular y edad de muerte.

Tipo I. Werdnig-Hoffmann.

Tipo II. Forma intermedia.

Tipo III. Enfermedad de Wohlfart-Kugelberg-Weilander.

Los tres tipos tienen sus genes en 5q. El tipo I ha sido localizado por estudios moleculares, incluyendo citogenética molecular en 5q12-13.3

El defecto básico no se conoce.

## Bibliografía

- Bouwesma, G. and N. J. Lerchot: "Unusual pedigree patterns in seven families with spinal muscular atrophy; further evidence for the allelic model hypothesis." *Clin. Genet.*, 30:145-149, 1989.
- Mattei, M. G. *et al.*: "In situ hybridization of two markers closely flanking the spinal muscular atrophy gene to 5q12-q13.3." *Cytogenet. Cell. Genet.*, 57:112-113, 1991.
- Mitumoto, H.; L. S. Adelman and H. C. Liu: "A case of congenital Werdnig-Hoffmann disease with glial bundles in spinal roots." *Ann. Neurol.*, 11:214-216, 1987.
- Werdnig, G.: "Zwei frühinfantile hereditäre Fälle von progressive Muskelatrophie unter dem Bilde der Dystrophie aber auf neurotischer Grundlage." *Arch. Psychiat. Nervenkr.*, 22:437-480, 1891.

## SÍNDROME DE WERNICKE (K.)

### Sinonimia

S. de Wernicke-Korsakoff. Poliencefalopatía hemorrágica de Wernicke. S. de Gayet-Wernicke. S. de beriberi cerebral. Poliencefalitis aguda superior hemorrágica o pseudoencefalitis de Wernicke.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se presenta especialmente en bebedores de aguardiente, etílicos consumados y menos a menudo en pacientes afectados de gastropatías crónicas o caquexias cancerosas.

Suele comenzar con somnolencia o tendencia a la obnubilación del sensorio, cefalalgia, algunos pacientes duermen prolongadamente hasta llegar al coma.

Una de las anomalías más llamativas son los signos oculares motores: parálisis del par craneal VI (motor ocular externo o nervio abducens) bilateral, que se acompaña de diplopía horizontal; estrabismo convergente y nistagmo, que puede ser de tres tipos: conjugado, vertical u horizontal (el más frecuente); en raras ocasiones de posición primaria hacia arriba o hacia abajo con ascilopsia, horizontal asimétrico provocado por la mirada fija.

La ataxia afecta la postura y la marcha y puede llevar a la postración. La palabra escandida se presenta en casos aislados. Existen diversas formas de deterioro mental: estado global de apatía confusional y trastornos desproporcionados de la memoria (estado amnésico de Korsakoff) y síntomas de la abstinencia del alcohol, ya sea *delirium tremens* o algunas de sus variantes.

La sintomatología puede aparecer de manera simultánea y de forma aguda, pero es más frecuente que la oftalmoplejía, la ataxia o ambas, precedan a los síntomas mentales unos pocos días y a veces por una semana o más. Puede acompañarse de otros trastornos: nutricionales, polineuropatía, cardiopatía.

La psicosis de Korsakoff es un componente psíquico del síndrome de Wernicke-Hoffmann. Por tanto, el complejo sintomático debe ser denominado Síndrome de Werdnig cuando no resulta evidente el estado amnésico y Síndrome de Werdnig-Korsakoff cuando es posible reconocer los síntomas oculares, atáxicos y amnésicos.

### Exámenes paraclínicos

**Pruebas vestibulares.** La función vestibular medida por la respuesta a las pruebas calóricas estándares, se encuentran siempre alteradas bilateralmente (paresia vestibular).

**Líquido cefalorraquídeo.** Normal o elevación ligera de las proteínas.

**Sangre.** Aumento del piruvato sanguíneo y marcada reducción de la transcetolasa sanguínea (enzima dependiente de la tiamina, que interviene en la desviación del monofosfato de exosa).

**Electroencefalograma.** El 50 % de los pacientes muestran retardo de las ondas en varias zonas.

### Sindromogénesis y etiología

La deficiencia nutricional es el factor causal, específicamente la deficiencia de tiamina es la responsable de la mayoría de los síntomas. Los trastornos aculares son debidos a una anomalía química y no a cambios estructurales irreversibles. Los síntomas de carácter psíquico parecen depender de cambios estructurales irreversibles, probablemente en los núcleos dorsales mediales.

Se ha señalado que la lesión radica en las vías que contienen monoaminas y se han presentado pruebas de que el 3-metoxi-4-hidroxifenilglicol (MHFG), metabolito cerebral primario de la adrenalina, se encuentra disminuido en el sistema nervioso central de pacientes con psicosis de Korsakoff. Esto ha hecho suponer que el daño a las neuronas ascendentes que contienen noradrenalina en el tronco cerebral y en el diencéfalo, puede ser la base de la amnesia. También se ha sugerido que un defecto genético en la transcetolasa puede interferir en la patogenia de este síndrome y se ha encontrado que la transcetolasa de cultivos de fibroblastos provenientes, de estos pacientes liga pirofosfato de tiamina con menos avidéz que la transcetolasa de cultivos de fibroblastos controles, defecto que sería insignificante con una dieta adecuada, pero peligrosa si la tiamina de la dieta fuera escasa. Esto explicaría por qué sólo una pequeña proporción de alcohólicos desarrollan este síndrome.

### Bibliografía

- Blass, J. P. and G. E. Gibson: "Abnormality of a thiamine requiring enzyme in patients with W.H.Synd." *N. Engl. J. Med.*, 297:1367,1977.
- McEnter, W. J. and R. G. Mair: "Memory enhancement in Korsakoff's psychosis by clonidine: further evidence for a noradrenergic deficit." *Ann. Neurol.*, 7:466,1980.
- Wernicke, K.: "Der aphasische Symptomenkomplex". Breslau, M. Cohn und Weigert, 1874.

## SÍNDROME DE WESTPHAL-PILTZ

### Sinonimia

Reacción pupilar neurotóxica.

### Sindromografía

#### Clínica

Contracción pupilar que aparece después del cierre vigoroso de los ojos. Retraso a la reacción de la luz seguida de dilatación pupilar lenta.

## Sindromogénesis y etiología

Etiología desconocida.

## Bibliografía

- Piltz, J.: "Das vagotonische Pupillenphanone von Somogyi". (Wiener Klin. Wschr., 19 N. R. 33), Neurol. Centralbl., Leipz., 33:112, 1914.
- Westphal, A.: "Ueber ein bischnicht beschriebene Pupillenphanomen." Nevr. Centralbl., Leipz., 18:161-164, 1899.

## SÍNDROME DE WILFRED-HARRIS

### Sinonimia

S. de neuralgia del nervio glossofaríngeo.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome afecta a ambos sexos, por lo general entre los 25-70 años de edad. Se presenta con menos frecuencia que la neuralgia del trigémino, aunque en ocasiones están asociados.

Se caracteriza por aparición paroxística de dolores en la garganta aproximadamente en la fosa amigdalina extendidos por la base de la lengua y encrucijada faucial con irradiación al oído, región periauricular y lateral del cuello, excepcionalmente puede limitarse al oído (neuralgia del plexo timpánico). La estimulación de la zona de irradiación del par craneal IX, durante la deglución y los movimientos de la lengua (tragar, hablar, masticar, bostezar, reír, etc.) pueden provocar el desencadenamiento del dolor (zona de gatillo).

El paciente se queja de sensación de ardor o quemazón en esa zona con sensación constrictiva de la garganta. Suele acompañarse de un ligero tic o contractura de la musculatura de la mímica. No hay déficit motor ni sensorial.

## Sindromogénesis y etiología

Compresión del nervio glossofaríngeo (par craneal XI) por tumores intracraneales o extracraneales de la región orofaríngea o abscesos periamigdalinos o de la base de la lengua. Raras veces el herpes zoster puede afectar este nervio.

## Bibliografía

- Brodal, A.: The cranial nerves in neurological anatomy in relation to clinical medicine. 3th ed. Oxford, New York, 1980. pp. 440-577.
- Loeser, J.: Trigeminal and glosopharyngeal neuralgia in current therapy in neurology diseases. R.T.Jhonsoned. Philadelphia, B.C. Decker, 1985-1986. pp:86-89.

## SÍNDROME DE WYBURN-MASON

### Sinonimia

Aneurisma arteriovenoso cerebrotretiniano.

### Sindromografía

#### Clínica

Es un síndrome raro. Se presenta con mayor frecuencia en el sexo masculino, desde el nacimiento. La aparición de los

síntomas se produce en la tercera década de vida de forma gradual o súbitamente y se caracteriza por pérdida de la visión unilateral, cefalea severa, vómitos, exoftalmía, hemianopsia y en ocasiones hemi-paresia.

**Examen físico.** Nevos faciales cutáneos múltiples, vasculares, ocasionalmente pigmentados, por lo general ipsilaterales en el ojo afectado, en el área de distribución del nervio trigémino. El fondo de ojo muestra aneurisma arteriovenoso y papiledema; nistagmo. Signos de hipertensión endocraneal. Puede estar asociado a otras anomalías congénitas.

### Exámenes paraclínicos

**Tomografía axial computadorizada.**  
**Angiografía.**

## Sindromogénesis y etiología

De posible etiología genética, los reportes familiares sugieren herencia autosómica dominante.

## Bibliografía

- Wyburn-Mason, R.: "Arteriovenous aneurysm of midbrain and retina, facial naevi and mental changes." Brain, 66:163-203, 1943.
- Yokohama *et al.*: "Familial occurrence arteriovenous malformation of the brain". J. Neurosurg., 74:585-589, 1991.

## SÍNDROMES NEUROLÓGICOS AFINES

### Síndromes con atrofia muscular espinal

- Atrofia muscular cerebrosplinal
- Duchenne II (parálisis bulbar progresiva: PBP):
  - PBP infantil. Tipo Fazio-Londe.
  - PBP del adulto.
  - PBP con oftalmoplejía.
- Erb-Charcot (parálisis espinal espástica).
- Charcot II (esclerosis lateral amiotrófica).
- Atrofia muscular cerebelospinal (heredoataxia espino-cerebelar)
  - Friedreich I (ataxia espino-cerebelar).
  - Roussy-Lévy.
  - Gertsman II.
  - Richards-Rundle.
- Ataxia espino-cerebelar con atrofia muscular espinal (Hoff).
- Atrofia muscular espinal (AME).
  - Werdnig-Hoffmann (AME infantil progresiva):
    - Forma neonatal o primera infancia subaguda maligna.
    - Forma infantil maligna crónica.
    - Forma benigna de la segunda infancia.
  - Kugerberg-Welander (AME pseudohipertrófica del cinturón pélvico del joven y del adulto).
    - Aran-Duchenne (atrofia muscular espinal distal progresiva).
      - Brossard-Kaeser (AME escapuloperoneal progresiva).
      - Vulpian-Bernhardt (AME cervicoescapulohumeral progresiva).
    - Atrofia muscular espinal-acrodistrofia progresiva tipo Dyck-Lambert.

### Síndromes cerebelosos

- Ataxia cerebelosa aguda infantil.
- Agnesia del vermis.
- Alper.
- Alzheimer.

Arnold-Chiari.  
Bailey-Cushing.  
Ganglios basales.  
Bourneville.  
Brun.  
Aplasia cerebelosa.  
Catalepsia cerebelosa.  
Ángulo pontocerebeloso.  
Cestan-Chenais.  
Ataxia congénita hereditaria-catarata enanismo-deficiencia mental.

Dandy-Walker.  
Ataxia cerebelosa familiar-hipogonadismo.  
Atrofia cortical cerebelosa familiar.  
Cuarto ventrículo.  
Ataxia de Friederich.  
Guillain-Alojouanine-Bertrand-Garcin.  
Hartnup.  
Hertwig-Magendie.  
Crisis cerebelosa de Jackson.  
Atrofia cerebelosa cortical tardía.  
Ataxia de Marie.  
Marinesco-Sjögren.  
May-White.  
Menke II.  
Esclerosis múltiple.  
Murie.  
Cerebeloso-mixedematoso.  
Neocerebeloso.  
Melanosis-neurocutáneo.  
Norman-Tingey.  
Nothnagel.  
Atrofia olivopontocerebelosa.  
Paine.  
Mioclonos del velo del paladar.  
Paleocerebeloso.  
Pelizaeus-Merzbacher.  
Pik II.  
Ataxia cerebelosa posinfecciosa.  
Hunt II.  
Stewart-Holmes.  
Pedúnculo cerebeloso superior.  
Tay-Sachs.  
Vogt-Spielmeyer.  
Von Hippel-Lindau.  
Wallenberg.  
Wilson.

### Síndromes degenerativos del sistema nervioso

Ataxia de Friedreich.  
Alzheimer.  
Bassen-Körnizweig.  
Bourneville.  
Cerebelosos (tipo degeneración parenquimatosa).  
Corea crónica progresiva hereditaria.  
Creutzfeldt-Jakob.  
Demencia arteriopática.  
Demencia senil.  
Desmielinizantes.  
Devic.  
Distonía lenticular.  
Epilepsia mioclónica.  
Epilepsia mioclónica de Unverricht.  
Esclerosis múltiple.

Heidenhain.  
Kuru.  
Laurence-Moon-Biedl.  
Leber.  
Parálisis supranuclear progresiva.  
Parkinson.  
Pick II.  
Refsum.  
Siringomielia.  
Usher.

### Síndromes desmielinizantes

Encefalomiелitis aguda diseminada.  
Balo.  
Devic.  
Parálisis espástica familiar.  
Leucodistrofia.  
Esclerosis múltiple.  
Shielder.

### Síndromes diencefálicos

Cushing transitorio.  
Descarga hipotalámica periódica.  
Froehlich.  
Gigantismo cerebral infantil.  
Grahmann.  
Hipertermia-hiperfagia-hipotiroidismo.  
*Ondine curse* (maldición de Ondina)  
Russell.  
Seip.

### Síndromes epilépticos

Epilepsia cursiva.  
Epilepsia jacksoniana.  
Parálisis posepiléptica de Todd  
Gran mal.  
*Petit mal*.  
Tríada de Lenox.  
Crisis o ataques acinéticos.  
Mioclónico  
Pequeño mal  
Psicomotor.  
Automatismo epiléptico.  
Grupos misceláneos.  
Adversivo.  
Ataques sensoriales.  
Epilepsia de Koshernikoff.  
Epilepsia mioclónica de Unverricht.  
Epilepsia refleja.  
Epilepsia visceral.  
Epiléptico-endocrino.  
Espasmo infantil.  
Lafora «body form» of mioclonus epilepsy.  
Muñeca feliz.  
Morsier II.  
Penfield.  
*Status epiléptico*.

### Síndromes epilépticos mioclónicos “lafora body”

Laurence-Moon-Biedl.  
Leber.  
Esclerosis múltiple.

Parkinson.  
Pick II.  
Parálisis supranuclear progresiva.  
Refsum.  
Demencia senil.  
Siringomielia.  
Epilepsia mioclónica de Unverricht.  
Usher.

### Síndromes hiperquinéticos infrecuentes

Birnbaum (corea crónica progresiva con atrofia cerebelosa).  
Bonhoeffer.  
Bremme  
Dow-Von Bogaert.  
Guillain-Bertrand-Lereboullet.  
Leire.  
Muratow.  
Tsiminakis.

### Síndromes con leucodistrofia

Leucodistrofia esponjosa (Canavan).  
Leucodistrofia globoidecelular (Krabbe).  
Leucodistrofia metacromática (lipidosis sulfátida):  
Scholz.  
Greenfield.  
Austin.  
Leucodistrofia sudanófila (Pelizaeus-Merzbacher).  
Leucodistrofia fibrinoide (Alexander).

### Síndromes migrañosos

Horton (*cluster headache*).  
Migraña por alteración de la arteria basilar.  
Migraña clásica.  
Migraña común.  
Migraña oftalmopléjica-hemiplejía.  
Sheder.  
Vail.

### Síndromes mioclónicos

Epilepsia mioclónica de Unverricht.  
Epiléptico.  
Epiléptico mioclónico (*lafora body form*).  
Espasmódico infantil.  
Hunt II.  
May-White.  
Mioclónico.  
Mioclónico del paladar.

### Síndromes neurálgicos

Bernhardt-Roth.  
Braquialgia estática parestésica.  
Cefalea tipo Cluster.  
Costen.  
Fisura orbital superior.  
Fothergill.  
Hunt.  
Monbrun-Benisty.  
Neuralgia facial atípica.  
Neuralgia del laríngeo superior.  
Paratrigeminal de Ralder.

Sluder.  
Tos por alteración del nervio de Arnold.  
Vail.  
Wartenberg.  
Weisenburg.

### Síndromes con neuropatía hipertrófica

Amiloidosis.  
Déjerine-Sottas.  
Marie (semejantes).  
Polineuropatía diabética (vea síndromes diabéticos).  
Roussy-Cornil.  
Von Recklinghausen.

### Síndromes con parálisis periódica

Adinamia periódica hereditaria.  
Parálisis hipocaliémica periódica.  
Parálisis normocaliémica periódica.  
Parálisis tireotóxica periódica.  
Síndromes pseudotabéticos  
Neuropatía alcohólica.  
Polineuropatía arsenical.  
Pseudotabes diabética.

### Síndromes con tumor pineal

Los tumores de la glándula pineal dan origen a síndromes neurológicos asociados o no a síntomas de posible etiología endocrina:

Neurológico por tumor pineal.  
Pellizzi.  
Pineal-gonadal.

### Síndromes que afectan ganglios basales

Batten.  
Cuerpo de Luys.  
Corea hereditaria crónica progresiva del cuerpo estriado.  
Déjerine-Roussy.  
Atetosis doble.  
Distonía lenticular.  
Fahr.  
Foerster.  
Necrosis del *globus pallidus*.  
Hallervorden-Spatz.  
Temblor del cerebro medio.  
Mioclonos.  
Parkinson.  
Parálisis supranuclear progresiva.  
Parálisis pseudobulbar.  
Alucinaciones visual-auditiva-núcleo rojo.  
Tay-Sach.  
Vogt.  
Wilson.

### Síndromes que originan el niño flácido

Mielopatías y neuropatías:  
Werdnig-Hoffmann.  
Oppenheim.  
Hipotonía benigna congénita.  
Guillain-Barré.  
Poliomielitis.

Tumores espinales.  
Mielopatía transversa, traumática o por otras causas.  
Polineuritis infantil.  
Causas encefalopáticas:  
Deficiencia mental (especialmente S. de Down).  
Encefalopatía progresiva (especialmente S. de Tay-Sachs).  
Tumores cerebrales.  
Riley-Day.  
Parálisis cerebral.  
Trasmisión neuromuscular:  
Erb-Goldflam.  
Anormalidades en la unión neuromuscular.  
Causas miopáticas:  
Distrofia muscular infantil.  
Polimiositis.  
Almacenamiento de glucógeno.  
Central core.  
Hipoplasia muscular universal.

Ligamentos y tendones:  
Ehlers-Danlos.  
Aracnodactilia.  
Elasticidad congénita de ligamentos.  
Artrogriposis múltiple congénita.  
Causas osteogénicas:  
Van der Hoeve.  
Rickets.  
Escorbuto.  
Pseudoparálisis sifilítica.  
Causas no musculares:  
Malnutrición.  
Deficiencias vitamínicas.  
Enfermedades crónicas.  
Enfermedades por infecciones agudas.  
Endocrinopatías (especialmente hipotiroidismo e hipopituitarismo).  
Metabólicos.

# SÍNDROMES OCASIONADOS POR DROGAS

## SÍNDROME POR CLOROPROMACINA

### Sindromografía

#### Clínica

El cuadro clínico está dominado por manifestaciones oculares causadas por depósitos de partículas finas en la córnea y el cristalino que producen opacidades (cataratas) de forma estrellada en la parte anterior del cristalino asociadas a decoloración pardusca, grisácea o de tonalidad violácea de la piel expuesta al sol.

### Sindromogénesis y etiología

Es causado por ingestión de productos que contienen cloropromacina, algunos de los cuales se conocen por los nombres comerciales siguientes: Largactil, Plegicil, Siquil, etcétera.

## SÍNDROME DE ELPENOR

### Sinonimia

S. de dipsomanía. S. de conducta posalcohólica.

### Sindromografía

#### Clínica

El nombre de este síndrome es tomado de la Odisea, en la cual Homero describe un cuadro similar sucedido a un joven griego, denominado Elpenor.

El síndrome se presenta en algunas personas que abusan del alcohol, drogas analépticas o alucinógenas. Cuando estos individuos despiertan, en un medio desconocido y en un estado aún inconsciente o seminconsciente, presentan conductas anormales de tipo antisociales o peligrosas para sí mismos y para los demás.

### Sindromogénesis y etiología

Se debe a una intoxicación por alcohol o uso de otras drogas.

### Bibliografía

Carrot, E.; J. Velluz and Rigal: "Syndrome d'Elpenor". Presse Med., 55:573, 1947.  
Rees, Ennis: The Odyssey of Homer (newly translated for the modern reader). New York, Random House, 1960. p. 171.

## SÍNDROME DE EPISTAXIS OCUPACIONAL

### Sinonimia

Epidemia ocupacional.

### Sindromografía

#### Clínica

Hay rinorrea moderada e irritación conjuntival. Las hemorragias ocurren en pacientes que trabajan en el empaque y procesamiento de manzanas donde se utilizan colorantes de anilina.

### Sindromogénesis y etiología

Irritación de la mucosa nasal por anilinas colorantes.

### Bibliografía

Quinby, G.E.: "Epidemic nosebleeds in apple packers". JAMA, 197:165-168, 1966.  
Quinby, G.E.: "Gentian violet as a cause of epidemic occupational nosebleeds". Arch. Environ. Health, 16:485-489, 1968.

## SÍNDROME GRIS

### Sinonimia

Toxicidad neonatal por cloramfenicol. S. gris del recién nacido.

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por la aparición de vómitos, disnea e insuficiencia para amamantarse. La piel toma un color grisáceo, y hay cianosis. En ocasiones hay ictericia, flaccidez muscular, distensión abdominal, taquicardia, hipotensión y colapso cardiovascular.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hiperbilirrubinemia.

**Heces.** Color grisáceo.

### Sindromogénesis y etiología

Se considera originado por un fallo en el metabolismo hepático y en la excreción renal del cloramfenicol debido probablemente a inmadurez enzimática en el feto y recién nacido.

### Bibliografía

Burns, L.E.; J.E. Hodgman and A.B. Cass: "Fatal circulatory collapse in premature infants receiving chloramphenicol". N. Engl. J. Med., 261:1318-1321, 1959.  
Hodgman, J.E.: "Chloramphenicol". Pediat. Clin. N. Amer., 8:1027-1042, 1961.

## SÍNDROME POR HUMO DE POLÍMEROS

### Sindromografía

#### Clínica

Algunas horas después de la exposición a humos calientes de polímeros se presenta un cuadro de resfriado severo, rigidez, temblores de miembros, dolor de cabeza y dolor de garganta.

**Examen físico.** No se observa enrojecimiento de la garganta o éste es moderado. Este cuadro desaparece en pocas horas, si el paciente es retirado de la exposición.

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome es producido por la aspiración de humos de politetrafluoretileno. Se ha observado que las partículas de este polímero pueden contaminar los cigarrillos de fumadores que manipulan esta sustancia, lo que también puede originar el cuadro clínico.

### Bibliografía

Barnes, R.; A.T. Jones: "Polymer-fume fever". Med. J. Australia, 2:60-61, 1967.

Harris, D.K.: "Polymer-fume fever". Lancet, 2:1008-1011, 1951.

## SÍNDROME POR INGESTIÓN DE HIDANTOÍNA

### Sinonimia

S. de hipersensibilidad a los anticonvulsivantes.

### Sindromografía

#### Clínica

El cuadro que se observa, generalmente, está constituido por una erupción de la piel de diferentes tipos: morbiliforme, escarlatiniforme, urticariana o exfoliativa, asociado a fiebre y linfadenopatía, especialmente en la región cervical y hepatosplenomegalia. Este cuadro clínico comienza entre 4-6 semanas después de la ingestión continuada de anticonvulsivantes.

Es relativamente frecuente ver efectos secundarios en los pacientes que ingieren esta droga permanentemente: hiperplasia gingival, linfadenopatía, hirsutismo y/o síndrome cerebeloso especialmente si las dosis son elevadas.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Eosinofilia.

**Pruebas hepáticas.** Aspartato aminotransferasa y alaninoaminotransferasa, elevadas.

### Sindromogénesis y etiología

Ingestión de hidantoína en pacientes susceptibles. Algunos de los preparados comerciales que contienen hidantoína y sus derivados son: Antisacer, Comital, Dantoinal, Dantonil, Epamin, Mesantofina, Om-Hidantina, Om-Hidantoína compuesta, Sedantoinal, Vincidol y Neovincidol.

También se ha considerado una alteración metabólica, ya que este fármaco es metabolizado en el hígado por el sistema citocromo P450. Cuando existen déficits enzimáticos congénitos o adquiridos que tienen la función de eliminar los metabolitos intermediarios de esta sustancia se agravaría más el trastorno. La mortalidad puede alcanzar hasta un 40 %.

## SÍNDROME POR INGESTIÓN DE HIDRALAZINA

### Sindromografía

#### Clínica

La ingestión y/o intoxicación por hidralazina, generalmente produce un cuadro clínico similar al lupus eritematoso sistémico, con predominio de los síntomas articulares.

#### Exámenes Paraclínicos

**Sangre.** Células LE positivas.

### Sindromogénesis y etiología

Ingestión de hidralazina en pacientes susceptibles. La Apresolina y el Nepresol son ejemplos de medicamentos comerciales que contienen este compuesto químico.

## SÍNDROME DE INTOXICACIÓN POR SALICILATOS

### Sindromografía

#### Clínica

El cuadro se observa de manera predominante en los niños, rara vez en adultos. En los niños se caracteriza clínicamente por vómitos, fiebre, hiperventilación, excitación del SNC, letargia progresiva y coma. En los adultos se observa *tinnitus*, vértigos, pérdida de la audición, visión borrosa, sudación, bochorno facial y hemorragias, y ocasionalmente síntomas neurológicos como hiperventilación, excitación, confusión, delirio, contracciones musculares y progresión a la letargia, estupor y coma.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Inicialmente alcalosis de tipo respiratoria, hipocaliemia e hipernatremia con incremento de tipo compensatorio de la excreción urinaria de bases que se presenta entre 1 y 8 h después del envenenamiento. Se observa también aumento de ácidos láctico y pirúvico. Hiperglucemia, prolongación del tiempo de protrombina y leucocitosis frecuente.

**Orina.** Oliguria, glucosuria, albuminuria y cetonuria.

### Sindromogénesis y etiología

Se debe a la ingestión excesiva de aspirina o salicilatos, también se puede producir por abuso de ungüentos que contienen salicilatos.

### Bibliografía

Goldberger, E.: A Primer of water, electrolyte and acid-base syndromes. ed. 3, Philadelphia, Lea & Febiger, 1963.

Singer, R.B.: "Acid-base disturbance in salicylate intoxication". Medicine, 33:1-13, 1954.

## SÍNDROME DE INTOXICACIÓN POR TRIPARANOL

### Sindromografía

#### Clínica

Las manifestaciones clínicas producidas por intoxicación con esta droga consisten en alopecia y despigmentación del cabello, ictiosis y cataratas.



## Sindromogénesis y etiología

Intoxicación por triparanol.

## SÍNDROME MALIGNO POR NEUROLÉPTICOS

### Sinonimia

S. de hipertermia maligna. S. de King. S. de hipertermia de la anestesia. S. de miopatía de Evans (familia afecta). S. de miopatía-hiperpirexia maligna.

### Sindromografía

#### Clínica

Consiste en la aparición de hipertermia, rigidez extrapiramidal y trastornos del sistema nervioso autónomo en pacientes sometidos a agentes neurolépticos, independientemente de la dosis y vía de administración de estas sustancias. En los pacientes que se produce el cuadro clínico completo, éste se caracteriza por un rápido ascenso de la temperatura de 39-42°C, asociada a rigidez y acinesia, que se presenta después de la inhalación de anestésicos como halotano, metoxifluorano, ciclopropano y éter etílico, o de la administración de relajantes musculares como la succinilcolina.

La disfunción del sistema nervioso autónomo puede manifestarse por taquicardia, presión arterial inestable, sudación profusa, disnea e incontinencia de esfínteres, y puede mantenerse después de 5-10 días de la administración de los neurolépticos. La mortalidad global es de 20 % y puede ocurrir hasta 30 días después de la suspensión de los neurolépticos cuando son administrados por vía bucal.

En el 90 % de los individuos susceptibles de padecer este síndrome, los músculos se contraen al exponerlo a concentraciones de cafeína, halotano o hexametonio. Existe una segunda forma de hipertermia maligna (de tipo recesiva), conocida como síndrome de King, que ocurre en jóvenes, menos frecuentemente en mujeres, que se acompaña de algunas malformaciones congénitas como baja estatura, testículos no descendidos, lordosis lumbar, cifosis torácica, *pectus carinatum*, cuello y escápulas aladas, barbilla pequeña, implantación baja de orejas y oblicuidad antimongoloide de los pliegues palpebrales.

El fenotipo Noonam (25 %) y la familiaridad siempre (en una familia 11 afectados de 30 miembros) permiten sospechar el diagnóstico antes de someterlos a anestésicos o neurolépticos. La mortalidad es alta.

Este síndrome también ha sido descrito en otras miopatías graves, incluyendo la miopatía congénita, enfermedad del núcleo central y distrofia muscular de Duchenne.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Leucocitosis (15 000-30 000). Acidosis metabólica, hiperpotasemia e hipermagnesemia. Elevación del lactato y del piruvato sanguíneo. Creatinfosfoquinasa elevada, 2-10 veces su valor normal.

**Electromiograma.** Actividad muscular polifásica continua en reposo, con baja amplitud y velocidad de conducción del nervio normal.

## Sindromogénesis y etiología

Existe una marcada similitud de este síndrome con la hipertermia maligna que prácticamente los hace indistinguibles, lo que hace suponer que se trate de un problema de tipo hereditario en el cual hay un trastorno del metabolismo del calcio a nivel de las fibras musculares.

Habría también falta de acoplamiento. Se ha planteado, además, la teoría de la existencia de un bloqueo a nivel de los receptores dopaminérgicos en el hipotálamo y los ganglios basales.

La etiología es genética y se transmite en forma autosómica dominante. Hay familias en que se afectan el padre y el hijo, o la madre y la hija; hay un grupo (25 %), todos varones, con fenotipo Noonam (Turner XX-XY); según King, además hay un tipo dominante con enzimas en sangre altas y otro con miotonía congénita.

### Bibliografía

Downey, G.P. *et al.*: "Neuroleptic malignant syndrome. Patient with unique clinical and physiological features". *Am. J. Med.*, 77:338, 1984.

## SÍNDROME DE MILIAN (ARSFENAMINA)

### Sinonimia

S. de eritema del noveno día. S. del eritema de Milian.

### Sindromografía

#### Clínica

Aparece después de la ingestión de arsénamina o algunos de sus derivados en determinadas personas. Entre el quinto y noveno días, se produce un cuadro clínico de comienzo abrupto con malestar general, fiebre, escalofríos, anorexia, vómitos, cefalea y dolor de garganta, pero cuya característica principal es la aparición (frecuentemente al noveno día) de un *rash* generalizado que tiene entre 1 y 12 días de duración y que es seguido por descamación. Este *rash* se describe como eritematoso o macular y raramente es de tipo urticariano. En ocasiones se acompaña de irritación conjuntival, adenopatía generalizada, ictericia y hepatosplenomegalia.

El cuadro clínico es autolimitado y la recuperación espontánea. Nunca es fatal y la recurrencia por nuevas ingestiones de la droga es inconstante.

## Sindromogénesis y etiología

Este síndrome era observado frecuentemente en el pasado, durante el tratamiento de la sífilis en la era anterior a la penicilina. Su etiología es incierta y la reacción a los compuestos arsenicales no está relacionada con la presencia de la sífilis.

Se considera una reacción tóxica con alergia de tipo cutánea.

### Bibliografía

Milian, G.: "Arsénobenzol, érytheme et rubeole". *Paris Méd.*, 23:131-135, 1917.

Peters, E.E.: "The syndrome of Milian's erythema of the ninth day, report of 54 cases". *Amer. J. Syph.*, 25:527-556, 1941.

## SÍNDROME DE PRIVACIÓN DE NARCÓTICOS

### Sinonimia

S. de abstinencia de morfina.

### Sindromografía

#### Clínica

Se trata de un conjunto de síntomas que se observan entre las personas adictas, en las cuales se produce la suspensión brusca de la droga. Las características del cuadro dependen de la

intensidad de la adicción del individuo. En los **adictos a dosis bajas** se observa rinorrea, sudación profusa e intranquilidad extrema. En los **adictos a dosis altas** encontramos nerviosismo, irritabilidad, estornudos continuos, lagrimeo profuso, bostezos, dolores en las piernas, anorexia, náuseas, vómitos, dolores abdominales y diarrea. En las personas **adictas a dosis muy elevadas** el cuadro es mucho más intenso y está caracterizado por postración, pulso débil, sudación masiva, comportamiento mánico y temblores musculares generalizados.

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome se origina por la suspensión brusca de morfina.

## SÍNDROME DE PSEUDOLINFOMA

### Sinonimia

S. de sensibilidad a drogas anticonvulsivantes.

### Sindromografía

#### Clínica

Desde una semana hasta 2 años después del tratamiento con medicamentos anticonvulsivantes aparece fiebre, malestar y artralgias.

El paciente tiene sensación de malestar intenso, la fiebre es irregular. Hay erupciones polimórficas de la piel, linfadenopatías generalizadas, hepatosplenomegalia, aumento de volumen de las articulaciones.

Regresión en 7-14 días de todos los síntomas, cuando se suspende el tratamiento.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Anemia moderada, leucopenia o leucocitosis, eosinofilia (5-40 %).

**Transaminasa glutámica oxalacética.** Elevada.

**Deshidrogenasa láctica y fosfatasa alcalina.** Elevadas.

**Radiología.** Negativo.

**Células LE.** Negativo.

**Médula ósea.** Hiperplasia eosinófila.

**Biopsia de ganglios.** Pérdida completa de la arquitectura que está reemplazada en su centro germinal por células retículoendoteliales monstruosas, que semejan células de Stenberg.

### Sindromogénesis y etiología

Se debe a una sensibilidad a los anticonvulsivantes (difenilhidantoína). Dilantín y metilfeniletihidantoína, mesantoína, fenobarbital dentro de los más comunes.

### Bibliografía

Coope, R. and R.G.R. Burrows: "Treatment of epilepsy with sodium diphenyl hydantoinate". *Lancet*, 1:490-492, 1940.

Schreiber, M.M. and J.G. McGregor: "Pseudolymphoma syndrome. A sensitivity to anticonvulsant drugs". *Arch. Derm.*, 97:297-300, 1968.

## SÍNDROME PURPLE PEOPLE

### Sindromografía

#### Clínica

Aunque inicialmente se pensó que sólo ocurría en el sexo femenino, se sabe hoy que puede tener lugar en pacientes

psiquiátricos de ambos sexos sometidos a tratamientos largos con clorpromacina. Se observa una peculiar pigmentación purpúrica grisácea en las áreas de la piel expuestas al sol que evolucionan hacia una coloración permanente de color negro azulado o gris metálico. En algunos pacientes la córnea y el cristalino pueden presentar esta coloración.

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome es producido por depósitos en la piel de un metabolito fotosensible de la clorpromacina.

### Bibliografía

Greiner, A.C. and K. Berry: "Skin pigmentation and corneal and lens opacities with prolonged chlorpromazine therapy". *Canad. Med. Ass. J.*, 90:663-665, 1964.

## SÍNDROME DE SENSIBILIDAD AL FENOBARBITAL

### Sindromografía

#### Clínica

El cuadro clínico está caracterizado por fiebre, eritema cutáneo y hemorragias de la piel (púrpura) y alteraciones de la conciencia de tipo confusional.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hipoalbuminemia, hipoproteinemia y alteraciones bioquímicas.

### Sindromogénesis y etiología

Sensibilidad al fenobarbital.

## SÍNDROMES POR DROGAS AFINES

### Síndromes alcohólicos

Cardiomegalia-enfisema alcohólico.  
Elpenor.  
Jardiner del rosal, alcohólico.  
Korsakoff.  
Marchiafava-Bignami.  
Murri.  
Muscular agudo reversible alcohólico.  
Neuropatía alcohólica.  
Parálisis del sábado por la noche.  
Supresión de alcohol.  
Wernicke.  
Zieve.

### Síndromes con dependencia de piridoxina

Aciduria xanturémica.  
Anemia piridoxín-dependencia.  
Cistioninuria.  
Convulsiones piridoxín-dependencia.  
Homocistinuria.

### Síndromes narcolépticos

Catalepsia.  
*Hynagogic hallucinosis*.  
Narcolepsia.  
Parálisis del sueño.

# SÍNDROMES OFTALMOLÓGICOS

## SÍNDROMES A Y V

### Sinonimia

S. vertical. S. no concomitante. S. de estrabismo horizontal. S. de esotropía A. S. de exotropía A. S. de esotropía V. S. de exotropía V.

### Sindromografía

#### Clínica

(Exoforia: heteroforia, falta de paralelismo entre los ejes visuales.)

De una manera arbitraria se han creado patrones para clasificar estas alteraciones:

1. Esotropía A, mayor hacia arriba que hacia abajo.
2. Esotropía V, mayor hacia abajo que hacia arriba.
3. Exotropía A, mayor hacia abajo que hacia arriba.
4. Exotropía V, mayor hacia arriba que hacia abajo.

Estos patrones se corresponden con las formas de presentación que a continuación se señalan:

1. Esotropía A, isodesviación mayor de 10 dioptrías en la mirada hacia arriba que en la mirada directa hacia delante.
2. Esotropía V, isodesviación mayor de 15 dioptrías en la mirada hacia abajo que en la mirada directa hacia delante.
3. Exotropía A, isodesviación mayor de 10 dioptrías en la mirada hacia abajo que en la mirada directa hacia delante.
4. Exotropía V, isodesviación mayor de 15 dioptrías en la mirada hacia arriba que en la mirada directa hacia delante.

### Sindromogénesis y etiología

En la etiología de este síndrome se plantean tres variantes: afectaciones de los músculos horizontales, afectaciones de los músculos que intervienen en los movimientos verticales y lesiones combinadas.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

- Dunlap, E.A.: "Present status of the A and V syndromes." Amer. J. Ophthalmol., 52:396-401, 1961.
- Urist, M.J.: "Horizontal squint with secondary vertical deviations". A.M.A. Arch. Ophthalm., 46:245-267, 1951.

## SÍNDROME DE ACOMODACIÓN LENTA

### Sindromografía

#### Clínica

Visión borrosa (astenopía) que aparece a la visión cercana a los pocos minutos de empezar a leer, coser u observar objetos de cerca.

**Examen físico.** Trastornos en la acomodación. Incremento en la amplitud de la adducción. Relajación anormal de la aco-

modación, inducida por la relativa divergencia en distancias cercanas. Convergencia latente, insuficiente.

### Exámenes paraclínicos

**Mantener en observación a los pacientes** hasta que aparezca la visión borrosa, en ese momento es fácil detectar los hallazgos típicos.

### Sindromogénesis y etiología

Fatigamiento a la acomodación, presbiopía, hipermetropía, parálisis a la acomodación.

### Bibliografía

- Hill, R.V.: "Accommodative-effort syndrome: pathologic physiology". Amer. J. Ophthalm., 34:423-431, 1951.

## SÍNDROME DE ADIE

### Sinonimia

S. de miotonía pupilar. S. de pupilotonía. S. de Argyll-Robertson pupilar con midriasis. S. de Argyll-Robertson no luético. Si se asocia con alteración de los reflejos tendinosos profundos, se conoce con los nombres de: S. de Markus, S. de Weill-Reys Holmes IV, S. de Holmes-Adie, S. de pupilotonía pseudotabética.

Este síndrome también se conoce como síndrome pseudotabético con pupilotonía.

### Sindromografía

#### Clínica

Deterioro repentino de la visión con visión borrosa, dificultad para leer y cefalea. Más frecuente en las mujeres en la segunda y tercera décadas de la vida.

**Examen físico.** Dilatación pupilar unilateral (80 %), ausencia de acomodación o muy ligera y menos severo el compromiso con respuesta a la acomodación-convergencia. La pupila después de contraerse lentamente, en ocasiones puede quedarse más pequeña que lo normal. Puede hallarse disminución o ausencia de los reflejos tendinosos. Las pupilas tónicas se dilatan con atropina. Debe hacerse el diagnóstico diferencial con el síndrome de Argyll-Robertson.

### Exámenes paraclínicos

**Test de metacolina.** Una solución al 2,5 % instilada en el saco conjuntival, produce una rápida constricción de la pupila miótica. La pupila reacciona normalmente a la adrenalina y la cocaína.

### Sindromogénesis y etiología

Ocasionalmente este síndrome está asociado con condiciones postraumáticas o enfermedades infecciosas.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

- Holmes, G.: "Partial iridoplegia with symptoms of other diseases of nervous system". Trans. Ophthal. U.K., 51:209-228, 1931.
- Lowenfeld, I.E. and H.S. Thompson: "The tonic pupil: a re-evaluation". Amer. J. Ophthal., 63:46-87, 1967.
- Lowenstein, O. and I.E. Lowenfeld: "Pupillotonie pseudotabes (syndrome of Markus-Weill and Reys-Holmes-Adie): a critical review of the literature". Survey- Ophthal., 10:129-185, 1965.
- Markus, C.: "Notes on a peculiar pupil phenomenon in two cases of partial iridoplegia". Lancet, 2:1257, 1905.
- Piltz, J.: "Ueber neue Papillenphaenome". Neur. Zentralbl., 18:248-254, 1899.

## SÍNDROME DE ALACRIMA CONGÉNITA

### Sindromografía

Deficiencia de la secreción lagrimal.

### Sindromogénesis y etiología

Es rara la presentación congénita en niños, así como la forma unilateral. Los casos reportados pueden clasificarse en cinco categorías:

1. Escasez de lágrimas en el recién nacido.
2. Hiposecreción neurogénica.
3. Ausencia o hipoplasia de las glándulas salivales.
4. Síndrome de Riley-Day asociado.
5. Displasia ectodérmica anhidrótica asociada.

### Bibliografía

- Smith, R.S.; S. F. Maddox and B.E. Collins: "Congenital alacrima". Arch. Ophthal. (Chicago) 79:45-48, 1968.
- Thurnam, J.: "Two cases in which the skin, hair and teeth were very imperfectly developed". Med. Chir. Trans., 31:71-82, 1848.

## SÍNDROME DE ALEZZANDRINI

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en adolescentes y adultos jóvenes. Hay deterioro de la visión unilateral después de meses o años, vitíligo facial, decoloración prematura de los cabellos (poliosis) que aparece en el mismo lado. Se desarrolla sordera bilateral perceptiva.

#### Exámenes paraclínicos

Estudios de las percepciones visual y auditiva.

### Sindromogénesis y etiología

Parece deberse a una retinitis degenerativa.  
La etiología es desconocida.

### Bibliografía

- Alezzandrini, A.A.: "Manifestation unilaterale de degenerescence tapeto-retinienne, de vitiligo, de poliose, de cheveux blancs et d'hypoacousie". Ophthalmologica (Basel), 147:409-419, 1964.

## SÍNDROME DE AMALRIC

### Sinonimia

S. macular distrófico con sordomudez.

## Sindromografía

### Clínica

Se presenta en ambos sexos tempranamente en la infancia cerca de los 5 años. Hay sordera parcial (50 a 60 %), defectos visuales menores con campos visuales normales, ligeros trastornos en la visión a la oscuridad y a la percepción de los colores.

**Examen físico.** Enrojecimiento foveolar que hace contraste con un fondo grisáceo, a veces la pigmentación se extiende hacia la periferia, por lo general es bilateral.

### Exámenes paraclínicos

Exámenes de percepción auditiva y visual.

### Sindromogénesis y etiología

Se transmite por herencia autosómica recesiva; también puede ser producido por una embriopatía o por infecciones posnatales.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

- Amalric, P.: "A new type of tapetoretinal degeneration in the course of deafmutism". Bull. Soc. Franc. Ophthal., 73:196-212, 1960.
- Remky, H.; A. Klier and J. Kobor: "Maculadystrophie bei Taubstummheit (syndrom von Amalric)". Klin. Mbl. Augenh., 114:180-187, 1964.

## SÍNDROME DE AMAUROSIS FUGAZ

### Sindromografía

#### Clínica

Pérdida fugaz de visión. La recurrencia de estas crisis puede llevar a la pérdida total de la misma.

**Examen físico.** Dependientes de la etiología, puede haber hipertensión arterial y policitemia.

#### Exámenes paraclínicos

Examen de fondo de ojo.

Angiografía del sistema vertebrobasilar.

### Sindromogénesis y etiología

El déficit vascular puede ocasionar isquemia retiniana y originar necrosis. Las causas de esta isquemia pueden ser: tabaquismo, hipertensión arterial, policitemia, estasis cerebral, insuficiencia carotídea (que incide sobre la suficiencia de la arteria oftálmica), y obstrucción de la arteria retiniana por microembolismo debido a las lesiones arterioscleróticas.

### Bibliografía

- Stanbury, J.B.; J.B. Wyngaarden and D.S. Frederickson: The metabolic basis of inherited disease. ed. 2, McGraw-Hill, New York, 1966.

## SÍNDROME DE AMBLIOPÍA NUTRICIONAL

### Sinonimia

S. de neuropatía retrobulbar. S. de Obal. Distrofia pluricarenal y neuritis óptica. S. de ambliopatía de los campos de concentración. S. de ambliopía.

## Sindromografía

### Clínica

Se presenta en personas malnutridas. El comienzo es lento e insidioso, hay pérdida progresiva de la visión, oscurecimiento para la visión cercana o lejana, dificultad para la lectura, fotofobia, molestia retrobulbar.

**Examen físico.** Inicialmente hay discreta pérdida de la coloración del margen temporal del disco óptico, más tarde palidez, escotoma central o paracentral, simétrico y bilateral, campos periféricos intactos.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hipoproteinemia, anemia hipocrómica, macrocítica o microcítica. Bajos niveles de vitamina B12 en sangre. Bajo nivel de la transquetolasa.

**Orina.** Excreción anormal del ácido metilmalónico.

## Sindromogénesis y etiología

Este síndrome es consecuencia de la malnutrición crónica, deficiencia de vitamina B12, diabetes mellitus. También puede aparecer después del tratamiento prolongado con la hidrazida del ácido isonicotínico.

## Bibliografía

Dreyfus, P.M.: "Nutritional disorders of obscure etiology". Med. Sci., 17:44-48, 1966.

Obal, A.: "Nutritional amblyopia". Am. J. Ophthalm., 34:857-865, 1951.

## SÍNDROME DE ANTON

### Sinonimia

S. de alucinaciones visuales.

## Sindromografía

### Clínica

Ceguera, confabulación, alucinaciones.

### Exámenes paraclínicos

**Exámenes que detectan la pérdida de la visión.**

**Angiografía.** Obstrucción de arterias occipitales.

**Tomografía axial computadorizada.** Presencia de tumor en región occipital, que afecta las conexiones venosas talámicas.

## Sindromogénesis y etiología

La etiología no está totalmente establecida. En ocasiones existe un tumor neurológico, arteriosclerosis con obstrucción bilateral de las arterias occipitales, lesión en la cisura calcarina o lesión talámica.

## Bibliografía

Anton, G.: "Ueber die Selbstwahrnehmung der Herderkrankungen des Gehirns durch den Kranken bei Rindenblindheit und Rindentaubheit". Arch. f. Psychiat., 32:86, 1899.

## SÍNDROME DE ARLT-DAVIDSEN

## Sindromografía

### Clínica

Catarata laminar. Hipoplasia dental. Epilepsia.

## Exámenes paraclínicos

**Examen ocular.**

**Electroencefalograma.**

## Bibliografía

Mootgat, P.: Syndromes a noms propres. J. Prélat, Paris, 1966.

## SÍNDROME DE ASCHER

### Sinonimia

S. de blefaroacalasia. S. de doble párpado tumoral. S. de Laffer-Ascher.

## Sindromografía

### Clínica

Ojos. Blefaroacalasia es el signo fundamental, se describen dos fases:

1. Edemas recurrentes palpebrales.
2. Atrofia de la piel y el tejido subcutáneo de los párpados con prolapso del contenido de la cavidad orbitaria.

Boca. Engrosamiento de los labios y las encías. La mucosa toma el aspecto de doble labio.

Aumento de la glándula tiroidea.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre y orina.** Normales.

**Función tiroidea.** Normal, ocasionalmente puede estar alterada.

## Sindromogénesis y etiología

Puede estar presente atrofia cutánea localizada.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Ascher, K.W.: "Blepharochalasis mit Struma und Dopperlippe". Klin. Mbl. Augenh., 65:86, 1920.

Segal, P. and S. Joblonska: "Le syndrome d'Ascher". Ann. Oculist. (Par.), 194:511-526, 1961.

## SÍNDROME DE AXENFELD

### Sinonimia

S. de anomalías de Axenfeld. S. de Hagedom.

## Sindromografía

### Clínica

Trastornos posteriores corneales. Aumento marcado de la línea de Schwalbe. Cuando se asocia con otros trastornos del segmento anterior y glaucoma juvenil, se llama síndrome de Rieger. Este síndrome es frecuentemente un componente de otros síndromes más complejos que envuelven los sistemas oculodentodigital, o está asociado con otras enfermedades que presentan anomalías (síndrome de Marfan, distrofia miotónica, deformidades faciales).

### **Exámenes paraclínicos**

**Radiología.** Macizo facial y dental.

**Examen ocular.**

### **Sindromogénesis y etiología**

Desarrollo comprometido con persistencia y deficiencia de la absorción y atrofia del tejido mesodérmico uveal en el ángulo de la cámara anterior (Rieger). Déficit del desarrollo del cuerpo vítreo anterior.

La etiología es desconocida.

### **Bibliografía**

- Axenfeld, T.: "Embryotoxon corneae posterius". Ber. Deutsch. Ophth. Ges., 42:301, 1920.
- Hagedorn, A.: "Congenital anomalies of the anterior segment of the eye". Arch. Ophthal., 17:223-227, 1937.
- Montes, J.G.; J.C.G. Montes: "Syndrome de Rieger, anomalie de Axenfeld con glaucoma juvenil familiar". Arch. Soc. Ophth. Hisp. Amer., 27:93-99, 1967.

### **SÍNDROME DE AXENFELD-SCHÜRENBERG**

#### **Sinonimia**

S. de parálisis oculomotora cíclica congénita.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Congénito o de aparición en el primer año de vida. Parálisis unilateral del tercer nervio, ptosis del párpado superior, ojo en abducción y midriasis (fase de relajación), que alterna con la parálisis, por contracción automática (al cabo de 30 s o 1 min) del músculo inervado por el par craneal III, lo que da como resultado el levantamiento del párpado superior, miosis y desviación del ojo (fase espástica).

##### **Exámenes paraclínicos**

**Exámenes oculares.**

#### **Sindromogénesis y etiología**

Probable etiología congénita. Se ha reportado un caso después de un traumatismo.

La etiología es desconocida.

#### **Bibliografía**

- Latorre-Morasso, S. and J. Aguilar: "Enfermedad de Axenfeld-Schürenberg". Arch. Soc. Oftal. Hispano Am., 1:625-632, 1942.

### **SÍNDROME DE BITOT**

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Se caracteriza por la presencia de hemeralopía, queratomalacia, xerosis conjuntival y presencia de manchas de color gris brillante, triangulares y estrías blancas en las conjuntivas (manchas de Bitot), acompañadas de decaimiento general.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Se produce por una alteración del mecanismo productor de la púrpura retiniana debido a carencia de vitamina A.

### **Bibliografía**

- Maggiore, L.: Manual de Oftalmología. Barcelona, Científico-Médica, 1953. p.59.

### **SÍNDROME DE COATS**

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Predomina en niños varones o adolescentes (forma juvenil). En la forma adulta (consúltese retinitis hiperlipidémica) se desarrolla una fotofobia con visión borrosa, generalmente unilateral.

**Examen físico.** Se describen dos grupos:

Grupo I. Presencia de una elevación en la parte baja y externa de la retina, producida por un exudado masivo, de color amarillo brillante y de localización profunda. No existe evidencia de hemorragia ni alteraciones vasculares.

Grupo II. Marcadas alteraciones de los pequeños vasos retinianos, hemorragias recientes, más los hallazgos retinianos mencionados en el grupo anterior.

##### **Exámenes paraclínicos**

**Lipidograma.** Es normal en la forma juvenil. En la forma adulta los lípidos séricos están elevados, en particular el colesterol.

**Test de coloración de Sabin-Feldman.** Es positivo en algunos casos.

#### **Sindromogénesis y etiología**

En la forma juvenil se supone que un factor hístico pueda ser el causante de la precipitación del colesterol. En la forma adulta la inflamación crónica y la hipercolesterolemia, pudieran ser los factores desencadenantes del síndrome.

En algunos casos se considera a la toxoplasmosis como la causa.

La etiología es desconocida.

#### **Bibliografía**

- Coats, G.: "Forms of retinal disease with massive exudation". Roy. Lond. Ophthal. Hosp. Rep., 17:440-525, 1908.
- Imre, G.: "Coats' disease and hyperlipemic retinitis". Amer. J. Ophthal., 64:726-728, 1967.
- Woods, A.C. and J.R. Duke: "Coats' disease: clinical findings and plasma lipid studies". Br. J. Ophthal., 47:385-412, 1963.

### **SÍNDROME DE COGAN I**

#### **Sinonimia**

S. vestibuloauditivo con queratitis no sifilítica.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Se presenta en adultos jóvenes, ocasionalmente en personas viejas. De comienzo súbito unilateral o bilateral, visión borrosa, dolor ocular, lagrimeo, blefaroespasma, náuseas, vómitos, *tinnitus*, vértigos y rápido desarrollo de sordera. Han sido reportadas crisis convulsivas.

**Examen físico.** Conjuntivitis congestivo-hemorrágica.

##### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Leucocitosis y ligera eosinofilia.

## Sindromogénesis y etiología

Las manifestaciones de este síndrome pueden presentarse en el curso de la poliarteritis nudosa.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Cogan, D.G.: "Syndrome of nonsyphilitic interstitial keratitis and vestibuloauditory symptoms". Arch. Ophthalm., 33:144-149, 1945.

Fisher, E.R. and H.R. Hellstrom: "Cogan's syndrome and systemic vascular disease; analysis of pathologic features with reference to its relationship to thromboangitis obliterans (Buerger)". Arch. Path. (Chicago), 72:572-592, 1961.

## SÍNDROME DE CRIPTOFTALMOS

### Sinonimia

S. de ciclopismo. S. de Ullrich-Feichtiger. S. de Meyers-Schwickerath.

### Sindromografía

#### Clínica

Criptoftalmos (ojo escondido): marcado defecto en el desarrollo de los párpados y sus pliegues. Puede ser bilateral, unilateral, o criptoftalmos en un lado y microftalmos en el otro lado.

Otras alteraciones asociadas incluyen: malformaciones en el oído (medio y externo), en la bóveda palatina. Deformidad de la laringe, voz ronca, separación de la sínfisis pubiana, desplazamiento del ombligo y los pezones. Malformaciones en los dedos, meningoencefalocele, estenosis anal, cardiopatías congénitas, hipoplasia renal o agenesia. Masculinización de los genitales externos en hembras. Criptorquidia, pene pequeño e hipospadia en varones.

#### Exámenes paraclínicos

**Estudio cromosómico.** Revela la ausencia del tercer cromosoma y un cromosoma suplementario en el grupo C. Estas alteraciones se presentan a veces en estado de relativa salud.

#### Estudios endocrinos.

### Sindromogénesis y etiología

Se trasmite por herencia autosómica recesiva. Probable alteración en el patrón de los cromosomas sexuales.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Ellis, R.: "On a rare form of twin monstrosity". Trans. Obstet. Soc., 7:160-164, 1865.

Frazer, G.R.: "XX Chromosomes and renal agenesis". Lancet, 1:1427, 1966.

Gupta, S.P. and R.C. Saxena: "Cryptophthalmos". Br. J. Ophthalm., 46:629-632, 1962.

Pfitzer, P. and H. Muntefering: "Cyclopism as an hereditary malformation". Nature, 217:1071-1072, 1968.

Zbhender, W.: "Eine Missgeburt mit hautüberwachsenen Augen oder Kryptophthalmus". Klin. Mb. Augenheilk., 10:225, 1872.

## SÍNDROME DE DEJANS

### Sinonimia

S. del suelo de la órbita.

### Sindromografía

#### Clínica

Intenso dolor en la región del maxilar superior, hipostesia y parestesia en el área de la primera y segunda ramas del trigémino. Exoftalmos y diplopía.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología de cráneo.**

**Exámenes bacteriológicos.**

**Estudios neurales de estimulación eléctrica.**

### Sindromogénesis y etiología

Se debe a lesiones sépticas, inflamatorias o tumorales que asientan en el suelo de la órbita.

## Bibliografía

Dejans, M.C.: "Le syndrome du plancher de l'orbite". Bull. Mem. Soc. Franc. Ophth., 48:473-485, 1935.

Geeraets, W.J.: Ocular Syndromes. Philadelphia, Lea & Febiger, 1965.

## SÍNDROME DE DISFUNCIÓN ADQUIRIDA DE LOS CONOS

### Sindromografía

#### Clínica

Aparece entre la cuarta y octava décadas en individuos normales. El comienzo es insidioso y se caracteriza por trastornos en la visión de los colores, que evoluciona hasta la completa imposibilidad de percepción de los mismos, fotofobia, reducción de la agudeza visual.

**Examen físico.** Conos aplanados con ausencia de la adaptación a la oscuridad, disminución de frecuencia crítica de parpadeo.

#### Exámenes paraclínicos

**Electrorretinograma.** Anormal.

**Lectura de la cartilla.** Si se somete al paciente a este tipo de lectura en una habitación con luz normal y después con luz reducida, el paciente afecto de este síndrome aumentará la capacidad para leer por una línea, mientras que otros pacientes en condiciones similares verán reducida su capacidad para leer por una línea.

### Sindromogénesis y etiología

Se ha reportado un solo caso con historia familiar.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Larsen, H.: "Demonstration mikroskopischer präparate von einem monochromatischen Augen". Klin. Mbl. Augenheilk., 72:1, 1924.

Zweifach, P.H. and E. Wolf: "Acquired cone dysfunction and other photopic system diseases". Arch. Ophthalm., 79:18-21, 1968.

## SÍNDROME DE DISFUNCIÓN CONGÉNITA DE LOS CONOS

### Sinonimia

S. de acromatopsia congénita. S. de monocromatismo de los conos.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta desde el nacimiento. Existe fotofobia, disminución de la agudeza visual 20/50 a 20/200 o menos. Déficit a la visión de los colores: 1, ausencia de visión a los colores; 2, reducción; 3, disfunción de los conos y bastoncillos (ceguera completa a los colores).

**Examen físico.** Nistagmo ocasional. Ausencia de pestañeo a la luz. Fondo de ojo normal o con algunas lesiones no patognomónicas de esta condición.

#### Exámenes paraclínicos

##### Electrorretinograma.

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome es congénito y está ligado al sexo masculino. Se trasmite por herencia recesiva (sexo femenino portador). Ha sido reportada una familia con transmisión dominante.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Larsen, H.: "Demonstration mikroskopischer Präparate von einem monochromatischen Augen". *Klin. Mbl. Augenheilk.* 72:1, 1924.  
Zweifach, P.H. and E. Wolf: "Acquired cone dysfunction and other photopic system diseases". *Arch. Ophthalmol.*, 79:18-21, 1968.

## SÍNDROME DE Distrofia corneal profunda no progresiva hereditaria

### Sinonimia

S. de degeneración profunda corneal polimorfa hereditaria.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en ambos sexos, con poca o ninguna disminución de la agudeza visual. No es progresiva o de muy lenta progresión. En raros casos se asocia con glaucoma.

**Examen físico.** Tenue capacidad corneal.

#### Exámenes paraclínicos

##### Toma de la tensión ocular.

##### Examen corneal.

##### Examen con la lámpara de hendidura.

### Sindromogénesis y etiología

Se trasmite por herencia autosómica dominante. La lesión patológica está limitada a la membrana de Descemet y al endotelio, presenta cierta opacidad entre las lesiones nodulares pequeñas.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Koepe, L.: "Klinische Beobachtungen mit der Nernstspaltlampe und dem Hornhautmikroskop". *Arch. Ophthalmol.*, 99:1-15, 1919.  
Rubenstein, R.A. and J.J. Silverman: "Hereditary deep dystrophy of the cornea: associated with glaucoma and ruptures in Descemet's membrane". *Arch. Ophthalmol.*, 79:123-126, 1968.

## SÍNDROME DE DOYNE

### Sinonimia

S. de degeneración retiniana en panal de abejas.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en ambos sexos, por lo regular en la tercera década de la vida, con deterioro visual progresivo en un 75 % de los casos.

**Examen físico.** En el fondo del ojo se observan manchas en áreas pericapilares, por lo general el área macular está indemne. Entre la cuarta y quinta décadas de la vida las lesiones se multiplican y se hacen confluentes, constituyendo áreas blanquecinas de tipo atrófico, que involucran el disco óptico e inclusive el área macular.

#### Exámenes paraclínicos

##### Examen ocular.

##### Fondo de ojo.

### Sindromogénesis y etiología

Es un síndrome hereditario de transmisión autosómica dominante.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Dojne, R.W.: "Peculiar condition of choroiditis occurring in several members of the same family". *Trans. Ophthalmol. Soc. U.K.*, 19:71, 1899.  
Pearce, W.G.: "Dojne's honey-comb retinal degeneration". *Br. J. Ophthalmol.*, 52:73-78, 1968.

## SÍNDROME DE DUANE

### Sinonimia

S. de retracción. S. de Stilling. S. de Stilling-Türk-Duane. S. de Türk-Stilling.

### Sindromografía

#### Clínica

Deficiencia en la convergencia y ocasionalmente desviación hacia arriba o abajo de la adducción. Reducción o pérdida de la abducción del globo ocular, retracción sobre la adducción con limitación de este movimiento, estrechamiento de la hendidura palpebral en adducción y ensanchamiento en la abducción.

#### Exámenes paraclínicos

**Electromiografía.** Alteración del patrón normal de la musculatura ocular.



## Sindromogénesis y etiología

Defecto congénito con lesión probable del sistema ocular supranuclear, que determina un sinergismo paradójico de los músculos rectos externos e internos y sus antagonistas.

La hipótesis etiológica está basada en las características electromiográficas.

## Bibliografía

Duane, A.: "Congenital deficiency of abduction, associated with impairment of adduction, retraction movements, contraction of palpebral fissure and oblique movements of the eye". Arch. Ophthal., 34:133-159, 1905.

Türk, S.: "Ueber Retractions-bewegungen der Augen". Deutsch. Med. Wschr., 22:199, 1896.

Zauberger, H.; A. Magora and J. Chaco: "An electromyographic evaluation of the retraction syndrome". Amer. J. Ophthal., 64:1103-1108, 1967.

## SÍNDROME DE EPIBLEFARO CONGÉNITO-DEFICIENCIA DEL OBLICUO INFERIOR

### Sindromografía

#### Clínica

Se observa en la infancia y se caracteriza por: 1, epiblefaro bilateral o unilateral, irritación corneal ligera y a veces queratitis; 2, ligera o ninguna desviación del ojo excepto en el campo de acción del músculo oblicuo inferior afectado, siempre unilateral. Déficit de contracción de los antagonistas.

#### Exámenes paraclínicos

##### Examen ocular.

### Sindromogénesis y etiología

Raro. Sólo han sido reportados 4 casos en 5 000 examinados en la Universidad de Obregón.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Swan, K.: "The syndrome of congenital epiblepharon and inferior oblique insufficiency". Am. J. Ophthal., 39:130-136, 1955.

## SÍNDROME DE EPICANTOS INVERSOS-BLEFAROFIMOSIS-PTOSIS PALPEBRAL

### Sinonimia

S. de epicantos inversos. S. de blefarofimosis-ptosis.

### Sindromografía

#### Clínica

Ptosis palpebral bilateral, epicanto inverso con telecanto, fimosis palpebral o blefarofimosis, deficiencia de los tejidos de los párpados superiores e inferiores, elevación de las pestañas, ausencia de las cejas, puente nasal pobremente desarrollado.

#### Exámenes paraclínicos

##### Examen ocular.

## Sindromogénesis y etiología

En algunos casos ha podido demostrarse la influencia hereditaria.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Blair, V.P.; J.B. Brown and W.G. Hamm: "Correction of ptosis and epicanthus". Arch. Ophthal., 7:831-846, 1932.

Lewis, S.R.; M.S. Arons; J.B. Lynch and T.G. Blocker: "The congenital eyelid syndrome". Plast. Reconst. Surg., 39:271-277, 1967.

## SÍNDROME DE ESPILDORA-LUQUE

### Sinonimia

S. silviano-oftálmico. S. de amaurosis-hemiplejía.

### Sindromografía

#### Clínica

Ceguera unilateral y hemiplejía contralateral temporal.

#### Exámenes paraclínicos

##### Examen de fondo de ojo.

### Sindromogénesis y etiología

Se debe a un embolismo de la arteria oftálmica con espasmo reflejo de la arteria cerebral media.

## Bibliografía

Espildora-Luque, C.: "Síndrome oftálmico-silviano". Arch. de Oph. Hispano-Amer., 34:616-621, 1934.

Geeraets, W.S.: Ocular Syndromes. Philadelphia, Lea & Febiger, 1965.

## SÍNDROME DE FOTOFTALMÍA

### Sinonimia

S. de ceguera nevada. S. de queratitis ultravioleta. S. oftálmico eléctrico. S. de ceguera del desierto.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta 4-5 h después de una exposición a rayos ultravioletas y se manifiesta por severo dolor ocular de tipo quemante, prurito intenso, escozor en los párpados, fotofobia, lagrimeo, blefaroespasma, visión de halos luminosos alrededor de las luces.

**Examen físico.** Miosis, congestión y edema de la conjuntiva, ulceración corneal y secreción mucopurulenta.

#### Exámenes paraclínicos

##### Examen ocular.

### Sindromogénesis y etiología

La lesión puede ser provocada por rayos ultravioletas, por reflejos de la nieve, o por el arco luminoso de la soldadura eléctrica.

## Bibliografía

Newell, F.W.: Ophthalmology. Principles and Concepts. St. Louis, Mosby, 1965.

## SÍNDROME DE FRANCESCHETTI-KLEIN

### Sinonimia

S. del primer arco. S. mandíbula-facial-disostosis. S. de Berry-Franceschetti-Klein. S. de agenesia bilateral facial. S. de Franceschetti-Zwahlen. S. de anomalías faciales múltiples. S. de Treacher-Collins-Franceschetti.

### Sindromografía

#### Clínica

Se hace evidente al nacimiento por la dificultad para mamar y tragar. Existe excesiva secreción mucosa en la boca y episodios de cianosis. Oblicuidad de la hendidura palpebral de tipo antimongoloide con cortadad de los párpados inferiores. Mandíbula inferior corta y pequeña, mordida anormal por la diferencia mandibular. Paladar muy arqueado y alto. Macrostomía. Malformación de las orejas. Atipicidad en el crecimiento y distribución pilosa. Han sido descritas formas incompletas.

#### Exámenes paraclínicos

**Estudios cromosómicos.** Negativos.  
**Estudios radiológicos de las estructuras óseas.**  
**Audiometría.**

### Sindromogénesis y etiología

Es una afección hereditaria autosómica dominante. El defecto básico se desconoce.

## Bibliografía

Franceschetti, A. and D. Klein: "The mandibulofacial dysostosis, a new hereditary syndrome". Acta Ophthalm., 27:143-224, 1949.  
McKenzie, J.: "The first arch syndrome. Develop." Med. Child. Neurol., 8:55-66, 1966.  
Thomson (1846) quoted Axelsson, A.; I. Brolin; H. Engstrom, *et al.*: Dysostosis mandibulofacialis. J. Laryng. Otol., 77:575-921, 1963.

## SÍNDROME DE FRANCESCHETTI-THIER

### Sindromografía

#### Clínica

Retardo mental, lipomas múltiples, distrofia corneal.

#### Exámenes paraclínicos

**Examen ocular.**  
**Determinación del desarrollo mental.**

### Sindromogénesis y etiología

Es un síndrome hereditario autosómico recesivo.  
La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Franceschetti, A. and C.J. Thier: Hornhaut-dystrophien bei Genodermatosen unter besonderen Berücksichtigung der Palmoplantarkeratosen. Graefe. Archiv. Ophthalm., 162:610-670, 1961.

## SÍNDROME DE FRENKEL

### Sinonimia

S. traumático del segmento anterior.

### Sindromografía

#### Clínica

Está caracterizado por lesiones perioculares, preferentemente en la región periorbitaria superointerna o interna, ausencia de perforación corneal o escleral, iridodiólisis o perforación del iris, subluxación del cristalino con las modificaciones papilares subsiguientes, catarata traumática generalmente estacionaria y disminución de la agudeza visual en grado que no corresponde a las lesiones demostrables objetivamente.

**Examen físico.** Midriasis en forma de D (aspecto de cuerda que reemplaza el arco de un sector), observada en 85 % de los casos. Dehiscencia única o múltiple del iris (50 %), opacidades o subluxación del cristalino (60 %), partículas de pigmento retrolenticular (56 %). Pueden existir lesiones en el segmento posterior.

#### Exámenes paraclínicos

**Examen con la lámpara de hendidura.**  
**Examen por transiluminación del iris.**

### Sindromogénesis y etiología

Las características clínicas se deben a las variadas y diferentes lesiones producidas por el trauma. A veces se manifiestan meses y hasta años más tarde.

Se produce por traumatismos que afectan la parte anterior del globo ocular.

## Bibliografía

Casanovas, J.: Oftalmología. Ed. Rocas, Barcelona, 1961, p.370.  
Davidson, M.: "The minor sequelae of eye contusions". Amer. J. Ophthalm., 19:757-769, 1936.  
Frenkel, H.: "Sur la valeur médico-légale du syndrome traumatique du segment antérieur". Arch. d'Ophth., 48:5-27, 1931.

## SÍNDROME DE FUCHS I

### Sinonimia

S. de blefarochalasia.

### Sindromografía

#### Clínica

Comienza en la juventud con edemas angioneuróticos transitorios en ambos párpados, casi siempre los superiores. Con el progreso de la enfermedad se produce un prolapso de la grasa orbital y glándulas lagrimales y blefaroptosis.

### Sindromogénesis y etiología

Atrofia de los párpados, la piel y el tejido subcutáneo.  
La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Fuchs, E.: "Ueber Blepharochasis (Erchlaffung der Lidhaut)". Wein. Klin. Wschr., 9:109, 1896.

Segal, P. and S. Jablonsky: "Le syndrome d'Ascher". Ann. D'Ocul., 194:511-526, 1961.

## SÍNDROME DE FUCHS II

### Sinonimia

S. heterocrómico.

### Sindromografía

#### Clínica

Aparece en la tercera y cuarta décadas de la vida. Es de comienzo insidioso, el paciente en la mayor parte de los casos está ajeno a esta patología hasta que la opacidad del humor vítreo reduce su visión.

**Examen físico.** Ligera o marcada diferencia entre el color de los dos iris. Uno o ambos ojos pueden estar involucrados (ocasionalmente). Ciclitis ligera, crónica, con precipitados blanquecinos, no confluentes, son observados en el área pupilar y parte baja de la córnea.

Las cataratas sólo se desarrollan al final de la enfermedad.

#### Exámenes paraclínicos

**Examen ocular.**

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Fuchs, E.: "Über Komplikationen der Heterochromia". Ztschr. Angenh., 15:191-212, 1906.  
Hart, C.T. and D.M. Ward: "Intraocular pressure in Fuchs' heterochromic uveitis". Br. J. Ophthal., 51:739-743, 1967.

## SÍNDROME DE GOLDENHAR

### Sinonimia

S. de displasia oculoauriculovertebral. S. auriculovertebral.

### Sindromografía

#### Clínica

Al nacimiento hay defectos de audición de variados grados, ligeros o severos con pérdida casi total, sordera de tipo conductiva, déficit visual incluyendo diplopía ligera o severa. Dificultad para la alimentación. Retardo mental moderado en un 10% de los casos.

**Examen físico.**

**Ocular.** Tumor dermoide epibulbar. Coloboma sobre los párpados o las cejas, ptosis palpebral, oblicuidad antimongoloide de la abertura palpebral auricular.

**Auricular.** Orejas pequeñas con apéndices auriculares, atresia o estenosis del orificio del conducto auditivo externo, que a veces termina en orificio fistuloso ciego.

**Perioral.** Nariz pequeña. Hipoplasia facial unilateral o hipoplasia de la rama o cóndilo del maxilar, hipoplasia del maxilar, arco palatino muy profundo. Boca grande, maloclusión palatina.

**Musculosquelético.** Presencia de malformaciones vertebrales, hemivértebras, espina bífida, esclerosis, fusiones vertebrales, vértebras supernumerarias, costillas hipoplásticas, hernia inguinal, defectos congénitos cardíacos, pies zambos o torcidos.

#### Exámenes paraclínicos

**Estudios cromosómicos.** Negativos.

**Estudios radiológicos de las estructuras óseas.**

**Audiometría.**

### Sindromogénesis y etiología

No hay evidencia de factores hereditarios. Malformación embriogénica que envuelve al primero y segundo arcos branquiales, vertebrales y oculares.

Debe ser diferenciado del síndrome de Treache-Collins en el cual los defectos son bilaterales y no existen malformaciones vertebrales.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

"Von Arlt 1845" quoted by Van Duyse, D.: "Bride dermoide oculo-palpebrale et coloboma partiel de la paupiere avec remarques sur la genese de cas anomalies". Ann. Ocul., 88:101-132, 1882.

Berkman, M.D. and M. Feingold: "Oculoauriculovertebral dysplasia (Goldenhar's syndrome)". Oral Surg., 25:408-417, 1968.

## SÍNDROME DE GREIG

### Sinonimia

S. de hipertelorismo ocular.

### Sindromografía

#### Clínica

Se asocia un déficit mental en ocasiones. Puede haber atrofia del nervio óptico en relación con la tensión ocular. Estrabismo y parálisis del músculo recto externo.

**Examen físico.** Excesiva distancia biorbitaria. Braquicefalia. Aplanamiento occipital y separado por una depresión en la prominencia frontal, nariz elevada.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología de cráneo.** Déficit de las suturas craneales. No signos de hipertensión endocraneal.

### Sindromogénesis y etiología

Se plantea desarrollo anormal del esfenoides.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Greig, D.M.: "Hypertelorism". Edimburgh Med. J., 31:560-593, 1924.  
Meisenbach, A.E., Jr.: "Bilateral paralysis of external rectus muscle in hypertelorism: report of a case with convergent strabism". Amer. J. Ophthal., 33:83-87, 1950.

## SÍNDROME DE HARADA

Este síndrome es considerado como parte del síndrome de Vogt-Koyanagi-Harada. Fue inicialmente tipificado por la separación retiniana y ausencia o poca participación uveal anterior.

La poliosis y la alopecia ocasionalmente presentes en el síndrome de Harada, han sido consideradas como hallazgos invariables del Vogt-Koyanagi.

## Bibliografía

Harada, E.: "Clinical study of nonsuppurative choroiditis. A report of acute diffuse choroiditis". Acta Soc. Ophth. Jap., 30:356, 1926.

## SÍNDROME DE HEERFORDT

### Sinonimia

S. de uveoparotiditis. S. de uveoparotiditis febril. S. de Besnier-Boeck-Schaumann.

### Sindromografía

#### Clínica

Uveítis bilateral, parotiditis, linfadenopatía bilateral, parálisis facial y fiebre.

#### Exámenes paraclínicos

**Examen ocular.**

**Radiología de tórax.**

### Sindromogénesis y etiología

Se presenta en la mayoría de los casos como complicación de la sarcoidosis. En algunos puede atribuirse al bacilo tuberculoso.

## Bibliografía

Dufour, R. and A. Bourquin: "Deux cas d'uveoparotidite histologiquement tuberculeuse". Ophthalmologica, 120:50-56, 1950.

Heerfordt, C.F.: "Ueber eine Febris uveo-parotidea subcronica an der Glanula parotis und der Uvea des Auges lokalisiert und häufig mit Paresen cerebrospinaler Nerven kompliziert". Arch. f. Ophth., 70:254-273, 1909.

Theobald, G.D. and H.L. Wilder: "Heerfordt's syndrome". Trans. Amer. Acad. Ophthal. Otol., 57:332-333, 1953.

## SÍNDROME DE HELMHOLTZ-HARRINGTON

### Sinonimia

S. de opacidad corneal y disostosis craneoesquelética.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en ambos sexos, desde el nacimiento. Hay catarata zonal y otros trastornos derivados de la oxicefalia; malformaciones apicales: polidactilia, sindactilia, mano en garra; retardo mental; hepatosplenomegalia.

#### Exámenes paraclínicos

**Examen ocular.**

**Test de desarrollo mental.**

**Ultrasonido de abdomen superior.**

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Francois, J.: "Syndromes with congenital cataract". Amer. J. Ophthal., 52:207-238, 1961.

Helmholtz, H. and E.F.R. Harrington: "Syndrome characterized by congenital clouding of cornea and by other anomalies". Amer. J. Dis. Child., 41:793-800, 1931.

## SÍNDROME DE HEMIANOPSIA HOMÓNIMA-ESCOTOMA PARACENTRAL

### Sindromografía

#### Clínica

El comienzo es súbito y se manifiesta por dificultad para leer y fijar objetos situados cerca del campo central de visión del ojo afectado. No hay reducción de la agudeza visual. Escotoma homónimo que excluye la mácula, manteniendo el campo visual periférico en tal forma que no afecta el campo que se encuentra entre el escotoma y la periferia.

#### Exámenes paraclínicos

**Examen ocular.**

### Sindromogénesis y etiología

Se considera un probable accidente vascular. Embolismo. ¿Tóxicos? ¿Infecciones?

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Allen, T. and H. Carman: "Homonymous hemianoptic paracentral scotoma". Arch. Ophth., 20:846-849, 1938.

Wilbrand, H.: "Ueber die makularhemianopische Lesestörung und die von Monakowsche Projektion der Makula auf die Sehsphäre". Klin. Monatsbl. f. Augenh., 45:1-39, 1907.

## SÍNDROME DE JENSEN

### Sinonimia

S. de distrofia condrodérmica corneal. S. de distrofia dermocondrial-corneal.

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta a ambos sexos. El niño es normal al nacer, las alteraciones comienzan en el primero o segundo año de edad. Se caracterizan por deformidades osteocondrales de manos y pies, subluxaciones y pueden desarrollarse contracturas tendinosas. Concomitantemente, pueden presentarse xantomas pequeños, de color amarillo brillante, en forma de nódulos duros en la piel. Más tarde aparecen en la córnea opacidades bilaterales, periféricas o centrales.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** No patológica.

**Radiología.** Debe realizarse un *survey* óseo.

### Sindromogénesis y etiología

Es producido por una condición congénita sin patrón hereditario establecido.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Francois, J.: "Dystrophie dermocondro-cornéene familiale". Ann. doccul., 182:409-422, 1949.

Jensen, E.: "Retino-choroiditis justapa pillaris". Graefes Arch. Ophth., 69:41-48, 1909.  
Reigin, R.D. and D.B. Caplan: "Corneal opacities in infancy and childhood". J. Pediat., 69:383-392, 1966.

## SÍNDROME DE JOHNSON

### Sinonimia

S. adherencial. S. de pseudoparálisis del músculo recto superior.

### Sindromografía

#### Clínica

Se observa en niños entre 3-5 años o menores de 3 años. Raramente más tarde. Existe estrabismo que simula una parálisis de los rectos laterales. Hay 4 variantes posibles de este síndrome, dependientes de las anomalías adhesivas que simulan parálisis de:

1. Recto externo (generalmente bilateral).
2. Oblicuo inferior (teórico).
3. Recto superior.
4. Oblicuo superior con inclinación de la cabeza.

#### Exámenes paraclínicos

**Prueba de fijación muscular.**

### Sindromogénesis y etiología

Desarrollo congénito anormal.  
La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Johnson, L.V.: "Adherence syndrome; pseudoparalysis of lateral or superior rectus muscles". Arch. Ophth., 44:870-878, 1950.

## SÍNDROME DE KRAUSE

### Sinonimia

S. de displasia encefalooftálmica congénita. S. encefalooftálmico.

### Sindromografía

#### Clínica

Generalmente se descubre meses después del nacimiento en niños prematuros. Los síntomas son variables, desde un grado mínimo de disminución de la visión de un solo ojo hasta la pérdida total de la visión. Los síntomas cerebrales son también de grado variable, desde ligeros síntomas de deficiencia mental hasta la agenesia cerebral.

**Examen físico.** Pueden encontrarse signos oculares, desde pequeñas áreas de atrofia retiniana y anomalías ligeras de los ojos, hasta ptosis, anoftalmos, estrabismo, glaucoma, microftalmía, malformaciones de la retina, coroides y nervio óptico. Puede verse microcefalia e hidrocefalia.

#### Exámenes paraclínicos

**Examen ocular.**

**Radiología de cráneo.**

**Tomografía axial computadorizada de cráneo.**

## Sindromogénesis y etiología

Defecto congénito neuroectodérmico.  
La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Krause, A.C.: "Congenital encephalo-ophthalmic dysplasia". Arch. Ophth., 36:387-444, 1946.

## SÍNDROME DE LEBER

### Sinonimia

S. de atrofia óptica hereditaria.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta por lo regular en varones, es de comienzo súbito, generalmente entre los 15-25 años. Hay pérdida de la visión unilateral o bilateral, afecta primariamente la visión central. La asociación con una ataxia heredo-familiar es frecuente.

**Examen físico.** Al comienzo el disco óptico es normal o existe edema de la cabeza del nervio óptico, más tarde atrofia. Pueden encontrarse signos de daño difuso del sistema nervioso central que adoptan variadas manifestaciones clínicas.

#### Exámenes paraclínicos

**Examen ocular.**

**Exámenes neurológicos.**

**Líquido cefalorraquídeo.**

**Cultivo de orina.**

### Sindromogénesis y etiología

Se plantea la posibilidad de un trastorno tóxico-metabólico o una anomalía en el metabolismo de los cianuros o relacionado con tóxicos derivados del hábito de fumar.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Adams, J.H. and Wilson W. Blackwood: "Further clinical and pathological observation on Leber's optic atrophy". Brain, 89:15-26, 1966.

Leber, T.: "Beitrag zur Kenntniss der Atrophischen Veränderungen des Sehnerven nebst Bemerkungen über die normale Structur des Nerven". Arch. Ophth., 14:164-176, 1868.

## SÍNDROME DE LINFADENOSIS BENIGNA DE LA ÓRBITA

### Sindromografía

#### Clínica

Generalmente se presenta en las edades comprendidas entre 18 a 66 años. Es posible que sea más frecuente en mujeres. Se caracteriza por exoftalmía (puede estar ausente), edema de la órbita que semeja un tumor de crecimiento lento, bien circunscrito con poco dolor. Afecta a uno o los dos ojos desarrollándose simétrica y simultáneamente. No existe adherencia a la piel; los movimientos del ojo están ligeramente restringidos, pero no hay parálisis ni papiledema. En un caso se desarrolló glaucoma

(síndrome linfadenoglaucomatoso). Ausencia de linfadenopatías.

#### **Exámenes paraclínicos**

##### **Biopsia.**

**Sangre y medulograma.** Normales.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Proceso inflamatorio localizado de origen indeterminado (reacción individual a diferentes estímulos: traumas, picadas de insectos, tumores malignos de otra localización).

Hay manifestaciones localizadas de linfadenosis benigna de la piel.

#### **Bibliografía**

Bafverstedt, B.; C. Lundmark; H. Mossberg *et al.*: "Lymphadenosis benigna orbitae". Act. Ophthal., 34:367-376, 1956.

Orlowski, W.J. and J. Korobowicz: "The lymphadenoglaucomatous syndrome". Amer. J. Ophthal., 52:101-106, 1961.

#### **SÍNDROME DE MANCHAS RETINIANAS**

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Visión periférica normal. Ligero déficit de la adaptación a la oscuridad. Alta incidencia de patología macular. Ligera anomalía en la función periférica retiniana.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Electrooculograma.** Patológico.

**Prueba de angiografía con coloración de fluoresceína.** Patológica.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Este síndrome incluye tres patologías oftalmológicas:

1. Flavimaculosis fúndica (se supone herencia autosómica recesiva).
2. Cuerpos coloidales fúndicos (posible herencia familiar).
3. *Albipuntatus* fúndica (posible herencia familiar).

#### **Bibliografía**

Klien, B.A. and A.E. Krill: "Fundus flavimaculatus". Amer. J. Ophthal., 64:3-23, 1967.

Krill, A.E. and B.A. Klien: "Flecked retina syndrome". Arch. Ophthal., 74:496-508, 1965.

#### **SÍNDROME DE NORRIE**

#### **Sinonimia**

S. de atrofia ocular congénita. S. de iritis fetal.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Afecta solamente a varones desde el nacimiento. Ceguera, en algunos casos retardo mental, que comienza a cualquier edad. Sordera de diferente severidad que se desarrolla entre los 9 y 45 años.

**Examen físico.** Presencia de una masa detrás del cristalino, que desarrolla más tarde catarata, opacificación corneal, tisis bulbar y ocasionalmente atrofia del iris con sinequias.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Exámenes oculares y óticos.**

#### **Sindromogénesis y etiología**

Se plantea trastorno hereditario ligado al sexo, con diferentes expresiones. La ceguera es un hallazgo constante.

La etiología es desconocida.

#### **Bibliografía**

Hansen, A.C.: "Norrie's disease". Amer. J. Ophthal., 66:328-332, 1968.

Norrie, G.: "Causes of blindness in children: Twenty-five years experience of Danish Institutes for the blind". Acta Ophthal. (Kbh.), 5:357-386, 1927.

#### **SÍNDROME OCULAR DE LAS AFECCIONES SELARES Y PARASELARES**

#### **Sinonimia**

S. oculohipofisario.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Se caracteriza por hemianopsia bitemporal, aunque en algunos casos se observa hemianopsia binasal.

La agudeza visual es normal al principio, pero después llega a reducirse, incluso hasta la ceguera.

Inicialmente sólo es un ojo. En los comienzos es muy característica la variabilidad de la visión, que revela cambios en el tamaño de la neoplasia.

**Examen físico.** Fondo de ojo, atrofia descendente del nervio óptico. Sólo excepcionalmente se presenta estasis papilar. Motilidad ocular: parálisis de los pares craneales VI y VII. Posición del globo ocular: a veces exoftalmos moderado.

#### **Bibliografía**

Magiore, L.: Manual de Oftalmología. Editorial Científico-Médica, Barcelona, 1953. p. 684.

#### **SÍNDROME OCULAR DE LA ARACNOIDITIS OPTOQUIASMÁTICA**

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Se caracteriza por reducción de la agudeza visual, alteraciones del campo del tipo hemianopsia, unitemporal o bitemporal, superior o inferior, retracción concéntrica, escotoma central o retracción nasal. Elemento característico es la variabilidad del comportamiento de la visión y del campo visual, por la cual períodos de agravación pueden alternar con otros de mejoría.

Entre los síntomas extraoculares están: cefalea, somnolencia, algunas veces vértigos, vómitos, etcétera. En ocasiones hay anosmia.

**Examen físico.** En el fondo de ojo se puede descubrir según el curso de la enfermedad, atrofia óptica descendente o neuritis edematosa; otras veces el fondo de ojo es normal.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Radiología de cráneo.** No alteraciones de la silla turca.

**Líquido cefalorraquídeo.** Normal.

## Sindromogénesis y etiología

Traumas e intervenciones quirúrgicas de la región selar, sinusitis, sífilis, reacciones meníngeas dependientes de formaciones endoselares o paraselares. Todas ellas originan una meningitis de la región quiasmática caracterizada por hipertrofia y neoformación de tejido aracnoideo con aspecto quístico (forma adhesiva quística atrófica).

## Bibliografía

Maggiore, L.: Manual de Oftalmología. Editorial Científico-Médica, Barcelona, 1953. pp. 682-683.

## SÍNDROME OCULAR DE LA TABES DORSAL

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por la presencia de lesiones atróficas del iris acompañadas de decoloración, alteraciones papilares como son: irregularidad en la forma de la pupila, miosis o midriasis y anisocoria. Hay abolición del reflejo a la luz con persistencia del reflejo a la acomodación y de la convergencia (signo de Argyll-Robertson) ordinariamente bilateral.

La agudeza visual está más o menos reducida en relación con el tiempo transcurrido.

**Examen físico.** El fondo ocular muestra una atrofia primaria descendente, a veces con color gris de la papila. Es muy frecuente una ligera neuritis óptica edematosa.

**Campo visual.** Retracción concéntrica, varias formas de hemianopsia. Sensibilidades palpebral, corneal y conjuntival reducidas. Se acompaña además de alteraciones del equilibrio muscular por paresia o parálisis.

## Sindromogénesis y etiología

Se debe a las lesiones del período terciario de la sífilis y es parte del cuadro clínico en el curso de la tabes dorsal.

## Bibliografía

Maggiore, L.: Manual de Oftalmología. Editorial, Científico-Médica, Barcelona, 1953. p. 684.

## SÍNDROME OCULAR DE LOS TUMORES CEREBRALES

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por la presencia de blefaroptosis aislada, parálisis facial, parálisis de los músculos oculares, desviación conjugada, nistagmo. Anestesia corneal y posible hemianopsia, según la topografía del tumor.

#### Exámenes paraclínicos

**Examen de fondo de ojo.** La oftalmoscopia refleja estasis papilar que sólo suele faltar en los tumores de la región selar, pero no siempre.

## Sindromogénesis y etiología

Es ocasionado por tumores cerebrales.

## Bibliografía

Maggiore, L.: Manual de Oftalmología. Editorial Científico-Médica, Barcelona, 1953. p.687.

## SÍNDROME OCULOGLANDULAR DE PARINAUD

### Sinonimia

S. de conjuntivitis asociada con adenopatía preauricular. S. conjuntivo-adenopático.

### Sindromografía

#### Clínica

Conjuntivitis unilateral acompañada de febrícula.

**Examen físico.** Conjuntivitis granular o ulcerativa, adenopatía preauricular, aumento de la glándula parótida.

#### Exámenes paraclínicos

**Cultivo bacteriológico.** Permite la detección de virus, micobacterias, bacterias y hongos.

**Test de tuberculina.** Para precisar enfermedad por arañazo de gato.

**Test de Kweil y hongos.**

**Fijación del complemento.**

**Biopsia conjuntival.**

## Sindromogénesis y etiología

Este síndrome puede verse en: enfermedad por arañazo de gato, tularemia, tuberculosis, linfogranuloma venéreo, coccidioidomicosis, esporotricosis, sífilis, sarcoidosis y listeriosis.

## Bibliografía

Muller, F.: "Die differential diagnose des konjunktivoglandularen Syndrome von Parinaud". Deutsch. Med. Wschr., 80:152-154, 1955.

Parinaud, H. and T. Galezowski: "Conjonctivite infectieuse transmise par les animaux". Ann. Ocul., 101:252-253, 1889.

Wood, T.R.: "Ocular coccidioidomycosis. Report of a case presenting as Parinaud's oculo-glandular syndrome". Amer. J. Ophthal., 64:587-590, 1967.

## SÍNDROME OFTALMOPÁTICO

### Sinonimia

S. tiroideo-hipofisario.

### Sindromografía

#### Clínica

Exoftalmía, generalmente, bilateral, pero ambos ojos pueden no estar igualmente afectados. A veces es unilateral. En ocasiones hay parálisis de diferentes músculos oculares.

Este síndrome puede estar asociado a un cuadro tiroideo compatible con hipertiroidismo o síndrome de Basedow, que cursa con ligera tirotoxicosis, eutiroidismo o mixedema.

#### Exámenes paraclínicos

**Estudio de la función tiroidea.**

**Gammagrafía del tiroides.**

**Radiología del cráneo.**  
**Examen ocular.**

**Sindromogénesis y etiología**

Puede influir la hipersecreción pituitaria, o deberse a un aumento de la sensibilidad hística al factor productor de exoftalmía, que ha sido aislado de la hormona tirotrópica de la hipófisis. Se discute también el papel de la actividad a largo plazo del factor de estimulación tiroidea que se considera diferente al productor de exoftalmía.

**Bibliografía**

Paschkis, K.E.; A.E. Rakoff; A. Cantarow *et al.*: Clinical Endocrinology. ed. 3, Harper & Row, New York, 1967.  
Werner, S.C. and M. Spooner: "New and simple test for hyperthyroidism employing 1-triiodothyronine and 24-hour I 131 uptake method". Bull. N.Y. Acad. Med., 31:137-145, 1955.

**SÍNDROME DEL PSEUDOTUMOR DE LA ÓRBITA**

**Sinonimia**

S. de la exoftalmía oftalmopléjica.

**Sindromografía**

**Clínica**

Dolor, oftalmoplejía, generalmente no se afecta la visión, no existen trastornos sensoriales de la primera rama del trigémino.

**Examen físico.** Exoftalmos, edema de los párpados, quemosis.

**Exámenes paraclínicos**

**Radiología de cráneo.**  
**Angiografía.**

**Sindromogénesis y etiología**

Probable infección crónica.  
La etiología es desconocida.

**Bibliografía**

Ingalis, R.G.: Tumor of the orbit and allied pseudotumors. Springfield, Thomas, 1953.  
Lakke, J.P.: "Superior orbital fissure syndrome". Arch. Neuro., 7:289-300, 1962.

**SÍNDROME DE QUERATOCONO POSTICUS CIRCUMSCRIPTUS CONGÉNITO**

**Sinonimia**

S. de Haney-Falls.

**Sindromografía**

**Clínica**

Aumento de la curvatura localizada en la superficie corneal posterior, turbiedad corneal, astigmatismo miópico, precipitado endotelial corneal, ligero hipertelorismo. Nariz ancha y aplastada, braquidactilia, *pterygium colli* y tórax en tonel.

**Exámenes paraclínicos**  
**Examen ocular.**

**Sindromogénesis y etiología**

Posiblemente este síndrome es un tipo de herencia autosómica dominante o defecto recesivo heredado.  
La etiología es desconocida.

**Bibliografía**

Haney, W.P. and H.F. Falls: "The occurrence of congenital keratoconus posticus circumscriptus in two siblings presenting a previously unrecognized syndrome". Amer. J. Ophthal., 52:53-57, 1961.

**SÍNDROME QUIASMÁTICO**

**Sinonimia**

S. de Cushing III.S. de meningioma supraselar.

**Sindromografía**

**Clínica**

Se presenta por lo regular en adultos, al inicio el paciente tiene un déficit de la visión lateral o de la visión central y más tarde se caracteriza por tres elementos: 1, defecto de los campos bitemporales, generalmente progresivo; 2, atrofia óptica primaria que puede llegar a la ceguera total; 3, silla turca esencialmente normal.

**Exámenes paraclínicos**

**Radiología de cráneo.** Silla turca esencialmente normal, aunque con las técnicas modernas es posible detectar alguna reacción en el área de la silla turca. Ocasionalmente, puede apreciarse alguna calcificación en los meningiomas supraselares.

**Neumoencefalograma.**  
**Tomografía axial computadorizada y resonancia magnética nuclear de cráneo.**  
**Angiografía cerebral.**

**Sindromogénesis y etiología**

Meningiomas supraselares. Otras lesiones que ocupan la región del quiasma óptico, tales como craneofaringiomas, adenomas pituitarios, aneurismas gigantes, gliomas quiasmáticos, carcinoma nasofaríngeo, quiste coloide del tercer ventrículo o lesiones remotas que producen dilatación del tercer ventrículo y secundariamente compresión del quiasma óptico.

**Bibliografía**

Bebin, J. and R.S. Knighton: "Chiasmatic syndrome". Henry Ford Hosp. J., 16:223-233, 1968.  
Cushing, H.: "Chiasmatic syndrome of primary optic atrophy and bitemporal field defects in adults with normal sella turcica". Arch. Ophthal., 3:505, 1930.  
Walker, A.E.: "The neurosurgical evaluation of the chiasmatic syndromes". Amer. J. Ophthal., 54:563-581, 1962.

**SÍNDROME DE RETRACCIÓN VERTICAL BILATERAL**

**Sindromografía**

**Clínica**

Unilateral o bilateral limitación, total o parcial en la fijación de la mirada hacia arriba o hacia abajo y pseudoptosis. Exotropía



A y a veces presenta exotropía V. Pueden asociarse anomalías congénitas: ptosis parcial unilateral, asimetría facial y anomalías del nervio óptico.

**Exámenes paraclínicos**  
**Electromiografía.**

**Sindromogénesis y etiología**

Condición congénita hereditaria.  
La etiología es desconocida.

**Bibliografía**

Scassellati-Sforzolini, G.O.: "Una sindrome molto rara: difetto congenito monolaterale della elevazione con retrazione del globo". Riv. Otonerooft., 33:431-439, 1958.  
Khodadoust, A.A. and G.K. von Noorden: "Bilateral vertical retraction syndrome: a family study". Arch. Ophthalm., 78:606-612, 1967.

**SÍNDROME DE RIEGER**

**Sinonimia**

S. de embriotoxon posterior de Axenfeld con glaucoma juvenil. Disgenesia mesodérmica de la córnea y el iris. S. de Axenfeld con glaucoma juvenil.

**Sindromografía**

**Clínica**

Glaucoma juvenil que comienza en la infancia con gran oscilación en la tensión, frecuentemente asociado a manifestaciones neurológicas.

**Examen físico.** Trastornos del segmento anterior: discoria, pseudopolicoria, corectopía, iridostasis, dehiscencia del iris, esfínter del iris prominente, aplasia de la hoja mesodérmica del iris, ectropión uveal, opacificación corneal, catarata polar anterior. Se asocian frecuentemente a microftalmos, estrabismo, ptosis palpebral y hemangioma conjuntival.

Manifestaciones extraoculares asociadas: ausencia o irregularidad dentaria, hipertelorismo, ausencia total o parcial de los huesos faciales.

**Exámenes paraclínicos**  
**Gonioscopia.**

**Sindromogénesis y etiología**

Se transmite por herencia autosómica dominante. Debe distinguirse de la hidroftalmía.

La etiología es desconocida.

**Bibliografía**

Axenfeld, T.: Embriotoxon corneal posterius. Berl. Deutsch. Ophthalm. Gesell., 42:AZE, 1920, p. 301.  
Montes, J.G. and J.C.G. Montes: "Síndrome de Rieger: anomalía de Axenfeld con glaucoma juvenil familiar". Arch. Soc. Oftal. Hisp. Amer., 27:93-99, 1967.  
Rieger, H.: "Beitrage zur Kenntnis seitener Missbildungen der Iris; uber Hypoplasie des Irisvorderblattes mit Verlagerung und Entrundung der Pupille". Graefes Arch. Ophth., 133:602-635, 1935.

**SÍNDROME DE RILEY-DAY**

**Sinonimia**

S. de disautonomía familiar.

**Sindromografía**

**Clínica**

Se manifiesta por lo regular en los primeros días de la vida. Lagrimeo defectuoso, hipoalgesia corneal, relativa insensibilidad al dolor, defectos en la sensación gustativa, defectos en la salivación. Hipotensión ortostática, hipertensión paroxística, ataques de hiperpirexia inexplicados, coordinación muscular pobre, disartria, labilidad emocional, vómitos cíclicos, infecciones pulmonares frecuentes.

**Examen físico.** Ulceraciones corneales frecuentes. Ausencia de las papilas de la lengua, cifoscoliosis, trastornos neuropáticos. Arreflexia. Signo de Romberg.

**Exámenes paraclínicos**

**Respuesta característica a ciertas drogas.** Ausencia de rubefacción (*flushing*) a la histamina, exagerada respuesta a la metacolina y noradrenalina, miosis potencializada por la instilación de metacolina en el saco conjuntival.

**Radiología de huesos y articulaciones.**

**Electroencefalograma.**

**Orina.** Elevada dosificación del ácido vanilil-manélico.

**Sindromogénesis y etiología**

Se transmite por herencia autosómica recesiva.  
La etiología es desconocida.

**Bibliografía**

Howard, R.O.: "Familial dysautonomia (Riley-Day syndrome)". Amer J. Ophthalm., 64:392-398, 1967.  
Riley, C.M.; R.L. Day; D.M. Greeley, *et al*: "Central autonomic dysfunction with defective lacrimation. I. Report of five cases". Pediatrics, 3:468-478, 1949.

**SÍNDROME DE ROTH-BIELSCHOWSKY**

**Sinonimia**

S. pseudoftalmopléjico.

**Sindromografía**

**Clínica**

Parálisis completa de todos los movimientos conjugados de los ojos en una o más direcciones, excepto aquellos movimientos que están bajo el control del laberinto. Los movimientos verticales son preferentemente afectados. La estimulación de un laberinto produce desviación refleja de los ojos al lado opuesto de la parálisis; la del otro laberinto produce desviación de los ojos hacia el lado de la parálisis.

**Sindromogénesis y etiología**

Lesión del ganglio basal o del techo del mesencéfalo.

**Bibliografía**

Bielschowsky, A.: "Das klinische Bild der assoziierten Blicklahmung und seine Bedeutung fur die topischen Diagnostik". Munchen. med. Wschr., 50:1666-1670, 1903.

Cogan, D.G. and R.D. Adams: "Type of paralysis of conjugate gaze (ocular motor apraxia)". Arch. Ophthalm., 50:434-442, 1953.  
Roth, W.: "Demonstration von kranken mit Ophthalmologie". Neurol. Centralbl., 20:921, 1901.

## SÍNDROME DE SCHYNDER

### Sinonimia

S. de distrofia cristalino-corneal. S. de distrofia epiteliocorneal hereditaria.

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta a ambos sexos. Comienza en edades tempranas de la vida. Disminución moderada de la agudeza visual.

**Examen físico.** El arco juvenil aparece precozmente en forma de nube opaca, oval o anular en la parte central de la córnea con una zona periférica clara. Progresivamente la opacidad se va extendiendo hacia la periferia pero nunca llega a la zona límica.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia corneal.** Muestra epitelio normal y en la zona opaca se observan cristales pequeños en forma de agujas de composición desconocida, localizadas en la porción anterior del estroma, posteriormente a la membrana de Bowman.

**Examen con lámpara de hendidura.**

### Sindromogénesis y etiología

Se transmite por herencia autosómica dominante.  
La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Feigin, R.D. and D.B. Caplan: "Corneal opacities in infancy and childhood". J. Pediat., 69:383-392, 1966.  
Schynder, W.: "Scheibenformige Kristallenlagerungen in der Hornhautmitte las Erbleiden (degeneratio cristalinea corneal hereditaria)". Klin. Monatsbl. f. Augenh., 103:494-502, 1939.  
Van Went, J.M. and F. Wibaut: "Hereditary anomaly in cornea". Ned. Tijdschr. Geneesk. 1:2996-2997, 1924.

## SÍNDROME DE SCHWARTZ-JAMPEL

### Sinonimia

S. de blefarofimosis congénito asociado con un síndrome de miopatía generalizada. Enfermedad ósea difusa-enanismo-miotonía-anormalidades oculofaciales.

### Sindromografía

#### Clínica

Baja estatura, hipoplasia de los huesos faciales, nariz pequeña. Ojos rasgados hacia arriba, blefarofimosis, exotropía, miopía, microcórnea. Otras anomalías: hipertricosis, aracnodactilia, anomalías auriculares, hipoplasia de laringe, epiglotis anormal, cuello corto, *pectus carinatus*, cifoscoliosis, anomalías del acetábulo.

#### Exámenes paraclínicos

**Enzimas séricas.**

**Aminoácidos urinarios.**

**Estudio cromosómico.** Patrón normal.

**Radiología.** Osteoporosis.

## Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Aberfeld, D.C.; L.P. Hinterbuchner and M. Schneider: "Myotonia, dwarfism, diffuse bone disease and unusual ocular and facial abnormalities (A new syndrome)". Brain, 8:313-322, 1965.  
Marden, P.M. and W.A. Walker: "A new generalized connective tissue syndrome; association with multiple congenital anomalies". Amer. J. Dis. Child., 112:225-228, 1966.  
Schwartz, O. and R.S. Jampel: "Congenital blepharophimosis associated with a unique generalized myopathy". Arch. Ophthalm., 68:52-57, 1962.

## SÍNDROME DE SIEGRIST

### Sinonimia

S. de pigmentación de vasos coroideos.

### Sindromografía

#### Clínica

Es más frecuente en mujeres de avanzada edad. Se manifiesta por disminución de la visión, exoftalmía, áreas pigmentadas granulares en la coroides que sigue el trayecto de los vasos coroideos. Hipertensión arterial.

#### Exámenes paraclínicos

**Orina.** Albuminuria.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Geeraets, W.J.: Ocular Syndromes. Philadelphia, Lea & Febiger, 1965.  
Siegrist, A.: Zur Kenntniss der Arteriosclerose der Augengefasse. IX Cong. internat. d'ophth. d'Utrecht., 1900. pp. 131-139.

## SÍNDROME DE STRING

### Sindromografía

#### Clínica

Aparece como una complicación de la sutura tipo "cerclaje" usada en el desprendimiento de retina. Se presenta entre 4 a 19 días de la operación. Comienza por intenso dolor en el ojo, edema de los párpados, proptosis del globo ocular, quemosis de la conjuntiva, uveítis, hipertensión ocular. La córnea permanece clara, la cámara anterior es profunda y el iris toma un color verde.

### Sindromogénesis y etiología

Complicación de la operación de cerclaje. La sutura causa obstrucción vascular y da origen a los síntomas clínicos.  
La configuración del ojo es un factor predisponente.

### Bibliografía

Mason, N.: "The 'string syndrome'; seen as a complication of Arruga's cerclage suture". Brit. M. Ophthalm., 48:70-74, 1964.

## SÍNDROME DE TAPETAL-LIKEREFLEX

### Sindromografía

#### Clínica

Escotoma en forma de anillo, la retina y la coroides presentan unas manchas brillantes amarillo-verdosas en la región del polo posterior. Puede asociarse una retinitis pigmentaria.

### Sindromogénesis y etiología

Trasmisión heterocigótica ligada al sexo.  
La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Ciccarelli, E.C.: "A new syndrome of tapetal-like fundic reflexes with ring scotomata; report of two cases". Arch. Ophthalm., 67:316-320, 1962.  
Niccol, W.: "A family with bilateral developmental defects of the macula". Trans. Ophthalm. Soc. U.K., 58:763, 1938.

## SÍNDROME DE TERSON

### Sindromografía

#### Clínica

Distribución equivalente entre los dos sexos. Predomina en la edad media de la vida. Existen hemorragias dentro del humor vítreo, que coexisten con todos los síntomas y signos de la hemorragia subaracnoidea.

#### Exámenes paraclínicos

**Punción espinal.** Presencia de sangre.  
**Angiografía.**

### Sindromogénesis y etiología

La causa más frecuente es la ruptura de un aneurisma de un vaso intracraneal.

### Bibliografía

Castren, J.A.: "Pathogenesis and treatment of Terson syndrome". Acta Ophthalm., 41:430-434, 1963.  
Paton, L.: "Ocular symptoms in subarachnoid hemorrhage". Trans. Ophthalm. Soc. U., 44:110-126, 1924.

## SÍNDROME TOXOPLASMÓSCICO

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en el recién nacido. Se manifiesta por estrabismo, nistagmo, opacidad del cristalino, atrofia del nervio óptico, hidrocefalia interna, calcificación cerebral, convulsiones.

Se observan focos de coriorretinitis bilateral, especialmente macular, que cuando están completamente desarrollados tienen el aspecto de colobomas.

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome es producido por el toxoplasma que se transmite de la madre al feto por vía transplacentaria.

## Bibliografía

Maggiore, L.: Manual de Oftalmología. Editorial Científico-Médica, Barcelona, 1953. p.691.

## SÍNDROME TRAUMÁTICO DEL SEGMENTO POSTERIOR

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por hemorragias retinianas, subretinianas y perirretinianas, atrofas y pigmentaciones poshemorrágicas, desgarros de la coroides, retinitis proliferante, desgarros y desprendimientos de retina, lesiones traumáticas maculares y atrofas ascendentes del nervio óptico.

### Sindromogénesis y etiología

Traumatismos que lesionan la parte posterior del globo ocular, especialmente frecuente cuando el agente vulnerante actúa en la región periorbitaria inferoexterna.

### Bibliografía

Casanovas, José: Oftalmología. Ed. Rocas, Barcelona, 1961. p. 370.

## SÍNDROME DE TÜRK

### Sindromografía

#### Clínica

Limitación de la abducción del ojo afectado más allá de la línea media, retracción del bulbo en abducción.

### Sindromogénesis y etiología

Se valora la posibilidad de una lesión al nacimiento. Se considera como un síndrome de Duane incompleto, con degeneración fibrosa del músculo recto externo.

### Bibliografía

Türk, S.: "Ueber Retraktionsbewegungen der Augen". Deutsche med. Wschr., 22:199-201, 1896.

## SÍNDROME DE UVEÍTIS-ARTRITIS REUMATOIDEA

### Sinonimia

S. de Davis.

### Sindromografía

#### Clínica

Es más frecuente en niños, pero puede presentarse en todas las edades. Hay síntomas de artritis reumatoidea. Trastornos visuales, dolor, lagrimeo y fotofobia.

**Examen físico.** Los descritos en la artritis reumatoidea. Uveítis, iridociclitis; menos frecuente la escleritis, las formaciones adherenciales en forma de bandas corneales y la coroiditis.

#### Exámenes paraclínicos

**Test de la artritis reumatoidea.** Positivo.  
**Eritrosedimentación.** Acelerada.

## Sindromogénesis y etiología

Posible enfermedad colágena de tipo autoinmune.  
La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Davis, M.D.: "Endogenous uveitis in children: associated band-shaped keratopathy and rheumatoid arthritis". Arch. Opth., 50:443-454, 1953.

## SÍNDROME UVEOMENÍNGEO

### Sinonimia

Enfermedad de Harada.

### Sindromografía

#### Clínica

Es casi exclusivo de la raza amarilla, predomina en el sexo masculino, su duración es de 2 a 8 meses. Se caracteriza por coroiditis exudativa aguda, bilateral, con desprendimiento progresivo de la retina, acompañado de alteraciones generales y nerviosas (a veces también del oído, del sistema pilífero y de la piel).

Como secuela de esta afección quedan zonas despigmentadas en la coroides.

#### Exámenes paraclínicos

**Líquido cefalorraquídeo.** Muestra linfocitos.

## Bibliografía

Maggiore, L.: Manual de Oftalmología. Editorial Científico-Médica, Barcelona, 1953. pp.689-690.

## SÍNDROME DE UYEMURA

### Sinonimia

S. de ceguera nocturna.

### Sindromografía

#### Clínica

Es más frecuente en hombres, niños o adultos jóvenes. Pérdida de visión nocturna.

**Examen físico.** Fondo de ojo con apariencia y color blanco-grisáceo y densamente cubierto por manchas blanco-amarillentas.

### Sindromogénesis y etiología

Déficit de vitamina A. Debe hacerse el diagnóstico diferencial con la retinitis punteada.

## Bibliografía

Fuchs, A.: "White spots of the fundus combined with night blindness and xerosis (Uyemura's syndrome)". Amer. J. Ophthalm., 48:101-103, 1959.

Uyemura, M.: "Ueber eine merkwürdige Augenhintergrundveränderung bei zwei Fällen von idiopathischer Hemeralopie". Klin. Monatsbl. f. Augenh., 81:471-473, 1928.

## SÍNDROME DEL VÉRTICE DE LA ÓRBITA

### Sinonimia

S. de Rollet. S. de la oftalmoplejía sensorimotora de Rochon-Duvigneaud. S. de la oftalmoplejía dolorosa. S. de la fisura esfenoidal. S. de la fisura esfenoidal-canal óptico.

### Sindromografía

#### Clínica

Su presentación es súbita, a veces consecutiva a infecciones respiratorias. Hay disminución de la visión o pérdida total, diplopía. Severo dolor en la región retrorbital y temporoparietal (área del oftálmico. rama del trigémino).

**Examen físico.** Ligero desplazamiento del bulbo a veces ausente, desde limitación de movimientos en varias direcciones hasta completa oftalmoplejía. Bulbo fijo, derecho hacia delante, debido a la parálisis de los pares craneales III, IV y VI.

#### Exámenes paraclínicos

##### Radiología de cráneo.

##### Angiografía.

**Sangre.** Leucocitosis y eritrosedimentación elevada en algunos casos.

**Líquido cefalorraquídeo.** Hallazgos variables: glucosa normal o disminuida. Proteínas y células normales o ligeramente elevadas.

### Sindromogénesis y etiología

Infecciones, quistes, aneurismas, neoplasias o traumatismos de los senos (principalmente frontal y etmoidal) que afectan la fisura esfenoidal. En menor grado puede ser producido por una inflamación no específica de los senos cavernosos.

## Bibliografía

Banks, P.: "The superior orbital fissure syndrome". Oral Surg., 24:455-458, 1967.

Hirschfeld, L.: "Epanchement de sang dans le sinus caveux du cote gauche diagnostique pendant la vie". Compt. Rend. Soc. Biol., 138, 1858.

Rochon-Duvigneaud, A.: "Quelques cas de paralysie de tous les nerfs orbitaires (ophthalmoplegie totale avec amaurose et anesthésie dans le domaine de l'ophtalmidique d'origine syphilitique)". Arch. d'Ophth., 16:746-760, 1896.

## SÍNDROME DE VOGT-SPIELMEYER

### Sinonimia

S. de amaurosis juvenil con idiocia familiar. Distrofia cerebro macular juvenil. S. de Stock-Spielmeyer-Vogt. S. de Spielmeyer-Vogt. S. de Batten-Mayau.

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta a ambos sexos, es más frecuente en personas del Norte de Europa o sus descendientes, pero ocurre en cualquier grupo étnico.

Se inicia al quinto o sexto año de vida después de una niñez normal. Se caracteriza por pérdida progresiva de la visión, astenia progresiva, apatía, inestabilidad emocional, finalmente convulsiones y parálisis. Gradual deterioro mental y demencia.

**Examen físico.** Atrofia óptica y degeneración pigmentaria de la retina. La típica mancha color cereza está ausente. Ataxia, arreflexia. Parálisis motora de las neuronas superior e inferior.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Electroencefalografía.**

**Líquido cefalorraquídeo.** Aumento de las proteínas.

**Otras pruebas.** Negativas.

#### **Bibliografía**

- Jervis, G.A.: "Juvenile amaurotic idiocy". Amer. J. Dis. Child., 97:663-667, 1959.
- Spielmeyer, W.: "Histologische und histopathologische Arbeiten über die grosshirnrinde klinische und anatomische Untersuchungen über eine Besondere Form von familiärer amaurotischen Idiotie". Nissl. Arbeit., 2:193-213, 1908.
- Stengel, C. (1826) reprinted in Nissen, A.J.: "Juvenil amaurotisk idioti i Norge". Nord. Med., 52:1542-1546, 1954.
- Vogt, H.: "Über familiäre amaurotische idiotie und verwandte Krankheitsbilder". Monatschr. Psychiat. Neurol., 18:161-171; 310-357, 1906.

### **SÍNDROME DE VON HERRENSCHWAND**

#### **Sinonimia**

S. de heterocromía simpática.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Enoftalmos unilateral, heterocromía (unilateral del iris), miosis, hipohidrosis facial del mismo lado de la lesión.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Parálisis simpática cervical por: ganglios linfáticos aumentados de tamaño, tumor, costilla cervical o cicatrices.

#### **Bibliografía**

- Von Herrenschwand, F.: "Ueber verschiedene Arten von Heterochromia iridis". Klin. Mbl. Augenh., 60:467-494, 1918.
- Von Herrenschwand, F.: "Zur Sympathicusheterochromie". Klin. Wschr., 2:1059, 1923.

### **SÍNDROMES OFTALMOLÓGICOS AFINES**

#### **Síndromes con distrofia corneal (hereditaria)**

- Biber-Haab-Dimmer.  
Distrofia corneal profunda no progresiva hereditaria.  
Distrofia epitelial corneal hereditaria.  
Groenouw I.  
Groenouw II.  
Schnyder.

#### **Síndromes de la fisura orbital**

- Fisura orbital superior.  
Foix.  
Jacod.  
Pseudomotor de la órbita.  
Vértice de la órbita.

### **Síndromes oculocerebrales**

- Aicardi.  
Barys-Moens-Dierckx.  
Bloch-Suzberger.  
Cross-McKusick-Breen.  
Denys-Corbeel.  
Edwards.  
François III.  
Lowe.  
McCange.  
Patau.  
Peters.  
Pinsky-di George-Harley-Baird.  
Reese.  
Smith-Lemly-Opitz.  
Sjögren-Larsson.  
Ullrich-Feichtiger.

### **Síndromes oculodentarios**

- Dentofacial (Weyers-Füllung).  
Dutescu-Grivu-Fleischer-Peters.  
Franceschetti.  
François III.  
Goldenhar.  
Hallerman.  
Iridodentario (Weyers).  
Lejeune.  
Lenz.  
Oculodentodigital.  
Oculootovertebral.  
Oculovertebral (Weyers-Thier).  
Rubinstein.  
Russell.  
Rutherford.  
Ullrich-Feichtiger.  
Ullrich-Fremery-Dohna.  
Wilderwanck.Marchiafava-Micheli.  
Artritis reumatoidea.  
Esclerodermia.  
Waldenstrom I.  
Condiciones neurogénicas  
Túnel carpiano.  
Enfermedades del sistema nervioso.  
Compresión del anillo del hombro (*girdle*).  
Condiciones postraumáticas  
Frosbit.  
Martillo neumático.  
Posteriores de la agresión quirúrgica.  
Vasospasmo de pianistas y mecanógrafos.  
Enfermedades arteriales oclusivas  
Arteriosclerosis obliterante.  
Embolismo.  
Tromboangiítis obliterante.  
Trombosis.  
Intoxicaciones  
Ergotamina.  
Metales pesados.  
Raynaud.

### **Síndromes con lesiones vasculares**

- No familiares  
Fordyce.  
Hasabach-Meritt.

Klippel-Trenaunay-Weber.  
Maffucci.  
Flebectasia yeyunal-oral-escrotal.  
Familiar dominante  
Nevus vesiculoso-elástico azul.  
Fabry.  
Louis-Bars.  
Rendu-Osler-Weber.  
Sturze-Weber.  
Von Hippel-Lindau.  
Wyburn-Mason.

### **Síndromes poscirugía de corazón**

Difásico poscardiotomía.  
Congestión pulmonar posperfusión.  
Poscomisurotomía, poscardiotomía.  
Posperfusión.  
Pospericardiotomía.

### **Síndromes con síncope**

Pérdida temporal de la conciencia observada en diferentes condiciones

Adams-Stokes.  
Bouveret.  
Encefalopatía hipertensiva  
Enfermedades cerebrovasculares.  
Estenosis aórtica.  
Epiléptico.

Heberden.  
Hipertensivo ortostático idiopático.  
Hipertensión pulmonar.  
Hiperventilación.  
Histeria.  
Migrañoso.  
Infarto miocardio.  
Sincopal por micción involuntaria.  
Tusígeno.  
Vasovagal.  
Weiss-Baker.

### **Síndromes por vasculitis necrotizante**

Bazin.  
Ulceraciones cutáneo-intestinal-orofaríngea.  
Degos.  
Dermatosis aguda febril neutrofílica.  
Eritema *elevatum duitinum*.  
Eritema nodoso.  
Granuloma letal de la línea media.  
Granulomatosis de Wegener.  
Horton.  
Kussmaul-Mayer.  
Lindberg.  
Löfgren.  
Schönlein-Henoch.  
Strauss-Churg-Zak.  
Ulceraciones cutáneo-intestinal-orofaríngeas.  
Urbach.  
Vasculitis alérgica.  
Vilanova-Aguade.  
Whitfeld.  
Zeek.

# SÍNDROMES OTORRINOLARINGOLÓGICOS

## SÍNDROME DE COSTEN

### Sinonimia

S. de la articulación temporomandibular. S. de disfunción dolorosa de la articulación temporomandibular.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se caracteriza por dolor de moderada intensidad en las regiones frontal, parietal y occipital, que alcanza el oído, la lengua y los maxilares, ocasionado por la masticación prolongada, en ocasiones presenta también sordera, zumbido de oídos y vértigos.

Con frecuencia se observa un desgaste de la articulación temporomaxilar con estrechamiento o deformación, así como sensibilidad a la palpación.

Además se acompaña de nistagmos, sensación quemante en la boca y lengua. Al examen se aprecian lesiones vesiculares, del tipo del herpes en el conducto auditivo externo.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiografía de la mandíbula.** Puede ser útil para comprobar lesiones osteoarticulares.

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome de Costen está relacionado con la maloclusión, acción inapropiada y posición anormal del cóndilo del maxilar en la fosa glenoidea.

Se debe a una hiperactividad de la articulación de la mandíbula, que va seguida de una pérdida de la articulación, por reabsorción de los meniscos, cóndilos y hueso.

Los síntomas obedecen a la contracción excesiva o espasmos de los músculos maseteros y a la irritación de los nervios vecinos: auriculotemporal y cuerda del tímpano.

Existen zonas miofasciales que por mecanismos desconocidos dan lugar a los síntomas, cuando esas zonas son estimuladas por calor, frío o presión.

### Bibliografía

- Costen, J.B.: "Classification and treatment of temporomandibular joint problems". J. Michigan Med. Soc., 55:673-677, 1956.  
Freese, A.S.: "Costen's syndrome; a reinterpretation". Arch. Otolaryngol., 70:309-314, 1959.

## SÍNDROME DE CHARLIN

### Sinonimia

S. de neuritis del nervio nasociliar o nasal. S. del nervio etmoidal. S. del ganglio ciliar.

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por sinusitis unilateral, acompañada de síntomas oculares: queratitis ulcerosa, iritis y ciclitis; así como dolores a nivel de la pirámide nasal y/o el ángulo interno del ojo. Los síntomas oculares son muy llamativos: epífora, fotofobia.

Hay tumefacción, hiperestesia e hipersecreción unilateral de la mucosa nasal. Esta sintomatología regresa rápidamente después de la cocainización de la mucosa nasal.

Se presentan dolores quemantes en el territorio del nervio nasociliar (ángulo interno de la órbita y ala de la nariz) con intenso lagrimeo, enrojecimiento del párpado e hiperemia episcleral a veces con queratitis e iritis.

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome de Charlin se debe a una neuritis del nervio nasociliar que es un ramo de la primera rama del nervio trigémino y que inerva parte del hueso etmoides, fosas nasales anteriores, ojo y piel del párpado. También está lesionado el ganglio ciliar.

En su génesis intervienen la liberación de sustancias histamínicas modificadoras del calibre y tensión vasculares.

### Bibliografía

- Bakar, A.B.: Clínica Neurology. Hoeber-Harper, New York, 1962.  
Charlin, C.: "El síndrome del nervio nasal". Arch. Ophthalm. Hispaner., 31:339, 1931.  
Charlin, C.: "Síndrome del nervio nasal". Día Méd.:839-, 1930.  
Chernikova, T.V.: "Charlin syndrome: case". Sovet. Vestnik. Oftal., 7:398-401, 1935.  
Dalessio, D.J.: Wolff's headache and other head pain. Oxford University Press, New York, 1972.

## SÍNDROME DE LA FOSA PTERIGOPALATINA

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por dolor intenso, más o menos continuo en el maxilar superior, que se confunde con un "dolor de muelas", hacia la región de los últimos molares superiores, así como alteración de la sensibilidad en la mejilla y el agujero infraorbitario. Posteriormente el dolor se extiende al maxilar inferior. Hay sordera homolateral y después se establece una parálisis del velo del paladar y anestesia y parálisis de los músculos pterigoideos, lo que provoca desviación de la mandíbula al abrir la boca. También existe ceguera homolateral.

**Examen físico.** En fases avanzadas, existe abombamiento de la fosa temporal visible externamente.

#### Exámenes paraclínicos

**Rinoscopia posterior.** Detecta abombamiento ligero de la pared lateral de la faringe. Aumento unilateral o bilateral de las glándulas retrofaríngeas. En etapas tardías, el lavado de la cavidad bucal puede provocar hemorragia.

## Sindromogénesis y etiología

Lo más frecuente es que este síndrome se deba a una lesión metastásica en la fosa pterigopalatina. Menos frecuentemente se debe a lesiones primarias que nacen de la pared lateral de la parte posterior de la nariz o del seno de Morgagni.

## Bibliografía

Asherson, N.: "Trotter's syndrome and associated lesions". J. Laryng. Otol., 65:349-366, 1951.

## SÍNDROME DE GRADENIGO

### Sinonimia

S. de petrositis apical.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome consiste en la presencia de otitis media persistente, debilidad del músculo recto externo del mismo lado condicionando diplopía y dolor retroorbitario homolateral.

El paciente presenta, además, mal estado general y fiebre, y se queja de cefalea temporal anterior.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** La técnica de Town y Stenver permite comparar los dos lados y estimar la neumatización y el compromiso apicales.

**Politomografía.** Define áreas de destrucción ósea con mayor exactitud y se pueden delinear uno o más tractos de propagación por las celdas.

## Sindromogénesis y etiología

Este síndrome ocurre por la propagación de un proceso infeccioso a la duramadre suprayacente que irrita el nervio motor ocular externo (VI) a su paso entre el pico del peñasco y el esfenoides, por un conducto formado por la duramadre (conducto de Dorello). Este proceso infeccioso se extiende al ganglio del nervio trigémino (ganglio de Meckel) que está situado en la fosita de Meckel en la punta del peñasco.

El proceso infeccioso se inicia en la porción petrosa (peñasco) del hueso temporal, a partir de una otitis media aguda y mastoiditis.

## Bibliografía

Paparella, M.M. and D.A. Shumrick: Otorrinolaringología. La Habana, Editorial Científico-Técnica, 1984. pp.1472.

## SÍNDROME DE GRANULOMA LETAL DE LA LÍNEA MEDIA

### Sinonimia

S. de granuloma maligno tipo Stewart. S. de granuloma de la línea media. S. de granuloma maligno o *gangrenescen*.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome afecta todas las edades, más frecuentemente entre los 30 y los 50 años. Preferentemente en hombres de la raza caucasiana. En otras razas es más común en mujeres.

Comienza con un cuadro prodrómico de un año o más de duración, que consiste en obstrucción nasal con secreción serosa o serohemorrágica.

Posteriormente cuando se establece la enfermedad la secreción se torna purulenta, y existen áreas de tejido necrótico en la cavidad nasal, que se extienden hasta comprometer toda la nariz y faringe y formar fístulas que se abren en la piel, región vestibular de la boca o las encías. Los dientes se aflojan. La lengua permanece intacta. Los ojos se afectan directamente por un proceso granulomatoso o como parte del compromiso de los anejos. En etapas tardías, puede aparecer dolor o episodios de fiebre en agujas.

Posteriormente se añaden dificultad para respirar, dolor en zonas paranasales, nariz y ojos, perforación del tabique nasal y deformidad en silla de montar. Puede haber perforaciones de las porciones blanda y dura del paladar.

Finaliza con mutilación y destrucción de los tejidos afectados.

No evoluciona más abajo del cuello. Los pacientes pueden perder la visión y presentar disfagia.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hay anemia, leucocitosis. Eritrosedimentación acelerada. Hiper gammaglobulinemia.

**Radiología.** Pansinusitis. Destrucción ósea en los sitios afectados.

**Biopsia.** Granuloma no caseoso con células gigantes o sin ellas.

## Sindromogénesis y etiología

Se ha atribuido a fenómenos de autoinmunidad y se ha relacionado con la granulomatosis de Wegener.

Ha sido planteada una reacción de hipersensibilidad localizada que causa destrucción hística y mutilación. No se ha identificado el antígeno y no hay pruebas inmunológicas que lo confirmen.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Lehlohr, J. F.: "Lethal midline granuloma, Clinical aspects". Texas J. Med., 61:188-92, 1965.

McBride, P.: "Case of rapid destruction of the nose and face". J. Laryng., 12:64,1897.

Stewart, J.P.: "Progressive lethal granulomatous ulceration of nose". J. Laryng. & Otol., 48:657-701, 1933.

## SÍNDROME DE LERMOYEZ

### Sinonimia

S. de *tinnitus*-sordera-vértigos.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en pacientes de 30-40 años a diferencia del síndrome de Menière que aparece a los 50-60 años.

La secuencia de *tinnitus* y sordera que desaparecen o disminuyen después que se establece el vértigo es otro aspecto diferencial con el síndrome de Menière, en el cual el vértigo se presenta primero y va seguido de *tinnitus* y sordera.

Además hay manifestaciones alérgicas, especialmente urticaria, que en ocasiones preceden a este síndrome.



## Sindromogénesis y etiología

El síndrome de Lermoyez se considera debido a un vasospasmo de la arteria auditiva interna probablemente de origen alérgico.

## Bibliografía

- Eagle, W.W.: "Lermoyez's syndrome an allergic disease". Ann. Otol., 57:464, 1948  
Lermoyez, M.: "La vertige qui fait entendre (angiospasme labyrinthique)". Press Med., 27:1-3, 1919.

## SÍNDROME DE MENIÈRE

### Sinonimia

Enfermedad de Menière.

### Sindromografía

#### Clínica

Los síntomas suelen empezar entre los 20 y 60 años. Aunque, por lo general, es unilateral, entre el 20 % y el 30 % se afectan ambos oídos. Esto es más frecuente cuando la enfermedad ocurre a edad avanzada y entre los 2 y 3 años después de los síntomas iniciales. Se caracteriza por hipoacusia que mejora paradójicamente después del ataque agudo. El vértigo que es el síntoma más incapacitante, disminuye a medida que la enfermedad sigue su curso con destrucción del oído interno.

Existen acúfenos continuos o intermitentes, no pulsátiles que no son afectados por la presión carotídea.

Igualmente se observa plenitud auricular.

#### Exámenes paraclínicos

**Pruebas vestibulares.** Hay hipoactividad del laberinto afectado a la estimulación calórica, mayor cuanto mayor es la duración de la enfermedad. Subjetivamente la irrigación calórica desencadena el ataque del paciente, aunque la intensidad percibida de la respuesta sea menor que el ataque verdadero.

**Audiometría.** Se detecta una hipoacusia sensorineural para las notas bajas al comienzo de la enfermedad que puede pasar a trazados planos o a veces descendentes más tarde.

Los umbrales del reflejo auditivo revelan alteraciones, lo mismo que la prueba de equilibrio de sonoridad binaural (cuando el proceso es unilateral).

En la mitad de los pacientes se consigue mejoría pasajera de los umbrales de la audición y de los puntajes de discriminación administrando por vía oral glicerol o furosemida.

**Electrococleografía.** Puede ser útil para detectar los casos que pudieran bilateralizarse.

**Radiología de cráneo.** Normal.

## Sindromogénesis y etiología

Se ha tratado de relacionar este síndrome con la alergia, lo cual no ha sido probado. Algunos cuadros endocrinos se consideran desencadenantes, como son los estados hipotiroideos no mixodematosis, así como la insuficiencia pancreática.

También se ha atribuido a patologías hematológicas y trastornos vasculares.

El síndrome de Menière se ha visto asociado a hiperlipoproteinemia familiar tipos II, III, o IV, igualmente a la sífilis congénita o adquirida, tardía o temprana, debido a vasculitis existente.

También puede estar presente en la compresión del nervio vestibular superior por un asa o asas vasculares en el conducto auditivo interno y en la hipoacusia sensorineural severa consecutiva o parotiditis, meningitis y otros factores desconocidos, y también en varios miembros de una familia lo cual sugiere una etiología genética.

Se cree que la alteración básica es una anomalía del metabolismo hidroelectrolítico dentro del oído interno con una absorción disminuida de endolinfa por el saco linfático, cualquiera que sea el motivo.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

- Paparella, M.M. and D.A. Shumrick: Otorrinolaringología. La Habana, Editorial Científico-Técnica, 1984. pp.1866-1868.

## SÍNDROME DEL OÍDO INTERNO OTOSCLERÓTICO

### Sindromografía

#### Clínica

El paciente experimenta episodios de mareos que duran entre 20 min y 6 h. Los episodios suelen consistir en sensaciones vagas de estar flotando o de desmayo, aunque nunca se compromete la conciencia.

Durante los episodios no se observa déficit neurológico y no dejan secuelas.

#### Exámenes paraclínicos

**Prueba calórica.** Cuando se realiza en el oído afectado reproduce cualitativamente el ataque.

**Pruebas especiales.** Para detectar enfermedad del órgano terminal, arrojan resultados negativos.

## Sindromogénesis y etiología

La etiología es debida a una otosclerosis.

## Bibliografía

- Paparella, M.M. and D.A. Shumrick: Otorrinolaringología. Editorial Científico-Técnica, La Habana 1984. p.1874.

## SÍNDROME DE PENDRED

### Sinonimia

S. de bocio hereditario con sordera.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome de sordera congénita y bocio se trasmite en forma autosómica recesiva, puede detectarse la pérdida de la audición desde el nacimiento. Fue descrito por Pendred en 1896.

Ambos sexos están afectados por igual. Existen varios grados de sordera bilateral, de tipo perceptivo y en algunos casos asociada con defectos de la función vestibular; se caracteriza por ser la pérdida mayor para los tonos altos que para los bajos.

El bocio aparece por lo general en la pubertad o más tarde pero puede estar presente en la primera infancia siendo de magnitud variable, inicialmente es blando y difuso con tendencia a hacerse nodular en la vida adulta. La mayoría de las personas

afectadas son clínicamente eutiroides, pero puede aparecer hipotiroidismo incluso durante la infancia.

El desarrollo físico y el mental son generalmente normales.

Puede observarse disfunción vestibular y lento desarrollo del lenguaje.

**Examen físico.** En el niño hay aumento difuso del tiroides, en los adultos es más claramente nodular.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Audiograma.** Hipoacusia perceptiva.

**Estudio funcional del tiroides.**

**T4 sérica.** Normal o baja.

**Hormona tireostimulante sérica.** Elevada.

**Test de perclorato.** Es un método descrito para reconocer el tipo de defecto del tiroides encontrado en este síndrome.

**Test de captación del radio-yodo.** Si es seguido de administración de perclorato o tiocianato depleción del 20-50 % del yodo captado.

La ausencia de altos títulos de anticuerpos antitiroideos diferencia a este estado de la tiroiditis linfocitaria crónica.

**Prueba calórica.** Laberinto vestibular hipoactivo en la mayoría de los pacientes.

### **Sindromogénesis y etiología**

Herencia autosómica recesiva. La sordera y el bocio son expresiones independientes del mismo defecto genético.

Se plantea déficit de peroxidasa o yodasa que impide la completa organificación del yodo.

El defecto genético regula la actividad de enzimas necesarias para la organificación. Estas peroxidases desempeñarían un papel importante en el desarrollo inicial del oído interno.

La posibilidad de un hipotiroidismo intrauterino que conduce al desarrollo anómalo del aparato auditivo es improbable por la mayor existencia de casos eutiroides.

La posibilidad de una sustancia tóxica que influya sobre el tiroides y sobre el oído interno no ha podido ser demostrada.

Aunque la fisiopatología del defecto auditivo no ha sido esclarecida en muchos casos, se ha descrito hiperostosis del promontorio y de la ventana redonda y un defecto de tipo Mondini en el oído interno.

#### **Bibliografía**

Fraser, G.R., M.E. Morgans and W.R. Trotter: "The syndrome of sporadic goiter and congenital deafness". *Quart. J. Med.*, 29:279, 1960.

Nilson, L.R.; N. Borgfors; I. Gamstorp y colabs: "Non endemic goiter and deafness". *Acta Paediat. Scand.*, 53:117, 1964.

Pendred, V.: "Deaf-mutism and goiter". *Lancet*, 2:532, 1896.

Thould, A.K. and E.F. Scowen: "Genetic studies of the syndrome of congenital deafness and simple goiter". *Ann. Hum. Genet.*, 27:283-293, 1964.

### **SÍNDROME DE PIERRE ROBIN**

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Este síndrome se caracteriza por micrognatia, glosoptosis y obstrucción respiratoria asociadas a una división del velo del paladar.

El niño presenta un aspecto típico con barbilla pequeña y retraída y con alveolos inferiores situados a uno o más centímetros por detrás de los alveolos superiores.

La obstrucción respiratoria obedece al cierre valvular de la faringe provocado por la glosoptosis. La obstrucción puede ser

poco acentuada en el momento del nacimiento, pero suele aumentar durante los días siguientes a medida que el niño se debilita debido a las dificultades para su alimentación. Con frecuencia la obstrucción es episódica y se acompaña de crisis de cianosis, estridor y de inspiración profunda cuando el niño está en posición supina durante la alimentación o el sueño. Puede mejorarse la permeabilidad de la vía aérea colocando al niño en posición prona.

Los problemas de alimentación son muy acentuados debido a la glosoptosis que altera la deglución, por lo cual los niños ingieren solamente pequeñas cantidades de alimento y tienen frecuentes aspiraciones bronquiales.

La falta de crecimiento y las infecciones repetidas ocasionadas por la broncoaspiración, conducen a un empeoramiento de los síntomas obstructivos y llevan al síndrome de caquexia respiratoria.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Aunque en algunos casos es de origen familiar, la etiología es desconocida.

#### **Bibliografía**

Deconomopoulos, C.T.: "The Value of Glossopexy in the (Pierre) Robin Syndrome". *New Engl. J. Med.*, 262:1267, 1960.

Handley, R.C. y J.B. Johnson: "Utilization of the Kirschner Wire in (Pierre) Robin Syndrome". *Plast. & Reconst. Surg.*, 31:587, 1963.

Routledge, R.T.: "The (Pierre) Robin Syndrome: A Surgical Emergency in the Neonatal Period". *Brit. J. Plast. Surg.*, 13:204, 1960.

### **SÍNDROME DE LA PRIMERA NEURONA**

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Se caracteriza por una hipoacusia de percepción; no se detecta algiacusia.

##### **Exámenes paraclínicos**

**Pruebas supraliminales.** Se encuentra: reclutamiento negativo, techo normal, umbral diferencial de intensidad y frecuencia normales, fatiga normal, diploacusia negativa.

**Acufenometría.** Muestra acúfenos agudos intensos y se necesitan 30 decibeles o más para ensordecer al paciente. A veces es imposible llevarlo a ese estado a pesar de aumentar la intensidad.

**Curva logaudiométrica.** Se separa gradualmente de lo normal hacia lo alto y no llega con ninguna intensidad al 100 % de captación. Esto se debe a la indiscriminación provocada por la mala o nula audición de las letras de tono agudo; sin embargo en las mayores intensidades como no existe algiacusia, la curva no vuelve a bajar, lo que sirve para diferenciar este síndrome de la cortipatía.

La participación vestibular, sin embargo, es más frecuente en este síndrome que en las cortipatías lo que se debe a la intensa relación que tienen en su trayecto las dos raíces del par VIII. Esto motiva que adopte el tipo de síndrome armónico con hipoexcitabilidad vestibular en el lado enfermo.

#### **Sindromogénesis y etiología**

El síndrome de la primera neurona se debe a lesiones que asientan entre el ganglio y los núcleos de origen real de la rama

coclear, entre los que se encuentran los tumores del ángulo pontocerebeloso, aracnoiditis de la fosa posterior, meningoneuritis, gomas y exostosis del conducto auditivo interno, así como ciertos traumatismos craneales.

### **Bibliografía**

Adams, Raymond D. and M. Victor: Principios de Neurología. Mc Graw-Hill. New York, 1985.

## **SÍNDROME DE PSICOFONASTENIA**

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Este síndrome comienza frecuentemente en la adolescencia tardía o después de un *stress*, profesional o personal. Por lo general se presenta en personas cultas e inteligentes, con una personalidad fuerte, pero a la vez son tímidos y supersensibles.

Se manifiesta por marcada sensibilidad en la garganta, sensación de asfixia cuando comienzan a hablar, parestesias de cabeza y cuello, sequedad o secreción excesiva de la saliva en la boca. Resquebrajamiento de la voz y dolor en las cuerdas vocales cuando hablan un tiempo prolongado.

Ocasionalmente se acompaña de taquicardia, palpitaciones, y sudación.

### **Sindromogénesis y etiología**

Se considera que este síndrome es una manifestación neurótica, derivada de un sentimiento de imperfección.

### **Bibliografía**

Greene, J.S.: "Psychophonastenia syndrome". Ann. Otol. Rhin. Laryng., 50:177-84, 1941.

## **SÍNDROME DE SLUDER**

### **Sinonimia**

S. de la neuralgia facial inferior. S. del ganglio esfenopalatino. S. de neuralgia del nervio vidiano.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Se caracteriza por dolor que se inicia en el techo de las fosas nasales en torno a los ojos, en maxilar superior y sus dientes, y se irradia hacia atrás hacia la región temporal y el oído, así como hacia la nuca e inclusive hasta el hombro.

Su irradiación occipital lo diferencia de la neuralgia del trigémino. Las crisis dolorosas son recurrentes y tienen una duración de minutos, horas o días.

Los dolores pueden hacerse más intensos por las noches pero su irradiación no está ligada al curso de las tres ramas del nervio vidiano.

Es frecuente que se asocie una rinitis vasomotora, flujo lagrimal e inyección conjuntival. En este síndrome predominan los síntomas nasales.

### **Sindromogénesis y etiología**

Se debe a una neuralgia del nervio vidiano, ocasionada por irritación en la mucosa de las fosas nasales y los senos adyacentes,

especialmente el seno maxilar, porción posterior del etmoides y seno esfenoidal.

### **Bibliografía**

Caviness, V.S. and P. O'Brien: "Headache". New. Engl. J. Med., 302:406, 180.

Diamonds, S.: "Prolonged benign exertional headache". Headache, 22:96, 1982.

Sluder, G.: "The role of splenopalatine (Meckel's) ganglion in nasal headaches". New York Med. J., 87:989-990, 1908.

## **SÍNDROME DE USHER**

### **Sinonimia**

Retinitis pigmentaria y sordera sensorineural. S. de retinitis pigmentaria- sordera.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Los pacientes afectados no presentan síntomas hasta los 6 años en que se inicia la sordera, los defectos visuales comienzan unos años más tarde por ceguera nocturna y reducción del campo visual. Los síntomas visuales son los que determinan atención médica y en el curso de los exámenes paraclínicos se detecta la sordera.

El examen ocular demuestra la retina pigmentada y puede haber cataratas.

Algunos pacientes presentan síntomas vestibulares y pérdida de la olfacción. Afasia y retardo mental en ocasiones.

Las variaciones clínicas han determinado que este síndrome sea clasificado en cuatro tipos:

Tipo I. Sordera profunda con comienzo de la retinitis pigmentaria (R.P.) a los 10 años.

Tipo II. Severa a moderada sordera con R.P. de comienzo después de los 10 años.

Tipo III. Diagnóstico de R.P. antes que la sordera la cual es progresiva.

Tipo IV. Posible forma recesiva ligada al cromosoma X. La mayoría de los casos son del tipo I.

### **Exámenes paraclínicos**

**Audiometría.** Diagnóstico de la sordera.

**Campimetría.** Defecto del campo visual.

**Adaptación a la oscuridad.** Defecto.

**Electrorretinograma.** Anormal.

### **Sindromogénesis y etiología**

Se postula que la hipoacusia y la retinitis pigmentaria representan un trastorno del sistema nervioso central que produce cambios patológicos en el encéfalo y también degeneración de los tejidos neuroectodérmicos en el órgano terminal.

La etiología es genética con heterogeneidad genética. Puede haber relación del defecto genético para los efectos degenerativos de las células especializadas del oído interno y de los fotorreceptores. El defecto básico se desconoce.

### **Bibliografía**

Davenport, S.L. *et al.*: "Usher syndrome in four hard-of-hearing siblings". Pediatrics, 62:578-583, 1978.

Paparella, M.M. and D.A. Shumrick: Otorrinolaringología. La Habana, Editorial Científico-Técnica, La Habana, 1984. pp:1713-1714.

## **SÍNDROMES OTORRINOLARINGOLÓGICOS AFINES**

### **Síndromes con sordera hereditaria**

*Sordera hereditaria con alteraciones  
ectodérmicas*

Klein-Waardenburg.  
Tietz.

### *Sordera hereditaria con malformaciones de oído*

Externo.  
Escher-Hirt.  
Fouman-Fouman.  
Fára-Klup ckov -Hrivnakova.  
Mengel-Konigsmarck-Berlin-McKusik.  
Rowley.  
Wilderwanck.

# SÍNDROMES PARANEOPLÁSICOS

## INTRODUCCIÓN

En los últimos años hemos asistido a un notable progreso en el conocimiento de las bases biológicas y bioquímicas del cáncer, lo cual no significa que el problema de las enfermedades neoplásicas se haya solucionado. Los avances en el tratamiento oncológico de los adultos han sido graduales y se han enfocado hacia las enfermedades malignas caracterizadas por sensibilidad extraordinaria a la radiación y quimioterapia; éstas, entre otras, son la leucemia mielocítica aguda, las neoplasias malignas linfoproliferativas, el cáncer testicular y el cáncer mamario. Las nuevas modalidades de tratamiento como la inmunoterapia y los agentes que promueven la maduración celular normal están en fase de investigación intensa y experimental. Mientras tanto, se ha iniciado una investigación en busca de compuestos que puedan interactuar con los productos de los oncógenos, reguladores genéticos, factores de crecimiento, y sus receptores, etcétera.

La tecnología moderna en genética molecular e inmunología quizás cuente, en un futuro no lejano, con nuevos anticancerosos.

Los términos cáncer, neoplasia y enfermedad maligna suelen usarse en forma intercambiable tanto en la literatura técnica como en la popular. La enfermedad llamada cáncer se define mejor por cuatro características que describen la forma diferente en que actúan las células cancerosas con respecto a la forma de actuar de las células normales:

1. *Clonalidad.* En la mayor parte de los casos, el cáncer se origina en una célula "progenitora" que prolifera para formar una clona de células malignas.
2. *Autonomía.* El crecimiento no es regulado apropiadamente por las influencias bioquímicas y físicas normales en el ambiente.
3. *Anaplasia.* Hay falta de diferenciación celular normal coordinada. Las células tienden a poseer núcleos grandes y deformes con cromatina más notable y nucléolos prominentes; aumento de las mitosis y anormalidades en algunas células y/o células gigantes con varios nucléolos, lo que refleja la aneuploidía, una falla de la cariocinesis o ambos efectos. Cuando se encuentran células anormales pero que no cumplen los criterios de anaplasia (pérdida de diferenciación), se denominan displásicas. La displasia que se observa en lesiones premalignas, puede ser reversible.
4. *Metástasis.* Las células cancerosas desarrollan la capacidad de crecer en forma discontinua y de diseminarse a otras partes del cuerpo. Esto se debe a que pierden su adherencia y su posición fija dentro de un tejido organizado, se mueven a sitios adyacentes, desarrollan la capacidad de invadir y salir de los vasos sanguíneos y se vuelven capaces de proliferar en sitios o medios no naturales.

Los cánceres producen síntomas clínicos en tres formas generales:

1. Por efectos directos debidos a invasión o compresión de los tejidos normales.
2. Por liberación de citoquinas, hormonas y otros agentes biológicamente activos, al medio local o general.
3. Por efectos psicológicos secundarios en el paciente.

Los síndromes paraneoplásicos comprenden los síntomas producidos por liberación de agentes biológicamente activos, así como los problemas sistémicos por mecanismos aún no determinados. En sentido general, en estos síndromes, los efectos funcionales graves en el paciente pueden ser ocasionados por la síntesis excesiva de un producto de un gen que normalmente está en ese tipo de célula particular, o la célula maligna puede producir una molécula que no existe en la célula normal similar.

En principio los síntomas que constituyen los síndromes paraneoplásicos *no tienen ninguna relación anatómica con la neoplasia o sus metástasis*, aunque evolucionan paralelamente con ella. El término fue creado en 1961 por Boudin y comprende los síndromes, síntomas o alteraciones biológicas que evolucionan antes, durante o después de una neoplasia, sin tener relación directa con ella o sus metástasis como ya se expresó.

El motivo de incluir este pequeño capítulo en el libro se debe a la gran utilidad que su conocimiento puede aportar al médico, para establecer el diagnóstico precoz de los cánceres. Es de notar que si la neoplasia originaria es diagnosticada y tratada precozmente se verá desaparecer también el cuadro clínico del síndrome paraneoplásico presente.

El síndrome puede acompañar o enmascarar el tumor primitivo y evocar una segunda afección que puede incluso diagnosticarse biológicamente o histológicamente, cuyos síntomas pueden ser más intensos y no correlacionarse con el tumor original.

Actualmente se han descrito más de 70 síndromes paraneoplásicos en la literatura y su número va en aumento a medida que se desarrollan las técnicas de exploración del cuerpo humano.

Estos síndromes siguen siendo en general poco conocidos (a excepción de algunos más clásicos) y su epidemiología ha sido poco estudiada; sin embargo se estima que alrededor del 15 % de las neoplasias presentan una sintomatología compatible con un síndrome paraneoplásico.

Sería bueno recordar que desde el momento en que Olivier d'Angers describió en 1837, el ataque destructor de las meninges y raíces raquídeas por un proceso metastásico carcinomatoso, hasta la demostración de una degeneración paraneoplásica de los cordones posteriores de la médula descrita en 1948 por Denny Brown, pasaron 111 años. Este intervalo relativamente largo constituye un buen testimonio del interés y las vacilaciones del médico por comprender y sobre todo dilucidar numerosos aspectos y traducciones clínicas de estos síndromes.

Revisaremos y señalaremos sucintamente los principales síndromes paraneoplásicos agrupados por sistema.

Algunos serán descritos con más detalles para facilitarle a los lectores su conocimiento.

## SÍNDROMES PARANEOPLÁSICOS DERMATOLÓGICOS

Las manifestaciones cutáneas de origen no metastásico, preceden o siguen al cáncer en plazos bastante breves y su evolución es paralela. A veces proceden o son posteriores al diagnóstico de ciertos tumores.

Se pueden clasificar en:

1. Neoplasias malignas de piel que implican un riesgo elevado de proceso maligno primario independiente:
    - a) Síndrome de Bowen.
    - b) Sarcoma de Kaposi.
  2. Cambios en la piel debidos a productos metabólicos tumorales:
    - a) Síndrome carcinoide maligno. Enrojecimiento episódico de cara y cuello producido por serotonina y otros péptidos vasoactivos (carcinoma medular del tiroides y carcinoides). Conviene recordar que el alcohol, glutamato y ciertos fármacos, como la clorpropamida, los bloqueadores de canales de calcio y el ácido nicotínico pueden producir reacciones de *flush* similares al síndrome carcinoide.
    - b) Hiperpigmentación addisoniana con síndrome de Cushing, a partir de carcinomas productores de péptidos parecidos a MSH ó ACTH.
    - c) Melanosis dérmica generalizada, gris pizarroso (melanoma maligno).
    - d) Necrosis grasa nodular debida a lipasas formadas a partir de un carcinoma pancreático.
    - e) Fenómeno de Raynaud con crioproteinemia (mieloma múltiple).
    - f) Amiloidosis (mieloma múltiple, 10 %).
    - g) Eritema migratorio necrótico (glucagonoma). Área de eritema vesiculoso y erosivo que afecta áreas periorificiales e intertriginosas. Frecuente estomatitis.
    - h) Porfiria cutánea tardía secundaria a hepatoma primario.
    - i) Paniculitis artrálgica eosinofílica (tumor del páncreas).
  3. Cambios en la piel debidos a trastornos en la función de otros sistemas inducidos por procesos malignos no endocrinos:
    - a) Ictericia obstructiva.
    - b) Hiperpigmentación addisoniana por infiltración tumoral de las suparrenales.
    - c) Púrpura trombocitopénica.
    - d) Palidez por anemia.
    - e) Herpes zoster.
    - f) Herpes simple grave, prolongado, recurrente.
    - g) Pioderma recurrente.
    - h) Hipersensibilidad retardada muy intensa por picaduras de mosquito.
  4. Cambios idiopáticos en piel:
    - a) Cambios a menudo relacionados con procesos malignos internos:
      - Dermatomiositis en adultos (carcinoma genital)
      - Acantosis *nigricans*, hiperqueratosis e hiperpigmentación en axilas, cuello, flexuras y región anogenital producidas por IGF-alfa.
      - Cáncer gástrico 60 %, a veces carcinoma de células escamosas o indiferenciadas o linfomas.
      - Tromboflebitis migratoria (carcinoma pancreático).
      - Esclerodermia (carcinoma visceral).
      - Ictiosis en adultos (linfoma, más frecuente Hodgkin).
      - Alopecia mucinosa en adultos (linfoma).
  - Paquidermoperiostosis adquirida (carcinoma bronquial, también en: infecciones pulmonares, cardiopatía congénita o hepatopatía).
  - Hipertricosis vellosa adquirida (“lanugo maligno”), síndrome de Herzberg-Potjan-Gebauer (carcinomas de mama, vejiga, pulmón, vesícula biliar, colon o recto).
  - Eritema *gyratum repens*, síndrome de Gammel: manifestaciones urticarianas dispuestas en forma de lesiones arqueadas concéntricas que recuerdan la veta de una madera o imagen de cebra en el tronco, con costras y prurito (carcinomas bronquial y de mama).
  - b) Cambios ocasionalmente relacionados con procesos malignos internos:
    - Prurito sin lesiones cutáneas causales (Hodgkin, 30 %; micosis fungoide, casi universal).
    - Dedos en palillo de tambor, eventualmente con osteoartropatía hipertrófica.
    - Eritrodermia (linfoma, leucemia y reticulosis).
    - Xantomatosis normolipémica (neoplasias del sistema reticuloendotelial, 50 %, mieloma múltiple).
    - Eritema multiforme (linfoma, leucemia, carcinoma).
    - Urticaria pigmentosa (síndrome de Nettleship) y eritema perstans: lesiones papulosas persistentes que cambian de forma (concéntricas, anulares, policíclicas).
    - Pioderma gangrenosa atípica, dermatosis neutrófila febril (leucemia mielógena y mieloblástica, metaplasia mieloide, gammapatía monoclonal y policitemia).
    - Enfermedad vesicular (penfigoide vesicular y dermatitis herpetiforme de Duhring).
    - Queratosis seborreica múltiple de inicio súbito (signo de Lesser-Trelat). Producida por TGF-alfa, se observa en adenocarcinomas digestivos y linfomas.
5. Enfermedades hereditarias con manifestaciones cutáneas y propensión a desarrollar neoplasia maligna interna:
    - a) Herencia dominante autosómica:
      - Síndrome de hamartoma múltiple (de Cowden). Carcinomas de tiroides y de mama.
      - Síndrome de Gardner. Adenocarcinoma de colon (frecuencia muy alta).
      - Neuromas múltiples de mucosas. Feocromocitomas, carcinoma medular de tiroides (frecuencia alta).
      - Neurofibromatosis (de Recklinghausen). Neurilemoma maligno (frecuencia 5 %), feocromocitoma (poco frecuente), astrocitoma, glioma (poco frecuente).
      - Síndrome de carcinoma nevoide de células basales. Meduloblastoma, fibrosarcoma de mandíbula (frecuencia baja).
      - Hiperqueratosis palmo-plantar (tilosis, síndrome de Clarke). Carcinoma esofágico (frecuencia 95 %).
      - Síndrome de Peutz-Jeghers. Adenocarcinomas gástrico, duodenal y de colon (frecuencia baja).
      - Esclerosis tuberosa. Astrocitoma, glioblastoma (frecuencia baja).
    - b) Herencia recesiva autosómica:
      - Ataxia-telangiectasia. Linfoma, leucemia (frecuencia 10 %).

- Síndrome de Bloom. Leucemia (frecuencia alta).
- Síndrome de Chediak-Higashi. Linfoma (frecuencia alta).
- Anemia de Fanconi. Leucemia (frecuencia alta).
- Síndrome de Werner (progeria del adulto). Sarcoma, meningioma (frecuencia 10 %).

c) Herencia recesiva ligada al sexo:

- Agammaglobulinemia de Bruton ligada al sexo. Leucemia, linfoma (frecuencia 5 %).
- Disqueratosis congénita. Carcinomas (frecuencia alta).
- Leucemia (ocasional).
- Síndrome de Wiscott-Aldrich. Leucemia, linfoma (frecuencia 10 %).

## SÍNDROMES PARANEOPLÁSICOS NEUROLÓGICOS

En el año 1965 Croft y Wilkinson estimaron que el 7 % de los pacientes portadores de tumores, presentaban trastornos neuromusculares que no podían explicarse por una proliferación tumoral local. Constituyen una serie de síndromes determinados que pueden afectar el sistema nervioso central o el sistema nervioso periférico, la unión neuromuscular, o el músculo de forma aislada o conjunta, que se presentan en pacientes con cáncer a veces incluso precediendo a su diagnóstico. Cada vez existe más evidencia de que algunos de ellos están relacionados con la presencia de autoanticuerpos o anticuerpos inicialmente dirigidos contra la neoplasia, y que reaccionan de forma cruzada contra determinados grupos neurales (células de Purkinje, neuronas de ganglio dorsal).

Aparecen en el 1 % de los pacientes con cáncer. Es importante su diagnóstico debido a que eventualmente el síndrome paraneoplásico es una manifestación precoz y orienta hacia el diagnóstico de cáncer. Otras veces no se debe confundir con un fenómeno neurológico compresivo y en ocasiones la evolución inicial del trastorno neurológico puede ser más grave que la del propio tumor.

En los últimos años se considera que la etiopatogenia de los síndromes paraneoplásicos neurológicos se debe fundamentalmente a un mecanismo vírico originado por una infección oportunista de virus del grupo papova, como parece suceder en la leucoencefalopatía multifocal progresiva y en la neuropatía motora subaguda.

Otra posibilidad importante es la de un mecanismo autoinmune, encontrándose anticuerpos circulantes frente a células de Purkinje, núcleo neuronal (Anti-Hu), anticitoplasma de células de Purkinje y anticitoplasma de células ganglionar de la retina.

Una clasificación agrupada según la localización y/o manifestaciones clínicas en relación al sistema neuromuscular resulta más práctica:

1. Cerebro:

- a) Encefalitis límbica (carcinoma pulmonar de células de avena).
- b) Degeneración de fotorreceptores (carcinoma pulmonar de células de avena).
- c) Leucoencefalopatía progresiva multifocal (carcinoma bronquial, Hodgkin, linfomas, leucosis; también se asocia a: tuberculosis, sarcoidosis y papovavirus).
- d) Encefalopatías de tumores endocrinos biológicamente activos.

- e) Encefalopatías de paraproteinemias (síndrome de Bing-Nel).

2. Cerebelo y tallo cerebral:

- a) Degeneración subaguda de corteza cerebelosa (carcinoma pulmonar de células de avena, cáncer de mama y cáncer de ovario, enfermedad de Hodgkin).
- b) Opsoclono-mioclono (neuroblastoma).
- c) Encefalitis bulbar (cáncer pulmonar).

3. Médula espinal:

- a) Mielopatía necrosante subaguda (carcinoma pulmonar de células de avena, linfomas).
- b) Neuropatía motora subaguda (linfoma no Hodgkin).
- c) Esclerosis lateral amiotrófica.
- d) Mielopatía crónica (degeneración espino-cerebelosa).

4. Raíces y nervios periféricos:

- a) Neuropatía sensorial subaguda. Síndrome de Denny-Brown (carcinoma pulmonar de células de avena, otros cánceres pulmonares). Se caracteriza por mayor afectación de la sensibilidad profunda que puede llevar a una ataxia severa y arreflexia, pero conservando la fuerza. Se ha relacionado con la presencia de anticuerpos específicos conocidos como anti-Hu. El líquido cefalorraquídeo suele ser normal.
- b) Polineuritis aguda. Síndrome de Guillain-Barré (enfermedad de Hodgkin).
- c) Neuropatía motora-sensorial. Síndrome de Wyburn-Masson (carcinoma pulmonar de células de avena). También se han descrito dos síndromes: neuropatía sensitivo-motora distal en la macroglobulinemia de Waldenström y la neuropatía periférica en el mieloma osteosclerótico.
- d) Neuropatía periférica acompañada de gammapatía monoclonal (trastornos proliferativos de células plasmáticas y linfocitos B).
- e) Neuropatía con insulinoma (insulinoma).

5. Unión neuromuscular:

- a) Miastenia grave (timoma, cáncer de estómago, cáncer de mama).
- b) Síndrome de Lambert-Eaton (carcinoma pulmonar de células de avena).

6. Músculos:

- a) Polimiositis (cáncer del pulmón, de ovario, de mama, linfomas).

A continuación se describen con más detalles algunos síndromes neurológicos centrales

## SÍNDROME DE ENCEFALOMIELITIS

Se caracteriza por infiltrados inflamativos perivasculares compuestos por linfocitos. Las manifestaciones clínicas corresponden a tres síndromes:

- a) Neuropatía sensitiva aguda. Se presenta con dolor de tipo radicular y afectación sensitiva, sobre todo artrocinética y vibratoria, inicio en brazos de forma

asimétrica, abolición de reflejos osteotendinosos con movimientos pseudotetósicos y afectación en ocasiones del trigémino.

- b) Afectación del tronco cerebral y/o de la motoneurona de la médula espinal. Se presenta con manifestaciones por alteración del tronco cerebral, con vértigo, inestabilidad, diplopía y alteraciones de la mirada o parálisis de nervios craneales bulbares con debilidad generalizada por afectación de la motoneurona espinal. El cuadro puede sugerir un síndrome de Guillain-Barré.
- c) Encefalitis límbica. Se caracteriza por trastornos psiquiátricos, como ansiedad, depresión, alucinaciones y agitación psicomotriz, alteración de la memoria y deterioro de las funciones cognitivas. Posteriormente puede haber alteraciones del tronco cerebral o del ganglio raquídeo posterior. El cuadro tiene un comienzo subagudo y el paciente puede ser diagnosticado de enfermedad psiquiátrica.

## SÍNDROME DE DEGENERACIÓN CEREBELOSA

Su incidencia es muy baja, de menos del 1 % y suele preceder al diagnóstico del tumor. La lesión se caracteriza por una pérdida de las células de Purkinje del cerebelo y en ocasiones, degeneración de los cordones posteriores y haces espino-cerebelosos. El cuadro clínico es subagudo con manifestaciones atáxicas, alteraciones de la marcha y posteriormente incoordinación de todos los miembros. En ocasiones estas manifestaciones se acompañan de alteraciones de pares oculomotores, diplopía, vértigo y náuseas. En la exploración existe temblor intencional, hipotonía, incoordinación, *nistagmus*, disartria y alteraciones de los pares oculomotores.

## SÍNDROME DE OPSOCLONO

Es un trastorno de la motilidad ocular caracterizado por movimientos rápidos, irregulares, arrítmicos y multidireccionales acompañados en ocasiones por contracciones mioclónicas y ataxia aguda cerebelosa. La lesión es posible que se deba a una lesión de neuronas inhibitorias que controlan grupos neuronales situados en el segmento de la protuberancia y que generan estos movimientos oculares.

## SÍNDROME DE DEGENERACIÓN RETINIANA

Se caracteriza por pérdida aguda de la visión, consecuencia de una desmielinización y pérdida axonal del nervio óptico. No se debe a la invasión directa del tumor y aparece preferentemente antes del diagnóstico de éste, de forma aislada o en el transcurso de una encefalomiелitis paraneoplásica. El fondo de ojo puede ser normal.

## SÍNDROME DE MIELOPATÍA NECRÓTICA

Es un cuadro raro que se caracteriza por una parapesia flácida, afectación de esfínteres y trastorno amplio de la sensibilidad.

## SÍNDROME DE LESIÓN DE MOTONEURONA

La lesión del asta anterior de la médula como síndrome paraneoplásico comprende los siguientes síndromes:

- a) Asociación con la esclerosis lateral amiotrófica.
- b) Lesión de la motoneurona en la encefalomiелitis paraneoplásica.
- c) Hemopatías con banda monoclonal y lesión de la motoneurona.

- d) Síndrome de neuropatía subaguda asociada a linfoma.

Los síndromes que afectan fundamentalmente los nervios periféricos son:

- 1. Neuropatía periférica sensitiva asimétrica.
- 2. Neuropatía sensitivo-motora.
- 3. Neuropatía sensitiva pura asociada a degeneración de los ganglios de las raíces posteriores.
- 4. Polineuropatía aguda ascendente.
- 5. Neuropatía vegetativa.
- 6. Multineuritis.

Se caracterizan estos síndromes por debilidad y pérdida de la sensibilidad distal con reducción o abolición de los reflejos tendinosos, generalmente en miembros inferiores.

En la neuropatía autonómica aparece hipotensión ortostática y se detectan manifestaciones de vejiga neurogénica, alteraciones del peristaltismo esofágico e intestinal y cuadros de pseudoobstrucción intestinal. En el líquido cefalorraquídeo hay aumento de proteínas y por electromiografía y biopsia se demuestra desmielinización y degeneración axonal.

## SÍNDROME MIASTÉNICO DE LAMBERT-EATON

Es un síndrome poco común que aparece con más frecuencia en hombres y se caracteriza por debilidad en el tronco y músculos proximales de brazos y piernas. Se asocia con sequedad en la boca, disartria, disfagia, visión borrosa, diplopía y ptosis. En contraste con la miastenia grave, la fuerza muscular mejora con el ejercicio y hay escasa respuesta al tensilón. Los reflejos tendinosos están reducidos o ausentes. El electromiograma (EMG) pone de manifiesto una baja amplitud de los potenciales de acción muscular con una única estimulación, seguido por aumento progresivo del tamaño de los potenciales de acción del músculo al repetir la estimulación del nervio.

## SÍNDROME DE DERMATOMIOSITIS Y POLIMIOSITIS

La presencia del cáncer aparece entre el 7 y el 34 % de pacientes con dermatomiositis o polimiositis. El cuadro clínico se caracteriza por debilidad muscular que afecta a la musculatura superior. Las enzimas musculares están elevadas, EMG es anormal y la biopsia muestra necrosis fibrilar con cambios mínimos inflamatorios.

## SÍNDROME DE NEUROPATÍA E INFECCIÓN POR VIH

La afectación del sistema nervioso es una de las más frecuentes e importantes. En ocasiones los datos de afectación del síndrome paraneoplásico están enmascarados por la coexistencia de lesiones del sistema nervioso central. Se han descrito diversas formas clínicas de neuropatía, en relación con la infección por el virus de inmunodeficiencia humana (VIH), postulando algunos autores que la invasión directa del nervio por el virus sería la causa.

Las neuropatías asociadas a la infección por VIH son:

- 1. Polineuropatía simétrica distal:
  - a) En relación con el déficit de vitamina B12.
  - b) En relación con drogas neurotóxicas.
  - c) Idiopática.



2. Polineuropatía inflamatoria desmielinizante.
3. Mononeuropatía múltiple.
4. Polirradiculopatía progresiva.
5. Neuropatía autonómica.

### Polineuropatía distal

Es la forma más frecuente, ya que de hecho puede detectarse en las necropsias de casi todos los pacientes. Cuando se descartan otras causas como déficit de vitamina B12, etilismo, diabetes o exposición a drogas neurotóxicas, queda un 30 % de casos que se consideran idiopáticos. Suelen presentar un síndrome constitucional asociado con importante pérdida de peso y parestesias distales sin debilidad. Puede haber alteraciones inespecíficas del líquido cefalorraquídeo. La velocidad de conducción está lentificada, pudiendo no registrarse potenciales de acción sensitivos.

### Neuropatía inflamatoria desmielinizante

Son relativamente las formas agudas (Síndrome de Guillain-Barré) y crónicas. El síndrome de Guillain-Barré puede presentarse en la seroconversión. Ambas formas son más frecuentes en seropositivos asintomáticos, aunque también pueden verse en pacientes con inmunodeficiencia. Desde el punto de vista clínico y electrofisiológico son indistinguibles de las formas idiopáticas descritas en apartados anteriores.

La presencia de una elevación de proteínas en el líquido cefalorraquídeo (50-250 mg %) con pleocitosis (20-50 % de linfocitos) debe hacer sospechar una infección por VIH. Las formas crónicas mejoran con esteroides y plasmaféresis.

### Mononeuropatía múltiple

Descrita por Lipkin en 1985, se caracteriza por una afectación multifocal asimétrica. Se ha descrito una forma limitada con afectación aguda de 1 ó 2 nervios, que puede tener una evolución espontánea favorable. También existe una forma extensa con 3 o más nervios lesionados, siendo probable, si estos pacientes presentan inmunodeficiencia asociada, que guarde relación con la neuropatía con infección por citomegalovirus (CMV). Los cambios en el líquido cefalorraquídeo son inespecíficos y los estudios neurofisiológicos muestran un daño axonal. Diversos mecanismos patogénicos pueden intervenir en su desarrollo (respuesta inmune, infección por citomegalovirus, arteritis necrotizante). En casos severos de neuropatías con infección sistémica por VIH está indicado el tratamiento con ganciclovir.

### Polirradiculopatía progresiva

Descrita por Eidelbreg em 1986, se presenta en estadios avanzados de la enfermedad, coincidiendo en una gran proporción de casos con infección sistémica por citomegalovirus. Se manifiesta como parestesias en miembros inferiores y sacras, hipostesia ascendente, a veces con nivel sensitivo, paraparesia, arreflexia y alteraciones esfinterianas. En estadios avanzados pueden afectarse miembros superiores. Este proceso se debe a una infección directa por CMV que se ha aislado en líquido cefalorraquídeo, e identificado en nervios afectados. La respuesta al tratamiento con ganciclovir es más eficaz, cuanto antes se instaura.

Entidad	Área afectada	Cáncer
<i>Sistema nervioso central:</i>		
Encefalomiелitis <sup>1</sup>	Hipocampo Tronco cerebral Médula Ganglio raquídeo posterior	Pulmón <sup>1</sup>
Degeneración cerebelosa subaguda	Células de Purkinje	Ovario, mama, pulmón, Hodgkin pulmón <sup>2</sup>
Opsoclonos		Pulmón <sup>1</sup> Neuroblastoma
Retinopatía	Cadena ganglionar	Pulmón <sup>2</sup>
Mielopatía necrótica	Médula	Pulmón
Neuropatía motora	Motoneurona	Linfoma
<i>Sistema Nervioso Periférico:</i>		
Neuropatía sensitivomotora	Axón	Pulmón, mieloma
Polineuritis sensitiva pura	Ganglios posteriores	Pulmón
Polineuritis aguda	Mielina	Hodgking, pulmón
Neuropatía vegetativa	Ganglio vegetativo	Pulmón <sup>1</sup>
Pseudoobstrucción intestinal	Plexo mientérico	Pulmón <sup>1</sup>
Multineuritis	Microvasculitis	Próstata, pulmón
Neuromiopatía	¿Axón terminal?	Pulmón
<i>Presinapsis y músculo:</i>		
Eaton-Lambert	Presinapsis	Pulmón
Dermatomiositis	Músculo	Pulmón, mama
Miopatía necrótica	Músculo	Pulmón

<sup>1</sup> Cáncer microcítico de pulmón.

<sup>2</sup> Incluye la neuronopatía sensitiva subaguda.

Hay datos que confirman la presencia de una neuropatía autonómica subclínica en pacientes infectados por el VIH, siendo más frecuentes sus manifestaciones (hipotensión ortostática, síncope, impotencia, diarreas) en estadios más tardíos. Por otra parte, aunque se han descrito pacientes con enfermedad de neurona motora y neuropatía sensitiva, su relación con la infección por el virus está menos definida.

Los síndromes que afectan fundamentalmente al sistema nervioso central y a los nervios periféricos y las neoplasias más frecuentemente a ellos, se señalan en el cuadro siguiente.

## SÍNDROMES PARANEOPLÁSICOS RENALES

Entre las consecuencias posibles de las neoplasias se admiten las siguientes manifestaciones paraneoplásicas con expresión renal:

1. *Síndrome nefrótico* (11 % asociado a cáncer). Carcinomas bronquial, del colon, ovárico y uterino, tumores otorrinolaringológicos y algunas hemopatías (Hodgkin, leucosis, linfomas). En este último caso la asociación hemopatía maligna y síndrome nefrótico sin infiltración tumoral del parénquima, sigue siendo muy discutida. Sin embargo la proteinuria desaparece con la exéresis del tumor.
2. *Secreción ectópica de hormonas polipeptídicas por el tumor*. Estas sustancias pueden tener consecuencias directas o indirectas sobre el riñón por intermedio de modificaciones electrolíticas o hídricas: hipercorticismos, que origina hipocalcemia, alcalosis; hipersecreción de ADH, que origina edema y (oliguria hemangioblastoma); hipersecreción de paratormona, que origina hipercalcemia.
3. *Síndromes tubulares*. Son raros y se deben a obstrucción tubular por cilindros en casos de mieloma (síndrome de Fanconi).

## SÍNDROMES PARANEOPLÁSICOS OSTEOARTICULARES

Desde el punto de vista clínico la *sintomatología dolorosa osteoarticular es de aspecto pseudorreumático* y se asemeja biológicamente a la poliartritis atípica seronegativa, y evoluciona paralelamente a los signos tumorales. Esta relación cáncer-reumatismo es conocida desde hace tiempo y puede asociarse a múltiples formas de tumores, en particular el mesotelioma pleural por ejemplo, que produce en más del 60 % de los casos artralgias rebeldes.

El síndrome más típico sigue siendo la *osteoartritis néumica hipertrofiante de Pierre-Marie-Strumpell-Bamberger*, que se caracteriza por alteraciones disacromélicas, a las que se asocia: ginecomastia, trastornos vasomotores y dolores osteoarticulares. Acompaña en el 85 % de los casos al carcinoma epidermoide del pulmón y el resto de los casos se reparten entre las afecciones no tumorales: supuraciones broncopulmonares, quiste hidatídico, colitis ulcerativa, cirrosis hepática, cardiopatías cianógenas y finalmente otros tumores extratorácicos.

*La polimialgia reumática*, se asocia a menudo a la enfermedad de Hodgkin y también al cáncer del esófago.

El *síndrome inflamatorio* (articulaciones metacarpofalángicas, interfalángicas, codos y muñecas) está asociado al síndrome carcinoide.

Es bueno precisar que el síndrome carcinoide, originado por tumores carcinoideos se tiende a considerar relacionado con los apudomas, según el concepto de Pearse de los tumores APUD (A: fuerte concentración de aminoácidos; PU: que tienen la capacidad de elaborar precursores de aminas; D: presencia de descarboxilasas). Estos tumores surgen a partir de las células cromogranulinas de las mucosas digestivas, pero también de

los bronquios y del ovario. Se plantea que la producción de hormonas en el síndrome carcinoide se origina en las células de Kulchitsky en las cuales se ha podido demostrar la producción de bombesina (péptido liberador de gastrina). El síndrome carcinoide se caracteriza por una intensa actividad secretora de: serotonina (ácido 5-hidroxiindolacético o 5-hidroxitriptamina), bradiquinina, histamina, prostaglandinas, ACTH y a veces tirocalcitonina. El 30 % de esos tumores se localiza en intestino delgado (manifestaciones clínicas más frecuentes) y en menor proporción en los bronquios (carcinoma bronquial).

## SÍNDROMES PARANEOPLÁSICOS CON TRASTORNOS METABÓLICOS

### Síndrome de hipercalcemia

Ya en 1885 Virchow describió la hipercalcemia como complicación de la malignidad. Los síntomas clínicos pueden verse en este síndrome. La hipercalcemia se asocia a: neoplasias renales (30 %), cáncer bronquial (20 %), el resto entre los cánceres urogenitales, de mama y digestivos. Es bueno recordar que el 6 % de todas las neoplasias presentan hipercalcemia sin signos de metastatización.

### Síndrome de hipoglucemia

Los tumores extrapancreáticos que producen hipoglucemia son raros y la formación concomitante de insulina es la regla. Hasta 1981 habían sido publicados 180 casos. Una clasificación histológica los agrupa así: 1, tumores mesenquimales; 2, tumores epiteliales (hepáticos, gastrointestinales, suprarrenales, de mamas y pulmonares).

En relación con los *tumores mesenquimales*, hasta 1981, habían sido publicados 84 casos. Se trataba de fibrosarcomas, neurofibromas, linfosarcomas y múltiples casos de lipoleiomiomas, así como mesoteliomas y hemangiopericitomas. La localización de ellos es fundamentalmente retroperitoneal o a veces intratorácica; cuando se asocian con bocio e hipertiroidismo se conocen como síndrome de Doege-Potter.

Los tumores *epiteliales* más conocidos son los que ocasionan: síndrome de Nadler-Wolfer-Elliot (hepatoma-hipoglucemia), síndrome de Rosenfeld (pseudomixoma-hipoglucemia), síndrome de Andersen (tumor renal-hipoglucemia).

### Síndrome de fosfatasa alcalina aumentada

Síndrome de Stauffer en el hipernefroma.

## SÍNDROMES PARANEOPLÁSICOS ENDOCRINOS

Están constituidos por las manifestaciones patológicas, clínicas o a veces solo biológicas, ligadas a una secreción hormonal ectópica por las células neoplásicas.

Los síndromes paraneoplásicos endocrinos son los mejor caracterizados y en ellos se pueden precisar los criterios que definen estos cuadros:

1. Aumento de los niveles de hormona.
2. Reducción de los niveles de hormona tras la extirpación del tumor o su tratamiento.
3. Persistencia de la elevación hormonal tras la extirpación del órgano normal que segrega la sustancia.
4. Gradiente arteriovenoso hormonal en el lecho vascular tumoral.

5. Demostración de que las células tumorales *in vitro* sintetizan y segregan esta hormona.

Las hormonas pueden estar elevadas varios años antes de desarrollarse los síntomas y muchos tumores producen diversas hormonas y más de una tiene actividad biológica.

Los síndromes paraneoplásicos endocrinos se desarrollan en una minoría de tumores, pero tienen la importancia de ser, en ocasiones, el primer síntoma de la enfermedad y de poder ser utilizada la elevación hormonal como un marcador de recaída. El tratamiento de estos síndromes es importante para controlar las manifestaciones clínicas propias del exceso de hormonas y para evitar el crecimiento autocrino del tumor.

Los mecanismos de producción de los síndromes paraneoplásicos endocrinos son los siguientes:

1. Producción de proteínas activas como hormonas, factores de crecimiento, citocinas, proteínas oncofetales (AFP), inmunoglobulinas o enzimas.
2. Mecanismos inmunes: autoinmunidad, complejos inmunes y supresión inmune.
3. Mecanismos de producción de un receptor "ectópico" o bloqueo de hormonas normales por hormonas inactivas producidas por el tumor.
4. Mecanismo del "contacto prohibido" en el que se liberan enzimas u otros productos que normalmente no circulan, pero que ante la vascularización anormal del tumor o la alteración de las membranas permiten reacciones antigénicas u otras manifestaciones tóxicas.

### **Síndrome de Cushing paraneoplásico**

Es el mejor individualizado, el tumor inicial tiene tres localizaciones preferentes: el pulmón, el timo y el páncreas.

### **Síndrome hipertiroides paraneoplásico**

Debe considerarse con precaución; sólo ha sido probado adecuadamente el caso descrito por Hennen, de cáncer bronquial con presencia de actividad de TSH. También deben valorarse los tumores que contienen células trofoblásticas (coriocarcinoma, mola hidatiforme, teratoma del testículo), como productores de este síndrome.

### **Síndrome de secreción de hormona antidiurética inapropiada (síndrome de Schwartz-Bartter)**

Se observa esencialmente en el carcinoma broncopulmonar de células de avelana (véase este síndrome).

### **Síndrome de pubertad precoz y ginecomastias**

Son más raros, pero se ha podido demostrar actividad gonadotropa en el tejido tumoral. Se han observado en neoplasias hepáticas, cáncer mamario, melanoma maligno y tumor feminizante de la suprarrenal.

### **Síndrome de secreción ectópica de prolactina**

Aparece en raros casos de cáncer de pulmón y cáncer de riñón, y de tres casos, sólo uno presentó galactorrea, que se corrigió con la resección del tumor.

### **Síndrome de hormona del crecimiento**

Se ha detectado en pacientes con cánceres del pulmón, gástrico y carcinoides. Se discute si la osteoartropatía hipertrófica se debe a este mecanismo.

Señalemos por último que se han descrito asociaciones de síndromes endocrinos debidos a la producción de varias hormonas por el tejido tumoral.

### **SÍNDROMES PARANEOPLÁSICOS CON ALTERACIONES CARDIOVASCULARES**

1. Síndrome de varicocele con tromboflebitis (hiperreflexia).
2. Síndrome de endocarditis (tumor carcinóide y otros).
3. Síndrome de tromboflebitis grave con embolia pulmonar; acrocianosis y acrogangrena, pseudo-Raynaud (hemoblastosis).
4. Síndrome de tromboflebitis migratoria, síndrome de Trousseau.

### **SÍNDROMES PARANEOPLÁSICOS CON MANIFESTACIONES DIGESTIVAS**

1. Síndrome de hiperacidez, úlceras gástrica y duodenal, síndrome de Zollinger-Ellison (adenoma benigno o maligno).
2. Síndrome de pseudoíleo del colon, síndrome de Ogilvie.
3. Síndrome de depleción, con alteraciones complejas de la digestión grasa y proteica y hepatomegalia.
4. Síndrome de Stauffer (hiperreflexia).

### **SÍNDROMES PARANEOPLÁSICOS HEMOLINFOPOYÉTICOS**

Estos síndromes implican a las células hematológicas, las inmunoglobulinas y la coagulación de la sangre.

### **Síndrome de poliglobulia**

Aparece en el 10-20 % de pacientes con hemangioma cerebeloso, en el 1-5 % de cánceres renales y con menor frecuencia en hepatoma y tumores adrenales. En la mayoría de estos tumores se encuentra un aumento de eritropoyetina que, en general, no produce manifestaciones clínicas. La eritrocitosis paraneoplásica debe considerarse en el diagnóstico de la poliglobulia.

### **Síndrome de eritoblastopenia**

En la mitad de los pacientes se asocia a timoma. Se han descrito casos de base autoinmune acompañados de anticuerpos antinucleares, paraproteinemia y anemia hemolítica autoinmune o en raros casos de anticuerpos anti-eritropoyetina.

### **Síndrome de anemia hemolítica autoinmune**

Aparece con más frecuencia en la leucemia linfática crónica (10 %) y en menor proporción en el cáncer de ovario y linfomas. La anemia incide en un cuadro con las características de la hemólisis extravascular regenerativa. La hemólisis se debe a anticuerpos calientes tipo IgG, Coombs directo positivo, siendo más raros los anticuerpos fríos tipo IgM.

### **Síndrome de anemia hemolítica microangiopática**

Es una manifestación poco frecuente que suele asociarse con adenocarcinomas productores de mucina, como es el cáncer gástrico o en pacientes con hemangiomas en los cuales se ejerce una lesión traumática sobre los hematíes. Se caracteriza por un cuadro con anemia, esquistocitosis y reticulocitosis, hiperbilirrubinemia no conjugada, hemoglobinuria y siderinuria y trombocitopenia asociada a coagulación intravascular diseminada.

### **Síndrome de granulocitosis**

Un grupo importante de reacciones aparecen en tumores sin infiltración de la médula ósea. Los tumores en los que se manifiesta más frecuentemente son cáncer gástrico, cáncer bronquial, cáncer pancreático, melanoma, enfermedad de Hodgkin, algunos linfomas y tumores del sistema nervioso. Es posible que el mecanismo esté relacionado con la producción de factores de crecimiento hematopoyético.

### **Síndrome de eosinofilia**

Se define por un aumento de eosinófilos superior a 700/mL. Aparece en el 20 % de pacientes con enfermedad de Hodgkin, posiblemente por acción de la IL-5. También aparece en los síndromes mieloproliferativos y en el cáncer de pulmón. No se asocia con manifestaciones clínicas relacionadas con la eosinofilia.

### **Síndrome de trombocitosis**

En un tercio de los cánceres aparece un aumento de las plaquetas superior a 400 000/mL. En el diagnóstico debe considerarse la posibilidad de un proceso inflamatorio, episodios hemorrágicos, déficit de hierro y posesplenectomía. La trombocitosis no suele producir complicaciones clínicas y en un grupo de casos coincide con un aumento de IL-6.

### **Síndrome de coagulación intravascular diseminada (CID)**

Los tumores que se le asocian más frecuentemente son los adenocarcinomas productores de mucina, como son los cánceres gástrico, pancreático, de pulmón, de próstata, de colon y la leucemia aguda promielocítica. El cuadro clínico se puede presentar de forma aguda y crónica y los *test* más característicos para el diagnóstico son el alargamiento del tiempo de tromboplastina parcial, del tiempo de protrombina y de trombina, reducción de la cifra de plaquetas, presencia de monómeros de fibrinas solubles, etcétera.

### **Síndrome paraneoplásico asociado a paraproteínas**

Puede inhibir la agregación de los monómeros de fibrina, del factor VIII y del factor X, y originar problemas hemorrágicos o trombóticos, la hiperviscosidad es consecuencia de un aumento de IgM o de la polimerización de IgA o IgG y como consecuencia del espesamiento de la sangre y enlentecimiento circulatorio se producen cefalea, mareos, acúfenos y vértigos.

## **SÍNDROMES PARANEOPLÁSICOS QUE AFECTAN FUNDAMENTALMENTE A UN ÓRGANO O REGIÓN**

### **Síndrome de hepatopatía paraneoplásica**

Se caracteriza por alteración, en ocasiones reversible, de las pruebas de función hepática sin existencia de metástasis. Hay

elevación de la fosfatasa alcalina, hipocolesterolemia, alargamiento del tiempo de protrombina y hepatoesplenomegalia, que desaparece con la extirpación del tumor. Se asocia más frecuentemente con el hipernefroma y se relaciona con un posible depósito amiloide o con hipervascularización hepática. Es importante diagnosticar este cuadro y no confundirlo con la existencia de metástasis hepática.

### **Síndrome de anorexia y caquexia**

Una tercera parte de pacientes con cáncer presentan un balance nitrogenado negativo. El tamaño de la masa tumoral tiene relación con la alteración del estado clínico y la intensidad de las manifestaciones generales. La consideración de síndrome paraneoplásico es evidente cuando la resección del tumor corrige la anorexia.

El TNF-alfa y la IL-1B producen en animales un cuadro similar a caquexia. Estas citocinas inhiben la actividad lipoproteinlipasa en los tejidos periféricos y conducen a un trastorno metabólico que origina anorexia y caquexia. El carcinoma microcítico de pulmón, el cáncer gástrico y el cáncer de páncreas son los tumores en los que se presentan estas manifestaciones con mayor intensidad.

### **Síndrome febril**

Coincide con ciertos tumores, con la enfermedad de Hodgkin, hipernefroma, hepatoma y sarcoma osteogénico. La fiebre se presenta sin otra causa que la justifique, fundamentalmente infección, y desaparece con la extirpación o control terapéutico del tumor. La causa de la fiebre es la liberación de un pirógeno por parte del tumor (procedente de las células de Kupffer y ganglios linfáticos) que actúa sobre el hipotálamo y origina alteración de la temperatura.

### **Síndrome de osteoartropatía hipertrófica pulmonar**

Es un cuadro caracterizado por dedos en palillo de tambor, periostitis de los huesos largos y, en ocasiones, poliartritis, que recuerda a la artritis reumatoidea. Este cuadro suele preceder en varios meses al diagnóstico del tumor. Aparece de forma casi selectiva en el adenocarcinoma de pulmón, con una frecuencia del 12 % y es muy raro en el cáncer microcítico de pulmón.

### **Síndrome de nefropatía paraneoplásica**

Sólo deben considerarse como tales, las lesiones glomerulares y la obstrucción por productos derivados del tumor. El cuadro paraneoplásico glomerular estriba en un síndrome nefrótico con proteinuria masiva. La enfermedad de Hodgkin es el tumor más frecuente asociado con este cuadro y en menor proporción se acompañan los linfomas no-Hodgkin de grados intermedio y alto de malignidad.

Las lesiones renales que aparecen en carcinomas son similares a la glomerulonefritis membranosa inducida por complejos inmunes en animales. Ello sugiere un depósito de complejos antígeno-anticuerpos circulantes en el glomérulo renal. La nefrosis lipoidea en pacientes con enfermedad de Hodgkin deriva de un déficit de la función de los linfocitos T y en los linfomas no-Hodgkin se identifican depósitos de inmunoglobulinas que sugieren un depósito de complejos inmunes.

# SÍNDROMES PEDIÁTRICOS

## SÍNDROME DE AARSKOG

### Sinonimia

Síndrome facial-digital-genital.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se manifiesta por baja talla de comienzo postnatal (entre los 2-4 años) que llega a ser inferior al tercer percentil, raras veces alcanza en el adulto talla de 160 cm. Se caracteriza por el dismorfismo de la cara, manos y genitales.

**Examen físico.** Facies: presenta frente ancha con sutura metópicarominente, hipertelorismo ocular, desviación antimonogloide de las hendiduras palpebrales y ptosis de uno o de ambos párpados superiores, nariz corta y ancha con fosas nasales hacia arriba, la región media de la cara es algo aplanada, el *pliltrum* está alargado (distancia nasolabial), el labio superior es grueso con surco lineal por debajo del labio inferior. Los lóbulos de las orejas suelen ser gruesos y el hélix superior mal formado. Manos: son cortas y anchas (braquidactilia) con alenodactilia del quinto dedo, hiperextensibilidad de las articulaciones interfalángicas proximales que dan una posición inusual a los dedos extendidos, surco simiano y aumento de membrana interdigital. Genitales: el pliegue escrotal se extiende alrededor de la base del pene, y da la impresión de un escroto en alforja.

Otras manifestaciones clínicas son: moderado *pectus excavatum*, ombligo prominente, hernias inguinales, ligero retraso mental, criptorquidia, hipodontia, retraso de la erupción dental.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Retraso de la edad ósea, hipoplasia de la primera vértebra cervical con subluxación o fusión de las primeras vértebras cervicales. Hipoplasia de las falanges distales y medias.

### Sindromogénesis y etiología

Es un síndrome de etiología genética monogénica de herencia recesiva ligada al cromosoma con expresión en las mujeres heterocigóticas especialmente en la cara.

Se ha reportado la evidencia de herencia autosómica dominante, por lo que podría plantearse heterogeneidad genética. El defecto básico no se conoce.

### Bibliografía

- Aarskog, D.: "A familial syndrome of short stature associated with facial dysplasia and genital anomalies". J. Pediatr., 77:856-861, 1970.
- Berman, P.; C. Desjardins and F.C. Fraser : "The inheritance of the Aarskog syndrome". J. Pediatr., 86:885-891, 1975.
- Grier, C, et al.: "Autosomal dominant inheritance of the Aarskog syndrome". Am. J. Med. Genet., 15:39-46, 1983.

## SÍNDROME DE AASE-SMITH

### Sinonimia

Dismorfogénesis artrocerebro-palatina. S. de pulgares trifalángicos-anemia.

### Sindromografía

#### Clínica

Afección crónica no progresiva que comienza en la vida intrauterina (puede ser fatal), está presente al nacimiento en sus formas completa o incompleta. Afecta a uno y otro sexo. Retraso mental (no constante).

**Examen físico.** Este síndrome está poco delineado pero se caracteriza por talla alrededor del 3er. percentil, pulgares trifalángicos, moderada hipoplasia radial, hombros estrechos, cierre tardío de las fontanelas. Contracturas articulares severas no progresivas, dislocación de la cadera, ausencia de pliegues de flexión y de huellas dactilares (dermatoglifos), paladar hendido, orejas malformadas, hidrocefalia, parálisis óculomotora. Cardiopatía congénita especialmente defecto septal. Hepatosplenomegalia variable.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Ausencia de alteraciones bioquímicas. Anemia hipoplásica y leucopenia variable. La anemia responde al tratamiento con prednisona y mejora con la edad.

**Análisis cromosómico.** Normal.

**Radiología.** Se confirman las alteraciones descritas.

### Sindromogénesis y etiología

La ocurrencia en hermanos de ambos sexos sugiere una etiología genética de herencia autosómica recesiva.

### Bibliografía

- Aase, J. M. and D.S. Smith: "Congenital anemia and triphalangeal thumbs. A new syndrome". J. Pediatr., 74: 471-474, 1969.
- Muis, N. et al.: "The Aase syndrome: case report and review of the literature". Europ. J. Pediatr., 145:153-157, 1986.

## SÍNDROME DE ACHARD

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se caracteriza por presentar un hábito externo parecido al síndrome de Marfan, sin alteración de las proporciones corporales y la talla no es excesivamente alta. Presenta aracnodactilia, cráneo ancho con braquicefalia, microrretrognatia e hiperlaxitud articular limitada a las manos y a los pies.

#### Exámenes paraclínicos

Los necesarios para descartar el síndrome de Marfan (ver s. de Marfan).

## Sindromogénesis y etiología

No está bien definido si es diferente al síndrome de Marfan, ya que sólo parecen diferir en el dismorfismo craneofacial.

## Bibliografía

- Achard, C.: "Arachnodactyly". Bull. Mem. Soc. Med. Hosp., París. 19:834-840, 1902.  
Parish, J.G.: "Heritable disorders of connective tissues with arachnodactyly". Proc. Roy. Soc. Med., 53:515-518, 1960.

## SÍNDROME DE ACIDEMIA ISOVALÉRICA

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se presenta en ambos sexos. El recién nacido es normal al momento del nacimiento pero después de algunos días padece ataques de vómitos, acidosis, coma, un fuerte olor en el cuerpo (olor a pies sudados), que se incrementa con la recurrencia de los síntomas, retardo psicomotor mediano y aversión por las comidas ricas en proteínas. Puede ocurrir muerte neonatal. El tratamiento está basado en dieta pobre en leucina.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Acumulación de ácido isovalérico. Cetonemia durante las crisis.

**Orina.** Excreción de ácido isovalérico (olor típico). *Test* de tolerancia a la leucina.

## Sindromogénesis y etiología

Error del metabolismo de la leucina con acumulación de ácido isovalérico en suero. Defecto de isovaleril-CoA-deshidrogenasa.

Aparentemente se transmite por herencia autosómica recesiva.

## Bibliografía

- Cruz, F.: Tratado de Pediatría, t.I, v.1, p.351, 1983.  
Budd, M.A.; K. Tanaka; L.B. Holmes *et al.*: "Isovaleric acidemia". New Eng. J. Med., 277:321-327, 1967.

## SÍNDROME DE ACIDOSIS LÁCTICA INFANTIL FAMILIAR

### Sinonimia

S. de acidosis congénita láctica. S. de acidosis láctica crónica congénita.

### Sindromografía

#### Clínica

Se inicia en el primer año (a veces en recién nacidos) y se caracteriza por: taquipnea, hipotonía muscular, crisis de intensa acidosis láctica (lactoacidemia muy alta). En los meses posteriores aparecen: deterioro cerebral, ataxia, convulsiones o temblores y retraso psicomotor, por encefalopatía necrotizante de Leigh. Movimientos oculares anormales. Alopecia parcial. La muerte suele ocurrir antes de los 2 años en los dos tercios de los casos.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hiperalaninemia e hipofosfatemia. Ácido láctico muy elevado.

**Orina.** Aminoaciduria.

## Sindromogénesis y etiología

El mecanismo parece ser un defecto en la descarboxilación del piruvato. Se transmite por herencia autosómica recesiva.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

- Hartmann, A.F.; H.J. Moltmann; J. Purkerson y cols. "Lactate metabolism. Studies of a child with a serious congenital deviation". J. Pediat., 61:165, 1962.  
Erickson, R.J.: "Familial infantile lactic acidosis". J. Pediat., 66:1004, 1965.

## SÍNDROME DE ACIDOSIS RENAL TUBULAR (ART) PROXIMAL

### Sinonimia

S. de Rodríguez-Soriano-Edelman. S. de ART tipo "derroche bicarbonatado". S. de ART forma "transitoria".

### Sindromografía

#### Clínica

Se observa en varones y se inicia, generalmente, antes del año y medio por anorexia y vómitos sobre todo al principio. Crecimiento lento con percentiles por debajo del percentil de peso y talla. Inmadurez ósea. No presenta nefrocalcinosis, raquitismo, osteomalacia, ni fracturas patológicas.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Acidosis hiperclorémica. *ph* y bicarbonato bajos, cloremia superior a 110 mEq/L.

**Orina.** *ph* superior a 6. Bicarbonaturia elevada en presencia de acidosis leve. Al explorar la función tubular mediante la perfusión de bicarbonato, se comprueba la existencia de un umbral y de una capacidad máxima de transporte reducida. La orina puede ser más ácida si los niveles plasmáticos de bicarbonato son lo suficientemente bajos para permitir la completa reabsorción del mismo. Sobrecarga de cloruro de amonio.

**Radiología.** Inmadurez ósea.

**Biopsia renal.** No se han descrito lesiones específicas.

## Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se produce por depresión del umbral renal para el bicarbonato, lo que origina acidosis metabólica. Se plantea que esta acidosis puede ser debida a una anomalía transitoria de la reabsorción del bicarbonato en el túbulo proximal, ya que responde a la administración intensa y prolongada de citrato o bicarbonato de sodio y potasio mezclados; mientras son normales los mecanismos distales de excreción de hidrogeniones. La pérdida de bicarbonato conduce a una disminución de la reserva alcalina del plasma lo que originaría una acidosis grave si no fuera por la integridad funcional de los mecanismos distales de la regulación del equilibrio ácido-base que son los más importantes.

Se transmite por herencia recesiva ligada al sexo, aparece solo en varones.

La etiología es genética.

## Bibliografía

- Lightwood, R.; N.F. MacLagan and J.G. Williams: "Persistent acidosis in an infant cause not yet ascertained". Proc. Roy. Soc. Med., 29:1431, 1936.
- Rodríguez-Soriano, J.; H. Boichis and H. Stark: "Proximal renal tubular acidosis: A defect in bicarbonate reabsorption with normal urinary acidification". Pediat. Res., 1:81, 1967.
- Nash, M.A.; A.D. Torrado; I. Greifer y cols: "Renal tubular acidosis in infants and children". J. Pediat., 80:738, 1972.

## SÍNDROME DE ACIDURIA METILMALÓNICA

### Sinonimia

Ver síndromes hereditarios del metabolismo de los aminoácidos.

### Sindromografía

#### Clínica

Ambos sexos, desde el nacimiento. Vómitos persistentes, letargia. Si sobreviven, trastornos del desarrollo, retardo mental.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Durante los ataques: neutropenia, trombocitopenia, cetoacidosis, hiperamoniemia, hipoglucemia, hiperglicemia intermitente.

**Orina.** Hipoxaluria, hiperglicinuria intermitente y excreción masiva de ácido metilmalónico.

### Sindromogénesis y etiología

Se transmite por herencia autosómica recesiva. Existe dificultad para metabolizar C-propionato a succinato, lo que origina una acumulación de metilmalonato.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

- Barness, L.A. and G. Morrow III: "Methylmalonic aciduria. A newly discovered inborn error". Ann. Int. Med., 69:633-635, 1968.
- Oberholzer, V.G.; B. Levin; E.A. Burgess *et al.*: "Methylmalonic aciduria. An inborn error of metabolism leading to chronic metabolic acidosis". Arch. Dis. Child., 42:492-504, 1967.

## SÍNDROME DE ACIDURIA ORÓTICA HEREDITARIA

### Sinonimia

S. de aciduria orótica.

### Sindromografía

#### Clínica

Predomina en varones. No se presentan anomalías al nacer. Durante el primer año, hay dificultad del desarrollo, apatía, cierto grado de retardo mental, lasitud, infecciones a repetición.

**Examen físico.** Palidez, hipotonía muscular, no alteraciones neurológicas.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Anemia hipocrómica con marcada anisopoiquilocitosis.

**Orina.** Excreción excesiva de ácido orótico.

**Médula ósea.** Cambios megaloblásticos atípicos.

## Sindromogénesis y etiología

Defecto enzimático con trastorno en la conversión de ácido orótico a uridin-5-fosfato, y sobreproducción de ácido orótico.

Se transmite por herencia autosómica recesiva. El defecto enzimático es la deficiencia de orotidina-5-primafosfato decarboxilasa.

## Bibliografía

- Huguley, C.M., Jr.; J.A. Bain; S.L. Rivers *et al.*: "Refractory megaloblastic anemia associated with excretion of orotic acid". Blood, 14:615-634, 1959.
- Smith, L.H.; C.M. Huguley, Jr. and J.A. Bain: Hereditary orotic aciduria. In Stanbury, J.B., J.B. Wyngaarden, and D.S. Frederickson: The metabolic basis of inherited disease. ed. 2, McGraw-Hill, New York, 1966.

## SÍNDROME DE ACONDROGÉNESIS TIPO I

### Sinonimia

S. tipo Parenti-Fraccaro (tipo IA e IB). Houston-Harris. Tipo IA. Fraccaro tipo IB.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome actualmente se clasifica en dos tipos: IA e IB.

Clínicamente en ambos los pacientes presentan baja talla extrema de comienzo prenatal. Nacen con talla entre los 22 y 30 cm. El cráneo es grande para la edad gestacional, el puente nasal deprimido, micrognatia. Los miembros son extremadamente cortos como aletas.

En los antecedentes prenatales son frecuentes historias de polihidramnios, hidropesía y muerte fetal. La mayoría son recién nacidos muertos o mueren poco tiempo después de nacer.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Es específica para cada tipo, pero en ambos hay elementos comunes: el cráneo, cuerpos vertebrales, fíbula, *talus* y calcáneos están pobremente osificados, los iliacos son dentados, los huesos largos estrellados y las costillas extremadamente cortas.

En el tipo IA hay fracturas costales múltiples y la metafisis proximal del fémur tiene espigas.

En el tipo IB no hay fracturas costales y la metafisis distal del fémur es irregular y el fémur traapezoide.

### Sindromogénesis y etiología

El defecto básico no se conoce, sin embargo parece estar relacionado con defectos del tejido conectivo de cartílago y hueso. En el tipo IA hay hipervascularidad de la matriz cartilaginosa e incremento de la densidad celular, los condrocitos contienen cuerpos redondos de inclusión citoplasmática y están rodeados de una gran laguna. En el tipo IB hay marcada deficiencia de fibras colágenas, los condrocitos son grandes con núcleo central redondo y rodeados de un anillo denso de colágeno.

La etiología es genética monogénica de herencia autosómica recesiva.

## Bibliografía

- Whitley, C.B. and R.J. Garlin: "Achondrogenesis: New nosology with evidence of genetic heterogeneity". Radiology, 148:693-698, 1983.

## SÍNDROME DE ACONDROGÉNESIS TIPO II

### Sinonimia

S. de Langer-Saldino.

### Sindromografía

#### Clínica

Se clasifica como displasia ósea de comienzo prenatal, con talla extremadamente pequeña (27-36 cm). Se caracteriza por cráneo grande con fontanelas grandes, puente nasal deprimido, ventanas nasales en anteversión, micrognatia. Miembros muy cortos y ocasionalmente paladar blando hendido. La mayoría nacen muertos o mueren pocas horas después del nacimiento. Historia prenatal de polihidramnio.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Osificación normal del cráneo. Costillas cortas sin fracturas. Huesos largos, cortos y anchos, fíbula (peroné) desproporcionadamente larga, irregularidades metafísicas en la porción distal de la ulna (radio). Defectos de osificación de la columna lumbar, cervical, sacro, y huesos del pubis, calcáneo y talus.

### Sindromogénesis y etiología

Etiología genética monogénica de herencia autosómica recesiva. El defecto básico se relaciona con una mutación en el exón 46 del gen del colágeno tipo II, cambiando el codón para glicina a el codón de serina (GAC a AGC) en la posición 943; también hay anomalía de los proteoglicanos del cartilago, pero no está claro si este es un hallazgo primario o secundario. La histología revela hipervascularidad e hiper celularidad del cartilago con múltiples y pequeñas cisternas dilatadas de retículo endoplásmico rugoso.

### Bibliografía

- Chen, H.; C.T. Lin and S.S. Yang: "Achondrogenesis a review with special consideration of achondrogenesis type II (Langer-Saldino)". *Am. J. Med. Gent.*, 10:379-394, 1981.
- Vissing; H. *et al.*: "Glycine to serine substitution in the triple helical domain of pro 1 (II) collagen results in a lethal perinatal form of short-limbed dwarfism". *J. Biol. Chem.*, 264: 18265-18268, 1989.

## SÍNDROME DE ACROCEFALOSINDACTILIA TIPO I (APERT)

### Sinonimia

S. de Apert. S. de oxicefalia sindactílica.

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por craneosinostosis irregular, hipoplasia del tercio medio de la cara, sindactilia severa.

Alteraciones craneofaciales: acortamiento del diámetro anteroposterior del cráneo y aumento de su altura, frente alta y occipucio plano. Craneosinostosis de la sutura coronal aunque es irregular. Fontanelas grandes de cierre tardío. Facies aplanada, órbitas pequeñas, con surco supraorbitario horizontal, hipertelorismo, desviación antimongoloide de las hendiduras palpebrales, estrabismo, nariz pequeña, hipoplasia maxilar. Paladar estrecho, con o sin paladar hendido o úvula bífida.

Manos: sindactilia ósea y cutánea que varía desde fusión total o parcial, comúnmente con fusión completa de segundo, tercero y cuarto dedos. Las falanges distales de los pulgares son a menudo anchas y en posición valgo, los dedos pueden ser cortos.

Pies: sindactilia cutánea con o sin sindactilia ósea.

Puede haber limitación de la movilidad de las articulaciones.

En el adolescente se describe acné de severo a moderado. Pueden presentar retardo mental pero también inteligencia normal.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Se comprueban las alteraciones descritas, puede haber húmeros cortos, sinostosis radio-ulnar. Incremento de las impresiones digitales en el cráneo.

**Líquido cefalorraquídeo.** Elevación de la presión endocraneana.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es genética monogénica con herencia autosómica dominante. Casi todos los casos representan nuevas mutaciones siendo un factor importante la edad paterna avanzada.

El gen mutante puede adversamente afectar la organización del desarrollo óseo y de otros tejidos especialmente en las miembros distales y el cráneo.

### Bibliografía

- Apert, E.: "De láccrocephalosyndactyly". *Bull. Soc. Med. Paris*, 3s, 23:1310-1330, 1906.
- Buckanan, R.C.: "Acrocephalosyndactyly or Apert's syndrome". *Br. J. Plast. Surg.*, 21:406-418, 1968.
- Cohen, M.M.: "An etiologic and nosologic overview of craneosynostosis syndrome". *Birth Defects.*, 11 (2): 137-189, 1973.
- Skoog, T.: "Syndactyly, a clinical report on repair". *Acta Chir. Scand.*, 130:537-549, 1965.

## SÍNDROME DE ACROCEFALOPOLISINDACTILIA TIPO II (CARPENTER)

### Sinonimia

S. de Carpenter. S. de cefalodactilia. S. de Apert-Crouzón.

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por acrocefalia, polisindactilia y desplazamiento de los cantos internos.

Alteraciones craneofaciales: braquicefalia con sinostosis variable de las suturas coronal, sagital y lambdoidea. Anillos supraorbitarios estrechos. Desplazamiento lateral de los cantos internos de ambas hendiduras palpebrales con o sin epicanto.

Manos: braquidactilia de las manos con clinodactilia, sindactilia parcial (tercero y cuarto dedos) y camptodactilia.

Pies: polidactilia preaxial con sindactilia parcial.

Coxa valga: con pie baro.

Otros defectos: bazo accesorio, hernias abdominales, baja talla, anomalías renales y sordera neurosensorial. Pueden presentar retardo mental.

Presencia de enfermedad congénita cardíaca. Hipogonitismo.

Hipoplasia de maxilares superiores



### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Se aprecian las anomalías descritas, aplanamiento de los acetábulos, *coxa valga*, desplazamiento lateral de la rótula.

**Ultrasonido abdominal, pruebas auditivas, tomografía axial computadorizada.** Pueden ser útiles para el diagnóstico de las anomalías renales, del bazo, así como para el estudio de los defectos auditivos.

### Sindromogénesis y etiología

Se supone que el defecto tenga etiología genética por mutación monogénica de tipo recesivo autosómica, pero no existen evidencias conocidas que expliquen los defectos del síndrome.

### Bibliografía

- Carpenter, G.: "Two sisters showing malformation of the skull and other congenital anomalies". Rep. Soc. Study Dis. Child, London, 1:110-118, 1901.
- Eaton, A.P. *et al.*: "Carpenter's syndrome acrocephalopolysyndactyly type II". Birth Defects, 10(9):249-260, 1974.
- Temtam, S.A.: "Carpenter's syndrome acrocephalopolysyndactyly: An autosomal recessive syndrome". J. Pediatr., 69:111-120, 1966.

## SÍNDROME DE ACROCEFALOSINDACTILIA TIPO III (CHOTZEN)

### Sinonimia

S. de Saethre-Chotzen. S. de Chotzen.

### Sindromografía

#### Clínica

Las características clínicas más relevantes de este síndrome son: braquicefalia con hipoplasia maxilar, prominencia de la cruz del hélix y sindactilia cutánea.

Las alteraciones craneofaciales pueden resumirse en braquicefalia con frente alta debidas a la sinostosis de la sutura coronal. Hay hipoplasia del maxilar con paladar estrecho, asimetría facial con desviación del septo nasal, órbitas estrechas, hipertelorismo, ptosis palpebral, orejas displásicas con prominencia de la raíz del hélix. Puede haber cierto grado de pérdida de la agudeza auditiva. Las fontanelas son grandes y de cierre tardío.

Los pacientes pueden tener inteligencia normal, ligero a moderado grado de deficiencia mental, baja talla, aumento de la presión intracraneal.

En las manos presentan sindactilia cutánea parcial frecuentemente entre el segundo y tercer dedos que puede extenderse hasta el cuarto dedo, braquidactilia con falanges distales pequeñas y clinodactilia del quinto dedo. En los pies lo caracteriza un primer artejo ancho, *hallux valgus*.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Se comprueban las alteraciones óseas descritas, pueden además presentarse acortamiento de las clavículas o estar hipoplásicas; anomalías vertebrales.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es genética por mutación monogénica que se trasmite con herencia autosómica dominante con amplio rango de variabilidad en su expresión fenotípica.

Se mantiene incierta la relación entre la craneosinostosis y el desarrollo mental.

### Bibliografía

- Bartsocas, C.S.; A.L. Weber and J.D. Crawford: "Acrocephalosyndactyly type III: Chotzen's syndrome". J. Pediatr., 77:267-269, 1970.
- Friedman, J.M. *et al.*: "Saethre-Chotzen's syndrome: a broad and variable pattern of skeletal malformations". J. Pediatr., 91:929, 1977.

## SÍNDROME DE ACROCEFALOSINDACTILIA TIPO PFEIFFER

### Sinonimia

S. de Pfeiffer.

### Sindromografía

#### Clínica

Braquicefalia con craneosinostosis de la coronal, moderada de la sagital con frente alta, hipertelorismo ocular, desviación antimongoloide de las hendiduras palpebrales, nariz pequeña con depresión del puente nasal, maxila estrecha.

Manos y pies: falanges distales, el pulgar y el dedo gordo del pie anchos, falanges medias de los dedos algo pequeñas, sindactilia parcial del segundo y tercer dedos de las manos y de segundo, tercer y cuarto dedos del pie.

Pueden presentarse otras anomalías con atresia de coanas, cráneo en trébol, retardo mental, hidrocefalia, convulsiones.

La inteligencia suele ser normal.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Se comprueba la craneosinostosis; puede haber sinostosis radio-ulnar del codo.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es genética, el gen mutante se trasmite como una herencia autosómica dominante.

El defecto básico que explique las manifestaciones clínicas se desconoce.

### Bibliografía

- Naveh, Y. and A. Friedman: "Pfeiffer's syndrome: a report of the family and review of the literature". J. Med. Genet., 13:277-280, 1976.

## SÍNDROME DE ACRODISOSTOSIS

### Sinonimia

S. de disostosis periférica.

### Sindromografía

Hay pocos casos descritos en la literatura.

#### Clínica

Moderada baja talla de comienzo prenatal. Entre 35-85 % de los casos reportados presentan retardo mental.

Alteraciones craneofaciales: braquicefalia, puente nasal deprimido con poco desarrollo de los huesos nasales, nariz peque-

ña con anteversión de las fosas nasales. Tendencia a mantener la boca abierta. Hipoplasia maxilar con prognatismo.

Puede haber maloclusión dental, hidrocefalia, infecciones auditivas recurrentes, atrofia óptica, hipogenitalismo, hipogonadismo.

Los miembros son cortos especialmente en regiones distales, las manos parecen cortas y anchas con arrugamiento de la piel del dorso.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Radiología.** Cráneo braquicefálico con hiperostosis ocasional, deformidad progresiva distal del húmero, radio y ulna. Epífisis de las falanges en forma de conos que se fusionan prematuramente en manos y pies.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Los casos ocurren de forma esporádica.

La etiología es desconocida.

#### **Bibliografía**

Robinow, M. *et al.*: "Acrodysostosis. A syndrome of peripheral dysostosis, nasal hypoplasia, and mental retardation". *Am. J. Dis. Child.*, 121: 195-203, 1971.

### **SÍNDROME DE ADDISON-SCHILDER**

#### **Sinonimia**

S. de Addison-cerebrosclerosis. S. de Addison-esclerosis cerebral difusa. S. de adrenoleucodistrofia.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

La esclerosis cerebral asociada a enfermedad de Addison es una rarísima forma de carácter hereditario recesivo ligada al sexo y aparece solamente en varones. En estos pacientes se desarrolla un cuadro idéntico en todo a la esclerosis cerebral de Schilder, así como una forma clínica típica de la enfermedad de Addison. La relación entre la enfermedad endocrina y los trastornos neurológicos, justifica la denominación de adrenoleucodistrofia. También han sido utilizados los términos adrenoleucodistrofia melanodérmica o leucodistrofia sudanófila.

Comienza entre los 3-10 años, la piel está hiperpigmentada, de color marrón, así como la mucosa bucal y las zonas cicatrizales. Estas alteraciones preceden en años a las manifestaciones neurológicas que comienzan entre los 5-15 años, y se caracterizan por: alteraciones del comportamiento y de la marcha, debilidad de uno o varios miembros, que progresa hasta constituir una cuadriplejía espástica con hiperreflexia y Babinski, convulsiones, postura de decorticación, estupor, deterioro de la palabra, disartria y de la inteligencia y al final demencia. Disfagia y defecto visual con pérdida de la visión.

Después de los 4 años aparecen síntomas y signos de insuficiencia suprarrenal y se acentúa la pigmentación de la piel.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Hipoglucemia.

**Orina.** Disminución de 17-cetosteroides sin respuesta al ACTH.

**Líquido cefalorraquídeo.** Hiperalbuminorraquia.

#### **Sindromogénesis y etiología**

En los pacientes con este síndrome hay incapacidad para oxidar los ácidos grasos de cadena muy larga. Se han demostrado

niveles de ácidos grasos saturados de cadena muy larga, sobre todo del ácido hexicosanoico (C26) en plasma, corteza suprarrenal, sustancia blanca cerebral y en cultivos de fibroblastos de la piel y del líquido amniótico.

Se demuestra en este síndrome una hipoplasia que llega a la atrofia de la corteza suprarrenal. Desmineralización marcada de la sustancia blanca de los hemisferios cerebrales, con infiltración de linfocitos y macrófagos cargados de grasa.

Se transmite por herencia autosómica recesiva ligada al sexo. Es posible la identificación de hembras heterocigóticas en familias con hijos afectados y se ha podido realizar con éxito el diagnóstico prenatal.

La etiología es genética.

#### **Bibliografía**

Fanconi, A.; A. Prader; W. Isler *et al.*: "Morbus Addison mit Himsklerose im Kindesalter: Ein hereditaires Syndrome mit X-chromosomal Vererbung?" *Helv. Paediat. Acta*, 18:480, 1964.

Siemerling, E. und H.G. Creutzfeldt: "Bronzkrankheit und sklerosierende Enzephalomyelitis (Diffuse Sklerose)". *Arch. Psychiat. Nervenkr.*, 68:217, 1923.

Turlington, R.W. and R.S. Stempfel: "Adrenocortical atrophy and diffuse cerebral sclerosis (Addison-Schilder disease)". *J. Pediat.*, 69:406, 1966.

### **SÍNDROME DE AGENESIA DEL VERMIS CEREBELOSO**

#### **Sinonimia**

S. de Joubert. S. de Joubert-Boltshauser.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Los síntomas pueden comenzar en la infancia en forma de temblor e hipotonía. Otros síntomas frecuentes son: hiperpnéa, movimientos anormales de los ojos y retraso psicomotor. El paciente más viejo vivió hasta los 8 años. A veces los signos y síntomas están en relación con obstrucción del sistema ventricular: cefalea e hipertensión endocraneal. Se han reportado otras malformaciones: coloboma coriorretinal, malformación tipo Dandy-Walker, hipoplasia del cuerpo calloso, meningoencefalocele occipital, coloboma bilateral del nervio óptico.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Tomografía computadorizada.** Es más útil y menos riesgosa que el neuroencefalograma.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Es un síndrome genético con herencia autosómica recesiva, por la consanguinidad observada en padres de niños afectados.

Se ha descrito un síndrome de aplasia del vermis cerebeloso que presenta ataxia no progresiva desde el nacimiento y a veces nistagmo vertical. El diagnóstico se hace por resonancia magnética. Es un síndrome genético y se sugiere herencia autosómica dominante, o dominante ligada al cromosoma X.

#### **Bibliografía**

Dow, R.S. and G. Moruzzi: *The Physiology and Pathology of the Cerebellum*. Minneapolis, University of Minnesota Press, 1958.

Fenichel, G.M. and J.A. Phillips: "Familial aplasia of the cerebellar vermis possible X-linked dominant inheritance". Arch. Neurol., 46:582-583, 1989.

Joubert, M. *et al.*: "Familial agenesis of the cerebellar vermis. A syndrome of episodic hyperpnea, abnormal eye movements, ataxia and retardation". Neurology, 19:813-825, 1969.

Van Dorp, *et al.*: "Joubert's syndrome: a clinical and pathological description of an affected male and a female fetus from the same sibship". Am. J. Med. Genet., 40:100-104, 1991.

## SÍNDROME DE AGLOSIA-ADACTILIA

### Sinonimia

S. de hipoglosia-hipodactilia.

### Sindromografía

#### Clínica

Facies: cara de pájaro con hipoplasia de mandíbula y labio inferior.

Boca: falta total o sólo parcial de la lengua especialmente de la porción anterior. Se ha descrito microglosia.

Bandas anquiloglósicas que fijan el resto lingual a la cara posterior del labio inferior, pasando por encima del borde alveolar, favorecidas por la hipodontia de los incisivos inferiores. Sin embargo, la articulación de la palabra no está muy afectada a menos que la ausencia de la lengua sea importante. Paladar alto a veces fisurado.

Miembros: los defectos van desde peromelia de varios segmentos, hasta sólo ausencia de algunos dedos terminales: anoniquia parcial de los dedos de las manos. Sindactilia.

Otras anomalías ocasionales: *situs inversus viscerum*, dextrocardia, hiperplasia de glándulas submaxilares. Fusión de grandes labios vulvares no constante. Cuando hay defectos cerebrales, especialmente de los núcleos de los pares craneales se acompaña de secuencia de Moebius.

La inteligencia y la talla son normales. El estudio cromosómico es normal. Se asemeja a otros síndromes, pero en el síndrome de Hanart no existe aglosia.

### Sindromogénesis y etiología

Se debe a defecto disruptivo intrauterino originado por defectos vasculares que afectan las regiones distales: miembros, lengua y ocasionalmente partes del cerebro.

La etiología es desconocida, generalmente el síndrome se presenta en forma esporádica.

### Bibliografía

Kelln, E.E.; C.C. Bennett and W.G. Killinger: "Aglossia-Adactilia syndrome." Am. J. Dis. Child., 116:549, 1968.

Rosenthal, R.: "Aglossia congenital. A report of a case of the condition with other congenital malformations". Am. J. Dis. Child., 44:383, 1932.

## SÍNDROME DE ALAGILLE

### Sinonimia

S. de hipoplasia ductal. S. de displasia arteriohepática.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en ambos sexos con prurito desde el sexto mes de vida. Colestasis de comienzo precoz, con ictericia moderada y heces hipocólicas.

**Examen físico.** Hepatomegalia constante, de consistencia normal o firme; esplenomegalia frecuente y xantomas que pueden localizarse en la superficie de extensión de los dedos y otras áreas del cuerpo.

Facies característica desde el nacimiento, más acentuada desde el primer año de vida: frente prominente, ojos hundidos con ligero hipertelorismo, ensilladura de la raíz nasal y mentón pequeño y puntiagudo.

Anomalías cardiovasculares: la más frecuente es hipoplasia o estenosis de la arteria pulmonar, bien tolerada.

Anomalías vertebrales: imágenes de arco anterior no soldado, con aspecto de espina bífida en las vértebras dorsales que dan la apariencia de vértebras aladas, sin escoliosis. Retraso del crecimiento, retardo mental moderado, hipogonadismo. Voz de tono alto. Embriotoxon posterior determinado al examen oftalmológico con lámpara de hendidura.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hiperbilirrubinemia moderada, hipercolesterolemia con hiperlipemia. Fosfatasa alcalina aumentada 3-5 veces su valor. Antígenos virales negativos.

**Biopsia hepática.** Reducción significativa del número de canálculos biliares, con evidente disminución de los espacios porta. Fibrosis portal moderada.

### Sindromogénesis y etiología

Síndrome genético posiblemente de transmisión autosómica dominante (algunos casos recesivos).

### Bibliografía

Alagille, D.; M. Odrievre; M. Gautier and J.P. Dommergues: "Hepatic ductular hypoplasia associated with characteristic facies, vertebral malformations, retarded physical, mental and sexual development and cardiac murmur". J. Pediat., 86:63, 1975.

Greenwood, R.D.; A. Rosenthal; A.C. Crocker and cols.: "Syndrome of intrahepatic biliary dygenesis and cardiovascular malformations". Pediatrics, 58:243, 1976.

Henriksen, N.T.; F. Langmark; S.J. Sorland y cols.: "Hereditary choletasis combined with peripheral pulmonary stenosis and anomalies". Acta Pediat. Scand., 66:7, 1977.

## SÍNDROME DE ALBERS-SCHÖNBERG

### Sinonimia

S. de osteopetrosis. S. de osteopetrosis letal autosómico recesivo. Enfermedad marmórea. S. de osteopetrosis familiar. S. del hueso de marmol.

### Sindromografía

#### Clínica

El aumento de la densidad ósea es el trastorno fundamental resultando en fragilidad del esqueleto. Se inicia muy tempranamente desde el estadio fetal. La fragilidad predispone a fracturas que pueden comenzar desde el parto. La cabeza en el primer año de vida se hace voluminosa, de forma cuadrada con frente prominente. La disminución de la luz de los agujeros de salida de los pares craneales determina alteraciones de estos en especial del nervio óptico. La visión disminuye progresivamente, hay ptosis palpebral, estrabismo, atrofia óptica, cataratas, degeneración retiniana.

También hay sordera progresiva y parálisis facial. Los dientes se desarrollan mal y tienden a caer. Hepatosplenomegalia y aumento de tamaño de los ganglios linfáticos. Los pacientes presentan baja talla.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Radiología.** Esclerosis ósea generalizada de todo el esqueleto. Bandas transversales en las regiones metafisarias y estrías longitudinales en las diáfisis. Las vértebras muestran las escotaduras vasculares anteriores prominentes. En estadios avanzados la parte proximal del húmero y distal del fémur adoptan la configuración de un frasco.

**Determinaciones bioquímicas.** Hipofosfatemia e hipocalcemia.

**Estudios hematológicos.** Anemia hipocrómica o pancitopenia.

#### **Sindromogénesis y etiología**

La etiología es genética de herencia autosómica recesiva con consanguinidad en muchas familias.

El defecto básico se desconoce aunque se han propuesto varias teorías: hipersecreción de tirocalcitonina, formación ósea defectuosa pobre en fibrillas. La afección es rara pero su frecuencia es mayor en Costa Rica. Hay una forma con herencia autosómica dominante que tiene un carácter más benigno.

#### **Bibliografía**

- Albers-Schönberg, H.: "Roentgenbilder einer seltenen Knochenerkrankung". Munchen. Med. Wschr., 51:365, 1904.
- Bollerslev, J.: "Autosomal dominant osteoporosis: bone metabolism and epidemiological, clinical and hormonal aspects". Endocr. Rev., 10:45-67, 1989.
- Loria-Cortés, R.; E. Quesada-Calvo and C. Cordero-Chaverri: "Osteopetrosis in children: a report of 26 cases". J. Pediatr., 91: 43-47, 1977.
- Marks, S.C. Jr.: "Osteoporosis-múltiple pathways for the interception of osteoclast function". Appl. Pathol., 5:172-183, 1987.

### **SÍNDROME DE ALCALOSIS CONGÉNITA DE ORIGEN RENAL**

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Pobre aumento de peso, vómitos, constipación, debilidad.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Alcalosis hipoclorémica con hipopotasemia severa.

**Orina.** Alcalina. Excreción aumentada de cloro y potasio. La aldosterona puede estar aumentada.

**Heces.** Excreción normal de cloro y potasio.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Se considera una afección congénita.

#### **Bibliografía**

- Fashena, G.J. and R.J. Martin: "Congenital alkalosis of renal origin". Amer. J. Dis. Child., 79:1127-8, 1950.

### **SÍNDROME DE ALERGIA GASTROINTESTINAL A LA LECHE**

#### **Sinonimia**

S. de alergia a la leche de vaca.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Este síndrome comienza en el recién nacido desde los 2 días hasta los 4-5 meses si se está alimentando con leche de vaca. Se caracteriza por vómitos, diarreas con moco y sangre oculta positiva en las heces. Varía en su intensidad, desde mínima hasta fulminante con hemorragia digestiva y colapso. Durante meses se presentan cólicos que preceden a la diarrea.

**Examen físico.** Crecimiento retardado. Se acompaña de palidez, deshidratación. Hipotensión y taquicardia y a veces choque después de ingerir leche de vaca. Con el tratamiento adecuado los enfermos permanecen asintomáticos. Y con frecuencia la alergia disminuye o desaparece después de los 2 años.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Sigmoidoscopia.** Muestra la mucosa del recto y colon enrojecida y con ulceraciones superficiales.

**Biopsia.** Muestra infiltrado linfocitario, células plasmáticas y granulocitos en las zonas ulceradas de la mucosa y formación de abscesos a ese nivel.

**Prueba de ingestión de leche de vaca.** Debe realizarse con cuidado.

**Tolerancia a la lactosa.** Normal.

**Heces.** Contienen anticuerpos que precipitan a la leche de vaca. Deben descartarse otras intolerancias a los azúcares para establecer el diagnóstico diferencial.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Alergia a la leche de vaca. Historia de alergia o padecimientos digestivos en la familia.

#### **Bibliografía**

- Gryboski, J.D.: "Gastrointestinal milk allergy in infants". Pediatrics, 40:354-362, 1967.
- Schols, O.M. and T.W. Whorthen: "The permeability of the gastroenteric tract of infants to indigest protein". Amer. J. Dis. Child, 11:342, 1916.

### **SÍNDROME DE ALLAN**

#### **Sinonimia**

S. arginino-succínico-aciduria.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Existen dos formas clínicas:

1. Forma tardía, la más frecuente (78 %), que comienza en el segundo año de vida. Se caracteriza por retraso psicomotor y convulsiones (40 %), irritabilidad y crisis de ataxia pasajeras, de tipo coreiforme y nistagmo que duran pocos días.

Retraso del desarrollo, tricorrexis nudosa en los cabellos que son escasos y crecen poco, el pelo es seco, marrón, sin brillo y muy frágil; al microscopio presenta nudosidades. Hepatomegalia.

2. Forma precoz (27 %), maligna, con vómitos desde los primeros días, rechazo del alimento, hepatomegalia. Apatía, somnolencia, coma y convulsiones, con muerte en las primeras semanas de vida.

#### Exámenes paraclínicos

**Orina.** Gran cantidad de ácido argininosuccínico.

**Sangre y líquido cefalorraquídeo.** Hiperamoniemia posprandial.

#### Sindromogénesis y etiología

Los astrocitos del sistema nervioso se transforman en el tipo II de Alzheimer; lesiones tóxicas en hígado y riñones por la amoniemia. Esto se debe al déficit de argininosuccinasa que permite la acumulación de ácido argininosuccínico y amoniaco. La escasa proporción de arginina daña los cabellos.

Se transmite por herencia autosómica recesiva.

La etiología es genética.

#### Bibliografía

Allan, J.D.; D.C. Cusworth; C.E. Dent *et al.*: "A disease probably hereditary characterized by severe mental deficiency and a constant gross abnormality of amino acid metabolism". *Lancet*, 1:182, 1958.

Ferrioux, J.P.; C. Periaert; G. Fontaine *et al.*: "Survival of infant with argininosuccinic aciduria to three months age". *J. Pediatr.*, 86:639, 1975.

Shih, V.E. and M.L. Efron: *Urea cycle disorders in Stanbury-Wyngaarden-Frederickson. The metabolic basis of inherited diseases.* 3ed. McGraw-Hill, New York, 1972. p. 370.

### SÍNDROME DE ALMSTRÖM

#### Sindromografía

##### Clínica

Comienza en el recién nacido con hipotonía, a la que se añade la obesidad entre los 2-4 años, difusa y no exagerada. Retraso de talla y cociente intelectual moderado.

Facies: ojos pequeños, hendidura palpebral antimongólica, frente estrecha y a veces microcefalia. Hipogonadismo: pene y testículos pequeños, ginecomastia en los adultos.

Miembros: clinocampodactilia del quinto dedo y deformidad en tenedor del cuarto y quinto con desviación cubital de manos, *genu valgum* y pies planos. También presentan estos pacientes nistagmo, estrabismo divergente, catarata polar, disminución progresiva de la visión y fotofobia. El fondo de ojo muestra retinitis pigmentaria. Sordera nerviosa, diabetes sacarina e insuficiencia gonadal primaria.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Normalidad de T4, TSH, HGH, LH, LSH y 17-cetosteroides. Valores bajos de testosterona. Gonadotropinas normales.

**Cariotipo.** Para poder confirmar el sexo cromosómico y excluir defectos estructurales fundamentalmente del cromosoma 15.

#### Sindromogénesis y etiología

El mecanismo de producción es poco conocido, posible disfunción de hipófisis, hipotálamo o centros reguladores más altos. Hay varias condiciones que afectan a una sola persona en

la familia con cariotipo 46,XY lo que sugiere una herencia recesiva ligada al cromosoma X.

Este trastorno autosómico recesivo es parecido al síndrome de Biedl-Bardet que además tiene polidactilia y retraso mental ausentes en el Almström.

La diabetes mellitus es el resultado de una resistencia a la acción de la insulina, pero las bases moleculares no se conocen.

La etiología es genética.

#### Bibliografía

Charles, S.J. *et al.*: "Almström's syndrome: further evidence of autosomal recessive inheritance and endocrinological dysfunction". *J. Med. Genet.*, 27:590-592, 1990.

Vásquez, L.B.; D.L. Hurst y J.E. Sotos: "X-linked hypogonadism gynecomasia mental retardation short stature and obesity - a syndrome" *J. Pediatr.*, 94:56, 1979.

### SÍNDROME DE ALOPECIA CONGÉNITA

#### Sinonimia

S. de atriquia congénita universal. S. de calvicie congénita universal hereditaria.

#### Sindromografía

##### Clínica

Los niños nacen sin cabellos con calvicie cefálica localizada sobre suturas craneales, pero hay lanugo en los sitios habituales, faltan incluso cejas y pestañas.

Hay una forma menos severa, que se inicia entre los 6 y 12 años predominando en hembras pospuberales.

La alopecia se presenta en forma redondeada de bordes definidos, esta puede crecer hasta confluir con otras y producir alopecia areata total.

#### Exámenes paraclínicos

**Estudio histológico de los cabellos.** Estos presentan morfología en forma de signo de admiración.

#### Sindromogénesis y etiología

Se plantea que la forma congénita presenta una etiología genética con herencia autosómica dominante. El defecto básico no se conoce. (Ver McKusick.)

### SÍNDROME DE ANDERSEN I

#### Sinonimia

S. de la tríada de Andersen. S. de infantilismo pancreático. S. de fibrosis quística del páncreas.

#### Sindromografía

1. Bronquiectasia.
2. Fibrosis quística del páncreas.
3. Deficiencia de vitamina A.

#### Sindromogénesis y etiología

El síndrome de Andersen I forma parte de los síndromes de mucoviscidosis. La etiología es desconocida. Se sospecha que tiene una base genética.

## Bibliografía

Andersen, D.H.: "Cystic fibrosis of the pancreas and its relation to celiac disease". Amer. J. Child., 56:344-99, 1938.

## SÍNDROME DE ANDERSEN II

### Sinonimia

S. de amilopectinosis. S. de glucogenosis IV tipo Cori. S. de cirrosis hepática familiar con depósito anormal de glucógeno. S. de déficit de 1,4-glucan-6-glucosiltransferasa.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome es muy raro o difícil de diagnosticar. Se han reportado solamente 3 casos, todos en el sexo masculino.

Comienza en la infancia y todas las manifestaciones se desarrollan entre los 7 y 12 meses de nacido. Hay infecciones respiratorias a repetición. Los primeros síntomas están dados por: anorexia, vómitos, hipotonía. El desarrollo es pobre. El abdomen se hace prominente con hepatomegalia progresiva y circulación colateral, los riñones también aumentan su volumen. Poco después comienza la ictericia y progresivamente síntomas de cirrosis hepática (hematemesis, ascitis, hipertensión portal).

**Examen físico.** Marcada hepatosplenomegalia, aumento de volumen del abdomen, ascitis, íctero, circulación colateral, hematemesis por várices esofágicas; a veces riñones grandes.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Anemia moderada. Disminución de la respuesta hiperglucémica a la adrenalina y al glucagón. Al comienzo las pruebas de función hepática están poco alteradas pero se deterioran en el curso de los meses y además se presenta hiperbilirrubinemia, hipoprotrombinemia e hipoproteinemia.

El estímulo con glucagón da curva aplanada. El diagnóstico se establece demostrando la deficiencia de la actividad de la enzima 1,4-glucan-6-glucosiltransferasa en leucocitos o en cultivo de fibroblastos. Todos los casos mueren antes de los 32 meses con diarrea, hematemesis e hiperpirexia.

**Biopsia hepática.** Cirrosis hepática avanzada. Células vacuoladas que contienen un glucógeno atípico que se tiñe de azul por el yodo. Valores bajos o ausencia de 1,4-glucan-6-glucosiltransferasa. También se encuentran en bazo, ganglios, pulmón, corazón y músculos.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se debe a una acumulación en el hígado y otros órganos de un glucógeno atípico similar a la amilopectina de las plantas originado por un defecto de la enzima desramificante, amilo (1,4 a 1,6), transglucosidasa. Como consecuencia se acumula glucógeno provocando cirrosis hepática que lleva al niño a la muerte.

El diagnóstico prenatal se basa en los niveles de enzima desramificante en cultivo de células del líquido amniótico o de células del corion. El trastorno principal es un defecto de la enzima desramificadora (amilo 1,4 a 1,6) transglucosidasa.

La etiología es genética monogénica. Se trasmite como una herencia autosómica recesiva.

## Bibliografía

Andersen, D.H.: "Studies on glycogen disease with report of a case in which the glycogen was abnormal". In Najjar, V.A.:

Carbohydrate metabolism. Baltimore, Johns Hopkins, 1952. pp. 28-42.

Benson, P.T. and A.H. Fenson: Genetic biochemical disorders. 1th. ed. Oxford Med. Pub., New York, 1985. pp.349-351.

Brown, B.I. and H.D. Brown : "Branching enzyme activity of cultured aminocytes and chorionic villi: prenatal testing for type IV glycogen storage disease". Am. J. Hum. Genet., 44:378-381, 1989.

Howell, R.R.: In Stanbury-Wyngaarden-Frederickson: The metabolic basis of inherited disease. 3 ed., McGraw-Hill, New York, 1972, p. 149.

Mosses, S.W. and A. Gutman: "Inborn errors of glycogen metabolism". Adv. Pediat., 19:95, 1972.

Pearson, C.M.: "Glycogen metabolism and storage diseases of type III, IV and V". Amer. J. Clin. Path., 50:29-43, 1968.

## SÍNDROME DE ANENCEFALIA

### Sinonimia

S. de acrania. S. de encefalorrafia. S. de exencefalia. S. de secuencia anencefalia.

### Sindromografía

#### Clínica

El defecto es congénito, se observa falta de la bóveda craneana y casi todo el cerebro, una membrana translúcida sustituye al cuero cabelludo. La cara luce grande, grotesca, hay exoftalmía, nariz grande, orejas mal formadas. El reflejo de Maro es parcial, no tienen llanto, ni estornudan; presentan crisis periódicas en flexión o extensión.

#### Exámenes paraclínicos

**Ultrasonido fetal.** Esta prueba tiene interés para el diagnóstico prenatal, así como el análisis en suero materno y líquido amniótico de alfa feto proteína cuyas concentraciones a partir de la semana 16 son anormalmente elevadas.

### Sindromogénesis y etiología

Su etiología es multifactorial, el defecto se produce en el cierre normal de la región anterior del tubo neural que debe concluir a los 28 días. Este defecto de cierre da lugar a una secuencia de eventos: desarrollo incompleto del cerebro, con degeneración, desarrollo incompleto del cráneo y alteraciones faciales y auriculares.

## Bibliografía

Giroud, A.: Causes and morphogenesis of anencephaly. Ciba Foundation. Symposium on Congenital Malformations, pp. 199-218, 1960.

## SÍNDROME DE ANGELMAN

### Sinonimia

S. de muñeca feliz. S. de *happy puppet*. S. de los niños muñecos.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se presenta en la infancia y se caracteriza por continuos movimientos de cabeza, con extensión y flexión

rítmica de cabeza y manos. Este movimiento puede ser parado voluntariamente y cesa durante el sueño y durante los movimientos intencionales. Los movimientos imitan los de un muñeco o títere, protrusión continua de la lengua. Presentan un temblor fino generalizado, hipersensibilidad a los estímulos cutáneos.

Facies peculiar con cierto prognatismo mandibular, el cráneo es pequeño y braquicefálico. Es característica la crisis de risa inmotivada sin componente emocional. Pueden tener epilepsia, marcha atáxica y en algunos pacientes coroiditis pigmentaria. Los niños tienen retardo mental importante con CI 50. El cuadro clínico se acompaña de marcada hidrocefalia y obesidad.

**Examen físico.** Braquicefalia, microcefalia, aplanamiento o depresión occipital, prognatismo, desarrollo incompleto de la coroides.

#### *Exámenes paraclínicos*

**Radiografía de cráneo.** Inclínación vertical de la base.

**Electroencefalograma.** Patrón típico expresado por: 1, ausencia de hipsarritmia. 2, presencia de actividad onda y punta de 2 p/s simétricas y sincrónicas.

**Neumoencefalograma.**

**Ecoencefalografía.**

**Estudio del líquido cefalorraquídeo.**

### **Sindromogénesis y etiología**

Forma muy rara de epilepsia infantil. Se ha reportado delección 15q 11q 13 en el cromosoma de origen materno, recibe el material genético de esa región del cromosoma 15 solamente de su padre, lo que hace suponer que en la etiología de este síndrome está involucrado un fenómeno de impronta genómica por disomía uniparental como en el Síndrome de Prader-Willi.

### **Bibliografía**

- Angelman, H.: "Puppet children, a report on three cases". *Develop. Med. Child. Neurol.*, 7:681-88, 1965.
- Benton, J.W.; G. Nelhaus; P.R. Huttenlocher *et al.*: "The bubble-head syndrome: report of a unique truncal tremor associated with third ventricular cyst and hydrocephalus in children". *Neurology*, 16:725-299, 1966.
- Berg, J.M. *et al.*: "Angelman's ('happy puppet') syndrome". *Am. J. Dis. Child.*, 123:72, 1972.
- Bower, B.D. and P.M. Jeavons: "The 'happy puppet' syndrome". *Arch. Dis. Child.*, 42:298-302, 1967.
- Hall, J.G.: "Genomic imprinting: review and relevance to human diseases". *Am J. Hum. Genet.*, 46: 857-873, 1990.
- Williams, C.A. and J.L. Frias: "The Angelman's ('happy puppet') Syndrome". *Am. J. Med. Genet.*, 11:453-455, 1982.

### **SÍNDROME DE ANOFTALMÍA**

#### **Sinonimia**

S. de anoftalmos verdadero o primario.

#### **Sindromografía**

Es una malformación siempre bilateral, sin otras malformaciones. Algunas veces es difícil diferenciar entre la microftalmía extrema y el criptoftalmos.

#### *Exámenes paraclínicos*

**Ultrasonido ocular.** Para diferenciar de la microftalmía y el criptoftalmos, donde se observan grados variables de desarrollo de la cúpula óptica.

### **Sindromogénesis y etiología**

De etiología genética, los padres de los niños afectados son consanguíneos, lo que confirma la herencia autosómica recesiva. Esta anomalía es debida a un fallo de formación de la cúpula óptica y solamente las estructuras ectodérmicas están ausentes.

### **SÍNDROME DE ASPIRACIÓN MASIVA**

#### **Sinonimia**

S. de aspiración fetal. S. de atelectasia neonatal. S. de aspiración de meconio.

#### **Sindromografía**

#### *Clínica*

La aspiración de líquido amniótico teñido de meconio puede causar en el recién nacido trastornos respiratorios que van desde taquipnea ligera hasta la insuficiencia respiratoria.

Generalmente se trata de un recién nacido a término con peso superior a los 250 g. La gravedad de los síntomas depende de la cantidad de meconio aspirada. Si la aspiración es mínima presentará taquipnea y cianosis ligera con evolución favorable.

En la aspiración masiva el niño puede estar intensamente deprimido al nacer con respiraciones irregulares, jadeo y cianosis intensa con estertores dispersos en ambos campos pulmonares, puede fallecer de hipoxemia e hipercapnia.

A veces hay rigidez y convulsiones en los casos más severos.

**Examen físico.** Hay retracción intercostal, asfixia pálida, daño cerebral en los casos severos, con disminución de la resonancia a la percusión del tórax, pueden o no auscultarse estertores y la temperatura es normal si no se desarrolla sobreinfección.

#### *Exámenes paraclínicos*

**Radiología.** Se puede observar:

1. Incremento del diámetro anteroposterior del tórax.
2. Aplanamiento de los diafragmas.
3. Placas irregulares de infiltrado que se irradia desde los hilios hacia las campos pulmonares periféricos que se acompañan de áreas de atelectasia.
4. Neumotórax y neumomediastino.
5. Derrame pleural.

**Patología.** Se observa pulmones con aumento de su consistencia pobremente aireados, bronquios llenos de moco o líquido, alvéolos colapsados y otros expandidos. Se reconocen elementos del líquido amniótico. Edema y zonas de hemorragia. Puede haber dilatación del corazón derecho en algunos casos y puede coexistir hemorragia y edema cerebral.

### **Sindromogénesis y etiología**

Se plantea que la hipoxia intestinal, la defecación fisiológica o una estimulación vagal a consecuencia de la compresión del cordón umbilical pueden producir eliminación de meconio en la vida fetal. Por otra parte en un feto que sufre asfixia intrauterina puede presentarse inspiración brusca o en el jadeo posnatal que produciría la aspiración de líquido meconial.

### **Bibliografía**

- Farber, S. And J.L. Wilson: "Atelectasis of the newborn: a study and critical review". *Amer. J. Dis. Child.*, 46:572-89, 1933.

Gooding, C.A. *et al.*: "Roentgenographic analysis of meconium aspiration of the newborn". *Radiology*, 100:131, 1971.  
Kachner, J. *et al.*: "La detress respiratoire du nouveaune par inhalation massive de liquide amniotique: Etude de 65 observations". *Arch. Fr. Pediatr.*, 26:743, 1969.  
Robert, S. y O. Bacsik: "síndrome de aspiración de meconio". *Clínicas Pediátricas Norteamericanas*. Ed. Interamericana. Agosto 1977, pp. 467-478.

## SÍNDROME DE ASPLENIA

### Sinonimia

S. de Ivemark. S. de poliesplenia.

### Sindromografía

#### Clínica

La ausencia congénita de bazo o hipoplasia se acompaña de malformaciones cardíacas complejas, mala posición y defectos de desarrollo de órganos abdominales, y lobulación anormal de los pulmones.

#### Exámenes paraclínicos

**Ultrasonido abdominal.** Para diagnóstico de las malformaciones señaladas.

#### Ecocardiograma

**Extensión de sangre periférica.** Cuerpos de Heinz y Howell-Jolly como signos hematológicos de ausencia de bazo.

### Sindromogénesis y etiología

Se sugiere etiología genética, reporte de hermanos afectados y de parejas consanguíneas apoyan herencia autosómica recesiva.

Se explica por un defecto primario de lateralización que determina a su vez un defecto del desarrollo asimétrico normal.

### Bibliografía

Arnold, G.L.; D. Bixler and D. Girod: "Probable autosomal recessive inheritance of polysplenia, situs inversus and cardiac defects in an Amish family". *Am. J. Med. Genet.*, 16:35-42, 1983.

## SÍNDROME DE ATIREOSIS CONGÉNITA

### Sinonimia

S. de cretinismo atireótico.

### Sindromografía

#### Clínica

El inicio es prenatal, aunque nacen más bien con peso y talla altos. Su frecuencia es de 1 por 5 000 nacimientos y muestra un predominio femenino 2:1. Se caracteriza por ictericia prolongada, fontanelas amplias, hipotermia y a veces cianosis. El síndrome se establece en el lactante entre 2-3 meses. Facies: hipertelorismo, abultamiento palpebral (mixedematoso), nariz chata de raíz ancha y deprimida, boca entreabierta por donde asoma la lengua macroglosica.

Límite frontal del cabello bajo.

Desarrollo psicossomático demorado, así como la maduración ósea.

Las piernas son cortas, hipotonía general, abdomen abultado con hernia umbilical, manos cuadradas y dedos cortos. La piel

es pálida, amarillenta, fría, jaspeada con mixedema en las fosas supraclaviculares. Además existe bradipsiquia, hipotermia, estreñimiento, bradicardia. Parecen demasiado buenos, pues apenas lloran y cuando lo hacen el llanto es ronco y corto.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** T4 inferior a 6,25 /100 mL en el neonato (0 a 5,25 en lactantes). TSH inferior a 20 micro U./μL.

**Radiología.** Ausencia de núcleos epifisarios, disto-femoral y proximotibial en el neonato.

**Estudio funcional tiroideo.** Captación de yodo radioactivo (cero en neonatos) y menos del 10 % en lactantes. Gammagrafía: ausencia o gran hipoplasia tiroidea, a veces ectópica.

**Captación de yodo.** Bajo o ausente.

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome de atireosis congénita se debe a un déficit de T4, indispensable para el crecimiento extrauterino somático y cerebral. La etiología es genética, la mayoría de los casos son esporádicos aunque existe una forma recesiva familiar (29 %). La mayor parte son disgenesias de la glándula, otros son por sustancias antitiroideas en la madre y más raramente por infecciones congénitas (toxoplasmosis). Con frecuencia existen restos de tiroides en la base de la lengua.

### Bibliografía

Curling, T.B.: *Med. Chir. Trans. London*, 33:303, 1850 (cit. por Andersen).  
Parks, J.S., in Schaffer-Avery: *Diseases of the newborn*. Saunders, Filadelfia, 1977.  
Committee on Drugs: "Treatment of congenital hypothyroidism". *Pediatrics*, 62:413, 1978.

## SÍNDROME DE ATRESIA PULMONAR CON SEPTO VENTRICULAR INTACTO

### Sindromografía

#### Clínica

En la mayoría de los casos esta anomalía se asocia con un ventrículo derecho hipoplásico, pero de paredes gruesas y revestidas de espeso endocardio, el orificio de la válvula tricúspide es pequeño (tipo I). En el 15-20 % de los casos el ventrículo derecho es normal o grande y la válvula tricúspide es funcionalmente incompetente (tipo II). Las formas intermedias entre ambos extremos son corrientes.

**Examen físico.** La cianosis se reconoce desde el primer día de nacimiento y la insuficiencia cardíaca es precoz, y frecuente la cardiomegalia. El segundo tono del corazón se percibe aislado y son frecuentes los soplos sistólicos de máxima intensidad en la parte media del borde esternal izquierdo. El paciente presenta aspecto de enfermedad aguda y *distress* desde los primeros días de vida. Hay que establecer el diagnóstico diferencial con el síndrome de Ebstein.

El tratamiento es quirúrgico con alta mortalidad durante el acto operatorio. El pronóstico es malo.

#### Exámenes paraclínicos

**Electrocardiograma.** Ondas P altas y puntiagudas. Si el ventrículo derecho es pequeño son habituales los signos de hipertrofia ventricular izquierda y el eje QRS aparece normal o desviado a la derecha. Si el ventrículo derecho es normal o grande se advierte hipertrofia ventricular derecha.

**Radiología.** Hay variabilidad extrema en el tamaño del corazón, por lo que generalmente es normal en los recién nacidos con ventrículo derecho pequeño, pero aumenta progresivamente durante las primeras semanas de vida. Si el ventrículo derecho es normal o grande hay cardiomegalia acentuada.



**Cateterización cardiaca.** Demuestra hipertensión en la aurícula y ventrículo derechos.

**Ventriculografía.** Muestra el tamaño de la cavidad ventricular, la válvula pulmonar atrésica, la regurgitación tricuspídea.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida

### Bibliografía

Cole, R.B.; A.J. Muster; M. Lev *et al.*: "Pulmonary atresia with intact ventricular septum". *Amer. J. Cardiol.*, 21:23-31, 1968.  
Newfeld, E.A.; R.B. Cole and M.H. Paul: "Ebstein's malformation of the tricuspid valve in the neonate". *Amer. J. Cardiol.*, 19:727-731, 1967.

## SÍNDROME DE BEALS-HECHT

### Sinonimia

S. de Beals. S. de contracto-aracnodactilia.

### Sindromografía

#### Clínica

Miembros largos y delgados (dolicostenomelia) con aracnodactilia y desviación ulnar de los dedos. Contractura de las articulaciones especialmente rodillas, codos y manos. Cifoscoliosis, cuello corto, metatarsos varos. Hipoplasia muscular. Defecto auricular de la concha y de los pliegues normales del antihélix. Prolapso de la válvula mitral.

El diagnóstico diferencial se hace fundamentalmente con el síndrome de Marfan.

Otras malformaciones son micrognatia, coloboma del iris, malformaciones congénitas del corazón y de la aorta, subluxación de la rótula. Los defectos contracturales de las articulaciones pueden mejorar, pero la escoliosis es progresiva.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología y ecocardiograma.** Confirman las manifestaciones ya descritas.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es genética con transmisión autosómica dominante. El defecto básico no se conoce. Podría estar relacionado con alteraciones del tejido conectivo.

### Bibliografía

Beals, R.K and F. Hecht: "Delineation of another heritable disorder of connective tissue". *J. Bone Joint. Surg. (Am)*, 53:987-990, 1971.

## SÍNDROME DEL BEBÉ DE COLODIÓN

### Sinonimia

S. de exfoliación laminar del recién nacido. S. de Carini. S. de Seeligman. S. del bebé cocodrilo.

### Sindromografía

Este síndrome es una afección congénita rara en la que el niño nace cubierto por completo por una membrana constrictiva

semejante al pergamino o al colodión. Esta membrana constrictiva que inmoviliza al niño origina un ectropión palpebral. Dentro de las 24 h del nacimiento comienza un proceso de fisuración o exfoliación que permite eliminar grandes placas queratinizadas, lo que coincide con una gran mejoría. Algunos casos se recuperan del todo. Las lesiones pueden ser parciales y/o afectar todo el cuerpo. Las grandes escamas cuadriláteras pueden ser tan gruesas que parezcan placas de armadura.

Suelen sufrir complicaciones: sepsis y pérdida de proteínas y electrolitos.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida. Algunos autores consideran que es una forma clínica de la ictiosis laminar (véase).

### Bibliografía

Carini, A.: "Di una forma attenuata della cosiddetta ittiosi sebacea". *Gior. Ital. Mal. Vener.* 36:82-88, 1895.

Dentz, C.L. and J. Altman: "Lamellar ichthyosis, the natural clinical cause of collodian baby". *Arch. Derm. (Chicago)*, 97:3-13, 1968.

Seeligman, E.: *De Epidermis, Imprimis neonatorum desquamazione.* Inaugural dissertation, Berlin, 1841.

## SÍNDROME DE BECKWITH-WIEDEMANN

### Sinonimia

S. de Wiedemann-Beckwith. S. de exónfalo-macrogllosia-gigantismo. S. de hipoglucemia con macrogllosia.

### Sindromografía

#### Clínica

Dismorfia craneofacial dada por ojos prominentes con relativa hipoplasia infraorbital, *nevus flammeus*. Capilar en frente y párpados, cresta metópica, fontanelas grandes, occipucio prominente, maloclusión con tendencia al prognatismo mandibular. Pliegues lineales característicos en el lóbulo de las orejas. Desde el punto de vista clínico este síndrome se caracteriza por: macrosomía con grandes masas musculares y tejido subcutáneo grueso, macrogllosia y onfalocele. Riñones grandes con displasia medular renal, hiperplasia pancreática con exceso de islotes, citomegalia adrenocortical fetal que es un hecho consistente. Hiperplasia celular intersticial de las gónadas y anfófica de la pituitaria.

Otras malformaciones: eventración diafragmática posterior, cardiomegalia, hepatomegalia, microcefalia ligera, hemihipertrofia, tumor de Wilms, hepatoblastoma, clitorimegalia, ovarios grandes, útero hiperplásico y bicórneo, hamartoma cardiaco. Inmunodeficiencia. Retardo mental moderado, ligero o inteligencia normal.

La historia natural de la enfermedad puede comenzar por hidramnios y alta incidencia de prematuridad, el peso medio al nacimiento es de 4 kg y la longitud de 52,6 cm. Hay dificultad de adaptación neonatal, puede ocurrir apnea, cianosis y convulsiones, la lengua grande ocluye el tracto respiratorio y dificulta la alimentación. La hipoglucemia responde a tratamientos con análogos de la hidrocortisona y se requiere sólo 1 a 4 meses.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Maduración ósea acelerada, metafisis ensanchadas y deflecadas con sobreconstricción de diáfisis.

**Ultrasonido abdominal.** En busca de visceromegalias. Alfa-feto-proteína sérica. Cada 6 meses hasta los 6 años de edad para el diagnóstico de tumor de Wilms y hepatoblastoma.

**Glucemia y estudios hematológicos.** Pancitopenia neonatal, hipoglucemia.

### Sindromogénesis y etiología

Se han reportado duplicaciones parciales de los brazos cortos del cromosoma 11.

La etiología es desconocida, generalmente los casos son esporádicos.

### Bibliografía

- Beckwith, J.B.: "Extreme cytomegaly of the adrenal cortex, omphalocele, hyperplasia of kidneys and pancreas, Leydigszell hyperplasia: another syndrome?" Reun. Soc. Amer. Res. (Los Angeles, Cal.), 1963.
- Beckwith, J.B.; C.I. Wang; G.N. Donneell, *et al.*: "Hyperplastic fetal visceromegaly with macroglossia omphalocele, cytomegaly of adrenal fetal cortex, postnatal somatic gigantism and other abnormalities: Newly recognized syndrome". Proc. Amer. Pediatr. Soc., Seattle, Washington, June, 16-18, 1964 (abst. No. 41).
- Beckwith, J.B.: "Macroglossia, omphalocele, adrenal cytomegaly, gigantism and hyperplastic visceromegaly". Birth Defects, 5:188-190, 1969.
- Maziri, M. *et al.*: "Abnormality of chromosome 11 in patients with features of Beckwith-Wiedemann syndrome". J. Pediatr., 102:873-975, 1983.

## SÍNDROME DE BERARDINELLI

### Sinonimia

S. de Seip. S. de lipodistrofia total con gigantismo acromegaloide. S. de lipodistrofia progresiva congénita. S. de lipodistrofia total. S. de diabetes lipoatrófica. S. de lipodistrofia generalizada. S. de lipodistrofia-gigantismo. S. de gigantismo acromegaloide infantil. S. de diabetes lipodistrófica congénita con acantosis *nigricans*. S. de lipodistrofia muscular hipertrófica. (Véase síndromes de gigantismo cerebral en niños.)

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por la pérdida completa de tejido adiposo, hiperpigmentación generalizada e hipertricosis que puede estar presente en el momento del nacimiento. Puede verse en ambos sexos, predomina en el sexo femenino (2:1). Se asocia a retardo mental y síntomas de diabetes.

**Examen físico.** Se observa en los niños aumento de la estatura, pérdida generalizada de la grasa, con apariencia de envejecimiento prematuro. Piel emaciada, acantosis *nigricans* en axilas, ingles, manos y cuello. Manos y pies grandes, hipertrofia muscular. Hipertricosis con cabello abundante, rizado y áspero. Genitales con aumento de tamaño, en el masculino el pene y en la hembra aumento del clítoris sin otros signos de virilización.

Hernia umbilical, puede haber hepatosplenomegalia y cardiomegalia que no es constante. Venas subcutáneas marcadas. Opacidad corneal y dentición adelantada. Rasgos acromegaloideos, macrocefalia y macroclítoris sin precocidad sexual. En adultos se observa una estatura normal o ligeramente elevada.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hiplerglucemia, hiperlipemia de grasa neutra con marcada elevación de triglicéridos.

**Hiperproteinemia.** Hormonas hipofisarias, gonadales y adrenales normales.

**Examen oftalmológico.** Lipodistrofia corneal.

**Metabolismo basal.** Aumentado.

**Radiología.** En niños se demuestra una edad ósea avanzada en relación con la cronológica: 1, ausencia de grasa en los tejidos blandos que da como resultado una densidad baja homogénea; 2, aumento de la densidad ósea; 3, ensanchamiento de la corteza de los huesos tubulares; 4, epífisis prominentes e hipertróficas; 5, adolescencia de la maduración esquelética; 6, densas bandas transversales en las vértebras.

**Orina.** Albuminuria, cilindriuria.

**Neuroencefalografía.** En algunos casos dilatación ventricular y a veces gigantismo cerebral.

**Biopsia hepática.** Infiltración grasa, infiltración de células redondas, depósitos de glucógeno.

### Sindromogénesis y etiología

Posiblemente se trate de un desorden determinado genéticamente (se han visto hormonas afectadas y frecuencia de consanguinidad de los padres).

Se plantea la posibilidad de un estado autosómico recesivo homocigótico, posiblemente no se trate de una única entidad clínica.

Tiene muchos elementos en común con el síndrome de gigantismo cerebral en niños y el síndrome de Russell. Diferentes defectos genéticos pueden causar el síndrome. Puede manifestarse al nacimiento o presentar un comienzo más tardío.

Se han planteado trastornos en la secreción de agentes movilizantes de grasa y patología hipopituitaria o hipotalámica.

En la orina se ha detectado una acción antagónica de la insulina y movilizadora de las grasas. Posible síndrome disencefálico similar al leprechandismo a modo de un anti Prader-Willi. Constituye una forma rara de tesaurismosis con hipereosinofilia hipofisario. El defecto básico está a nivel del receptor para la insulina. Parecen existir al menos cinco mutaciones génicas: 1, daño en la biosíntesis del receptor; 2, defecto de transporte del receptor; 3, disminución de la afinidad de unión a la insulina; 4, daño de la actividad tirosinaquinasa; 5, degradación acelerada del receptor.

### Bibliografía

- Berardinelli, W.: "Undiagnosed endocrine metabolic syndrome: report of two cases". J. Clin. Endocrin. Metab., 14:195, 1954.
- Fairney, A., *et al.*: "Total lipodystrophy". Arch. Dis. Child., 44:368, 1969.
- Lawrence, R.D.: "Lipodystrophy and hepatomegaly with diabetes, lipaemia, and other metabolic disturbances; a case throwing new light on the action of insulin". Lancet, 1:724, 773, 1946.
- Milunsky, A.; V.A. Cowie and E.C. Donoghue: "Cerebral gigantism in childhood, a report of two cases and a review of the literature". Pediatrics, 40:395-402, 1967.
- Seip, M. and O. Tregstad: "Generalized lipodystrophy". Arch. Dis. Child. 38: 447, 1964.
- Seip, M.: "Lipodystrophy and gigantism with associated endocrine manifestations; a new diencephalic syndrome?" Acta Paediatr., 48:555-74, 1959.
- Taylor, S.I., *et al.*: "Genetic basis of endocrine disease 1: molecular genetics of insulin resistant diabetes mellitus". J. Clin. Endocrin. Metab. 73:1158-1163, 1991.

## SÍNDROME DE BERENDES-BRIDGES-GOOD

### Sinonimia

S. de granulomatosis crónica familiar. Enfermedad granulomatosa crónica de la infancia.

## Sindromografía

### Clínica

Este síndrome predomina en varones (80 %). Hay infecciones bacterianas y micóticas a repetición, principalmente en los primeros 2 años de edad. Es raro que los portadores sufran infecciones graves. Las áreas infectadas son las que están más expuestas como las perinasales y perioral. Son frecuentes los abscesos hepáticos (estafilocócicos) y la osteomielitis de los huesos de manos y pies y de los miembros.

**Examen físico.** Hepatosplenomegalia, linfadenopatías.

También se observan abscesos de partes blandas, linfadenitis purulentas, conjuntivitis, diarreas y erupciones de la cara.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Anemia, leucocitosis con neutrofilia. Eritrosedimentación elevada. Hipergammaglobulinemia. En las madres y familiares femeninos se encuentran defectos intermedios de la función de los neutrófilos, distinguiéndose dos poblaciones celulares cuando se incuban con tetrazolio nitroazul.

**Examen bacteriológico del material obtenido.** Gérmenes grampositivos (*Staphylococcus aureus*). Gérmenes gramnegativos (*Serratia marcescens*, *Klebsiella* y *Pseudomonas*).

**Radiología.** Infiltrados pulmonares.

## Sindromogénesis y etiología

Capacidad microbicida defectuosa de las células fagocitarias y reacción anormal del metabolismo oxidativo durante la fagocitosis. En la mayoría de los varones existe un patrón de herencia recesiva ligada al cromosoma X. En la mayoría de las hembras el patrón parece ser autosómico recesivo.

Los padres y hermanos no afectados son normales.

## Bibliografía

- Bachner, R.L. and D.G. Nathan: "Leucocyte oxidase". Science, 155:835-836, 1967.  
Berendes, H.; R.A. Bridges and R.A. Good: "A fatal granulomatosis of childhood, the clinical study of a new syndrome". Minnesota Med., 40:309-312, 1957.

## SÍNDROME DE BIBER-HAAB-DIMMER

### Sinonimia

Distrofia corneal tipo reticular. Degeneración Biber-Haab-Dimmer. S. de Buckler III.

## Sindromografía

### Clínica

Afecta a varones y hembras y comienza al final de la adolescencia o en la juventud (20-30 años de edad), con pérdida progresiva de la visión.

**Examen físico.** Presencia de líneas corneales grisáceas, transparentes (como hilos de algodón) que ocupan sobre todo la zona entre el centro y la periferia corneal (sin alcanzar el limbo esclerocorneal).

### Exámenes paraclínicos

Biopsia corneal. Degeneración hialina del estroma laminar sin depósito de mucopolisacáridos.

## Sindromogénesis y etiología

Este síndrome es un defecto monogénico de herencia autosómica dominante.

La etiología es genética.

## Bibliografía

- Biber, H.: "Ueber einige seltener Hornhauterkrankungen. Inaugural Sissertation". Zurich, 1890 (Cited by Haab, O.: Die gittrige Keratitis. Ztschr. F. Augenh. 2:235-246, 1899).  
Feigin, R.D. and D.B. Caplan: "Corneal opacities in infancy and childhood". J. Pediat., 69:383-392, 1966.

## SÍNDROME DE BIELSCHOWSKY

### Sinonimia

S. de Jansky-Bielschowsky.

## Sindromografía

### Clínica

Este síndrome comienza entre los 3 y 4 años de edad. Se caracteriza por atrofia amaurótica del nervio óptico, hipertonía muscular extrapiramidal, idiocia, disfagia y marasmo. A diferencia del síndrome de Tay-Sach no está presente la mancha rojo cereza junto a la mácula.

## Sindromogénesis y etiología

Es una degeneración cerebroretinomacular con atrofia cerebral y degeneración macular de la retina. La sustancia blanca de la médula y la del cerebro pueden sufrir desmielinización fascicular. Esta entidad está considerada como una lipofuscinosis ceroid neuronal infantil para la que hay varios genes.

La etiología es genética de herencia autosómica recesiva.

## Bibliografía

- Bielschowsky, M.: "Ueber spatinfantile familiäre amaurotische Idiotie mit Leinhirnsymptomen". Deutsch. Z. Nervenheilk., 50:7-29, 1914.  
Jarvela, I.: "Infantile neuronal ceroid lipofuscinosis (CLN 1): linkage disequilibrium in the Finnish population and evidence that variant late infantile form (variant CLN 2) represents a non-allelic locus". Genomics, 10:333-337, 1991.

## SÍNDROME DE BLACKFAN-DIAMOND

### Sinonimia

S. de Josephs-Diamond-Blackfan. S. de Kaznelson. S. de eritrogénesis imperfecta. S. de eritroblastopenia idiopática. S. de anemia hipoplástica congénita. S. de aplasia primaria de células rojas.

## Sindromografía

### Clínica

Los síntomas se presentan al nacimiento o dentro de los primeros 6 meses. Hay retardo en el crecimiento. Defectos en la maduración sexual. Astenia. Falta de aire. Bajo peso al nacer. Palidez. No hay ictericia. Presencia de anomalías congénitas de pequeña magnitud. Ocasionalmente hay hepatomegalia, la esplenomegalia es rara y comienza a disminuir después de transfusiones repetidas.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Anemia normocítica normocrónica o hiperocrónica. Reticulocitos por debajo del 1 %. Plaquetas y leucocitos normales.

**Medulograma.** Hipoplasia del sistema eritropoyético.

### Sindromogénesis y etiología

Se ha sugerido anomalía del metabolismo del triptófano, anomalía congénita de sensibilidad a la eritropoyetina que causa una deficiencia funcional de precursores eritroides y más recientemente, alteraciones de factores de crecimiento hematopoyético y de ligandos para el receptor tirosinaquinasa.

La heterogeneidad en la patogénesis y la observación de herencia autosómica recesiva y dominante, sugieren heterogeneidad genética.

### Bibliografía

- Abkowitz, J.L. *et al.*: "Diamond-Blackfan anemia: *in vitro* response of erythroid progenitor to the ligand for c-kit". *Blood*, 78:2198-2202, 1991.
- Diamond, L.K. and K. D. Blackfan: "Hypoplastic anemia". *Amer. J. Dis. Child.*, 56:464-67, 1938.
- Tartaglia, A.P.; S. Propp; A.P. Amarose, *et al.*: "Chromosome abnormality and hypocalcemia in congenital erythroid hypoplasia (Blackfan- Diamond's syndrome)". *Amer. J. Med.*, 41:990-99, 1966.

### SÍNDROME DE BLEFAROFIMOSIS

#### Sinonimia

S. de blefarofimosis familiar.

#### Sindromografía

##### Clínica

Este síndrome se caracteriza por un patrón dismórfico facial en el que se destacan las hendiduras palpebrales cortas con desplazamiento del canto interno, depresión del puente nasal, ptosis palpebral, estrabismo. Desarrollo incompleto de los pabellones auriculares. Se describen dos tipos:

Tipo I. Presenta hipogonadismo variable con infertilidad en las mujeres.

Tipo II. No presenta defecto de fertilidad. Los pacientes pueden tener ocasionalmente retardo mental y defectos cardíacos.

##### Exámenes paraclínicos

**Cariotipo.** Para estudio del hipogonadismo, en algunos casos se han reportado aberraciones cromosómicas estructurales con puntos de ruptura en 3q21-23 o delección 3q2.

### Sindromogénesis y etiología

Es un síndrome de etiología genética con herencia autosómica dominante y con características diferentes para cada tipo.

Tipo I. Con infertilidad que se hereda como un rasgo autosómico dominante limitado al sexo, las causas de infertilidad son desconocidas. Los hombres transmiten el rasgo a los dos sexos pero las mujeres no se reproducen.

Tipo II. Herencia autosómica dominante sin diferencias de sexo.

Las alteraciones cromosómicas detectadas en algunos pacientes con el síndrome han sugerido la localización del gen en 3q2.

### Bibliografía

- Alvarado, M.; M. Bocian and A.P. Walker: "Interstitial deletion of the long arm of chromosome 3: case report, review and

definition of a phenotype". *Am. J. Med. Genet.*, 27:781-786, 1987.

### SÍNDROME DE BÖRJESON-FORSSMAN-LEHMANN

#### Sinonimia

S. de retardo mental-epilepsia-trastornos endocrinos.

#### Sindromografía

##### Clínica

Casi todos los casos son varones; algunas hembras portadoras con moderado retardo mental.

**Examen físico.** Facies: gruesa por obesidad difusa con hendiduras palpebrales estrechas y orejas grandes no deformadas. Tronco: ginecomastia por obesidad y abundante pabellón adiposo abdominal. Miembros *genu valgum*. Sistema nervioso central: retardo mental intenso con cociente intelectual entre 20-40, epilepsia toda la vida. El crecimiento es deformado con talla final entre 136 y 156 cm.

##### Exámenes paraclínicos

**Orina.** 17-cetosteroides y gonadotropinas bajas.

**Estudio funcional.** Captación de yodo radiactivo, yodo proteico y cromatografía de aminoácidos, normales.

### Sindromogénesis y etiología

Las familias reportadas permiten plantear herencia recesiva ligada al cromosoma X.

Se ha demostrado ligamiento que permite asumir la localización del gen en Xq26-27.

La etiología parece ser genética.

### Bibliografía

- Baar, H.S. y J. Galindo: "The Börjeson-Forssman-Lehmann syndrome". *J. Ment. Def. Res.*, 9:125, 1965.
- Börjeson, M.; H. Forssman and D. Lehmann: "Combination of idiocy, epilepsy, hypogonadism, dwarfism, hypometabolism and morphologic peculiarities in inherited as an X-linked recessive syndrome". *Proc. 2nd. Int. Cong. Ment. Retard. Viena (1961) Part. 1:188, 1963.*
- Holmes, L.B. *et al.*: *Mental retardation.* MacMillan C., New York, 1972, p.25.
- Turner, G.; A. Gedeon, J. Mulley *et al.*: "Börjeson-Forssman-Lehmann syndrome: Clinical manifestations and gene localization to Xq26-27". *Am. J. Genet.* 34:463-469, 1989.

### SÍNDROME DE BYLER

#### Sinonimia

S. Fatal. S. familiar. S. de colestasis intrahepática. Cirrosis familiar progresiva colestática.

#### Sindromografía

##### Clínica

Se afectan ambos sexos en miembros de familiares de judíos que lleven el apellido Byler. Comienza en los primeros años de la infancia. Se caracteriza por episodios recurrentes de ictericia acompañados de procesos infecciosos. Epistaxis. Prurito. Diarreas con heces fétidas y sueltas, a continuación se instala la ictericia.

Crecimiento retardado en peso y talla

**Examen físico.** Íctero, Abdomen protuberante. Aspecto de persona enferma. Hepatosplenomegalia. El pronóstico es malo, mueren entre los 20 meses y 8 años de edad.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Hiperbilirrubinemia. Fosfatasa alcalina elevada. Colesterol normal o bajo. Hipoprotrombinemia

**Heces.** De color claro con esteatorrea.

**Orina.** Oscura por bilirrubinuria.

**Laparoscopia.** Es fundamental para excluir la atresia de vías biliares.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Anormalidad bioquímica congénita con colestasis recurrente debida a un defecto de excreción de sales biliares conjugadas y formación de ácido litocólico que daña las células.

Se trasmite por herencia autosómica recesiva.

#### **Bibliografía**

Clayton, F.J.; F.L. Iber; B.H. Buchner, *et al.*: "Byler's disease: fatal familial intrahepatic cholestasis in an amish kindred (abstracted)". *J. Pediat.*, 67:1025-28, 1965.

Clayton, F.J.; F.L. Iber; B.H. Buchner *et al.*: "Byler's disease: fatal familial intrahepatic cholestasis in an amish kindred". *Amer. J. Dis. Child.*, 117:112, 24, 1969.

#### **SÍNDROME DE CABEZA DE MUÑECA BAILANTE**

##### **Sinonimia**

En literatura anglosajona *Bubble-head doll syndrome*.

##### **Sindromografía**

###### **Clínica**

Se presenta en niños de 5-10 años, algo gruesos y de cabeza grande. Se caracteriza por continuos movimientos de cabeza, con extensión y flexión rítmica de cabeza y manos con ritmo de 2-3 movimientos por segundo, en forma de negación o afirmación que a veces se trasmite al tronco, pero que puede inhibirse a voluntad y cede durante el sueño.

Además puede observarse un temblor fino generalizado, e hipersensibilidad a los estímulos cutáneos. Retardo mental, marcada hidrocefalia y obesidad.

**Examen físico.** Mínima hiperreflexia patelar y aquilea, ataxia ocasional leve, del tronco o miembros. Inteligencia normal. El perímetro cefálico es alrededor de los 60 cm.

Síntomas endocrinos: ausencia de sed, precocidad sexual, amenorrea y tendencia al hábito adiposo-genital.

###### **Exámenes paraclínicos**

**Neumoencefalografía y ventriculografía.** Aumento de las impresiones digitiformes.

**Ecoencefalografía**

**Estudio del líquido cefalorraquídeo.**

##### **Sindromogénesis y etiología**

Este síndrome se presenta a partir de los 5 años y es consecuencia de quiste en el tercer ventrículo o bien de hidrocefalia por oclusión del acueducto de Silvio.

#### **Bibliografía**

Benton, J.W.; G. Nelhaus; P.R., Huttenlocher *et al.*: "The bubble-head syndrome: Report of a unique truncal tremor associated with third ventricular cyst and hydrocephalus in children". *Neurology*, 16:725-29, 1966.

Nelhaus, G.: "The bubble-head doll syndrome: a 'tic' with a neuropathologic basis". *Pediatrics*, 40:250, 1967.

Ruisman, D.S.; S.H. Tucker y L. Schut: "Slow tremor and macrocephaly. Expanded version of the bubble-head-doll syndrome". *J. Pediat.*, 87:63, 1975.

#### **SÍNDROME DE CANDIDIASIS-ENDOCRINOPATÍA**

##### **Sindromografía**

###### **Clínica**

Inicio durante la infancia con infección moniliasica mucocutánea extensa evidente poco después del nacimiento. Es frecuente el hipoparatiroidismo y puede aparecer insuficiencia suprarrenal aguda. La diabetes es poco frecuente.

###### **Exámenes paraclínicos**

Estudio inmunológico. Desde el inicio puede descubrirse anticuerpos organoespecíficos contra una diversidad de glándulas endocrinas. Se puede asociar con: anemia perniciosa, sprue, hepatitis crónica activa y glomerulonefritis membranoproliferativa.

##### **Sindromogénesis y etiología**

Hay inmunidad celular defectuosa contra *Candida albicans*; algunos pacientes muestran alergia más generalizada.

No se ha establecido una relación de causa efecto entre la infección por monilia y la endocrinopatía. El trastorno se ha presentado en hermanos, a veces producto de uniones consanguíneas, y la enfermedad puede heredarse con carácter autosómico recesivo. No se ha demostrado relación con el sistema HLA, pero los individuos afectados pueden sufrir deficiencia de inmunoglobulina A e hipergammaglobulinemia.

La función de las células T supresoras puede ser deficiente, pero el perfil inmune puede variar incluso entre hermanos.

#### **SÍNDROME DE CARA-CUELLO**

##### **Sinonimia**

S. por fenotiacina.

##### **Sindromografía**

###### **Clínica**

El diagnóstico se hace al observar en el examen clínico el cuadro siguiente: la lengua está deformada y protruyente, se comprueba espasmo de los músculos masticadores, trastornos de la palabra, constricción faríngea, disfagia y trismo; con frecuencia existe tortícolis espasmódico, siempre está relacionado con el antecedente de ingestión de preparados que contienen fenotiacina como: Trilafón, Decentan, Melleril, Siquil, Vesprin, etcétera.

##### **Sindromogénesis y etiología**

Se debe a intoxicación por fenotiacínicos.

## Bibliografía

Robinson, A.S.: "Neck fase syndrome related to Phenothiazine drugs". JAMA 173(5):504-506, 1960.

## SÍNDROME DE LA CARA DE DUENDE

### Sinonimia

S. de hipercalcemia, estenosis aórtica supra-avalvular y cara de duende. S. de cara hipocalcémica. S. de Williams. S. del duende gnomo. S. de Donohue.

### Sindromografía

#### Clínica

Está presente al nacimiento y se caracteriza por retardo mental, retraso del desarrollo óseo, precocidad sexual.

Posiblemente se presenta exclusivamente en hembras. Hay algunos casos reportados en varones que son negados por otros autores. En las hembras la pubertad es precoz. Bajo peso al nacer. Facies: cara de duende con puente nasal ensanchado, maxilares prominentes, labios grandes y asimétricos con prominencia del superior, paladar ojival, estrabismo convergente, superposición de los dientes de la arcada inferior, orejas grandes.

**Examen físico.** Hirsutismo. Facies característica, hipertrofia, orejas largas. Hipertrofia de pezones y de genitales externos. Talla y peso disminuidos para la edad. Panículo adiposo reducido, manos y pies grandes. Acantosis *nigricans* y criptorquidia. Soplo sistólico, hipertensión, voz ronca. *Hallux varus*, clinodactilia de meñiques, uñas hundidas, tórax encorvado.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hipoglucemia. Fosfatasa alcalina baja. Hipercalcemia, posible anomalía de la esfingomielina.

**Radiología.** Aumento de la calcificación en cráneo, huesos largos y vértebras. Evidencia de estenosis aórtica supra-avalvular, estenosis pulmonar o defectos del tabique.

**Orina.** Baja excreción de gonadotropinas, excreción aumentada de 17-cetosteroides.

### Sindromogénesis y etiología

Condición familiar, posible herencia recesiva, consanguinidad de los padres y ausencia de anomalía cromosómica. Mecanismo patogénico: maduración folicular intrauterina. También se ha planteado exceso de vitamina D en período fetal precoz, porque se ha reproducido en conejos.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

- Donohue, W.L.: "Dysendocrinism". J. Pediatr., 32:739-48, 1948.
- Dupont, A. and J. Clausen: "The elfin facies syndrome". Lancet, 1:209, 1968.
- Friedman, W.F. and F.M. Lorer: "The relationship and aortic stenosis syndrome". Pediatrics, 43:12, 1969.
- Jone, K.L. and D.W. Smith: "The Williams elfin face syndrome: A new perspective". J. Pediatr., 86:718, 1975.
- Langdon-Down, J.L.H.: Observations on an ethnic classification of idiots clinical lectures and report. London, 1866.
- Rogers, D.R.: "Leprechaunism (Donohue's syndrome)". Amer. J. Clin. Path., 45:614-19, 1966.
- Rowe, R.D. and R.E. Cooke: "Vitamin D and craniofacial and dental anomalies of supra-avalvular stenosis". Pediatrics, 43:1, 1969.

## SÍNDROME DE "CAT EYE"

### Sinonimia

S. de coloboma del iris. S. de atresia anal. S. de Trip (22pter-q11).

### Sindromografía

#### Clínica

No hay datos de incidencia, pero no pasan de 50 los casos reportados.

Dismorfología: las manifestaciones clínicas más relevantes son: el coloboma de iris que puede acompañarse también de coloboma de coroides y retina, así como de desviación antimongoloide de las hendiduras palpebrales e hipertelorismo. Otras malformaciones: atresia anal con fístula rectovestibular. Cardiopatías congénitas incluyendo anomalías del retorno venoso pulmonar y persistencia de la vena cava superior izquierda. Se han reportado casos con agenesia renal.

El crecimiento es normal en la mayoría de los pacientes.

Neurología: deficiencia mental moderada o inteligencia normal con algún grado de retardo emocional.

#### Exámenes paraclínicos

- Exámenes oftalmológicos.
- Ecocardiograma.
- Ecografía renal.
- Cariotipo.

### Sindromogénesis y etiología

Presencia de un desbalance cromosómico por un cromosoma marcador extra reconocido como derivado de los segmentos idénticos del cromosoma 22 persistiendo de los satélites, los brazos cortos del centrómero y hasta el segmento 22q11, que da lugar a un segmento 22 cuadruplicado.

## Bibliografía

- Shinzel, A. et al.: "The 'Cat Eye Syndrome': Dicentric small marker chromosome probably derived from a No. 22 (tetrasomy 22pter q11) associated with a characteristic phenotype. Report of 11 patients and delineation of the clinical picture". Hum. Genet, 57:148-158, 1981.

## SÍNDROME DE CEREBRO-COSTOMANDIBULAR

### Sindromografía

#### Clínica

Hay deficiencia del crecimiento de comienzo prenatal. La facies se caracteriza por severa micrognatia con glosptosis, paladar corto y paladar blando hundidos. El tórax es pequeño de forma acampanada. Deficiencia mental en los pacientes que sobreviven, pérdida auditiva. Ocasionalmente puede observarse microcefalia y clinodactilia del quinto dedo de las manos y piel redundante. El 40 % mueren en el primer año y la mitad de estos en el primer mes debido a insuficiencia respiratoria.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** En el tórax se observa una interrupción entre varias o todas las costillas de 0,5-2 cm entre el arco costal osificado y la porción costal cartilaginosa especialmente de la cuarta a la décima costillas. Anomalías de inserción costal a la vértebra. Anillos cartilagosos traqueales anormales, hipoplasia del codo.

## Sindromogénesis y etiología

Se trata de una mutación génica pero su herencia no está bien delineada; en algunas familias se comporta como autosómica recesiva y en otras como autosómica dominante.

## Bibliografía

Leroy, J. G. *et al.*: "Cerebro-costomandibular syndrome with autosomal dominant inheritance". *J. Pediatr.*, 99:441-444, 1981.  
Smith, K.G. and K.C. Sekar: "Cerebro-costomandibular syndrome". *Clin. Pediatr.*, 24:223, 1985.

## SÍNDROME DE CIANOSIS CRIPTOGENÉTICA EN LA INFANCIA

### Sindromografía

#### Clínica

Se observa en recién nacidos de un mes, que en perfecto estado de salud súbitamente se ponen cianóticos, permaneciendo alertas y activos; o con ligera disminución de su actividad y signos de irritabilidad y falta de apetito.

**Examen físico.** Palidez y cianosis, taquicardia, no existen alteraciones respiratorias y el hígado es de tamaño normal. Existe esplenomegalia lisa y firme sin adenopatías y ligera elevación de la temperatura rectal.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Leucocitosis con neutrofilia. No han sido realizadas pruebas espectrofotométricas de la hemoglobina.

### Sindromogénesis y etiología

Es posible que se trate de una infección con formación de metahemoglobina. Es curioso señalar que las manifestaciones desaparecen en 1-3 semanas en el siguiente orden: primero la cianosis, después la esplenomegalia y por último la taquicardia.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Wilkinson, S.J.: "Acute cryptogenic cyanosis in early infancy". *Illinois Med. J.*, 91:29-35, 1947.

## SÍNDROME DE CLARKE-HADFIELD

### Sinonimia

S. de hipoplasia congénita del páncreas exocrino.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome afecta ambos sexos y comienza en la juventud.

Crecimiento y desarrollo deficientes, musculatura pobre, falta de grasa subcutánea. Trastornos digestivos similares al síndrome de mucoviscidosis (véase). Usualmente ausencia de complicaciones respiratorias. En ocasiones se asocia con alteraciones hematológicas (véase S. de Shwachman).

#### Exámenes paraclínicos

**Heces.** Abundantes, grasas.

**Pruebas pancreáticas.** Son útiles en sangre, orina y heces.

**Prueba del sudor.** Normal.

**Biopsia pancreática.** No hay riesgo de fístula pancreática pues no existen fermentos.

## Bibliografía

Bodian, M.; W. Sheldon and R. Lightwood: "Congenital hypoplasia of the exocrine pancreas". *Acta Paediat.* (Stockholm), 53:282-93, 1964.

Clarke, C.; and G. Hadfield: "Congenital pancreatic disease with infantilism". *Quart. J. Med.*, 17:358-64, 1924.

## SÍNDROME DE COCKAYNE

### Sinonimia

S. de leucodistrofia-microcefalia-calcificación estriocerebelosa. S. de atrofia retiniana-enanismo. S. de trisomía 10. S. de enanismo progeroide. S. de Neill-Dingwall. S. de pseudoprogeria.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome aparece en el segundo año de la vida y se caracteriza por fotosensibilidad cutánea con pigmentación y cicatrices. La dermatitis es semejante a la del lupus eritematoso con fotosensibilidad cutánea, eritema, pérdida de la grasa subcutánea, hiperpigmentación y atrofia de la cara. Las orejas son grandes y protruyen semejando la cara del ratón Mickey. Facies senil, cara arrugada con pérdida de la grasa, ojos hundidos, nariz fina, prognatismo.

Los miembros son desproporcionadamente largos con manos y pies grandes y contracturas en flexión. Cifosis. Hay disminución de la visión, atrofia óptica con pigmentación de la retina y cataratas. La respuesta pupilar ante los midriáticos es pobre. Hipohidrosis y disminución del lagrimeo. Nistagmo pendular.

Existen calcificaciones intracraneales y se acompaña de un desarrollo físico y mental defectuoso y retardo mental.

Hipoacusia progresiva, sordera nerviosa y otras anomalías.

Hay debilidad espástica y ataxia de los miembros. En ocasiones puede estar acompañado de atetosis, amiotrofia con abolición de los reflejos tendinosos y conducción nerviosa algo enlentecida. En algunos casos existe hepatomegalia.

Las lesiones motoras y las alteraciones cerebelosas, conducen a la muerte antes de los 30 años.

#### Exámenes paraclínicos

##### Estudio cromosómico

##### Biopsia de piel

**Radiología.** Espesamiento de la calota craneal. Calcificaciones intracraneales. Acortamiento relativo de las falanges y metacarpo; espesamiento de la epífisis de las falangetas ("epífisis eburnizada").

**Sangre.** Hiperbetaglobulinemia. Acidosis renal. Aclaramiento de la creatinina endógena disminuido.

Audiometría y electroretinograma

### Sindromogénesis y etiología

Existen al menos tres tipos de síndrome de Cockayne, todos se transmiten por herencia autosómica recesiva. El defecto genético consiste en la alteración de las enzimas necesarias para reparar daños inducidos en el ADN por luz ultravioleta, que como se sabe afecta la transcripción de ADN activo; esto explica el efecto pleiotrópico del gen en relación a la neurodegeneración. El cáncer no es una característica de este síndrome ni tampoco son frecuentes las complicaciones infecciosas. Se desconoce el

mecanismo exacto de este trastorno, aunque se ha invocado posiblemente un origen metabólico. Se han observado calcificaciones de los núcleos basales del telencéfalo y cerebelosos, así como leucodistrofia similar a la que se presenta en el síndrome de Pelizaeus-Merzbacher.

Se hereda con carácter autosómico recesivo con un 100 % de penetrancia.

La etiología es genética.

## Bibliografía

- Cockayne, E.A.: "Dwarfism with retinal atrophy and deafness". Arch. Dis. Child., 11:1-8, 1936.
- Foley, J.: "Calcification of the corpus stratum and dentate nuclei occurring in a family". J. Neurol. Neurosurg. Psychiatry., 14:253, 1951.
- Moossy, J.: "The neuropathology of Cockayne's syndrome". J. Neuropath. Exp. Neurol., 26:654-60, 1967.
- Nance, M.A. and S.A. Berry: "Cockayne's syndrome: review of 140 cases". Am. J. Med. Genet. 42:68-84, 1992.
- Paddison, R.M. et al.: "Cockayne's syndrome" Derm. Int. 2:195-202 (Oct.-Dic.), 1963.
- Venega, J. et al.: "The genetic defect in Cockayne's syndrome is associated with a defect in repair of U.V.-induced DNA damage in transcriptionally active DNA". Proc. Nat. Acad. Sci., 87:4707-4771, 1990.

## SÍNDROME DE COFFIN

### Sinonimia

S. de Coffin-Lowry.

### Sindromografía

#### Clínica

Ligera a moderada deficiencia de crecimiento de comienzo posnatal; deficiencia mental severa; relativa debilidad muscular. Facies tosca con hipoplasia maxilar, hipertelorismo.

Nariz ancha con alas y septos nasales gruesos. Labios gruesos con el inferior prominente y evertido y orejas prominentes.

Hipodontia, maloclusión y dientes separados. *Pectus carinatum*. Manos grandes con cresta hipotenar transversa accesoria.

Hiperlaxitud ligamentosa, pie plano.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Esternón corto y bífido, defectos vertebrales con escoliosis toracolumbar. Alteraciones del desarrollo óseo de las epífisis. Falanges terminales cortas en palillo de tambor.

### Sindromogénesis y etiología

Se transmite por herencia ligada al cromosoma X en la que los varones homocigóticos desarrollan el síndrome y las mujeres portadoras pueden tener algunas manifestaciones clínicas. El defecto básico se desconoce.

## Bibliografía

- Hunter, A.G.S., M.W. Partington, and J.A. Evans: "The Coffin-Lowry's syndrome. Experience from four centres". Clin. Genet., 21:321-323, 1982.

## SÍNDROME DE COFFIN-SIRIS

### Sindromografía

#### Clínica

Deficiencia moderada a ligera del crecimiento de comienzo prenatal. Retardo mental severo, hipotonía, microcefalia, facies

tosca con labios gruesos. Hirsutismo generalizado con tendencia a tener cabello pobre y esparcido. Hipoplasia o ausencia de la uña del quinto dedo de la y del pie con hipoplasia de las uñas del resto de los dedos en manos y pies. Laxitud de las articulaciones con luxación radial del codo. Anomalías gastrointestinales, obstrucción secundaria a mucosa gástrica redundante. Otras anomalías son acortamiento del antebrazo, paladar hundido, anomalía Dandy-Walker, hipoplasia o agenesia parcial del cuerpo calloso y otras anomalías cerebrales.

Infecciones recurrentes del tracto respiratorio.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Coxa valga, rótulas pequeñas. Retraso de la edad ósea.

**Ultrasonido cerebral y tomografía axial computarizada.** Para precisar las malformaciones descritas.

**Hormona terotrópica.** Normal. Se indica para el diagnóstico diferencial con el hipotiroidismo congénito.

### Sindromogénesis y etiología

No bien esclarecidas aún.

## Bibliografía

- Coffin, G.S. and E. Siris: "Mental retardation with absent fifth fingernail and terminal phalanx." Am. J. Dis. Child., 119:433-435, 1970.

## SÍNDROME DE CONVULSIONES PIRIDOXINA-DEPENDIENTE

### Sinonimia

S. de encefalopatía piridoxina-dependiente.

### Sindromografía

#### Clínica

Se inicia a las pocas horas o días de vida; algunos casos empiezan en el útero a los 5-7 meses, otros a las pocas horas de nacido. Se caracteriza por hiperirritabilidad e hiperacusia (los golpes de la incubadora donde está el niño desencadenan en éste automatismos rítmicos). Mal desarrollo.

Convulsiones tónico-clónicas intensas, breves, repetidas, que no ceden a los anticonvulsivos habituales y que mejoran con la administración de dosis altas de vitamina B6. Pueden presentar nistagmo.

Existe el antecedente de que la madre durante el embarazo recibió altas dosis de piridoxina. Las convulsiones son precedidas por desmayos con palidez y movimientos rotatorios de los ojos. El tratamiento con piridoxina produce una dramática resolución de las convulsiones y con el tratamiento de mantenimiento se evitan sus recurrencias.

El pronóstico es fatal sin tratamiento; con el mismo se controlan los episodios convulsivos, pero persiste el retardo mental.

#### Exámenes paraclínicos

**Electroencefalograma.** Existe marcada disritmia y actividad de ondas lentas y de elevado potencial, de aspecto hipsoarrítmico.

Hallazgos que están presentes cuando hay signos de convulsiones incipientes. Después de la inyección de piridoxina aparece un decrecimiento de la actividad de ondas lentas.

**Líquido cefalorraquídeo.** Hiperproteíorraquia.



## Sindromogénesis y etiología

Se debe a un error innato del metabolismo, con aumentadas necesidades de piridoxina, de forma permanente: esta "dependencia" se caracteriza por tres rasgos: etiología genética, precisa dosis farmacológica de piridoxina y especificidad bioquímica del trastorno.

Se transmite en forma autosómica recesiva, afecta ambos sexos.

La etiología es genética. El defecto básico se debe a insuficiencia de la enzima ácido glutámico decarboxilasa en la conversión del ácido glutámico en ácido alfa aminobutírico (GABA), el neurotransmisor inhibitorio mayor del SNC.

## Bibliografía

- Hunt, A.D.; J.R. Stokes; W.W. Croy *et al.*: "Pyridoxine dependency: report of a case of intractable convulsions in an infant". *Pediatrics*, 13:140-145, 1954.
- Scriver, C.R.: "Vitamin B6-dependency and infantil convulsions". *J. Pediat.*, 26:62, 1960.
- Waldinger, C.: "Pyridoxine deficiency and pyridoxine-dependency in infants and childrens". *Postgrad. Med.*, 35:415, 1964.

## SÍNDROME DE CORAZÓN IZQUIERDO HIPOPLÁSICO

### Sinonimia

S. de hipoplasia del corazón izquierdo.

### Sindromografía

#### Clínica

Se inicia en la primera a segunda semanas de la vida con insuficiencia cardiaca congestiva (es la única cardiopatía capaz de originar este cuadro en el neonato). Se caracteriza por disnea severa, progresiva por fallo de las cavidades izquierdas. Cianosis progresiva, de escasa intensidad, que tiene un aspecto de piel de tigre y se acentúa en la fase terminal.

**Examen físico.** Pulso imperceptible, incluso en la carótida. Tensión arterial: igual en brazos que en piernas. Corazón engrosado con ligero abombamiento paraesternal izquierdo, segundo tono único, clic de eyección sistólico en borde izquierdo y ápex; en la mitad de los casos, soplo de intensidad 2-6, sistólico, localizado en región paraesternal izquierda alta. El ritmo de galope es frecuente. Representa la principal causa de mortalidad por cardiopatía en la primera semana de vida.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Cardiomegalia con abombamiento del borde derecho y aumento de la vascularidad pulmonar.

**Electrocardiograma.** Hipertrofia de ventrículo derecho y desviación a la derecha del eje eléctrico, aumento de ondas R en precordiales derechas y P picuda.

**Angiocardiografía.** Hipoplasia de la aorta ascendente y rápido relleno de la descendente desde el ventrículo derecho.

### Sindromogénesis y etiología

El mecanismo fundamental que origina el síndrome es la ausencia de función del ventrículo izquierdo, que obstruye la circulación de retorno desde las pulmonares y la sangre mezclada en ventrículo derecho pasa, en parte, a la arteria pulmonar y parte por el *ductus* (que persiste) a la aorta ascendente: esto conduce a la insuficiencia cardiaca.

Se transmite en forma autosómica recesiva.

La etiología es genética.

## Bibliografía

- Lev, M.: "Pathologic anatomy and interrelationship of hypoplasia of the aortic tract complexes". *Lab. Invest.*, 1:61, 1952 (cit. P. Noonan).
- Noonan, J.A. and A.S. Nadas: "The hypoplastic left heart syndrome". *Pediat. Clin. N. Amer.*, 5:1029, 1958.
- Quero, M.; L. Pérez Díaz y J. Bourgon Codina: *Cardiopatías congénitas: Diagnóstico y tratamiento*. Ed. Cient. Médica. Madrid 1973, p. 20.

## SÍNDROME DE CORIOCARCINOMA INFANTIL

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en ambos sexos. Aparece entre las 5 semanas y los 7 meses manifestándose por crisis de anemia con hemoptisis, hematemesis, hematuria y/o melena.

**Examen físico.** Existe hepatomegalia, aumento de las mamas, crecimiento del vello pubiano. Puede aparecer una masa abdominal palpable.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología de tórax.** Muestra la presencia de una masa tumoral en pulmón. Orina. Hay elevación marcada de gonadotropina coriónica.

**Patología.** Puede demostrarse el coriocarcinoma en pulmones, hígado, en tejido celular subcutáneo, glándulas suprarrenales y cerebro.

### Sindromogénesis y etiología

Se trata de un coriocarcinoma metastásico a partir de la placenta adquirido durante la vida intrauterina. El pronóstico es desfavorable pero su diagnóstico permite establecer tratamiento a la madre.

## Bibliografía

- Witzleben, C.L.; and G. Bruninga: "Infantile choriocarcinoma: a characteristic syndrome". *J. Pediat.*, 73:374-378, 1968.

## SÍNDROME DE CRIDU CHAT

### Sinonimia

S. de monosomía 5p. S. del maullido de gato.

### Sindromografía

#### Clínica

Incidencia estimada de 1 en 50 000 nacidos vivos. Relación sexual 7F:5M.

Se caracteriza por llanto anormal semejante al maullido de un gato por su tono agudo y tenso.

Dismorfología: microcefalia, cara redonda, de luna, hipertelorismo, epicanto, puente nasal amplio y plano. Ángulo de la mandíbula pobremente definido. Mejillas llenas. Con la edad, aunque persiste la microcefalia la cara se alarga, hay mala implantación de los dientes, la micrognatia es más evidente. Al nacimiento presentan un llanto especial que recuerda al maullido de un gato posiblemente por hipoplasia de la laringe.

Otras malformaciones: atrofia cerebral difusa, dilatación ventricular, atrofia cerebral, hidrocefalia. Atrofia óptica, estrabismo.

Cardiopatía congénita.

Neurología: hipotonía con pobres reflejos, con la edad aparece hipertonia de los miembros y marcha espástica. Retraso mental severo, no desarrollo del lenguaje. Pueden llegar a adultos.

#### Exámenes paraclínicos

##### Cariotipo.

**Electroencefalograma.** Suele ser anormal.

**Radiografía ósea.** Escoliosis, pie plano, anomalías costales y vertebrales.

**Ecografía cerebral y de otros órganos.**

**Tomografía axial computadorizada.**

#### Sindromogénesis y etiología

Desbalance cromosómico por deleción de los brazos cortos del cromosoma 5. La mayor parte de las características descritas se observan aún con la pérdida de un pequeño segmento 5p14p15.

#### Bibliografía

Berg, J.M. *et al.*: "The cri-du-chat syndrome in adolescents and adults". J. Pediatr., 77:782,1970.

Lejeune, J. *et al.*: "Trois cas de délétion partielle du bras court du chromosome 5". C.R. Acad. Sci. [D](Paris).

#### SÍNDROME DE CRIGLER-NAJJAR

##### Sinonimia

S. de ictericia no hemolítica familiar con querníctero. S. de Rotor-Crigler-Najjar. S. de hiperbilirrubinemia congénita.

##### Sindromografía

###### Clínica

Este padecimiento existe en dos formas. El tipo I es el grave desde el punto de vista clínico (es el que describieron originalmente Crigler y Najjar) y es producido por una falta total de glucuroniltransferasa. El tipo II es más moderado, ya que sólo existe una deficiencia parcial de la enzima.

Tipo I. Es raro. Comienza en el lactante el primer día y persiste después y se acompaña de hiperbilirrubinemia no conjugada de cerca de 20 mg/dL, a veces más alta. El querníctero se presenta varias semanas después, por acumulación de bilirrubina no conjugada en los núcleos grises de la base del cerebro.

Ausencia de bilirrubina conjugada en la bilis que pierde su color. No hay respuesta al fenobarbital. Las pruebas hepáticas son normales al igual que la histología del hígado. La fototerapia reduce algo, aunque transitoriamente, la bilirrubina no conjugada. Los niños afectados fallecen en las primeras semanas o meses, otros en el primer año de vida. En raras ocasiones han sobrevivido hasta la segunda a tercera décadas. Se corresponde con el descrito originalmente por Crigler y Najjar.

Tipo II. Como la deficiencia de glucuroniltransferasa es parcial, el cuadro clínico es menos grave. La ictericia puede no aparecer hasta la adolescencia o ser moderada. Las complicaciones neurológicas del tipo del querníctero son muy raras.

###### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** La hiperbilirrubinemia es de 6-20 mg/dL, fundamentalmente a base de monoconjugados. Aclaramiento retardado de bilirrubina en sangre.

**Biopsia hepática.** Normal.

#### Sindromogénesis y etiología

El fenobarbital es eficaz como inductor enzimático y se aprecia una caída rápida de la bilirrubina en sangre.

La afección es relativamente benigna.

La herencia es dominante con expresividad variable en el tipo I. Recesiva en el tipo II.

#### Bibliografía

Crigler, J.F. and V. Najjar: "A congenital familial non-hemolytic jaundice with kernicterus". Pediatrics, 10:169-79, 1952.

Schmidt, D.: Hyperbilirubinemia. In Stanbury, J.B. and D.S. Frederickson: The metabolic basis of inherited disease. McGraw-Hill, New York, 1966.

#### SÍNDROME DE CROSS

##### Sinonimia

S. Oculocerebral-hipopigmentación.

##### Sindromografía

###### Clínica

Se descubrió por primera vez en una familia Amish consanguínea con 4 hijos afectados.

Es manifiesto desde el nacimiento por las anomalías oculares y aspecto albino de piel y cabellos. La piel es casi despigmentada, aunque le falta la blancura total del albinismo; cabello blanco-cremoso; algunos nevos pigmentarios.

Ojos: microftalmía con microcorneas nubosas, vascularizadas, nistagmo grosero y ceguera total; ectropión espástico. Sistema nervioso central: Alrededor de los 3 meses de vida aparecen movimientos atetoides de los dedos de las manos y pies, con progresiva espasticidad y fuerte retraso mental; hipertonia e hiperreflexia sin llegar al *clonus*. Al arribar a la edad escolar se constituyen contracturas de hombros, codos, caderas y rodillas, persisten reflejos de succión y aprehensión. Retraso mental profundo y progresiva invalidez.

Hipogonadismo: en los varones criptorquidia; en las hembras cuando llega la edad, no aparecen los caracteres sexuales secundarios. Boca: fibromatosis gingival.

###### Exámenes paraclínicos

**Cariotipo, aminoácidos y electroencefalograma.** Normales.

#### Sindromogénesis y etiología

Existe gran reducción de melanocitos en el bulbo piloso, que apenas son impregnados de la tirosina *in vitro*.

Se transmite en forma autosómica recesiva. Con frecuencia padres de estos enfermos son consanguíneos. Los pocos casos conocidos son de origen Amish (Ohio), publicados por Cross, McKusick y Breer.

La etiología es genética.

#### Bibliografía

Cross, H.E.; V.A. McKusick and Q. Breer: "A new oculocerebral syndrome with hypopigmentation". J. Pediatr., 70:398, 1967.

Goodman, R.M. and R.J. Gorlin: Atlas of the Face in Genetic Disorders. Ed. Mosby, 1977.

#### SÍNDROME DE CURTIUS I

##### Sinonimia

S. de gigantismo unilateral congénito. S. de hemimacrosomía.

## Sindromografía

### Clínica

Puede presentarse con una marcada hipertrofia de una parte del cuerpo o de la cara o estar circunscrito a una articulación o a la arcada alveolar y los dientes. Hay hemihipertrofia de la cara. Algunas veces limitada.

Puede haber sindactilia, distrofia de la uña o de la piel. A veces microcefalia; displasia del esmalte dentario con hipodoncia.

Generalmente se acompaña de alteraciones endocrinas: hipogonadismo, hipoplasia mamaria y en ocasiones alteraciones psíquicas.

### Sindromogénesis y etiología

Se considera una afección probablemente hereditaria.

### Bibliografía

Curtius, F.: "Kongenitaler Partieller Riesenwuchs mit Endocrinen Storungen". Deut. Arch. Klin. Med., 147:310-19, 1925.  
Moortgat, P.: Syndromes a noms propres. Paris, Pretat, 1966.

## SÍNDROME DE DÉFICIT DE ALFA-1-ANTITRIPSINA

### Sindromografía

#### Clínica

Las manifestaciones clínicas de este síndrome están dadas fundamentalmente por una colestasis intrahepática neonatal, que constituye el 5-10 % de los ícteros colestásicos del recién nacido. En el niño mayor y el adulto es causa de enfisema pulmonar y está asociado a otras afecciones como: glomerulonefritis, pancreatitis y enfermedades articulares.

**Examen físico.** En la forma de presentación más frecuente, se aprecia íctero, hepatomegalia, hipocolia intermitente, orinas oscuras y esplenomegalia precoz.

El pronóstico de estos niños es variable. En ocasiones la lesión evoluciona hacia una cirrosis hepática, con hipertensión portal y cirrosis, lo que lleva a una muerte temprana en la primera década de la vida. En otros casos las manifestaciones colestásicas mejoran y la progresión hacia la cirrosis es lenta. Por último existen pacientes que logran una mayor supervivencia y llegan hasta la edad adulta aunque presentan grados variables de disfunción hepática.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Existe un patrón de colestasis caracterizado por elevación de la bilirrubina con predominio de la fracción directa, aumento de la fosfatasa alcalina, que puede alcanzar hasta 4 veces su valor normal y moderado incremento de las aminotransferasas.

Electroforesis de proteínas, muestra disminución o ausencia de las alfa-1-globulinas.

**Fenotipo del sistema Pi.** Es patológico el fenotipo Pizz.

**Determinación del poder antitripsico del suero.** Disminuido.

**Ecografía abdominal.** Muestra signos de hipertensión portal con hepatosplenomegalia.

**Laparoscopia.** En el período neonatal muestra un hígado colestásico. Posteriormente aparecen elevaciones e irregularidades en la superficie hepática adoptando el aspecto de una cirrosis mixta, macronodular y micronodular.

**Biopsia hepática.** Presenta infiltrado inflamatorio de los espacios porta con aumento del tejido conectivo y necrosis de

los hepatocitos. Estos contienen una sustancia que se pone en evidencia con la coloración PAS (ácido peryódico de Schiff), que es resistente a la acción de la diastasa. Se ha planteado que esta sustancia puede estar constituida por moléculas de alfa-1-antitripsina no secretadas.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome es genético y se trasmite en forma autosómica recesiva, regulada por un sistema de alelos múltiples codominantes autosómicos que se encuentran localizados en el brazo largo del cromosoma 14. Estos elementos regulan la producción de alfa-1-antitripsina (la más importante de las alfa-1-globulinas del plasma) e inhibe múltiples enzimas proteolíticas entre ellas la tripsina, que disminuye en un rango entre 10 y 15 % de la cifra normal en los pacientes con la enfermedad (fenotipo pizz).

### Bibliografía

Alagille, D. y M. Odievre: "Enfermedades del hígado y las vías biliares en el niño". Editorial Científico Médica, Cap. 3 pp. 33-68. Barcelona, 1981.  
Fragoso, T. *et al.*: "Valor de la determinación del fenotipo sistema Pi en la deficiencia de alfa-1 antitripsina". Rev. Cub. Ped., 58(3):315-321, 1986.

## SÍNDROME DE DÉFICIT DE TRIPSINÓGENO

### Sinonimia

Enfermedad del déficit de tripsinógeno.

### Sindromografía

#### Clínica

Se inicia a poco del nacimiento, con vómitos intermitentes, Heces formes y poca ganancia en el peso que se mantiene estacionario a pesar de comer con apetito. Su frecuencia es de un caso por cada 10 000 nacimientos. Se caracteriza por edema, palidez, hipocromotriquia. Todos los síntomas regresan con el tratamiento de sustitución.

**Examen físico.** Edemas desde las 8 semanas con evidente *godet*. Anemia. Hipocromotriquia con aclaramiento parcial del cabello, como sucede en el kwashiorkor.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Anemia normocrómica normocítica con ligera macrocitosis (no responde a la medicación). Reticulocitosis moderada, neutropenia severa, hipoproteinemia marcada de todas las fracciones.

**Pruebas del sudor.** Negativas.

**Orina.** Normal.

**Tubaje duodenal.** Ausencia incompleta de tripsinógeno.

**Heces.** Reacción trípica negativa, con esteatorrea (las grasas constituyen el 50 % del peso seco). Proteinorrea, con pérdida del 60 % del nitrógeno ingerido.

### Sindromogénesis y etiología

En este síndrome falta la capacidad de sintetizar tripsinógeno pancreático, por ello la quimotripsina y la carboxipeptidasa también están bajas, puesto que estas enzimas se

forman a partir de las proenzimas correspondientes, por la tripsina.

El déficit de tripsinógeno le resta al jugo pancreático su capacidad proteolítica, lo que origina una malabsorción proteica y desnutrición que, a su vez, facilita la esteatorrea y acentúa la malnutrición.

Este síndrome tiene etiología genética y se trasmite en forma autosómica recesiva.

## Bibliografía

- Gryboski, J.: *Gastrointestinal problems in the infant*. Ed. Saunders, Filadelfia, 1975, p. 460.
- Townes, P.L.: "Trypsinogen deficiency disease". *J. Pediat.*, 66:275, 1965.
- Townes, P.L.; M. Bryson and G. Miller: "Further observation on trypsinogen disease: report of a second case". *J. Pediat.*, 71:220, 1967.
- Townes, P.L.: "Proteolytic and lipolytic deficiency of the exocrine pancreas". *J. Pediat.*, 75:221, 1969.
- Townes, P.L.; M. F. Bryson and G. Miller: "Further observation trypsinogen deficiency disease; report of a second case". *J. Pediat.*, 71:220-24, 1967.

## SÍNDROME DE DIGEORGE

### Sinonimia

S. de la tercera y cuarta bolsas faríngeas. S. de ausencia congénita de timo y paratiroides. S. de aplasia tímica.

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta ambos sexos, comienzo temprano en el primer año de vida.

Infecciones severas y frecuentes, particularmente respiratorias por diversos microorganismos. Diarrea, tetania hipocalcémica en el recién nacido. Hallazgos faciales: nariz ancha, labio superior retraído, mandíbula hipoplásica, inserción baja de las orejas, fusión del hélix y antehélix.

Retardo mental. Infecciones graves (hongos, virus, piógenos).

**Examen físico.** Tetania, convulsiones. Signos de Chvostek y Trousseau. Fisuras patológicas de labios, nariz y orejas; micrognatia; cardiopatía congénita (en especial arco aórtico a la derecha y tetralogía de Fallot). Deshidratación, infección pulmonar y mucosa. Malformaciones severas: microcefalia, cardiopatías, etcétera.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Anemia, linfopenia progresiva, hipocalcemia, hiperfosforemia.

**Radiología.** Ausencia de sombra tímica en la primera semana del nacimiento, anomalías del arco aórtico, atresia esofágica, fístula traqueoesofágica, cardiopatía congénita.

**Pruebas inmunológicas.** Deficiente respuesta a la fitohemaglutinina, déficit de inmunidad demorada, rechazo del homoinfarto, contenido normal de inmunoglobulinas séricas, buena respuesta de anticuerpos, función normal de los neutrófilos.

### Sindromogénesis y etiología

Puede ser originado por: ausencia congénita, hipoplasia o ectopia de paratiroides; ausencia del timo. Estas alteraciones producen el cuadro clínico.

Se debe a una embriopatía en la octava semana. Fallo del desarrollo de la tercera y cuarta bolsas faríngeas, lo que da lugar a una secuencia malformativa en el 60 % de los casos se acompaña de un variado grupo de malformaciones.

Etiológicamente se ha asociado a la exposición prenatal de alcohol y se han reportado casos con delección 22 g.

La etiología es genética y la mayoría de los casos son esporádicos; sólo se ha reportado un caso familiar en hermanos.

## Bibliografía

- DiGeorge, A.M.; M.D. Cooper; R.D.A. Peterson and R.A. Good: "New concept of cellular basis of immunity". *J. Pediat.*, 67:907-08, 1965.
- Jones, K.L.: *Smith's recognizable patterns of humane malformation*. 4th edition, 1988, W.B. Sanders Company, Philadelphia.
- Lischner, H.W.; C.W. Wright and Le Riche *et al.*: "Partial DiGeorge syndrome with substantial cell-mediated immunity". *Am. J. Dis. Child.*, 130:316, 1976
- Lobdell, D.H.: "Congenital absence of parathyroid glands". *Arch. Path.*, 67:412-15, 1959.
- Taitz, L.S.; C. Zarate-Salvador and R.S. Scharz: "Congenital absence of the parathyroid and thymus glands in an infant (II and IV pharyngeal pouch syndrome)". *Pediatrics*, 38:412, 1960.

## SÍNDROME DE DIABETES NEFROGÉNICA HEREDITARIA

### Sinonimia

S. del bebé poliuro-polidíptico. (Ver síndrome de diabetes resistente a la ADH.)

### Sindromografía

#### Clínica

Se manifiesta en varones hijos de mujeres portadoras (que presentan solamente un grado menor del mismo trastorno). Hay polidipsia, poliuria, resistencia a la ADH desde la infancia, deshidratación, retardo mental.

#### Exámenes paraclínicos

**Orina.** Baja densidad, incapacidad de concentración. Incapacidad de respuesta a la vasopresina.

### Sindromogénesis y etiología

Síndrome hereditario ligado al sexo que provoca serios trastornos en varones.

## Bibliografía

- Carter, C. and M. Simpkins: "Carrier state in nephrogenic diabetes insipidus". *Lancet*, 2:1069-73, 1956.
- Forssman, H.: "On hereditary diabetes insipidus, with special regard to a sex-linked form". *Acta Med. Scand. Suppl.*, 159:1-196, 1945.
- Williams, R.H. and C. Henry: "Nephrogenic diabetes insipidus transmitted by females and appearing during infancy in males". *Ann. Int. Med.*, 27:84-95, 1947.

## SÍNDROME DE DIABETES TRANSITORIA EN LA INFANCIA

### Sinonimia

S. de diabetes mellitus congénita temporal.

## Sindromografía

### Clínica

Este síndrome se manifiesta en recién nacidos generalmente a término, emaciados y de bajo peso con ausencia de grasa subcutánea y de aspecto senil. Generalmente comienza antes de las 6 semanas de edad. Existe polifagia, poliuria, deshidratación, fiebre y pérdida progresiva de peso a pesar de una dieta correcta.

Es frecuente el desarrollo de infecciones y abscesos. La diferenciación del estado de diabetes transitoria y la verdadera diabetes mellitus solamente puede establecerse cuando ha transcurrido un período suficiente para que desaparezca o muestre su carácter permanente. El tratamiento es con insulina (si las cifras de glucemia son superiores a 200 mg%), antibiótico para las infecciones y dieta adecuada e hidratación parenteral si es necesario.

La evolución es hacia la corrección del defecto metabólico entre los 7 días y los 18 meses cuando los niños presentan glucemia y curva de tolerancia a la glucosa normales.

Puede ocurrir muerte por inanición o marasmo.

Puede observarse retraso mental en algunos casos.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hiperglucemia en ayunas. Curva de tolerancia a la glucosa similar al diabético.

**Orina.** Glucosuria.

## Sindromogénesis y etiología

Hay islotes pancreáticos hipoplásicos incapaces de producir insulina adecuada. La madre tiene bajos niveles de glucemia (alimentaria, sobreproducción de insulina) o enfermedad placentaria que impide el transporte normal de la glucosa de la madre al niño o un retraso primario de la maduración de las células de los islotes pancreáticos.

## Bibliografía

Dacou Voutetakis, C. *et al.*: "Macroglossia transient neonatal diabetes mellitus and intrauterine growth failure. A new distinct entity". *Pediatric*, 55:127-131, 1975.

## SÍNDROME DE DISPLASIA CAUDAL

### Sinonimia

S. de regresión caudal. S. de secuencia displasia caudal.

## Sindromografía

### Clínica

Los defectos estructurales de la región caudal en este patrón malformativo se caracterizan por desarrollo incompleto del sacro que en menor grado se extiende a las vértebras lumbares, ausencia del cuerpo del sacro, aplanamiento de las nalgas, acortamiento de la hendidura interglútea, hoyuelos de las nalgas, disrupción del cordón espinal permitiendo daño neurológico secundario que provoca desde incontinencia de orina y heces hasta pérdida neurológica total y pérdida extrema de crecimiento en la región caudal disminuyendo el movimiento de las piernas. El grado de severidad de estas manifestaciones clínicas es variable, los infantes más afectados tienen flexión y abducción de las caderas, membranas poplíteas secundarias a la pérdida de movimientos.

Otras deformidades comunes son el pie *equinovarus* y *calcaneovalgus*. Puede haber también agenesia renal, ano imperforado, paladar hendido, microcefalia y meningomielocelo.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Columna lumbosacra, pelvis y miembros inferiores, permiten comprobar las alteraciones óseas.

Ultrasonido renal.

## Sindromogénesis y etiología

Este síndrome malformativo se agrupó con la sirenomelia pensándose que esta representaba su forma más severa. Actualmente se consideran dos entidades no relacionadas. La sirenomelia y sus defectos asociados se deben a una alteración vascular de la arteria vitelina, mientras que la displasia caudal es probablemente de etiología heterogénea en la que parece existir relación con madres diabéticas.

## Bibliografía

Stewart, J.M. and S. Sotoll: "Familial caudal regression anomaly and maternal diabetes". *J. Med. Genet.*, 16:17-20, 1979.

## SÍNDROME DE DISPLASIA CRANEOMETAFISAL

## Sindromografía

### Clínica

Aumento de grosor de los huesos nasales y del área supraorbitaria con hipertelorismo y nariz relativamente pequeña. Proptosis variable de los ojos. Dolores de cabeza y estrechamiento nasal con rinitis. La enfermedad se hace evidente desde la infancia y los pacientes pueden presentar serios problemas de compresión del cerebro y nervios craneales. Pueden presentar parálisis facial, pérdida visual y sordera.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Aumento de la densidad de la base del cráneo de los huesos faciales, de la mandíbula y de la bóveda craneal. Ausencia variable de neumatización. Ligero a moderado ensanchamiento metafisal con esclerosis diafisal.

## Sindromogénesis y etiología

De etiología monogénica no está bien esclarecido el tipo de herencia. El defecto básico parece estar relacionado con la morfogénesis ósea con defecto de la reabsorción y remodelamiento óseo.

## Bibliografía

Gorlin, R.J.; J., Spranger and M. Kozalka: "Genetic craniotubular bone dysplasias and hyperostosis. A critical analysis". *Birth Defects*, 5: 79, 1969.

Penchaszadeh, V.B.; E.R. Gutiérrez and P., Figuero: "Autosomal recessive craniometaphyseal dysplasia". *Am. J. Med. Genet.*, 5:43-45, 1980.

## SÍNDROME DE DISPLASIA ESPONDILOMETAFISAL

### Sinonimia

S. de condrodiasplasia espondilometafisal de Kozlowski.

## Sindromografía

### Clínica

Este síndrome se caracteriza por deficiencia del crecimiento, especialmente del tronco, que comienza entre el primer y cuarto años de edad, la talla del adulto oscila entre 4 pies 3 pulgadas y 5 pies. Hay cuello y tronco cortos con cifosis dorsal, *pectus carinatum*. Marcha anadeante con limitación de la movilidad articular y cambios degenerativos articulares.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** A nivel de la columna vertebral en vistas AP y L se observa platispondilia con estrechamiento anterior en la región lumbar. Hipoplasia odontoidea. En la pelvis las alas ilíacas son cuadradas y hay aplanamiento irregular del acetábulo. Metáfisis irregulares especialmente de la proximal del fémur con cuello femoral corto. Huesos del carpo hipoplásicos con retraso de la osificación.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es genética, se observan herencias autosómico dominante y también recesivas. Hay posibilidad de mutaciones frescas. El defecto básico no se conoce.

### Bibliografía

Riggs, W. Jr. and R.L. Summitt: "Spondylometaphyseal dysplasia (Kozlowski). Report of affected mother and son". *Radiology*, 101:375-377, 1971.

## SÍNDROME DE DISPLASIA METAFISAL TIPO SCHMID

### Sindromografía

#### Clínica

Baja talla moderada, de 130-160 cm en el adulto. Arqueamiento de las piernas, con marcha anadeante en el segundo año de edad. Dolores de las piernas en el escolar. Moderada limitación en la completa extensión de los dedos.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Huesos largos cortos con ensanchamiento e irregularidad de la metáfisis. Tibias arqueadas. *Coxa vara* y *genuvarum*. Las epífisis se mantienen conservadas.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es genética monogénica de herencia autosómica dominante y expresividad variable. Aunque el defecto básico se desconoce, el estudio histológico revela hipoplasia de cartílago.

### Bibliografía

Rosenblom, A.L. and D.W. Schmid: "The natural history of metaphyseal dysostosis". *J. Pediatr.*, 6:857-859, 1965.

## SÍNDROME DE DISPLASIA METAFISAL TIPO JANSEN

### Sinonimia

S. de disostosis metafisal.

## Sindromografía

### Clínica

Baja talla severa de comienzo posnatal, en el adulto la talla es alrededor de 125 cm. A diferencia de los otros tipos de displasias metafisales presenta un patrón dismórfico facial que se caracteriza por: cara pequeña con ojos prominentes, con hiperplasia frontonasal y supraorbitaria en el adulto y micrognatia. Los pacientes tienen un tórax pequeño, deformidades en flexión de las articulaciones especialmente rodillas y caderas, marcha anadeante, dedos cortos, sordera y también presentan hipercalcemia.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología** (*survey óseo*). Cráneo: hiperostosis con densidad de la base del cráneo. Pelvis y metáfisis con áreas que presentan imágenes parecidas a quistes debido a pérdida de osificación.

**Sangre.** Calcio sérico.

### Sindromogénesis y etiología

De etiología genética, se plantean nuevas mutaciones en la mayoría de los casos y herencia autosómica dominante. Aunque del defecto básico no hay conocimiento se sabe que hay cambios radiográficos con la edad.

### Bibliografía

Charrow, J. and A.K. Poznanski: "The Jansen type of metaphyseal chondrodysplasia: confirmation of dominant inheritance and review of radiographic manifestations in the newborn and adult". *Am. J. Med. Genet.*, 18:321-325, 1984.

## SÍNDROME DE DISPLASIA METAFISAL TIPO McKUSICK

### Sinonimia

S. de hipoplasia cartílago-pelo.

### Sindromografía

#### Clínica

Baja talla (adulto 107-147 cm). Miembros cortos con arqueamiento de las piernas. Manos cortas, uñas de las manos y pies hipoplásicas. Extensión incompleta de los codos. Pelo fino, frágil, esparcido. Hiperlaxitud articular de manos y pies. En ocasiones se acompaña de respuesta celular inmune disminuida y malabsorción en la infancia.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Huesos largos con metáfisis irregulares. La tibia es más corta que la fíbula.

### Sindromogénesis y etiología

De etiología genética, monogénica de herencia autosómica recesiva. El defecto básico no se conoce, sin embargo las células del cartílago están disminuidas formando columnas pobremente organizadas.

### Bibliografía

McKusick, V.A. *et al.*: "Dwarfism in the Amish II. Cartilage-hair hypoplasia". *Bull. Hopkins Hosp.*, 116:285-287, 1965.

Lux, S.E. *et al.*: "Chronic neutropenia and abnormal cellular immunity in cartilago-hair hypoplasia". *New. Engl. J. Med.*, 282:231-234, 1970.

## SÍNDROME DE DISPLASIA TORÁCICA ASFIXIANTE

### Sinonimia

S. de distrofia torácica de Jeune.

### Sindromografía

#### Clínica

Baja talla de comienzo prenatal, caja torácica pequeña con hipoplasia pulmonar posiblemente secundaria a lo pequeño del tórax, lo que ocasiona la muerte en edades tempranas. Alteraciones renales del tipo de la esclerosis tubular y/o displasia quística tubular. Alteraciones hepáticas con proliferación variable de conductillos.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología** (*survey óseo*). Arcos costales cortos con irregularidad en la articulación costochondral. Huesos largos relativamente cortos con irregularidad en metáfisis y epífisis especialmente en manos. Ulna y fíbula cortos. Epífisis en forma de cono y fusión precoz entre epífisis y metáfisis de las falanges distales y medias. Osificación precoz de la cabeza del fémur. Pelvis con hipoplasia de las alas iliacas, acetábulo horizontal con proyecciones hacia las márgenes inferiores de la escotadura sacrociática.

#### Ultrasonido renal.

### Sindromogénesis y etiología

De etiología genética, se trasmite con patrón de herencia autosómica recesiva. El defecto básico es desconocido, en autopsias se han comprobado alteraciones desordenadas del crecimiento costochondral con cartilago proliferativo hiperplásico y pobre progreso de la mineralización endochondral. El ultrasonido fetal en la semana 18 de gestación permite el diagnóstico prenatal.

### Bibliografía

- Elejalde, B.R. *et al.*: "Prenatal diagnosis of Jeune's syndrome". *Ame. J. Med. Genet.*, 21:433-435, 1985.
- Okerklaid, F. *et al.*: "Asphyxiating thoracic dystrophy". *Arch. Dis. Child.*, 52:758-760, 1977.
- Shah, K.J.: "Renal lesions in Jeune's syndrome". *Br. J. Radiol.*, 53:432-434, 1980.

## SÍNDROME DE DISTRESS RESPIRATORIO QUE SIMULA ENFERMEDAD CARDIACA CONGÉNITA

### Sindromografía

#### Clínica

Recién nacido a término con peso normal. Presenta taquipnea extrema sin gran retracción y quejido respiratorio.

El sonido pulmonar es áspero y ruidoso. Hay aumento considerable del corazón; hepatomegalia progresiva, edema y cianosis. El tratamiento es a base de oxígeno, digitalización y diuréticos. El pronóstico es bueno con alta supervivencia y buen desarrollo contrario a otras formas de distress respiratorio.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** O<sub>2</sub> arterial bajo, sólo hay ligeras anomalías, en los valores de pH y PCO<sub>2</sub>.

**Electrocardiograma y ecocardiograma.** Para excluir cardiopatía congénita mayor.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Robertson, N.R.C.: "Severe respiratory distress syndrome mimicking cyanotic heart-disease in term babies". *Lancet*, 2:1108-1110, 1967.

## SÍNDROME DE DOWN

### Sinonimia

S. de trisomía 21. "Idiocia mongoliana" y "mongolismo" son términos criticados y no usados particularmente por sus implicaciones raciales.

### Sindromografía

#### Clínica

Incidencia: 1 por 1 000, incrementa exponencialmente con la edad materna, 1 por 300 a los 35 años, 1 por 45 a los 40 años, 1 por 15 a los 45 años, 1 por 12,5 después de los 45 años. Relación de sexo 3M:2F.

Dismorfología. Los pacientes presentan un fenotipo bien delineado, cráneo pequeño de occipucio plano, cara redonda de perfil plano, hendiduras palpebrales oblicuas hacia arriba, ángulo interno del ojo cubierto por epicanto, falso hipertelorismo, pestañas cortas y escasas, estrabismo, blefaritis; en los iris se observan manchas Brushfield cuando estos son azules. El puente nasal es plano, la nariz pequeña con fosas nasales antevertidas. Boca pequeña, labios gruesos, fisurados, lengua gruesa, protruyendo, boca entreabierta, puede haber glositis exfoliativa, orejas pequeñas, redondas con raíz del hélix prominente, canales auditivos pequeños, las otitis son frecuentes. Cuello corto, ancho con exceso de piel en la nuca. Abdomen globuloso con diastasis de los rectos anteriores y hernia umbilical.

Manos y pies cortos y anchos. En las manos hay braquimesofalangia especialmente del pulgar y el quinto dedo, un pliegue transversal único es característico. En los pies hay separación entre primer y segundo dedos con un surco profundo entre ambos. Presentan hiperlaxitud ligamentosa e hipotonía muscular. La pelvis es pequeña con disminución del ángulo acetabular.

Otras malformaciones: más del 45 % de los pacientes presentan cardiopatía congénita, las más frecuentes son canal atrioventricular, comunicación interventricular y comunicación interauricular, persistencia del *ductus arteriosus*. Hay malformaciones digestivas como estenosis duodenal, páncreas anular, megacolon, atresia anal y prolapso rectal. La talla media en el adulto varón es de 154 cm y 144 en la hembra.

Las características faciales se modifican con la edad. El comienzo de la pubertad es normal en ambos sexos. El retraso mental es constante y varía en función de la edad (CI 50-70).

### Sindromogénesis y etiología

Aberración cromosómica no balanceada que involucra al cromosoma 21. El 92,5 % son trisomías libres por no disyunción, posiblemente más frecuente en las meiosis maternas y en función de la edad.

Translocaciones por fusión centromérica D/G o G/G, en el 4,8 % y mosaicismos en el 2,7 %.

## Bibliografía

Gadner, R.J. and G.R. Sutherland: Chromosome abnormalities and genetic counseling. Oxford University Press, New York, 1989.  
Smith, D.W. and A.C. Wilson: The child with down's syndrome. Philadelphia, W. B. Saunders Co., 1973.

## SÍNDROME DE DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN

### Sindromografía

#### Clínica

La baja talla a expensas del tronco de comienzo posnatal se manifiesta alrededor de los 18 meses, la talla del adulto es de 128 cm o menor. Deficiencia mental con microcefalia. Protrusión del esternón con tórax en tonel. Limitación de la movilidad articular. Marcha anadeante, *genus valgus*. Escoliosis, cifosis, lordosis.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología** (*survey óseo*). Vértebras aplanadas con cara anterior del cuerpo puntiaguda y defectos de osificación como escotaduras, hipoplasia del odontoide, alas iliacas con crestas calcificadas irregularmente. Desplazamiento lateral de las epífisis de la cabeza femoral. Huesos largos con metafisis y epífisis irregulares. Huesos metacarpianos cortos, particularmente el primero, falanges cortas. Huesos del carpo pequeños, epífisis cónicas.

### Sindromogénesis y etiología

De etiología genética, tiene herencia autosómica recesiva. El defecto básico se desconoce.

## Bibliografía

Naffah, J.: "The Dyggve-Melchior-Clausen syndrome". Am. J. Hum. Genet., 28:607, 1976.  
Spranger, J.; P. Maroteaux and V.M. der Kaloustian: "The Dyggve-Melchior-Clausen syndrome". Radiology, 114:415, 1975. Privado

## SÍNDROME DE EEC

### Sinonimia

S. de displasia ectodérmica, ectrodactilia y labio y paladar hendidos, EEC: del inglés ectrodactyly -ectodermal dysplasia-clefting.

### Sindromografía

#### Clínica

Presenta alteraciones propias de las displasias ectodérmicas: piel fina con ligera hiperqueratosis, tetillas hipoplásicas, pelo fino y claro, uñas hipoplásicas, anodontia parcial, microdentia y caries, fotofobia, blefarofimosis, defectos del conducto lacrimonasal, iris claros, blefaritis, dacriocistitis. Labio leporino con paladar hendido, hipoplasia maxilar y molar. Sindactilia, ectrodactilia y defectos arcados de las manos y pies. Ocasionalmente pueden tener sordera y malformaciones de las orejas. Inteligencia normal.

### Exámenes paraclínicos

El diagnóstico es eminentemente clínico.

**Biopsia de Piel.** Para comprobar la displasia ectodérmica, puede ser útil en algunos casos.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es genética debida a una mutación monogénica con herencia autosómica dominante, penetrancia reducida y expresividad variable.

## Bibliografía

Bixler, D., et al.: "The ectrodactyly-ectodermal dysplasia-clefting (EEC) syndrome" Clin. Genet., 3:43-45, 1972.

## SÍNDROME DE EMBRIOPATÍA POR TALIDOMIDA

### Sinonimia

S. de Wiedemann I.

### Sindromografía

#### Clínica

Ocurre en recién nacidos cuyas madres tomaron talidomida (alfa-N-phtalidomido glutaramida) durante la gestación, el período más crítico es el comprendido entre los 37 y 50 días de la última menstruación.

Este síndrome fue muy frecuente entre las décadas de los años 50 y 60 cuando se introdujo el producto en el mercado como analgésico de uso común, lo que dio lugar a una verdadera epidemia, pues se produjeron innumerables casos. En la actualidad resulta infrecuente por las medidas de control que se han tomado.

Afecta a ambos sexos por igual y se caracteriza por deformidades en el desarrollo de los miembros con un rango variable entre la amelia y deformidades de los dedos pulgares. Las deformidades son más frecuentes en los miembros superiores, por lo general son bilaterales, pero habitualmente asimétricas.

Hay gradaciones de defectos por reducción de miembros: hipoplasia o aplasia de pulgares, polifalangias y polidactilias o sindactilias.

También se describen defectos auriculares incluyendo anotia o ausencia del conducto auditivo externo y puede haber leves dismorfias como *nevus flameus* mesofrontal o en labio superior a modo de bigote.

Entre las malformaciones se cuentan: cardiopatías, estenosis o atresia de duodeno y/o del ano, aplasia apendicular, ausencia del lóbulo inferior del pulmón derecho, aplasias y malformaciones renales, asplenia y muy poca frecuencia de retardo mental. Se asocian: malformaciones craneales, hidrocefalia, meningo-mielocelo, macroftalmía o anoftalmía, nariz en silla de montar, paladar hendido, hemangioma facial.

Es usual que la inteligencia se conserve normal.

### Exámenes paraclínicos

El diagnóstico es clínico.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se presentó entre 1958 y 1962 en Europa y Australia por el empleo de la talidomida como droga antiemética en embarazadas. En este período en Alemania ocurrieron más de 5 000 casos. La talidomida produce alteraciones del desarrollo



embrionario de miembros y organogénesis cuya severidad se correlaciona con la edad gestacional y las dosis empleadas.

## Bibliografía

- Lenz, W. y K. Knapp: "Die thalidomid embriopathie". Dtsch. Med. Wschr., 85:1232, 1962.  
Lenz, W.: "Das thalidomid-syndrom". Fortschr. Med., 81:148, 1963.  
Trueta, J.: "Care of thalidomide babies: Experience in Germany". Lancet, 2:1162, 1962.

## SÍNDROME DE ERITROCITOSIS ESPORÁDICA EN NIÑOS

### Sinonimia

S. de eritrocitosis primaria.

### Sindromografía

#### Clínica

En este síndrome que se caracteriza por un incremento aislado de la masa de células rojas, sin alguna anomalía conocida como causa de eritrocitosis secundaria carente de transmisión de tipo familiar, se han reconocido dos grupos:

1. Casos con eritrocitosis pura sin anomalías del crecimiento asociadas. Leucocitos y plaquetas normales, ocasionalmente esplenomegalia ligera.
2. Casos con eritrocitosis pura y complejas anomalías del crecimiento y del desarrollo endocrino. Este grupo puede ser idéntico a los casos con lesión disencefálica y eritrocitosis.

### Sindromogénesis y etiología

No se ha determinado el mecanismo ni la etiología de este síndrome.

### Bibliografía

- Darvey, M.G.; J.R. Lawrence; H. Langer *et al.*: "Familial erithrocitosis, a report of two cases and a review". Acta, Haemat., 39:65-74, 1968.  
Nathan, M.: "Erythrémies protopathiques et diancéphale". Persse.Med., 39:403-404, 1931.

## SÍNDROME DE ESCLEROSTEOSIS

### Sinonimia

S. de hiperostosis cortical-sindactilia.

### Sindromografía

#### Clínica

Se inicia en el lactante por desarrollo de la frente, aunque de ordinario los familiares consultan por síntomas neurológicos. Facies: frente alta, hipertelorismo, raíz nasal ancha, plana; mandíbula cuadrada, prognática; aumento del perímetro craneal, mesofacies corta. Sindactilia: simétrica, entre los dedos segundo y tercero, al menos en el largo de la primera falange; deformación del índice con oncodisplasia, desviación radial del segundo y tercer dedos. Compresión de nervios: craneales con hipoacusia que a veces llega a sordomudez precedida de otitis recidivantes y estenosis del conducto auditivo externo; ambiopía y ocasionalmente ceguera por atrofia óptica, edema papilar, estrabismo convergente, nistagmo y exoftalmía, paresia facial. Inteligencia normal.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Densificación general del esqueleto, en particular la calota y base craneales, mandíbula, costillas, clavículas, senos maxilares reducidos, huesos largos, metacarpianos, falanges sin estrechamiento diafisario.

### Sindromogénesis y etiología

Densificación de la región compacta y de la esponjosa de los huesos.

Se transmite en forma autosómica recesiva.

La etiología es genética.

### Bibliografía

- Falconer, A.W. and B.J. Ryrie: "Report of a familial type of generalized osteo-sclerosis with report on pathological changes". Med. Press., 195:12, 1937.  
Hansen, H.G. en Opitz-Schmid: Handbuch, der Kindemeikunde, Ed. Springer, Berlin; t.VI, p. 351.  
Truswell, A.S.: "Osteopetrosis with syndactyly: a morphologic variant of Albers-Schonberg disease". J. Bone Joint Surg., 40 B:208, 1958.

## SÍNDROME DE ESTATURA BAJA-IgA ELEVADA-ASMA

### Sinonimia

S. de asma-baja estatura-IgA elevada.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome aparece en ambos sexos. Comienza entre los 4-5 meses de edad, con ataques recurrentes de asma. Entre los ataques los pacientes están libres de síntomas respiratorios. A la edad de 4-5 años empieza con episodios estacionales de congestión nasal, coriza y prurito nasal.

**Examen físico.** Estatura baja.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Gran elevación de la globulina IgA; depresión de la concentración de IgM.

### Sindromogénesis y etiología

Está relacionado con defecto genético aún no establecido.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

- Huntley, C.C.; H.W. Johnson and A.D. Lyerly: "Asthma, short stature and elevated gamma iga globulins". Amer. J. Dis. Child., 109:358, 1965.  
Sly, R.M. and E.M. Heimlich: "Identical twins with short stature elevated IgA and asthma". Ann. Allerg., 25:578-86, 1967.

## SÍNDROME DE ESTENOSIS DE LA PULMONAR COMO COMPLICACIÓN DE LA RUBÉOLA MATERNA

### Sindromografía

#### Clínica

Recién nacido de madre que durante el período gestacional padeció rubéola. Presenta soplo sistólico máximo en el foco

pulmonar frecuentemente con irradiación extensa, el sonido de eyección no está presente con frecuencia y el segundo ruido es normal. Aparecen otros hallazgos en relación con el síndrome de rubéola congénita.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Radiología de tórax.** El área cardíaca es normal, generalmente no existe prominencia anormal de la arteria pulmonar y la trama vascular pulmonar es normal. Cuando existe un *shunt* de izquierda a derecha puede haber cardiomegalia y plétora pulmonar.

**Cateterización cardíaca.** Señala gradientes de presión a través de las zonas de obstrucción que no siempre son fácilmente reconocibles.

#### **Angiocardiógrafa.**

**Electrocardiografía.** Signos de hipertrofia de aurícula y ventrículo derechos.

**Estudios analógicos.** En la rubéola congénita el virus puede ser aislado en la garganta, sangre, orina, líquido cefalorraquídeo, cristalino y otros órganos que estén afectados en la enfermedad.

**Patología.** Asociación de estenosis de la pulmonar con persistencia del conducto arterioso.

### **Sindromogénesis y etiología**

Infección por el virus de la rubéola en la madre durante el período gestacional.

## **SÍNDROME DE ESTENOSIS DE LA PULMONAR-PERSISTENCIA DEL FORAMEN OVAL**

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Cianosis especialmente al esfuerzo que puede aparecer poco después del nacimiento pero es más frecuente el comienzo tardío, después de la pubertad o en la vida adulta.

Ocasionalmente el paciente se agacha. Tiene una ganancia de peso inadecuada, infecciones pulmonares a repetición, fatiga y excepcionalmente disnea.

**Examen físico.** Dedos en palillos de tambor, soplo de eyección de alto tono (similar al observado en la estenosis pulmonar pura), segundo ruido único. La administración de amilnitrate disminuye el soplo.

#### **Exámenes paraclínicos**

#### **Radiología de tórax.**

#### **Angiografía.**

#### **Electrocardiografía.**

#### **Oximetría.**

### **Sindromogénesis y etiología**

Se trata de una malformación congénita cardíaca.

La etiología es desconocida.

### **Bibliografía**

Selzer, A.; W.H. Carnes; C.A. Noble *et al.*: "The syndrome of pulmonary stenosis with patent foramen ovale". Amer. J. Med., 6:3-23, 1949.

## **SÍNDROME DE ESTENOSIS DE LA PULMONAR PURA**

### **Sinonimia**

S. de estenosis pulmonar con septo interventricular intacto. S. de estenosis pulmonar aislada.

## **Sindromografía**

### **Clínica**

La edad de incidencia oscila entre la infancia y la vida adulta. Generalmente este síndrome es asintomático por largos períodos, pero tarde o temprano aparecen fatiga, disnea de esfuerzo, ocasionalmente dolor torácico o síncope al esfuerzo, puede haber sensación de acuchillamiento.

**Examen físico.** El paciente es de aspecto normal. Si la estenosis es muy notable puede presentar cara en luna llena y cianosis periférica.

Auscultación: fuerte soplo sistólico pulmonar de expulsión acompañado de frémito auscultable con mayor intensidad en área pulmonar y precedido con frecuencia por un tono pulmonar de expulsión. Puede haber un desdoblamiento del segundo tono pulmonar.

### **Exámenes paraclínicos**

**Electrocardiograma.** Revela hipertrofia ventricular derecha acompañada frecuentemente de P alta y puntiaguda.

**Radiología de tórax.** Se observa dilatación postestenótica de la arteria pulmonar con hipertrofia del ventrículo y la aurícula derechos. La vascularización pulmonar está disminuida.

**Cateterismo cardíaco.** Aumento del gradiente de presión a nivel de la válvula pulmonar. La presión en la arteria pulmonar es normal o baja. La presión ventricular sistólica es alta. En los casos graves la presión auricular derecha muestra la onda "a" prominente.

**Angiocardiógrafa selectiva.** Se observa arteria pulmonar dilatada, a veces puede verse la válvula pulmonar anormal.

### **Sindromogénesis y etiología**

Se trata de una anomalía congénita cardíaca. Se ha visto asociación familiar con patrón autosómico recesivo en algunos casos. Este síndrome puede ser estimulado por compresión externa de la arteria pulmonar.

La etiología es desconocida.

### **Bibliografía**

Currens, J.H.; T.D. Kinney and P.D. White: "Pulmonary stenosis with intact interventricular septum". Amer. Heart J., 30:491-510, 1945.

## **SÍNDROME DE EXTROFIA VESICAL**

### **Sinonimia**

Secuencia de extrofia de vejiga.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Es una malformación congénita en la que aparece exteriorizado el fondo de la vejiga como una superficie mucosa con los orificios ureterales excretando orina continuamente, puede acompañarse de hernias umbilicales y/o inguinales, prolapso rectal, separación de los huesos del pubis. Otras malformaciones: imperforación del ano, criptorquidia, duplicación del tracto urinario superior.

#### **Exámenes paraclínicos**

Diagnóstico clínico

## Sindromogénesis y etiología

Se produce por un defecto primario en el mesodermo infraumbilical que da lugar a una secuencia de exposición de la pared posterior de la vejiga, fusión incompleta del tubérculo genital, separación de las ramas del pubis. Las causas que determinan el defecto primario no se conocen.

## Bibliografía

- Smith, D.W.: Recognizable patterns of human malformation. 2<sup>nd</sup> ed., Saunders, Filadelfia, 1976, p. 378.
- Uson, A.C.; J.K. Lattimer and M.M. Melicow: "Types of ectrophy of primary bladder and concomitant malformations". *Pediatrics*, 23:927, 1959.
- Williams, I.: *Pediatric Urology*. Londres, Butterworth, 1968. p. 229.
- Wilson, J.G.: *The Intern. Med. Congr. Ltd.: First Intern. Am. Conference on Cong. Defects*. Ed. Lippincott, Filadelfia, 1963, p.113.

## SÍNDROME FAMILIAR AUTOSÓMICO DE ADDISON ASOCIADO A HIPOPARATIROIDISMO

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta ambos sexos, comienza después del primer año de vida.

Infección moniliásica (ver síndrome de hipoparatiroidismo) y síntomas y signos de hipoadrenalismo (ver síndrome de Addison).

Puede asociarse a queratoconjuntivitis, cirrosis, enfermedad de Hashimoto y anemia perniciososa.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hipocalcemia, hiperfosforemia.

**Orina.** Ausencia de insuficiencia renal. Excreción disminuida de 17-cetosteroides y 11-oxiesteroides después de estimulación con ACTH (ver síndrome de Addison). Respuesta terapéutica a la paratormona con diuresis fosfórica aguda.

**Radiología.** Ausencia de raquitismo u osteomalacia.

### Sindromogénesis y etiología

Se invocan un posible trastorno autoinmune y herencia autosómica recesiva.

## Bibliografía

- Supthin, A.; F. Albright and D.J. McCune: "Five cases (three in siblings) of idiopathic hypoparathyroidism associated with moniliasis". *J. Clin. Endocrin.*, 3:625-34, 1943.
- Taiz, L.S.; C. Zarate and E. Schwartz: "Congenital absence of parathyroid and thymus glands in an infant". *Pediatrics*, 38:412-18, 1966.

## SÍNDROME DE FARBER

### Sinonimia

S. de linfogranulomatosis diseminada.

### Sindromografía

#### Clínica

Comienza en los primeros meses de la vida: se presenta estridor laríngeo, aumento de volumen de las articulaciones de

los miembros. Lesiones infiltrativas en piel. Hepatomegalia y retardo físico y mental.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hay moderada leucocitosis (15 000-20 000).

**Anemia.** El colesterol y los lípidos totales son normales.

**Radiología.** Osteoporosis. Destructivos cambios en articulaciones y calcificaciones periarticulares.

**Biopsia de hígado.** Normal.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es genética. El defecto básico consiste en una deficiencia de ceramidasa ácida. Presenta herencia autosómica recesiva.

## Bibliografía

- Farber, S.: "A lipid metabolic disorder-disseminated lipogranulomatosis. A syndrome with similarity to and important differences from Niemann-Pick and Hand-Schuller-Christian disease". *Amer. J. Dis. Child.*, 84:499-500, 1952. (abstr.)
- Sugita, M.; J.T. Dulaney and H.W. Moser: "Ceramide deficiency in Farber's disease (lipogranulomatosis)". *Science*, 178:1100-1102, 1972.

## SÍNDROME FETAL POR ALCOHOL

### Sindromografía

#### Clínica

Las características clínicas son variables desde deficiencias del crecimiento de comienzo prenatal o posnatal hasta defectos de la inteligencia con C.I. medio de 63. Presentan disfunción motora fina, pobre coordinación y trémor. Irritabilidad en la infancia, hiperactividad en el escolar. Tienen una dismorfia craneofacial con moderada microcefalia, fisuras palpebrales cortas, hipoplasia maxilar, nariz corta, filtro liso con labio superior fino. Falanges distales pequeñas con hipoplasia de la uña del quinto dedo. Anomalías de articulaciones. Defectos cardiovasculares con defectos septal ventricular y auricular.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es prenatal por etanol o sus bioproductos. Se requieren al menos de 4-6 tragos por día para que se evidencien las manifestaciones descritas. La mayoría de los niños con todas las características clínicas del síndrome son hijos de mujeres alcohólicas que beben más de 8-10 tragos por día. Se ha reconocido que 2 tragos por día disminuye el tamaño al nacimiento y se ha relacionado aun una borrachera esporádica en el primer trimestre del embarazo con niños que presentan trastornos del aprendizaje y algunos signos dismórficos de los descritos.

El riesgo para madres alcohólicas de tener hijos con el síndrome se ha estimado de 30 a 50 %.

Los defectos malformativos incluyen heterotopía de neuronas y malformaciones cerebrales francas.

## Bibliografía

- Jones, K.L.: "Fetal alcohol syndrome". *Pediatr. Review*, 8:122-126, 1986.

## SÍNDROME FETAL POR ÁCIDO RETINOICO

### Sinonimia

S. de embropatía por ácido retinoico.

## Sindromografía

### Clínica

El paciente se caracteriza por presentar un patrón dismórfico con grandes defectos de los pabellones auriculares (microtia o anotia con estenosis del conducto auditivo); estrechamiento inclinado de la frente, micrognatia, depresión del puente nasal e hipertelorismo ocular, paladar en forma de U con hendiduras. Se acompaña de severas malformaciones cardiovasculares (transposición de grandes vasos, tetralogía de Fallot, tronco arterioso común, defectos septales ventriculares.), Arteria subclavia retrosofágica, hipoplasia del arco aórtico. Malformaciones del sistema nervioso central (microcefalia, hidrocefalia, defectos de migración neuronal y malformaciones importantes de estructuras de la fosa posterior como hipoplasia cerebelar, agenesia del vermis, megacisterna). También tienen anomalías del timo.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** En cráneo se observan suturas parietales accesorias.

**Ecocardiografía.** Diagnóstico de las malformaciones citadas.

**Ultrasonido cerebral, y tomografía axial computarizada y resonancia magnética.** Diagnóstico de los defectos del sistema nervioso central.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se produce por la acción teratógena sobre el embrión, de drogas que contienen ácido isoretinoico o ácido retinoico y aunque no hay evidencias de su efecto por uso previo al embarazo, esto es probable por su almacenamiento en la grasa corporal. Su uso en el primer trimestre del embarazo produce un 22 % de abortos espontáneos, 3 % de nacidos muertos malformados, y 11 % de nacidos vivos con al menos una malformación mayor.

### Bibliografía

- Lammer, E.J. *et al.*: "Retinoic acid embryopathy". *N. Engl. J. Med.*, 313:837, 1985.  
Rosa, F.W.: "Teratogenicity of isotretinoin". *Lancet*, 2:513-515, 1983.

## SÍNDROME FETAL POR AMINOPTERINA

### Sinonimia

S. de embriopatía por antagonistas del ácido fólico.

### Sindromografía

#### Clínica

El cuadro clínico es tan característico que cuando se ha visto una vez se puede reconocer con facilidad en el lactante. Existen defectos de osificación frontales, parietales o ambos, braquicefalia, además de un dismorfismo caracterizado por implantación irregular y anómala del cabello. Hipoplasia de las crestas supraorbitarias, las cejas son hiperpigmentadas en su parte media, los pacientes presentan un hipertelorismo ocular importante, exoftalmos, blefarofimosis, nariz muy prominente, micrognatia, orejas malformadas y con rotación posterior, paladar alto y a veces hendido. Hay acortamiento de los miembros

especialmente mesomélico y defectos variables de las manos y pies: braquidactilia, sindactilia e hipoplasia de los dedos. La inteligencia es normal.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Demuestra los defectos mencionados. En las vistas laterales de cráneo se observa además sinostosis de las suturas lambdaidea y coronal, fontanelas muy amplias e hipoplasia de los huesos de la calota.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología se basa en la acción teratógena de drogas como la aminopterina y el metrotexate cuyo efecto como antagonistas del ácido fólico producen un déficit importante de ácido fólico en el embrión. En altas dosis suprimen la hematopoyesis fetal y pueden ocasionar necrosis hepática y muerte fetal. Dosis de 6-12 mg producen la embriopatía.

### Bibliografía

- Warkany, J.: "Aminopterin and metrotexate: folic acid deficiency". *Teratology*, 17:353, 1978.

## SÍNDROME FETAL POR CITOMEGALOVIRUS (CMV)

### Sinonimia

S. de citomegalovirus en el feto.

### Sindromografía

#### Clínica

La clínica de este síndrome puede variar en intensidad desde la ausencia de signos clínicos hasta la presencia de infección grave. El síndrome se caracteriza por hepatosplenomegalia, petequias, ictericia, anemia, el 30 % de los pacientes son prematuros. Hidrocefalia o microcefalia. Retardo mental, hiperactividad, convulsiones, espasticidad, hipoacusia. Coriorretinitis o atrofia del nervio óptico en el 10 % de los casos.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Trombopenia (60 %), anemia hemolítica (60 %), Igm sérica elevada en el (85 %).

**Líquido cefalorraquídeo.** Proteínas en el 50 % de los casos.

**Radiología.** Cráneo (calcificaciones cerebrales), huesos largos (metafisitis).

**Biopsia hepática.** Hepatitis por células gigantes, fibrosis portal, colangiitis.

**Detección del virus en orina.** Los niños infectados por CMV lo eliminan por la orina durante varios años aunque las células de inclusión se ven en un tercio de los casos.

Determinación de anticuerpos específicos.

### Sindromogénesis y etiología

Se produce por el efecto teratógeno del citomegalovirus en útero por vía transplacentaria, al tercer o cuarto mes.

El virus produce necrosis vascular.

### Bibliografía

- Pass, R.F. *et al.*: "Outcome of symptomatic congenital CMV infection: results of long-term follow-up". *Pediatrics*, 66:758-762, 1980.

## SÍNDROME FETAL POR HIDANTOÍNA

### Sinonimia

S. fetal por Dilantín.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se caracteriza por un espectro variable de manifestaciones, el extremo más severo del espectro presenta anomalías del crecimiento de comienzo prenatal que puede acentuarse en meses posteriores. Se acompaña de deficiencia mental y dismorfismo craneofacial con fontanela anterior amplia, cresta metópica, hipertelorismo ocular, puente nasal ancho y deprimido, nariz corta, labio superior abombado, encías prominentes. Es característico del síndrome la hipoplasia de uñas especialmente en dígitos posaxiales, hipoplasia de las crestas dactilares con patrón de arcos en los dedos. Puede encontrarse además, digitalización del pulgar, luxación de caderas, cuello corto, teletelia, hernias umbilical e inguinal, seno pilonidal, hirsutismo y malformaciones tales como labio y paladar hendidos, coloboma, estrabismo, cardiopatías congénitas, estenosis pilórica, atresia duodenal, malformaciones renales, malformaciones genitales, secuencia de holoprosencefalia.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Hipoplasia de falanges distales.

**Dermatoglifos.** Arcos digitales e hipoplasia de las crestas.

**Ultrasonido cerebral y abdominal.** Buscar las malformaciones descritas.

### Sindromogénesis y etiología

Se debe al efecto teratógeno de la hidantoína.

El riesgo del síndrome en fetos expuestos a hidantoína es el 10 % y el riesgo de tener alguno de los signos y síntomas es de un 33 % adicional. Numerosos estudios sugieren que la susceptibilidad fetal al teratógeno hidantoína depende del genoma fetal y que un defecto hereditario de detoxificación puede contribuir.

### Bibliografía

Monson, R.R. *et al.*: "Diphenylhydantoin and selected congenital malformations". N. Engl. J. Med., 289:1049-1052, 1973.  
Strickler, S.M. *et al.*: "Genetic predisposition to phenytoin-induced birth defects". Lancet 2:746-748, 1985.

## SÍNDROME FETAL POR RUBÉOLA

### Sindromografía

#### Clínica

Cataratas, sordera y persistencia del *ductus arteriosus* son las manifestaciones clínicas fundamentales. Deficiencia del crecimiento de comienzo prenatal, microcefalia, otros defectos oculares como glaucoma, opacidad corneal, coriorretinitis, microftalmía, estrabismo; y defectos cardiovasculares como estenosis pulmonar periférica, septales, y de vasos por aumento de las capas íntima y media de grandes arterias. Hepatosplenomegalia, íctero obstructivo, osteólisis metafisaria. Retardo mental de diversas gradaciones en correspondencia con el trimestre de gestación de la infección.

#### Exámenes paraclínicos

Durante el período neonatal:

**Estudio hematológico.** Anemia hemolítica o hipoplásica, trombocitopenia.

**Líquido cefalorraquídeo.** Aumento de proteínas y células.

**Determinación de IgM sérico.** El 20 % de los fetos tienen aumento en la sangre del cordón (más de 20 mg/dL). El 50 %, meses después del nacimiento, presentan cifras 4 veces más elevadas que el de la madre. Aislamiento del virus en frotis faríngeo, líquido cefalorraquídeo, sangre, orina, médula ósea, hígado, en secreciones del oído (otitis). Determinación del IgM específico antirrubéola. como Ecocardiografía, ultrasonido y PEATC. Después del año de edad, para el diagnóstico de las malformaciones señaladas.

### Sindromogénesis y etiología

El efecto teratógeno del virus de la rubéola se produce por inhibición de mitosis, inflamación y pérdida de células críticas durante la organogénesis, así como de inflamación crónica en diversos órganos.

Si la infección ocurre en el primer mes se afecta el 50 % de los embriones, y del 5-10 % cuando ocurre a las 20 semanas.

Cuando hay cataratas la infección debió ocurrir entre los 26 y 57 días del embarazo. Los otros defectos ocurren entre los días 126 y 131.

### Bibliografía

Hardy, J.B.: "Clinical and development aspects of congenital rubella". Arch Otolaryngol., 98:230-236, 1973.  
Meda, K. *et al.*: "Congenital rubella syndrome: correlation of gestational age at time of maternal rubella with type of defect". J. Pediatr., 94:763-765, 1979.

## SÍNDROME FETAL POR TOXOPLASMOSIS

### Sinonimia

S. de toxoplasmosis en el feto.

### Sindromografía

#### Clínica

El espectro de hallazgos es amplio desde recién nacidos muertos hasta niños aparentemente sanos pero infectados. La prematuridad es frecuente. En el síndrome el 80 % presentan retardo mental y convulsiones. Hidrocefalia o microcefalia, coriorretinitis unilateral o bilateral con microftalmía, glaucoma secundario. Hepatosplenomegalia, íctero, púrpura, exantema cutáneo maculopapular. Neumonitis y carditis varias semanas después del nacimiento. Los niños pueden nacer aparentemente sanos y más tarde presentar convulsiones, coriorretinitis, retardo mental o sordera.

#### Exámenes paraclínicos

**Detección de anticuerpos antitoxoplasma.** Si el niño no está infectado y los anticuerpos se han adquirido de forma pasiva a través de la placenta, los títulos irán disminuyendo 50 % cada mes. Si realmente hubo infección embriofetal los títulos en el niño ascienden en determinaciones seriadas.

**Determinaciones de IgM y de IgM antitoxoplasma por anticuerpos fluorescentes.** Aislamiento del parásito en líquido cefalorraquídeo donde además hay pleocitosis mononuclear y cifras elevadas de proteínas.

Radiología de cráneo. Calcificaciones cerebrales en regiones periventriculares y ganglios basales.

### Sindromogénesis y etiología

La causa es el efecto teratógeno del protozoo *Toxoplasma gondii* al feto a partir de una madre que se infecta por primera

vez durante el embarazo. La proliferación del microorganismo provoca inflamación granulomatosa y necrosis de los tejidos fetales en especial del cerebro. La toxoplasmosis congénita no se repite en embarazos siguientes.

### **Bibliografía**

Desmontes, G. and J. Couvreur: "Congenital toxoplasmosis: a prospective study of 378 pregnancies". *N. Engl. J. Med.*, 290:1110-1116, 1974.

## **SÍNDROME FETAL POR TRIDIONA**

### **Sinonimia**

S. fetal por trimetadiona.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Se caracteriza por múltiples defectos con amplio rango de variación al principio por baja talla e hipodesarrollo de comienzo prenatal, defecto mental con dislalias, patrón de signos dismórficos craneofaciales: moderada braquicefalia, hipoplasia discreta del tercio medio facial, nariz corta con ventanas nasales antevertidas, frente prominente, cejas en V, epicanto, ptosis palpebral, estrabismo; paladar alto arqueado, micrognatia, sobrenrollamiento del hélix y otros defectos de las orejas; malformaciones congénitas desde labio leporino y paladar hendido hasta defectos septales, tetralogía de Fallot, genitales ambiguos, pospadias, hipertrofia del clítoris. Otros defectos congénitos como hemangioma facial, cuello membranoso, transposición de grandes vasos, corazón hipoplásico, estenosis pilórica, anomalías renales, hernias inguinal y umbilical, luxación de caderas y también pueden observarse déficit visual e hipoacusia.

#### **Exámenes paraclínicos**

Necesarios para detectar las malformaciones descritas.

**Ecocardiografía, ultrasonido abdominal y otros.**

### **Sindromogénesis y etiología**

El uso de trimetadiona y parametadiona durante el embarazo se ha relacionado como efecto teratógeno de esta droga y puede provocar abortos espontáneos en el 13 % y recién nacidos con el síndrome o alguna de sus malformaciones mayores en el 83 %.

La frecuencia y la severidad del síndrome asociadas con el uso de tridiona son elementos suficientes para considerar el aborto electivo en embarazadas que han consumido la droga, en especial durante el primer trimestre.

### **Bibliografía**

Feldman, G.L.; D.D. Weaver and E.W. Lovkien: "The fetal trimethadione syndrome". *Am. J. Dis. Child.*, 131:1339-1392, 1977.

Gorman, J.; A. Lowal and K.H. Ehlers: "Trimethadione and human teratogenesis". *Teratology*, 3:349-352, 1970.

## **SÍNDROME FETAL POR WARFARINA**

### **Sinonimia**

S. de embriopatía warfarínica.

## **Sindromografía**

#### **Clínica**

El síndrome presenta un patrón dismórfico especial con hipoplasia nasal y puente nasal, la punta nasal está como pinzada; hipoplasia de las uñas y acortamiento de los dedos.

Bajo peso al nacimiento y marcado retardo psicomotor. Pueden presentarse diversas malformaciones del sistema nervioso central que incluyen: microcefalia, hidrocefalia, agenesia del cuerpo calloso, malformación Dandy-Walker, atrofia óptica, microftalmía entre otras, así como cardiopatías congénitas. Presenta un defecto esquelético en el 100 % de los casos delineados caracterizado por epífisis no calcificadas y en su lugar un punteado granuloso particularmente en región lumbosacra y alas iliacas, cabeza del fémur y en el calcáneo.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Radiología.** En el recién nacido y antes del año de edad, ya que el punteado desaparece después de esta edad y que deben ser selectivos de columna lumbosacra, pelvis AP y L así como L del pie, para observar punteado del calcáneo.

**Ultrasonido cerebral.** Para diagnóstico de las anomalías del sistema nervioso central.

### **Sindromogénesis y etiología**

Este síndrome está relacionado con el efecto teratógeno de los derivados de la cumarina que actúan como anticoagulantes. Se ha sugerido un efecto teratógeno directo sobre el sistema nervioso central relacionado con la inhibición de proteínas fijadoras de calcio durante un período crítico embrionario de la osificación para el resto del cuadro clínico y en especial para los defectos de osificación. Este síndrome es una fenocopia de la con-drodisplasia punctata que tiene etiología genética.

Los recién nacidos del 5 % de las embarazadas que consumen esta droga, presentan el síndrome completo, el 30 % retardo mental, el 15 % defectos oculares y el 50 % distrofia de las uñas de las manos y pies.

### **Bibliografía**

Hall, J.G.; R.M. Pauli and K.M. Wilson: "Maternal and fetal sequelae of anticoagulation during pregnancy". *Am. J. Med.*, 68:122-140, 1980.

Warkany, J.: "Warfarin embryopathy". *Teratology*, 14:205-209, 1976.

## **SÍNDROME DE FOLLING**

### **Sinonimia**

S. de oligofrenia fenilpirúvica. S. de imbecilidad fenilpirúvica. S. de idiocia fenilpirúvica. S. de fenilcetonuria.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Este síndrome fue descrito por primera vez en 1934 por Folling.

El niño nace normal y en pocos días aparecen vómitos intensos, que a veces se toman erróneamente por pilorostenosis y la orina tiene un olor raro a ratón. Irritabilidad, convulsiones.

Inteligencia: hacia los 3 meses empieza a retroceder el coeficiente intelectual, y a los tres 3 años ronda el 40 %.

**Examen físico.** Piel: áspera, más tarde eczematoso (20 %); se despigmenta y se aclara el cabello (62 %) y hay un 20 % de morenos. Tendencia a la fotosensibilidad que ocasiona fotodermatitis; hiperhidrosis; ecematización secundaria de la piel, que predispone al intertrigo y a la queratosis folicular. Sistema nervioso central: microcefalia mínima (2 cm menor que lo normal); entre 6-18 meses se inician crisis de petit mal, que cesan espontáneamente antes de llegar a la edad adulta. Presentan hipertensión (70 %) o hipotensión (20 %); hiperreflexia tendinosa (66 %) que llega al clonus en ocasiones, agitación, temblores. El niño se vuelve temeroso con rabieta y conducta destructiva (32-90 %); ocasionalmente, por lisis cerebral espástica y a veces hipoplasia del esmalte dentario.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** En el lactante normal la fenilalanina es de 2-4 mg/100 mL. En este síndrome sobrepasa los 20 mg/100 mL. Hipofosfatemia, disminución de la reserva alcalina, hipoglucemia en ayunas.

**Orina.** Se excretan varios metabolitos del ácido fenilpirúvico, que reaccionan con el cloruro de hierro.

**Electroencefalograma.** Con puntas-ondas, disritmia y *petit mal* variante.

**Neumoencefalograma.** Señala atrofia cerebral.

### **Sindromogénesis y etiología**

El déficit de fenilalanina-hidroxilasa impide la transformación de la fenilalanina en tirosina y se acumula en los tejidos, produciendo despigmentación del cabello, eccema y lesiones del sistema nervioso central, por alterar el ambiente celular, inhibiendo otras enzimas, lo que produce lesiones irreversibles. Es un trastorno innato del metabolismo en el hígado.

Se trasmite en forma autosómica recesiva; los heterocigóticos aunque tienen aumentada la fenilalanina en sangre, no tienen dañado el cerebro. La frecuencia en la raza blanca es de un caso por cada 20 000 nacimientos.

La etiología es genética.

#### **Bibliografía**

- Folling, A.: "Ueber Ausscheidung von Phenylbrenztraubensäure in den Ham als Stoffwechselanomalie in Verbindung mit imbezillitæt". *Physiol. Chem.*, 227:169, 1934.
- Jervis, G.A.: "The genetic of phenylpyruvic oligophrenia". *J. Ment. Sci.*, 85:719, 1939.
- Knox, W.E.: In Stanbury-Wyngaarden-Frederickson: *Metabolic basis of inherited disease*. 3 a. ed., Ed. McGraw-Hill. New York, 1972. p. 266.

### **SÍNDROME DE FORBES**

#### **Sinonimia**

S. de dextrinosis límite y glucógeno desramificado. S. de dextrinosis límite enzimático. S. de glucogenosis tipo III de Cori. S. de déficit de amilo-1,6-glucosidasa.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Afecta a ambos sexos y debuta tempranamente en la niñez.

Los pacientes tienen apatencia de dulces y carbohidratos sin lo cual presentan crisis de hipoglucemia con convulsiones ocasionales. Debilidad muscular moderada, fatigabilidad fácil. síndrome de Harris (ver éste). Retardo mental moderado, retraso en el crecimiento que se normaliza en la pubertad. Inteligencia normal.

**Examen físico.** Cara de muñeca. Marcada hepatomegalia que desaparece cuando el niño crece (después de los cuatro años aproximadamente).

#### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Deficiencia de amilo-1,6-glucosidasa en leucocitos y eritrocitos. Hipoglucemia, acetonemia, hiperlipidemia.

**Hipercolesterolemia.** Poca respuesta hiperglucémica a la adrenalina y el glucagón. Aumento de glucógeno en hematíes, hígado y músculos.

**Biopsia de hígado y músculo.** Aumento de glucógeno, esteatosis, ausencia de actividad de la amilo-1,6-glucosidasa.

**Electrocardiograma y electromiograma.** Normales.

### **Sindromogénesis y etiología**

Este síndrome es originado por acumulación de glucógeno en hígado, corazón y músculos. El glucógeno almacenado es estructuralmente anormal a causa de su cadena corta (llamada dextrina límite, de ahí el nombre de dextrinosis). Esto se debe a la falta de amilo-1,6-glucosidasa (enzima "desramificadora") del músculo y del hígado, lo que origina una alteración entre la cadena lateral y la principal. La persistencia de este defecto bioquímico inhibe notoriamente la fosforilación de la unidad 4 de glucosa y se produce como residuo una dextrina "límite" de cadena corta.

Se trasmite por herencia autosómica recesiva.

#### **Bibliografía**

- Forbes, G.B.: "Glycogen storage disease; report of a case with abnormal glycogen structure in liver and skeletal muscle". *J. Pediat.*, 42:645-53, 1953.
- Howell, R. in Stanbury-Wyngaarden-Frederickson: *The metabolic basis of inherited Disease*. McGraw-Hill, 3 ed., 1972, p. 95.
- Illingworth, B.; T. Cori and C.F. Cori: "Amylo-1, 6-glucosidase in muscle in generalized glycogen storage disease". *J. Biol. Chem.*, 218:123, 1956.
- Pearson, C.M.: "Glycogen metabolism and storage diseases of type III, IV and V". *Amer. J. Clin. Path.*, 50:29-43, 1968.
- Williams, C. and J.B. Field: "Studies in glycogen storage disease: III. Limit dextrinosis a genetic study". *J. Pediatr.*, 72:214, 1968.

### **SÍNDROME FRÁGIL X**

#### **Sinonimia**

S. de retardo mental ligado al cromosoma X y macrorquidismo. S. de cromosoma X marcador. S. de Martin Bell. S. de Fraxa.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Las manifestaciones clínicas de este síndrome comienzan en la infancia por un retraso psicomotor fundamentalmente del desarrollo del lenguaje y ciertas manifestaciones de la conducta y relaciones sociales parecidas a las observadas en los niños con autismo. Las anomalías del lenguaje incluyen errores semánticos, defectos del procesamiento mental, ansiedad, perseveración, ecolalia.

Al nacimiento el peso, talla y circunferencia cefálica son normales o superiores al 75 percentil. Tienen un dismorfismo facial característico: la cara es alargada, el mentón es grande, las orejas son prominentes y muestran alteraciones propias de defectos del tejido conectivo; el paladar alto, hipotonía, hiperlaxitud

ligamentosa, pies planos, escoliosis, prolapso de la válvula mitral, dilatación de la aorta ascendente, piel fina. El 60 % de los pacientes presentan epilepsia y los varones pospuberales macrorquidismo, que junto al dismorfismo facial constituyen signos físicos de gran valor en el diagnóstico clínico. Las variaciones fenotípicas observadas, incluyendo las gradaciones de la severidad del retardo mental, han sugerido que en todo varón con retardo mental perinatal inespecífico, psicosis o sin causa aparente de este defecto debe comprobarse si se trata o no de este síndrome.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Cariotipo.** Cultivo de leucocitos en medios pobres en folatos, inducen la expresión de sitio frágil en Xq27.3. El análisis de 100 metafases debe expresar entre 2-30 % más de estos *gaps*.

**Estudios moleculares.** Análisis de Southern blot y/o PCR con el probe apropiado permiten identificar la presencia de la mutación FMR 1, tanto en el varón enfermo como en las hembras heterocigóticas.

#### **Sindromogénesis y etiología**

La etiología es genética, debido a una mutación dinámica que afecta al gen FMR 1 en el número de repeticiones (CGG)<sub>n</sub> de su extremo 5.

Las personas normales presentan un rango de repeticiones (CGG)<sub>n</sub> entre 6 y 53, pero a partir de 43 repeticiones puede aumentar su número a 200 y convertirse en una premutación que si bien no produce efectos fenotípicos, las personas que lo poseen pueden transmitirlo a su descendencia: si es un hombre, al 100 % de sus hijas que serán portadoras, si es una mujer se expande el número de repeticiones (CGG)<sub>n</sub> a más de 200 dando lugar a la mutación completa pudiendo afectar a los hijos varones e incluso a sus hijas portadoras.

Las fragilidades Xq27,3 observadas en las metafases de los pacientes enfermos, se correlacionan con la severidad de las manifestaciones clínicas.

La mutación completa impide la transcripción del gen (el armm está ausente), sin embargo, la función de la proteína expresada por el gen normal no se ha podido esclarecer y por tanto el efecto de su ausencia para explicar las manifestaciones neurológicas del varón afectado tampoco.

#### **Bibliografía**

Lantigua, A: Síndrome frágil X. Conferencia. Curso actualizado de Genética clínica Instituto Superior de Ciencias Médicas de La Habana, 1993.

#### **SÍNDROME DE FREEMAN-SHELDON**

##### **Sinonimia**

S. de la facies del silbador. S. de displasia cráneo-carpo-tarsal. S. bucal-facial-digital.

##### **Sindromografía**

###### **Clínica**

Afecta fundamentalmente cara, manos y pies. La facies es característica como de máscara y con boca pequeña que da la apariencia del silbador.

Anormalidad en el desarrollo del frenillo sublingual. Pseudohendiduras en el labio superior, lengua y paladar óseo.

Paladar alto, lengua pequeña, movimientos del paladar limitados con voz nasal.

Ojos profundos, puente nasal ancho, telecanto, epicanto, estrabismo, blefarofimosis. Nariz pequeña, alas nasales hipoplásicas con coloboma y filtro largo.

Pliegues cutáneos en la barbilla en forma de H. Dedos en flexión con piel gruesa en la superficie flexora de las falanges proximales, desviación ulnar de las manos, pies *equino varus*, *talus* vertical, dedos contracturales y dedo gordo cortical.

Deficiencia del crecimiento posnatal, hernias, luxación de cadera.

El nacimiento ocurre casi siempre en pelviana y el parto es difícil. Progresan poco en el desarrollo por presentar con frecuencia vómitos y disfgias. El retardo mental no es una característica común.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Radiología.** Cara: protuberancia de los huesos faciales, fosa craneal anterior muy inclinada.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Se trata de un defecto genético debido a una mutación de herencia autosómica dominante, pudiendo existir heterogeneidad genética ya que se han reportado familias con evidencias de herencia autosómica recesiva. Aunque el defecto básico no se conoce, las características clínicas parecen ser secundarias a un incremento del tono muscular.

#### **Bibliografía**

Antley, R. M. *et al.*: "Diagnostic criteria for the whistling face syndrome". *Birth Defects.*, 11:161, 1975.

#### **SÍNDROME FRONTONASAL**

##### **Sinonimia**

S. de displasia frontonasal. S. de fisura mediofacial. S. de secuencia de displasia frontonasal.

##### **Sindromografía**

###### **Clínica**

Este síndrome puede expresarse con gran severidad pero también hay casos ligeros con pocos defectos. Se caracteriza por hipertelorismo ocular. Desplazamiento lateral de los cantos internos. En la frente aparece en la implantación del pelo un pico de viuda. Este signo dismórfico puede ser el único en los casos ligeros y es debido a un cráneo bifido oculto. La nariz puede presentar desde una pequeña depresión en la punta hasta una nariz completamente dividida con hipoplasia o ausencia del prolabio y el premaxilar con labio leporino medio. La raíz nasal es ancha. Otros defectos son: apéndices nasales accesorios, lipoma dermoide de la línea media, microftalmía, sordera, deficiencia mental. Lipoma del cuerpo caloso. La mayoría de los pacientes tienen inteligencia normal.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Radiología de cráneo y cara, ultrasonido cerebral o tomografía computadorizada.** Para confirmar los defectos señalados.

#### **Sindromogénesis y etiología**

De etiología desconocida, sin embargo la patogénesis está relacionada con un defecto inicial en la morfogénesis de los he-



misferios cerebrales a partir del cual se produce la cascada de anomalías o secuencia malformativa descritas.

## Bibliografía

Sedano, H.D. *et al.*: "Frontonasal dysplasia". *J. Pediatr.*, 76:906, 1970.

## SÍNDROME DE FUCOSIDOSIS

### Sindromografía

#### Clínica

Es una enfermedad de comienzo posnatal, los niños son normales al nacimiento. El primer síntoma es la detención del desarrollo psicomotor. Se describen al menos cuatro formas de fucosidosis que clínicamente se diferencian por la severidad del deterioro neurológico y la tosquedad de las facciones:

Tipo I. Es la forma más grave, el desarrollo psicomotor se detiene a los 10 meses, a continuación se presentan espasticidad, temblores, pérdida de contacto con el ambiente, debilidad muscular, hipotonía, rigidez de descorticación, hepatosplenomegalia importante e infecciones respiratorias recurrentes.

Tipo II. Le sigue en orden de gravedad clínica; los síntomas comienzan a los 18 meses, pero en este tipo hay una facies tosca característica (frente prominente, hipertelorismo, cejas muy pobladas, labios y lengua gruesos). El resto de la clínica igual al tipo I.

Tipo III. Es el menos severo, el progreso es más lento y presenta lesiones cutáneas especialmente en la zona púbica (angioqueratomas) y la piel es gruesa.

Tipo IV. Se parece al III pero predomina la sequedad en la piel y no aparecen angioqueratomas.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Columna vertebral: cuerpos vertebrales ovoideos con aplanamiento, márgenes irregulares y proyección en pico en vista lateral. Trabéculas óseas toscas.

**Biopsia de piel.** Depósitos de material eosinófilo entre la dermis y la epidermis.

**Microscopia electrónica.** Numerosas vacuolas membranosas en todos los tejidos.

**Orina.** Exceso de oligosacáridos.

**Determinación de actividad enzimática de a-L-fucosidasa.** Deficiente en todos los tejidos, leucocitos, suero y en cultivo de fibroblastos.

**Electrolitos en sudor.** El cloro está aumentado de 2-5 veces su valor normal.

### Sindromogénesis y etiología

De etiología genética con herencia autosómica recesiva. Este síndrome consiste en un defecto de la enzima lisosomal a-L-fucosidasa con acumulación anormal en casi todas las células del organismo. La heterogeneidad clínica pudiera corresponder con heterogeneidad genética por mutaciones que afectan a la misma enzima (mutaciones alélicas).

## Bibliografía

Willems, P.I. *et al.*: "Intrafamilial variability in fucosidosis". *Clin. Genet.*, 34:7-14, 1988.

## G-SÍNDROME

### Sinonimia

S. de hipertelorismo con anomalía esofágica e hipospadía.

## Sindromografía

#### Clínica

Estos pacientes presentan un dismorfismo facial característico con importante hipertelorismo, aplanamiento de la raíz nasal, crestas parietales prominentes, dolicocefalia, fontanela anterior grande, hendiduras palpebrales estrechas desviadas, epicanto, fosas nasales invertidas, micrognatia y orejas displásicas con rotación posterior. Úvula ancha o bífida, acortamiento del frenillo sublingual.

Los defectos genitales no existen en las hembras y en los varones pueden variar desde hipospadía ligera hasta escroto bífido con hipospadía escrotal e incurvamiento del pene, de modo tal que la punta del glande puede tocar el borde anterior del ano. Puede haber ano imperforado con fístula rectouretral.

Estos pacientes presentan dificultad con la deglución, haciendo crisis de ahogo, tos y cianosis, reflujo gastroesofágico.

Las manifestaciones clínicas descritas junto con un llanto ronco o estriduloso hacen el diagnóstico. En los casos crónicos a menudo hay bronquiectasias.

#### Exámenes paraclínicos

**Estudios cineradioscópicos.** Disfunción neuromuscular del mecanismo de la deglución con entrada del boloalimenticio hasta la mitad del árbol traqueobronquial.

### Sindromogénesis y etiología

El defecto básico se desconoce, pero se afectan principalmente los órganos y estructuras de la línea media. Es un síndrome de etiología genética con herencia autosómica dominante limitada al sexo o con herencia ligada al cromosoma X, ya que en las hembras hay gran heterogeneidad clínica y no se observan defectos genitales.

## Bibliografía

Van Bieroliet, J.P. and J.D. van Hemmel: "Familial occurrence of the G-syndrome". *Clin. Genet.*, 7:238-244, 1975.

## SÍNDROME DE GALACTOSEMIA

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta ambos sexos; comienza a los pocos días o semanas de ingerir leche. Hay vómitos, diarrea, deshidratación, crisis hipoglucémica. Dificultad para crecer. Existen casos fulminantes que pueden llevar a la muerte.

En casos moderados: hipotomía, letargia, severas manifestaciones mentales y neurológicas. En casos leves solamente intolerancia a la leche.

**Examen físico.** Íctero, hepatomegalia entre las 4 a 8 semanas de vida, cataratas.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Aumento de la galactosa, hipoglucemia (sobre todo durante las crisis). Prueba de tolerancia a la galactosa anormal. Prueba para determinación de deficiencia de galactosa-1-fosfato-uridil-transferasa en glóbulos rojos.

**Orina.** Galactosa, albúmina, aminoaciduria (varios aminoácidos).

### Sindromogénesis y etiología

Incapacidad de metabolizar la galactosa a causa de la deficiencia de galactosa-1-fosfato-uridil-transferasa.

Se transmite por herencia autosómica recesiva. El gen (GALT) se encuentra en 9p13 y hay variantes alélicas.

## Bibliografía

- Von Reuss, A.: "Zuckerausscheidung im Sauglingsalter". Wien. Med. Wschr., 58:799-803, 1908.
- Isselbacher, K.J.: Galactosemia. In Stanbury, J.B., J.B. Wyngaarden, and D.S. Frederickson: Metabolic basis of inherited diseases, ed. 2, McGraw-Hill, New York, 1966.
- Reichardt, J.K.V and S.L.C. Woo: "Molecular basis of galactosemia: mutations and polymorphism in the gene encoding human galactose-1-phosphate uridytransferase", Proc. Nat. Acad. Sci, 88:2633-2637, 1989.

## SÍNDROME DE GARROD

### Sinonimia

S. de alcaptonuria. S. de ocronosis.

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta ambos sexos. Las manifestaciones son más severas en el varón. Comienza a los pocos días del nacimiento. Hay:

1. Episodios de orina de color negro al ponerse de pie o si se alcaliniza la orina (los pañales al lavarlos se ponen negros). También se excreta con el sudor pigmento negro.
2. Artropatía, dolor en la espalda, rigidez, que aparecen en la cuarta década, progresivamente se ven afectadas varias articulaciones hasta la inhabilitación total en 15 ó 20 años. Dolor severo en la sínfisis pubiana. Hernia discal frecuente.
3. Litiasis renal y prostática alrededor de la quinta década.
4. Lesión cardiovascular, ronquera, sordera ocasional.

**Examen físico.** Pigmentación negroazulosa de la esclerótica y cartílago de la oreja (que también se endurece, signo que aparece en la segunda década), ocasionalmente de la punta de la nariz y los tendones. Signos de artropatía.

#### Exámenes paraclínicos

**Orina.** Determinación de ácido homogentisínico.

**Radiología.** Estrechamiento de los espacios intervertebrales, colapso y calcificación de los discos intervertebrales, cambios degenerativos en las grandes articulaciones.

**Cromatografía.**

### Sindromogénesis y etiología

Deficiencia de la enzima ácido homogentisínico-oxidasa. Se transmite por herencia autosómica recesiva.

## Bibliografía

- Garrod, A.E.: "About alkaptonuria". Lancet, 2:1484-86, 1901.
- McKusick, V.A.: Heritable disorders of connective tissue. ed. 3, St. Louis, Mosby, 1966.

## SÍNDROME DE GORLIN-CHAUDRY-MOSS

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se caracteriza por craneosinostosis, hipoplasia del tercio medio facial, hipertrichosis y anomalías oculares, de dientes, corazón y genitales externos.

Los pacientes presentan baja talla, ligera ante flexión de la cabeza al caminar, la hipertrichosis se nota en brazos, piernas y espalda, la línea de implantación del cabello está descendida. Tienen dificultad para abrir o cerrar los ojos completamente, pueden tener coloboma de párpados superiores, microftalmía e hiperopía del cono, fisuras palpebrales oblicuas, nistagmos a la mirada lateral, mirada hacia arriba limitada. Astigmatismo, escaras corneales. En ocasiones hipoacusia conductiva. Los defectos dentales se caracterizan por maloclusión, paladar alto y estrecho, hipodontia, microdontia y anomalías de la forma de los dientes.

Hay persistencia del arterioso, hipertrichosis, hipoplasia de los labios mayores.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología del cráneo.** Sinostosis de la sutura coronal, braquicefalia, hipoplasia maxilar y de los huesos nasales, hipertelorismo ocular, lordosis del anillo petroso, hipoplasia clival y elevación de las alas menores del esfenoides.

**Examen ocular.**

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida aunque McKusick la codifica como probable herencia autosómica recesiva por haber sido descrita en dos hermanos. Desde 1960 hasta 1962 no había otros casos en la literatura médica.

## Bibliografía

- Gorlin, R.J. et al.: "Craniofacial dysostosis, patent ductus arteriosus, hypertrichosis, hipoplasia of labia majora, dental and eye anomalies". J. Pediatr., 56: 778-785, 1960.
- Gorlin, R.J. et al.: "Hypoplastic hypocalcified enamel, onycholysis and functional hypohidrosis". Modern Medicine, Nov. 27, 1972; 104.

## SÍNDROME DE GORLIN-COHEN

### Sinonimia

S. de displasia frontometafisal.

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza clínicamente por facies tosca con puente nasal amplio y crestas supraorbitarias prominentes, desarrollo incompleto de senos. Defectos de la dentición: anodontia, erupción tardía y dientes deciduos retenidos.

Paladar alto, mandíbula pequeña con ángulo disminuido. Defecto de flexión de los dedos, muñecas, codos, rodillas y caderas. Aracnodactilia con largas falanges, deformidad torácica, escápulas aladas. Pérdida auditiva conductiva y sensorineural que tiende a progresar. Debilidad de músculos de los brazos y piernas, especialmente hipotenar e interóseos de las manos. Los pacientes pueden presentar algún grado de retardo mental.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología. Cara:** engrosamiento del reborde orbitario, ausencia de senos frontales, maxilar corto, aumento de la base del cráneo, marcada hipoplasia del ángulo, cóndilo de la mandíbula y escotadura articular prominente.

**Cráneo:** aumento del *foramen magnum*.

**Columna vertebral:** anomalías del proceso odontoideo del axis y del atlas, vértebras lumbares aplanadas, fusión de

segunda y tercera vértebras y subluxación de tercera y cuarta. Escoliosis.

**Huesos largos:** incremento de la densidad en región metafisal que produce deformidad que semeja un frasco de Erlenmeyer.

**Pelvis:** aplanamiento de los huesos iliacos y *coxa valga*.

**Tórax:** costillas y vértebras de contornos irregulares.

**Manos:** huesos del carpo erodados y fusionados.

### Sindromogénesis y etiología

De etiología genética monogénica con herencia ligada al cromosoma X recesiva, presenta severas manifestaciones en varones y moderadamente afectadas las mujeres portadoras. El defecto básico no se conoce.

### Bibliografía

Fitzsimmons, J.S. *et al.*: "Frontometaphyseal dysplasia. Further delineation of the clinical syndrome". *Clin. Genet.*, 22:195-197, 1982.

Gorlin, R. J. and B.B. Winter: "Frontometaphyseal dysplasia. Evidence for X-linked inheritance". *Am. J. Med. Genet.*, 5:81-88, 1980.

## SÍNDROME DE GRANULOCITOPENIA CRÓNICA DE LA INFANCIA

### Sinonimia

S. de granulocitopenia crónica benigna de la infancia. S. de Vahlquist-Gasser.

### Sindromografía

#### Clínica

No hay antecedentes familiares. Se instala en la infancia o en edad temprana.

Se han reportado infecciones poco importantes pero recidivantes: paroniquia, gingivitis, ulceraciones, furunculosis e infecciones del sistema respiratorio.

En los intervalos de las crisis la apariencia del niño es normal. Puede o no palparse adenopatías o aparecer una esplenomegalia moderada. Los niños tienden a normalizarse después de los 4 años.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Moderada leucopenia, absoluta y relativa neutropenia con valores inferiores a 1000, especialmente de los neutrófilos.

**Linfocitosis relativa.**

**Eritrocitos y plaquetas normales.** La reacción de los leucocitos a la epinefrina es variable, ocasionalmente es normal.

**Electroforesis de proteína.** Normal.

**Medulograma.** Celularidad normal o existe un ligero incremento. Hay linfocitosis variable. La serie eritrocítica es normal y el índice mieloeritroide también es normal, excepto por una total ausencia en la maduración de los neutrófilos. Serie megacariocítica e histiocitos normales.

### Sindromogénesis y etiología

Existe un trastorno en la leucocitogénesis sin carácter familiar.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Hotz, A.: "Zur Differentialdiagnoseagranulocytose-Leukämie". *Ztschr. Kinderh.*, 65:529-40, 1949.

Zuelzer, W.W. and M. Bajoghli: "Chronic granulocytopenia in childhood". *Blood*, 3:359-74, 1964.

## SÍNDROME DE HAJDU-CHENEY

### Sinonimia

S. de cheney, S. de acrosteólisis. S. de displasia artro-dento-ósea.

### Sindromografía

#### Clínica

Las manifestaciones clínicas tienen comienzo posnatal en la infancia en relación con cambios en las manos y dolor, presentan baja talla, cifoscoliosis, acortamiento distal de los dedos y uñas, pérdida precoz de los dientes debido a resorción alveolar.

Los pacientes son débiles y pueden presentar fracturas patológicas. Tienen pelo grueso y lacio con cejas y pestañas prominentes, orejas de implantación baja con lóbulos prominentes. Nariz ancha y mandíbula pequeña a expensa de sus ramas. Laxitud articular.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Cráneo: huesos craneales presentan fallos de osificación de suturas, alargamiento de la silla turca, desarrollo de impresiones basilares y batrocefalia. Ramas mandibulares disminuidas. Vértebras bicóncavas, cifoscoliosis. Manos con acrosteólisis y desviación de los dedos. Acortamiento de las falanges distales. Apeñamiento de los huesos del carpo.

### Sindromogénesis y etiología

Es un síndrome de etiología genética que se trasmite por herencia autosómica dominante. Los casos esporádicos parecen representar nuevas mutaciones.

El defecto básico no se conoce.

### Bibliografía

Herrmann, J. *et al.*: "Arthro-dento-osteo-dysplasia (Hajdu-Cheney syndrome). Review of a genetic acro-osteolysis syndrome". *Z. Kinderheilkd.* 114:93-97, 1973.

## SÍNDROME DE DE HAUWERE

### Sinonimia

S. de hipertelorismo-iris displásico-retardo mental.

### Sindromografía

#### Clínica

Es apreciable al nacimiento y se caracteriza por hipertelorismo orbitario, retraso motor y retardo psíquico, sordera sensorial moderada, dilatación de ventrículos cerebrales, hipotonía muscular generalizada y anomalías pélvicas.

### Sindromogénesis y etiología

Se trasmite por herencia autosómica dominante, con gran expresividad.

La etiología es genética.

## Bibliografía

- Alkemade, P.P.H.: Dysgenesis mesodermalis of the iris and the cornea. Assen the Netherlands. 1969. Ed. Van Gorcum (cit. por De Hauwere).
- De Hauwere, R.C.; J.G. Leroy; K. Adriaense *et al.*: "Iris dysplasia, orbital hypertelorism and psychomotor retardation: A dominantly inherited developmental syndrome". *J. Pediatr.*, 82:679, 1973.
- Gillespie, F.D.: "Aniridia cerebular ataxia and oligophrenia in sibilings". *Arch. Opthal.*, 73:338, 1965.

## SÍNDROME DE HEMANGIOMA MILIAR DEL RECIÉN NACIDO

### Sinonimia

Hemangiomatosis neonatal difusa.

### Sindromografía

#### Clínica

Puede verse en ambos sexos. Son evidentes al momento del nacimiento gran cantidad de hemangiomas esparcidos sobre la piel y la mucosa; hemangiomatosis visceral con comunicaciones arteriovenosas, insuficiencia cardíaca congestiva de alto gasto, plaquetopenia con hemorragias y afectación del sistema nervioso central. Se acompaña de disnea, taquicardia e íctero. La mayoría mueren en la primera infancia por infección o insuficiencia cardíaca congestiva secundaria a los angiomas hepáticos con fistulas arteriovenosas. Algunos casos han fallecido por complicaciones neurológicas centrales o pulmonares.

#### Exámenes paraclínicos

##### Biopsia.

##### Angiografía.

**Patología.** Se observan hemangiomas en la piel, mucosa y prácticamente en todos los órganos como hígado, bazo, mesenterio, páncreas, tráquea, sistema nervioso central. Puede haber alguna invasión con destrucción del tejido normal, pero no hay evidencias de malignidad.

### Sindromogénesis y etiología

No hay evidencia de transmisión hereditaria (insuficiente número de casos estudiados). Se plantea una posible relación con el síndrome de Rendu-Osler-Weber.

## Bibliografía

- Burman, D.; P.W.A. Mansell, and R.P. Warin: "Miliary hemangioma in the newborn". *Arch. Dis. Child.*, 42:193-97, 1967. *Clínicas Pediátricas de Norteamérica*. v. 3. 1983. *Dermatología Pediátrica I*. p. 471-472. Editorial Interamericana.

## SÍNDROME DE HEMIHIPERPLASIA

### Sindromografía

#### Clínica

Con este término se identifica el crecimiento aumentado de una o varias partes del cuerpo. Puede involucrar a la mitad del cuerpo, un miembro, un lado de la cara, o combinar algunas de ellas.

Este crecimiento asimétrico y desproporcionado se debe a una proliferación celular y no a un aumento de volumen o tama-

ño celular, de ahí que el término más correcto para referirse a esta alteración es el de hemihiperplasia y no hemihipertrofia.

Para establecer el diagnóstico de una asimetría corporal deben excluirse en primer lugar las hemiatrofias.

Es más frecuente en el lado derecho y varía ampliamente en extensión y severidad. La asimetría normal existe, aunque no siempre es aparente, y sólo puede ser determinada por mediciones adecuadas. El síndrome de hemihiperplasia puede adoptar dos formas clínicas:

1. Total: afecta el sistema musculoesquelético y los órganos viscerales del lado afecto.
2. Limitado: el que a su vez presenta dos variedades, segmentario y cruzado. Las manifestaciones asociadas posibles son numerosas, incluyen alteraciones de la piel, malformaciones de manos y pies, de la columna vertebral, genitourinarias y neuromusculares. Ocasionalmente se asocian a tumores (tumor de Wilms).  
La hemihiperplasia puede acompañarse de aumento de volumen de riñones, testículos, ovarios, suprarrenales. También puede estar involucrado el sistema nervioso incluyendo hemimegalencefalia.

#### Exámenes paraclínicos

El diagnóstico es fundamentalmente clínico por **antropometría**, pero son útiles algunas pruebas.

##### Radiología (*survey óseo*).

**Ultrasonido y tomografía axial computadorizada.** El primero debe realizarse durante la evolución en abdomen para investigar nefroblastomas.

##### Cariotipo.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome puede ser:

Aislado: con una frecuencia de 1 por 86 000. Se afecta el doble el sexo femenino que el masculino.

Asociado: se observa también en los síndromes siguientes:

S. de Beckwith-Widemann

S. de Klippel-Trenaunay-Weber.

S. de neurofibromatosis.

S. de Langer-Giedion.

S. de encondromatosis.

S. de Maffucci.

S. de McCune-Albright.

S. de Proteus.

Posiblemente es de etiología multifactorial: anomalías nerviosas, vasculares y linfáticas, endocrinas y cromosómicas.

La etiología es heterogénea.

## Bibliografía

- Curtius, F.: "Kongenitaler, partieller Riesenwuchs mit endokinenstoerungen". *Dtsch. Arch. Klin. Med.*, 147:310, 1925.
- Fraumeni, J.F. Jr.: "Hemihypertrophy. In Birth Defects Encyclopedia. M.L. Buyse, Cambridge, Blackwell Scientific, 1990, p. 855.
- Lenstrup, E.: "Eight cases of hemihypertrophy". *Acta Paed.*, 6:205, 1926.
- Meckel, J.F.: Ueber die Seitliche Asymmetrie im tierischen Korper. *Anatomische physiologische Beobachtungen und Untersuchungen*. Halle, Renger, 1822, p. 147.
- Ringrose, R.E.; J.T. Jabbour and D.K. Keele: "Hemihypertrophy". *Pediatrics*, 36:434-48, 1965.
- Ward, J. and H.H. Lerner: "A review of the subject of congenital hemihypertrophy and a complete case report". *J. Pediatr.*, 31:403, 1947.

## SÍNDROME DE HEMIHIPERTROFIA DE LA CARA

### Sinonimia

S. de Curtius (I). S. de Steiner. Hemihipertrofia congénita parcial de la cara. Gigantismo unilateral. Hemihipertrofia facial. (Ver síndromes del primer arco branquial.)

### Sindromografía

#### Clínica

Predomina en varones. Presente al nacimiento, se establece progresivamente hasta que la maduración esquelética es alcanzada. El lado derecho se afecta con más frecuencia.

Hay agrandamiento de las orejas, mejillas, la mitad de los labios, maxilar superior, mandíbula, zigoma y cráneo. Mitad de la lengua (desviación hacia el lado normal y protrusión).

Agrandamiento alveolar generalizado, desarrollo y erupción precoces de los dientes, macrodontia, maloclusión. Pueden observarse anomalías vasculares y pigmentación de la piel de la hemicara afectada. Alteraciones neurológicas y mentales en el 20 % de los casos; convulsiones. Puede asociarse con acromegalia, gigantismo normal e hipertrofia de otra parte del cuerpo.

#### Exámenes paraclínicos

**Examen radiográfico (dental).** El mayor diámetro de los caninos es un signo diagnóstico precoz.

### Sindromogénesis y etiología

Posibilidades de alteraciones genómicas o efectos ambientales (intrauterinas, embarazo gemelar incompleto, hormonales y vasculares).

### Bibliografía

- Barwell, R.: "Case of unilateral hypertrophy of the head and face involving bones and soft parts". Trans. Path. Soc., London, 32:282-84, 1881.
- Curtius, F.: "Kongenitaler, partieller Riesenwuchs mit endokrinen Störungen". Dtsch. Arch. Klin. Med., 147:310, 1925.
- Hanley, F.J.; E. Floyd, and D. Parker: "Congenital partial hemihypertrophy of the face". J. Oral Surg., 26:136-41, 1968.
- Ringrose, R.E.; J.T. Jbour and D.K. Keele: "Hemihypertrophy". Pediatrics, 36:434, 1965.
- Wagner, R. In Kottmeier, H.L.: "Ueber Hemyhypertrophia und Hemiatrophia corporis totalis, nebst spontane Stremmitaetengangren bei Sauglingen in Anschluss zu einen ungewoendlichen Fali". Acta Paediat., 20:531, 1938.

## SÍNDROME DE HEMORRAGIA ADRENAL NEONATAL

### Sinonimia

S. de hemorragia adrenal en recién nacidos.

### Sindromografía

#### Clínica

Aparece con una incidencia de 1 % en los hallazgos *postmortem* en los recién nacidos. Comienza entre el segundo y el séptimo días de vida posnatal. Ocasionalmente es asintomático y se descubre como calcificación e insuficiencia adrenal más tardíamente.

Se acompaña de síntomas inespecíficos como hipertermia, cianosis, taquipnea, por lo que este síndrome ha sido denominado "pseudoneumonía del recién nacido".

Puede haber vómitos y convulsiones, palidez, *rash* cutáneo y púrpura. A veces se puede palpar una tumoración abdominal dolorosa.

Evoluciona a menudo hacia la muerte, aunque es posible la regresión con calcificación marcada a las 3-4 semanas.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología lateral de abdomen.** Pone en evidencia una masa retroperitoneal.

**Urografía.** Muestra desplazamiento del riñón. Pueden observarse calcificaciones adrenales en edades tan tempranas como 12 días de nacido.

**Patología.** En el 70 % de los casos está comprometida la glándula adrenal derecha; en el 5-10 % es bilateral. Los hallazgos van desde la pequeña hemorragia hasta la destrucción completa de la glándula.

### Sindromogénesis y etiología

Se invoca el *stress* y el trauma en el momento del nacimiento, la involución fisiológica de las glándulas adrenales y enfermedades sistémicas como la trombocitopenia y la sífilis.

### Bibliografía

- Goldzieher, M.A. and M.D. Gordon: "Syndrome of adrenal hemorrhage in a newborn". Endocrinology, 15:165-81, 1932.
- Gross, M.; P.K. Kottmeier and K. Waterhouse: "Diagnosis and treatment of neonatal adrenal hemorrhage". J. Pediat. Surg., 2:308-12, 1967.

## SÍNDROME DE HENNEBERT

### Sinonimia

S. de nistagmo ótico luético.

### Sindromografía

#### Clínica

Ataques cortos y espontáneos de vértigo y nistagmos. La compresión digital del meato auditivo externo o la tracción del *tragus* desencadena un nistagmo espontáneo. La membrana timpánica se encuentra intacta.

#### Exámenes paraclínicos

Serología de la sífilis.

### Sindromogénesis y etiología

Sífilis congénita.

### Bibliografía

- Hennebert, C.: "Reactions vestibulaires dans les labyrinthites héredo-syphilitiques". Arch. Internat. Laryng. Otol., 28:93-96, 1909.

## SÍNDROME DE HIDROXIPROLINA II

### Sinonimia

S. de hidroxiprolinemia tipo II.

### Sindromografía

#### Clínica

Retardo mental ligero sin afección renal.

## Sindromogénesis y etiología

Se ha estimado que no hay un fenotipo metabólico para la hidroxiprolinemia, sino más bien un problema en la determinación, por el hecho de que la hiperhidroxiprolinemia se ha encontrado en pacientes investigados por diferentes anomalías.

El defecto básico es la deficiencia de 4-hidroxil-L-prolina-oxidasa.

La etiología es genética. Se transmite como una herencia autosómica recesiva.

## Bibliografía

Berlow, S. and M. Efron: "A new cause of hyperprolinemia associated with excretion of  $\Delta^1$  pyrroline-5-carboxylic acid". *J. Pediat.*, 65:1122,1964.

## SÍNDROME DE HIPERAMONIEMIA

### Sindromografía

#### Clínica

La elevación en sangre de amoniaco produce en el humano un estado clínico especial caracterizado por síntomas que van desde deterioro del desarrollo psicomotor, convulsiones, irritabilidad, hipotonía, vómitos, hasta hepatomegalia, retardo mental severo y muerte.

Este síndrome tiene un comienzo precoz en la infancia. Se manifiesta por episodios de vómitos, chillidos, agitación, seguidos de letargia y estupor. Crecimiento detenido, retardo mental, lenguaje atropellado, ataxia, ptosis palpebral.

Es importante complementar con estudios de laboratorio los datos de la historia natural y examen físico del paciente.

#### Exámenes paraclínicos

**Orina.** Ácido orótico. Ácidos orgánicos. Estos últimos requieren para su detección de la cromatografía gaseosa y espectroscopia de masa.

**Sangre.** Hiperamoniemia (valores normales: neonatos hasta 100mcg/110 mL; lactantes y niños 80 mcg/100 mL) si se toma la sangre media hora tras el biberón. Transaminasa glutámica oxalacética elevada. Neutropenia cíclica. Urea normal. Estudiar: glucosa, glicina y lisina.

**Cromatografía de aminoácidos.** Aumento de glicina, ácido metilmalónico, citrulina, ácido arginino-succínico.

**Líquido ceforraquídeo.** Valores de amoniaco por encima de 480 mcg %.

**Tomografía axial computadorizada de cráneo.** Atrofia cortical cerebral.

## Sindromogénesis y etiología

Los aminoácidos son catabolizados a dióxido de carbono y utilizados en la gluconeogénesis o en la citogénesis y los grupos amino son extraídos por la transaminación o por la desaminación oxidativa y pueden ser convertidos en amoniaco.

Las características clínicas comunes a estados de hiperamoniemia, incremento de glutamina en el líquido ceforraquídeo, las evidencias experimentales del efecto de grandes concentraciones de amoniaco en cerebro de animales cuando se incrementan los aminoácidos precursores de neurotransmisores, sugieren que las elevadas concentraciones de amoniaco, interfieren en el metabolismo de los neurotransmisores.

Las causas de hiperamoniemia pueden clasificarse en dos grandes grupos:

No hereditarias

1. Hiperamoniemia neonatal transitoria.
2. S. de Reye.
3. Daño hepático y *shunt* portocava.
4. Agentes químicos: ácido 4-pentanoico, ácido valproico.

Hereditarias

1. Errores congénitos del ciclo de la urea por deficiencias de:
  - Carbamil-fosfato-sintetasa.
  - Ornitina-transcarbamilasa.
  - Ácido argininosuccínico.
  - Sintetasa (citrulinemia).
  - Arginino-succinasa (aciduria argininosuccínica).
  - N-acetilglutamatosintetasa.
2. Deficiencias de proteínas de transporte a membrana:
  - Hiperornitinemia, hiperamoniemia y homocitrulinuria (HHH).
  - Intolerancia a la proteína lisinúrica.
3. Secundarias a otros defectos metabólicos:
  - Acidurias orgánicas: propiónica, isovalérica, metilmalónica.
  - Deficiencias de piruvato-carboxilasa.
  - Síndrome de Zellweger.

## Bibliografía

Friedland, G.W. and Sunshine, P. In Gellis and Kagan: *Current Pediatric Therapy*, 7, 1976, p. 182.

Russell, A.; B. Levin; V.G. Oberholzer *et al.*: "Hyperammonemia: a new instance of an inborn enzymatic defect of the biosynthesis of urea". *Lancet*, 2:699-700, 1962.

Shih, V.E. and M.L. Efron: In Stanbury-Wyngaarden-Frederickson: *Metabolic basis of inherited disease*. 3 ed. McGraw-Hill, New York, 1972, p. 373.

Sunshine, P.; J.E. Lindenbaum; H.I. Levy *et al.*: "Hyperammonemia due to a defect in hepatic ornithine transcarbamilase". *Pediatrics*, 50:100, 1972.

## SÍNDROME DE HIPERFOSFATASIA

### Sinonimia

S. de macrocráneo-huesos frágiles. S. de hiperostosis cortical deformante juvenil. S. de hiperfosfatasa hereditaria. Enfermedad de Paget juvenil.

### Sindromografía

#### Clínica

Se inicia en los primeros meses de vida, con fiebre, dolores y fragilidad óseos; escaso desarrollo con enanismo, el cuello es corto, tórax de pichón; retraso en el inicio de la marcha, inteligencia normal. Cabeza: macrocráneo con prominencia de mastoides y frontales debido al considerable engrosamiento de la calota. Tronco: cuello corto con tórax en quilla, de rebordes costales evertidos; cuerpos vertebrales bicóncavos y cifoscoliosis. Miembros: huesos largos engrosados en la diáfisis e incurvados, particularmente los fémures (en paréntesis), con enclavamiento pélvico de sus cabezas; codos fijados en ocasiones; debilidad muscular. Otras anomalías ocasionales: esclerótica azul, caries y pérdida de dientes, sordera, retinopatía. Cefaleas cotidianas e hipertensión arterial.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Engrosamiento irregular de la calota sin esclerosis; trabeculación tosca mandibular y considerable expansión de las diáfisis.

**Sangre.** Marcado aumento de las fosfatasa (alcalina y ácida), de leucino-aminopeptidasa y de ácido úrico.

### Sindromogénesis y etiología

Las lesiones asientan en la cortical que está engrosada, se compone de laminillas óseas en exceso, los canales de Havers están ocluidos por un lecho fibrovascular excesivo: defectos transversos, tipo Milkman.

Se trasmite por herencia autosómica recesiva. Hay una forma tardía del adulto.

La etiología es genética.

### Bibliografía

- Bakwin, H. and M.S. Eiger: "Fragile bones and macrocranium". J. Pediatr., 49:558, 1956.
- Caffey, J.: Familial hyperphosphatasemia with ateliosis and hypermetabolism of growing membranous bone review of the clinical radiographic and chemical features. In Kaufman (Ed.): Intrinsic diseases of bones. t. 4 de "Progress in Pediatric Radiology", 1974.
- Fanconi, G. *et al.*: "Osteochalasia desmali familiaris. Hyperostosis deformans juvenilis, chronic idiopathic hyperphosphatasia and macrocranium". Helv. Paediat. Acta, 19:279, 1964.

### SÍNDROME DE HIPERGLICINURIA- -HIPERGLICINEMIA

#### Sindromografía

##### Clínica

Afecta a ambos sexos. Desde los primeros meses de edad se presentan vómitos episódicos, letargia, deshidratación. Episodios repetidos de infección y púrpura. Retardo mental.

**Examen físico.** Los niños son pequeños, pálidos, con pobre desarrollo muscular.

##### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Anemia, neutropenia y trombocitopenia recurrentes; hipogammaglobulinemia, cetonemia, hiperglicinemia.

**Orina.** Cetonuria, glicinuria.

**Radiología.** Osteoporosis.

#### Sindromogénesis y etiología

Es un defecto de etiología genética debido a mutaciones en el gen de la propionil-CoA carboxilasa mitocondrial.

Se trasmite como una herencia autosómica recesiva, con heterogeneidad genética.

### Bibliografía

- Child, B.; W.L. Nyhan; M. Borden, *et al.*: "Idiopathic hyperglycinemia-hyperglycinuria: a new disorder of amino acid metabolism". I. Pediatrics, 27:522-38, 1961.

### SÍNDROME DE HIPERPLASIA ADRENAL CONGÉNITA (HAC)

#### Sinonimia

S. adrenal virilizante (o feminizante).

#### Sindromografía

##### Clínica

Los síndromes de HAC constituyen un grupo de enfermedades relacionadas con defectos en distintos pasos metabólicos

de la vía de síntesis del cortisol, la aldosterona o de ambas. Cuando la vía afectada es la del cortisol hay un incremento compensatorio de ACTH, si es la vía de los mineralocorticoides hay un incremento en la producción renina-angiotensina, si el defecto enzimático afecta esas dos vías hay producción aumentada de ambas enzimas.

Las manifestaciones clínicas variarán según las vías afectadas y, además, del momento de la síntesis donde se produce el bloqueo y por tanto estarán en correspondencia con el efecto en el organismo del defecto intermediario o final de los productos o del exceso de los productos debido a la interrupción de la vía metabólica en cuestión.

Atendiendo a este fenómeno bioquímico las HAC se han clasificado en cinco grupos:

Tipo I. Afecta tanto al sexo femenino como al masculino, pero el diagnóstico se sospecha en el varón por defectos del desarrollo de genitales externos que pueden ser desde varios grados de hipospadias hasta fallo completo del desarrollo de los genitales externos. La norma más severa dentro de este tipo es la hiperplasia adrenal lipóide congénita pues no hay síntesis de hormonas esteroideas, todos los recién nacidos son catalogados fenotípicamente como niñas y se presenta como un síndrome severo con pérdida de sal que produce la muerte del neonato si no se trata precozmente.

Tipo II. El recién nacido presenta genitales ambiguos, hay defectos de la virilización. La muerte es frecuente en casos perdedores de sal y puede ocurrir aun con terapia adecuada.

Tipo III. Esta es la forma más frecuente con una incidencia de 1 en 5 000 nacidos vivos.

En estos casos hay virilización de los genitales externos femeninos observables al nacimiento, en el varón el diagnóstico es más tardío pero se manifiesta por un rápido crecimiento del pene y rápido crecimiento pondoestatural. El defecto produce en los casos sin pérdida de sal no tratados, un cierre precoz de las líneas de crecimiento óseo, alcanzando finalmente, baja talla. En aproximadamente la mitad de los casos hay un defecto adicional en la síntesis de aldosterona que si no se trata adecuadamente conduce a la muerte neonatal y cuyas manifestaciones clínicas pueden hacer pensar en una estenosis pilórica.

Tipo IV. En este tipo clínicamente hay heterogeneidad, que puede ir desde genitales externos normales, tanto en el sexo masculino como en el femenino, como genitales femeninos muy virilizados, pero esto se acompaña de hipertensión arterial debido a la retención de sales. Sin embargo no parece haber correlación entre signos por exceso de mineralocorticoides y el grado de virilización.

Tipo V. El defecto enzimático determina hipertensión y alcalosis hipocaliémica en estos casos. En mujeres se ha descrito además de hipertensión, amenorrea primaria y pérdida de caracteres sexuales secundarios.

##### Exámenes paraclínicos

**Cromatina sexual.** Determinar el sexo cromatínico.

**Cariotipo.** Determinar el sexo cromosómico.

**Determinaciones de cortisol y aldosterona así como de sus intermediarios en sangre.**

**Determinación de haplotipos HLA.**

**Determinaciones de actividad enzimática.**

**Estudios moleculares.**

**Orina de 24 h.** Aumento de 17-cetosteroides y pregnantriol.

**Sangre.** Colesterol bajo. Si existe pérdida de sal: alcalosis hipercaliémica.

**Radiología.** Mamas: hipermadurez. Huesos. Estómago: para precisar pseudobstrucción pilórica.

**Tomografía axial computadorizada.** Permite demostrar el agrandamiento suprarrenal.

**Retroneumoperitoneo.** Muestra la hiperplasia adrenal.

### Sindromogénesis y etiología

Cada tipo tiene sus características propias con etiología genética y herencia autosómica recesiva.

Tipo I. El defecto genético involucra a la enzima 20,22-desmolasa que convierte al colesterol en pregnenolona. La formación de pregnenolona a partir de colesterol presenta tres pasos: 20-hidroxilación, 22-hidroxilación y *clivage*, C20-C22 para producir pregnenolona y ácido caproico. Esta reacción conocida como *clivage* del colesterol está catalizada por una forma específica de citocromo P450 denominado P45011A que se localiza en la membrana interna de la mitocondria. Este gen ha sido clonado. Su normalidad en casos con HAC lipoide apuntan a otro factor bioquímicamente no identificado en estos casos de HAC lipoide severa. Los defectos genitales que presentan la HAC tipo I parecen estar en relación con defectos testiculares de la producción de hormonas inductoras necesarias para la organogénesis genital masculina.

Tipo II. Se produce por el defecto de la enzima 3-beta-hidroxiesteroide-dehidrogenasa-isomerasa (3-beta-HSD). Se ha sugerido la existencia de al menos dos isoenzimas bajo determinaciones genéticas separadas o una enzima que codificada por el mismo gen estructural presenta expresión de actividad enzimática controlada independientemente por el testículo y la glándula adrenal. En ambos casos la sindromogénesis puede ser explicada. Este gen 3-beta-HSD está localizado en 1p13.1.

Tipo III. El 95 % de los casos depende de un defecto de la enzima 21-hidroxilasa que convierte a la 17-hidroxiprogesterona (17-OHP) en 11-desoxicortisol. El defecto de la síntesis de cortisol incrementa los niveles de ACTH y produce aumento de precursores de cortisol particularmente de 17-OHP proximal al bloqueo. Esto determina una excesiva producción de andrógeno que explica la virilización. En la mitad de los casos hay defecto adicional en la síntesis del colesterol (conversión de progesterona a 11-desoxicorticosterona). Estas dos formas diferentes de deficiencia de 21-hidroxilasa se asocian con haplotipos del complejo de histocompatibilidad mayor HLA. El defecto que solo afecta la síntesis de cortisol se asocia con HLA-Bw51/5 y la forma severa perdedora de sal con los haplotipos HLA-(A3); Bw47; DR7 y HLA Bw60/40. Las evidencias clínicas de formas severas, moderadas y ligeras unidas a estudios moleculares realizados han permitido analizar múltiples proposiciones para explicar los defectos genéticos relacionados con la actividad de la 21-hidroxilasa.

Los estudios moleculares han permitido localizar al gen de este tipo de HAC en 6p21.3.

Tipo IV. En este tipo HAC están involucradas dos enzimas cuyas deficiencias individuales o simultáneas explican el cuadro clínico: la 11-beta-hidroxilasa y la 18-hidroxiesteroide dehidrogenasa. Esta última afecta el final de la vía metabólica y forma aldosterona y su deficiencia aislada se acompaña de hipertensión y genitales normales. La deficiencia de 11-beta-hidroxilasa es la segunda causa de HAC. Por hibridación *in situ* el gen fue localizado en 8q21.

Tipo V. La deficiencia enzimática se ha relacionado con la enzima 17-hidroxilasa necesaria para la síntesis de cortisol y estrógenos, por lo que se incrementan en sangre las hormonas ACTH y FSH. La síntesis excesiva de desoxicorticosterona y corticosterona produce hipertensión, la pérdida de estrógenos explica la amenorrea primaria y la ausencia de maduración sexual. El gen de la enzima esteroide 17-hidroxilasa parece estar localizado en el cromosoma 1D.

### Bibliografía

- Bongiovanni, A. M. In Stanbury-Wyngaarden-Frederickson: Metabolic basis of inherited disease. 3 ed. Ed. McGraw-Hill New York, 1973.
- McKusick, V.A.: Mendilian inheritance in man. 10 a ed. v. 2. The Johns Hopkins University Press. Baltimore 1992, pp. 1188-1198.
- Marchand, F.: Ueber allgemeine Hyperplasie der Nebennieren bei Pseudohermafroditismus femininus. Feettscr. Virchow. t. I, 554, 1897.

### SÍNDROME DE HIPERPLASIA ADRENAL CONGÉNITA TIPO I

#### Sinonimia

S. de Prader-Gurtner. S. de déficit de desmolasa 20-21. S. de hipertrofia lipoidea suprarrenal.

#### Sindromografía

##### Clínica

Se inicia en el período neonatal con anorexia, vómitos, coloración rara de la piel ("piel melífera"), pérdida de peso que no se recupera. Apatía, y diarreas con deshidratación.

**Examen físico.** Genitales normales en las hembras o pseudohermafroditas masculinos (testes), con criptorquidia abdominal en ocasiones.

##### Exámenes paraclínicos

**Orina.** No contiene 17-cetosteroides, 17-ohcetosteroides ni pregnantriol.

**Sangre.** Hiponatremia e hipercaliemia.

**Cariotipo.** Masculino con pseudohermafroditismo externo, o femenino con genitales femeninos normales.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome es debido a un déficit de desmolasa 20-21 (que convierte el colesterol en pregnenolona) y por tanto no se sintetiza testosterona, andrógenos, ni aldosterona, lo que produce una insuficiencia suprarrenal total por la cual los recién nacidos fallecen entre 1-8 meses por infecciones.

La etiología es genética y se trasmite por herencia autosómica recesiva, con frecuente consanguinidad de los padres.

### Bibliografía

- Brutschy, P.: "Hochgradige Lipohyperplasie beider Nebennieren mit herdförmigen Kalkablagerungen bei einem Fall von Hypospadias peniscritalis mit unechterakzessorischer Nebenniere am rechten Hoden". Frankfurt. Z. Path., 24:203, 1921.
- O'Doherty, N.J.: "Lipoid adrenal hyperplasia". Guy Hosp. Rep. 113:368, 1964 (cit. In Hubble Pediatric Endocrinology). Ed. Blackwell, Oxford, 1969. p 261.
- Prader, A. and H.P. Gurtner: "Das Syndrome der Pseudohermafroditismus masculinus bei kongenitaler Nebennierenn der Hyperplasie ohne Androgeneüberproduktion". elv. Paediat. Acta, 10:397,1955.

### SÍNDROME DE HIPERPLASIA ADRENAL CONGÉNITA TIPO II

#### Sinonimia

S. de Bongiovanni. S. de déficit de 3 beta-deshidrogenasa.



## Sindromografía

### Clínica

Se inicia a pocos días o semanas del nacimiento.

**Examen físico.** Varones: los genitales incompletamente desarrollados con diversos grados de hipospadias, o falta completa de masculinización con vagina. Hembras: virilización moderada, con hipertrofia del clítoris, fusión de grandes labios, sin desplazamiento del orificio uretral. El desarrollo está inhibido y no responde al tratamiento sustitutivo.

### Exámenes paraclínicos

**Exámenes de laboratorio.** Testosterona baja y elevada producción de dehidroepiandrosterona (DHEA).

## Sindromogénesis y etiología

Hipertrofia adrenal congénita con deficiencia de 3-beta-hidroxisteroide-deshidrogenasa que ocasiona una producción defectuosa de testosterona y menos actividad androgénica. Una pequeña transformación parcial periférica de DHEA en testosterona explica la menor virilización en hembras y varones.

De etiología genética, el gen alterado afecta tanto la corteza suprarrenal como la gónada masculina.

## Bibliografía

Bongiovanni, A.M.: "Unusual steroid pattern in congenital adrenal hyperplasia.: Deficiency of 3 beta-hydroxyldehydrogenase". J. Clin. Endocrinol., 21:860, 1961.  
———: In Stanbury-Wyngaarden-Frederickson: Metabolic basis of inherited disease. 3ed. Ed. McGraw-Hill, New York, 1972, p. 874.

## SÍNDROME DE HIPERPLASIA ADRENAL CONGÉNITA TIPO III

### Sinonimia

S. de Debré-Fibiger. S. de déficit de 21-hidroxilasa.

## Sindromografía

### Clínica

Se presenta en hembras al nacimiento y en varones hacia los 2-3 años.

**Examen físico.** En las hembras: virilización con hiperplasia clitoridea y grados diversos de fusión labio-escrotal, con útero y ovarios normales, seno urogenital. En los varones: normales los dos primeros años y luego incremento progresivo del pene (macrogenitosomía) con pelos pubiano y axilar, acné y cambio de voz. Desarrollo somático excesivo, con hábito muscular, que simula un pequeño adulto. Hipermadurez ósea, a los 5 años por ejemplo, tienen talla de 8; fusión epifisaria precoz que al final origina talla baja o enanismo. Las hembras que no son tratadas muestran aspecto viriloide y luego calvicie.

Cuando coexiste el síndrome pierde sal (30 %), en los primeros días o semanas hay vómitos explosivos, repetidos, sin tumor pilórico (pseudopiloroestenosis), deshidratación, anorexia y choque, con posible muerte súbita.

### Exámenes paraclínicos

**Orina.** Aumento de 17-cetosteroides y de pregnantriol (más de 1 mg/24 h). El *test* de la 11-oxigenación se puede hacer sólo con orina de una micción y da valores superiores a 0,62.

## Sindromogénesis y etiología

Es la forma más frecuente de hiperplasia adrenal congénita (90 %). El déficit de 21-hidrolasa provoca gran producción de

androsterona, que se convierte periféricamente en testosterona, con cortisol normal y déficit ocasional de aldosterona.

Se transmite por herencia autosómica recesiva, afecta varios hermanos sin distinción de sexo.

La etiología es genética.

## Bibliografía

Bartter, F.C.; A.P. Forbes and A. Leaf: "Congenital adrenal hyperplasia associated with the adreno-genital syndrome: an attempt to correct its disorderd hormonal pattern". J. Clin. Invest., 29:797, 1950.  
Bongiovanni, A.M.: In Stanbury-Wyngaarden-Frederickson: Metabolic basis of inherited disease. 3 ed. Ed. McGraw-Hill, New York, 1972, p. 875.  
Debré, R. and G Semelaigne: "Hypertrophy considerable des capsules surrenales chez un nourrisson mort a 10 mois, sans avoir augmente de poids depuis la naissance". Bull. Soc. Pediat. Paris, 23:270, 1925.

## SÍNDROME DE HIPERPLASIA ADRENAL CONGÉNITA TIPO IV

### Sinonimia

S. de Eberlein-Bongiovanni. S. de déficit de 11-hidroxilasa.

## Sindromografía

### Clínica

Se caracteriza por un síndrome virilizante suprarrenogenital e hipertensión arterial. Constituye el 5 % de todos los casos de hiperplasia adrenal congénita.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Se diferencia del tipo III en que en este medio existe acumulación de DOCA.

**Orina.** Escaso pregnantriol, y aumento de 17-cetosteroides y androsterona.

## Sindromogénesis y etiología

El déficit de la 11-hidroxilasa impide la formación de cortisol y se acumula DOCA en sangre, lo que origina la hipertensión.

## Bibliografía

Dyrenfurth, I.; S. Sybulski, *et al.*: "Urinary corticosteroid excretion patterns in patients with adrenocortical dysfunction". J. Clin. Endocr., 18:391, 1958.  
Eberlein, W.R. and A.M. Bongiovanni: In Stanbury-Wyngaarden-Frederickson: Metabolic basis of inherited disease. 3 ed. Ed. McGraw-Hill, New York, 1972. p. 873.

## SÍNDROME DE HIPERPLASIA ADRENAL CONGÉNITA TIPO V

### Sinonimia

S. de Biglieri. S. de déficit de 17-hidroxilasa.

## Sindromografía

### Clínica

Es inapreciable en los primeros años, salvo en el varón que presenta hipospadia. En ambos sexos el fenotipo es femenino. Durante la edad infantil se presentan infecciones respiratorias a repetición.

**Examen físico.** Los genitales son normales en la hembra, en el varón hay hipospadia y criptorquidia. La pubertad es inaparente al llegar a esa edad, ausencia de menarquía y de caracteres sexuales secundarios. Hipertensión moderada desde la pubertad. En la edad adulta hay alcalosis hipocaliémica.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Orina.** Falta de 17-cetosteroides.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Se produce por un déficit de 17-hidroxilasa, que reduce la formación de cortisol y esto provoca aumento de ACTH, que a su vez induce hiperproducción de DOCA con hipertensión consecutiva; en cambio es mínima la formación de andrógenos y estrógenos (causantes de la ausencia de pubertad). La hiperproducción de aldosterona que se presenta en la edad adulta origina alcalosis hipocaliémica.

#### **Bibliografía**

Biglieri, E.G.; M.A. Herrow and N. Brost: "17 Hydroxilation deficiency in man". J. Clin. Invest., 45:1946, 1966.  
New, M.: "Male pseudohermaphroditism due to 17 hydroxilation deficiency" J. Clin. Invest., 49:1930, 1970.

### **SÍNDROME DE HIPERPLASIA GINGIVAL-HIRSUTISMO-CONVULSIONES**

#### **Sinonimia**

S. de fibromatosis gingival-epilepsia-hipertricosis-retardo mental. S. de fibromatosis gingival-hipertricosis.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

A veces el neonato presenta ya hirsutismo, otras ocurre en la pubertad. Facies: tosca, con hirsutismo y bozo labial, en ocasiones acromegaloide. Hipertricosis: generalizada, afecta el cabello que es negro y abundante: las cejas son espesas y negras. La hipertricosis se extiende a la espalda, región sacra, genitales, brazos y piernas. Encías: engrosadas, pueden cubrir los dientes.

Epilepsia, tipo centrocefálico. Retardo mental, demora en caminar y hablar, el cociente intelectual puede ser bajo (59 %). Otras anomalías ocasionales: segunda vértebra cervical estrecha con proceso odontoideo largo, primera costilla anómala; a veces se asocian alteraciones auriculares, nasales y dentales que constituyen el denominado síndrome de Zimmerman-Laband.

#### **Exámenes paraclínicos.**

**Biopsia gingival.** Hiperplasia conectiva de encías y de fibras del colágeno.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Muchos casos se deben a la ingestión de hidantoína por la madre durante el embarazo, pero otro gran grupo no tiene este antecedente.

La hipertrofia de las encías, que es firme y de superficie lisa, se debe a tejido colágeno cubierto por epitelio estratificado.

Se transmite en forma autosómica dominante; heterogeneidad genética (a veces recesiva).

La etiología es genética.

#### **Bibliografía**

Goodman, R.M. and R.J. Gorlin: The face in genetic disorders. Ed. Mosby, St. Louis, 2 ed., 1977. p. 329.  
Snyder, C.H.: "Syndrome of gingival hyperplasia hirsutism and convulsions". J. Pediat., 67:499, 1965.

### **SÍNDROME DE HIPERTELORISMO-HIPOSPADIA**

#### **Sinonimia**

S. de telecanto con malformaciones asociadas.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Los pacientes que padecen este síndrome aparentan hipertelorismo, pero las órbitas no están distanciadas sino tan sólo el canto interno de los ojos (telecanto o distopia cantorum). En los varones se manifiesta hipospadia. Retardo mental medio o mínimo. Otras anomalías probables: criptorquidia, braquicefalia, cardiopatía congénita, anomalías dentarias y diastasis de los rectos abdominales.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Se transmite en forma autosómica dominante, con mayor penetrancia en los varones. Las hembras de la familia sólo muestran telecanto.

La etiología es genética.

#### **Bibliografía**

Christian, J.C.; D. Bixler; D.C. Blythe *et al.*: "Familial telecanthus with associated congenital anomalies". Birth defects: orig. Series, vol. II:82, 1969.  
Michael, E. and W. Mortier: "Association of hypertelorism and hypospadias". Helv. Paediat. Acta, 27:575, 1972.  
Opitz, J.M.; R.L. Smith and D.W. Smith: "The 888 syndrome familial telecanthus with associated congenital anomalies". Birth defects: orig. Series, vol. II:86, 1969.

### **SÍNDROME DE HIPOCONDROPLASIA**

#### **Sinonimia**

S. de condrohipoplasia.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Esta displasia ósea no es detectable al nacimiento, los defectos de talla comienzan alrededor de los 3 años, la talla final es de 46,5-60 pulg. Con el peso se produce arqueamiento de las piernas y *genus varum*. Los pacientes presentan lordosis lumbar, no hay dismorfismo facial. Puede ocasionalmente presentarse abombamiento frontal o braquicefalia. Manos y pies regordetes. Limitación de la extensión y supinación del codo. La deficiencia mental es rara.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Radiología (survey óseo).** Huesos tubulares cortos con metáfisis ligeramente irregulares, peroné más largo. Acortamiento de los pedículos lumbares, estrechamiento del canal espinal. Pelvis cuadrada, alas ilíacas cortas.

## Sindromogénesis y etiología

La etiología es genética con herencia autosómica dominante. Se ha sugerido que algunos casos de hipocondroplasia son causados por un defecto en el factor de crecimiento I parecido a la insulina (IG F1). Se ha demostrado fuerte ligamiento del *locus* IG F1 y un grupo de pacientes hipocondroplásicos. También se ha sugerido que los genes de la acondroplasia y la hipocondroplasia son alelos.

## Bibliografía

Mullis, P.E. *et al.*: "Growth characteristics and response to growth hormone therapy in patients with hypochondroplasia: genetic linkage of the insulin-like growth factor I gene at chromosome 12q23 to the disease in a subgroup of these patients". *Clin. Endocr.*, 4:265-274, 1991.

## SÍNDROME DE HIPOGLUCEMIA NEONATAL TRANSITORIA

### Sinonimia

S. de hipoglucemia neonatal transitoria sintomática. S. de hipoglucemia neonatal pasajera.

### Sindromografía

#### Clínica

Predominio en varones nacidos de madres en las que se ha reportado haber tenido preeclampsia. Se trata de un recién nacido normal con antecedentes de llanto y respiración espontánea cuyos síntomas comienzan de 2 h-7 días después del nacimiento, presentando temblor, cianosis, convulsiones, períodos de apnea o *distress* respiratorio, movimientos rotatorios de los ojos, apatía, flaccidez, llanto débil o de alto tono, dificultad para la alimentación.

**Examen físico.** Se trata frecuentemente de un recién nacido bajo de peso, por debajo del 10mo. percentil.

Cuando se presenta en recién nacidos gemelares, generalmente, afecta al de menor peso.

Existe una respuesta rápida a la administración de glucosa.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hipoglucemia, calcio generalmente bajo, policitemia.

**Líquido cefalorraquídeo.** Normal, excepto la glucoorraquia baja.

## Sindromogénesis y etiología

Se ha relacionado con posible malnutrición en el desarrollo intrauterino, defecto cerebral primario o fallo en el mecanismo de la glucogenólisis. Se plantea que durante la vida intrauterina el feto recibe glucosa a través de la placenta de manera que no depende de sus reservas de glucógeno ni de sus mecanismos de glucogenólisis. Después del parto las pocas reservas de glucógeno, especialmente en lactantes pequeños y prematuros, rápidamente se consumen, existe además elevadas necesidades de glucosa por el cerebro y por otro lado hay inmadurez de las enzimas de la gluconeogénesis por lo que está limitada la producción de glucosa. También puede existir un hiperinsulinismo pasajero que interviene como mecanismo productor de hipoglucemia transitoria.

Hay algunos factores que pueden agravar este cuadro como son el sufrimiento fetal por asfixia, hipotermia o taxemia.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Cornblath, M.; G.B. Odell and E.Y. Levin: "Symptomatic neonatal hypoglycemia associated with toxemia of pregnancy". *J. Pediat.*, 55:545-62, 1959.

Cornblath, M., and S.H. Reisner: "Blood glucose in neonate and its clinical significance". *New Eng. J. Med.*, 273:378-81, 1965. *Clínicas Pediátricas de Norteamérica. Endocrinología Pediátrica y de la Adolescencia. Editorial Interamericana. v. 4, p. 1033, 1987.*

## SÍNDROME DE HIPOPARATIROIDISMO INFANTIL FAMILIAR AISLADO RECESIVO LIGADO AL SEXO

### Sindromografía

#### Clínica

Comienza en varones durante el primer año de vida. Hay ausencia de infecciones por monilias y de manifestaciones de Addison.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hipocalcemia con hiperfosforemia.

**Radiología.** Ausencia de signos de raquitismo u osteomalacia.

### Sindromogénesis y etiología

De etiología genética y herencia recesiva ligada al cromosoma X. El gen se encuentra en Xq26-q27.

El síndrome parece ser debido a la agenesia de las paratiroides.

## Bibliografía

Currarino, G.: "Hypophosphatasia": In Kaufmann, H.J. (Ed.): *Progress in Pediatric Radiology*, v.4, Basel Karger, 1973, p.469.

MacPherson, R.I. *et al.*: "Hypophosphatasia in an adult". *J. Bone Joint Surg.*, 52:1477, 1970.

Peden, V.H.: "True idiopathic hypoparathyroidism as a sex-linked recessive trait". *Amer. J. Human Genet.*, 12:323-37, 1960.

Rathbun, J.C.: "Hypophosphatasia: new developmental anomaly". *Am. J. Dis. Child.*, 75:822, 1948.

Taiz, L.S.; C. Zarate-Salvadore and E. Schwartz: "Congenital absence of parathyroid and thymus in an infant". *Pediatrics*, 38:412-18, 1966.

Thakker, R.V. *et al.*: "Mapping of the X-linked idiopathic hypoparathyroid gene to Xq26-Xq27 by linkage studies (abstract)". *Cytogenet. Cell Genet.*, 51:1089, 1989.

## SÍNDROMES DE HIPOTIROIDISMO FAMILIAR

### Sinonimia

S. de dishormonogénesis. Errores innatos del metabolismo de la tiroxina.

### Sindromografía

#### Clínica

En ocasiones se observa bocio en el período neonatal, pero más a menudo se detecta en la edad escolar. Se manifiesta por bocio difuso, discreto, sin nódulos, que puede pasar inadvertido por los familiares del niño, ordinariamente precede a las manifestaciones funcionales. Los síntomas de hipotiroidismo son leves: mixedema mínimo de cara y cuello y sequedad de piel y cabellos. La talla es baja por cortedad de las piernas y a veces

presentan disgenesia epifisaria (codos, tobillos o caderas), después de haber crecido bien varios años. Retraso escolar moderado con bradipsiquia. Parestesia espástica inferior, en ocasiones, que en las zonas sin endemia bociosa hacen suponer dishor-monogénesis.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** La captación del yodo radiactivo y su retención en valores altos durante las dos primeras horas, así como el efecto de descarga del yodo glandular por el perclorato, coadyuvan al diagnóstico.

**Biopsia de tiroides.** Realizar estudio histológico y bio-químico.

#### Sindromogénesis y etiología

En realidad se trata de varios síndromes hipotiroideos, los cuales presentan en común diversos déficits enzimáticos (algunos aún desconocidos) que dificultan la formación de tiroxina, lo que a su vez produce incremento de la TSH hipofisaria, que ocasiona hiperplasia del tiroides y, según la intensidad del déficit hormonal, origina bocio más hipotiroidismo o bocio eutiroideo.

Se han descrito varias formas:

1. Defecto de atrapamiento del yodo. De los 14 casos descritos con este síndrome, 8 fueron en Japón. Existe bocio pero, en contraste con los demás defectos la captación de yodo radiactivo es baja. Las glándulas salivales y el estómago también presentan una falta de capacidad para concentrar el yoduro. El defecto bioquímico es desconocido pero el déficit de yoduropermeasa es una posibilidad. El bocio y el hipotiroidismo suelen aparecer en los primeros meses de vida.
2. Defecto de organificación del yoduro. Después que el yoduro es atrapado por el tiroides, se oxida rápidamente por  $H_2O_2$  y por la peroxidasa tiroidea y se une a la tirosina; pero en este defecto el yoduro no se incorpora a la vía metabólica y puede ser rápidamente liberado desde el tiroides por administración de perclorato.  
Se han descrito tres tipos de defectos de la organificación:
  - Ausencia completa de la actividad de la peroxidasa en una forma clínica grave de hipotiroidismo bociógeno.
  - Falla en la unión entre el grupo prostético de la hematina y la apoperoxidasa tiroidea en pacientes eutiroideos con bocios.
  - Peroxidasa inactiva debida a una alteración en el complejo una vez formado.Se puede observar una organificación deficiente en el síndrome de Pendred, en el cual el defecto bioquímico permanece desconocido aunque la actividad de la peroxidasa es normal. En el aspecto clínico se añade sordera de percepción, lo que facilita su reconocimiento.
3. Defecto de acoplamiento. Después que el yodo se une a la tirosina en la tiroglobulina y forma yodotirosina se produce una reorganización intramolecular, lo que conduce a un acoplamiento de yodotirosinas y forma diyodotironinas. Se conocen mal las alteraciones bioquímicas involucradas en esta reacción. Se han sugerido alteraciones en las enzimas de acoplamiento o una anomalía en su configuración.
4. Defecto de la síntesis de tiroglobulina. Los pacientes con este desorden liberan proteínas yodadas y polipéptidos calorigénicamente inactivos desde el tiroides a la sangre. Puesto que la síntesis de tiroglobulinas es muy compleja, este cuadro tiene posiblemente etiologías diversas. En algunos casos existe yodación de proteínas inadecuadas y

biosíntesis escasa de tiroxina. También hay un alto índice de producción de yodohistidina que no es desyodada, pero sí excretada por la orina.

5. Déficit de deiodinasa o “deshalogenasa”. En estos casos falla la desionización del yodo tiroideo; las monoyodotiroxinas y diyodotiroxinas marcadas, pasan a la sangre, y se pierden por la orina; en algunos casos el déficit se asocia a un síndrome de Werdnig-Hoffmann.

La etiología es genética. Se transmite en forma autosómica recesiva, con frecuente consanguinidad de los padres y predominio femenino.

#### Bibliografía

- Hamilton, J.C.; M.H. Soley; W.A. Reiley y cols.: “Radioactive iodine studies in childhood hypothyroidism”. *Am. J. Dis. Child.*, 66:495, 1943.
- Hutchinson, J.H. In Gardner: *Endocrine and genetic diseases of childhood*. Ed. Saunders, Filadelfia, 1969, p.253.
- Osler, W.: “Internal secretion considered in their Physiologic Pathological and Clinical Aspects”. *Trans. Cong. A. Phys. Surg.*, 4:169, 1897.
- Stanbury, J.B. In Stanbury-Wyngaarden-Frederickson: *The metabolic basis of inherited disease*. 3 ed. McGraw-Hill, New York, 1972, p. 223.

#### SÍNDROME DE HOLTERMÜELLER-WIEDEMANN

##### Sinonimia

S. de cráneo en trébol. S. de cráneo de Kleeblattschadel-Trefoil.

##### Sindromografía

##### Clínica

El cráneo en trébol presenta una configuración trilobular, desde ligera a acentuada y en algunos casos asimétrica.

Hay desplazamiento de las orejas hacia abajo. Hipoplasia del maxilar superior y prognatismo relativo de la mandíbula. Raíz nasal hundida y dorso nasal en forma de pico. Proptosis importante, hipertelorismo ocular, hendiduras palpebrales antimongoloides y exoftalmía, todo lo señalado le confiere un aspecto grotesco.

Puede haber hidrocefalia y retardo psicomotor y mental. Malformaciones como hendiduras faciales, ausencia de conducto auditivo externo y cardiopatías congénitas aparecen con menor frecuencia.

En algunos casos se asocia a deformidades de los huesos (acrodrosplasia), pero es rara la anquilosis de los codos.

##### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Cráneo con contorno trilobular, aumento de impresiones digitales y bóveda de paredes delgadas y distorsionadas con apariencia de panal de miel. Puede haber sinostosis de las suturas coronal, lambdoidea y metópica con abombamiento del cerebro a través de la sutura sagital abierta. Sinostosis y acortamiento de la base del cráneo, fosa posterior del cráneo pequeña, poco desarrollo de los huesos esfenoides y etmoides.

##### Sindromogénesis y etiología

Se plantea que el cráneo en trébol es un signo más que una afección específica, puede constituir una anomalía aislada sin etiología ni defecto básico conocidos o acompañar a otros

síndromes con craneosinostosis como el de Apert, Pfiffer, Crouzon, o a bajas tallas de comienzo prenatal como la displasia tanatofórica.

La anomalía en la osificación traduce una sinostosis de las suturas del cráneo en la etapa intrauterina, que trae como consecuencia una hidrocefalia precoz.

Este tipo de cráneo se observa en muchos síndromes con craneosinostosis.

## Bibliografía

- Angle, C.R.; M.S. McIntire and R.C. Moore: "Cloverleaf skull: Kleeblattschadel deformity syndrome". *Amer. J. Dis. Child.*, 114:198-202, 1967.
- Cohen, M.M. Jr: "An etiology and nosology overview of craniosynostosis syndrome". *Birth Defects: Orig. Art. Ser. XI* (2): 137-189, 1973.
- Iannaccone, G. and G. Gerlini: "The so-called "cloverleaf of skull syndrome"". *Pediatr. Radiol.*, 2:175-183, 1974.
- Holtermüller, K. and H.R. Wiedemann: "Kleeblattschadel syndrome". *Med. Wschr.*, 14:439-46, 1960.

## SÍNDROME DE HUNTER

### Sinonimia

S. de mucopolisacaridosis tipo II.

### Sindromografía

#### Clínica

Este trastorno degenerativo, con frecuencia mortal, afecta a uno de cada 100 000 nacimientos.

Las características clínicas de este síndrome se instalan progresivamente. La deficiencia del crecimiento se hace aparente entre el primero y cuarto años de vida. La facies es tosca y no se diferencia mucho del síndrome de Hurler, también presenta articulaciones gruesas y en semiflexión. Hepatosplenomegalia, piel engrosada, hipertriosis, hernias, sordera progresiva, voz ronca, retraso en la erupción de los dientes.

Se diferencia del Hurler en que:

1. Las córneas son claras.
2. La giba es menos marcada.
3. La instalación del cuadro clínico es más gradual.
4. No afecta al sexo femenino.

**Examen físico.** Enanismo, facies grotesca, rigidez articular. Lesiones nodulares en piel de espalda y brazos, hepatosplenomegalia. Ausencia de giba, ausencia de opacidad de la córnea. En algunos casos hay retinitis pigmentaria atípica.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología** (*survey óseo*). Se comprueban signos de disostosis ósea parecidos al síndrome de Hurler.

**Pruebas metabólicas en orina.** Azul de toluidina positivo. Cromatografía de mucopolisacáridos excreción de dermatansulfato y heparansulfato.

**Estudios de actividad enzimática en suero, leucocitos y fibroblastos.** Disminución o ausencia de iduronato-sulfatasa.

### Sindromogénesis y etiología

Es una enfermedad de etiología genética determinada por una mutación en el cromosoma X en la región Xq25-q27 que afecta la función normal de la enzima iduronato-sulfatasa, esencial para la fragmentación de dos mucopolisacáridos:

dermatansulfato y heparansulfato, que provoca la acumulación citoplasmática de mucopolisacáridos, lo que explica los síntomas clínicos de la enfermedad. Pertenece al grupo de las afecciones lisosómicas.

Se transmite por herencia autosómica recesiva ligada al sexo y se observa en varones.

La etiología es genética.

## Bibliografía

- Hunter, C.: "A rare disease in two brothers". *Proc. Roy. Soc. Med.*, 10:104-16, 1917.
- Leray, J.G. and A.C. Crocker: "Clinical definition of the Hurler-Hunter phenotypes. A review of 50 patients". *Am. J. Dis. Child.*, 112:518-530, 1966.
- Sjoberg, I. *et al.*: "Hunter's syndrome: A deficiency of L-iduronosulfate sulfatase". *Biochem. Biophys. Res. Commun.*, 54:1125, 1973.
- Upadhyaya, M. *et al.*: "Localization of the gene for Hunter syndrome on the long arm of X chromosome". *Hum. Genet.*, 74:391-398, 1986.
- Williams, H.E.: "Heritable disorders of mucopolysaccharide metabolism". *Calif. Med.*, 106:306-11, 1967.

## SÍNDROME DE HURLER

### Sinonimia

S. de mucopolisacaridosis tipo I. S. de lipocondrodistrofia (impropio). S. de Pfaundler-Hurler. S. de disostosis múltiple. S. de gargolismo.

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta ambos sexos. El comienzo clínico es en la infancia. Pasados algunos meses de crecimiento normal las facultades físicas y mentales muestran deterioro progresivo.

Se caracteriza por retraso mental severo con anomalías esqueléticas: enanismo, facies gargólica (agrandamiento del cráneo con sinostosis de la sutura sagital, raíz nasal ancha y deprimida, mandíbula prominente). Mano ancha con dedos cortos, contractura en flexión de las rodillas y codos.

En ocasiones sordera, opacidad de la córnea, hepatosplenomegalia, abdomen prominente, hernia. Puede estar asociado con gran variedad de valvulopatías cardíacas y de las grandes arterias, de las coronarias, así como cardiomiopatías.

**Examen físico.** Hidrocefalia, facies grotesca, nariz y orejas prominentes, labios gruesos, hipertelorismo. Macroglosia, cifosis dorsolumbar, rigidez articular, deformidad torácica, enanismo, opacidad de la córnea y degeneración de la retina, hepatosplenomegalia, piel gruesa con nódulos en región escapular, hirsutismo. Cuello corto, dedos cortos y gruesos, *coxa valga*, *genu valgum*, pie equino.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Cuerpo de Reilly-Alder (inclusión metacromática) en los polinucleares. Médula ósea: cuerpos de Reilly en histiocitos y linfocitos.

**Radiología.** Agrandamiento del eje de huesos largos, convexidad vertebral, espazamiento posterior de uno o dos de los primeros cuerpos vertebrales, *coxa valga*. Engrosamiento de la bóveda craneal; puede haber ausencia de senos frontales. Lateralización de mandíbulas y dientes, quistes dentales.

Aumento de tamaño de la silla turca que presenta forma característica "de zapato". Ensanchamiento y acortamiento de

los huesos largos y la hipoplasia y formación de espolones en las vértebras de la columna lumbar.

**Orina.** Acumulación en tejido y excreción en la orina de dermatano y heparansulfato.

**Biopsia hepática.** Células de Kupffer y otros macrófagos aumentados de tamaño y llenos de material granuloso metacromático.

Puede evolucionar tardíamente a la cirrosis.

### Sindromogénesis y etiología

Mucopolisacaridosis que se hereda con un rasgo autosómico recesivo. Parece deberse a la falta de actividad de la alfa-1-iduronidasa con depósito exagerado de mucopolisacáridos (condroitinsulfato [dermatansulfato]) y sulfato de heparina (heparansulfato), en muchos tejidos.

### Bibliografía

- Hers, H.G. and F. Van Hoof: Lysosomes and storage diseases. Academic, New York, 1973.
- Hurler, G.: "Ueber einen Typ multipler Abartungen, vorwiegend am Skelettsystem". Zschr. Kinderh., 24:220, 234, 1919.
- Stambury, J.B. *et al.*: The metabolic basis of inherited diseases. 5<sup>th</sup> ed. McGraw-Hill, New York, 1983.
- Williams, H.E.: "Heritable disorders of mucopolysaccharide metabolism". Calif. Med., 106:306-311, 1967.

## SÍNDROME DE HURLER-SCHEIE

### Sinonimia

S. Compuesto de Hurler-Scheie. S. de mucopolisacaridosis IH/S.

### Sindromografía

#### Clínica

Se observa un desarrollo gradual de signos y síntomas durante el primer año de vida, especialmente entre 1 y 2 años. Durante el primer año el crecimiento tiende a ser acelerado y después se detiene y finalmente hay deficiencia en el crecimiento. Desarrollan macrocefalia, puente nasal deprimido, labios gruesos, opacidad corneal, micrognatia, piel gruesa con hirsutismo, moderada limitación articular, hernia umbilical o inguinal, hepatosple-nomegalia, sordera, quistes aracnoideos. Infecciones respiratorias, rinorrea, otitis.

En general las manifestaciones clínicas son menos severas que en el síndrome de Hurler pero muy similares.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología** (*survey óseo*). Moderada disostosis.

**Pruebas metabólicas en orina.** Detección en cromatografía de mucopolisacáridos de dermatansulfato y heparansulfato. Azul de toluidina positivo.

**Actividad enzimática.** Defecto de alfa -L-iduronidasa.

### Sindromogénesis y etiología

Presenta herencia autosómica recesiva, el gen mutante del síndrome de Scheie y el del síndrome de Hurler parecen ser mutaciones alélicas que afectan la enzima alfa-L-iduronidasa como defecto básico, ocasionando almacenamiento de mucopolisacáridos en parénquima y tejido mesenquimatoso.

### Bibliografía

- Stevenson, R.E. *et al.*: "The iduronidase-deficient mucopolysaccharidosis: clinical and roentgenographic features". Pediatrics, 57:111-118, 1976.

## SÍNDROME DE HUTCHINSON

### Sinonimia

S. de la tríada de Hutchinson.

### Sindromografía

#### Clínica

La tríada está formada por: 1. Dientes de Hutchinson: dientes de color sucio, con gran separación entre ellos. Incisivos superiores estrechos, pequeños y algo arqueados en los lados, con una depresión en el borde de corte. Los incisivos inferiores en forma puntiaguda. El primer molar mal desarrollado. 2. Sorde-ra. 3. Queratitis intersticial.

#### Exámenes paraclínicos

Examen para determinar agudeza auditiva.

### Sindromogénesis y etiología

Estos síntomas son congénitos y se desarrollan durante la infancia y los primeros años de vida en los casos de sífilis congénita. También pueden ser observados en el raquitismo y en lesiones traumáticas.

### Bibliografía

- Hutchinson, J.: "On the different forms of inflammation of the eye consequent on inherited syphilis". Ophth. Hosp. Rep., 1:191-203, 1858, 226-244, 1858; 2:54-105, 1859.
- : Medical Classics, 5:138-46, 1940.

## SÍNDROME DE HUTCHINSON-GILFORD

### Sinonimia

S. de la progeria. S. de senilidad prematura. S. de Gilford.

### Sindromografía

#### Clínica

Los pacientes presentan una apariencia normal al nacer en ambos sexos y durante el primer año de vida. Después comienzan a perder de peso, se observa retraso en el crecimiento (talla y peso por debajo del tercer percentil). Caída del cabello que conduce a la calvicie, ausencia de pestañas, pérdida de la grasa subcutánea, apariencia de enano, cara pequeña, ojos prominentes, nariz en pico, dientes irregulares y todo confiere al niño un aspecto senil.

Se observan parches de color pardo en la piel. Órganos sexuales infantiles, protrusión del abdomen y pobre desarrollo muscular. Las venas son muy visibles en la cabeza por la ausencia de la grasa subcutánea, lo que refuerza el aspecto senil. Opacidad precoz del cristalino. Ateromatosis generalizada.

Tendencia a isquemias vasculares encefálicas o cardíacas. Limitación de la motilidad articular por contracturas y anquilosis.

El aspecto es tan característico que con razón se ha dicho que nada es más parecido a una progeria que otro caso de progeria (Dieguez).

Una forma incompleta de esta afección se presenta en el síndrome de Souquez-Charcot; una forma limitada es el síndrome de Gottron y otra variante es el de Bamatter-Franceschetti-Klein-Sierro.

La muerte se produce en la primera o segunda década de la vida.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Aumento de los lípidos. Hipercolesterolemia.

**Orina.** Aminoaciduria

**Radiología.** Fusión prematura de las epífisis, adelgazamiento de los huesos largos con descalcificación y osteoporosis.

**Patrones cromosómicos.** Normales.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Se ha planteado: insuficiencia poliglandular, insuficiencia suprarrenal, trastornos diencefalo-hipofisarios, o displasia compleja mesoectodérmica.

Recientemente se ha relacionado con una alteración del crecimiento y de la capacidad regenerativa de los fibroblastos. En algunos casos estas alteraciones están presentes aunque sus progenitores sean clínicamente sanos (heterocigóticos).

#### **Bibliografía**

Hutchinson, J.: "Congenital absence of hair and mammary glands with atrophic conditions of skin and its appendages". *Med. Chir. Trans.*, 69:473-477, 1886.

Franklyn, P.P.: "Progeria in siblings", *Clin. Radiol. (Edim.)*, 27:327-333, 1976.

### **SÍNDROMES DE IDIOCIA AMAURÓTICA FAMILIAR**

#### **Sinonimia**

S. de lipoidosis por gangliósidos.

Se consideran varios síndromes entre ellos: S. de Tay-Sachs y S. de Bielschowsky. Aunque con alteraciones histológicas similares, estos síndromes pueden considerarse como diferentes entidades clínicas a causa de su diferente transmisión genética y por las diferencias cuantitativas y cualitativas de los gangliósidos involucrados.

#### **Bibliografía**

Stanbury, J.B.; J.B. Wyngaarden and D.S. Frederickson: *The metabolic basis of inherited disease*. ed. 2, McGraw-Hill, New York, 1966.

### **SÍNDROME DE INMUNODEFICIENCIA COMBINADA-DÉFICIT DE ADA**

#### **Sinonimia**

S. de déficit de adenosinadesaminasa (ADA).

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Este síndrome fue descrito por Biblet en 1972, en un lactante que presentaba inmunodeficiencia grave asociada a una ausencia de ADA en sus hematíes.

Se inicia en los primeros meses con infecciones repetidas y hacia el año, se aprecia un deterioro de células B y deficiencia inmunológica.

##### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Linfopenia marcada.

**Estudio inmunológico.** Déficit de la inmunidad mediada por células y depresión de la hipersensibilidad demorada; con

el progreso de la edad, desaparecen las funciones de las células T y B.

**Radiología.** Pelvis ancha de techo acetabular horizontal, muesca sacrociática pequeña. Platispondilia toracolumbar; extremos costales anteriores, cortos, anchos y cóncavos.

#### **Sindromogénesis y etiología**

El déficit o ausencia de la enzima adenosina-desaminasa, origina inmunodeficiencia severa, por la acumulación de adenosina, que es tóxica para los linfocitos.

Se trasmite en forma autosómica recesiva. Su frecuencia es mínima, se han diagnosticado unos trece casos.

La etiología es genética.

#### **Bibliografía**

Dissing, J. and B. Knudsen: "Adenosine deaminase deficiency and combined immunodeficiency syndrome". *Lancet*, 2:1316, 1972.

Giblett, E.R.; J.E. Anderson; E. Cohe *et al.*: "Adenosine deaminase deficiency in two patients with severity impaired cellular immunity". *Lancet*, 2:1067, 1972.

Seakins and Harkness: *Inborn errors of immunity and phagocytosis*. Lancaster, MPT, 1979.

### **SÍNDROME DE INTOLERANCIA HEREDITARIA A LA FRUCTOSA**

#### **Sinonimia**

S. de intolerancia a la fructosa. S. de fructosemia.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Sin síntomas hasta tanto el paciente ingiera alimentos que contengan fructosa. Los primeros síntomas aparecen en la infancia, se observan cuando la sucrosa o la fructosa se añaden a la dieta y se caracterizan por crisis de hipoglucemia relacionadas con la ingestión de esos alimentos; se producen: vómitos, sudores, inconciencia, convulsiones, abatimiento hasta llegar al coma.

Dificultad para el desarrollo, caquexia que puede llevar a la muerte.

En niños mayores y adultos, la fuerte aversión por frutas y dulces previene otras manifestaciones.

**Examen físico.** Ictericia, hepatomegalia y a veces esplenomegalia, diátesis hemorrágica, ascitis. Mal desarrollo sin afectar la inteligencia.

##### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Hipoglucemia que sigue a la ingestión de fructosa. Transaminasas y 1-6-difosfato-aldolasa aumentadas, caída del fósforo sérico inorgánico. Hiperbilirrubinemia. Prueba endovenosa de tolerancia a la fructosa.

**Orina.** Albuminuria, aminoaciduria, fructosuria (después de la ingestión de fructosa).

#### **Sindromogénesis y etiología**

Se debe a la ausencia congénita de la aldolasa-1-fosfato-fructosa lo que origina acumulación de fructosa-1-fosfato en el hígado, que conduce a la cirrosis hepática a menos que se eviten todos aquellos alimentos que contengan fructosa.

Se han descrito al menos tres defectos diferentes del gen de la aldolasa B, que indican heterogeneidad alélica del defecto.

La etiología es genética y se transmite en forma autosómica recesiva.

### Bibliografía

- Cross, N.C.P. *et al.*: "Molecular analysis of aldolase B genes in hereditary fructose intolerance". *Lancet*, 335:306-309, 1990.
- Chambers, R.A. and R.T.C. Pratt: "Idiosyncrasy to fructose". *Lancet*, 2:340, 1956.
- Froesch, E.R.; A. Prader; A. Labhardt *et al.*: "Die hereditäre Fructoseintoleranz, eine bisher nicht bekannte kongenitale Stoffwechsel Störung". *Sweiz. Med. Wschr.*, 86:1168-71, 1957.
- Froesch, E.R.; A. Prader; H.P. Wolf, *et al.*: "Die Hereditäre Fructoseintoleranz". *Helv. Paediat. Acta*, 14:99, 1959.
- Froesch, E.R. In Stanbury, Wyngaarden and Frederickson: *The metabolic basis of inherited disease*. 3 ed. McGraw-Hill, New York, 1972. p.131.
- Sachs, B.; L. Sternfeld and G. Kraus: "Essential fructosuria its a pathophysiology". *Am. J. Dis. Child.*, 63:252, 1942.

## SÍNDROME DE INTOLERANCIA A LA LISINA

### Sinonimia

S. de intolerancia familiar a la proteína.

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta al paciente desde el nacimiento. Se manifiesta por episodios de vómitos, dolor abdominal, diarrea y coma; severo retardo motor, hepatosplenomegalia, aversión a la proteína, inteligencia retardada o normal.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Niveles plasmáticos elevados de lisina y arginina. Durante los ataques marcada amoniemia.

### Sindromogénesis y etiología

Incapacidad para degradar la lisina. Este aminoácido inhibe la arginasa y se produce una interferencia con la síntesis de urea que conduce a la intoxicación amoniaca.

Se ha demostrado que es un defecto en la L-lisina: NAD-oxidoreductasa en el hígado. Parece ser el mismo defecto de la hiperlisinemia.

Etiología genética y posible herencia autosómica recesiva.

### Bibliografía

- Colombo, J.P.; R. Richterich; D.A. Spahr *et al.*: "Congenital lysine intolerance with periodic ammonia intoxication". *Lancet*, 1:1014-15, 1964.
- Colombo, J.P.; W., Burgi; R. Richterich *et al.*: "Congenital lysine intolerance with periodic ammonia intoxication: a defect in L-lysine degradation". *Metabolism*, 16:910-25, 1967.

## SÍNDROME DE JAKSCH-HAYEM

### Sinonimia

S. de anemia pseudoleucémica. S. de Jaksch-Hayem-Luzet. S. de anemia esplénica infantil.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en niños menores de 3 años. Se caracteriza por debilidad, trastornos gastrointestinales, fiebre irregular.

**Examen físico.** Se constata palidez, hepatosplenomegalia, linfadenopatías. Retardo del crecimiento.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Anemia, anisopoliquilocitosis, leucocitosis pseudoleucémica con linfocitosis relativa. Normoblastos. Aumento del número de reticulocitos. Trombopenia marcada.

### Sindromogénesis y etiología

Representa un síndrome complejo que reconoce una gran variedad de agentes etiológicos desde la malnutrición hasta las infecciones. Talasemia, enfermedades hemolíticas del recién nacido.

### Bibliografía

- Von Jaksch, R.: "Über Leukämie und Leukocytose im Kindesalter". *Wien. Klin. Wschr.*, 2:435-437, 456-458, 1889.

## SÍNDROME DE JARCHO-LEVIN

### Sinonimia

Displasia espondilocostal. Displasia espondilotorácica. Displasia costovertebral. S. espondilotorácico.

### Sindromografía

#### Clínica

En estos recién nacidos la muerte ocurre antes del año debido a infecciones respiratorias, o en la infancia temprana.

**Examen físico.** Tienen cuello y tronco muy cortos en contraste con los miembros. Entre las anomalías vertebrales se encuentran: escoliosis y cifoscoliosis, escápulas aladas. Limitación de los movimientos del cuello.

Los pacientes presentan occipucio prominente, frente amplia, puente nasal ancho, fosas nasales en anteversión, tórax corto. Dan la impresión de dedos largos con camptodactilia y sindactilia.

Se han reportado otras anomalías como: hidronefrosis con obstrucción uretral, vejiga bilobulada, ausencia de genitales externos, atresia anal y uretral, poligiria cerebral.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Se comprueba la cortedad del tórax con disminución de costillas y múltiples defectos vertebrales. Hemivértabras en prácticamente todos los niveles de la columna. Arcos costales fusionados.

El resto del esqueleto es normal.

Ultrasonido. En busca de las malformaciones descritas.

### Sindromogénesis y etiología

Hay una amplia variabilidad en miembros afectados de una familia, en algunos casos se han referido espina bífida y meningocele abierto.

Se sugieren dos subtipos: disostosis espondilocostal y espondilotorácica.

El término disostosis define mejor el defecto, pues los huesos no comprometidos son normales.

Etiología genética y herencia autosómica recesiva. El defecto básico se desconoce.

### Bibliografía

- Karnes, P.S. *et al.*: "Jarcho-Levin's syndrome: four new cases and classification of Subtypes". *Am. J. Med. Genet.*, 40:264-270, 1991.



Poor, M.A. *et al.*: "Nonskeletal malformations in one of three siblings with Jarcho-Levin syndrome of vertebral anomalies". *J. Pediatr.*, 103:270-272, 1983.

## SÍNDROME DE JOHANSON-BLIZZARD

### Sinonimia

S. de aplasia de alas nasales.

### Sindromografía

#### Clínica

En los afectados por este síndrome encontramos un crecimiento deficiente desde la etapa prenatal. El desarrollo mental va desde retardo mental severo hasta una inteligencia normal. Desde el punto de vista neurológico existe sordera sensorial e hipotonía.

Se describe un patrón dismórfico craneofacial caracterizado por microcefalia que va de ligera a moderada. Defectos del cuero cabelludo en la línea media posterior. Hipoplasia o aplasia de las alas nasales. Cabello escaso y esparcido en la región frontal. Fístulas del conducto lacrimonasal. Falta de algunos dientes permanentes e hipoplasia de los transitorios.

Ocasionalmente podemos observar estrabismo y aplasia del punto lagrimal.

En la región urorectal presentan ano imperforado, vagina doble o septada. Criptorquidia. Orificio urogenital único. Micropene. Caliectasias hasta hidronefrosis. Fístula recto-vaginal.

En la esfera endocrina se reporta hipotiroidismo primario en la tercera parte de los casos y una evolución por grados. Por otra parte existe insuficiencia pancreática con malabsorción intestinal y anemia.

Entre otras anomalías ocasionales tenemos, pezones pequeños y ausencia de la aréola, defectos radiotransparentes del cráneo y *situs inversus* abdominal y torácico.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hemograma. Deficiencia de hierro y hemoglobina baja.

**Potenciales evocados auditivos.**

**PBI.** Disminuido. Proteínas totales bajas. Calcio sérico: hipocalcemia.

**Colesterolemia.** Normal

**Electroencefalograma.** Anormal.

**Estudios enzimáticos.** Ausencia de tripsina, quimotripsina, amilasa, carboxipeptidasa y lipasa.

### Sindromogénesis y etiología

De etiología genética con herencia autosómica recesiva y defecto básico no establecido. Estudios patológicos han mostrado cambios pancreáticos en los que se observa reemplazamiento graso con insuficientes acinis sin hipoglucemia concomitante y en el cerebro desorganización neuronal cortical y formación giral anormal.

### Bibliografía

Day D.W. and J.N. Israel: "Johanson-Blizzard's syndrome". *Birth Defects*, 14 (6B): 275-287, 1978.

Moeschler, J.B. and M.S. Lubinsky: "Brief clinical report: Johanson-Blizzard's syndrome with normal intelligence". *Amer. J. Med. Genet.*, 22:69-73, 1985.

## SÍNDROME DE JULIEN-MARIE-SEE

### Sinonimia

S. de hidrocefalia-hipervitaminosis.

### Sindromografía

#### Clínica

Aparece en niños 24 h después de la administración de una dosis única y masiva de vitaminas A y D (300 000 UI o más de vitamina A).

Se caracteriza por la presencia de vómitos y somnolencia. También puede producirse diplopía, edema papilar y otros síntomas que hacen sospechar un tumor cerebral (pseudotumor del cerebro).

**Examen físico.** Hay abombamiento brusco e intenso de la fontanela y el resto del examen es negativo.

#### Exámenes paraclínicos

**Punción lumbar.** Es normal. En 24 h todos los signos y síntomas desaparecen espontáneamente.

### Sindromogénesis y etiología

Toxicidad aguda por vitamina A.

Es el equivalente de la cefalea reportada en adultos que reciben dosis masiva de vitamina A.

### Bibliografía

Marie J. and G. See: "Hydrocéphalie aigue benigne du nourrisson apres ingestion d'une dose massive et unique de vitamines A et D". *Arch. Franc. Pédiat.*, 8:563-65, 1951.

## SÍNDROME DE KLOEPFER

### Sindromografía

#### Clínica

Aparece en ambos sexos y comienza sobre los 2 meses de edad. Se caracteriza por brotes de flictenas o ampollas graves después de la exposición al sol. Se acompaña de ceguera completa, imbecilidad con demencia progresiva. Hay detención del crecimiento entre los 5-6 años en coincidencia con disminución del eritema. Generalmente los pacientes fallecen en la segunda década de la vida.

### Sindromogénesis y etiología

Herencia autosómica recesiva.

La etiología no ha sido precisada.

### Bibliografía

Kloepfer, J.W. Quoted by V.A. McKusick: *Medical genetics*, 1958-1960. St. Louis, Mosby, 1961, p. 24.

## SÍNDROME DE KOSTMANN

### Sinonimia

S. de agranulocitosis infantil genética. S. de neutropenia congénita. S. de agranulocitosis letal infantil.

## Sindromografía

### Clínica

Esta enfermedad familiar se caracteriza por el comienzo, en los primeros meses de la vida, de infecciones piógenas, recidivantes y graves en especial en la piel y el pulmón.

Los signos al examen físico dependen de la localización de la infección. No hay esplenomegalia.

El pronóstico es desfavorable, generalmente la muerte se produce a causa de infecciones severas como la meningitis.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Número de leucocitos normales con neutropenia absoluta o muy marcada, eosinofilia absoluta y relativa y monocitosis. No hay anemia o sólo es secundaria en los períodos tardíos de la enfermedad. El número de plaquetas es normal.

**Médula ósea.** Eritropoyesis normal. Megacariocitos normales. Serie mieloide: ausencia de los precursores mieloides desde los estadios tempranos. *Test* de estimulación con epinefrina, *Window test* (Rebuck): revela ausencia de neutrófilos.

**Anatomía patológica.** Ulceraciones necróticas en la mucosa anal y genital. Reacción inflamatoria difusa con leucocitos, plasmocitos e histiocitos, sin neutrófilos en varios tejidos. Hígado y bazo moderadamente congestivos. Signos de hematopoyesis extramedular en varios tejidos.

## Sindromogénesis y etiología

Se desconoce el defecto enzimático o metabólico básico. Se ha sugerido herencia autosómica recesiva.

## Bibliografía

Kostmann, R.: "Infantile genetic agranulocytosis (agranulocytosis infantile hereditaria); new recessive lethal disease in man". *Acta Paediat. (suppl. 105)*, 45:1-78, 1956.

## SÍNDROME DE KUNDRAT

### Sinonimia

S. de arrinoencefalia. S. de holoprocencefalia. (Ver síndrome de trisomía D1).

## Sindromografía

### Clínica

Igual al síndrome de trisomía D1, excepto por la ausencia del típico modelo dermatoglífico.

El pronóstico es malo, mueren en la primera infancia.

### Exámenes paraclínicos

**Estudio genético.** Generalmente hay 46 cromosomas. Brazo corto del cromosoma 18 u otra anomalía cromosómica debe ser explorada.

## Sindromogénesis y etiología

Varios mecanismos genéticos han sido considerados. La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Kundrat, H.: "Archinencephalie als typische Art von Missbildung". *Wien. Med. B1.*, 5:1395, 1882.

## SÍNDROME LACRIMO-AURÍCULO-DENTO-DIGITAL

### Sinonimia

S. LADD. S. de Levy-Hollister.

## Sindromografía

### Clínica

Como su nombre indica este síndrome se caracteriza por anomalías lagrimales consistentes en ausencia o disminución de lágrimas unilateral o bilateral o lagrimeo crónico, conjuntivitis crónicas o recurrentes o dacriocistitis, fístulas del conducto nasolagrimal y ausencia o hipoplasia de glándulas lagrimales o de los puntos lagrimales, saco lagrimal o conducto nasal.

Los defectos auriculares consisten en aurículas en forma de copa con o sin sordera sensorineural en alrededor del 70 % de los casos reportados.

Los dientes son en forma de espiga, puede haber agenesia de glándulas salivales que se manifiesta por xerostomía y/o ausencia del conducto o de la papila de Stensen.

Las anomalías digitales consisten de pulgar trifalángico bífido o hipoplásico, sindactilia de segundo, tercer y/o cuarto dedos, hipoplasia del área hipotenar, sinostosis radio ulnar, aplasia radial. Además, se han reportado anomalías genito-urinarias.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Se comprueban los defectos óseos referidos.

**Ultrasonido renal.** Diagnóstico de anomalías renales.

**Pruebas auditivas.** Detección de hipoacusia.

## Sindromogénesis y etiología

Este síndrome tiene etiología genética con herencia autosómica dominante, se ha sugerido que este síndrome representa una forma incompleta de expresión del síndrome EEC.

## Bibliografía

Gorlin, R.J.; M.M. Cohen and L.S. Levin: *Syndromes of head and neck. Oxford Monographs on Medical Genetics.*, No.19. Oxford, 1990 p. 868.

## SÍNDROME DE LANGER-GIEDION

### Sinonimia

S. de acrodisplasia con exostosis. S. de distrofia torácica-pélvica-falángica. S. trico-rino-falángico con exostosis.

## Sindromografía

### Clínica

Existe un patrón dismórfico caracterizado por microcefalia moderada. Orejas grandes lateralmente protruidas. Cejas espesas. Ojos hundidos. Nariz grande y porronuda con alas nasales y septos gruesos, orificios angulados y puente nasal ancho. Labio superior largo y prominente y microretrognatia. De forma ocasional se incluyen, hipotelorismo ocular, ptosis palpebral, ojos prominentes, coloboma del iris y epicanto. Pelo escaso y fino. Estrabismo divergente.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Aplanamiento de los cóndilos de la mandíbula.

**Epífisis en forma de conos.** Arcos costales estrechos posteriormente, escápulas aladas, retraso del crecimiento, exostosis múltiple.

**Cariotipo.** Pueden presentar delección del cromosoma 8: del (8)(q24.11 y q24.13).

### Sindromogénesis y etiología

Aunque la mayoría de los casos reportados han sido esporádicos se plantea herencia autosómica dominante, ya que se ha visto transmisión de varón a varón. Se han reportado tanto cariotipos normales como con delección 8q. El defecto básico es desconocido.

### Bibliografía

Hall, B.D. *et al.*: "Langer-Giedion syndrome". Birth Defects, 10(12): 147-164, 1974.

Okuno, T. *et al.*: "Langer-Giedion syndrome" wiht del 8 (q24.13-q24.22). Clin. Genet., 32:40-45, 1987.

## SÍNDROME DE LARSEN-JOHANSSON

### Sinonimia

S. de Larsen. S. de fisura palatina-cara plana-luxaciones múltiples.

### Sindromografía

#### Clínica

Estos pacientes presentan una cara aplanada con depresión del puente nasal, frente abombada, hipertelorismo. El paladar hendido aparece en el 30 % de los casos limitado casi siempre al paladar blando o a la úvula, algunos pacientes pueden tener laringotraqueomalacia. Lo más característico del síndrome son las luxaciones de codo, cadera, rodillas, y muñecas, los dedos son largos con pulgar espatulado y los pies *equino valgus o varus*. Las uñas son pequeñas. Con tratamiento ortopédico logran caminar tardíamente y la osteoartritis de las grandes articulaciones son una complicación potencial.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Desarrollo displásicos de los centros epifisiales, múltiples centros de osificación corporal. Retraso en la coalescencia de los centros de osificación del calcáneo.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología no está bien precisada, se ha valorado la etiología monogénica autosómica dominante con expresividad muy variable.

### Bibliografía

Larsen, L.J.; E.R. Schottstaedt and F.C. Bost: "Multiple congenital dislocations associated with characteristic facial abnormality". J. Pediatr., 37:674-581, 1950.

Stanley, D. and N. Seymoor: "The Larsen's syndrome occurring in four generations of one family". Int. Orthop., 8:267-272, 1985.

## SÍNDROME DE LEIGH

### Sinonimia

S. de encefalopatía necrotizante subaguda infantil. S. de Wernicke en la infancia.

## Sindromografía

### Clínica

Se presenta por igual en ambos sexos, comienza en la infancia temprana durante el primer año de vida. Se caracteriza por un desarrollo lento, con ligera hipotonía, pérdida del control de la cabeza, succión deficiente, anorexia y vómitos, irritabilidad y llanto continuo, convulsiones generalizadas y contracciones mioclónicas. Si se inicia durante el segundo año de la vida, se manifiesta por ataxia, disartria, involución intelectual, espasmos tónicos, trastornos respiratorios característicos (episodios de hiperventilación, períodos de apnea, suspiros, sollozos sin llorar), oftalmoplejía externa y movimientos anormales de los ojos (rotación irregular, nistagmo peduncular), parálisis de la deglución, movimientos anormales de los miembros de tipo atáxico y coreiforme.

### Exámenes paraclínicos

**Orina.**

**Sangre.**

**Líquido cefalorraquídeo.**

### Sindromogénesis y etiología

Es un síndrome de etiología genética y se transmite por herencia autosómica recesiva. Es ocasionado por deficiencia de la enzima piruvato carboxilasa (PC). La PC es una enzima alostérica de cuatro subunidades idénticas, casi totalmente dependiente de la acetil CoA como activador. Es muy abundante en los astrocitos pero está baja o ausente en las neuronas.

Se sabe que los neurotransmisores se acumulan en las terminales presinápticas, en parte por la síntesis de novo que tiene lugar en este sitio y además porque la glutamina derivada metabólicamente de los astrocitos, es el precursor mayor de glutamato y GABA (ácido gamma-aminobutírico). A su vez la formación de glutamina se produce utilizando como paso inicial la carboxilación de piruvato que tiene lugar en los astrocitos.

La pérdida de actividad de PC determina disminución de glutamina, así como depleción de los carbonos 4 y 5 intermedarios lo que determina la muerte de la neurona, además de afectar la síntesis de mielina, incluyendo ausencia de su formación. El defecto en estas dos acciones de la PC en el metabolismo cerebral, puede explicar la patología del sistema nervioso central en este síndrome.

Al parecer existe heterogeneidad genética en el defecto de PC, ya que se describen tres formas clínicas:

1. Forma simple, que se presenta en el primer mes de vida, con acidemia láctica moderada y retardo psicomotor moderado.
2. Forma compleja, que aparece después del nacimiento con acidemia láctica compleja, acompañada de hiperamoniemia, citrulinemia e hiperinsulinemia, lo que ocasiona la muerte antes de los tres meses de edad.
3. Forma semisimple, que sólo presenta episodios de acidosis sin retardo mental.

### Bibliografía

Leigh, D.: "Subacute necrotizing encephalomyelopathy in an infant". J. Neurol. Neurosurg. Psychiat., 14:216-21, 1951.

Scriver, C.R. *et al.*: The metabolic and molecular bases of inherited disease. 7<sup>th</sup> edition. McGraw-Hill, Inc. New York, 1995.

## SÍNDROME DE LENZ

### Sinonimia

S. de microftalmía-poliformaciones.

## Sindromografía

### Clínica

Se caracteriza por: microftalmía intensa, bilateral con ceguera congénita. Esqueleto: hombros caídos, estrechos por defectos claviculares; tórax cilíndrico, largo; lordosis lumbar; pulgares dobles y dedos porrudos. Dientes: agenesia de algún incisivo lateral. Genitourinario: hipospadias, criptorquidia. Otras anomalías ocasionales: cardiopatías congénitas, retraso mental, retraso físico, estatura pequeña.

Las manifestaciones oftalmológicas son: microftalmos colobomatoso, blefaroptosis, nistagmos, estrabismo.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Agenesia renal, hidrouréteres.

**Cardiopatías congénitas.** Alteraciones del esqueleto.

## Sindromogénesis y etiología

Sólo ocurre en varones, por herencia ligada al cromosoma X, con ligera expresividad en las mujeres portadoras de la mutación.

La etiología es genética.

## Bibliografía

Goldberg, M.F. and V.A. McKusick: "X-linked colobomatous microphthalmus and other congenital anomalies". *Am. J. Ophthalmol.*, 71:1128, 1971.

Herrmann, J and J.M. Opitz: The Lenz microphthalmia syndrome. *Birth Defects. New York, Nat. Found.*, 1972, p.138.

Lenz, W.: "Recessiv-geschlechtsgebundene Mikropthalmie mit multiple Missbildungen". *Z. Kinderheik.*, 77:384, 1955.

## SÍNDROME DE LEROY

### Sinonimia

S. de I-Cell. S. de mucopolidosis tipo II.

## Sindromografía

### Clínica

Las manifestaciones clínicas tienen comienzo temprano. El peso al nacimiento es inferior a las 5,5 lb y hay marcada deficiencia del crecimiento.

Los pacientes tienen un dismorfismo facial característico en el que se destacan frente alta y estrecha, cejas espesas, párpados abotagados, epicanto, puente nasal deprimido, ventanas nasales en anteversión, filtro largo, hipertrofia alveolar progresiva. Presentan limitaciones en el movimiento dorsolumbar, aumento de volumen de las muñecas y dedos. La piel es gruesa y relativamente tirante durante la infancia. Son frecuentes los hemangiomas cavernosos. A los 18 meses se logran sentar con apoyo y algunos se paran también con ayuda, sin embargo, el retraso del crecimiento y desarrollo es severo y progresivo. Las infecciones respiratorias (bronquitis, neumonías) y otitis media se presentan con alta frecuencia.

La muerte tiene lugar a los 5 años asociada con fallo cardíaco.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología** (*survey óseo*) en el que se destacan severas alteraciones óseas similares a las del síndrome de Hurler.

**Linfocitos periféricos y cultivo de fibroblastos.** Contienen abundantes inclusiones citoplasmáticas.

**Actividad de hidrolasas ácidas.** Considerablemente aumentadas.

## Sindromogénesis y etiología

De etiología monogénica autosómica recesiva.

Hay un incremento notable de enzimas lisosomales en el plasma.

En el líquido cefalorraquídeo y en orina se encuentra deficiencia lisosomal en cultivos de fibroblastos y de la enzima N-acetilglucosamina-1-fosfotransferasa, siendo este, al parecer, el defecto básico del síndrome.

## Bibliografía

Wiesmann, U. *et al.*: "Mucopolidosis II (I-cell disease). A clinical and biochemical study". *Acta Paediatr. Scand.*, 63:9-16, 1974.

## SÍNDROME DE LETTERER-SIWE

### Sinonimia

S. de ABT-Letterer. S. de Siwe.

## Sindromografía

### Clínica

Se presenta en niños en crecimiento (por debajo de 3 años de edad), ocasionalmente más tarde en adultos jóvenes. Se caracteriza por astenia, anorexia, irritabilidad, agotamiento, otitis media crónica, febrícula persistente.

**Examen físico.** En el cuero cabelludo, cara y tronco: lesiones cutáneas maculopapulares, con pápulas amarillo-brillantes o carmelitosas, con un borde rojizo y el centro amarillo. Erosiones con secreciones de los pliegues de la piel, equimosis y petequias. Edema, linfadenopatía generalizada y hepatosplenomegalia.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Leucocitosis, anemia, trombocitopenia.

**Radiología.** Lesiones destructivas óseas, especialmente en el tórax.

## Sindromogénesis y etiología

Se han reportado siete casos en familiares. Se asocia con el síndrome de histiocitosis X (véase).

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Letterer, E.: "Aleukamische Retikulose". *Frankfurt. Ztschr. f. Pathol.*, 30:377-394, 1924.

Petersen, R.A. and T. Kuwabara: "Ocular manifestations of familial lymphohistiocytosis". *Arch. Ophthalmol.*, 79:413-416, 1968.

Shoek, V.W., R.D.A. Peterson, and R.A. Good: "Familial occurrence of Letterer-Siwe disease". *Pediatrics*, 32:1055-1063, 1963.

## SÍNDROME DE LEUCOCITO PEREZOSO

### Sinonimia

S. de Lazy-leucocito. S. de inhibición de la leucotaxis en infecciones recurrentes.

## Sindromografía

### Clínica

Este síndrome fue descrito por Miller, Oski y Harris en 1971. Se inicia hacia los 6 meses con infecciones recurrentes: estomatitis, gingivitis, otitis media, piodermias y bronconeumonías.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Leucopenia y neutropenia (5%). *Test* de epinefrina, cortisona y endotoxina, negativos. Quimiotactismo (quimiotaxis) negativo en tubos de microhematócrito verticales.

**Test de la ventana de Rebeck.** Muestra ausencia de exudado inflamatorio en el portaobjetos aplicado sobre la piel escarificada, lo que expresa la alteración de la movilidad leucocitaria.

### Sindromogénesis y etiología

Los leucocitos reaccionan con dificultad a los estímulos quimiotácticos. Los pacientes con este síndrome tienen neutrófilos normales en la médula ósea, pero presentan una migración anormal al azar y una quimiotaxis anormal.

El defecto parece estar en la capacidad para la locomoción desde la médula ósea a la circulación.

Se transmite por herencia autosómica recesiva.

La etiología es genética.

### Bibliografía

Miller, M.E.; F.A. Oski and M.B. Harris: "Lazy leucocyte syndrome: A new disorder, of neutrophil function". *Lancet*, 1:665, 1971.  
Constantinopoulos, A.P. Nicolaidou; P. Mounis *et al.*: "Lazy leucocyte syndrome". *J. Pediatr.*, 87:945, 1975.

### SÍNDROME DE LIGHTWOOD

#### Sinonimia

S. de acidosis tubular renal. S. de acidosis hiperclorémica congénita. S. de nefrocalcinosis. S. de Albright III. S. de Butler.

#### Sindromografía

##### Clínica

Este síndrome comienza en la infancia con anorexia, vómitos, constipación, apatía, irritabilidad, polidipsia y poliuria. Se mantiene en el adulto y con frecuencia se asocia a osteopatías, con dolores osteocópos y articulares, alteraciones de la marcha y eventualmente deformaciones.

**Examen físico.** Se encuentra retraso del crecimiento en el niño, crisis de deshidratación, hipotonía y presión arterial elevada.

##### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hipercloremia, hipocaliemia, hipofosfatemia, urea ligeramente elevada, disminución del pH. Calcemia y natremia normales o bajas. Bicarbonato plasmático descendido. Frecuentemente hiperglobulinemia.

**Orina.** Alcalina, hipercalciuria, amoniaco disminuido o ausente, hiperfosfatemia, cilindros leucocitarios.

**Pielografía descendente.** Calcificaciones finas (nefrocalcinosis) en el riñón y nefrolitiasis.

#### Sindromogénesis y etiología

La etiología es variable. Se han reportado más de 72 casos familiares, y se han diferenciado dos tipos: uno parece corresponder con la herencia autosómica dominante, de expresividad variable. El otro se transmite por herencia autosómica recesiva.

Este síndrome está asociado a variadas condiciones tales como los síndromes de: Besnier-Boeck-Schaumann, Epstein, Kahler-Bozzolo, Fanconi de Toni, Sjögren, Lowe, además con trasplante úretero-sigmoide, hiperglobulinemia idiopática y síndromes miopáticos.

Cualquiera que sea el tipo o la etiología, el mecanismo patogénico esencial reside en la alteración de los factores que intervienen en la reabsorción del bicarbonato y en la acidificación de la orina y es causada fundamentalmente por el déficit de la anhidrasa carbónica. Otros criterios sostienen que la amoniogénesis deficiente con la mayor eliminación de cationes (sodio, potasio y calcio) sería el mecanismo esencial. Se consideran ambas hipótesis que podrían explicar las dos variedades principales y su frecuente asociación.

### Bibliografía

Bennett, W.M.; K.H. Hempel; J.E. Berland *et al.*: "Renal tubular acidosis". *Arch. Int. Med.*, 121:81-86, 1968.

Lightwood, R.: "Calcific infarction of the kidneys in infants" *Communication, Proc. Brit. Paediat. Soc. Dis. Child.*, 10:205-206, 1935.

Nash, M.A.; A.D. Torrado; I. Greifer *et al.*: "Renal tubular acidosis in infants and children". *J. Pediatr.*, 80:738, 1972.

### SÍNDROME DE LINFANGIECTASIA QUÍSTICA PULMONAR CONGÉNITA

#### Sindromografía

##### Clínica

Se presenta en recién nacidos (algunos nacidos muertos) a veces en el primer día de vida. Hay cianosis y *distress* respiratorio.

**Examen físico.** Numerosos estertores en ambos pulmones y derrame pleural asociado en ocasiones. Con frecuencia puede asociarse linfoedema de otros órganos. A veces se encuentra asociado al cretinismo o enfermedades congénitas cardiovasculares.

##### Exámenes paraclínicos

**Radiología de tórax.** Opacidad difusa en ambos campos pulmonares. Derrame pleural asociado.

#### Sindromogénesis y etiología

Trastorno congénito primario del desarrollo.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Fronstin, M.H.; G.S. Hooper; B.E. Besse *et al.*: "Congenital pulmonary cystic lymphangiectasis". *Amer. J. Dis. Child.*, 114:330-35, 1967.

Virkow, R.: *Gesammelte Abhandlungen zur Wissenschaftlichen Medicin.* Frankfurt, 1851.

### SÍNDROME DE LISENCEFALIA

#### Sinonimia

S. de lisencefalia tipo I. S. de Miller-Dieker.

#### Sindromografía

##### Clínica

En este síndrome hay historia prenatal de polihidramnios en el 30% de los casos, disminución de los movimientos fetales y son recién nacidos pequeños para la edad gestacional.

En el período perinatal presentan hipotonía, pero 6 semanas después son niños hipertónicos con opistótono evidente. A

las 9 semanas desarrollan convulsiones y la muerte tiene lugar alrededor de los 6 meses en la mitad de los pacientes. El dismorfismo craneofacial se reconoce por microcefalia con occipucio prominente, gran fontanela anterior y depresión bitemporal. La piel en la región de la glabella está arrugada.

El labio superior es fino, la nariz pequeña y con las fosas nasales en anteversión, las orejas son de baja implantación con rotación posterior y hélix anormal. Se han reportado cardiopatías congénitas en el 65 % de los casos. Malformación urogenital, opacidad corneal, polidactilia y camptodactilia. La lisencefalia ha sido descrita en las autopsias de estos casos.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Ultrasonido, tomografía axial computadorizada o resonancia magnética.** Dilatación de los ventrículos con corteza engrosada y disminución de sustancia blanca, cuerpo calloso fino o ausente, calcificaciones moderadas.

**Cariotipo.** Deleción 17p 13.3 en más del 50 % de los casos.

#### **Sindromogénesis y etiología**

La lisencefalia puede ocurrir sola como una secuencia malformativa, como parte de un síndrome malformativo complejo o puede estar asociada con otros defectos estructurales del cerebro y región craneofacial no explicable por un defecto de migración. La lisencefalia ha sido definida como un grado completo (grado 1), casi completo (grado 2) o como una mezcla de agiria/paquigiria (grado 3). Su etiología ha sido referida como un síndrome con microdeleción, pequeña deleción y como síndrome de genes continuos.

#### **Bibliografía**

Dobyns, W.B.: "Developmental aspects of lissencephaly and the lissencephaly syndrome". *Birth Defects*, 23 (1): 225-241, 1987.

### **SÍNDROME DEL LLANTO ASIMÉTRICO**

#### **Sinonimia**

S. cardiofacial.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Este síndrome se caracteriza por facies asimétrica al llanto, cardiopatía congénita, malformaciones genitourinarias y del sistema respiratorio. Su frecuencia es de 1/120 a 1/160 de los recién nacidos. La asimetría es más común del lado izquierdo.

Las cardiopatías más frecuentes son comunicación interventricular, y tetralogía de Fallot, doble arco aórtico, estenosis pulmonar, coartación de la aorta, comunicación interauricular, atrioventricular común, atresia tricúspide, ventrículo simple, ventrículo derecho hipoplásico, arterias pulmonares hipoplásicas y válvula aórtica bicúspide.

Han sido reportadas también anomalías vertebrales, atresia o fístula traqueoesofágica, laringomalacia y otros defectos del sistema respiratorio.

Las malformaciones genitourinarias incluyen agenesia o hipoplasia renal, riñón ectópico, poliquístico e hipogonadismo entre los más frecuentes.

El 10 % de los casos tienen labio leporino y paladar hendido o paladar hendido aislado.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Ultrasonido abdominal.** Para buscar las malformaciones renales descritas.

**Radiología de tórax y columna cervical.** Las anomalías vertebrales incluyen hemivértebra, vértebras fusionadas, anomalías del esternón y costales.

**Ecocardiograma.** Para el diagnóstico y caracterización de las cardiopatías descritas.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Se ha sugerido etiología genética monogénica y el espectro de anomalías se ha considerado como un solapamiento del espectro oculoauriculovertebral con mínima expresión.

#### **Bibliografía**

Borlin, R.J.; M.M. Cohen and L.S. Levin: *Syndromes of Head and Neck*. Oxford Monographs on Medical Genetics No.19 Oxford, 1990, p. 613.

### **SÍNDROME DE LOWE**

#### **Sinonimia**

Síndrome óculo-cerebro-renal.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Este síndrome se caracteriza por hipotonía, cataratas y disfunción tubular renal.

La hipotonía se acompaña de hiper movilidad articular que progresa hacia contracturas articulares; las cataratas con o sin glaucoma y la disfunción tubular renal, con producción limitada de amonio y acidosis hiperclorémica, fosfaturia, tendencia a la hipofosfatemia y aminoaciduria generalizada, así como albuminuria y aciduria orgánica.

Signos de raquitismo. Aumento de volumen de las articulaciones, engrosamiento sinovial.

Ocasionalmente puede haber convulsiones, craneosinostosis.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Radiología.** Signos óseos de raquitismo, osteoporosis.

**Orina.** Pruebas metabólicas (aminoaciduria); fósforo (fosfaturia).

**Estudios de función tubular renal.** Acidosis renal.

**Electroencefalograma.** Anormal.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Etiología genética y herencia autosómica recesiva ligada al cromosoma X. Aunque existe una acidosis renal hay evidencias de que el defecto básico puede involucrar una alteración del tejido conectivo.

#### **Bibliografía**

Tripathi, R. *et al.*: "Lowe's syndrome". *Birth Defects Orig. Art. Ser.*, 18:629-644, 1982.

### **SÍNDROME DE LUDER-SHELDON**

#### **Sinonimia**

S. de defecto familiar de absorción tubular de glucosa y aminoácidos.

## Sindromografía

### Clínica

Afecta ambos sexos desde la infancia. Retardo del crecimiento.

Puede verse osteomalacia o raquitismo.

### Exámenes paraclínicos

**Orina.** Excreción excesiva de varios aminoácidos. También se excretan glucosa, fructosa y proteínas.

## Sindromogénesis y etiología

Defecto en la función tubular con exceso de flujo de aminoácidos y glucosa pero no de fosfatos. Herencia autosómica dominante.

## Bibliografía

Luder, J. and Sheldon, W.: "Familial tubular absorption defect of glucose and aminoacids". Arch. Dis. Child., 30:160-64, 1955.  
Gallien, R.: "Maladies a erreur métabolique et hyperaminoaciduries". Laval Med., 37:48-68, 1966.

## SÍNDROME DE MALABSORCIÓN DE METIONINA

### Sinonimia

S. de *oast-house* (secadero de lúpulo).

## Sindromografía

### Clínica

Se inicia en el lactante por un cuadro de diarreas crónicas con heces abundantes, que tienen un peso excesivo y aumento del nitrógeno. Orina: olor dulce a lúpulo, producido por su elevado contenido en ácido alfa-hidroxiacético. Sistema nervioso central: convulsiones en forma de espasmos en extensión; retardo mental y crisis febriles con taquipnea y edemas. Aspecto: peculiar con piel seca, ojos azules y cabellos blancos.

Mejoran cuando se reduce la metionina de la dieta.

### Exámenes paraclínicos

**Orina.** Aumento del ácido alfa-hidroxiacético. La administración de metionina desencadena la diarrea.

## Sindromogénesis y etiología

Se debe a un fallo del transporte de la metionina a través del epitelio intestinal: las bacterias intestinales la transforman en varios metabolitos y entre ellos los ácidos alfa-hidroxiacético, alfa-cetobutírico y alfa-aminobutírico que pasan a la sangre y se eliminan por la orina, confiriéndole el olor *sui generis*, algún otro metabolito daña el sistema nervioso, originando las convulsiones y el retardo mental.

Se trasmite en forma autosómica recesiva.

La etiología es genética.

## Bibliografía

Frederickson, J.B. In: Stanbury-Wyngaarden-Frederickson: The Metabolic Basis of Inherited Diseases. ed. 3, Ed. McGraw-Hill, New York, 1972. p. 1500.  
Hoof, C.; J. Timmermans; J. Snoeck *et al.*: "Methionine malabsorption in a mentally child". Lancet, 2:20, 1964.  
Hoof, C.; J. Timmermans; J. Snoeck *et al.*: "Methionine malabsorption syndrome". Ann. Paediat., 205:73, 1965.

Smith, A.J. and L.B. Strang: "An inborn error of metabolism with the urinary excretion of alfa-hidroxiacético and phenipyrucic acid". Arch. Dis. Child., 33:109, 1958.

## SÍNDROME DE MANOSIDOSIS

### Sinonimia

S. de almacenamiento parecido al Hurler.

## Sindromografía

### Clínica

Se inicia en el primer año de vida. Son niños altos y desnutridos con tendencia a las infecciones respiratorias.

**Examen físico.** Frente prominente con rasgos toscos, macroglosia, orejas grandes; macrocefalia; hepatomegalia moderada, a veces pequeña esplenomegalia, que luego desaparecen; retraso somatopsíquico, hipotonía muscular, Babinsky, hiperreflexia, convulsiones, sordera; cataratas, córneas claras, papilas ópticas borrosas y grises.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Linfocitos vacuolados.

**IgG.** Disminuida.

**IgA.** Ausente.

**Orina.** Acentuada manosuria.

**Electroencefalograma.** Normal.

**Radiología.** Calota craneal gruesa, disostosis ósea.

## Sindromogénesis y etiología

Genética: autosómica recesiva. El déficit de alfa-manosidasa en hígado, bazo y cerebro produce retención de manosa, la cual se deposita en las vísceras.

## Bibliografía

Alusworth, A.S.; H.A. Taylor; C.M. Stuart y cols.: "Mannosidosis Phenotype of a severely affected child and characterization of alfa-mannosidase activity in cultured fibroblasts from the patient and his parents". J. Pediat., 88:814, 1976.  
Ockerman, P.A.: "A generalized storage disease resembling Hurler's syndrome". Lancet, 2:239, 1967.  
Tsay, G.L.; G. Dawson and R. Matalon: "Excretion of manose-rich complex carbohydrates by a patient with alfa-mannosidase deficiency ('mannosidosis')". J. Pediat., 84:865, 1974.

## SÍNDROME DE MARCHESANI

### Sinonimia

S. de dismorfodistrofia mesodermis congénita. S. de Weil-Marchesani. S. de Marfan invertido con esferofaquia y braquimorfia. S. de braquidactilia-esferofaquia.

## Sindromografía

### Clínica

Son pacientes de baja talla, cráneo ancho, órbitas estrechas, ligera hipoplasia maxilar con paladar estrecho. Los síntomas oculares comienzan en la primera década, con miopía, con o sin glaucoma, ectopia lentis en el 50 % de los casos y ceguera en un tercio de los casos.

Dientes malformados. Manos con braquidactilia. Al paciente le es imposible cerrar los dedos de las manos completamente y convertirlos en un puño.

Ocasionalmente se ha reportado cardiopatías congénitas. La inteligencia no está afectada.

**Examen físico.** Ojos: esferofaquia, microfaquia, subluxación del cristalino. Baja estatura, promedio 148 cm, miembros cortos, braquidactilia. En algunos casos soplos cardiacos.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Radiología.** Manos, acortamiento simétrico con metacarpos y falanges abiertas y retardo de la osificación del carpo. Los pies, incluyendo los dedos, pueden participar de ese mismo proceso.

**Examen ocular en lámpara de hendidura.** Buena mi-driasis medicamentosa.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Se considera como un defecto básico del desarrollo mesodérmico embriológico. Marchesani considera este síndrome como el opuesto al de Marfan y representa la variante hiperplástica (braquidactilia) tardía.

La etiología es genética monogénica con herencia autosómica recesiva. Se ha sugerido heterogeneidad genética o la posibilidad de pseudodominancia por delección del alelo dominante y expresión de la mutación recesiva en el cromosoma homólogo.

#### **Bibliografía**

Feiler-Ofry, V; R. Stein and V. Godel: "Marchesani's syndrome and chamber angle anomalies". Amer. J. Ophthalmol., 65:862-866, 1968.  
Gorlin, R.J.; P.R. L'Henreux and I. Shapiro: "Weill-Marchesani's syndrome in two generations: Genetic heterogeneity or pseudodominance". J. Pediatr. Ophthalmol., 11:139-145, 1974.  
Marchesani, O.: "Brachydaktylie und angeborene Kugellinse als Systemar-Krankung". Keim. Mbl. Augenh., 103-392-406, 1939.

### **SÍNDROME DE MARINESCO-SJÖGREN**

#### **Sinonimia**

S. de ataxia cerebelar-hipotonía-cataratas.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Deficiencia ligera o moderada del crecimiento. Microcefalia, deficiencia mental moderada a severa, ataxia cerebelar, debilidad con o sin hipotonía y tendencia al nistagmo y la disartria y cataratas evidentes desde etapas muy tempranas de la vida.

##### **Exámenes paraclínicos**

**Exploración ocular.** Comprueban las alteraciones descritas Sindromogénesis y etiología

La etiología es genética de herencia autosómica recesiva con alta incidencia de consanguinidad.

Los estudios patológicos indican proceso degenerativo en el área cortical del cerebelo. Estudios de microscopía electrónica han revelado lisosomas anormalmente agrandados conteniendo láminas en espiral o cuerpos de inclusión amorfos.

#### **Bibliografía**

Walker, P.D.; M.G. Blitzer and E. Shapira: "Marinesco-Sjögren's syndrome: Evidence for a lysosomal storage disorder". Neurology, 35: 415, 1985.

### **SÍNDROME DE MAROTEAUX-LAMY**

#### **Sinonimia**

S. de mucopolisacaridosis VI. S. de enanismo polidistrófico.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Afecta ambos sexos, comienza en la infancia. Los mismos síntomas clínicos que en el síndrome de Hurler excepto la inteligencia que es normal.

El comienzo de los síntomas tiene lugar entre el primer y tercer años de edad al evidenciarse deficiencia del crecimiento, la facies se torna tosca con nariz grande y labios gruesos, el puente nasal se mantiene deprimido. Hay opacidad corneal fina. Las articulaciones son prominentes y limitan los movimientos. La piel es gruesa y se producen hernias umbilical e inguinal. Los dientes están separados y la erupción es tardía. Hay hepatosplenomegalia y sordera, macroglosia, macrocefalia y con el tiempo se involucran las válvulas cardiacas.

Las infecciones respiratorias y las diarreas son complicaciones frecuentes.

##### **Exámenes paraclínicos**

**Radiología (survey óseo).** Metáfisis anchas e irregulares, también estas características son evidentes en las epífisis. Las vértebras son aplanadas con pinzamiento anterior de T-12 y L-1; las costillas son anchas, el esternón prominente. Silla turca alargada. Hipoplasia del odontoides, cifosis lumbar y genu valgum.

**Pruebas metabólicas en orina.** Azul de toluidina positivo, cromatografía de mucopolisacáridos en orina de 24 h, excreción de dermatansulfato.

**Estudios enzimáticos.** Deficiencia de N-acetilgalactosamina-4-sulfatasa (arilsulfatasa B).

**Orina.** Excesiva excreción de condroitinsulfato B.

#### **Sindromogénesis y etiología**

El defecto básico consiste en deficiencia de la enzima lisosomal arilsulfatasa B, lo que determina acumulación intracelular de mucopolisacáridos que afecta progresivamente el fenotipo. Actualmente se describen dos formas clínicas según la intensidad de sus manifestaciones: una severa y otra ligera.

Los defectos clínicos son la consecuencia del almacenamiento de mucopolisacáridos.

La etiología es genética y la herencia autosómica recesiva.

### **SÍNDROME DE MARSHALL**

#### **Sinonimia**

S. de catarata-sordera-nariz pequeña con puente nasal plano.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Los pacientes presentan baja talla, nariz corta y deprimida con puente nasal plano y ventanas nasales en anteversión. Ojos de apariencia grandes. Tercio medio facial plano. Incisivos superiores que protruyen y son prominentes. Labios gruesos. Mio-



pía, cataratas, esotropía. Sordera sensorineural. Puede haber retardo mental, desprendimiento de retina y paladar hendido.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Radiología** (*survey* óseo). Cráneo grueso con ausencia de senos frontales. Calcificaciones intracraneanas. Anormalidades espondiloepifisiales con ligera platispondilia, epifisis proximal de la tibia y distal del fémur irregulares, arqueamiento del radio y del cúbito, crestas anchas de las falanges distales.

**PEATC.** Detección de la sordera.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Etiología genética de herencia autosómica dominante. Defecto básico desconocido.

#### **Bibliografía**

O'Donnel, J.J.; S. Sirkin and B.D. Hall: "Generalized osseous anomalies in the Marshall's syndrome". Birth Defects Original Article Series, XII (5): 299, 1976.

### **SÍNDROME DE MARSHALL-SMITH**

#### **Sinonimia**

S. de maduración esquelética acelerada.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Se trata de recién nacidos con una longitud superior a 50 cm que comienzan a tener un crecimiento lineal acelerado con una maduración esquelética también acelerada pero con un peso inferior al que debía corresponderle para la talla. Presentan retardo del desarrollo psicomotor e hipotonía y al final tienen un C.I. de 50. Presentan un dismorfismo caracterizado por frente prominente, órbitas estrechas con ojos prominentes y escleróticas azules, nariz con ventanas nasales en anteversión, puente nasal deprimido y ramas de la mandíbula pequeñas.

En las manos presentan dedos gruesos en primera y segunda falanges siendo la tercera afinada. También se observa hipertriosis y hernia umbilical, atresia de coanas, estenosis o ambas; anormalidades de la laringe y laringomalacia. Deficiencia inmunológica.

La mayoría mueren por complicaciones respiratorias alrededor de los 20 meses.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Radiología.** Edad ósea acelerada, al nacimiento los núcleos de osificación sugieren una edad de 4 años o más. Los huesos largos tienden a ser finos pero las falanges proximales y medias son anchas y la distal afinada.

**Ultrasonido cerebral o tomografía axial computarizada.** Anormalidades como atrofia cerebral, macrogiria, agenesia del cuerpo calloso.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Los casos reportados han sido esporádicos en las familias y su etiología y defecto básico son desconocidos.

#### **Bibliografía**

Hoyme, H.E. and M.J. Bull: "The Marshall-Smith's syndrome: Natural history beyond infancy". Clin. Research, 35:225A, 1987.

### **SÍNDROME DE MCARDLE**

#### **Sinonimia**

Enfermedad por almacenamiento de glucógeno tipo V. S. de McArdle-Schmid-Pearson. S. de glucogenosis por deficiencia de miofosforilasa. S. de glucogenosis tipo Cori V.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Generalmente comienza en la niñez aunque el diagnóstico puede hacerse más tarde. Primero dolor y luego rigidez, posterior a un ejercicio de cualquier músculo incluidos los maseteros; estas alteraciones desaparecen con el reposo. En algunos casos puede observarse mioglobinuria pasajera.

En los niños son causa de hipotonía en el grupo de miopatías.

Tiene un curso bastante benigno.

**Examen físico.** El tamaño, tono y fuerza muscular son normales cuando se inicia el ejercicio. No hay fasciculaciones, fibrilación ni mioclonías, reflejos normales. Después de tres décadas puede aparecer atrofia y debilidad permanente en algunos músculos.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Electromiografía.** Puede haber incremento de actividad.

**Biopsia muscular.** Glucogenosis.

**Electroforesis seriada de orinas.** Delección de mioglobinas.

Todos los exámenes rutinarios de laboratorio son normales.

El retorno venoso del músculo en ejercicio es pobre en lactato y piruvato contrariamente a lo normal. La prueba con epinefrina muestra menores niveles de lactato que lo normal.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Presenta etiología genética con herencia autosómica recesiva. Se trata de un defecto metabólico del glucógeno por deficiencia de la enzima glucógeno-fosforilasa muscular. Estudios moleculares han permitido la clonación del ADNc de la fosforilasa muscular.

#### **Bibliografía**

Gautron, S. *et al.*: "Molecular Mechanisms of McArdle's disease (muscle glycogen phosphorylase deficiency)". J. Clin. Invest., 79:275-281, 1987.

McArdle, B.: "Myopathy due to a defect in muscle glycogen breakdown". Clin. Sc., 10:12, 1951.

Porte, D.; D.W. Crawford, D.B. Jennings *et al.*: "Cardiovascular and metabolic responses to exercise in a patient with McArdle's syndrome". New Eng. J. Med., 275:406-412, 1966.

### **SÍNDROME DE MCCUNE-ALBRIGHT**

#### **Sinonimia**

S. de osteítis fibrosa quística.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

El paciente presenta deformidades óseas que progresan durante la infancia, fracturas más comúnmente del extremo superior del fémur, el aumento de densidad ósea en el cráneo produce compresiones que pueden determinar ceguera o sordera.

Pubertad precoz que en la mujer se caracteriza por menstruación antes del desarrollo de las mamas o del vello pubiano. Hay aceleración de la maduración coincidente con la precocidad sexual resultando en una baja talla. Pigmentación carmelita irregular, más comúnmente en la región del sacro, nalgas, columna superior y es unilateral en el 50 % de los pacientes. Además existen otros defectos endocrinos como hipertiroidismo, hiperparatiroidismo, síndrome de Cushing, acromegalia e hiperlactinemia.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Múltiples áreas de displasia fibrosa más comúnmente en huesos largos y pelvis, en huesos faciales causan asimetría. Deformidades óseas, con incremento del espesor del hueso.

**Fosfatasa alcalina en suero.** Elevada en el 50 % de los casos.

Investigaciones endocrinas apropiadas.

#### Sindromogénesis y etiología

Los casos reportados son esporádicos. Recientes evidencias sugieren que las anomalías endocrinas son el resultado de la hiperfunción autónoma de varias glándulas endocrinas.

La etiología se mantiene desconocida.

#### Bibliografía

Brunt P and V.A. McKusick: "Fibrous dysplasia. A report of genetic and clinical study with a review of the literature". *Medicine*, 49: 343-374, 1970.

D'Armiento, M. *et al.*: "McCune-Albright's syndrome: Evidence for autonomous multiendocrine hyperfunction". *J. Pediatr.*, 102: 584-586, 1983.

#### SÍNDROME DE MECKEL

##### Sinonimia

S. de Gruber. S. de Meckel-Gruber. S. de disencefalia esplanocística.

##### Sindromografía

###### Clínica

Deficiencia variable del crecimiento prenatal, encefalocele posterior o dorsal con mucocefalia y frente huidiza, microftalmia, paladar hendido, micrognatia, anomalías de las orejas, cuello corto, polidactilia posaxial, pie equino, displasia renal variable con varios grados de formación de quistes. Criptorquidia, desarrollo incompleto de genitales externos e internos. Los pacientes sobreviven pocos días. La muerte ocurre por las alteraciones severas del sistema nervioso y/o defectos renales.

###### Exámenes paraclínicos

**Ultrasonido abdominal.** Para observación de las malformaciones y quistes hepáticos y renales, así como las malformaciones de genitales internos.

**Ultrasonido cerebral.** Hipoplasia cerebral y cerebelar.

**Cariotipo.** Para excluir trisomía 13.

##### Sindromogénesis y etiología

Etiología genética de herencia autosómica recesiva. Muchas de las manifestaciones clínicas pueden ser secundarias a los defectos primarios del desarrollo.

#### Bibliografía

Salonen, R.: "The Meckel's syndrome: Clinicopathological findings in 67 patients". *Am. J. Med. Genet.*, 18:671-689, 1984.

#### SÍNDROME DE MELNICK-NEEDLES

##### Sinonimia

S. de osteodisplasia.

##### Sindromografía

###### Clínica

Al examen físico este síndrome se caracteriza por presentar el paciente anomalía en la marcha y abombamiento de los miembros superiores a nivel del codo; pueden existir antecedentes de luxación de caderas y cierre tardío de las fontanelas y tienen una facies característica: la cara es pequeña, los ojos prominentes, hay hipertelorismo, mandíbula pequeña, y mejillas llenas. Aunque la talla suele ser normal generalmente es inferior al 10mo. percentil. Los pacientes tienden a mantenerse delgados, con un tórax pequeño, *pectus excavatum*, hombros estrechos, mamas pequeñas. Los casos reportados sin dudas diagnósticas han sido siempre del sexo femenino. Hacen maloclusión dental y con el tiempo la osteoartritis de la columna y cadera son una complicación.

###### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** (*survey óseo*). Aumento de la densidad de la base del cráneo, no desarrollo de senos paranasales. Arqueamiento del radio y de la tibia. Ensanchamiento distal de húmeros, tibias y fémurs, *coxa valga*. Arcos costales irregulares, clavículas cortas.

Las vértebras son altas con concavidad anterior en la región del tórax. Alas ilíacas acampanadas.

##### Sindromogénesis y etiología

La etiología es genética por una mutación monogénica pero se valora la herencia dominante ligada al cromosoma X con letalidad en el varón. El defecto básico que explique este fenotipo es desconocido.

#### Bibliografía

Barrio, A.L. y M.C.M. Martínez: "Osteodisplasia. Síndrome de Melnick y Needles". *Radiología*, 21:53-56, Madrid, 1979.

Gorlin, R.J. and J. Kmer: "X-linked or autosomal dominant, lethal in the male, inheritance of the Melnick-Needles (osteodysplasty) syndrome?". A reappraisal. *Am. J. Med. Genet.*, 13:465-467, 1982.

#### SÍNDROME DE MIASTENIA GRAVIS NEONATAL

##### Sinonimia

S. de miastenia neonatal transitoria.

##### Sindromografía

###### Clínica

Aparece en recién nacidos hijos de madres miasténicas (10-20 %). La enfermedad en la madre puede ser muy leve y no diagnosticada de forma precoz. El lactante es débil e hipotónico

con escasa succión, esfuerzos respiratorios débiles, debilidad para llorar y para deglutir, facies con aspecto de máscara.

El pronóstico es favorable con buena respuesta a la prastigmina y recuperación rápida durante las primeras semanas de vida. En algunos casos hay persistencia de los síntomas; se han reportado casos fatales.

### Sindromogénesis y etiología

Se debe a la transferencia pasiva de anti-achr (Acetyl Choline Receptors, es decir receptores de acetilcolina) al feto de la madre miasténica.

### Bibliografía

Stickroot, F.L.; R.L. Schaeffer and H.L. Bergo: "Myasthenia gravis occurring in an infant born of a myasthenic mother". J.A.M.A., 120:1207-1209, 1942.

## SÍNDROME DE MONOSOMÍA 4P

### Sinonimia

S. de Wolf.

### Sindromografía

#### Clínica

Incidencia apreciable. Relación sexual 1M:2F. Dismorfología. Microcefalia. La nariz presenta bordes y paralelos y la raíz de la misma amplitud que la punta nasal.

Las cejas son poco pobladas en su parte interna, lo que da un aspecto facial de "casco de guerrero griego". Hay hipertelorismo, el filtro es estrecho y profundo con pilares marcados que parecen salir de las fosas nasales. Comisuras labiales descendidas, mentón pequeño y retraído. Miembros gráciles con hoyuelos en codos y rodillas. Dedos largos y puntiagudos. Primer artejo de los pies grueso y largo. Malformaciones. Labio leporino o paladar hendido, coloboma del iris. Cardiopatías congénitas en el 50 % de los casos. Malformaciones del sistema nervioso central.

Neurología: Hipotrofia desde el nacimiento. Grave retraso mental. Crisis convulsivas frecuentes. La supervivencia es poco conocida.

#### Exámenes paraclínicos

**Cariotipo.**

**Electroencefalograma.**

**Tomografía axial computadorizada.**

**Ecocardiograma.**

### Sindromogénesis y etiología

Desbalance cromosómico por delección de los brazos cortos del cromosoma 4. En el 10 % de los casos, hay una translocación balanceada.

### Bibliografía

Leao, J.C. *et al.*: "New syndrome associated with partial deletion of short arms of chromosome No. 4". JAMA, 202:434-437, 1967.

Wolf, U. *et al.*: "Deletion on short arms of a B chromosome without cri du chat syndrome". Lancet, I:769,1965.

## SÍNDROME DE MORFINISMO CONGÉNITO

### Sinonimia

S. de carencia de narcóticos en el neonato de madre adicta.

### Sindromografía

#### Clínica

Las alteraciones propias de este síndrome se evidencian entre el nacimiento y el cuarto día. Son recién nacidos de bajo peso para la edad gestacional, que presentan una irritabilidad extrema, con temblores generalizados, llanto agudo excesivo, se arañan y se tornan hipertónicos al menor estímulo táctil.

Pueden sufrir convulsiones y llegar al coma y a la muerte. No succionan, hacen vómitos y diarreas, salvas de estornudos, *distress* respiratorio, cianosis, hipertermia, lagrimeo, seborrea, sudación, insomnio, bostezos y raras veces ictericia.

Este síndrome tiene una mortalidad elevada y secuelas de daño cerebral.

#### Exámenes paraclínicos

**Orina y sangre.** Determinación de narcóticos en la madre y el niño.

### Sindromogénesis y etiología

Adicción materna a morfina, heroína, barbitúricos e incluso metadona. Cuanto más tiempo de adicción más frecuente el síndrome en el neonato, tanto más próximo al parto la última dosis más precoz aparece el síndrome. En madres adictas se presenta con una frecuencia del 50-85 %.

### Bibliografía

Kron, R.E.; M. Litt; M.D. Phoenis and cols: "Neonatal narcotic abstinence effects of pharmacotherapeutic agents and maternal drug usage on nutritive sucking behavior". J. Pediat., 88:637, 1976.

Reddy, A.M.; R.G. Harper and G. Stern: "Observations on heroin and methadone withdrawal in the newborn". Pediatrics, 48:353, 1971.

Wasserman, E: In Gellis & Kagan: Current Pediatric Therapy-7; Ed. Saunders, Filadelfia, 1976. p. 734.

## SÍNDROME DE MORQUIO

### Sinonimia

S. de condrodistrofia atípica. S. de disostosis endocondral metafisaria. S. de mucopolisacaridosis tipo IV.

### Sindromografía

#### Clínica

El comienzo es posnatal, entre primer y tercer años de edad, por severa deficiencia del crecimiento. Los adultos alcanzan 82-115 cm.

No tienen retardo mental.

**Examen físico.** Eversión del reborde condrocotal, genu *valgum*, cifosis con joroba anterior, tórax en carena; enanismo con talla que no pasa de 120 cm, pies planos, cuello corto.

Facies: predominio del tercio facial inferior, no tosquedad de rasgos, nariz pequeña, ventanas nasales en anteversión y la-

bios gruesos. Opacidad corneal mínima visible en lámpara de hendidura. Hipoacusia mixta de conducción y neurosensorial.

Tienen un cuello muy corto y los miembros presentan manos cortas, laxitud de la articulación de la muñeca y de pequeñas articulaciones, *genus valgus* y deformidad de los pies. Tronco muy corto con *pectus carinatum* y cifoscoliosis.

Laxitud ligamentosa articular, restricción de la movilidad en caderas, inteligencia normal. Lesiones del esmalte dentario. Los dientes están separados, con esmalte fino y color grisáceo.

Tienen regurgitación aórtica con el tiempo y pérdida de la audición.

Hernia inguinal y hepatomegalia. La muerte se produce por compresión medular o por complicaciones cardíacas antes de los 20 años.

#### Exámenes paraclínicos

**Orina.** Excreción de queratosulfato tres o cuatro veces mayor que lo normal.

**Sangre.** Gránulos de Alder en los leucocitos.

**Radiología.** En menores de 2 años: cuerpos vertebrales ovalados, hipoplasia de las apófisis odontoides del axis, vértebras lumbares con pico anterior, pelvis larga de iliacos anchos con anómala osificación acetabular y *coxa valga*, metacarpianos de base cónica. De 2-6 años: morfología glosiforme de vértebras torácicas y platispondilia, compresión de la cabeza femoral. De 6-16 años: acentuación de los rasgos radiológicos y disminución del número de huesos carpianos. Adultos: alteraciones progresivas de caderas y cóndilos mandibulares, cuerpos vertebrales más cuadrados.

**Pruebas metabólicas en orina.** El azul de toluidina es negativo, pero la cromatografía de mucopolisacáridos presenta excreción de queratín-sulfato.

Estudio de actividad enzimática en fibroblastos de piel o en leucocitos. **Evidencian el déficit enzimático.**

#### Sindromogénesis y etiología

De etiología genética autosómica recesiva, el defecto básico es una deficiencia de enzimas lisosomales. Hay dos tipos de síndrome de Morquio: uno clínicamente más severo y que presenta deficiencia de N-acetilgalactosa-6-sulfatasa (tipo IVA) y otro clínicamente menos severo con deficiencia de la enzima B-galactosidasa (tipo IVB).

Estas deficiencias afectan el metabolismo de los mucopolisacáridos, que se acumulan, provocando el cuadro clínico descrito.

El déficit congénito de 6-sulfatasa provoca la formación de depósitos anormales en los condroblastos afectándose el crecimiento óseo, también en las córneas y ocasionalmente en el miocardio (insuficiencia aórtica). Aumentada excreción de queratín-sulfato por la orina.

#### Bibliografía

- Blaw, M.E. and L.O. Langer: "Spinal cord compression in Morquio disease". *J. Pediatr.*, 74:593, 1969.
- Langer, L.O. and C.S. Carey: "The roentgenographic features of Morquio disease". *Amer. J. Roentgenol.*, 97:1, 1966.
- Morquio, L.: "Sur une forme de dystrophie osseuse familiale". *Bull. Soc. Pediat. Paris*, 27:145, 1929.

### SÍNDROME DE MUCOVISCIDOSIS

#### Sinonimia

S. de fibrosis quística del páncreas. Enfermedad fibroquística del páncreas. (Véase fibrosis quística FQ.)

### Sindromografía

#### Clínica

La fibrosis quística, descrita en la década de 1930, es una afección multisistémica que se caracteriza principalmente por una obstrucción crónica e infección de las vías aéreas y por una malabsorción, con todas sus consecuencias clínicas.

Se inicia en el 10 % de los casos en el neonato como "fleo meconial" con ausencia de deposición, abultamiento abdominal y masa en fosa iliaca derecha; la mayoría comienza en los primeros meses, con infecciones broncopulmonares recidivantes. Sistema respiratorio: tos coqueluchoide, enfisema, brotes bronconeumónicos y secreciones bronquiales con estafilococos o *E. Coli*. Digestivo: hiperorexia, heces voluminosas fétidas, meteorismo, prolapso rectal a menudo. En niños mayores, hepatosplenomegalia e hipertensión portal. Existe mal desarrollo y desnutrición con inteligencia normal. Otros síntomas ocasionales: engrosamiento de las glándulas salivales; piel salada; acropaquia en niños mayores; edemas hipoproteinéimicos. Poliposis nasal, pansinusitis e hiperglucemia no relacionada con diabetes mellitus.

#### Exámenes paraclínicos

**Heces.** Esteatorrea. Cuantificación de la actividad de la tripsina y la quimiotripsina.

**Test del sudor.** Valores altos de sodio (más de 60 mEq/L).

**Radiología.** Pulmón hipertransparente con infiltraciones irregulares.

**Sangre.** Isoamilasa pancreática sérica disminuida.

Pruebas funcionales respiratorias. Patrón típico de afectación pulmonar obstructiva.

#### Sindromogénesis y etiología

Los factores determinantes de los síntomas son: moco espeso e hiperconcentración de cloruro sódico en sudor y saliva.

La disfunción de las glándulas exocrinas parece ser el mecanismo patogénico más importante y es la causa de un conjunto de manifestaciones amplias. La anatomía patológica demuestra cambios característicos en los órganos secretores de moco.

Es la enfermedad genética letal más frecuente en niños de raza blanca, ocurre un caso cada 1 600-2 000 neonatos vivos. El 15 % de la población es portadora asintomática.

Se trasmite en forma autosómica recesiva, ambos padres heterocigotos: afecta a uno de cada cuatro hijos.

La etiología es genética. El gen se ha localizado en el brazo largo del cromosoma 7, en la posición 7q31 que determina la producción de la proteína reguladora de la conductancia transmembrana, responsable de las alteraciones en el transporte del cloro y sodio.

#### Bibliografía

- Andersen, D.H.: "Cystic fibrosis of the pancreas and its relation to celiac disease". *Am. J. Dis. Child*, 56:344, 1938.
- Bramwell, A.: "A case of infantilism". *Trans. Med. Chir. Soc. Edimburg*, 21:94, 1902.
- Fanconi, G.: "Der intestinale infantilism und aehliche Formen des chronischen Verdaungsstoerung". *Abh. Kiderheilk. Beiheft*, 21:1, 1928.

### SÍNDROME DEL MUÑECO ALEGRE (HAPPY PUPPET)

#### Sinonimia

S. de los niños muñecos.

## Sindromografía

### Clínica

Ataques frecuentes de espasmos infantiles; paroxismos prolongados y fácilmente provocados de risa; movimientos que imitan los de un muñeco o títere; protrusión continua de la lengua; deficiencia mental.

**Examen físico.** Braquicefalia, microcefalia, aplanamiento o depresión occipital, prognatismo, desarrollo incompleto de la coroides.

### Exámenes paraclínicos

**Radiografía de cráneo.** Inclinación vertical de la base.

**Electrocardiograma.** Patrón típico expresado por: 1, ausencia de hipsarritmia. 2, presencia de actividad onda y punta de 2 cm/s simétricas y sincrónicas.

## Sindromogénesis y etiología

Forma muy rara de epilepsia infantil.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

- Angelman, H.: "Puppet children, a report on three cases". *Develop. Med. Child. Neurol.*, 7:681-88, 1965.
- Bower, B.D. and P.M. Jeavons: "The 'happy puppet' syndrome". *Arch. Dis. Child.*, 42:298-302, 1967.
- Berg, J.M. *et al.*: "Angelman's 'happy puppet' syndrome". *Am. J. Dis. Child.*, 123:72, 1972.

## SÍNDROME DE ENANISMO MULIBREY

### Sinonimia

S. de enanismo con pericarditis. S. de Perheentupa.

## Sindromografía

### Clínica

Este síndrome se caracteriza por presentar baja talla, constricción pericárdica, pigmentos amarillos dispersos en el fondo de ojo, hepatomegalia, hidrocefalia, los órganos afectados componen el término MULIBREY: MU-*muscle*; LI-*liver* (hígado); BR-*brain* (cerebro) y EY-*eyes* (ojos).

El defecto del crecimiento tiene comienzo prenatal, las manos y pies son grandes en relación con el cuerpo. Los pacientes tienen un dismorfismo craneofacial caracterizado por cráneo grande dolicocefálico, frente alta, raíz nasal ancha (hipertelorismo) y deprimida, facies triangular, *nevus flameus* en labio y mentón.

Desarrollan pericarditis constrictiva con pericardio grueso y adherente, hepatomegalia, ascitis y dilatación de venas cervicales con hipertensión venosa. La inteligencia es normal. Supervivencia corta por la pericardiopatía.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Cráneo: silla turca en forma de J, hipoplasia o aplasia de senos frontales y esfenoidales. Fibrodisplasia fundamentalmente tibial; calcificaciones pericárdicas.

**Ultrasonido.** Cerebral y abdominal.

**Electrocardiograma.** Anormal.

## Sindromogénesis y etiología

Es una enfermedad genética monogénica de herencia autosómica recesiva.

El defecto básico no se conoce y no se ha podido relacionar si la hepatomegalia es secundaria a la pericarditis constrictiva.

## Bibliografía

- Perheentupa, J. *et al.*: "MULIBREY nanism, an autosomal recessive syndrome with pericardial constriction". *Lancet*, II: 351-355, 1973.

## SÍNDROME DE NEFROSIS CONGÉNITA

### Sinonimia

S. De nefrosis neonatal. S. nefrótico tipo "finlandés". Enfermedad renal microquística infantil.

## Sindromografía

### Clínica

Su inicio es intrauterino o durante el primer mes de vida y existen antecedentes de prematuridad en el 20 % y siempre con bajo peso para su edad gestacional; placenta voluminosa, que pesa más de 25 % de lo normal; frecuente toxemia en el embarazo.

Las infecciones sobreañadidas es la causa principal de muerte.

**Examen físico.** Facies: peculiar con orejas blandas. Edemas enormes ya al nacer o a los pocos días. Abdomen abultado y tenso por ascitis y meteorismo, que originan postura en opistótonos y hernias. Esqueleto: suturas craneales amplias, pies calcáneo-valgos.

### Exámenes paraclínicos

**Orina.** Proteinuria masiva.

**Sangre.** Hipoproteinemia con hipoalbuminemia e hipogammaglobulinemia, aumento de colesterol y lípidos.

**Biopsia renal.** Dilatación microquística de los túbulos proximales. Alteraciones glomerulares menos llamativas.

**Alfabeto proteína.** En sangre o líquido amniótico para sospechar el síndrome en el período prenatal.

## Sindromogénesis y etiología

Se transmite en forma autosómica recesiva, con frecuente consanguinidad en los padres, esta forma familiar constituye el "tipo finlandés". En algunos casos raros no existe transmisión hereditaria demostrable. Se considera que es debido al paso a través de la placenta de anticuerpos producidos a partir de un embarazo anterior con muerte fetal.

Generalmente fallecen en el primer año de vida y es raro que sobrepasen los 3 años. Actualmente se ensaya el trasplante renal.

La etiología es genética.

## Bibliografía

- Ashby, H.: "A case of nephritis in a newly born infant". *Soc. Study Dis Child.*, 1:129, 1901.
- Hallman, N. and L. Hjelt: "Congenital nephrotic syndrome". *J. Pediat.*, 55:152, 1959.
- Royer, P; R. Habib, H. Mathieu y M. Broyer: *Nefrología Pediátrica*. (Trad. españ.). Ed. Toray, Barcelona, 1975. p. 32.

## SÍNDROME DE NEURITIS BRAQUIAL RECURRENTE

## Sindromografía

### Clínica

Facies: asimétrica, con hipotelorismo, enoftalmía, pliegues epicantós a veces, e inclinación mongólica de hendiduras

palpebrales, microstomía y fisura palatina. Neuritis: del plexo braquial, de comienzo súbito, con dolor en el hombro (de preferencia derecho), parcialmente invalidante que se irradia a la mano; debilidad, hiporreflexia e hipoanestesia del brazo; atrofia muscular pasajera y escápula alada; a veces participan los pares craneales inferiores (ronquera) y/o los nervios simpáticos. El crecimiento es escaso. Las crisis neuríticas tienen recurrencias a intervalos de semanas o años.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Líquido cefalorraquídeo y electroencefalograma.** Normales.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Se supone que exista una susceptibilidad genética de los nervios a los fenómenos hiperérgicos. Los nervios presentan abultamientos en "salchicha" de las vainas mielínicas, con amplia desmielinización y remielinización.

Se transmite por herencia autosómica dominante, de gran penetrancia.

La etiología es genética.

#### **Bibliografía**

- Drechsfield, J.: "On some of the rarer forms of muscular atrophes". *Brain*, 9:578, 1887.
- Erickson, A.: "Hereditary syndrome consisting in recurrent attacks resembling brachial plexus neuritis facial features and cleft palate". *Acta Paediat. Scand.*, 63:885, 1974.
- Guillozett, N. and R. Mercer: "Hereditary-recurrent brachial neuropathy". *Am.J. Child.*, 125:884, 1973.
- Taylor, R.A.: "Heredofamilial mononeuritis with brachial predilection". *Brain*, 83:113, 1960.

### **SÍNDROME DE NEUTROFILIA NEONATAL**

#### **Sinonimia**

S. de neutropenia neonatal isoimmune. S. de neutropenia neonatal transitoria.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Recién nacido con infecciones recurrentes moderadas o infección fulminante.

La terapia recomendada es con antibióticos si hay infección y esteroides o ACTH; el pronóstico generalmente es bueno con recuperación total excepto en los casos fulminantes.

##### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Leucopenia con neutropenia severa acompañada de macrocitos. No anemia o trombocitopenia. La sangre materna contiene aglutininas contra neutrófilos.

Médula ósea rica en la serie mieloide, pero los neutrófilos maduros son pocos o ausentes.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Paso en el feto de anticuerpos contra los leucocitos producidos por la madre. El fenómeno de paso de estos anticuerpos es bastante frecuente, mientras que el efecto en el número de neutrófilos y las manifestaciones clínicas son muy raros.

#### **Bibliografía**

- Hitzig, W.H. and R. Gitzelmann: "Transplacental transfer of leukocyte agglutinins". *Vox Sang.* (N.S.), 4:445-456, 1959.

### **SÍNDROME DE NEVO SEBÁCEO LINEAL**

#### **Sinonimia**

S. de nevus epidermal. S. de *nevus sebaceus* de Jadassohn.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

El nevus sebáceo se presenta generalmente desde el nacimiento, de color amarillo naranja, contiene deficiencia o exceso papilomatoso de elementos epidérmicos especialmente glándulas sebáceas y folículos pilosos inmaduros. Con el tiempo la lesión se hace verrucosa, hiperpigmentada e hiperqueratósica; se localiza en la región medio facial comúnmente de la frente, y se extiende al área nasal con tendencia a una distribución lineal. Puede afectar tronco y miembros. Se acompaña de retardo mental variable, convulsiones que varían desde espasmos del sollozo, mioclonías a epilepsia gran mal.

Otras anomalías ocasionales se localizan en ojos: lipodermoide de conjuntiva, opacidad corneal, colobomas; en sistema nervioso central, como atrofia cortical, hidrocefalia o en riñones como hamartomas y nefroblastoma. Los pacientes también pueden presentar zonas de alopecia y malformaciones cardiovasculares, así como hipoplasia de los dientes.

##### **Exámenes paraclínicos**

**Ultrasonido cerebral o tomografía axial computarizada.** Se observan dilataciones ventriculares y/o atrofias corticales focales.

**Electroencefalograma.** Anormal (puntas y polipuntas).

#### **Sindromogénesis y etiología**

Este síndrome presenta etiología genética y se ha sugerido herencia autosómica dominante. La presencia de nevus epidérmicos y anomalías del sistema nervioso central deben tener un origen común como defecto neuroectodérmico.

#### **Bibliografía**

- Zaremk, J.: "Jadassohn's naevus phakomatosis: Study based on a review of 37 cases". *J. Ment. Defic. Res.*, 22:103-123, 1978.

### **SÍNDROME DE NEW-CHILDREY**

#### **Sinonimia**

S. de estridor-mielomeningocele.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Su inicio es neonatal, con estridor y mielomeningocele congénitos. El estridor es inspiratorio, con la voz clara y tendencia a exacerbaciones críticas. Crisis apnéicas (66%) con cianosis y grave obstrucción respiratoria alta.

Convulsiones (25%). Aspiración por disfagia, y, en ocasiones, neumonía como complicación.

Se asocia frecuentemente con el síndrome de Arnold-Chiari (66%): mielomeningocele (en ocasiones occipital) e hidrocefalia, que surge unas 3 semanas después de la corrección quirúrgica del mielomeningocele.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Existe una disgenesia de los núcleos de los últimos pares craneales. El estridor es ocasionado por la parálisis bilateral de

las cuerdas vocales, desencadenada por aumento de la presión intracraneal.

Se transmite por herencia recesiva ligada al sexo, afecta a los varones.

La etiología es genética.

## Bibliografía

Fitzsimon, J.S.: "Laryngeal stridor and respiratory obstruction associated with meningomielocèle". Arch. Dis. Child., 40:687, 1965.

Hollinger, P.C.; T.J. Reichert and P.H. Holinger: "Respiratory obstruction and apnea in infants with bilateral abductor vocal cord paralysis meningomielocèle, hydrocephaly and Arnold-Chiari malformation". J. Pediat., 92:368, 1978.

New. G.B. and J.A. Childrey: "Paralysis of the vocal cords". Arch.Otolaryngol., 16:143, 1932.

## SÍNDROME DE NOONAN

### Sinonimia

Síndrome *like* Turner. Turner masculino. Turner con cariotipo normal.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se caracteriza por talla baja de comienzo prenatal en el 50 % de los casos, retardo mental en el 25 %. Dismorfismo facial: desviación antimongoloide de las hendiduras palpebrales y ptosis palpebral, hipertelorismo y epicantero, estrabismo.

Implantación baja del pelo en la nuca, cuello corto y membranoso con *pterygium colli*. Tórax en escudo con *pectus carinatum* o *excavatus*, cúbito valgo, anomalías de la columna vertebral. Estenosis valvular pulmonar, estenosis de ramas de la pulmonar. Pene pequeño, criptorquidia.

Ocasionalmente puede haber sordera sensorineural. Afecta tanto al sexo masculino como al femenino. Defectos de la coagulación con deficiencia parcial de los factores XI:C ; XII:C y VII:C.

**Examen físico.** Baja estatura, cuello alado, estenosis de la arteria pulmonar.

#### Exámenes paraclínicos

**Cariotipo.** Normal.

**Radiología.** Se comprueban las anomalías descritas.

**Ecocardiograma.** Para el estudio de los defectos cardiovasculares.

**Coagulograma.** Evidencia los defectos de coagulación referidos.

### Sindromogénesis y etiología

Generalmente ocurre de forma esporádica en las familias y también se ha descrito herencia autosómica dominante. Los defectos de la coagulación encontrados en el síndrome de Noonan sugieren la existencia de factores regulatorios que controlan el sistema intrínseco de la coagulación, que estos factores están bajo control genético y que las anomalías de esta regulación ocurren en el síndrome de Noonan.

Por otra parte el síndrome fetal por primidona simula el fenotipo de Noonan.

## Bibliografía

Sharland, M. *et al.*: "Coagulation-factor deficiencies and abnormal bleeding in Noonan's syndrome". Lancet, 339: 19-21, 1992.

## SÍNDROME OCULODENTODIGITAL

### Sinonimia

Síndrome ODD.

### Sindromografía

#### Clínica

La delineación clínica del síndrome destaca como defectos oculares: microftalmía, microcórnea, iris fino y poroso y fisuras palpebrales cortas. La nariz es fina con alas nasales hipoplásicas; hipoplasia de los dientes; pelo fino, esparcido y de crecimiento lento.

Estos pacientes presentan en manos y pies sindactilia de cuarto y quinto dedos o de tercero y cuarto con camptodactilia del quinto dedo. Pueden presentar disfunción neurológica incluyendo reflejos tendinosos profundos hiperactivos, ataxia y disartria. No parecen sufrir retardo mental.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Hipoplasia o aplasia de falanges medias de uno o más dedos de manos y pies. Huesos tubulares anchos y anillos alveolares amplios.

**Resonancia magnética nuclear cerebral.** Demuestra anomalías de la materia blanca.

### Sindromogénesis y etiología

Es un síndrome de etiología genética monogénica de herencia autosómica dominante. Muchos casos representan nuevas mutaciones.

Se ha descrito variación en la expresión del gen. Se ha reportado padres sanos consanguíneos en un caso sugiriendo también posible herencia autosómica recesiva.

## Bibliografía

Patton, M.A.: "Oculodontoosseus syndrome". J. Med. Genet., 22:386-389, 1985.

## SÍNDROMES OROFACIODIGITALES (OFD)

### Sindromografía

#### Clínica

Actualmente se ha puesto de manifiesto una gran heterogeneidad entre los síndromes oro-facio-digitales. En todos en mayor o menor grado hay anomalías orales, faciales y digitales de modo que se ha realizado una clasificación clínica sobre la ocurrencia de anomalías no usuales en los casos afectados:

### OFD TIPO I. SÍNDROME DE PAPILLON-LÉAGE-PSAUME

Es uno de los más delineados, la facies se caracteriza por abombamiento frontal, distopia *cantorum*, nariz fina, pseudolabio leporino en la línea media del labio superior. Milio en orejas y cara. Defectos orales: hendiduras, frenillos hiperplásicos, pseudohendiduras, paladar hendido, paladar blando hendido asimétricamente, sendas fibrosas gruesas, lengua lobulada, masas hamartomatosas, mala posición de los dientes, dientes supernumerarios, mandíbula pequeña. Defectos digitales: sindactilia, clinodactilia y braquidactilia de dedos segundo y

quinto de las manos, en los pies polisindactilia, sindactilia y braquidactilia, puede haber polidactilia bilateral. Sistema nervioso central: ligero retardo mental (40 %), hidrocefalia, hidranencefalia, porencefalia, agenesia del cuerpo caloso. Renales: riñones poliquisticos asintomáticos. Otras anomalías: pubertad precoz, disminución de la audición.

#### OFD TIPO II. SÍNDROME DE MOHR

Facial: se caracteriza por una hendidura en la línea media, hipertelorismo y micrognatia, orejas de implantación baja o rotadas. Oral: lengua hendida es una característica constante (anquiloglosia), los frenillos aberrantes son menos frecuentes que en el tipo I. Digitales: hexadactilia y polisindactilia bilateral, aunque puede ser asimétrica. Sistema nervioso central: retardo mental, no es constante; microcefalia, porencefalia, hidrocefalia interna, sordera, coloboma de coroides, hipotonía y pobre coordinación. Infecciones respiratorias.

#### OFD TIPO III. SÍNDROME DE SUGARMAN

Facies: abombamiento frontal, hipertelorismo, desviación antimongoloide de las hendiduras palpebrales, orejas de aparente implantación baja. Orales: hamartomas y lengua lobulada, anomalías dentales (maloclusión y dedos extras), úvula bífida, paladar normal. Digitales: hexadactilia posaxial de manos y pies. Sistema nervioso central: retardo mental profundo, estrabismo, guiño de los ojos. *Pectus excavatum*.

#### OFD TIPO IV. SÍNDROME OFD CON DISPLASIA DE TIBIA

Facies: raíz nasal y punta gruesas, hipertelorismo o telecanto, micrognatia. Orales: labio hendido, paladar hendido, úvula bífida, maxilar hendido o hipoplásico, frenillos orales, hamartomas de la lengua, dientes supernumerarios. Digitales: polidactilia preaxial y posaxial, sindactilia, clinodactilia, braquidactilia. Tibias displásticas, cortas con abombamiento, los antebrazos pueden estar acortados, talla inferior al tercer percentil. Otras anomalías: epiglotis hipoplásica o ausente. *Pectus carinatum* o *excavatum*.

#### OFD TIPO V. SÍNDROME DE THURSTON

Facies: hendidura media del labio superior. Oral: frenillo medio superior duplicado. Digital: heptodactilia, hexadactilia, polidactilia de manos y pies.

#### OFD TIPO VI. SÍNDROME DE VÁRADI

Facies: hipertelorismo, epicanto, punta nasal gruesa, labio hendido. Oral: frenillos intraorales linguales o sublinguales, paladar alto o hendido, hipoplasia de esmalte. Digital: polidactilia posaxial, clinodactilia y sindactilia en manos y pies, una anomalía constante es la presencia del metacarpiano central en forma de Y o en tenedor. Sistema nervioso central: varios grados de defectos cerebelares, ausencia o hipoplasia del vermis; malformación Dandy-Walker, incoordinación motora y retardo mental o ausencia del lenguaje. Otras anomalías: arrinencefalia, sordera. Cardiovascular: defectos cardíacos, estenosis aórtica, canal atrioventricular común, coartación de la aorta. Hipogonadismo con micropene.

#### OFD TIPO VII

Facies: hipertelorismo con pseudohendidura del labio superior. Oral: paladar arqueado con lengua bífida, frenillos. Digital: clinodactilia. renal: hidronefrosis.

#### OFD TIPO VIII

Facies: hendidura media del labio superior, distopia *cantorum*, punta nasal gruesa y bífida. Oral: lengua lobulada y hamartomas. Digital: polidactilia bilateral preaxial y posaxial de manos y pies, duplicación del *hallux*, acortamiento de la tibia y del radio, baja talla. Neumonías recurrentes, retraso del desarrollo.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología** (*survey óseo*). Buscar anomalías óseas que pueden diferenciar a unos tipos de otros.

**Ultrasonido abdominal**. Buscando malformaciones renales.

**Tomografía axial computadorizada cerebral**. Por las malformaciones cerebrales de algunos tipos que permiten el diagnóstico.

**Ecocardiograma**. Por las cardiopatías congénitas que distinguen al tipo VI.

#### Sindromogénesis y etiología

Los síndromes OFD son de etiología genética con variación en la expresividad. Cada uno tiene un tipo de herencia específico:

OFD tipo I. Herencia dominante ligado al X. Limitado al sexo femenino. Letal en el varón.

OFD tipo II. Herencia autosómica recesiva. Se ha demostrado consanguinidad.

OFD tipo III. Probable herencia autosómica recesiva. Pocos casos reportados.

OFD tipo IV. Herencia autosómica recesiva.

OFD tipo V. Herencia autosómica recesiva.

OFD tipo VI. Posible herencia autosómica recesiva.

OFD tipo VII. Herencia ligada al X o autosómica dominante.

OFD tipo VIII. Herencia ligada al X con expresión ligera en mujeres heterocigóticas.

El defecto básico se desconoce en todos los casos.

#### Bibliografía

Gorlin, R.J.; M.M. Cohen and L.S. Levin: Syndromes of the head and neck 3ra ed. Oxford monographs on medical genetics No. 19. Oxford University Press. New York, 1990 p.676-686.

#### SÍNDROME DE OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA

##### Sinonimia

S. de Dighton-Adair. S. de osteosartriosis. S. de Löbstein. S. de fragilitas óseas. S. de Van der Hoeve.

##### Sindromografía

##### Clínica

Este síndrome se define por fragilidad ósea que puede acompañarse de una esperanza de vida reducida. Presenta baja



talla, deformidades óseas, dentinogénesis imperfecta, sordera, escleróticas azules y otras anomalías del tejido conectivo. Teniendo en cuenta la variación de las manifestaciones clínicas expuestas y los avances de estudios bioquímicos y moleculares se han identificado cuatro grupos mayores denominados: tipo I, tipo II, tipo III y tipo IV.

Las manifestaciones clínicas más relevantes de cada tipo son:

**Tipo I.** Tiene un curso más benigno, las fracturas son pocas o no más de 50 generalmente de huesos largos y antes de la pubertad; no afecta la talla, los individuos tienen escleróticas azules, dientes normales. Raramente hay fracturas en útero o en el período perinatal, sino cuando el niño comienza a caminar. Se ha sugerido que el tipo I podría ser subdividido en IA y IB atendiendo a la ausencia o presencia de dentinogénesis imperfecta.

**Tipo II.** Se conoce como forma perinatal letal. Afecta a 1 en 20 000 y 1 en 60 000 de los recién nacidos. Prematuridad y bajo peso son comunes. Los recién nacidos tienen los miembros cortos y adoptan una posición en rana. El tórax es pequeño, tienen una apariencia facial característica con escleróticas muy azules, nariz en pico y cráneo extremadamente blando.

**Tipo III.** Este tipo es muy severo por la fragilidad ósea, debilidad muscular y contracturas articulares. Debido a la inactividad que presentan desarrollan escoliosis progresiva que puede ser tan severa que comprometa la función cardiorrespiratoria. Pueden tener pérdida auditiva, dentinogénesis imperfecta y muy baja talla. El tinte azul de las escleras varía con la edad.

**Tipo IV.** En este tipo la dentinogénesis imperfecta es común, la pérdida auditiva se presenta en algunas familias. Las fracturas pueden estar presentes al nacimiento e incluso ocurrir intraútero o durante el parto. A veces las fracturas de los diferentes tipos no son detectadas por radiografía debido a que se separan adecuadamente o se manifiestan por abombamiento femoral.

El crecimiento es frecuentemente normal pero la talla puede caer a valores inferiores al quinto percentil. Las fracturas son comunes en el primer mes, pueden incrementarse cuando el niño comienza a caminar y no cesan hasta la vida adulta, siendo poco frecuentes entre los 20 y 40 años. Las escleróticas son normales, las deformidades óseas son variables, la dentinogénesis imperfecta es común y la sordera se observa en algunas familias.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Radiología (survey óseo).** Para la detección de fracturas y de la fragilidad ósea que caracteriza a la enfermedad en todos sus tipos. Huesos translúcidos, diáfisis finas, deformidades y secuelas de accidentes y fracturas.

**Sangre.** Calcio, fósforo y fosfatasa alcalina, presentan valores normales y esto facilita el diagnóstico de los defectos del metabolismo óseo.

**Ultrasonido.** Durante el embarazo puede ser útil para el diagnóstico fetal de fracturas y desproporciones por fracturas de los miembros.

#### **Sindromogénesis y etiología**

La etiología de la osteogénesis imperfecta es genética monogénica. El defecto básico se conoce en todos los tipos. Las mutaciones afectan a uno de los dos genes: COL 1<sup>α</sup>1 y COL 1<sup>α</sup>2 que codifican a las cadenas de colágeno tipo I.

Los genes afectados por mutaciones producen una proporción anormal de moléculas de colágeno y esto se refleja en el fenotipo. Para cada uno de los cuatro tipos de osteogénesis im-

perfecta hay tres o más mutaciones, algunas son más comunes y la mayoría resultan ser mutaciones raras.

El tipo I (herencia dominante autosómica) presenta una mutación común que resulta no funcional, pues hay un corrimiento del marco de lectura que da lugar a una gran extensión del propéptido carboxido terminal. En el tipo II (herencia autosómica dominante o recesiva) hay sustituciones para el residuo glicil en el dominio de la triple hélice de las cadenas α1(I) y en el tipo III (herencia autosómica dominante), presenta una mutación similar a la del tipo II y en el tipo IV, de herencia autosómica dominante, también la mutación afecta los residuos glicil en dominios de la triple hélice de las cadenas α1(I) y ±(I).

#### **Bibliografía**

- Byers, P.H.: Osteogenesis imperfecta in Royce P.M. and B. Steinmann: Connective Tissue and Its Heritable Disorders. 1992. Wiley-Less, pp. 317-349.
- Byers, P.H.: Disorder's of collagen biosynthesis and structure. Cap. 134 in Scriver, C.R.; A.L. Beaudet, W.S. Sly and D. Valle: The metabolic and molecular bases of inherited diseases. vol. III, ed. 7 McGraw-Hill, Inc, 1995, pp 4039-4051.
- Van der Hoeve, J. and A. De Kleyn: "Blaue Sclera, Knochenbrüchigkeit und Schwerhörigkeit". Arch. Ophth., 95:81-93, 1918.

#### **SÍNDROMES DE OSTEÓLISIS**

Estos síndromes se caracterizan por la reabsorción y aun completa desaparición de algunos huesos (síndrome de huesos fantasmas). De acuerdo con determinadas características se han descrito varios síndromes, pero en el momento actual se aceptan sólo cuatro que explicaremos independientemente.

#### **SÍNDROME DE OSTEÓLISIS TIPO I (GORHAM)**

##### **Sinonimia**

S. de osteólisis masiva. S. de osteólisis criptogenética progresiva. S. de hueso desaparecido.

##### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Afecta ambos sexos. Se instala desde la niñez hasta adultos jóvenes. Casi constantemente es unilateral. El hemangioma focal afecta uno o varios huesos contiguos incluyendo vértebras adyacentes. Se afecta el tejido blando contiguo.

Es la forma clínica más conocida, generalmente es unifocal e indolora, a veces se reconoce por una fractura patológica que no cura, estabilizándose, sin dolor ni regeneración. Otras veces se inicia en el carpo y el tarso. En la tercera década se observan deformidades de las muñecas y tobillos, al acentuarse la osteólisis. El proceso se mantiene siempre localizado

**Examen físico.** Se aprecia atrofia muscular difusa. Puede haber o no hemangioma de la piel.

##### **Exámenes paraclínicos**

**Radiología.** Los huesos afectados adquieren el aspecto de "caramelo chupado". Osteólisis masiva.

##### **Sindromogénesis y etiología**

Las lesiones son: hemangiomas y linfangiomas del hueso.

Se han publicado más de 50 casos, la mitad de ellos en menores de 20 años.

Hay angioma del hueso con osteólisis y reposición del hueso por fibrosis.

La etiología es desconocida.

### **Bibliografía**

Ver al final de osteólisis tipo IV.

## **SÍNDROME DE OSTEÓLISIS TIPO II (SCHINZ)**

### **Sinonimia**

S. de osteólisis nefropática. S. de osteólisis esencial.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Se inicia entre 8-12 años y se caracteriza por aspecto cuadrado del extremo digital de las falangetas. Piel: úlceras recurrentes en dedos y plantas de los pies, eliminando secuestros. Esqueleto: osteólisis progresiva de las falanges con acortamiento de los dedos y, por último, deformaciones de manos y pies. Hipertensión arterial y síntomas de nefropatía.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Radiología.** Osteólisis progresiva de las falangetas, hasta su total desaparición, afectando luego otras falanges y metacarpianos, que se erosionan lateralmente, achicándose y terminando por desaparecer un extremo, con diáfisis coniformes; también se pueden afectar los huesos del carpo y el tarso.

### **Sindromogénesis y etiología**

Se transmite por herencia autosómica dominante.  
La etiología es genética.

### **Bibliografía**

Ver al final de osteólisis tipo IV.

## **SÍNDROME DE OSTEÓLISIS TIPO III**

### **Sinonimia**

S. de osteólisis dominante.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Se inicia entre 2-4 años con artritis de muñecas y rodillas, que evolucionan durante la niñez. En el adulto, osteólisis multifocal que afecta carpo y tarso, bilateralmente, con excesiva reabsorción y empequeñecimiento de los huesos afectados.

### **Sindromogénesis y etiología**

Se transmite por herencia autosómica dominante.  
La etiología es genética.

### **Bibliografía**

Ver al final de osteólisis Tipo IV.

## **SÍNDROME DE OSTEÓLISIS TIPO IV**

### **Sinonimia**

S. de acroosteólisis.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Se inicia entre 8-12 años, con úlceras recurrentes de manos y pies. Esqueleto: dedos chatos y uñas ovaladas, con progresivo acortamiento digital y deformidades en manos y pies. Contracciones en flexión de rodillas, caderas y codos.

### **Sindromogénesis y etiología**

En unos casos se transmite por herencia autosómica recesiva y en otros dominante.

La etiología es genética.

### **Bibliografía**

- Brown, D.M.; D.S. Bradford; R.J. Gorlin *et al.*: "The acro-osteolysis syndrome: Morphologic and biochemical studies". *J. Pediatr.*, 88:573, 1976.
- Gorham, L.W.; A.W. Wright; H.H. Shulta *et al.*: "Disappearing bones: A rare form of massive osteolysis. Report of two cases one with autopsy findings". *Am. J. Med.*, 17:674, 1954.
- Hajdu, M. and R. Kauntze: "Craneo-skeletal dysplasia". *Br. J. Radiol.*, 21:42, 1948.
- Jackson, J.B.S.: "Boneless arm". *Boston Med. Surg. J.*, 18:368-369, 1838.
- Lamy, M. et P. Maroteaux: "Acro-osteolyse dominante". *Arch. Franc. Pediatr.*, 18:693, 1961.
- Thieffry, S.: J. Sorrel-Dejerine: "Forme speciale d'osteolyse hereditaire et familiale stabilisation spontanee, survenant dans l'enfance". *Presse Med.*, 66:1858, 1958.
- Wallis, L.A.; T. Asch and B.W. Maisel: "Diffuse skeletal hemangiomatosis; report of two cases and review of literature". *Am. J. Med.*, 37:545-563, 1964.

## **SÍNDROME DE PARÁLISIS PERIÓDICA POTASIO-DEPENDIENTE**

Existen dos variedades en este síndrome:

1. Con deseos de comer sal.
2. Sin deseos de comer sal.

Con deseos de comer sal

### **Sinonimia**

S. de miopatía pleoconial.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Se instala en los primeros meses de nacido o en la infancia temprana. Se caracteriza por falta de fuerzas en la región proximal y simétrica de los miembros (*floppy babies*), con episodios de cuádríparesia de 2-3 semanas de duración.

Puede haber ataxia del tronco y temblor. La característica de estos pacientes es su deseo de ingerir sal, acompañado de sed

intensa y dolor abdominal al instalarse el ataque, el cual comienza en la mañana al despertarse.

**Examen físico.** Hipotonía muscular, no fasciculaciones ni fibrilación, no trastornos sensitivos. Hay hiporreflexia tendinosa.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Normal.

**Orina.** Normal.

**Electromiografía.** Ofrece un patrón miopático.

**Biopsia del músculo.** Se aprecian dos tipos de fibras: una se colorea pálidamente y otra oscura cuando se usa la hematoxilina eosina. Las fibras oscuras contienen pequeñas vacuolas, que no se colorean y se encuentran difusamente distribuidas en las áreas intermiofibrillas. También se encuentra en estas áreas un pequeño número de fibras que contienen un material granular. Existe un aumento marcado del número de mitocondrias e infiltración grasa en 20-40 % de las células musculares.

#### **Sindromogénesis y etiología**

La etiología es desconocida.

Sin deseos de comer sal.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Se afectan ambos sexos por igual. Se instala en la primera década. Los pacientes están asintomáticos entre los ataques, que pueden ser precipitados por: el sueño, descanso después de los esfuerzos, ingestión de alcohol, frío, *stress* mental.

**Examen físico.** Durante el ataque se aprecia: parálisis flácida de todos los músculos excepto los de la expresión facial, la masticación, la deglución, el lenguaje y la respiración. En algunos casos los músculos de la mandíbula o un grupo limitado de músculos pueden ser afectados. Hay hiporreflexia de los músculos afectados.

La administración de cloruro de potasio precipita el ataque.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Potasio sérico normal durante y entre las crisis.

**Biopsia de músculo.** Se observa vacuolización debajo del sarcolema, pero no existen cambios degenerativos.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Se sugiere herencia autosómica dominante. Se describen tres tipos de parálisis periódica: tipo I (hipocaliémica); tipo II (hipercaliémica); tipo III (normocaliémica). En todos los casos la etiología parece ser genética.

#### **Bibliografía**

- Poskauer, D.C. and D.N.S. Kerr: "A thirdtype of periodic paralysis with normokalemia and favourable response to sodium chloride". *Amer. J. Med.*, 31:328-342, 1961.
- Shy, G.M.; N.K. Gonatas and M.C. Pérez: "Two childhood myopathies with abnormal mitochondria. I. Megaconial myopathy. II. Pleoconial myopathy". *Brain*, 89:133-158, 1966.
- Tyler, F.H.; F.E. Stephens, F.D. Gunn *et al.*: "Studies in disorders of muscles VII. clinical manifestations and inheritance of a type of periodic paralysis without hypotassemia". *J. Clin. Invest.*, 30:492-502, 1951.

## **SÍNDROME DE PARROT**

#### **Sinonimia**

S. pseudoparálisis de Parrot. S. de Wegner-Bedanar-Parrot. S. de osteocondritis sifilítica de Parrot. S. de condrodistrofia fetal. S. de acondroplasia.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Es la más común de las condrodistrofias, tiene una frecuencia de 1:26 000.

Baja talla de comienzo prenatal, la longitud en el recién nacido es de 47,7 cm en el varón y de 47,2 en la niña.

La talla en el adulto es de 131q 5,6 cm y 124q 5,9 cm, respectivamente.

Se instala por lo común en las 3 primeras semanas de la vida, raramente después de los 3 meses y se afectan con más frecuencia los miembros superiores. Se presenta en ambos sexos.

Las alteraciones craneofaciales son megaencefalia, base del cráneo corta con cierre precoz de sutura esfenoccipital. Puente nasal muy deprimido con frente prominente. Cara de perro *Bull dog*. Hipoplasia del tercio medio de la cara, fosas nasales estrechas y prognatismo mandibular relativo.

Lordosis lumbar con cifosis toracolumbar. Miembros cortos con acortamiento rizomélico y arqueamiento de las piernas. Dedos de las manos en tridente. Moderada hipotonía. Inteligencia normal.

Puede haber hidrocefalia secundaria por estrechamiento del *foramen magnum*, acortamiento de trompas de Eustaquio. Mala posición de los dientes.

**Examen físico.** Se demuestran la pseudoparálisis y el edema periarticular, además de las características físicas señaladas.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Radiología.** Hay ensanchamiento del espacio articular, irregularidad de la línea epifisaria, engrosamiento del periostio y descalcificación del hueso. Acortamiento de huesos largos en especial húmero y fémur, alargamiento del peroné.

Vértebras: excesiva separación de los centros de osificación. Cuerpos vertebrales pequeños en forma cuboide con acortamiento de los pedículos, estrechamiento progresivo de las distancias interpediculares a nivel lumbar.

Pelvis: acortamiento de la rama del hueso iliaco y cambios en la curva sacroiliaca.

Cráneo: alargado; moderada o significativa dilatación de los ventrículos cerebrales. Occipitalización de la primera vértebra cervical, *foramen magnum* pequeño.

Pueden haber otras manifestaciones óseas.

**Ultrasonido cerebral al nacimiento.** Debe realizarse también a los 2, 4 y 6 meses para establecer el tamaño de los ventrículos.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Etiología genética, monogénica con herencia autosómica dominante. Tasa de mutación alta de  $1,9 \cdot 10^5$  por generación. La edad paterna avanzada contribuye a nuevas mutaciones.

La evaluación histológica de la línea epifisal ha mostrado acortamiento y pérdida de alineación de las columnas celulares y algunas células cartilaginosas presentan degeneración mucinoide.

El diagnóstico prenatal durante el segundo trimestre del embarazo puede hacerse por la longitud femoral.

El defecto básico se desconoce.

## Bibliografía

- Filly, R.A. *et al.*: "Short limbed dwarfism: ultrasonographic diagnosis by mensuration of fetal femoral length". *Ultrasound*, 138:653-656, 1981.
- McCord, R.: "Osteochondritis in the stillborn". *Am. J. Obstet. Gynecol.*, 42:667-676, 1941.
- Murdock J.L. *et al.*: "Achondroplasia a genetic and statistical survey". *Ann. Hum. Genet.*, 33:227-244. 1970.
- Parrot, J.M.: "Sur un pseudo-paralysie causée par un altération du système osseux chez les nouveaux-nés atteints de syphilis héréditaire". *Arch. De Physiol. Norm. Et Path. Paris*, 4:319-333, 470-490, 612-623, 1871-1872.
- Parrot, J.M.: "Sur la malformation achondroplasique et le Dieu Phtah." *Bull. Soc. d'Anthrop., De Paris* 1(3<sup>rd</sup> series):296-308, 1878.
- Silverman, F.N. and S. Brunner: "Errors in the diagnosis of achondroplasia". *Acta Radiol. (Diag.) (Stockholm)*, 6:305-312, 1967.
- U.S. Department of Health, Education and Welfare. National Communicable Disease Center, Venereal Disease Program: *Syphilis synopsis*. Washington, D.C., U.S. Government Printing Office, 1967.

## SÍNDROME DE PASSWELL

### Sinonimia

S. de ictiosis-nanismo-oligofrenia-nefropatía.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome fue identificado por Passwell *et al.* (1973) en tres hijos de un matrimonio consanguíneo.

Desde el nacimiento la piel aparece eritematosa con escamas finas, y se torna atrófica por parches, apergamina sobre el dorso de las manos y pies. También se han observado pequeñas bulas. Otros síntomas son el retardo mental, la baja talla inferior al tercer percentil y las manifestaciones renales que a veces sólo se evidencian por la presencia de aminoaciduria generalizada; con el tiempo estos pacientes padecen de pielonefritis hipertensiva.

También se han reportado parálisis espástica progresiva de miembros inferiores, hipergammaglobulinemia y epilepsia. Las uñas y el pelo son normales.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de piel.** Hiperqueratosis, vacuolización de la membrana basal y atrofia de la epidermis, infiltración linfocitaria y degeneración del colágeno en la dermis.

**Pruebas metabólicas en orina.** Aminoaciduria generalizada.

**Electroencefalograma.** Diagnóstico de epilepsia.

**Electroforesis de proteína.**

### Sindromogénesis y etiología

Se ha planteado una etiología genética monogénica con herencia autosómica recesiva. El defecto básico y el efecto pleiotrópico del gen no se conocen.

### Bibliografía

- Passwell, J; L. Zipperkowski; D. Katznelson *et al.*: "A syndrome characterized by congenital ichthyosis with atrophy, mental retardation, dwarfism, and generalized aminoaciduria". *J. Pediatr.*, 82:466-471, 1973.

## SÍNDROME DE PENA-SHOKEIR I

### Sinonimia

S. de anquilosis-anomalías faciales-hipoplasia pulmonar.

### Sindromografía

#### Clínica

El nacimiento muchas veces es prematuro, el recién nacido es pequeño para la edad gestacional. El 30 % nacen muertos y los que nacen vivos mueren por complicaciones de hipoplasia pulmonar en los primeros meses de vida.

Los pacientes con este síndrome tienen deficiencia del crecimiento de comienzo prenatal con un dismorfismo craneofacial específico en el que se destacan los ojos prominentes, hipertelorismo, telecanto, epicanto; orejas con rotación posterior, anguladas, pequeñas, con defectos de la configuración normal; nariz con punta deprimida, boca pequeña, paladar alto, micrognatia, anquilosis múltiple de codos, rodillas, caderas y tobillos; camptodactilia, pies equino *varus*, ausencia de pliegues de flexión y crestas dérmicas poco marcadas. Hipoplasia pulmonar, criptorquidia.

Polihidramnio, placenta pequeña, cordón umbilical corto.

#### Exámenes paraclínicos

**Ultrasonido cerebral.** Anormalidades del cerebro.

**Cariotipo.** Normal (para descartar trisomía 18).

**Radiología de tórax.** Hipoplasia pulmonar.

### Sindromogénesis y etiología

Se ha planteado una etiología monogénica con herencia autosómica recesiva en la mitad de los casos publicados, aunque los mecanismos patogénicos son heterogéneos (atrofia neurogénica, histología anormal de la médula, anomalías del cerebro), se plantea que los defectos son ocasionados por una disminución de la actividad fetal: defectos de deglución (polihidramnios); deficiencia neuromuscular de la función del diafragma y músculos intercostales (producen hipoplasia pulmonar); falta de motilidad fetal (secuencia de acinesia o hipocinesia fetal).

### Bibliografía

- Hall, J.G.: "Invited editorial comment". *Am. J. Med. Genet.*, 25:99, i 986.

## SÍNDROME DE PENA-SHOKEIR II

### Sinonimia

S. cerebro-oculo-facio-esquelético. S. COFS.

### Sindromografía

#### Clínica

Son niños pequeños para la edad gestacional. Progresan con dificultad. Hay deficiencia progresiva del crecimiento posnatal y desmielinización progresiva del sistema nervioso central. No sobreviven a los 4 años.

Presentan microcefalia, raíz nasal prominente, orejas grandes, microftalmía y blefarofimosis. Mentón pequeño, cuello corto. Un hecho constante son las manifestaciones musculoesqueléticas: cifosis, y/o escoliosis, campodactilia con solapamiento de los

dedos, contracturas en flexión especialmente codos y rodillas. Pie prominente, luxación de caderas. El 70 % pueden presentar cataratas.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Radiología.** Displasia acetabular, coxa valga, osteoporosis, hipoplasia del segundo hueso cuneiforme da apariencia de segundo metatarsiano con localización proximal.

#### **Calcificaciones intracraneales.**

**Ultrasonido y/o tomografía axial computadorizada cerebral.** Hipoplasia o agenesis del cuerpo calloso, hipoplasia cerebelar y calcificaciones intracraneales.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Es un síndrome genético en el que antecedentes de hermanos afectados y padres consanguíneos evidencian herencia autosómica recesiva.

El defecto básico no se conoce.

#### **Bibliografía**

Pena, S.D.J., *et al.*: "COFS syndrome revisited". Birth Defects, 14(6B): 205-213, 1978.

### **SÍNDROME DE PICNODISOSTOSIS**

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Son pacientes de baja talla con prominencia frontal y occipital y retraso en el cierre de las suturas, con persistencia de la fontanela anterior. Hipoplasia facial con nariz prominente, paladar ojival y con surcos. Por persistencia de los dientes caducos puede observarse doble hilera de dientes, retraso en la erupción y caries.

Pueden tener importante *pectus excavatum* con poco desarrollo mamario, hombros estrechos, cifosis, escoliosis, lordosis lumbar aumentada. Manos cortas, anchas con dedos bulbosos y piel del dorso de las manos arrugada, uñas aplanadas, hipoplásicas.

Dos tercios de los pacientes han tenido fracturas en mandíbula, clavículas, miembros inferiores. Se han reportado casos con retardo mental.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Radiología (survey óseo).** Osteosclerosis con tendencia a fracturas transversas. Retraso del cierre de las suturas, persistencia de la fontanela anterior, huesos wormianos, pérdida de senos frontales, mandíbula pequeña con ángulo obtuso. Displasia o pérdida del extremo del acromio, displasia acrosteolítica de las falanges distales de los dedos en especial del dedo índice. Los defectos referidos en columna vertebral.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Se ha planteado una herencia recsiva autosómica en la mayoría de los casos, aunque en una familia se planteó la posibilidad de que estuviera ligada al cromosoma X.

La naturaleza del defecto básico se desconoce. Se ha considerado que el pintor francés Toulouse-Lautrec tenía esta enfermedad.

#### **Bibliografía**

Sedano, H.O.; R.J. Gorlin and V.E. Anderson: "Pycnodysostosis. Clinical and genetic considerations". Am. J. Dis. Child., 16:70-77, 1968.

### **SÍNDROME DE PIEL ARRUGADA**

#### **Sinonimia**

S. de *wrinkling skin*.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

En este síndrome desde el nacimiento se observa piel fina en abdomen, dorso de manos y pies con disminución de la elasticidad en estas áreas y un incremento del número de pliegues palmares y plantares. Otras características incluyen un patrón venoso prominente en el tórax, hipotonía, baja talla, cifoscoliosis, escápulas aladas y ocasionalmente retardo mental, miopía y coriorretinitis. Aneurisma septal auricular.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Biopsia de piel.** Anormalidades de las fibras elásticas.

**Ecocardiograma.** Descartar aneurisma septal auricular.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Presenta etiología genética con herencia autosómica recesiva.

El defecto básico debe estar en correspondencia con la síntesis de las fibras elásticas.

#### **Bibliografía**

Hurvitz, S.A.; A. Baumgarten and R.M. Goodman: "The wrinkling skin syndrome: a report of a case and review of the literature". Clin. Genet., 38: 307-313, 1990.

### **SÍNDROME DE POLAND**

#### **Sinonimia**

S. de anomalía Poland. S. de secuencia malformativa de Poland. S. de aplasia del pectoral-sindactilia.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Se reporta una incidencia de 1 en 20 000 y se ha estimado que el 10 % de los pacientes con sindactilia de la mano tienen la anomalía Poland. Es más común en el sexo masculino y en el 75 % afecta el lado derecho. Es un defecto unilateral que se caracteriza por ausencia o hipoplasia del músculo pectoral mayor, hipoplasia de la tetilla y de la aréola con asimetría de posición respecto al lado normal.

Los pacientes no refieren ningún síntoma, sólo que no pueden elevar el brazo del lado afectado al otro lado del pecho. En la mano de ese lado se observa hipoplasia distal con varios grados de sindactilia, braquidactilia, oligodactilia y ocasionalmente defectos de reducción más severa. En ocasiones hay hemivértebra, defectos costales, anomalías renales y anomalía de Sprengel.

**Examen físico.** Sindactilia asociada con una ausencia ipsilateral de la porción esternal del pectoral mayor. Asimetría de las mamas en las mujeres. En un caso se reportó ausencia del pezón.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Radiología del tórax, columna vertebral y mano.** Se

comprueban los defectos clínicos ya descritos.

### **Sindromogénesis y etiología**

Su Sindromogénesis se relaciona con un defecto del flujo sanguíneo, por un defecto primario de la arteria subclavia, hacia el extremo distal del miembro y de la región pectoral, por lo que se propone que se trata de una secuencia disruptiva vascular.

El grado de obstrucción determina la severidad. El carácter familiar reportado podría explicar cierta predisposición al mecanismo embrionario propuesto.

La etiología es desconocida.

### **Bibliografía**

- Adams, R.D.; D. Denny-Brown and C.M. Pearson: Diseases of the muscle. New York, Harper-Row, 1962.
- Bovinck, J.N.B. and D.D. Weaver: "Subclavian artery supply disruption sequence: Hypothesis of a vascular etiology for Poland".
- Klippel-Feil and Möebius anomalies". Am. J. Med. Genet., 23:903-909, 1986.
- Clarkson, P.: "Poland's syndactyly". Guy Hosp. Rep., 111:335-346, 1962.
- Fraser, F.C.; G.M. Romen and E. O'Leary: "Pectoralis major defect and Poland sequence in second cousins: extension of the Poland sequence spectrum". Am. J. Med. Genet., 33:468-470, 1989.
- Mace, J.W. et al.: "Poland's syndrome". Clin. Pediatr. (Phila), 11:98-102, 1972.
- Morley, E.B.: "Congenital defect of pectoralis muscles". Lancet, 1:1101-1102, 1923.
- Poland, A.: "Deficiency of the pectoral muscles". Guy Hosp. Rep., 6:191-193, 1841.
- Skoog, T.: "Syndactyly: clinical report on repair". Acta Chir. Scand., 130:537-549, 1965.

## **SÍNDROME DE POLICITEMIA NEONATAL**

### **Sinonimia**

S. de pletoria neonatal. S. de eritrocitosis en niños. S. de poliglobulia neonatal.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Se considera poliglobulia el aumento del número de eritrocitos por unidad de volumen plasmático, acompañado de un incremento del valor del hematócrito. Para poder catalogar a un recién nacido como poliglobulico el hematócrito (venoso) tiene que ser superior a 60 %, el número de hematíes mayor que 6 millones y la hemoglobina superior a 20 g %. Alrededor del tercer día de nacido aparece cianosis (40 % de los casos) de intensidad variable predominando la localización peribucal, aunque puede ser generalizada. Otras veces predomina el enrojecimiento dando aspecto de recién nacidos pletóricos o presentar ictericia secundaria a hemólisis.

Puede haber petequias y equimosis en la piel acompañadas o no de *distress* respiratorio leve con polipnea y crisis de apnea.

En ocasiones hay cardiomegalia por sobrecarga derecha, fundamentalmente con taquicardia. Puede llegar hasta la insuficiencia cardíaca.

Los signos neurológicos son de alta incidencia, desde la obnubilación hasta el coma, incluso convulsiones. A veces hay alteraciones del tono muscular.

El enlentecimiento circulatorio puede desencadenar trombosis venosa renal y en algunos casos síndrome de coagulación intravascular diseminada.

Son pocos frecuentes la hepatosplenomegalia y las alteraciones bioquímicas como hipoglucemia e hipocalcemia.

### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Hemoglobina y hematócrito altos, presencia de eritrocitos nucleados. Nivel de hemoglobina fetal.

Si la presión venosa central está elevada o se sospecha transfusión materno-fetal estarán indicados estudios de la hemoglobina (hbf, hba) y la determinación de IgA o ceruloplasmina.

**Electrocardiograma.** Anormalidades transitorias y no constantes.

**Radiología de tórax.** Cardiomegalia.

**Orina.** Elevada excreción de 17-cetosteroides, dehidroandrosterona y epiandrosterona.

### **Sindromogénesis y etiología**

Diferentes condiciones pueden ocasionar la policitemia neonatal:

- A. Policitemia con hipervolemia:
1. Errores en la terapéutica transfusional.
  2. Transfusiones fetales:
    - a. Transfusiones materno-fetales.
    - b. Transfusión fetal-fetal (entre gemelos).
    - c. Transfusión placentofetal (más frecuentemente por ligadura tardía del cordón umbilical).
- B. Policitemia sin hipervolemia (normovolémicas):
1. Poliglobulia fisiológica del recién nacido.
  2. Poliglobulia benigna familiar.
  3. Poliglobulias ligadas a anomalías cromosómicas. Se ha descrito en algunas trisomías sobre todo 18 y 21.
  4. Poliglobulia por hipoxemia:
    - a. Respiratorias: ligadas a altura excesiva.
    - b. Cardiovasculares: secundarias a cardiopatías congénitas.
    - c. Hemáticas: por alteraciones en el intercambio de oxígeno.
    - d. Poliglobulia en hijos de madre diabética, laxémicas o cardiopatas.
  5. Poliglobulia secundaria a estímulo medular aumentado:
    - a. Tumoraes.
    - b. Iatrogénicas.
    - c. Síndrome adrenogenital.
- C. Poliglobulias relativas (hipovolémicas):
1. Deshidratación.

### **Bibliografía**

- Chaptal, J.R.; Jean P. Izarn et al.: "La polyglobulie pathologique néonatale. A propos de cinq observations". Pédiatrie, 13:515-525, 1958.
- Fouron, J.C.: "Polycythémie néo-natale". Un. Med. Du Canc., 96:1388-1393, 1968.
- Gold, A.P. and A.F. Michael: "Congenital adrenal hyperplasia associated with polycythemia". Pediatrics, 23:727-730, 1959.

## **SÍNDROME DE POLIDISPONDILIA**

### **Sinonimia**

Displasia espondilocostal. S. hemivertebral. Anomalías de segmentación costovertebral.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Baja talla por acortamiento del tronco (talla máxima 150 cm), cifoscoliosis; defectos del tórax por malformaciones costales.

Puede acompañarse de luxación congénita de caderas, acortamiento unilateral de miembros y de anomalías no óseas como duplicación del colon, aplasia renal o pulmonar, imperforación anal, alopecia con atrofia cutánea.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Radiología.** Hemivértebras, fusiones de cuerpos vertebrales o arcos posteriores cervicales; costillas soldadas o ausentes; raquisquisis, aplasia de apófisis transversas.

**Ultrasonido abdominal.** Buscando otras malformaciones descritas.

**Cariotipo.** Para descartar anomalías cromosómicas asociadas.

#### **Sindromogénesis y etiología**

De etiología genética monogénica, de herencia autosómica dominante. Existe otra forma de displasia espondilocostal (síndrome de Jarcho-Levin) de herencia autosómica recesiva. El síndrome se ha reportado en asociación con translocación de cromosomas 14-15.

El defecto básico no se conoce.

#### **Bibliografía**

Lorenz, P. and E. Rupprecht: "Spondylocostal dysostosis: dominant type". *Am. J. Med. Genet.*, 35: 219-221, 1990.

### **SÍNDROME DE POLIPNEA TRANSITORIA DEL RECIÉN NACIDO**

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Generalmente se trata de un recién nacido a término que presenta aumento de la frecuencia respiratoria en el primer día de nacido, alguna retracción intercostal y quejido; cianosis ligera, no se auscultan estertores roncocallos ni ruidos transmitidos.

La frecuencia respiratoria se puede mantener elevada durante 2-5 días.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Electrocardiograma.** Normal.

**Radiología de tórax.** Sugestivo de congestión vascular. Cardiomegalia ligera.

**Gasometría.** Dentro de límites normales.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Se plantea que puede representar un fallo en la reabsorción de líquido de los pulmones.

El pronóstico es favorable con desaparición de los hallazgos radiológicos entre el primer y quinto días.

La etiología es desconocida.

#### **Bibliografía**

Avery, M.E.; O.B. Gatewood and G. Brumley: "Transient tachypnea of newborn. Possible delayed resorption of fluid at birth". *Amer. J. Dis. Child.*, 111:380-385, 1966.

### **SÍNDROME DE POMPE**

#### **Sinonimia**

Enfermedad de Pompe. S. de rabdomioma congénito del corazón. Enfermedad de Von Gierke. S. de glucogenosis tipo II.

S. de déficit de maltosa ácida. S. de cardiomegalia glicogénica difusa. S. de glucogenosis idiopática generalizada. S. de glucogenosis generalizada a forma neuromuscular. S. de cardiomegalia glicogénica difusa. S. de glucogenosis tipo Cori II. S. de depósito de glucógeno. S. de glucogenosis hepatorenal de Van Creveld. S. de glucogenosis hepatonefrotomogénica.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Predomina en varones y afecta músculos, corazón y sistema nervioso. Aparece a los 2 ó 3 meses del nacimiento.

Este trastorno suele manifestarse durante el primer año de vida por una hipoglucemia sintomática o por hepatomegalia. Entre los datos característicos están un aspecto facial redondeado con mejillas llenas y abdomen prominente por la gran hepatomegalia contrastando con la delgadez de los miembros. La hiperlipidemia acompañante puede producir xantomas eruptivos y cambios retinianos propios de la lipidemia.

El crecimiento suele ser normal en los primeros meses y después se retrasa y la adolescencia se demora. El desarrollo mental puede ser normal o retrasado en relación con las crisis de hipoglucemia. Esta puede acompañarse de niveles glucémicos menores de 15 mg/dL.

Se reconocen cuatro variantes clínicas de acuerdo al grado de participación de los diferentes órganos, aunque puede ocurrir superposición de síntomas y signos:

1. Variedad cardiomegálica.
2. Variedad generalizada.
3. Variedad neuromuscular.
4. Variedad infantil de deficiencia tardía de maltasa ácida.

*Variedades 1, 2 y 3:* aparecen en ambos sexos en el primer mes de vida. Hay vómitos, anorexia, babeo, debilidad extrema, dificultad para el desarrollo. Severo retardo mental puede estar presente, infecciones respiratorias frecuentes, disnea tardía.

*Variedad 4:* el comienzo es más tardío que en las variedades anteriores. Debilidad de los músculos de la cadera, signos de Gower positivos. Contracción del tendón de Aquiles. Músculos firmes y elásticos, el esfínter anal puede estar dilatado; contracción vesical defectuosa. Retardo mental o desarrollo normal.

**Examen físico.** Debilidad de succión y de movimientos, llanto débil. Macroglosia y exoglosia que recuerda la facies del cretinismo. Los músculos se palpan firmes como goma pero hay hipotonía generalizada.

Cardiomegalia de grado variable, soplo sistólico en punta, que evoluciona a insuficiencia cardíaca. No hepatosplenomegalia.

Retraso motor, arreflexia osteotendinosa, a veces parálisis facial, ptosis palpebral y pérdida del control esfinteriano.

En la variedad generalizada hay trastornos neurológicos variados y cianosis tardía.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Biopsia muscular.** Acúmulo de glucógeno "en panal", ausencia de alfa 1,4 glucosidas.

**Radiología de tórax.** Cardiomegalia.

**Estudio prenatal.** Cultivo celular del líquido amniótico.

**Sangre.** Depósito masivo de glucógeno en los leucocitos, ausencia de actividad de alfa 1,4-glucosidasa. Glucemia, prueba de tolerancia a la glucosa y la galactosa, glucagón y epinefrina normales.

Las enzimas hepáticas son prácticamente normales. Existe hiperlipidemia que incluye colesterol y triglicéridos, que puede

ser extrema con niveles hasta de 5 000 a 6 000 mg/dl. Hiperuricemia que puede hacerse más grave después de la adolescencia. Cuando existe afectación plaquetaria se presentan hemorragias.

**Leucocitos:** Ausencia de la actividad de alfa 1,4-glucosidasa.

**Electrocardiograma.** Acentuación de la onda P. Intervalo PR corto. Elevación del segmento ST, onda T invertida.

**Electromiografía.**

**Ecografía.** Muestra aumento de tamaño del hígado.

**Biopsia hepática.** Hace el diagnóstico exacto mostrando la infiltración glucogénica de las células con conservación de la arquitectura. El estudio enzimático en ella permite diferenciar las dos variedades: la 1a y 1b que se señalan en la sindromogénesis.

## Sindromogénesis y etiología

Se debe a una acumulación de glucógeno en diferentes tejidos por la carencia de alfa 1,4-glucosidasa (maltasa ácida) en el corazón, músculos esqueléticos, lengua, hígado y piel. Esta enzima hidroliza la maltosa y es esencial para convertir el glucógeno en glucosa. La estructura del glucógeno en este síndrome es distinta a las otras formas de glucogenosis.

El síndrome se explica por un almacenamiento anormal de glucógeno en diferentes órganos (hígado, riñón, corazón, etcétera) debido a un defecto enzimático congénito del desdoblamiento de la glucosa. El defecto puede ser de dos tipos que marcan las dos variedades:

Tipo 1a. Deficiencia de glucosa 6-fosfatasa.

Tipo 1b. Deficiencia de translocasa microsómica de G6P. Esta última mucho menos frecuente tiene los mismos síntomas pero se asocia: neutropenia, limitación de la migración de los neutrófilos e infecciones piógenas recurrentes. Es más grave que la anterior. Se conoce como pseudotipo I.

Se transmite por herencia autosómica recesiva.

La etiología es genética.

## Bibliografía

- Greene, H.L. *et al.*: "Type I Glycogen storage diseases. A Metabolic basis for advances in treatment". *Adv. Pediatric*, 26: 33, 1979.
- Howell, R.R. In: Stanbury-Wyngaarden, Frederickson: *Metabolic basis of inherited disease*. 3 ed. New York, McGraw-Hill, 1972, p.149.
- Huijing, C.F.; S Van Creveld and G. Losekoot: "Diagnosis of generalized glycogen estorage disease (Pompe's disease)". *J. Pediatr.*, 63:984, 1963.
- Pompe, J.C.: "Over idiopatische hypertrophie van her hart". *Ned. T. Geneesk.*, 76:304, 1932.
- Roth, C.J. and H.E. Williams: "The muscular variant of Pompe's disease". *J. Pediatr.*, 71:567-573, 1967.
- Swaiman, K.F.; W.R. Kennedy and H.S. Sauls: "Late infantile acid maltase deficiency". *Arch. Neurol.*, 18:642-648, 1968.
- Van Creveld, S.: "Overeen By Zondere Stoomis in de Koolhydraten Stfwiisselling in de Kinderleeftijd". *Maandschr. Nederl. Geneesk.*, 15: 349, 1928.
- Von Gierke, E.: "Hepato-Nefromegalia Glikogenia: Glykogenspeicherkrankheit der leber und nieren". *Beitr. Path. Anat.*, 88: 497, 1929.

## SÍNDROMES POSVACCINALES

Estos síndromes constituyen las complicaciones de la vacunación contra la viruela.

## Sindromografía

### Clínica

Pueden ser consideradas las siguientes variedades:

1. Infección accidental. La implantación accidental del virus vacuno en los ojos, labios, en una parte del cuerpo en ausencia de eccema u otra lesión cutánea preexistente.
2. Vaccinia generalizada. La diseminación generalizada de las lesiones vaccinales en ausencia de eccema u otra lesión cutánea preexistente.
3. Eccema *vaccinatum*. La diseminación generalizada de la lesión vaccinal o la implantación local de vacuna en una persona que tiene eccema o historia pasada de eccema. Esta persona puede ser el paciente que ha sido vacunado o un contacto de alguien recientemente vacunado.
4. Vaccinia *necrosus* (Vaccinia progresiva). Diseminación de la necrosis en el sitio de la vacunación con o sin lesiones metastásicas necróticas en otras partes del cuerpo.
5. Encefalitis. Complicación posvaccinal del sistema nervioso central que incluye por separado o en combinación los siguientes síntomas: signos meníngeos, ataxia, cansancio muscular, parálisis, letargo, coma o convulsiones.
6. Otras. Lesiones vaccinales complicando condiciones de la piel como eccema asociado a otras lesiones no señaladas antes como: reacción urticariana generalizada, eritema buloso multiforme, infección secundaria bacteriana.

## Bibliografía

- Neff, J.M.; J.M. Lane J.H. Pert *et al.*: "Complications of smallpox vaccination. I. National survey in the United States, 1963". *New Eng. J. Med.*, 276:125-132, 1967.
- Neff, J.M.; R.H. Levine; J.M. Lane; *et al.*: "Complications of smallpox vaccination in the United States, 1963. II. Results obtained by four statewide surveys". *Pediatrics*, 39:916-923, 1967.

## SÍNDROME DE POTTER

### Sinonimia

S. de agenesia renal bilateral. S. reno-facial.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se observa en niños que presentan múltiples anomalías genéticas. La facies es característica: orejas grandes y blandas, de implantación baja con alteraciones del cartílago, párpados cerrados con epicanto e hipertelorismo, nariz larga y chata, curvada tipo "loro", el niño tiene una cara senil (facies de Potter). La piel está deshidratada. Los riñones no son palpables y no hay micción.

Se asocia a hipoplasia pulmonar y otras malformaciones en manos y pies con dedos en palillo de tambor. Malformación de la columna torácica y lumbar; malformaciones genitales, hipospadia.

Los niños que tienen agenesia renal y ureteral doble mueren al nacer o en los 2-3 días siguientes. Si la agenesia es de un solo riñón, sólo se descubre accidentalmente en cualquier edad.

### Sindromogénesis y etiología

Se trata de malformaciones congénitas, pero no se ha podido determinar ningún factor hereditario, aunque ha sido reportado en dos hermanos. El síndrome de trisomía 18 presenta muchas características parecidas.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

- Passarge, E. and J.M. Sutherland: "Potter's syndrome". *Amer. J. Dis. Child.*, 109:80-84, 1965.
- Potter, E.L.: "Bilateral renal agenesis". *J. Pediatr.*, 29:68-76, 1946.



## SÍNDROME DE PRADER-WILLI

### Sinonimia

PWCR. S. de Prader-Labhart-Willi.

### Sindromografía

#### Clínica

No hay valores de incidencia establecidos, pero hasta 1987 la asociación de síndromes Prader-Willi tenía un registro de 1 595 personas afectadas en EE.UU. y Canadá. Otros han calculado una incidencia de 1:15 000.

Las manifestaciones clínicas más importantes son: severa hipotonía desde el nacimiento, apetito insaciable y obesidad que comienza entre 1 y 3 años de edad, especialmente troncular, que generalmente se desarrolla cuando la hipotonía disminuye. Manos y pies pequeños que se hacen evidentes a medida que el niño crece.

Durante el embarazo hay una reducción de los movimientos fetales.

Genitales: Pene pequeño y criptorquidia. Hipogona-dismo secundario al hipogonadotropismo.

Neurología: Retraso mental variable C.I. entre 20 y 80. Pobre coordinación motora.

Microcefalia: Convulsiones. Disfunción hipotalámica. Trastorno de la regulación de la temperatura. El desarrollo motor está retrasado en los primeros años, por ejemplo andan alrededor de los 2 años. Los problemas de dicción y lenguaje son comunes, aunque la causa no se ha esclarecido, sugiriéndose que tenga relación con la hipotonía de los músculos de la boca y la lengua, o con la producción reducida de saliva. Se recomienda atención por el logopeda.

Endocrinología: Diabetes relacionada con la severidad de la obesidad.

#### Exámenes paraclínicos

**Cariotipo de alta resolución (prometafásicos) y técnicas moleculares.**

**Curva de tolerancia a la glucosa.**

**Determinación de insulina entre otros estudios endocrinos.**

### Sindromogénesis y etiología

Una deleción intersticial 15q11 ha sido reportada en el 59,5 % de los pacientes, sin embargo, deben existir factores cromosómicos y no cromosómicos, hecho este que ha llevado a plantear que el síndrome Prader-Willi es una secuencia más que un síndrome.

Deleción 15q11 de origen paterno y disonía uniparental materna hacen pensar en la impronta genómica como explicación del desarrollo de esta entidad.

### Bibliografía

Bray, G.A. *et al*: "The Prader-Willi syndrome: a study of 40 patients and a review of the literature". *Medicine*, 62:59-80,1983.  
Frins, J.P.: "The Prader-Willi syndrome and the Sotos syndrome: syndromes or sequences ? (Letter)". *Clin. Genet.*, 33:457-458,1988.

## SÍNDROME DE PRUNE-BELLY

### Sinonimia

S. de agenesia muscular abdominal. Secuencia de obstrucción uretral precoz.

## Sindromografía

#### Clínica

Los defectos son detectados al nacimiento, caracterizados por un gran vientre flácido de piel rugosa y delgada, dibujándose la morfología del paquete gastroin-testinal, faltan los músculos oblicuos mayor, menor y transversos; de los rectos sólo existe la porción supraumbilical. En el sistema urinario se destacan megavejiga (tres a cuatro veces mayor que lo normal), uréteres largos y dilatados, riñones hidronefróticos o displásicos. La relación varón: hembra es de 20:1. Se acompaña de criptorquidia intraabdominal bilateral. Pies varos y displasia de cadera.

Otras anomalías son: persistencia del uraco, cardiopatía congénita, unicognatía, tortícolis, onfalocele, atresia anal incompleta, etcétera.

Pronóstico: el 20 % nacen muertos, el 30 % mueren antes de los 2 años.

#### Exámenes paraclínicos

**Ultrasonido abdominal.** Malformaciones referidas.

**Ecocardiograma.** Cardiopatías congénitas.

### Sindromogénesis y etiología

El defecto comienza por una obstrucción uretral que da origen a una secuencia de defectos que va desde oligohidromnios y deformidad compleja, hasta distensión de vejiga que puede continuar hacia la hipertrofia de la pared de la vejiga, hidroureter, distensión abdominal con la consecuente deficiencia de la musculatura abdominal y exceso de piel abdominal.

### Bibliografía

Pagon, R.A.; D.W. Smith and T.H. Shepard: "Urethral obstruction malformation complex: a cause of abdominal muscle deficiency and the 'prune belly'". *J. Pediatr.*, 94: 900-906, 1979.

## SÍNDROME DE PSEUDOHURLER

### Sinonimia

S. de polidistrofia pseudoHurler. S. de mucopolidosis tipo III.

### Sindromografía

#### Clínica

En este síndrome las primeras manifestaciones clínicas presentan alrededor de los 5 años. Hay una disminución del crecimiento, deficiencia mental moderada. La facies se nota tosca, puede haber acné, aparece opacidad corneal, aumento de volumen de las articulaciones, regurgitación aórtica, hernia inguinal, lordosis lumbar, cuello corto, compresión del túnel carpiano.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Columna vertebral: platispondilia; pelvis: ensanchamiento de las alas ilíacas; aplanamiento de la epífisis femoral; osteoporosis generalizada.

**Examen de la córnea en lámpara de hendidura**

**Examen microscópico en contraste de fase.** Fenómeno de inclusiones celulares (*I-cell*).

### Sindromogénesis y etiología

De etiología genética, herencia autosómica recesiva, el defecto básico se corresponde con insuficiencia de enzimas lisosomales, al igual que en el síndrome de Leroy.

## Bibliografía

Thomas, G.H. *et al.*: "Mucopolidosis III (pseudoHurler polydystrofia): Multiple lysosomal enzyme abnormalities in serum and cultured fibroblast cells". *Pediatr. Res.*, 7:751-756, 1973.

## SÍNDROME PSEUDOTALIDOMÍDICO

### Sinonimia

Focomelia SC. Hipomelia-hipotricosis-hemangioma. Focomelia-deformidades en flexión-anomalías faciales.

### Sindromografía

#### Clínica

Las siglas SC son las iniciales de las primeras familias en que se observó este síndrome: familia S originaria de Alemania y Suiza y la familia C de Italia e Irlanda.

El 75 % de los casos reportados presentan: tetrafocomelia, labio leporino bilateral y fisura palatina, ectrodactilia y mala posición del pulgar, sindactilia. Bajo peso al nacimiento y déficit del desarrollo tanto intrauterino como extrauterino.

El pelo puede ser escaso y de color rubio plateado. En la cara además de las malformaciones señaladas puede haber hipertelorismo y hemangioma capilar, las órbitas son pequeñas y los ojos prominentes, escleróticas azuladas y orejas malformadas.

La focomelia o hipomelia son de grados variables pero casi siempre simétricos.

En genitales se reporta criptorquidia y pene relativamente grande con relación a la talla corporal.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Comprueba y precisa los huesos aplásicos o hipoplásicos.

### Sindromogénesis y etiología

De etiología genética, herencia autosómica recesiva. Se ha sugerido recientemente implicaciones en el mecanismo mitótico debido a una proteína estructural del quinetocono.

## Bibliografía

Freeman, M.V.R. *et al.*: "The Roberts's syndrome". *Clin. Genet.*, 5:1-16, 1974.

Jaks, E.W. *et al.*: "Studies of mitotic and centromeric abnormalities in Roberts's syndrome: implications for a defect in the mitotic mechanism". *Chromosoma*, 100: 251-261, 1991.

## SÍNDROME DE PTERIGIÓN POPLÍTEO

### Sinonimia

Flughaut. Síndrome faciogénito poplíteo.

### Sindromografía

#### Clínica

La característica más llamativa de este síndrome es el pterigión (membrana cutánea) que se extiende desde el talón hasta la tuberosidad isquiática limitando la extensión, abducción y rotación de la pierna.

Presenta también anomalías orales determinadas por hoyuelos en el labio inferior, sinequias bilaterales entre la mandí-

bula superior y la inferior, labio leporino con o sin paladar hendido.

En los pies existe una peculiaridad, la piel que recubre el primer arto del pie tiene forma de pirámide con el vértice extendiéndose hacia la uña. Anomalías genitales en los varones que pueden consistir en: criptorquidia, escroto ausente, bífido o ectópico y hernia inguinal.

En las hembras se ha observado ausencia o desplazamiento de los labios mayores, hipertrofia del clítoris e hipoplasia del útero.

El tratamiento quirúrgico del pterigión debe realizarse con extremo cuidado porque puede contener el nervio ciático y la arteria poplítea.

#### Exámenes paraclínicos

El diagnóstico es eminentemente clínico.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es genética con herencia autosómica dominante, con amplia variación en la severidad clínica.

## Bibliografía

Hall, J.G. *et al.*: "Limb pterygium syndromes: A review and report of eleven patients". *Am. J. Med. Genet.*, 12: 377-409, 1982.

## SÍNDROME DE QUERUBISMO

### Sinonimia

Fibrosis mandibular familiar. Tumor familiar celular gigante benigno de la mandíbula. Enfermedad quística multilocular de la mandíbula.

### Sindromografía

#### Clínica

Los signos clínicos que caracterizan a este síndrome comienzan por aumento de volumen de la mandíbula alrededor de los 2 años de edad progresando hasta los 7 años y estabilizándose luego hasta la pubertad, disminuyen o retroceden en la tercera década de la vida.

Tiene diversos grados de deformidad: leve, cuando sólo abulta la región del primer molar; severo, cuando engrosa toda la mandíbula incluyendo encías y estrechando el paladar, en estos casos hay abultamiento de las mejillas, empujando los ojos hacia arriba como "mirando hacia el cielo", lo que permite ver siempre la parte inferior de la esclerótica.

Los dientes brotan temprano pero se apiñan y caen precozmente.

Pueden aparecer ganglios submaxilares y cervicales superiores engrosados y duros. Se han descrito casos con afectaciones multiloculares en costillas.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Imagen poliúística de la mandíbula, como de espuma, que excluye los cóndilos. Afecta también el maxilar superior y a veces el extremo anterior de las costillas.

### Sindromogénesis y etiología

Tiene etiología genética con herencia autosómica dominante, con variación en la expresividad del gen.

El defecto básico no se conoce.

## Bibliografía

Peters, W.J.N.: "Cherubism: a study of twenty cases from one family". *Oral Surg.*, 47: 307-311, 1979.

## SÍNDROME DE RABSON-MENDENHALL

### Sinonimia

Acantosis *nigricans*-diabetes insulinoresistente-facies.

### Sindromografía

#### Clínica

Los niños presentan dentición precoz, facies tosca y fuerte hirsutismo, piel seca, acantosis *nigricans*, uñas engrosadas, agrandamiento del pene o clítoris, diabetes, citoacidosis y resistencia a la insulina. Se han reportado casos que murieron en la infancia y otros han sobrepasado esta edad.

En autopsias se ha encontrado hiperplasia pineal.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de piel.** Depósitos abundantes de glucosaminoglicanos (GAG) principalmente ácido hialurónico en la dermis papilar de lesiones de acantosis *nigricans*. Papilomas, pigmentación y queratinización.

**Glucosa en sangre.** Hiperglucemia.

**Determinación de insulina en sangre.** Hiperinsulinemia.

### Sindromogénesis y etiología

Es un defecto genético por mutación en el gen receptor de la insulina, que determina un defecto entre la síntesis del receptor y su inserción en la membrana.

## Bibliografía

Moncada, V.Y, *et al.*: "Insulin-receptor biosynthesis in cultured lymphocytes from an insulin-resistant patient (Rabson-Mendenhall syndrome): evidence for defect before insertion of receptor into plasma membrane". *Diabetes*, 35: 802-807, 1985.

## SÍNDROME DE RAQUITISMO HIPOFOSFATÉMICO FAMILIAR

### Sinonimia

Hipofosfatemia ligada al cromosoma X. Raquitismo primario hipofosfatémico resistente a la vitamina D. Diabetes fosfática. Raquitismo resistente a la vitamina D.

### Sindromografía

#### Clínica

En este tipo de raquitismo los niños son normales en su crecimiento hasta que los niveles de fósforo en suero caen a valores bajos alrededor de los 6 meses de edad, desde este momento comienza la deficiencia del crecimiento ligero a moderado, hasta alcanzar una talla en el adulto de 130-160 cm.

Los pacientes presentan arqueamiento de las miembros inferiores, marcha anadeante. Retraso en la erupción de los dientes, hipoplasia del esmalte, infecciones gingivales y periapicales. Dolicocefalia, craneosinostosis, pseudofracturas, escoliosis. Las deformidades pueden progresar en el adulto: exostosis en los

sitios óseos de inserción muscular, fusión de vértebras y escoliosis y sordera sensorineural.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Se constatan las deformidades de arqueamiento de los miembros, especialmente región distal del fémur y proximal de la tibia en los que hay una amplitud fisal. En examen anteroposterior se observan cambios de raquitismo de las rodillas. Evidencias de hiperparatiroidismo están generalmente ausentes a diferencia de los raquitismos VDDR (Vitamin D Dependent Rickets) I y II. Con la edad hay aumento de la densidad. Las pseudofracturas son una evidencia radiológica de osteomalacia.

**Sangre.** El calcio en suero presenta niveles en el límite inferior de valores normales. Hay hipofosfatemia que debe examinarse con cuidado, pues en los niños normalmente los niveles en suero de pH son más altos que en el adulto y están en relación con su ingestión en los alimentos, por eso deben hacerse estas determinaciones en ayunas y tener presente la edad del paciente. Los niveles de potasio y/o bicarbonato en suero son normales.

Los niveles de vitamina D activa  $-1,25 (OH)_2D-$  en suero son normales o bajos. Los niveles de hormona paratiroidea son normales. La fosfatasa alcalina en suero, está aumentada.

**Orina.** Puede haber glucosuria.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es genética, con herencia dominante ligada al cromosoma X, localización del gen en Xp 22.31 p21.3 por estudios de ligamiento, pero el gen no ha sido clonado o secuenciado por lo que el defecto primario es desconocido.

Aun hay controversias acerca de la expresión del gen como dominante o si es el resultado de un efecto de sobre dosis (por la hipótesis genética de Lyon de inactivación aleatoria de un cromosoma X en la mujer).

La hipótesis actual del mecanismo básico apoyada en un modelo en ratón con gran homología genética en el hombre (Hyp), plantea un defecto en el borde vellosa del túbulo proximal renal para el transporte de ph pero hay controversias de si este defecto se expresa directamente en riñón, hueso o intestino. El tratamiento combinado con la forma activa de la vitamina D y suplemento de fósforo es el que se considera mejor actualmente, monitorizando el tratamiento con determinaciones séricas de calcio, fósforo y fosfatasa alcalina mensualmente.

## Bibliografía

Whyte, M.P.: Osteopetrosis and the heritable forms of rickets. In: *Connective tissue and its heritable disorders molecular genetic and medical aspects* (Royce P.M., B. Steinmann. eds.) pp: 572-575, Wiley Liss, New York, 1993.

## SÍNDROME DE RAQUITISMO VITAMINA D-DEPENDIENTE

### Sinonimia

Raquitismo pseudovitamina D-deficiente. Raquitismo familiar pseudocarencial. S. de vitamina D dependencia.

### Sindromografía

#### Clínica

Los pacientes que padecen este síndrome presentan un cuadro clínico, radiológico e histopatológico similar a los raquitismos por deficiencia de vitamina D. Sin embargo, no tienen problemas nutricionales.

En el año 1961 Prader y colaboradores describieron dos niños con raquitismo que simulaba perfectamente un raquitismo nutricional, sus organismos reaccionaron sólo a grandes dosis de vitamina D. El término "vitamina D-dependiente" fue usado para describir esta entidad.

En el año 1978 Brooks junto a otros investigadores reportaron un caso con cuadro clínico similar al de la vitamina D-dependiente, pero que presentaba altos niveles de la forma activa de la vitamina D (1,25 (OH)<sub>2</sub> D) y se utilizó el término "resistencia hereditaria a la 1,25-dihidroxitamina D".

Actualmente ambos síndromes reciben el nombre de raquitismo vitamino D-dependiente (VDDR designándoseles como: VDDR tipo I y VDDR tipo II.

Manifestaciones clínicas. Similitudes y diferencias:

VDDR tipo I. Manifestaciones clínicas de raquitismo nutricional que comienzan en la mitad del primer año de vida, hay debilidad muscular y poco progreso.

VDDR tipo II. Manifestaciones clínicas similares al VDDR tipo I con la única diferencia que el 50 % de los pacientes presentan hipotricosis o alopecia completa que puede ser obvia al nacimiento o puede desarrollarse en los primeros meses de vida.

Otras características adicionales que diferencian clínicamente a ambos síndromes son: oligodontia, quistes epidérmicos y millio cutáneo en el tipo II.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Fosfatasa alcalina aumentada, calcio y fósforo normales o bajos.

**Orina.** Acidosis renal tubular, hiperaminoaciduria.

#### Sindromogénesis y etiología

Genética: autosómico recesivo. Un déficit enzimático impide la producción de suficiente metabolito activo a partir de la vitamina D; este metabolito puede ser la 1-25-hidroxico-lecalciferol que actúa para facilitar la absorción intestinal del calcio.

Se presentan los siguientes defectos:

1. Ausencia del receptor para la vitamina D (1,25 (OH)<sub>2</sub> D).
2. Disminución de la capacidad de unión o afinidad al receptor.
3. Fallo del complejo vitamina D receptor para localizar al núcleo.
4. Defectos de unión ADN al complejo hormona receptor.

Teóricamente en el VDDR tipo I altas dosis de la forma activa de vitamina D podría ser un tratamiento efectivo. En ambos tipos el tratamiento con altas dosis de calciferol y calcio compensan relativamente la resistencia en los tejidos diana.

#### Bibliografía

- Fraser, D. and R.B. Salter: "The diagnosis of various types of rickets". *Pediat. Clin. N. Amer.*, 5:417, 1958.
- Maroteaux, P.: *Maladies Oseusses de l'Enfant*. Ed. Flammarion, Paris, 1974.
- Prader, A; R. Illig und E. Neierli: "Eine besondere Form der primären vitamin-D-resistent Rachitis mit Hypocalcaemie und autosomal-dominante erbgang die hereditaire Pseudo-Mangeirachtis". *Helv. Paediat. Acta*, 16:452, 1961.
- Whyte, M.P.: *Osteopetrosis and the heritable forms of rickets. In Connective tissue and its heritable disorders, molecular, genetic and medical aspects* (Royce P.M., B. Steinmann eds.) pp 570-572. Wiley Liss, New York, 1993.

## SÍNDROME DE REFSUM

### Sinonimia

Heredopatía atáxica polineuritiforme.

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por la presencia de retinosis pigmentaria, ictiosis, neuropatía hipertrófica con deterioro motor y sensorial, ataxia cerebelosa y sordera sensorineural.

Los síntomas visuales suelen empezar después de los 20 años. Los neurológicos, en la niñez o principio de la edad adulta.

#### Exámenes paraclínicos

**Cultivo de fibroblastos.** Permite el diagnóstico de los portadores.

**Amniocentesis.** Establece el diagnóstico prenatal.

**Sangre.** Se encuentran niveles muy elevados en plasma de ácido fitánico que son 100 veces mayores que en los casos normales. El ácido fitánico representa en los casos afectados el 5-20 % de los ácidos grasos totales del plasma.

**Electrorretinograma.** Anormal, propio de la retinosis pigmentaria.

**Electroencefalograma.** Anormal en la mayoría de los casos.

**Audiometría.** Sordera.

**Biopsia de nervio.** Polineuritis hipertrófica.

**Pruebas metabólicas en orina y sangre.**

**Cromatografía gaseosa.** Para demostrar presencia de ácido fitánico.

#### Sindromogénesis y etiología

Es un síndrome hereditario en el cual se encuentra un defecto metabólico que consiste en una anomalía de la degradación del ácido fitánico (ácido graso de 20 átomos de carbono dotado de 4 grupos metílicos).

Estos pacientes no hidroxilan el ácido fitánico y por ello no pueden transformarlo en ácido prostánico, que es uno de los pasos esenciales del catabolismo del ácido fitánico, lo que da lugar a su acumulación en la sangre. La lesión del hueso temporal comprende, degeneración de la estría vascular y atrofia del órgano de Corti. El sistema vestibular (parte superior) es normal. El síndrome de Refsum es de etiología genética con herencia autosómica recesiva.

El defecto básico se ha identificado como una deficiencia de actividad de la enzima peroxisomal-ácido-fitánico-oxidasa que cataliza el proceso alfa-oxidativo por el cual el ácido fitánico se acorta en un átomo de carbono.

#### Bibliografía

- Steinberg, D. et al.: "Refsum's disease: nature of the enzyme defect". *Science*, 156:1740-1742, 1967.
- Paparella, M.M. and D.A. Shumrick: *Otorrinolaringología. Científico-Técnica*, La Habana, 1984. pp:1825.

## SÍNDROME DE RIÑÓN POLIQUÍSTICO INFANTIL

### Sinonimia

Enfermedad renal poliquística recesiva. S. de Potter. Enfermedad poliquística renal infantil tipo I. Enfermedad de Caroli PKD2.

## Sindromografía

### Clínica

Su inicio es intrauterino, el niño nace con abdomen abultado y oligohidramnios. Facies: ojos hundidos, con surco bajo párpados inferiores; orejas grandes flácidas, de implantación baja, micrognatia (facies de Potter). Abdomen: abultado lateralmente, se pueden palpar ambos riñones grandes, lobulados. Hepatomegalia en ocasiones. Síntomas respiratorios: hipoplasia pulmonar con neumomediastino e insuficiencia respiratoria. Otras anomalías asociadas: ocasionalmente, hepáticas, neurológicas, de timo, pulmones y vesículas seminales. Hay con cierta frecuencia estenosis pilórica, dilatación de conductillos biliares y fibrosis hepática que evoluciona hacia una hipertensión portal, especialmente en niños mayores.

### Exámenes paraclínicos

**Orina.** Proteinuria y a veces hematuria, al final uremia.

**Radiología.** Urografía de alta dosis e imagen tardía, con aclaramientos alargados radialmente por todo el parénquima, que dura días.

## Sindromogénesis y etiología

Riñones: engrosados, esponjosos, conservan su forma pero son lobulados, cubiertos de numerosos quistes de 1-2 mm; al corte tienen aspecto en panal, por quistes alargados radialmente, sin fibrosis ni anomalías de las vías urinarias. Hígado: quistes por proliferación de biliductos (20 %) y en ocasiones fibrosis periportal. Excepcionalmente quistes en páncreas, pulmón y timo.

La sobrevida, que es muy corta, se debe probablemente a la persistencia de varias generaciones de nefronas.

En 22,2 %, este síndrome se transmite por herencia autosómica recesiva. Su frecuencia es doble en las hembras. En los otros casos la etiología es esporádica y puede deberse a diferentes causas.

La expresión anormal del oncogen MYC podría tener un papel importante en la patogénesis de la enfermedad, ya que en riñones poliquisticos se han observado altos niveles de ARNm MYC.

## Bibliografía

- Bristowe, F.: "Cystic disease of the liver associated with similar disease of the kidneys". Tr. Path. Soc. London, 7:235, 1856.
- Cowley, B.D.; F.L. Smarda; J.J. Grantham and J.P. Calvert: "Elevated MYC protooncogene expression in autosomal recessive polycystic kidney disease". Proc. Nat. Acad. Sci., 84:8394-8398, 1987.
- Lathrop, D.B.: "Cystic disease of the liver and kidneys". Pediatrics, 24:251, 1959.
- Potter, L.E.: "Facial characteristics of infants with bilateral renal agenesis". Amer. J. Obstetr., 51:885-888, 1946.
- Potter, L.E.: "Bilateral renal agenesis". J. Pediatr., 29:68-76, 1946.

## SÍNDROME DE RIÑÓN POLIQUÍSTICO JUVENIL

### Sinonimia

Enfermedad poliquistica renal autosómica dominante. Enfermedad poliquistica renal del adulto tipo I. PKD1.

## Sindromografía

### Clínica

Se inicia entre 3-4 años (excepcionalmente en neonatos) y se manifiesta por hematuria con disuria, poliuria y enuresis noc-

turna, como primeros síntomas. Dolores lumbares continuos, lentos.

**Examen físico.** Abdomen: abultado con riñones palpables, generalmente grandes. Hígado: si está quístico hay hepatomegalia (a veces también esplenomegalia si hay hipertensión portal por fibrosis). Tendencia a la deshidratación hiponatrémica, con poliuria.

Puede asociarse con aneurismas de las arterias cerebrales (10 %) y anomalías cardiovasculares: coartación de la aorta y esclerosis endocárdica.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Anemia.

**Orina.** Disminuida la concentración.

**Radiología.** Urografía descendente (si la función renal es superior a un 50 %): anomalías de los cálices, con dilatación y alargamiento.

**Ultrasonido renal.**

## Sindromogénesis y etiología

Se observan riñones engrosados hasta 2-5 veces el tamaño normal, con quistes intercomunicantes de 3-5 cm de diámetro, de contenido líquido, en número variable. En el 40 % de los casos en el hígado coexisten quistes asintomáticos hasta que ocurre fibrosis periportal.

Se considera que pueda haber una acción metabólica tóxica, que sea la que origine lesiones renales secundarias.

Se ha referido una gran heterogeneidad fenotípica en las manifestaciones clínicas. El comienzo de la afección o de los quistes renales es variable interfamilias. Existen casos de familias que fueron diagnosticados como portadores de PKD1 a través de un ultrasonido fetal.

El *locus* PKD1 se ha localizado en el cromosoma 16, específicamente en p. El defecto básico parece estar relacionado con proteínas de la estructura de las membranas celulares.

La hipertensión que puede acompañar a este síndrome se debe a la liberación incrementada de renina, probablemente causada por isquemia secundaria a la expansión renal de los quistes.

La agregación familiar de formas clínicas precoces está sugerida por las modificaciones genéticas.

La etiología es genética.

## Bibliografía

- Chapman, A.B. *et al.*: "The renin-angiotensin-aldosterone system and autosomal dominant polycystic kidney disease". New. Eng. J. Med., 323:1091-1096, 1970.
- Kaplan, B.S.; L. Rabon; M.B. Nogrady *et al.*: "Autosomal dominant polycystic renal disease in children". J. Pediatr., 90:782, 1977.
- Lejars, P.P.: Du gros rein polykystique de l'adulte. Ed. Steinnheil, Paris, 1888.
- Reeders, S.T. *et al.*: "Regional localization of the autosomal dominant polycystic kidney disease *locus*". Genomic, 3:100-155, 1988.
- Royer, P.; H. Mathieu y M. Broyer: Nefrología Pediátrica (trad. español). Ed. Toray, Barcelona, 1975. p.13.
- Zerres, C., *et al.*: "Cystic kidneys: genetics, pathologic anatomy, clinical pictures, and prenatal diagnosis". Hum. Genet., 68:104-135, 1984.

## SÍNDROME DE ROBINOW

### Sinonimia

S. de distiquiasis-linfedema.

## Sindromografía

### Clínica

Este síndrome se caracteriza por dos hechos fundamentales que le dan su nombre: doble hilera de pestañas y linfedema de miembros inferiores. La doble hilera de pestañas puede ocasionar problemas irritativos de los ojos, fundamentalmente queratitis. El linfedema aparece de las rodillas hacia abajo y comienza entre los 5-20 años, especialmente en la adolescencia. Hay reportes de familias que además presentan exceso de piel en cuello o *pterygium colli*.

Ocasionalmente pueden presentar *ectropium* de párpados inferiores, epicanto, paladar submucoso hendido, defectos vertebrales, cardiopatía congénita.

El pronóstico es bueno, aunque puede haber invalidez motora por quistes extradurales y deformidad de las piernas.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** En la columna vertebral se observa aumento de la separación interpeduncular y los defectos mencionados.

**Linfografía.** Dilatación de vasos linfáticos en ambas piernas y conducto torácico ausente, obstruido o deformado.

## Sindromogénesis y etiología

La etiología es genética de herencia autosómica dominante comprobada por varios estudios familiares. Se ha sugerido que este síndrome es una forma poco común de hiperplasia bilateral. Hay ausencia de glándulas de Meibomio, pero el defecto básico que explique ambos efectos clínicos no se conoce.

## Bibliografía

Kolin, T. *et al.*: "Hereditary lymphedema and distichiasis". Arch. Ophthalm., 109: 980-981, 1991.

## SÍNDROME DE ROBINSON

### Sinonimia

S. trico-dento-óseo. Síndrome TDO.

## Sindromografía

### Clínica

Se caracteriza por presentar el paciente, ya desde el nacimiento, el cabello ensortijado. El dismorfismo craneofacial se limita a dolicocefalia, abombamiento frontal y mandíbula cuadrada. Los dientes son pequeños, separados, de color amarillo por hipoplasia del esmalte e incremento de la cámara pulposa (taurodontismo), retraso de la erupción ósea. Las uñas son exfoliantes en el 50 % de los casos.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Incremento ligero o moderado de la densidad ósea, más evidente en vistas laterales del cráneo. Ocasionalmente craneosinostosis.

## Sindromogénesis y etiología

De etiología genética de herencia autosómica dominante. El defecto básico no se conoce pero aparentemente hay defectos de la queratina y la dentina. Actualmente se han planteado dos formas que difieren en la presencia parcial o total y la severidad de las manifestaciones clínicas: TDO I y TDO II, lo que sugiere la presencia al menos de dos mutaciones o heterogeneidad genética.

## Bibliografía

Quattomanii, F. *et al.*: "Clinical heterogeneity in the tricho-dento-ossious's syndrome". Hum. Genet., 64:116-121, 1983.

## SÍNDROME DE ROTHMUND

### Sinonimia

S. de poiquilodermia congénita.

## Sindromografía

### Clínica

Las manifestaciones clínicas en estos casos se localizan fundamentalmente en piel y ojos. Los pacientes presentan baja talla en el 54 % de los casos.

Las alteraciones de la piel se comienzan a evidenciar entre los 3 meses y el año de edad, consisten en un eritema irregular que progresa a telangiectasias lineales, pigmentación pardusca, despigmentación y atrofia punteada. Primero aparecen a nivel de la cara y se extienden a orejas, nalgas y miembros hasta adquirir un aspecto mármoleo. Tienen con frecuencia hipersensibilidad a la luz solar fundamentalmente en etapas precoces de la vida con formación de ampollas. En ocasiones hay hiperqueratosis palmo-plantar con lesiones verrugosas.

El 50 % tiene pelo escaso o alopecia que incluye cejas y pestañas. Las uñas son atróficas o ásperas. La facies presenta abombamiento frontal y depresión del puente nasal. En los ojos las cataratas constituyen el hallazgo ocular más frecuente (50 % de casos) y son de desarrollo rápido; puede haber también cambios distróficos de la córnea. Ocasionalmente microdentia y adontia, erupción ectópica de dientes y caries, así como retardo mental.

### Exámenes paraclínicos

El diagnóstico es clínico, ya que la histopatología de las lesiones no es exclusiva.

## Sindromogénesis y etiología

La etiología es genética con criterios de herencia autosómica recesiva, aunque el 70 % de los casos estudiados son del sexo femenino.

El defecto básico se desconoce. La variabilidad clínica en los casos reportados sugieren heterogeneidad.

## Bibliografía

Hall, J.G.; R.A. Pagon and K.M. Wilson: "Rothmund-Thomson's syndrome with severe dwarfism". Am. J. Dis. Child., 134:165-169, 1980.

## SÍNDROME DE RUBINSTEIN-TAYBI

### Sinonimia

S. de pulgares gruesos.

## Sindromografía

### Clínica

El síndrome puede reconocerse desde el nacimiento por lo típico de la facies, manos y pies y la baja talla.

Los pacientes presentan un dismorfismo craneofacial en el que se destacan: microcefalia, frente abombada o prominente,

desviación antimongoloide de las hendiduras palpebrales, epicanto, hipertelorismo, dorso nasal en pico con tabique nasal que se extiende por debajo de las alas nasales, ligera micrognatia, cejas pobladas, pestañas largas, ptosis palpebral, *nevus flammeus* en la frente. Además, tienen una mueca o sonrisa extraña, paladar ojival y maloclusión dentaria. Estrabismo, defectos de refracción, obstrucción del conducto lacrimofacial. Retraso del cierre de la fontanela.

En las manos y pies el primer dedo es ancho y en las manos son angulados, puede haber braquidactilia de los dedos de las manos con clinodactilia y dedos de los pies superpuestos.

Otros defectos son: *pectus excavatum*, cifoscoliosis y lordosis. Ocasionalmente: cardiopatías congénitas, pezones supernumerarios, ausencia de cuerpo calloso. El retraso mental con CI inferior a 50, retraso motor y del lenguaje.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Aumento del foramen magnum y de agujeros parietales. Defectos por ensanchamiento de falanges.

**Cariotipo.** Para comprobar ausencia o presencia de alteraciones.

**Dermatoglifos.** Aumento de patrones tenares, interdigitales e hipotenares. Puede haber surco sumario.

#### Sindromogénesis y etiología

Aunque no hay dudas de su etiología genética, el defecto básico se desconoce. Se ha planteado por evidencias familiares herencia autosómica dominante. En algunos casos se ha demostrado translocación recíproca de novo t(2,16).

#### Bibliografía

Hennekan, R.C.M.; C.A. Stevens and J.J.P. Van de Kamp: "Etiology and recurrence risk in Rubinstein-Taybi's syndrome". *Am. J. Med., Genet. Sppl.*, 6:56-64, 1990.

### SÍNDROME DE RUSSELL-SILVER

#### Sinonimia

S. de nanismo de Russell. S. de nanismo intrauterino-disostosis craneofasciomanibular.

#### Sindromografía

##### Clínica

Se caracteriza este síndrome por baja talla de comienzo prenatal. Su patrón de crecimiento va paralelo, pero por debajo del tercer percentil. Los pacientes presentan asimetría desde el nacimiento, desde todo un hemicuerpo hasta limitada al cráneo o a un miembro o parte de este.

Hay desproporción cráneo (grande)-cara, la cual es triangular, abombamiento frontal e hipoplasia de la mandíbula, paladar ojival, dientes apelonados, ojos prominentes, escleróticas azuladas, pestañas largas, labios finos con comisuras hacia abajo, clinodactilia del quinto dedo de las manos, sindactilia del segundo y tercer dedos de los pies, manchas café con leche, poco desarrollo muscular, hiperhidrosis, anomalías renales, ureterales y cardíacas. Pueden presentar ligero retraso mental.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Retraso de la edad ósea, luxación de caderas, acortamiento del húmero, hipoplasia de la falange media del quinto dedo de las manos, pseudoepífisis en la base del segundo metacarpiano.

**Gonadotropinas en orina.** Elevadas en el 10 % de los pacientes.

**Glucemia.** Hipoglucemia tras períodos cortos de ayuno en algunos casos.

#### Sindromogénesis y etiología

De etiología genética con heterogeneidad. Se han publicado cariotipos con mosaicismos 45,X; 46,XY; XXY; trisomía 18 y deleción 18p.

Aunque el defecto básico se desconoce, se ha relacionado con el hallazgo en algunos casos de incremento de la hormona del crecimiento con falta de respuesta y baja talla. La casi totalidad de los casos son esporádicos.

#### Bibliografía

Escobar, V.; S. Gleiser and D.D. Weaver: "Phenotypic and genetic analysis of the Silver-Russell's syndrome". *Clin. Genet.*, 13:278-288, 1978.

### SÍNDROME DE SILDINO-NOONAN

#### Sinonimia

S. de nanismo, costillas cortas y polidactilia. S. de condrodistrofia neonatal con polidactilia tipo II.

#### Sindromografía

##### Clínica

A las 20 semanas de gestación ya pueden apreciarse manifestaciones; es una forma letal de condrodistrofia neonatal. Nanismo intrauterino de miembros cortos y edemas, con talla inferior a 45 cm y peso inferior a 2,5 kg.; todos los casos tienen acortamiento de huesos tubulares, displasia metafisaria de apariencia astillada, acortamiento de costillas y pelvis estrecha, con esquiras óseas; hipoplasia pulmonar; cardiopatía congénita 88 % de los casos: transposición de grandes vasos, coartación de la aorta, defectos del tabique, hipoplasia derecha, arco aórtico hipoplásico. En el 88 % de los casos, imperforación anal, malrotación intestinal, fibrosis quística del páncreas, bifidez lingual y epiglótica, *situs inversus* y atresia esofágica.

Genitourinario (88 %): disgenesia renal y/o quística, uréteres hipoplásicos y/o quísticos, orificio urogenital pequeño o ausente, útero septado, doble o hipoplásico y ovarios quísticos.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Es casi patognomónico el aspecto astillado de las terminaciones metafisarias de los huesos largos y de la pelvis y la hipermadurez de epífisis.

#### Sindromogénesis y etiología

Genética: autosómico recesivo, con letalidad fetal. Su frecuencia es alrededor de un caso por 75 000 nacidos vivos.

#### Bibliografía

Saldino, R.M. and C.D. Noonan: "Severe thoracic dystrophy with striking micromelia, abnormal osseous development, including the spine and multiple visceral abnormalities". *Am. J. Roentgenol.*, 16:19, 1972.

Richardson, M.M.; A.L. Beadet; M.L. Wagner *et al.*: "Prenatal diagnosis of recurrence of Saldino-Noonan dwarfism". *J. Pediat.* 91:467, 1977.

## SÍNDROME DE SANFILIPPO

### Sinonimia

S. de mucopolisacaridosis III. S. de heparinuria. S. de oligofrenia polisacárida. S. de polidistrofia oligofrénica.

### Sindromografía

#### Clínica

Se inicia entre 1-3 años. Los pacientes presentan retardo mental severo, que se hace muy evidente en la edad escolar. Agresividad, disminución de la atención, trastornos del sueño. Más tarde demencia, idiocia o imbecilidad. Cambios somáticos menores en la cara. Tendencia a la macroglosia, hipertriosis seca en la cabeza, mímica pobre. En algunos casos se aprecia contractura en las grandes articulaciones y a veces en los dedos. Buena energía física. Atetosis, convulsiones, autismo.

**Examen físico.** Enanismo (menos severo que en otras mucopolisacaridoses). Moderada hepatosplenomegalia. Ausencia de opacificación de la córnea. Disturbio auditivo de transmisión con sordera. Facies tosca: raíz nasal deprimida, cabello áspero, abundante, de sección triangular.

Retraso en el crecimiento a partir de los 10 años.

#### Exámenes paraclínicos

**Orina.** Mucopolisacariduria patológicamente aumentada (2-9 veces la normal), formada en 70-90 % por heparinsulfato.

**Radiología.** Anormalidades óseas similares, pero mucho menos acentuadas que en el síndrome de Hurler.

**Medulograma.** Granulaciones metacromáticas en linfocitos, células plasmáticas y reticulocitos.

### Sindromogénesis y etiología

Trastorno del metabolismo de los mucopolisacáridos. Desde el punto de vista bioquímico el defecto enzimático puede ser: en el tipo A carencia de heparinsulfamidasa; en el tipo B carencia de N-acetil-alfa-D-glucosaminasa. Existen otros dos tipos: el C por deficiencia de acetil CoA-alfa-glucosaminida-N-acetiltransferasa y el tipo D por deficiencia de N-acetilglucosaminidasa-6-sulfatosulfatasa. Estas alteraciones llevan a un exceso de heparina y la subsecuente sobrecarga visceral de esta sustancia. El proceso de acumulación es en los lisosomas.

De etiología genética con heterogeneidad no alélica y herencia autosómica recesiva.

### Bibliografía

- Sanfilippo, S.J. and R.A. Good: "Urinary acid mucopolysaccharides (AMP) in the Hurler syndrome and Morquio's disease". *J. Pediat.*, 61:296-297, 1962.
- Williams, H.E.: "Heritable disorders of mucopolysaccharide metabolism". *Calif. Med.*, 106:306-311, 1967.
- Bartsocas, C. *et al.*: "Sanfilippo type C disease: clinical findings in four patients with a new variant of mucopolysaccharidosis III". *Europ. J. Pediat.*, 130:251-258, 1979.
- Kaplan, P. and L.S. Wolfe: "Sanfilippo syndrome type D". *J. Pediat.*, 140:267-271, 1987.

## SÍNDROME DE SCHWARTZ-JAMPEL

### Sinonimia

S. de miotonía-blefarofimosis. Miotonía con blefarofimosis y limitación articular. Blefarofimosis con miopatía generalizada.

Distrofia osteocondromuscular. S. de condrodistrofia miotónica.

### Sindromografía

#### Clínica

Estos pacientes presentan baja talla de comienzo posnatal, miotonía con facies fija y triste, mandíbula pequeña, hipertrofia muscular en la mitad de los pacientes, hiporreflexia. Blefarofimosis, con desplazamiento medial de los ángulos externos del ojo, pestañas largas insertas en dos o varias filas. Cara plana. Limitación articular de caderas, muñecas, dedos de manos y pies y columna vertebral.

La implantación del pelo es baja, orejas de implantación baja, testículos pequeños. *pectus carinatum*.

Puede haber deficiencia mental y ocasionalmente retraso del crecimiento intrauterino, retraso de la edad ósea, pies equinovaros, luxación de caderas; microcornia y catarata.

Durante la infancia consultan por problemas ortopédicos, disminución del crecimiento y miotonía progresiva con pérdida muscular.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Platispondilia, cuello corto, fragmentación y aplastamiento de la epífisis femoral.

**Electromiograma.** Compatible con miotonía.

**Biopsia muscular, microscopía óptica y electrónica y examen histoquímico.** Muestran anormalidades musculares inconsistentes.

### Sindromogénesis y etiología

De etiología genética con herencia autosómica recesiva. El defecto básico se desconoce, aunque los tejidos fundamentalmente afectados tienen origen mesodérmico.

### Bibliografía

- Fowler, W.M. *et al.*: "The Schwartz-Jampel's syndrome: its clinical, physiological and histological expression". *J. Neurol. Sci.*, 22:127-146, 1974.

## SÍNDROME DE SENIOR

### Sinonimia

Nefropatía tubulointersticial y degeneración tapetum-retiniana.

S. de Letterer-Senior-Loken.

### Sindromografía

#### Clínica

Los primeros síntomas aparecen en el lactante: sed y poliuria. El fondo de ojo demuestra degeneración tapetum-retiniana progresiva que lleva a la ceguera. Las manifestaciones renales se caracterizan por nefronoptosis con hematuria mínima y proteinuria y en etapas finales durante la edad escolar son evidentes hipertensión e insuficiencia renal crónica. Puede haber retardo mental moderado a ligero y síntomas neurológicos como ataxia cerebelosa y sordera.

#### Exámenes paraclínicos

**Pruebas metabólicas en orina.** Proteinuria.

**Cituria y otros exámenes de función renal.**

**Electrorretinografía.** Evidencia la degeneración tapetum-retiniana.



**Radiología.** Epíffisis cónicas.

## **Sindromogénesis y etiología**

Es un síndrome de etiología mitocondrial. Se produce por ausencia tubular de la enzima citocromo-C-oxidasa de la cadena respiratoria, que es codificada por el ADN mitocondrial. La delección de este gen mitocondrial se acompaña además de encefalomiopatía.

En el examen anatomopatológico del riñón se observa atrofia tubular y fibrosis intersticial.

Las mitocondrias son dismórficas con variación de su tamaño.

El estudio molecular ha demostrado defectos del ADN mitocondrial en las células renales y en los leucocitos.

## **Bibliografía**

Bois, E. et P. Royer: "Assotiation the nephropathie tubulo-intersticiells chronique et de degenerescence tapeto-retiniene: etude genetique". Arch. Fr. Pediat., 27:471, 1970.

Senior, B.; A.J. Friedman and J.L. Braudo: "Juvenile familial nephropathy with tapetoretinal degeneration". Amer. J. Ophthal., 52:625, 1961.

## **SÍNDROME 13q**

### **Sinonimia**

S. de monosomías parciales del cromosoma 13.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Incidenca no determinada. Proporción de sexo 1M:1F.

Dismorfología microcefalia severa, perfil griego, raíz nasal ancha y prominente, hipertelorismo, epicanto y ptosis palpebral. Distancia nasolabial corta, dientes de conejo. Mentón pequeño. Orejas grandes con canal de hélix profundo. Hipoplasia de pulgares, implantación anómala de dedos de los pies. Escroto bifido.

Otras malformaciones: microftalmía, colobomas de iris o de retina, catarata. La anomalía ocular más grave es el retinoblastoma.

Ausencia del pulgar, agenesia del primer metacarpiano y fusión del cuarto y quinto, sindactilia. Cardiopatías, arrinencefalia, aplasia de la hoz del cerebro, agenesia del cuerpo calloso, atrofia periventricular, costillas supernumerarias.

Neurología: presentan severa encefalopatía e hipotrofia de talla y peso. El retraso mental es muy severo con CI inferior a 50.

Pronóstico: la supervivencia es difícil de valorar. La severidad de las manifestaciones clínicas parece estar en correspondencia con la delección cromosómica. Niebusr y Ottossen han definido tres grupos que en síntesis se destacan por:

1. Dismorfología craneofacial solamente.
2. Dismorfología craneofacial y aplasia o hipoplasia del pulgar y malformaciones oculares.
3. Retinoblastoma en relación con la delección 13q21 y rareza relativa de los signos propios de los grupos I y II.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Cariotipo.**

**Ecografía renal.**

**Tomografía axial computadorizada.**

**Survey óseo.**

**Examen oftalmológico.**

**Dermatoglifos.** Anomalías relacionadas con defectos de las manos.

## **Sindromogénesis y etiología**

Desbalance cromosómico por delección de segmentos del brazo largo del cromosoma 13. Es frecuente el anillo del cromosoma 13.

En general, son defectos con carácter de novo.

## **Bibliografía**

Niebuhr, E. and J.Ottosen.: "Ring chromosome D(13) associated with multiple congenital malformations". Ann. Génét.,16:157-166,1973.

## **SÍNDROME 18q-**

### **Sinonimia**

S. de monosomía 18q2.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

No se ha determinado la incidencia; más de 50 casos han sido reportados. Relación sexual 2M:3F.

Dismorfología: microcefalia moderada, depresión del tercio medio de la cara con protrusión relativa de la mandíbula. Boca en forma de carpa. Distancia nasolabial corta, filtro poco definido, labio inferior evertido. El pabellón auricular presenta gran desarrollo del hélix y el antihélix, antitrigo saliente, conducto auditivo externo atrésico. Puede haber mal implantación de los dedos de los pies, manos largas con puntas de los dedos protuberantes.

Hipoplasia del escroto, pene pequeño, atrofia de labios menores.

Otras malformaciones: muy frecuentes las oculares, ambliopía, atrofia óptica, colobomas, anomalías costales, espina bífida oculta. Criptorquidia.

Neurología: retraso mental variable CI inferior 30, pueden presentarse estados negativos. Un cuarto de los pacientes tienen CI alrededor de 70. Presentan conducta psicótica y dificultades del lenguaje. Se han reportado convulsiones.

Pronóstico: el 10 % de los pacientes fallecen en la infancia, pocos llegan a la edad adulta.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Cariotipo.**

**Electroencefalograma.**

**Ecografía cerebral.**

**Survey óseo.**

**Exámenes oculares.**

**Dermatoglifos.** Exceso de vorticiles.

**Estudios inmunológicos.** Un tercio de los pacientes tienen deficiencia de IgA.

**Audiometría.**

## **Sindromogénesis y etiología**

Desbalance cromosómico por delección 18q con punto de ruptura 21.2. El 80 % es una delección de novo. El 10 % por inversión pericéntrica o translocación en los padres. El 10 % son mosaicismos.

## Bibliografía

Grouchy, J. de: "The 18p-, 18q- and 18r syndromes". Birth Defects 5:74-87,1967.

## SÍNDROME XXXX

### Sinonimia

S. de tetrasomía X.

### Sindromografía

#### Clínica

Dismorfología: cara ovalada con ligero hipertelorismo, epicanto bilateral y desviación mongoloide de las hendiduras palpebrales. Puede haber microcefalia. Clinodactilia del quinto dedo de las manos.

Otras malformaciones: sinostosis radiocubital en algunos casos.

Endocrinología: trastornos menstruales.

Neurología: retraso mental variable.

#### Exámenes paraclínicos

**Cariotipo y cromatina sexual.** Hasta 3 cuerpos de Barr por núcleo.

**Dermatoglifos.** Disminución del número total de crestas.

### Sindromogénesis y etiología

Desbalance cromosómico por poliploidía del cromosoma X debido a no disyunción múltiple.

## Bibliografía

Carr, D.H.; M.L. Barr and E.R. Plunkett: "An XXXX sex chromosome complex in two mentally defective females". Canad. Med. Ass. J., 84:132-137,1961.

Pena, S.D.J. *et al.*: "A 48,XXXX female". J. Med. Genet., 11:211-215,1974.

## SÍNDROME XXXXX

### Sindromografía

#### Clínica

Dismorfología: cara de facciones toscas con hipertelorismo, epicanto, desviación mongoloide de las hendiduras palpebrales y aplanamiento marcado de la raíz nasal, en lo que se asemeja al síndrome de Down. Implantación baja de las orejas. Cuello corto con implantación baja del pelo en la nuca. Hombros estrechos. Clinodactilia del meñique, implantación anormal de los dedos de los pies.

Otras malformaciones: dientes malformados, cardiopatías congénitas, persistencia del conducto arterioso, estrabismo, limitación de flexión y supinación del codo.

Neurología: retraso mental variable.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Sinostosis radiocubital, escoliosis, luxación de caderas.

**Cariotipo.** Cromatina sexual (presencia de hasta 4 cuerpos de Barr).

**Radiología.**

**Ecocardiografía.**

**Dermatoglifos.** Disminución del número total de crestas.

### Sindromogénesis y etiología

Desbalance cromosómico por poliploidía del cromosoma X debido a varios fenómenos de no disyunción.

## Bibliografía

Berger, R. *et al.*: "Syndrome 49,XXXXX". Ann. Pédiat., 20:965-967,1973.

## SÍNDROME XXXXY

### Sinonimia

S. de Fraccaro.

### Sindromografía

#### Clínica

Incidencia: su frecuencia es poco conocida.

Dismorfología: cara ovalada con importante hipertelorismo y desviación mongoloide de las hendiduras palpebrales con epicanto, aplanamiento de la raíz nasal, boca grande, orejas grandes y despegadas. Cuello corto con *pterygium colli*. Clinodactilia del quinto dedo de las manos. Pene y escrotos pequeños.

Otras malformaciones: estrabismo, anomalías de genitales, testículos ectópicos, limitación de los movimientos de flexión y supinación del codo.

Neurología: oligofrenia profunda en todo los casos (CI entre 20 y 50).

#### Exámenes paraclínicos

**Cariotipo.**

**Radiología.**

**Cromatina sexual.** Presencia de hasta tres cuerpos de Barr.

**Radiología.** Retraso marcado de la edad ósea, coxa valga y el elemento más frecuente e importante es la sinostosis radiocubital o luxación sin sinostosis.

### Sindromogénesis y etiología

Desbalance por poliploidía del cromosoma X por doble no disyunción en la ovogénesis o la espermatogénesis o no disyunción simultánea en ambas. Casos de mosaicismo evidencian no disyunción también en las primeras divisiones del cigoto.

## Bibliografía

Fraccaro, M. and J. Lindsten: "A child with 49 chromosomes". Lancet, II:1303,1960.

## SÍNDROME XXY

### Sinonimia

S. de Klinefelter.

### Sindromografía

#### Clínica

Incidencia: 1,18 por 1 000 recién nacidos varones.

Dismorfología: no presenta dismorfismo importante. La alta talla suele referirse con frecuencia.

Malformaciones: ectopía testicular, hipospadias, hipoplasia del pene y del escroto.

Endocrinología: ginecomastia hacia los 12-13 años. Atrofia testicular con desarrollo normal del pene. Antes de la pubertad las excreciones hormonales no están modificadas. En la pubertad se observa incremento de FSH. Infertilidad. Disminución de la libido.

Neurología: el desarrollo intelectual es normal. Un retraso mental de grado variable puede estar en correspondencia con el número de cromosomas X.

#### *Exámenes paraclínicos*

**Cromatina sexual.** Hay presencia de cuerpos de Barr.

**Dermatoglifos.** Aumento de frecuencia de arcos (A).

**Cariotipo.**

#### **Sindromogénesis y etiología**

Desbalance de cromosomas X por aneuploidía como consecuencia de no disyunción meiótica o de mitosis del cigoto. El 80 % de los cariotipos son 47,XXY, el 20 % mosaicismo 47,XXY/46,XY. El cariotipo 48,XXX Y y mosaicos en relación a este, se acompañan de hipogonadismo más severo y el retraso mental es más frecuente.

#### **Bibliografía**

Boltshauser, E.; M. Meyer and T. Deonna: "Klinefelter syndrome and neurological disease". J. Neurol. 219:254-259,1978.  
Ferrier, P.E.; S.A. Ferrier and G. Pesca: "The XXXY Klinefelter syndrome in childhood". Am. J. Dis. Child. 127:104-105,1974.

### **SÍNDROME DE SINIFALANGISMO**

#### **Sinonimia**

S.de sinifalangismo proximal. Ausencia hereditaria de articulaciones interfalángicas proximales. Sinifalangismo de Cushing.

#### **Sindromografía**

##### *Clínica*

Estos pacientes presentan anquilosis de articulaciones interfalángicas proximales. Fusión de huesos del carpo y del tarso. En codos puede faltar la articulación o solo estar afectada por sinostosis radiohumeral.

El defecto se acompaña de sordera de conducción debido a sinostosis del estribo.

#### *Exámenes paraclínicos*

**Radiología.** Se evidencian las alteraciones óseas descritas.

**Audiometría.** Para el estudio de la sordera.

#### **Sindromogénesis y etiología**

De etiología genética con herencia autosómica dominante y variación en la expresividad del gen. Los defectos que se describen parecen tener una explicación única aunque el defecto básico no se conoce.

#### **Bibliografía**

Yesell, E.S.: "Symphalangism, strabismus and hearing loss in mother and daughter". New. Eng. J. Med., 263: 839-842, 1960.

### **SÍNDROME DE SINOBRONQUITIS**

#### **Sindromografía**

##### *Clínica*

Este síndrome se caracteriza por sinusitis maxiloetmoidal, bronquiectasias y dilatación de vías aéreas superiores.

Comienza entre los 3 y 7 años con infecciones respiratorias bajas recidivantes. Broncorrea y ocasionalmente hemoptisis, rinorrea purulenta en meato medio, hipertrofia del cornete medio "bicolor" rojo por encima y edematoso-pálido por abajo, a veces hay pólipos. Se acompaña de retraso pondoestatural y en ocasiones cutis laxo y tapones auditivos epidérmicos.

#### *Exámenes paraclínicos*

**Radiología.** Para estudio de la sinopatía y bronquiectasias, que adoptan la forma quística en dedos de guante.

**Broncoscopia con bronquioscopio fibroóptico.**

**Electrólitos en sudor.** Normales.

**Estudio cardiovascular.** Normal.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Es un defecto que parece ser congénito, de etiología no precisada. La ausencia de tejido elástico en tráquea y bronquios principales sugiere un origen común posiblemente monogénico.

#### **Bibliografía**

Legler, V. en Opitz-Schmid: Handbuch der Kinderheilkunde. Berlin, Springer, 1968, t. IX, p. 252.  
Lemarié, A.: Oto-Rhino-laryngologie infantile. Ed. Masson, Paris, 1956, p.147.  
Mounier-Kuhn, P.: "Le syndrome éthmoïdoantrite et bronchiectasis" clinique: Etiologie. Hypotheses pathogenetiques". Ann. d'Otolaryngologie, 12:106, 1945.  
Van de Calsyde, P.F.: "L'interdependance de l'allergie intestecue du nez et des bronches". Fortschr. Hais und Ohrenheik, 8:217, 1961.

### **SÍNDROME DE SITUS INVERSUS**

#### **Sinonimia**

Secuencia de lateralidad.

#### **Sindromografía**

##### *Clínica*

A menudo es sólo un hallazgo radiológico, pero en otros casos la dextrocardia acompañada por malformaciones cardíacas puede producir cianosis, disnea de esfuerzo, dedos hipocráticos y soplos endocárdicos. En estos casos puede acompañarse de desarrollo lento. El hígado se palpa a la izquierda, así como el colon ascendente, el ciego y el apéndice. El estómago y el arco duodenal a la derecha.

#### *Exámenes paraclínicos*

**Radiología y ultrasonido**

**Laparoscopia.** Permite observar las anomalías de posición de las vísceras.

#### **Sindromogénesis y etiología**

El defecto primario es un fallo de la asimetría normal en la morfogénesis, lo que da lugar tanto a secuencia bilateral izquier-

da como derecha. La secuencia de lateralidad izquierda no se acompaña de severas anomalías cardíacas y sí de poliesplenia y tiene igual incidencia en ambos sexos. La secuencia de lateralidad del lado derecho puede acompañarse de asplenia, cardiopatía congénita y de vasos y *situs inversus* (síndrome de Gremark).

Es dos o tres veces más común en varones que en hembras.

## Bibliografía

Cleveland, M.: "*Situs inversus viscerum*: anatomic study". Arch. Surg., 13:342, 1926.

Leiniger, C.R. and S. Gibsson: "Transposition of viscera in siblings". J. Pediat., 37:195, 1950.

Smith, D.W.: Recognizable patterns of human malformation. 2 ed., Saunders, Filadelfia, 1976, p. 364.

## SÍNDROME DE SOTOS

### Sinonimia

Síndrome de gigantismo cerebral. S. de gigantismo macrocefálico. S. de gigantismo hipotalámico.

### Sindromografía

#### Clínica

Los niños nacidos a término tienen una longitud de 55,2 cm y un peso de 3,9 kg.

En los primeros 2 ó 3 años el crecimiento es especialmente rápido, después se acerca a la tasa de crecimiento normal.

A los 10 años tienen una talla como de 14-15 años. A partir de esta edad el crecimiento se hace normal permaneciendo, sin embargo, dos desviaciones *standards* por encima de la media para la edad cronológica.

**Examen físico.** Macrocefalia, dolicocefalia, frente prominente.

Fisuras palpebrales antimongoloides, hipertelorismo. Prognatismo con mandíbula estrecha. Paladar ojival. Erupción prematura de los dientes. Retardo mental variable y pobre coordinación.

Ocasionalmente puede acompañarse de obesidad, convulsiones y patrones dermatológicos anormales. No existen alteraciones endocrinológicas actualmente demostrables.

#### Exámenes paraclínicos

**Cariotipo.** Normal (descartar Fraya). Ver síndrome frágil X.

**Radiología.** Edad ósea acelerada.

**Ultrasonido cerebral.** Dilatación de ventrículos.

**Tomografía axial computadorizada.** Dilatación del sistema ventricular.

**Estudio cromosómico.** Normal.

**Sangre.** Test de tolerancia a la glucosa. Anormal en algunos casos.

**Niveles de hormona del crecimiento en sangre.** Normales. Incremento de 17-cetosteroides.

### Sindromogénesis y etiología

Se ha considerado que este síndrome puede ser producido por factores que actúan intraútero, por alteraciones de la función del eje hipotálamo-hipofisario o por falta de disponibilidad o autonomía de la hormona somatotropa. Se trata de un síndrome genético de posible herencia autosómica dominante y se ha sugerido que el gen está localizado en 3p21 ó 6p21.

## Bibliografía

Schrander-Stumpel, C.T.; J.P. Fryns and G.G. Hamers: "Sotos's syndrome and the novo balanced autosomal translocation t(3;6)(p21;p21)". Clin. Genet., 37: 226-229, 1990.

Sotos, J.F.; P.R. Dodge; D. Muirhead *et al.*: "Cerebral gigantism in childhood, a syndrome of excessively rapid growth with acromegalic features and a nonprogressive neurologic disorder". New Engl. J. Med., 271:109-116, 1964.

## SÍNDROME DE SPRANGER-WIEDEMANN

### Sinonimia

S. de displasia espóndilo-epifisaria congénita.

### Sindromografía

#### Clínica

Se trata de una displasia ósea de comienzo prenatal en la cual el niño puede alcanzar una talla entre 32-52 pulg. El dismorfismo facial muestra facies aplanada, hipoplasia molar. Cuello muy corto.

Tórax en tonel con *pectus carinatum*. Miopía con desprendimiento de retina. Paladar hendido. Debilidad muscular, fatigabilidad. Hipoplasia de músculos abdominales. Presentan retraso para caminar, marcha anadeante. Disminución de la movilidad de codos, rodillas y caderas.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología (survey óseo).** Columna vertebral AP y L: cuerpos vertebrales ovoides aplanados con estrechamiento de los espacios intervertebrales, hipoplasia de la odontoides, cifoscoliosis, lordosis lumbar. Retraso de la mineralización de las epífisis con tendencia a ser aplanadas. Ausencia de mineralización de los centros del pubis, *talus*, calcáneo y rodillas. *Coxa vara*.

### Sindromogénesis y etiología

Es de etiología genética con herencia autosómica dominante.

El defecto básico está en correspondencia con el resultado de una mutación en el gen COL2A1 que afecta al colágeno tipo II.

## Bibliografía

Anderson, I.J. *et al.*: "Spondyloepiphyseal dysplasia congenita: genetic linkage to type II collagen (COL2A1)". Am J. Hum. Genet., 46:896-901, 1990.

## SÍNDROME DE STICKLER

### Sinonimia

S. de artro-oftalmopatía hereditaria.

### Sindromografía

#### Clínica

Las manifestaciones clínicas son muy variables, presentan un patrón dismórfico facial en el que se destaca una cara redonda, asimétrica con aplanamiento de las estructuras de la parte media, epicantos, raíz nasal hundida o nariz en silla de montar,

micrognatia. Manifestaciones oculares: miopía progresiva congénita de hasta 20 dioptrías, desprendimiento de retina, degeneración del vitrio y coriorretiniana, catarata, glaucoma. La artropatía corresponde con aumento de tamaño de los tobillos, rodillas y muñecas en los primeros años de vida, dolor articular y rigidez de las articulaciones con el reposo, dificultades para la marcha, artritis prematura y progresiva, cifosis y escoliosis torácica, puede haber hiper movilidad articular e hipotonía. Otras malformaciones son: fisura palatina en el 15 % de los casos, el 80 % presentan pérdida auditiva neurosensorial.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Moderada displasia espondiloepifisal. Huesos con amplitud de metafisis y disminución de la anchura de la diáfisis. Coxa valga.

**Audiometría.** Se comprueba la sordera.

#### Sindromogénesis y etiología

De etiología genética con herencia autosómica dominante. El defecto básico parece estar determinado por una mutación en el gen COL2A1 del colágeno tipo II.

#### Bibliografía

Francomano, C.A. *et al.*: "The Stickler's syndrome: evidence for close linkage to the structural gene for type II collagen". *Genomics*, 1:293-296, 1987.

### SÍNDROME DE SULFATIDOSIS

#### Sinonimia

S. de sulfatidosis-mucopolisacariduria. S. de mucosulfatidosis. Lipoidosis por sulfátidos. S. de leucodistrofia metacromática. Enfermedad de Scholz. Enfermedad de Greenfield.

#### Sindromografía

##### Clínica

Se inicia en el segundo año de vida con involución psicomotora. Facies: normal sin gargolismo, de rasgos "pesados". Crecimiento: psicofísico demorado. Ictiosis vulgar.

Esqueleto: cuerpos vertebrales ovalados, metacarpianos toscos, cierre precoz de las suturas longitudinales del cráneo.

Hepatosplenomegalia (50 %). Ojos: degeneración tapetum-retiniana y abolición del electrorretinograma (50 %). Sistema nervioso central: deterioro mental progresivo, cuadriplejía, nistagmo, convulsiones breves, sordera, ceguera y descerebración progresiva. Los niños suelen morir antes de los 4 años.

Se distinguen tres formas clínicas:

1. Forma infantil (tipo I). La más frecuente. Se manifiesta en el primer o segundo año de vida y se inicia con trastornos en la marcha, debilidad de los miembros, a la que sustituye hipertonía e hiperreflexia o flaccidez y arreflexia, indicativas respectivamente de alteración piramidal o afectación de raíces anteriores y nervios periféricos. Se acompaña de ataxia, nistagmo, temblor y crisis convulsivas. Trastornos de la palabra y el lenguaje. Excepcionalmente aparece una mancha rojo-cereza en la mácula; más frecuentemente atrofia óptica o retinitis pigmentaria. Su curso es subagudo y la muerte se presenta en 2-3 años.
2. Forma juvenil (tipo II). Comienza a los 4-10 años con ataxia y otros trastornos neurológicos que conducen a la muerte hacia la segunda década de vida.

3. Forma adulta (tipo III). Comienza hacia los 20-30 años en forma de psicosis o demencia. La vida se prolonga durante décadas.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Anomalía de Alder-Reilly en los leucocitos (granulaciones neutrófilas grandes que se tiñen mucho más intensamente que las normales, son de color púrpura o azul por lo que se diferencian de los eosinófilos).

**Orina.** Ausencia de arilsulfatasa y elevada proporción de mucopolisacáridos y metacromasia del sedimento.

**Biopsia del nervio.** Gránulos metacromáticos; velocidad de conducción del nervio, escasa.

**Electroencefalograma.** Alteraciones inespecíficas.

**Electromiografía y velocidad de conducción periférica.** Alteradas, evidencian alteración de la neurona motora inferior.

**Valoración de la actividad de la arilsulfatasa A en glóbulos blancos o fibroblastos.**

**Estudio de cultivo de fibroblastos procedentes del líquido amniótico.** Sirve para hacer el diagnóstico prenatal.

**Líquido cefalorraquídeo.** Hiperalbuminorraquia sin alteraciones celulares.

#### Sindromogénesis y etiología

Se debe a un déficit de arilsulfatasa A,B,C, que afecta el metabolismo de los esfingolípidos con formación excesiva de cerebrósidos (constituyentes de la vaina de mielina) que originan la degeneración de dicha vaina y una extensa desmielinización y destrucción de las oligodendroglías.

El bloqueo metabólico produce un anormal almacenamiento de sulfato-cerebrósidos en la sustancia blanca del sistema nervioso central y periférico, así como en algunos grupos de neuronas, hígado, riñón, pulmón y pared de la vesícula biliar.

Existe una desmielinización difusa y simétrica, encontrándose además en neuronas y sustancia blanca depósitos de un material que en contacto con el azul de toluidina o cresil violeta se tiñe metacromáticamente de color pardo o rojizo.

Se transmite en forma autosómica recesiva.

La etiología es genética.

#### Bibliografía

Austin, J.H.: Mental retardation metachromatic leucodystrophy (sulfatide lipidosis) metachromatic leucoencephalopathy; in *Medical aspects of mental retardation* (Editor Carter). Ed. Ch. C. Thomas, Springfield, 1965. p. 766.

Thieffry, A.; G. Lyon and P. Maroteaux: "Encéphalopathie métabolique associant une mucopolysaccharidose et une sulfatidose". *Arch. franc. Pediat.*, 24:425, 1967.

Moser, H.W., in *Stanbury-Wyngaarden-Frederickson: The Metabolic Basis of Inherited Disease*. 3 Ed. MacGraw-Hill, New York, 1972. p. 688.

### SÍNDROME DE TAYBI

#### Sinonimia

S. oto-palato-digital tipo I.

#### Sindromografía

##### Clínica

Este síndrome se caracteriza por baja talla por debajo del 10mo. percentil para su edad. Ligera deficiencia mental. CI de 75-90. El dismorfismo es característico sobre todo en varones por las cejas pobladas y sobresalientes, crestas supraorbitarias

prominentes, orejas inclinadas y pabellones mal modelados, raíz nasal ancha y aplanada, hipertelorismo, desviación mongoloide de las hendiduras palpebrales, aumento del ángulo mandibular, boca pequeña con comisuras hacia abajo, fisura palatina, anodontia facial y amígdalas pequeñas, sordera de conducción por anomalías de los huesecillos.

El tronco es pequeño y el tórax con *pectus excavatum*. Las manos presentan pulgares cortos y en forma de espátula. Los pies tienen igual defecto en el primer artejo. Limitación a la extensión del codo.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Radiología.** Frontal y occipital prominentes con engrosamiento del hueso frontal y de la base del cráneo con angulación nasobasal. Ausencia de senos frontales y esfenoidales. Falanges distales cortas y anchas del pulgar y el primer artejo con metacarpianos tercero, cuarto y quinto cortos.

**Audiometría.** Estudio de la sordera.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Etiología genética con herencia semidominante ligada al cromosoma X con variación en la expresividad. Hay investigaciones que apoyan el mapeo del gen OPD1 en Xq28.

#### **Bibliografía**

Biancalana, V. *et al.*: "Oto-palato-digital's syndrome type I: further evidence for assignment of the locus to Xq28". *Hum. Genet.*, 88:228-230. 1991.

### **SÍNDROME DE TAY-SACHS**

#### **Sinonimia**

S. de degeneración cerebro-macular. S. de lipoido-sis-gangliósido.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Más frecuentemente afecta la población judía que otros grupos étnicos. Los sexos son igualmente afectados. Se presenta entre el nacimiento y los 10 meses (promedio 6 meses) en niños aparentemente normales. Progresión insidiosa con dificultades para la alimentación, debilidad, retardo en el crecimiento. Movimientos anormales, convulsiones, hiperacusia, dificultades visuales.

**Examen físico.** Hiperreflexia, espasticidad en los miembros inicialmente, más tarde flacidez y parálisis. Pérdida de la visión.

En el fondo de ojo se visualizan manchas rojas en la mácula.

#### **Exámenes paraclínicos**

La deshidrogenasa y la transaminasa en el suero y el líquido espinal, presentan cifras anormales. La fructosa-1-6-difosfato está disminuida en su actividad específica.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Defecto metabólico hereditario de naturaleza desconocida, que produce la acumulación de un monosialo-gangliósido en las células gliales proliferantes.

#### **Bibliografía**

Tay, W.: "Symmetrical changes in the region of the yellow spot in each eye of an infant". *Trans. Ophth. Soc. U.K.*, 1:55-57, 1881.

Sachs, B.: "On arrested cerebral development, with special reference to its cortical pathology". *J. Nerv. Ment. Dis.*, 14:541-553, 1887.

### **SÍNDROME DE TESTÍCULOS RUDIMENTARIOS**

#### **Sinonimia**

Pseudohermafroditismo masculino disgenésico. S. de Bergada.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Al nacimiento los genitales corresponden a un varón con pene pequeño y bolsas escrotales con criptorquidia aparente, los testículos se localizan en el abdomen o en el conducto, pero son muy pequeños. En el adulto hay poco desarrollo de caracteres sexuales secundarios y son infértiles. No se comprueba existencia de derivados mullerianos.

#### **Exámenes paraclínicos**

Cariotipo. 46, XY.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Este síndrome fue descrito en 5 de 6 hermanos hijos de padres consanguíneos. Si la etiología es genética podría ser autosómico recesivo.

#### **Bibliografía**

Bergada, C. *et al.*: "Variants of embryonic testicular dysgenesis: bilateral anorchia and the syndrome of rudimentary testes". *Acta Endocr.*, 40:521-536, 1962.

### **SÍNDROME DE TIROSINEMIA**

#### **Sinonimia**

S. de tirosinemia hereditaria. S. de tirosinemia genuina.

#### **Sindromografía**

Fue descrita la primera vez por Baber en 1956.

##### **Clínica**

Se inicia en la etapa de lactante o antes de los 4 años de edad. Presenta manifestaciones generales tales como anorexia, vómitos, letargia, fiebre, distensión abdominal, hepatomegalia, ictero. Puede aparecer diarrea, melena, hiperpigmentación cutánea, signos de déficit vitamínico; manifestaciones de cirrosis hepática con insuficiencia severa progresiva que lleva al paciente a la muerte; manifestaciones de insuficiencia renal con distrofia renotubular y tirosiluria (Baber), deshidratación, depleción potásica y trastornos del metabolismo acidobásico. Puede asociarse a la aparición de hepatomas.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Aminoaciduria y tirosiluria. Aminoácidos plasmáticos, suelen estar elevados particularmente tirosina y metionina que pueden presentar cifras de 5-10 veces el valor normal. Aumento del ácido p-hidroxifenilacético. Glucosuria.

#### **Sindromogénesis y etiología**

No se ha demostrado de forma convincente que todos los pacientes con tirosinosis presenten el mismo trastorno, aunque

siguen una herencia autosómica recesiva y en la mayoría de los casos presentan déficit de la enzima parahidroxifenilpirúvico oxidasa.

## Bibliografía

- Baber, M.D.: "A case of congenital cirrhosis of the liver with renal tubular defects, skin to those in the Fanconi syndrome". Arch. Dis. Child., 31:335, 1956.
- Lebental, E.: Gastroenterología y nutrición en Pediatría. Barcelona, Ed. Salvat, 1985. p. 788.

## SÍNDROME DE TIROSINEMIA NEONATAL

### Sinonimia

S. de tirosinemia neonatal transitoria.

### Sindromografía

#### Clínica

Los recién nacidos y sobre todo los prematuros si ingieren gran cantidad de proteínas (preparadas con altas concentraciones de caseína) eliminan por la orina tirosina y ácido p-hidroxifenilpirúvico por lo cual se plantea la sospecha de tirosinemia, pero este trastorno es transitorio y responde a la restricción proteica y la administración de vitamina C. Existe controversia sobre los trastornos nocivos para el sistema nervioso central de esta entidad aunque el lactante presenta apatía.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Altos niveles de tirosina en plasma y orina.

### Sindromogénesis y etiología

Falta de maduración de la enzima p-hidroxifenilpirúvico-oxidasa. La importancia de este síndrome es en relación con el diagnóstico diferencial entre este síndrome y el de tirosinemia hereditaria.

El tratamiento es con vitamina C.

El pronóstico es excelente, los defectos metabólicos desaparecen con tratamiento o espontáneamente.

### Bibliografía

- Avery, M.E.; C.L. Clow; J.H. Menkes *et al.*: "Transient tyrosinemia of the newborn: dietary and clinical aspects". Pediatrics, 39:378-384, 1967.
- Lebenthal, E.: Gastroenterología y Nutrición en Pediatría. Editorial Salvat, Barcelona, 1985. pp. 375; 789.

## SÍNDROME DE TORTÍCOLIS CONGÉNITO

### Sindromografía

#### Clínica

Se debe al acortamiento o la contractura del músculo esternocleidomastoideo de un lado del cuerpo. Comienza en el primer mes de vida con inclinación de la cabeza y rotación del occipucio, y ofrece una considerable resistencia al intentar corregir la posición.

Puede palparse exostosis en el punto de inserción del esternocleidomastoideo en la clavícula, inclinación de la ceja del lado afectado hacia abajo, cara ancha y acortada verticalmente, bóveda craneal deformada.

Generalmente los pacientes mejoran con ejercicios de robustecimiento muscular, aunque en ocasiones es necesaria la intervención quirúrgica (tenotomía del músculo y su vaina).

### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de músculo.** Puede observarse en fases tempranas vacualización y degeneración de las fibras musculares de la mitad inferior del músculo esternocleidomastoideo. Más tardíamente se observa tejido conectivo con fibras musculares normales restantes.

### Sindromogénesis y etiología

Varias causas son responsables de este síndrome, existen distintas hipótesis: 1, teoría intrauterina; 2, teoría del trauma al nacimiento; 3, teoría infecciosa; 4, teoría neurogénica; 5, teoría isquémica; 6, combinación de las anteriores teorías.

El tratamiento es mediante la fisioterapia con buena respuesta al tratamiento temprano.

### Bibliografía

- Adams, R.D.; D. Denny-Brown and C.M. Pearson: Diseases of the muscle. ed.2, Harper Row, New York, 1962.
- Lidge, R.T.; R.C. Bechof and C.N. Lambert: "Congenital muscular torticollis: etiology and pathology". J. Bone Joint Surg., 39A: 1165-1182, 1957.
- Taylor, F.: "Induration of sternomastoid muscle". Trans. Path. Soc. London, 26:224-227, 1875.

## SÍNDROME DE TREACHER-COLLINS

### Sinonimia

Disostosis mandibulofacial.

### Sindromografía

#### Clínica

Desde el nacimiento en estos pacientes se evidencian los defectos que caracterizan al síndrome: hipoplasia malar y mandibular, desviación antimongoloide de las hendiduras palpebrales, coloboma de párpado inferior, malformación del pabellón auricular con o sin defectos del conducto externo y sordera conductiva.

Ocasionalmente hay hendidura palatina, paladar blando incompleto y proyección del pelo hacia la mejilla. Otras anomalías ocasionales son: hipoplasia faríngea, coloboma de párpado superior, microftalmía, macrostomía, microstomía, atresia de coanas, ausencia de parótidas, cardiopatías congénitas, criptorquidia. Solamente el 5 % de los casos reportados presentan retardo mental. Los defectos auriculares son muy variables desde acrotia hasta fístulas ciegas o apéndices preauriculares que a veces se extienden hacia la línea trago oral.

#### Exámenes paraclínicos

El diagnóstico es eminentemente clínico.

**Audiometría.** Para el diagnóstico de la sordera.

### Sindromogénesis y etiología

De etiología genética con herencia autosómica dominante y penetrancia del gen del 100 %; gran variación en la expresividad. El 60 % se deben a nuevas mutaciones. En algunos casos se han reportado translocaciones balanceadas y deleciones. El gen se ha localizado en 5q31-q34.

### Bibliografía

- Dixon, M.J. *et al.*: "The gene for Treacher Collins's syndrome maps to the long arm of chromosome 5". Am. J. Hum. Genet., 49:17-22, 1991.

## SÍNDROME TRICO-RINO-FALÁNGICO

### Sinonimia

S. de Giedion. TRPS I.

### Sindromografía

#### Clínica

Los pacientes presentan deficiencia del crecimiento entre el 3ro. y 10mo. percentiles.

La facies es característica como la referida en el síndrome de Langer-Giedion. Lo más destacado es la nariz en forma de pera, el filtro es largo y prominente, paladar estrecho, micrognatia, orejas grandes y prominentes. Dientes pequeños con maloclusión y alta frecuencia de caries. Pelo fino esparcido y algo hipopigmentado. Uñas finas, dedos fusiformes. Son frecuentes las infecciones del tracto respiratorio superior. Los adultos jóvenes pueden desarrollar enfermedad degenerativa de la cadera.

#### Exámenes paraclínicos

**Cariotipo.** Alta relación en busca de microdelección 8q24.

**Radiología.** Coxa plana con aplanamiento de la cabeza del fémur en forma ocasional. Cambios óseos en forma de conos en las epífisis en la infancia temprana.

### Sindromogénesis y etiología

Existen tres tipos de síndrome trico-rino-falange: una forma con herencia autosómica recesiva y dos formas autosómicas dominantes que son: el tipo I y el tipo II (S. de Langer-Giedion).

En el tipo II se ha encontrado delección 8q 24.11-q 24.13. y en el tipo I, delección 8q 24.12, lo que ha permitido sugerir que la banda 8q 24.13 está involucrada en la exostosis.

El retardo mental que se ha visto se correlaciona con el defecto cromosómico.

### Bibliografía

Hamers, A. *et al.*: "Severe mental retardation in a patient with tricho-rhino-phalangeal syndrome type I and 8q deletion". *Europ. J. Pediat.*, 149:618-620, 1990.

## SÍNDROME DE TRICORREXIS NODOSA CON RETARDO MENTAL

### Sinonimia

S. de Pollitt. S. de tricodistrofia-neuro-cutánea.

### Sindromografía

#### Clínica

Los pacientes descritos presentan retardo psicomotor aparente a los 6 meses, talla y circunferencia cefálica inferior al 3er. percentil. En la cara presentan retrognatia y orejas prominentes. El pelo es rizado, quebradizo, con roturas nodosas. Las cejas son espesas, pero las pestañas son normales. Las uñas hipoplásicas en forma de cucharas. Las manifestaciones neurológicas incluyen sacudidas oculares con movimientos de la cabeza, diplejía espástica, ausencia de reflejos tendinosos profundos. En ocasiones hay fotosensibilidad, cambios ictiosiformes con eczema severo en pliegues de flexión.

#### Exámenes paraclínicos

**Pruebas metabólicas en orina.** Determinar argininosuccínico en orina (la argininosuccínico aciduria presenta tricorrexis nodosa; deficiencia de biotina).

**Ultrasonido cerebral o tomografía axial computarizada.** Anormalidad cortical.

**Determinación de azufre en el pelo.** Reducción de su contenido (tricodistrofia).

**Observación microscópica del pelo.** Pérdida de pigmentación.

**Determinación sanguínea de cobre y ceruloplasmina.** Esta prueba se practica en varones. Permite diferenciarlo del síndrome de Men Res.

### Sindromogénesis y etiología

Se ha sugerido etiología genética autosómica recesiva y su defecto básico pudiera estar en relación con la reducción del contenido de azufre proteico del pelo.

### Bibliografía

Pollitt, R.J. and P.D. Stoiner: "Proteins of normal hair and of cystine-deficient hair from mentally retarded siblings". *Biochem. J.*, 122:433-444, 1971.

## SÍNDROME DE TRISOMÍA 13

### Sinonimia.

S. de Patau.

### Sindromografía

#### Clínica

La incidencia es de 1 en 10 000 nacidos vivos. Relación de sexos: M:F, algo más frecuente el femenino.

**Dismorfología:** cráneo pequeño, fontanela y suturas amplias. Microftalmía bilateral, nariz ancha y plana. Orejas de implantación baja. Hemangiomas en cara, frente o nuca, dedos de las manos flexionados. Pies con protrusión del calcáneo.

Otras malformaciones: labio leporino, generalmente, bilateral con paladar hendido. Polidactilia posaxial de manos y pies. Anoftalmía. Arrinencefalia. Haloprosencefalia. Cardiopatías congénitas. Riñones poliústicos, islotes heterotópicos de páncreas y bazo.

**Neurología:** convulsiones, hipotonía. No sobreviven más de 130 días.

#### Exámenes paraclínicos

**Cariotipo.**

**Radiología de columna.** Anomalías vertebrales, hiperplasia del sacro y retardo de la edad ósea.

**Sangre.** Electroforesis de hemoglobina: hemoglobina embrionaria Gower-2.

### Sindromogénesis y etiología

Existe un desbalance cromosómico. El 80 % por trisomía libre del cromosoma 13 por no disyunción, 20 % mosaicismos, o por traslocación casi siempre t(13q14q), generalmente de novo.

### Bibliografía

Patau, K. *et al.*: "Multiple congenital anomaly caused by an extra chromosome". *Lancet*, I:790,1960.



Schinzel, A.: "Autosomale Chromosomenaberrationen". Arch. Genet., 1979.

## SÍNDROME DE TRISOMÍA 18

### Sinonimia

S. de Edwards.

### Sindromografía

#### Clínica

La incidencia es de 1 en 8 000 nacidos vivos. Relación de sexos 4F:1M. Antecedentes prenatales: posmaduro (420 g), actividad fetal pobre.

Dismorfología: occipucio prominente, microcefalia, orejas faunescas, micrognatia. Las manos se mantienen cerradas fuertemente, el dedo índice cabalga sobre el tercer dedo y el quinto sobre el cuarto. Hay limitación a la abducción congénita de las caderas, protrusión del calcáneo y pie en balación. Primer artejo corto y en dorsiflexión. Tórax corto con exceso de piel. Defecto de músculos abdominales, hernia umbilical e inguinales o disostosis de los rectos abdominales.

Otras malformaciones: criptorquidia, hipertrofia del clítoris, ano imperforado, cardiopatías congénitas (defectos septales y persistencia del *ductus arteriosus*). Segmentación pulmonar anormal. Divertículo de Meckel. Islotes heterotópicos de tejido pancreático y bazo. Estenosis pilórica, onfalocele, mal rotación intestinal y hernia diafragmática. Otras malformaciones como meningocele, defectos radiales, labio leporino son menos frecuentes.

Neurología: severo retraso del crecimiento al nacimiento. Hay hipotonía y después hipertonía. Severo retraso mental. Sobreviven de 2-10 meses.

#### Exámenes paraclínicos

##### Cariotipo.

##### Ultrasonido.

**Radiología.** Se constata estrechamiento de la pelvis y reducción de puntos de osificación del esternón.

### Sindromogénesis y etiología

El 80 % tienen una trisomía libre del 18, por no disyunción con riesgo de aumentar con la edad materna; el 10 % son mosaicos 46.XY(X)/47,XY(X),+18 y el otro 10 % otros tipos de aberraciones estructurales o numéricas que involucran al cromosoma 18.

### Bibliografía

Edwards, J.H. *et al.*: "A new trisomic syndrome". Lancet, I:787, 1960.

## SÍNDROME DE TRISOMÍA 9P

### Sinonimia

S. de duplicación 9p.

### Sindromografía

#### Clínica

Se estima que la incidencia sea relativamente alta. Relación de sexos 2F:1M.

Dismorfología: microcefalia con braquicefalia. Fontanela anterior amplia y abierta hasta la sutura metópica. Ojos pequeños y profundos, moderado hipertelorismo. Nariz característica, bulbosa con *septum* nasal prominente. Distancia nasolabial corta, labios finos, comisuras labiales hacia abajo con asimetría característica a la risa o al llanto.

Aspecto de facies preocupada. Cuello corto. Tórax en tonel. Manos características con braquimesofalangia, clinodactilia del quinto dedo, implantación proximal del pulgar, uñas displásicas, hipoplásicas especialmente en los pies. Genitales: hipogonadismo, retraso de la menarquía.

Otras malformaciones: labio leporino.

Neurología: retraso del desarrollo del lenguaje. CI de 50.

El pronóstico depende del defecto citogenético.

#### Exámenes paraclínicos

##### Cariotipo.

**Radiología de manos, pies y pelvis.** Retraso de la edad ósea.

**Dermatoglifos.** Pliegue palmar único, braquimeso-falangia, trirradio axial en "t", ausencia o fusión de los trirradios b y c, alta frecuencia de patrón tenar.

### Sindromogénesis y etiología

Exceso de arcos. Desbalance cromosómico por trisomía 9p puras de novo en la mitad de los casos. Trisomía 9p asociada a trisomía o monosomía parciales de otros cromosomas involucrados en translocaciones balanceadas, productos de segregaciones anormales paternas.

### Bibliografía

Lantigua, A. *et al.*: "Trisomía 9p por duplicación en *tandem* 9 (p12-p24). Correlación fenotipo cariotipo". Hum. Genet., 4:570-577, 1989.

Sutherland, G.R. *et al.*: "Partial and complete trisomy 9. Delineation of a trisomy syndrome". Hum. Genet. 32:133-140, 1976.

## SÍNDROME DE TRISOMÍA PARCIAL 10Q

### Sinonimia

S. de duplicación 10q2.

### Sindromografía

#### Clínica

Se han reportado alrededor de 35 casos. Relación de sexos 1M:1F.

Dismorfología: microcefalia con braquicefalia. Frente alta y abombada. Facies redonda con perfil aplanado. Fisuras palpebrales pequeñas (bleparafimosis), hipertelorismo, epicanto inverso, nariz pequeña con hiploplasia del puente nasal. Labios prominentes, boca abierta, paladar alto y arqueado. Mentón pequeño y retraído. Orejas de implantación baja y rotadas. Cuello corto. Clinodactilia del quinto dedo. Primer artejo de los pies en martillo, separación entre el primer y segundo dedos de los pies.

Otras malformaciones: son raras, pueden presentarse cardiopatías y malformaciones renales. Fisura palatina. Criptorquidia.

Neurología: hipotonía, retraso mental severo. Retraso del crecimiento.

Pronóstico: la muerte ocurre en el primer año en un tercio de los pacientes, pero parece depender de las malformaciones que se presenten.

### Exámenes paraclínicos

**Cariotipo.**

**Ecocardiograma.**

**Ecografía renal.**

**Dermatoglifos.** Exceso de asas ulnares y pliegue de flexión palmar simple.

### Sindromogénesis y etiología

Desbalance cromosómico debido a trisomía 10q2 como resultado de segregaciones anormales de padres portadores de translocaciones balanceadas que involucran esta región del cromosoma 10.

### Bibliografía

Prieur, M. *et al.*: "La trisomie 10q24-10qter". *Ann. génét.*, 18:217-222, 1975.

Yunis, J.J. and O. Sánchez: "A new syndrome resulting from trisomy for the distal third of the long arm of chromosome 10". *J. Pediat.*, 84:567-570, 1974.

### SÍNDROME DE TROMBOPENIA-AUSENCIA RADIAL

#### Sinonimia

S. TAR.

#### Sindromografía

##### Clínica

Al nacimiento se evidencia la ausencia o hipoplasia del radio, usualmente bilateral, que puede estar asociada con hipoplasia ulnar y defectos en las manos y en miembros inferiores (piernas y/o pies). Es curioso que los pulgares están siempre presentes.

Pueden haber cardiopatía congénita y otras malformaciones tales como anomalías renales, espina bífida, divertículo de Meckel. Son pacientes de baja talla con braquicefalia, *nevus flameus* en la frente, estrabismo, micrognatia, hipoplasia de los hombros, luxación de la cadera. El 7 % de los pacientes pueden presentar retardo mental. Anemia severa en la primera infancia.

##### Exámenes paraclínicos

**Estudio hematológico.** Trombocitopenia, megacariocitos ausentes en el 66 %, disminuidos en el 12 % e inactivos en el 12 %. Granulocitos leucemoides en el 62 % de los pacientes, especialmente por hemorragias. Eosinofilia en el 53 %.

**Radiología.** Disostosis de huesos de los miembros en relación con el defecto congénito.

**Ultrasonido.** Para evidenciar otras malformaciones congénitas.

#### Sindromogénesis y etiología

Etiología genética con herencia autosómica recesiva, el defecto básico se desconoce. Los defectos vasculares en unos casos sugieren que la aplasia radial es primaria y en otros que el defecto vascular determina la aplasia. El diagnóstico prenatal es posible por la observación de los defectos óseos de los miembros superiores.

### Bibliografía

Hall, J.G.: "Thrombocytopenia and absent radius (TAR syndrome)". *J. Med. Genet.*, 24:79-83, 1987.

Luthy, D.A.; J.G. Hall and C.B. Graham: "Prenatal diagnosis of thrombocytopenia with absent radius" *Clin. Genet.*, 15:495-499, 1979.

### SÍNDROME DE TURNER

#### Sinonimia

S. de monosomía X.

#### Sindromografía

##### Clínica

La incidencia es de 0,4 por 1 000 recién nacidos vivos.

Dismorfología: talla pequeña desde el nacimiento, puede presentar además linfedema de manos y pies. La cara es triangular, hendiduras palpebrales hacia abajo, epicanto, blefaroptosis, comisuras labiales descendidas, dientes mal implantados, hipoplasia de la mandíbula, orejas de implantación baja. Cuello corto con *pterygium colli*, implantación baja del cabello en forma de tridente. Tórax en escudo con teletelia. Cúbito valgo, nevus pigmentados, uñas hipoplásicas. Genitales infantiles, desarrollo incompleto de caracteres secundarios.

Otras malformaciones: atrofia de las gónadas, útero hipoplásico, bífido o reducido en su parte cervical. Cardiopatías congénitas en especial coartación de la aorta. Malformaciones renales, anomalías costales. Miopía, cataratas, sordera.

Neurología: generalmente no hay retraso mental, aunque se ha reportado una frecuencia mayor de éstos pacientes en instituciones.

##### Exámenes paraclínicos

**Cariotipo y cromatina sexual.** Generalmente ausencia de cuerpos de Barr.

**Dermatoglifos.** Aumento del número total de crestas entre otras características.

**Determinaciones hormonales en orina.** Ausencia de estrógenos y de pregnandiol, aumento de la FSH superior a 40 US, 17-cetosteroides bajos.

**Ecocardiografía.**

**Ecografía renal.**

**Survey óseo.** Signo de Kosowicz, ovalización del carpo. Retraso de la edad ósea, silla turca pequeña.

#### Sindromogénesis y etiología

Desbalance por aneuploidía del cromosoma X (cariotipo 45,X) por no disyunción en la gametogénesis o anafase retardada en las primeras divisiones del cigoto (mosaicismo).

Puede ocurrir por isocromosoma Xq, raros casos de isocromosomas Xp o deleciones Xp ó Xq entre otras variantes menos frecuentes.

### Bibliografía

Chen, H.; D. Faigenbaum and H. Weiss: "Psychosocial aspects of patients with the Ullrich-Turner syndrome". *J. Pediatr.*, 102:191, 1981.

Turner, H.H.: "A syndrome of infantilism, congenital webbed neck, and cubitus valgus". *Endocrinology*, 23:566-574, 1938.

### SÍNDROME DE VAN BOGAERT-HOZAY

#### Sinonimia

Acrosteólisis no mutilante con dismorfia facial.

## Sindromografía

### Clínica

En estos pacientes la dismorfia facial comprende aplanamiento de la raíz nasal, mejillas gruesas, orejas deformadas, micrognatia, dientes mal implantados, ausencia de barba. Además, presentan miopía y astigmatismo y moderado a ligero retardo mental.

Los dedos de las manos y pies parecen infantiles, hay falta de desarrollo del extremo ulnar.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Acrosteólisis.

## Sindromogénesis y etiología

Enfermedad genética con herencia autosómica recesiva. El defecto básico se desconoce.

## SÍNDROME DE VAN DER HOEVE

### Sinonimia

S. de Dighton-Adair. S. de osteogénesis imperfecta. S. de osteosartriosis. S. de Löbstein. S. de las escleróticas azules.

## Sindromografía

Este síndrome se manifiesta en un grupo heterogéneo de enfermedades hereditarias que afectan al tejido conectivo.

Se caracteriza por fragilidad ósea que determina fracturas que pueden estar presentes desde el nacimiento, que provocan deformidades esqueléticas de severidad variable. Lentinogénesis imperfecta, sordera, escleróticas azules y displasia de tejidos blandos.

Se han realizado esfuerzos por clasificar en cuatro grupos estas enfermedades atendiendo a la severidad de las manifestaciones clínicas y radiológicas, así como la edad de aparición de los síntomas, incluyendo criterios genéticos. Esta clasificación ha sido aceptada rápidamente por genetistas, pero ha tenido menos popularidad entre los ortopédicos.

Manifestaciones clínicas:

Tipo I. Talla normal, pocas deformidades, escleróticas azules, sordera en el 50 % de los casos. La dentinogénesis imperfecta es rara y puede originar un subtipo.

Tipo II. De comienzo prenatal, muy severa, letal en el período perinatal, cráneo con muy poca mineralización, costillas arosariadas, fémur en acordeón, marcada deformidad de huesos largos, platispondilia.

Tipo III. Deformidad ósea progresiva no muy marcada al nacimiento, escleróticas azules al nacimiento que se aclaran con la edad, dentinogénesis, sordera y baja talla.

Tipo IV. Baja talla, ligera deformidad ósea, escleróticas normales, dentinogénesis como rasgo común y sordera en algunos casos.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** (survey óseo). Huesos translúcidos, diáfisis finas, deformidades y secuelas de accidentes y fracturas.

**Sangre.** Calcio, fósforo y fosfatasa alcalina, presentan valores normales y esto facilita el diagnóstico de los defectos del metabolismo óseo.

## Sindromogénesis y etiología

Es un defecto del tejido conectivo de etiología genética por mutaciones de los genes que codifican las cadenas de colágeno tipo I.

Tipo I. Autosómica dominante. Defecto: disminución de procolágeno tipo I.

Tipo II. Autosómica dominante y autosómica recesiva. Defecto: alteraciones en el COL 1<sup>α1</sup> y COL 1<sup>α2</sup>, sustitución de residuos de glicina y pequeñas deleciones en la cadena 2 (1).

Tipo III. Autosómica dominante. Defecto: mutación puntual de la cadena 1 (1) ó 2 (1). También autosómica recesiva, mutación que produce alteraciones de pro 2 (1).

Tipo IV. Autosómica dominante. Defecto: alteraciones de 2 (1) por mutaciones puntuales, y pequeñas deleciones.

## Bibliografía

- Van der Hoeve, J. And A. De Kleyn: "Blaue Sclera, Knochenbruchigkeit und Schwerthorigkeit". Arch. Ophth., 95:81-93, 1918.
- Byers, P.H.: Disorders of collagen biosynthesis and structure. Cap. 134 in Scriver, C.R.; A.L. Beaudet; W.S. Sly and D. Valle: The metabolic and molecular bases of inherited diseases. vol. III ed. 7 McGraw-Hill, Inc, 1995, pp 4039-4051.
- McKusick, V.A.: Heritable Disorders of Connective Tissue. ed. 3, St. Louis, Mosby, 1966.

## SÍNDROME DE VAN DER WOUDE

### Sinonimia

S. de fisura labial y/o palatina-quistes labiales. S. de hoyitos labiales-labio leporino.

## Sindromografía

### Clínica

Estos pacientes presentan hoyitos en el labio inferior en el 80 % de los casos. Labio leporino con o sin paladar hendido, paladar hendido y úvula bífida. Hipodontia, pérdida de incisivos centrales y laterales, caninos y/o bicúspides. Los hoyuelos pueden ser fístulas de glándulas salivales accesorias que pueden producir descarga de saliva desagradable para el paciente, por lo que se recomienda eliminarlas por cirugía.

### Exámenes paraclínicos

Diagnóstico eminentemente clínico.

## Sindromogénesis y etiología

Enfermedad de etiología genética con herencia autosómica dominante con un 80 % de penetrancia.

## Bibliografía

- Janken, P. et al.: "The Van der Woude's syndrome in a large kindred: Variability, penetrance, genetic risks". Am. J. Med. Genet., 5:117-123, 1980.

## SÍNDROME VATER

### Sinonimia

Asociación VATER.

## Sindromografía

### Clínica

Es un síndrome polimalformativo esporádico, compuesto por anomalías de: vértebras, ano, tráquea, esófago y radio cuyas siglas dan el nombre VATER.

Vértebras: malformadas (70 %), con aumento de su número, fusiones, hemivértebras generalmente las presacras.

Ano: atrésico (80 %), o con malformaciones de la región. Fístula tráqueo-esofágica (70 %) y, ocasionalmente atresia de esófago.

Radio: displásico (65 %) con polidactilia y/o falta o hipoplasia del pulgar; rara vez se afecta un miembro inferior.

Corazón: cardiopatía congénita (53 %), a menudo por defecto interventricular. Ombligo: arteria umbilical única (35 %).

Otras anomalías: defectos costales y/o de orejas; fontanela grande; retraso del desarrollo prenatal.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** En busca de anomalías óseas vertebrales, del eje radial y costales.

**Ultrasonido abdominal.**

**Ecocardiograma.**

## Sindromogénesis y etiología

Sería causado por un daño mesodérmico antes del día 35 de gestación.

La etiología es genética, esporádica sin causa conocida, posiblemente ambiental. Para Smith no constituye un síndrome sino una "asociación"; en cambio Temtamy sí le llama síndrome y piensa que puede ser genético. Su frecuencia es de un caso por 75 000 neonatos vivos. Se han publicado alrededor de 35 casos.

## Bibliografía

Quan, L. and D.W. Smith: "The Vater association vertebral defect. Anal atresia. Radial and Renal dysplasia. A spectrum of associated defects". *J. Pediat.*, 82:104, 1973.

Say, B. and P.S. Gerald: "A new polydactyly, imperforate anus, vertebral anomalies syndrome". *Lancet*, 2:686, 1968.

Say, D. S. Balci; T. Pirnar *et al.*: "A new syndrome of dysmorphogenesis imperforated anus associated with polyoligodactyly and skeletal (mainly vertebral anomalies)." *Acta Paediat. Scand.*, 60:197, 1971.

Temtamy, S.A.; J.D. Miller: "Extending the scope of the Vater association: Definition of a Vater syndrome". *J. Pediat.*, 85:345, 1974.

## SÍNDROME DE WAARDENBURG

### Sinonimia

S. de Waardenburg-Klein. S. de Mende. S. del primer arco.

## Sindromografía

### Clínica

Comienza en la infancia y se caracteriza por trastornos pigmentarios que incluyen: guedejas blancas, albinismo parcial, poliosis. En los ojos heterocromía parcial o total del iris, que en ocasiones muestra un iris de color azul y otro pardo; desplazamiento hacia fuera del canto interno, cejas confluentes. Raíz nasal ensanchada. Sordera unilateral o bilateral por ausencia del órgano de Corti.

## Sindromogénesis y etiología

Se transmite por herencia autosómica dominante. Se considera una anomalía genética en la arteria estapedia. Forma parte de un grupo de enfermedades que son el resultado de anomalías de los vasos sanguíneos que irrigan el primer arco visceral en el embrión.

El gen se ha localizado en los brazos largos del cromosoma 2 (2q35). Se reconocen tres tipos clínicos denominados I, II y III y siete variantes alélicas. El defecto básico se relaciona con aspectos moleculares de la embriogénesis temprana.

## Bibliografía

De Hass, E.R.H. and K.E.W.P. Tank: "Waardenburg syndrome". *Docum. Ophthal.* (Den Haag) 21:239, 1966.

Waardenburg, P.: "Embryonic Fixation syndrome". *A.J. Human Gen.*, 3:195, 1951.

## SÍNDROME DE WAGNER

### Sinonimia

Degeneración hialoidea retiniana con palatosquisis.

## Sindromografía

### Clínica

Los niños afectados presentan dismorfia facial: epicanto, nariz en silla de montar, micrognatia y malformaciones como aparente fisura palatina o submucosa; defectos de las caderas y articulaciones mayores hiperextensibles. Los defectos oculares se evidencian alrededor de los 15 años: miopía, degeneración hialoidea retiniana, degeneración vítrea y opacidades de la membrana hialoidea posterior.

### Exámenes paraclínicos

Los propios para el diagnóstico oftalmológico del síndrome.

**Radiología.** Para el diagnóstico de los defectos articulares.

## Sindromogénesis y etiología

El síndrome de Wagner no parece ser causado por una mutación del COL2A1 y se ha planteado la existencia de heterogeneidad genética entre este síndrome y el de Stickler.

Es de etiología genética con herencia autosómica dominante.

## Bibliografía

Frandsen, E.: "Hereditary hyaloideo-retinal degeneration (Wagner) in a Danish family". *Acta Ophthalmol.*, 44:223-232, 1966.

## SÍNDROME DE WEAVER

## Sindromografía

### Clínica

Los niños afectados por este síndrome son grandes al nacimiento y muestran un crecimiento acelerado que en una minoría de pacientes se evidencia a los pocos meses de edad. Muestran ligera hipertonía con espasticidad progresiva, llanto enronquecido y un dismorfismo en el que se destacan un diámetro bifrontal

grande, occipucio plano, hipertelorismo ocular, epicanto, desviación antimongoloide de las hendiduras palpebrales, orejas grandes, distancia nasolabial aumentada y micrognatia relativa, defectos de miembros tales como limitación en la extensión de las articulaciones de codos y rodillas, camptodactilia de dedos de las manos con hipoplasia de las uñas. Piel laxa y pelo fino. Hernia umbilical.

#### *Exámenes paraclínicos*

**Radiología.** Edad ósea acelerada. Amplitud distal de los huesos largos.

**Ultrasonido y tomografía axial computadorizada cerebral.** Por anomalías tales como quiste del *septum pellucidum*, atrofia cerebral e hipervascularización.

#### **Sindromogénesis y etiología**

De posible etiología genética. Hay una relación mayor de varones que de hembras. Se han reportado casos con evidencias de herencia autosómica recesiva.

#### **Bibliografía**

Hall, B.D.: "Weaver's syndrome: expanded natural history". *Prog.Clin. Biol. Res.*, 200:123-144, 1985.

### **SÍNDROME DE WEISSMANN-NETTER**

#### **Sinonimia**

S. de displasia con incurvación de piernas. Toxopatiosteosis diafisaria. S. de piernas incurvadas con nismo.

#### **Sindromografía**

##### *Clínica*

Son pacientes con baja talla de comienzo prenatal, el defecto del crecimiento intrauterino se acompaña de incurvaciones de los fémures, aunque tienen también tibias en sable e incurvación ligera de antebrazos. Todo esto se acompaña de retraso en el comienzo de la marcha y a veces de retardo mental.

##### *Exámenes paraclínicos*

**Radiología.** Huesos largos incurvados y engrosados, en el cráneo pueden observarse calcificaciones dures.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Es un defecto de etiología genética de herencia no bien determinada aunque con incidencia familiar. El defecto básico es desconocido.

#### **Bibliografía**

Caffey, J.: *Pediatric X-Ray Diagnosis*. 5ed. Year Book, 1967, p. 815.

Krewer, B.: "Dismorphie jambiere de Weissmann-Netter (Toxopachy-osteose diaphysaire tibioperonienne) chez deux vrais jumueaux". *Presse Med.*, 69:419, 1961.

Weissmann-Netter, R. et L. Stuhl: "D'une osteopathie congenitale eventuellement familiale". *Presse Med.*, 62:1618, 1954.

### **SÍNDROME DE WERNER**

#### **Sindromografía**

##### *Clínica*

Este es un síndrome que se caracteriza por envejecimiento prematuro con una esperanza de vida de 47 años. Son individuos de baja talla con una tasa lenta de crecimiento en la infancia. Tienen pérdida de grasa subcutánea con parches de piel endurecida particularmente en la cara y miembros, hacen ulceraciones de la piel y atrofia de miembros distales. Hay engrosamiento del tejido fibroso subcutáneo con dermis fina.

Hipoplasia muscular. Osteoporosis y arteriosclerosis con calcificación.

El cabello se torna gris y hay calvicie prematura alrededor de los 20 años y cataratas a los 25 años con degeneración de retina.

Pérdida prematura de los dientes. Hipogonadismo y disminución de la fertilidad. Cambios de la voz secundaria a atrofia de las cuerdas vocales. Atrofia hepática. Síndrome orgánico cerebral con esclerosis.

Calcificaciones metastásicas. El 44 % desarrolla diabetes del adulto y hay una excreción aumentada de ácido hialurónico.

##### *Exámenes paraclínicos*

**Biopsia de piel.** Se observan los cambios ya descritos.

**Cariotipo.** Rupturas y rearrreglos cromosómicos.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Este síndrome tiene una etiología genética de herencia autosómica recesiva. El defecto básico está relacionado con disminución de la actividad de la enzima 5-hidroximetiluracido-glicosilasa, inestabilidad cromosómica, disminución de la tasa de división celular y envejecimiento prematuro no relacionado con la edad.

#### **Bibliografía**

Demple, B. and L. Marrison: "Repair of oxidative damage to DNA: Enzymology and Biology". *Anu. Rev. Biochem.*, 63:915-948, 1994.

Salk, D.: "Werner's syndrome: A review of recent research with an analysis of connective tissue metabolism, growth control of cultured cells, and chromosomal aberrations". *Hum. Genet.*, 62: 1-5, 1982.

### **SÍNDROME DE ZELLWEGER**

#### **Sinonimia**

S. cerebro-hepato-renal.

#### **Sindromografía**

##### *Clínica*

La mayoría de los niños afectados nacen en posición pelviana y progresan poco. Pueden desarrollar íctero y heces con sangre. Los signos clínicos fundamentales son: severa hipotonía, dificultades respiratorias, dificultad para succionar, convulsiones, hiperamoniemia, hepatomegalia con cambios cirróticos, quistes renales principalmente del glomérulo.

Los defectos se localizan fundamentalmente en cerebro: macrogiria y polimicrogria, mielinización incompleta, defectos groseros del desarrollo cerebral precoz. La muerte ocurre entre el primer día y los seis meses de nacidos.

**Examen físico.** Presentan dismorfismo craneofacial característico: occipucio aplanado, braquicefalia, frente alta, órbitas pequeñas, facies aplanada, epicanto, micrognatia, piel redundante en la nuca.

Persistencia del ductus arterioso, defecto septal.

#### **Exámenes paraclínicos**

Estudios metabólicos de:

**Ácido pipercolico:** incrementado en plasma y orina.

**Ácido fitánico:** incremento en suero y orina.

**Ácidos grasos de cadena muy larga:** incremento en plasma y orina.

**Incremento de ácidos biliares.**

**Deficiencia de plasmalógenos en suero y fibroblastos.**

**Al microscopio electrónico.** Ausencia o reducción a menos del 10 % de peroxisomas en hepatocitos y fibroblastos.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Presenta etiología genética autosómica recesiva. Es un defecto metabólico que se caracteriza por ausencia o disminución del número de peroxisomas. El hallazgo de microdelección involucra 7q 11.12-q11.13 lo que ha sugerido la localización del gen en esta región en un segundo caso con una inversión pericéntrica (7)(p12q11.13), se sugiere la confirmación de esta asignación.

El defecto genético parece estar en relación con el paso de las enzimas peroxisomales, a través de la membrana del peroxisoma, por lo que los ácidos grasos de cadenas largas no son metabolizados.

#### **Bibliografía**

- Kelly, R.I.: "Review: The cerebrohepatorenal syndrome of Zellweger. Morphologic and metabolic aspects". Am. J. Med. Genet., 16:503, 1983. Naritomi, K. et al.: "Gene assignment of Zellweger's syndrome to 7q11.23: report of the second case associated with a pericentric inversion of chromosome 7". Hum. Genet., 84:79-80, 1989.
- Wanders, R.J.A. et al.: "The inborn errors of peroxisomal beta-oxidation: a review". J. Inher. Metab. Dis., 13:4-36, 1990.

## **SÍNDROME DE ZINSSER-ENGMANM-COLE**

### **Sinonimia**

S. de Cole-Raush-Toomey. Disqueratosis congénita con hiperpigmentación.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Es un síndrome descrito solamente en varones. Comienza en la edad escolar y progresa hasta la pubertad. Las alteraciones ocurren en la piel y mucosas: hiperpigmentación reticular gris oscura en cuello y genitales, leucoplasias en boca, ano y pene. Las uñas tienen estrías y anoniquia parcial. Hiperhidrosis palmoplantar y cabello escaso fino y de color claro.

Estos pacientes padecen de blefaritis crónica y epifora por obstrucción lagrimal.

Otras manifestaciones clínicas son: anomalías dentales, hipogonadismo, estenosis esofágica con disfagia, osteoporosis, trombopenia, anemia aplásica y retardo mental.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Biopsia de piel.** Atrofia y macrófagos cargados de pigmentos.

**Estudio hematológico.** Pancitopenia.

#### **Sindromogénesis y etiología**

De etiología genética. El gen se ha asignado a Xq28 por análisis de ligamiento con marcadores ADN también, por lo que se plantea herencia recesiva ligada al X.

#### **Bibliografía**

- Connor, J.M. and R.H. Jeague: "Dyskeratosis congenita: report of a large kindred". Brit. J. Derm., 105:321-325, 1981.

## **SÍNDROMES PEDIÁTRICOS AFINES**

### **Síndromes con Pterigium**

*Pterigium* antecubital.

*Pterigium* múltiple.

*Pterigium* múltiple letal.

*Pterigium* poplíteo.

*Pterigium colli* aislado.

*Pterigium X-linked*.

# SÍNDROMES PSIQUIÁTRICOS

## SÍNDROME DE ALICIA EN EL PAÍS DE LAS MARAVILLAS

### Sinonimia

S. de despersonalización. S. de irrealidad.

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por despersonalización, trastornos de la imagen corporal y doble personalidad, alteración en el sentido del paso del tiempo y del espacio. Trastornos en la esfera sensorial con minimización. Metamorfosis.

### Sindromogénesis y etiología

Se observa en ciertos casos durante el ataque de migraña, en epilepsias, intoxicaciones y toxicomanías, esquizofrenia, los que ingieren drogas alucinógenas. También se observa durante el delirio febril (probablemente por alteraciones de la circulación cerebral), y los tumores o lesiones del lóbulo temporal.

### Bibliografía

Carroll, L.: *Alice's adventures in Wonderland*. New York, 1865.  
Todd, J.: "The syndrome of Alice in the Wonderland". *Can. Med. Ass. J.*, 73:701-704, 1955.

## SÍNDROME DE ALZHEIMER

### Sinonimia

S. de demencia presenil. Demencia de Alzheimer.

### Sindromografía

#### Clínica

Predomina en mujeres y comienza en la quinta a sexta décadas de vida. Se caracteriza por pérdida gradual de la memoria anterógrada; al principio el paciente es consciente de esa alteración y se preocupa. Más adelante en el curso del síndrome, el enfermo está desaliñado en su vestir, desorientado en tiempo y espacio, tiene necesidad de dormir y a veces cortos períodos de euforia. Falta de atención, trastornos de la palabra e inactividad. Ocasionalmente hemiparesia, temblor y a veces convulsiones.

**Examen físico.** Algunas alteraciones del sistema nervioso central, frecuentemente hiperreflexia o hiporreflexia tendinosa. Hipertonía no intensa.

#### Exámenes paraclínicos

**Encefalograma.** Hidrocefalia interna.

### Sindromogénesis y etiología

Afección de tipo hereditaria aparentemente dominante con expresividad muy variable. Se han descubierto alteraciones en tres

genes de diferentes cromosomas, que al parecer producen una proteína anómala y que pudieran estar relacionados con la fisiopatología de este síndrome.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Alzheimer, A.: "Über Einen Eigengartigen Schweren Krankheits: Prozess der Hirnrinde". *ZBL., Nervekh*, 25:1134, 1906; 30:177-179, 1907.  
Gordon, E.B.: "Serial electroencefalogram Studies in presenile dementia". *Brit. J. Psychiat.*, 114:779-780, 1968.  
Crapper, D.R.; S.S. Krishnan and S. Quittak: "Alluminium, neurofibrillary degeneration and Alzheimer's disease". *Brain*, 99:67-68, 1976.

## SÍNDROME DE ANOREXIA NERVIOSA

### Sinonimia

S. de apepsia nerviosa.

### Sindromografía

#### Clínica

Se observa en mujeres jóvenes, especialmente en la adolescencia o comienzo de la edad adulta. Son pacientes previamente sanas que por temor a engordar no quieren ingerir alimentos. Además, presentan trastornos en la ingestión de ellos y aversión por los alimentos. A medida que van bajando de peso se mantiene la anorexia y dicen "sentirse gordas", aunque en realidad están emaciadas. La población en riesgo la constituyen mujeres jóvenes blancas y de clase media o alta, raramente se observa en personas pobres, negras u orientales.

Las pacientes niegan tener hambre, fatiga o delgadez y muchas veces son físicamente activas y con frecuencia están en programas de ejercicio que cumplen como un rito. Ocasionalmente pueden tener vómitos y síntomas abdominales: sensación de llenura, eructos, dolorimiento, náuseas, constipación y en ocasiones diarreas. Amenorrea y trastornos en la sensación de temperatura con intolerancia al frío. Se acompaña de depresión y otros trastornos neuróticos.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Anemia y leucopenia. Hipopotasemia e hipoalbuminemia.

**Dosificación de hormonas hipofisarias y ováricas.**

### Sindromogénesis y etiología

Aunque la causa es desconocida, se consideran factores psíquicos, trastornos de la personalidad, problemas en la relación familiar y la comunicación interpersonal entre los miembros de la familia.

Se han señalado anomalías en la concentración de neurotransmisores en el líquido cefalorraquídeo, pero no se sabe si estos cambios son primarios o secundarios.

Es posible que la ocupación sea algún elemento predisponente pues es más frecuente en las bailarinas, así como en los corredores.

## Bibliografía

Schwabe, A.D., *et al.*: "Anorexia nervosa". Ann. Intern. Med., 94:371, 1981.

## SÍNDROME DE ANSIEDAD-TENSIÓN

### Sinonimia

S. de ansiedad-tensión-fatiga.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se manifiesta por tensión en la voz y mirada ansiosa. El paciente se sienta en el extremo de la silla y apoya sus palmas sudadas para secarlas en ella. Manifestaciones somáticas que están dadas por: hipertensión de los músculos, cefalea, mareos, visión borrosa, sensación de nudo en la garganta. También se acompaña de *distress* cardíaco, colon espástico, diarrea o constipación, rubor en la cara u otros síntomas de la esfera psicológica.

En su aspecto físico lucen bien, son inteligentes, perfeccionistas, tienen éxito en su vida social y económica, a pesar de lo cual no están conformes.

### Sindromogénesis y etiología

Se considera que padecen de una reacción de "alarma crónica" con cambios internos. Por existir un obstáculo en su sensibilidad o sentimiento interior.

## Bibliografía

Freedman, A.M., and H.I. Kaplan: Comprehensive Textbook of Psychiatry. Baltimore, Williams & Wilkins, 1967.

## SÍNDROME AQUINÉTICO

### Sinonimia

S. hipoquinético.

### Sindromografía

#### Clínica

Se manifiesta por rigidez muscular asociada a discreta alteración de los movimientos voluntarios. La palabra es lenta y monótona, puede haber temblor en los miembros superiores, preferentemente manos y antebrazos, pocos movimientos. Trastornos en la estación de pie y al caminar. La facies tiene una expresión fija con algunos guiños oculares.

**Examen físico.** Signo de la rueda dentada, reflejos normales, ausencia de Babinski.

### Sindromogénesis y etiología

Se considera como una forma clínica de la parálisis agitante (síndrome de Parkinson).

## Bibliografía

Grinker, R.R., and A.L. Saks: Neurology. ed., 6, Springfield, Thomas, 1966.

## SÍNDROME DE CAPGRAS

### Sinonimia

S. de doble personalidad.

### Sindromografía

#### Clínica

Es más frecuente en mujeres. Los pacientes adoptan otra personalidad y están convencidos de que la nueva ha reemplazado a la original y como tal se comportan (si están casados siempre el cónyuge lo acepta) y de esa forma rechazan cualquier explicación que pretenda descartar este hecho.

### Sindromogénesis y etiología

Se trata de un complejo psicopatológico asociado con psicosis paranoide o esquizofrenia de tipo afectivo. Pueden haber otras estados psiquiátricos. No se ha podido demostrar alteración orgánica por lo que se considera un trastorno funcional. Se puede catalogar como una agnosia de identificación.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Capgras, J., and J. Reboul-Lachaux: "Illusion des sosies dans un delire systematise chronique". Bull. Soc. Clin. de Med. Ment., 11:6, 1923.

Enoch, M.O., W.H. Trethowan, and J.C. Barker: Some Uncommon Psychiatric Syndromes. Baltimore, Williams & Wilkins, 1967.

## SÍNDROME DE CLERAMBAULT

### Sinonimia

S. de erotomanía.

### Sindromografía

#### Clínica

Generalmente ocurre en mujeres en pleno juicio que piensan erróneamente que un hombre está profundamente enamorado de ellas. La persona elegida es una figura prominente, mayor que la paciente y que su esposo, y a la cual sólo conocen superficialmente. Otros trastornos que coexisten son: interpretaciones y reacciones de aceptación o rechazo, en este tipo de amor, la paciente guarda sus sentimientos secretamente a sus amigos y esposo. Con frecuencia intentan alguna relación sexual con la persona de su fantasía o afecto.

### Sindromogénesis y etiología

La erotomanía puede existir como una entidad autónoma o ser un síndrome premonitorio de otras psicosis y en ocasiones ser un síntoma de la psicosis paranoide. Se considera un trastorno psiquiátrico que se debe a una insatisfacción asociada a un sentimiento de rebelión.

## Bibliografía

De Clerambault, G.G.: "Les psychoses passionelles, Oevre psychiatrique". Paris, Presses Universitaires, 1942.

Enoch, M.O., W.H. Trethowan, and J.C. Barker: Some Uncommon Psychiatric Syndromes. Baltimore, Williams & Wilkins, 1967.



## SÍNDROME DE COTARD

### Sinonimia

S. de "delirio de negación".

### Sindromografía

#### Clínica

Los pacientes se quejan de que todo es negativo: sus posesiones, su vigor físico o intelectual, diferentes órganos (corazón, intestino, sangre) o el cuerpo entero. También piensan que no existe el mundo para ellos y paradójicamente se sienten que son inmortales. Pueden estar presentes otras ideas megalomelancólicas.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se observa especialmente en los pacientes con afecciones maniaco-depresivas, pero también en ciertos síndromes del sistema nervioso.

### Bibliografía

Cotard, J.: Du délire des negations. Arch de Neurol., 4:152-282, 1882.  
Freedman, A.M., and Kaplan, H.I.: Comprehensive Text Book of Psychiatry. Baltimore, Williams & Wilkins, 1967.

## SÍNDROME DE COUVADE

### Sindromografía

#### Clínica

Se observa en hombres cuyas esposas están embarazadas. Generalmente los síntomas comienzan alrededor del tercer mes de gestación de la esposa y se caracteriza preferentemente por síntomas gastrointestinales: pérdida del apetito, náuseas, vómitos, dolor de muelas, mareos matutinos, constipación o diarrea. Pueden acompañarse o no de ansiedad. La inflamación intestinal es rara y sólo se observa en el síndrome de Simpson. A diferencia de los casos de decepción por no estar embarazados, los pacientes con el síndrome de Couvade, nunca tienen la idea de que están embarazados.

### Sindromogénesis y etiología

Este trastorno neurótico viene a ser el equivalente del "ritual Couvade" que practican muchos pueblos primitivos desde la antigüedad. Este ritual consiste en que el padre, cuando la esposa está en trabajo de parto, imita los dolores y recibe la atención igual que ella y después del parto se acuestan en el lecho con el niño para recibir las felicitaciones de sus vecinos y amigos.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Enoch, M.O.; W.H. Trethowan and J.C. Barker: Some Uncommon Psychiatric Syndromes. Baltimore, Williams & Wilkins, 1967.

## SÍNDROME DE DEMENCIA SENIL

### Sindromografía

#### Clínica

Se observa en ambos sexos y comienza después de los 60 años. El comienzo es insidioso y se manifiesta por pérdida

de la memoria reciente y un marcado interés en el pasado. El poder de concentración disminuye y existen cambios en la conducta, tendencias paranoides y depresión. Pérdida o desinterés en la apariencia personal, ocasionalmente: alucinaciones y delirios (véase síndrome cerebral crónico). Pueden existir síntomas focales.

**Examen físico.** Disminución de los reflejos, pupilas perezosas, pérdida de la sensibilidad al diapason.

### Exámenes paraclínicos

**Electroencefalografía.**

**Pneumoencefalograma.**

**Arteriografía**

**Tomografía axial computadorizada y/o resonancia magnética nuclear.**

**Cultivo de leucocitos y conteo cromosómico.** Se aprecia pérdida del material cromosómico.

### Sindromogénesis y etiología

Se considera que es un proceso genético diferente a la demencia arteriosclerótica. Se transmite por herencia autosómica dominante con escasa penetrancia. Se ha encontrado disminución de los cromosomas, y en la mujer alteraciones del cromosoma X. El defecto básico se desconoce.

### Bibliografía

Larsson, T., T. Sjögren, and G. Jacobson: "Senile dementia, a clinical sociomedical and genetic study". Acta Psychiat. Scand. (suppl. 167), 39:1-259, 1963.  
Nielsen, J.: "Chromosomes in senile dementia". Brit. J. Psychiat., 114:303-309, 1968.

## SÍNDROME DE GANSER

### Sinonimia

S. de la tontería. S. pseudodemencial. S. de idiocia aparente. Manía alucinatoria aguda.

### Sindromografía

#### Clínica

Los síntomas aparecen ligados a diferentes circunstancias que parecen precipitarlos, pero a veces el paciente refiere que no sabe cuál puede haber sido esta relación, y a su vez mezcla esa respuesta con otras disparatadas. Muestran apatía, indiferencia, letargo, semiestupor y desorientación. En ocasiones existen cuadros de conversión somática manifestados por trastornos motores y sensoriales, y pueden aparecer problemas en los movimientos, tono (flaccidez o contractura), cefalea, dolor en la espalda, áreas de anestesia. Alucinaciones visuales o auditivas. Con frecuencia desorientación, puerilismo.

### Sindromogénesis y etiología

Es posible que se trate de una reacción histérica disociativa. Este síndrome debe ser diferenciado de las personas que se fingen enfermas, de la demencia verdadera o la pseudodemencia y de algunas variantes de la esquizofrenia. Se ha observado en los prisioneros de guerra.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Ganser, S.J.: "Euber einen eigenartigen hysterischen Dammerzustund". Arch. Psychiat. Nervlkrank., 30:633-640, 1898.

Enoch, M.D., W.H. Trethwan, and J.C. Barker: *Some Uncommon Psychiatric Syndromes*. Baltimore, Williams & Wilkins, 1967.

## SÍNDROME DE HIPERSOMNIA

### Sinonimia

S. de Gelinaud.

### Sindromografía

#### Clínica

Comienza gradualmente por un deseo irresistible de dormir y el paciente quiere estar todo el día en la cama y duerme muchas horas, días o semanas (no asociado con catalepsia, alucinaciones hipnagógicas o narcolepsia). Dificultad para despertar, se muestra irritable, mareado y con cierta lentitud mental después.

Manifestaciones concomitantes: obesidad, diabetes insípida leve, hiperhidrosis difusa, trastornos de la secreción salival, acromegalia, hipogonadismo.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Policitemia, reacción paradójica a la adrenalina, hipoglucemia.

### Sindromogénesis y etiología

Múltiples condiciones pueden originar este síndrome: tumores cerebrales, lesiones destructivas o inflamatorias del tallo cerebral, la menarquia o el ciclo menstrual, alteraciones psicógenas de base, disfunción hipotalámica.

El síndrome de Kleine-Levin puede considerarse una forma particular de hipersomnia y también deben considerarse, aunque por otros mecanismos, los síndromes Pickwickianos y de Elpenor.

La lesión básica parece estar en un centro situado en el tálamo, hipotálamo o mesencéfalo, que al lesionarse ocasiona una disregulación diencefálica.

### Bibliografía

Bonkalo, A.: "Hypersomnia, a discussion of psychiatric implication based on three cases". *Brit. J. Psychiatr.*, 114:69-75, 1968.

## SÍNDROME DE MELANCOLÍA POSPARTUM

### Sinonimia

S. del tercer día. S. de depresión posparto. S. de llanto posparto.

### Sindromografía

Se manifiesta por crisis de llanto de corta duración sin que exista ningún motivo o factor precipitante y no asociado a sentimientos depresivos. Generalmente se presentan al tercer día después del parto y termina al décimo día. Se acompaña de fatiga, aumento de la irritabilidad, trastornos del sueño, insomnio, sensación de considerar extraño al esposo y por el contrario excesivo cuidado con el bebé.

### Sindromogénesis y etiología

Se han mencionado factores estresantes o endocrinos. La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Savage, G.: "Observations on the insanity of pregnancy and childbirth". *Guy's Hosp. Rep.*, 20:83-117, 1875.

Yalom, I.D., D.T. Lunde, R.H. Moos, *et al.*: "Post-partum blues syndrome, a description and related variables". *Arch. Gen. Psychiatr.*, 18:16-17, 1968.

## SÍNDROME DE MÜNCHAUSEN

### Sinonimia

S. de dependencia hospitalaria.

### Sindromografía

#### Clínica

Predomina en el hombre en relación 3:1 y la edad promedio es de 39 años. Los pacientes fingen tener enfermedades severas urgentes, serios y graves problemas de fondo, y a veces refieren síntomas truculentos o agresivos para su organismo, y, sin embargo, mantienen una conducta huidiza ante los consejos médicos.

Ingresa en múltiples hospitales y fabrican cuadros clínicos complejos, sometiéndose a exploraciones caras y muchas veces dolorosas e inclusive intervenciones quirúrgicas múltiples. Deambulan por diferentes hospitales y no sólo consumen gran cantidad de recursos médicos sino que aparentemente se sienten satisfechos con la preocupación que causan a los especialistas.

Este fenómeno ha creado tantos problemas que los médicos en diferentes congresos o reuniones han identificado a los mismos sujetos y han tomado la decisión de crear una "lista negra" con las generales y fotos de este tipo de pacientes para impedir que repitan historias diferentes o semejantes y les hagan perder tanto tiempo, con algunos resultados pero no los suficientes.

El nombre de síndrome de Münchhausen le viene del barón Katrl Friederick von Münchhausen (1720-1797), quien se pasó la vida haciendo creer a la gente que había protagonizado innumerables actos de heroísmo militar, incluso infringiéndose heridas para hacer más convincentes sus imaginarias historias.

### Sindromogénesis y etiología

Los pacientes son víctimas de miedo o ansiedad y por eso engañan al médico. Este engaño, según las investigaciones, se produce porque cuando el especialista les pregunta si sufren dolores estomacales, ellos, con miedo a que les diagnostiquen algún mal grave, piensan que una respuesta afirmativa (la verdad) orienta al médico hacia esa enfermedad grave que tanto temen, y en consecuencia, contestan que los dolores son en la espalda.

El síndrome parece ser producido por distintas entidades psicopatológicas, diferentes de la automutilación y de los que fingen síntomas o alteraciones que no tienen, pero incluye también estos cuadros, así como personalidades antisociales, neurosis, daño cerebral u otras afecciones.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Asher, R.: "Münchhausen's syndrome". *Lancet*, 1:339-341, 1951.

Ireland, P., J.D. Sapiro, and B. Templeton: "Münchhausen's syndrome, review and report of an additional case". *Amer. J. Med.*, 43:579-592, 1967.

Spiro, H.R.: "Chronic factitious illness, Münchhausen's syndrome". *Arch. Gen. Psychiatr.*, 18:569-579, 1968.

## SÍNDROME DE OTELO

### Sinonimia

S. de celos sexuales. S. de celos mórbidos. S. de celos psicóticos.

### Sindromografía

#### Clínica

Puede afectar ambos sexos, con predominio en el hombre generalmente en la cuarta década de vida. El paciente comienza a tener una sensación de infidelidad del cónyuge, al que acusa por pequeños hechos o un episodio particular que, según él, prueba los hechos ocurridos anteriormente. Busca pruebas en forma meticulosa y obsesiva y continuamente somete a su pareja a interrogatorios y la presiona para que confiese su culpa. Aumenta su actividad sexual y si encuentra algún rechazo lo interpreta como una prueba de infidelidad; tiene gran tensión y depresión que le ocasionan problemas en su trabajo. Con frecuencia tiene accesos de violencia y explosiones particularmente contra su pareja.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se considera una variedad especial de paranoia, pero puede ser un rasgo de la psicosis maniaco-depresiva. También se ha observado en alcohólicos y epilépticos.

### Bibliografía

Todd, J., and K. Dewhurst: "Othello syndrome; a study in psychopathology of sexual jealousy" J. Nerv. Ment. Dis., 122:367-374, 1955.

Enoch, M.O., W.H. Trethowan, and J. C. Barker: Some Uncommon Psychiatric syndromes. Baltimore, Williams & Wilkins, 1967.

## SÍNDROME DE PARÁLISIS DURANTE EL SUEÑO

### Sindromografía

#### Clínica

Los síntomas se presentan en el momento de iniciar el sueño o al despertarse, y se manifiesta por un estado de ansiedad acompañado de alucinaciones hipnagógicas. La persona tiene imposibilidad de hablar o gritar y sólo emite un quejido que aparece a la mitad del sueño y al despertarse tiene una sensación de oscuridad consciente de lo que lo rodea. Los ataques pasan en 1-2 min, pero subjetivamente se mantiene esa sensación un tiempo, que puede ser interrumpida por un movimiento súbito o porque alguien toque al paciente. Este síndrome tiene algunas diferencias con el síndrome de pavor nocturno.

### Sindromogénesis y etiología

Se considera que es debido a un trastorno psicológico profundo.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Mitchell, S.W.: "On some of the disorders of sleep". Virginia Med. Monthly, 2:769-781. (Feb), 1876.

Schneck, J.M.; H. Fuseli: "Nightmare, and sleep paralysis". J.A.M.A., 207:725, 1969.

## SÍNDROME DE POLIDIPSIA PSICÓGENA

### Sinonimia

S. de ingestión compulsiva de agua.

### Sindromografía

#### Clínica

Más frecuente en mujeres (80 %), puede comenzar en edades comprendidas entre 6-60 años, pero generalmente entre 35-60 años. Es un rasgo común en niños con historia de caminar mientras duermen.

Estos pacientes no tienen una vida sexual estable y satisfactoria y se quejan de dramáticas situaciones orgánicas que necesitan consultar al médico.

El comienzo puede ser vago o súbito, frecuentemente asociado a la menopausia, enfermedad, *stress* de varios tipos. La paciente ingiere excesivas cantidades de agua durante horas o días. La vasopresina no afecta la polidipsia. Pueden existir períodos de remisión durante meses; poliuria, generalmente son obesas y a veces hay fluctuación de la presión sanguínea.

### Exámenes paraclínicos

**Plasma.** Disminución marcada de la osmolalidad.

**Orina.** La habilidad de concentración de la orina varía considerablemente y en muchos pacientes disminuye.

### Sindromogénesis y etiología

Se considera una compulsión psicótica asociada a otras manifestaciones psicóticas menores, que tienen conductas neuróticas pequeñas o severas.

### Bibliografía

Bralow, E.D., and H.E. de Wardener: "Compulsive water drinking". Quat. J. Med., 28:235-258, 1959.

Goldberg, M.: "Abnormalities in the renal excretion of water". Med. Clin. N. Amer., 47:915-933, 1963.

## SÍNDROME DE PÚRPURA PSICÓGENA

### Sinonimia

S. de púrpura histérica. S. de hemorragia histérico. S. de hemorragia psicósomática.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en enfermos con grandes trastornos emocionales y/o manifestaciones psicóticas; más frecuentemente en mujeres. Los síntomas consisten en hemorragias o hematomas relacionados con ciertas experiencias psíquicas complejas. Se producen lesiones para imitar el cuerpo de Cristo, de Mahoma o el de otras religiones. A veces hemorragias espontáneas en heridas curadas asociados con fuertes experiencias emocionales, al recordar esas experiencias. Serían equivalentes de la menstruación en varias partes del cuerpo (nariz, axila) o en las manos.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Estudios de la coagulación para descartar otros tipos de púrpura.

**Psicoanálisis.** Puede reproducir la sintomatología si se logra estimular la condición psicótica que la produce.

## Sindromogénesis y etiología

Las opiniones están divididas acerca de su patogénesis: origen supranatural, conversión histérica, fenómeno autoinducido.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

- Hyde, J.H.: "A contribution to the study of bleeding stigmata". J. Cutan. Dis., 15:557, 1897.  
Agle, D.P., and O.D. Ratnoff: "Purpura as a psychosomatic entity". Arch. Int. Med., 109:685-694, 1962.

## SÍNDROME DE SIMPSON

### Sinonimia

S. de distensión histérica del abdomen.

### Sindromografía

#### Clínica

Excepcional en hombres (véase síndrome de Couvade), se presenta en mujeres y se manifiesta por distensión anormal del abdomen pseudoembarazo.

**Examen físico.** Se encuentran depresión del diafragma y lordosis de la columna, en muchos casos.

#### Exámenes paraclínicos

**Anestesia.** Bajo su efecto desaparece el cuadro clínico, pero vuelve en cuanto se despiertan.

## Sindromogénesis y etiología

Se considera como manifestación de decepción por no estar embarazada, así como de otros síntomas psicóticas.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

- Simpson, J.: Clinical Lectures on Diseases of Women. Edinburgh, Black, 1872, p. 363.  
Enock, M.O., W.H. Trethowan, and J.C. Barker: Some uncommon psychiatric syndromes. Baltimore, Williams & Wilkins, 1967.

## SÍNDROME POR SUPRESIÓN DE ALCOHOL

### Sindromografía

#### Clínica

Se observa en los individuos alcohólicos crónicos cuando dejan de tomar alcohol; los síntomas son más severos en los pacientes que han tomado bebidas durante más tiempo.

Se manifiesta por temblores o agitación, ansiedad intensa, insomnio, falta de concentración, sentimiento de irrealidad. En casos severos: ataxia del tronco, náuseas, vómitos, diarrea, calambres abdominales. El 25 % de los pacientes padece de alucinaciones e incoherencia en la comunicación. Convulsiones aisladas o gran mal pueden ser los primeros síntomas en combinación con temblores y alucinaciones severos.

**Examen físico.** Signos de deshidratación, taquicardia, dilatación pupilar, sudación, fiebre, aumento de la presión arterial.

#### Exámenes paraclínicos

##### Pruebas hepáticas.

**Sangre.** Piruvatos séricos y curva de tolerancia a los piruvatos.

## Sindromogénesis y etiología

La supresión del alcohol es la causa fundamental y puede ir asociada a déficit del complejo vitamínico B o a otras deficiencias nutricionales provocadas por el estado anterior.

## Bibliografía

- Josserand, A.: "Le syndrome gros coeur et emphysame importance complications viscerale de l'alcoholisme et facteur de surmortalite masculine". Lyon Medical, 189:42-44, 1953.

## SÍNDROME DE TRANSEXUALISMO

### Sinonimia

S. de psicopatía transexual.

### Sindromografía

#### Clínica

Predomina en hombres y es alrededor de 3-7 veces más frecuente el deseo de la transformación sexual a través de técnicas quirúrgicas y hormonas, que logran cambiar el aspecto del paciente y llegar a una completa identificación con el otro sexo. En el caso de los hombres ello implica: castración, penectomía, y construcción por cirugía de una vagina artificial. En la mujer mastectomía, histerectomía. En ambos tratamiento hormonal adecuado.

## Sindromogénesis y etiología

No existen alteraciones orgánicas o genéticas, aunque hay pacientes que muestran algunas anomalías sexuales. Se han considerado factores psicológicos o sociales en la edad temprana, en los juegos unidos a algún factor biológico. En otros casos, parte de estados paranoides.

## Bibliografía

- Friedreich, J.: "Versuch Einer Literargeschichte der Pathologic und Therapie der psychischen Krankheiten". Wurzburg, 1930.  
Pauly, I.B.: "Male psychosexual inversion: Transsexualism: a review of 100 cases". Arch. Gen. Psychiat., 13:172-181, 1965.

## SÍNDROME DE "TRASTORNO DEL VESTIR"

### Sinonimia

S. de la moda.

### Sindromografía

#### Clínica

Descrito por Frankenburg y Yurguelun-Todd en 1984, se ha descrito en diferentes países y parece que va en aumento rápido, de acuerdo con distintos reportes. Se presenta siempre en mujeres y se caracteriza por la dependencia, cada vez más acentuada, de adquirir ropa y complementos del vestir absolutamente innecesarios, hasta el punto de que algunas de las pacientes, regalan prendas muy costosas poco tiempo después a pesar de haberles sido económicamente difícil adquirirlas. Un por ciento del riesgo se encuentra entre jóvenes de 17-25 años, que muestran verdadera adoración por las marcas de élite y los artículos extraordinariamente caros sin importarles su utilidad o calidad. Paradójicamente este grupo viene a ser el que cuenta con menos recursos

económicos y por ello siete de cada diez son consideradas como víctimas de la denominada “pobreza encubierta”, una nueva situación que consiste en la imposibilidad práctica de obtener empleo de acuerdo con su capacidad técnica.

Este síndrome suele asociarse a otros desequilibrios de tipo nervioso; sin embargo, aparece muchas veces como única forma clínica esporádica o crónica ligada a estados depresivos. En su fase más aguda, convierte a los afectados en autómatas con estímulos consumistas y con niveles muy bajos de seguridad y autoestima. La preocupación por la imagen externa entra en el campo de la neurosis obsesiva, interrelacionándose con los sentimientos de inseguridad y ausencia de autoestima ya señalados.

### **Sindromogénesis y etiología**

El culto desproporcionado a la imagen trata de responder a un fuerte sentimiento de insatisfacción interna, trasladando la baja autoestima personal a un potencial adquisitivo muy por encima de lo que le permite su economía. Este desfase al final se traduce en un marcado deterioro y, frecuentemente, en la ruptura de las relaciones familiares.

El “síndrome de la moda” se convierte así, junto al alcoholismo y la drogadicción, en una causa importante y peligrosa de desequilibrio.

### **SÍNDROME DE WITTMAAK-EKBOM**

#### **Sinonimia**

S. de Ekbom. S. de astenia crural parestésica. S. de piernas inquietas. S. de piernas irritables.

#### **Sindromografía**

##### ***Clínica***

Se manifiesta por crisis recurrentes de sensaciones raras en las piernas como si se arrastraran o gatearan y a veces también en los muslos y pies, y sensaciones dentro de los músculos o huesos que impiden al paciente mantener el miembro afectado en una posición fija. Puede ser de un solo miembro o ser bilateral con predominio en uno de ellos. Rara vez se presenta en miembros superiores o manos y si lo hace la sensación es ligera. Es raro el dolor verdadero. Puede presentarse en períodos de corta duración u horas. La sensación desagradable desaparece con el movimiento, para reaparecer cuando el paciente retorna a la cama, lo que constituye muchas veces una causa importante de insomnio.

**Examen físico.** Sólo se encuentra frialdad en los pies y piernas.

### **Sindromogénesis y etiología**

Parece debido a factores psíquicos, pues con frecuencia los síntomas aparecen especialmente durante programas aburridos de cine, televisión o teatro. La anemia por deficiencia de hierro o cierta falta de irrigación deben ser valorados.

Se ha considerado la herencia autosómica dominante.

En las embarazadas el síndrome se presenta en un 10 % y desaparece después del parto.

### **Bibliografía**

- Willis, T.: *The London Practice of Physick*. London, Bassett Crooke, 1685, p. 404.
- Wittmaak, T.: *Pathologie und Therapie der Sensibilitat-Neurosen*. Leizip, Schafer, 1861.
- Ekbom, K.A.: “Asthenia crurum paraesthetica (“irritable legs”); a new syndrome consisting of weakness, sensation of cold and nocturnal paresthesia in legs, responding to certain extent to treatment with prisco and doryl”. Note on paresthesia in general. *Acta. Med. Scandinav.*, 118:197-209, 1944.

### **SÍNDROMES PSIQUIÁTRICOS AFINES**

#### **Síndromes del personaje burlesco o fantástico**

- Ahasvero.  
Münchhausen.  
Giobbe.  
Giano.  
Leprecaunismo.  
Polifágico nocturno.  
Cherubismo.  
*Pickwickiano*.  
Alicia en el país de las maravillas.  
Del *iceberg*.  
De albatros.  
LEOPARD.  
Rapunzel.  
Oblomowismo.  
Ondina.  
De la codicia.  
VATER.

## SÍNDROME ABDOMEN DE CIRUELAS

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome completo sólo existe en los varones. Se caracteriza por un arrugado especial de la pared abdominal que confiere al síndrome su nombre, bastante llamativo.

Se observa en neonatos y ese aspecto puede proporcionar la clave para el diagnóstico temprano. Ello se debe a la presencia bajo la piel de las asas intestinales. Muchos casos llegan a la adolescencia o comienzo de la vida adulta. Existe criptorquidia bilateral. Cuando se presenta en hembras, este síntoma falta como es natural.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Muestra una marcada dilatación de la vejiga con un divertículo apical que a veces llega al ombligo y parece estar fijado a él. Los uréteres están muy dilatados, pero el grado de hidronefrosis con frecuencia parece desproporcionadamente pequeño.

### Sindromogénesis y etiología

Esta rara anomalía se caracteriza por la ausencia de los músculos de la línea media abdominal inferior, dilatación del tracto urinario y criptorquidia bilateral. Sin embargo, no se ha podido demostrar que se deba a herencia ligada al sexo. La etiología es desconocida.

## SÍNDROME DE ALBRIGHT-BUTTLER-BLOOMBERG

### Sinonimia

S. de acidosis hiperclorémica primaria. S. de Albright-Buttler. S. de acidosis tubular primaria. S. de raquitismo-vitamina D-resistente.

### Sindromografía

#### Clínica

Se trata de un proceso en el cual una acidosis metabólica sostenida de origen renal, desproporcionada con la insuficiencia glomerular o en ausencia de ésta, es el acontecimiento fisiopatológico inicial. El término acidosis tubular renal secundaria se refiere a la producción del mismo defecto por una enfermedad renal concreta o por otros procesos patológicos.

En jóvenes se caracteriza por: raquitismo, con retraso del crecimiento resistente a dosis de vitamina D habitual, hipotonía muscular y parálisis por hipopotasemia. Hiperplasia del esmalte dentario con deterioro precoz de los dientes.

En adultos predomina la osteomalacia, la nefrolitiasis y la nefrocalcinosis que lleva a un cuadro de insuficiencia renal.

#### Exámenes paraclínicos

**Orina.** Acidosis renal, hiper calciuria, deficiencia de la amoniogénesis por insuficiencia del túbulo distal. Hiperfosfatúria.

**Sangre.** Hipercloremia. Hipofosfatemia. Aumento frecuente de la fosfatasa alcalina.

### Sindromogénesis y etiología

La lesión fundamental es una insuficiencia del túbulo renal.

Existen dos tipos: tipo I que se transmite por herencia autosómica dominante, tipo II que se transmite por herencia autosómica recesiva. La forma recesiva es debida probablemente a un defecto en la anhidrasa carbónica B. En la forma dominante existe un aumento en la permeabilidad del túbulo distal al hidrógeno, lo que origina un aumento en la retrodifusión de este anión hacia la sangre, que da lugar a la acidosis. Esta alteración es la responsable de la hiper calciuria, hiper calciuria, nefrocalcinosis e insuficiencia renal.

### Bibliografía

- Rodríguez-Soriano, J. and C.M. Edelmann: "Renal tubular acidosis". Ann. Rev. Med., 20, 363. 1969.  
Albright, F., A.M. Buttler, E. Bloomberg: "Rickets resistant to vit D therapy". Amer. J. Dis. Child., 54:529, 1937.

## SÍNDROME DE ALPORT

### Sinonimia

S. otooculorenal. S. de nefritis familiar hemorrágica. S. de hematuria-nefropatía- sordera hereditaria. S. de Dickinson.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se caracteriza por: 1, nefropatía hematórica, ya sea una glomerulonefritis o una pielonefritis; 2, sordera de tipo central; 3, cataratas congénitas. Esferofoquia y lentícono.

La enfermedad comienza a edad temprana y predomina la hematuria. La insuficiencia renal progresa lentamente y suele terminar en su fase final en la segunda o tercera décadas de vida.

Las complicaciones oftalmológicas son esferofoquia y lentícono; también existen trombocitopatías, hiperprolinemia y disfunción cerebral. La intensidad de la sordera no parece tener relación con la insuficiencia renal y puede aparecer varios años después del nacimiento. Se trata de una sordera neurógena, por lesión del nervio auditivo o del propio órgano de Corti.

**Examen físico.** En las mujeres, hematuria como manifestación única. Sordera de origen neurógena. Insuficiencia renal durante el embarazo. En los hombres, hematuria, albuminuria, cilindruria, pielonefritis recurrente, generalmente sordera de origen neurógeno, por alteración del nervio auditivo o del órgano de Corti. Ocasionalmente anomalías congénitas en los ojos (cataratas, esferofoquias).

### Exámenes paraclínicos

**Orina.** Proteinuria, cilindruria, hematuria. A veces glucosuria renal y aminoaciduria (serina, alanina, taurina, glicina, prolina).

**Sangre.** Hiperprolinemia. En ocasiones leucopenia con linfocitosis relativa. Aumento de la 2-globulina.

**Pruebas auditivas.** Demuestran sordera neurógena.

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome se transmite por herencia autosómica dominante con expresividad variable para las distintas manifestaciones pleiotrópicas del gen.

Es más frecuente en el sexo masculino, pero más grave en el femenino.

Se ha demostrado sustitución de serina por cisteína en la cadena alfa-5 del colágeno tipo IV, lo que se correlaciona con las anomalías del síndrome.

El defecto básico no se ha definido completamente.

### Bibliografía

Alport, A.C.: "Hereditary familial congenital hemorrhagic nephritis". Brit. Med. J., 1: 504-506, 1927.

Spear, G.S.: "Hereditary nephritis (Alport's syndrome), 1983". Clin. Nephro., 21:3, 1983.

Barker, D.F. *et al.*: Identification of mutations in the COL4A5 collagen gene in Alport syndrome. Science, 248:1224-1227, 1990.

Dickinson, W.H.: Diseases of the kidney and urinary derangements. Part 2:376, London, Longmans, 1875.

Dockhorn, R.J.: "Hereditary nephropathy without deafness". Amer.J. Dis. Child., 114:135-138, 1967.

### SÍNDROME DE APLASTAMIENTO

#### Sinonimia

*Crush-syndrome.* S. de Bywaters. S. miorrenal. S. de destrucción muscular. S. de compresión. S. de necrosis muscular isquémica.

#### Sindromografía

##### Clínica

Después de un accidente violento con aplastamiento de fibras musculares, se presenta una insuficiencia renal aguda con anuria, hipertensión y uremia (uremia traumática).

Estado de choque. Necrosis y lesiones parenquimatosas del hígado (que se traducen por íctero) y del riñón.

Dolor en el sitio del traumatismo, sed, náuseas, oliguria, anuria y choque.

**Examen físico.** Hay daño en las áreas afectadas. Hipertensión arterial. Signos moderados o severos de choque.

En la zona traumatizada se aprecia una tumefacción flogística.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Anemia, leucocitosis, hipercaliemia, uremia, creatininemia. Disminución del sodio.

**Orina.** pH alcalino, proteinuria, creatinuria, hemoglobinuria y mioglobinuria. Proteinuria, glucosuria, cilindros granulosos.

**Electrocardiograma.** Signos de hiperpotasemia.

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome de aplastamiento se produce por una desintegración extensa de los músculos estriados (traumatismo, fulguración eléctrica, necrosis muscular isquémica).

Esta lesión ocasiona una isquemia tisular prolongada.

Las manifestaciones clínicas se presentan por la liberación en grandes cantidades de mioglobina y por necrosis del parénquima renal y del hígado acompañadas de choque.

### Bibliografía

Bywaters, E. and D.D. Beal: "Crush injury with impairment of renal function" Brit. Med. J., 1:427-432, 1941.

Hackredt-Boret's Laboratory Reports, Germany, 1917 quoted by: Paxson, N.F., Golub, L.J., and Hunter R.M.: The crush syndrome in obstetrics and gynecology. J.A.M.A., 131:500-04, 1946.

### SÍNDROME DE BARTTER

#### Sinonimia

S. de hipocaliemia crónica familiar. S. de hiperplasia yuxtaglomerular-hiperaldosteronismo-alcalosis hipocaliémica. S. de hiperprostaglandinismo primario.

#### Sindromografía

##### Clínica

Este síndrome comienza en el lactante, con síntomas de poliuria, polidipsia, anorexia, vómitos, estreñimiento, acompañados de hipotonía muscular, tristeza y síntomas de malnutrición. La tensión arterial es normal, el crecimiento es lento en los primeros años.

Se observa también retraso en la maduración ósea y en ocasiones existe tetania; parálisis intermitente con adinamia general y dolores difusos a veces acompañados de cefalea, vértigos y parestesias. Poliuria nocturna.

El cuadro clínico recuerda el hiperaldosteronismo pero sin hipertensión. Deben excluirse otros cuadros que se acompañan de hipocaliemia metabólica crónica y el síndrome de Fanconi, la acidosis renal infantil y la nefritis hipocaliémica.

Los enfermos pueden morir por deshidratación, uremia o diarrea bacteriana sobreañadida. El síndrome de Bartter también ha sido reportado en adolescentes y adultos jóvenes de ambos sexos.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hipocaliemia (1,5-2,5 mEq/L) e hipocloremia. Hiponatremia, alcalosis metabólica. Los niveles de renina y angiotensina II están elevados en el plasma.

**Orina.** Sólo muestra déficit de concentración y a veces proteinuria. Hiperaldosteronuria.

**Biopsia renal.** Es normal, pero se encuentra hipertrofia del aparato yuxtaglomerular.

### Sindromogénesis y etiología

Se transmite por herencia autosómica recesiva o esporádica. Su mecanismo de producción es dudoso: parece existir una falta de respuesta vascular a la angiotensina, con hiperplasia consecutiva del aparato yuxtaglomerular e hiperaldosteronismo. Como se sabe la hipopotasemia estimula la producción excesiva de PGE2 que tiene acción vasodilatadora. Esta elevación, así como la de bradicinina, explican la normalidad de la presión arterial. El aumento de la PGE se considera el defecto primario y se debe al aumento en la síntesis de esta sustancia por las células intersticiales del riñón. La prostaglandina o sus precursores inducen vasodilatación y estimulación del sistema renina-angiotensina-aldosterona, lo que a su vez ocasiona la supresión de la enzima K-Na-ATPasa, y en consecuencia se la inhibe la reabsorción tubular del sodio en el tubuli renal proximal.

## Bibliografía

- Barter, F.C. *et al.*: "Hyperplasia of the juxtaglomerular complex hyperaldosteronism and hypokalemic alkalosis. A new syndrome". *Am. J. Med.*, 33, 1962.
- Royer, P., *et al.*: *Nefrología Pediátrica* (trad. españ.). Ed. Toray, Barcelona, 1975, p. 40.
- Simopoulos, A.P. y F. C. Barter: "Growth characteristics and factors influencing growth in Barter's syndrome". *J. Pediat.*, 81:56, 1972.

## SÍNDROME DEL CUELLO DE LA VEJIGA EN MUJERES

### Sinonimia

S. de contractura del cuello de la vejiga. Véase S. de obstrucción prostática en mujeres.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se caracteriza por dificultad para iniciar la micción, seguida de un chorro fino y un goteo terminal. Con frecuencia se asocian infecciones urinarias.

Presenta un volumen residual vesical muy aumentado, con aumento de la vejiga y formación de divertículos.

El examen neurológico permite excluir la vejiga neurogénica.

#### Exámenes paraclínicos

**Cistografía y cistouretrograma.** Permiten determinar el volumen residual de orina, lo que es de mucha importancia.

**Cistoendoscopia.** Permite la calibración del cuello vesical.

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome se debe a un estrechamiento congénito del cuello vesical y a una disfunción de los músculos del esfínter del cuello vesical. Entre las causas adquiridas, se consideran las intervenciones quirúrgicas en el cuello vesical, las infecciones crónicas del cuello.

Debe ser diferenciado de las estenosis causadas por compresión extrínseca (tumores pélvicos, embarazo, etcétera).

## Bibliografía

- Ward, J.N., R.W. Lavengood, and J.W. Draper: "Pseudo bladder neck syndrome in women". *J. Urol.*, 99:65-68, 1968.

## SÍNDROME DE EPSTEIN

### Sinonimia

S. nefrótico idiopático. Nefrosis lipoidea. Glomerulonefrosis membranosa.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se observa, generalmente, en niños o personas jóvenes, con más frecuencia en el sexo masculino, entre 1 y 6 años, pero puede ocurrir en cualquier edad y se caracteriza por anorexia, vómitos, diarrea y disnea.

**Examen físico.** Edema, que toma los ojos y se extiende convirtiéndose en un verdadero anasarca, palidez, a veces hidrotórax que puede ser bilateral y ascitis. En algunos casos hipertensión arterial.

## Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hipoalbuminemia marcada con hiperglobulinemia del tipo alfa 2 y beta, hiperfibrinogenemia, hiperlipemia, urea elevada y curva de tolerancia a la glucosa plana. Eritrosedimentación acelerada.

**Orina.** Albuminuria marcada, hematuria, cilindros hialinos y granulosos.

**Metabolismo basal.** Bajo.

**Biopsia renal.** Adelgazamiento de la membrana basal, proliferación de las células endoteliales. Si la lesión progresa puede originar hialinización y fibrosis.

### Sindromogénesis y etiología

En adultos se ha visto después de glomerulonefritis estreptocócicas. En niños parece existir una predisposición familiar.

Se ha considerado como un síndrome producido por mecanismo autoinmune.

Patogénicamente se produce una alteración inicial de la permeabilidad capilar en el glomérulo, que es responsable de la albuminuria masiva. Ello implica una hipoalbuminemia y como consecuencia edema generalizado por la caída de la presión coloidosmótica en el plasma con todas sus consecuencias clínicas.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

- Epstein, A.A.: "Concerning the causation of edema in chronic parenchymatous nephritis; methods for its alleviation". *Amer. J. Med. Sci.*, 154:638-647, 1917.
- Drummond, K.N.; A.F. Michael; R.A. Good, *et al.*: "The nephrotic syndrome of childhood; immunologic, clinical and pathological correlations". *J. Clin. Invest.*, 45:620-630, 1966.

## SÍNDROME DE FIEBRE HEMORRÁGICA EPIDÉMICA

### Sinonimia

S. de fiebre hemorrágica coreana. S.de nefrosisnefritis hemorrágica.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome ha sido reportado en Manchuria, Corea, Siberia, este de Rusia, Checoslovaquia y Hungría, con dos picos anuales en relación con algunas estaciones, pero en general es endémico. Se presenta en todas las edades y ambos sexos.

El comienzo es brusco y se caracteriza por: dolor de cabeza, fiebre, escalofríos, anorexia, náuseas, vómitos y dolor en la espalda.

**Examen físico.** Primer día: inyección conjuntival, enrojecimiento de la piel, especialmente en cara y cuello. Segundo día: aparecen petequias en cara, mucosa oral, conjuntiva y regiones axilares. Tercer día: edema periorbital. Cuarto día: la fiebre desaparece, pero se encuentra hipotensión y oliguria. A partir del décimo día: fase diurética que dura días o semanas con fluctuaciones entre choque y crisis hipertensivas con edema pulmonar en relación con el balance líquido. La convalecencia dura 3-12 semanas y la recuperación es gradual.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hematócrito elevado; leucocitosis por encima de 50 000 con leucocitos inmaduros. Trombocitopenia. Tras-



tornos del balance hidroelectrolítico. Durante la fase oligúrica, elevación de la urea y de la creatinina.

**Orina.** Proteinuria.

### Sindromogénesis y etiología

Se considera debido a una infección viral transmitida por mordedura de arácnidos similares al arador de la sarna.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Dennis, L.H., and M.E. Conrad: "Accelerated intravascular coagulation in a patient with Korean hemorrhagic fever". *Ann. Intern. Med.*, 121:449-452, 1968.

## SÍNDROME DE FÍSTULA ARTERIOVENOSA DEL RIÑÓN

### Sindromografía

#### Clínica

Los pacientes presentan los síntomas característicos de la hipertensión arterial, tales como cefalea a veces pulsátil, tendencia al mareo, zumbidos de oído, visión de candelillas.

A estos se asocian los síntomas precoces de insuficiencia cardíaca.

**Examen físico.** Hipertensión arterial, ruido audible especialmente en la parte alta del abdomen anterior o posterior, thrill palpable, cardiomegalia, edema y otros signos de insuficiencia cardíaca.

#### Exámenes paraclínicos

**Urograma excretor.**

**Arteriografía renal.** Permite comprobar la fístula.

**Sangre.** Policitemia.

### Sindromogénesis y etiología

Se debe a una fístula arteriovenosa del riñón.

### Bibliografía

Kirby, C.K., *et al.*: "Arteriovenous fistula of renal vessels; case report". *Surgery*, 37:267-271, 1955.

Scheifley, C.H.: "A new clinical syndrome producing hypertension arteriovenous fistula of the kidney". *JAMA*, 174:1625-1627, 1960.

## SÍNDROME DE FRALEY

### Sinonimia

S. de compresión del cálice de origen vascular.

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por dolor unilateral intermitente en el flanco, a veces de tipo cólico. El dolor se intensifica a la presión y percusión de la región renal.

En ocasiones se acompaña de hematuria. Son frecuentes las pielonefritis y las litiasis en el cálice superior.

#### Exámenes paraclínicos

**Orina.** Hematuria microscópica o evidente.

**Radiología.** Disminución del cálice superior con dilatación del cálice medio. Detención del contraste en el sistema calicial superior. Estas alteraciones son más evidentes si se comprime el abdomen o en posición de Trendelenburg.

**Angiografía.** Se aprecia una rama anómala de la arteria o de la vena renal que comprime el infundíbulo pélvico. Se observa también en la ptosis renal.

### Sindromogénesis y etiología

El dolor se debe probablemente a una hiperdistensión periódica del cálice superior. Las alteraciones del infundíbulo pélvico son ocasionadas por una compresión extrínseca debida a una rama de la arteria o de la vena renal, que frecuentemente coexiste con ptosis renal.

### Bibliografía

Fraley, E.E.: "Vascular obstruction of superior infundibulum causing nephralgia: a new syndrome". *New. Engl. J. Med.*, 275:1403-1409, 1966.

## SÍNDROME DE GLICINURIA

### Sinonimia

S. de glicinuria idiopática.

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por nefrolitiasis, pero el cálculo está formado por oxalato y contiene un 0,5 % de glicina. Esto se produce cuando la eliminación de glicina por la orina sobrepasa el límite de saturación.

Se acompaña de la sintomatología dolorosa y/o séptica propias de las nefrolitiasis.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Tasa plasmática de glicina normal.

**Orina.** Hiperglicinuria.

### Sindromogénesis y etiología

Afección hereditaria probablemente dominante con un defecto en el sistema de transporte tubular, especialmente en la reabsorción de glicina.

### Bibliografía

De Vries, A.; S. Kochwa, *et al.*: "Glycinurias, a hereditary disorders associated with nephrolitiasis". *Am. J. Med.*, 23:408-415, 1957.

## SÍNDROME HEMODIALÍTICO

### Sindromografía

#### Clínica

El cuadro clínico se desencadena bruscamente después de una hemodiálisis, especialmente renal, sobre todo en casos de insuficiencia renal aguda, nefritis aguda y necrosis cortical del riñón.

Se distingue una forma ligera, sin alteraciones de la conciencia, que se manifiesta por trastornos musculares y desorientación transitoria, y una forma grave, que se inicia con cefalea

intensa y vómitos seguidos de desorientación o pérdida de la conciencia que puede conducir a la muerte. En ocasiones accesos convulsivos e hipertensión.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Hiperazotemia antes de la hemodiálisis que cae rápidamente durante ella, pero manteniendo elevados los componentes nitrogenados en el líquido cefalorraquídeo.

**Orina.** Las alteraciones propias de la lesión renal.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Un aporte elevado de proteínas puede ocasionar una elevación de la urea en los pacientes con lesiones renales importantes, y aunque durante la diálisis la urea disminuye rápidamente en sangre, en el líquido cefalorraquídeo la disminución es muy lenta por alteraciones de la barrera hematoencefálica. Esto conduce a un edema cerebral y a veces a hemorragia subdural.

#### **Bibliografía**

Kennedy, A.C.; A.L. Linton, *et al.*: "Urea levels in cerebrospinal fluid after haemodialysis". *Lancet*, 1:410-411, 1962.

### **SÍNDROME HEMOLÍTICO-URÉMICO**

#### **Sinonimia**

S. de Gasser-Karrer. S. de Gasser.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Este síndrome se presenta fundamentalmente en niños, pero cada vez son más frecuentes los casos en adultos, por cierto de mayor gravedad y mortalidad. Comienza en la mayor parte de los casos con un cuadro viral, caracterizado por fiebre y trastornos generales, respiratorios y digestivos (diarrea, a veces sanguinolenta, vómitos y dolor abdominal).

Pueden aparecer hemorragias en la piel. A continuación se instala un cuadro de anemia aguda con manifestaciones renales severas, alteraciones del sistema nervioso central y hemorragias gastrointestinales. Existe oliguria marcada que puede llevar a la anuria y hemoglobinuria en muchos casos. En el adulto los síntomas prodrómicos que semejan una enfermedad viral, son menos aparatosos, pero se han relacionado con embarazo, posparto, anticonceptivos orales, e infecciones que incluyen: fiebre tifoidea, bacteriemia por gramnegativos, parotiditis y mononucleosis infecciosa. Las necrosis isquémicas pueden afectar a muchos órganos causando: insuficiencia cardíaca y arritmias, ictericia, hepatosplenomegalia, pancreatitis y alteraciones respiratorias graves.

##### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Anemia intensa, trombocitopenia, disminución del tiempo de protrombina y acumulación de los productos de degradación de la fibrina en suero. Uremia y retención de creatinina, así como otras alteraciones propias de insuficiencia renal.

**Biopsia renal.** Necrosis cortical y en los estudios con inmunofluorescencia existe una tinción intensa de la fibrina con presencia de anticuerpos en las membranas.

#### **Sindromogénesis y etiología**

El síndrome comienza con hemólisis debida a la fragmentación de eritrocitos, a la que se asocia trombocitopenia y datos

bioquímicos y patológicos de coagulación intravascular. Esto ocasiona alteraciones de la coagulación y depósitos de fibrina en las pequeñas arterias y arteriolas, con lesiones microangiopáticas y necrosis renal y en otros órganos.

La etiología es desconocida.

#### **Bibliografía**

Gianantonio C.A., *et al.*: "The hemolytic-uremic syndrome". *Nephron*. 11:174, 1973.

Gasser, C.; E. Gauthier, *et al.*: "Hemolytisch-uremische Syndrome. Bilateral Nierenrindennekrose bei akuten erworbenen hemolytischen Anmien". *Schweiz. Med. Wschr.*, 85:905, 1955.

### **SÍNDROME DE INSUFICIENCIA PRERRENAL**

#### **Sinonimia**

S. de uremia prerrenal. S. de Blum. S. de Blum-Van Cauaert. S. de azotemia hipoclorémica. S. de azotemia extrarenal. S. de anoxia renal.

#### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Se caracteriza por astenia, anorexia, náuseas, disnea, letargo progresivo que llega a dejar al paciente exhausto, sediento, después aparecen convulsiones y cae en coma.

**Examen físico.** Se aprecia oliguria, ritmo cardíaco irregular, taquipnea y signos de edema pulmonar.

##### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Anemia si la causa es una pérdida de sangre. Leucocitosis, trombocitopenia, uremia, hiperfosfatemia, aumento de la creatinina y ácido úrico, hiponatremia y disminución del consumo de protrombina.

**Orina.** Escasa, aumento de la densidad, albuminuria.

**Electrocardiograma.** Signos de hiperpotasemia.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Este síndrome se debe a una disminución de la perfusión renal ocasionada por:

1. Disminución del débito cardíaco.
2. Pérdida de sangre.
3. Hipotensión arterial.
4. Deshidratación severa.
5. Poscirugía.
6. Postraumatismo.
7. Secreción inapropiada de ADH.
8. Drogas vasoconstrictoras.
9. Instrumentaciones en tracto gastrointestinal.

#### **Bibliografía**

Starling, E.H.: *The Fluids of the Body*. In *The Herter Lectures*, Chicago, Keener, 1909, p. 106.

Strauss, M.B. and L.G. Welt: *Diseases of the Kidney*, Boston, Little Brown, 1963.

### **SÍNDROME DE KIMMELSTIEL-WILSON**

#### **Sinonimia**

S. de diabetes-nefrosis. S. de glomerulosclerosis intercapilar. S. de diabetes-glomerulohialinosis. S. de nefroangiopatía diabética.

## Sindromografía

### Clínica

Se observa, generalmente, en la diabetes de las personas jóvenes tratadas con insulina y comienza después de 10 años de la enfermedad. Se caracteriza fundamentalmente por hipertensión arterial, retención líquida con un cuadro clínico de síndrome nefrótico y más tarde insuficiencia renal crónica con todas sus características, la muerte se debe fundamentalmente a ella.

En estos pacientes concomitan lesiones arteriales y retinianas propias de la fase de la diabetes complicada.

### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Además de las alteraciones de la glucemia, en estos casos se aprecia elevación de la urea y creatinina.

Cuando esto sucede la mayoría de los pacientes mueren antes de los 2 años de instalada esta alteración. También están presentes las alteraciones electrolíticas características del cuadro de insuficiencia renal.

**Orina.** Es frecuente una microalbuminuria en los diabéticos que oscila entre 30 y 300 mg en 24 h, pero puede ir aumentando y llegar a ser intensa; si sobrepasa los 3 g/día, estos pacientes no viven más de 6 años.

**Biopsia renal.** Se aprecian los dos patrones más típicos: forma difusa o nodular que pueden coexistir o no. La forma difusa, más frecuente, presenta ensanchamiento de la membrana basal glomerular, junto con engrosamiento mesangial generalizado. En la forma nodular existe acumulación de material PAS positivo en la periferia de los glomérulos, lesión de Kimmelstiel-Wilson. Además puede haber hialinización de las arteriolas glomerulares aferentes y eferentes, "gotas" de la cápsula de Bowman, depósitos de fibrina y oclusión de los glomérulos.

## Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida y se considera relacionada con la diabetes insulín dependiente, de acuerdo con la experimentación animal y la observación clínica. Se ha observado que si se trasplanta riñón sano a estos diabéticos, se produce en pocos años la nefropatía. Si se trasplanta riñón de diabéticos con el síndrome renal a sanos, puede mejorar la nefropatía. No se han podido demostrar fenómenos inmunológicos en este síndrome.

El trasplante renal ha mejorado notablemente el futuro de estos pacientes.

## Bibliografía

Mogensen C.E.; C.K. Christensen: "Predictin diabetic nephropathy in insulin-dependent patients". N. Engl. J. Med., 311:89, 1984. Kimmestiel, P. and C. Wilson: "Intercapillary lesions in the glomeruli of the kidney". Am. J. Path., 12:83-98, 1936.

## SÍNDROME DE LIDDLE

### Sinonimia

S. de pseudoaldosteronismo. S. de pseudohiperaldosteronismo. S. de hipertensión-alcalosis hipocaliémica.

## Sindromografía

### Clínica

Este síndrome se caracteriza por polidipsia, poliuria e incapacidad para concentrar la orina. Hipertensión arterial severa. Cefaleas y crisis hipertensivas cerebrales, con parestesias y estasis papilar. Cuando se presenta en niños el crecimiento es normal.

## Exámenes paraclínicos

**Orina.** Densidad disminuida y bajo poder de concentración. Excreción de más de 80 mEq de potasio al día. Disminución de la excreción de sodio.

**Sangre.** En contraste con la pérdida de potasio, los niveles de aldosterona están disminuidos y no aumentan a pesar de la privación de sodio y el aumento de las reservas de potasio.

Los niveles de renina están normales o elevados al contrario del hiperaldosteronismo, en el cual los niveles de renina están bajos.

El triamterene, que bloquea el intercambio de potasio por sodio a nivel del túbulo, es efectivo y corrige la hipertensión arterial y la alcalosis hipocaliémica, además disminuye la pérdida de potasio y aumenta la excreción de sodio.

## Sindromogénesis y etiología

Se transmite por herencia autosómica dominante. El mecanismo parece ser un defecto en el transporte de potasio a través de la membrana del túbulo renal.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Liddle, C.W. *et al.*: A familial renal disorder simulating primary aldosteronism but with negligible aldosterone secretion. In Baulieu, E.E. and Robel, P (eds): Aldosterone, A Symposium. Oxford: Blackwell Scientific Publications, 1964, p. 352.

Royer, Nabib, Mathieu y Broyer: Nefrología Pediátrica. Ed. Flammarion, Paris, 1973, p. 43.

## SÍNDROME DE NEFRITIS DE LOS BALKANES

### Sinonimia

Nefropatía crónica endémica de Yugoslavia. Nefropatía endémica del sureste de Europa.

## Sindromografía

### Clínica

Puede no existir ningún síntoma de tipo renal como: edema, hematuria, ni antecedentes de infección respiratoria superior.

**Examen físico.** Al examen se constata que la tensión arterial es normal, solo a veces está elevada.

### Exámenes paraclínicos

**Orina.** Proteinuria no mayor de 1 g en 24 h. Leucocituria ligera y en ocasiones cilindros.

**Sangre.** Hiperazotemia (especialmente en pacientes mayores de 30 años). Acidosis hiperclorémica.

## Sindromogénesis y etiología

Este síndrome afecta a la tercera parte de la población en las áreas endémicas (pequeñas villas a lo largo de ríos en Yugoslavia, Bulgaria, Rumania). Las personas que se van del lugar no desarrollan el síndrome, pero, los que viven allí desarrollan la afección en 10 años aproximadamente.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Hall, P.W.; G.J. Dammin; R.C. Griggs, *et al.*: "Investigation of chronic endemic nephropathy in Yugoslavia". Amer. J. Med., 39:210-217, 1965.

## SÍNDROME NEFRÓTICO

### Sindromografía

#### Clínica

El síndrome nefrótico es un término clínico usado para describir una afección caracterizada por proteinuria intensa (más de 3,5 g por 1,75 m<sup>2</sup> de superficie corporal por día), concentración baja de la albúmina del plasma, edema y generalmente, hipercolesterolemia. Los caracteres cardinales pueden asociarse con cualquier enfermedad en la cual la lesión de los capilares glomerulares sea de tal intensidad que exista un aumento, considerable y persistente, de la permeabilidad glomerular y el consiguiente escape masivo de albúmina y otras proteínas circulantes de bajo peso molecular, desde la sangre a la orina.

El síntoma más frecuente es el edema que puede variar en su intensidad desde un ligero embotamiento periorbital matutino hasta el anasarca y/o derrames pleurales y ascitis. Palidez de la piel en relación con el edema y con frecuencia existen franjas blancas en el lecho ungueal debidas a la hipoalbuminemia crónica.

Se encuentra hipertensión hasta en un 30 % de casos especialmente en adultos con lesiones mínimas glomerulares.

Otros síntomas dependen de la etiología del síndrome (diabetes, lupus eritematoso, poliarteritis, etcétera).

#### Exámenes paraclínicos

**Orina.** Proteinuria > de 3 g, que puede llegar a 15 g en 24 h. En muchos pacientes puede haber sustancias lipídicas en el sedimento en forma de cuerpos grasos ovales y cuerpos birrefringentes, que corresponden a cristales de ésteres de colesterol.

**Sangre.** Hipoalbuminemia, anemia y en muchos pacientes hiperlipidemia. El patrón más común es: elevación del colesterol total, triglicéridos y lipoproteínas  $\alpha$  y  $\text{pre}\alpha$ .

**Biopsia renal.** Muestra las lesiones membranosas en el glomérulo y su estudio completo (óptico, con inmunofluorescencia y con microscopía electrónica) puede precisar la etiología del síndrome.

### Sindromogénesis y etiología

Las afecciones y/o causas que pueden originar o asociarse a un síndrome nefrótico son múltiples.

El mecanismo de producción del edema está relacionado con la lesión glomerular inicial que origina proteinuria seguida de hipoalbuminemia y disminución de la presión oncótica, lo que ocasiona disminución del volumen plasmático. Como mecanismo compensador se produce una sobreproducción de aldosterona y de hormona antidiurética, que retienen sodio y agua, esto produce cada vez más edema. También parece existir menor producción de la llamada hormona natriurética o auriculina. La causa de la hiperlipidemia en este síndrome es incierta, a pesar de las múltiples teorías enunciadas.

## SÍNDROME DE NEFRÍTIS JUVENIL FAMILIAR

### Sinonimia

S. de Fanconi I.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome ha sido reportado en niños y adultos jóvenes en ambos sexos. Se caracteriza por polidipsia, poliuria, ceguera

nocturna seguida de disminución progresiva del campo visual y finalmente visión borrosa.

**Examen físico.** En los ojos: borramiento de las arteriolas retinianas, palidez de la papila, depósitos de pigmento amarillo en la retina, degeneración macular y opacidad del cristalino. La tensión arterial generalmente es normal hasta los estadios más avanzados de la enfermedad.

#### Exámenes paraclínicos

**Orina.** Disminución de la densidad, proteinuria moderada y hematuria mínima. Cultivo, negativo. Anormalidad en la tolerancia a la creatinina y la eliminación de fenolsulfonftaleína.

**Pielografía.** Reducción del tamaño de los riñones.

**Sangre.** Uremia.

**Biopsia renal.** Adelgazamiento de la cápsula de Bowman con hialinización del glomérulo, adelgazamiento de la membrana de los túbulos. Atrofia de los túbulos y fibrosis intersticial.

### Sindromogénesis y etiología

Es un síndrome de etiología genética de herencia autosómica recesiva.

McKusich identifica dos entidades independientes con igual herencia: la nefronofitosis familiar juvenil (MIM 256100) y la displasia renal y aplasia retiniana o S. Loken-Senior o S. renal-retiniano (MIM 266900). El defecto básico no está claro.

### Bibliografía

- Fanconi, G.; E. Hanhart; A. von Albertini, *et al.*: "Die familiäre juvenile Nephronophthise". *Helv. Pediat. Acta*, 6:1-49, 1951.
- Meier, D.A.; J.W. Hess: "Familial nephropathy with retinitis pigmentosa". *Amer. J. Med.*, 39:58-69, 1965.

## SÍNDROME DE OBSTRUCCIÓN PROSTÁTICA EN MUJERES

### Sinonimia

S. de Marion. (Véase S. del cuello vesical.)

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se caracteriza por disuria, que puede ir desde molestias no muy intensas hasta la retención completa de la orina.

**Examen físico.** Al examen se aprecia la vejiga distendida.

#### Exámenes paraclínicos

**Orina.** Discreta albuminuria o granulocitos en diferentes estadios de degeneración (pus).

**Cistograma.** Muestra un defecto filiforme o estrechamiento en el cuello, en la región del orificio interno, similar al observado en el hombre por la compresión prostática. La pared vesical presenta diferentes grados de trabeculación.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se considera debido a inflamación y/o hipertrofia del grupo de glándulas que rodean la parte posterior de la uretra en la mujer.

Sin embargo, no todos los autores están de acuerdo con esta patogenia. Pero la rareza de obstrucciones en esa parte en

la mujer, debidas a inflamaciones granulomatosas, lesiones neurológicas, o cistocele, la hacen planteable. Folsom y O'Brien han demostrado desde el punto de vista anatomopatológico las características del tejido extraído en estas pacientes.

### **Bibliografía**

- Caulk, J.: "Contracture of the vesical neck in the female". J. Urol., 6:341-343, 1921.  
Marion, G.: "De l'hypertrophie congénitale du col vésical". J.Urol. M d. Chil., 23:97-101, 1927.  
Folsom, A. and H. O'Brien: "The female obstructing prostate". J.A.M.A., 121:573-580, 1943.

## **SÍNDROME DE ORMOND**

### **Sinonimia**

S. de fibrosis periureteral. S. de fibrosis retroperitoneal idiopática. S. de retroperitonitis fibrosa. S. de periureteritis plástica. S. de fascitis de Gerota.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Este síndrome es más frecuente en hombres alrededor de los 46 años, en las mujeres alrededor de los 32 años. Se caracteriza por dolor en la espalda de intensidad variable, generalmente progresivo, que se irradia siguiendo el patrón del cólico ureteral. Otras veces es un dolor abdominal sin localización precisa. Este dolor puede persistir por meses y a veces se irradia a la región inguinal o genital. Frecuentemente se asocia a náuseas, vómitos, anorexia, malestar, fatiga, pérdida de peso y constipación o diarrea.

En ocasiones se asocia con un síndrome de diabetes insípida ADH-resistente y en estos casos se presenta: disuria, nicturia, oliguria, dolor de espalda y de cabeza, edema y sed.

**Examen físico.** Aporta pocos elementos: discreto aumento de la presión arterial y a veces fiebre; en ocasiones se puede palpar una masa sensible en el ángulo costovertebral.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Anemia constante, elevación de la urea y de la eritrosedimentación.

**Pielografía.** Permite precisar el sitio de la obstrucción en el uréter medio, casi siempre en el derecho, a veces bilateral.

### **Sindromogénesis y etiología**

Es posible que se trate de una fasciculitis o de una enfermedad colágena. Se ha pensado en varias causas: abuso de medicamentos, relación con otras enfermedades (peritonitis, colitis ulcerativa, lupus eritematoso, intervenciones quirúrgicas). Véase síndrome de lipogranulomatosis esclerosante.

La etiología es desconocida.

### **Bibliografía**

- Ormond, J.K.: "Bilateral uretral obstruction due to envelopment and compression by an inflammatory retroperitoneal process". J. Urol., 59:1072-1079, 1948.  
Knowlan, D.; M. Corrado; G.E. Schreiner, *et al.*: "Periureteral fibrosis with diabetes insipidus-like syndrome occurring with progressive partial obstruction of ureter unilaterally". Amer. J. Med., 28:22-31, 1960.

## **SÍNDROME DE OSTERTAG**

### **Sinonimia**

S. de nefropatía amiloidósica hereditaria.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Afecta ambos sexos, edad de aparición variable, hipertensión arterial, gran hepatosplenomegalia, hematuria, edema (expresión clínica de nefritis o nefrosis).

#### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre y orina.** Evidencias de la nefropatía. Prueba del rojo congo.

**Biopsia renal.**

### **Sindromogénesis y etiología**

De etiología genética y herencia autosómica dominante. Se conoce también como amiloidosis tipo III.

### **Bibliografía**

- Ostertag, B.: "Familiare Amyloid-Erkrankung". Z. Mensch. Vereb Konstit Lehre, 30:105-115, 1950.

## **SÍNDROME DE PEYRONIE**

### **Sinonimia**

S. de induración plástica del pene. S. de cavernositis fibrosa. S. de Van Burens. S. de cavernositis indurativa crónica.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Este síndrome se observa en la edad media y en algunos casos de hombres mayores. Se caracteriza por induración en el dorso del pene de desarrollo lento, al principio esta induración es elástica y más tarde cartilaginosa, que se extiende unos 2-8 cm y después crece hasta la extremidad distal del pene. Se acompaña de dolor y curvatura del pene; incapacidad para la erección en la región distal al proceso e interferencia con el coito, pues el pene se incurva lateral o dorsalmente. A la palpación se aprecia un endurecimiento irregular en el dorso del pene.

La afección es benigna, pero puede conducir al suicidio por la incapacidad de efectuar el coito.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Debe descartarse la sífilis mediante serología.

**Biopsia.** En este síndrome se observan lesiones que semejan un queloide, con ausencia de signos inflamatorios, ni elementos que hagan pensar en lesión neoplásica.

### **Sindromogénesis y etiología**

Es frecuente la asociación de este síndrome con el de Dupuytren, 30 % de los casos. Se considera una predisposición constitucional.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Peyronie, F. de la: "Sur quelques obstacles qui s'opposent à l'éjaculation naturelle de la semence". Mem. Acad. Chir. Paris, 1:425, 1743.  
Parton, I.: Urology in General Practice. London, Butterworth, 1960.

## SÍNDROME DE QUISTES RENALES

### Sinonimia

S. de riñón quístico. S. de enfermedad poliquística. Enfermedad poliquística renal del adulto (PKD 1).

### Sindromografía

Se reconocen dos tipos: infantil y adulto.  
El tipo infantil se caracteriza por:

#### Clínica

Náuseas, vómitos y deshidratación.

**Examen físico.** Se detecta: distensión abdominal, palpación de masas renales bilaterales (excepto en la variedad de quistes pequeños).

Pueden encontrarse signos físicos de quistes en otros órganos, como cerebro, pulmón, hígado, páncreas; pero usualmente están subordinados a las lesiones renales que son las que originan los síntomas principales.

#### Exámenes paraclínicos

**Orina.** Albuminuria, hematuria y aumento de células epiteliales.

**Sangre.** Acidosis hiperclorémica.

**Imagenología.**

**Pielograma.**

**Ultrasonido.**

**Scanning renal con isótopos radiactivos.**

El tipo adulto se caracteriza por:

#### Clínica

Puede ser asintomático durante varias décadas. Otras veces se manifiesta por dolores lumbares, disuria, hematuria con o sin dolor, debilidad y aumento del abdomen.

**Examen físico.** Se palpan masas renoabdominales generalmente polilobuladas que se corresponden con los riñones y que hacen relieve en la cavidad abdominal. Hipertensión arterial.

#### Exámenes paraclínicos

Son los señalados en el tipo infantil.

### Sindromogénesis y etiología

Presenta etiología genética. Esta mutación se transmite como una herencia autosómica dominante. El gen PKD1 se ha localizado en el cromosoma 16 p13.11, a p13.3.

El defecto básico, aunque no bien delineado, se sugiere esté relacionado con defectos de canales protónicos.

## Bibliografía

Gillespie, G. A. *et al.*: CpG island in the region of an autosomal dominant polycystic kidney disease locus defines the 5-prime end of a gene encoding a putative proton channel. Proc. Nat. Acad. Sci., 88:4289-4293, 1991.

## SÍNDROME DE REFLUJO URETERAL PRIMARIO

### Sinonimia

S. de megauréter-megavejiga. S. de vejiga aganglionar. S. de dilatación idiopática de las vías urinarias.

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por infecciones urinarias repetidas en niños, con vómitos, episodios febriles, piuria, que curan temporalmente con antibióticos. Puede presentarse en edades mayores.

**Examen físico.** Se puede percudir y palpar una vejiga muy dilatada, flácida o con tensión que puede llegar hasta el ombligo.

#### Exámenes paraclínicos

**Cistografía.** Muestra una vejiga muy grande con paredes muy finas, pero la mucosa hipertrófica; reflujo marcado hacia los uréteres que están muy dilatados y también hacia los cálculos renales. El orificio ureteral en la vejiga es amplio y dilatado. La uretra es normal.

### Sindromogénesis y etiología

Se trata de un reflujo ureteral primario, que puede ser debido a un mal desarrollo de los músculos del triángulo o a otras causas. La llamada megavejiga con paredes muy finas es secundaria y se debe a la distensibilidad de la pared vesical en el niño. Se considera que puede deberse a una adaptación funcional para mantener una evacuación suficiente, a pesar del reflujo vesicoureteral.

Se asocia al megacolon congénito, por lo cual se ha planteado que se debe a una enfermedad agangliónica o a defectos en el parasimpático pélvico.

## Bibliografía

Kretschmer, H.L. and J. R. Greer: "Insufficiency at the ureterovesical junction". Surg. Gynec. Obstet., 21:228-231, 1915.  
Paquin, A.J. Jr.; V.F. Marshall; J.H. McGovern: "The megacystis syndrome". J. Urol., 83:634-646, 1960.

## SÍNDROME DE RENOY (JUHELL)

### Sinonimia

S. de necrosis bilateral de la corteza renal.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome en los dos tercios de los casos se inicia durante el embarazo o el puerperio en forma de una eclampsia o de una preeclampsia. El cuadro clínico comienza con la muerte del feto y su expulsión, en otros casos está asociado a un trauma quirúrgico, infecciones o envenenamiento. Se manifiesta por dolor lumbar bilateral y dolor epigástrico, vómito. A veces pérdida de la conciencia. Oliguria, hematuria y progresión hacia la anuria, uremia y coma.

El pronóstico es fatal, la muerte sobreviene en poco tiempo, siendo pocos los casos que sobreviven.

#### Exámenes paraclínicos

**Orina.** Hematuria, cilindruuria y proteinuria.

**Sangre.** Hiperazotemia, hiperpotasemia, hipermagnesemia e hipocloremia.

**Biopsia renal.** Necrosis cortical múltiple con hialinosis de los glomérulos.

### Sindromogénesis y etiología

Experimentos en animales han mostrado que la necrosis cortical renal bilateral puede ser provocada por diferentes noxas, que determinan un espasmo a nivel de los vasos renales (toxinas bacterianas del cólera u otras, dietilenglicol, dioxán, litiocarmín, hormonas neurohipofisarias, adrenalina, serotonina, choque). Sin embargo, aunque en el humano se repiten algunos de estos factores con mecanismos análogos, en el embarazo existen condiciones funcionales complejas y factores predisponentes que facilitan un choque y que pueden actuar como factores desencadenantes.

### Bibliografía

Renoy, J.: "De l'anurie précoce scarlatineuse". Arch. gen. Méd., 17:385-410, 1886.

Matlin, R.A. and N.E. Gary: "Acute cortical necrosis. Case report and review of the literature". Am.J.Med., 56:110-118, 1974.

## SÍNDROME DE THORN

### Sinonimia

S. de nefritis perdedora de sal. Pseudo Addison

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se caracteriza por astenia marcada, mareos, desvanecimientos y calambres musculares. Síntomas digestivos: anorexia, náuseas y vómitos. En su evolución se presenta un cuadro de postración, hipotensión arterial (en sus comienzos), seguida de hipertensión (por aumento de la aldosterona e hipocaliemia), confusión mental, colapso y coma.

Signos de nefropatía: poliuria, hipostenuria, polidipsia.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Disminución marcada del sodio e hipocloremia.

Aumento de la renina y posteriormente de la aldosterona, seguida de déficit de potasio. Hiperazotemia.

**Orina.** Marcado aumento de la excreción de sodio.

### Sindromogénesis y etiología

Se observa, generalmente, en algunas pielonefritis en las cuales existe pérdida excesiva de sal por la orina, debido a una incapacidad tubular para reabsorber el sodio.

Simula el cuadro clínico de una enfermedad de Addison.

### Bibliografía

Thorn, G.W. et al.: "Renal failure simulating adrenocortical insufficiency". New England J. Med., 231:76, 1944.

## SÍNDROME DE UÑAS MITAD Y MITAD

### Sinonimia

S. de onicopatía azotémica

## Sindromografía

#### Clínica

En las nefropatías crónicas con hiperazotemia, 25 casos entre 1 500 presentan alteraciones de las uñas. Se puede observar que el lecho ungueal de las uñas, presenta bandas rojizas o rojo-parduscas que ocupan la mitad del lecho, pero la otra porción permanece de color normal. La mitad proximal es de color blanco y la distal tiene la coloración señalada. Si se impide el retorno venoso no se altera sustancialmente el contraste entre las dos zonas. Este patrón no tiene tendencia a extenderse fuera de la uña.

Tampoco existe relación entre la severidad de la uremia y los cambios ungueales.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Uremia y disminución del aclaramiento de la creatinina.

### Sindromogénesis y etiología

Se observa en el 20-40 % de los casos de uremia crónica.

En ocasiones se han encontrado en casos de cilindruria sin uremia. Puede asociarse también con la cirrosis hepática.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Bean, W.B., "A discourse on nail growth and unusual fingernails". Trans. Amer. Clin. Climat. Ass., 74:152-167, 1963.

Lindsay, P.G.: "The half and half nail". Arch. Int. Med., 119:583-587, 1967.

## SÍNDROME DE UREMIA CARDIACA

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se presenta en pacientes con uremia crónica, tratados con dieta selectivamente pobre en proteínas. Se puede constatar: cardiomegalia pronunciada, ritmo de galope e hipotensión severa. Las pericarditis y arritmias son frecuentes y manifiestan una sensibilidad marcada a los glucósidos cardíacos.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre y orina.** Muestran las alteraciones propias de la uremia crónica: hematócrito bajo que persiste aun después de controlado el cuadro clínico.

**Radiografía de tórax.** Cardiomegalia.

**Electrocardiograma.** Muestra el tipo de arritmia que acompaña a este síndrome.

### Sindromogénesis y etiología

Se considera una progresión del cuadro urémico o que se trate de un proceso secundario provocado por la dieta, la hipertensión prolongada o la anemia crónica.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Bailey, G.L., C.L. Hampers, J.P. Merrill: Ann. Meeting of Amer.Soc. Artif. Internal Organs. Quoted by J.A.M.A., 200:8-30, 1967.

## SÍNDROME DE URETRITIS POSGONOCÓCICA

### Sindromografía

#### Clínica

Los síntomas aparecen dentro de los 20 días después del tratamiento con penicilina y probenecid en los pacientes con uretritis gonocócica, que no han tenido nueva contaminación.

Se caracteriza por uretritis con expulsión de pus por la uretra sin los gérmenes anteriores.

#### Exámenes paraclínicos

**Smear y cultivo.** Muestran infección por micoplasmas. Esto no sucede cuando los pacientes son tratados con tetraciclina.

### Sindromogénesis y etiología

Se debe a una infección por micoplasma asociada a la gonococia que se exagera después de la administración de penicilina.

### Bibliografía

Holmes, K.K., D.W. Johnson, T.M. Floyd, *et al.*: "Studies of venereal disease. II. Observations on the incidence, etiology, and treatment of the postgonococcal urethritis syndrome". J.A.M.A., 202:467-473, 1967.

## SÍNDROMES RENALES AFINES

### Síndromes con coloración anormal de la orina

Castaño oscuro o negro.

Fiebre de aguas negras.

Bywaters.

Sarcoma melanótico diseminado.

Garrod.

Hemoglobinuria.

Tirosinosis y tirosinuria.

Color pálido.

Diabetes mellitus.

Diabetes insípida.

Color rojo.

Hematúricos.

Hemoglobinúricos.

Trastorno del lunes en la mañana.

Mioglobinurias.

Porfirias.

Pañal rojo.

Color verde y azul.

Drogas.

Íctero obstructivo crónico.

Pañal azul.

## Síndromes nefrocútáneos

Comprenden un grupo de enfermedades en las que están presentes lesiones cutáneas y renales, o manifestaciones cutáneas y excreción de sustancias anormales en la orina.

Hereditarios.

Bourneville.

Ehlers-Danlos.

Fabry.

Gelfarb-Hyman.

Grönblad-Strandberg-Touraine.

Herrick.

Malformación del tracto urogenital-oído familiar.

Marfan.

Potter.

Pringle-Bourneville.

Render-Osler-Weber.

Urticaria pigmentosa.

Von Hippel-Lindau.

Von Recklinghausen.

Vasculitis y desórdenes del colágeno.

Dermatomiositis.

Esclerodermia.

Goodpasture.

Kussmaul-Maier.

Lupus eritematoso sistémico.

Schönlein-Henoch.

Stevens-Johnson.

Vasculitis alérgica.

Wegener.

Metabólicos.

Amiloidosis.

Calcinosis.

Deficiencia hereditaria de aminoácidos.

Folling.

Gota.

Ocronosis alcaptonúrica.

Porfiria.

Protorfiria eritropoyética.

Neoplásicos.

Kahler-Bozzolo.

Kaposi.

Misceláneos.

Aglutinación por frío.

Besnier-Boeck-Schaumann.

Disproteinemias.

Enfermedades granulomatosas.

Infecciones.

Por radiaciones.

Púrpura postransfusión.

Waldenström.

Por corticosteroides.

Cushing.

Por antibióticos.

Enterocolitis por antibióticos.



# SÍNDROMES RESPIRATORIOS

## SÍNDROME DEL AGUJERO TORÁCICO

### Sinonimia

S. de compresión neurovascular. S. del desfiladero costoclavicular. S. costoclavicular. S. de compresión del músculo pectoral menor. S. subcoracoideo-pectoral menor.

### Sindromografía

#### Clínica

Se manifiesta por dolor en el pecho, hombro, brazo, mano. Entumecimiento. Cambios de color en la piel. Claudicación. Síntomas neurovasculares en el miembro superior después de una prolongada hiperabducción del brazo durante la actividad física o el sueño. Aparecen los síntomas cuando los miembros superiores se encuentran en circunducción y las manos enlazadas sobre la cabeza.

**Examen físico.** Ruido en la fosa supraclavicular o infraclavicular. Pulso débil, presión arterial disminuida en el lado afecto. Atrofia de los músculos de la mano, debilidad y atrofia en el antebrazo.

#### Exámenes paraclínicos

**Arteriografía.** Muestra el sitio de la obstrucción arterial (habitualmente segunda porción de la subclavia). A veces con radioisótopos se demuestra la reducción del flujo.

**Radiología.** Osteoporosis de las falanges (en pacientes con embolia). Anomalías óseas: costilla supernumeraria, anomalía de la primera vértebra cervical y su correspondiente costilla, deformidad clavicular, toracoplastia previa.

### Sindromogénesis y etiología

La hiperabducción del miembro superior comprime los elementos neurovasculares en el punto de cruzamiento del proceso coracoideo y la cabeza del húmero.

### Bibliografía

- Cantrell, J.R., *et al.*: "A syndrome of congenital defects involving the abdominal wall, sternum, diaphragm, pericardium and heart". *Surg. Gynecol. and Obstet.*, 107:602, 1958.
- Wright, I.S.: "The neurovascular syndrome produced by hyperabduction of the arms". *Amer. Heart J.*, 29:1-19, 1945.
- Hollander, J.L.: *Arthritis and Allied Conditions*. ed. 7, Philadelphia, Lea & Febiger, 1966.

## SÍNDROME DE AYERZA

### Sinonimia

S. de Ayerza-Arillaga. S. cardíacos negros.

### Sindromografía

#### Clínica

Los síntomas se instalan en forma gradual en pacientes alrededor de la quinta década de la vida y que tienen antecedentes de sintomatología broncopulmonar.

Se caracteriza por síntomas de insuficiencia respiratoria con tos y disnea severa. Somnolencia.

**Examen físico.** Cianosis marcada, sobre todo en la cara, manos y pies. Signos de enfisema pulmonar e hipertrofia ventricular derecha del corazón. Hepatomegalia, reflujo venoso hepatoyugular, edema de miembros inferiores, especialmente cuando aparece el síndrome de insuficiencia cardíaca derecha.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Policitemia.

**Pruebas funcionales respiratorias.** Patológicas.

**Radiología de tórax.** Con signos de enfisema e hipertrofia ventricular derecha del corazón. Ateromatosis arterial con estrechamiento de la luz vascular.

### Sindromogénesis y etiología

La patogenia del síndrome está asociada con enfermedades de las arterias pulmonares como aterosclerosis, sífilis, etcetera. La etiología es desconocida.

### Bibliografía

- Ayerza, L.: "Maladie d'Ayerza, sclérose secondaire de l'artère pulmonaire (cardiaques noirs)". *Sem. Med. B. Aires*, 32:43, 1925.
- J Ayerza, L.: Unpublished *clinical lecture* at National University of Buenos Aires, 1901.
- Wintrobe, M.M.: *Clinical Hematology*. Philadelphia, Lea & Febiger, 1967.

## SÍNDROME DE BAGAZOSIS

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en trabajadores de la industria azucarera que tienen que ver con el bagazo de la caña de azúcar. Puede ser agudo, subagudo o crónico. De aparición insidiosa o repentina a la exposición del polvo de bagazo. Fiebre, escalofríos, sudoraciones, tos seca, anorexia, pérdida de peso, dolores torácicos y ocasionalmente hemoptisis.

**Examen físico.** Taquipnea, taquicardia, signos de hipoxia. Estertores finos a la auscultación.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología de tórax.** Aumento de la trama reticular del pulmón. Imágenes nodulares finas.

**Sangre.** Anemia moderada. No eosinofilia. A veces monocitosis. Reacción cutánea positiva contra antígeno específico. Neumonitis intersticial.

### Sindromogénesis y etiología

Hipersensibilidad al polvo del bagazo de caña.

### Bibliografía

Jamison, S.C., and J. Hopkins: "Bagassosis, a fungus disease of the lung case report". New Orleans Med. Surg. J., 93:580-582, 1941.  
Nicholson, D.P.: "Bagasse worker's lung". Amer. Rev. Resp. Dis., 97:546-560, 1968.

## SÍNDROME DE CARSSON

### Sinonimia

Enfermedad de Carsson. S. de descompresión. Enfermedad por descompresión de aire. Aeroembolismo.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en trabajadores que ejercen sus labores en cámaras de sumersión, túneles, bajo altas presiones. Al regresar a la presión atmosférica, sufren de cefalea, astenia, náuseas, vómitos, vértigos, disnea, choque, tos seca. Puede ocasionalmente presentarse paraplejía con parálisis intestinal y retención urinaria, convulsiones, dolor abdominal y articular.

**Examen físico.** Taquipnea con respiraciones superficiales. Choque, hipotensión y bradicardia.

### Sindromogénesis y etiología

La causa de este síndrome es el aumento y liberación del nitrógeno circulante en la sangre y su migración a los diferentes tejidos por la descompresión brusca.

### Bibliografía

Bassoe, P.: "The late manifestations of compressed air disease". Amer. J. Med. Sci., 165:526-542, 1913.  
Grinker, R.R. and A. L. Saks: Neurology. ed. 6, Springfield, Thomas, 1966.

## SÍNDROME DE CELEN-GELLERSTEDT

### Sinonimia

S. de hemosiderosis idiopática pulmonar. S. de induración oscura idiopática de los pulmones.

### Sindromografía

#### Clínica

Es más frecuente en varones en etapas tempranas de la vida. Presentación repentina, episodios recurrentes de crisis de tos, disnea, hemoptisis, en ocasiones fiebre y dolor abdominal.

**Examen físico.** Palidez cutánea, a veces ictericia y cianosis, dedos en palillo de tambor y esplenomegalia.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Anemia hipocrómica, hiperbilirrubinemia, *test* de coagulación normal. Policitemia tardía.

**Radiología de tórax.** Opacidad pulmonar poco definida. Patrón de aumento de la trama reticulonodular pulmonar. Cardiomegalia por cor pulmonale crónico en algunos casos.

### Sindromogénesis y etiología

Se considera una variante del síndrome de Goodpasture, sobre todo en el adulto.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Bronson, S.M.: "Idiopathic pulmonary hemosiderosis in adults: Report of a case and review of the literature". Am. J. Roentgenol., 83:260, 1960.  
Ceelen, W.: Die Kreislaufstörungen der Lungen. In: Henkelubarsch: Handbuch der Speziellen pathologischen Anatomie und Histologie, v. 3, Berlin, Springer, 1931, p.10.  
Gellerstedt, N.: "Über die 'essentielle' anämisierende Form der braunen Lungeninduration". Acta Pathol. Microbiol. Scand., 16:386, 1939.  
Soergel, K.H. and S.C. Sommers: "Idiopathic pulmonary hemosiderosis and related syndrome". Amer. J. Med., 32:499-511, 1962.

## SÍNDROME CERVICAL

### Sinonimia

S. de compresión de raíces de nervios cervicales. Espondilitis cervical. S. de Rust. S. de la costilla cervical. S. de hiperaducción. S. de la primera costilla supernumeraria.

### Sindromografía

#### Clínica

Casi siempre este síndrome hace su aparición en la edad adulta, después de un trauma del hombro por estiramiento o esfuerzo del brazo o del embarazo. Es, generalmente, unilateral aunque las costillas supernumerarias pueden ser bilaterales y más frecuentemente en mujeres. Hay dolor en el borde cubital que se incrementa con los movimientos, debilidad de las manos, brazo, hombros, entumecimiento y pérdida de la sensibilidad.

El paciente presenta dolor o cambios sensitivos, motores y tróficos a lo largo del trayecto de los nervios tomados, acompañados de limitación de los movimientos del cuello, pérdida del equilibrio, zumbido de oídos, náuseas, vómitos, taquicardia y cambios circulatorios.

**Examen físico.** Se constata: cianosis, edema, frialdad, es pasmus vasomotores, atrofia muscular, pulso débil del lado afectado, ocasionalmente es palpable una masa ósea en la fosa supraclavicular de ese lado.

Se añade malestar y espasmo muscular en las zonas afectadas y distrofia muscular. Los reflejos pueden estar normales, disminuidos o ausentes. Dilatación pupilar y otros signos del síndrome de Horner en ocasiones. Diferencia de la tensión arterial entre ambos miembros.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Muestra la costilla supernumeraria cervical, debe diferenciarse del disco cervical.

En la columna vertebral se aprecian formación de osteofitos, cambios degenerativos y estrechamiento de los espacios intervertebrales.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología puede ser tumoral o inflamatoria.

Se produce por la costilla cervical supernumeraria, la cual irrita el plexo braquial comprimiéndolo entre la costilla y el músculo escaleno anterior. Por el carácter familiar se ha planteado la etiología genética con herencia autosómica dominante.

También se produce un síndrome similar, por la compresión y/o irritación de las raíces dentro del foramen o el canal antes de la división del tronco nervioso. En estos casos puede ser de causa tumoral o inflamatoria.

### Bibliografía

- Holst, S.: "Cervical rib and associated vascular complications". J. Oslo City Hosp., 13:173-182, 1963.
- Jackson, R.: The cervical syndrome. Springfield, Thomas, 1958.
- Jackson, R.: The Syndrome of Cervica Nerve Root Compression. In Hollander, J.L.: Arthritis and Allied Conditions. Philadelphia, Lea & Febiger, 1966.
- Lishman, W.A. and W.R. Russell: "The brachial neuropathies". Lancet, 2:941-946, 1961.
- Murphy, T.: "Brachial neuritis caused by pressure of first rib". Aust. Med. J., 15:582-585, 1910.
- Schaper, J.: "Autosomal dominant uninheritance of cervical ribs". Clin. Genet. 31:386-388, 1987.
- Smyth, C.J., ed.: "Rheumatism and Arthritis". Ann. Int. Med., 59 suppl. 4, 74-75, 1963.
- Willshire: "Supernumerary first rib". Lancet, 2:633, 1860.

## SÍNDROME CIANÓTICO CON DEDOS EN PALILLO DE TAMBOR Y HEPATOPATÍAS

### Sinonimia

S. cianótico con dedos en palillo de tambor y policitemia.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en ambos sexos y todas las edades, más frecuente en niños.

**Examen físico.** Cianosis con o sin disnea. Dedos en palillo de tambor. Coexiste con una cirrosis hepática, con los caracteres propios de esta entidad.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Policitemia secundaria.

**Laparoscopia.** Hígado nodular y signos de hipertensión portal. Baja saturación de oxígeno arterial evidencia de *shunts* arteriovenosos.

**Radiología de tórax.** No revela alteración pulmonar.

### Sindromogénesis y etiología

Se plantea la liberación de una sustancia a nivel del hígado que provoca los *shunts* arteriovenosos pulmonares en individuos con predisposición familiar.

La etiología no está totalmente aclarada.

### Bibliografía

- Fluckiger, M.: "Vorkommen von trommelschlagel-formigen Fingerendphalangen ohne chronische Veränderungen an den Lungen oder am Herzen". Wien. Med., 34:1457, 1884.
- Silvermann, A.; M.D. Cooper; J.H. Moller, *et al.*: "Syndrome of cyanosis, digital clubbing, and hepatic disease in siblings". J. Pediat., 72:70-80, 1968.

## SÍNDROME DE CITELLI

### Sinonimia

S. de aprosexia.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en niños y se caracteriza por pérdida del poder de concentración, insomnio, somnolencia, retardo mental.

**Examen físico.** Pueden presentarse cambios faciales debido a la obstrucción respiratoria alta.

#### Exámenes paraclínicos

**Examen ororrinofaríngeo.** Se comprueban grandes masas adenoideas.

**Radiología de senos perinasales.** Opacidad que revela en muchos casos procesos inflamatorios sinusales.

### Sindromogénesis y etiología

Se debe a una obstrucción rinofaríngea por masas adenoideas.

### Bibliografía

- Citelli, S.: "Vegetazioni adenoidi e sordomutismo". Boll. d. mal. d. orecchio, d. gola e.d. naso, 22:141-150, 1904.

## SÍNDROME DE DISGAMMAGLOBULINEMIA TIPO I

### Sindromografía

#### Clínica

Es más frecuente en el sexo masculino, se presenta a cualquier edad. Es mayor la frecuencia en la infancia después del sexto mes de vida. Se caracteriza por enfermedades respiratorias repetidas de tipo bacterianas, neumonías, sinusitis, artritis de tipo reumatoidea, aumento de la incidencia de linfoma y leucemia.

**Examen físico.** Hepatosplenomegalia y linfadenopatías.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Hipogammaglobulinemia (deficiencia de IgA e IgG. La IgM está normal o aumentada). Disminución de la inmunidad celular.

**Radiología.** Condensaciones neumónicas, atelectasias, bronquiectasias, ausencia de adenopatías hiliares.

**Patología.** Número normal de plasmacitos presentes en varios tejidos.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

- Barth, W.F.: "An antibody deficiency syndrome". Amer. J. Med., 39:319-334, 1965.
- Christian, J.C., *et al.*: "Sisters with low birth weight, dwarfism, congenital anomalies, and dysgammaglobulinemia". Am. J. Dis. Child., 122:529, 1971.
- Sell, S.: "Immunological diseases". Arch. Path., 86:95-107, 1968.

## SÍNDROME DEL ESCALENO

### Sinonimia

S. de la costilla cervical sin costilla cervical. S. de compresión neurocirculatoria por el escaleno.

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por parestesias (acorchamiento), dolores quemantes (en ocasiones) que se extienden sobre todo por el territorio del nervio cubital (n. ulnar) originados por la compresión de las raíces cervicales (CVII-CVIII). Se acompaña de hiperestésias táctiles. Trastornos motores (debilidad de la presión) en el territorio del nervio mediano, con atrofia de la eminencia tenar o del ulnar (mano en garra). Enfriamiento de la mano y del antebrazo, microfigmia radial y cianosis (por compresión de la arteria subclavia).

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se debe a la hipertrofia aislada o fibrosis del escaleno anterior. Anormal desarrollo de la primera costilla.

## SÍNDROME DE FÍSTULA ARTERIOVENOSA PULMONAR

### Sinonimia

S. de aneurisma arteriovenoso congénito o várices pulmonares. S. de hemangioma cavernoso del pulmón.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en hombres adultos jóvenes, puede ser visto también en la infancia y niños pequeños. La sintomatología depende del tamaño del *shunt*, puede ser asintomática o existir disnea, dolores torácicos, vértigos, pérdida del conocimiento, síndrome de Adam-Stokes y hemoptisis.

**Examen físico.** Cianosis, dedos en palillo de tambor y uñas en vidrio de reloj. A la auscultación puede escucharse un soplo continuo sobre el pulmón afectado. En la piel y mucosas pueden existir hemangiomas asociados.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Policitemia.

**Radiología de tórax.** Aumento de la densidad pulmonar.

**Fluoroscopia.** Masas pulsátiles o no.

**Tomografía.** Lesión redondeada vinculada a los vasos.

**Angiocardiografía.** Puede demostrar las fístulas arteriovenosas.

### Sindromogénesis y etiología

En los casos en que el síndrome de Rendu-Osler está presente, puede existir una condición hereditaria.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Churton, T.: "Leeds and West-Riding Medico-Chirurgical Society: Multiple aneurism of pulmonary artery". Brit. Med. J., 1:223, 1897.

Friedberg, C.K.: Diseases of the Heart. ed. 3, Philadelphia, Saunders, 1966.

## SÍNDROME DE GOODPASTURE

### Sinonimia

S. de glomerulonefritis con hemorragia pulmonar. S. de pulmón púrpura. S. nefrítico. S. de neumonitis hemorrágica intersticial con nefritis.

### Sindromografía

#### Clínica

Predomina en hombres, en un rango de edad entre 16-61 años, sobre todo en la década de los 20. Cada día se reportan más casos en mujeres. La quinta parte de los casos presenta infecciones respiratorias virales, hemoptisis a veces de gran intensidad, disnea, tos, fatigamiento fácil, ocasionalmente náuseas y vómitos, pérdida de peso, dolores torácicos, hematuria, proteinuria, con insuficiencia renal progresiva.

**Examen físico.** Palidez, raramente hipertensión, edemas, rash cutáneo, esplenomegalia. La hipertensión y los edemas se presentan más frecuentemente en las etapas más avanzadas de la enfermedad.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Anemia normocítica y normocrómica, a veces leucocitosis. Hiperazoemia al final de la enfermedad. En más del 90 % de los casos se encuentran anticuerpos circulantes contra antígenos glucopéptidos relacionados con tejido no colágeno en la colágena tipo IV (membrana basal). Las cifras de anticuerpos circulantes tienen valor diagnóstico pero no pronóstico. No se detectan inmunocomplejos ni crioinmunoglobulinas circulantes.

**Orina.** Proteinuria, hematuria, leucocituria.

**Radiología de tórax.** Infiltrado inflamatorio en las bases pulmonares.

**Espujo.** Macrófagos repletos de hemosiderina. Puede confundirse con la hemosiderosis pulmonar. Por inmunológica y fluorescencia se reconocen en el riñón depósitos en la membrana basal glomerular de compuestos de IgG y otras globulinas.

**Biopsia renal.** Los glomérulos pueden mostrar desde una imagen casi normal hasta una glomerulonefritis proliferativa focal con necrosis. Frecuentemente hay proliferación extracapilar extensa (imágenes en luna creciente). Los estudios con inmunofluorescencia pueden revelar depósitos lineales típicos y anticuerpos antimembrana basal.

### Sindromogénesis y etiología

Se señala la posible etiología viral y factores autoinmunes. En el pulmón existen áreas de hemorragia intraalveolar. Aumento del grosor de las paredes alveolares con colagenización. En el riñón hay fibrosis glomerular progresiva. Inflamación intersticial con fibrosis, dilatación y atrofia de los túbulos.

La teoría más actual plantea un proceso inmunológico por reacción antígeno-anticuerpo, que lesiona los alveolos y la membrana basal glomerular.

La etiología es desconocida

### Bibliografía

Brannan, H.M., *et al.*: "The roentgenographic appearance of pulmonary hemorrhage associated with glomerulonephritis". Am. J. Roentgenol., 90:83, 1963.

Eisinger, A.J.: "Goodpasture's syndrome: Failure of nephrectomy to cure pulmonary hemorrhage". Am. J. Med., 55:565, 1973.  
Goodpasture, E.W.: "The significance of certain pulmonary lesions in relation to the etiology of influenza". Amer. J. Med. Sci., 158:863, 870, 1919.  
Maddock R. K.; L.E. Stevens; K. Reemtsma, *et al.*: "Goodpasture syndrome; cessation of pulmonary hemorrhage after bilateral nephrectomy". Ann. Intern. Med., 67:1258-1264, 1967.  
Proskey, A.J., *et al.*: "Goodpasture's syndrome. A report of a five cases and review of the literature". Am. J. Med., 48:162, 1970.

## SÍNDROME DE HAMMAN-RICH

### Sinonimia

S. de bloqueo alveolocapilar. S. de fibrosis pulmonar intersticial difusa. S. del pulmón reumatoide. S. de alveolitis fibrosante criptógena. S. de neumonía intersticial aguda fulminante.

### Sindromografía

#### Clínica

Presentación insidiosa, disnea progresiva, respiración rápida y superficial, tos seca, acompañada de crisis febriles. En su evolución la disnea es permanente y se instala la cianosis. Pérdida de peso y fatiga fácil.

**Examen físico.** Cianosis, dedos en palillo de tambor y uñas en vidrio de reloj, estertores finos en las bases pulmonares, insuficiencia cardíaca derecha. Presión venosa aumentada.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Títulos altos de factor reumatoide en algunos casos. Tensión de dióxido de carbono disminuida en sangre arterial. Policitemia.

**Radiología.** Moteado fino difuso y reticulado al inicio de la enfermedad, aspecto de panal de abejas al final.

**Pruebas de función respiratoria.** No existe evidencia de síndrome obstructivo a la espiración. Reducción de la capacidad de difusión al dióxido de carbono. Engrosamiento y fibrosis difusa de la pared alveolar a la biopsia de pulmón, con infiltración de células mononucleares en espacios alveolares.

### Sindromogénesis y etiología

En algunos casos es posible se deba a la asociación con artritis reumatoide o esclerodermia, exposición a radiaciones, contacto con berilio o asbesto.

En otros casos se ha sugerido que se transmite por herencia autosómica dominante

Se observa en todas las patologías que reducen la capacidad de difusión alveolocapilar tales como: enfermedades intersticiales del pulmón, granulomatosis, esclerodermia, carcinoma de células alveolares, sarcoidosis, proteinosis alveolar, tuberculosis miliar, hemosiderosis pulmonar, histiocitosis X.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Fishman, A.P.; G.M. Turino and E.H. Bergofsky: "The syndrome of alveolar hypoventilation". Amer. J. Med., 23:333-339, 1957.  
Fraser, R.G. and J.A.P. Paré: Diffuse Idiopathic Interstitial Pulmonary Fibrosis (Hamman-Rich syndrome), in Diagnosis of Diseases of the Chest (Philadelphia: W.B. Saunders Co., 1970), pp.1104-1109.  
Hamman, L. and A.R. Rich: "Acute diffuse interstitial fibrosis of lungs". Bull. J. Hopkins Hosp., 74:177-212, 1944.

Lemire, P., *et al.*: "Patterns of desquamative interstitial pneumonia (D.I.P.) and diffuse interstitial pulmonary fibrosis (D.I.F.)". Am. J. Roentgenol., 115, 479, 1972.  
Patterson, C.D.; W.E. Harville and J.A. Pierce: "Rheumatoid lung disease". Ann Intern. Med., 62:685-697, 1965.  
Posner, J.B.: Delirium and exogenous metabolic brain disease. In Beeson, P.B., and McDermott, W.: Cecil-Loeb Textbook of Medicine, Philadelphia, Saunders, 1967.  
Waye, P.; H.S. Van Orstrand; L.J. Mc Cormack and S.E. Wolpaw.: "Familial Hamman-Rich Syndrome, report of eight cases". Dis. Chest., 55:7-12, 1969.

## SÍNDROME DE HEDBLOM

### Sinonimia

S. de diafragmitis aguda primaria.

### Sindromografía

#### Clínica

El comienzo de este síndrome es súbito, con dolor en hombros y espalda, así como en el abdomen superior.

**Examen físico.** Hay disminución de la expansión respiratoria a la inspiración y marcada limitación a la inspiración profunda por el dolor.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiografía de tórax y fluoroscopia.** Disminución de la movilidad diafragmática. En algunos casos hay signos inflamatorios en pleura y peritoneo.

### Sindromogénesis y etiología

Se observa una miositis inespecífica de uno o los dos hemidiafragmas con infiltración leucocitaria del diafragma y engrosamiento de las fibras musculares.

### Bibliografía

Joannides, M.: "Acute primary diaphragmitis (Hedblom's syndrome)". Dis. Chest., 12:89-110, 1946.

## SÍNDROME DE HIPOVENTILACIÓN

### Sinonimia

S. de hipercapnia con papiledema. S. de la narcosis por dióxido de carbono.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome tiene dos formas:

Forma leve: cefalea, náusea y anorexia.

Forma severa: delirio. Si existe hipoxia hay palidez, cianosis o choque. El delirio puede persistir en algunos casos dependiendo de la hipoxia.

**Examen físico.** Depresión respiratoria en frecuencia y profundidad. Los pacientes con insuficiencia respiratoria son taquipeicos con hipoventilación. Papiledema.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Determinación: del pH y bicarbonato sérico; tensión de oxígeno arterial, hemoglobina, glucemia. Aumento de la tensión del líquido cefalorraquídeo.

## Sindromogénesis y etiología

Este síndrome puede ser producido por diferentes causas: acidosis respiratoria, alcalosis metabólica, alcalosis hipocalémica, alcalosis por ingestión de bicarbonato, intoxicación por drogas depresoras, trauma craneal, síndrome de Pickwick, enfermedades cardíacas, terapéutica con diuréticos, síndrome de Cushing, síndrome de Conn, coma por mixedema.

### Bibliografía

- Miller, A.; R.A. Bader; M. Bader: "The neurologic syndrome due to marked hypercapnia with papilledema". Amer. J. Med., 33:309-318, 1962.
- Stemmer, E.A.; D.W. Crawford; J.W. List, *et al.*: "Diaphragmatic pacing in the treatment of hypoventilation syndrome". J. Thorac. Cardio. Surg., 54:649-657, 1967.

## SÍNDROME DE HIPOVENTILACIÓN CRÓNICA

### Sinonimia

S. de enfisema. S. de enfisema obstructivo pulmonar.

### Sindromografía

#### Clínica

El comienzo es insidioso. Hay manifestaciones de enfermedades intercurrentes, anorexia progresiva, pérdida de peso, disnea, respiración ruidosa y tos.

**Examen físico.** Tórax con deformidad, aumento del diámetro anteroposterior, aumento de los espacios intercostales, elevación del tórax durante la respiración. Aumento de la sonoridad pulmonar a la percusión, prolongación de la espiración, estertores gruesos. Ruidos cardíacos apagados. Hepatomegalia. Finalmente cor-pulmonale con sus signos físicos. Dedos en palillo de tambor.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología de tórax.** Aumento de la radiotransparencia, acentuación de la trama broncovascular. Hallazgos de las patologías intercurrentes. Reducción de la capacidad vital pulmonar.

**Sangre.** Baja saturación del oxígeno arterial, retención de dióxido de carbono y policitemia.

## Sindromogénesis y etiología

La etiología puede ser hereditaria en algunos casos y/o secundaria a enfermedades pulmonares crónicas.

### Bibliografía

- Fishman, A.P.; G.M. Turino and E.H. Bergofsky: "The syndrome of alveolar hypoventilation". Amer. J. Med., 23:333-339.
- Vargha, G.; and P. Bruckner: "Study of relationship between cavity and obstructive ventilatory syndrome in tuberculosis". Amer. Review Respiratory Dis., 89:830-834, 1964.

## SÍNDROME DE KARTAGENER

### Sinonimia

S. de *situs inversus*, bronquitis y sinusitis. S. de Chandra-Khetarpal.

## Sindromografía

#### Clínica

Existe un solo caso reportado en la infancia. Se presenta en adultos de ambos sexos. Se caracteriza por tos, expectoración, neumonías a repetición.

Hay disnea, infecciones respiratorias recurrentes, palpitaciones, otitis media, voz nasal, pérdida progresiva de la audición.

**Examen físico.** Evidencia clínica de *situs inversus*. Signos físicos de bronquiectasias, secreción mucopurulenta nasal, poliposis nasal, pérdida de la audición.

Dedos en palillo de tambor, estertores crepitantes finos difusos. Hallazgos clínicos de sinusitis.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología de tórax.** Infiltrados inflamatorios neumónicos frecuentes.

**Broncografía.** Bronquiectasias. Dextrocardia.

**Radiología de senos perinasales.** Hipodesarrollo de los senos perinasales, sinusitis. Mucosa nasal hiperémica, poliposis.

**Bacteriológico de esputo.** Positivo de gérmenes patógenos.

Es frecuente el déficit de inmunoglobulinas en la infancia.

## Sindromogénesis y etiología

Es un síndrome de etiología genética y herencia autosómica recesiva cuyo defecto básico está relacionado con estructuras ciliares.

Se ha sugerido que el gen involucrado produce pérdida del control de la levocardia normal, por lo cual el control de la posición del corazón se produce al azar con lo que se explica la no concordancia de *situs inversus* esperado en individuos homocigóticos.

Observaciones en el microscopio electrónico han demostrado que el epitelio ciliado respiratorio y de los espermatozoides muestran ausencia de los brazos de dincina (estructuras proteínicas que forman puentes cruzados transitorios entre filamentos ciliares adyacentes, responsables de generar movimiento en los cilios y en el espermatozoide).

Teniendo en cuenta que el cilio está compuesto por 100 polipéptidos diferentes se estima que hay amplias posibilidades de que en este síndrome exista heterogeneidad genética.

Por otra parte, se ha especulado que el cilio embrionario lleva al corazón hacia el lado izquierdo alrededor de la cuarta semana en el ratón, si esto es así en el humano, este defecto sería un ejemplo de una malformación congénita con anomalías funcionales en etapas tardías de la vida.

### Bibliografía

- Afzelius, B.A.: "A human syndrome caused by immobile cilia". Science, 317-319, 1976.
- Chandra, R.K., and S.K. Khetarpal: "Levocardia with bronchiectasis and paranasal sinus abnormalities". Indian J. Pediat., 30:78-80, 1963.
- Datta, P.: "Chandra's syndrome". Lancet, 2:1350-1351, 1968.
- Hartline, J.V., *et al.*: "Kartagener's syndrome in childhood". Am. J. Dis. Child., 121:349, 1971.
- Hoepflich, P. de: Tratado de enfermedades infecciosas. t.1 La Habana, Ediciones Revolucionarias, 1982. p.230.
- Holmes, L.B.; J.B. Blennerhassett and K.F. Austen: "A reappraisal of Kartagener's syndrome". Amer. J. Med. Sci., 255:13-28, 1968.

Kartagener, M.: "Zur Pathogenese der Broncheektasien: Broncheektasien bei Situs viscerum inversus". Beitr. Klin. Tuberk., 83:489-501, 1933.

Kartagener, M., *et al.*: "Bronchiectasis with situs inversus". Arch. Pediatr., 79:193, 1962.

Moreno, A. and E.A. Murphy: "Inheritance of Kartagener syndrome". J. Med. Genet., 8:305-313, 1981.

## SÍNDROME DEL LÓBULO MEDIO

### Sinonimia

S. de Brock-Graham.

### Sindromografía

#### Clínica

Se puede observar a cualquier edad. Comienza con un episodio agudo febril. Hemoptisis recurrente y neumonitis, entre los episodios agudos hay tos crónica y fatigabilidad. Dolor torácico.

**Examen físico.** Signos de bronquiectasias o supuración crónica pulmonar.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología de tórax.** Imagen con radiopacidad, de aspecto triangular paracardiaca derecha, atelectásica o inflamatoria.

**Broncografía.** Obstrucción de los bronquios que ventilan el lóbulo medio del pulmón derecho.

**Broncoscopia.** Obstrucción de iguales ramas bronquiales.

### Sindromogénesis y etiología

Obstrucción de los bronquios que ventilan el lóbulo medio del pulmón derecho por compresión extrínseca (ganglios o tumores parabrónquiales) o por lesiones tumorales u obstructivas endobronquiales.

### Bibliografía

Albo, R.J. and O.F. Grimes: "The middle lobe syndrome, a clinical study". Dis. Chest., 59:509-518, 1966.

Billig, D.M. *et al.*: "Middle lobe atelectasis in children. Clinical and bronchographic criteria in the selection of patients for surgery". Am. J. Dis. Child., 123:96, 1972.

Brock, R.C.; R.J. Cann and J.R. Dickinson: "Tuberculous mediastinal lymphadenitis in childhood; secondary effects on lungs". Guy's Hosp. Rep., 97:295-317, 1937.

Graham, E.A.; T.H. Burford and J.H. Mayerdisganma: "Middle lobe syndrome". Post. Grad. Med., 4:29-34, 1948.

## SÍNDROME DE LÖEFFLER

### Sinonimia

S. de infiltración pulmonar con eosinofilia.

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por decaimiento, anorexia, fiebre, tos, dolor torácico y disnea. Ocasionalmente puede ser asintomático.

**Examen físico.** Roces pleurales pueden ser audibles.

También puede detectarse derrame pericárdico. Espiración prolongada y ruidosa.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología de tórax.** Infiltración pulmonar difusa o en forma nodular, pasajera o transitoria.

**Sangre.** Eosinofilia. Esputos: abundantes eosinófilos.

### Sindromogénesis y etiología

Migración, a través del pulmón, de las larvas en enfermos parasitados por *Ascaris lumbricoides*, *Necator americanus*, *Strongyloides stercoralis*, *Ancylostoma duodenalis* y *Fasciola hepatica*.

### Bibliografía

Bahk, Y.W.: "Pulmonary paragonimiasis as a cause of Loeffler's syndrome". Radiology, 78:598, 1962.

Bailey, C.C., *et al.*: "Lymphosarcoma presenting as Loeffler's syndrome". Br. Med. J., 1460, 1973.

Hardy, W., *et al.*: "The hypereosinophilic syndrome". Ann. Intern. Med., 68:1220, 1968.

Loeffler, W.: "Zur Differential-diagnose der Lungeninfiltrierungen: Uber fluchtige Succedan-infiltrate (mit Eosinophilie)". Beitrage Klin. Tuberculose, 79:338-367, 1932.

## SÍNDROME DE MICROLITIASIS ALVEOLAR PULMONAR

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta todas las razas en forma familiar. Es más frecuente en mujeres, aunque a veces no hay distinción de sexos. El comienzo es insidioso y se caracteriza por disnea moderada y al final el cuadro clínico de un cor pulmonale crónico.

**Examen físico.** Cianosis, edemas en miembros inferiores. Hepatomegalia congestiva. Estertores en bases pulmonares. Hipertrofia de cavidades derechas del corazón.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Policitemia moderada. Pruebas de función pulmonar: insuficiencia ventilatoria alveolar, hipoxia arterial, volumen pulmonar disminuido.

**Radiología de tórax.** Imagen congestiva de ambos campos pulmonares. En otras ocasiones se observan numerosas calcificaciones difusas.

### Sindromogénesis y etiología

Pueden existir varios factores etiológicos y formas idiomáticas:

1. Forma familiar con caracteres hereditarios autosómicos.
2. Exposición a polvos ricos en sales de calcio; esta condición puede resultar de alteraciones desconocidas en la naturaleza de la pared de la membrana alveolar que predispone a esta calcificación.

### Bibliografía

Harbitz, F.: "Extensive calcification of the lungs as a distinct disease". Arch. Int. Med., 21:139, 1918.

O'Neill, R.P.; J.E. Cohn, and E.D. Pellegrino: "Pulmonary alveolar microlithiasis, a family study". Ann. int. Med., 67:957-967, 1967.

## SÍNDROME DE MOUNIER-KUHN

### Sinonimia

S. de traqueiectasia. S. de megatráquea. S. de diverticulosis traqueal. S. de traqueobronqueomegalia. S. de malacia traqueobronqueopática. S. de megatráquea idiopática con traqueomalacia y traqueobronqueiectasia.

### Sindromografía

#### Clínica

Infecciones del tracto respiratorio bajo a repetición. Tos, disnea, esputos de aspecto mucopurulento.

**Examen físico.** Signos pulmonares de enfisema, estertores crepitantes y subcrepitantes.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Ensanchamiento de la tráquea y bronquios gruesos. Aumento de la tráquea con la maniobra de Valsalva, recesos saculares, enfisema y fibrosis pulmonar. Presencia de bulas enfisematosas.

### Sindromogénesis y etiología

Familiar hereditaria, se ha reportado en dos casos de una familia.

### Bibliografía

- Aaby, G.V., *et al.*: "Tracheobronchiomegaly". *Ann. Thorac. Surg.*, 2:64, 1966.
- Mounier-Kuhn, P.: "Dilatation de la tracheobronchiomegaly: Constations radiographiques et bronchoscopiques". *Lyon Med.*, 150:106, 1932.
- Zador, A.: "Tracheomegalie". *Fortschr. Rontgenstr.*, 119:498, 1973.

## SÍNDROME NEUMÓNICO DESCAMATIVO INTERSTICIAL

### Sindromografía

#### Clínica

Es más frecuente en adultos. En el 50 % de los casos es precedido por una infección respiratoria alta no específica. Disnea de presentación lenta, tos seca, pérdida de peso, anorexia y astenia.

**Examen físico.** Cianosis en uno de cada dos adultos. Dedos en palillos de tambor. Resto del examen físico: no hay datos patológicos.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología de tórax.** Opacidad en forma triangular en las bases con el vértice hacia el hilio. Adenopatías hiliares pueden estar presentes.

**Electrocardiograma.** Hipertrofia ventricular derecha.

**Función pulmonar.** Hiperventilación, caída de la tensión del oxígeno arterial, gradiente del oxígeno arterial alveolar elevado.

**Biopsia pulmonar.** Proliferación masiva de las paredes celulares. Inflamación intersticial mínima, moderado engrosamiento de las paredes alveolares, ausencia de necrosis, bronquiolos normales.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

- Liebow, A.A.; A. Steer and J.G. Billingsley: "Desquamative interstitial pneumonia". *Amer. J. Med.*, 39:369-404, 1965.
- Schneider, R.M.; D.B. Nevius; H.Z. Brown: "Desquamative interstitial pneumonia in a four-year old child". *New Engl. J. Med.*, 277:1056-1058, 1967.

## SÍNDROME DE NEUMONITIS INTERSTICIAL EOSINOFÍLICA

### Sinonimia

S. infiltrativo pulmonar con eosinofilia. S. del pulmón eosinofílico.

### Sindromografía

#### Clínica

Los hallazgos clínicos son similares a los del síndrome de Löeffler. Presenta a veces episodios recurrentes.

**Examen físico.** (Véase S. de Löeffler.)

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Eosinofilia.

**Esputos.** Eosinofilia.

**Radiología de tórax.** Infiltración de aspecto inflamatorio pulmonar que puede ser fugaz y transitoria. Otras veces imágenes de acuerdo con la etiología del proceso.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome puede obedecer a diferentes causas:

Parasitaria: *Ascaris*, *Trichuris*, *Endamoeba*, *Necator*, *Anchylostoma*, *Strongyloides*, *Equinococcus*.

Infecciosa: tuberculosis, coccidiomicosis, brucelosis, neumonía viral y bacteriana, bronquiectasias.

Neoplásica: Hodgking, granuloma eosinofílico, leucemia eosinofílica.

Colagenosis: periarteritis, artritis reumatoidea, fiebre reumática.

Alérgica: asma, fiebre del heno, enfermedad del suero, síndrome de Dresslers, drogas.

Otras: embolismo graso, neumonía aspirativa, eosinofilia familiar idiopática con neumonía.

### Bibliografía

- Bailey, C.C. *et al.*: "Lymphosarcoma presenting as Loeffler's syndrome". *Br. Med. J.*, 1:460, 1973.
- Citro, L.A. *et al.*: "Eosinophilic lung disease (or how to slice P.I.E.)". *Am. J. Roentgenol.*, 117:787, 1973.
- Hall, J.W.; M. Kozak and W.W. Spink: "Pulmonary infiltrates, pericarditis and eosinophilia". *Amer. J. Med.*, 36:135-143, 1964.
- Reeder, W.H. and B.E. Goorich: "Pulmonary infiltration with eosinophilia". (P.I.E. syndrome). *Ann. Intern. Med.*, 36:1217-1240, 1952.

## SÍNDROME DE OBSTRUCCIÓN DE LA ARTERIA PULMONAR POR ESQUISTOSOMIASIS

### Sinonimia

S. de esquistosomiasis cardiovascular. S. de obstrucción pulmonar en esquistosomiasis. S. de endoarteritis pulmonar. S. de esquistosomiasis topopulmonar.



## Sindromografía

### Clínica

Se presenta en adultos jóvenes que han estado o residido en áreas endémicas de esquistomiasis, y se caracteriza por disnea progresiva y dolor en hemiabdomen superior.

**Examen físico.** Cianosis, ingurgitación yugular. Edemas en miembros inferiores, escasos signos pulmonares en contraposición con la severa disnea. Hepatosplenomegalia. Corazón: soplo sistodiastólico.

### Exámenes paraclínicos

**Heces.** Puede demostrarse la presencia del parásito, es más útil y frecuente su hallazgo en la biopsia de mucosa rectal.

**Sangre.** Moderada anemia.

**Electrocardiograma.** Patrón de insuficiencia cardíaca derecha.

**Radiología de tórax.** Hipertrofia ventricular derecha. Dilatación de las arterias pulmonares.

## Sindromogénesis y etiología

Se debe a infestación por *Schistosoma mansoni* con lesiones de arteriolitis obliterantes por repetidas embolias ocasionadas por los huevos del parásito, granulomas, arteritis con necrosis fibrinoide y trombos hialinos.

## Bibliografía

- Belelli, V.: "Les oeufs de Bilharzia haematobia dans les poumons". *Unione med. egiz.* Alessandria, 1:22-23, 1884-1885.
- Macieira-Coelho, E., and C.S. Duarte: "The syndrome of portopulmonary schistosomiasis". *Amer. J. Med.*, 43:944-950, 1967.

## SÍNDROME DE ONDINE

### Sinonimia

S. hipotalámico de hipoventilación alveolar.

## Sindromografía

### Clínica

Este síndrome se manifiesta por somnolencia que desaparece con una adecuada ventilación pulmonar, apatía, síntomas transitorios de diabetes insípida.

**Examen físico.** Obesidad, la persistencia de la hipoventilación alveolar después de la pérdida de peso hace posible el diagnóstico diferencial con el síndrome de Pickwick. Hay engrosamiento de las venas de la retina, aumento de la presión del líquido cefalorraquídeo, que desaparece con la adecuada ventilación pulmonar. Cardiomegalia.

### Exámenes paraclínicos

**Presión negativa pulmonar.** Normal.

**Radiología de tórax.** No hallazgos patológicos pulmonares.

**Arteriografía cerebral.** Normal.

**Electrocardiograma.** No hipertrofia ventricular derecha.

**Sangre.** Ausencia de policitemia.

## Sindromogénesis y etiología

La asociación con síntomas hipotalámicos y las características diferenciales con otros síndromes de hipoventilación, indican la posibilidad de una patología inflamatoria, degenerativa, neoplásica o funcional a ese nivel.

## Bibliografía

Fishman, L.S.; J.H. Samson and D.R. Sperling: "Primary alveolar hypoventilation syndrome (Ondine's curse)". *Amer. J. Dis., Child.*, 110:155-161, 1965.

Giraudoux, J.: 'Ondine'. In *Four Plays*, New York, Hill Wang Inc., V. 1., 1958, p. 253.

Severinghus, J.W. and R.A. Michell: "Ondine's curse. Failure of respiratory center automaticity while awake". *Clin. Res.*, 10:122, 1962.

## SÍNDROME DE PADDED-DASH

### Sinonimia

S. traumático laringotraqueal.

## Sindromografía

### Clínica

Se presenta entre los pasajeros que sufren accidentes del tránsito. Los cinturones de seguridad pueden incrementar este síndrome. *Distress* respiratorio debido a obstrucción de las vías respiratorias. Aspiración de la saliva, líquidos o sólidos dentro de las vías aéreas, ronquera y dolor a la deglución.

**Examen físico.** El cuello puede estar normal. Enfisema subcutáneo. Daños cartilagosos en el cuello. Laceraciones por el macizo craneofacial.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología del macizo craneofacial, columna cervical.** Para detectar fracturas.

**Laringoscopia.** Para detectar lesiones orgánicas o presencia de cuerpos extraños.

## Sindromogénesis y etiología

Trauma y lesiones laringotraqueales provocadas por el choque y la hiperextensión del cuello contra el panel de instrumentos (pizarra) del automóvil u otro vehículo.

## Bibliografía

Butler, R.M., and F.H. Moser: "The padded dash syndrome: blunt trauma to the larynx and trachea". *Laryngoscope*, 78:1172-1182, 1968.

## SÍNDROME DE PANCOAST

### Sinonimia

S. de Pancoast-Tobias-Ciuffini. S. óptico-costovertebral. S. de Ciuffini-Hare.

## Sindromografía

### Clínica

Dolor torácico, más localizado a uno de los hombros. Parestesias, paresia o debilidad con falta de fuerza muscular en un brazo u otro.

**Examen físico.** Atrofia muscular de los hombros, brazo y mano. Enoftalmía, ptosis palpebral y miosis (síndrome de Horner).

### Exámenes paraclínicos

**Radiología de tórax.** Puede mostrar erosión de las primeras costillas y a veces de las vértebras a ese nivel, con opacidad por masa tumoral a nivel del vértice del pulmón.

**Broncoscopia.** Puede localizarse tumoración endobronquial.

**Broncografía.** Obstrucción de las ramas bronquiales del lóbulo apical.

**Citología en esputo.** Por lavado o por toma endoscópica, resulta positivo de células neoplásicas.

### Sindromogénesis y etiología

Se debe a un tumor del vértice pulmonar que invade la cúpula pleural y lesiona las ramas simpáticas de la base del cuello y el ganglio estelar.

### Bibliografía

- Pancoast, H.K.: "Importance of careful roentgen-ray investigations of apical chest tumors". J.A.M.A., 83:1407-1411, 1924.
- Pancoast, H.K.: "Superior pulmonary sulcus tumor characterized by pain, Horner's syndrome, destruction of bone, and atrophy of hand muscles". J.A.M.A., 99:1391-1396, 1932.

## SÍNDROME DEL PICKWICKIANO

### Sinonimia

S. de obesidad-cardiopulmonar. S. de hiperinsulinismo. S. de obesidad con hipoventilación.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en el 10 % de los adultos con gran obesidad. Es raro en niños obesos, si se presenta en estos puede haber retardo mental. Hay somnolencia, apatía.

**Examen físico.** Obesidad, expansión respiratoria disminuida, cianosis, respiración de Cheyne-Stokes de aparición nocturna. Signos de insuficiencia cardíaca derecha.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Policitemia, hipoxemia.

**Estudios de función pulmonar.** Hipoventilación alveolar, retención de dióxido de carbono, disminución de la capacidad vital y total, disminución del volumen de reserva espiratoria.

**Electrocardiograma.** Desviación axial derecha, cambios eléctricos sugestivos de isquemia de cara anterior.

**Radiología.** Cardiomegalia con vascularización pulmonar normal o aumentada.

### Sindromogénesis y etiología

Es ocasionado por una gran obesidad que limita la respiración normal. Ascitis y edema pueden presentarse en el curso de una insuficiencia cardíaca derecha que puede acompañar al síndrome de hipoxemia crónica. El hiperinsulinismo puede estar presente, lo que ha sido considerado como parte de este síndrome, en el cual los síntomas cardiorrespiratorios son los más relevantes. Se ha sugerido herencia autosómica recesiva.

### Bibliografía

- Burwell, C.S.; E.D. Robin; R.D. Whaley, *et al.*: "Extreme obesity associated with alveolar hypoventilation- a Pickwickian syndrome". Amer. J. Med., 21:811-818, 1956.
- Dickens, C.: The Posthumous Papers of the Pickwick Club (London Chapman and Hall, 1837).
- Falsetti, H.L.; J.S. Hanson and B.S. Tabakin: "Obesity-hypoventilation syndrome in sibilings". Am. Rev. Resp. Dis. 90:105-110, 1964.

Metzl, K.; P. Keligers; J. Kantor, *et al.*: "The Pickwickian syndrome in a child, an extreme example of psychoneurotic obesity". Clin. Pediat., 8:49-53, 1969.

Suzuki, M.: "Pickwickian syndrome and endocardial fibroelastosis: A possible pathogenic correlation". Am. J. Med., 53:123, 1972.

## SÍNDROME DE PROTEINOSIS ALVEOLAR PULMONAR

### Sinonimia

S. de Rosen-Castleman-Liebow.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en todas las edades, más frecuente en adultos varones. La mayoría de los casos están expuestos a polvos de madera, humos irritantes u otras sustancias. De presentación insidiosa. En la mitad de los casos se catalogan como procesos neumónicos febriles. Disnea progresiva. Tos productiva. Espustos abundantes y gruesos, amarillentos, raramente hemoptoicos. Fiebre escasa, astenia, dolor torácico y pérdida de peso. Puede haber insuficiencia cardíaca en casos muy severos.

**Examen físico.** Los signos físicos son escasos. Estertores audibles en pocas ocasiones. En algunos casos dedos en palillo de tambor, cianosis en casos muy avanzados.

#### Exámenes paraclínicos

Radiología de tórax. Aumento de la trama reticular del pulmón en forma difusa o nodular, perihiliar. No hay calcificaciones ni nódulos linfáticos.

**Sangre.** Policitemia ligera. Leucocitosis normal o moderada neutrofilia.

**Espudo bacteriológico.** Negativo.

**Biopsia pulmonar.** Alveolos pulmonares llenos de una sustancia PAS positiva debida a un material proteínico rico en lípidos.

**Inmunológicos.** Determinación de IgA muestra bajos niveles en suero y en las secreciones.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome ha sido reportado en familias y se ha planteado una etiología genética y transmisión por herencia autosómica recesiva.

El defecto básico se desconoce.

### Bibliografía

- Colon, A.R., Jr. *et al.*: "Childhood pulmonary alveolar proteinosis (PAP): Report of a case and review of the literature". Am. J. Dis. Child., 121:481, 1971.
- Preger, L.: "Pulmonary alveolar proteinosis". Radiology, 92:1291, 1969.
- Rosen, S.H.; B. Castleman and A.A. Liebow: "Pulmonary alveolar proteinosis". N. Engl. J. Med., 258:1123-1142, 1958.
- Woldman, L.: "Cerebral complications of pulmonary alveolar proteinosis". Lancet, 2:733-735, 1961.k

## SÍNDROME DEL PULMÓN BLOQUEADO

### Sindromografía

#### Clínica

Status asmático que no responde a: esteroides, adrenalina, aminofilina, o a tratamientos con aplicación intermitente de pre-

sión positiva, en pacientes que han usado excesivamente nebulizaciones con isoproterenol.

**Examen físico.** Disminución marcada de la expansión torácica inspiratoria. Disminución marcada del murmullo vesicular. Estertores sibilantes muy disminuidos en relación con las crisis agudas, por el bloqueo ocasionado por las secreciones mucomembranosas acumuladas en el tracto respiratorio.

#### *Exámenes paraclínicos*

**Radiología de tórax.** Aumento de los espacios intercostales. Signos de enfisema.

**Sangre.** Hipoxemia. Dióxido de carbono aumentado.

### **Sindromogénesis y etiología**

Se debe al uso excesivo de nebulizaciones de isoproterenol, que provocan gran efecto irritativo sobre la mucosa del tracto respiratorio con el consiguiente acúmulo de secreciones en las paredes mucosas.

### **Bibliografía**

Death from asthma (Annotation). *Lancet*, 1:1412-1413, 1968.  
Keighley, J.F.: "Iatrogenic asthma associated with adrenergic aerosols". *Ann. Intern. Med.*, 65:985-995, 1966.

## **SÍNDROME DEL PULMÓN DEL CAMPESINO**

### **Sindromografía**

#### *Clínica*

Se presenta más frecuentemente en hombres campesinos, entre los meses de octubre a mayo, expuestos a hongos derivados de vegetales o granos almacenados. Se caracteriza por tos, disnea, malestar general y fiebre, horas después de la exposición.

**Examen físico.** Cianosis, estertores difusos en ambos campos pulmonares.

#### *Exámenes paraclínicos*

**Sangre.** Moderada leucocitosis con moderada eosinofilia.

**Radiología.** Fino moteado nodular de 3-5 mm de diámetro, a veces neumonitis.

**Estudios inmunológicos en agar.**

### **Sindromogénesis y etiología**

Hipersensibilidad a un antígeno glucopéptido producido por diferentes hongos (termopoliespora o poliespora) de los granos u otros vegetales almacenados. Producen una reacción inflamatoria granulomatosa a cuerpo extraño en el parénquima pulmonar con bronconeumonía secundaria. En casos crónicos se presenta fibrosis secundaria y exudados endobronquiales organizados.

### **Bibliografía**

Campbell, J.M.: "Acute symptoms following work with hay". *Br. Med. J.*, 2: 1143-1144, 1932.  
Emanuel, D.A.; F.I.J. Wensel; C.I. Bowerman, and B.R. Lawton: "Farmer's lung". *Amer. J. Med.*, 37: 392-401, 1964.

## **SÍNDROME DEL PULMÓN DE PALOMA DE BREEDER**

### **Sinonimia**

S. del pulmón de pájaro de Breeder. S. del criador de aves.

## **Sindromografía**

#### *Clínica*

Se presenta en personas que cuidan palomas. Hay malestar general, fiebre, escalofríos, disnea, tos, artralgia. Comienza 4-6 h después de la exposición.

**Examen físico.** Estertores crepitantes en ambos campos pulmonares.

#### *Exámenes paraclínicos*

**Sangre.** Eosinofilia, es un hallazgo no muy frecuente. Presencia de anticuerpos específicos.

**Radiología de tórax.** Aumento marcado de la trama broncovascular. Presencia de nodulaciones finas y del retículo del pulmón, producto de una neumonitis intersticial.

### **Sindromogénesis y etiología**

Reacción de hipersensibilidad a las palomas.

### **Bibliografía**

Reed, C.E.; A. Sosman, and R.A. Barbee: "Pigeon-Breeder's lung: a newly observed interstitial pulmonary disease". *J.A.M.A.*, 192:261-265, 1965.  
Unger, J.D.; J.N. Fink, G.F. Unger: "Pigeon-Breeder's disease". *Radiology*, 90:683-687, 1968.

## **SÍNDROME DEL PULMÓN RETRAÍDO**

### **Sinonimia**

S. del pulmón encogido.

### **Sindromografía**

#### *Clínica*

Comienza después de la cuarta década de vida y se caracteriza por tos no productiva y disnea al esfuerzo. Estos síntomas son progresivos.

**Examen físico.** Disminución de la expansión respiratoria. Hipoventilación alveolar generalizada con crujiidos en las bases. Pueden existir síntomas y signos de enfermedades base o asociadas al síndrome (lupus eritematoso, afecciones colágenas).

#### *Exámenes paraclínicos*

**Radiología.** Es bastante característico y presenta elevación de ambos diafragmas. Atelectasias laminares bibasales que son consecuencia de una movilidad diafragmática notablemente disminuida.

Estos signos contrastan con la ausencia de alteraciones en el parénquima pulmonar.

**Pruebas funcionales respiratorias.** Demuestran que existe una restricción de tipo extratorácico que se manifiesta por disminución de los volúmenes pulmonares estáticos y de la capacidad vital, reducción de la distensibilidad y disminución de las presiones respiratorias estáticas máximas y presión transdiafragmática.

**Electromiografía selectiva.** Demuestra mayor fatiga del diafragma y músculos intercostales.

### **Sindromogénesis y etiología**

Se observa en el curso de afecciones colágenas, entre ellas el lupus eritematoso sistémico. Se considera debido a una debilidad muscular respiratoria cuyo grado mayor originaría el síndrome de pulmón retraído.

## Bibliografía

Wiedermann, H.P. and R.A. Mattnay: "Pulmonary manifestations of the collagen vascular diseases". Clin. Chest Medicine, 10 (4):677-722, 1989.

## SÍNDROME DEL PULMÓN TRASPLANTADO

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en pacientes homotrasplantados siguiendo a una disminución en la dosis de esteroides. Hay fiebre, astenia y tos.

**Examen físico.** Estertores en parte media y bases de ambos pulmones.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología de tórax.** Infiltrado de aspecto inflamatorio difuso en ambos hemitórax.

**Pruebas de función pulmonar.** Bloqueo alveolocapilar.

Espujo. Presencia de hongos o virus. Engrosamiento de los tabiques alveolares.

### Sindromogénesis y etiología

Trastornos inmunológicos (virus, hongos, infección).

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Rifkind, D., T.E. Starzl, T.L. Marchioro, *et al.*: "Transplantation pneumonia". J.A.M.A., 189:808-812, 1964.

Slapak, M., H.M. Lee, D.M. Hume.: "Transplant lung a new syndrome". Brit. Med. J., 1:80-84, 1968.

## SÍNDROME RESPIRATORIO DEL FUMADOR

### Sinonimia

S. de tabaquismo.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en fumadores de todas las edades. Se caracteriza por evolución crónica con exacerbaciones, especialmente después de aumentar el consumo de cigarrillos. Presentan tos y expectoración. Con frecuencia hay disnea, opresión precordial y dolor torácico.

**Examen físico.** Faringitis crónica. Bronquitis crónica con estertores secos.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología de tórax.** Aumento de la trama broncovascular. Congestión hilar.

**Sangre.** Tendencia a la poliglobulia.

### Sindromogénesis y etiología

Es ocasionado por el hábito de fumar.

## Bibliografía

Fogg, A.H.: "Queries and minor notes: allergy to tobacco smoke". J.A.M.A., 144:810-811, 1950.

Waldbott, G.L.: "Smoker's respiratory syndrome, a clinical entity". J.A.M.A., 151:1398-1400, 1953.

## SÍNDROME DE SWYER-JAMES

### Sinonimia

S. de enfisema pulmonar unilateral. S. de pulmón traslucido unilateral. S. de hipoplasia funcional de las arterias pulmonares. S. de bronquiectasias unilaterales sin síndrome de atelectasia.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en niños y adolescentes. Hay infecciones pulmonares recurrentes.

**Examen físico.** Disminución de la expansión pulmonar unilateral, respiración ruidosa, estertores finos.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología de tórax.** Aumento de la transparencia de un pulmón o de un lóbulo, disminución de la trama broncovascular y de la región hilar.

**Broncoscopia.** No obstrucción bronquial.

**Broncografía.** Disminución del llenado periférico.

**Angiografía.** Disminución del llenado de las arterias pulmonares.

### Sindromogénesis y etiología

Daño inflamatorio adquirido, lesión de los bronquios periféricos con enfisema y bronquiectasias, insuficiencia funcional de la arteria pulmonar y sus ramas.

La agenesia e hipoplasia congénita de la arteria pulmonar están, generalmente, acompañadas por mayor sintomatología debida a anomalías cardiovasculares y pulmonares.

## Bibliografía

Figuroa-Casas, J.C. and D.E. Jenkins: "Unilateral hyperlucency of the lung (Swyer and James syndrome) case report with 'fourteen years' observation". Amer. J. Med., 44:301-309, 1968.

Swyer, P.R.; G.C.W. James: "Case of unilateral pulmonary emphysema". Thorax, 8:133-136, 1953.

## SÍNDROME DE TRABAJADORES DEL CORCHO

### Sinonimia

S. de suberosis.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en los trabajadores del corcho. El comienzo es insidioso, con tos, debilidad, pérdida de peso, fiebre repentina y tos seca.

**Examen físico.** Estertores finos difusos en ambos hemitórax.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Eosinofilia. Presencia de precipitina sérica contra el polvo de corcho.

**Radiología de tórax.** Aumento de la trama broncovascular, infiltrado nodular difuso, infiltración de aspecto reticular. En la fase aguda se observan opacidades en forma de parches.

## Sindromogénesis y etiología

Hipersensibilidad al polvo de corcho.

### Bibliografía

- Avila, R. and T.G. Villar: "Suberosis-respiratory disease in cork workers". *Lancet*, 1:620-621, 1968.
- Emanuel, D.A.; B.R. Lawton and F.J. Wensel: "Maple-bark disease, pneumoconiosis due to coniosporum corticale". *N. Engl. J. Med.*, 266:333-337, 1962.

## SÍNDROME DE WEINGARTEN

### Sinonimia

S. de eosinofilia tropical. S. de asma eosinofílica tropical. S. de eosinofilia tropical pulmonar. S. de pulmón eosinofílico. S. de Frimodt-Moller.

### Sindromografía

#### Clínica

Se ve en habitantes de los países del cercano y lejano Este. Puede aparecer en personas que han viajado a países del Oriente. Su curso clínico es de crisis y remisiones con síntomas respiratorios de tos, disnea, fiebre y pérdida de peso.

Remisiones espontáneas y recaídas.

Se trata de un cuadro raro de filariasis, caracterizado por presencia de eosinofilia, *test* de anticuerpos circulantes para filaria positivo y microfilaria en los tejidos, pero no en sangre, observado con mayor frecuencia en India, Indonesia, Sri Lanka, Paquistán y Sudeste asiático. El síndrome de Meyers y Kouwenaar se establece cuando, además, hay un aumento notable de los ganglios linfáticos y del bazo debido a la reacción granulomatosa y la fibrosis que se produce como consecuencia de la progresión de la reacción inflamatoria eosinofílica. En este síndrome es frecuente la tos crónica y broncospasmos nocturnos, originados también por la infiltración pulmonar. El síndrome de Meyers y Kouwenaar se observa con mayor frecuencia en niños y el de Weingarten en varones jóvenes, ambos tienen síntomas muy similares predominando el aumento de los ganglios linfáticos en el primero y la tos crónica, broncoespasmo nocturno e infiltrados miliares pulmonares en el segundo.

**Examen físico.** A la auscultación se escuchan estertores, fundamentalmente sibilantes, bilaterales, localizados en la parte media y base de los pulmones.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Hallazgos reticulonodulares difusos en ambos pulmones. Adenopatías hiliares en muchos casos. Infiltración de aspecto inflamatorio en la parte media y base de ambos pulmones. Signos radiológicos de bronconeumonía y fibrosis en los casos crónicos.

**Sangre.** Eosinofilia marcada. *Test* de anticuerpos circulantes para filaria, positivo. Determinación de microfilarias en sangre, negativa. Espustos con eosinofilia.

## Sindromogénesis y etiología

Se considera que el cuadro es producido como consecuencia de una respuesta atípica del huésped a la infección por varias especies de filarias, entre ellas *Wuchereria bancrofti*.

Estudios realizados en modelos animales sugieren que las microfilarias son eliminadas de la circulación periférica y atrapadas en diferentes tejidos por un mecanismo efector celular dependiente de la IgG.

En ocasiones no se encuentra la causa y se describe con el nombre de síndrome de eosinofilia tropical.

### Bibliografía

- Ciferri, F.: "Human pulmonary dirofilariasis in the United States. A critical review". *Am. J. Trop. Med. Hyg.*, 31:302, 1982.
- Chernin, E.: "Sir Patrick Manson's studies on the transmission and biology of filariasis". *Rev. Infect. Dis.*, 5:148, 1983.
- Frimodt-Moller, C. *et al.*: "Pseudo-tuberculous condition associated with eosinophilia". *Indian Med. Gaz.*, 75:607, 1940.
- Ubwadia, F.E.: "Tropical eosinophilia: A correlation of clinical, histopathologic and lung function studies". *Dis. Chest*, 52:531, 1967.
- Weingarten, B.J.: "Tropical eosinophilia". *Lancet*, 1:103, 1943.

## SÍNDROMES RESPIRATORIOS AFINES

### Síndromes por alveolitis alérgica extrínseca

- Criador de palomas.
- Pulmón de granjero.
- Trabajadores con bagazo (Bagazosis).
- Trabajadores con corcho (Cork Worker).

### Síndromes con *distress* respiratorio

Aspiración del contenido del saco amniótico y sus complicaciones: atelectasia y/o enfisema, neumonitis, pneumotórax.

*Distress* respiratorio que simula cardiopatía congénita cianótica.

- Membrana hialina.
- Taquipnea transitoria del recién nacido.
- Wilson-Mikity.

### Síndromes del estrecho superior del tórax

- Costilla cervical.
- Costoclavicular.
- Naffziger.
- Primera costilla torácica.
- Steinbrocker.
- Wright.

### Síndromes con hipoventilación

- Bloqueo alveolo-capilar.
- Hipoventilación.
- Obstructivo ventilatorio.

### Síndromes con infiltración pulmonar y eosinofilia

- Eosinofilia familiar idiopática.
- Eosinofilia tropical.
- Loeffler.
- S.P.I.E.
- Weingarten.

- Abarestesia.** Pérdida de la sensibilidad de la presión.
- Abatiestesia.** Pérdida de la noción de las actitudes segmentarias.
- Abducción.** Movimiento que aleja un miembro, o un segmento de miembro, del eje medio del cuerpo.
- Ablación.** Acción de separar quirúrgicamente parte o la totalidad de un órgano.
- Acalculia.** Imposibilidad de efectuar cálculos aritméticos sencillos.
- Acantosis Nigricans.** Enfermedad cutánea caracterizada por hiperpigmentación y papilomatosis de los pliegues de flexión, especialmente las axilas y nuca.
- Acatisia.** Temor a sentarse e imposibilidad de mantenerse sentado. V. TASICINESIA, CATISOFOBIA.
- Acondroplasia.** Defecto de desarrollo del cartílago en la epífisis de los huesos largos, que produce una forma de enanismo; se observa algunas veces en el raquitismo.
- Acrocefalia.** Forma cónica de la bóveda craneal. Hipocefalia, oxicefalia, pigocefalia, turricefalia.
- Acrocianosis.** Coloración violácea permanente de las manos y pies, con dolor ligero, pero sin alteraciones tróficas, debidas probablemente a trastornos endocrinosimpáticos.
- Acromicria.** Atrofia o pequeñez de los miembros.
- Acropaquidermia.** V. PAQUIACRIA.
- Acroparestesia.** Neurosis vasomotora caracterizada por crisis nocturnas consistentes en sensación de embotamiento, hormigueos y pinchazos a nivel de las manos, con hiperestesia e hiperalgnesia de los dedos, frío y palidez o cianosis de las manos.
- Acufenos.** Alucinación acústica; ruidos subjetivos.
- Adducción.** V. ADUCCIÓN.
- Adenoma.** Tumor epitelial, benigno generalmente, de estructura semejante a una glándula.
- Adenoma cromóforo.** Tumor de la hipófisis cuyas células no se tiñen fácilmente ni con colorantes ácidos ni con colorantes básicos.
- Adenopatía.** Enfermedad de los ganglios, especialmente de los linfáticos.
- Adiadococinesia.** Impotencia para detener un impulso motor y sustituirlo por otro diametralmente opuesto. Supresión o disminución de la facultad de practicar rápidamente movimientos voluntarios opuestos sucesivos.
- Adinamia.** Falta o pérdida de la fuerza vital o normal.
- Adiposidad.** Gordura, obesidad, acumulación excesiva de grasa, general o local.
- Adipositas.** Adiposidad.
- Aducción.** Movimiento activo o pasivo que acerca un miembro u otro órgano al plano medio del cuerpo.
- Afasia.** Término general para designar el trastorno, defecto o pérdida de la facultad de expresión hablada, escrita o métrica, a causa de una lesión de los centros cerebrales.
- Afonía.** Pérdida o disminución de la voz por causa local (cuerdas vocales).
- Ageusia** (*geusis*:gusto). Falta del sentido del gusto.
- Agnosia visual.** Pérdida de la facultad de transformar las sensaciones visuales simples en percepciones propiamente dichas, por lo que el individuo no reconoce las personas u objetos.
- Agrafia.** Imposibilidad de expresar los pensamientos por escrito debida a una lesión central.
- Agrafia absoluta:** agrafia para las simples letras.
- Agrafia acústica:** imposibilidad de escribir al dictado.
- Agrafia amnésica:** pérdida del recuerdo de los signos gráficos en la que el enfermo puede copiar una palabra, pero no es capaz de escribir espontáneamente o al dictado.
- Agrafia musical:** agrafia para los signos musicales.
- Agrafia óptica:** imposibilidad de copiar lo escrito.
- Albinismo.** Ausencia congénita más o menos completa del pigmento de la piel, pelos y ojos.
- Alcalosis.** Excesiva alcalinidad de los líquidos del organismo, aumento de la reserva alcalina de la sangre por ingreso exagerado de alcalinos o por insuficiente eliminación de los mismos.
- Alexia.** (*lexis*: palabra). Forma de afasia en la que es imposible leer a causa de la pérdida de los centros corticales de la asociación entre los signos gráficos y los conceptos correspondientes.
- Alopecia.** Calvicie; disminución natural o anormal de cabello.
- Alucinación hipnagoga.** Error mental en la percepción de los sentidos, no fundados en una realidad objetiva.
- Amaurosis.** Ceguera, especialmente la que ocurre sin lesión aparente del ojo, por enfermedad del nervio óptico, retina, médula o cerebro.
- Ambliopía:** (*opos*: ojo). Oscurecimiento de la visión por sensibilidad imperfecta de la retina sin lesión orgánica del ojo.
- Amenorrea.** Falta de menstruación.
- Amnesia.** Pérdida completa de las representaciones de la memoria en una época de la vida del individuo.
- Amusia** (*amouisia* falta de armonía): Imposibilidad de producir o comprender los sonidos musicales.
- Amusia instrumental:** pérdida de la facultad de tocar un instrumento.
- Amusia motora vocal:** imposibilidad de entonar.
- Amusia receptiva o sensorial:** imposibilidad de distinguir los sonidos musicales.
- Anabolismo.** Proceso por medio del cual los materiales nutritivos se convierten en tejido viviente; representa la primera fase del metabolismo, constructiva, en oposición a la última fase o catabolismo, destructiva.
- Anacusia.** Sordera total.
- Analgesia.** Abolición de la sensibilidad al dolor.
- Anartria.** Imposibilidad de articular las palabras. Afasia motriz subcortical.
- Anasarca.** Infiltración de serosidad en los tejidos celulares del cuerpo; hidropesía general, edema generalizado.
- Andrógenos.** Dícese de las sustancias que poseen acción masculinizante o provocan la aparición de caracteres sexuales secundarios. Hormonas que controlan el estado fisiológico de los caracteres sexuales secundarios, característicos del varón.
- Anemia.** Literalmente, falta de sangre; clínicamente, disminución de la masa de sangre o de algunos de sus componentes, especialmente glóbulos rojos o hemoglobina.
- Anemia hemolítica.** La debida a la destrucción de los glóbulos rojos.
- Anemia normocítica.** Anemia por reducción del número de hemafes sin alteración de su tamaño ni del contenido hemoglobínico.
- Anestesia.** Privación total o parcial de la sensibilidad en general, especialmente de la sensibilidad táctil, por alteraciones morbosas o provocada artificialmente.
- Aneuploide.** Número cromosómico que no es múltiplo exacto del número aploide.
- Aneurisma.** Bolsa formada por la dilatación patológica y permanente de las paredes de una arteria o vena, llena de sangre circulante.
- Angina.** En general, inflamación del istmo de las fauces, más comúnmente inflamación localizada en las amígdalas o partes adyacentes.
- Angina de pecho.** Afección caracterizada por dolor paroxismal en el tórax, irradiado a veces al brazo izquierdo, con sofocación, constricción y sensación de muerte inminente, debida al espasmo de las arterias coronarias.

- Angor pectoris.** V. ANGINA DE PECHO.
- Anhidrosis.** Falta o disminución de sudor.
- Anisocitosis.** Desigualdad en el tamaño de las células, especialmente de los glóbulos rojos.
- Anisocoria.** Desigualdad de diámetro de las pupilas.
- Anomalía.** Irregularidad, estado contrario al orden natural.
- Anorexia.** Falta de apetito.
- Anosmia.** Falta del sentido del olfato.
- Anosognosia** (*nosos*: enfermedad; *gnosis*: conocimiento). Ignorancia de la existencia de una enfermedad o de un miembro afectado de parálisis. Desconocimiento de su parálisis en los hemiplejos izquierdos.
- Anquilosis.** Abolición o limitación de los movimientos de una articulación movable.
- Ansiedad.** Angustia e intranquilidad que acompaña a las enfermedades agudas, en particular con sensación de constricción precordial, y que impide el sosiego de los enfermos.
- Anticuerpo.** Sustancia específica de la sangre producida como reacción a la introducción de un antígeno y ejerce una acción antagónica específica sobre la sustancia por cuya influencia se ha formado.
- Apatía.** Falta de sentimiento o emoción; indiferencia afectiva.
- Apercepción.** Término introducido por Bleuler para describir la identificación de un grupo homogéneo de sensaciones con complejos análogos previamente adquiridos, junto con todas sus conexiones.
- Aperceptivo.** Relativo a la apercepción.
- Aprasia.** Desarrollo incompleto o defectuoso de un tejido u órgano.
- Apnea.** Suspensión transitoria del acto respiratorio.
- Apraxia.** Pérdida completa de la facultad de realizar movimientos coordinados para un fin determinado, sin que exista parálisis ni ataxia.
- Apraxia ideomotora.** Uso impropio de los objetos debido al trastorno en la apreciación de la verdadera utilización de las cosas.
- Aquinesia.** Acinesia. Falta, pérdida o cesación de los movimientos.
- Aracnoides.** Membrana meníngea delicada, intermedia entre la piamadre y la duramadre en el encéfalo y médula.
- Aracnoiditis.** Aracnitis. Inflamación de la aracnoides.
- Araña.** Arácnido del orden de los aracneinos; hay numerosas especies, que tienen todas quelíceros ganchudos con glándulas venenosas.
- Arterioesclerosis.** Arteriosclerosis.
- Arteriolas.** Pequeña rama arterial.
- Arteriosclerosis.** Enfermedad vascular crónica que comprende diversas lesiones de etiología desconocida, caracterizada por alteraciones regresivas y proliferativas de la íntima, con alteración de la media o sin ella y en las cuales se puede encontrar, en forma aislada o simultánea, una amplia variedad de depósitos, incluyendo lípidos, calcio y fosfatos, así como sustancias intercelulares, entre ellas, fibras elásticas, colágeno, elementos óseos y sanguíneos.
- Arteritis.** Inflamación de la arteria.
- Artrogriposis.** Flexión o contractura permanente de una articulación.
- Ascitis.** Hidropesía de la cavidad abdominal; acumulación de líquidos en la cavidad peritoneal por exudación o trasudación.
- Asfixia.** Palabra empleada antiguamente para designar la detención del corazón. En la actualidad es sinónimo de detención o falta de respiración.
- Asinergia.** Trastorno de la facultad de asociación de los movimientos elementales en los actos complejos.
- Asistolia.** Sístole incompleta o imperfecta; insuficiencia cardíaca para realizar una sístole completa.
- Asma.** Enfermedad caracterizada por ataques de disnea espiratoria de duración variable, con tos, sibilancias y sensación de constricción debida al espasmo de los bronquios.
- Asma cardíaca.** Disnea debida a insuficiencia aguda de miocardio.
- Astenia.** Falta o pérdida de fuerzas.
- Ataxia.** Falta o irregularidad de la coordinación, especialmente de las acciones de los músculos, sin debilidad o espasmo de éstos.
- Atelectasia.** Falta de distensión o dilatación del parénquima pulmonar.
- Atetosis** (*athetos*: no fijado). Trastorno caracterizado por movimientos continuos involuntarios bastante lentos y extravagan-
- tes, de dedos y manos principalmente, debidos por lo común a una lesión del cuerpo estriado.
- Atlas.** Primera vértebra cervical, que sostiene la cabeza.
- Atopia.** Desplazamiento, ectopia.
- Atresia.** Oclusión de una abertura natural.
- Atrofia.** Disminución del volumen y peso de un órgano.
- Aura.** Sensación o fenómeno particular que precede al ataque de una enfermedad o paroxismo, especialmente a un ataque epiléptico: puede ser de carácter motor, sensitiva, sensorial, vasomotora, secretoria o psíquica.
- Ausencia.** Pérdida de la memoria o interrupción momentánea del pensamiento, que se manifiesta accidentalmente por varias causas.
- Autosoma.** Cromosoma ordinario, a distinción de un alosoma.
- Axis.** Segunda vértebra cervical.
- Azoemia.** Término aplicado generalmente para designar la presencia de urea en la sangre.
- Bacteriuria o baciluria.** Eliminación de bacterias por la orina.
- Batiestesia.** Sensibilidad profunda (propioceptiva consciente). Sentido de la actitud segmentaria.
- Benigno.** Que no es maligno; que no recidiva; se aplica especialmente a tumores e infecciones.
- Blefaritis.** Inflamación de los párpados.
- Blefarochalasis o blefarocalasia.** Relajación de la piel del párpado, debida a la atrofia del tejido intercelular.
- Bocio.** Tumor del cuerpo tiroideos que produce un abultamiento en la parte anterior del cuello.
- Bradycardia.** Lentitud del pulso.
- Bradipnea.** Respiración lenta.
- Braditelecinesia.** Fenómeno de incoordinación motora, por el cual una acción es detenida súbitamente antes de cumplir su objeto y luego es realizada lenta y difícilmente.
- Braquicefalia.** Relativo o perteneciente al brazo y la cabeza.
- Braquicéfalo.** Cabeza corta, aplanada en la parte posterior índice cefálico mayor de 80°.
- Braquidactilia.** Cortedad anormal de los dedos de la mano y del pie.
- Bronquiectasia.** Dilatación patológica y permanente de uno o varios bronquios, congénita o adquirida por inflamación crónica del mismo bronquio. Se caracteriza por respiración fétida y tos paroxismal con abundante expectoración mucopurulenta.
- Bulimia.** Gran voracidad o hambre insaciable.
- Bursa.** Bolsa; especialmente bolsa mucosa.
- Camptodactilia.** Flexión permanente de uno o más dedos, del auricular (meñique) especialmente, en la primera articulación interfalángica (Landouzy).
- Caquexia.** V. EMACIACIÓN.
- Carcinoide.** Término creado en 1888 por O. Lubarsch para describir una afección tumoral del intestino, de naturaleza benigna. Masson demostró la existencia de una proliferación de células argentafines intranerviosas de tipo neurocrino, cuyas granulaciones citoplasmáticas son capaces de reducir las sales de plata, llamadas, por esa razón, células argentafines, de donde toma el nombre «argentafinomas» dado a estos tumores. Síndrome descrito por Thorson y por otros autores, caracterizado por la presencia de tumores, generalmente benignos, que producen excesiva cantidad de serotonina o 5-hidroxitriptamina.
- Carcinoma.** Cáncer o tumor maligno, constituido por células epiteliales polimorfos con tendencia a la infiltración de los tejidos próximos y a las metástasis.
- Carcinomatosis.** Estado de afección carcinomatosa o de carcinomas diseminados por el cuerpo.
- Cardiaco negro.** V. ENFERMEDAD DE AYERZA.
- Cardiomegalia.** Hipertrofia cardíaca.
- Cario.** Indica relación con núcleo; ejemplo: carrierrexis (fragmentación del núcleo).
- Catabolismo.** Metabolismo destructivo; contrario a anabolismo; paso de los tejidos desde un plano elevado de complejidad o especialización a otro más bajo.
- Catarata.** Opacidad del cristalino o de su cápsula.
- Catisofobia.** Acatisia, tasicinesia.
- Causalgia.** Neuralgia caracterizada por una sensación local intensa de dolor urente, que se observa de ordinario a consecuencia de secciones incompletas de los nervios; localizada, por lo general, en los nervios mediano o ciático.
- Cefalalgia.** Dolor de cabeza.
- Cefalea.** Cefalgia.

- Ceguera.** Privación o pérdida de la vista.
- Celulitis.** Inflamación difusa del tejido conjuntivo, especialmente el tejido celular subcutáneo.
- Cianosis.** Coloración azul o lívida de la piel y mucosas, debida al aumento absoluto de la hemoglobina reducida en sangre.
- Ciática.** Inflamación dolorosa del nervio ciático, generalmente una neuritis caracterizada por parestesia de muslo y pierna, sensibilidad en el trayecto del nervio y algunas veces atrofia muscular. El dolor es consistente o está sujeto a exacerbaciones. La enfermedad ataca generalmente a individuos adultos.
- Ciclitis.** Inflamación del cuerpo ciliar.
- Cicloplejía.** Parálisis del músculo ciliar y consecutivamente de la acomodación.
- Cifoscoliosis.** Combinación de cifosis y escoliosis.
- Cifosis.** Curvatura anormal anteroposterior con prominencia dorsal de la columna vertebral.
- Cilindroide.** Cilindro falso o mucoso de la orina, de varios orígenes.
- Cisura.** Hendidura, canal o surco, especialmente cualquiera de los surcos cerebrales.
- Cisura de Silvio.** La que separa los lóbulos anterior y medio del cerebro, bifurcada en dos ramas que comprenden la ínsula de Reil.
- Claudicación intermitente isquémica.** Entorpecimiento, debilidad y rigidez dolorosa de un miembro inferior después de algún tiempo de marcha y que desaparecen con el descanso del miembro, fenómenos debidos a la obstrucción de las arterias por arteriosclerosis.
- Click.** Ruido breve, agudo, de timbre metálico, protosistólico, en el foco aórtico o pulmonar, percibido en casos de alteración de los vasos del pedículo del corazón.
- Clinodactilia.** Curvatura o desviación permanente de uno o más dedos.
- Clónico.** Irregular, discontinuo. Que tiene relación con el *clonus*. Los movimientos clónicos son contracciones que determinan sacudidas aisladas y bruscas o fusionadas en una contracción sostenida. Se acompañan de elevación térmica y agotamiento rápido.
- Clonus o clono.** Serie de contracciones rítmicas e involuntarias, determinadas en un músculo o grupo muscular por la extensión brusca y pasiva de sus tendones.
- Coiloniquia.** Estado de concavidad de las uñas; uña en forma de cuchara.
- Colibacilosis.** Infección producida por el colibacilo.
- Coloboma.** Mutilación o defecto, especialmente una fisura congénita en alguna parte del ojo.
- Coluria.** Presencia de bilis en la orina; coloración de la orina por la bilis.
- Coma.** Estado de sopor profundo con abolición del conocimiento, sensibilidad y motilidad, que aparece en el curso de ciertas enfermedades o después de un traumatismo grave.
- Condroidisplasia.** Retardo e irregularidad en la formación de cartílagos; enfermedad de Ollier.
- Condromalacia.** Reblandecimiento anormal de los cartílagos.
- Confabulación.** Síntoma de ciertas formas de alienación que consiste en la facilidad de las respuestas y a recitación de hechos imaginarios, pronto olvidados por el mismo que los ha ideado.
- Confusión.** Falta de orden, enredo.
- Congénito.** Nacido con el individuo. Innato. Que existe desde el nacimiento o antes del mismo. No adquirido.
- Conjuntivitis.** Inflamación de la conjuntiva.
- Coombs, prueba de.** Cualquiera de dos pruebas de laboratorio por las que se detectan ciertas reacciones antígeno-anticuerpo.
- Coprolalia.** Onomatomanía reiterativa de voces y frases relativas a excrementos, porquerías y obscenidades. Uso exagerado de palabras obscenas.
- Corea.** Enfermedad nerviosa convulsiva con contracciones musculares clónicas involuntarias e irregulares, asociada con irritabilidad y depresión y con trastornos mentales.
- Coreiforme.** Semejante a la corea.
- Coriza.** Afección catarral de la mucosa nasal, asociada con derrame mucoso o mucopurulento por los orificios nasales. Puede ser aguda o crónica.
- Corticocerebral.** Relativo a la corteza del cerebro.
- Coxalgia.** Dolor en la cadera.
- Coxa valga.** Deformidad del cuello del fémur que produce rotación externa manifiesta del miembro inferior.
- Coxa vara.** Curvatura hacia abajo del cuello del fémur.
- Craneofaringioma.** Tumor congénito de la hipófisis, desarrollado a expensas de los restos del tracto faringohipofisario primitivo.
- Criptorquidia.** Ausencia de uno o ambos testículos del escroto por detención de estos órganos en el abdomen o en el conducto inguinal en su emigración normal.
- Criptorquidismo.** Criptorquidia.
- Crónico.** Prolongado por mucho tiempo; opuesto a agudo.
- Cuadruplejía.** Parálisis de los cuatro miembros; tetraplejía.
- Cuerpo restiforme.** Cordón lateral del bulbo, que parece continuación del cordón posterior de la médula y se extiende al cerebelo; pedúnculo cerebeloso inferior.
- Cuerpo subtalámico.** Hipotálamo.
- Dactilitis.** Inflamación de un dedo.
- Debilidad.** Falta o pérdida de fuerzas, astenia.
- Decúbito.** Actitud del cuerpo en estado de reposo sobre un plano más o menos horizontal.
- Dedo hipocrático.** Dedo en maza o palillo de tambor; engrosamiento de las falanges terminales de los dedos y encorvamiento de la uña hacia la región palmar, que da al extremo del dedo el aspecto de maza; osteoartropatía hipertrofiante néumica.
- Delección.** En genética, pérdida de material genético de un cromosoma.
- Delirio.** Trastorno de las facultades mentales, con alteración de las morales o sin ella, que se manifiesta por el lenguaje incoherente, excitación nerviosa e insomnio.
- Delirium tremens.** Delirio con temblor y excitación intensa acompañada de ansiedad, trastornos mentales.
- Depresión.** En psiquiatría, tristeza patológica, frustración, melancolía.
- Dermatitis.** Inflamación de la piel, dermatitis; dermatosis inflamatoria.
- Dermatoglifia.** Estudio de las eminencias superficiales de la piel de pies y manos con objeto de identificación.
- Desaminación.** Separación del grupo NH<sub>2</sub> de una amina compuesta.
- Deshidratación.** Separación del agua de una sustancia o compuesto.
- Desmaño.** Falta de habilidad.
- Desorientación.** Estado de confusión mental en que el sujeto pierde las nociones de lugar y tiempo.
- Deuteropatía.** Enfermedad secundaria desarrollada bajo la influencia de otra.
- Diáfisis.** Lo que separa dos partes o está situado entre ambas.
- Dianocitos (Target cell).** Célula "en blanco de tiro" característica de la anemia mediterránea de Cooley.
- Diaplasis.** Reducción de una fractura o luxación.
- Diarrea.** Evacuación intestinal frecuente, líquida y abundante.
- Diátesis.** Término de significación indefinida, sinónimo muchas veces de discrasia, crisis, temperamento, constitución, hábito, pero cuyo concepto dominante es el de una predisposición individual, congénita, hereditaria, a enfermar de un grupo determinado de dolencias.
- Diplejía.** Parálisis que afecta partes iguales a cada lado del cuerpo; parálisis bilateral.
- Diplopía.** Visión doble de los objetos debido a trastornos de la coordinación de los músculos motores oculares.
- Disartria.** Grado moderado de anartria. Imposibilidad de pronunciar palabras en las que se repiten consonantes.
- Discondroplasia.** Condroidisplasia.
- Discrasia.** Término de la medicina antigua que indica alteración en la composición de los humores, especialmente de la sangre; mala constitución.
- Disfagia.** Deglución difícil.
- Disfasia.** Grado moderado de afasia; trastorno del lenguaje que consiste en la falta de coordinación de las palabras en su orden propio.
- Disfonía.** Trastorno de la fonación, algunas veces sinónimo de ronquera.
- Disgenesia.** Trastorno de la facultad de procreación.
- Disgrafía.** Alteración del lenguaje escrito con dificultad al elegir las letras que han de formar las palabras. Puede ser debida a lesiones orgánicas (afasia) o funcionales (psicastenia). Calambre de los escribientes.



- Dislalia.** Trastorno de expresión con anomalía de los órganos del lenguaje.
- Dislexia.** Alexia moderada o transitoria, en la que el paciente sólo lee bien las primeras palabras y luego sin trastorno visual, ni otra alteración se cansa, pudiendo continuar después de un intervalo más o menos largo.
- Dismamesia.** Dificultad de la masticación.
- Dismetría.** Apreciación incorrecta de la distancia en los movimientos o actos musculares o de la extensión de éstos.
- Dismimia.** Trastorno del lenguaje mímico o por gestos. Incapacidad o dificultad para la imitación.
- Dismorfia.** Dismorfismo. Deformidad.
- Dismorfismo.** Forma defectuosa de un aparato u órgano de la economía.
- Disnea.** Dificultad en la respiración.
- Disostosis.** Osificación defectuosa; defecto en la osificación normal de los cartílagos.
- Displasia.** Anomalías del desarrollo.
- Disqueratosis.** Alteración de la queratinización de las células epidérmicas.
- Distaxia.** Dificultad en la dirección de los movimientos voluntarios. Ataxia parcial.
- Distermia.** Hipertermia poco intensa y de larga duración, en la cual el examen clínico no encuentra causa alguna que la explique.
- Distocia.** Parto difícil, doloroso o lento.
- Distonía.** Alteración de la tonicidad o tensión de un tejido u órgano.
- Distopia.** Situación anómala de un órgano; ectopia, dislocación.
- Distrofia.** Trastorno de la nutrición y estado consecutivo.
- Distrofia adipogenital.** Síndrome de Fröhlich.
- Dolicocefalia.** Que tiene el diámetro anteroposterior de la cabeza (o cefálico) relativamente largo. Cuyo índice cefálico oscila entre 65 y 74.
- Dolicostenomelia.** Deformidad congénita de los miembros.
- Dolor.** Impresión penosa experimentada por un órgano o parte y transmitida por los nervios sensitivos al cerebro.
- Drepanocito.** Glóbulo rojo falciforme, característico de la drepanocitemia.
- Eccema.** Afección inflamatoria, aguda o crónica, de la piel, originada por diversas causas, y presenta eritema, edema, vesículas, exudación, costras, liquenificación y escamas en los estadios de su evolución.
- Ecolalia.** Repetición automática de las palabras que el enfermo oye.
- Ecomimesia.** Imitación involuntaria e impulsiva de los gestos o movimientos vistos en otro individuo o animal.
- Ectodermo.** Hoja externa del blastodermo o que forma la epidermis, órganos de los sentidos y sistema nervioso.
- Ectomesodermo.** Capa de células derivada del ectodermo y no diferenciada todavía del mesodermo.
- Edema.** Acumulación excesiva de líquido seroalbuminoso en el tejido celular debida a diversas causas: disminución de la presión osmótica del plasma por reducción de las proteínas; aumento de la presión hidrostática en los capilares por insuficiencia cardiaca; mayor permeabilidad de las paredes capilares u obstrucción de las vías linfáticas.
- Edema linfático.** Infiltración del líquido procedente de los vasos linfáticos.
- Electrocardiograma (ECG).** Trazados gráficos de las corrientes eléctricas que producen una línea quebrada, con ascensos y descensos, correspondientes a la actividad del miocardio auricular y ventricular.
- Elorudodruftis.** Arañazo de gato.
- Emaciación.** Enflaquecimiento extremo por causa morbosa.
- Embolia.** Obstrucción brusca de un vaso, especialmente una arteria, por un cuerpo arrastrado por la corriente sanguínea.
- Embolismo.** Embolia.
- Empiema.** Formación o derrame de pus en una cavidad preexistente, especialmente en la pleura.
- Enanismo.** Calidad de enano.
- Enantema.** Erupción en una superficie mucosa especialmente de la boca y faringe.
- Encefalitis.** Inflamación del encéfalo.
- Encondroma.** Tumor de tejido cartilaginoso, que se desarrolla en el interior de un hueso.
- Endocardio.** Membrana endotelial que tapiza el interior de las cavidades cardiacas y las válvulas (endocardio valvular).
- Endoflebitis.** Inflamación de la túnica interna de las venas.
- Enfermedad de Ayerza.** Eritema con cianosis crónica, disnea, hepatosplenomegalia, hiperplasia de la médula ósea y esclerosis de la arteria pulmonar.
- Enfermedad de Banti.** Esplenomegalia primitiva con anemia y con cirrosis del hígado.
- Enfisema.** Estado de un tejido distendido por gases, especialmente la presencia de aire en el tejido celular subcutáneo o pulmonar.
- Enfisema pulmonar.** Distensión anormal de los alveolos pulmonares, con pérdida de la elasticidad de la pared alveolar.
- Enoftalmía.** Hundimiento anormal del ojo; opuesto a exoftalmía.
- Eosinopenia.** Deficiencia anormal de las células eosinófilas en la sangre.
- Epicanto.** Anomalía congénita en la que el pliegue de la piel cubre el ángulo interno y carúncula del ojo. Característico de la raza mongol pero que no es rara en niños de otras razas en los que hay un desarrollo incompleto de los huesos nasales.
- Epífisis.** Extremo de un hueso largo unido al cuerpo o diáfisis de este por cartilago durante la infancia, pero que más tarde forma parte del mismo hueso.
- Epilepsia.** Enfermedad nerviosa esencialmente crónica, que se presenta por accesos más o menos frecuentes, caracterizados unas veces (gran mal) por pérdida súbita del conocimiento, convulsiones tónicas y clónicas y coma, y otras veces (pequeño mal) por sensaciones vertiginosas u otros equivalentes.
- Episcleritis.** Inflamación del tejido celular entre la esclerótica y la conjuntiva.
- Epistaxis.** Hemorragia por las fosas nasales.
- Epitelioma.** Tumor compuesto esencialmente de células epiteliales.
- Equimosis.** Extravasación de la sangre en el interior de los tejidos. Coloración de la piel producida por la infiltración de sangre en el tejido celular subcutáneo; cardenal.
- Eritema.** Enrojecimiento difuso o en manchas de la piel, producido por la congestión de los capilares, que desaparece momentáneamente por la presión.
- Eritema marginado.** Eritema en el cual varios grupos de manchas se reúnen y forman líneas sinuosas que envuelven un centro pálido.
- Eritremia.** Hiperplasia global de la médula ósea con aumento notable y persistente de la volemia y de la masa eritrocítica total, policitemia notable (hasta 12 millones por milímetro cúbico o más), eritrosis o eritrocianosis, trastornos neurológicos y vasomotores y, a menudo, esplenomegalia.
- Eritroblasto.** Célula nucleada incolora de la médula ósea, origen del glóbulo rojo, que comprende los microblastos, los megaloblastos y los normoblastos; normalmente no se ven en la sangre.
- Eritroblastopenia.** Hipoplasia del tejido eritroblástico de la médula ósea, asociada casi siempre a alteraciones de los demás sectores de la hemocitopoyesis medular. La forma pura (llamada también anemia aplástica) es excepcional en patología.
- Eritrodermia ictiosiforme congénita.** Afección congénita semejante a la ictiosis, con enrojecimiento de la piel, que ataca principalmente las superficies flexoras.
- Escafocefalia.** Deformidad del cráneo en quilla, o sea alargado y elevado en sentido anteroposterior y aplastado transversalmente.
- Esclerodermia.** Afección caracterizada por la induración de la piel y atrofia más o menos completa de la misma.
- Esclerosis múltiple.** Esclerosis del cerebro o médula espinal o de ambos, caracterizada por placas irregularmente diseminadas.
- Escoliosis.** Desviación lateral del raquis.
- Escotoma.** Mancha oscura, más o menos extensa, inmóvil, que cubre una porción del campo visual u objeto que se mira, resultado de la insensibilidad de la parte correspondiente de la retina.
- Esfacelo.** Masa de tejido gangrenado.
- Eserofoquia.** Malformación congénita y familiar debida a la detención brusca del desarrollo del cristalino, como consecuen-

- cia de una aplasia de la zónula de Zinn. Se ha señalado su asociación con bradidactilia. Con el nombre de síndrome de Sohar, se conoce un cuadro morboso caracterizado por la asociación de sordera progresiva, esferofaquia e insuficiencia renal crónica, que se presenta con carácter hereditario y familiar.
- Esquinco.** Torcedura o distensión violenta de una articulación sin luxación, que puede llegar a la rotura de algún ligamento o de fibras musculares próximas.
- Espasticidad.** Cualidad de espástico o espasmódico.
- Espina bífida.** Malformación congénita que consiste en una fisura del raquis, especialmente de la región lumbosacra, por falta de soldadura de uno o varios arcos vertebrales, y a través de la cual hacen hernia las meninges y, a veces, la médula espinal con una pequeña cantidad de líquido cefalorraquídeo.
- Espinocerebeloso.** Relativo a la médula espinal y al cerebelo.
- Esplenomegalia.** Aumento de volumen o hipertrofia del bazo.
- Esprue.** V. SPRUE.
- Esquistocitosis.** Acumulación de esquistocitos en la sangre.
- Esquizofrenia.** Término de Bleuler para la demencia precoz, la cual, según la interpretación de este autor, sería un desdoblamiento o fisuración de las funciones psíquicas.
- Esteatorrea.** Presencia de grasa en exceso en las heces.
- Estenosis.** Estrechez patológica congénita o accidental de un orificio o conducto.
- Estéril.** Infecundo, que no da fruto.
- Estiomeno.** Úlcera de la vulva con esclerosis e hipertrofia de diversa naturaleza: tuberculosa, cancerosa, sifilítica, linfogranulomatosa, etc.
- Estomatitis.** Inflamación de la mucosa de la boca.
- Estrabismo.** Desviación de uno de los ojos de su dirección normal, de manera que los ejes visuales no pueden dirigirse simultáneamente a un mismo punto; heterotopia.
- Estridor laríngeo.** Afección de los recién nacidos, caracterizada por cornaje respiratorio, atribuida a un espasmo de la glotis.
- Estupor.** Estado de inconsciencia parcial con ausencia de movimientos y reacción de los estímulos; se observa en ciertas formas graves de fiebre tifoidea y en algunas formas de melancolía y en la catatonía.
- Euforia.** Sensación de bienestar, de satisfacción, natural o provocada.
- Eunucoide.** Dícese de un hombre con testículos fisiológicamente inactivos; dícese también de la voz de falsete en el hombre.
- Eunucoidismo.** Anomalía de desarrollo por deficiencia de las glándulas endocrinas que presiden los órganos sexuales, con presencia a veces de caracteres sexuales femeninos secundarios.
- Eutiroidismo.** Estado de funcionamiento normal de la glándula tiroidea.
- Exoftalmía o exoftalmos.** Protrusión o proyección anormal del globo del ojo.
- Exotropía.** Estrabismo divergente, rotación anormal de uno o ambos ojos hacia fuera (desviación externa bilateral de los globos oculares).
- Facoma.** Tumor del cristalino.
- Facomatosis.** Término genérico usado para agrupar la neurofibromatosis, la esclerosis tuberosa y los síndromes de Von Hippel-Lindau y de Sturge-Weber.
- Falciforme.** En forma de hoz.
- Faringectasia.** Dilatación de la faringe.
- Fatiga.** Estado y sensación de las partes del cuerpo después de la actividad exagerada de las mismas.
- Feminización.** Desarrollo de características femeninas.
- Fenómeno de Shwartzman.** Vasculitis después de una repetida inyección endovenosa de endotoxinas bacterianas a los animales de experimentación.
- Fenotipo.** Conjunto de las propiedades manifiestas de un organismo, sean o no hereditarias.
- Fibroelástico.** Compuesto de tejido fibroso y elástico.
- Fibrosis.** Degeneración fibroide.
- Fiebre del heno.** Estado alérgico que se presenta anualmente al aproximarse la primavera o el verano, y que se caracteriza por conjuntivitis y catarro nasal acompañado de síntomas asmáticos, producido por la inhalación del polen de ciertas plantas.
- Fístula arteriovenosa.** Comunicación anormal entre una arteria y una vena, traumática o congénita.
- Flebolito.** Cálculo o concreción en una vena.
- Flogogénico.** Que produce inflamación.
- Flutter.** V. ALETEO.
- Fonema.** Nombre propuesto por Wernicke para designar las alucinaciones auditivas verbales (amenazas, insultos, etcétera).
- Foramen lacerum.** Agujero rasgado.
- Foramen magnum.** Agujero occipital.
- Fotofobia.** Intolerancia anormal para la luz, especialmente la provocada por afecciones oculares.
- Frémito.** Estremecimiento o vibración, especialmente el que es perceptible por la palpación.
- Galactorrea.** Secreción abundante o excesiva de leche.
- Gargolismo.** Enfermedad hereditaria caracterizada por alteraciones nerviosas semejantes a las de la idiotez amaurotica familiar, defectos acondroplásticos, deficiencia mental y visión defectuosa por depósitos en la córnea; lipocondrodistrofia.
- Gastrectomía.** Escisión parcial o total del estómago.
- Gastroenteritis.** Inflamación del estómago y los intestinos.
- Ginandrismo.** Pseudohermafroditismo parcial en la mujer; desarrollo del clítoris y soldadura de los labios mayores.
- Ginecomastia.** Volumen excesivo de las mamas en el hombre.
- Glaucoma.** Enfermedad del ojo, así denominada por el color verdoso que toma la pupila, caracterizada por el aumento de la presión intraocular, dureza del globo del ojo, atrofia de la papila óptica y ceguera.
- Globo histérico.** Sensación subjetiva de bola en la laringe y de estrangulación que se observa a menudo en el histerismo.
- Glositis.** Inflamación de la lengua.
- Glosoptosis.** Caída de la lengua hacia atrás.
- Gonadotropina.** Sustancia de origen hipofisario que estimula las gónadas; gonadostimulina.
- Granulocitopenia.** Escasez de granulocitos en la sangre; agranulocitosis.
- Hallux varus.** Separación del dedo gordo de los otros dedos.
- Hematemesis.** Vómito de sangre, proveniente del estómago.
- Hematoma.** Tumor por acumulación de sangre.
- Hematopoyesis.** Hemopoyesis.
- Hemianalgesia.** Analgesia en una mitad del cuerpo.
- Hemianopsia.** Pérdida de la visión en la mitad de uno o ambos campos visuales.
- Hemiataxia.** Ataxia o incoordinación motora que afecta un lado del cuerpo.
- Hemicorea.** Corea que solo afecta un lado del cuerpo.
- Hemiparesia.** Paresia de una mitad del cuerpo.
- Hemiplejía.** Parálisis de un lado del cuerpo.
- Hemoconcentración.** Disminución del volumen plasmático sin modificación del número de células hemáticas, de donde resulta un aumento relativo del número de ellas por milímetro cúbico.
- Hemopoyesis.** Formación o producción de sangre, especialmente de sus elementos celulares; hematopoyesis.
- Hemoptisis.** Expectorcación de sangre en cantidad mayor o menor.
- Hemorragia.** Salida de sangre del interior de los vasos, por rotura accidental o espontánea de estos.
- Hemosiderosis.** Depósito de hemosiderina en los tejidos, especialmente en el hígado; hemocromatosis.
- Hepatolenticular.** Relativo al hígado y al núcleo lenticular.
- Hepatorrenal.** Relativo al hígado y los riñones.
- Hermafroditismo.** Existencia en un mismo individuo de los dos sexos o de algunos caracteres de cada sexo; sexo doble o dudoso.
- Heterocromía.** Diversidad de color de una parte, especialmente la diferencia de coloración de ambos iris o de partes de un mismo iris.
- Hialina.** Sustancia albuminoidea translúcida, homogénea, que existe normalmente en el cartílago, cuerpo vítreo, coloide de los tiroides, gelatina de Wharton, etc., y patológicamente como producto de la degeneración amiloidea.
- Hialinización.** Proceso por el cual se deposita la sustancia hialina.
- Hidramnios.** Hidropesía del amnios; exceso de líquido amniótico.
- Hidrocefalo.** Acumulación del líquido en el encéfalo por aumento de su producción en los plexos coroideos de los ventrículos o por disminución de su absorción. La variedad más común en la infancia es debida siempre a la obstrucción, que puede radicar en los agujeros de Luschka y Magendie.
- Hidromielia.** Hidrorraquis interno. Espina bífida con serosidad en el saco.
- Hidronefrosis.** Distensión de la pelvis y cálices renales por la acumulación de orina en estos órganos a causa de la oclusión de

- uréter y que forma un tumor fluctuante más o menos voluminoso.
- Hidrotórax.** Derrame seroso, transudado, en la cavidad pleural, sin inflamación previa de ésta, sintomático de enfermedad del corazón, obstrucción venosa, alteraciones sanguíneas, etcétera.
- Hidroureter.** Distensión anormal del uréter por la orina o por un líquido acuoso.
- Hiperazotemia o hiperaxoemia.** Exceso de nitrógeno no proteico (N.N.P.) en la sangre.
- Hipercalcemia.** Aumento excesivo del calcio en la sangre.
- Hipercinesia o hiperquinesia.** Incremento anormal de la función motriz.
- Hipercorticalismo.** Función hiperactiva de la corteza de las cápsulas suprarrenales.
- Hiperemia o hiperhemia.** Acumulación, activa o pasiva, de sangre que se forma en una parte u órgano.
- Hiperestesia.** Aumento o exageración de la sensibilidad general o especial.
- Hiperglucemia.** Exceso de glucosa en la sangre.
- Hiperhidrosis.** Sudación excesiva general o localizada.
- Hiperoostosis.** Neoformación o hipertrofia difusa o localizada de un hueso.
- Hiperparatiroidismo.** Exageración de las funciones de las paratiroides, traducida por la descalcificación de los huesos, hipercalcemia e hipotonía muscular.
- Hiperpatía.** Sensación exagerada del dolor. Sensibilidad extrema.
- Hiperpituitarismo.** Actividad exagerada de la glándula pituitaria y estado morboso consecutivo, caracterizado por gigantismo o acromegalia.
- Hiperpnea.** Exageración en la amplitud y profundidad de los movimientos respiratorios.
- Hiperqueratosis.** Hipertrofia de la capa córnea de la piel, o cualquier enfermedad cutánea caracterizada por ella; queratoma.
- Hiperreflexia.** Exageración de los reflejos.
- Hipersecreción.** Secreción copiosa o excesiva, especialmente gástrica; hipercrinia.
- Hipersomnia.** Sueño excesivo, patológico.
- Hipertelorismo.** Separación excesiva entre dos partes u órganos. Este término fue introducido por Greig en 1924, para denotar la separación amplia y anormal entre los dos ojos.
- Hipertensión arterial.** Elevación anormal de la presión sanguínea.
- Hipo.** Singultus; espasmo súbito del diafragma y la glotis, con sacudida de las paredes torácica y abdominal y sonido agudo inspiratorio.
- Hipoacusia.** Disminución de la sensibilidad auditiva.
- Hipocalcemia.** Deficiencia de calcio en la sangre.
- Hipocinesia.** Debilidad motora, disminución del movimiento o de la actividad funcional en los organismos vivos.
- Hipocloremia.** Deficiencia de cloruros en la sangre.
- Hipoclorhidria.** Disminución de la proporción de ácido clorhídrico libre o combinado en el jugo gástrico.
- Hipocolia.** Disminución de la secreción biliar; oligocolia.
- Hipocratismo.** Sistema hipocrático de tratamiento, fundado en la observación e imitación de los procesos de la naturaleza.
- Hipocratismo digital.** Proliferación de tejido blando alrededor de las falanges terminales de manos y pies, algunas veces con cambios óseos.
- Hipofosfatemia.** Disminución de la cantidad de fosfatos en la sangre o en la orina, respectivamente.
- Hipoglucemia.** Disminución de la cantidad de glucosa contenida en la sangre.
- Hipogonadismo.** Hipogonadismo.
- Hipomimia.** Debilitación de la mímica emotiva.
- Hipopión.** Acumulación de pus en la cámara anterior del ojo.
- Hipoplasia.** Disminución de la actividad formadora o productora; desarrollo incompleto o defectuoso.
- Hipoponatremia.** Deficiencia de sales de sodio en la sangre.
- Hiporreflexia.** Disminución o debilitación de los reflejos.
- Hipospadia.** Abertura congénita de la uretra en la cara inferior del pene.
- Hipostenuria.** Disminución del poder de concentración del riñón que se traduce por densidad urinaria baja.
- Hipostesia o hipoestesia.** Disminución de la sensibilidad.
- Hipotálamo.** Subtálamo, porción vertebral del diencefalo, que comprende los cuerpos mamilares, el *tuber cinereum*, quiasma óptico, lámina terminal e hipófisis.
- Hipotermia.** Disminución o descenso de la temperatura del cuerpo por debajo de la normal.
- Hipotiroidismo.** Actividad deficiente de la glándula tiroides y estado consecutivo.
- Hipotonía.** Tensión o tonicidad disminuida, especialmente de los músculos; tensión intraocular menor; hipotensión.
- Hirsutismo.** Hipertrichosis, especialmente en la mujer.
- Ictiosis.** Enfermedad de la piel caracterizada por la sequedad y formación excesiva de escamas.
- Ictus.** Pérdida súbita de la conciencia.
- Idiosincrasia.** Hábito o temperamento peculiar de cada individuo. Susceptibilidad peculiar o personal a una droga, alimento o agente cualquiera; alergia y anafilaxia.
- Incontinencia.** Emisión involuntaria de materias cuya excreción está sometida normalmente a la voluntad y controlada por esfínteres.
- Infarto.** Porción de parénquima privado súbitamente de circulación sanguínea por obstrucción de la arteria correspondiente, y conjunto de fenómenos morbosos consecutivos a esta obstrucción.
- Insomnio.** Falta de sueño; desvelo anormal.
- Intercurrente.** Que aparece durante el curso de otra enfermedad y la modifica de algún modo.
- Intermitente.** Que tiene períodos de descanso o pausa más o menos regulares.
- Intervalo lúcido.** Período de claridad mental en las psicosis o locuras cíclicas y recurrentes y en ciertos cuadros de confusión cerebral con hematoma subdural, entre el lapso comprendido entre el traumatismo y la aparición de los signos cronológicos.
- Intradérmico.** Intracutáneo, endodérmico.
- Ipsolateral.** Situado o que ocurre en el mismo lado; dicese de los síntomas que aparecen en el mismo lado de la lesión cerebral que los provoca.
- Iridociclitis.** Inflamación del iris y el cuerpo ciliar.
- Iritis.** Inflamación del iris, caracterizada por el cambio de coloración del órgano, contracción de la pupila, tensión dolorosa, fotofobia y congestión de la región ciliar.
- Isoimmunización.** Inmunización de un animal con antígeno de la misma especie animal, como el desarrollo de un suero anti-Rh por transfusión de sangre Rh positiva en un individuo Rh negativo.
- Isostenuria.** Estado de insuficiencia renal en el que la orina es secretada con peso específico siempre igual, correspondiente al del plasma sanguíneo sin proteínas.
- Isquemia.** Anemia local; detención de la circulación arterial en una parte y estado consecutivo de esta parte.
- Jargonafasia.** Variedad de afasia en la que el paciente interpone sílabas y palabras sin sentido en el lenguaje haciéndolo incomprendible.
- Lactante.** Niño en el período de lactancia, sea natural o artificial.
- Lafora body (cuerpos de Lafora).** Son inclusiones intracelulares basófilas, PAS positivas localizadas en las células de la corteza cerebral, sustancia *nigra*, tálamo, *globus pallidus* y núcleo dentado.
- Lateropulsión.** Tendencia involuntaria durante la marcha, a dirigirse hacia un lado.
- Latroductus.** En América del Norte la especie *L. mactans* o araña viuda negra; es muy ponzoñosa y su picadura produce síntomas graves y hasta la muerte.
- Lemnisco medial.** Cinta de Reil media.
- Leucopenia.** Reducción del número de leucocitos en la sangre por debajo de 5 000 por milímetro cúbico; hipoleucocitosis.
- Livedo reticularis.** Se presenta como una coloración de la piel cianótica, pero no difusamente, sino de forma moteada o reticular, como de malla, y se intensifica con el frío.
- Logorrea.** Afición inmoderada a hablar profusa o seguidamente; *tumultus sermonis*, delirio de la lengua.
- Macroglosia.** Aumento o hipertrofia del volumen de la lengua.
- Megalocefalia.** Desarrollo anormalmente grande del encéfalo.
- Megalomanía.** Delirio de grandeza. Convicción irracional de la propia riqueza, fama o poder.
- Microftalmia.** Pequeñez anormal congénita de los ojos.
- Microglosia.** Disminución congénita del tamaño de la lengua.
- Micrognatia.** Pequeñez anormal congénita de la mandíbula.
- Mielomeningocele.** Espina bífida con hernia de la médula espinal y sus meninges.
- Mioglobulinuria.** Presencia de mioglobulina en la orina.
- Mutismo.** Inhibición voluntaria del lenguaje.

- Negativismo.** Oposición vesática a las influencias externas que intentan obrar sobre la voluntad del paciente, lo cual puede llegar a la producción de una acción completamente contraria a la aconsejada o prescrita.
- Nistagmo.** Movimientos involuntarios del globo ocular caracterizados por sacudidas lentas o rápidas en sentido horizontal, vertical, rotatorio, debido a contracciones clónicas de los músculos extrínsecos del ojo.
- Ortopnea.** Disnea intensa que obliga al paciente a estar de pie o sentado.
- Pancreatitis aguda hemorrágica.** Inflamación del páncreas debida a un proceso necroticohemorrágico en el interior de la glándula.
- Paniculitis.** Hiperplasia inflamatoria del tejido fibroso subcutáneo con formación de nódulos pequeños dolorosos, difíciles de percibir.
- Panofthalmía.** Inflamación purulenta de todo el ojo; flemón del globo ocular; oftalmía purulenta profunda.
- Pápula.** Elevación eruptiva pequeña, sólida y circunscrita de la piel, que termina ordinariamente por descamación; es una de las lesiones elementales de la piel.
- Paquiacria.** Estado de engrosamiento marcado de la piel de los miembros, principalmente dedos en maza, y deformidades óseas; pseudoacromegalia o síndrome de Brugsch.
- Paquioniquia.** Engrosamiento de las uñas.
- Parafasia.** Afasia parcial caracterizada por el empleo de palabras inadecuadas o inapropiadas aplicadas.
- Parafasia literal.** Cambio de letra.
- Parafasia silábica.** Cambio de una sílaba.
- Parafasia verbal.** Cambio de una palabra por otra.
- Paralexia.** Trastorno de la facultad de leer, caracterizado por la transposición de palabras y sílabas en combinación sin significado.
- Parálisis.** Pérdida de la sensibilidad o del movimiento, especialmente de este último, de una parte del cuerpo.
- Parálisis agitante.** Enfermedad de Parkinson; afección crónica del sistema nervioso que se caracteriza por rigidez muscular, temblor, debilidad y lentitud de los movimientos, hipertonía, hiporreflexia.
- Parálisis flácida.** Variedad en la que los músculos afectos son blandos y se hallan en estado de relajación completa.
- Parálisis psíquica.** Parálisis histérica.
- Paranoia.** Alteración mental; en particular psicosis funcional crónica progresiva, caracterizada principalmente por delirios sistemáticos, edificados lógicamente: de persecución, de grandezas, litigioso o querellante, etc.
- Paraplejía.** Parálisis de ambos miembros inferiores. Puede ser flácida o espástica. La primera puede ser central o periférica (neuritis), mientras que la segunda reconoce siempre un origen central, medular o encefálico.
- Paresia.** Parálisis parcial o incompleta.
- Paresthesia.** Sensación anormal, rara, alucinatoria, táctil, térmica, etc., de los sentidos o de la sensibilidad general.
- Paroniquia.** Panadizo, especialmente el periungueal.
- Parotiditis.** Inflamación de las glándulas parótidas, consecutiva generalmente a un estado infeccioso general, caracterizada por la tumefacción y supuración de ellas, con síntomas generales graves.
- Pelagra.** Síndrome clínico que afecta a la piel (dermatitis), tubo digestivo (glositis, aquilia, constipación o diarrea), sangre (anemia) y sistema nervioso (temblor, convulsiones, trastornos mentales, etc.). Suele haber antecedentes de alimentación inadecuada, rica en grasas e hidratos de carbono; es frecuente su coexistencia con el beriberi y la carencia de riboflavina.
- Pénfigo.** Grupo de dermatosis cuya principal lesión elemental es una ampolla, que nace siempre sobre piel sana. Estas ampollas son el resultado de una acantólisis o pérdida de la unión de las células espinosas del cuerpo mucoso de Malpighi.
- Pericarditis.** Inflamación del pericardio.
- Periodonto.** Periostio del alveolo dental o pericemento.
- Peritonitis.** Inflamación, aguda o crónica, del periostio.
- Peritonitis.** Inflamación aguda o crónica del peritoneo.
- Picnosis.** Condensación, espesura, especialmente degeneración celular en la que el protoplasma se hace más denso y el tamaño de la célula disminuye.
- Plasmodium.** Género de microorganismos protozoarios, parásitos de los glóbulos rojos, agentes causales de diversas formas de paludismo en el hombre.
- Platibasia.** Deformidad de desarrollo en la que el suelo o porción inferior del occipital parece empujada hacia arriba por la columna vertebral; se denomina también deformidad basilar.
- Pleocromía.** Aumento de la coloración; dicese generalmente de las heces como consecuencia de una pleocolia.
- Plétora.** Exceso de sangre o de otros humores en el cuerpo o en una parte de él.
- Poiquilocito.** Término aplicado principalmente a los eritrocitos deformados (en pera, raqueta, etc.) que aparecen como consecuencia de la destrucción sanguínea en el curso de quemaduras graves o, más a menudo, por una alteración preexistente en la sangre circulante (enfermedad de Cooley, por ejemplo).
- Poiquilocitosis.** Estado caracterizado por la presencia de poiquilocitos en la sangre.
- Poiquilodermia.** Dermatitis rara de etiología desconocida, caracterizada por telangiectasia, pigmentación y atrofia; entre ellas poiquilodermia atrófica vascular.
- Polaquiuria.** Aumento de la frecuencia de emisión de orina, no es precisamente poliuria.
- Poliadenia o poliadenitis.** Inflamación simultánea de muchos ganglios.
- Poliartritis.** Inflamación simultánea de varias articulaciones.
- Policitemia.** Aumento en el número de glóbulos rojos de la sangre; hiperglobulina o poliglobulia.
- Polidactilia.** Existencia de dedos supernumerarios.
- Polidipsia.** Sed excesiva; hidromanía; anadipsia.
- Polifagia.** Hambre voraz o excesiva.
- Polimicrogiria.** Pequeñez o escaso desarrollo de las circunvoluciones cerebrales.
- Poliosis.** Aparición prematura de cabellos grises; canicie.
- Polipnea.** Respiración con inspiraciones y espiraciones cortas, próximas y superficiales.
- Poliserositis.** Inflamación de varias membranas serosas.
- Poliuria.** Secreción y emisión abundantes de orina. Aumento total del volumen diario.
- Postprandial.** Después de las comidas.
- Postración.** Abatimiento o agotamiento extremos.
- Precordial.** Situado delante del corazón.
- Presbifrenia.** Estado de debilidad mental común en la vejez, caracterizado por la pérdida de la memoria y del sentido del lugar y por la confabulación.
- Priapismo.** Erección anormal del pene sin deseo sexual ordinariamente, sintomática de una afección inflamatoria de la uretra y vejiga, o de una lesión de la médula espinal.
- Proctitis.** Inflamación del recto.
- Pródromo.** Signo, síntoma o estado precursor que indica el comienzo o aproximación de una enfermedad.
- Progeria.** Vejez prematura.
- Prognatismo.** Proyección notable de la mandíbula inferior.
- Proptosis.** Caída hacia delante; prolapso.
- Proteus.** Género de bacteriáceas de formas múltiples en bastoncillos móviles, gramnegativas.
- Protrusión.** Avanzamiento anormal de una parte, tumor u órgano, por aumento de volumen o por una causa posterior que los empuja.
- Protuberancia.** Eminencia o elevación; apófisis. En neurología significa protuberancia anular.
- Prurito.** Sensación particular que incita a rascarse.
- Psicología.** Rama de la biología, que trata de la mente y de las facultades afectivas.
- Psíquica.** Psicología.
- Pterigion colli.** Brida congénita de tejido conjuntivo y fascia desde la región mastoidea a la clavícula.
- Ptoxis.** Caída o prolapso de un órgano o parte.
- PTT.** Tiempo parcial de tromboplastina.
- Puerperio.** Sobrepardo; período que transcurre desde el parto hasta que los órganos genitales y el estado general de la mujer vuelven al estado ordinario anterior de la gestación.

- Púrpura.** Afección caracterizada por la formación de manchas rojas de la piel, constituidas por pequeñas extravasaciones sanguíneas subcutáneas; síntoma de enfermedades diversas.
- Púrpura alérgica.** La provocada por proteínas extrañas (alérgenos).
- Putamen.** Porción externa y más oscura del núcleo lenticular del cuerpo estriado.
- Queilosis.** Afección de los ángulos labiales, especialmente la debida a avitaminosis por deficiencia de riboflavina.
- Quemadura.** Lesión producida en los tejidos por el calor en sus diversas formas.
- Queratitis.** Inflamación de la córnea.
- Queratoconus.** Protusión de la córnea por debilitamiento de la misma.
- Queratomalacia.** Reblandecimiento de la córnea.
- Queratosis.** Dermatitis caracterizada por una anomalía de la queratinización de los tegumentos.
- Quiste.** Tumor formado por un saco cerrado, normal o accidental, con contenido líquido.
- Quiste mucoso.** Quiste por retención, que contiene moco.
- Rabdomiolisis.** Destrucción del músculo estriado.
- Radiculitis.** Inflamación de las raíces espinales desde la médula hasta el origen de los nervios espinales. Su síntoma es la radiculalgia (sensación de dolor, causado por radiculitis).
- Rash.** Erupción cutánea que tiene los caracteres morfológicos de una enfermedad bien caracterizada.
- RAST, Técnica de.** (*Radio alergo sorbent technic*). Guarda relación satisfactoria con la biocuantificación de IgE específica; se puede realizar por pruebas cutáneas o liberación de histamina de leucocitos de sangre periférica y es cómoda para los pacientes; sin embargo, requiere alérgenos definidos y estandarización completa.
- Recesivo.** Que es capaz de ceder o remitir, que tiende a alejarse o a desaparecer.
- Recurrente.** Que vuelve hacia atrás o hacia su origen.
- Resistencia.** Oposición a la acción de una fuerza.
- Reticulocito.** Eritrocito joven o proeritrocito, que deriva del eritoblasto acidófilo. Representa de 0,5 a 1 % de los glóbulos rojos circulantes en sangre periférica.
- Retiforme.** En forma de cuerda.
- Retinitis pigmentaria.** Esclerosis progresiva de la retina, asociada con pigmentación y atrofia, caracterizada por la formación de depósitos de pigmento y obliteración de los vasos, disminución del campo visual y hemeralopía.
- Retropulsión.** Tendencia a caer o marchar hacia atrás, observada en ciertas afecciones del sistema nervioso, como la parálisis agitante.
- Rigidez.** Inflexibilidad, tiesura, especialmente la anormal o morbosa.
- Rinolalia.** Trastornos de la fonación determinados por modificaciones de la resonancia de las cavidades nasales.
- Rinorrea.** Flujo abundante de moco nasal; hidrorrea nasal.
- Sacralización.** Desarrollo exagerado de las apófisis transversas de la quinta vértebra lumbar y fusión aparente con el sacro.
- Segmento ST.** Porción del electrocardiograma normalmente isoelectrico, que comienza al final del período de despolarización eléctrica y comprende el período de repolarización.
- Septicemia.** Estado morboso debido a la existencia en la sangre de bacterias patógenas y sus productos.
- Shock o choque.** En general, cualquier depresión vital súbita y grave debida a un traumatismo, emoción o impresión sobre el sistema nervioso, caracterizado principalmente por insuficiencia de la circulación periférica, descenso de la presión sanguínea, inquietud, ansiedad y a veces inconsciencia.
- Shunt.** Derivación. Anastomosis.
- Sialorrea.** Flujo exagerado de saliva; salivación, ptialismo.
- Sifilismo o sífilosis.** Afección general sífilítica.
- Signo de Babinski.** Extensión anormal, en vez de la flexión normal, de los dedos del pie cuando se excita la planta de este; característica de la hemiplejía orgánica, debida a una lesión de la vía piramidal o de las porciones anterolaterales de la médula.
- Signo de Kussmaul.** Repleción de las venas yugulares en la inspiración, observada en la mediastinopericarditis y en los tumores mediastínicos. Sed de aire en pacientes en coma diabético. Debilitación del pulso en la inspiración; pulso paradójico.
- Simpatectomía o simpaticectomía.** Ablación quirúrgica, medicamentosa o química de una parte del sistema nervioso simpático.
- Simpaticoblastoma.** Neuroblastoma maligno del simpático.
- Sincondrosis.** Unión mediata de huesos por cartílago, por ejemplo, de las costillas y el esternón, del sacro y el hueso iliaco, de dos vértebras adyacentes, etcétera.
- Síncope.** Desfallecimiento, desmayo, lipotimia, generalmente consecutivo a una anemia cerebral aguda. Muerte aparente o real súbita por parálisis cardíaca.
- Síncope vasovagal.** Síncope en personas de sistema vasomotor inestable: una fuerte emoción o la presión del vago produce descenso de la presión sanguínea y lentitud del pulso.
- Sindactilia.** Adherencia cutánea, congénita o accidental, de dos o más dedos entre sí.
- Sinostosis (sinostótico, sinostósico).** Unión de huesos adyacentes por medio de materia ósea; soldadura de los huesos, del cráneo en particular.
- Siringomielia.** Afección crónica grave de la médula espinal. Defecto de desarrollo que se inicia en la zona subependimaria y consiste en la proliferación y excavación ulterior de restos embrionarios. Los síntomas: a, trastornos de la sensibilidad, pérdida de las sensaciones de dolor y temperatura (termoanestesia), con conservación del sentido del tacto (disociación sensorial siringomiélica); b, trastornos motores; c, trastornos tróficos de la piel (*glossy skin*); d, trastornos vasomotores, y e, parálisis espástica de los miembros inferiores y ataxia.
- Sistema reticuloendotelial.** Término de Aschoff para un conjunto de elementos celulares de origen mesenquimatoso, difundidos por todo el organismo, pero principalmente en el hígado (células de Kupffer), bazo, linfáticos, médula ósea (clasmatocitos), con caracteres reticulares y endoteliales y al que se atribuyen funciones hematopoyéticas, fagocitarias, de metabolismo e inmunidad y otras.
- Sprue.** Anemia megalocítica, glositis, diarrea con esteatorrea, trastornos psíquicos.
- Stress.** Voz inglesa (esfuerzo, violencia, tensión) con la que se designa el estado de tensión excesiva como resultante de una acción, brusca o continuada, nociva para el organismo. V. SÍNDROME DE ADAPTACIÓN GENERAL.
- Subdiafragmático o subfrénico.** Situado o que ocurre debajo del diafragma.
- Sustancia negra.** *Locus niger*.
- Tabaquismo.** Intoxicación aguda o crónica por el abuso del tabaco; nicotinismo o nicotismo.
- Tabes dorsal.** Ataxia locomotriz progresiva sífilítica.
- Tacto.** Sentido por el cual se conocen las cualidades palpables de los objetos y cuyo órgano radica en la piel.
- Taquicardia.** Aceleración de los latidos cardíacos.
- Taquipnea.** Respiración acelerada, superficial.
- Tasicinesia.** Tendencia morbosa a moverse, a andar; acatisia o catisofobia.
- Tegumento.** Envoltura, cubierta; piel o mucosa.
- Telangiectasia.** Dilatación anormal de los vasos capilares de pequeño calibre, generalizada o localizada; angioma simple.
- Tendinitis o tendonitis.** Inflamación de un tendón.
- Teratoma.** Tumor complejo embrionario de tejidos múltiples que contiene a veces restos fetales, dientes, cabellos, etc., y que se supone sea debido a la inclusión de un feto abortivo en otro que se desarrolla normalmente.
- Termoanalgesia.** Abolición de las sensaciones dolorosas producidas por el calor; termoanestesia.
- Tesaurismosis.** Estado que resulta de la acumulación en el cuerpo de cantidades anormalmente grandes de sustancias normales o patológicas (lipoides, fosfátidos, glicógeno, etc.).
- Tetania.** Hiperexcitabilidad neuromuscular intermitente, relacionada con una perturbación del metabolismo electrolítico, especialmente del calcio. Caracterizada por accesos de contracción tónica dolorosa de los músculos.
- Thrill.** Estremecimiento, frote. V. FRÉMITO.
- Tibia.** Hueso mayor e interno de los dos que constituyen el esqueleto de la pierna.
- Tinnitus.** Sensación subjetiva de campanilleo o retintín.
- Tirotoxicosis.** Estado morboso producido por la excesiva actividad de la glándula tiroidea.

- Torricefalia.** Cráneo en forma de torre.
- Tortícolis.** Contracción dolorosa del músculo esternocleidomastoideo.
- Toxicosis hemorrágica de los capilares.** Enfermedad o púrpura de Henoch. V. S. DE HENoch-SCHÖNLEIN.
- Trigonocefalia.** Dolicocefalo con cabeza triangular de vértice anterior por sinostosis prematura del frontal.
- Trismo.** Contracción tónica de los músculos masticadores, que produce la oclusión forzosa de la boca; síntoma del tétanos y a veces considerado como sinónimo de este.
- Trombocitopenia.** Plaquetopenia o trombopenia. Disminución del número de plaquetas de la sangre.
- Tromboembolia.** Embolia y oclusión completa de un vaso por un trombo.
- Tromboflebitis.** Flebitis con formación de coágulo intravascular, causado por una alteración sanguínea.
- Tuberculosis.** Enfermedad infecciosa, contagiosa e inoculable, causada por el bacilo de Koch (*Mycobacterium tuberculosis*), caracterizada anatómicamente por la formación de tubérculos, y por lesiones y síntomas que varían según la localización de la infección.
- Tumor de Ewing.** Endotelioma de la médula ósea de los huesos largos.
- Úlcera.** Solución de continuidad con pérdida de sustancia debida a un proceso necrótico.
- Uremia.** Término aplicado para designar el conjunto de accidentes tóxicos provocados por la acumulación, en la sangre, de sustancias que el riñón elimina normalmente.
- Urticaria.** Afección cutánea caracterizada por la erupción súbita de placas o ronchas ligeramente elevadas, de forma y dimensiones variables, acompañadas de prurito intenso.
- Úvea.** La capa vascular mediada del ojo, que está dividida de atrás hacia adelante en coroides, cuerpo ciliar e iris.
- Uveítis.** Inflamación de la úvea. V. ÚVEA.
- Vasodilatador.** Que produce dilatación de los vasos.
- Vértigo.** Alteración del sentido del equilibrio, caracterizado por una sensación de inestabilidad y de movimiento aparente rotatorio del cuerpo o de los objetos presentes.
- Virilismo.** Masculinidad o masculinismo; desarrollo de caracteres masculinos en la mujer.
- Vitíligo.** Leucodermia; afección cutánea caracterizada por la aparición de manchas despigmentadas.
- Vómito.** Expulsión violenta por la boca de materias contenidas en el estómago.
- Xantelasma o xantoma.** Depósito de colesterol, especialmente el que afecta a los párpados: *xanthelasma palpebrarum*.
- Xantocromía.** Coloración amarillenta de la piel u otra parte. En el líquido cefalorraquídeo es indicio de hemorragia en los centros nerviosos.
- Xantoma.** Afección cutánea caracterizada por la formación de placas o nódulos más o menos planos, amarillos, ligeramente elevados y de tamaño diverso, constituidos por depósitos de colesterol.
- Xerodermia.** Sequedad de la piel; asteatosis.
- Xerostomía.** Sequedad de la boca por defecto de secreciones; boca seca, asialia.

## GLOSARIO DE GENÉTICA

- Aberración cromosómica balanceada.** La existencia de anomalías cromosómicas que no implican pérdida aparente de información genética. Son características de las inversiones y translocaciones. Los individuos que presentan este tipo de aberración cromosómica pueden confrontar dificultades en la producción de gametos normales e historia de fallas reproductivas.
- Aberración cromosómica no balanceada.** Se emplea esta designación para referirse a los genomas con pérdida de información por monosomías o con duplicaciones de cromosomas gaméticos que generan trisomías (aneuploidias) y también para referirse a monosomías o trisomías parciales como resultado de defectos estructurales.
- Acéntrico.** Un fragmento cromosómico que ha perdido su centrómero.
- ADN.** Polímero de nucleótidos, en el cual la pentosa es la desoxirribosa y las bases nitrogenadas la adenina, timina, guanina y citosina. Constituye el material genético. Se encuentra en el núcleo (ADN nuclear) y en las mitocondrias (ADN mt).
- Alelo.** Una de las alternativas de un gen para un carácter específico y que ocupa el mismo locus. Es el resultado de mutaciones de ese locus.
- AMPc.** Compuesto derivado del ATP que actúa como segundo mensajero en muchos flujos de información iniciados por las hormonas.
- Aneuploidia.** Este término se refiere a células que presentan cariotipo con un múltiplo no exacto del número haploide de cromosomas:  $2n-1$  (monosomía),  $2n+1$  (trisomías), etcétera.
- Apo.** Prefijo que se emplea para señalar la parte proteínica en las proteínas conjugadas. V. POR EJEMPLO LA APOB.
- ApoB.** Una de las proteínas que forma parte de las lipoproteínas de baja densidad (LD). Se conocen dos formas: la B48 formada en el intestino delgado y la B100 que se sintetiza en el hígado. Esta última participa en los mecanismos involucrados en la homeostasis del colesterol.
- ARN.** Polímero de nucleótidos, en el cual la pentosa es la ribosa y las bases nitrogenadas la adenina, uracilo, la guanina y la citosina. Son las biomoléculas por medio de las cuales se transmite el mensaje genético contenido en el ADN.
- ARN de transferencia (ARNt).** Tipos de ARN que participan en la síntesis de las proteínas. Hay uno para cada aminoácido y contienen una estructura de tripletes de bases nitrogenadas que son complementarias a los tripletes o codones del ARNm y que reciben el nombre de anticodones. V. CODÓN.
- ARN mensajero (ARNm).** Estructura de ARN que se sintetiza a partir de un segmento de ADN que contiene un gen, cuya información queda transcrita en el mismo. El ARN transcrito primario sufre un proceso de maduración durante el cual se pierden los intrones y se quedan los exones V. INTRÓN Y EXÓN.
- ARN ribosomal (ARNr).** Tipos de ARN que se encuentran formando parte de los ribosomas, estructuras citoplasmáticas involucradas en la síntesis de las proteínas.
- Autosoma.** Cualquiera de los cromosomas nucleares excluyendo a los cromosomas sexuales.
- Bandas G.** Técnica que se emplea para la diferenciación longitudinal del cromosoma, utilizando digestión con tripsina antes de colorear con Giemsa las láminas portaobjetos que contienen las metafases.
- Cariotipo.** Es el resultado de la clasificación de los cromosomas a partir de la fotografía de una metafase, atendiendo al tamaño y forma (según la posición del centrómero) de los 23 pares de cromosomas en el humano. Es la constitución cromosómica de un individuo.
- Centrómero.** Constricción primaria del cromosoma que permite que las cromátides hermanas se mantengan unidas.
- Codominante.** Resultado de la expresión fenotípica simultánea, de los dos alelos en un genotipo heterocigótico.
- Codón.** Un triplete de tres bases en la molécula de ADN o ARNm que representa un código para uno de los 20 aminoácidos o que tiene una información específica para el proceso de síntesis de las proteínas.
- Col2A1.** Estructura molecular del colágeno tipo I.
- Congénito.** Presente al nacimiento y no necesariamente genético.
- Cromátide.** Estructura cromosómica que se observa en la división celular y constituye la evidencia citológica de la síntesis del ADN. Morfológicamente se observan como dos filamentos paralelos unidos por el centrómero.
- Cromatina sexual.** Identificación durante la interfase celular de los cromosomas X o Y. En el primer caso constituye la evidencia de la replicación tardía de uno de los cromosomas X, conocida como cuerpo de Barr. Permite, utilizando una técnica sencilla, obtener información de la presencia o ausencia de ellos sin necesidad de realizar cultivo celular.
- Cromosoma en anillo.** Es un cromosoma que sufre roturas en ambos extremos de brazos cortos y largos y en el proceso de reparación ambos extremos se unen generando una aberración cromosómica no balanceada.
- Deleción.** Pérdida de una secuencia de ADN que puede afectar desde una base hasta un segmento cromosómico lo suficientemente extenso para que su ausencia sea detectada por técnicas citogenéticas.
- Disomía uniparental.** Estado genómico en el cual los cromosomas representantes de un par provienen de un mismo progenitor, por lo que pueden ser de origen materno o paterno. Teniendo en cuenta, además, el momento del error meiótico pueden ser heterodisomías o isodisomías.
- Dominante.** Fenotipo que se expresa a partir de un gen mutado aun cuando se presenta en estado heterocigótico.
- Exón.** Región de un gen que se transcribe al ARNm.
- Expresividad.** Gradación de expresión de un defecto genético específico. Es sinónimo de gravedad clínica.
- Fenotipo.** Conceptualmente es la expresión de un genotipo específico. Esta expresión puede estar modificada por el ambiente. Su estudio no es solo morfológico sino también fisiológico, inmunológico, bioquímico y hasta molecular. El nivel de su estudio lo acerca al conocimiento del genotipo.
- Gaps.** Término que se emplea en citogenética, para referirse a un espacio observado a lo largo de las cromátides de un cromosoma. Una interrupción de continuidad no mayor que el ancho de la propia cromátide.
- Gen.** La unidad de la herencia. En términos moleculares es una secuencia de ADN que se requiere para la producción de un producto funcional.
- Gen supresor tumoral.** Gen normal cuyo producto proteico está involucrado en los procesos de control negativo de la proliferación celular. Una mutación en este gen en doble dosis (herencia autosómica recesiva) o por pérdida de heterocigosidad (V. HETEROCIGÓTICO), se expresa por ausencia o mal funcionamiento de la proteína supresora tumoral, permitiendo el desarrollo de un tumor, como ocurre en el retinoblastoma (gen RB1) o para la proteína p53 (gen p53).
- Genoma.** Se refiere a todo el ADN que contiene la información genética de un gameto, un individuo, una especie o una población.
- Genotipo.** Constitución genética para un locus que presenta dos o más alternativas alélicas siempre en combinaciones de dos y que

expresan un fenotipo específico. El genotipo puede ser homocigótico, heterocigótico o hemicigótico.

**Hemicigótico.** Genotipo con un solo representante de los genes de un par de alelos, se utiliza fundamentalmente para referirse al genotipo masculino en las herencias ligadas al X, y para referirse al genotipo como resultado de monosomías parciales o totales de cromosomas homólogos.

**Herencia mitocondrial.** Tipo especial de herencia relacionada con la transmisión de mitocondrias a través del citoplasma del óvulo. Aunque los hombres pueden estar afectados, no transmiten este tipo de mutación ya que los espermatozoides no contribuyen con mitocondrias en el fenómeno de fertilización del óvulo.

**Herencia multifactorial.** Tipo de herencia cuyo análisis del árbol genealógico no se ajusta a una herencia mendeliana, pero en la cual existen evidencias de participación genética de poligenes y la interacción ambiental. Defectos congénitos como el labio leporino o enfermedades crónicas comunes como la diabetes, el asma bronquial, la hipertensión arterial esencial son ejemplos en los que se sugiere este tipo de herencia.

**Heterocigótico.** Genotipo que presenta dos alelos alternativos en el mismo locus en cromosomas homólogos.

**Heterocigótico obligado.** Un individuo clínicamente o fenotípicamente o fenotípicamente no afectado, pero que, sobre la base de segregación en el análisis del árbol genealógico, tiene que presentar el alelo mutado.

**Heterodisomías.** Referente a las disomías uniparentales, consiste en un error durante la meiosis I en la cual los dos cromosomas homólogos no se separan y van juntos a la misma célula.

**Heterogeneidad alélica.** Diferentes alelos mutados para el mismo locus y que se expresan con un fenotipo específico, proporcionando al mismo cualidades diferentes. En el caso que expresen anomalía, sus diferencias pueden corresponder con diferentes grados de severidad.

**Heterogeneidad clínica.** Fenotipos clínicamente diferentes producidos por mutaciones de un mismo gen.

**Heterogeneidad genética.** Fenotipos similares expresados por mutaciones diferentes y mecanismos patogenéticos diferentes.

**Influido por el sexo.** Un rasgo cuyo gen no tiene su locus en el cromosoma X, sin embargo se expresa con mayor severidad o frecuencia en el sexo masculino o femenino.

**Intrón.** Un segmento de ADN de un gen que, aunque se transcribe al ARNm, se elimina durante el proceso de maduración de este. En la estructura de un gen, los intrones se encuentran flanqueados por los exones. V. EXÓN.

**Inversión.** Un rearrreglo en una secuencia de ADN como resultado de rotura y reparación invertida de un segmento afectado. Cuando el segmento invertido es muy extenso, puede afectar la estructura del cromosoma y detectarse citogenéticamente por técnicas de bandas.

**Isocromosoma.** Un cromosoma anormal producto de un error en la separación de las cromátidas hermanas, genera un cromosoma con la misma información al duplicar uno de sus brazos y al propio tiempo con pérdida de la información o monosomía del otro brazo.

**Isodisomías.** Referente a las disomías uniparentales, consiste en un error durante la meiosis II, en que las cromátidas hermanas de un cromosoma no se separan y viajan juntas hacia la misma célula.

**kb (kilobase).** Una unidad de 1 000 base de una secuencia de ADN o ARN.

**LDL.** Lipoproteína de baja densidad. Se forma en el plasma a partir de las lipoproteínas de muy baja densidad (VLDL) que han perdido los triacilglicérols en el tejido adiposo. Contienen básicamente colesterol que transportan hacia los tejidos extrahepáticos y participan en la homeostasis del mismo.

**Ligados al X.** Se refiere a genes localizados en el cromosoma X que segregan con este cromosoma y que por tanto se expresan en relación con el sexo al análisis del árbol genealógico. Cuando esto ocurre no hay transmisión del carácter en cuestión de varón a varón.

**Ligados al Y.** Genes que tienen su locus en el cromosoma Y.

**Ligamiento.** Genes situados en el mismo cromosoma muy cerca uno del otro, segregando juntos al mismo gameto, con una fre-

cuencia mucho mayor de lo esperado, según la segunda ley de Mendel. Esta condición es muy útil en el proceso de cartografía de los genes en los cromosomas.

**Limitado al sexo.** Un rasgo cuyo gen no tiene su locus en el cromosoma X, sin embargo está obligado a expresarse en el sexo masculino o femenino por las diferencias anatómicas entre ambos.

**Locus.** El lugar que ocupa un gen en un cromosoma.

**Meiosis.** División celular especial por la cual se originan los gametos (óvulos y espermatozoides), consta de dos etapas denominadas meiosis I y meiosis II.

**Monosomía.** Fenómeno en el cual solo existe un representante de los cromosomas de un par que caracteriza al estado diploide del organismo. En el humano la única monosomía total viable es la monosomía del cromosoma X.

**Mosaicismo germinal.** Resultado de una o varias mutaciones durante la proliferación de las células germinales, que originan dos o más tipos de células con genotipos diferentes para un carácter específico a partir de las cuales se producen líneas celulares que pueden dar lugar a gametos afectados y no afectados por la o las mutaciones referidas.

**Mutación.** Cualquier cambio permanente y hereditario en la secuencia del ADN genómico o mitocondrial. Las mutaciones pueden ocurrir en células germinales o somáticas, por lo que su condición de hereditario puede ser generacional o en el proceso de proliferación de un tejido.

**Mutación dinámica.** Tipo de mutación que ocurre por pasos en zonas de genes con secuencias de tripletes repetidas, generando amplificaciones del número de repeticiones en rangos que definen al alelo normal, premutación y mutación completa y cuyo efecto fenotípico explica la anticipación y severidad de las enfermedades genéticas que expresan. El ejemplo más ilustrativo es el síndrome frágil X.

**Mutación germinal.** Se refiere a mutaciones ocasionadas en el proceso de división de células germinales que darán lugar a los gametos, por lo que todas las células, somáticas y germinales, del individuo resultante de la fecundación de un gameto afectado por la mutación en cuestión, presentarán igual genotipo.

**Mutación somática.** Cuando la mutación ocurre en una célula somática, a partir de la cual se origina una línea celular que expresa la anomalía ocasionada por la mutación. Las mutaciones de este tipo pueden tener un inicio tan precoz como en las primeras divisiones del cigoto.

**Mutante.** Un gen que ha sido alterado por una mutación. Un individuo portando un gen mutado.

**NAD.** Forma oxidada del NADH.

**NADH.** Cofactor enzimático que participa en las reacciones de deshidrogenación.

**Nucleótido.** Una molécula compuesta por una base nitrogenada, un azúcar de cinco carbonos y un grupo fosfato. Un ácido nucleico es un polímero de muchos nucleótidos. V. ADN Y ARN.

**Oncogen.** El producto de una mutación en un proto-oncogen que resulta en la pérdida de las funciones de este, originando divisiones celulares incontroladas y por tanto el desarrollo de un tumor. Es una mutación somática dominante.

**p.** Con esta letra se identifica el brazo cromosómico por encima del centrómero y que como generalmente resulta más corto, se la designó en francés como *petit* (p).

**Par de bases (pb).** Un par de bases de nucleótidos complementarios, como se encuentran en la doble cadena de ADN. Se usa como unidad de medida de longitud de una secuencia de ADN.

**PCR.** Reacción en cadena de la polimerasa, una técnica que permite amplificar, secuencias cortas de ADN o ARN a más de 10<sup>6</sup> veces el fragmento inicial, utilizando para ello pequeños oligonucleótidos flanqueando la zona que se quiere amplificar. Permite trabajar con pequeñas cantidades de ADN.

**PEATC.** Potencial evocado auditivo de tallo cerebral.

**Penetrancia.** Concepto que se refiere a la expresión de una mutación que expresa un fenotipo dominante. Si este se expresa solo en el 80 % de las personas heterocigóticas, para esa mutación se dice que esa mutación o gen mutado tiene una penetrancia reducida o sea un 80 % de penetrancia. La penetrancia completa es del 100 % y significa que el gen mutado siempre se expresa.



- Pericéntrico.** Alrededor del centrómero. Inversión pericéntrica (V. INVERSIÓN), cuando hay dos puntos de rotura flanqueando al centómero y el segmento resultante se repara de forma invertida.
- Pleiotropía.** Es el término que se utiliza para referirse al efecto, en más de un sistema, de una simple mutación.
- Poligénico.** Herencia determinada por varios genes situados en diferentes *loci* y que tienen un efecto aditivo en el fenotipo que determinan. Los rasgos resultantes de este tipo de herencia, tienen mayor predisposición a ser modificados por su relación con el ambiente.
- Polimorfismo.** Se refiere a la frecuencia con la que aparecen en una población alelos o alternativas de un locus. Se considera que un alelo es polimórfico cuando su frecuencia es mayor de lo esperado por nuevas mutaciones, y se ha determinado una frecuencia de al menos 0,01 lo que significa una frecuencia de 0,02 de heterocigóticos.
- Poliploidía.** Se refiere a células que presentan un genoma (un múltiplo exacto del número de la especie en cuestión) superior a dos. En el humano 3(23) para un genoma triploide, 4(23) para un genoma tetraploide, etcétera.
- Portador.** Un individuo heterocigótico para un alelo mutado específico. Son portadores los individuos con genotipos heterocigóticos en las herencias autosómicas recesivas y en las mujeres de herencias ligadas al cromosoma X.
- Probe o sonda.** Es un instrumento utilizado en ingeniería genética, para evidenciar la presencia del gen que se quiere identificar. Consiste de una secuencia simple de ADN o ARN marcada radiactivamente que hibridiza con la secuencia que se pretende identificar si ambas resultan complementarias.
- Profase.** La fase inicial de la división celular, durante la cual los cromosomas comienzan a ser visibles. En la profase de la primera meiosis ocurren, además, mecanismos que contribuyen a la variación genética y que permiten la reducción del número de cromosomas.
- Promotor.** Secuencia de ADN localizada al extremo 5' prima del gen que determina el sitio de iniciación de la transcripción, así como la cantidad y distribución en los tejidos del ARNm.
- Proteína G.** Grupo de familia de proteínas que unen nucleótidos de guanina. Si están unidas al GTP son activas, mientras que si se unen al GDP son inactivas. Una familia de ellas formada por tres subunidades participa en los flujos de transferencia de información, generalmente en el paso siguiente al receptor de membrana.
- Protooncogén.** Un gen normal involucrado en el control positivo de la proliferación celular.
- q.** Con esta letra se designa al brazo cromosómico por debajo del centrómero. Es la letra que sigue en el abecedario a la letra p.
- Quinetocoro.** Una estructura del centrómero a la cual se unen las fibras del uso acromático durante la división celular.
- Receptor.** Proteína que participa en los flujos de transferencia de información molecular. Se une a sustancias específicas que llegan a la célula y desencadena procesos cuya función es adaptar a la célula a condiciones específicas. Los receptores pueden estar localizados en la membrana plasmática o dentro de la célula.
- Recesivo.** Término que se refiere a la expresión de un carácter que solamente se expresa cuando en el genotipo el gen mutado se encuentra en doble dosis (homocigótico) o en una simple dosis (hemicigótico).
- Recombinación.** La formación de nuevas combinaciones de genes ligados resultantes de la recombinación entre *loci*. La recombinación tiene lugar en la profase de la meiosis I y también las mitosis de células somáticas.
- RFLP.** Fragmentos de ADN de diferentes longitudes con polimorfismos, que se pueden reconocer con enzimas de restricción específicas.
- Segregación.** Término que se emplea para referirse a la transmisión de cromosomas o genes en los gametos durante la meiosis.
- Southern blot.** Una técnica que permite transferir un fragmento de ADN, que ha sido separado por el proceso de electroforesis, en un gel de agarosa, a un filtro de nitrocelulosa sobre el cual un fragmento específico de ADN puede ser detectado por su hibridización a un "probe" radiactivo. V. "PROBE".
- Telómero.** Extremos de los cromosomas que presentan una estructura propia, que les permite su replicación.
- Teratógeno.** Agente que actúa interfiriendo el proceso normal de la embriogénesis y que genera malformaciones elevando de esta forma su incidencia. Los teratógenos pueden ser de naturaleza biológica, física o química o generarse como consecuencia de defectos endocrinometabólicos maternos. Además, los teratógenos son causa de fallas reproductivas.
- Traducción.** Proceso por el cual la información genética contenida en el ARNm se utiliza para dirigir la síntesis de una proteína.
- Transcripción.** Proceso por el cual la información contenida en el ADN se transfiere al ARN. Químicamente es la biosíntesis de los ARN.
- Translocación.** Término que se emplea para denominar la transferencia de un segmento de cromosoma a otro. Cuando este intercambio ocurre entre cromosomas acrocéntricos, la translocación es recíproca. Cuando la translocación ocurre a nivel de los centrómeros de cromosomas acrocéntricos, recibe el nombre de translocación robertsoniana.
- Trisomía.** Fenómeno en el cual existen tres representantes de un cromosoma en lugar del par que caracteriza al estado diploide del organismo. En el humano la trisomía más frecuente es la del cromosoma 21.
- VLDL.** Lipoproteínas de muy baja densidad que se forman en el hígado y participan en el transporte de triacilglicérolas hacia el tejido adiposo. En el plasma dan origen a las lipoproteínas de baja densidad (LDL).

## ÍNDICE ALFABÉTICO DE SÍNDROMES

### A

- Aarskog./ 428  
Aase-Smith./ 428  
Abderhalden-Kaufmann-Lignac./ 148  
Abdomen de ciruelas./ 533  
Abdominalgia periódica./ 90  
Abdominotorácico./ 91  
Abetalipoproteinemia. V. BASSEN-KORNZWEIG.  
Abranov-Fiedler. V. CARDIOMIOPATÍA IDIOPÁTICA.  
Absceso cerebral-cardiopatía congénita./ 1  
Abstinencia de morfina. V. PRIVACIÓN DE NARCÓTICOS.  
ABT-Letterer. V. LETTERER-SIWE.  
Acalasia. V. DISINERGIA ESOFÁGICA.  
Acalasia severa o vigorosa./ 91  
Acantolasia./ 215  
Acantosis nigricans. V. ACANTOSIS NIGRICANS-ADENOCARCINOMA.  
Acantosis nigricans-adenocarcinoma./ 35  
Acantosis nigricans-diabetes insulinoresistente-facies. V. RABSON-MENDENHALL.  
Acantosis nigricans maligna o del adulto. V. ACANTOSIS NIGRICANS-ADENOCARCINOMA.  
Achard./ 428  
Achard-Thiers./ 148  
Achor-Smith./ 33  
Acidemia isovalérica./ 429  
Acidosis congénita láctica. V. ACIDOSIS LÁCTICA INFANTIL FAMILIAR.  
Acidosis hiperclorémica congénita. V. LIGHTWOOD.  
Acidosis hiperclorémica primaria. V. ALBRIGHT-BUTTLER-BLOOMBERG.  
Acidosis láctica crónica congénita. V. ACIDOSIS LÁCTICA INFANTIL FAMILIAR.  
Acidosis láctica infantil familiar./ 429  
Acidosis renal tubular (ART) proximal./ 429  
Acidosis tubular primaria. V. ALBRIGHT-BUTTLER-BLOOMBERG.  
Acidosis tubular renal. V. LIGHTWOOD.  
Aciduria metilmalónica./ 430  
Aciduria orótica. V. ACIDURIA ORÓTICA HEREDITARIA.  
Aciduria orótica hereditaria./ 430  
Aciduria xanturénica./ 148  
Aclasis diafiseal. V. EXOSTOSIS CARTILAGINOSA MÚLTIPLE.  
Acomodación lenta./ 394  
Acondrogénesis tipo I./ 430  
Acondrogénesis tipo II./ 431  
Acondroplasia. V. PARROT.  
Acondroplasia regional incompleta con displasia muscular abdominal./ 273  
Acrania. V. ANENCEFALIA.  
Acroangiodermatitis. V. FAVRE.  
Acrocefalopolisindactilia tipo II (Carpenter)/ 431  
Acrocefalosindactilia tipo I (Apert)/ 431  
Acrocefalosindactilia tipo III (Chotzen)/ 432  
Acrocefalosindactilia tipo Pfeiffer./ 432  
Acrodermatitis enteropática./ 35  
Acrodermatitis enteropática-deficiencia de cinc. V. ACRODERMATITIS ENTEROPÁTICA.  
Acrodermatitis papulosa infantil. V. GIANNOTTI-CROSTI.  
Acrodinia./ 36  
Acrodinia infantil. V. ACRODINIA.  
Acrodisostosis./ 432  
Acrodisplasia con exostosis. V. LANGER-GIEDION.  
Acrodisplasia epifisometafisal. V. DISOSTOSIS PERIFÉRICA (BRAILSFORD).  
Acrodistrofia neuropática. V. THÉVENARD.  
Acroeritema simétrico de Lane. V. ERITEMA PALMAR.  
Acroesclerosis. V. ESCLEROSIS SISTÉMICA.  
Acromatopsia congénita. V. DISFUNCIÓN CONGÉNITA DE LOS CONOS.  
Acromegalia con insuficiencia tiroidea y ovárica. V. RENON-DELILLE.  
Acromegálico./ 149  
Acromia por incontinencia de pigmento./ 36  
Acropaquidermia. V. TOURAINE-SOLENTE-GOLÉ.  
Acroparestesia de Schultze. V. ACROPARESTESIAS.  
Acroparestesia del sueño. V. ACROPARESTESIAS.  
Acroparestesias./ 315  
Acroparestesias nocturnas. V. ACROPARESTESIAS.  
Acropatía ulcerosa mutilante familiar. V. THÉVENARD.  
Acroqueratoelastoidosis./ 36  
Acrosteólisis. V. CHENEY; HAJDU-CHENEY; OSTEÓLISIS TIPO IV  
Acrosteólisis no mutilante con dismorfia facial. V. VAN BOGAERT-HOZAY.  
ACTH ectópico./ 161  
Acueducto del cerebro. V. PARINAUD II.  
Acueducto de Silvio. V. PARINAUD II.  
Adams-Stokes. V. STOKES-ADAMS.  
Adams-Víctor-Macall. V. MIELINOLISIS PROTUBERANCIAL CENTRAL.

Addison Biermer./ 215  
 Addison-cerebroesclerosis. V. ADDISON-SCHILDER.  
 Addison-esclerosis cerebral difusa. V. ADDISON-SCHILDER.  
 Addison-hipoparatiroidismo juvenil familiar idiopático./ 149  
 Addison -Schilder/ 433  
 Adenitis mesentérica. V. BRENNEMANN.  
 Adenolipomatosis simétrica. V. LAUNOIS-BENSAUDE.  
 Adenoma eosinófilo. V. ACROMEGÁLICO.  
 Adenoma gástrico en placas. V. MENETRIER.  
 Adenomas sebáceos de Pringle. V. BOURNEVILLE.  
 Adherencia ángulo hepático-vesícula. V. VERBRYCKE.  
 Adherencia traumática uterina. V. ASHERMAN.  
 Adherencial. V. JOHNSON.  
 Adie./ 394  
 Adie-Critchley./ 315  
 Adie parcial. V. ADIE.  
 Adinamia episódica hereditaria. V. ADINAMIA PERIÓDICA HEREDITARIA.  
 Adinamia periódica hereditaria./ 273  
 Adiposis dolorosa. V. DERCUM.  
 Adiposo hipogenital con malformaciones congénitas. V. LAURENCE-MOON-BIELD.  
 Adrenal meningocócico. V. WATERHOUSE-FRIEDERICHSEN.  
 Adrenal virilizante o feminizante. V. HIPERPLASIA ADRENAL CONGÉNITA.  
 Adrenogenital. V. HIPERPLASIA ADRENAL CONGÉNITA.  
 Adrenogenital congénito./ 150  
 Adrenogenital (forma febril)/ 150  
 Adrenogenital (forma hipertensiva)./ 150  
 Adrenogenital (forma virilizante simple en hembras)/ 150  
 Adrenogenital (forma virilizante simple en varones)/ 151  
 Adrenogenital (hiperplasia lipoide adrenal congénita). V. HIPERPLASIA ADRENAL CONGÉNITA TIPO I.  
 Adrenogenital no tumoral con hirsutismo en hembras./ 151  
 Adrenogenital no tumoral con hirsutismo en varones./ 151  
 Adrenogenital tumores adrenales feminizantes./ 151  
 Adrenogenital tumores adrenales virilizantes./ 152  
 Adrenogenitales./ 150  
 Adrenoleucodistrofia. V. ADDISON-SCHILDER.  
 Adson. V. NAFFZIGER.  
 Adverso./ 315  
 Aeroembolismo. V. CARSSON  
 Aerofagia tipo I./ 91  
 Aerofagia tipo II./ 91  
 Aerofagia tipo III./ 92  
 Afasia de Broca./ 315  
 Afasia de Wernicke./ 316  
 Afasia expresiva o ejecutiva. V. AFASIA DE BROCA.  
 Afasia motora cortical. V. AFASIA DE BROCA.  
 Afasia motora total. V. AFASIA DE BROCA.  
 Afasia sensorial total. V. AFASIA DE WERNICKE.  
 Afibrinogenemia congénita./ 215  
 Aftas de Mikulicz. V. AFTOSIS.  
 Aftosis./ 92  
 Agammaglobulinemia adquirida./ 254  
 Agammaglobulinemia congénita./ 254  
 Agammaglobulinemia congénita ligada al sexo. V. BRUTON.  
 Agammaglobulinemia tipo suizo./ 254  
 Agenesia bilateral facial. V. FRANCESCHETTI-KLEIN.  
 Agenesia del cuerpo calloso./ 316  
 Agenesia del vermis cerebeloso./ 433  
 Agenesia muscular abdominal. V. PRUNE-BELLY.  
 Agenesia nuclear. V. MOEBIUS BIFACIAL.  
 Agenesia renal bilateral. V. POTTER.  
 Aglosia-adactilia./ 434  
 Agnosia de utilización. V. APRACTOGNOSIA.  
 Agotamiento neuromuscular. V. NIELSEN I.  
 Agotamiento neuromuscular generalizado. V. NIELSEN I.  
 Agotamiento por calor. V. CALOR.  
 Agranulocitosis aguda./ 216  
 Agranulocitosis infantil genética. V. KOSTMANN.  
 Agranulocitosis letal infantil. V. KOSTMANN.  
 Agua dura./ 152  
 Agudo de depleción de sal. V. SCHROEDER I.  
 Agujero razgado posterior. V. VERNET.  
 Agujero torácico./ 544  
 Agujero yugular. V. VERNET.  
 Ahumada del Castillo./ 152  
 Ainhum./ 37  
 Alacrima congénita./ 395  
 Alactasia (V. S. DE DEFICIENCIA DE ENZIMAS SEPARADORAS DE AZÚCAR). V. ALACTASIA HEREDITARIA.  
 Alactasia hereditaria./ 152  
 Alagille./ 434  
 Alajouanine-Foix-Marie. V. ATROFIA CORTICAL CEREBELOSATARDÍA.  
 Albatros./ 92  
 Albers-Schönberg./ 434  
 Albinismo amarillo. V. ALBINISMO OCULOCUTÁNEO TIPO I.  
 Albinismo completo. V. ALBINISMO OCULOCUTÁNEO.  
 Albinismo cutáneo./ 37  
 Albinismo generalizado. V. ALBINISMO OCULOCUTÁNEO.  
 Albinismo ocular./ 37  
 Albinismo oculocutáneo./ 37  
 Albinismo oculocutáneo tipo I./ 38  
 Albinismo oculocutáneo tipo II./ 38  
 Albinismo oculocutáneo tirosinasa negativo. V. ALBINISMO OCULOCUTÁNEO TIPO I.  
 Albinismo oculocutáneo tirosinasa positivo. V. ALBINISMO OCULOCUTÁNEO TIPO II.  
 Albinismo parcial. V. ALBINISMO CUTÁNEO.  
 Albinismo perfecto. V. ALBINISMO OCULOCUTÁNEO.  
 Albinoidismo. V. ALBINISMO OCULOCUTÁNEO TIPO II.  
 Albright I./ 153  
 Albright II. V. PSEUDOHIPOPARATIROIDISMO.  
 Albright III. V. LIGHTWOOD.  
 Albright IV. V. PSEUDOHIPOPARATIROIDISMO.  
 Albright-Buttler. V. ALBRIGHT -BUTTLER -BLOOMBERG.

- Albright-Buttler -Bloomberg./ 533  
 Albright -McCune-Sternberg. V. ALBRIGHT I.  
 Albuminemia anómala./ 153  
 Alcalosis. V. BURNETT.  
 Alcalosis congénita de origen renal./ 435  
 Alcalosis metabólica./ 153  
 Alcaptonuria. V. GARROD.  
 Aldosteronismo primario. V. CONN.  
 Aldrich. V. WISKOTT-ALDRICH.  
 Alergia gastrointestinal a la leche./ 435  
 Alergia gastrointestinal a la leche de vaca. V. ALERGIA  
 GASTROINTESTINAL A LA LECHE.  
 Alérgico cíclico./ 93  
 Aleteo de la válvula mitral. V. PROLAPSO DE LA VÁLVULA  
 MITRAL.  
 Aleucia congénita. V. DISGENESIA RETICULAR.  
 Alexander./ 317  
 Alezzandrini./ 395  
 Alicia en el país de las maravillas./ 526  
 Alinfoplasia tímica. V. GITLIN.  
 Allan./ 435  
 Allan-Dent./ 153  
 Allen-Masters./ 204  
 Almacenamiento parecido al Hurler. V. MANOSIDOSIS.  
 Almohadillas de los nudillos-leuconiquia y sordera./ 38  
 Almström./ 436  
 Alopecia circunscrita congénita. V. JACQUET.  
 Alopecia congénita./ 436  
 Alopecia, hiperhidrosis, lengua con opacidad corneal. V.  
 SPANLANG-TAPPEINER.  
 Alopecia parvimaclata. V. DREUW.  
 Alopecia refleja. V. JACQUET.  
 Alpers./ 317  
 Alpert-Crouzón. V. CARPENTER.  
 Alport./ 533  
 Alteración de la articulación dental. V. PLAGIOCEFALIA.  
 Alterno protuberancial superior. V. RAYMOND-CESTAN.  
 Alucinaciones visuales. V. ANTON.  
 Alveolitis fibrosante criptógena. V. HAMMAN-RICH.  
 Alzheimer./ 526  
 Amalric./ 395  
 Amaurosis fugaz./ 395  
 Amaurosis-hemiplejía V. ESPILDORA-LUQUE  
 Amaurosis juvenil con idiocia familiar. V. VOGT-SPIELMEYER.  
 Ambliopía. V. AMBLIOPÍA NUTRICIONAL.  
 Ambliopía de los campos de concentración. V. AMBLIOPÍA  
 NUTRICIONAL.  
 Ambliopía nutricional./ 395  
 Ambliopía tabáquica-alcohólica. V. STRACHAN-SCOTT.  
 Amenorrea- galactorrea-disminución de FSH. V. AHUMA-  
 DA DEL CASTILLO.  
 Amenorrea- galactorrea -hipotiroidismo. V. AMENORREA-  
 -GALACTORREA.  
 Amiloidósico./ 154  
 Amiloidosis heredofamiliar./ 155  
 Amilopectinosis. V. ANDERSEN I Y II.  
 Aminodiabetes. V. FANCONI; De TONI-DEBRÉ-FANCONI.  
 Amiotonía congénita. V. OPPENHEIM.  
 Amitrofia diabética. V. MIELOPATÍA DIABÉTICA.  
 Amitrofia sifilítica. V. ERB.  
 Ampollas de final de verano. V. MANO-PIE-BOCA.  
 Analbuminemia./ 155  
 Analbuminémicos./ 155  
 Anartritis reumatoidea. V. POLIMIALGIA REUMÁTICA.  
 Anastomosis laterolateral complicada. V. ASA CIEGA.  
 Ansell./ 39  
 Andersen I./ 436  
 Andersen II./ 437  
 Andowsky. V. CATARATA DERMATÓGENA.  
 Androgenoidismo. V. FEMINIZACIÓN TESTICULAR.  
 Andropausia. V. CLIMATERIO MASCULINO.  
 Anemia a células globulosas. V. MINKOWSKY-CHAUFFARD.  
 Anemia aclorhídrica simple. V. FABER.  
 Anemia aplástica congénita. V. FANCONI.  
 Anemia de Fanconi./ 216  
 Anemia del Mediterráneo. V. TALASEMIA DE COOLEY.  
 Anemia drepanocítica. V. HERRICK.  
 Anemia eritroblástica. V. TALASEMIA DE COOLEY.  
 Anemia esferocítica. V. MINKOWSKY-CHAUFFARD.  
 Anemia esplénica. V. BANTI.  
 Anemia esplénica infantil. V. JAKSCH-HAYEM.  
 Anemia-hematuria./ 216  
 Anemia hemolítica./ 217  
 Anemia hemolítica congénita. V. MINKOWSKY-CHAUFFARD.  
 Anemia hemolítica congénita tipo Dacie I. V. ANEMIA  
 HEMOLÍTICA POR DEFICIENCIA DE GLUCOSA-6-FOSFATO  
 DESHIDROGENASA.  
 Anemia hemolítica congénita tipo Dacie II. V. ANEMIA  
 HEMOLÍTICA POR DEFICIENCIA DE PIRUVATOQUINASA.  
 Anemia hemolítica idiopática tipo anticuerpos calien-  
 tes./ 217  
 Anemia hemolítica microangiopática. V. MOSCHCOWITZ.  
 Anemia hemolítica no esferocítica. V. WIDAL-RAVAUT.  
 Anemia hemolítica por deficiencia de glucosa-6-fosfato  
 deshidrogenasa./ 217  
 Anemia hemolítica por deficiencia de piruvatoquinasa./ 217  
 Anemia hemolítica primáquina sensitiva. V. ANEMIA  
 HEMOLÍTICA POR DÉFICITENCIA DE GLUCOSA-6-FOSFATO  
 DESHIDROGENASA.  
 Anemia hipocrómica idiopática. V. FABER.  
 Anemia hipoplástica congénita. V. BLACKFAN-DIAMOND.  
 Anemia hipoplástica familiar sin defectos congénitos. V.  
 ESTREN-DAMESHEK.  
 Anemia megaloblástica hereditaria con proteinuria. V.  
 MALABSORCIÓN INTESTINAL HEREDITARIA DE VITAMINA B<sub>12</sub>.  
 Anemia microeliptopoiquilócítica. V. RIETTI-GREPPI.  
 Anemia perniciosa. V. ADDISON BIEMER.  
 Anemia perniciosiforme familiar infantil. V. FANCONI.  
 Anemia pseudoleucémica. V. JAKSCH-HAYEM.  
 Anemia sideropénica. V. FABER.

- Anencefalia./ 437
- Anergia cutánea sin manifestaciones sistémicas./ 39
- Anestesia talámica. V. DEJERINE-ROUSSY.
- Anetodermia. V. JADASSOHN-PELLIZZARI.
- Aneurisma arteriovenoso cerebrotretiniano. V. WYBURN-MASON.
- Aneurisma arteriovenoso congénito o várices pulmonares. V. FÍSTULA ARTERIOVENOSA PULMONAR.
- Aneurisma de la aorta ascendente que presiona la arteria pulmonar./ 1
- Aneurisma de la aorta-fístula vena cava./ 1
- Aneurisma de la arteria carótida interna./ 317
- Aneurisma disecante de la aorta./ 2
- Aneurisma intramural de la arteria coronaria. V. ROBO DE LA ARTERIA CORONARIA.
- Angelman./ 437
- Angiectid./ 204
- Angiitis por hipersensibilidad. V. KUSSMAUL-MAIER.
- Angina agranulocítica. V. AGRANULOCITOSIS AGUDA.
- Angina de pecho. V. HEBERDEN.
- Angina de pecho inversa. V. PRINZMETAL O ANGINOIDE.
- Angina de pecho variante. V. PRINZMETAL O ANGINOIDE.
- Angina herpética. V. AFTOSIS.
- Angina inestable./ 2
- Angiodermatitis pruriginosa diseminada. V. PÚRPURA PRURIGINOSA.
- Angiohemofilia. V. WILLEBRAND JÜRGENS.
- Angioma capilar con síndrome purpúrico trombocitopénico. V. KASABACH-MERRITT.
- Angiomatosis cerebelosa y retiniana. V. VON HIPPEL-LINDAU.
- Angiomatosis cutánea-digestiva. V. BEAN.
- Angiomatosis encéfalo-trigeminal. V. STURGE-WEBER.
- Angiomatosis hemorrágica. V. RENDU-OSLER-WEBER.
- Angiomatosis leptomeníngea cutánea. V. STURGE-WEBER.
- Angiomatosis retino-encefálica. V. VON HIPPEL-LINDAU.
- Angioqueratoma *corporis diffusum*. V. FABRY.
- Angiosteohipertrofia. V. KLIPPEL-TRENAUNAY-WEBER.
- Angiotrombosis trombocítica. V. MOSCHCOWITZ.
- Angor pectoris reversible. V. PRINZMETAL O ANGINOIDE.
- Ángulo esplénico./ 93
- Ángulo hepático. V. FLEXURA HEPÁTICA DEL COLON.
- Ángulo pontocerebeloso./ 318
- Anhidrosis -neurolaberintitis. V. HELWEG-LARSEN.
- Anhidrosis termogénica. V. RETENCIÓN DE SUDOR.
- Anillo esofágico inferior. V. RESTAURANTE DE CARNE.
- Anoftalmía./ 438
- Anoftalmos verdadero o primario. V. ANOFTALMÍA.
- Anomalada vaginouterina. V. ROKITANSKY.
- Anomalía de Allison-Johnstone. V. BARRETT.
- Anomalía de May-Hegglin. V. HEGGLIN.
- Anomalía de la válvula tricúspida de Ebstein. V. EBSTEIN.
- Anomalía Poland. V. POLAND.
- Anomalías de Axenfeld. V. AXENFELD.
- Anomalías de segmentación costovertebral. V. POLIDIS-PONDILIA.
- Anorexia-caquexia. V. GENERAL MALIGNO.
- Anorexia-nerviosa./ 526
- Anormalidad en la motilidad intestinal I./ 93
- Anormalidad en la motilidad intestinal II./ 93
- Anormalidades faciales múltiples. V. FRANCESCHETTI-KLEIN.
- Anosmia-eunucoidismo. V. KALLMAN.
- Anosognosia. V. ANTON-BABINSKI.
- Anosteoplasia de Hulkerant. V. SCHEUTHAUER-MARIE SAINTON.
- Anovulación posterior al uso de contraceptivos orales./ 155
- Anoxia monoxídica. V. NECROSIS DEL GLOBO PÁLIDO.
- Anoxia renal. V. INSUFICIENCIA PRERRENAL.
- Anquilosis-anomalías faciales-hipoplasia pulmonar. V. PENA-SHOKEIR I.
- Ansiedad-tensión./ 527
- Ansiedad-tensión -fatiga. V. ANSIEDAD-TENSIÓN.
- Anton./ 396
- Anton-Babinski./ 318
- Aorta cervical./ 3
- Aorta que cabalga sobre el tabique y estenosis de la arteria pulmonar que emerge del ventrículo izquierdo./ 2
- Aortitis con espondilitis reumatoidea./ 273
- Apéndice xifoides./ 273
- Apepsia nerviosa. V. ANOREXIA NERVIOSA.
- Aperistalsis del esófago. V. DISINERGIA ESOFÁGICA.
- Apert. V. ACROCEFALOSINDACTILIA TIPO APERT.
- Apert -Gallais. V. ADRENOGENITAL (FORMA VIRILIZANTE SIMPLE EN HEMBRAS).
- Aplasia de alas nasales. V. JOHANSON-BLIZZARD.
- Aplasia del pectoral-sindactilia. V. POLAND.
- Aplasia extracortical congénita. V. PELIZAEUS-MERZBACHER.
- Aplasia germinal. V. DEL CASTILLO.
- Aplasia laminar progresiva. V. ROMBERG.
- Aplasia primaria de células rojas. V. BLACKFAN-DIAMOND.
- Aplasia tímica. V. DI GEORGE.
- Aplasia tímica congénita. V. DI GEORGE.
- Aplastamiento./ 534
- Apoplejía abdominal./ 93
- Apoplejía intraabdominal. V. APOPLEJÍA ABDOMINAL.
- Apoplejía uterina./ 204
- Apoplejía uteroplacentaria. V. DESPRENDIMIENTO PLACENTARIO.
- Apractognosia./ 319
- Apraxia oculomotora de Cogan. V. COGAN II.
- Aproxesia. V. CITELLI.
- Aquílico-clororoanemia. V. FABER.
- Aquinético./ 527
- Aracnidismo por picadura de viuda negra./ 319
- Aracnodactilia. V. MARFAN.
- Arán-Duchenne./ 320
- Arañazo de gato./ 244

Arco aórtico./ 3  
Arco aórtico en mujeres jóvenes. V. TAKAYASU.  
Área premotora. V. ADIE-CRITCHLEY.  
Argentafinoma. V. CARCINOIDE.  
Arginiosuccínico-aciduria. V. ALLAN.  
Arginosuccinuria. V. ALLAN-DENT.  
Argonz-del Castillo. V. AHUMADA DEL CASTILLO.  
Argyll-Robertson no luético. V. ADIE.  
Arlt-Davidsen./ 396  
Arndt-Gottron./ 39  
Arnold-Chiari / 320  
Arnold-Chiari -Celand. V. ARNOLD-CHIARI.  
Arnozan. V. FOLICULITIS DECALVANTE.  
Arquicerebeloso. V. BAILEY-CUSHING.  
Arriboflavinosis. V. DEFICIENCIA DE RIBOFLAVINA.  
Arrinoencefalia. V. KUNDRAT.  
ART (forma "transitoria"). V. ACIDOSIS RENAL TUBULAR (ART) PROXIMAL.  
ART (tipo "derroche bicarbonatado"). V. ACIDOSIS RENAL TUBULAR (ART) PROXIMAL.  
Arteria carótida redundante./ 321  
Arteria cerebelosa anterosuperior. V. PEDÚNCULO CEREBELOSO SUPERIOR.  
Arteria cerebral anterior./ 321  
Arteria cerebral media./ 322  
Arteria coroidea anterior./ 322  
Arteria coronaria izquierda que nace de la arteria pulmonar. V. BLAND-WHITE-GARLAND.  
Arteria de la fosita lateral del bulbo de Foix y Hillemand. V. WALLENBERG.  
Arteria mesentérica superior./ 94  
Arteria pulmonar biventricular-transposición vascular. V. TAUSSIG-BING.  
Arterias carótidas./ 321  
Arteriomesentérico-obstrucción duodenal. V. ARTERIA MESENTÉRICA SUPERIOR.  
Arteritis a células gigantes. V. ARTERITIS TEMPORAL.  
Arteritis craneal. V. ARTERITIS TEMPORAL.  
Arteritis de grandes arterias. V. TAKAYASU.  
Arteritis del viejo. V. ARTERITIS TEMPORAL.  
Arteritis de Takayasu. V. TAKAYASU.  
Arteritis mesentérica. V. POSCOARTACIÓN.  
Arteritis obliterante braquiocefálica. V. TAKAYASU.  
Arteritis temporal./ 254  
Arteritis temporal oculta. V. ARTERITIS TEMPORAL.  
Arteritis y glomerulonefritis granulomatosa. V. GRANULOMATOSIS DE WEGENER.  
Articulaciones condrocostales./ 274  
Articulaciones de Clutton. V. CLUTTON.  
Articulación temporomandibular. V. COSTEN.  
Artritis de Lyme. V. LYME.  
Artritis gotosa aguda./ 156  
Artritis gotosa crónica./ 156  
Artritis reumatoidea juvenil aguda. V. STILL.  
Artritis reumatoidea y neumoconiosis. V. CAPLAN.  
Artrochailasis. V. EHLERS-DANLOS.  
Artroftalmopatía./ 275  
Artroftalmopatía hereditaria. V. ARTROFTALMOPATÍA Y V. STICKLER.  
Artroftalmopatía progresiva. V. ARTROFTALMOPATÍA.  
Artrogriposis./ 274  
Artrogriposis congénita múltiple. V. ARTROGRIPOSIS.  
Artromiodisplasia. V. ARTROGRIPOSIS.  
Aryll-Robertson pupilar con midriasis. V. ADIE.  
Asa aferente./ 94  
Asa ciega./ 94  
Asa contaminada. V. ASA CIEGA.  
Asa estancada. V. ASA CIEGA.  
Asa ferente (gastroyeyunostomía)/ 95  
Ascher./ 396  
Asfixia traumática./ 3  
Asherman./ 204  
Asimetría facial. V. PLAGIOCEFALIA.  
Asma-baja estatura-IgA elevada. V. ESTATURA BAJA-IGA ELEVADA-ASMA.  
Asma eosinofílica tropical. V. WEINGARTEN.  
Asociación VATER. V. VATER.  
Asomatognosia unilateral. V. ANTON-BABINSKI.  
Aspiración de meconio. V. ASPIRACIÓN MASIVA.  
Aspiración fetal. V. ASPIRACIÓN MASIVA.  
Aspiración masiva./ 438  
Aspiración pulmonar ácida. V. MENDELSON.  
Asplenia./ 439  
Astenia anhidrótica tropical. V. RETENCIÓN DE SUDOR.  
Astenia crural parestésica. V. WHITMAAK-EKBOM.  
Astenia neurocirculatoria. V. CHARCOT-WEISS-BAKER.  
Astenia tropical anhidrótica. V. RETENCIÓN DE SUDOR.  
Ataques de risa. V. RISA ESPASMÓDICA.  
Ataxia cerebelar-hipotonía-cataratas. V. MARINESCO-SJÖGREN.  
Ataxia cerebelar y sordera. V. MAY-WHITE.  
Ataxia cerebelosa familiar hipogonádica./ 322  
Ataxia cerebelosa posinfecciosa./ 323  
Ataxia cerebelosa presenil. V. MURRI.  
Ataxia de Marie./ 323  
Ataxia hereditaria con atrofia muscular. V. ROUSSY-LEVY.  
Ataxia hereditaria de Menzel. V. ATAXIA DE MARIE.  
Ataxia-telangiectasia./ 255 y 323  
Ataxia telangiectasia II. V. PAINE-EFRON.  
Atelectasia neonatal. V. ASPIRACIÓN MASIVA.  
Atelosis. V. DEFICIENCIA AISLADA DE HORMONA DEL CRECIMIENTO.  
Atireosis congénita./ 439  
Atonía de la vesícula. V. CHIRAY.  
Atresia anal. V. "CAT EYE".  
Atresia de los agujeros de Luschka y Magendie. V. DANDY-WALKER.

- Atresia genital unilateral y dismenorrea./ 156  
 Atriquia congénita universal. V. ALOPECIA CONGÉNITA.  
 Atrofia blanca. V. ATROFIA BLANCA DE MILIAN.  
 Atrofia blanca de Milian./ 40  
 Atrofia cerebelar generalizada. V. MURRI.  
 Atrofia cerebelo-olivar. V. ATROFIA CORTICAL CEREBELOSA TARDÍA.  
 Atrofia cerebelosa cortical familiar. V. HOLMES II.  
 Atrofia cortical cerebelosa tardía./ 324  
 Atrofia corticoparenquimatosa cerebelar. V. ATROFIA CORTICAL CEREBELOSA TARDÍA.  
 Atrofia de Arán Duchenne. V. ARÁN DUCHENNE.  
 Atrofia de Sudeck. V. SUDECK.  
 Atrofia esencial. V. ATROMBIA.  
 Atrofia espinal-familiar. V. WERDNIG-HOFFMANN.  
 Atrofia laminar de las células de Purkinje. V. ATROFIA CORTICAL CEREBELOSA TARDÍA.  
 Atrofia muscular espinal progresiva hereditaria. V. WERDNIG-HOFFMANN.  
 Atrofia muscular infantil. V. WERDNIG-HOFFMANN.  
 Atrofia muscular mielopática. V. ARÁN DUCHENNE.  
 Atrofia muscular peronea. V. CHARCOT-MARIE-TOOTH.  
 Atrofia muscular peronea progresiva. V. CHARCOT-MARIE-TOOTH.  
 Atrofia neural muscular progresiva. V. CHARCOT-MARIE-TOOTH.  
 Atrofia ocular congénita. V. NORRIE.  
 Atrofia olivocerebelosa. V. HOLMES II.  
 Atrofia olivopontocerebelosa./ 324  
 Atrofia óptica hereditaria. V. LEBER.  
 Atrofia retiniana-enanismo. V. COCKAYNE.  
 Atrombia./ 218  
 Audry. V. *CUTIS VERTICIS GYRATA*.  
 Auinquad. V. FOLICULITIS DECALVANTE.  
 Auriculovertebral. V. GOLDENHAR.  
 Ausencia congénita de la mirada lateral. V. COGAN II.  
 Ausencia congénita de timo y paratiroides. V. DI GEORGE.  
 Ausencia hereditaria de articulaciones interfalángicas proximales. V. SINFALANGISMO.  
 Ausencias atípicas. V. EPILÉPTICO.  
 Automatismo. V. CRISIS PARCIALES COMPLEJAS (EPILÉPTICO).  
 Avellis./ 324  
 Avellis-Longhis. V. AVELLIS.  
 Avitaminosis C. V. ESCORBUTO.  
 Axenfeld./ 396  
 Axenfeld con glaucoma juvenil. V. RIEGER.  
 Axenfeld-Schürenberg./ 397  
 Ayerza./ 544  
 Ayerza-Arillaga. V. AYERZA.  
 Azotemia extrarrenal. V. INSUFICIENCIA PRERRENAL.  
 Azotemia hipoclorémica. V. INSUFICIENCIA PRERRENAL.
- B**
- Baader. V. STEVENS-JOHNSON.  
 Babington. V. RENDU-OSLER-WEBER.  
 Babinski./ 325  
 Babinski-Fröhlich. V. FRÖHLICH.  
 Bachelor. V. ESCORBUTO.  
 Baehr-Schriffirin. V. MOSCHCOWITZ.  
 Bäfverstedt. V. SPIEGLER-FENDT.  
 Bagazosis./ 544  
 Bailey-Cushing./ 326  
 Bajo gasto./ 4  
 Balanitis por plasmocitos. V. ZOON.  
 Balint./ 325  
 Balismo. V. CUERPO DE LOUIS.  
 Ballantyne. V. INSUFICIENCIA PLACENTARIA.  
 Balo./ 325  
 Bamberg. V. MARIE-BAMBERG.  
 Banko-Kerend (Sudán). V. AINHUM.  
 Banti./ 95  
 Bar./ 244  
 Barclay-Baron./ 95  
 Bardet-Biedl./ 326  
 Bard-Pick./ 95  
 Barlow./ 33  
 Barlow-Chendle-Moeller. V. BARLOW.  
 Barrett./ 96  
 Bársony-Polgár./ 96  
 Bársony-Teschendorf. V. BÁRSONY-POLGÁR.  
 Bart-Pumphrey. V. ALMOHADILLAS DE LOS NUDILLOS-LEUCOQUIA Y SORDERA.  
 Bartter./ 534  
 Bassen-Kornzweig./ 326  
 Bateman. V. PÚRPURA SENIL.  
 Batten-Mayau. V. VOGT-SPIELMEYER.  
 Bazin./ 40  
 Bazo gigante. V. ESPLENOMEGALIA TROPICAL.  
 Bazo-hígado. V. BANTI.  
 Beals. V. BEALS-HECHT.  
 Beals-Hecht./ 440  
 Bean./ 40  
 Bebé de cocodrilo. V. BEBÉ DE COLODIÓN.  
 Bebé de colodión./ 440  
 Bebé poliúrico-polidíptico. V. DIABETES NEFROGÉNICA HEREDITARIA.  
 Bebedores de leche. V. BURNETT.  
 Beck. V. OCLUSIÓN DE LA ARTERIA ESPINAL ANTERIOR.  
 Becker./ 275  
 Beckwith-Wiedemann./ 440  
 Behcet./ 255  
 Bell./ 327  
 Benedikt./ 328  
 Benedikt inferior. V. BENEDIKT.  
 Berardinelli./ 441  
 Berendes-Bridges-Good./ 441  
 Bergada. V. TESTÍCULOS RUDIMENTARIOS.  
 Bergie. V. GRAVES-BASEDOW.  
 Beriberi cerebral. V. WERNICKE (K.).

- Berlin. V. DISPLASIA HIDRÓTICA ECTODÉRMICA.
- Bernard-Horner. V. CLAUDE BERNARD-HORNER.
- Bernard -Sergent. V. INSUFICIENCIA SUPRARRENAL AGUDA.
- Bernard -Soulie. V. TROMBOCITOPENIA TROMBOPÁTICA TIPO AUTOSÓMICA DOMINANTE.
- Bernhardt-Roth./ 328
- Bernheim./ 4
- Berry-Franceschetti-Klein. V. FRANCESCHETTI-KLEIN.
- Bertolotti./ 275
- Besnier-Boeck-Schaumann. V. HEERFORDT Y LOFGREN.
- Betatalasemia heterocigótica. V. RIETTI-GREPI.
- Betatalasémico. V. SILVESTRONI-BIANCO.
- Beuren. V. ESTENOSIS SUPRAVALVULAR COMPLICADA.
- Biber-Haad-Dimmer./ 442
- Bielschowsky./ 442
- Biamond I./ 157
- Biermer. V. ADDISON BIERMER.
- Bifásico poscardiotomía./ 4
- Biglieri./ 157
- Bilirrubinemia benigna no conjugada. V. GILBERT N.A.
- Bilirrubinemia hereditaria no hemolítica. V. GILBERT N.A.
- Bing-Neel./ 328
- Bisalbuminemia./ 155
- Bitot./ 397
- Blackfan-Diamond./ 442
- Black liver-jaundice*. V. DUBIN-JOHNSON.
- Bland-White-Garland./ 4
- Blefarocalasia. V. ASCHER.
- Blefarofimosis./ 443
- Blefarofimosis congénito asociado con un síndrome de miopatía generalizada. V. SCHWARTZ-JAMPEL.
- Blefarofimosis familiar. V. BLEFAROFIMOSIS.
- Blefarofimosis-ptosis. V. EPICANTOS INVERSOS-BLEFAROFIMOSIS-PTOSIS PALPEBRAL.
- Bloch-Siemens. V. BLOCH-SULZBERGER.
- Bloch-Staufffer. V. ROTHMUND-THOMSON.
- Bloch-Sulzberger./ 41
- Bloqueo alveolocapilar. V. HAMMAN-RICH.
- Bloqueo cardiaco completo. V. STOKES-ADAMS.
- Bloquipnea. V. GALLAVARDIN.
- Blount- Barber./ 275
- Blue rubber bleb nevus*. V. BEAN.
- Blum. V. INSUFICIENCIA PRERRENAL.
- Blum-Van Cauaert. V. INSUFICIENCIA PRERRENAL.
- Bobble-head-doll*. V. CABEZA DE MUÑECA BAILANTE.
- Bocio exoftálmico. V. GRAVES-BASEDOW.
- Bocio hereditario con sordera. V. PENDRED.
- Bocio tóxico. V. GRAVES-BASEDOW.
- Boerhaave./ 97
- Bogorad./ 328
- Bolsa ciega. V. ASA CIEGA.
- Bomba atómica. V. RADIACIÓN.
- Bongiovanni. V. HIPERPLASIA ADRENAL CONGÉNITA TIPO II.
- Bonnier./ 329
- Böök./ 97
- Börjeson-Forsman-Lehman./ 443
- Borries./ 329
- Bourneville./ 329
- Bouveret./ 97
- Bouveret -Hoffman./ 5
- Boxeador. V. HOMEN.
- Brachman-De Lange. V. DISTROFIA MUSCULAR TIPO DE LANGE I.
- Brandt. V. ACRODERMATITIS ENTEROPÁTICA.
- Braquialgia estática parestésica./ 330
- Braquialgia parestésica nocturna. V. BRAQUIALGIA ESTÁTICA PARESTÉSICA.
- Braquidactilia-esferofaquia. V. MARCHESANI.
- Bravais-Jackson. V. EPILEPSIA JACKSONIANA.
- Brazos cansados. V. BRAQUIALGIA ESTÁTICA PARESTÉSICA.
- Brenemann./ 98
- Brissaud I./ 157
- Brissaud II. V. GILLES DE LA TOURETTE.
- Brissaud -Meige. V. BRISSAUD I.
- Brock-Graham. V. LÓBULO MEDIO.
- Brocq. V. ICTIOSIS LAMINAR.
- Brocq -Duhring. V. DUHRING-BROCC.
- Bronquiectasias unilaterales sin síndrome de atelectasia. V. SWYER-JAMES.
- Brooke-Fordyce. V. ANCELL.
- Brown-Sequard./ 330
- Brugsh. V. TOURAINE-SOLENTE-GOLÉ.
- Brünauer. V. PAPILLON-LEFÈVRE.
- Bruns./ 331
- Bruton./ 218
- Bubón climático. V. INGUINAL.
- Bubón tropical. V. INGUINAL.
- Bucal-facial-digital. V. FREEMAN-SHELDON.
- Buckler III. V. BIBER-HAAD-DIMMER.
- Buckley. V. JOB.
- Budd-Chiari./ 98
- Bulbar lateral. V. WALLENBERG.
- Bureau-Barriere./ 41
- Bürger-Grütz./ 157
- Burnett./ 98
- Burnier. V. DEFICIENCIA HIPOFISARIA MÚLTIPLE.
- Bursitis adhesiva. V. DUPLAY.
- Bursitis olecraneana. V. CODO DE LOS MINEROS DEL CARBÓN.
- Bursitis prepatelar. V. GOLPE DE RODILLA.
- Bursitis radiohumeral. V. CODO DE TENISTA.
- Bursitis subdeltoidea. V. TENDINITIS CALCÁREA.
- Buschke I./ 41
- Buschke II. V. LAUNOIS-BENSAUDE.
- Buschke-Ollendorff./ 42
- Byler./ 443
- Bywater. V. APLASTAMIENTO.



## C

- Cabeza de loro. V. CROUZON.  
 Cabeza de muñeca bailante./ 444  
 Cadenas pesadas./ 256  
 Cadepont. V. DENTINOGÉNESIS IMPERFECTA.  
 Caffey./ 276  
 Caffey-Smith. V. CAFFEY.  
 Calambres por calor. V. CALOR.  
 Calcificaciones patológicas. V. BURNETT.  
 Calcificación ligamentosa fisiológica vertebral. V. ESPONDILITIS OSIFICANTE LIGAMENTOSA I.  
 Calcinosis circunscrita./ 276  
 Calcinosis difusa. V. CALCINOSIS UNIVERSAL.  
 Calcinosis-Raynaud-esclerodactilia-telangiectasias. V. CRET.  
 Calcinosis universal./ 276  
 Calor./ 267  
 Calvé-Perthes. V. LEGG-CALVÉ-PERTHES.  
 Calvicie congénita universal hereditaria. V. ALOPECIA CONGÉNITA.  
 Cámara de aire del estómago. V. AEROFAGIA TIPO I.  
 Cambios posturales. V. BRUNS.  
 Camera./ 277  
 Camurati-Engelman. V. ENGELMANN.  
 Canal de Hunter./ 5  
 Canal pudendo./ 99  
 Canavan./ 331  
 Cáncer colorrectal hereditario no poliposo./ 99  
 Cáncer familiar. V. CÁNCER COLORRECTAL HEREDITARIO NO POLIPOSO.  
*Candida albicans*./ 42  
 Candidiasis-endocrinopatía./ 444  
 Candidiasis mucocutánea crónica./ 256  
 Cannon./ 42  
 Capgras./ 527  
 Caplan./ 277  
 Capsulitis adhesiva del hombro. V. DUPLAY.  
 Cara-cuello./ 444  
 Cara de duende./ 445  
 Cara hipocalcémica. V. CARA DE DUENDE.  
 Carcinoide./ 100  
 Carcinoide intestinal. V. CARCINOIDE.  
 Carcinoide maligno. V. CARCINOIDE.  
 Carcinoidosis. V. CARCINOIDE.  
 Carcinoma de células basales. V. GORLIN-GOLTZ.  
 Carcinomatosis meníngea neoplásica./ 331  
 Cardiacos negros. V. AYERZA.  
 Cardioauditivo. V. JERVELL-LANGE-NIELSEN.  
 Cardiobraquial. V. HOLT-ORAM.  
 Cardiocutáneo. V. LENTIGINOSIS PROFUSA.  
 Cardioespasmo. V. DISINERGIA ESOFÁGICA.  
 Cardiofacial. V. LLANTO ASIMÉTRICO.  
 Cardiofaciocutáneo./ 43  
 Cardiomegalia alcohólica con enfisema./ 5  
 Cardiomegalia glucogénica difusa. V. POMPE.  
 Cardiomiopatía idiopática./ 6  
 Cardiomiopatía no coronaria. V. CARDIOMIOPATÍA IDIOPÁTICA.  
 Cardiopatía amiloidósica./ 6  
 Cardiopatía por radiación./ 6  
 Cardiovasorrenal de Ruitter-Pompen. V. FABRY.  
 Cardiovascular. V. ORTNER.  
 Carencia del factor I. V. AFIBRINOGENEMIA CONGÉNITA.  
 Carencia de narcóticos en el neonato de madre adicta. V. MORFINISMO CONGÉNITO.  
 Carini. V. BEBÉ DE COLODIÓN.  
 Carnosinemia./ 331  
 Carolí./ 100  
 Carpenter. V. ACROCEFALOPOLISINDACTILIA TIPO II (CARPENTER).  
 Carrefour petroesfenoidal. V. JACOD.  
 Carsson./ 545  
 Cassidy. V. CARCINOIDE.  
 Catalepsia cerebelosa./ 332  
 Catarata dermatógena./ 43  
 Catarata-sordera-nariz pequeña con puente nasal plano. V. MARSHALL.  
 “*Cat eye*”./ 445  
 Causalgia./ 332  
 Cavaré-Westphal. V. PARÁLISIS PERIÓDICA FAMILIAR.  
 Cavaré-Westphal -Romberg. V. PARÁLISIS PERIÓDICA FAMILIAR.  
 Caverositis fibrosa. V. PEYRONIE.  
 Caverositis indurativa crónica. V. PEYRONIE.  
 Cayado aórtico. V. ARTERITIS DE TAKAYASU.  
 Ceelen-Gellerstedt./ 545  
 Cefalalgia paroxística nocturna. V. CEFALEA DE HORTON.  
 Cefalea china. V. RESTAURANTE CHINO.  
 Cefalea de Horton./ 332  
 Cefalea en racimo (*cluster headache*). V. CEFALEA DE HORTON.  
 Cefalea histaminérgica. V. CEFALEA DE HORTON.  
 Cefalodactilia. V. ACROCEFALOPOLISINDACTILIA TIPO II (CARPENTER).  
 Ceguera cortical. V. CREUTZFELDT-JAKOB.  
 Ceguera del desierto. V. FOTOFTALMÍA.  
 Ceguera nevada. V. FOTOFTALMÍA.  
 Ceguera nocturna. V. UYEMURA.  
 Celiaco./ 100  
 Celos mórbidos. V. OTELO.  
 Celos psicóticos. V. OTELO.  
 Celos sexuales. V. OTELO.  
 Cenicienta./ 43  
 Central core. V. SHY-MAGGE.  
 Cerebeloso heterolateral. V. ÁNGULO PONTOCEREBELOSO.  
 Cerebro-costomandibular./ 445  
 Cerebro-hepatorenal. V. ZELLWEGER.

- Cerebro-oculofacioesquelético. V. PENA-SHOKEIR II. Cervical./ 545
- Cestan. V. RAYMOND-CESTAN.
- Cestan II. V. CESTAN-CHERNAIS.
- Cestan -Chernais./ 333
- Cetonuria de cadena ramificada. V. MIEL DE ARCE (*Maple Syrup*).
- Chandra-Khetarpal. V. KARTAGENER.
- Charcot-Joffroy. V. MENINGITIS ESPINAL HIPERTRÓFICA.
- Charcot-Marie-Tooth./ 333
- Charcot-Weiss-Baker./ 333
- Charcot-Wilbrand./ 334
- Charlin./ 414
- Chatelain. V. UÑA-RÓTULA.
- Chediak-Higashi./ 218
- Chediak -Steinbrinck-Higashi. V. CHEDIAK-HIGASHI.
- Cheney. V. HAJDU-CHENEY.
- Chiari. V. BUDD-CHIARI.
- Chiari-Frommel./ 158
- Chilaiditis./ 106
- Chiray./ 107
- Choque./ 6
- Choque endotóxico por gramnegativos. V. CHOQUE POR GRAMNEGATIVOS.
- Choque por gramnegativo./ 244
- Choque tóxico./ 244
- Chotzen. V. ACROCEFALOSINDACTILIA: TIPO III.
- Christensen-Krabbe. V. ALPERS.
- Christmas./ 219
- Christ-Siemens-Touraine. V. DISPLASIA ANHIDRÓTICA ECTODÉRMICA.
- Churg-Strauss-Zak./ 256
- Cianosis criptogenética en la infancia./ 446
- Cianosis traumática. V. ASFIXIA TRAUMÁTICA.
- Cianótico con dedos en palillo de tambor y hepatopatías./ 546
- Cianótico con dedos en palillo de tambor y policitemia. V. CIANÓTICO CON DEDOS EN PALILLOS DE TAMBOR Y HEPATOPATÍAS.
- Ciclopismo. V. CRIPTOFTALMOS.
- Ciego hiper móvil./ 101
- Ciego móvil doloroso. V. CIEGO HIPERMÓVIL.
- Cimitarra./ 7
- Cirrosis biliar colangítica. V. HANOT.
- Cirrosis biliar-fibrosis quística./ 101
- Cirrosis biliar focal. V. CIRROSIS BILIAR-FIBROSIS QUÍSTICA.
- Cirrosis biliar multilobular. V. FIBROSIS QUÍSTICA-ENFERMEDAD PULMONAR CRÓNICA.
- Cirrosis biliar multilobular con cálculos. V. CIRROSIS BILIAR-FIBROSIS QUÍSTICA.
- Cirrosis de Baumgarten. V. CRUWEILHIER-BAUMGARTEN.
- Cirrosis familiar progresiva colestática. V. BYLER.
- Cirrosis hepática-deficiencia endocrina. V. SILVESTRINI-CORDA.
- Cirrosis hepática de tipo familiar con depósito de glucógeno anormal. V. ANDERSEN II.
- Cirrosis hepática familiar con depósito anormal de glucógeno. V. ANDERSEN II.
- Cirrosis primaria intrahepática. V. HANOT.
- Cirrosis pseudohéptica. V. PICK, F.
- Cirrosis pseudohéptica de Friedel-Pick. V. PICK, F.
- Cistationinuria./ 158
- Cístico./ 102
- Cístico-colecístico. V. CÍSTICO.
- Cistinuria./ 158
- Cistinuria I. V. DE TONI-DEBRÉ-FANCONI.
- Citelli./ 546
- Citomegalovirus en el feto. V. FETAL POR CITOMEGALOVIRUS.
- Citrulinemia./ 158
- Ciuffini-Hare. V. PANCOAST.
- Clarke-Hadfield./ 446
- Claude. V. TEMBLOR DEL CEREBRO MEDIO.
- Claude Bernard-Horner./ 334
- Claudicación intermitente./ 7
- Claudicación intermitente cerebrovascular. V. ISQUEMIA CEREBRAL TRANSITORIA.
- Claudicación intermitente de la cola de caballo. V. COLA DE CABALLO.
- Claudicación venosa intermitente. V. PAGET-SCHRÖTTER.
- Click mesosistólico. V. PROLAPSO DE LA VÁLVULA MITRAL.
- Click y soplo. V. PROLAPSO DE LA VÁLVULA MITRAL.
- Clifford. V. INSUFICIENCIA PLACENTARIA.
- Climaterio masculino./ 159
- Cloropromacina./ 390
- Clorurea. V. DIARREA CONGÉNITA CON ALCALOSIS HIPOCLORÉMICA.
- Clouston. V. DISPLASIA HIDRÓTICA ECTODÉRMICA.
- Clutton./ 277
- Coartación inversa. V. TAKAYASU.
- Coats./ 397
- Cochrane./ 159
- Cockayne./ 446
- Codo de los estudiantes. V. CODO DE LOS MINEROS DEL CARBÓN.
- Codo de los mineros del carbón./ 278
- Codo de tenista./ 278
- Coffin./ 447
- Coffin -Lowry. V. COFFIN.
- Coffin -Siris./ 447
- COFS. V. PENA-SHOKEIR II
- Cogan I./ 397
- Cogan II./ 335
- Cola de caballo./ 335
- Colagenosis cardiovascular. V. CARDIOMIOPATÍA IDIOPÁTICA.
- Colangiitis crónica destructiva no supurativa. V. HANOT.
- Colangiitis esclerosante primaria./ 102
- Colapso circulatorio. V. CHOQUE.

- Cole. V. DISQUERATOSIS CONGÉNITA.
- Cole-Raush-Toomey. V. ZINSSER-ENGMANM-COLE.
- Cólera pancreático./ 102
- Colestasis benigna intrahepática. V. COLESTASIS RECURRENTE BENIGNA.
- Colestasis intrahepática. V. BYLER.
- Colestasis recurrente benigna./ 103
- Colesterinosis espinal. V. THIEBAUT.
- Colibacilosis gravídica. V. BAR.
- Coliforme. V. ENTEROCOLITIS POR ANTIBIÓTICOS DE JANBON.
- Colindromas o tumores en turbantes de Ansell-Spiegler. V. ANCELL.
- Colitis grave. V. COLITIS ULCERATIVA IDIOPÁTICA.
- Colitis mucosa. V. COLON IRRITABLE.
- Colitis supurativa crónica. V. COLITIS ULCERATIVA IDIOPÁTICA.
- Colitis tromboulcerativa. V. COLITIS ULCERATIVA IDIOPÁTICA.
- Colitis ulcerativa idiopática./ 103
- Colitis ulcerativa no específica. V. COLITIS ULCERATIVA IDIOPÁTICA.
- Colitis ulcerohemorrágica. V. COLITIS ULCERATIVA IDIOPÁTICA.
- Colleg-Davies. V. CYRIAX.
- Collinet-Caplán. V. CAPLÁN.
- Coloboma del iris. V. "CAT EYE".
- Colon espástico. V. COLON IRRITABLE.
- Colon irritable./ 104
- Coma mixedematoso./ 159
- Comedores de tierra. V. GEOFAGIA-ENANISMO-HIPOGONADISMO.
- Comfort-Steinberg./ 104
- Comida nocturna./ 105
- Compartimental./ 278
- Compartimental agudo./ 278
- Compartimiento peroneal. V. COMPARTIMIENTO TIBIAL ANTERIOR.
- Compartimiento tibial anterior./ 279
- Complejo EPH (edema, proteinuria e hipertensión). V. TOXEMIA MATERNA.
- Complejo de Eisenmenger./ 7
- Complejo de Taussig-Bing. V. TAUSSIG-BING.
- Complejo sintomático relacionado con el SIDA. V. INMUNODEFICIENCIA ADQUIRIDA (SIDA).
- Compresión. V. APLASTAMIENTO.
- Compresión celiaca. V. MARABLE.
- Compresión cerebral./ 335
- Compresión de la arteria pulmonar por aneurisma de la aorta. V. ANEURISMA DE LA AORTA ASCENDENTE QUE PRESIONA LA ARTERIA PULMONAR.
- Compresión de la arteria vertebral. V. COMPRESIÓN VERTEBRAL INTERMITENTE.
- Compresión de la vena cava inferior. V. VENA CAVA INFERIOR.
- Compresión del cálice de origen vascular. V. FRALEY.
- Compresión del músculo pectoral menor. V. AGUJERO TORÁCICO.
- Compresión del nervio mediano en el túnel carpiano. V. TÚNEL CARPIANO.
- Compresión de raíces de nervios cervicales. V. CERVICAL.
- Compresión neurocirculatoria por el escaleno. V. ESCALENO.
- Compresión neurovascular. V. AGUJERO TORÁCICO.
- Compresión por fractura vertebral. V. KUMMELL.
- Compresión vascular del duodeno. V. ARTERIA MESENTÉRICA SUPERIOR.
- Compresión vertebral intermitente./ 336
- Compuesto Hurler-Scheie. V. HURLER-SCHIEE.
- Condorelli./ 159
- Condrocalsinosis. V. PSEUDOGOTA.
- Condrocalsinovitis. V. PSEUDOGOTA.
- Condrodisplasia ectodérmica. V. ELLIS-VAN CREVELD.
- Condrodisplasia espondilometafisial de Kozlowski. V. DISPLASIA ESPONDILOMETAFISARIA.
- Condrodisplasia metafisaria (Jansen)./ 279
- Condrodisplasia puntata tipo Conradi-Hünemann. V. CONRADI.
- Condrodisplasia tridérmica. V. ELLIS-VAN CREVELD.
- Condrodistrofia atípica. V. MORQUIO.
- Condrodistrofia calcificante congénita. V. CONRADI.
- Condrodistrofia con hamartoma. V. MAFFUCCI.
- Condrodistrofia fetal. V. PARROT.
- Condrodistrofia miotónica. V. SCHWARTZ-JAMPEL.
- Condrodistrofia neonatal con polidactilia tipo II. V. SALDINO-NOONAN.
- Condrohipoplasia. V. HIPOCONDROPLASIA.
- Condromalacia. V. POLICONDRITIS RECURRENTE.
- Condropatía tuberosa. V. TIETZE.
- Conducción accesoria auriculoventricular. V. WOLFF-PARKINSON-WHITE.
- Conducta posalcohólica. V. ELPENOR.
- Conducto cístico. V. MUÑÓN CÍSTICO.
- Conducto cístico remanente. V. MUÑÓN CÍSTICO.
- Conducto de Müller persistente./ 160
- Congénito del robo pulmonar-subclavia. V. ROBO DE LA SUBCLAVIA.
- Congestión pelviana./ 205
- Congestión pulmonar posperfusión./ 8
- Conjuntivitis asociada con adenopatía preauricular. V. OCULOGLANDULAR DE PARINAUD.
- Conjuntivo-adenopático. V. OCULOGLANDULAR DE PARINAUD.
- Conmoción cerebral./ 336
- Conn./ 160
- Cono medular./ 337
- Conradi./ 279
- Contracción de la fascia palmar. V. CONTRACTURA DE DUPUYTREN.

- Contracción isquémica postraumática. V. VOLKMANN.  
 Contracción muscular postraumática. V. VOLKMANN.  
 Contractoaracnodactilia. V. BEALS-HECHT.  
 Contractura de Dupuytren./ 280  
 Contractura del cuello de la vejiga. V. CUELLO DE LA VEJIGA EN MUJERES.  
 Conversión crónica fibrinógeno-fibrina. V. FETO MUERTO.  
 Convulsiones focales. V. EPILEPSIA JACKSONIANA.  
 Convulsiones -piridoxina-dependiente./ 447  
 Coote. V. NAFFZIGER.  
 Corazón de atleta. V. CORAZÓN HIPERQUINÉTICO.  
 Corazón en gota./ 9  
 Corazón hiperquinético./ 9  
 Corazón izquierdo hipoplásico./ 448  
 Corazón rígido./ 9  
 Corazón suspendido. V. CORAZÓN EN GOTA.  
 Corea aguda./ 337  
 Corea crónica progresiva hereditaria./ 337  
 Corea crónica progresiva no hereditaria. V. COREA SENIL.  
 Corea de Bonhoeffer. V. TEMBLOR DEL CEREBRO MEDIO.  
 Corea degenerativa crónica progresiva. V. COREA CRÓNICA PROGRESIVA HEREDITARIA.  
 Corea de Huntington o Enfermedad de Huntington. V. COREA CRÓNICA PROGRESIVA HEREDITARIA.  
 Corea de Sydenham. V. COREA AGUDA.  
 Corea gravídica./ 338  
 Corea hereditaria del adulto. V. COREA CRÓNICA PROGRESIVA HEREDITARIA.  
 Corea menor o corea reumática. V. COREA AGUDA.  
 Corea senil./ 338  
 Coreoatetosis-automutilación e hiperuricemia. V. LESCH-NYHAN.  
 Coriocarcinoma./ 205  
 Coriocarcinoma infantil./ 448  
 Coronario intermedio. V. ANGINA INESTABLE.  
 Corpulmonale agudo./ 8  
 Corpulmonale-bilharziano. V. KATAYAMA.  
 Corsé de yeso./ 280  
 Corticosexuales. V. ADRENOGENITALES.  
 Costen./ 414  
 Costilla cervical./ 280  
 Costilla cervical sin costilla cervical. V. ESCALENO.  
 Costilla cervical supernumeraria. V. COSTILLA CERVICAL.  
 Costilla deslizante. V. CYRIAX.  
 Costoclavicular./ 10  
 Cotard./ 528  
 Courvoisier-Terrier./ 105  
 Couvade./ 528  
 Cowden./ 267  
 Coxa plana. V. LEGG-CALVÉ-PERTHES.  
 Coxitis fugaz. V. COXITIS TRANSITORIA.  
 Coxitis transitoria./ 281  
 Cráneo en trébol. V. HOLTERMÜELLER-WIEDEMANN.  
 Craneostenosis. V. CROUZON.  
 Crecchio. V. ADRENOGENITAL CONGÉNITO.  
 Crecimiento bacteriano anormal. V. ASA CIEGA.  
 CRET./ 44  
 Cretinismo. V. KOCKER-DEBRÉ-SEMELAINNE.  
 Cretinismo atireótico. V. ATIREOSIS CONGÉNITA.  
 Creutzfeldt-Jakob./ 338  
 Criador de aves. V. PULMÓN DE PALOMA DE BREEDER.  
*Cri du chat*./ 448  
 Crigler-Najjar./ 449  
 Crioglobulinemia. V. HEMOGLOBINURIA PAROXÍSTICA AL FRÍO.  
 Criptoftalmos./ 398  
 Crisis addisoniana. V. INSUFICIENCIA SUPRARRENAL AGUDA.  
 Crisis atónicas. V. EPILÉPTICO.  
 Crisis de ausencia. V. EPILÉPTICO.  
 Crisis de gran mal. V. CRISIS TÓNICO-CLÓNICAS.  
 Crisis generalizadas. V. EPILÉPTICO.  
 Crisis parciales complejas. V. EPILÉPTICO.  
 Crisis parciales simples. V. EPILÉPTICO.  
 Crisis tónicas. V. EPILÉPTICO.  
 Crisis tonicoclónicas. V. EPILÉPTICO.  
 Crisis uncinada. V. CRISIS PARCIALES COMPLEJAS.  
 Crohn. / 105  
 Crónico de los montañeses. V. MONGE.  
 Cronkhite-Canada./ 106  
 Cross./ 449  
 Crouzon./ 281  
 Crush-syndrome. V. APLASTAMIENTO.  
 Cruweilher-Baumgarten./ 106  
 Cuello de labrador. V. CUTIS ROMBOIDAL DE LA NUCA.  
 Cuello de la vejiga en mujeres./ 535  
 Cuello torcido. V. TORTÍCOLIS ESPASMÓDICO.  
 Cuernos ilíacos congénitos. V. UÑA-RÓTULA.  
 Cuerpo de Louis./ 339  
 Cuidados intensivos./ 267  
 Curtius I./ 449  
 Cushing./ 160  
 Cushing II. V. ÁNGULO PONTOCEREBELOSO.  
 Cushing III. V. QUIASMÁTICO.  
 Cushing por neoplasias adrenales./ 160  
 Cutáneo intestinal mortal. V. DEGOS.  
 Cutis hiperelástica. V. EHLERS-DANLOS.  
 Cutis laxa. V. EHLERS-DANLOS.  
 Cutis marmorata telangiectática. V. LOHUIZEN.  
*Cutis rhomboidalis nuchae*. V. CUTIS ROMBOIDAL DE LA NUCA.  
 Cutis romboidal de la nuca./ 44  
*Cutis verticis gyrata*./ 44  
 Cyriax./ 281

## D

- Da Acosta. V. MONGE.
- Da Costa I. V. CHARCOT-WEISS-BAKER.
- Dacriosisalopatía atrófica. V. SJÖGREN.
- Dactilolisis espontánea. V. AINHUM.
- Danbolt-Closs. V. ACRODERMATITIS ENTEROPÁTICA.
- Dandy-Walker./ 339
- Danlos. V. EHLERS-DANLOS.
- Danza de San Vito. V. COREA AGUDA.
- Darier. V. GROENBLAD-STRANDBERG-TOURAINÉ.
- Darier-Roussy./ 44
- Darier-White./ 45
- Davis. V. UVEÍTIS-ARTRITIS REUMATOIDEA.
- Dean-Barnes./ 195
- Debré-Fibiger. V. HIPERPLASIA ADRENAL CONGÉNITA TIPO III.
- Debré-Semelaigne. V. KOCKER-DEBRÉ-SEMELAINÉ.
- De Clerambault./ 527
- Decusación piramidal./ 340
- Dees-Aldrich. V. WISKOTT-ALDRICH.
- Defecto familiar de absorción tubular de glucosa y aminoácidos. V. LUDER-SHELDON.
- Defecto familiar del corazón y los miembros superiores. V. HOLT-ORAM.
- Deficiencia aislada de hormona del crecimiento./ 162
- Deficiencia aislada de IgA./ 257
- Deficiencia braquial-basilar. V. ROBO DE LA SUBCLAVIA.
- Deficiencia congénita del factor intrínseco./ 219
- Deficiencia de 17-hidroxilasa. V. BIGLIERI.
- Deficiencia de 5-alfa-reductasa./ 163
- Deficiencia de ácido ascórbico. V. ESCORBUTO.
- Deficiencia de ácido nicotínico. V. JOLLIFFE.
- Deficiencia de anticuerpo. V. AGAMMAGLOBULINEMIA CONGÉNITA.
- Deficiencia de betagalactosidasa. V. PSEUDO HURLER.
- Deficiencia de betalipoproteínas. V. BASSEN-KORNZWEIG.
- Deficiencia de carnosinasa. V. CARNOSINEMIA.
- Deficiencia de ciclohidrolasa./ 163
- Deficiencia de fosforilasa hepática. V. HERS.
- Deficiencia de globulina antihemofílica. V. HEMOFILIA CLÁSICA.
- Deficiencia de glutatión./ 220
- Deficiencia de lactasa./ 107
- Deficiencia de la secreción lagrimal. V. ALACRIMA CONGÉNITA.
- Deficiencia de magnesio. V. HIPOMAGNESEMIA.
- Deficiencia de piruvatoquinasa. V. ANEMIA HEMOLÍTICA POR DEFICIENCIA DE PIRUVATOQUINASA.
- Deficiencia de proconvertina. V. DEFICIENCIA DEL FACTOR VII.
- Deficiencia de protrombina. V. DEFICIENCIA DEL FACTOR VII.
- Deficiencia de riboflavina./ 33
- Deficiencia de triosafosfato isomerasa./ 163
- Deficiencia del componente tromboelastínico plasmático. V. CHRISTMAS.
- Deficiencia del factor II de la coagulación. V. HIPOPROTROMBINEMIA CONGÉNITA.
- Deficiencia del factor V. V. PARAHEMOFILIA.
- Deficiencia del factor VII./ 219
- Deficiencia del factor VIII. V. HEMOFILIA CLÁSICA.
- Deficiencia del factor IX. V. CHRISTMAS.
- Deficiencia del factor X./ 219
- Deficiencia del factor XI./ 220
- Deficiencia del factor XII./ 220
- Deficiencia del factor XIII./ 220
- Deficiencia del factor estabilizador de la fibrina. V. DEFICIENCIA DEL FACTOR XIII.
- Deficiencia del factor Hageman. V. DEFICIENCIA DEL FACTOR XII.
- Deficiencia del factor plaquetario 3. V. ATROMBIA.
- Deficiencia del factor PTA. V. DEFICIENCIA DEL FACTOR XI.
- Deficiencia del factor Rosenthal. V. DEFICIENCIA DEL FACTOR XI.
- Deficiencia del factor Stuart. V. DEFICIENCIA DEL FACTOR X.
- Deficiencia del factor Stuart-Prower. V. DEFICIENCIA DEL FACTOR X.
- Deficiencia del sistema nervioso central./ 33
- Deficiencia hipofisaria múltiple./ 164
- Deficiencia nutritiva con hipopotasemia. V. ACHOR-SMITH.
- Deficiencia poliglandular./ 164
- Deficiencia selectiva de IgA y esteatorrea./ 257
- Déficit de 1,4-glucan-6-glucosiltransferasa. V. ANDERSEN II.
- Déficit de 11-hidroxilasa. V. HIPERPLASIA ADRENAL CONGÉNITA TIPO IV.
- Déficit de 17-hidroxilasa. V. HIPERPLASIA ADRENAL CONGÉNITA TIPO V.
- Déficit de 21-hidroxilasa. V. HIPERPLASIA ADRENAL CONGÉNITA TIPO III.
- Déficit de 3-deshidrogenasa. V. HIPERPLASIA ADRENAL CONGÉNITA TIPO II.
- Déficit de adenosinadesaminasa. V. INMUNODEFICIENCIA COMBINADA-DÉFICIT DE ADA.
- Déficit de agua. V. DEPLECIÓN PURA DE AGUA.
- Déficit de alfa-1-antitripsina. / 450
- Déficit de amilo-1-6-glucosidasa. V. FORBES.
- Déficit de bicarbonato./ 164
- Déficit de desmolasa 20-21. V. HIPERPLASIA ADRENAL CONGÉNITA TIPO I.
- Déficit de IgA. V. DEFICIENCIA AISLADA DE IgA.
- Déficit de maltosa ácida. V. POMPE.
- Déficit de tripsinógeno./ 450
- Déficit de vitamina B<sub>2</sub>. V. DEFICIENCIA DE RIBOFLAVINA.
- Déficit selectivo de gamma-A. V. DEFICIENCIA AISLADA DE IgA.
- Deformidad de Dandy-Walker. V. DANDY-WALKER.

- Deformidad de Sprengel. V. SPRENGEL.
- Degeneración Biber-Haad-Dimmer. V. BIBER-HAAD-DIMMER.
- Degeneración cerebelosa./ 423
- Degeneración cerebro-macular. V. TAY-SACHS.
- Degeneración combinada subaguda de la médula. V. LICHTHEIM.
- Degeneración cortical cerebelar. V. ATROFIA CORTICAL CEREBELOSAS TARDÍA.
- Degeneración corticoestrioespinal. V. CREUTZFELDT-JAKOB.
- Degeneración encéfalo-retiniana. V. LAURENCE-MOON-BIELD-BARDET.
- Degeneración esponjosa de la sustancia blanca. V. CANAVAN.
- Degeneración fibrinoide de astrocitos. V. ALEXANDER.
- Degeneración hepatolenticular. V. WILSON.
- Degeneración hialoidea retiniana con palatosquisis. V. WAGNER.
- Degeneración mucinosa valvular. V. VÁLVULA EN PARACÁDAS.
- Degeneración pigmentaria del globo pálido. V. HALLERVORDEN-SPATZ.
- Degeneración primaria del cuerpo calloso. V. MARCHIAFAVA-BIGNAMI.
- Degeneración primaria parenquimatosa cerebelar. V. MURRI.
- Degeneración primaria parenquimatosa del cerebelo. V. HOLMES II.
- Degeneración profunda corneal polimorfa hereditaria. V. DISTRÓFIA CORNEAL PROFUNDA NO PROGRESIVA HEREDITARIA.
- Degeneración progresiva difusa de la sustancia gris cerebral. V. ALPERS.
- Degeneración retiniana./ 423
- Degeneración retiniana en panal de abejas. V. DOYNE.
- De Gimard. V. PÚRPURA FULMINANTE.
- Degos./ 45
- Degos -Delort-Tricot. V. DEGOS.
- Dejans./ 398
- Déjerine. V. HEMIPLEJÍA ALTERNA CON LESIÓN DEL HIPOGLOSO.
- Déjerine-André-Thomas. V. ATROFIA OLIVOPONTO-CEREBELOSAS.
- Déjerine -Klumpke./ 340
- De la III y IV hendiduras bronquiales. V. APLASIA TÍMICA CONGÉNITA.
- Del Castillo./ 164
- Delirio de negación. V. COTARD.
- Demarquay./ 268
- Demencia de Alzheimer. V. ALZHEIMER.
- Demencia presenil. V. ALZHEIMER.
- Demencia senil./ 528
- Demons-Meigs. V. MEIGS.
- De Morsier I./ 162
- Denervación pseudomotora selectiva y progresiva. V. ROSS.
- Dennie-Marfan./ 245
- Dentina opalescente. V. DENTINOGENESIS IMPERFECTA.
- Dentinogénesis imperfecta./ 268
- Dependencia hospitalaria. V. MÜNCHAUSEN.
- Dependientes de la piridoxina. V. ACIDURIA XANTURÉNICA.
- Depleción de fósforo./ 165
- Depleción pura de agua./ 165
- Depleción pura de sal. V. HIPONATREMIA.
- Depósito de cistina. V. ABDERHALDEN-KAUFMANN-LIGNAC.
- Depresión posparto. V. MELANCOLÍA *postpartum*.
- Dercum./ 45
- Dermatitis *contusiformis*. V. ERITEMA NUDOSO.
- Dermatitis de Job. V. JOB.
- Dermatitis discoide liquenoide exudativa. V. SULZBERGER-GARBE.
- Dermatitis exfoliativa. V. ERITRODERMIA.
- Dermatitis exfoliativa epidémica. V. SAVILL.
- Dermatitis gestacional. V. HERPES GESTACIONAL.
- Dermatitis herpetiforme. V. DUHRING-BROCQ.
- Dermatitis liquenoide infantil. V. GIANNOTTI-CROSTI.
- Dermatitis liquenoide pruriginosa. V. CATARATA DERMATÓGENA.
- Dermatitis medicamentosa. V. LYELL.
- Dermatitis orogenital. V. STRACHAN-SCOTT.
- Dermatitis papuloescamosa atrófica. V. DEGOS.
- Dermatitis seborreica./ 46
- Dermatitis senil herpetiforme./ 46
- Dermatofibrosis lenticular diseminada-osteopoiquiosis. V. BUSCHKE-OLLENDORFF.
- Dermatomiositis./ 46
- Dermatomiositis y polimiositis./ 423
- Dermatoosteopoiquiosis. V. BUSCHKE-OLLENDORFF.
- Dermatorrexis. V. EHLERS-DANLOS.
- Dermatosis aguda febril neutrofílica./ 47
- Dermatosis cenicienta. V. CENICIENTA.
- Dermatosis ceniza. V. CENICIENTA.
- Dermatosis crónica liquenoide de Sulzberger-Garbe. V. SULZBERGER-GARBE.
- Dermatosis neutrofílica aguda febril. V. SWEET.
- Dermatosis pigmentaria de Siemens-Bloch. V. BLOCH-SULZBERGER.
- Dermatosis purpúrica pigmentada progresiva. V. SCHAMBERG.
- Dermatosis pustular subcorneal. V. SNEDDON-WILKINSON.
- Dermite ocre. V. FAVRE.
- Dermorrespiratorio alérgico. V. ERITRODERMIA ATÓPICA.
- Derrame pleural-ascitis-ovario. V. MEIGS.
- De Sanctis-Cacchione./ 76
- Desarreglo interno de la articulación de la rodilla./ 282
- Desastre./ 268
- Descompresión. V. CARSSON.
- Desfibrinación./ 221
- Desfiladero costoclavicular. V. AGUJERO TORÁCICO.
- Desgarro del muñón duodenal./ 107

Deshidratación./ 165  
 Deshidratación hipertónica. V. DEPLECIÓN PURA DE AGUA.  
 Deshidratación hipotónica. V. HIPONATREMIA.  
 Deshidratación pura. V. DEPLECIÓN PURA DE AGUA.  
 Desmineralización ósea de los astronautas./ 268  
 Desorientación visual. V. HOLMES I.  
 Despersonalización. V. ALICIA EN EL PAÍS DE LAS MARAVILLAS.  
 Desprendimiento placentario./ 205  
 Destete. V. KWASHIORKOR.  
 Destrucción muscular. V. APLASTAMIENTO.  
 Desviación de la mirada. V. HERWIG-MAGENDIE.  
 De Toni-Debré-Fanconi./ 161  
 De Toni-Fanconi-Debré./ 161  
 Devic./ 340  
 Dextrinosis límite enzimático. V. FORBES.  
 Dextrinosis límite y glucógeno desramificado. V. FORBES.  
 Diabetes bronceada. V. HANOT-CHAUFFARD.  
 Diabetes de la mujer barbuda. V. ACHARD-THIERS.  
 Diabetes fosfática. V. RAQUITISMO HIPOFOSFATÉMICO FAMILIAR.  
 Diabetes-glomerulohialinosis. V. KIMMELSTIEL-WILSON.  
 Diabetes-hemocromatosis. V. HANOT-CHAUFFARD.  
 Diabetes insípida./ 165  
 Diabetes insípida ADH resistente./ 166  
 Diabetes insípida "Like"/. 166  
 Diabetes insípida nefrogénica. V. DIABETES INSÍPIDA ADH RESISTENTE.  
 Diabetes insípida resistente a la pitresina. V. DIABETES INSÍPIDA ADH RESISTENTE.  
 Diabetes juvenil con enanismo, hepatomegalia y obesidad. V. MAURIAC.  
 Diabetes lipoatrófica. V. BERARDINELLI.  
 Diabetes lipodistrófica congénita con acantosis nigricans. V. BERARDINELLI.  
 Diabetes mellitus./ 166  
 Diabetes mellitus congénita temporal. V. DIABETES TRANSITORIA EN LA INFANCIA.  
 Diabetes mellitus evanescente. V. HOUSSAY.  
 Diabetes nefrogénica hereditaria./ 451  
 Diabetes-nefrosis. V. KIMMELSTIEL-WILSON.  
 Diabetes sacarina-diabetes insípida-atrofia óptica./ 167  
 Diabetes transitoria en la infancia./ 451  
 Diabético./ 167  
 Diabético agudo./ 167  
 Diabético crónico./ 167  
 Diafragmitis aguda primaria. V. HEDBLOM.  
 Diarrea acuosa-hipocaliemia. V. CÓLERA PANCREÁTICO.  
 Diarrea congénita con alcalosis hipoclorémica./ 168  
 Diarrea de cochinchina. V. ESPRUE TROPICAL.  
 Diarrea tropical. V. ESPRUE TROPICAL.  
 Dickinson. V. ALPORT.  
 Dientes carmelitas. V. DENTINOGÉNESIS IMPERFECTA.  
 Dieulafoy./ 107  
 Di George./ 451  
 Dighton-Adair. V. OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA.  
 Di Guglielmo./ 221  
 Dilatación idiopática de la arteria pulmonar./ 10  
 Dilatación segmentaria del árbol biliar intrahepático. V. CAROLÍ.  
 Dilatación segmentaria del colon./ 108  
 Dilucional. V. INTOXICACIÓN HÍDRICA.  
 Diplejía congénita facial con estrabismo convergente. V. MOEBIUS BIFACIAL.  
 Dipsomanía. V. ELPENOR.  
 Disautonomía familiar. V. RILEY-DAY.  
 Discalasia. V. ACALASIA SEVERA O VIGOROSA.  
 Discefalia. V. HALLERMAN-STREIFF.  
 Discefalia mandíbulo-oculofacial. V. HALLERMAN-STREIFF.  
 Discinesia biliar. V. CHIRAY.  
 Discinesia del cuello de la vesícula. V. CÍSTICO.  
 Discondroplasia con hemangioma. V. MAFFUCCI.  
 Discretosis mucoserosa. V. SJÖGREN.  
 Disencefalia esplacnoquística. V. MECKEL.  
 Disfagia-disfonía. V. MACKENZIE.  
 Disfagia sideropénica. V. PLUMMER-VINSON  
 Disfunción adquirida de los conos./ 398  
 Disfunción congénita de los conos./ 399  
 Disfunción del músculo papilar./ 10  
 Disfunción del nódulo sinusal./ 10  
 Disfunción dolorosa de la articulación temporomandibular. V. COSTEN.  
 Disfunción hepática constitucional. V. GILBERT N.A.  
 Disfunción placentaria. V. INSUFICIENCIA PLACENTARIA.  
 Disgammaglobulinemia con hiperplasia nodular del intestino. V. DEFICIENCIA SELECTIVA DE IGA Y ESTEATORREA.  
 Disgammaglobulinemia tipo I./ 546  
 Disgammaglobulinemia tipo II./ 257  
 Disgenesia gonadal pura (XY)/. 168  
 Disgenesia mesodérmica de la córnea y el iris. V. RIEGER.  
 Disgenesia reticular./ 258  
 Disgenesia testicular. V. DEL CASTILLO.  
 Dishormonogénesis. V. HIPOTIROIDISMOS FAMILIARES.  
 Disinergia cerebelar mioclónica. V. HUNT II.  
 Disinergia esofágica./ 108  
 Dismorfodistrofia mesodermalis congénita. V. MARCHESANI.  
 Dismorfogénesis artrocerebro-palatina. V. AASE-SMITH.  
 Disnea progresiva. V. HAMMAN-RICH.  
 Disociación de la mirada lateral. V. RAYMOND-CESTAN.  
 Disostósico de Stanesco. V. STANESCU.  
 Disostosis cleidocraneal. V. SCHEUTHAUER-MARIE-SAINTON.  
 Disostosis congénita metafisaria. V. CONDRDISPLASIA METAFISARIA (JANSEN).  
 Disostosis craneodifisaria./ 282  
 Disostosis craneofacial. V. CROUZON.

- Disostosis craneofacial con hiperplasia diafisal. V. STANESCU.
- Disostosis endocondral metafisaria. V. MORQUIO.
- Disostosis espondilometafisal. V. DISPLASIA ESPONDILOEPIFISAL DE KOZLOWSKI.
- Disostosis mandibulofacial. V. TREACHER-COLLINS.
- Disostosis metafisaria de Jansen. V. CONDRODISPLASIA METAFISARIA (JANSEN).
- Disostosis metafisial. V. DISPLASIA METAFISIAL TIPO JANSEN.
- Disostosis múltiple. V. HURLER.
- Disostosis mutacional. V. SCHEUTHAUER-MARIE-SAINTON.
- Disostosis periférica. V. ACRODISOSTOSIS.
- Disostosis periférica (Brailsford)/ 282
- Dispepsia intestinal a los carbohidratos./ 108
- Dispepsia no ulcerosa. V. PSEUDOULCEROSO.
- Displasia anhidrótica ectodérmica./ 47
- Displasia arteriohepática. V. ALAGILLE.
- Displasia artrodentoósea. V. HAJDU-CHENEY.
- Displasia atriodigital. V. HOLT-ORAM.
- Displasia cadera-hombro./ 282
- Displasia caudal./ 452
- Displasia cleidocraneal. V. MARIE-SAINTON.
- Displasia condroectodérmica. V. ELLIS-VAN CREVELD.
- Displasia con incurvación de piernas. V. WEISSMANN-NETTER.
- Displasia costovertebral. V. JARCHO-LEVIN.
- Displasia cráneo-carpo-tarsal. V. FREEMAN-SHELDON.
- Displasia craneometafisal./ 452
- Displasia de Becken-Schüter. V. DISPLASIA CADERA-HOMBRO.
- Displasia de Stanescu. V. STANESCU.
- Displasia diafisal progresiva. V. ENGELMANN.
- Displasia ectodérmica, ectrodactilia, y labio y paladar hendidos. V. EEC.
- Displasia ectodérmica hereditaria. V. DISPLASIA ANHIDRÓTICA ECTODÉRMICA.
- Displasia ectodérmica hipohidrótica. V. DISPLASIA ANHIDRÓTICA ECTODÉRMICA.
- Displasia encéfalo-oftálmica congénita. V. KRAUSE.
- Displasia epifisal hemimélica./ 283
- Displasia epifisaria múltiple./ 283
- Displasia espondilocostal. V. JARCHO-LEVIN y POLIDISPONDILIA.
- Displasia espondiloepifisal congénita. V. SPRANGER-WIEDEMANN.
- Displasia espondiloepifisal de Kozlowski./ 283
- Displasia espondiloepifisal tipo pseudocondroplásica. V. DISPLASIA PSEUDOACONDROPLÁSICA.
- Displasia espondilometafisal./ 452
- Displasia espondilotorácica. V. JARCHO-LEVIN.
- Displasia fibrosa monostótica. V. JAFFE-LICHTENSTEIN.
- Displasia fibrosa ósea. V. ALBRIGHT I.
- Displasia frontometafisal. V. GORLIN-COHEN.
- Displasia frontonasal. V. FRONTONASAL.
- Displasia hidrótica ectodérmica./ 47
- Displasia mesoectodérmica. V. ELLIS-VAN CREVELD.
- Displasia mesoectodérmica con trastornos óseos. V. ROTHMUND-THOMSON.
- Displasia metafisial tipo Jansen./ 453
- Displasia metafisial tipo McKusick./ 453
- Displasia metafisial tipo Schmid./ 453
- Displasia oculoauriculovertebral. V. GOLDENHAR.
- Displasia olfatogenital. V. KALLMAN.
- Displasia olfatogenital en la hembra. V. DE MORSIER I.
- Displasia ósea-desprendimiento retiniano-sordera./ 284
- Displasia ósea-deterioro retiniano-sordera. V. KNIEST.
- Displasia osteodental. V. SCHEUTHAUER-MARIE-SAINTON.
- Displasia osteovertebral. V. JARCHO LEVIN.
- Displasia poliepifisaria. V. DISPLASIA EPIFISARIA MÚLTIPLE.
- Displasia pseudocondroplásica./ 284
- Displasia puntiforme epifisaria. V. CONRADI.
- Displasia tímica. V. AGAMMAGLOBULINEMIA TIPO SUIZO.
- Displasia torácica asfixiante./ 454
- Dispraxia. V. APRACOGNOSIA.
- Disqueratosis bulosa hereditaria. V. GOUGEROT.
- Disqueratosis congénita./ 48
- Disqueratosis congénita con hiperpigmentación. V. ZINSSER-ENGMANN-COLE.
- Disqueratosis folicular vegetante. V. DARIER-WHITE.
- Disqueratosis intraepitelial benigna hereditaria. V. WITKOP-VON SALLMANN.
- Distensión histórica del abdomen. V. SIMPSON.
- Distiquiasis-linfedema. V. ROBINOW.
- Distocia-dispuitarismo. V. DISTOCIA-DISTROFIA.
- Distocia-distrofia./ 168
- Distonía esofágica. V. DISINERGIA ESOFÁGICA.
- Distress posprandial. V. DUMPING POSGASTRECTOMÍA.
- Distress respiratorio que simula enfermedad cardíaca congénita./ 454
- Distrofia adiposogenital. V. FRÖHLICH.
- Distrofia cerebromacular juvenil. V. VOGT-SPIELMEYER.
- Distrofia condroérmica corneal. V. JENSEN.
- Distrofia corneal profunda no progresiva hereditaria./ 399
- Distrofia corneal tipo reticular. V. BIBER-HAAD-DIMMER.
- Distrofia cristalino-corneal. V. SCHYNDER.
- Distrofia de Duchenne en la hembra./ 168
- Distrofia dermocondrial-corneal. V. JENSEN.
- Distrofia epiteliocorneal hereditaria. V. SCHYNDER.
- Distrofia escapulohumeral. V. LANDOUZY-DEJÉRINE.
- Distrofia fascioscapulohumeral. V. LANDOUZY-DEJÉRINE.
- Distrofia mesodérmica. V. MARFAN.
- Distrofia mesodérmica congénita. V. EHLERS-DANLOS.
- Distrofia miotónica./ 169
- Distrofia miotónica y mixedema. V. HOFFMAN II.
- Distrofia muscular benigna de Duchenne. V. BECKER.
- Distrofia muscular congénita localizada. V. LEWIS-BESANT.



Distrofia muscular de Limb-Girole./ 284  
 Distrofia muscular de Moebius-Leyden. V. DISTROFIA MUSCULAR DE LIMB-GIROLE.  
 Distrofia muscular juvenil de Erb. V. DISTROFIA MUSCULAR DE LIMB-GIROLE.  
 Distrofia muscular tipo De Lange I./ 285  
 Distrofia neuroaxonal infantil. V. SEITELBERGER.  
 Distrofia olfativo-genital. V. KALLMAN.  
 Distrofia osteocondrial poliepifisaria. V. DISPLASIA EPISARIA MÚLTIPLE.  
 Distrofia osteocondromuscular. V. SCHWARTZ-JAMPEL.  
 Distrofia simpática postraumática. V. SUDECK.  
 Distrofia simpática refleja./ 284  
 Distrofia torácica de Jeune. V. DISPLASIA TORÁCICA ASFIXIANTE.  
 Distrofia torácica-pélvica-falángica. V. LANGER-GIEDION.  
 Distrofia trombocítica hemorrágica congénita. V. TROMBOCITOPENIA TROMBOPÁTICA TIPO AUTOSÓMICA DOMINANTE.  
 Diverticulosis del intestino delgado-anemia macrocítica./ 109  
 Diverticulosis del intestino delgado-anemia macrocítica-malabsorción. V. DIVERTICULOSIS DE INTESTINO.  
 Diverticulosis traqueal. V. MOUNIER-KUHN.  
 Diverticulosis yeyunal-anemia megaloblástica. V. DIVERTICULOSIS DEL INTESTINO DELGADO-ANEMIA MACROCÍTICA.  
 Doan-Wiseman./ 222  
 Doan-Wright./ 222  
 Doble orificio de salida del ventrículo derecho (tipo IIa de Neufeld). V. TAUSSIG-BING.  
 Doble párpado tumoral. V. ASCHER.  
 Doble personalidad. V. CAPGRAS.  
 Dolicoostenomelia. V. MARFAN.  
 Dolor en la pared abdominal anterior./ 285  
 Dolor en la región tibial anterior./ 285  
 Dolor venoso. V. FLEBODINIA.  
 Doloroso facial. V. VAIL.  
 Donath-Landsteiner./ 222  
 Donohue. V. CARA DE DUENDE.  
 Dormandy./ 169  
 Dorsal ancho./ 286  
 Down./ 454  
 Doyne./ 399  
 Drenaje venoso anómalo del pulmón derecho en la vena cava inferior. V. CIMITARRA.  
 Drenaje venoso pulmonar anómalo con estenosis mitral./ 11  
 Drenaje venoso pulmonar anómalo parcial con estenosis mitral. V. DRENAJE VENOSO PULMONAR ANÓMALO CON ESTENOSIS MITRAL.  
 Dresback. V. HERRICK.  
 Dressler./ 11  
 Dreuw./ 48  
 Duane./ 399  
 Dubin-Johnson./ 109

Duchenne. V. PARÁLISIS BULBAR PROGRESIVA DE WACHSMUTH-LEYDEN.  
 Duchenne tipo tardío. V. BECKER.  
 Dudley-Klingenstein./ 110  
 Duende gnomo. V. CARA DE DUENDE.  
 Duhring-Brocq./ 48  
 Duhring-Sneddon-Wilkinson. V. SNEDDON-WILKINSON.  
 Dumping. V. DUMPING POSGASTRECTOMÍA.  
 Dumping posgastrectomía./ 110  
 Duodenitis por anquilostoma./ 110  
 Duplay./ 286  
 Duplicación 10q2. V. TRISOMÍA 10Q.  
 Duplicación 9p. V. TRISOMÍA 9P.  
 Duvernoy. V. NEUMATOSIS CISTOIDE INTESTINAL.  
 Dyggve-Melchior-Clausen./ 455

## E

Eberlein-Bongiovanni. V. HIPERPLASIA ADRENAL CONGÉNITA TIPO IV.  
 Ebstein./ 11  
 Eccema-trombocitopenia-infecciones repetidas. V. WISKOTT-ALDRICH.  
 Ectodermosis erosiva pluriorificial. V. STEVENS-JOHNSON.  
 Edema angioneurótico hereditario./ 258  
 Edema cíclico./ 169  
 Edema cíclico idiopático. V. EDEMA CÍCLICO.  
 Edema doloroso puerperal. V. FLEGMASÍA ALBA DOLENS.  
 Edwards. V. TRISOMÍA 18.  
 EEC./ 455  
 Ehlers-Danlos./ 49  
 Ehrenfried. V. EXOSTOSIS MÚLTIPLE.  
 Eisenmenger. V. COMPLEJO DE EISENMENGER.  
 Ekblom. V. WHITMAAK-EKBOM.  
 Elástica sistémica. V. GROENBLAD-STRANDBERG-TOURAINÉ.  
 Elastodistrofia hereditaria. V. GROENBLAD-STRANDBERG-TOURAINÉ.  
 Elastoidosis nodular. V. ACROQUERATOELASTOIDOSIS.  
 Elastorrexis generalizada. V. GROENBLAD-STRANDBERG-TOURAINÉ.  
 Elastosis distrófica. V. GROENBLAD-STRANDBERG-TOURAINÉ.  
 Elastosis *perforans* serpiginosa./ 49  
 Electrocardiográfico posttaquicardia./ 12  
 Electrocutina. V. CONN.  
 Elefantiasis congénita. V. NONNE-MILROY-MEIGE.  
 Elevación congénita del hombro. V. SPRENGEL.  
 Ellis-Van Creveld./ 50  
 Elorudodruftitis. V. ARAÑAZO DE GATO.  
 Elpenor./ 390  
 Elsner. V. HEBERDEN.  
 Embarazo ectópico./ 205

- Embarazo extrauterino. V. EMBARAZO ECTÓPICO.
- Embolia paradójica. V. ABSCESO CEREBRAL-CARDIOPATÍA CONGÉNITA.
- Embolismo ateromatoso. V. EMBOLIZACIÓN POR COLESTEROL.
- Embolismo de la arteria cerebral posterior./ 323
- Embolismo de líquido amniótico./ 206
- Embolización por colesterol./ 169
- Embriopatía por ácido retinoico. V. FETAL POR ÁCIDO RETINOICO.
- Embriopatía por antagonistas del ácido fólico. V. FETAL POR AMINOPTERINA.
- Embriopatía por talidomida./ 455
- Embriopatía warfarínica. V. FETAL POR WARFARINA.
- Embriotoxon posterior de Axenfeld con glaucoma juvenil V. RIEGER.
- Enanismo con pericarditis. V. ENANISMO MULIBREY.
- Enanismo de Russell. V. RUSSELL-SILVER.
- Enanismo hipofisario. V. DEFICIENCIA AISLADA DE HORMONA DEL CRECIMIENTO
- Enanismo hipofisario idiopático. V. DEFICIENCIA AISLADA DE HORMONA DEL CRECIMIENTO.
- Enanismo MULIBREY./ 492
- Enanismo polidistrófico. V. MAROTEAUX-LAMY.
- Enanismo progeroide. V. COCKAYNE.
- Encefalomiелitis./422
- Encefalomiелitis aguda diseminada./ 341
- Encéfalo-oftálmico. V. KRAUSE.
- Encefalopatía de los pugilistas. V. HOMEN.
- Encefalopatía espongiforme subaguda. V. CREUTZFELDT-JAKOB.
- Encefalopatía necrotizante subaguda infantil. V. LEIGH.
- Encefalopatía piridoxina-dependiente. V. PIRIDOXINA-DEPENDIENTE.
- Encefalopatía por deficiencia de ácido nicotínico. V. JOLLIFFE.
- Encefalopatía portosistémica. V. HEPATOCEREBRAL.
- Encefalopatía *postshunt* (posderivación). V. HEPATOCEREBRAL.
- Encefalorrafia. V. ANENCEFALIA.
- Encondrosis. V. OLLIER.
- Encondrosis múltiple. V. OLLIER.
- Endoarteritis pulmonar. V. OBSTRUCCIÓN DE LA ARTERIA PULMONAR POR ESQUISTOSOMIASIS.
- Endocardiодisplasia. V. FIBROELASTOSIS ENDOCÁRDICA.
- Endocarditis por *Mima polymorpha*./ 12
- Endocarditis verrucosa atípica. V. LIBMAN-SACKS.
- Endocarditis verrucosa no reumática. V. LIBMAN-SACKS.
- Endocrino-hipertensivo. V. SCHROEDER II.
- Endometriosis./ 206
- Enfermedad cardiaca del posparto. V. MEADOW.
- Enfermedad cardiaca restrictiva. V. CORAZÓN RÍGIDO.
- Enfermedad de Addison. V. INSUFICIENCIA SUPRARRENAL CRÓNICA.
- Enfermedad de Balo. V. BALO.
- Enfermedad de Banti. V. BANTI.
- Enfermedad de Barraquer-Simons. V. LIPODISTROFIA PARCIAL.
- Enfermedad de Basedow. V. GRAVES-BASEDOW.
- Enfermedad de Brushfield-Wyatt. V. BOURNEVILLE.
- Enfermedad de Budd. V. BUDD-CHIARI.
- Enfermedad de cadenas pesadas. V. CADENAS PESADAS.
- Enfermedad de Caroli PKD2. V. RIÑÓN POLIQUÍSTICO INFANTIL.
- Enfermedad de Carsson. V. CARSSON.
- Enfermedad de Chiari. V. BUDD-CHIARI.
- Enfermedad de Churg-Strauss. V. CHURG-STRAUSS-ZAK.
- Enfermedad de Dercum. V. DERCUM.
- Enfermedad de Dubin-Sprinz. V. DUBIN-JOHNSON.
- Enfermedad de Fairbank. V. DISPLASIA EPIFISAL HEMIMÉLICA.
- Enfermedad de Fanconi II. V. DE TONI-DEBRÉ -FANCONI.
- Enfermedad de Farber. V. LIPOGRANULOMATOSIS.
- Enfermedad de Felty. V. FELTY.
- Enfermedad de Fox-Fordyce. V. FOX-FORDYCE.
- Enfermedad de Gilles de la Tourette. V. GILLES DE LA TOURETTE.
- Enfermedad de Gopalan. V. PIES CALIENTES.
- Enfermedad de Graves. V. GRAVES-BASEDOW.
- Enfermedad de Greenfield. V. SULFATIDOSIS.
- Enfermedad de Harada. V. UVEOMENÍNGEO.
- Enfermedad de Jakob-Creutzfeldt. V. CREUTZFELDT-JAKOB.
- Enfermedad de Kawasaki. V. KAWASAKI.
- Enfermedad de Meige. V. NONNE-MILROY-MEIGE.
- Enfermedad de Menière. V. MENIÈRE.
- Enfermedad de Milroy. V. NONNE-MILROY-MEIGE.
- Enfermedad de Oid-Oid. V. SULZBERGER-GARBE.
- Enfermedad de Osler. V. RENDU-OSLER-WEBER.
- Enfermedad de Paget juvenil. V. HIPERFOSFATASIA.
- Enfermedad de Parry. V. GRAVES-BASEDOW.
- Enfermedad de Pink. V. ACRODINIA.
- Enfermedad de Pompe. V. POMPE.
- Enfermedad de Raynaud. V. RAYNAUD.
- Enfermedad de Scholz. V. SULFATIDOSIS.
- Enfermedad de Tay-Sachs con repercusión visceral. V. PSEUDO HURLER.
- Enfermedad de Tokut-ze. V. KASHIN-BECK.
- Enfermedad de Trevor. V. DISPLASIA EPIFISAL HEMIMÉLICA.
- Enfermedad de Unna-Thost. V. GREITHER.
- Enfermedad de Urov. V. KASHIN-BECK.
- Enfermedad de Von Gierke. V. POMPE.
- Enfermedad de Weber-Christian. V. WEBER-CHRISTIAN.
- Enfermedad de Weil. V. WEIL.
- Enfermedad del beso. V. FIEBRE DE PFEIFFER.

- Enfermedad del pie. V. NEUROPATÍA AMILOIDÓSICA HEREDITARIA TIPO I.
- Enfermedad elástica sistémica. V. GROENBLAD-STRANDBERG-TOURAINÉ.
- Enfermedad espinal funicular. V. LICHTHEIM.
- Enfermedad familiar mediterránea. V. ABDOMINALGIA PERIÓDICA.
- Enfermedad fibroquística del páncreas. V. MUCOVISCIDOSIS.
- Enfermedad gelatinosa del peritoneo. V. PEAN-WERTH.
- Enfermedad granulomatosa crónica de la infancia. V. BERENDES-BRIDGES-GOOD.
- Enfermedad marmórea. V. ALBERS-SCHÖNBERG.
- Enfermedad nutricional del corazón. V. CARDIOMIOPATÍA IDIOPÁTICA.
- Enfermedad oclusiva toracocervical. V. ARCO AÓRTICO.
- Enfermedad ósea difusa-enanismo-miotonía-anormalidades oculofaciales. V. SCHWARTZ-JAMPÉL.
- Enfermedad periódica de Reismann. V. ABDOMINALGIA PERIÓDICA.
- Enfermedad poliquística. V. QUISTES RENALES.
- Enfermedad poliquística renal autosómica dominante. V. RIÑÓN POLIQUÍSTICO JUVENIL.
- Enfermedad poliquística renal del adulto. V. QUISTES RENALES.
- Enfermedad por almacenamiento de glucógeno tipo V. V. MCARDLE.
- Enfermedad por arañazo de gato. V. ARAÑAZO DE GATO.
- Enfermedad por cadenas pesadas. V. CADENAS PESADAS.
- Enfermedad por complejos inmunitarios. V. INMUNOCOMPLEJOS.
- Enfermedad por déficit de tripsinógeno. V. DÉFICIT DE TRIPSINÓGENO.
- Enfermedad por depósito de cisteína. V. ABDERHALDEN-KAUFMANN-LIGNAC.
- Enfermedad por depósito de hierro. V. HANOT-CHAUFFARD.
- Enfermedad por depósito de pirofosfato de calcio. V. PSEUDOGOTA.
- Enfermedad por descompresión de aire. V. CARSSON.
- Enfermedad por razuño de gato. V. ARAÑAZO DE GATO.
- Enfermedad pulmonar crónica-úlceras gastroduodenal. V. ENFERMEDAD PULMONAR CRÓNICA-ÚLCERA GASTRODUODENAL.
- Enfermedad quística multilocular de la mandíbula. V. QUERUBISMO.
- Enfermedad renal microquística infantil. V. NEFROSIS CONGÉNITA.
- Enfermedad renal poliquística recesiva. V. RIÑÓN POLIQUÍSTICO INFANTIL.
- Enfermedad roja. V. ACRODINIA.
- Enfermedad sin pulso. V. TAKAYASU.
- Enfermedad ulcerosa. V. ÚLCEROSO.
- Enfisema. V. HIPOVENTILACIÓN CRÓNICA.
- Enfisema buloso del intestino. V. NEUMATOSIS CISTOIDE INTES-TINAL.
- Enfisema intestinal. V. NEUMATOSIS CISTOIDE INTES-TINAL.
- Enfisema obstructivo pulmonar. V. HIPOVENTILACIÓN CRÓNICA.
- Enfisema pulmonar unilateral. V. SWYER-JAMES.
- Engelmann./ 286
- Engel-Recklinghausen. V. RECKLINGHAUSEN II.
- Engman. V. DISQUERATOSIS CONGÉNITA.
- Enteritis idiopática crónica ulcerativa. V. YEYUNITIS ÚLCERATIVA CRÓNICA NO GRANULOMATOSA.
- Enteritis regional. V. CROHN.
- Enterocolitis por antibióticos de Janbon./ 111
- Enterocolitis posoperatoria. V. ENTEROCOLITIS POR ANTIBIÓTICOS DE JANBON.
- Enterocolitis pseudomembranosa. V. ENTEROCOLITIS POR ANTIBIÓTICOS DE JANBON.
- Enteropatía colérica./ 111
- Enteropatía exudativa. V. LINFANGIECTASIA INTES-TINAL.
- Enteropatía gluten-inducida. V. CELIACO.
- Enteropatía pierde-proteínas./ 111
- Enterotóxico por micrococos. V. ENTEROCOLITIS POR ANTIBIÓTICOS DE JANBON.
- Eosinofilia-hepatomegalia. V. LARVA MIGRANS VISCERAL.
- Eosinofilia tropical. V. WEINGARTEN.
- Eosinofilia tropical pulmonar. V. WEINGARTEN.
- Epiblefaro congénito-deficiencia del oblicuo inferior./ 400
- Epicantos inversos. V. EPICANTOS INVERSOS-BLEFAROFIMOSIS-PTOSIS PALPEBRAL.
- Epicantos inversos-blefarofimosis-ptosis palpebral./ 400
- Epidemia ocupacional. V. EPISTAXIS OCUPACIONAL.
- Epidermólisis ampollar (bullosa) albopapuloide. V. PASINI.
- Epidermólisis ampollar localizada. V. WEBER-COCKAINE.
- Epidermólisis bullosa letal hereditaria./ 50
- Epidermólisis bullosa localizada. V. EPIDERMÓLISIS BULLOSA SIMPLE.
- Epidermólisis bullosa simple./ 50
- Epífisis punteada. V. CONRADI.
- Epifisitis aguda transitoria. V. COXITIS TRANSITORIA.
- Epilepsia abdominal. V. EPILEPSIA ABDOMINAL DE MOORE.
- Epilepsia abdominal de Moore./ 111
- Epilepsia adversa premotora. V. ADVERSO.
- Epilepsia autonómica diencefálica anterior. V. PENFIELD.
- Epilepsia centroencefálica. V. PENFIELD.
- Epilepsia cortical. V. EPILEPSIA JACKSONIANA.
- Epilepsia de Kojewnikoff./ 345
- Epilepsia del lóbulo temporal. V. CRISIS PARCIALES COMPLEJAS.
- Epilepsia jacksoniana./ 345
- Epilepsia juvenil mioclónica. V. MIOCLONOS BILATERALES.
- Epilepsia psicomotora de Lennox. V. CRISIS PARCIALES COMPLEJAS.
- Epiléptico./ 341
- Epiléptico acromegálico. V. EPILÉPTICO ENDOCRINO.
- Epiléptico endocrino./ 345

Epiléptico parcial continuo. V. EPILEPSIA KOJEWNIKOFF.  
 Epiloia de Sherlock. V. BOURNEVILLE.  
 Epistaxis ocupacional./ 390  
 Epistaxis recurrente familiar con telangiectasia. V. RENDU-OSLER-WEBER.  
 Epitelioma adenoide quístico de Brooke. V. ANCELL.  
 Epitelioma hereditario benigno de múltiples quistes. V. ANCELL.  
 Epstein./ 535  
 Erb./ 345  
 Erb-Charcot. V. ERB.  
 Eritelmalgia. V. WEIR MITCHEL I.  
 Eritema buloso maligno. V. STEVENS-JOHNSON.  
 Eritema crónico. V. CENICIENTA.  
 Eritema crónico migrans. V. ERITEMA CRÓNICO MIGRATORIO DE AZFELIUS.  
 Eritema crónico migrans con poliartritis. V. LYME.  
 Eritema crónico migratorio de Azfelius./ 51  
 Eritema de Milian. V. MILIAN.  
 Eritema del noveno día. V. MILIAN.  
 Eritema discrómico persistente. V. CENICIENTA.  
 Eritema *gyratum repens*./ 51  
 Eritema indurado. V. BAZIN.  
 Eritema multiforme buloso. V. STEVENS-JOHNSON.  
 Eritema multiforme exudativo. V. STEVENS-JOHNSON.  
 Eritema nudoso./ 51  
 Eritema palmar./ 51  
 Eritema palmar hereditario. V. ERITEMA PALMAR.  
 Eritema palmoplantar. V. ERITEMA PALMAR.  
 Eritema polimorfo exudatorio. V. STEVENS-JOHNSON.  
 Eritemia. V. DI GUGLIELMO.  
 Eritroblastomatosis. V. DI GUGLIELMO.  
 Eritroblastopenia idiopática. V. BLACKFAN-DIAMOND.  
 Eritrocitemia benigna familiar./ 222  
 Eritrocitosis en niños. V. POLICITEMIA NEONATAL.  
 Eritrocitosis esporádica en niños./ 456  
 Eritrocitosis familiar. V. ERITROCITEMIA BENIGNA FAMILIAR.  
 Eritrocitosis megalosplénica. V. VAQUEZ-OSLER.  
 Eritrocitosis primaria. V. ERITROCITOSIS ESPORÁDICA EN NIÑOS.  
 Eritrodermia./ 52  
 Eritrodermia- anemia macrocítica. V. STRYKER-HALBEISEN.  
 Eritrodermia atópica./ 52  
 Eritrodermia bullosa con epidermólisis. V. LYELL.  
 Eritrodermia descamativa. V. LEINER.  
 Eritrodermia ictiosiforme./ 52  
 Eritrodermia ictiosiforme congénita no ampollar. V. ICTIOSIS LAMINAR.  
 Eritrodermia ictiosiforme-diplejía espástica-oligofrenia. V. SJÖGREN-LARSSON.  
 Eritroedema. V. ACRODINIA.  
 Eritrogénesis imperfecta. V. BLACKFAN-DIAMOND.  
 Eritroleucemia. V. DI GUGLIELMO.  
 Eritromelalgia. V. WEIR MITCHEL I.  
 Eritromielosis. V. DI GUGLIELMO.  
 Eritropoyesis dérmica./ 52  
 Eritroprosopalgia. V. CEFALEA DE HORTON.  
 Eritroqueratodermia congénita progresiva y simétrica. V. MENDES DA COSTA II.  
 Eritroqueratodermia progresiva. V. MENDES DA COSTA II.  
 Eritroqueratodermia variable. V. MENDES DA COSTA II.  
 Erlacher-Blount. V. BLOUNT BARBER.  
 Erosión gástrica solitaria aguda de Dieulafoy. V. DIEULAFOY.  
 Erotomanía. V. DE CLERAMBAULT.  
 Errores innatos del metabolismo de la tiroxina. V. HIPOTIROIDISMOS FAMILIARES.  
 Erupción familiar tipo rosácea con epitelioma intraepidérmico. V. HABER.  
 Escaleno./ 547  
 Escapulocostal./ 286  
 Esclerodermia del adulto. V. BUSCHKE I.  
 Esclerodermia generalizada. V. MORFEA.  
 Esclerodermia sistémica. V. ESCLEROSIS SISTÉMICA.  
 Escleroma de Virchow. V. BOURNEVILLE.  
 Escleromixedema. V. ARNDT-GOTTRON.  
 Esclerosis cerebral difusa inflamatoria. V. SCHILDER.  
 Esclerosis diseminada en focos. V. ESCLEROSIS MÚLTIPLE.  
 Esclerosis en placas o ínsulas. V. ESCLEROSIS MÚLTIPLES.  
 Esclerosis lateral amiotrófica. V. ARÁN DUCHENNE  
 Esclerosis lateral amiotrófica de Charcot. V. ARÁN DUCHENNE.  
 Esclerosis múltiple./ 346  
 Esclerosis sistémica./ 53  
 Esclerosis sistémica progresiva. V. ESCLEROSIS SISTÉMICA.  
 Esclerosis subendocárdica. V. FIBROELASTOSIS ENDOCÁRDICA.  
 Esclerosis tuberosa. V. BOURNEVILLE.  
 Esclerosis unilobular concéntrica de Baló. V. BALÓ.  
 Esclerosteosis./ 456  
 Escleróticas azules. V. VAN DER HOEVE.  
 Escorbuto./ 170  
 Escorbuto infantil. V. BARLOW.  
 Esferocitosis hereditaria. V. MINKOWSKY-CHAUFFARD.  
 Esfuerzo. V. MONGE.  
 Esófago de Barrett. V. BARRETT.  
 Espalda recta./ 12  
 Espasmo esofágico múltiple. V. BÁRSONY-POLGÁR.  
 Espasmo segmentario del esófago. V. BÁRSONY-POLGÁR.  
 Espasmos infantiles. V. EPILÉPTICO.  
 Espildora-Luque./ 400  
 Esplénicos. V. HIPERESPLENISMO.  
 Esplenomegalia cirrótica. V. BANTI.  
 Esplenomegalia congestiva. V. BANTI.  
 Esplenomegalia criptogénica. V. ESPLENOMEGALIA TROPICAL.  
 Esplenomegalia de Bengal. V. ESPLENOMEGALIA TROPICAL.  
 Esplenomegalia fibrocongestiva. V. BANTI.

- Esplenomegalia-histiocitosis rara o anómala./ 170
- Esplenomegalia idiopática. V. ESPLENOMEGALIA TROPICAL.
- Esplenomegalia linfocítica febril poscardiotomía. V. POSPERFUSIÓN.
- Esplenomegalia tromboflebítica de Vic-Cauchois-Frugoni. V. FRUGONI.
- Esplenomegalia-tromboflebitis de la vena esplénica V. FRUGONI.
- Esplenomegalia tropical./ 245
- Espondilitis cervical. V. CERVICAL.
- Espondilitis osificante ligamentosa I./ 287
- Espondilitis reumatoide. V. VON BECHTEREV-STRUMPELL.
- Espondilosis deformante. V. VON BECHTEREV-STRUMPELL.
- Espónido-torácico. V. JARCHO-LEVIN.
- Esprue infantil. V. CELIACO.
- Esprue no tropical. Variedad adulto./ 112
- Esprue tropical./ 112
- Esquistosomiasis cardiopulmonar. V. KATAYAMA.
- Esquistosomiasis cardiovascular. V. OBSTRUCCIÓN DE LA ARTERIA PULMONAR POR ESQUISTOSOMIASIS.
- Esquistosomiasis protopulmonar. V. OBSTRUCCIÓN DE LA ARTERIA PULMONAR POR ESQUISTOSOMIASIS.
- Estado epiléptico. V. EPILÉPTICO.
- Estado hipometabólico. V. INSUFICIENCIA METABÓLICA.
- Estado pigmentado de Helfand. V. HALLERVORDEN-SPATZ.
- Estasis en los miembros inferiores./ 12
- Estasis intestinal. V. ASA CIEGA.
- Estatura baja-IgA elevada-asma./ 456
- Esteatorrea artropericárdica. V. WHIPPLE.
- Esteatosis hepática aguda del embarazo./ 112
- Estenocardia. V. HEBERDEN.
- Estenosis aórtica supravalvular. V. ESTENOSIS SUPRAVALVULAR COMPLICADA.
- Estenosis aórtica supravalvular e hipercalcemia infantil. V. ESTENOSIS SUPRAVALVULAR COMPLICADA.
- Estenosis de la pulmonar como complicación de la rubéola materna./ 456
- Estenosis de la pulmonar-persistencia del foramen oval./ 457
- Estenosis de la pulmonar pura./ 457
- Estenosis del *ductus hepáticus*. V. MIRIZZI.
- Estenosis hiatal funcional. V. DISINERGI A ESOFÁGICA.
- Estenosis pulmonar aislada. V. ESTENOSIS DE LA PULMONAR PURA.
- Estenosis pulmonar con septo interventricular intacto. V. ESTENOSIS DE LA PULMONAR PURA.
- Estenosis supravalvular complicada./ 13
- Estenosis supravalvular de la aorta. V. ESTENOSIS SUPRAVALVULAR NO COMPLICADA.
- Estenosis supravalvular no complicada./ 13
- Estiomeno. V. INGUINAL.
- Estomatitis vesiculosa con exantema. V. PAROTIDITIS-HERPANGINA.
- Estrabismo horizontal. V. SÍNDROME A Y V.
- Estren-Dameshek./ 223
- Estridor-mielomeningocele. V. NEW-CHILDREY.
- Eunucoidismo familiar hipogonadotrópico. V. EUNUCOIDISMO HIPOGONADOTRÓPICO FAMILIAR.
- Eunucoidismo fértil. V. PSEUDOEUNUCOIDISMO.
- Eunucoidismo hipogonadotrópico familiar./ 170
- Evans./ 223
- Evans y Lloyd-Thomas. V. CORAZÓN EN GOT A.
- Ewing./ 223
- Exceso de agua. V. INTOXICACIÓN HÍDRICA.
- Excitación atrioventricular anómala. V. WOLFF-PARKINSON-WHITE.
- Exencefalia. V. ANENCEFALIA.
- Exfoliación laminar del recién nacido. V. BEBÉ DE COLODIÓN.
- Exoftalmía oftalmopléjica. V. PSEUDOTUMOR DE LA ÓRBITA.
- Exonfalos-macroglosia-gigantismo. V. BECKWITH-WIEDEMANN.
- Exostosis cartilaginosa múltiple./ 287
- Exostosis múltiple./ 287
- Extrofia vesical./ 457
- Eyección aumentada. V. CORAZÓN HIPERQUINÉTICO.

## F

- Faber./ 113
- Fabry./ 53
- Fabry-Anderson. V. FABRY.
- Facial-digital-genital. V. AARSKOG.
- Facies del silbador. V. FREEMAN-SHELDON.
- Facioescápulo-humeral. V. LANDOUZY-DEJÉRINE.
- Fairbank. V. DISPLASIA EPISARIA MÚLTIPLE.
- Falconer-Weddell. V. COSTOCLAVICULAR.
- Falso bloqueo de haz o de rama. V. WOLFF-PARKINSON-WHITE.
- Familiar autosómico de Addison asociado a hipoparatiroidismo./ 458
- Familiar de ulceración de los miembros. V. THÉVENARD.
- Fanconi. V. ABDERHALDEN-KAUFMANN-LIGNAC.
- Fanconi I. V. NEFRÓTISIS JUVENIL FAMILIAR.
- Fanconi - De Toni-Debré. V. DE TONI-DEBRÉ-FANCONI.
- Farber./ 458
- Faringitis linfonodular. V. PAROTIDITIS-HERPANGINA.
- Faringitis linfonodular enterovírica. V. PAROTIDITIS-HERPANGINA.
- Faringitis vesiculosa. V. PAROTIDITIS-HERPANGINA.
- Fascículo longitudinal medial./ 347
- Fascitis de Gerota. V. ORMOND.
- Fase invasiva de la biliarzia. V. KATAYAMA.
- Fatiga crónica./ 245
- Fatiga crónica refractaria. V. NARCOLEPSIA-HIPERINSULINISMO DIABETOGÉNICO (FUNCIONAL).
- Fatiga posviral. V. FATIGA CRÓNICA.
- Favismo./ 170
- Favre./ 54

Favre - Chaix. V. FAVRE.  
 Favre-Racouchot./ 54  
 Fazio-Londe./ 347  
 Feer. V. ACRODINIA.  
 Feldman. V. FOLICULITIS DECALVANTE.  
 Felty./ 258  
 Feminización testicular./ 171  
 Feminización testicular completa./ 171  
 Feminización testicular incompleta./ 171  
 Feminizantes adrenales. V. ADRENOGENITALES.  
 Fenilcetonuria. V. FOLLING.  
 Fenómeno de Hertwig-Magendie. V. HERWIG-MAGENDIE.  
 Fenómeno de Raynaud secundario. V. RAYNAUD.  
 Fenotiazina. V. CARA-CUELLO.  
 Fetal por ácido retinoico./ 459  
 Fetal por alcohol./ 458  
 Fetal por aminopterina./ 459  
 Fetal por citomegalovirus (CMV)./ 459  
 Fetal por dilantín. V. FETAL POR HIDANTOÍNA.  
 Fetal por hidantoína./ 460  
 Fetal por rubéola./ 460  
 Fetal por toxoplasmosis./ 460  
 Fetal por tridiona./ 461  
 Fetal por trimetadiona. V. FETAL POR TRIDIONA.  
 Fetal por warfarina./ 461  
 Feto en arlequín. V. ERITRODERMIA ICTIOSIFORME.  
 Feto muerto./ 206  
 Feto pequeño. V. INSUFICIENCIA PLACENTARIA.  
 Fibiger-Debré-Von Gierke. V. HIPERPLASIA ADRENAL CONGÉNITA TIPO III.  
 Fibrodisplasia elástica generalizada. V. EHLERS-DANLOS.  
 Fibrodisplasia osificante progresiva de Teuts-Chiander. V. CALCINOSIS UNIVERSAL.  
 Fibroelastosis del adulto. V. CARDIOMIOPATÍA IDIOPÁTICA.  
 Fibroelastosis endocárdica./ 13  
 Fibroelastosis subendocárdica. V. CARDIOMIOPATÍA IDIOPÁTICA.  
 Fibrogénesis imperfecta ósea./ 287  
 Fibromatosis gingival-epilepsia-hipertricosis-retardo mental. V. HIPERPLASIA GINGIVAL-HIRSUTISMO-CONVULSIONES.  
 Fibromatosis gingival-hipertricosis. V. HIPERPLASIA GINGIVAL-HIRSUTISMO-CONVULSIONES.  
 Fibromatosis gingival idiopática-hipertricosis./ 55  
 Fibromatosis hepatolienal. V. BANTI.  
 Fibromatosis por radiación./ 55  
 Fibrosis hepática congénita. V. QUISTES HEPÁTICOS.  
 Fibrosis hepática- ectasia tubular renal./ 113  
 Fibrosis mandibular familiar. V. QUERUBISMO.  
 Fibrosis periarticular del hombro. V. DUPLAY.  
 Fibrosis periureteral. V. ORMOND.  
 Fibrosis progresiva con telangiectasias. V. ATROFIA BLANCA DE MILLAN.  
 Fibrosis pulmonar intersticial difusa. V. HAMMAN-RICH.  
 Fibrosis quística del páncreas. V. FIBROSIS QUÍSTICA-ENFERMEDAD PULMONAR CRÓNICA.  
 Fibrosis quística-enfermedad pulmonar crónica./ 114  
 Fibrosis retroperitoneal idiopática. V. ORMOND.  
 Fibrositis periarticular. V. DUPLAY.  
 Fiebre canícola. V. WEIL.  
 Fiebre de aguas negras./ 224  
 Fiebre de Bullis./ 246  
 Fiebre de garrapatas. V. FIEBRE DE BULLIS.  
 Fiebre de Katayama. V. KATAYAMA.  
 Fiebre de Pfeiffer./ 246  
 Fiebre del ceno. V. WEIL.  
 Fiebre familiar mediterránea V. ABDOMINALGIA PERIÓDICA.  
 Fiebre ganglionar. V. FIEBRE DE PFEIFFER.  
 Fiebre hemoglobínica. V. FIEBRE DE AGUAS NEGRAS.  
 Fiebre hemorrágica coreana. V. FIEBRE HEMORRÁGICA EPIDÉMICA.  
 Fiebre hemorrágica epidémica./ 535  
 Fiebre por arañazo de gato. V. ARAÑAZO DE GATO.  
 Fiebre por crisis. V. HAMMAN-RICH.  
 Fiebre por etiocolanolona./ 172  
 Fiebre pretibial./ 247  
 Fielder II. V. WEIL.  
 Fiessinger-Leroy-Reiter. V. REITER.  
 Figuratum. V. CENICIENTA.  
 Filatou. V. FIEBRE DE PFEIFFER.  
 Fisher-Volasek./ 55  
 Fissinger-Rendu. V. STEVENS-JOHNSON.  
 Fístula aorta-vena cava inferior. V. ANEURISMA DE LA AORTA-FÍSTULA VENA CAVA.  
 Fístula aortocava. V. FÍSTULA AORTOCAVA ESPONTÁNEA  
 Fístula aortocava espontánea./ 14  
 Fístula aortocava traumática./ 14  
 Fístula arteria carótida-seno cavernoso./ 347  
 Fístula arteriovenosa del riñón./ 536  
 Fístula arteriovenosa pulmonar./ 547  
 Fístula del labio inferior y paladar hendido. V. DEMARQUAY.  
 Fisura esfenoidal. V. VÉRTICE DE LA ÓRBITA.  
 Fisura esfenoidal-canal óptico. V. VÉRTICE DE LA ÓRBITA.  
 Fisura labial y/o palatina-quistes labiales. V. VAN DER WOUDE.  
 Fisura mediofacial. V. FRONTONASAL.  
 Fisura orbitaria superior. V. FOIX.  
 Fisura palatina, cara plana, luxaciones múltiples. V. LARSEN-JOHANSSON.  
 Fitz./ 114  
 Fitz-Hugh-Curtis./ 115  
 Flajani-Basedow. V. GRAVES-BASEDOW.  
 Flebectasia congénita generalizada. V. LOHUIZEN.  
 Flebectasia de yeyuno, boca y escroto./ 14  
 Flebitis obstructiva de las pequeñas venas intrahepáticas. V. STUART-BRAS.  
 Flebodinia./ 14  
 Flegmasía *alba dolens*./ 15

Flegmasía *cerulea dolens*./ 15  
 Flexura hepática del colon./ 115  
 Flujo inverso en la arteria carótida derecha. V. ROBO DE LA SUBCLAVIA.  
 Focomelia deformidades en flexión, anomalías faciales. V. PSEUDOTALIDOMÍDICO.  
 Focomelia SC. V. PSEUDOTALIDOMÍDICO.  
 Foix./ 347  
 Foliculitis decalvante./ 55  
 Foliculitis glabro de la piel. V. FOLICULITIS DECALVANTE.  
 Folling./ 461  
 Fong. V. UÑA-RÓTULA.  
 Foramen lacerum. V. ANEURISMA DE LA ARTERIA CARÓTIDA INTERNA.  
 Forbes./ 462.  
 Forbes-Albright./ 172  
 Forestier-Certonciny. V. POLIMIALGIA REUMÁTICA.  
 Forma hemipléjica de la esclerosis lateral amiotrófica. V. MILLS.  
 Fort Bragg. V. FIEBRE PRETIBIAL.  
 Fosa pterigopalatina./ 414  
 Fotoftalmía./ 400  
 Fox. V. EPIDERMÓLISIS BULLOSA SIMPLE.  
 Fox-Fordyce./ 56  
 Fraccaro. V. SÍNDROME XXXXY.  
 Fraccaro tipo IB. V. ACONDROGÉNESIS TIPO I.  
 Frágil X./ 462  
 Fragilitis óseas. V. OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA.  
 Fraley./ 536  
 Franceschetti-Franceschetti-Zwahlen. V. FRANCESCETTI-KLEIN.  
 Franceschetti-Jadassohn. V. NAEGELI.  
 Franceschetti-Klein./ 401  
 Franceschetti-Thier./ 401  
 Frankl-Hochwart./ 347  
 Franklin. V. CADENAS PESADAS.  
 Fraxa. V. FRÁGIL X.  
 Freeman-Sheldon./ 463  
 Fremerey-Dohna. V. HALLERMAN-STREIFF.  
 Frenkel./ 401  
 Friedel-Pick. V. PICK, F.  
 Friedrich-Erb-Arnold. V. *CUTIS VERTICIS GYRATA*.  
 Frimodt-Moller. V. WEINGARTEN.  
 Fröhlich./ 172  
 Frölich-Babinski. V. FRÖHLICH.  
 Frommel-Chiari. V. CHIARI-FROMMEL.  
 Frontodigital./ 288  
 Frontonasal./ 463  
 Fructosemia. V. INTOLERANCIA HEREDITARIA A LA FRUCTOSA.  
 Frugoni./ 116  
 Fuch I./ 401  
 Fuch II./ 402  
 Fucosidosis./ 464  
 Fullen-Albright. V. ALBRIGHT I.  
 Fulton. V. ADIE-CRITCHLEY.  
 Fusión congénita de las vértebras cervicales. V. KLIPPEL-FEIL.

## G

Gaisböck./ 224  
 Galactosemia./ 464  
 Gallavardin./ 15  
 Gammaglobulinemia congénita ligada al sexo. V. BRUTON.  
 Ganglio ciliar. V. CHARLIN.  
 Ganglio esfenopalatino. V. SLUDER.  
 Ganglio estrellado. V. CLAUDE BERNARD-HORNER.  
 Ganglios linfáticos mucocutáneos. V. KAWASAKI.  
 Gangliosidosis generalizada. V. PSEUDOHURLER.  
 Gangrena de origen venoso. V. FLEGMASÍA *CERULEA DOLENS*.  
 Ganser./ 528  
 Gansslen. V. NEUTROPENIA CRÓNICA FAMILIAR BENIGNA.  
 Gardener./ 116  
 Gardener-Diamond./ 224  
 Gargolismo. V. HURLER.  
 Garrod./ 465  
 Gas quístico abdominal. V. NEUMATOSIS CISTOIDE INTESTINAL.  
 Gasser. V. HEMOLÍTICO-URÉMICO.  
 Gasser-Karrer. V. HEMOLÍTICO-URÉMICO.  
 Gástrico remanente. V. *DUMPING* POSGASTRECTOMÍA  
 Gastrinoma. V. ZOLLINGER-ELLISON.  
 Gastritis hipertrófica gigante. V. MENETRIER.  
 Gastroparesia./ 116  
 Gastropatía hiperproteica. V. MENETRIER.  
 Gastropatía vellosa. V. MENETRIER.  
 Gaucher I no neuropático. V. GAUCHER CRÓNICO DEL ADULTO.  
 Gaucher II. V. GAUCHER CEREBRAL AGUDO.  
 Gaucher tipo III./ 225  
 Gaucher cerebral agudo./ 224  
 Gaucher crónico del adulto./ 225  
 Gaucher infantil agudo. V. GAUCHER CEREBRAL AGUDO.  
 Gaucher maligno. V. GAUCHER CEREBRAL AGUDO.  
 Gaucher neuropático agudo. V. GAUCHER CEREBRAL AGUDO.  
 Gaustad. V. HEPATOCEREBRAL.  
 Gayet-Wernicke. V. WERNICKE (K.).  
 Gee-Herter-Hubner. V. CELLACO.  
 Gelinaud. V. HIPERSOMNIA.  
 General maligno./ 269  
 Gerhardi II. V. WEIR MITCHEL I.  
 Gerstmann-Sträusler-Sheinker./ 348  
 Gestación prolongada. V. INSUFICIENCIA PLACENTARIA.  
 Giannotti-Crosti./ 56  
 Giedion. V. TRICO-RINO-FALANGE.  
 Gigantismo acromegaloide infantil. V. BERARDINELLI.  
 Gigantismo cerebral. V. SOTOS  
 Gigantismo cerebral en niños. V. SOTOS.  
 Gigantismo con hipopituitarismo. V. LAUNOIS.  
 Gigantismo-distrofia adiposo genital. V. LAUNOIS.

- Gigantismo hipotalámico. V. SOTOS.  
 Gigantismo macrocefálico. V. SOTOS.  
 Gigantismo unilateral. V. HEMIHIPERTROFIA DE LA CARA.  
 Gigantismo unilateral congénito. V. CURTIUS I.  
 Gilbert N.A./ 117  
 Gilbert-Dreyfus. V. GINECOMASTIA FAMILIAR.  
 Gilbert-Lereboullet. V. GILBERT N.A.  
 Gilford. V. HUTCHINSON-GILFORD.  
 Gilles de la Tourette./ 348  
 Ginandrismo adiposo./ 172  
 Ginecomastia familiar./ 173  
 Ginecomastia-hipospadia. V. GINECOMASTIA FAMILIAR.  
 Gingivostomatitis de pliegues blancos. V. CANNON.  
 Girus cingulado. V. NIELSEN II.  
 Gitlin./ 258  
 Glanzmann./ 225  
 Glanzmann Riniker. V. GITLIN.  
 Glicinuria./ 536  
 Glicinuria idiopática. V. GLICINURIA.  
 Glioma-poliposis. V. TURCOT.  
 Glomerulonefritis con hemorragia pulmonar. V. GOODPASTURE.  
 Glomerulonefrosis membranosa. V. EPSTEIN.  
 Glomerulosclerosis intercapilar. V. KIMMELSTIEL-WILSON.  
 Glucogenosis Cori III. V. FORBES.  
 Glucogenosis IV tipo Cori. V. ANDERSEN II.  
 Glucogenosis generalizada. V. POMPE.  
 Glucogenosis generalizada a forma neuromuscular. V. POMPE.  
 Glucogenosis idiopática generalizada. V. POMPE.  
 Glucogenosis por deficiencia de hepatofosforilasa. V. HERS.  
 Glucogenosis por deficiencia miofosforilasa. V. McARDLE.  
 Glucogenosis tipo Cori II. V. POMPE.  
 Glucogenosis tipo Cori V. V. McARDLE.  
 Glucogenosis tipo II. V. POMPE.  
 Glucogenosis tipo II de Cori. V. POMPE.  
 Glucogenosis tipo III. V. FORBES.  
 Glucogenosis tipo III de Cori. V. FORBES.  
 Glucogenosis tipo IV. V. ANDERSEN I.  
 Glucogenosis tipo IV de Cori. V. ANDERSEN II.  
 Glucogenosis tipo VI de Cori. V. HERS.  
 Godtfredsen./ 348  
 Goldberg-Maxwell-Morris. V. FEMINIZACIÓN TESTICULAR.  
 Goldenhar./ 402  
 Goldstein. V. RENDU-OSLER-WEBER.  
 Golpe de calor. V. CALOR.  
 Golpe de rodilla./ 288  
 Golpe expansivo./ 269  
 Goltz./ 56  
 Goodpasture./ 547  
 Gopalan./ 33  
 Gordon. V. LINFANGIECTASIA INTESTINAL.  
 Gorlin-Chaudry-Moss./ 465  
 Gorlin-Cohen./ 465  
 Gorlin-Goltz./ 57  
 Gota juvenil con automutilaciones y coreoatetosis. V. LESH-NYHAN.  
 Gougerot./ 57  
 Gougerot-Carteaud./ 58  
 Gougerot-Hower-Sjögren. V. SJÖGREN.  
 Gougerot-Mickuliz-Sjögren. V. SJÖGREN.  
 Gradenigo./ 415  
 Graham-Burford-Mayer. V. LÓBULO MEDIO.  
 Graham-Little. V. LASSUEUR-GRAHAM-LITTLE.  
 Granulocitopenia crónica benigna de la infancia. V. GRANULOCITOPENIA CRÓNICA DE LA INFANCIA.  
 Granulocitopenia crónica de la infancia./ 466  
 Granuloma de la línea media. V. GRANULOMA LETAL DE LA LÍNEA MEDIA.  
 Granuloma disciforme. V. MIESCHER.  
 Granuloma eosinofílico./ 259  
 Granuloma letal de la línea media./ 415  
 Granuloma linfadenomatoso. V. SPIEGLER-FENDT.  
 Granuloma maligno. V. HODGKIN.  
 Granuloma maligno tipo Stewart. V. GRANULOMA LETAL DE LA LÍNEA MEDIA.  
 Granuloma reticulohistiocitario. V. RETICULOHISTIOCITOSIS MULTICÉNTRICA.  
 Granulomatosis alérgica. V. CHURG-STRAUSS-ZAK.  
 Granulomatosis crónica familiar. V. BERENDES-BRIDGES-GOOD.  
 Granulomatosis de Wegener./ 259  
 Granulomatosis intestinal lipofágica. V. WHIPPLE.  
 Graves-Basedow./ 173  
 Gravitacional de las piernas./ 207  
 Gregg./ 247  
 Greig./ 402  
 Greither./ 58  
 Griesinger. V. DUODENITIS POR ANQUILOSTOMA.  
 Gris./ 390  
 Gris del recién nacido. V. GRIS.  
 Groenblad-Strandberg. V. GROENBLAD-STRANDBERG-TOURAINÉ.  
 Groenblad-Strandberg-Touraine./ 58  
 Gruber. V. MECKEL.  
 G-síndrome./ 464  
 Guerra del Golfo./ 269  
 Gunn invertido. V. MARIN (AMAT).  
 Gunn (Marcus)/. 349  
 Gunther- I. V. PORFIRIA ERITROPOYÉTICA.

## H

- Haber./ 58  
 Hagedom. V. AXENFELD.  
 Hagner. V. MARIE-BANBERGER.



- Hailey-Hailey. V. GOUGEROT.  
Hajdu-Cheney./ 466  
Hallerman-Streiff./ 288  
Hallervorden-Spatz./ 349  
Hallopeau II./ 59  
Hamman-Rich./ 548  
Haney-Falls. V. QUERATOCONO *POSTICUS CIRCUMSCRIPTUS* CON-  
GÉNITO.  
Hanot./ 117  
Hanot-Chauffard./ 173  
Hantavirus pulmonar./ 248  
*Happy puppet*. V. ANGELMAN.  
Harada./ 402  
Harris./ 174  
Harrison-Vaughan. V. MIELOFIBROSIS.  
Hauwere./ 466  
Haven. V. NAFFZIGER.  
Haxthausen. V. QUERATODERMIA *CLIMATÉRICA*.  
Hayem-Faber. V. FABER.  
Heberden./ 16  
Hedblom./ 548  
Hedinger. V. CARCINOIDE.  
Heerfordt./ 403  
Hegglin./ 226  
Heidenhain. V. CREUTZFELDT-JAKOB.  
HELLP./ 118  
Helmholtz-Harrington./ 403  
Helmüller-Wiedemann. V. CRÁNEO EN FORMA DE TRÉBOL.  
Helweg-Larsen./ 59  
Hemangiectasia hipertrófica. V. KLIPPEL-TRENAUNAY-  
WEBER.  
Hemangioma cavernoso del pulmón. V. FÍSTULA ARTERIO-  
VENOSA PULMONAR.  
Hemangioma miliar del recién nacido./ 467  
Hemangioma placentario./ 207  
Hemangiomas neonatal difusa. V. HEMANGIOMA MILIAR  
DEL RECIÉN NACIDO.  
Hematoma del músculo recto. V. MÚSCULO RECTO.  
Hematoma subdural agudo./ 349  
Hematoma subdural crónico./ 349  
Hematoma subdural en niños./ 350  
Hematoma subdural subagudo./ 350  
Hematoma subperióístico. V. BARLOW.  
Hematuria-nefropatía-sordera hereditaria. V. ALPORT.  
Hemianopsia homónima-escotoma paracentral./ 403  
Hemianopsia posictal transitoria./ 350  
Hemiatrofia facial progresiva. V. ROMBERG.  
Hemibalismo. V. CUERPO DE LOUIS.  
Hemicránea familiar. V. MIGRAÑA.  
Hemihiperplasia./ 467  
Hemihipertrofia congénita parcial de la cara. V. HEMIHI-  
PERTROFIA DE LA CARA.  
Hemihipertrofia de la cara./ 468  
Hemihipertrofia facial. V. HEMIHIPERTROFIA DE LA CARA.  
Hemimacrosomía. V. CURTIUS I.  
Hemiparaplejía. V. BROWN-SEQUARD.  
Hemiparesia transitoria. V. ARTERIA CARÓTIDA REDUNDANTE.  
Hemiplejía alterna con lesión del hipogloso./ 351  
Hemiplejía alterna peduncular. V. WEBER.  
Hemiplejía alterna superior. V. WEBER.  
Hemiplejía cruzada. V. DECUSACIÓN PIRAMIDAL.  
Hemiplejía espinal. V. BROWN-SEQUARD.  
Hemiplejía hemianestésica. V. OCLUSIÓN DE LA ARTERIA ESPI-  
NAL ANTERIOR.  
Hemiplejía hemianestésica alterna./ 351  
Hemiplejía hemianestésica alterna hipoglósica. V.  
HEMIPLEJÍA HEMIANESTÉSICA ALTERNA.  
Hemiplejía hipoglucémica transitoria./ 174  
Hemivertebral. V. POLIDISPONDILIA.  
Hemocromatosis. V. HANOT-CHAUFFARD.  
Hemodialítico./ 536  
Hemofilia A. V. HEMOFILIA CLÁSICA.  
Hemofilia B. V. CHRISTMAS.  
Hemofilia C. V. DEFICIENCIA DEL FACTOR XI.  
Hemofilia clásica./ 226  
Hemofilia vascular. V. WILLEBRAND JÜRGENS.  
Hemoglobina C (razgo)/ 227  
Hemoglobina C en homocigóticos (CC)/ 226  
Hemoglobina C talasemia./ 227  
Hemoglobina en homocigóticos./ 227  
Hemoglobinuria paroxística al frío./ 227  
Hemoglobinuria paroxística nocturna. V. MARCHIAFAVA-  
MICHELI.  
Hemoglobinuria paroxística nocturna de Strubing-  
Marchiafava. V. MARCHIAFAVA-MICHELI.  
Hemólisis-enzimas hepáticas elevadas-conteo de  
plaquetas bajos. V. HELLP.  
Hemolítico-urémico./ 537  
Hemorragia adrenal en recién nacidos. V. HEMORRAGIA  
ADRENAL NEONATAL.  
Hemorragia adrenal neonatal./ 468  
Hemorragia extradural o epidural./ 351  
Hemorragia funcional posaborto./ 209  
Hemorragia histérica. V. PÚRPURA PSICÓGENA.  
Hemorragia masiva intraperitoneal espontánea. V. APO-  
PLEJÍA ABDOMINAL.  
Hemorragia mesentérico-subperitoneal. V. APOPLEJÍA AB-  
DOMINAL.  
Hemorragia psicósomática. V. PÚRPURA PSICÓGENA.  
Hemorragia pulmonar con glomerulonefritis. V. GOODPAS-  
TURE.  
Hemorrágico del mieloma múltiple./ 228  
Hemosiderosis idiopática pulmonar. V. CEELLEN-GELLERSTEDT.  
Hench. V. HENCH-ROSENBERG.  
Hench-Rosenberg./ 288  
Hendidura esfenoidal. V. FOIX.  
Hennebert./ 468  
Henoch-Schönlein. V. SCHÖNLEIN-HENOCH.

Heparinuria. V. SANFILIPPO.  
 Heparargia transitoria. V. HEPATOCEREBRAL.  
 Hepatitis de la convalecencia. V. POSHEPATITIS.  
 Hepatitis por radiación./ 118  
 Hepatitis prolongada. V. POSHEPATITIS.  
 Hepatocerebral./ 119  
 Hepatoesplenomegalia. V. BANTI.  
 Heparotorrenal./ 119  
 Hepatourológico. V. HEPATORRENAL.  
 Heredoataxia cerebelosa. V. ATAXIA DE MARIE.  
 Heredopatía atáxica polineurítica. V. REFSUM.  
 Herlitz. V. EPIDERMÓLISIS BULLOSA LETAL HEREDITARIA.  
 Hermansky-Pudlak./ 228  
 Herniación de las tonsilas cerebelosas. V. LIST.  
 Hernia reducible./ 120  
 Herpangina. V. AFTOSIS.  
 Herpes circinado buloso. V. HERPES GESTACIONAL.  
 Herpes gestacional./ 207  
 Herpes zoster auricular. V. HUNT I.  
 Herpes zoster del ganglio geniculado. V. HUNT I.  
 Herrick./ 228  
 Hers./ 174  
 Herwig-Magendie./ 351  
 Heterocromía simpática. V. VON HERRENSCHWAND.  
 Heterocrómico. V. FUCH II.  
 Heyd. V. HEPATORRENAL.  
 Hialinosis *cutis et mucosae*. V. URBACH-WIETHE.  
 Hidrocefalia-hipervitaminosis. V. JULIEN-MARIE-SEE.  
 Hidrocefalia óptica de Symond. V. BORRIES.  
 Hidroxiprolina II./ 468  
 Hidroxiprolinemia tipo II. V. HIDROXIPROLINA II.  
 Hígado graso masivo con encefalopatía aguda. V. REYE.  
 Higroma subdural./ 351  
 Hiperabducción. V. COSTILLA CERVICAL.  
 Hiperamoniemia./ 469  
 Hiperbetacarnosinemia. V. CARNOSINEMIA.  
 Hiperbetalipoproteinemia./ 175  
 Hiperbilirrubinemia congénita. V. CRIGLER-NAJJAR.  
 Hiperbilirrubinemia conjugada familiar. V. DUBIN-JOHNSON.  
 Hiperbilirrubinemia crónica de baja intensidad. V. GILBERT N.A.  
 Hiperbilirrubinemia idiopática tipo Rotor. V. ROTOR.  
 Hiperbilirrubinemia por *shunt*. V. ISRAEL.  
 Hiperbilirrubinemia tipo III. V. ROTOR.  
 Hipercalcemia./ 175  
 Hipercalcemia dietética. V. BURNETT.  
 Hipercalcemia durante diálisis extracorpórea. V. AGUA DURA.  
 Hipercalcemia-estenosis aórtica supra-avalvular-cara de duende. V. CARA DE DUENDE.  
 Hipercalcemia idiopática de la infancia. V. WILLIAMS.  
 Hipercalemiático./ 176  
 Hipercapnia con papiledema. V. HIPOVENTILACIÓN.  
 Hipercolesterolemia familiar. V. HIPERBETALIPO-PROTEINEMIA.  
 Hipercolesterolemia familiar con hiperlipidemia. V. HIPERLIPOPROTEINEMIA FAMILIAR BETAPREBETA.  
 Hipercolesterolemia familiar esencial. V. HIPERBETALIPOPROTEINEMIA.  
 Hipercolesterolemia-xantomatosis familiar. V. HIPERBETALIPOPROTEINEMIA.  
 Hiperadrenocorticism. V. CUSHING.  
 Hiperemesis gravídica./ 208  
 Hiperesplénico. V. HIPERESPLENISMO.  
 Hiperesplenismo./ 121  
 Hiperestimulación./ 176  
 Hiperfagia-insomnio-anorexia matutina. V. COMIDA NOCTURNA.  
 Hiperfosfatasa./ 469  
 Hiperfosfatasa hereditaria. V. HIPERFOSFATASIA.  
 Hiperfunción de la hipófisis anterior./ 176  
 Hiperlglicinuria-hiperglicinemia./ 470  
 Hiperinsulinismo. V. PICKWICKIANO.  
 Hiperinsulinismo orgánico. V. HARRIS.  
 Hiperlipemia abdominal aguda. V. BÜRGER-GRÜTZ.  
 Hiperlipemia anemia hemolítica-ictericia. V. ZIEVE.  
 Hiperlipemia con hepatosplenomegalia lipoidea. V. BÜRGER-GRÜTZ.  
 Hiperlipemia familiar esencial. V. BÜRGER-GRÜTZ.  
 Hiperlipemia familiar inducida por grasa. V. BÜRGER-GRÜTZ.  
 Hiperlipemia idiopática. V. BÜRGER-GRÜTZ.  
 Hiperlipidemia en xantomatosis hipercolesterolémica familiar. V. HIPERLIPOPROTEINEMIA FAMILIAR BETAPREBETA.  
 Hiperlipidemia familiar esencial. V. HIPERPREBETALIPOPROTEINEMIA FAMILIAR.  
 Hiperlipidemia inducida por carbohidratos. V. HIPERPREBETALIPOPROTEINEMIA FAMILIAR.  
 Hiperlipoproteinemia familiar betaprebeta./ 177  
 Hiperlipoproteinemia familiar esencial. V. HIPERLIPOPROTEINEMIA MIXTA.  
 Hiperlipoproteinemia familiar inducida por exceso de grasa y carbohidrato. V. HIPERLIPOPROTEINEMIA MIXTA.  
 Hiperlipoproteinemia familiar tipo I. V. BÜRGER-GRÜTZ.  
 Hiperlipoproteinemia familiar tipo II. V. HIPERBETALIPOPROTEINEMIA.  
 Hiperlipoproteinemia familiar tipo III. V. HIPERLIPOPROTEINEMIA FAMILIAR BETAPREBETA.  
 Hiperlipoproteinemia familiar tipo IV. V. HIPERPREBETALIPOPROTEINEMIA FAMILIAR.  
 Hiperlipoproteinemia familiar tipo V. V. HIPERLIPOPROTEINEMIA MIXTA.  
 Hiperlipoproteinemia mixta./ 177  
 Hiperlisinemia./ 177  
 Hipermagnesemia./ 178  
 Hiperostosis cortical deformante juvenil. V. HIPERFOSFATASIA.  
 Hiperostosis cortical encostal. V. VANBUCHEM.  
 Hiperostosis cortical generalizada. V. VANBUCHEM.

- Hiperostosis cortical infantil. V. CAFFEY.
- Hiperostosis cortical sindactilia. V. ESCLEROSTEOSIS.
- Hiperostosis cortical subperióstica. V. CAFFEY.
- Hiperoxaluria. V. HIPEROXALURIA PRIMARIA.
- Hiperoxaluria primaria./ 178
- Hiperparatiroidismo familiar./ 178
- Hiperparatiroidismo secundario grave./ 179
- Hiperplasia adrenal congénita (HAC)./ 470
- Hiperplasia adrenal congénita tipo I./ 471
- Hiperplasia adrenal congénita tipo II./ 471
- Hiperplasia adrenal congénita tipo III./ 472
- Hiperplasia adrenal congénita tipo IV./ 472
- Hiperplasia adrenal congénita tipo V./ 472
- Hiperplasia cortical infantil. V. CAFFEY.
- Hiperplasia corticosuprarrenal congénita. V. ADRENOGENITAL CONGÉNITO.
- Hiperplasia gingival-hirsutismo-convulsiones./ 473
- Hiperplasia yuxtaglomerular-hiperaldosteronismo-alcalosis hipocaliémica. V. BARTTER.
- Hiperprostaglandinismo primario. V. BARTTER.
- Hiperqueratosis folicular y parafolicular penetrante en el cutis. V. KYRLE.
- Hiperqueratosis ictiosiforme bulosa./ 59
- Hiperqueratosis palmoplantar. V. MELEDA.
- Hiperqueratosis palmoplantar-destrucción periodontal prematura de los dientes. V. PAPILLON-LEFÈVRE.
- Hiperquilomicronemia e hiperprebetalipoproteinemia familiar. V. HIPERLIPOPROTEINEMIA MIXTA.
- Hiperquilomicronemia familiar. V. BÜRGER-GRÜTZ.
- Hipersecreción pituitaria anterior. V. ACROMEGÁLICO.
- Hipersensibilidad a los anticonvulsivantes. V. INGESTIÓN DE HIDANTOÍNA
- Hipersensibilidad xifoidea. V. APÉNDICE XIFOIDES.
- Hipersomnia./ 529
- Hipertecosis ovárica./ 179
- Hipertelorismo con anomalías esofágicas e hipospadia. V. G-SÍNDROME.
- Hipertelorismo-hipospadia./ 473
- Hipertelorismo-iris displásico-retardo mental. V. HAUWERE.
- Hipertelorismo ocular. V. GREIG.
- Hipertensión-alcalosis hipocaliémica. V. LIDDLE.
- Hipertensión encefálica. V. PAGE.
- Hipertensión endocraneal./ 352
- Hipertensión endocraneal benigna./ 352
- Hipertensión portal./ 121
- Hipertermia de la anestesia. V. MALIGNO POR NEUROLÉPTICOS.
- Hipertermia maligna./ 270
- Hipertiroidismo. V. GRAVES-BASEDOW.
- Hipertonicidad por sobrecarga de solutos. / 179
- Hipertricosis lanuginosa congénita. V. HIPERTRICOSIS VELLOSA CONGÉNITA.
- Hipertricosis lanuginosa *universalis*. V. HIPERTRICOSIS VELLOSA CONGÉNITA.
- Hipertricosis vellosa congénita./ 60
- Hipertrofia benigna maseterina. V. HIPERTROFIA DE MASETEROS.
- Hipertrofia del cojín graso infrapatelar. V. HOFFA.
- Hipertrofia de maseteros./ 289
- Hipertrofia glandular gástrica localizada. V. MENETRIER.
- Hipertrofia lipoidea suprarrenal. V. HIPERPLASIA ADRENAL CONGÉNITA TIPO I.
- Hipertrofia miocárdica idiopática. V. CARDIOMIOPATÍA IDIOPÁTICA.
- Hipertrofia muscular. V. KOCKER-DEBRÉ-SEMELAINÉ.
- Hipertrofia muscular verdadera. V. MIOPATÍA HIPERTRÓFICA.
- Hipertrofia *musculorum vera*. V. MIOPATÍA HIPERTRÓFICA.
- Hipertrofia tumoral de la mucosa gástrica. V. MENETRIER.
- Hipervalinemia./ 179
- Hiperventilación./ 270
- Hiperviscosidad./ 229
- Hipobaropatía. V. MONGE.
- Hipocalcémico./ 179
- Hipocaliemia crónica familiar. V. BARTTER.
- Hipocaliémico./ 180
- Hipocondroplasia./ 473
- Hipocromía-aclorhidria. V. HAYEM-FABER.
- Hipofibrinogenemia adquirida. V. DESFIBRINACIÓN.
- Hipofosfatasa./ 180
- Hipofosfatemia ligada al X. V. RAQUITISMO HIPOFOSFATÉMICO FAMILIAR.
- Hipogammaglobulinemia transitoria de la infancia./ 259
- Hipogammaglobulinemia transitoria del lactante. V. HIPOGAMMAGLOBULINEMIA TRANSITORIA DE LA INFANCIA.
- Hipoglosal. V. OCLUSIÓN DE LA ARTERIA ESPINAL ANTERIOR.
- Hipoglosia-hipodactilia. V. AGLOSIA-ADACTILIA.
- Hipogluceemia con macroglosia. V. BECKWITH-WIEDEMANN.
- Hipogluceemia familiar leucinosensitiva. V. COCHRANE.
- Hipogluceemia funcional. V. HARRIS.
- Hipogluceemia leucinosensitiva. V. COCHRANE.
- Hipogluceemia neonatal. V. HIPERINSULINISMO ORGÁNICO.
- Hipogluceemia neonatal pasajera. V. HIPOGLUCEMIA NEONATAL TRANSITORIA.
- Hipogluceemia neonatal transitoria./ 474
- Hipogluceemia neonatal transitoria-sintomática. V. HIPOGLUCEMIA NEONATAL TRANSITORIA.
- Hipogluorraquia meníngea metastásica. V. CARCINOMATOSIS MENÍNGEA NEOPLÁSICA.
- Hipogonadismo familiar hereditario. V. REIFENSTEIN.
- Hipogonadismo gonadotrópico-anomalías. V. KALLMAN.
- Hipogonadismo masculino e ictiosis. V. RUD.
- Hipohidrosis. V. RETENCIÓN DE SUDOR.
- Hipomagnesemia./ 180
- Hipomelanosis de Ito. V. ACROMIA POR INCONTINENCIA DE PIGMENTO.

- Hipomelia-hipotricosis-hemangioma. V. PSEUDOTALIDOMÍDICO.
- Hipometabolismo eutiroideo. V. NARCOLEPSIA-HIPERINSULINISMO DIABETOGÉNICO (FUNCIONAL).
- Hiponatremia. / 181
- Hiponatremia asintomática. V. HIPONATREMIA DILUCIONAL CRÓNICA.
- Hiponatremia cerebral con secreción inadecuada de hormona antidiurética. V. SECRECIÓN DE HORMONA ANTIDIURÉTICA INADECUADA.
- Hiponatremia dilucional crónica. / 181
- Hiponatremia dilucional interna. V. HIPONATREMIA DILUCIONAL CRÓNICA.
- Hiponatremia esencial. V. HIPONATREMIA DILUCIONAL CRÓNICA.
- Hiponatremia-hipovolemia hipotónica. V. SCHROEDER I.
- Hipoparatiroideo. / 181
- Hipoparatiroidismo infantil familiar aislado recesivo ligado al sexo. / 474
- Hipopituitarismo parcial con gigantismo infantil acromegaloide. V. LAUNOIS.
- Hipoplasia cartilago-pelo. V. DISPLASIA METAFISIAL TIPO Mc-KUSICK.
- Hipoplasia congénita del páncreas exocrino. V. CLARKE-HADFIELD.
- Hipoplasia del corazón derecho. / 16
- Hipoplasia del corazón izquierdo. V. CORAZÓN IZQUIERDO HIPOPLÁSICO.
- Hipoplasia dérmica focal. V. GOLTZ.
- Hipoplasia ductal. V. ALAGILLE.
- Hipoplasia focal dérmica. V. GOLTZ.
- Hipoplasia funcional de las arterias pulmonares. V. SWYER-JAMES.
- Hipopotasémico. V. HIPOCALIÉMICO.
- Hipoproteinemia hipercatabólica. V. LINFANGIECTASIA INTES-TINAL.
- Hipoprotrombinemia adquirida. / 229
- Hipoprotrombinemia congénita. / 229
- Hipoquinético. V. AQUINÉTICO.
- Hiposmolaridad. V. HIPONATREMIA.
- Hiposmolaridad celular crónica. V. HIPONATREMIA DILUCIONAL CRÓNICA.
- Hipotalámico de hipoventilación alveolar. V. ONDINE.
- Hipotensión en posición supina. / 208
- Hipotensión de Shy-Drager. V. SHY-DRAGER.
- Hipotensión ortostática. V. HIPOTENSIÓN ORTOSTÁTICA IDIO-PÁTICA.
- Hipotensión ortostática idiopática. / 16
- Hipotensión ortostática variante de Shy-Drager. V. SHY-DRAGER.
- Hipotensión postural. V. HIPOTENSIÓN ORTOSTÁTICA IDIO-PÁTICA.
- Hipotiroidismo familiar. / 474
- Hipotiroidismo refractario. V. NARCOLEPSIA-HIPERINSULINISMO DIABETOGÉNICO (FUNCIONAL).
- Hipotonía biliar. V. CHIRAY.
- Hipoventilación. / 548
- Hipoventilación crónica. / 549
- Hirano-parkinsonismo-demencia. / 353
- Hirschprung. / 122
- Hirsutismo constitucional. / 182
- Hirsutismo idiopático. V. HIRSUTISMO CONSTITUCIONAL.
- Histidinemia. / 182
- Histiocitoma de células gigantes, generalizado. V. RETICULOHISTIOCITOSIS MULTICÉNTRICA.
- Histiocitosis lipoidea esencial. V. NIEMANN-PICK.
- Hodgkin. / 229
- Hoffa. / 289
- Hoffman II. / 182
- Hoffmann. V. WERDNIG-HOFFMANN.
- Holmes I. / 353
- Holmes II. / 353
- Holmes IV. V. ADIE.
- Holmes-Adie. V. ADIE.
- Holmes-Adie con hipohidrosis segmentaria. V. ROSS.
- Holoprocencefalia. V. KUNDRAT.
- Holtermüeller-Wiedemann. / 475
- Holt-Oram. / 16
- Hombre lobo. V. HIPERTRICOSIS VELLOSA CONGÉNITA.
- Hombre rígido (*Stiff man*). / 353
- Hombro-mano. V. STEINBROCKER.
- Homen. / 354
- Hörlein-Weber. V. METAHEMOGLOBINEMIA HEREDITARIA.
- Horner. V. CLAUDE BERNARD-HORNER.
- Horton-Magath. V. ARTERITIS TEMPORAL.
- Housemaid. V. GOLPE DE RODILLA.
- Houssay. / 182
- Houston-Harris tipo IA. V. ACONDROGÉNESIS TIPO I.
- Howes-Pallister-Landor. V. STRACHAN-SCOTT.
- Hoyitos labiales-labio leporino. V. VAN DER WOUDE.
- Hueso de mármol. V. ALBERS-SCHÖNBERG.
- Hughes-Stovin. / 17
- Hughlings-Jackson. V. JACKSON.
- Humo de polímeros. / 391
- Hunermann. V. CONRADI.
- Hunt I. / 354
- Hunt II. / 355
- Hunter. / 476
- Huppert. V. KAHLER-BOZZOLO.
- Hurler. / 476
- Hurler-Scheie. / 477
- Hutchinson. / 477
- Hutchinson-Gilford. / 477
- Hutchinson-Weber-Peutz. V. PEUTZ-JEGHERS.
- Hutinel-Pick. V. PICK, F.

## I

- Iatrogenia del asa aferente. V. ASA AFERENTE.
- I-Cell. V. LEROY (MUCOLIPIDOSIS TIPO II).
- Ictericia acolúrica crónica. V. MINKOWSKY-CHAUFFARD.

Ictericia crónica familiar. V. MINKOWSKY-CHAUFFARD.  
 Ictericia crónica idiopática. V. DUBIN-JOHNSON.  
 Ictericia espiroquética. V. WEIL.  
 Ictericia familiar no hemolítica. V. GILBERT N.A.  
 Ictericia no hemolítica familiar con querníctero. V. CRIGLER-NAJAR.  
 Ictericia obstructiva intrahepática. V. COLESTASIS RECURRENTE BENIGNA.  
 Íctero intermitente juvenil. V. GILBERT N.A.  
 Íctero pigmentación hepática. V. DUBIN-JOHNSON.  
 Ictiosis congénita. V. ERITRODERMIA ICTIOSIFORME.  
 Ictiosis-enanismo-oligofrenia-nefropatía. V. PASSWELL.  
 Ictiosis *hystrix*./ 60  
 Ictiosis laminar./ 60  
 Ictiosis *nigricans*. V. ICTIOSIS VULGAR LIGADA AL SEXO.  
 Ictiosis nítida. V. ICTIOSIS VULGAR DOMINANTE.  
 Ictiosis simple. V. ICTIOSIS VULGAR DOMINANTE.  
 Ictiosis vulgar dominante./ 60  
 Ictiosis vulgar ligada al sexo./ 61  
 Ictus amenazante. V. ISQUEMIA CEREBRAL TRANSITORIA.  
 Ictus incipiente. V. ISQUEMIA CEREBRAL TRANSITORIA.  
 Idiocia amaurótica familiar./ 478  
 Idiocia amaurótica familiar del adulto. V. KUF.S.  
 Idiocia amaurótica familiar infantil. V. BIELSCHOWSKY.  
 Idiocia aparente. V. GANSER.  
 Idiocia fenilpirúvica. V. FOLLING.  
 Ileítis regional. V. CROHN.  
 Íleo adinámico del colon. V. OGILVIE.  
 Íleo gastromesentérico. V. ARTERIA MESENTÉRICA SUPERIOR.  
 Íleo por tricobezoar. V. RAPUNZEL.  
 Ileocolitis granulomatosa. V. CROHN.  
 Imbecilidad fenilpirúvica. V. FOLLING.  
 Impresión basilar. V. ARNOLD-CHIARI.  
 Inclusiones anómalas leucocitarias acompañadas de estigmas constitucionales. V. CHEDIAK-HIGASHI.  
 Incontinencia pigmentaria. V. BLOCH-SULZBERGER.  
 Indigestión intestinal crónica. V. ESPRUE TROPICAL.  
 Induración oscura idiopática de los pulmones. V. CEELLEN-GELLERSTEDT.  
 Induración plástica del pene. V. PEYRONIE.  
 Infantilismo de Brissaud. V. BRISSAUD I.  
 Infantilismo hipotalámico con obesidad. V. FRÖHLICH.  
 Infantilismo intestinal. V. ESPRUE TROPICAL.  
 Infantilismo pancreático. V. ANDERSEN I.  
 Infantilismo sexual. V. FRÖHLICH.  
 Infarto del miocardio inminente. V. ANGINA INESTABLE.  
 Infección crónica por virus de Epstein-Barr. V. FATIGA CRÓNICA.  
 Infección puerperal./ 208  
 Infiltración linfocítica de la piel. V. JESSNER-KANOF.  
 Infiltración pulmonar con eosinofilia. V. LÖEFFLER.  
 Infiltrativo. V. NEUMONITIS INTERSTICIAL EOSINOFÍLICA.  
 Infundíbulo-cístico. V. CÍSTICO.  
 Ingestión compulsiva de agua. V. POLIDIPSIA PSICÓGENA.  
 Ingestión de hidantoína./ 391  
 Ingestión de hidralazina./ 391  
 Inguinal./ 248  
 Inhibición de la leucotaxis en infecciones recurrentes. V. LEUCOCITO PEREZOSO.  
 Inmunocomplejos./ 259  
 Inmunodeficiencia acompañada de linfocitotoxinas séricas./ 260  
 Inmunodeficiencia adquirida (SIDA)/ 260  
 Inmunodeficiencia aislada de IgM./ 261  
 Inmunodeficiencia combinada-déficit de ADA./ 478  
 Inmunodeficiencia combinada grave./ 261  
 Insuficiencia arterial basilar. V. ROBO DE LA SUBCLAVIA.  
 Insuficiencia autónoma idiopática. V. SHY-DRAGER.  
 Insuficiencia braquial-basilar. V. ROBO DE LA SUBCLAVIA.  
 Insuficiencia cerebrovascular intermitente. V. ISQUEMIA CEREBRAL TRANSITORIA.  
 Insuficiencia circulatoria con gasto aumentado./ 17  
 Insuficiencia coronaria. V. ANGINA INESTABLE.  
 Insuficiencia coronaria aguda. V. ANGINA INESTABLE.  
 Insuficiencia de la válvula pulmonar./ 17  
 Insuficiencia del cuerpo lúteo./ 182  
 Insuficiencia hepática./ 122  
 Insuficiencia metabólica./ 183  
 Insuficiencia miocárdica idiopática en el puerperio. V. MEADOW.  
 Insuficiencia obstructiva del ventrículo derecho. V. BERNHEIM.  
 Insuficiencia pancreática. V. MALA DIGESTIÓN.  
 Insuficiencia pituitaria posparto. V. SHEEHAN.  
 Insuficiencia placentaria./ 208  
 Insuficiencia prerrenal./ 537  
 Insuficiencia suprarrenal aguda./ 183  
 Insuficiencia suprarrenal crónica./ 183  
 Insuficiencia tiroidea-adrenocortical. V. SCHMIDT (M.B.).  
 Insuficiencia vascular posradiación./ 18  
 Insuficiencia venosa crónica. V. POSFLEBÍTICO.  
 Interolivar. V. HEMIPLEJÍA ALTERNA CON LESIÓN DEL HIPOGLOSO.  
 Interposición hepatodiafragmática. V. CHILAITIS.  
 Interposición subfrénica. V. CHILAITIS.  
 Intersexualidad. V. FEMINIZACIÓN TESTICULAR.  
 Intestino corto./ 125  
 Intestino delgado acelerado. V. MALA DIGESTIÓN.  
 Intestino irritable./ 125  
 Intolerancia a la fructosa. V. INTOLERANCIA HEREDITARIA A LA FRUCTOSA.  
 Intolerancia a la galactosa y la fructosa. V. DORMANDY.  
 Intolerancia a la grasa. V. ESPRUE TROPICAL.  
 Intolerancia a la lisina./ 479  
 Intolerancia a la sucrosa./ 184  
 Intolerancia familiar a la proteína. V. INTOLERANCIA A LA LISINA.

Intolerancia hereditaria a la fructosa./ 478  
Intoxicación hídrica./ 184  
Intoxicación por potasio. V. HIPERCALIÉMICO.  
Intoxicación por salicilatos./ 391  
Intoxicación por triparanol./ 391  
Iritis fetal. V. NORRIE.  
Irrealidad. V. ALICIA EN EL PAÍS DE LAS MARAVILLAS.  
Irritabilidad neuromuscular del colon. V. COLON IRRITABLE.  
Isquemia cerebral transitoria./ 355  
Israel./ 126  
Insuficiencia pancreática. V. MALA DIGESTIÓN.  
Ito. V. ACROMIA POR INCONTINENCIA DE PIGMENTO.  
Ivemark. V. ASPLENIA.

## J

Jackson./ 355  
Jackson-Mackenzie. V. MACKENZIE.  
Jacobs. V. OCULOOROGENTAL.  
Jacod./ 355  
Jacquet./ 61  
Jadassohn-Lewandowsky. V. PAQUIONOQUIA CONGÉNITA.  
Jadassohn-Pellizzari./ 61  
Jadassohn's cutis. V. CUTIS ROMBOIDAL DE LA NUCA.  
Jaffe./ 289  
Jaffe-Gottfried-Bradley. V. WIDAL-RAVAUT.  
Jaffe-Lichtenstein./ 289  
Jahnke. V. STURGE-WEBER.  
Jaksch-Hayem./ 479  
Jaksch-Hayem-Luzet. V. JAKSCH-HAYEM.  
Jansen./ 290  
Jansen-Cornelia de Lange. V. HIPERTRICOSIS VELLOSA CONGÉNITA.  
Jansky-Bielschowsky. V. BIELSCHOWSKY.  
Jarcho-Levin./ 479  
Jeghers. V. PEUTZ-JEGHERS.  
Jensen./ 403  
Jervell-Lange-Nielsen./ 18  
Jessner-Kanof./ 62  
Job./ 62  
Johanson-Blizzard./ 480  
Johnson./ 404  
Jolliffe./ 34  
Josephs-Diamond-Blackfan. V. BLACKFAN-DIAMOND.  
Joubert. V. AGENESIA DEL VERMIS CEREBELOSO.  
Joubert-Boltshausen. V. AGENESIA DEL VERMIS CEREBELOSO.  
Julien-Marie-See./ 480

## K

Kahler-Bozzolo./ 230  
Kalisher. V. STURGE-WEBER.  
Kallman./ 184

Kaposi./ 62  
Kaposi-Besnier-Libman-Sacks. V. LIBMAN-SACKS.  
Kartagener./ 549  
Kasabach-Merritt./ 230  
Kashin-Beck./ 290  
Kast. V. MAFFUCCI.  
Katayama./ 248  
Kawasaki./ 249 y 262  
Kaznelson. V. BLACKFAN-DIAMOND.  
Kaznelson II. V. FABER.  
Kearns./ 356  
Kearns-Sayre. V. KEARNS.  
Kelly-Paterson. V. PLUMMER-VINSON.  
Keratosi de Greither. V. GREITHER.  
Keratosi palmaris et plantaris familiaris. V. GREITHER.  
Kienboeck. V. SUDECK.  
Kiloh-Nevin./ 290  
Kimmelstiel-Wilson./ 537  
King. V. MALIGNO POR NEUROLÉPTICOS.  
Kinnier-Wilson. V. WILSON.  
Kitamura. V. PARÁLISIS PERIÓDICA TIROTÓXICA.  
Klauder. V. STEVENS-JOHNSON.  
Kleine-Levin./ 256  
Klinefelter. V. SÍNDROME XXY.  
Klinger. V. GRANULOMATOSIS DE WEGNER.  
Klippel-Feil./ 291  
Klippel-Trenaunay-Weber./ 18  
Kloepfer./ 480  
Kniest./ 291  
Kobbiek-Ling-Dunnigan. V. LIPODISTROFIA PARCIAL.  
Kobner. V. EPIDERMÓLISIS BULLOSA SIMPLE.  
Kocker-Debré-Semelaigne./ 291  
Köenig./ 126  
Koerber-Salus-Elshnig. V. PARINAUD II.  
Kostmann./ 480  
Krause./ 404  
Kufs./ 356  
Kummell./ 357  
Kundrat./ 481  
Kuru./ 249  
Kussmaul-Maier./ 262  
Kwashiorkor./ 34  
Kyrle./ 63

## L

Laceración espontánea del esófago. V. BOERHAAVE.  
Laceración gastroesofágica. V. MALLORY-WEISS.  
Laceración hemorragia gastroesofágica. V. MALLORY-WEISS.  
Lacrímo-aurículo-dento-digital./ 481  
Lactación inapropiada. V. AMENORREA-GALACTORREA.  
LADD. V. LACRIMO-AURÍCULO-DENTO-DIGITAL.  
Laffer-Ascher. V. ASCHER.

Lagleyse-Von Hippel-Lindau. V. VON HIPPEL-LINDAU.  
 Lágrimas de cocodrilo. V. BOGORAD.  
 Lambert-Eaton./ 357 y 423  
 Landouzy. V. WEIL.  
 Landouzy -Dejérine./ 292  
 Lane. V. ERITEMA PALMAR.  
 Langer-Giedion./ 481  
 Larsen. V. LARSEN-JOHANSSON.  
 Larsen -Johansson./ 482  
 Larva migrans visceral./ 126  
 Lassueur-Graham-Little./ 63  
 Latirismo./ 357  
 Latrosectismo por picadura de viuda negra. V. ARACNIDISMO  
 POR PICADURA DE VIUDA NEGRA.  
 Lauger-Saldino. V. ACONDROGÉNESIS TIPO II.  
 Launois./ 185  
 Launois-Bensaude./ 185  
 Launois -Cléret. V. LAUNOIS.  
 Laurence-Moon./ 358  
 Laurence-Moon-Biedl-Bardet./ 358  
 Lawford. V. STURGE-WEBER.  
 Lazy-leucocyte. V. LEUCOCITO PEREZOSO.  
 Leber./ 404  
 Leche y alcalinos. V. BURNETT.  
 Legg-Calvé-Perthes./ 292  
 Legg-Perthes. V. LEGG-CALVÉ-PERTHES.  
 Leigh./ 482  
 Leiner./ 63  
 Lenois-Cléret. V. FRÖHLICH.  
 Lentiginopoliposis-digestiva. V. PEUTZ-JEGHERS.  
 Lentiginosis. V. LENTIGINOSIS PROFUSA.  
 Lentiginosis cardiomiopática. V. LENTIGINOSIS PROFUSA.  
 Lentiginosis múltiple. V. LENTIGINOSIS PROFUSA.  
 Lentiginosis profusa./ 64  
 Lentigo-cambios electrocardiográficos. V. LENTIGINOSIS  
 PROFUSA.  
 Lenz./ 482  
 Leopardo. V. LENTIGINOSIS PROFUSA.  
 Lepoutre. V. HIPEROXALURIA PRIMARIA.  
 Leptocitosis hereditaria. V. TALASEMIA DE COOLEY.  
 Leptospirosis íctero-hemorrágica. V. WEIL.  
 Leptospirosis porcina. V. WEIL.  
 Leri./ 292  
 Leriche./ 19  
 Lermoyez./ 415  
 Leroy./ 483  
 Lesch-Nyhan./ 358  
 Leschke. V. HANOT-CHAUFFARD.  
 Lesión anular del cuello uterino./ 209  
 Lesión de motoneurona./ 423  
 Lesión de la columna cervical con confusión progresiva./ 358  
 Lesión por calor. V. CALOR.  
 Lesión por detonación. V. GOLPE EXPANSIVO.  
 Leslie-Zieve. V. ZIEVE.  
 Letterer-Senior-Loken. V. SENIOR.  
 Letterer-Siwe./ 483  
 Leucocito perezoso./ 483  
 Leucodistrofia de Spielmeyer. V. PELIZAEUS-MERZ-  
 BACHER.  
 Leucodistrofia dismielogénica con megalobarecefalia. V.  
 ALEXANDER.  
 Leucodistrofia metacromática de la infancia./ 359  
 Leucodistrofia-microcefalia-calcificación estriocerebelosa.  
 V. COCKAYNE.  
 Leucodistrofia sudanófila. V. PELIZAEUS-MERZBACHER.  
 Leucopatía universal. V. ALBINISMO OCULOCUTÁNEO.  
 Leucopenia hipoplásica crónica./ 230  
 Leutscher. V. DEPLECIÓN PURA DE AGUA.  
 Levy-Hollister. V. LACRIMO-AURÍCULO-DENTO-DIGITAL.  
 Lewis-Besant./ 293  
 Leyden. V. WEBER.  
 Lhermitte. V. FASCÍCULO LONGITUDINAL MEDIAL.  
 Libman-Sacks./ 19  
 Lichtenstein-Jaffe. V. GRANULOMA EOSINOFÍLICO.  
 Lichtheim./ 359  
 Liddle./ 538  
 Lienoflebitis. V. FRUGONI.  
 Lightwood./ 484  
 Lignac. V. ABDERHALDEN-KAUFMANN-LIGNAC.  
 Lignac Fanconi. V. ABDERHALDEN-KAUFMANN-LIGNAC.  
 Like Turner. V. NOONAN.  
 Limit-dextrinosis. V. FORBES.  
 Linch I y II. V. CÁNCER COLORRECTAL HEREDITARIO NO POLI-  
 POSO.  
 Lindberg./ 64  
 Línea media cerebelar. V. BAILEY-CUSHING  
 Linfadenitis dermatopática. V. PAUTRIER-WORINGER.  
 Linfadenitis mesentérica aguda. V. BRENNEMANN.  
 Linfadenopatías. V. INMUNODEFICIENCIA ADQUIRIDA  
 (SIDA).  
 Linfadenosis benigna cutis. V. SPIEGLER-FENDT.  
 Linfadenosis benigna de la órbita./ 404  
 Linfangiectasia intestinal./ 127  
 Linfangiectasia intestinal-hipobetalipoproteinemia./ 127  
 Linfangiectasia quística pulmonar congénita./ 484  
 Linfedema familiar. V. NONNE-MILROY-MEIGE.  
 Linfedema hereditario I. V. NONNE-MILROY-MEIGE.  
 Linfedema hereditario II (tipo Meige). V. NONNE-MILROY-  
 -MEIGE.  
 Linfocitoma miliar. V. SPIEGLER-FENDT.  
 Linfogramuloma de Hodgkin. V. HODGKIN.  
 Linfogramuloma inguinal. V. INGUINAL.  
 Linfoma africano./ 231  
 Linfoma de Burkitt. V. LINFOMA AFRICANO.  
 Linfoma no leucémico. V. LINFOMA AFRICANO.  
 Linfoneumatosis quística. V. NEUMATOSIS CISTOIDE INTESTI-  
 NAL.  
 Linforreticulosis benigna. V. ARAÑAZO DE GATO.  
 Linfosarcoma de Hodgkin. V. HODGKIN.

- Lipidosis hereditaria distópica. V. FABRY.  
 Lipoblastosis multicéntrica sistémica./ 186  
 Lipocondrodistrofia. V. HURLER.  
 Lipodistrofia cefalotorácica progresiva. V. LIPODISTROFIA PARCIAL.  
 Lipodistrofia generalizada. V. BERARDINELLI.  
 Lipodistrofia-gigantismo. V. BERARDINELLI.  
 Lipodistrofia intestinal. V. WHIPPLE.  
 Lipodistrofia muscular hipertrófica. V. BERARDINELLI.  
 Lipodistrofia parcial./ 186  
 Lipodistrofia progresiva. V. LIPODISTROFIA PARCIAL.  
 Lipodistrofia total. V. BERARDINELLI.  
 Lipodistrofia total con gigantismo acromegaloide. V. BERARDINELLI.  
 Lipoedema de las piernas./ 186  
 Lipofuscinosis ceroides neuronal. V. KUFS.  
 Lipoglucoproteinosis. V. URBACH-WIETHE.  
 Lipogranulomatosis./ 186  
 Lipogranulomatosis diseminada. V. LIPOGRANULOMATOSIS.  
 Lipoidosis-gangliósido. V. TAY-SACHS.  
 Lipoidosis neurovisceral./ 187  
 Lipoidosis por esteroles-esfingomielina. V. NIEMANN-PICK.  
 Lipoidosis por gangliósidos. V. TAY-SACHS.  
 Lipoidosis por sulfátidos. V. SULFATIDOSIS.  
 Lipoidosis sistémica infantil tardía. V. PSEUDO-HURLER.  
 Lipoma metastizante. V. LIPOBLASTOSIS MULTICÉNTRICA SISTÉMICA.  
 Lipoma múltiple. V. LIPOBLASTOSIS MULTICÉNTRICA SISTÉMICA.  
 Lipschutz. V. ERITEMA CRÓNICO MIGRATORIO DE AZFELIUS.  
 Liqueen espinuloso. V. LASSUEUR-GRAHAM-LITTLE.  
 Liqueen mixodematoso. V. ARNDT-GOTTRON.  
 Lisencefalia./ 484  
 Lisencefalia tipo I. V. LISENCEFALIA.  
 List./ 360  
 Little. V. FOLICULITIS DECALVANTE.  
*Livedo reticularis* e infarto digital. V. EMBOLIZACIÓN POR COLESTEROL.  
 Llanto asimétrico./ 485  
 Llanto paroxístico. V. BOGORAD.  
 Llanto posparto. V. MELANCOLÍA POSPARTUM.  
 Löbstein. V. OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA.  
 Lóbulo cerebeloso posterior. V. NEOCEREBELOSO.  
 Lóbulo flóculo-nodular. V. BAILEY-CUSHING.  
 Lóbulo medio./ 550  
 Lóbulo prefrontal./ 360  
 Löeffler./ 550  
 Lofgren./ 64  
 Lohuizen./ 64  
 Looser-Milkman. V. MILKMAN.  
 Lortat-Jacob-Degos./ 65  
 Lowe./ 485  
 Lubs./ 187  
 Luder-Sheldon./ 485  
 Lunares de goma azules sangrantes. V. BEAN.  
 Lupinosis. V. LATIRISMO.  
 Lupus eritematoso./ 65  
 Luteinización difusa del estroma ovárico. V. HIPERTECOSIS OVÁRICA.  
 Lutembacher./ 19  
 Lutz-Mischer. V. ELASTOSIS PERFORANS SERPIGINOSA.  
 Lyell./ 66  
 Lyme./ 249  
 Lynch I y Lynch II. V. CÁNCER COLORRECTAL HEREDITARIO NO POLIPOSO.
- M**
- Mackenzie./ 361  
 Macrocráneo-huesos frágiles. V. HIPERFOSFATASIA.  
 Macrogenitosomia precoz. V. PELLIZZI.  
 Macroglobulinemia. V. BING-NEEL.  
 Macroglobulinemia africana. V. ESPLENOMEGALIA TROPICAL.  
 Macroglobulinemia de Waldenström./ 263  
 Macroglobulinemia idiopática. V. WALDENSTRÖM II.  
 Macroglobulinemia primaria. V. WALDENSTRÖM II.  
 Macular distrófico con sordomudez. V. AMALRIC.  
 Madelung. V. LAUNOIS-BENSAUDE.  
 Madida./ 127  
 Maduración esquelética acelerada. V. MARSHALL-SMITH.  
 Maffucci./ 293  
 Magnus. V. PROTOPORFIRIA ERITROPOYÉTICA.  
 Majocchi./ 66  
 Makai. V. ROTHMANN-MAKAL.  
 Malabsorción./ 128  
 Malabsorción de metionina./ 486  
 Malabsorción intestinal hereditaria de vitamina B12./ 231  
 Malabsorción por intestino corto. V. INTESTINO CORTO.  
 Malabsorción y macroamilasemia./ 187  
 Malacia tranqueobronqueopática. V. MOUNIER-KUHN.  
*Maladies des tics convulsifs*. V. GILLES DE LA TOURETTE.  
 Mala digestión./ 128  
 Mal azul. V. TETRALOGIA DE FALLOT.  
 Mal de la montaña. V. MONGE.  
 Mal de Meleda. V. MELEDA.  
 Mal de San Vito hereditario. V. COREA CRÓNICA PROGRESIVA HEREDITARIA.  
 Malformación de Arnold-Chiari. V. ARNOLD-CHIARI.  
 Malformación de Ebstein. V. EBSTEIN.  
 Malformación facial y asimetría de la base del cráneo. V. PLAGIOCEFALIA.  
 Malignidad pancreática. V. BARD-PICK.  
 Maligno por neurolépticos./ 392  
 Mallory-Weiss./ 128  
 Malnutrición maligna. V. KWASHIORKOR.



Mal perforante plantar. V. THÉVENARD.  
 Manchas. V. ALBINISMO CUTÁNEO.  
 Manchas pardas. V. ALBRIGHT I.  
 Manchas retinianas (*Fleked retina*)/ 405  
 Mandíbula-facial-disostosis. V. FRANCESCHETTI-KLEIN.  
 Manguito musculotendinoso del hombro./ 293  
 Manía alucinatoria aguda. V. GANSER.  
 Mano-pie-boca./ 250  
 Manosidosis./ 486  
 Mantoux./ 66  
 Manubrio esternal./ 293  
 Marable./ 129  
 Marchand-Waterhouse-Friederichsen. V. WATERHOUSE-  
 -FRIEDERICHSEN.  
 Marchesani./ 486  
 Marchiafava-Bignami./ 361  
 Marchiafava-Micheli./ 231  
 Marfan./ 294  
 Marfan invertido con esferofaquia y braquimorfia. V.  
 MARCHESANI.  
 Marie. V. ACROMEGÁLICO.  
 Marie-Banberger./ 294  
 Marie-Sainton. V. SCHEUTHAUER-MARIE-SAINTON.  
 Marin (Amat)/ 361  
 Marinesco-Sjögren./ 487  
 Marino. V. ESCORBUTO.  
 Marion. V. OBSTRUCCIÓN PROSTÁTICA EN MUJERES.  
 Markus-Weill-Reys. V. ADIE.  
 Maroch. V. DOLOR EN LA REGIÓN TIBIAL ANTERIOR.  
 Maroteaux-Lamy./ 487  
 Marshall./ 487  
 Marshall-Smith./ 488  
 Martillo neumático./ 19  
 Martin-Albright. V. PSEUDOHIPOPARATIROIDISMO.  
 Martin Bell. V. FRÁGIL X.  
 Martorell./ 66  
 Martorell II. V. TAKAYASU.  
 Máscara equimótica. V. ASFIXIA TRAUMÁTICA.  
 Massumi. V. PARED ANTERIOR DEL PECHO.  
 Mastocitosis. V. URTICARIA PIGMENTOSA.  
 Mathieu. V. WEIL.  
 Maullido de gato. V. *CRI DU CHAT*.  
 Mauriac./ 188  
 May. V. HEGGLIN.  
 May-White./ 361  
 Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser./ 209  
 McArdle./ 488  
 McArdle-Schmid-Pearson. V. MCARDLE.  
 McCune-Albright./ 488  
 McIntyre. V. KAHLER-BOZZOLO.  
 McLeod./ 251  
 Meadow./ 20  
 Meckel./ 489  
 Meckel-Gruber. V. MECKEL.  
 Mediastinal superior. V. VENA CAVA SUPERIOR.  
 Mediastinopericarditis. V. PICK, F.  
 Medular dorsolateral. V. WALLENBERG.  
 Meduloblastoma. V. BAILEY-CUSHING.  
 Medulosis anémica. V. LICHTHEIM.  
 Meekein-Ehlers-Danlos. V. EHLERS-DANLOS.  
 Megacolon agangliónico. V. HIRSCHPRUNG.  
 Megacolon congénito. V. HIRSCHPRUNG.  
 Megaesófago./ 129  
 Megasigmoide./ 129  
 Megatráquea. V. MOUNIER-KUHN.  
 Megatráquea idiopática con traqueomalacia traqueobron-  
 quietasia. V. MOUNIER-KUHN.  
 Megauréter-megavejiga. V. REFLUJO URETERAL PRIMARIO.  
 Meigs./ 210  
 Meigs secundario a estimulación ovárica. V. HIPERES-  
 TIMULACIÓN.  
 Melalgia nutricional. V. GOPALAN.  
 Melancolía *postpartum*./ 529  
 Melanodérmico. V. CENICIENTA.  
 Melanoplaquia-poliposis intestinal. V. PEUTZ-JEGHERS.  
 Meleda./ 67  
 Melnick-Needles./ 489  
 MEN I. V. NEOPLASIA ENDOCRINA MÚLTIPLE TIPO I.  
 MEN II o IIA. V. NEOPLASIA ENDOCRINA MÚLTIPLE TIPO II.  
 MEN III o IIB. V. NEOPLASIA ENDOCRINA MÚLTIPLE TIPO III.  
 Mende. V. WAARDENBURG.  
 Mendelson./ 210  
 Mendes Da Costa II./ 67  
 Menetrier./ 129  
 Menière./ 416  
 Meníngeo./ 361  
 Meningioma supraselar. V. QUIASMÁTICO  
 Meningitis espinal hipertrófica./ 362  
 Meningococemia crónica. V. MENINGOCOCEMIA SIN  
 MENINGITIS.  
 Meningococemia sin meningitis./ 250  
 Meningococia purpúrica fulminante. V. WATERHOUSE-  
 -FRIEDERICHSEN.  
 Meningopolineuritis por garrapata. V. LYME.  
 Meniscocitosis. V. HERRICK.  
 Menkes I. V. MIEL DE ARCE (*MAPLE SYRUP*).  
 Menopáusico./ 210  
 Meralgia parestésica. V. BERNHARDT-ROTH.  
 Mesencefálico posterior. V. PARINAUD II.  
 Metahemoglobinemia hereditaria./ 232  
 Metamorfosis magnocelular del ganglio linfático. V.  
 NIEMANN-PICK.  
 Metaplasia mieloide agnogénica. V. MIELOFIBROSIS.  
 Metatarsalgia. V. MORTON (T).  
 Metropatía posaborto. V. HEMORRAGIA FUNCIONAL POSABORTO.  
 Meulengracht. V. GILBERT N.A.  
 Meyer-Betz. V. MIOGLOBINURIA PAROXÍSTICA IDIOPÁTICA.  
 Meyers-Schwickerath. V. CRIPTOFTALMOS.  
 Miastenia gravis neonatal./ 489  
 Miastenia neonatal transitoria. V. MIASTENIA GRAVIS NEONATAL.

- Miasténico asociado con carcinoma bronquial. V. LAMBERT-EATON.
- Miasténico de Lambert-Eaton./ 423
- Micobacteria-pancitopenia./ 250
- Microdrepanocitosis. V. SILVESTRONI-BIANCO.
- Microftalmía-poliformaciones. V. LENZ.
- Microlitiasis alveolar pulmonar./ 550
- Micromiomas del útero./ 211
- Miel de arce (*Maple syrup*)/. 188
- Mielinólisis protuberancial central./ 363
- Mielitis difusa con neuritis. V. DEVIC.
- Mielofibrosis./ 232
- Mieloma endotelial. V. EWING.
- Mieloma múltiple. V. KAHLER-BOZZOLO.
- Mielopatía diabética./ 295
- Mielopatía necrótica./ 423
- Mieloproliferativo ligado al cromosoma X./ 263
- Mielosis crónica no leucémica. V. MIELOFIBROSIS.
- Mielosis funicular. V. LICHTHEIM.
- Miembro fantasma./ 363
- Miescher./ 67
- Miescher-Leder. V. MIESCHER.
- Migraña abdominal./ 130
- Migraña clásica./ 363
- Migraña común. V. MIGRAÑA CLÁSICA.
- Migraña hemipléjica oftalmopléjica./ 364
- Mikulicz./ 130
- Milian (arsfenamina)/. 392
- Milkman./ 130
- Miller-Dieker. V. LISENCEFALIA.
- Milles-Schirmer. V. STURGE-WEBER.
- Mills./ 364
- Mineros de carbón. V. GOLPE DE RODILLA.
- Minkowsky-Chauffard./ 131
- Mioatónia congénita. V. OPPENHEIM.
- Miocardopatía idiopática del puerperio. V. MEADOW.
- Miocarditis crónica pernicioso. V. CARDIOMIOPATÍA IDIOPÁTICA.
- Mioclonía velofaríngea. V. MIOCLONOS DEL PALADAR.
- Mioclónico./ 364
- Mioclono familiar progresivo. V. MAY-WHITE.
- Mioclono bilateral. V. EPILÉPTICO.
- Mioclonos del paladar./ 364
- Miodistrofia fetal deformante. V. ARTROGRIPOSIS.
- Mioglobinuria paroxística idiopática./ 295
- Mioglobinuria primitiva. V. MIOGLOBINURIA PAROXÍSTICA.
- Miopatía centronuclear. V. MIOPATÍA TUBULAR.
- Miopatía de Evans. V. MALIGNO POR NEUROLÉPTICOS.
- Miopatía de Nemaline./ 296
- Miopatía hiperparatiroides./ 188
- Miopatía-hiperpirexia maligna. V. MALIGNO POR NEUROLÉPTICOS.
- Miopatía hipertrófica./ 295
- Miopatía megalocitaria./ 296
- Miopatía mitocondrial o por almacenamiento de lípido. V. MIOPATÍA MEGALOCITARIA.
- Miopatía-mixedema. V. HOFFMAN II.
- Miopatía tubular./ 365
- Miopático de Rod. V. MIOPATÍA DE NEMALINE.
- Miorrenal. V. APLASTAMIENTO.
- Miositis fibrosa. V. VOLKMANN.
- Miositis osificante progresiva. V. MUNCHMEYER.
- Miospasia impulsiva. V. GILLES DE LA TOURETTE.
- Miotonía-blefarofimosis. V. SCHAWARZ-JAMBEL.
- Miotonía con blefarofimosis y limitación articular. V. SCHAWARZ-JAMBEL.
- Miotonía congénita. V. THOMSEN.
- Miotonía distrófica. V. THOMSEN.
- Miotonía dominante. V. THOMSEN.
- Miotonía fusiforme. V. HOMBRE RÍGIDO.
- Miotonía pupilar. V. ADIE.
- Mirizzi./ 131
- Mixedematoso-cerebeloso./ 189
- Mixedema y bocio inducidos por yodo./ 188
- Mljet. V. MELEDA.
- Moda. V. TRASTORNO DEL VESTIR.
- Moebius bifacial./ 365
- Moersch-Woltmann. V. HOMBRE RÍGIDO.
- Mola hidatiforme./ 211
- Mondor./ 20
- Monge./ 270
- Monocromatismo de los conos. V. DISFUNCIÓN CONGÉNITA DE LOS CONOS.
- Mononucleosis infecciosa. V. FIEBRE DE PFEIFFER.
- Mononucleosis por herpes-virus gamma. V. FIEBRE DE PFEIFFER.
- Mononucleosis por virus de Epstein-Barr. V. FIEBRE DE PFEIFFER.
- Monosomía 4p./ 490
- Monosomía 5p. V. *CRI DU CHAT*.
- Monosomía X. V. TURNER.
- Monosomías parciales del cromosoma 13. V. SÍNDROME 13Q.
- Morbo coarúleo. V. TETRALOGÍA DE FALLOT.
- Morfea./ 68
- Morfea localizada. V. MORFEA.
- Morfinismo congénito./ 490
- Morgagni-Adams-Stokes. V. STOKES-ADAMS.
- Morgagni-Stewart-Morel./ 189
- Morquio./ 490
- Morris. V. FEMINIZACIÓN TESTICULAR.
- Morsier I./ 162
- Mortensen. V. TROMBOCITEMIA HEMORRÁGICA.
- Morton (T)/. 297
- Morvan./ 365
- Moschcowitz./ 232
- Mosse./ 233
- Mounier-Kuhn./ 551
- Moyamoya./ 365
- Mucha-Haberman./ 68

Mucinosi papular. V. ARNDT-GOTTRON.  
 Mucocutáneo linfonodular febril agudo. V. KAWASAKI.  
 Mucocutáneo ocular. V. STEVENS-JOHNSON.  
 Mucopolipidosis tipo II. V. LEROY.  
 Mucopolipidosis tipo III. V. PSEUDOHURLER.  
 Mucopolisacaridosis I. V. HURLER.  
 Mucopolisacaridosis I H/S. V. HURLER-SCHEIE.  
 Mucopolisacaridosis II. V. HUNTER.  
 Mucopolisacaridosis III. V. SANFILIPPO.  
 Mucopolisacaridosis IV. V. MORQUIO.  
 Mucopolisacaridosis V. V. SCHEIE.  
 Mucopolisacaridosis VI. V. MAROTEAUX-LAMY.  
 Mucopolisacaridosis tipo I. V. HURLER.  
 Mucositis necrotizante agranulocítica. V. AGRANULOCITOSIS AGUDA.  
 Mucosulfatidosis. V. SULFATIDOSIS.  
 Mucoviscidosis./ 491  
 Muerte risueña. V. KURU.  
 Münchhausen./ 529  
 Munchmeyer./ 366  
 Muñeco alegre./ 491  
 Muñón cístico./ 131  
 Murri./ 366  
 Muscular en el hiperparatiroidismo. V. MIOPATÍA HIPERPARATIROIDEA.  
 Músculo papilar. V. DISFUNCIÓN DEL MÚSCULO PAPILAR.  
 Músculo recto./ 297

## N

Naegeli./ 69  
 Naffziger./ 297  
 Nanismo, costillas cortas y polidactilia. V. SALDINO-NOONAN.  
 Nanismo de Rusell. V. RUSSELL-SILVER  
 Nanismo intrauterino-disostosis craneofasciomandibular. V. RUSSELL-SILVER.  
 Narcolepsia-hiperinsulinismo diabetogénico (funcional)./ 189  
 Narcosis por dióxido de carbono. V. HIPOVENTILACIÓN.  
 Necrobiosis maculosa. V. MIESCHER.  
 Necrosis aguda del páncreas. V. FITZ.  
 Necrosis del cerebro por radiación. V. RADIACIÓN CEREBRAL.  
 Necrosis del cuerpo estriado./ 366  
 Necrosis del globo pálido./ 366  
 Necrosis grasosa nodular subcutánea./ 69  
 Necrosis hemorrágica del endometrio senil. V. APLOPEJÍA UTERINA.  
 Necrosis isquémica de los músculos peroneales. V. COMPARTIMIENTO TIBIAL ANTERIOR.  
 Necrosis muscular isquémica. V. APLASTAMIENTO.  
 Necrosis pituitaria posparto. V. SHEEHAN.  
 Necrosis simétrica y bilateral del cuerpo estriado. V. NECROSIS DEL CUERPO ESTRIADO.

Necrólisis tóxica epidérmica aguda febril penfigoide. V. LYELL.  
 Nefrítico. V. GOODPASTURE.  
 Nefritis de los Balcanes./ 538  
 Nefritis familiar hemorrágica. V. ALPORT.  
 Nefritis perdedora de sal. V. THORN.  
 Nefroangiopatía diabética. V. KIMMELSTIEL-WILSON.  
 Nefrocalcinosis. V. LIGHTWOOD.  
 Nefropatía amiloidósica hereditaria. V. OSTERTAG.  
 Nefropatía crónica endémica de Yugoslavia. V. NEFRITIS DE LOS BALCANES.  
 Nefropatía del sureste de Europa. V. NEFRITIS DE LOS BALCANES.  
 Nefropatía -sordera-hereditaria. V. ALPORT.  
 Nefropatía tubulointerstitial y degeneración tapetoretiniana. V. SENIOR.  
 Nefrosis colémica. V. HEPATORRENAL.  
 Nefrosis congénita./ 492  
 Nefrosis lipoidea. V. EPSTEIN.  
 Nefrosis-nefritis hemorrágica. V. FIEBRE HEMORRÁGICA EPIDÉMICA.  
 Nefrosis neonatal. V. NEFROSIS CONGÉNITA.  
 Nefrótico./ 539  
 Nefrótico idiopático. V. EPSTEIN.  
 Nefrótico tipo "Finlandes". V. NEFROSIS CONGÉNITA.  
 Nefrótisis juvenil familiar./ 539  
 Negri-Jacod. V. JACOD.  
 Neill-Dingwall. V. COCKAYNE.  
 Nelatón. V. NELSON.  
 Nelson./ 189  
 Neocerebeloso./ 367  
 Neoplasia bronquial con síndrome miasténico. V. LAMBERT-EATON.  
 Neoplasia endocrina múltiple tipo I./ 190  
 Neoplasia endocrina múltiple tipo II./ 190  
 Neoplasia endocrina múltiple tipo III./ 190  
 Neoplasia yeyunal. V. DUDLEY-KLINGENSTEIN.  
 Nervio craneal en tumores malignos nasofaríngeos. V. GODTFREDSSEN.  
 Nervio de Arnold./ 367  
 Nervio de Jacobson. V. REICHERT.  
 Nervio etmoidal. V. CHARLIN.  
 Nervio etmoidal anterior./ 367  
 Nervio interóseo anterior. V. KILOH-NEVIN.  
 Nervio vidiano. V. VAIL.  
 Netherton./ 69  
 Nettleship. V. URTICARIA PIGMENTOSA.  
 Neumann./ 69  
 Neumann II. V. STEVENS-JOHNSON.  
 Neumatosis cistoide intestinal./ 132  
 Neumatosis intestinal. V. NEUMATOSIS CISTOIDE INTESTINAL.  
 Neumatosis peritoneal. V. NEUMATOSIS CISTOIDE INTESTINAL.  
 Neumonía de los homosexuales. V. INMUNODEFICIENCIA ADQUIRIDA (SIDA).

- Neumonía intersticial aguda fulminante. V. HAMMAN-RICH.  
 Neumonía péptica aspirativa. V. MENDELSON.  
 Neumónico descamativo intersticial./ 551  
 Neumonitis hemorrágica intersticial con nefritis. V. GOODPASTURE.  
 Neumonitis intersticial eosinofílica./ 551  
 Neuralgia de Arnold. V. NERVIO DE ARNOLD.  
 Neuralgia de la rama auricular del vago. V. NERVIO DE ARNOLD.  
 Neuralgia del ganglio geniculado. V. REICHERT.  
 Neuralgia del nervio glossofaríngeo. V. WILFRED-HARRIS.  
 Neuralgia del nervio vidiano. V. SLUDER.  
 Neuralgia del plexo timpánico. V. REICHERT.  
 Neuralgia facial atípica./ 367  
 Neuralgia facial inferior. V. SLUDER.  
 Neuralgia geniculada. V. HUNT I.  
 Neuralgia intercostal. V. ARTICULACIONES CONDROCOSTALES.  
 Neuralgia jaquecosa. V. CEFALEA DE HORTON.  
 Neuralgia occipital de Arnold. V. NERVIO DE ARNOLD.  
 Neuralgia posherpética. V. POSHERPÉTICO.  
 Neuralgia prerrotuliana traumática. V. NEURITIS DE LOS NERVIOS DEL PLEXO ROTULIANO.  
 Neurath-Cushing. V. LAUNOIS.  
 Neuritis braquial recurrente./ 492  
 Neuritis cutánea. V. BERNHARDT-ROTH.  
 Neuritis de los nervios del plexo rotuliano./ 298  
 Neuritis del nervio nasociliar o nasal. V. CHARLIN.  
 Neuritis del plexo braquial. V. DEJÉRINE-KLUMPKE.  
 Neuritis hipertrófica intersticial. V. ROUSSY-CORNIL.  
 Neuritis intersticial hipertrófica progresiva. V. ROUSSY-CORNIL.  
 Neuritis múltiple cutánea. V. NEURITIS SENSORIAL MÚLTIPLE.  
 Neuritis sensorial. V. BRAQUIALGIA ESTÁTICA PARESTÉSICA.  
 Neuritis sensorial múltiple./ 367  
 Neuroanémico. V. LICHTHEIM.  
 Neuroblastoma congénito. V. NEUROBLASTOMA FAMILIAR.  
 Neuroblastoma familiar./ 368  
 Neurodermatitis. V. CATARATA DERMATÓGENA.  
 Neurofibromas múltiples. V. VON RECKLINGHAUSEN.  
 Neurofibromatosis tipo I. V. VON RECKLINGHAUSEN.  
 Neurohemático. V. LICHTHEIM.  
 Neurológico en neoplasia del seno cavernoso. V. GODTFREDSSEN.  
 Neurológico pineal-oftálmico. V. FRANKL-HOCHWART.  
 Neuroma digital. V. MORTON (T.).  
 Neuroma intermetatarsal. V. MORTON (T.).  
 Neuromas de mucosas. V. NEOPLASIA ENDOCRINA MÚLTIPLE TIPO III.  
 Neuromielitis óptica. V. DEVIC.  
 Neuropatía al movimiento. V. SENSIBILIDAD AL MOVIMIENTO OSCILANTE.  
 Neuropatía amiloidósica hereditaria tipo I./ 368  
 Neuropatía amiloidósica hereditaria tipo II./ 368  
 Neuropatía amiloidósica hereditaria tipo Andrade. V. NEUROPATÍA AMILOIDÓSICA HEREDITARIA TIPO I.  
 Neuropatía amiloidósica hereditaria tipo indiana. V. NEUROPATÍA AMILOIDÓSICA HEREDITARIA TIPO II.  
 Neuropatía amiloidósica hereditaria tipo portuguesa. V. NEUROPATÍA AMILOIDÓSICA HEREDITARIA TIPO I.  
 Neuropatía amiloidósica hereditaria tipo Rukovina. V. NEUROPATÍA AMILOIDÓSICA HEREDITARIA TIPO II.  
 Neuropatía amiloidósica tipo I. V. NEUROPATÍA AMILOIDÓSICA HEREDITARIA TIPO I  
 Neuropatía diabética. V. PSEUDOTABES DIABÉTICA.  
 Neuropatía dolorosa. V. STRACHAN-SCOTT.  
 Neuropatía e infección por VIH./ 423  
 Neuropatía hialina. V. ALEXANDER.  
 Neuropatía hipertrófica esporádica del adulto. V. ROUSSY-CORNIL.  
 Neuropatía retrobulbar. V. AMBLIOPÍA NUTRICIONAL.  
 Neuropático alcohólico. V. PARÁLISIS DEL SÁBADO POR LA NOCHE.  
 Neuropsiquiátrico de la cirrosis hepática. V. HEPATOCEBRAL.  
 Neuropticomielítico. V. DEVIC.  
 Neurosis cardíaca. V. CHARCOT-WEISS-BAKER  
 Neurosis colónica. V. COLON IRRITABLE.  
 Neurosis polineurítica vegetativa. V. ACRODINIA.  
 Neutrofilia neonatal./ 493  
 Neutropenia congénita. V. KOSTMANN.  
 Neutropenia crónica familiar benigna./ 233  
 Neutropenia esplénica primaria. V. DOAN-WISEMAN.  
 Neutropenia hipoplásica primaria. V. LEUCOPENIA HIPOPLÁSICA CRÓNICA.  
 Neutropenia maligna. V. AGRANULOCITOSIS AGUDA.  
 Neutropenia neonatal isoimmune. V. NEUTROFILIA NEONATAL.  
 Neutropenia neonatal transitoria. V. NEUTROFILIA NEONATAL.  
 Nevo acrómico o anémico./ 70  
 Nevo basocelular. V. GORLIN-GOLTZ.  
 Nevo blanco esponjoso. V. CANNON.  
 Nevo de las vejigas azules elásticas. V. BEAN.  
 Nevo sebáceo lineal./ 493  
 Nevus epidermal. V. NEVO SEBÁCEO LINEAL.  
 Nevus melanofórico. V. NAEGELI.  
 Nevus sebaceus de Jadassohn. V. NEVO SEBÁCEO LINEAL.  
 Nevus verrugoso hipertrófico. V. KLIPPEL-TRENAUNAY-WEBER.  
 New-Childrey./ 493  
 Nicolau-Balus. V. RETICULOHISTIOCITOSIS MULTICÉNTRICA.  
 Nielsen I./ 298  
 Nielsen II./ 369  
 Niemann-Pick./ 191  
 Niño con cara de perro. V. HIPERTRICOSIS VELLOSA CONGÉNITA.

Niños muñecos. V. ANGELMAN.  
 Nistagmo ótico luético. V. HENNEBERT.  
 Nistagmo palatal. V. MIOCLONOS DEL PALADAR.  
 No concomitante. V. SÍNDROME A Y V.  
 Nódulo sinusal enfermo. V. DISFUNCIÓN DEL NÓDULO SINUSAL.  
 Nonne. V. HIPERTENSIÓN ENDOCRANEAL BENIGNA.  
 Nonne -Milroy-Meige./ 20  
 Noonan./ 494  
 Norrie./ 405  
 Nothnagel. V. CHARCOT-WEISS-BAKER.  
 Núcleo ambiguo. V. AVELLIS.  
 Núcleo ambiguo e hipogloso. V. TAPIA.  
 Núcleo central. V. SHY-MAGGE.  
 Núcleo de Deiter. V. BONNIER.  
 Núcleo rojo inferior. V. TEMBLOR DEL CEREBRO MEDIO.  
 Núcleo subtalámico. V. CUERPO DE LOUIS.  
 Núcleo vestibular lateral. V. BONNIER.  
 Nudo intestinal./ 132  
 Nuevo régimen permanente. V. HIPONATREMIA DILUCIONAL CRÓNICA.

## O

*Oast-house* (secadero de lúpulo). V. MALABSORCIÓN DE METIONINA.  
 Obal. V. AMBLIOPIA NUTRICIONAL.  
 Obesidad cardiopulmonar. V. PICKWICKIANO.  
 Obesidad con hipoventilación. V. PICKWICKIANO.  
 Obesidad metabólica. V. NARCOLEPSIA-HIPERINSULINISMO DIABETOGÉNICO FUNCIONAL.  
 Obesidad psicósomática. V. NARCOLEPSIA E HIPERINSULINISMO DIABETOGÉNICO FUNCIONAL.  
*Observation hip*. V. COXITIS TRANSITORIA.  
 Obstétrico de aspiración broncopulmonar. V. MENDELSON.  
 Obstétrico-ginecológico-traumático. V. YOUNG-PAXSON.  
 Obstrucción crónica de la arteria subclavia. V. TAKAYASU.  
 Obstrucción crónica subclavia-carótida. V. ARCO AÓRTICO.  
 Obstrucción de la ampolla de Vater. V. COURVOISIER-TERRIER.  
 Obstrucción de la arteria pulmonar por esquistosomiasis./ 551  
 Obstrucción de la vena cava inferior./ 30  
 Obstrucción del asa gastroyeyunal. V. ASA AFERENTE.  
 Obstrucción del asa yeyunal proximal./ 132  
 Obstrucción del *ductus hepaticus*. V. MIRIZZI.  
 Obstrucción e insuficiencia del ventrículo derecho. V. BERNHEIN.  
 Obstrucción intermitente de la carótida interna. V. ARTERIA CARÓTIDA REDUNDANTE.  
 Obstrucción prostática en mujeres./ 539  
 Obstrucción pulmonar en esquistosomiasis. V. OBSTRUCCIÓN DE LA ARTERIA PULMONAR POR ESQUISTOSOMIASIS.

Obstrucción venosa aguda masiva. V. FLEGMASÍA CERULEA DOLENS.  
 Obstructivo de la arteria cerebelosa inferior. V. WALLENBERG.  
 Occicefalia-acrocefalia. V. CROUZON.  
 Occicefalia de Virchow. V. CROUZON.  
 Oclusión de la arteria espinal anterior./ 369  
 Oclusión de la bifurcación aórtica. V. LERICHE.  
 Ocronosis. V. GARROD.  
 Ocular de la aracnoiditis optoquiasmática./ 405  
 Ocular de la tabes dorsal./ 406  
 Ocular de las afecciones selares y paraselares./ 405  
 Ocular de los tumores cerebrales./ 406  
 Oculocerebral-hipopigmentación. V. CROSS.  
 Oculocerebrorenal. V. LOWE.  
 Oculocráneo-somático-neuromuscular. V. KEARNS.  
 Oculodentodigital./ 494  
 Oculoglandular de Parinaud./ 406  
 Oculohipofisario. V. OCULAR DE LAS AFECCIONES SELARES Y PARASELARES.  
 Oculoorogenital./ 70  
 Oculopupilar. V. CLAUDE BERNARD-HORNER.  
 ODD. V. OCULODENTODIGITAL.  
 Oftálmico eléctrico. V. FOTOFTALMIA.  
 Oftalmoneurológico en tumores nasofaríngeos. V. GODTFREDSSEN.  
 Oftalmopático./ 406  
 Oftalmoplejía dolorosa. V. VÉRTICE DE LA ÓRBITA.  
 Oftalmoplejía internuclear anterior. V. FASCÍCULO LONGITUDINAL MEDIAL.  
 Oftalmoplejía sensorimotora de Rochon-Duvigneaud. V. VÉRTICE DE LA ÓRBITA.  
 Ogilvie./ 133  
 Oído interno otosclerótico./ 416  
 Oligofrenia fenilpirúvica. V. FOLLING.  
 Oligofrenia polisacárida. V. SANFILIPPO.  
 Ollier./ 298  
 Ondine./ 552  
 Onicoosteodisplasia. V. UÑA-RÓTULA.  
 Onicoosteodisplasia hereditaria. V. UÑA-RÓTULA.  
 Onicopatela. V. UÑA-RÓTULA.  
 Onicopatía azotémica. V. UÑAS MITAD Y MITAD.  
 Opacidad corneal y disostosis craneo-esquelética. V. HELMHOLTZ-HARRINGTON.  
 Oppenheim./ 298  
 Opresión precordial./ 21  
 Opsoclono./ 423  
 Opticocostovertebral. V. PANCOAST.  
 Orinas verdes./ 251  
 Ormond./ 540  
 Orofaciodigitales (OFD)/ 494  
 Orogenital. V. OCULOOROGENITAL.  
 Ortner./ 21  
 Osler. V. VAQUEZ-OSLER.

- Osler-Libman-Sacks. V. LIBMAN-SACKS.  
 Osteítis deformante. V. PAGET.  
 Osteítis fibrosa diseminada. V. ALBRIGHT I.  
 Osteítis fibrosa generalizada. V. VON RECKLINGHAUSEN.  
 Osteítis fibrosa quística. V. McCUNE-ALBRIGHT.  
 Osteoartropatía hipertrófica secundaria. V. MARIE-  
 -BANBERGER.  
 Osteoartropatía pulmonar hipertrófica. V. MARIE-  
 -BANBERGER.  
 Osteocondritis sífilítica de Parrot. V. PARROT.  
 Osteocondroma de la epífisis. V. DISPLASIA EPIFISAL  
 HEMIMÉLICA.  
 Osteocondrosis deformante de la tibia. V. BLOUNT-  
 -BARBER.  
 Osteocondrosis de la epífisis capital femoral. V. LEGG-  
 -CALVÉ-PERTHES.  
 Osteocondrosis medial o lateral. V. BLOUNT-BARBER.  
 Osteodermopatía megalia *cutis et osseum*. V. TOURAINE-  
 -SOLENTE-GOLÉ.  
 Osteodermopático. V. TOURAINE-SOLENTE-GOLÉ.  
 Osteodisplasia. V. MELNICK-NEEDLES.  
 Osteodisplasia auricular./ 299  
 Osteodistrofia fibrosa. V. ALBRIGHT I.  
 Osteodistrofia renal. V. HIPERPARATIROIDISMO SECUNDARIO  
 GRAVE.  
 Osteogénesis imperfecta./ 495  
 Osteólisis./ 496  
 Osteólisis criptogenética progresiva. V. OSTEÓLISIS TIPO I  
 (GORHAM).  
 Osteólisis dominante. V. OSTEÓLISIS TIPO III.  
 Osteólisis esencial. V. OSTEÓLISIS TIPO II (SCHINZ).  
 Osteólisis masiva. V. OSTEÓLISIS TIPO I (GORHAM).  
 Osteólisis migratoria de los miembros inferiores./ 299  
 Osteólisis nefropática. V. OSTEÓLISIS TIPO II (SCHINZ).  
 Osteólisis tipo I (Gorham)/ 496  
 Osteólisis tipo II (Schinz)/ 497  
 Osteólisis tipo III./ 497  
 Osteólisis tipo IV./ 497  
 Osteomalacia-glucosuria renal-aminoaciduria-hiperfos-  
 faturia. V. DE TONI-FANCONI-DEBRÉ.  
 Osteomalacia y raquitismo con diabetes renal glucoamino-  
 fosfática. V. ABDERHALDEN-KAUFMANN-LIGNAC.  
 Osteomielitis de la columna vertebral e infección del *tractus*  
*urinarius*./ 299  
 Osteonefropatía glucosúrica-hipoclorémica. V. DE TONI-  
 -FANCONI-DEBRÉ.  
 Osteonefropatía hipoclorémica. V. DE TONI-FANCONI-  
 -DEBRÉ.  
 Osteonnicodisplasia, hereditaria. V. UÑA-RÓTULA.  
 Osteopatía hiperostótica múltiple infantil. V. ENGEL-  
 MANN.  
 Osteopatía neurálgica. V. CAMERA.  
 Osteopetrosis. V. ALBERS-SCHÖNBERG.  
 Osteopetrosis familiar. V. ALBERS-SCHÖNBERG.  
 Osteopetrosis letal autosómico recesivo. V. ALBERS-  
 -SCHÖNBERG.  
 Osteopoiquiosis. V. BUSCHKE-OLLENDORFF.  
 Osteoporosis-osteomalacia. V. MILKMAN.  
 Osteoporosis postraumática. V. SUDECK.  
 Osteosatirosis. V. OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA.  
 Osteosclerosis tipo Stanesco. V. STANESCU.  
 Ostertag./ 540  
 Otelo./ 530  
 Otooculorenal. V. ALPORT.  
 Otopalatodigital tipo I. V. TAYBI.  
 Otto. V. ARTROGRIPOSIS.  
 Ovalocitosis hemolítica hereditaria./ 233  
 Ovario residual./ 191  
 Owren I. V. PARAHEMOFILIA.  
 Oxalosis. V. HIPEROXALURIA PRIMARIA.  
 Oxicefalia sindactílica. V. ACROCEFALOSINDACTILIA TIPO I  
 (APERT).
- P**
- Padded Dash./ 552  
 Page./ 369  
 Paget./ 299  
 Paget -Schrötter./ 21  
 Paine-Efron./ 370  
 Palmas rojas. V. ERITEMA PALMAR.  
 Panaleukia. V. DISGENESIA RETICULAR.  
 Panarteritis idiopática. V. TAKAYASU.  
 Panarteritis nudosa. V. KUSSMAUL-MAIER.  
 Pancitopenia congénita. V. ANEMIA DE FANCONI.  
 Pancitopenia esplénica primaria. V. DOAN-WRIGHT.  
 Pancitopenia idiopática crónica. V. ANEMIA DE FANCONI.  
 Pancoast./ 552  
 Pancoast-Tobias-Ciuffini. V. PANCOAST.  
 Pancreático-hepático. V. ZIEVE.  
 Pancreatitis aguda. V. FITZ.  
 Pancreatitis crónica./ 133  
 Pancreatitis crónica recidivante. V. COMFORT-STEINBERG  
 Pancreatitis hemorrágica aguda. V. FITZ.  
 Pancreatitis hereditaria. V. COMFORT-STEINBERG.  
 Pancreatitis idiopática recurrente./ 133  
 Panhematopenia esplénica. V. DOAN-WRIGHT.  
 Paniculitis esclerodermiforme. V. VILANOVA-AGUADÉ.  
 Paniculitis nodular febril no supurativa recidivante. V.  
 WEBER-CHRISTIAN.  
 Paniculitis nodular licuefactiva. V. NECROSIS GRASOSA  
 NODULAR SUBCUTÁNEA.  
 Paniculitis nodular migratoria. V. VILANOVA-AGUADÉ.  
 Panmieloptisis familiar. V. ANEMIA DE FANCONI.  
 Papillon-Lefèvre./ 70  
 Papilomatosis reticular confluyente. V. GOUGEROT-  
 -CARTEAUD.

- Papulosis atrofia maligna. V. DEGOS.
- Paquidermo-periostosis. V. TOURAINE-SOLENTE-GOLÉ.
- Paquionquia congénita./ 71
- Paradoja del sodio. V. HIPONATREMIA DILUCIONAL CRÓNICA.
- Paraganglioma no cromafín del corpúsculo carotídeo. V. TUMOR DEL CORPÚSCULO CAROTÍDEO.
- Paragranuloma de Hodgkin. V. HODGKIN.
- Parahemofilia./ 233
- Parálisis ambiguo-espinalámica. V. AVELLIS.
- Parálisis bulbar espástica progresiva. V. PARÁLISIS BULBAR PROGRESIVA DE WACHSMUTH-LEYDEN.
- Parálisis bulbar progresiva de Wachsmuth-Leyden./ 370
- Parálisis bulbar progresiva en la niñez. V. FAZIO-LONDE.
- Parálisis congénita de los pares craneales VI y VII. V. MOEBIUS BIFACIAL.
- Parálisis cortical de fijación visual. V. BALINT.
- Parálisis de la mirada conjugada. V. PARINAUD II.
- Parálisis del sábado por la noche./ 370
- Parálisis del sistema simpático cervical. V. CLAUDE BERNARD-HORNER.
- Parálisis durante el sueño./ 530
- Parálisis epidural ascendente. V. MENINGITIS ESPINAL HIPERTRÓFICA.
- Parálisis espinal espástica. V. ERB.
- Parálisis facial *afrigori* aguda. V. BELL.
- Parálisis hipocaliémica. V. PARÁLISIS PERIÓDICA FAMILIAR.
- Parálisis labioglosofaríngea. V. PARÁLISIS BULBAR PROGRESIVA DE WACHSMUTH-LEYDEN.
- Parálisis oculofacial. V. MOEBIUS BIFACIAL.
- Parálisis oculofacial-bulbar. V. MOEBIUS BIFACIAL
- Parálisis oculomotora alterna. V. WEBER.
- Parálisis oculomotora cíclica congénita. V. AXENFELD-SCHÜRENBERG.
- Parálisis paratrigeminal de Raeder./ 370
- Parálisis periódica familiar./ 191
- Parálisis periódica hipercaliémica de Evlenburg. V. ADINAMIA PERIÓDICA HEREDITARIA.
- Parálisis periódica hipocaliémica./ 192
- Parálisis periódica potasio-dependiente./ 497
- Parálisis periódica tirotóxica./ 371
- Parálisis posepiléptica de Todd./ 371
- Parálisis pseudobulbar./ 371
- Parálisis psíquica de fijación visual. V. BALINT.
- Parálisis segmentaria medular. V. BABINSKI.
- Parálisis sifilítica congénita. V. DENNIE-MARFAN.
- Parálisis supranuclear progresiva./ 372
- Parálisis trigeminal en el síndrome simpático oculopupilar. V. PARÁLISIS PARATRIGEMINAL DE RAEDER.
- Parálisis vertical de la mirada. V. PARINAUD II.
- Paramediano de Foix. V. HEMIPLEJÍA ALTERNA CON LESIÓN DEL HIPOGLOSO.
- Paramiotonía congénita. V. ADINAMIA PERIÓDICA HEREDITARIA.
- Paraneoplásicos. Introducción./ 420
- Paraneoplásicos con alteraciones cardiovasculares./ 426
- Paraneoplásicos con lesiones de órgano o región./ 427
- Paraneoplásicos con trastornos metabólicos./ 425
- Paraneoplásicos dermatológicos./ 420
- Paraneoplásicos endocrinos./ 425
- Paraneoplásicos hemolinfopoyéticos./ 426
- Paraneoplásicos manifestaciones digestivas./ 426
- Paraneoplásicos neurológicos./ 422
- Paraneoplásicos osteoarticulares./ 425
- Paraneoplásicos renales./ 425
- Parapénfigo. V. DERMATITIS SENIL HERPETIFORME.
- Paraplejía dolorosa./ 372
- Paraplejía espástica de Erb. V. ERB.
- Parasoriasis glutática. V. MUCHA-HABERMAN.
- Parasoriasis varioliforme. V. MUCHA-HABERMAN.
- Pared anterior del pecho./ 300
- Parestesia lateral. V. BERNHARDT-ROTH.
- Parietooccipital derecho. V. APRACTOGNOSIA.
- Parinaud II./ 372
- Parkes-Weber. V. KLIPPEL-TRENAUNAY-WEBER.
- Parkinsonismo encefálico./ 372
- Parotiditis-herpangina./ 251
- Parrot./ 498
- Parry-Graves. V. GRAVES-BASEDOW.
- Parry-Romberg. V. ROMBERG.
- Pasini./ 71
- Passwell./ 499
- Patau. V. TRISOMÍA 13.
- Paterson-Kelly. V. PLUMMER-VINSON.
- Patrones de recurrencia. V. EPILÉPTICO.
- Pautrier-Woringer./ 71
- Payt (VÉASE SÍNDROME DE COLON IRRITABLE). V. ÁNGULO ESPLÉNICO.
- Pean-Werth./ 133
- Peduncular anterior o del pie del pedúnculo. V. WEBER.
- Peduncular posterior o del casquete peduncular. V. BENEDIKT.
- Pedúnculo cerebeloso inferior. V. WALLENBERG.
- Pedúnculo cerebeloso superior./ 373
- Pedúnculos cerebelosos superiores. V. TEMBLOR DEL CEREBRO MEDIO.
- Pegot-Cruweilhier-Baumgarten. V. CRUWEILHIER-BAUMGARTEN.
- Pel-Ebstein. V. HODGKIN.
- Pelger. V. PELGER-HUET.
- Pelger-Huet./ 234
- Peliosis reumática. V. SCHÖNLEIN-HENOCH.
- Pelizaeus-Merzbacher./ 373
- Pellizco del diablo. V. PÚRPURA FACTICIA.
- Pellizzi./ 192
- Pena-Shokeir I./ 499
- Pena-Shokeir II./ 499
- Pendred./ 416

Penfield./ 373  
Pénfigo de la vejez. V. DERMATITIS SENIL HERPETIFORME.  
Pénfigo eritematoso. V. SENEAR-USHER.  
Pénfigo familiar crónico benigno. V. GOUGEROT.  
Pénfigo ocular mocosinequial. V. LORTAT-JACOB-DEGOS.  
Pénfigo vegetante. V. HALLOPEAU II.  
Pénfigo vegetante, variedad Neumann. V. NEUMANN.  
Pénfigo vulgar./ 72  
Penfigoide. V. DERMATITIS SENIL HERPETIFORME.  
Penfigoide juvenil./ 72  
Penfigoide mucosal benigno. V. LORTAT-JACOB-DEGOS.  
Pequeño mal. V. EPILÉPTICO.  
Percepción espacial desordenada. V. HOLMES I.  
Pérdida aguda de sal. V. SCHROEDER I.  
Pérdida cerebral de sal. V. SECRECIÓN DE HORMONA ANTIDIURÉTICA INADECUADA.  
Pérdida de agua. V. DEPLECIÓN PURA DE AGUA.  
Pérdida de agua y de sal. V. SCHROEDER I.  
Pérdida de agua-exceso de solutos. V. HIPERTONICIDAD POR SOBRECARGA DE SOLUTOS.  
Pérdida de sodio. V. HIPONATREMIA.  
Perforación de aneurisma aorta abdominal dentro de la vena cava inferior. V. ANEURISMA DE LA AORTA-FÍSTULA VENA CAVA.  
Perheentupa. V. ENANISMO MULIBREY.  
Periarteritis nodosa. V. KUSSMAUL-MAIER.  
Periartritis escapulo humeral. V. DUPLAY.  
Pericarditis aguda benigna. V. PERICARDITIS IDIOPÁTICA.  
Pericarditis aguda benigna recurrente. V. PERICARDITIS IDIOPÁTICA.  
Pericarditis benigna. V. PERICARDITIS IDIOPÁTICA.  
Pericarditis constrictiva. V. PICK, F.  
Pericarditis idiopática./ 21  
Pericondritis atrófica crónica. V. POLICONDRITIS RECIDIVANTE.  
Pericondritis difusa. V. POLICONDRITIS RECIDIVANTE.  
Periflebitis esclerosante de la pared torácica. V. MONDOR.  
Perihepatitis gonocócica. V. FITZ-HUGH-CURTIS.  
Peritonitis paroxística benigna. V. ABDOMINALGIA PERIÓDICA.  
Peritonitis periódica. V. ABDOMINALGIA PERIÓDICA.  
Periureteritis plástica. V. ORMOND.  
Pernio./ 72  
Persistencia del conducto arterioso./ 22  
Persistencia del conducto arterioso con flujo revertido./ 22  
Pestañeo-mandibular. V. GUNN.  
Petges-Cléjat./ 73  
Petges -Jakovi. V. PETGES-CLÉJAT.  
Petit mal. V. EPILÉPTICO.  
Petrositis apical. V. GRADENIGO.  
Peutz. V. PEUTZ-JEGHERS.  
Peutz -Jeghers./ 134  
Peyronie./ 540  
Pfaundler-Hurler. V. HURLER.  
Pfeifer-Weber-Christian. V. WEBER-CHRISTIAN.  
Pfeiffer. V. ACROCEFALOSINDACTILIA TIPO VI (PFEIFFER).  
Pick, F./ 22  
Pick-Wernicke-Bastion. V. AFASIA DE WERNICKE.  
Pickwickiano./ 553  
Picnodisostosis./ 500  
Pie de inmersión./ 23  
Pie de inmersión tropical. V. PIE DE INMERSIÓN.  
Pie de manigua. V. PIE DE INMERSIÓN.  
Pie de Paddy. V. PIE DE INMERSIÓN.  
Pie de pantano. V. PIE DE INMERSIÓN.  
Pie de trinchera. V. PIE DE INMERSIÓN.  
Pie en garra con ausencia de reflejos tendinosos. V. ROUSSY-LEVY.  
Piel arrugada./ 500  
Piel de *bulldog*. V. *CUTIS VERTICIS GYRATA*.  
Piel quemada. V. LYELL.  
Pierna del tenista./ 300  
Pierna larga./ 300  
Piernas incurvadas con enanismo. V. WEISSMANN-NETTER.  
Piernas inquietas. V. WHITMAAK-EKBOM.  
Piernas irritables. V. WHITMAAK-EKBOM.  
Piernas manchadas./ 73  
Pierre de la Peau. V. CALCINOSIS UNIVERSAL.  
Pierre Marie. V. ATAXIA DE MARIE.  
Pierre Robin./ 417  
Pies calientes. V. GOPALAN.  
Pies eléctricos. V. GOPALAN.  
Pigmentación de la piel-hiperhidrosis-queratosis pilaris-disfasia. V. NAEGELI.  
Pigmentación de vasos coroideos. V. SIEGRIST.  
Pigmentación mucocutánea. V. PEUTZ-JEGHERS.  
Pineal. V. PELLIZZI.  
Pineal gonadal./ 193  
Pinzamiento aortomesentérico. V. ARTERIA MESENTÉRICA SUPERIOR.  
Piodermatitis vegetante. V. HALLOPEAU II.  
Pirie. V. HIPERPLASIA ADRENAL CONGÉNITA TIPO III.  
Piriforme./ 301  
Piringer Kuchinga./ 234  
Pitiriasis liquenoide. V. MUCHA-HABERMAN.  
Placas colágenas de las manos. V. ACROQUERATO-ELASTOIDOSIS.  
Placas de eccema. V. CATARATA DERMATÓGENA.  
Placenta previa./ 211  
Plagiocefalia./ 271  
Plasmocitoma mieloma múltiple. V. KAHLER-BOZZOLO.  
Pleonosteosis. V. LERI.  
Pletoria neonatal. V. POLICITEMIA NEONATAL.  
Plummer-Vinson./ 134  
Poiquilodermatomiositis. V. PETGES-CLÉJAT.  
Poiquilodermia congénita. V. ROTHMUND.  
Poiquilodermia congénita-atrónica-vascular. V. ROTHMUND-THOMSON.  
Poiquilodermia vascular atrófica. V. PETGES-CLÉJAT.



Poland./ 500  
 Poliarteritis nodosa. V. KUSSMAUL-MAIER.  
 Poliarteritis nodosa cutánea con livedo y nódulos. V. LINDBERG.  
 Policitemia asociada a tumores./ 234  
 Policitemia benigna. V. GAISBÖCK.  
 Policitemia con cirrosis hepática. V. MOSSE.  
 Policitemia criptogenética. V. VAQUEZ-OSLER.  
 Policitemia de *stress*. V. GAISBÖCK.  
 Policitemia esplenomegálica. V. VAQUEZ-OSLER.  
 Policitemia hipertónica. V. GAISBÖCK.  
 Policitemia mielopática. V. VAQUEZ-OSLER.  
 Policitemia neonatal./ 501  
 Policitemia relativa. V. GAISBÖCK.  
 Policitemia rubra. V. VAQUEZ-OSLER.  
 Policitemia vera. V. VAQUEZ-OSLER.  
 Policitémico familiar benigno. V. ERITROCITEMIA BENIGNA FAMILIAR.  
 Policondritis recidivante./ 301  
 Policondritis recurrente. V. POLICONDRITIS RECIDIVANTE.  
 Policondropatía. V. POLICONDRITIS RECIDIVANTE.  
 Polidipsia psicógena./ 530  
 Polidispondilia./ 501  
 Polidistrofia oligofrénica. V. SANFILIPPO.  
 Polidistrofia pseudoHurler. V. PSEUDOHURLER.  
 Poliencefalítis aguda superior hemorrágica o pseudoencefalítis de Wernicke. V. WERNICKE (K.).  
 Poliencefalopatía hemorrágica de Wernicke. V. WERNICKE (K.).  
 Poliesclerosis. V. ESCLEROSIS MÚLTIPLE.  
 Poliesplenía. V. ASPLENIA.  
 Polifibromatosis neurocutánea pigmentaria. V. VON RECKLINGHAUSEN.  
 Poliglobulia neonatal. V. POLICITEMIA NEONATAL.  
 Polimialgia reumática./ 301  
 Polimiositis. V. POLIMIOSITIS IDIOPÁTICA.  
 Polimiositis idiopática./ 302  
 Polimiositis por gregarinas. V. DERMATOMIOSITIS.  
 Poliodistrofia cerebral progresiva infantil. V. ALPERS.  
 Polioncosis cutaneomandibular. V. GORLIN-GOLTZ.  
 Poliosteocondritis. V. DISPLASIA EPIFISARIA MÚLTIPLE.  
 Polipnea transitoria del recién nacido./ 502  
 Pólipo solitario de colon y recto. V. POLIPOSIS JUVENIL.  
 Pólipos juveniles. V. POLIPOSIS JUVENIL.  
 Poliposis cólica-quistes epidermoides. V. GARDNER.  
 Poliposis familiar adenomatosa del colon. V. POLIPOSIS FAMILIAR DEL COLON.  
 Poliposis familiar del colon./ 134  
 Poliposis gastrointestinal difusa con alteraciones ectodérmicas. V. CRONKHITE-CANADA.  
 Poliposis intestinal. V. PEUTZ-JEGHERS.  
 Poliposis juvenil./ 135  
 Poliposis múltiple familiar. V. GARDNER.  
 Poliposis-pigmentación-alopecia-onicotrófica. V. CRONKHITE-CANADA.  
 Poliserositis. V. PICK, F.  
 Poliserositis familiar recurrente. V. ABDOMINALGIA PERIÓDICA.  
 Pollitt. V. TRICORREXIS NODOSA CON RETRASO MENTAL.  
 Pompe./ 502  
 Porfiria./ 193  
 Porfiria aguda intermitente. V. PORFIRIA TIPO SUIZO.  
 Porfiria congénita. V. PORFIRIA ERITROPOYÉTICA.  
 Porfiria cutánea. V. PORFIRIA SINTOMÁTICA.  
 Porfiria cutánea tarda./ 193  
 Porfiria cutánea tarda hereditaria. V. DEAN-BARNES.  
 Porfiria eritropoyética./ 193  
 Porfiria eritropoyética congénita. V. PORFIRIA ERITROPOYÉTICA.  
 Porfiria hepática. V. PORFIRIA TIPO SUIZO.  
 Porfiria hepática crónica. V. PORFIRIA CUTÁNEA TARDA.  
 Porfiria hepática mixta. V. DEAN-BARNES.  
 Porfiria jaspeada. V. DEAN-BARNES.  
 Porfiria latente./ 194  
 Porfiria sintomática./ 194  
 Porfiria sudafricana genética. V. DEAN-BARNES.  
 Porfiria tarda. V. PORFIRIA SINTOMÁTICA.  
 Porfiria tipo suizo./ 194  
 Poroqueratosis de Mantoux. V. MANTOUX.  
 Porter. V. PERICARDITIS IDIOPÁTICA.  
 Poscardiotomía (VER DRESSLER). V. POSPERICARDIOTOMÍA.  
 Poscirugía cardíaca./ 23  
 Poscoartación./ 23  
 Poscoartectomía. V. POSCOARTACIÓN.  
 Poscolecistectomía./ 135  
 Poscomisurotomía. V. POSPERICARDIOTOMÍA.  
 Poscontusión. V. HOMEN.  
 Posdientérico./ 135  
 Posflebítico./ 24  
 Posflebítico de las piernas. V. POSFLEBÍTICO.  
 Poshepatitis./ 135  
 Posherpético./ 374  
 Posinfarto del miocardio. V. DRESSLER.  
 Posmaduración. V. INSUFICIENCIA PLACENTARIA.  
 Posmadurez. V. INSUFICIENCIA PLACENTARIA.  
 Posperfusión./ 24  
 Pospericardiotomía./ 24  
 Posprandial./ 136  
 Posradiación. V. RADIACIÓN.  
 Postransfusión alógena./ 235  
 Postrombótico. V. POSFLEBÍTICO.  
 Postural./ 302  
 Postura militar. V. COSTOCLAVICULAR.  
 Posvagotomía. V. DUMPING POSGASTRECTOMÍA.  
 Posvalvulotomía. V. POSPERICARDIOTOMÍA.  
 Potter./ 503  
 Pozzi. V. PAGET.  
 Prader-Gurtner. V. HIPERPLASIA ADRENAL CONGÉNITA TIPO I.

- Prader-Labhart-Willi. V. PRADER-WILLI.  
Prader-Willi./ 504
- Preeclampsia y eclampsia. V. TOXEMIA MATERNA.
- Preexcitación. V. WOLFF-PARKINSON-WHITE.
- Preinfarto. V. ANGINA INESTABLE.
- Premenstrual./ 211
- Premolar aplasia-hiperhidrosis-canicie. V. BÖÖK.
- Prensión forzada. V. ADIE-CRITCHLEY.
- Pretrombótico. V. ANGINA INESTABLE.
- Primera costilla supernumeraria. V. CERVICAL.
- Primera neurona./ 417
- Primer metatarsiano corto. V. MORTON (T.)
- Prinzmetal. V. PARED ANTERIOR DEL PECHO.
- Prinzmetal o anginoide./ 25
- Privación de narcóticos./ 392
- Profichet. V. CALCINOSIS CIRCUNSCRITA.
- Progeria. V. HUTCHINSON-GILFORD.
- Progeria del adulto. V. ROTHMUND-THOMSON.
- Progeroide. V. COCKAYNE.
- Prolapso de la válvula mitral./ 25
- Prolapso de la válvula posterior de la mitral. V. PROLAPSO DE LA VÁLVULA MITRAL.
- Proteinosis alveolar pulmonar./ 553
- Proteinosis lipóidea. V. URBACH-WIETHE.
- Protoporfiria eritropoyética./ 195
- Protusión aneurismática de la valva posterior de la válvula mitral. V. PROLAPSO DE LA VÁLVULA MITRAL.
- Prune-Belly./ 504
- Prurigo de Besnier./ 73
- Prurigo gestacional. V. HERPES GESTACIONAL.
- Prurigo polimorfo. V. SULZBERGER-GARBE.
- Pseudoabdomen agudo por supresión de corticosteroides./ 195
- Pseudoacondroplasia./ 302
- PseudoAddison. V. THORN.
- Pseudoaldosteronismo. V. LIDDLE.
- Pseudoapendicular. V. RECTO DERECHO.
- Pseudocirrosis del hígado. V. PICK, F.
- Pseudocirrosis mediastino-pericárdica. V. PICK, F.
- Pseudocirrosis mediastino pericárdica del hígado. V. PICK, F.
- Pseudoclaudicación. V. COLA DE CABALLO.
- PseudoCushing./ 196
- Pseudodeficiencia posgastrectomía. V. DUMPING POSGASTRECTOMÍA.
- Pseudodemencial. V. GANSER.
- Pseudoepicárdico. V. PSEUDOINFARTO POR MIOCARDITIS AGUDA.
- Pseudoesclerosis espasmódica. V. CREUTZFELDT-JAKOB.
- Pseudoesclerosis espástica. V. CREUTZFELDT-JAKOB.
- Pseudoenucoidismo./ 196
- Pseudofracturas. V. MILKMAN.
- Pseudoftalmopléjico. V. ROTH-BIELSCHOWSKY.
- Pseudogota./ 303
- Pseudohemofilia. V. PÚRPURA DE WERLHOF.
- Pseudohermafroditismo masculino. V. FEMINIZACIÓN TESTICULAR.
- Pseudohermafroditismo masculino disgenésico. V. TESTÍCULOS RUDIMENTARIOS.
- Pseudohermafroditismo masculino familiar con testículos labiales y feminización parcial. V. LUBS.
- Pseudohiperaldosteronismo. V. LIDDLE.
- Pseudohiperparatiroidismo./ 196
- Pseudohipoparatiroidismo-Albright-II./ 197
- Pseudohipoparatiroidismo-Albright IV./ 196
- PseudoHurler./ 504
- PseudoHurler, mucopolidosis tipo III./ 504
- Pseudoinfarto por miocarditis aguda./ 26
- Pseudolinfoma./ 393
- PseudoMeigs./ 211
- Pseudomiastenia. V. LAMBERT-EATON.
- Pseudoobstrucción intestinal aguda. V. OGILVIE.
- Pseudoobstrucción intestinal idiopática crónica./ 136
- Pseudoparálisis de Parrot. V. PARROT.
- Pseudoparálisis del músculo recto superior. V. JOHNSON.
- Pseudopelada./ 73
- Pseudopelada de Brocq. V. LASSUEUR-GRAHAM-LITTLE.
- Pseudopolicitemia. V. GAISBÖCK.
- Pseudoprogeria. V. COCKAYNE.
- Pseudopseudohipoparatiroidismo. V. PSEUDOHIPOPARATIROIDISMO./ 197
- Pseudoquiste pancreático./ 137
- Pseudosarcoma posradiación. V. FIBROMATOSIS POR RADIACIÓN.
- Pseudotabes anémica. V. LICHTHEIM.
- Pseudotabes diabética./ 374
- Pseudotalidomídico./ 505
- Pseudotumor cerebral. V. HIPERTENSIÓN ENDOCRANEAL BENIGNA.
- Pseudotumor de la órbita./ 407
- Pseudoulceroso./ 137
- Pseudoxantoma elástico. V. GROENBLAD-STRANDBERG-TOURAINÉ.
- Psicofonastenia./ 412
- Psicopatía transexual. V. TRANSEXUALISMO.
- Psoriásico. V. WILLIAM-PLUMBE.
- Pubertad precoz. V. PELLIZZI.
- Pulgares gruesos. V. RUBINSTEIN-TAYBI.
- Pulgares trifalángicos-anemia. V. AASE-SMITH.
- Pulmón bloqueado./ 553
- Pulmón del campesino./ 554
- Pulmón de paloma de Breeder./ 554
- Pulmón encogido. V. PULMÓN RETRAÍDO.
- Pulmón eosinofílico. V. WEINGARTEN.
- Pulmón púrpura. V. GOODPASTURE.
- Pulmón retraído./ 554
- Pulmón reumatoide. V. HAMMAN-RICH.
- Pulmón silente en insuficiencia cardíaca congestiva./ 26

Pulmón traslúcido unilateral. V. SWYER-JAMES.  
 Pulmón trasplantado./ 555  
 Punch-drunk. V. HOMEN.  
 Pupilonía de Argyll-Bobertson con pupila midriática. V. ADIE.  
*Purple people./ 393*  
 Púrpura alérgica. V. SCHÖNLEIN-HENOCH.  
 Púrpura anafilactoide. V. SCHÖNLEIN-HENOCH.  
 Púrpura anular telangiectóide. V. MAJOCCHI.  
 Púrpura caquética. V. PÚRPURA SENIL.  
 Púrpura de estasis. V. FAVRE.  
 Púrpura de Werlhof./ 235  
 Púrpura facticia./ 235  
 Púrpura familiar hereditaria./ 235  
 Púrpura fulminante./ 236  
 Púrpura gangrenosa. V. PÚRPURA FULMINANTE.  
 Púrpura gangrenosa hemorrágica. V. PÚRPURA FULMINANTE.  
 Púrpura hemorrágica. V. PÚRPURA DE WERLHOF.  
 Púrpura hiperglobinémica. V. WALDENSTRÖM I.  
 Púrpura hiperglobulinémica. V. HIPERVISCOIDAD.  
 Púrpura histérica. V. PÚRPURA PSICÓGENA.  
 Púrpura mecánica./ 236  
 Púrpura por hipersensibilidad a la histamina./ 263  
 Púrpura por sensibilización a la membrana eritrocitaria. V. GARDENER-DIAMOND.  
 Púrpura postransfusional./ 236  
 Púrpura primitiva disproteinémica. V. WALDENSTRÖM I.  
 Púrpura pruriginosa./ 74  
 Púrpura psicógena./ 530  
 Púrpura senil./ 236  
 Púrpura simple./ 236  
 Púrpura trombocitopénica autoinmune con anemia hemolítica idiopática. V. EVANS.  
 Púrpura trombocitopénica idiopática aguda. V. PÚRPURA DE WERLHOF.  
 Púrpura trombocitopénica idiopática crónica./ 237  
 Púrpura trombocitopénica idiopática recurrente./ 237  
 Púrpura trombocitopénica inmunológica. V. PÚRPURA DE WERLHOF.  
 Púrpura trombocitopénica trombótica. V. MOSCHCOWITZ.  
 Púrpura trombohemolítica trombótica. V. MOSCHCOWITZ.

## Q

QT largo-sordera. V. JERVELL-LANGE-NIELSEN.  
 QT largo-sordera-muerte súbita. V. JERVELL-LANGE-NIELSEN.  
 Queratitis ultravioleta. V. FOTOFTALMÍA.  
 Queratocono-conjuntivitis SICCA. V. SJÖGREN.  
 Queratocono *posticus circumscriptus* congénito./ 407  
 Queratodermia climatérica./ 74  
 Queratodermia hereditaria palmoplantar. V. BRÜNAUER.  
 Queratodermia mutilante. V. VOHWINKEL.

Queratodermia palmoplantar familiar. V. BRÜNAUER.  
 Queratoma maligno. V. ERITRODERMIA ICTIOSIFORME.  
 Queratosis folicular. V. DARIER-WHITE.  
 Queratosis folicular-serpiginosa. V. ELASTOSIS PERFORANS SERPIGINOSA.  
 Queratosis palmar y plantar familiar (tilosis). V. PAPILLON-LEFÈVRE.  
 Queratosis palmoplantar mutilante. V. MELEDA.  
 Querubismo./ 505  
 Quiasmático./ 407  
 Quinke. V. BORRIES.  
 Quistes de Baker./ 303  
 Quistes hepáticos./ 137  
 Quistes poplíteos. V. QUISTES DE BAKER.  
 Quistes renales./ 541

## R

Rabdomiolisis de esfuerzo./ 303  
 Rabdomioma congénito del corazón. V. POMPE.  
 Rabe-Salomón. V. AFIBRINOGENEMIA CONGÉNITA.  
 Rabson-Mendenhall./ 506  
 Racine./ 212  
 Radiación aguda./ 271  
 Radiación cerebral./ 374  
 Raeder-Arbitz. V. TAKAYASU.  
 Ramsay-Hunt. V. HUNT I.  
 Rapunzel./ 138  
 Raquitismo familiar pseudocarencial. V. RAQUITISMO VITAMINA D-DEPENDIENTE.  
 Raquitismo hipofosfatémico familiar./ 506  
 Raquitismo primario hipofosfatémico resistente a la vitamina D. V. RAQUITISMO HIPOFOSFATÉMICO FAMILIAR.  
 Raquitismo pseudovitamina D-deficiente. V. RAQUITISMO VITAMINA D-DEPENDIENTE.  
 Raquitismo renal-diabetes renal-fosfoglucoaminoaciduria. V. DE TONI-DEBRÉ-FANCONI.  
 Raquitismo resistente a la vitamina D. V. RAQUITISMO HIPOFOSFATÉMICO FAMILIAR.  
 Raquitismo vitamina D-dependiente./ 506  
 Raquitismo vitamina D-resistente. V. ALBRIGHT-BUTTLER-BLOOMBERG.  
 Rathbun. V. HIPOFOSFATASIA.  
 Raymond. V. RAYMOND-CESTAN.  
 Raymond-Cestan./ 374  
 Raynaud./ 26  
 Reacción pupilar neurotóxica. V. WESTPHAL-PILTZ.  
 Read. V. VÁLVULA EN PARACAÍDAS.  
 Recién nacido muerto macerado. V. FETO MUERTO.  
 Recklinghausen. V. VON RECKLINGHAUSEN.  
 Recklinghausen II./ 304  
 Recto derecho./ 138  
 Recurrente del tracto biliar. V. POSCOLECISTECTOMÍA.  
 Redlich-Fatau. V. ENCEFALOMIELITIS AGUDA DISEMINADA.  
 Reflujo ureteral primario./ 541

- Refsum./ 507  
 Región retroparotídea. V. VILLARET.  
 Regresión caudal. V. DISPLASIA CAUDAL.  
 Reichert./ 375  
 Reifenstein./ 197  
 Reiter./ 251  
 Rendu-Osler. V. RENDU-OSLER-WEBER.  
 Rendu-Osler-Weber./ 74  
 Renofacial. V. POTTER.  
 Renon-Delille./ 197  
 Renoy./ 541  
 Reológico. V. HIPERVISCOSIDAD.  
 Respiración inhibida. V. GALLAVARDIN.  
 Respiratorio del fumador./ 555  
 Restaurante chino./ 139  
 Restaurante de carne./ 138  
 Restricción hemodinámica. V. CORAZÓN RÍGIDO.  
 Retardo del crecimiento-aminoaciduria renal-*corpulmonale*./ 198  
 Retardo-epilépsia-trastornos endocrinos. V. BÖRJESON-FORSMAN-LEHMAN.  
 Retardo mental ligado al X y macrorquidismo. V. FRÁGIL X.  
 Retención de pólipos. V. POLIPOSIS JUVENIL.  
 Retención de sudor./ 271  
 Retención sudorípara./ 75  
 Reticulémico maligno. V. SÉZARY.  
 Reticuloendoteliosis esfingomielínica. V. NIEMANN-PICK.  
 Reticulohistiocitoma pseudosarcomatoso. V. RETICULOHISTIOCITOSIS MULTICÉNTRICA.  
 Reticulohistiocitosis multicéntrica./ 75  
 Reticulosis de Sézary. V. SÉZARY.  
 Reticulosis lipomelanótica. V. PAUTRIER-WORINGER.  
 Retinitis pigmentaria-sordera. V. USHER.  
 Retinitis pigmentaria-sordera sensorineural. V. USHER.  
 Retinohipofisario./ 375  
 Retracción. V. DUANE  
 Retracción isquémica. V. VOLKMANN.  
 Retracción vertical bilateral./ 407  
 Retraso en el período menstrual./ 212  
 Retroperitonitis fibrosa. V. ORMOND.  
 Reumatismo lipoideo. V. RETICULOHISTIOCITOSIS MULTICÉNTRICA.  
 Reumatismo palindrómico. V. HENCH-ROSENBERG.  
 Reye./ 139  
 Reye-Sheehan. V. SHEEHAN.  
 Reynold-Revilliod-Déjerine. V. HEMIPLEJÍA ALTERNA CON LESIÓN DEL HIPOGLOSO.  
 Rieger./ 408  
 Riehl./ 75  
 Rietti-Greppi./ 237  
 Rigidez muscular progresiva. V. HOMBRE RÍGIDO.  
 Riley-Day./ 408  
 Riñón poliquistico infantil./ 507  
 Riñón poliquistico juvenil./ 508  
 Riñón quístico. V. QUISTES RENALES.  
 Risa espasmódica./ 375  
 Risa forzada. V. RISA ESPASMÓDICA.  
 Risa homérica. V. RISA ESPASMÓDICA.  
 Roberts-SC focomelia. V. PSEUDOTALIDOMÍDICO.  
 Robinow./ 508  
 Robinson./ 509  
 Robo de la arteria coronaria./ 26  
 Robo de la subclavia./ 27  
 Rocher-Shetdon. V. ARTROGRIPOSIS.  
 Rodilla débil./ 304  
 Rodríguez-Soriano-Edelman. V. ACIDOSIS RENAL TUBULAR (ART) PROXIMAL.  
 Rokitansky. V. MAYER-ROKITANSKY-KUSTER-HAUSER.  
 Rokitansky-Chiari. V. BUDD-CHIARI.  
 Rokitansky-Huster-Hauser. V. MAYER-ROKITANSKY-KUSTER-HAUSER.  
 Rollet. V. VÉRTICE DE LA ÓRBITA.  
 Romberg./ 375  
 Rosenbach./ 140  
 Rosen-Catleman-Liebow. V. PROTEINOSIS ALVEOLAR PULMONAR.  
 Roshain-Bartschi. V. COMPRESIÓN VERTEBRAL INTERMITENTE.  
 Roske-De Toni-Caffey. V. CAFFEY.  
 Ross./ 376  
 Rossi. V. ARTROGRIPOSIS.  
 Rössle-Urbach-Wiethe. V. URBACH-WIETHE.  
 Rotación compulsiva. V. ADVERSO.  
 Roth-Bielschowsky./ 408  
 Rothmann-Makal./ 75  
 Rothmund./ 509  
 Rothmund-Thomson./ 76  
 Rothmund-Werner. V. ROTHMUND-THOMSON.  
 Rotor./ 139  
 Rotor-Crigler-Najjar. V. CRIGLER-NAJJAR.  
 Rougnon de Magny. V. HEBERDEN.  
 Roussy-Cornil./ 376  
 Roussy-Levy./ 376  
 Rubinstein-Taybi./ 509  
 Rubéola congénita. V. GREGG.  
 Rud./ 76  
 Runge. V. INSUFICIENCIA PLACENTARIA.  
 Ruptura de los músculos de la pantorrilla. V. PIERNA DEL TENISTA.  
 Ruptura del ligamento ancho. V. ALLEN-MASTERS.  
 Russell-Silver./ 510  
 Rust. V. CERVICAL.  
 Rustitzki. V. KAHLER-BOZZOLO.

## S

- Sacaropinuria./ 198  
 Sacral-anogenital-vesical. V. CONO MEDULAR.  
 Sacralización-escoliosis-ciática. V. BERTOLOTTI.  
 Saethre-Chotzen. V. ACROCEFALOSINDACTILIA TIPO III.

Saint./ 140  
Saldino-Noonan./ 510  
Salival premenstrual. V. RACINE.  
Sanctis-Cacchione./ 76  
Sanfilippo./ 511  
Sarcoide de Spiegler-Fendt. V. SPIEGLER-FENDT.  
Sarcoidosis subcutánea. V. DARIER-ROUSSY.  
Sarcoma hemorrágico idiopático. V. KAPOSÍ.  
Sarcoma lipoblástico con metástasis. V. LIPOBLASTOSIS MULTICÉNTRICA SISTÉMICA.  
Sarcoma óseo a células indiferenciadas. V. EWING.  
Savill./ 77  
Schafer./ 77  
Schamberg./ 77  
Scheie./ 198  
Scheldon. V. PÚRPURA FULMINANTE.  
Scheuthauer. V. SCHEUTHAUER-MARIE-SAINTON.  
Scheuthauer-Marie-Sainton./ 304  
Schilder./ 377  
Schilder-Heubner. V. SCHILDER.  
Schmid./ 305  
Schmidt. V. DEFICIENCIA POLIGLANDULAR.  
Schmidt (A.)./ 377  
Schmidt (M.B.)./ 198  
Scholte. V. CARCINOIDE.  
Schönlein-Henoch./ 140  
Schroeder I./ 27  
Schroeder II./ 199  
Schroetter. V. PAGET-SCHRÖETTER.  
Schultz. V. AGRANULOCITOSIS AGUDA.  
Schwartz-Bartter. V. SECRECIÓN DE HORMONA ANTIDIURÉTICA INADECUADA.  
Schwartz-Jampel./ 409 y 511  
Schweninger-Buzzi./ 77  
Schynder./ 409  
Seco. V. SJÖGREN.  
Secreción acidogástrica I./ 141  
Secreción acidogástrica II./ 141  
Secreción de hormona antidiurética inadecuada./ 199  
Secreción inadecuada de ADH. V. SECRECIÓN DE HORMONA ANTIDIURÉTICA INADECUADA.  
Secretan./ 305  
Secreto-inhibidor. V. SJÖGREN.  
Secuencia anencefalia. V. ANENCEFALIA.  
Secuencia de displasia frontonasal. V. FRONTONASAL.  
Secuencia de extrofia de vejiga. V. EXTROFIA VESICAL.  
Secuencia de lateralidad. V. *SITUS INVERSUS*.  
Secuencia de obstrucción uretral precoz. V. PRUNE-BELLY.  
Secuencia displasia caudal. V. DISPLASIA CAUDAL.  
Secuencia malformativa de Poland. V. POLAND.  
Seeligman. V. BEBÉ DE COLODIÓN.  
Seip. V. BERARDINELLI.  
Seitelberger./ 377  
Selter. V. FEER.  
Senear-Usher./ 78  
Senilidad prematura. V. HUTCHINSON-GILFORD.  
Senior./ 511  
Seno carotídeo. V. CHARCOT-WEISS-BAKER.  
Seno cavernoso. V. TOLOSA-HUNT.  
Seno enfermo. V. DISFUNCIÓN DEL NÓDULO SINUSAL.  
Sensibilidad a drogas anticonvulsivantes. V. PSEUDO-LINFOMA.  
Sensibilidad al DNA./ 237  
Sensibilidad al fenobarbital./ 393  
Sensibilidad al movimiento oscilante./ 272  
Sensibilización autoeritrocitaria. V. GARDENER-DIAMOND.  
Separación prematura placentaria de Coupelaira. V. DESPRENDIMIENTO PLACENTARIO.  
Separación traumática de la cervix uterina. V. LESIÓN ANULAR DEL CUELLO UTERINO.  
Sézary./ 78  
Sheehan./ 199  
Shulman. V. PÚRPURA POSTRANSFUSIONAL.  
Shy-Drager./ 28  
Shy-Magge./ 305  
*Sickle cell* anemia. V. HERRICK.  
*Sickle cell* talasemia. V. SILVESTRONI-BIANCO.  
Siegal-Cattan-Mamou. V. ABDOMINALGIA PERIÓDICA.  
Siegrist./ 409  
Siemens. V. DISPLASIA ANHIDRÓTICA ECTODÉRMICA.  
Sífilis espinal. V. ERB.  
Sifopatía orgánica de la vesícula. V. CÍSTICO.  
Silicoartritis. V. CAPLAN.  
Silvestrini-Corda./ 141  
Silvestroni-Bianco./ 238  
Silviano-oftálmico. V. ESPILDORA-LUQUE.  
Simmonds-Sheehan. V. SHEEHAN.  
Simpson./ 531  
Síncope vagal. V. CHARCOT-WEISS-BAKER.  
Síndrome A y V./ 394  
Síndrome 13 q./ 512  
Síndrome 18 q./ 512  
Síndrome XXXX./ 513  
Síndrome XXXXX./ 513  
Síndrome XXXXY./ 513  
Síndrome XXY./ 513  
Síndrome X marcador. V. FRÁGIL X.  
Síndrome facial-digital-genital. V. AARSKOG.  
Síndrome vago-accesorio. V. SCHMIDT (A.).  
Sinfalangismo./ 514  
Sinfalangismo de Cushing. V. SINFALANGISMO.  
Sinfalangismo proximal. V. SINFALANGISMO.  
Sinobronquitis./ 514  
Sinostosis congénita de las vértebras cervicotorácicas. V. KLIPPEL-FEIL.  
Sinovitis transitoria. V. COXITIS TRANSITORIA.  
Sinovitis vellonodular pigmentada. V. JAFFE.  
Sipple. V. NEOPLASIA ENDOCRINA MÚLTIPLE TIPO II.  
Siringomielia./ 377  
Sistema vertebralesilar./ 378

*Situs inversus.*/ 514  
*Situs inversus*, bronquitis y sinusitis. V. KARTAGENER.  
 Siwe. V. LETTERER-SIWE.  
 Sjögren./ 263  
 Sjögren-Larsson./ 78  
 Sluder./ 418  
 Sneddon-Wilkinson./ 79  
 Sobrehidratación. V. INTOXICACIÓN HÍDRICA.  
 Sobresupresión. V. ANOVULACIÓN POSTERIOR AL USO DE CONTRACEPTIVOS ORALES.  
 Sordocardiaco. V. JERVELL-LANGE-NIELSEN.  
 Soroche. V. MONGE.  
 Sotos./ 515  
 Souquez-Bertrand. V. TEMBLOR DEL CEREBRO MEDIO.  
 Spaet-Dameshek. V. LEUCOPENIA HIPOPLÁSICA CRÓNICA.  
 Spanlang-Tappeiner./ 79  
 Spen. V. STOKES-ADAMS.  
 Spencer. V. MIOCLONOS DEL PALADAR.  
 Spiegler-Fendt./ 79  
 Spielmeyer-Vogt. V. VOGT-SPIELMEYER.  
 Spranger-Wiedemann./ 515  
 Sprengel./ 305  
 Sprinz-Nelson. V. DUBIN-JOHNSON.  
 Stagnant Loop Syndromes. V. ASA AFERENTE.  
 Stanescu./ 306  
*Status desmielinisatus del globus pallidus.* V. HALLER-VORDEN-SPATZ.  
*Status epileptico.*/ 344  
 Steele-Richardson-Olszewsky. V. PARÁLISIS SUPRANUCLEAR PROGRESIVA.  
 Steinbrocker./ 306  
 Steiner. V. HEMIHIPERTROFIA DE LA CARA.  
 Stenberg. V. HODGKIN.  
 Stern Gueverín. V. ARTROGRIPOSIS.  
 Stevens-Johnson./ 80  
 Stewart-Holmes./ 378  
 Stickler./ 515  
 Still./ 306  
 Still Chauffard. V. STILL.  
 Stilling. V. DUANE.  
 Stilling Türk-Duane. V. DUANE.  
 Stock-Spielmeyer-Vogt. V. VOGT-SPIELMEYER.  
 Stokes-Adams./ 28  
 Strön-Zollinger Ellison. V. ZOLLINGER ELLISON.  
 Strachan-Scott./ 378  
 String./ 409  
 Strumpel. V. ERB.  
 Stryker-Halbeisen./ 80  
 Stuart-Bras./ 141  
 Sturge-Kalisher-Weber. V. STURGE-WEBER.  
 Sturge-Weber./ 379  
 Sturge-Weber-Dimitri. V. STURGE-WEBER.  
 Subcoracoideo-pectoral menor. V. AGUJERO TORÁCICO.  
 Subcostal de Stajano. V. FITZ-HUGH-CURTIS.

Suberosis. V. TRABAJADORES DEL CORCHO.  
 Sudeck./ 307  
 Sudeck Kienboeck. V. SUDECK.  
 Sudeck-Leriche. V. SUDECK.  
 Suelo de la órbita. V. DEJANS.  
 Suelzer-Kaplan. V. HEMOGLOBINA C TALASEMIA.  
 Sukha-Pakla (India). V. AINHUM.  
 Sulfatidosis./ 516  
 Sulfatidosis -mucopolisacariduria. V. SULFATIDOSIS.  
 Sulzberger-Garbe./ 80  
 Summerskill-Walshe. V. COLESTASIS RECURRENTE BENIGNA.  
 Superposición de poliangitis./ 264  
 Supraespinoso. V. TENDINITIS CALCÁREA.  
 Supresión de alcohol./ 531  
 Sweeley-Klionsky. V. FABRY.  
 Sweet./ 81  
 Swift. V. ACRODINIA.  
 Swift-Feer. V. ACRODINIA.  
 Swyer-James./ 555  
 Symond. V. BORRIES.

## T

Tabaquismo. V. RESPIRATORIO DEL FUMADOR.  
 Taenzer. V. FOLICULITIS DECALVANTE.  
 Takahara. V. ACANTALASIA.  
 Takayasu./ 264  
 Talasemia de Cooley./ 238  
 Talasemia mayor. V. TALASEMIA DE COOLEY.  
 Talasemia menor. V. RIETTI-GREPPI.  
 Talasemia mínima. V. SILVESTRONI-BIANCO.  
 Talidomida. V. EMBRIOPATÍA POR TALIDOMIDA.  
 Talón negro./ 81  
*Tapetal-like-reflex.*/ 410  
 Tapia./ 379  
 Taquicardia paroxística auricular. V. BOUVERET-HOFFMAN.  
 Taquicardia paroxística auricular idiopática. V. BOUVERET-HOFFMAN.  
 TAR. V. TROMBOPENIA-AUSENCIA RADIAL.  
 Taussig-Bing./ 28  
 Tay-Sachs./ 517  
 Taybi./ 516  
 Taylor. V. CONGESTIÓN PELVIANA.  
 TDO. V. ROBINSON.  
 Teacher-Collins-Franceschetti. V. FRANCESCHETTI-KLEIN.  
 Tegmento mesencefálico. V. BENEDIKT.  
 Telangiectasia hemorrágica familiar. V. RENDU-OSLER-WEBER.  
 Telangiectasia hemorrágica hereditaria. V. RENDU-OSLER-WEBER.  
 Telecanto con malformaciones asociadas. V. HIPERTELORISMO-HIPOSPADIA.  
 Temblor benigno. V. TEMBLOR BENIGNO ESENCIAL.  
 Temblor benigno esencial./ 380

Temblor del cerebro medio./ 380  
 Temblor idiopático, genuino, infantil-juvenil. V. TEMBLOR BENIGNO ESENCIAL.  
 Temblor rubral. V. TEMBLOR DEL CEREBRO MEDIO.  
 Temblor senil o presenil. V. TEMBLOR BENIGNO ESENCIAL.  
 Temporoparietal. V. AFASIA DE WERNICKE.  
 Tendinitis calcárea./ 307  
 Tendofascitis calcárea. V. CALCINOSIS UNIVERSAL.  
 Tenosinovitis bicipital./ 307  
 Tenovaginitis estenosante del túnel carpiano. V. TÚNEL CARPIANO  
 Tercera y cuarta bolsas faríngeas. V. DI GEORGE.  
 Tercer día. V. MELANCOLÍA *POSTPARTUM*.  
 Terson./ 410  
 Testículos rudimentarios./ 517  
 Tetralogía de Fallot./ 29  
 Tetrasomía X. V. SÍNDROME XXXX.  
 Thévenard./ 81  
 Thiebaut./ 380  
 Thomsen./ 380  
 Thorn./ 542  
 Thorson-Birck. V. CARCINOIDE.  
 Tibia vara. V. BLOUNT-BARBER.  
 Tic espasmódico. V. GILLES DE LA TOURETTE.  
 Tic indoloro o no doloroso. V. GILLES DE LA TOURETTE.  
 Tics generalizados con coprolalia. V. GILLES DE LA TOURETTE.  
 Tics psicógenos. V. GILLES DE LA TOURETTE.  
 Tietz./ 82  
 Tietze./ 307  
 Tilosis. V. PAPILLON-LEFÉVRE.  
 Tilosis-atrofia óptica./ 82  
 Tilosis-carcinoma esofágico./ 82  
 Tilosis palmoplantar. V. MELEDA.  
 Tinnitus-sordera-vértigos. V. LERMOYEZ.  
 Tipo amstelodamensis. V. Distrofia muscular tipo De Lange I.  
 Tipo De Lange. V. Distrofia muscular tipo De Lange I.  
 Tipo Parenti-Fracaro (tipo IA y IB). V. ACONDROGÉNESIS TIPO I.  
 Tiroideo-hipofisario. V. OFTALMOPÁTICO.  
 Tirosinemia./ 517  
 Tirosinemia genuina. V. TIROSINEMIA.  
 Tirosinemia hereditaria. V. TIROSINEMIA.  
 Tirosinemia neonatal./ 518  
 Tirosinemia neonatal transitoria. V. TIROSINEMIA NEONATAL.  
 Tirototoxicosis. V. GRAVES-BASEDOW.  
 Tolosa-Hunt./ 381  
 Tomadores de leche y alcalinos. V. BURNETT.  
 Toni-Fanconi. V. DE TONI-FANCONI-DEBRÉ.  
 Toni-Fanconi-Debré./ 161  
 Toni-Silverman-Caffey. V. CAFFEY.  
 Tontería. V. GANSER.  
 Tooth. V. CHARCOT-MARIE-TOOTH.  
 Toracoabdominal. V. ABDOMINOTORÁCICO.  
 Tórax plano. V. ESPALDA RECTA.  
 Torsión habitual del ciego de Klose. V. CIEGO HIPERMÓVIL.  
 Tortícolis adquirido./ 308  
 Tortícolis congénito./ 518  
 Tortícolis espasmódico./ 308  
 Tortícolis óseo congénito. V. KLIPPEL-FEIL.  
 Touraine II. V. UÑA-RÓTULA.  
 Touraine-Solente-Golé./ 82  
 Tourette. V. GILLES DE LA TOURETTE.  
 Toxemia materna./ 212  
 Toxemia por pseudomonas. V. ORINAS VERDES.  
 Toxicidad neonatal por cloramfenicol. V. GRIS.  
 Tóxico. V. GENERAL MALIGNO.  
 Toxicosis capilar hemorrágica. V. SCHÖNLEIN-HENOCH.  
 Toxopaquiosteosis diafisaria. V. WEISSMANN-NETTER.  
 Toxoplasmosis./ 410  
 Toxoplasmosis en el feto. V. FETAL POR TOXOPLASMOSES.  
 Trabajadores del corcho./ 555  
 Tracto espinotalámico. V. AVELLIS.  
 Transexualismo./ 531  
 Transformación mixomatosa valvular. V. VÁLVULA EN PARACAÍDAS.  
 Transfusión arteriovenosa en recién nacido. V. TRANSFUSIÓN INTRAUTERINA DE GEMELO A GEMELO.  
 Transfusión de médula ósea. V. POSTTRANSFUSIÓN ALÓGENA.  
 Transfusión intrauterina de gemelo a gemelo./ 213  
 Transfusión leucocitaria. V. POSTTRANSFUSIÓN ALÓGENA.  
 Transfusión materno-fetal./ 213  
 Traqueobronquiomegalia. V. MOUNIER-KUHN.  
 Traquietasia. V. MOUNIER-KUHN.  
 Trastorno del vestir./ 531  
 Traumático de Paxson. V. YOUNG-PAXSON.  
 Traumático del segmento anterior. V. FRENKEL.  
 Traumático del segmento posterior./ 410  
 Traumático laringotraqueal. V. PADDED DASH.  
 Treacher-Collins./ 518  
 Treacher-Collins-Franceschetti. V. FRANCESCHETTI-KLEIN.  
 Tríada de Andersen. V. ANDERSEN I.  
 Tríada de Hutchinson. V. HUTCHINSON.  
 Tríada de Morton. V. MORTON T.  
 Tríada de Saint. V. SAINT.  
 Triángulo de multifidus./ 308  
 Tricodontoóseo. V. ROBINSON.  
 Tricodistrofia-neurocutánea. V. TRICORREXIS NODOSA CON RETRASO MENTAL.  
 Tricorrino-falange./ 519  
 Tricorrino-falángico con exostosis. V. LANGER-GIEDION.  
 Tricoepiteliomas. V. ANCELL.  
 Tricomegalia congénita./ 82  
 Tricorrexia nodosa con retraso mental./ 519  
 Tricostasia. V. HIPERTRICOSIS VELLOSA CONGÉNITA.  
 Trip(22) (pter-q11). V. "CATEYE".  
 Trisomía 10. V. COCKAYNE.  
 Trisomía 13./ 519

- Trisomía 18./ 520  
 Trisomía 21. V. DOWN.  
 Trisomía 9p./ 520  
 Trisomía parcial 10q./ 520  
 Trofodermoneurosis. V. ACRODINIA.  
 Trofoedema hereditario. V. NONNE-MILROY-MEIGE.  
 Trofolinfedema hereditario. V. NONNE-MILROY-MEIGE.  
 Trofoneurosis facialis progresiva. V. ROMBERG.  
 Troisier-Hanot-Chauffard. V. HANOT-CHAUFFARD.  
 Tromboangiitis cutaneointestinal diseminada. V. DEGOS.  
 Tromboastenia de Glanzmann. V. GLANZMANN.  
 Tromboastenia hereditaria. V. GLAZMANN.  
 Trombocitemia hemorrágica./ 238  
 Trombocitemia idiopática. V. TROMBOCITEMIA HEMORRÁGICA.  
 Trombocitopatía, albinismo y células de la médula pigmentada. V. HERMANSKY-PUDLAK.  
 Trombocitopenia hiperesplénica primaria./ 239  
 Trombocitopenia trombopática hereditaria. V. TROMBOCITOPENIA TROMBOPÁTICA TIPO AUTOSÓMICA DOMINANTE.  
 Trombocitopenia trombopática recesiva ligada al sexo./ 239  
 Trombocitopenia trombopática tipo autosómica dominante./ 239  
 Tromboflebitis carcinogénica. V. TROUSSEAU.  
 Tromboflebitis constitucional. V. WILLEBRAND JÜRGENS.  
 Tromboflebitis femoral. V. FLEGMASÍA ALBA DOLENS.  
 Tromboflebitis migratriz. V. TROUSSEAU.  
 Tromboflebitis recurrente idiopática. V. TROUSSEAU.  
 Trombopatía. V. ATROMBIA.  
 Trombopenia-ausencia radial./ 521  
 Trombopenia-hemangioma. V. KASABACH-MERRITT.  
 Trombosis de la aorta abdominal. V. LERICHE.  
 Trombosis de las venas hepáticas. V. BUDD-CHIARI.  
 Trombosis gradual de la porción terminal de la aorta. V. LERICHE.  
 Trombosis traumática de la vena axilar. V. PAGET-SCHRÖETTER.  
 Trombosis venosa superficial. V. TROUSSEAU.  
 Tronco celiaco. V. MARABLE.  
 Trousseau./ 29  
 TRPS 1. V. TRICO-RINO-FALANGE.  
 Tubérculos cuadrigéminos. V. PARINAUD II.  
 Tuberculosis indurativa. V. BAZIN.  
 Tumor de células de los islotes productor de diarrea. V. CÓLERA PANCREÁTICO.  
 Tumor de la cola de caballo. V. COLA DE CABALLO.  
 Tumor del ángulo pontocerebeloso. V. ÁNGULO PONTOCEREBELOSO.  
 Tumor del corpúsculo carotídeo./ 29  
 Tumor del cuerpo vagal./ 381  
 Tumor familiar celular gigante benigno de la mandíbula. V. QUERUBISMO.  
 Tumor *filum* terminal. V. COLA DE CABALLO.  
 Tumoral de células gigantes de la vaina tendinosa. V. JAFFE.  
 Tumoral de la membrana sinovial benigna polimorfocelular. V. JAFFE.  
 Tumores óseos y de tejidos blandos. V. GARDNER.  
 Túnel carpiano./ 308  
 Túnel del tarso./ 309  
 Turck. V. FIEBRE DE PFEIFFER.  
 Turcot./ 142  
 Türk./ 410  
 Türk-Stilling. V. DUANE.  
 Turner./ 521  
 Turner con cariotipo normal. V. NOONAN.  
 Turner masculino. V. NOONAN.
- U**
- Úlcera cancerosa. V. AFTOSIS.  
 Úlcera de Barrett. V. BARRETT.  
 Úlcera de Cruvelhier. V. ULCEROSO.  
 Úlcera de Curling./ 142  
 Úlcera gastroduodenal-enfermedad pulmonar crónica./ 142  
 Úlcera-hipertensión. V. MARTORELL.  
 Úlcera péptica crónica y esofagitis. V. BARRETT.  
 Úlcera péptica gastroduodenal. V. ULCEROSO.  
 Úlcera varicosa. V. POSFLEBÍTICO.  
 Úlcera venosa. V. POSFLEBÍTICO.  
 Úlceras bucales de Ceylan. V. ESPRUE TROPICAL.  
 Úlcerogénico por adenoma de las células de los islotes pancreáticos. V. ZOLLINGER ELLISON.  
 Ulceroso./ 142  
 Ulcus simple. V. DIEULAFOY.  
 Uleritema sicosiforme de Unna. V. FOLICULITIS DECALVANTE.  
 Ullrich. V. HALLERMAN-STREIFF.  
 Ullrich Feichtiger. V. CRIPTOFTALMOS.  
 Última arteria coronaria que emerge de la arteria pulmonar. V. ROBO DE LA ARTERIA CORONARIA.  
 Unión costochondral. V. TIETZE.  
 Unna. V. DERMATITIS SEBORREICA.  
 Uña-rótula./ 309  
 Uña-rótula-codo. V. UÑA-RÓTULA.  
 Uñas amarillas./ 83  
 Uñas en tenazas./ 83  
 Uñas mitad y mitad./ 542  
 Urbach-Wiethe./ 83  
 Uremia cardiaca./ 542  
 Uremia prerrenal. V. INSUFICIENCIA PRERRENAL.  
 Uretritis-artritis-conjuntivitis. V. REITER.  
 Uretritis posgonocócica./ 543  
 Urohepático. V. HEPATORRENAL.  
 Urticaria pigmentosa./ 83  
 Usher./ 418  
*Uterus bipartitus solidus rudimentarius cum* vagina sólida. V. MAYER-ROKITANSKY-KÜSTER-HAUSER.  
 Uveítis-artritis reumatoidea./ 410  
 Uveomeníngeo./ 411  
 Uveoparotiditis febril. V. HEERFORDT.  
 Uyemura./ 411



## V

Vagoaccesorio. V. SCHMIDT (A.).  
 Vagoaccesorio hipogloso. V. JACKSON.  
 Vago hipogloso. V. TAPIA.  
 Vahlquist-Gasser. V. GRANULOCITOPENIA CRÓNICA DE LA INFANCIA.  
 Vaíl./ 381  
 Valinemia. V. HIPERVALINEMIA.  
 Válvula en paracaídas./ 30  
 Van Bogaert-Bertrand. V. CANAVAN.  
 Van Bogaert-Hozay./ 521  
 Van Buchem./ 310  
 Van Buren. V. PEYRONIE.  
 Van der Hoeve./ 522  
 Van der Woude./ 522  
 Vaquez. V. VAQUEZ-OSLER.  
 Vaquez-Osler./ 239  
 Variante de angina de Prinzmetal. V. PRINZMETAL O ANGINOIDE.  
 Variante de Hurler. V. SCHEIE.  
 Variedad del Duhring-Brock, con adherencias conjuntivas. V. LORTAT-JACOB-DEGOS.  
 Varón estéril./ 200  
 Vasa previa./ 213  
 Vascular. V. MAFFUCCI.  
 Vasculitis nodular./ 84  
 Vasculitis posperfusión pulmonar. V. CONGESTIÓN PULMONAR POSPERFUSIÓN.  
 Vasilev. V. WEIL.  
 Vasovagal. V. CHARCOT-WEISS-BAKER.  
 VATER./ 522  
 Vaughan. V. MIELOFIBROSIS.  
 Vehlinger. V. *CUTIS VERTICIS GYRATA*.  
 Vejiga aganglionar. V. REFLUJO URETERAL PRIMARIO.  
 Vena cava inferior. V. HIPOTENSIÓN EN POSICIÓN SUPINA./ 30  
 Vena cava superior./ 30  
 Venoso de la obesidad. V. CONDORELLI.  
 Verbrycke./ 144  
 Vermis. V. BAILEY-CUSHING.  
 Verner-Morrison. V. CÓLERA PANCREÁTICO.  
 Vernet./ 381  
 Vertical. V. A Y V.  
 Vértice de la órbita./ 411  
 Vértigo cervical. V. COMPRESIÓN DE LA ARTERIA VERTEBRAL.  
 Vesícula de estasis. V. CÍSTICO.  
 Vesícula perezosa. V. CHIRAY.  
 Vesícula remanente. V. MUÑÓN CÍSTICO.  
 Vestibuloauditivo con queratitis no sifilítica. V. COGAN I.  
 Vibración. V. MARTILLO NEUMÁTICO.  
 Vilanova-Aguadé./ 84

Villaret./ 382  
 Vipoma. V. CÓLERA PANCREÁTICO.  
 Virilizantes adrenales. V. ADRENOGENITALES.  
 Virus coxsackie. V. PAROTIDITIS-HERPANGINA.  
 Vitamina D-dependencia. V. RAQUITISMO VITAMINA D-DEPENDIENTE.  
 Vogt-Spielmeyer./ 411  
 Vohwinkel./ 85  
 Volkmann./ 310  
 Vólvulo completo. V. NUDO INTESTINAL.  
 Vólvulo doble. V. NUDO INTESTINAL.  
 Von Basedow. V. GRAVES-BASEDOW.  
 Von Bechterev-Strumpell./ 310  
 Von Bogaert-Nijssen. V. LEUCODISTROFIA METACROMÁTICA DE LA INFANCIA.  
 Von Hippel-Lindau./ 382  
 Von Herrenschwand./ 412  
 Von Meyenburg. V. POLICONDRITIS RECURRENTE.  
 Von Monakov. V. ARTERIA COROIDEA ANTERIOR.  
 Von Recklinghausen./ 382  
 Von Willebrand. V. WILLEBRAND JÜRGENS.

## W

Waardenburg./ 523  
 Waelsch. V. REITER.  
 Wagner./ 523  
 Wagner-Unverricht. V. DERMATOMIOSITIS.  
 Waldenström. V. BING-NEEL y PORFIRIA TIPO SUIZO.  
 Waldenström I./ 240  
 Waldenström II./ 240  
 Wallenberg./ 383  
 Wartenberg. V. BRAQUIALGIA ESTÁTICA PARESTÉSICA.  
 Waterhouse-Friederichsen./ 252  
 Weaver./ 523  
 Weber./ 384  
 Weber-Christian./ 85  
 Weber-Cockaine./ 85  
 Weber-Gubler. V. WEBER.  
 Weech. V. DISPLASIA ANHIDRÓTICA ECTODÉRMICA.  
 Wegner-Bedanar-Parrot. V. PARROT.  
 Weil./ 252  
 Weil-Marchesani. V. MARCHESANI.  
 Weill-Reys-Holmes IV. V. ADIE.  
 Weinberg-Himelfarb. V. FIBROELASTOSIS ENDOCÁRDICA.  
 Weingarten./ 556  
 Weir Mitchel I./ 86  
 Weiss-Baker. V. CHARCOT-WEISS-BAKER.  
 Weissmann-Netter./ 524  
 Werdnig-Hoffmann./ 384  
 Werlhof. V. PÚRPURA DE WERLHOF.

Wermer. V. NEOPLASIA ENDOCRINA MÚLTIPLE TIPO I.  
 Werner./ 524  
 Wernicke (K.)/ 385  
 Wernicke en la infancia. V. LEIGH.  
 Wernicke-Korsakoff. V. WERNICKE (K.).  
 Westphal. V. PARÁLISIS PERIÓDICA FAMILIAR.  
 Westphal-Piltz./ 385  
 Westphal-Strumpell. V. WILSON.  
 Whiplash./ 311  
 Whipple./ 144  
 White. V. DARIER-WHITE.  
 Whitfield./ 86  
 Whittmaak-Ekbom./ 532  
 Widal-Ravaut./ 240  
 Wiedemann I. V. EMBRIOPATÍA POR TALIDOMIDA.  
 Wiedemann-Beckwith. V. BECKWITH-WIEDEMANN.  
 Wilfred-Harris./ 386  
 Wilkie. V. ARTERIA MESENTÉRICA SUPERIOR.  
 Willebrand Jürgens./ 241  
 William-Plumbe./ 86  
 Williams./ 200  
 Wilson./ 145  
 Wise. V. MUCHA-HABERMAN.  
 Wiskott-Aldrich./ 265  
 Witkop-Von Sallmann./ 86  
 Witt. V. HAYEM-FABER.  
 Wolf. V. MONOSOMÍA 4p.  
 Wolff-Parkinson-White./ 31  
 Wright. V. AGUJERO TORÁCICO.  
*Wrinkling skin.* V. PIEL ARRUGADA.  
 Wyburn-Mason./ 386  
 Wyllie-Schlesinger. V. ABDOMINALGIA PERIÓDICA.

## X

Xantoma familiar. V. HIPERBETALIPOPROTEINEMIA.  
 Xantoma tuberoso simple. V. HIPERBETA-LIPOPRO-TEINEMIA.  
 Xantomatosis cutánea no diabética. V. RETICULOHISTIO-  
 CITOSIS MULTICÉNTRICA.  
 Xeroderma pigmentaria con componente neurológico y  
 tumor maligno. V. DE SANCTIS-CACCHIONE.  
 Xerodermia. V. ICTIOSIS VULGAR DOMINANTE.  
 Xerodermia idiocia. V. DE SANCTIS-CACCHIONE.  
 Xifodalgia. V. APÉNDICE XIFOIDES.

## Y

Yeyunal. V. *DUMPING* POSGASTRECTOMÍA.  
 Yeyunitis ulcerativa crónica no granulomatosa./ 145  
 Yeyuno-ileítis ulcerativa crónica inespecífica. V. YEYUNITIS  
 ULCERATIVA CRÓNICA NO GRANULOMATOSA.  
 Young-Paxson./ 213  
 Youssef./ 214

## Z

Zahorsky V. AFTOSIS.  
 Zanca./ 146  
 Zeek. V. KUSSMAUL-MAIER.  
 Zellweger./ 524  
 Zieve./ 146  
 Zinsser-Engmanm-Cole./ 525  
 Zollinger Ellison./ 146  
 Zoon./ 87

## BIBLIOGRAFÍA GENERAL

---

- Adams, R.D. and M. Víctor: Principles of Neurology. Ed. 5. Mc Graw-Hill, New York 1994.
- Aimes, A.: Maladies et syndromes rares ou peu connus. Description clinique. Répertoire des signes et liste des noms propres. Ed. 3. Masson. Paris, 1964.
- Ballenger, J.J.: Enfermedades de la nariz, garganta y oído. Editorial Jims. Barcelona, 1972.
- Beary III, JF: Manual de reumatología y trastornos ortopédicos ambulatorios. Diagnóstico y terapéutica. Salvat. Barcelona, 1984.
- Beck, K y R. Llanio: Atlas en colores de laparoscopia. Ed. 3. Editorial Ciencias Médicas. Ciudad de La Habana, 1991.
- Berendes, J.: Tratado de Otorrinolaringología. Editorial Científico Técnica. Barcelona, 1969.
- Blick, S.S.; R.J. Brumback, *et al.*: "Compartment syndrome in open tibial fractures". J. Bone Joint-Surg., 68:1348-1353, 1986.
- Bockus, H.L.R. *et al.*: Gastroenterología. Ed 5. Salvat. Barcelona, 1995. 4t.
- Butterworth, T and L.P. Streat. Manual of dermatologic syndromes. McGraw-Hill Book, New York, 1964.
- Cecil, R.L.: Tex book of medicine. Ed. 20. W. Sanders, Philadelphia, 1996. 2v.
- Champney. B.: Síntomas, signos y síndromes: definición y descripción. Doyma. Barcelona, 1981.
- Cruz Hernández, M.: Pediatría. Ed 5. Espaxs. Barcelona, 1983. 2t.
- Díaz-Rubio, M. D. Espinós: Medicina Interna. Editorial Médica Panamericana. Madrid. España, 1996. 2v.
- Durham, R.H.: Encyclopedia of medical syndromes. Paul B. Hoeber. New York, 1960.
- Eisenburg, J.: Diagnóstico diferencial de los síntomas y síndromes gastrointestinales: signos y síntomas digestivos. Ancora, D.L. Barcelona, 1992. 4v.
- Farreras P. y C. Rosman Medicina interna Ed. 13 Ancora DL. Barcelona. España. 1996.
- Geeraets, W.J.: Ocular syndromes. Lea and Febiger. Philadelphia, 1965.
- Gorlin, R.J., and J.J. Pindbore: Syndromes of the head and neck. McGraw-Hill Book. New York, 1964.
- Guillén Llera, F.: Síndromes y cuidados en el paciente geriátrico. Masson. Barcelona, 1994.
- Harrison, T.R.: Principles of internal medicine. Ed. 14. McGraw-Hill. New York, 1997.
- Jaso Roldán, E.; R. Gracia Bouthelier y E. Jaso Cortés: Síndromes pediátricos dismorfogénicos. Ediciones Norma. Madrid, 1982.
- Kerdel-Vegas, F. y O. Adamicska: Diccionario de síndromes. Editorial Científico Médica. Barcelona, 1967.
- Leiber, B. y G. Olbrich: Le sindromi cliniche. Piccin Nuova Libreria. Padova, 1973.
- Llanio Navarro, R *et al.*: La mejor arma del médico en el diagnóstico de las enfermedades. Editorial Pueblo y Educación. Ciudad de la Habana, 1987.
- \_\_\_\_\_. Gastroenterología: principios básicos y pruebas diagnósticas. Editorial Pueblo y Educación. Ciudad de La Habana, 1991.
- \_\_\_\_\_. Laparoscopia en urgencias. Ed. 2 Editorial Pueblo y Educación. Ciudad de La Habana, 1998.
- \_\_\_\_\_. Manual de procedimientos de diagnóstico y tratamiento. Editorial Pueblo y Educación. Ciudad de La Habana, 1989.
- \_\_\_\_\_. Parasitosis intestinal. Editorial Pueblo y Educación. Ciudad de La Habana, 1988.
- \_\_\_\_\_. Propedéutica clínica y fisiopatología. Editorial Pueblo y Educación. Ciudad de La Habana, 1996.
- Lunceford, E.M. Jr.: "The peroneal compartment syndrome". Sout herm Med. J., 58:621-623, 1965.
- Magalini, S.I., and S.C. Magalini: Dictionary of medical syndromes. Ed. 4. Lippincott-Raven. Philadelphia, 1997.
- Martin, E.: Síndromes de malabsorción. Ciba. Barcelona, 1970.
- Matsem, F. A.: Compartment Syndromes. Gune & Stratton. New York, 1980.
- Montoro Huguet, M. *et al.*: Principios básicos de Gastroenterología para médicos de familia. EDIKA MED, Laboratorios Almirall. Barcelona, 1997.
- Mubarack, S.J.; C.A. Owen *et al.*: "Acute compartment syndromes: diagnosis and treatment with the aid of the wick catheter". J. Bone Joint Surg., 60A: 1091-1095, 1978.
- Nelson, W.E.: Tratado de Pediatría. Editorial Interamericana. Madrid, 1992. 2v.

- Newell, F.W.: Ophthalmology: principles and concepts. Ed. 8. Mosby. St. Louis, 1996.
- Paparella, Michel, M.: Otorrinolaringología. Ed. 3. Editorial Panamericana. Bogotá, 1994. 4v.
- Price's, B.: Medicina interna. Espaxs. Barcelona, 1982.
- Reszel, P. A.; J. M. Janes and J.A. Spittel, Jr.: "Ischemic necrosis of the peroneal musculature: A lateral compartment syndrome; report of a case". Proc. Staff Meet. Mayo Clinic, 38:130-136, 1963.
- Robertson, W. E. and H.F. Robertson. Diagnostic signs, reflexes and syndromes, standardized. Ed. 3. F.A. Davis. Philadelphia, 1947.
- Rodes Teixidor, J. J. Guardia Masso: Tratado de medicina interna. Editorial Masson, Barcelona, 1997 2v.
- Rook, A.: Textbook of dermatology. Davis. Philadelphia, 1968.
- Slocum, D.B.: "The shin splint syndrome". Amer. J. Surg., 114:875-881, 1967.
- Stein, J.H.: Internal medicine. Ed. 4. Mosby. St. Louis, 1994.
- Taybi, H. and R.S. Lachman: Radiology of syndromes, metabolic disorders and skeletal dysplasias. Ed. 4. Mosby. St. Louis, 1996.
- Vázquez Mata, G.: Grandes síndromes en medicina interna: enfermo de alto riesgo. Universidad de Granada, Granada, 1996.
- Vym Adair, O. y E.P. Havranek: Claves en cardiología. Ed. 1. en español Mosby-Doyma Libros. Barcelona, 1996.
- Wintrobe, M.M.: Clinical hematology. Ed. 9 Lea Febiger. Philadelphia, 1993.
- Yanoff, M. and B.S. Fine: Ocular pathology. Ed. 4. Mosby. St. Louis, 1996.