Semergen. 2015;41 (Espec Congr):673

Medicina de Familia. SEMERGEN

https://www.elsevier.es/semergen

160/2499 - Síndrome de Lenz: niños grandes

M.S. Piris Santamaría[a], C. Cayón de las Cuevas[b], M.Á. Ruíz Guerra[c], A. Santos Urrutia[c], M.R. Grande Grande[d], S. Pardo del Olmo Saiz[e], F.B. del Rivero Sierra[f], F. Gómez Molleda[g], V. Santos Urrutia[h] y A.I. Martínez Ruiz[i]

[a]Médico de Familia. Centro de Salud Castro Interior. Cantabria. [b]Médico de Familia. Centro de Salud Saja Cabuérniga. Cantabria. [c]Médico de Familia. Centro de Salud Campoo. Cantabria. [d]Médico de Familia. Centro de Salud Rubayo. Medio Cudeyo. Cantabria. [e]Médico de Familia. Centro de Salud Camargo. Cantabria. [f]Médico de Familia. Centro de Salud Alto Asón. Cantabria. [g]Médico de Familia. Centro de Salud Ramales. Cantabria. [h]Médico de Familia. Centro de Salud Arrayanes. Linares. Jaén. [i]Médico de Familia. Centro de Salud Cotolino II. Castro Urdiales. Cantabria.

Resumen

Descripción del caso: Paciente de 30 años diagnosticado de síndrome de Lenz en seguimiento desde la infancia por múltiples especialistas. Empeoramiento del estado general de 2 semanas de duración, tras vacunación antigripal con aumento de expectoración basal, febrícula, tendencia al sueño, decaimiento progresivo. Visto ya en 3 ocasiones en urgencias hospitalarias etiquetado de cva complicado con bronquitis y otitis y tratado con varias tandas de antibióticos (claritromicina, amoxi-clavul). La madre no refiere alteración en la micción ni en el hábito intestinal. Vómitos tras ingesta desde hace 48h.

Exploración y pruebas complementarias: Tª 36,9º. TA 120/70. Delgado. Bien hidratado. Normocoloreado. Tendencia al sueño, apatía, quejoso en toda la exploración. Precisa ayuda para la deambulación por la debilidad, habitualmente silla de ruedas. Meningeos negativos, CyC: muguet oral, no adenopatías, Otoscopia N, ACP: MV aceptable, Abd: no mueca dolorosa a la palpación, pero defensa voluntaria, ruidos aumentados. TR: heces en ampolla. Dado el estado general se deriva al hospital para estudio. Analíticas: HRF, BQ, PCR N. Amilasa N. Rx Tx no condensaciones. Rx Abd: gran fecaloma en recto, gran dilatación rectal y edema de asas colónicas. Mejoría importante tras 2 enemas de limpieza con emisión de gran cantidad de heces. Se

1138-3593 / © 2015 Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN). Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

deriva para control por Digestivo para descartar malformaciones digestivas asociadas a su patología de base.

Juicio clínico: Dolor abdominal secundario a fecaloma, en paciente con estreñimiento crónico.

Diagnóstico diferencial: DD dolor abdominal agudo. Estreñimiento.

Comentario final: El síndrome de Lenz (síndrome del ojo de gato) se trata de un síndrome hereditario ligado al cromosoma X que se caracteriza por presentar microftalmia (97%) o anoftalmia, coloboma y cataratas, incluye además anomalías esqueléticas o digitales, retraso mental (90%), trastorno de crecimiento, hipoplasia renal, criptorquidismo, cardiopatías congénitas, atresias digestivas. El retraso mental se da en 90% de los casos, aunque puede ser moderado, la visión está muy afectada. La esperanza de vida es normal siempre que no existan anomalías internas graves. Tratamiento individual, según los defectos asociados. Como todo síndrome que asocie retraso mental, al igual que en niños la anamnesis al cuidador y sobre todo una exploración general detallada son fundamentales en su manejo. El estreñimiento es un cuadro clínico muy frecuente en nuestras consultas, en principio de fácil abordaje y por tanto fácil de obviar en ciertos casos la exploración y las pruebas complementarias pero en ocasiones puede ser causa de múltiples molestias llegando a producir cuadros graves.

BIBLIOGRAFÍA

1. Navarro Piera J, García-Delpech S,Verdejo Gimeno C, Soriano Lafarga A, Campany Ros L, Medina Rivero FJ. Síndrome de Lenz. Aech Soc Canr Oftl. 2003;14:99-103.

2. García García JI, Ventura Perez M, Peña Forcada E, Domimgo Regany E. Dolor abdominal Urgente; diagnóstico diferencial del estreñimiento. Semergen. 2014;40(3): e51-56.

1138-3593 / © 2015 Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN). Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.