



REVISTA CHILENA DE PEDIATRÍA

www.elsevier.es/rchp



CASO CLÍNICO

Síndrome H: primer caso pediátrico reportado en América Latina

Hugo Hernán Abarca Barriga^{a,*}, Milana Trubnykova^a, Victoria Polar Córdoba^b, Katherine Joyce Ramos Diaz^c y Nélida Aviles Alfaro^d

^a Servicio de Genética y Errores Innatos del Metabolismo, Instituto Nacional de Salud del Niño, Lima, Perú

^b Departamento de Endocrinología Pediátrica, Hospital Nacional Cayetano Heredia, Lima, Perú

^c Departamento de Pediatría, Hospital Regional de Lambayeque, Chiclayo, Perú

^d Departamento de Endocrinología, Hospital Nacional Arzobispo Loayza, Lima, Perú

Recibido el 29 de agosto de 2015; aceptado el 20 de marzo de 2016

PALABRAS CLAVE

Síndrome H;
Tumores testiculares;
Hiperpigmentación con hipertrichosis;
Gen *SLC29A3*;
Hipoacusia

Resumen

Introducción: El síndrome H es una enfermedad genética extremadamente rara de compromiso multisistémico, el cual clínicamente puede ser reconocido de forma precoz, ofreciendo de manera oportuna un seguimiento, tratamiento específico y asesoramiento genético.

Objetivo: Presentar un caso con características «típicas del síndrome H» para favorecer su identificación precoz.

Caso clínico: Varón de 8 años de edad, evaluado por tumores testiculares, lesiones dérmicas tipo hiperpigmentación con hipertrichosis, retraso del lenguaje, talla baja, deformidades articulares, hipoacusia neurosensorial bilateral, anemia, hipergammaglobulinemia y alteraciones óseas. En los estudios histológicos de la piel y las masas testiculares se observó infiltración linfoplasmocitaria. El secuenciamiento del gen *SLC29A3* detectó una mutación homocigota c.1087 C>T (p.Arg363Trp; rs387907067) concluyente con el síndrome H, la cual ha sido reportada previamente.

Conclusiones: Este es el primer caso reportado en Latinoamérica del síndrome H, cuyas características descritas son parte del espectro clínico. El hallazgo clínico principal, que orienta al diagnóstico, es la hiperpigmentación acompañada de hipertrichosis.

© 2016 Sociedad Chilena de Pediatría. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

* Autor para correspondencia.

Correos electrónicos: habarca@insn.gob.pe, hernanabar@yahoo.es (H.H. Abarca Barriga).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.rchipe.2016.03.006>

0370-4106/© 2016 Sociedad Chilena de Pediatría. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Cómo citar este artículo: Abarca Barriga HH, et al. Síndrome H: primer caso pediátrico reportado en América Latina. Rev Chil Pediatr. 2016. <http://dx.doi.org/10.1016/j.rchipe.2016.03.006>

KEYWORDS

H syndrome;
Testicular tumours;
Hyperpigmentation
with hypertrichosis;
SLC29A3 gene;
Sensorineural hearing
loss

H syndrome: First reported paediatric case in Latin America

Abstract

Introduction: H Syndrome is an extremely rare genetic disease, with a multisystemic character and which can be identified in early childhood, offering the opportunity of specific treatment and genetic counselling.

Objective: To present a clinical case with "typical" characteristics of H Syndrome.

Clinical case: The case is presented of an 8-year-old male patient who presented with testicular tumours and skin lesions characterised by hyperpigmentation with hypertrichosis, language delay, short stature, and joint deformities. He also presented with bilateral sensorineural hearing loss, anaemia, hypergammaglobulinaemia, and bone disorders. Histopathology studies of the skin and testicular masses reported lymphoplasmacytic infiltration. Sequencing analysis of gene *SLC29A3* showed the homozygote mutation c.1087 C>T (p.Arg363Trp; rs387907067).

Conclusions: These findings are consistent with H syndrome, and this is the first reported case in Latin America. The key to the diagnosis is the finding of hyperpigmentation with hypertrichosis. © 2016 Sociedad Chilena de Pediatría. Published by Elsevier España, S.L.U. This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Introducción

El síndrome H (*MIM 602782*) es una enfermedad genética extremadamente rara de compromiso multisistémico. Sus principales características son hipoacusia, hiperglucemia, anomalías cardíacas, hipertrichosis, hepatomegalia e hipogonadismo^{1,2}. El rasgo distintivo de la enfermedad es la hiperpigmentación cutánea acompañada de induración e hipertrichosis, que inicialmente aparece en la región interna de los muslos y en las crestas tibiales, pero a veces puede ser generalizada¹.

Histológicamente en las lesiones se observa un denso infiltrado dérmico y subcutáneo, compuesto principalmente por los histiocitos CD681, posteriormente sustituido por fibrosis³. Además, una característica común es la emperipolesis (presencia de neutrófilos y linfocitos en el citoplasma de otras células)⁴.

En el año 2008 se implicó el gen *SLC29A3* como responsable de la genodermatosis autosómica recesiva denominada síndrome H². El gen *solute carrier family 29 (nucleoside transporter), member 3* codifica una proteína transportadora de nucleósidos (ENT3) y análogos, localizada en los lisosomas y la membrana mitocondrial interna^{3,5,6}.

Las mutaciones del gen *SLC29A3* producen la enfermedad conocida en *Mendelian Inheritance in Man* como síndrome de histiocitosis-linfadenopatía plus, el cual incluye dentro de su espectro fenotípico el síndrome H, así como la histiocitosis Faisabad, enfermedad Rosai-Dorfman y disostoesclerosis, entre otras⁷. El gen *SLC29A3* parece estar implicado en un gran espectro fenotípico, por lo que se debe impulsar a los médicos a estudiarlo, para la detección incluso en cuadros clínicos leves⁸.

Los síntomas y signos mencionados son características «típicas» del síndrome H, lo cual hace que sea fácilmente identificable, teniendo como intención principal el diagnóstico precoz y el poder ofrecer un seguimiento y tratamiento más oportuno, así como entregar un asesoramiento genético exacto, considerando que el riesgo de recurrencia es del 25%.



Figura 1 Mácula hiperocrómica de bordes irregulares (hiperpigmentación) que afecta casi la totalidad de la región medial del muslo y que se extiende hacia la región anterior (bilateral).

Nuestro objetivo es presentar un caso con características «típicas» del síndrome H, para favorecer su identificación precoz, y ofrecer un seguimiento y tratamiento más oportuno, así como entregar un asesoramiento genético.

Caso clínico

Paciente varón de 8 años de edad, quien desde los 5 años presentó tumoraciones indoloras en ambos testículos. A los 7 años aparecieron lesiones hiperpigmentadas en incremento del tamaño al nivel de los muslos (*fig. 1*), asociadas a talla baja, retraso del lenguaje, aumento de volumen de las articulaciones, anemia e hipoacusia neurosensorial bilateral. Sin antecedentes prenatales de importancia, nacido de parto vaginal, domiciliario, con un peso de 2.000 g. Con historia de retraso del desarrollo psicomotor.

Ambos padres procedían de caseríos aledaños del Cerro Mocho, capital del distrito de Escudero, Provincia de

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/8813681>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/8813681>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)