

# Mucopolisacaridosis o Síndrome de Hunter. Presentación de un caso

REMIJ 2012;13(1):148-153

## *Mucopolysaccharidosis or Hunter syndrome. A case report*

*Dr. Xidix Toirac Cabrera<sup>1</sup>, Dr. Luis Corvea Hernández<sup>2</sup>*

<sup>1</sup> *Especialista de Primer Grado en Reumatología. Profesor Instructor de Medicina Interna*

<sup>2</sup> *Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral y Medicina Natural y Tradicional. Profesor Instructor de Medicina General Integral*

### **RESUMEN:**

Se realiza la presentación de un caso interesante de unos de los tipos de mucopolisacaridosis, específicamente de un Síndrome de Hunter. El paciente acude a consulta desnutrido, es originario de una etnia de la Amazonía venezolana llamada Yanomami, en Puerto Ayacucho. El paciente fue intervenido quirúrgicamente de la hernia umbilical que tenía, se mejoró su estado nutricional y se compensó su hepatopatía, se le da el alta médica en mejores condiciones. Se hace esta presentación con el objetivo de dar a conocer a estudiantes y profesionales de la salud mediante fotos que ilustran las características físicas de un paciente con Síndrome de Hunter, además por ser un caso poco visto en la práctica médica.

**Palabras clave:** Mucopolisacaridosis, Síndrome de Hunter

### **SUMMARY**

It makes the presentation of an interesting case of some of the types of mucopolysaccharidoses, specifically a Hunter syndrome. The patient comes to see malnourished, is from an ethnic group of the Venezuelan Amazon Yanomami call in Puerto Ayacucho. The patient underwent surgery for an umbilical hernia that had, improved nutritional status, and offset your liver, you are given a medical discharge

in better condition. This presentation is made in order to inform students and health professionals with photos that illustrate the physical characteristics of a patient with Hunter syndrome, also to be a rare event seen in medical practice.

**Keywords:** Mucopolysaccharidosis, Hunter Syndrome

## INTRODUCCIÓN

Se hace esta presentación con el objetivo de dar a conocer a estudiantes y profesionales de la salud mediante fotos que ilustran las características físicas del paciente, además por ser un caso poco visto en la práctica médica. El paciente acude desnutrido y es originario de una etnia de la Amazonía. Puerto Ayacucho, Estado Amazonas, Venezuela.

El Síndrome de Hunter es una enfermedad genética determinada por una mutación en el cromosoma X en la región Xq25-q27 que afecta la función normal de la enzima Iduronato sulfatasa, esencial para el fragmentación de dos mucopolisacáridos, dermatansulfato y heratansulfato que provoca la acumulación citoplasmática de mucopolisacáridos.<sup>1, 2</sup>

Se transmite por herencia autosómica recesiva ligada al sexo y se observa en varones.<sup>1-4</sup>

### *Clínica*

Las características clínicas se instalan progresivamente.<sup>1-3</sup>

1. Facies tosca, no se diferencia mucho de síndrome de Hurler.
2. Piel engrosada.
3. Hernia umbilical.
4. Hepato-esplenomegalia.

5. Giba.
6. Base nasal ancha.
7. Baja talla.
8. Rigidez articular.

#### Exámenes paraclínicos

*Radiología:* Signos de disostosis ósea parecidos a los del síndrome Hurler.<sup>4</sup>

Pruebas metabólicas de orina: Azul de toluidina positivo, excreción de dermatansulfato y heparansulfato.<sup>1,2</sup>

Estudio en suero: Disminución de iduronato-sulfatasa<sup>1-4</sup>

#### **PRESENTACIÓN DEL CASO:**

Paciente de la etnia Yanomami, de 18 años de edad que es traído al hospital José Gregorio Hernández del Estado Amazonas, Venezuela; por presentar un aumento de volumen del abdomen, el cual se correspondía con una hernia umbilical. (Anexo 1)

#### Examen físico

1. Baja talla (1,04 metros de estatura)
2. Desnutrido
3. Facies tosca
4. Base nasal ancha
5. Hernia umbilical (6 cm de diámetro)

6. Giba
7. Piel engrosada
8. Hepato- esplenomegalia
9. Disostosis en huesos del brazo (Húmero)

El paciente fue intervenido quirúrgicamente de la hernia umbilical con buena recuperación, fue mejorado su estado general nutricional, se compensó su hepatopatía y se le dio el alta médica con buen estado general.

#### **REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS**

1. LLanio R. Síndromes. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2005; 476-477.
2. Hunter C. A rare disease in two brothers. Proc Roy Soc Med. 1917;10:104-116.
3. Leray JG, Crocker AC. Clinical definition of the Hurler-Hunter phenotypes. A review  
of 50 pacientes. Am J Dis Child. 1966;112:518-530.
4. Sjoberg, I. Hunter's syndrome: A deficiency of L-iduronosulfate sulfatase. Biochem  
Biophys Res Commun. 1969;54:11-25.

**Anexo 1. Imágenes 1 a la 3. Paciente con Síndrome de Hunter**

**Imagen 1**



**Imagen 2**



Imagen 3

