



PSICOSIS Y SÍNDROME DE LUJÁN- FRYNS

María Gárriz Forné, Gabriela Sánchez Ruiz De La Cuesta, Miren López Lareki.

mariagarriz07@gmail.com

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Luján- Fryns es una forma de retraso mental ligada al cromosoma X con tipo marfanoide.

Entre los criterios clínicos mayores para su diagnóstico se encuentran: retraso mental de leve a moderado, hábito marfanoide (complexión delgada, alta estatura, manos largas, hiperlaxitud de articulaciones, hipotonía general), apariencia craneofacial característica (cara larga y estrecha, frente prominente, nariz con puente nasal alto y estrecho, paladar ojival, hipoplasia mandibular, orejas de inserción baja). Entre otros hallazgos también se han descrito: voz hipernasal, tórax excavatum, dilatación de la raíz aórtica, agenesia parcial o completa del cuerpo calloso y cifosis. El desarrollo sexual secundario es normal.

En las primeras descripciones del síndrome no se evidenció la presencia de patrones comportamentales asociados pero posteriormente se fueron documentando casos aislados que incluían extrema timidez, trastornos del espectro autista, hiperactividad y síntomas psicóticos.

HISTORIA CLÍNICA

Historia de la enfermedad

Varón de 39 años. Soltero, sin hijos. El menor de dos hermanos. Vive con sus padres. Estudios hasta graduado escolar.

No realiza actividad laboral, ha tenido escasos empleos de corta duración, en entornos protegidos. Minusvalía del 65%.

No hábitos tóxicos. No mantiene red social de amigos.

Antecedentes de tres ingresos en la Unidad de Hospitalización Psiquiátrica a los 18, 26 y 29 años por descompensaciones psicóticas, un ingreso en Hospital de Día tras el primer ingreso en UHP.

Primera consulta en urgencias psiquiátricas a los 18 años de edad tras intento autolítico en contexto de descompensación psicótica, procediéndose a ingreso en Psiquiatría. El paciente describía pseudoalucinaciones auditivas en los dos años previos que habían aumentado en intensidad en los últimos dos meses. Refería escuchar la voz de un hombre que le decía que se hiciera daño y le amenazaba con acabar con él. Creía que esa voz procedía del más allá y que pudiera ser del diablo o de algún espíritu maligno. En ocasiones, la voz le ordenaba hacer

PSICOSIS Y SÍNDROME DE LUJÁN- FRYNS

cosas perjudiciales para su salud como fumar o comer en exceso; también le había ordenado abandonar el trabajo en el que llevaba tres meses.

Progresivamente, se había ido aislando cada vez más del grupo de amigos y en los últimos meses había aumentado su interés en temas esotéricos, de brujería y existenciales.

Se introdujo tratamiento antipsicótico con Risperidona hasta 6mg/día con buena tolerancia y con Fluoxetina.

Fue diagnosticado finalmente de F20.0 Esquizofrenia Paranoide y fue valorado por el Servicio de Genética durante este ingreso, emitiéndose el diagnóstico de Retraso Mental ligado al X con hábito marfanoide o Síndrome de Lujan-Fryns.

Último ingreso en UHP hace diez años con paso posterior a la Unidad de Rehabilitación. En los cuatro meses previos se había producido una reactivación de la sintomatología psicótica, con mayor repercusión emocional y conductual. El paciente verbalizaba que se sentía amenazado por unos vecinos (oía sus voces, cómo se reían de él, les escuchó decir que iban a matar a su perro y a su familia), verbalizaba tener la certeza de que iba a ocurrir un altercado en su barrio. El paciente refería tener pensamientos recurrentes de muerte, estar desesperanzado e impulsos de autoagredirse si bien no llevó a cabo ningún intento.

En este último ingreso, se sustituyó Risperidona 12 mg/día por Clozapina hasta 300mg/día siendo la dosis máxima tolerada e inyectable quincenal con mala tolerancia (excesiva sedación) por lo que se suspendió.

Antecedentes personales

Embarazo y parto

Embarazo normal.

Parto normal a término. Peso al nacer: 3 kg. Talla 52 cm.

Al nacimiento: hallazgo de fenotipo compatible con Síndrome de Marfan, evaluación cardiológica normal.

Hitos del desarrollo

Retraso en la adquisición de la deambulación y del lenguaje.

No tics. No trastornos de la eliminación.

Rendimiento escolar bajo. Dificultades académicas desde siempre.

Enfermedades médicas

Hernorragia inguinal a los 3 meses de

Diabetes tipo 2

Antecedentes familiares

Hermano sano

AF médicos: madre y dos tíos maternos con hábito marfanoide.

AF psiquiátricos: sin interés

PSICOSIS Y SÍNDROME DE LUJÁN- FRYNS

ESTADO ACTUAL

Desde el último ingreso hace diez años, globalmente la evolución ha sido hacia un cuadro de predominio deficitario.

Asimismo, la sintomatología psicótica positiva persiste en forma de delirios paranoides encapsulados con escasa repercusión vivencial y de alucinaciones auditivas. Presenta habitualmente soliloquios. Convivencia tranquila en casa con los padres. Tendencia al abuso de bebidas azucaradas y estimulantes. Malos hábitos alimenticios, sedentarismo, diabetes descompensada. Socialmente aislado, apenas realiza actividad fuera de casa, las salidas escasas las suele hacer acompañado y presenta una actitud hipervigilante por el barrio. Acude a centro ocupacional de lunes a viernes con adecuada adaptación.

Exploración física

Facies: Cara alargada, frente estrecha, raíz nasal estrecha y sobreelevada, labio inferior grueso y evertido. Paladar ojival. Voz hipernasal. Miopía de 8,5 dioptrías en ojo derecho.

Pectus carinatum con cifoescoliosis.

Pies grandes, dedos acabalgados y en forma de garra.

Genitales normales.

Radiografía de manos: Aracnodactilia

Auscultación cardiopulmonar: normal

Exploración psicopatológica

Consciente, bien orientado en espacio y persona, parcialmente desorientado en tiempo. Colaborador, abordable. Aspecto cuidado. Obsesidad. No suspicacia ni actitud hipervigilante en consulta. Discurso concreto, sin que se objetiven trastornos formales del pensamiento. Ideación delirante de perjuicio y autorreferencial cronificada sin repercusión vivencial en la actualidad y escasa conductual. Alucinaciones auditivas cronificadas pero no de contenido amenazante en la actualidad. Soliloquios. Niega fenómenos de influencia del yo. No clínica afectiva nuclear. Sintomatología deficitaria: apatía, abulia, clinofilia, retraimiento social. Sueño conservado. Ingestas desorganizadas. Parcial conciencia de enfermedad.

Pruebas complementarias

- Analítica sanguínea: niveles de hemoglobina glicada elevados, hipercolesterolemia, hipertriacilglicemia.
- TAC craneal normal.
- EEG normal.
- Estudio genético:
 - Cariotipo: varón normal
 - Estudio molecular de síndrome de X frágil: varón no afecto.
 - Diagnóstico genético final: retraso mental ligado al X con hábito marfanoide (síndrome de Luján- Fryns).

PSICOSIS Y SÍNDROME DE LUJÁN- FRYNS

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Inicialmente, en el primer ingreso se planteó el diagnóstico de Trastorno Esquizotípico dado que se trataba de un primer episodio psicótico en paciente sin antecedentes psiquiátricos personales ni familiares, rasgos de personalidad esquizotípicos, intereses restrictivos en determinados temas y no presencia de sintomatología deficitaria.

Posteriormente, la evolución fue tórpidas, con dos episodios más de descompensaciones psicóticas francas que requirieron nuevos ingresos, persistencia interepisodios tanto de síntomas positivos encapsulados como de sintomatología defectual.

Por otra parte, la presencia de sintomatología depresiva en forma de ideas de minusvalía y pensamientos recurrentes de muerte, con un intento autolítico en el contexto de la descompensación psicótica pudieran orientar el cuadro hacia un trastorno esquizoafectivo en algún momento de la evolución.

DIAGNÓSTICO FINAL

El diagnóstico final fue de esquizofrenia paranoide con predominio en la actualidad de sintomatología defectual en paciente con síndrome de Luján-

TRATAMIENTO

Inicio de Risperidona hasta dosis máxima de 12mg/día desde los 18 a los 29 años de edad. Durante ese período también tomó Fluoxetina 40mg/día de manera interrumpida.

Posteriormente, ante el predominio del cuadro defectual se sustituyó Risperidona por Clozapina hasta dosis máxima tolerada (300mg/día) y zuclopentixol im quincenal. Éste último fue suspendido al poco tiempo por sedación excesiva.

En la actualidad, está en tratamiento con Clozapina 100 mg 1-1-1 y Venlafaxina 75mg 1-0-0

EVOLUCIÓN

La evolución final ha sido hacia un cuadro de predominio deficitario, sin descompensaciones afectivas ni psicóticas francas desde hace diez años.

Estilo de vida actual defectual. Autocuidado deficitario. Sedentarismo.

Asistencia a centro de Rehabilitación Psicosocial con buena adaptación. No relaciones sociales fuera de ese centro. No ha realizado actividad laboral. Buen apoyo familiar, con tendencia a la sobreprotección parental.

ACTUALIZACIÓN SOBRE EL TEMA

El síndrome de Lujan-Fryns fue descrito por primera vez por Lujan en 1984 siendo más tarde definido por Fryns y Buttiens en 1987.

Se desconoce la prevalencia en la población general.

PSICOSIS Y SÍNDROME DE LUJÁN- FRYNS

La herencia de esta enfermedad se considera como dominante ligada al X con mayor expresividad en varones. La enfermedad se transmitiría en su forma más florida de las mujeres a sus descendientes varones con un 50% de probabilidad. Las descendientes mujeres tendrían formas más larvadas, la mayoría de las veces inexpressiva.

En 2007, Schwartz et al identificaron una mutación de tipo alélico en el gen MED12.

Las manifestaciones neuropsiquiátricas asociadas son múltiples. Los pacientes afectos suelen presentar retraso mental de leve a moderado aunque hay casos descritos con inteligencia normal, trastornos del lenguaje (sustitución de vocales, omisión de fonemas) y trastornos de conducta (inestabilidad emocional, agresividad, hiperactividad, timidez extrema). Ocasionalmente presentan entre sus manifestaciones, alteraciones psiquiátricas como trastornos esquizotípicos, trastornos del espectro autista y esquizofrenia.

BIBLIOGRAFÍA

1. Kaplan y Sadock: Sinopsis de Psiquiatría, 11^o Edición.
2. Introducción a la psicopatología y a la psiquiatría, Julio Vallejo Ruiloba. 7^a Edición, Edit. Masson 2011
3. Griet Van Buggenhout and Jean-Pierre Fryns. Re-view: Lujan-Fryns syndrome (mental retardation,X-linked, marfanoid habitus). Orphanet Journal of Rare Diseases 2006, 1:26
4. Marc S. Williams. Invited Comment: Neuropsychological Evaluation in Lujan-Fryns Syndrome:Commentary and Clinical Report. American Journal of Medical Genetics Part A 140A:2812-2815 (2006).
5. Patrick S Tarpey, F Lucy Raymond, Lam S Nguy-en, Jayson Rodriguez, Anna Hackett, Lucianne Vandeleur, Raffaella Smith, Cheryl Shoubridge,Sarah Edkins, Claire Stevens, et al. Mutations in UPF3B, a member of the nonsense-mediatedm RNA decay complex, cause syndromic and non-syndromic mental retardation. Nat Genet. 2007 September; 39(9): 1127-1133.
6. SÍNDROME DE LUJAN-FRYNS: REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA Y PRESENTACION DE UN CASO SEGUIDO DURANTE 16 AÑOS. REVISTA DE PSIQUIATRÍA infanto-juvenill Número 2/2013. Gastaminza Xa; Anleu de León Ma; Uribe Fenner Ja; Vacas Moreira Rb; Área Materno-Infantil (AMI). Hospital Universitario Vall d'Hebron. Universidad Autónoma de Barcelona.