



INSTITUTO MEXICANO DEL SEGURO SOCIAL
 CENTRO DE INVESTIGACION BIOMEDICA DE OCCIDENTE
 DIVISION DE GENETICA

Guadalajara, Jal., Junio 20, 2008.

NOMBRE: Jose

RESUMEN CLINICO

Paciente masculino de 4 años de edad, que es producto de la G3, madre de 38 años sana y padre de 37 años sano, consanguíneos (en segundo grado). Con antecedente por rama materna (abuela) de enfermedad metabólica (no especificada, con RPM) en dos tíos y dos tíos abuelos maternos. Dos hermanos finados en el primer mes de vida (pble. Enf. Metabólica con hepato-esplenomegalia). Cuenta con un hermano de 2 años 6 meses sano.

Embarazo normoevolutivo de término, cesárea electiva, peso 3450 gr, talla 52 cm, Apgar 9/9. Su desarrollo psicomotor fue normal hasta los 10 meses; con control de esfínteres a los 3.5 años. Habla con palabras aisladas (no se entiende bien), no puede mantener un diálogo. Hernioplastia inguinal a los 18 meses.

Padecimiento actual: Lo inicia a los 10 meses de edad con alteraciones en la marcha (de puntas y en varo) además de contracturas de dedos de ambas manos (mano en garra). Acuden con facultativo permaneciendo en observación. Persisten contracturas en manos, además de codos, rodillas y alteraciones en la marcha más evidentes. Acuden con Neurólogo quien diagnostica Mucopolisacaridosis.

Biopsia de piel (normal), Tamiz metabólico: cuantificación de glucosaminoglicanos 0.249 mg/dl (nl hasta 0.135 mg/dl), Ch-6S y Ch4S (++++). Cuantificación de Iduronato 2 sulfatasa: 0 (rango 0.05- 2nmol/21hr). Ultrasonograma abdominal (nov 06) normal.

EXPLORACIÓN FISICA: Peso 23 kg (97 pct), talla 1.03 mt (50 pct), P. Cefálico 52 cm (90 pct). Aparente macrocefalia

Diagnóstico Definitivo: **Síndrome Hunter**

Comentario:

El Síndrome Hunter se hereda como una enfermedad recesiva ligada al cromosoma X (OMIM 309900). La anomalía metabólica que origina éste síndrome es la deficiencia de la enzima iduronato 2 sulfatasa, este déficit lleva a una acumulación de mucopolisacáridos

IMSS

SEGURIDAD Y SOLIDARIDAD SOCIAL