

SÍNDROME DE LOUCKS-INNES: LA IMPORTANCIA DEL MANEJO MULTIDISCIPLINAR

Autores: M^a Teresa Navarro Esteban*, Francisco Hernández Fuentes*, Aránzazu Nicolás Martínez*, Juan Francisco Collado Caparrós **, Mari Cruz León León**, María Juliana Ballesta Martínez**, Pedro Enrique Móndejar López**, Helena Alarcón Martínez**, Moisés Sorli García**, María Teresa Montero Cebrián**

* Médicos Residentes de Pediatría del Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca

** Médico Adjunto de Pediatría del Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Loucks-Innes es una entidad poco frecuente caracterizada por múltiples anomalías congénitas, dismorfia craneofacial, estatura corta, anomalías ectodérmicas, retraso en el desarrollo y discapacidad intelectual.

CASO CLÍNICO

Recién nacido con diagnóstico prenatal de tetralogía de Fallot, genitales ambiguos, agenesia parcial de vermis e hipotelorismo.

Antecedentes familiares: 3 abortos tardíos, uno de ellos con malformación de Dandy Walker, agenesia de cuerpo calloso y cardiopatía. No consanguinidad.

Nace a término precisando ventilación no invasiva por distrés respiratorio durante 3 días. A la exploración destaca trigonocefalia, microftalmia, escaso pelo en cejas y pestañas ausentes, camptodactilia, superposición de 1º-2º dedo bilateral en pies y micropene con escroto hipoplásico (imágenes 1,2 y 3).

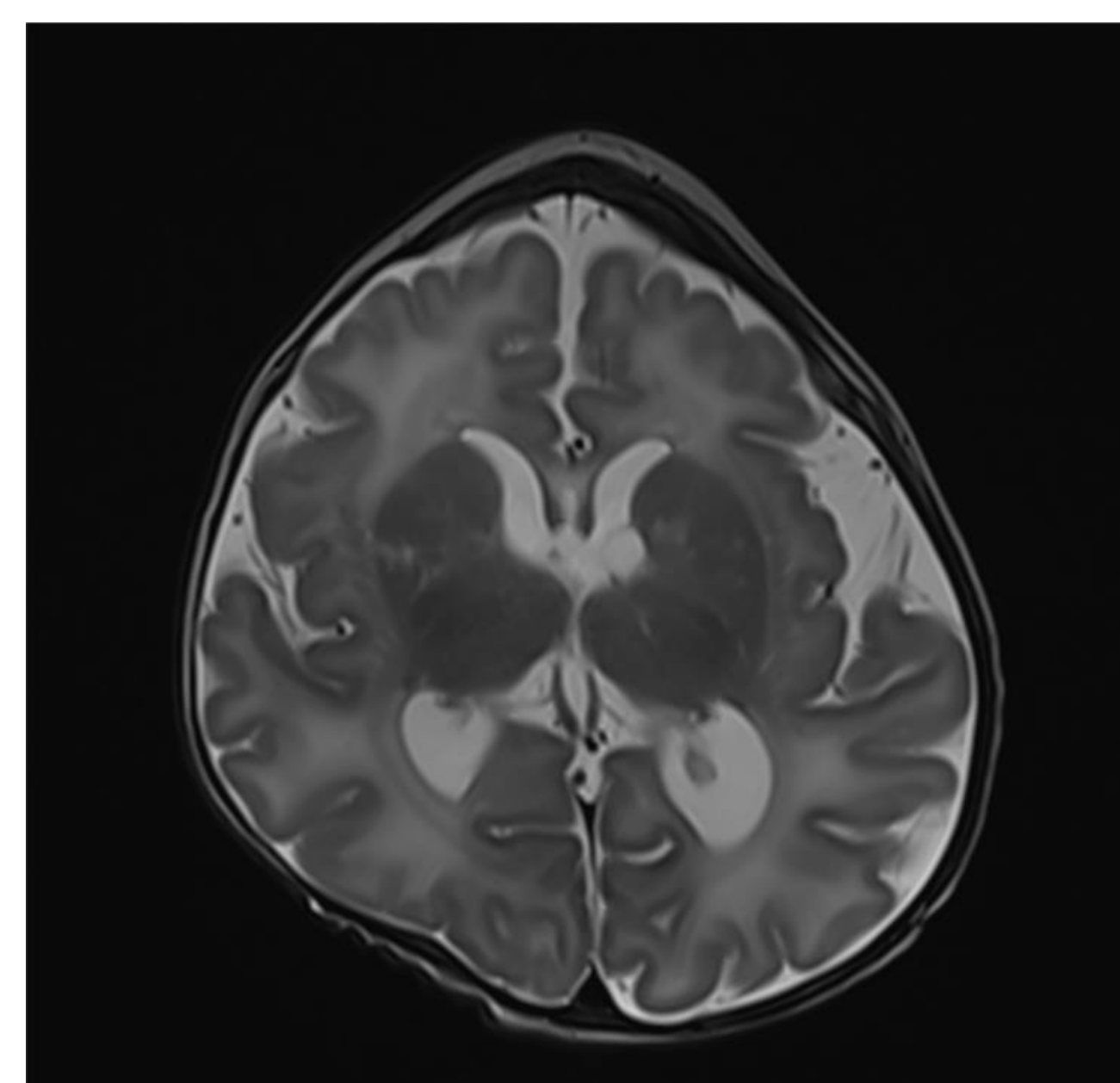


Imagen 4

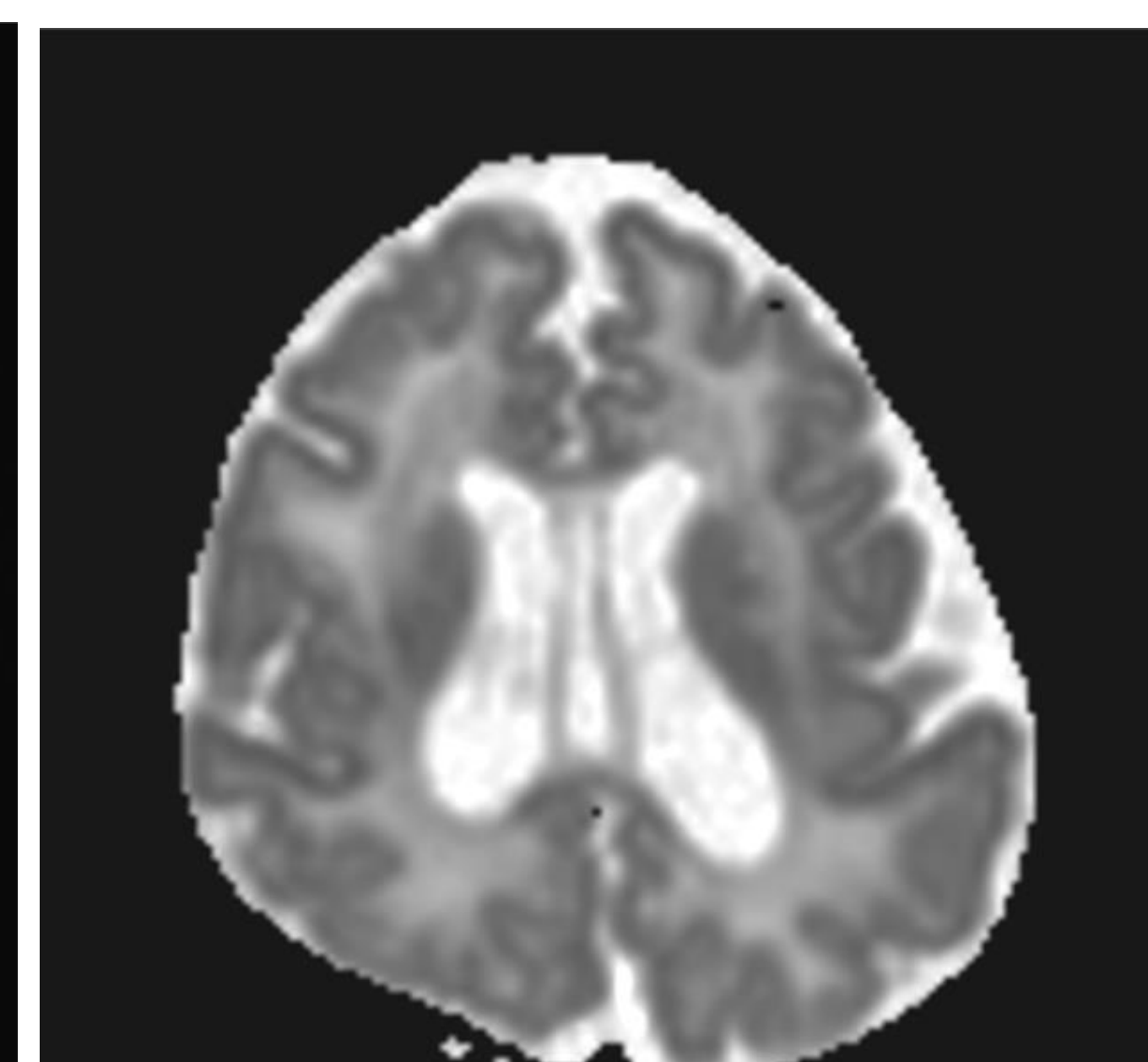


Imagen 5

A los 10 días de vida desarrolla insuficiencia respiratoria de tipo mixto, detectándose bronquiectasias leves en tomografía computerizada (TC) y traqueobroncomalacia. Ante necesidades persistentes de oxígeno, se realiza cateterismo con detección de hipertensión pulmonar moderada. Ingresa en UCIP para control y se extuba precisando reintubación en 48 horas por insuficiencia respiratoria mixta y miopatía grave asociada con dependencia de ventilación mecánica invasiva.

Desde genética informan de mutación en el gen DPH1 responsable del síndrome de Loucks-Innes y se amplía el estudio de miopatías (pendiente de resultado). Se completan pruebas complementarias detectando ceguera prequiasmática derecha, cofosis bilateral y retraso-alteración en la mielinización cerebral (imágenes 4 y 5). Se realiza sesión multidisciplinar decidiendo adecuación del esfuerzo terapéutico por mal pronóstico. Se intenta extubación desarrollando de nuevo insuficiencia respiratoria grave mixta a pesar de medidas de confort y el paciente fallece.

DISCUSIÓN

Solo se han descrito 18 casos en la literatura con el síndrome de Loucks-Innes. El 100% presenta discapacidad intelectual, dismorfia craneofacial y pelo escaso con afectación de manos y pies. Nuestro paciente presentaba fenotipo compatible, junto con afectación cardíaca descrita en el 44% de los casos. Únicamente un caso precisó ventilación invasiva al nacimiento por traqueobroncomalacia sin complicaciones. En relación con la mortalidad precoz, solo 3 pacientes consanguíneos fallecieron entre los 8 meses y los 4 años. A nivel neurológico 55% presentan epilepsia y 82% malformaciones del sistema nervioso central, pero no ceguera ni sordera. El 57% tenía hipotonía, sin asociar miopatía. A pesar del diagnóstico genético compatible, nuestro paciente presentaba una situación de extrema gravedad con patologías concomitantes no descritas en la literatura. En estas situaciones, la colaboración multidisciplinar resulta clave para conseguir el máximo beneficio para el paciente.