

## La enfermedad de Lesch-Nyhan

El síndrome de Lesch-Nyhan

Esta ficha reúne información de ayuda a los profesionales implicados en la atención de la discapacidad en su trabajo de evaluación y acompañamiento de personas que padecen estas enfermedades raras. En ningún caso, sustituye a una evaluación individual.

### Breve descripción de la enfermedad de Lesch-Nyhan

Adaptado de la enciclopedia de Orphanet para profesionales [1]

- **Definición:** El síndrome de Lesch-Nyhan (SLN) es la forma más grave de la deficiencia de hipoxantina guanina fosforribosiltransferasa (HPRT), un trastorno hereditario del metabolismo de las purinas asociado con sobreproducción de ácido úrico (AU), discapacidad neurológica y problemas de conducta.
- **Epidemiología:** Se ha estimado que la prevalencia es de entre 1/380.000 y 1/235.000 nacidos vivos. Los hombres son generalmente los afectados y las mujeres heterocigotas son portadoras (y habitualmente asintomáticas).
- **Clínica:** Los pacientes son normales al nacer. El retraso psicomotor se hace evidente entre los 3 y 6 meses de vida con un retraso en conseguir la sedestación y sostener la cabeza, hipotonía y movimientos atetoides. La presencia de un sedimento con aspecto de polvo de ladrillo en los pañales, o de cristaluria con obstrucción del tracto urinario, son formas comunes de presentación de la enfermedad. Los niños presentan distonía de acción severa con hipotonía de base que puede dar lugar a una incapacidad para ponerse de pie y caminar, así como movimientos involuntarios (coreoatetosis y balismo), desencadenados por movimientos voluntarios, que se acrecientan por el estrés, pero no son evidentes en reposo. La disartria, la disfagia y el opistótonos son frecuentes y la espasticidad, la hiperreflexia y el signo de Babinski aparecen más tarde. Los pacientes suelen presentar discapacidad intelectual de leve a moderada. Puede aparecer un trastorno obsesivo-compulsivo de automutilación (morderse los labios o los dedos) tan pronto como aparecen los dientes, que no se debe a la falta de sensibilidad y puede estar asociado al estrés. El comportamiento puede ser agresivo (como escupir o insultar) contra familiares y amigos. La anemia megaloblástica es frecuente y a veces grave, y puede aparecer anemia microcítica. La sobreproducción de AU puede dar lugar a inflamación, artritis gotosa y litiasis urinaria. La insuficiencia renal o acidosis ocurren rara vez.
- **Etiología:** El SLN se debe al déficit completo de HPRT debido a mutaciones en el gen *HPRT1* (Xq26). La sobreproducción de AU se debe a la deficiencia en el reciclaje y la síntesis acrecentada de bases de purina. Se cree que la anemia megaloblástica (resistente a la suplementación de ácido fólico) se debe al aumento del consumo del mismo. La causa de los síntomas neurológicos y de comportamiento es desconocida. Se han sugerido varios trastornos en los neurotransmisores y un efecto tóxico del exceso de hipoxantina. La herencia es recesiva y está ligada al cromosoma X, y el asesoramiento genético es esencial.

El síndrome de Lesch-Nyhan – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

[www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeLesch-Nyhan\\_Es\\_es\\_HAN\\_ORPHA510.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeLesch-Nyhan_Es_es_HAN_ORPHA510.pdf)

- *Manejo y pronóstico:* La sobreproducción de AU se trata con alopurinol, alcalinización de la orina e hidratación. Las dosis deben ajustarse para evitar la litiasis urinaria de xantina. No existe un tratamiento para la disfunción neurológica. La espasticidad y distonía se pueden tratar con benzodiazepinas (diazepam, alprazolam) e inhibidores del ácido gamma-aminobutírico (baclofeno, tizanidina). Se recomienda rehabilitación (de la disartria y de la disfagia), dispositivos para permitir el control de la mano, ayudas para caminar y tratamiento de la postura para evitar deformidades. La autolesión requiere restricciones físicas y tratamiento conductual y farmacológico (gabapentina, carbamazepina). Los pacientes pueden morir por neumonía por aspiración o complicaciones de la litiasis renal crónica con insuficiencia renal. Con un cuidado óptimo, algunos pacientes viven más de 40 años y la mayoría están confinados en una silla de ruedas.

## La discapacidad en el curso de la enfermedad de Lesch-Nyhan

Extraído de la Enciclopedia de Orphanet para el público en general [2]

- **¿Qué situaciones de discapacidad pueden derivarse de las manifestaciones de la enfermedad?**

Los trastornos neurológicos y de comportamiento conllevan complicaciones y discapacidades motoras importantes: el niño no puede mantenerse de pie, gatear ni desplazarse y apenas puede sujetar objetos.

También se dan problemas sociales: la interacción con los demás es complicada.

Además, si el niño presenta discapacidad intelectual, dificultades para fijar su atención y trastornos de comportamiento, su comprensión y aprendizaje estarán comprometidos.

Finalmente, las dificultades para comunicarse son frecuentes.

En todos los casos, existen ayudas técnicas y humanas para ayudar a estos niños y a sus familias a afrontar estos problemas (ver “¿Cuáles son las ayudas puestas en marcha para prevenir y limitar las situaciones de discapacidad?”).

- **¿Cuáles son las ayudas puestas en marcha para prevenir y limitar las situaciones de discapacidad?**

Para ayudar a los bebés a mantenerse sentados, es posible el uso de carcasas de plástico moldeado. Más adelante, las ayudas para sostener la columna vertebral y la cabeza se diversifican (corsé, reposacabezas...) y se combinarán con otras ayudas técnicas, especialmente para sillas de ruedas, frecuentemente eléctricas.

El **experto en psicomotricidad** ayuda al niño a mejorar su motricidad global (coordinación) y su motricidad fina (por ejemplo, sujetar objetos). También puede ayudarle a reducir sus problemas de atención. El **fisioterapeuta** ayuda al niño principalmente a conservar su fuerza y su flexibilidad muscular y a evitar la rigidez de las articulaciones. El **terapeuta ocupacional** interviene por lo general más tarde, cuando el

niño es más mayor. Le ayuda a adquirir una mejor autonomía en su vida diaria adaptando su entorno y utilizando actividades artísticas o manuales.

Un **abordaje logopédico** permite limitar los problemas de elocución y articulación (disartria) así como las dificultades en la deglución (disfagia). Las sesiones son regulares y el logopeda puede recomendar ejercicios para hacer en casa diariamente. La alimentación puede facilitarse fraccionando las tomas alimenticias.

- **“Vivir con”: las situaciones de discapacidad en la vida diaria**

#### ¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad sobre la vida diaria?

Las consecuencias de la enfermedad sobre la vida cotidiana son generalmente importantes. La organización de la vida diaria, la estabilidad familiar, las prioridades en el seno de la familia se encuentran alteradas. Las dificultades son todavía más importantes si varios hijos están afectados por la enfermedad.

A diario, la toma de medicamentos y las consultas médicas recurrentes obligan a replantearse los planes de salida o las actividades, lo que puede ser difícil de aceptar por los otros miembros de la familia.

El seguimiento médico continuo junto con la grandes dificultades para escolarizar al niño o para cuidarlo y acompañarlo a las múltiples sesiones de rehabilitación, tienen también repercusiones sobre la vida profesional de los padres (absentismo, excedencia por permiso parental, trabajo a tiempo parcial, cese de la actividad...). La enfermedad tiene por lo tanto un impacto directo sobre el nivel de vida en los hogares.

El apoyo del entorno (ayudantes familiares y cuidadores) es primordial para tranquilizar a la persona afectada y apoyarla lo mejor posible. Se deben establecer periodos de reposo para los ayudantes con el fin de darles un respiro.

#### ¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad sobre la vida social, afectiva?

Las discapacidades motoras y los problemas de comportamiento alteran las relaciones que pueden tener el niño y, más tarde, el adulto. El tratamiento con alopurinol ha permitido retrasar la edad de deceso, y gracias a este hecho, cada vez más niños alcanzan la edad adulta. Sus necesidades afectivas y sociales no deben ser desatendidas. Además, generalmente se encuentran en una situación de dependencia, tanto en el plano económico como social. La atención y el acompañamiento por los familiares y profesionales son por tanto de vital importancia.

## ¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad sobre la vida escolar?

La escolarización en un establecimiento ordinario es generalmente imposible.

Los niños presentan necesidades educativas especiales que no pueden ser atendidas en el marco de las medidas de atención a la diversidad de los centros ordinarios, por lo que se propondrá su escolarización en centros de educación especial o unidades sustitutorias de los mismos.

El departamento de Educación del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer) desarrolla acciones para la inclusión educativa del alumnado con enfermedades raras, dirigido a toda la comunidad educativa. Ofrece servicios de información, orientación y asesoramiento para las familias, alumnado, profesionales y centros escolares a través del mail: [escuela@creenfermedadesraras.es](mailto:escuela@creenfermedadesraras.es)

El Servicio de Atención Educativa de FEDER ([inclusion@enfermedades-raras.org](mailto:inclusion@enfermedades-raras.org)), le facilitará apoyo y orientación en relación a las necesidades educativas del alumnado afectado por una enfermedad poco frecuente.

El acompañamiento se debe realizar hasta la inserción profesional y a lo largo de toda la vida.

1. *Syndrom de Lesch-Nyhan. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, abril de 2010. Dr. Juan García Puig, Dra. Rosa Torres Jiménez, editores expertos.*

[www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=FR&data\\_id=197&Disease](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=197&Disease)

2. *Le syndrome de Lesch-Nyhan. Encyclopédie Orphanet Grand Public, agosto de 2015. Con la colaboración de: Docteur Irène Ceballos-Picot, Laboratoire de Biochimie métabolomique et protéomique. Associé au Centre de Référence des Maladies Rares « Maladies Métaboliques Rares de l'Enfant à l'Adulte » coordonné par le Pr Pascale de Lonlay, Hôpital Necker-Enfants Malades (AP-HP) et Université Paris Descartes, Sorbonne Paris Cité. Paris - Professeuse Pascale de Lonlay, Unité de métabolisme. Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme - Docteur Nadia Bahi-Buisson, Hôpital Necker - Enfants malades, AP-HP, Paris 15 – Professeur Frédéric Lioté, Service de Rhumatologie, centre Viggo Petersen. Hôpital Lariboisière (AP-HP) & Université Paris Diderot, Sorbonne Paris, Cité Association CRISTAL, Paris - Association Lesch-Nyhan Action.*

[www.orpha.net/data/patho/Pub/Int/fr/LaMaladieDeLeschNyhan\\_FR\\_fr\\_PUB\\_ORPHA510.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Pub/Int/fr/LaMaladieDeLeschNyhan_FR_fr_PUB_ORPHA510.pdf)

3. *Traducción de la versión francesa de agosto de 2015, adaptada por Orphanet-España y validada por la Dra. Rosa Torres Jiménez, Laboratorio Hiperuricemias congénitas, Hospital Universitario La Paz, IdiPaz, Madrid, junio de 2017*

Documento realizado por Orphanet y editado con el apoyo de la CNSA



---

El síndrome de Lesch-Nyhan – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

[www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeLesch-Nyhan\\_Es\\_es\\_HAN\\_ORPHA510.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeLesch-Nyhan_Es_es_HAN_ORPHA510.pdf)

| junio de 2017