

FACULTAD DE CIENCIAS MEDICAS



SINDROME DE WEILL-MARCHESANI"

SILVIA LISSETTE RIZZO MOLINA

Guatemala, Junio de 1978.

INDICE

- I. INTRODUCCION
- II. OBJETIVOS
- III. REVISION BIBLIOGRAFICA
 - A. Diagnóstico diferencial de lujación congénita del cristalino.
 - A.1 Síndrome de Weill-Marchesani
 - A.2 Síndrome de Marfán
 - A.3 Homocistinuria
- IV. MATERIALES Y METODOS
- V. RESULTADOS
 - A. Familia T-T
 - A.1 Descripción
 - A.2 Arbol genealógico
 - A.3 Examen médico

B. Familia G-G

B.1 Descripción

B.2 Arbol genealógico

B.3 Examen médico

VI. CONCLUSIONES

VII. BIBLIOGRAFIA

I INTRODUCCION

Esta es una revisión sobre un síndrome poco estudiado en nuestro país, el síndrome de Weill-Marchesani.

Es un síndrome con manifestaciones oculares y sistémicas que en términos generales incluye luxación congénita del cristalino, esferofaquia, braquicefalia y braquidactilia.

Desde que fuera descrito por primera vez, en 1932 por Weill, se han efectuado estudios en otros países sobre este síndrome, haciendo énfasis en la herencia, manifestaciones clínicas y tratamiento.

Con este estudio se pretende: a) Hacer una revisión sobre este síndrome en forma retrospectiva en los pacientes vistos en consulta externa del Hospital Rodolfo Robles, para establecer incidencia, forma de herencia, sintomatología y tratamiento, b) Hacer una revisión bibliográfica del mismo para mejorar el diagnóstico, tratamiento y su diferenciación desde el punto de vista ocular con los pacientes que presentan luxación congénita del cristalino de otra etiología.

II OBJETIVOS

- A. Establecer la incidencia del síndrome de Weill Marchesani dentro de los pacientes que consultan al hospital de ojos y oídos Doctor Rodolfo Robles.
- B. Revisar la entidad clínica en una forma más detallada y completa para una mejor evaluación de los pacientes con síndrome de Weill-Marchesani.
- C. Tratar de aclarar el comportamiento congénito de la enfermedad y su transmisión hereditaria en los pacientes estudiados.
- D. Correlacionar la transmisión hereditaria del síndrome de Weill-Marchesani en los casos estudiados y lo observado en la revisión bibliográfica.
- E. Determinar la eficacia del tratamiento médico quirúrgico recibido por algunos de estos pacientes y su pronóstico.
- F. Aportar datos clínicos sobre este síndrome para facilitar así el diagnóstico diferencial con las otras causas de lujación congénita del cristalino.

III. REVISION BIBLIOGRAFICA

- A. Diagnóstico diferencial de lujación congénita del cristalino.

En toda lujación congénita del cristalino debe pensarse y establecerse el diagnóstico diferencial entre tres condiciones hereditarias: Síndrome de Weill-Marchesani, Síndrome y Marfan y Homocistinuria que como se verá a continuación, tiene manifestaciones sistémicas diferentes.

A.1 Síndrome de Weill-Marchesani

Sinonimia:

Se le conoce también como síndrome de Weill-Marchesani, síndrome de Marfan invertido, braquimorfia con esferofaquia y distrofia mesodérmica congénita hiperplásica (Geeracts, 1976).

Historia:

En 1932, Weill, reconoce por primera vez la presencia de ectopia del cristalino con malformaciones generales en una mujer de 42 años, con talla corta (1.42 m.) y manos y pies pequeños, (Becher, 1966).

Marchesani, en 1939, lo reconoce como una enfermedad sistémica congénita del tejido mesenquimatoso, que se manifiesta como braquidactilia y esferofaquia (10). Además lo define como la forma hiperplástica en contraposición con la hipoplástica (síndrome de Marfan). Desde entonces se incluyen en este síndrome las siguientes características: esferofaquia, microfaquia, sublujación del cristalino, miopía y glaucoma secundario.

Herencia:

Es hereditario. Por las pocas familias estudiadas, su forma de herencia no está determinada y está aún en discusión. (Francois 1961).

Varios autores, Rousseau y Herman en 1949 (ocho casos en cuatro generaciones) y Solanes 1952 (una madre y uno de sus cuatro hijos) sugieren que sea dominante; mientras que Marchesani en 1939 (tres primos) y Meyer y Holstein en 1941 (cuatro primos), sugirieron la posibilidad de que fuera recesivo (Newel, 1969). Aunque también es probable que sea de tipo intermedio. Algunos autores han comprobado signos intermedios en los padres, lo que indica una forma abortiva del síndrome (Francois, 1961).

También se ha sugerido que los cambios oseos representen la expresión del gen en la condición heterocigota, mientras que su com-

binación con hallazgos oculares representen la forma homocigota. (McGavie, 1966).

Patogenia:

Como lo describe Ueve, esta distrofia mesodérmica congénita aparece en una amplia categoría de desórdenes en la que están incluidos en un extremo, los hallazgos descritos por Marfán y por Marchesani en el otro (Feinberg, 1960). Esto es particularmente cierto para los rasgos oftalmoscópicos y radiológicos.

Marchesani contrapuso este síndrome al de Marfán, el cual responde a la tendencia de agrupar síndromes opuestos como expresión de una respuesta anatómica de signo contrario (Duke-Elder, 1963). Es más apropiado atribuir la etiopatogenia de ambas, a anomalías de los mismos elementos estructurales, que determinan respuestas mecánicas desiguales.

Unos opinan que este síndrome es el resultado de la proliferación precoz e hiperplástica de tejido de origen mesodérmico. Meyer y Holstein especulan que el desarrollo precoz del tejido mesodérmico en el ojo, que al no estar compensado por el desarrollo muscular del ectodermo resulta en esferofaquia (Renert, 1969). Tales cambios, paralelos al desarrollo prematuro y cierre de epífisis, contribuye al aspec-

to braquimórfico del paciente.

Clínica y diagnóstico:

Este síndrome es el tercero en frecuencia, después del síndrome de Marfán y Homocistinuria, como causa de luxación congénita del cristalino (Duane, 1976).

Los individuos afectados son de baja estatura, con miembros cortos, las manos como espadas y los dedos regordetes con nudillos prominentes. El hallazgo más obvio es una braquicefalia grotesca acompañada por órbitas pequeñas y cercanamente colocadas; paladar deforme y arqueado; maxilar deprimido y mandíbula prognática; y retardo en la osificación carpal (aunque esto no es específico). El tórax es largo y existe limitación de los movimientos activos y pasivos de las articulaciones. No se han encontrado anomalías bioquímicas de hueso y ninguna anomalía histológica específica del tejido conectivo. Además, los músculos están bien desarrollados con tejido celular abundante. Se han descrito anomalías cardíacas asociadas a este síndrome (Duane, 1976).

El primer cambio ocular que se torna manifiesto es usualmente miopía alta aunque llegan a alcanzar buena visión con una refracción adecuada (Ofry F., 1968). Ocularmente se observa, además, esfero y microfaquia aunque Marchesani reportó casos de

este síndrome sin esferofaquia; ectopia del cristalino por deficiencia de las zónulas; glaucoma que se presenta también con los cristalinos en su posición normal.

Los cristalinos son cortos en sus dimensiones horizontales y verticales, y solo ligeramente aumentados en sus dimensiones anteroposteriores. Se ha mostrado después de extraídos, que miden siete milímetros de diámetro (normal 19 mm), y su peso está reducido en un 25%.

Está bien demostrado que en este síndrome las zónulas son elongadas e irregulares contribuyendo después de extracción del cristalino al desarrollo de glaucoma (Ofry F., 1968). Además existe la asociación de desórdenes de tejido conectivo sistémico con las anomalías mesodérmicas del ángulo. En el caso de Marchesani, asociado con anomalías características del ángulo y los hallazgos gonioscópicos en otros parientes que presentan en forma frustrada este síndrome, garantiza la inclusión del mismo en el grupo de desórdenes mesenquimales asociados con anomalías del ángulo.

Se han descrito retinopatía pigmentaria y degeneración coroidea asociada, aunque no se les considera relacionadas (Duane, 1976).

La complicación más seria que puede presentarse es el glaucoma. Este puede ser secundario o por estrechamiento de la

cámara anterior por hiperplasia e hipertrofia del cuerpo ciliar.

El desplazamiento anterior del cristalino causa episodios repetidos de bloqueo pupilar con cierre angular secundario y desarrollo de sinequias periféricas anteriores (Duane, 1976).

Algunos piensan, que una luxación inferior puede causar aumento de presión, ya sea por irritación del cuerpo ciliar con sobre producción acuosa o desplazamiento mecánico anterior del sector inferior del iris con cierre angular subsecuente (Duane, 1976).

Además de los mecanismos descritos anteriormente, influyen en la producción de glaucoma la hipoplasia del cuerpo ciliar con estrechamiento del ángulo.

Tratamiento:

El tratamiento se enfoca básicamente hacia las manifestaciones de enfermedad ocular.

Willie, en un estudio reportado en 1973, para obtener los mecanismos de producción del glaucoma en este síndrome toma una serie de parámetros para evaluar el resultado de la iridectomía periférica en ellos. Los resultados indican que el contacto entre un área grande irido-cristaliniana puede producir bloqueo pupilar y ser el responsable del súbito aumento en la presión intraocular en pacientes con este síndrome que no tengan luxación del cristalino.

En los pacientes del estudio se mostró por ultrasonografía que ambos ojos eran de tamaño normal. La cámara anterior era estrecha midiendo 1.6 mm el ojo derecho y 1.5 mm el ojo izquierdo, pre operatorio y 1.7 y 1.6 el post operatorio (normal 3.18).

Dejando un ojo de control, aplicaron pilocarpina en el otro. Con la miosis, en una hora, la tensión subió 17 mm y el ángulo se cerró. La midriasis con ciclopentolato y fenilefrina produjo disminución de la presión abriendo el ángulo, efectuándose posteriormente iridectomías periféricas en ambos ojos.

Este glaucoma inverso se ha demostrado en muchos de estos pacientes pero aparentemente solo si no existe luxación. Otros han reportado que no hay incremento de la presión después de miosis, aunque se ha visto que eran pacientes con cristalinos luxados.

En el paciente de dicho estudio se notó durante la miosis que el iris estaba bien aplicado sobre la superficie anterior del cristalino. Esto conlleva un iris bombé y a cierre del ángulo. Después de la iridectomía periférica no ocurrió aumento de la presión después de miosis.

El tratamiento del glaucoma es difícil. Probablemente los mejores resultados se obtengan con iridectomía o ciclodiatermia en etapa temprana, antes que hayan ocurri-

do cambios estructurales. También son procedimientos efectivos la iridencisis y la ciclodiálisis. Se puede efectuar extracción del cristalino lujado si existe glaucoma o formación de catarata, pero debe hacerse con cuidado porque son comunes las complicaciones. En una serie reportada de once procedimientos intraoculares, las complicaciones inmediatas incluyeron dos pérdidas de vítreo, uno de glaucoma por bloqueo pupilar, uno de extracción extracapsular de catarata no planeada con hemorragia expulsiva (Duane, 1976).

La agudeza visual post operatoria es usualmente satisfactoria excepto en quienes han tenido glaucoma post operatorio.

A. 2 Arachnodactilia

Sinonimia:

Se le conoce también bajo los nombres de Dolicostenomelia, Síndrome de Marfán y/o Arachnodactilia.

Definición:

Es una anomalía congénita del tejido mesodérmico que se manifiesta por anomalías del ojo, del sistema esquelético y del sistema cardiovascular (Harrison, 1973).

Herencia:

Se trata de una condición dominante con gran variabilidad de expresión que afecta a todas las razas y a ambos sexos por igual (Harrison, 1973). Un 15% de los casos son esporádicos (Harrison, 1973).

Patogenia:

No se ha identificado el defecto bioquímico exacto, aunque es evidente que la causa es una anomalía básica del tejido conectivo (véase manifestaciones clínicas).

Anatomía patológica:

La anomalía histológica más importante se localiza en la túnica media de la aorta, aún cuando el cuadro al nacimiento es normal. En su forma avanzada se observa pérdida de las fibras elásticas, cicatrización, hiperplasia del músculo liso y dilatación vaso vasorum (Harrison, 1973).

Manifestaciones clínicas:

Los individuos afectados tienen una talla mayor que lo normal. Normalmente después de la pubertad, la relación entre el segmento superior e inferior es de 0.92 en raza blanca y 0.85 en raza negra. Debido a que en estos pacientes el segmento inferior es más largo, la relación es menor. Los huesos son tubulares y excesivamente largos. En ellos la alzada (medida de los brazos en extensión) es mayor que la altura. El crecimiento longitudinal excesivo de las costillas puede dar lugar a pectus carinatum o excavatum. Hay hiperextensibilidad de las articulaciones, por la poca fijación articular, debido a que los ligamentos y tendones son laxos. En general, tienen penículo adiposo escaso. (Harrison, 1973).

En un tercio de los pacientes con este síndrome se encuentran problemas cardíacos, que constituyen el síntoma más serio, siendo

la muerte debida usualmente a esta complicación (Donaldson, 1971). La patología se concentra sobre todo en la válvula aórtica y en la aorta ascendente, en la que un debilitamiento de la túnica media lleva a la formación de un aneurisma disecante (idem).

Entre las complicaciones menos comunes se encuentran la endocarditis bacteriana, enfermedad quística pulmonar y el neumotorax espontaneo recurrente.

La sublujación del cristalino es bilateral y hacia arriba y es el signo cardinal. Ocurre en un 60% de los casos, acompañandose en ocasiones de miopía, ptosis, megalcornea y escleróticas azules (Donaldson). Además en cámara anterior se puede encontrar un cuerpo ciliar inmaduro o hipoplasia de los elementos musculares (Donaldson, 1971).

Tratamiento:

En algunas niñas cuya estatura es muy alta a la edad de nueve o diez años, se han logrado buenos resultados induciendo precozmente la pubertad con la administración de estrógenos, a fin de que la estatura final no sea muy alta.

A. 3 Homocistinuria

Definición:

Es una enfermedad hereditaria, causada por la falta de una enzima (cistationina sintetasa) que cataliza un paso importante en la conversión de metionina a cisteína. Se caracteriza clínicamente por ectopia lentis, osteoporosis, fenómenos tromboembólicos y retraso mental; y químicamente por excreción excesiva de homocistina.

Se describió en 1962 y desde entonces se han reportado aproximadamente unos cien casos (Harrison, 1973).

Genética y patogenia:

La homocistinuria se transmite en forma autosómica recesiva (Francois, 1961). Los heterocigotos no tienen estigmas de la enfermedad y no se detecta homocistina en el plasma (Harrison, 1973). Los exámenes de biopsia hepática practicada en los padres de estos pacientes han revelado una actividad intermedia de la cistationina sintetasa comparada con la de los pacientes y los controles (Harrison, 1973). Por otra parte, los homocigotos casi carecen de esta actividad enzimática en el hígado y el cerebro (Harrison, 1973).

En ausencia de esta enzima, la homocis-

tina y la metionina se acumulan y la cisteína se constituye en un aminoácido esencial. La forma en que dan por resultado - las diversas manifestaciones funcionales y estructurales no está clara.

Presentación clínica y diagnóstico:

Estos pacientes pueden tener semejanza superficial con los que padecen el síndrome de Marfán. Se caracteriza por la presencia de luxación del cristalino, retraso mental y adherencia anormal de las plaquetas. Excepto por la luxación del cristalino, los ojos son aparentemente normales. Los otros dos síndromes, en los que es común la luxación del cristalino son aracnodactilia (síndrome de Marfán) y braquidactilia (síndrome de Marchesani), (Donaldson, 1971).

Entre las anomalías del esqueleto se encuentran osteoporosis juvenil grave, cifosis, escoliosis, genuvalgum, deformidades del esternón y del paladar.

Las trombosis arteriales y venosas recurrentes pueden causar la muerte por embolia pulmonar y oclusión coronaria de la carótida (Donaldson, 1971).

El diagnóstico se confirma buscando homocistina en la orina.

IV. MATERIALES Y METODOS

Para llevar a cabo esta revisión sobre el síndrome de Weill-Marchesani se principió revisando las fichas médicas de los pacientes que consultaron al hospital de ojos y oídos Dr. Rodolfo Robles en el período comprendido entre 1972 y 1977.

Del total de ellos solo había seis pacientes con este diagnóstico, pertenecían a dos familias diferentes.

Ambas familias residen en el area rural y pertenecen a grupos étnicos distintos. Una familia es ladina y la otra indígena, ambas de un nivel económico similar.

Ya revisadas las fichas médicas se citó a los pacientes con este diagnóstico para actualizar el examen médico, y a sus familiares para practicarles un examen médico completo. Los miembros de las familias que por razones económicas no pudieron acudir al hospital se les visitó en sus casas. Sin embargo no fue posible examinarlos a todos por lo que los datos de algunos de estos miembros fueron referidos por sus familiares.

Para establecer un diagnóstico adecuado se tomaron en cuenta los siguientes parámetros: microesferofaquia, braquicefalia y braquidactilia. Para ello se midió la agudeza visual con una cartilla de Snellen (agudeza visual normal 20/20); se evaluó la forma del cristalino, con una lámpara de hendidura; la tensión intraocular, con tonómetro de Schio

tz (normal 12-20 mm de mercurio). La talla, la longitud del carpo y la del dedo medio se midieron con una cinta métrica. Como tabla de comparación para la longitud del carpo y del dedo medio, se utilizaron tablas de literatura extranjera por carecer de ellas en nuestro medio (Smith, 1976). Para comparar la talla de cada paciente medido se utilizó una tabla del INCAP (peso/talla).

Además algunos de estos pacientes fueron sometidos a una evaluación por un médico genetista, quien identificó las características morfológicas.

El examen de los pacientes que no acudieron al hospital fue inadecuado por la falta de lámpara de hendidura (esencial para determinar si existe lujación del cristalino y si existe esferofaquia) y el tonómetro de Schiötz. A estos pacientes solo se les midió la talla, la longitud del carpo y del dedo medio.

En base a los datos anteriores se utilizaron dos criterios para el diagnóstico. Se les llamó paciente con el síndrome completo, a aquel que presenta todas las características descritas (lujación congénita del cristalino, glaucoma, braquidactilia, braquicefalia, talla corta); y paciente parcialmente afectado, a aquel que presentaba todas las características exceptuando los problemas oculares.

V. RESULTADOS

Se encontró que los pacientes con diagnóstico de Síndrome de Weill-Marchesani que consultaron al hospital de ojos y oídos Dr. Rodolfo Robles, pertenecían a dos familias diferentes. Familias (T-T y G-S).

Se consideró necesario examinar al mayor número de miembros de estas familias que fuera posible e incluirlos en el estudio. Con datos aportados por estos exámenes y por referencias de los pacientes, se construyeron los árboles genealógicos que se describen a continuación.

A. Familia T-T

A.1 Descripción de la familia T-T

Esta familia reside en Chicacao, departamento de Suchitepéquez. Todos los miembros son indígenas.

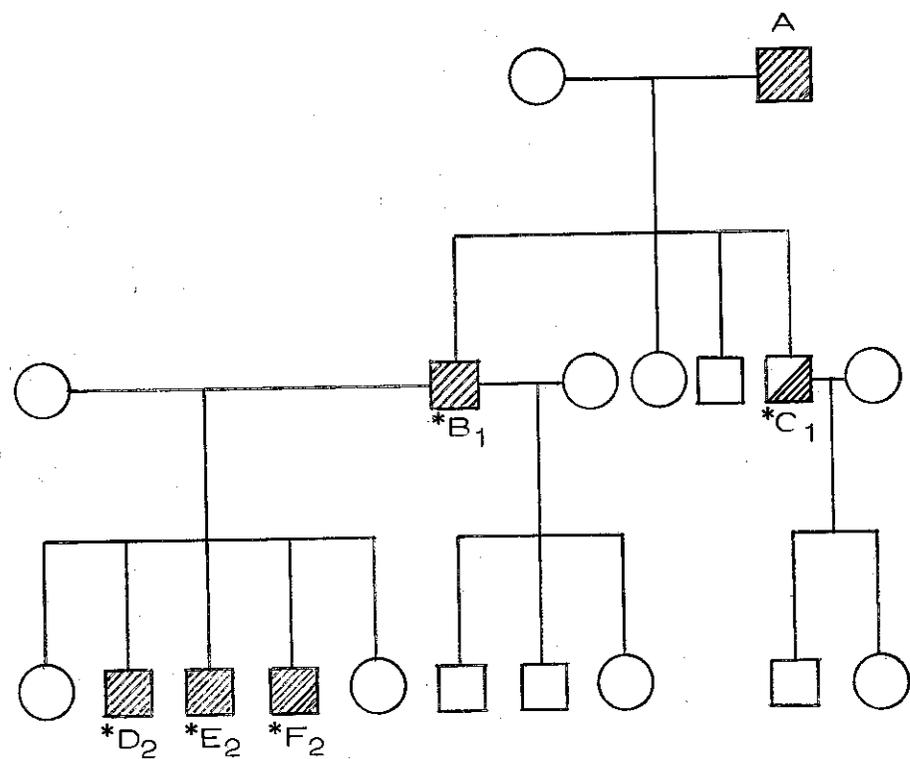
Como se muestra en la gráfica número uno, de las tres generaciones estudiadas, cinco individuos presentan las características de este síndrome y un miembro la presenta en forma parcial.

La primera generación estaba formada por una mujer aparentemente normal cuyo esposo (A), presenta este síndrome (los datos que se tienen de ellos fueron referidos

por sus familiares). De este matrimonio encontramos cuatro hijos: una mujer y tres varones. La mujer y un varón, aparentemente sanos; de los otros dos varones, uno afectado en forma parcial (C₁) y el otro en forma completa (B₁).

En la tercera generación vemos que los hijos del varón parcialmente afectado (C₁) con una mujer aparentemente sana, son normales. Por otra parte, vemos que el varón B₁ que presenta el síndrome completo, contrajo matrimonio dos veces con mujeres aparentemente sanas. Del primer matrimonio tuvo tres hijos que no presentan el síndrome. De su segundo matrimonio tuvo cinco hijos, dos mujeres aparentemente sanas y tres varones con síndrome completo.

A.2 Arbol genealógico



Gráfica No. 1.

Representa al árbol genealógico de la familia T-T, residente en Chicacao y pertenece al grupo indígena. A cada individuo afectado se le designó con una letra y un subíndice, dependiendo de la generación a la que pertenece.

- = mujer descrita como normal en estatura y visión
- = hombre descrito como normal en estatura y visión
- ▨ = hombre afectado
- ▧ = hombre afectado parcialmente
- * = individuos examinados

A.3 Descripción del examen médico

Caso B₁

Edad	35 años
Sexo	Masculino
Estado civil	Unido
Ocupación	Agricultor

Motivo de consulta:

Al momento de consulta refiere dificultad para ver bien desde temprana edad.

Examen físico

Inspección general

Paciente consciente, orientado en tiempo y espacio, en condiciones nutricionales aceptables. Talla 1.62 m.

Piel:

Color moreno.

Cabeza:

Circunferencia cefálica 57 cm. Normocéfalo, cabello liso bien implantado.

Cara:

Presenta prognatismo. La mucosa oral y lengua son de aspecto normal. Existe además mala oclusión dental.

Ojos:

Agudeza visual: Ojo derecho 20/200
Ojo izquierdo cuenta dedos a 3 m.

Ojo derecho: Nevus en la carúncula, iridodonesis, esferofaquia, lujación del cristalino, tensión intra ocular 20.6 mm de mercurio.

Ojo izquierdo: opacidad inferior de cornea, lujación del cristalino, tensión ocular 13.1 mm de mercurio.

Refracción: ojo derecho - 11.00
ojo izquierdo - 11.00

Con la corrección anterior mejora su visión a 20/70

Torax:

Circunferencia torácica 91 cm. Simétrico-con buena expansión pulmonar.

Corazón:

No se auscultan soplos.

Abdomen:

Blando, depresible, no se palpa organomegalia.

Extremidades:

Presentan hipertrofia muscular y anquilosis articular generalizada. En los miembros superiores se observa articulaciones nudosas. La longitud del dedo medio es de 10 cm., la longitud del carpo de 8.5 c., alzada 1.60 m. y la longitud del pie de 24.5 cm.

Cara:

Presenta prognatismo. La mucosa oral y lengua son de aspecto normal. Existe además mala oclusión dental.

Ojos:

Agudeza visual: Ojo derecho 20/200
Ojo izquierdo cuenta dedos a 3 m.

Ojo derecho: Nevus en la carúncula, iridodonesis, esferofaquia, luxación del cristalino, tensión intra ocular 20.6 mm de mercurio.

Ojo izquierdo: opacidad inferior de cornea, luxación del cristalino, tensión ocular 13.1 mm de mercurio.

Refracción: ojo derecho - 11.00
ojo izquierdo - 11.00

Con la corrección anterior mejora su visión a 20/70

Torax:

Circunferencia torácica 91 cm. Simétrico-con buena expansión pulmonar.

Corazón:

No se auscultan soplos.

Abdomen:

Blando, depresible, no se palpa organomegalia.

Extremidades:

Presentan hipertrofia muscular y anquilosis articular generalizada. En los miembros superiores se observa articulaciones nudosas. La longitud del dedo medio es de 10 cm., la longitud del carpo de 8.5 c., alzada 1.60 m. y la longitud del pie de 24.5 cm.

Caso C₁

Edad	24 años
Sexo	Masculino
Estado civil	Casado
Ocupación	Agricultor

Motivo de consulta:

Fue citado por el médico para examen.

Examen físico

Inspección general

Conciente, orientado en tiempo y espacio, en buenas condiciones nutricionales. Talla 1.63 cm.

Piel:

Normal.

Cabeza:

No se midió.

Ojos:

Agudeza visual y tensión normal. No hay lujación del cristalino.

Aparato cardiovascular:

Normal.

Aparato respiratorio:

Normal.

Extremidades:

No existe limitación de la movilidad articular. La longitud del dedo medio de la mano es de 10 cm., longitud del carpo de 9 cm., alzada de 160 cm.

Caso D₂

Edad	13 años
Sexo	Masculino
Estado civil	Soltero
Ocupación	Agricultor

Motivo de consulta:

Fue citado por el médico para su evaluación porque su hermano presentaba este síndrome.

Examen físico

Inspección general

Conciente, orientado en tiempo y espacio, colaborador, en buenas condiciones nutricionales. Talla 127 cm., medida cabeza-pubis 63 cm. y pubis-pie 64 cm.

Cabeza:

Circunferencia cefálica de 51 cm. Normocéfalo, pelo bien implantado.

Ojos:

Presenta lujación de cristalino.

Cara:

Dientes mal alineados.

Torax:

Circunferencia torácica 67.5 cm. Simétrico, con buena expansión.

Cardiopulmonar:

Pulmones ventilan bien. Corazón rítmico, sin soplos.

Abdomen:

Blando, fácilmente depresible. No se palpa organomegalia.

Extremidades:

Hay hipertrofia muscular y rigidez articular severa. Las articulaciones de las manos son nudosas. Longitud del dedo medio de la mano 8 cm. longitud del carpo 6.5 cm., alzada 125 cm., longitud del pie 19 cm.

Caso E₂

Sexo	Masculino
Edad	11 años
Estado civil	Soltero
Ocupación	Agricultor

Motivo de la consulta:

Dificultad para ver con claridad desde temprana edad.

Examen físico

Inspección general

Paciente conciente orientado en tiempo y espacio, en condiciones nutricionales aceptables. Talla 118 cm.

Cabeza:

Circunferencia cefálica de 51 cm., con cabello bien implantado.

Cara:

Frente prominente. Porgnatismo evidente y dientes más alineados.

Ojos:

Agudeza visual: ojo derecho cuenta dedos a 3 mts.

ojo izquierdo cuenta dedos a 3 mts.

Ojo derecho: iridodonesis, microesferofaquia, luxación del cristalino, digitalmente suave.

Ojo izquierdo: leucoma inferior adherente, iridodonesis, luxación del cristalino, no mejora su agudeza visual con refracción.

Torax:

Circunferencia torácica de 60 cm., Simétrico, con buena expansión.

Cardiopulmonar:

Pulmones ventilan bien. Corazón rítmico sin soplos.

Abdomen:

Blando, no se palpa organomegalia.

Extremidades:

Hipertrofia muscular y rigidez articular moderadas. Longitud del dedo medio de la mano 7 cm.

longitud del carpo 5.5 cm., alzada 111 cm. y longitud del pie 16 cm.,

Caso F₂

Edad	9 años
Sexo	Masculino
Estado civil	Soltero
Ocupación	Agricultor

Motivo de consulta:

Consulta refiriendo mala visión en el ojo derecho de un año de evolución después de un traumatismo; con aumento gradual y lento del tamaño del mismo.

Examen físico

Inspección general:

Paciente en malas condiciones nutricionales, orientado en tiempo y espacio.

Cabeza:

Circunferencia cefálica 52 cm.

Cara:

Boca con mal alineamiento dental y paladar alto.

Ojos:

Agudeza visual: ojo derecho cuenta dedos a 10 cm.
ojo izquierdo percibe y proyecta luz.

Ojo derecho: buftalmos, edema corneal, cámara anterior estrecha, iridodonesis, luxación del cristalino, digitalmente duro.

Ojo izquierdo: leucoma adherente, iridodonesis, luxación del cristalino, digitalmente suave.

La agudeza visual no mejora con refracción.

Torax:

Circunferencia torácica 58 cm. Simétrico, con buena expansión.

Cardiopulmonar:

Pulmones ventilan bien. Se ausculta soplo sistólico grado II-III.

Abdomen:

Blando, no se palpa organomegalia.

Extremidades:

Hipertrofia muscular y limitación de los mo

vimientos articulares. Longitud del carpo es de 7.5 cm.

Evolución:

Se ingresó para efectuársele una trabeculectomía en el ojo derecho por la tensión elevada. Esta trabeculectomía se obstruyó por lo que se efectuó en una segunda intervención crioterapiabon buenos resultados.

B. Familia G-S

B.1 Descripción de la familia G-S

De la segunda familia, ladina residente en Guazacapán, departamento de Santa Rosa, se estudiaron tres generaciones (Ver gráfica No. 2).

Según el árbol genealógico respectivo, del total de miembros, dos varones presentan parcialmente y tres varones y tres mujeres en forma completa.

La primera generación formada, según descripciones de los familiares, por una mujer y un hombre aparentemente normales.

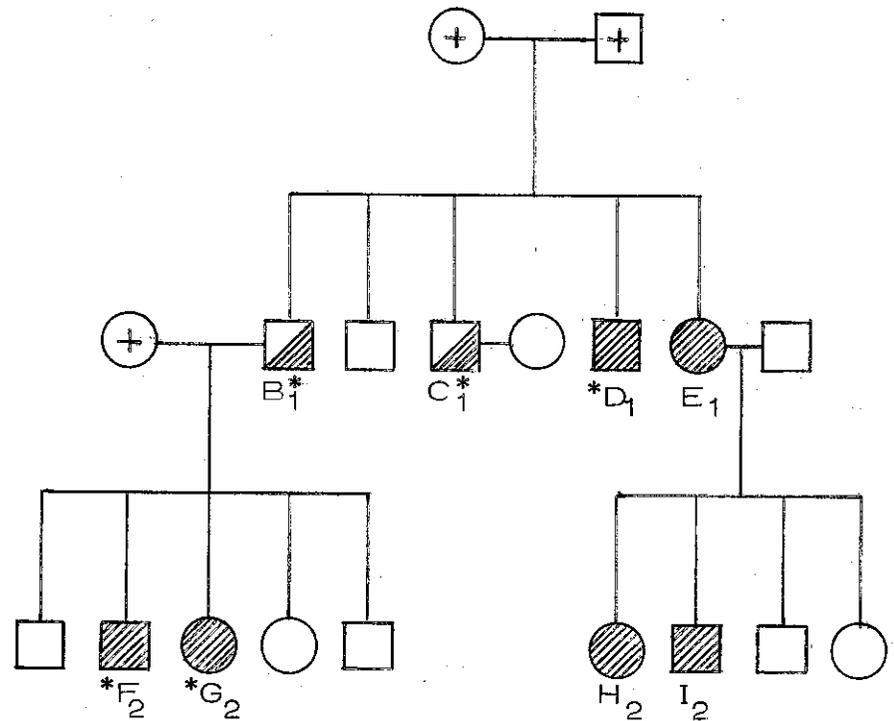
La segunda generación está compuesta por dos varones aparentemente sanos (no fueron examinados), dos varones con el síndrome parcialmente expresado (B_1 y C_1) y un varón y una mujer con el síndrome completo (E_1 y D_1). Ninguno de ellos acudió a la clínica por lo que fueron examinados en su casa.

La hija (E_1) con el síndrome completo contrajo matrimonio con un varón aparentemente normal. De este matrimonio nacieron dos varones y dos mujeres, de los cuales un varón y una mujer presentan todas las características de este síndrome (H_2 e I_2).

Unió de los hermanos (B_1) de la paciente anterior (E_1) que presenta el síndrome parcial se unió con una mujer aparentemente sana. De un total de cinco hijos dos varones y tres mujeres, solamente un varón y una mujer presentan el síndrome completo (F_2 y G_2).

Los miembros restantes de la segunda generación padecen el síndrome, uno en forma parcial (C_1) y otro en forma completa. (D_1)

B.2 Arbol genealógico



Gráfica No. 2.

Esta gráfica representa el árbol genealógico de la segunda familia del estudio, residente en Guazacapán y perteneciente al grupo Iadino. A cada individuo afectado se le designó una letra y un subíndice dependiendo de la generación a la que pertenece.

 = mujer descrita como normal en estatura y visión.

 = hombre descrito como normal en estatura y visión.

 = mujer fallecida.

 = hombre fallecido.

 = mujer afectada.

 = hombre parcialmente afectado.

* = individuos examinados.

 = hombre afectado.

B.3 Descripción del examen médico

Caso B₁

Edad	38 años
Sexo	Masculino
Estado civil	Viudo
Ocupación	Agricultor

Motivo de consulta:

El paciente fue examinado en su casa por el antecedente de dos hijos con este síndrome.

Examen físico

Inspección general:

Paciente conciente, en condiciones nutricionales aceptables, orientado. Talla 1.55 mt. medida cabeza-pubis 73 cm.

Cabeza:

Circunferencia cefálica 54 cm.

Ojos:

Aparentemente buena agudeza visual, no se examinó con el equipo adecuado.

Cara:

Normal.

Aparato cardiorrespiratorio:

Normal.

Extremidades:

No hay rigidez articular. Si se observan articulaciones nudosas. Longitud del carpo 7.5 cm. longitud dedo medio de la mano 9.5 cm. y longitud del pie de 23 cm.

Caso C₁

Edad	25 años
Sexo	Masculino
Estado civil	Unido
Ocupación	Agricultor

Motivo de consulta:

El paciente fue examinado en su casa por el antecedente de dos sobrinos que consultaron al hospital y que presentan este síndrome.

Examen físico

Inspección general:

Paciente conciente, orientado, en buenas condiciones nutricionales. Talla 1.54 mts., medida pubis-cabeza 77 cm.

Cabeza:

Circunferencia cefálica 53 cm.

Ojos:

Examinado en su casa. Aparentemente buena agudeza visual, ojos digitalmente suaves.

Extremidades:

No hay rigidez articular. Longitud del carpo 6 cm., longitud del dedo medio de la mano 9.5 cm. longitud del pie 22 cm.

Resto del examen físico dentro de límites normales.

Caso D₁

Edad	32 años
Sexo	Masculino
Estado civil	Soltero
Ocupación	Agricultor

Motivo de consulta:

Fue examinado en su casa por el antecedente de dos sobrinos con este síndrome.

Examen físico

Inspección general:

Paciente conciente, en malas condiciones generales, orientado. Talla 148.5 cm., y medida cabeza-pubis 77 cm.

Cabeza:

Circunferencia cefálica 55 cm.

Ojos:

Examinado en su casa, se pudo determinar gruesamente mala agudeza visual, opacidad corneal inferior en ambos ojos. Digitalmente suaves.

Extremidades:

Se observa hipertrofia muscular y anquilosis articular. Longitud del dedo medio de la mano 8.5 cm., longitud del carpo 7 cm., longitud del pie 20 cm., alzada 143 cm.

Resto del examen físico normal.

Caso F₂

Edad	16 años
Sexo	Masculino
Estado civil	Soltero
Ocupación	Obrero

Motivo de consulta:

Fue citado a examen al hospital porque la hermana presentaba este síndrome.

Examen físico

Inspección general:

Paciente conciente, orientado en tiempo y espacio, buenas condiciones nutricionales. Talla 140 cm. y medida cabeza-pubis 67.5 cm.

Cabeza:

Circunferencia cefálica de 51 cm.

Boca:

Paladar alto y mala alineación dental.

Ojos:

Agudeza visual: ojo derecho cuenta dedos a 1.5 mts.

ojo izquierdo cuenta dedos a 10 cm.

Ojo derecho: Lujación del cristalino, esferofaquia, - tensión intraocular 37.2 mm. que bajó a las tres horas de midriasis a 16.5 mm.

Ojo izquierdo: Esferofaquia, lujación del cristalino, tensión intraocular 64 mm. que a las tres horas de midriasis disminuyó a 37.5 mm.

Refracción: ojo derecho - 24.00
ojo izquierdo - 24.00

Con la corrección en cada ojo la agudeza visual mejoró a 20/200.

Extremidades:

Articulaciones nudosas, hipertrofia muscular y rigidez articular. Longitud del carpo 6 cm., longitud del dedo medio, 7.5., longitud del pie 20.5 cm., alzada 148 cm.

Resto del examen normal.

Evolución:

Por el glaucoma secundario se le efectuó una iridectomía periférica en cada ojo con buena evolución posterior.

Caso G₂

Edad	18 años
Sexo	Femenino
Estado civil	Soltero
Ocupación	Oficios domésticos

Motivo de consulta:

Disminución de agudeza visual de dos años de evolución.

Examen físico

Inspección general:

Paciente conciente, orientado en tiempo y espacio, en buenas condiciones nutricionales. Talla 1.34 m. y medida cabeza-pubis 63 cm.

Cabeza:

Circunferencia cefálica 50 cm.

Ojos:

Agudeza visual: ojo derecho percibe luz
ojo izquierdo percibe luz

Ojo derecho: esferofaquia, lujación del cristalino y atrofia de papila.

Ojo izquierdo: esferofaquia, luxación del cristalino.

Tensión intraocular: ojo derecho 17.3 mm de mercurio y ojo izquierdo 24.4 mm. de mercurio.

Boca:

Mala oclusión dental.

Extremidades:

Rigidez articular e hipertrofia muscular leve.

Se observa: longitud carpo 7 cm., longitud del dedo medio de la mano 8 cm., alzada 1.33 m. y longitud del pie 17 cm.

Evolución:

En el ojo derecho por el glaucoma secundario se efectuó trabeculectomía con buena evolución. Actualmente pendiente de ingreso a la escuela de rehabilitación.

HALLAZGOS CLINICOS DE LOS PACIENTES CON EL SINDROME DE WEILL-MARCHESANI QUE CONSULTARON AL HOSPITAL Dr. RODOLFO ROBLES DURANTE EL PERIODO COMPRENDIDO ENTRE 1972-1975

TABLA No. 1

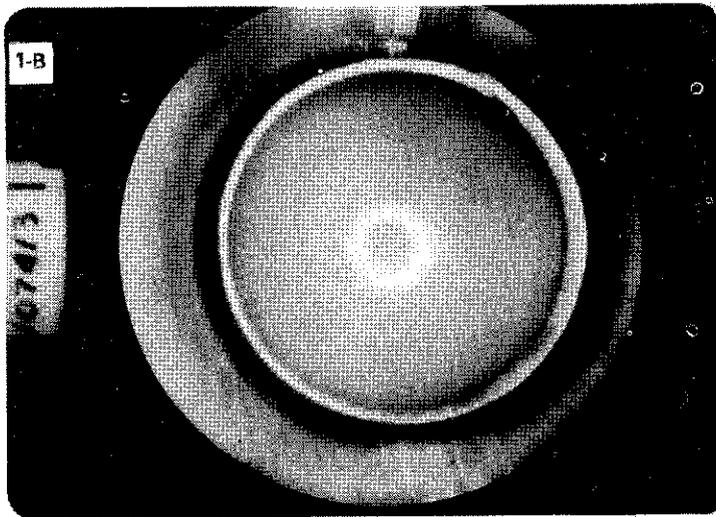
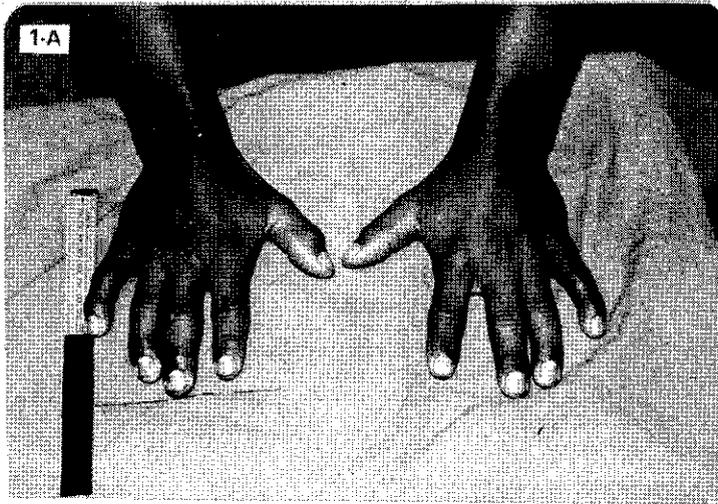
	Familia T-T					A**	Familia G-G					E** ₁	H** ₂	I** ₂
	B ₁	C ₁	D ₂	E ₂	F ₂		B ₁	C ₁	D ₁	F ₂	G ₂			
EDAD	35	24	13	11	9		38	25	32	16	18			
*** SEXO	M	M	M	M	M		M	M	M	M	F			
TALLA	1.62	1.63	1.27	1.18			1.55	1.54	1.48	1.40	1.34			
AGUDEZA VISUAL	20/200 a 3 M.*			3 m.* 3 m.*	10 cm* PyPLuz					1.5m.* 10cm*	P.Luz P.Luz			
LUJACION CRISTALINO	SI	NO		SI	SI					SI	SI			
ESPEROFAQUIA	SI			SI						SI	SI			
GLAUCOMA	NO			NO	SI					SI	SI			
ANQUILOSIS ARTICULAR	SI	NO	SI	SI	SI		NO	NO	SI	SI	SI			
LONGITUD DEDO MEDIO	10cm	10cm	8cm	7cm			9.5cm	9.5cm	8.5cm	7.6cm	8cm			
LONGITUD DEL CARPO	8.5cm	9cm	6.5cm	5.5cm	7.5cm		7.5cm	6cm	7cm	6cm	7cm			
LONGITUD DEL PIE	24cm		19cm	16cm			23cm	22cm	20cm	20cm	17cm			
TRABECULECTOMIA	NO			NO	SI					NO	SI			
CRIOTERAPIA	NO			NO	SI					NO	SI			
IRIDECTOMIA PERIFERICA	NO			NO	SI					SI	NO			

NOTA: Se incluyen también los datos de los familiares

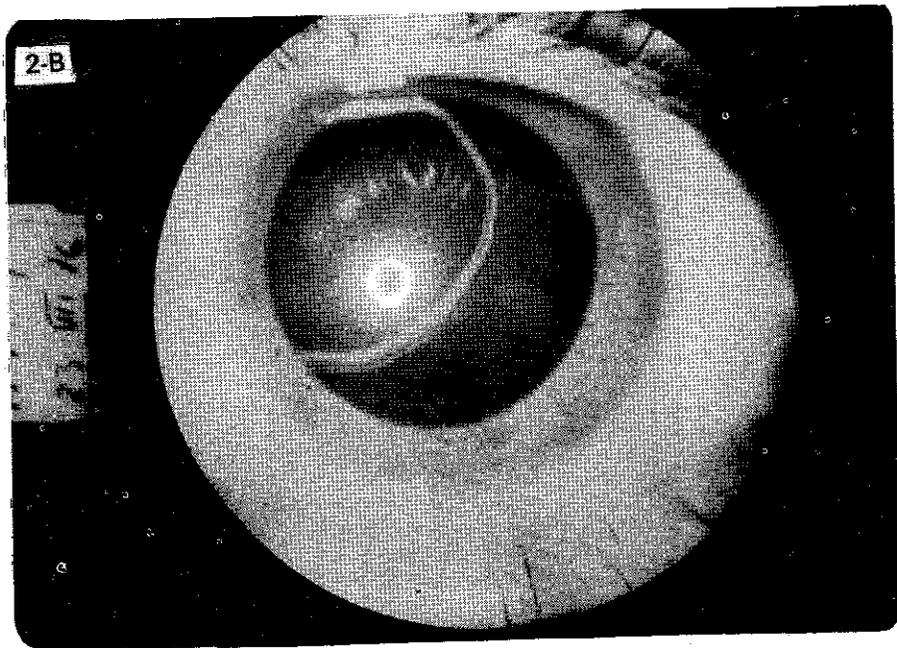
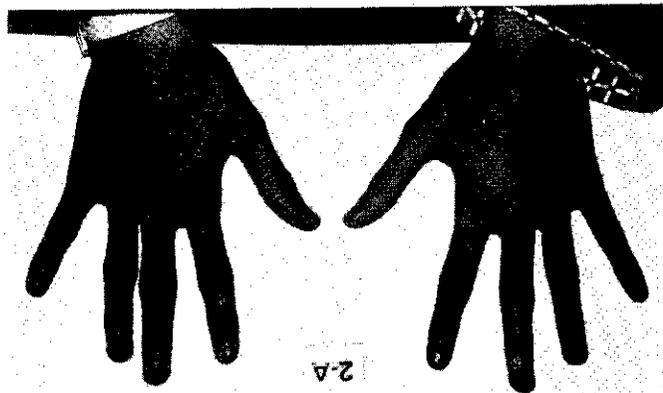
Agudeza visual: *=Cuenta dedos a
P y P = percibe y proyecta luz
P = percibe luz

*# Datos referidos (no fueron examinados)

*** Sexo M = Masculino
F = Femenino



Las fotografías 1-A y 1-B corresponden a las manos y el cristalino de uno de los pacientes de este estudio con diagnóstico de síndrome de Welli-Marchesani (1-A) nótese la longitud del carpo y las articulaciones nudosas, (1-B) cristalino esférico y pequeño.



La fotografía 2-A (Duane, K 6) muestra los dedos largos característicos de un paciente con síndrome de Marfan y la fotografía 2-B el cristalino lujado de un paciente con este mismo diagnóstico.

VI. COMENTARIO

El desarrollo de braquidactilia, estatura corta y ectopia del cristalino asociado a esferofaquia ha sido razonablemente establecido como un síndrome con herencia autosómica recesiva en la mayoría de los casos reportados en la literatura.

Al contrario del patrón de herencia reportado más frecuentemente en la literatura, en las familias de este estudio fue dominante con expresividad variable.

En la familia indígena el patrón de herencia es dominante con expresividad variable. En la familia ladina no está claramente definido por cuanto no está presente en la primera generación. Se podía suponer que el síndrome no se expresó completamente en ellos, siendo tomado por sus familiares como normales; o que hubo un salto de generaciones.

Los miembros de estas familias que consultaron al hospital lo hicieron por mala visión. Se encontró miopía alta no corregida de -10.00 a -24.00 dioptrías en algunos de estos pacientes (ver tabla No. 1), secundaria a la luxación del cristalino. Al dilatarles la pupila se observó que el cristalino era esférico.

El glaucoma fue la complicación más seria que se encontró. Los pacientes a quienes se les encontró la tensión intraocular elevada tenían lujado el cristalino. En uno de ellos la tensión intraocular disminuyó con la midriasis, reportado en la literatura como glaucoma inverso. Por lo tardío de la consulta la visión estaba seriamente comprometida. A los tres pacientes con glaucoma se les intervino quirúrgicamente lográndose controlar la tensión intraocular, pero sin mejora de la agudeza visual, como era de esperarse. No se presentó ninguna complicación trans ni post operatoria, como esta reportado en la revisión bibliográfica.

Además todos presentaban estatura corta, carpo corto, algunos de ellos anquilosis articular; datos que fueron verificados por el médico genetista.

Hay dos fuentes de error a tomar en cuenta en este trabajo. La falta de un examen adecuado en varios de estos pacientes y el uso de tablas de literatura extranjera para comparar ciertos datos. La falla en el examen de los pacientes se debió a varios factores entre ellos la falta de recursos económicos que no le permitieron a estos pacientes llegar al hospital y la falta de equipo para examinar los en sus hogares.

Además para completar este estudio sería recomendable continuar estudiando a estas familias y efectuar una revisión más amplia de los pacientes en los otros centros hospitalarios de esta capital, para obtener una muestra representativa.

VII. CONCLUSIONES

- A. De la revisión bibliográfica efectuada se encontró que aún no está definido el patrón de herencia en este síndrome.
- B. Entre los pacientes del hospital de ojos y oídos Dr. Rodolfo Robles se encontraron dos familias con este síndrome en el período comprendido entre 1972 a 1977 con 13 de los 34 miembros afectados.
- C. En las dos familias el patrón de herencia encontrado fue dominante con expresividad variable.
- D. En la mayoría de los casos el motivo de consulta de los pacientes fue mala visión.
- E. El tratamiento se enfocó hacia las complicaciones visuales.
- F. El glaucoma se logró controlar quirúrgicamente.
- G. El pronóstico visual en los pacientes que presentaron glaucoma fue malo.
- H. Debe continuarse el estudio en las futuras generaciones de ambas familias.

VIII. BIBLIOGRAFIA

BECKER P. E. Genética humana. U.S.A Ediciones S.A. Bureel 1966.

DONALDSON D. Congenital anomalies. St. Louis. C.V. Mosby Co. 1971.

DUANE. J. Clinical ophthalmology. First edition. U.S.A. Volume 5. Harper and Row, publisher INC. 1976.

DUKE Elder. Congenital deformities. London. Whitefriars Press Ltd. (Systems of ophthalmology Vol. 3). 1963.

FEINBERG. S. B. Congenital mesodermal dystrophy. Radiology (U.S.A.) 74(2): 218 - 229. 1960.

FRANCOIS. J. Heredity in ophthalmology. U.S.A. C.V. Mosby Company. - 1961 673 - 679/

GEERACTS. W. Ocular Syndromes. 3 ed. ed. U.S.A Lea and Febiger. 1976. Pag. 279.

GORLIN. R. J. Craniofacial dysostosis, patent ductus arteriosus, hypertrichosis, hipoplasia of la bia mejora, dental and eye anomalies- a new dyn drome?. Journal of pediatrics (U.S.A) 56:778-785. 1960.

HARRISON. Medicina Interna. 4a. ed. México. Prensa médica mexicana. (Tomo II) 1973.

JENSEN. A. Et. al. Weill-Marchesani syndrome. American Journal of Ophthalmology.(U.S.A.) 77(2): 261-269. 1974. McGavic J. Maill-Marchesani Syndrome. American Journal of Ophthalmology. (U.S.A.) 62(6): 820-823. 1966.

NEWEL. F. Ophthalmology: Principles and concepts. 2nd. ed. C.V. Mosby company. 1969.

OFFRY. F. Marchesani syndrome and chamber angle anomalies . American Journal of Ophthalmology. (U.S.A.) 65(6)? 862. 1968.

RENERT. O. M. The Marchesani syndrome . American Journal Diseases of Child. (U.S.A.) 117(6): 703-705. 1969.

SMITH. D. Recognizable patterns of Human Malformation. U.S.A Saunders. 1976.

WILLI et. al. Glaucoma in Marchesani Syndrome. Arch ophthalmology.(U.S.A.) 90(6): 504-508. 1973.