



ESTE SITIO WEB NO PROPORCIONA ASESORAMIENTO MÉDICO: *el contenido de este documento es meramente informativo. No pretende reemplazar un consejo médico, diagnóstico o tratamiento por parte de un profesional y no debería utilizarse como un criterio de atención médica.*

NOTA PARA LOS PROFESIONALES DE LA SALUD: *el Síndrome de Snyder-Robinson (SRS). En el momento de escribir este artículo, tenemos conocimiento de la existencia de menos de cien casos en todo el mundo. Por consiguiente, la literatura médica existente ofrece una descripción poco detallada del síndrome. Esperamos que la información presentada en esta página permita a los profesionales considerar algunas pruebas diagnósticas y evaluaciones útiles que, de lo contrario, podrían desconocer, basadas en un análisis de historias clínicas de pacientes con SRS en nuestro Estudio de Evolución Natural. Las consideraciones para estas pruebas diagnósticas sugeridas no son exhaustivas, por lo que agradeceríamos recibir los comentarios de los profesionales de la salud. Si su paciente con SRS está actualmente registrado en nuestro Estudio de Evolución Natural, rogamos considere la presentación de la información médica en curso al Estudio de Evaluación Natural. Esto le permitirá ampliar la información a otros médicos, investigadores y otros pacientes con SRS, a la vez que permitir que unos cuidados rutinarios puedan indicar una tendencia. Si su paciente con SRS NO está actualmente registrado en el Estudio de Evaluación Natural, rogamos le anime a ayudar a los demás compartiendo su información médica. Para enviar su solicitud para participar, [haga clic aquí](#). ¡Gracias por atender a los familiares de nuestros pacientes con SRS y por sus aportaciones a la comunidad SRS!*

Profesionales de la salud:

El objetivo de este documento es ayudar a médicos y otros profesionales sanitarios en la gestión diaria de los complejos problemas de salud que sufren los pacientes con Síndrome de Snyder-Robinson (SRS).



También pedimos a la comunidad médica que nos ayude a recopilar un mayor número de datos. Estos datos contribuirán a la expansión del fenotipo del SRS, el cual presenta una considerable variabilidad. En la literatura se ha informado sobre el Síndrome de Snyder-Robinson y cabe mencionar la exposición por parte de expertos clínicos de diversos hallazgos clínicos, mencionados en el GeneReviews® actualizado: Schwartz CE, Peron A, Kutler MJ. Snyder-Robinson Syndrome. 2013 Jun 27 [Actualizado el 12 de febrero de 2020]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2020. Disponible en: www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK144284/

A continuación, encontrarán una lista de hallazgos observacionales constatados en la población con SRS. Estas observaciones han sido diseñadas con fines observacionales y se encuentran enumeradas según un criterio sistémico. Algunos de estos hallazgos tienen una relevancia clínica incierta, pero han sido descritos por familiares o por médicos. Muchos de estos hallazgos son analizados en el artículo de GeneReviews® antes mencionado, aquí se mencionan otras consideraciones con el fin de ayudar a los profesionales sanitarios en su evaluación y tratamiento del paciente con SRS, prestando atención a otros detalles que podrían ser observados con menor frecuencia. En las enfermedades raras, es muy útil que los familiares y los profesionales de la salud conozcan lo que se ha descrito, aunque sea anecdóticamente, para ofrecer cierta orientación sobre los cuidados y un posible consuelo.

Revisión por sistemas:

Constitucional - Controlar peso, estatura y circunferencia de la cabeza. La mayoría de los pacientes con SRS presentan una constitución física asténica (delgado, de complexión delgada) y muchos de ellos tienen un historial de retraso en el desarrollo que requiere intervención. Algunos pacientes presentan macrocefalia. En la actualidad no hay una tabla de crecimiento específica para los pacientes con SRS. La evaluación del desarrollo debería incluir indicadores motores, de adaptación, cognitivos y de habla/lenguaje. Se recomienda evaluar la necesidad de una intervención o educación especial temprana.

Sueño - Existen informes de patrones de sueño anómalos en pacientes con SRS. Estos informes varían y su naturaleza no es específica; en este momento se desconoce su importancia, por lo cual son mencionados a efectos informativos. Se recomienda documentar cualquier alteración del sueño en el historial médico con el propósito de que las tendencias permitan determinar la naturaleza de este síntoma.

Dolor - Los padres de pacientes con SRS han expresado su preocupación por el 'dolor' que sufren sus hijos; hasta la fecha, la etiología es imprecisa. A menudo, estos episodios de dolor son intermitentes, pero suficientemente importantes para justificar las evaluaciones médicas. Estos eventos han sido diagnosticados por el médico de atención primaria sin una causa específica identificada. Sería de gran utilidad para estos pacientes buscar atención médica cuando se produzcan los episodios de dolor. Los cuidadores deberían documentar o anotar la naturaleza de las molestias, el tipo de dolor, el tiempo o duración del dolor y lo que alivia o agrava el dolor. El médico debería utilizar un criterio sistemático para la evaluación.

Sudoración - La hipo o hiperhidrosis, cuando está presente, parece ser una molestia secundaria que es actualmente objeto de estudio debido a su importancia. La mencionamos aquí porque la hiperhidrosis, cuando está presente, puede tener una naturaleza variada. Deberían considerarse estudios de cribado para descartar otras afecciones médicas tales como hipoglucemia, enfermedad tiroidea y otros desequilibrios hormonales. Se recomienda su evaluación clínica, documentación y observación cuando esté presente.

Neurología

Convulsiones - El tipo y la intensidad de las convulsiones varían y a menudo se presentan en la primera infancia. Deberían realizarse EEGs por recomendación del neurólogo. La gravedad, frecuencia y éxito del tratamiento varían. El tratamiento médico de las convulsiones ha mostrado buenos resultados; no obstante, en algunos pacientes las convulsiones son refractarias y requieren varias terapias anticonvulsivantes. Se han utilizado los siguientes medicamentos con cierto éxito: clobazam, levetiracetam, ácido valproico y rufinamida. Asimismo, se ha utilizado carbamazepina y fenobarbital en



algunos pacientes. La epilepsia debería ser tratada por un neurólogo especializado en el tratamiento de las convulsiones, y debería adaptarse el tratamiento médico a la necesidad concreta del paciente. Por ejemplo, algunos fármacos antiepilépticos reducen la densidad ósea. Estos agentes deberían evitarse en la medida de lo posible debido al posible empeoramiento de la osteoporosis subyacente y el aumento del riesgo de fracturas espontáneas. Muchos fármacos antiepilépticos tienen efectos secundarios, y se recomienda que los familiares colaboren con su médico tratante para equilibrar los riesgos de la epilepsia, su tratamiento y el SRS. Es importante disponer de estudios de laboratorio de referencia antes de iniciar un tratamiento antiepiléptico con el objeto de controlar la función hepática y renal ya que algunos pacientes con SRS tienen riesgo de sufrir complicaciones relacionadas con dichas funciones. Hipotonía - Se ha documentado que los pacientes con SRS presentan una hipotonía secundaria debido a un bajo desarrollo muscular. La pérdida de masa muscular, incluso en varones con movilidad, sugieren que la pérdida es probablemente el resultado de un defecto subyacente, en lugar de una mera falta de uso. Se recomienda la intervención temprana con terapia ocupacional y física para mantener la movilidad.

Cerebro - Los pacientes con SRS presentan diversas anomalías cerebrales. Deberían realizarse estudios IRM en busca de características atípicas como calcificaciones, cambios en la sustancia blanca, cuerpo calloso fino y mínimo agrandamiento ventricular.

Progresión - En términos generales, no parece que haya un deterioro neurológico importante progresivo; no obstante, hay algunos pacientes que han perdido habilidades anteriormente adquiridas. Se recomienda el estrecho seguimiento de los pacientes con SRS para definir con más exactitud la naturaleza estable o progresiva de su examen neurológico.

Oftalmología

La disfunción cerebral debe ser evaluada para descartar trastornos de la visión en pacientes con SRS que puedan tener problemas visuales no atribuidos específicamente a la fisiología de las estructuras oculares, a la refracción o a movimientos oculares anormales.

Discapacidad visual cortical (DVC) - Hasta el momento solo algunos pacientes han descrito tener DVC. No está muy claro si se trata de una característica del SRS estadísticamente importante, pero la mencionamos aquí con el objeto de abrir un debate y alentar a los profesionales de la salud a que busquen una evaluación oftalmológica cuando esté médicamente indicada. Deberían considerarse exámenes de neurología pediátrica, así como de oftalmología pediátrica, para evaluar la existencia de trastornos de la visión adquiridos.

Algunos síntomas habituales de DVC incluyen: incapacidad para seguir, enfocar o rastrear, que puede ser de carácter intermitente, fotofobia, respuestas visuales incoherentes con una mirada social evasiva o una mirada que parece debilitada. Estos pacientes pueden o no tener una escasa agudeza visual. Los comportamientos varían y existen incoherencias en las respuestas visuales a estímulos parecidos. Generalmente se cansan al hacer tareas visuales y pueden tener dificultades para ver objetos en un fondo recargado.

Miopía. Parece que la miopía podría ser un hallazgo oftalmológico en pacientes con SRS. Sería recomendable que los pacientes con SRS fueran examinados con carácter anual.

Cabe señalar otros hallazgos/molestias registradas: drusas grandes, nervio óptico pálido, lesión de la retina en forma de torpedo, retinosis pigmentaria, dolor ocular y fotofobia; no obstante, la importancia en los pacientes con SRS es por ahora imprecisa.

ENT

Morfología del paladar anormal - Se ha descrito paladar arqueado hendido/estrecho/alto y/o úvula bífida. La evaluación clínica incluye la realización de una evaluación de la alimentación, cuando esté indicada.

Oído

Problemas de audición - Algunos pacientes con SRS presentan un trastorno de la audición sensorineural y/o conductiva. Algunos pacientes con SRS sufren pérdida de audición, descrita como progresiva. Estos



pacientes serán objeto de seguimiento. Debería realizarse una audiometría cada año. A pesar de la apariencia de una evaluación generalmente habitual, sería conveniente que el audiólogo comparara las ondas con las del examen anterior para determinar si se han producido leves cambios. También sería conveniente llevar un seguimiento a lo largo del tiempo para determinar si la pérdida de audición es progresiva en el paciente con SRS.

Dental

Morfología dental anómala - Se han documentado diversas presentaciones de problemas dentales en pacientes con SRS. Estas incluyen dientes superpoblados, dientes ennegrecidos, hipoplasia del esmalte y dientes anormales o en clavija. Se recomiendan exámenes dentales por parte de un dentista pediátrico cada 6 meses tras la erupción del primer diente o a los 12 meses de edad.

Neumología

Enfermedad reactiva de las vías respiratorias - Los pacientes con SRS pueden tener un historial de asma o de asma episódica, pero también pueden presentar dificultades respiratorias que requieran un broncodilatador u oxígeno complementario. Una presentación clínica interesante en algunos pacientes con SRS es que tienen abundantes secreciones respiratorias/mucosas y bastante espesas. Este hallazgo no tiene una relevancia estadística en este momento, pero debe ser estrechamente controlado debido su impresionante viscosidad. Algunos pacientes sufren un compromiso respiratorio y/o apnea, lo que requiere ayuda adicional como CPAP/BiPAP. Algunos pacientes precisan una traqueotomía. Los tratamientos son variados e incluyen esteroides orales, tratamientos de nebulización con broncodilatadores, soluciones salinas hipertónicas, acetilcisteína o corticosteroides inhalados. Algunos pacientes también son sometidos a limpieza de las vías respiratorias mediante sistemas de succión, fisioterapia torácica u oxígeno complementario cuando está clínicamente indicado. Los pacientes con SRS que presentan múltiples episodios de disfunción reactiva de las vías respiratorias y que requieren broncodilatadores o esteroides orales, deberían ser evaluados por un neumólogo. Asimismo, los pacientes con infecciones respiratorias recurrentes deberían ser evaluados por un neumólogo y un inmunólogo. (Véase los comentarios de inmunología más adelante).

Cardiología

Morfología anormal del corazón - Algunos pacientes con SRS han descrito tener diversas anomalías cardíacas congénitas. No está clara la importancia estadística en comparación con la población en general, pero debería considerarse la realización de un ecocardiograma en los pacientes con SRS, cuando esté médicamente indicado.

Gastroenterología

Dificultad al tragar - Muchos pacientes con SRS tiene dificultades para tragar por diversos motivos. Los pacientes que no satisfagan los parámetros de crecimiento apropiados deberían ser evaluados y controlados. En la actualidad no hay una tabla de crecimiento específicamente desarrollada para los pacientes con SRS. Debería tenerse en cuenta el desarrollo del crecimiento en las tablas de crecimiento estándares.

Problemas de alimentación - Muchos pacientes con SRS tienen problemas de alimentación que requieren una intervención.

Estreñimiento - El estreñimiento crónico es un hallazgo en la mayoría de los pacientes con SRS. No parece estar relacionado con la inmovilidad; los pacientes con movilidad y los que carecen de movilidad sufren estreñimiento crónico. La mayoría de estos pacientes son tratados con polietilenglicol (Miralax). Los hallazgos con una importancia estadística desconocida o imprecisa son: diarrea, inflamación gastrointestinal, reflujo gastroesofágico, vómitos y un alto nivel de transaminasas hepáticas.

- Diarrea - Algunos pacientes con SRS presentan diarrea intermitente, que puede contener sangre o mucosa.



The Snyder-Robinson Foundation

- Inflamación gastrointestinal como la enfermedad de Crohn, colitis y gastritis - Se han observado presentaciones variadas de inflamación gastrointestinal en algunos individuos con SRS. (La importancia estadística es desconocida por ahora).
- Enfermedad por Reflujo gastroesofágico/Vómitos - La ERGE es otra presentación gastrointestinal con una importancia estadística imprecisa por ahora. Debería garantizarse la evaluación clínica y el tratamiento.
- Nivel alto de transaminasas hepáticas (de carácter intermitente) - Este hallazgo se ha observado en algunos pacientes con SRS, algunos de ellos de gravedad. Lo mencionamos aquí debido a su carácter intermitente y a la necesidad de realizar estudios hepáticos a lo largo del tiempo.

A pesar de la confusa importancia estadística de las diversas presentaciones gastrointestinales en los pacientes con SRS, se recomienda una evaluación formal inicial por parte de un médico gastrointestinal. También sugerimos la consideración de realización de estudios de la función hepática en intervalos rutinarios y durante las enfermedades, según la indicación médica.

Urología

Orina con polvo o sedimentos blanquecinos - Se han descrito pacientes con SRS que presentan un polvo o sedimento blanquecino desconocido en su orina, lo que ha sido observado como un prominente residuo/estratificación en la vejiga en informes ecográficos. (Véase los comentarios de nefrología más adelante). En este momento, la etiología de este polvo es indeterminada. Las muestras han sido descritas como fosfato de calcio (apatita), también conocido como apatita carbonatada. Debido a la impresionante presentación de este sedimento en algunos pacientes, su mención es a efectos informativos. Se recomienda la realización de análisis microscópicos rutinarios de orina durante las visitas de control y las visitas por enfermedad. Se recomienda la remisión a urología para tratar este sedimento, cuando esté médicamente indicado.

Nefrología

Se ha descrito nefrolitiasis en algunos pacientes con SRS. Debería considerarse una ecografía renal y repetirla periódicamente para documentar la presencia o ausencia de cálculos renales o anomalías estructurales. Se han documentado tubulopatías en al menos 3 pacientes. Asimismo, tal como se ha mencionado antes, se han descrito residuos en la vejiga y sedimentos urinarios compuestos por fosfato de calcio/apatita carbonatada.

Nivel de creatinina relacionado con una enfermedad renal - Se recomienda controlar la creatinina en suero en los pacientes con SRS, dado que generalmente presentan una baja masa muscular. No es raro que los pacientes con SRS presenten un bajo nivel inicial de creatinina debido a esta masa muscular debilitada. Un resultado de creatinina considerado normal según los parámetros de laboratorio estándares podría, en realidad, resultar falso cuando de hecho este nivel podría ser realmente elevado por su relación con una baja masa muscular. Esto podría ser una importante indicación de una enfermedad renal. En los niveles de creatinina, comparar los cambios con los valores iniciales del paciente.

Hematología

Anemia - Se ha descrito anemia en algunos pacientes con SRS, generalmente relacionada con la deficiencia férrica. Considerar la realización de análisis de anemia.

Trombocitopenia - Se han documentado episodios de trombocitopenia neonatal. Actualmente no existe una recomendación para el análisis de plaquetas al nacer. Si un paciente nace con un diagnóstico de SRS determinado con anterioridad al parto (debido al conocimiento previo de antecedentes familiares de SRS), sería conveniente considerar la realización de un análisis de las plaquetas al nacer. Algunos pacientes con SRS han presentado trombocitopenia intermitente de dudosa importancia. Considerar la realización de un hemograma completo rutinario, si está médicamente indicado.



Endocrinología

Osteoporosis - Prácticamente todos los pacientes con SRS presentan una osteoporosis temprana y fracturas con ausencia de traumatismos. Se recomienda que el médico realice estudios de densitometría ósea/escáneres DEXA para llevar un seguimiento de la evidencia de osteopenia u osteoporosis. Varios individuos requieren un suplemento de calcio o son tratados con biofosfonatos. Si un paciente recibe biofosfonatos, se recomienda realizar estudios de densitometría ósea/escáneres DEXA para evaluar la eficacia. La efectividad general está resultando ser una tendencia.

Hipoglucemia - Algunos pacientes presentan hipoglucemia neonatal, y se ha observado que la hipoglucemia es un hallazgo intermitente de dudosa importancia en la población con SRS. Debería considerarse la realización rutinaria de paneles químicos o durante la enfermedad, cuando sean médicamente oportunos.

Hiperoglucemia - La hiperoglucemia es otro hallazgo observado en la población con SRS. Puede ser seguida en un paciente mediante la realización de paneles químicos.

Inmunología

Es posible que exista un componente inmune en el SRS. Se han observado numerosos tipos de infecciones, que incluyen episodios frecuentes de otitis media (que requieren tubos PE), sinusitis, infecciones del tracto respiratorio superior, neumonía e infecciones del tracto urinario. Varios pacientes han tenido fiebres recurrentes, intermitentes e inexplicables. Existe documentación de inmunoglobulinas anómalas en algunos pacientes y, en algunos casos, se ha administrado un tratamiento con inmunoglobulina (IVIG o SCIG). El tratamiento inmunológico en al menos un paciente incluye medicamentos inmunosupresores. Su importancia ha sido estrechamente comprobada, y sería recomendable considerar una exhaustiva prueba diagnóstica inmune en los pacientes, cuando esté médicamente indicada. A menudo, la prueba diagnóstica es negativa, salvo en lo que se refiere a la existencia de inmunoglobulinas anómalas y una respuesta anormal a las vacunas neumocócicas. No obstante, debido al carácter exiguo de este síndrome, sería conveniente obtener una prueba diagnóstica inmune más detallada para facilitar el descubrimiento de los que podría ser un componente inmunológico en los pacientes con SRS, ya que los hallazgos han sido bastante variados (incluido al menos un paciente con defectos en las células B de memoria) e incoherentes.

En este momento, algunos médicos tratantes de estos pacientes han sugerido un descontrol inmune o un componente autoinmune, que están siendo objeto de estudio.

Ortopédico/Musculoesquelético

Además de la osteoporosis, los pacientes con SRS presentan tanto escoliosis como cifo escoliosis. Deberían realizarse estudios por imágenes con carácter anual tras la detección del primer signo de escoliosis. También se ha observado pectus anormal.

También se ha observado desviación ulnar y algunas formas de anomalías en la movilidad articular (laxitud articular/contracturas/subluxación articular) Se recomienda la remisión a ortopedia, terapia física, terapia ocupacional y fisioterapia, cuando esté indicado.

Psiquiatría/Pediatría conductual

Cuando sea clínicamente conveniente, debería considerarse una evaluación psiquiátrica o de pediatría conductual. Actualmente estamos analizando informes de autismo y de problemas sensoriales. Sería recomendable obtener evaluaciones psiquiátricas o de pediatría conductual cuando estén clínicamente indicadas.

Genética

Se recomienda buscar asesoramiento con un genetista o un asesor genético.



The Snyder-Robinson Foundation

Mary Jo Kutler, DO

Investigadora Principal, Registro del Síndrome >Global de Snyder-Robinson y Estudio de Evolución Natural.

maryjo.kutler@snyder-robinson.org

** Gracias por su aportación al cuidado del paciente con SRS. Nuestro objetivo es incluir a todos los pacientes con SRS en el Estudio de Evolución Natural. ¡Agradeceremos sinceramente nos refiera sus pacientes! [Participación del NHS](#)*

Actualizado el 21/4/2021