

SINDROME DE LAWRENCE-MOON-BIEDL

J. MARTÍN CONTRERAS.

Soria.

La escasa frecuencia del síndrome de Lawrence-Moon-Biedl en la clínica, la ausencia de retinitis pigmentosa o pigmentaria, síntoma considerado como cardinal, y la presencia de crisis epilépticas vistas ya por JIMÉNEZ DÍAZ en algunos de sus enfermos, son los motivos que nos llevan a publicar este caso, que reúne todas estas particularidades.

Se trata de un niño de cinco años de edad, J. L. B. L., con la siguiente historia:

A los veintiséis días de su nacimiento presentó un cuadro febril (fiebre de 39° a 40°), con lloro ininterrumpido, sin querer tomar el pecho, que le duró cuatro días, al cabo de los cuales remitió con tratamiento previo de penicilina. Pasado este episodio, ya no le volvieron a ver enfermo sus padres hasta el mes de noviembre del año 1956, en que empezó a tener unos ataques con pérdida de conciencia que fueron calificados de epilépticos por



Fig. 1.

los médicos que le vieron en el pueblo. Eran de instauración brusca y de breve duración, de uno a dos minutos, no iban precedidos de aura y se caracterizaban por convulsiones tónico-clónicas de extremidades superiores e inferiores e incontinencia de esfínteres. Nunca, en ninguna crisis, se ha mordido la lengua ni ha echado espuma por la boca. Después de los ataques se queda muy cansado y se duerme.

El número de estas crisis en el día es muy variable: a veces ha tenido hasta catorce. Desde el comienzo de sus ataques hasta la fecha los ha venido sufriendo sin interrupción, aunque con más frecuencia, según dice la madre, cuando está acatarrado.

Los padres hacen resaltar su gran apetito e intensa sed desde muy pequeño. Siempre está dispuesto a comer y beber, hasta el extremo que en más de una ocasión le han encontrado bebiendo en el pilón de la fuente, en el cacharro de las gallinas, etc.

También los padres han podido apreciar que no ve bien dentro de las habitaciones y a la caída de la tarde.

En sus antecedentes personales cuenta con polidactilia de ambas manos y pies, ya operada; nacido de parto normal, deambulación a los catorce meses y comienzo del habla a los dos años.

En los padres y abuelos no hay ningún antecedente de interés. Tiene tres hermanos sanos. Dos hermanos murieron con polidactilia igual que él: uno, de tuberculosis pulmonar, y el otro, antes de nacer.

En la exploración clínica se ve un niño bien constituido y nutrido con buena coloración de piel y mucosas, sin adenopatías en todas las regiones.

Dientes con intensas abrasiones. En tórax y abdomen nada anormal.

Pene y escroto, normales. No se palpan testículos ni se les hace descender.

En manos y pies se aprecian las cicatrices de la polidactilia operada.

Talla, 1,04 m. Peso, 20 kg.

Es un niño muy rebelde, hace y dice lo que quiere, no obedece y entiende lo más elemental. Oye bien.



Fig. 2.

El análisis de orina no presenta nada anormal.

Se hace la determinación de la edad mental por el test de Florence Goodenough, con el que se obtiene la correspondiente a un niño de tres años.

En la exploración del fondo de ojo, hecha por dos especialistas, no se consigue ver la retinitis pigmentosa.

COMENTARIOS.

Queremos hacer resaltar la ausencia de la retinitis pigmentosa y considerar que no es un síntoma obligado del síndrome que nos ocupa. Algunos enfermos pueden no tener más que una hemianopsia, atrofia simple del óptico, entre sus síntomas oculares.

La presencia de crisis epilépticas en este caso, observadas ya por JIMÉNEZ DÍAZ en los suyos, nos parece de gran interés por lo infrecuentes y tal vez por algún otro motivo que ahora se nos escapa.

RESUMEN.

Se presenta un caso de síndrome de Lawrence-Moon-Biedl sin retinitis pigmentaria y con manifestaciones epilépticas.

REVISIONES TERAPEUTICAS

MENINGITIS AGUDAS (*)

J. MANUEL DE PALACIOS MATEOS

Profesor Adjunto. Clínica Médica Universitaria

Profesor: V. GILSANZ

Las inflamaciones de las leptomeninges son procesos que, sin plantear generalmente situaciones de extrema urgencia, requieren siempre un tratamiento pronto y realizado desde un principio siguiendo un criterio etiológico. Ello presupone la necesidad de:

- 1.º Saber reconocer el síndrome meníngeo.
- 2.º Descartar los síndromes meníngeos no debidos a meningitis.
- 3.º Enfrentados ya con una inflamación meníngea segura, diagnosticar rápidamente su etiología, para lo cual el médico ha de servirse ante todo del cuadro clínico que el enfermo presenta, aunque debe recurrir inmediatamente a los datos de laboratorio, que son los que van a dar certeza al diagnóstico en un gran número de casos.

I) RECUERDO ESQUEMÁTICO DEL SÍNDROME MENÍNCEO

Sus características varían parcialmente (en intensidad, modo de comienzo, síntomas acompañantes, etcétera), según cual sea la causa que lo origina. Pero haciendo abstracción de las peculiaridades propias de cada tipo de meningitis, se puede dibujar, como denominador común de estos estados, el siguiente cuadro.

Existan o no otros síntomas previos, el enfermo comienza a quejarse de cefalea, de localización, unas veces occipital, irradiada al vértex otras, frontal o generalizada. Muchas veces acusan, desde las primeras horas, dolor en el cuello, que desciende a lo largo de la columna vertebral (raquialgia). La intensidad de la cefalea va acentuándose con el transcurso del tiempo, presentando momentos de mejoría y fases de agudización, en las que el dolor llega a hacer gritar al enfermo (grito meníngeo).

Junto con la cefalea, el enfermo tiene fiebre, unas veces alta y con escalofríos (procesos purulentos), otras más moderada.

En las horas o días siguientes (según la rapidez evolutiva del proceso) el estado mental del enfermo se va alterando, presentando momentos de franco delirio y largas fases de obnubilación, durante las cuales o permanecen inertes o se quejan monótonamente.

(*) Capítulo del libro *Las urgencias en Medicina, Cirugía y especialidades*, Edit. Paz Montalvo (en prensa).

De vez en cuando, tienen momentos de lucidez, en los que pueden explicar el carácter de su cefalea y frecuentemente se quejan de diplopia, que les induce a taparse un ojo para evitar la visión doble.

En esta situación, y de modo en ocasiones muy precoz (a veces puede ser el primer síntoma, especialmente en los niños), pueden aparecer convulsiones tónico-clónicas más o menos repetidas, con opistótonos, etc. Presentan también vómitos, secundarios a la hipertensión intracraneal que se va desarrollando. Dichos vómitos son a veces "en tiro de fusil", es decir, bruscos y sin náuseas previas. Pero este carácter falta en muchísimos casos, en los que los vómitos son idénticos a los que puede producir cualquier otra afección. También son frecuentes los vértigos.

Muy característica es la hiperestesia de estos enfermos, que les hace muy desagradable cualquier roce o contacto (gritan al tocarles para cambiarles de postura), así como los ruidos, las luces, etc. La hiperestesia de las mucosas se traduce con frecuencia por picor de nariz, que les hace introducir un dedo en su interior, etc.

Es norma general que exista intenso estreñimiento. Cuando el proceso está muy avanzado, hay a veces incontinencia vesical.

En la exploración, y además de objetivar la fiebre, el estado mental del enfermo, etc., destaca muchas veces un dato que hace que, por simple inspección, pueda sugerirse el diagnóstico de meningitis. Me refiero a la posición de la cabeza, echada hacia atrás, con hiperextensión del cuello. En general, el enfermo adopta el decúbito lateral; cuando a él se une la hiperextensión del cuello y la flexión de las piernas y brazos sobre el tronco, tenemos la clásica postura "en gatillo", tan característica de estos cuadros.

Ante un enfermo febril, que se queja de cefalea (y más aún si ha tenido vómitos, vértigo, diplopia, raquialgia, etc., o si le vemos en esa postura), el médico, sin desdeñar el resto de la exploración, debe investigar inmediatamente si existen los llamados *signos meníngeos*.

Dentro de ellos, el más importante con mucho es la rigidez de nuca, cuya exploración se verifica poniendo una mano en la nuca del enfermo y la otra sobre el esternón e intentando doblarle la cabeza hacia delante, cosa fácil en el sujeto normal, pero imposible en el meníngeo, que, además, acusa dolor a nuestro esfuerzo. Si el enfermo está consciente puede también invitarse a que se toque con el mentón en el pecho, cosa que le es imposible, por lo que intenta hacerlo abriendo la boca. (Signo de LEWINSON.)