

Síndrome de Rud: observación de un nuevo caso

D. Crespo Marcos, P. Chimenti Camacho, M. Echeverría Fernández, M.D. Rodríguez Arnao, A. Rodríguez Sánchez

Unidad de Metabolismo y Desarrollo. Departamento de Pediatría. Hospital General Universitario «Gregorio Marañón». Madrid

Resumen

La asociación de la tríada oligofrenia, ictiosis congénita e hipogonadismo constituye el síndrome de Rud, entidad con muy pocos casos en la literatura médica mundial. Se han descrito en estos pacientes otras alteraciones menos frecuentes, como crisis convulsivas, epilepsia, talla baja, retinitis pigmentosa, polineuropatía hipertrófica o sordera neurosensorial. Forma parte de los denominados síndromes neurocutáneos queratósicos, junto con otros mejor definidos, como el síndrome de Sjögren-Larsson o la enfermedad de Refsum. Se expone el caso de un paciente de 13 años de edad, con criterios clínicos compatibles con el síndrome de Rud, que asocia una agenesia renal unilateral y un sarcoma de partes blandas.

Palabras clave

Síndrome de Rud, oligofrenia, ictiosis congénita, hipogonadismo, síndromes neurocutáneos queratósicos

Abstract

Title: Rud's syndrome: report of a new case

The triad of oligophrenia, congenital ichthyosis and hypogonadism constitutes Rud's syndrome, an entity that is rarely reported in the world medical literature. Other less common features such as seizures, epilepsy, short stature, retinitis pigmentosa, hypertrophic polyneuropathy or neurosensory hearing loss have also been reported in these patients. Rud's syndrome is one of the so-called keratotic neurocutaneous syndromes, which include other better defined entities such as Sjögren-Larsson syndrome and Refsum disease. We report the case of a 13-year-old boy who met the clinical criteria for Rud's syndrome, which was associated with unilateral renal agenesis and the development of a soft tissue sarcoma.

Keywords

Rud's syndrome, oligophrenia, congenital ichthyosis, hypogonadism, keratotic neurocutaneous syndromes

Introducción

El síndrome de Rud es una entidad rara, caracterizada por la asociación de ictiosis, retraso mental, hipogonadismo y talla baja. Se presenta el caso de un varón de 13 años de edad, monorreno y diagnosticado de un sarcoma sinovial, que cumple los criterios diagnósticos del citado síndrome.

Caso clínico

El paciente fue remitido a la consulta de metabolismo y desarrollo para estudio de talla baja e hipogonadismo.

Antecedentes personales

Ingresado en periodo neonatal por hiperbilirrubinemia no isoimmune. Ictiosis lamelar congénita (figura 1) confirmada mediante biopsia cutánea. Orquidopexia a los 2 años por *testes* «en ascensor». Agenesia renal derecha, con infecciones del tracto urinario de repetición y función renal normal. Sarcoma sinovial monofásico de grado II en el muslo izquierdo diagnosticado a los 12 años, en remisión completa tras el tratamiento efectuado según el protocolo MMT-95, por lo que había recibido quimioterapia, radioterapia intraoperatoria y exéresis quirúrgica.

Antecedentes familiares

Hermana de 19 años con artrogriposis y microcefalia, sin otros antecedentes de interés para el caso.



Figura 1. Ictiosis lamelar congénita

Exploración

Peso: 40,5 kg (p25-50); talla: 137,5 cm (<p3); presión arterial: 110/63 mmHg; xerosis con descamación generalizada; volumen testicular de 1,5 mL; estadio I según la escala de Tanner; cicatriz posquirúrgica en el muslo izquierdo, sin otros hallazgos significativos.

Pruebas complementarias

Hemograma y bioquímica sanguínea dentro de los límites normales. Edad ósea de 11 años. Estudio hormonal: FSH <1 mU/mL (valores normales: 2-10), LH <1 mU/mL (2-9), prolactina 2 ng/mL (2-20), testosterona <0,1 ng/mL (2,7-8,3), ACTH 31,9 pg/mL (15-52), cortisol 8,6 µg/dL (5-25), T4 libre 0,9 ng/dL (0,8-2), TSH 2,18 mcU/mL (0,5-4,5), IGF-1 237 ng/mL (169-676). Se realizó resonancia magnética cerebral, que no reveló hallazgos significativos.

Evolución

En la actualidad el paciente tiene 15 años y 2 meses, y presenta una talla inferior al p3, con una velocidad de crecimiento lineal lenta. Continúa en estadio I de Tanner, sin haber iniciado el desarrollo de caracteres sexuales secundarios.

Discusión

Hay muy pocos casos de síndrome de Rud en la literatura médica mundial. Descrito por primera vez en 1927¹, este síndrome se caracteriza por la asociación de ictiosis congénita, retraso mental, hipogonadismo hipogonadotrofo y talla baja². Se han observado crisis comiciales en cerca de la mitad de los pacientes, en muchos casos febriles, si bien no parece existir un riesgo aumentado de desarrollar epilepsia posteriormente³. Este síndrome también se asocia con otras alteraciones mucho menos frecuentes, como retinitis pigmentosa^{4,5}, polineuropatía hipertrófica^{1,4,6} o sordera neurosensorial⁷. De herencia autosómica recesiva, forma parte de los síndromes neurocutáneos queratósicos (trastornos de la queratinización que se asocian con patología neurológica), que incluyen entidades como el síndrome de Sjögren-Larsson (retraso mental grave, paraplejía espástica e ictiosis lamelar), la enfermedad de Refsum (ictiosis, degeneración cerebelosa, polineuropatía progresiva, retinitis pigmentosa y sordera neurosensorial) o el síndrome KID (queratitis, ictiosis y sordera)⁸. El caso que exponemos presenta ictiosis lamelar congénita y talla baja, con una función tiroidea y un estudio de la hormona del crecimiento normales,

además de una edad ósea 2 años inferior a la cronológica y el característico hipogonadismo hipogonadotrofo, habiéndose descartado para este último un origen iatrogénico secundario al tratamiento con quimioterapia y/o radioterapia. El paciente muestra una actitud infantil y presenta retraso escolar; no se realizó un test de inteligencia, si bien el retraso mental del síndrome de Rud puede ser leve. En este caso, el paciente presenta agenesia renal derecha y un sarcoma sinovial, hallazgos que hasta el momento no habían sido descritos en este grupo de individuos, aunque no habiendo presentado hasta ahora episodios comiciales. En los últimos años, la definición del síndrome de Rud es controvertida: algunos autores no lo consideran una entidad propia^{9,10}, mientras que para otros sigue constituyendo un síndrome definido¹¹.

Bibliografía

1. Rud E. Et tilfaelde af infantilismo med tetani, epilepsi, polineuritis, ichthyosis of anaemi of pernicious type. *Hospitalstidende*. 1927; 70: 525-538.
2. Marxmiller J, Trenkle I, Ashwal S. Rud syndrome revisited: ichthyosis, mental retardation, epilepsy and hypogonadism. *Dev Med Child Neurol*. 1985; 27: 335-343.
3. Rodríguez MD, Corral MJ, Rodríguez MD, Lorenzo L, Mancheño E, Pérez M. Ictiosis, crisis epilépticas e infantilismo: cuatro casos de síndrome de Rud. *An Esp Pediatr*. 1986; 25 (3): 201-203.
4. Larbrisseau A, Carpenter St. Rud syndrome: congenital ichthyosis, hypogonadism, mental retardation, retinitis pigmentosa and hypertrophic polyneuropathy. *Neuropediatrics*. 1982; 13(2): 95-98.
5. Stewart RM. Congenital ichthyosis, idiocy, infantilism and epilepsy: the syndrome of Rud. *J Ment Sci*. 1939; 85: 256-265.
6. Ruiz Maldonado R, Tamayo L, Carnevale A. Neuroichthyosis with hypogonadism (Rud's syndrome). *Int J Dermatol*. 1975; 14: 347-352.
7. York-Moore ME, Rundle AT. Rud's syndrome. *J Ment Def Res*. 1962; 6: 108-118.
8. Tercedor J, García A. Síndromes neurocutáneos queratósicos. *Rev Neurol*. 1997; 25 (Supl 3): 238-242.
9. Stoll C, Eyer D. A syndrome of congenital ichthyosis, hypogonadism, small stature, facial dysmorphism, scoliosis and myogenic dystrophy. *Ann Genet*. 1999; 42(1): 45-50.
10. Kaufman LM. A syndrome of retinitis pigmentosa, congenital ichthyosis, hypergonadotropic hypogonadism, small stature, mental retardation, cranial dysmorphism, and abnormal electroencephalogram. *Ophthalmic Genet*. 1998; 19(2): 69-79.
11. Darmstadt GL, Sidbury R. Trastornos de la queratinización. En: Behrman RE, Kliegman RM, Jonson HB, eds. *Nelson. Tratado de pediatría*, 17.ª ed. Madrid: Elsevier, 2004; 2.200-2.204.