



UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE CIUDAD JUÁREZ

# Expresiones Médicas

*"Escribir da vida al conocimiento"*

**1er Aniversario**

## Cistinosis

Dra. Leticia Belmont Martínez

Cefalea y diabetes  
insípida en paciente  
femenino de 14 años  
con tumor supratentorial

Dr. César Villatoro Méndez, Karina Álvarez  
Cesari, Diana Rosas García, Anabel Beltrán  
Sánchez, Luis C. Vázquez, César Montoya B.,  
Jesús Romo M., Alberto G. Chávez, Juan D.  
Rosales

## Vampirismo:

Una explicación  
científica a su existencia

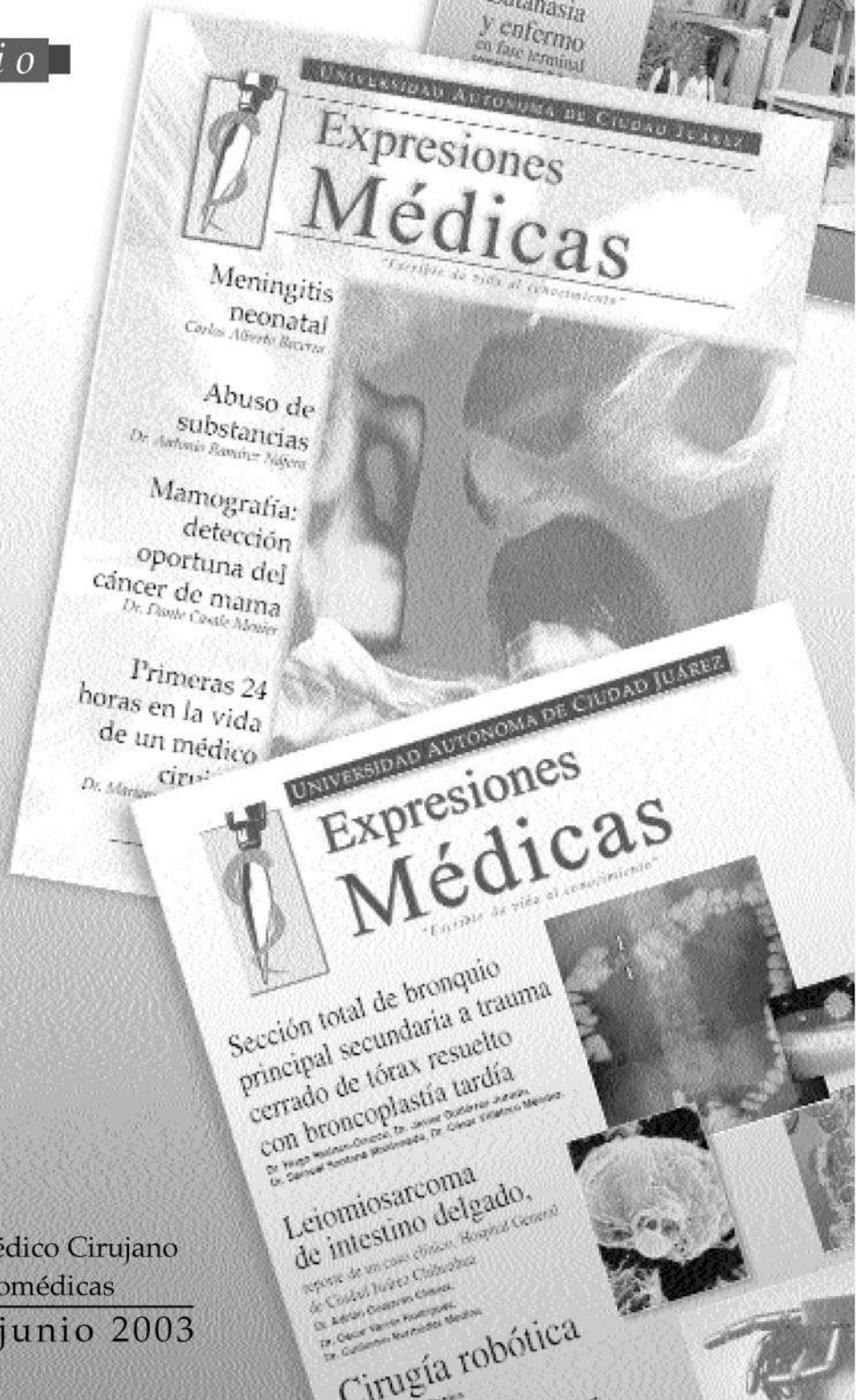
MC. Julio César del Hierro, Juan de Dios Díaz  
Rosales, Jorge Granados Chávez

La rehabilitación  
cardiaca en pacientes  
post infarto agudo del  
miocardio y después de  
cirugía cardiovascular

Manuel Eduardo Espinoza Hernández,  
Roberto Medina González, Mario Alberto  
López Córdova

Publicación del Programa de Médico Cirujano  
del Instituto de Ciencias Biomédicas

Vol. 1 • No. 4 • Abril/junio 2003





**Publicación del Programa  
de Médico Cirujano del Instituto  
de Ciencias Biomédicas**

Su función prioritaria es la docencia, adecuadamente vinculada a la investigación y la extensión. La formación integral que reciben sus estudiantes en conocimientos, habilidades y valores, les permite ser competitivos y abiertos al cambio

**Comité Editorial**

**Presidente**

CARLOS A. BECERRA LAGUNA

**Director**

KARLA I. BACA MORALES

**Subdirector**

CINTIA I. KATAJIRI BATISTA

**Administrador**

GABRIELA KELLY SALAS

**Secretario**

YAZMÍN PÉREZ MARTÍNEZ

**Vocales**

ROBERTO E. DELGADO ADAME

THIERRY HERNÁNDEZ GILSOUL

JUAN DE DIOS DÍAZ ROSALES

MARÍA FUENTES TORRES

JOSÉ L. NAVA HERNÁNDEZ

EUNICE H. RODRÍGUEZ AYALA

JESÚS ROMO MARTÍNEZ

ARTURO DEL ROSAL CARAVEO

**Consejo Editorial**

**DIRECTOR:** DR. HUGO STAINES OROZCO

DRA. ELISA BARRERA RAMÍREZ

DR. GUILLERMO BERMÚDEZ MEDINA

DR. CARLOS CANO VARGAS

DR. DANTE CASALE MENIER

DR. RAFAEL CORRAL PALACIOS

DRA. PATRICIA DEL CORRAL DUARTE

DR. ENRIQUE VANEGAS VENEGAS

DRA. JUDITH NÚÑEZ MORALES

DR. LUIS FLORES MONTAÑO

DR. RUBÉN GARRIDO CARMONA

DR. GREGORIO MENDOZA BENAVENTE

DR. ANTONIO RAMÍREZ NÁJERA

DR. HUGO ROO Y VÁZQUEZ

DR. RAFAEL CATAÑO CALATAYUD

# CONTENIDO



**Carta del Editor**

Carlos A. Becerra Laguna

**Carta del Director del Consejo Editorial**

Dr. Hugo Staines Orozco

**Cistinosis**

Dra. Leticia Belmont Martínez

**Cefalea y diabetes insípida en paciente  
femenino de 14 años con tumor supratentorial.**

**Presentación de un caso y revisión de la literatura**

Dr. César Villatoro Méndez, Karina Álvarez Cesari,

Diana Rosas García, Anabel Beltrán Sánchez,

Luis C. Vázquez, César Montoya B., Jesús Romo M.,

Alberto G. Chávez, Juan D. Rosales

**Vampirismo: Una explicación**

científica a su existencia

MC. Julio César del Hierro,

Juan de Dios Díaz Rosales, Jorge Granados Chávez

**Glaucoma**

Dr. Francisco Berumen Alatorre,

Esmeralda Alcántar, Nicolás Moraros

**Traumatismo craneoencefálico:**

enfoque clínico de urgencias

Liliana Haydee Rubio Cardona

**Continuidad en enlaces de turnos**

de enfermería como estrategia de calidad

Lic. Rosalinda Guerra Juárez

**La rehabilitación cardiaca en pacientes**

post infarto agudo del miocardio

y después de cirugía cardiovascular

Manuel Eduardo Espinoza Hernández, Roberto Medina

González, Mario Alberto López Córdova

**Bases para la publicación**

de artículos en la revista expresiones médicas

V Congreso Médico Estudiantil de la UACJ

Expresiones Médicas es una publicación trimestral del Programa de Médico Cirujano del Instituto de Ciencias Biomédicas de la Universidad Autónoma de Ciudad Juárez. Impreso en: ~~Imprenta Universitaria~~. Con un tiraje de 1,000 ejemplares.

COOPERACIÓN **\$25.00 PESOS**

 **Expresiones  
Médicas**

**MOPER**, Empresa chihuahuense, tiene por misión ser la empresa líder, dedicada al suministro de productos altamente reconocidos de uso hospitalario y derivarlos de alta calidad, en forma exclusiva, con el mejor servicio y precio del mercado, buscando el bienestar y satisfacción de la comunidad. Con **MOPER**, usted, su consultorio y hospital tienen a la mano un sinnúmero de alternativas para cubrir sus necesidades.

**USS†DG** Suturas manuales y adhesivo para piel.

**†Auto Suture** Laparoscopia, grapeo quirúrgico y balones.

**†DEXIDE** Laparoscopia y grapeo quirúrgico.

**Kendall** Gasas, telas adhesivas, sondas Foley, bolsas para drenaje urinario, electrodos, pañales para adulto, vendas enyesadas.

**Lintratec** Equipos y refacciones para Maxidriver, Minidriver, Mirius, Craneotomo, Codman, etc.

**RÜSCH** Cat. para gastrostomía, resucitadores, sondas Foley, bolsas y mascarillas de anestesia.

**B|BRAUN** Injertos Vasculares y hemodinamia

**ESTERILIZACIÓN Y** Bolsas, papel y rollos para esterilizar.  
LIMAS S.A. DE C.V.

Catéteres para hemodiálisis y diálisis peritoneal

**T.E.D.** Medias antiembólicas.

**COOK** » Catéteres angiográficos, stents coronarios, sets de drenaje biliares multipropósitos, agujas para biopsia y marcaje de mama.

**BD** Jeringas, agujas, termómetros, lancetas, recolectores de punzocortantes, agujas y equipo de anestesia.

**ARROW** Catéteres venosos centrales, introductores, hemodiálisis, termoflucción, puertos y agujas para quimioterapia. Contrapulsación Intra-Aórtica.

**ALTAMIRANO** Soluciones antisépticas, esterilizantes y jaleas lubricantes.

**3M Salud** Cintas adhesivas, campos quirúrgicos, cuidado de heridas, vendas de fibra de vidrio y línea dental.

**Hollister** Bolsa y equipos para Colostomia, ileostomia y Urostomia. Cuidado avanzado de heridas y accesorios.

**AESCLAP** Instrumental quirúrgico

Toda la variedad de  
Bolsas para colostomia

**Hollister**



**tyco**  
Healthcare

**MATRIZ** Rep. de Uruguay No. 522,  
Col. Panamericana, Chihuahua, Chih.  
Tel. (614) 413-25-14 Fax: 413-06-99

**SUCURSAL** Quintana Roo No. 171  
Col. Monumento, Cd. Juárez, Chih.  
Tel. (656) 612-74-86

[mopermkt@ch.cablemas.com](mailto:mopermkt@ch.cablemas.com)

# EXPRESIONES MÉDICAS

*Escribir da vida al conocimiento*

Publicación del Programa de Medicina  
del Instituto de Ciencias Biomédicas de la  
Universidad Autónoma de Ciudad Juárez

Dr. Felipe Fornelli Lafón

RECTOR

Q. B. P. Héctor Reyes Leal

SECRETARIO GENERAL

M. C. D. Ernesto Morán García

DIRECTOR DEL INSTITUTO DE CIENCIAS BIOMÉDICAS

Dr. Hugo Staines Orozco

JEFE DEL DEPARTAMENTO DE CIENCIAS MÉDICAS

Dr. Rafael Cataño Calatayud

COORDINADOR DEL PROGRAMA DE MEDICINA

CONSEJO EDITORIAL

Dr. Hugo Staines Orozco

DIRECTOR

COMITÉ EDITORIAL

Carlos A. Becerra Laguna

PRESIDENTE

Karla I. Baca Morales

DIRECTOR

*Formato y Composición*

Coordinación General de Comunicación Social

*Impresión*

D. R. Universidad Autónoma de Ciudad Juárez, 2003

## *Carta del editor:*

**H**oy la revista *Expresiones Médicas* está de fiesta, cumple su primer Aniversario, y es un honor para mí el poder formar parte del Comité Editorial, de igual manera tuve la fortuna de presenciar el inicio de este proyecto tan ambicioso, resultado de la inquietud de un grupo de compañeros estudiantes de Medicina. Un año después esta inquietud es todo un hecho, una verdad reflejada en cada uno de nuestros lectores.

En varias ocasiones se pensó que esto no iba a ser posible, mas sin embargo creemos que se ha logrado bastante, ya que hemos cumplido con varios de nuestros objetivos, de los cuales, uno de ellos es sin duda alguna nuestro primer año de publicaciones, cuatro números que significan el esfuerzo y dedicación de todos los que han compartido con nosotros sus conocimientos y experiencias.

La revista *Expresiones Médicas* ha sido un medio importante para la difusión de ideas, se ha plasmado en ella el intelecto y el deseo de superación de cada uno de los autores que han publicado en las diferentes ediciones, gracias a ellos nuestra revista ha ido creciendo en cuanto a calidad y a su vez ha adquirido mayor valor y aceptación en el ámbito de nuestra profesión. Enhorabuena a todos los que han hecho posible este proyecto, producto del conocimiento y la investigación.

Por otro lado, agradecemos a las autoridades de la Universidad Autónoma de Ciudad Juárez, nuestra máxima casa de estudios, las cuales a lo largo de un año han mostrado su incondicional apoyo para la realización de *Expresiones Médicas*.

Finalmente, vale la pena mencionar que las páginas de *Expresiones Médicas* estarán siempre abiertas para toda la comunidad de las Ciencias Biomédicas, esperamos contar con sus valiosas aportaciones. Gracias.

*Carlos Alberto Becerra Laguna*  
PRESIDENTE DEL COMITÉ EDITORIAL

## Carta del director del Consejo Editorial:

*"Tiempo es como la naturaleza evita que todo suceda a la vez"*  
Anónimo

Con el presente número culmina el primero de los que esperamos sean muchos años de trabajo editorial de este órgano de difusión del Programa de Médico Cirujano.

El esfuerzo de muchos estudiantes, maestros, administrativos, profesionales de la comunicación, técnicos de la impresión así como el decidido apoyo de autoridades universitarias y de la comunidad juarense a través de su patrocinio, se ve premiado con la publicación del ejemplar número 4 de la revista *Expresiones Médicas*.

Con gran satisfacción hemos recibido múltiples colaboraciones que han enviado los equipos de trabajo integrados por: estudiantes asesorados por docentes, de docentes en compañía de sus alumnos, y finalmente escritos elaborados íntegramente por docentes, los cuales después de revisiones por el Consejo Editorial y de los autores mismos, así como la colaboración en el texto final de la *Dirección de Difusión* han llegado hasta las páginas de la revista para estar a su disposición

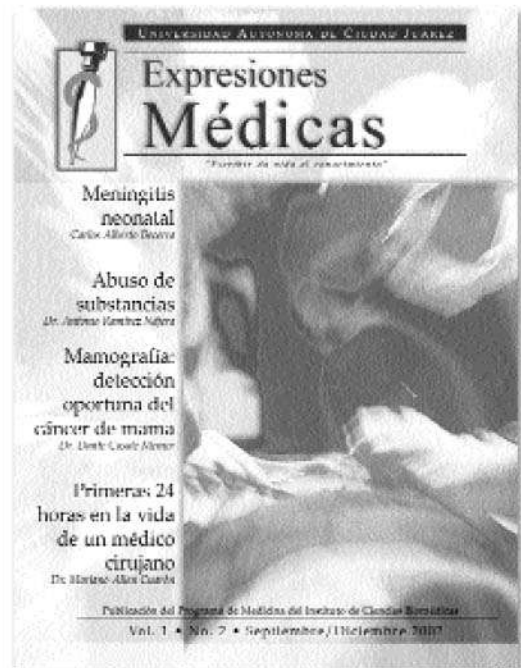
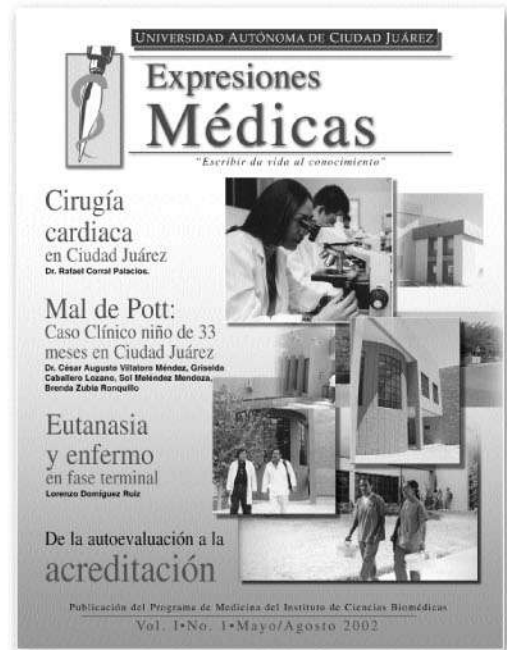
Con esto se reafirma el compromiso de publicar las experiencias científicas acumuladas y se reitera el firme propósito de difundir más allá de las paredes del aula y de los límites físicos de la Universi-



dad el producto de la investigación que día a día se desarrolla en el Instituto de Ciencias Biomédicas a través del programa de Médico Cirujano, ya que ejemplares de esta revista se envían a todas las escuelas de Medicina del país y hasta el momento se distribuyen más de 600 suscripciones que llegan a igual número de médicos y estudiantes de medicina esperando sirvan como estímulo para los lectores.

Finalmente, por este medio damos gracias a todo aquel que participó para hacer realidad lo que hoy sale a la luz y hacemos una cordial invitación a que continúen en este ejercicio de difusión de la ciencia.

*Dr. Hugo Staines Orozco*





# Cistinosis

Dra. Leticia Belmont Martínez \*

## INTRODUCCIÓN

La cistinosis es una de las enfermedades metabólicas raras en las que habitualmente no se realiza un diagnóstico fácil y rápido. Existen otras alteraciones más frecuentes, pero en general todas las vías metabólicas tienen serios problemas para ser detectadas rápidamente. Afortunadamente ahora tenemos más tecnología (aunque no la suficiente) para diagnosticar por diversos procedimientos, muchas enfermedades con diferente grado de precisión molecular.

La cistinosis es una enfermedad que se presenta con variable frecuencia según los reportes de diferentes países que van de 1:26000 a 1:320000 nacidos vivos.<sup>1,2</sup> Es una enfermedad que se transmite con carácter autosómico recesivo cuyo gen se encuentra localizado en el cromosoma 17p3.<sup>3</sup> En la cistinosis existe un defecto en el transporte de la cistina al exterior de la célula ocasionado por una alteración en la proteína transportadora de cistina,<sup>4,5</sup> lo que impide que pase a través de la membrana lisosomal (Fig. 1), que provoca que se acumule en forma de cristales hexagonales dentro de los lisosomas principalmente en riñón, córnea, tiroides, médula ósea, páncreas, etc.<sup>6</sup>

De acuerdo a la edad de presentación se puede clasificar en infantil, juvenil y del

adulto. Si tomamos en cuenta la afectación renal podemos dividirla en nefrogénica (infantil y juvenil) y no nefrogénica (del adulto).<sup>7</sup>

## HISTORIA

Dentro de los antecedentes históricos más relevantes encontramos en la literatura el primer reporte de cistinosis en 1903 en un paciente al cual se le encontraron aminoácidos de cistina. Fanconi (1931) describió la presencia de aminoaciduria y glucosuria. Toni (1933) reportó resistencia a la vitamina D y fracturas asociadas a hipofosfatemia, acidosis, albuminuria y glucosuria. Debré (1934) encontró hallazgos similares. La primera ocasión que se encontró cristales de cistina en un glomérulo fué en 1937 (Beumer y Wepler). Un dato importante y vigente es la asociación de síndrome de Fanconi con cistinosis que observó el Dr. Bickel en 1957.<sup>8,9,10,11</sup>

## CISTINOSIS INFANTIL

La cistinosis infantil se hace evidente aproximadamente a los 18 meses, sin embargo algunos pacientes debutan a los 2 meses de edad e incluso antes con deshidratación, vómito y acidosis tubular renal,<sup>12</sup> se puede integrar el síndrome de Fanconi (aminoaciduria, glucosuria, fosfaturia, calciuria, proteinuria, albuminuria, bicarbonaturia).<sup>13</sup> Los pacientes presentan deformación de extremidades inferiores secundaria a raquitismo hipofosfatémico y resistencia a la vitamina D, falla para crecer, talla baja, etc. Posteriormente presentan daño renal y fotofobia secundaria a los depósitos de cistina en córnea, anemia por los depósitos en médula ósea y el daño renal progresivo que evoluciona a la insuficiencia renal terminal que amerita trasplante renal.<sup>14,15</sup>

## CISTINOSIS JUVENIL

En la cistinosis juvenil el inicio es alrededor de los 11 a 13 años, el daño renal se

## RESUMEN

La cistinosis es una enfermedad autosómica recesiva, de baja frecuencia, caracterizada por una alteración en el transporte de cistina que provoca acumulación de cristales en riñón, córnea, tiroides, médula ósea, páncreas, cerebro, músculo, etc. Existen tres formas clínicas de cistinosis: infantil, juvenil (nefropática) y del adulto (no nefropática). El tratamiento es sustitutivo de las pérdidas urinarias por el síndrome de Fanconi, cisteamina oral y oftálmica y trasplante renal.

## ABSTRACT

*Cystinosis is an autosomal recessive disease, low frequency, characterized by a defect in the transport of cystine and accumulation of crystals in kidney, eyes, thyroid, pancreas, brain, muscle, etc. There are three clinical forms of cystinosis: infantile, late-onset (nephropathic), adult (no nephropathic). The treatment is replaced the urinary losses for Fanconi syndrome, cysteamine and transplantation kidney.*

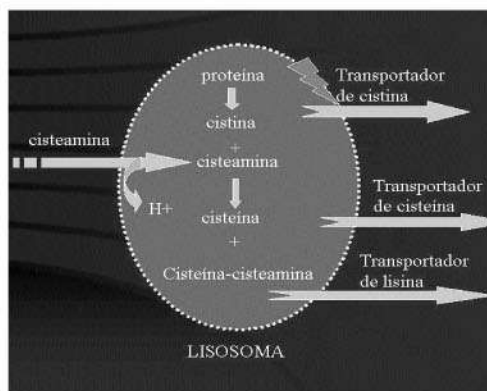


Figura 1. Alteración del transporte de la cistina a través de la membrana lisosomal.

\* *Pediatría Médica y Medicina Interna Pediátrica.*

*Adscripción: Servicio de Escolares y Adolescentes, Hospital de Pediatría Centro Médico Nacional Siglo XXI, IMSS, México. Cystinosis Foundation México.*

*Tláloc No. 20 Col. Barros Sierra CP 10380, México DF.*

*Correo: letybelmont@yahoo.com*

**Expresiones  
Médicas**

presenta en intervalo variable desde los 10 a los 20 años de edad. En la cistinosis del adulto no se presenta daño renal, la única manifestación que puede presentarse es la fotofobia.<sup>16,17</sup>

Otras manifestaciones sistémicas que se presentan en el transcurso de la enfermedad por el tiempo de evolución o como complicaciones son hipotiroidismo, pancreatitis, diabetes, hipogonadismo, atrofia cortical, crisis convulsivas, hipotonía, miopatía, debilidad muscular, gastritis, dolor abdominal, etc.<sup>18</sup>

### DIAGNÓSTICO

El diagnóstico definitivo se realiza por medio de la determinación de cistina en suero y en cultivo de fibroblastos. Esta determinación se realiza en la Universidad de San Diego, California por el Dr. Jerry Schneider, quien desarrolló el procedimiento para lograr la determinación en su laboratorio.<sup>19</sup>

### TRATAMIENTO

El tratamiento actual está encaminado al manejo sustituto de las pérdidas ocasionadas por el daño renal, adecuado aporte de líquidos, electrolitos y minerales, bicarbonato. Se administra carnitina a 100 mg/kg/día en 4 dosis para evitar la atrofia muscular.<sup>20, 21, 22</sup>

El único medicamento hasta el momento que impide que los cristales de cistina se depositen en los lisosomas de las células es la cisteamina (Cystagon), oral y oftálmico. Se recomienda Cystagon 1 gota cada hora durante el día y Cystagon en cápsulas de 10 a 50 mg/kg/día dividido en 4 tomas (cada 6 horas).<sup>23, 24, 25</sup> Este medicamento tiene un olor particular y a los pacientes se les recomienda la ingestión de clorofila para disminuir el olor y el aliento.

La cisteamina es un medicamento que pertenece al grupo de las "drogas huérfanas" y por ello aunque es fabricada por el laboratorio Milán, el costo es alto y se distribuye en pocos lugares y para adquirirla además se requiere de un largo trámite.

### PRONÓSTICO



**Figura 2.** Pacientes que asistieron a la 1ª Reunión de Cistinosis en México, San Juan del Río Querétaro, de izquierda a derecha: Linaloe, Josan (abajo), Víctor (arriba), Miriam, Dra. Leticia Belmont, Carlos, Iraís y Ángel.

El pronóstico es variable, depende de la edad en la que se hace el diagnóstico, la edad de inicio de la cisteamina y del grado de afectación renal, asimismo depende del éxito o fracaso del trasplante renal, ya sea por rechazo agudo o a largo plazo y por la presencia de complicaciones que aunque sean de bajo porcentaje de presentación pueden manifestarse en cualquier momento.<sup>26</sup>

### FUNDACIÓN DE CYSTINOSIS EN MÉXICO

Los pacientes con cistinosis han ido aumentando. En los Estados Unidos se formó la Primera Fundación de Cistinosis y hasta el momento hay 5 fundaciones más que se formaron como filiales de la de Estados Unidos. La Cystinosis Foundation México fue la 5ª, precedida por Alemania (1991), Inglaterra (1999), Holanda (2000) y recientemente Australia (2002). En México la Fundación se formó en enero del 2000 con 5 pacientes. La Fundación cuenta con una página Web y pretende ayudar a los pacientes con ésta enfermedad y brindar apoyo de diferentes formas. Asimismo abre las puertas para todos los interesados a participar en forma activa en las diferentes

áreas, clínica, investigación, aportaciones voluntarias, apoyo psicológico, etc. En Estados Unidos se realiza una Reunión Anual de su Fundación en la cual acuden los pacientes con sus médicos y sus familiares desde hace 18 años. En México se realizó la primera Reunión de la Fundación en noviembre del 2002 en San Juan del Río, Querétaro, a la cual acudieron 7 pacientes que ahora son miembros de la Fundación (Fig. 2). El Primer Simposio de Cistinosis en México, se llevó a cabo el 10 de enero del 2003 en el Instituto Nacional de Pediatría. Hasta el momento es apenas el inicio de una intensa labor que debe continuar para beneficio de los pacientes afectados y que de pauta a detectar no sólo la cistinosis sino muchas alteraciones metabólicas más.

Lo más importante para la comunidad médica es admitir que las enfermedades metabólicas no son fáciles de diagnosticar, muchas ocasiones el primer contacto es con un médico general, en unidades de medicina familiar o médicos privados y cuando acuden a hospitales de segundo o tercer nivel, ha transcurrido un tiempo considerable que es muy valioso para realizar diag-

nósticos tempranos con tratamientos oportunos. Es necesario una buena historia clínica, una excelente semiología, exploración física y aunque no se realice la identificación exacta, si se debe sospechar y canalizarlo a un especialista lo antes posible. A todos los pacientes que presenten acidosis tubular

renal, falla para crecer, síndrome de Fanconi, raquitismo hipofosfatémico, vómito con deshidrataciones graves que ameriten hospitalización, se les debe de estudiar de forma integral y sospechar cistinosis o cualquier enfermedad metabólica que pueda estar presente.

Actualmente las enfermedades raras y de baja frecuencia han tenido un mayor impacto porque estamos empezando a sospechar de manera más temprana lo que antes eran diagnósticos de exclusión.

#### Referencias Bibliográficas

1. Goldman H, Cogan D. G, Edelman C. M. Cystinosis in non Caucasian child. *Pediatr Nephrol* 1994; 2: 304-07.
2. Colombo C. M, Cornejo E. V, Rainman B. E. Cistinuria en errores innatos del metabolismo. Chile; Editorial Universitaria de Chile. 1999. Pp:100-1.
3. Mc Dowell G., Isogai T., Tanigami A., cols. Fine mapping of the cystinosis gene using an integrated genetic and physical map of a region within human chromosome band 17p13. *Biochem Mol. Med.* 1996; 58: 135-41.
4. Gahl W. A, Scheneider J. A, Aula P. P. Lysosomal transport disorders: Cystinosis and sialic acid storage disorders. In: Scriver C. R, Beaudet A. L, Sly W. S, Valle D., eds. *The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease*, 7th edition. New York: Mc-Graw-Hill, Inc; 1995. Pp: 3763-97.
5. Schneider J. A, Bradley K., Seegmiller J. E. Increased cystine in leukocytes from individuals homozygous and heterozygous for cystinosis. *Science* 1967; 157: 1321-2.
6. Gahl W. A, Thoene J. G, Schneider J. A. Cystinosis. *New Engl J. Med*; 347 (2): 111-21.
7. Goldman H., Scriver C. R, Aaron K., et al. Adolescent cystinosis comparisons with infantile and adult forms. *Pediatrics* 1971; 47: 979-88.
8. Abderhalden E., Familiare cystindiathese. *Physiol Chem.* 1903; 38: 557-61.
9. Brodehl J. The Fanconi syndrome. In: Edelman Cm, edit. *Pediatric Kidney disease*. Boston: Little Brown; 1992.
10. Lemire J., Kaplan B. S. The various renal manifestations of the nephropathic form of cystinosis. *Am J. Nephrol* 1984; 4: 81-5.
11. Bickel H., Barr H. S, Astley R., et al. Cystinosis storage disease with aminoaciduria and dwarfism. *Acta Paediatr Suppl.* 1952; 90: 1-237.
12. Manz F., Gretz N. Progression of chronic renal failure in a historical group of patients with nephropathic cystinosis. *Pediatr Nephrol.* 1994; 8: 466-71.
13. Carbajal R. L, Belmont M. L, Vela A. M. Cistinosis. *Bol Med Hosp Infant Mex.* 2002; 59: 240-45.
14. Broyer M., Tete M. J, Gubler M. C. Late symptoms in infantile cystinosis. *Pediatr Nephrol.* 1987; 1: 519-24.
15. Van't Hoff W. G, Lederman S. E, Waldrom M., et al. Early-onset chronic renal failure as a presentation of infantile nephropathic cystinosis. *Pediatr Nephrol.* 1995; 9: 483-84.
16. Gahl W. A. Nephropathic cystinosis. *Pediatr Rev.* 1997; 18: 302-4.
17. Leitman P. S, Frazier P. D, Wong V., et al. Adult cystinosis in the adult a benign disorder. *Am J. Med.* 1966; 40: 511-17.
18. Gahl W. A, Schneider J. A, Thoene J. G. The course of nephropathic cytinosis after age 10 years. *J. Pediatric.* 1986; 109: 605-8.
19. Schneider J. A, Wong V., Seegmiller J. E. The early diagnosis of cystinosis. *J. Pediatr* 1969; 74: 114.
20. Gahl W. A, Bernardini I., Dalakas M. Oral Carnitine Therapy in Children with Cystinosis and Renal Fanconi Syndrome. *J. Clin Invest* 1988; 81: 549-60
21. Walter J. H. L-Carnitina. *Arch Dis Child.* 1996; 74: 475-78.
22. Gahl W. A, Bernardini I. M, Dalakas M. C. Muscle carinitine repletion by long-term carnitine supplementation in nephropathic cystinosis. *Pediatr Research* 1993; 34: 115-9.
23. Louis J. J, Guibaud P, Dumoulin R., et al. Cysteamine in treatment of cystinosis in children. *Pediatrics.* 1984; 39: 412-18.
24. Proesman W., Baten E., Hoogmartens J., et al. Nephropathic cystinosis: effect of long-term cysteamine therapy. *Clin Nephrol* 1987; 27: 309-12.
25. Gahl W. A, Reed G. F, Thoene J. G, et al. Cysteamine therapy for children with nephropathic cystinosis. *New Engl J. Med.* 1987; 316: 971-7.
26. Almond P. S, Matas A. J, Nakhleh R. E, et al. Renal transplantation for infantile cystinosis: long-term follow-up. *J. Ped Surgery* 1993; 28: 232-8.

# Cefalea y diabetes insípida en paciente femenino de 14 años con tumor supratentorial

## *Presentación de un caso y revisión de la literatura*

**Dr. César Villatoro Méndez\***, **Karina Álvarez Cesari\*\***, **Diana Rosas García\*\***, **Anabel Beltrán Sánchez\*\***, **Luis C. Vázquez\*\***, **César Montoya B.\*\***, **Jesús Romo M.\*\***, **Alberto G. Chávez\*\***, **Juan D. Rosales\*\***

### INTRODUCCIÓN

La diabetes insípida es un síndrome clínico caracterizado por la excreción de grandes volúmenes de orina diluida acompañada de la ingesta abundante de líquidos. Esta enfermedad se presenta en cualquier etapa de la vida. En el niño tiene mayor repercusión porque interfiere con una buena ingesta alimentaria, que junto con los grandes volúmenes de líquidos ingeridos, afecta en forma notable el crecimiento.<sup>1,2,3</sup>

Se han identificado las siguientes patologías como causas de diabetes insípida:<sup>4,6,8</sup>

### 1. CENTRAL

- Idiopática o autoinmune
- Procesos neoplásicos o infiltrativos del hipotálamo o de la hipófisis
- Cirugía hipofisiaria o hipotalámica (sobretudo cuando hay afectación supraselar)
- Radioterapia
- Postraumática (traumatismo craneoencefálico grave asociado con afectación de la base)
- Enfermedades granulomatosas (sarcoidosis, histiocitosis X)
- Infecciones (tuberculosis, meningococosis, criptococosis, sífilis)
- Lesiones vasculares (apoplejía hipofisiaria, púrpura trombótica trombocitopénica, aneurisma de carótida interna, hemorragia subaracnoidea)
- Encefalopatía hipóxica
- Hereditaria o familiar

### 2. NEFRÓGENA (RESISTENTE A LA ADH)

- Fármacos: litio, anfotericina B, gentamicina, furosemide
- Alteraciones metabólicas: hipercalcemia, hipocalcemia
- Postobstructiva: riñón poliquístico, pielonefritis
- Enfermedades infiltrativas (amiloidosis, sarcoidosis)
- Familiar

### 3. EMBARAZO

- Secundaria a la degradación de la ADH por la vasopresina de la placenta

### PRESENTACIÓN DEL CASO CLÍNICO

Se describe el caso de un paciente de género femenino, de 14 años de edad, sin antecedentes personales y familiares de importancia, que fue ingresado al servicio de urgencias del Hospital General de Ciudad Juárez por presentar un cuadro clínico de 2 meses de evolución de cefalea intensa, que no cede con analgésicos no esteroides, la cefalea fue aumentando de forma gradual, emesis de contenido alimentario, astenia, adinamia y anorexia. Al examen físico de ingreso se encontró paciente en regular estado general, palidez mucotegumentaria, hipotrofia muscular en las extremidades, tanner pú-bico y mamarario II (retraso puberal), obnubilada, adelgazada, con fascias afilada, piel y mucosas deshidratadas, cabello seco y quebradizo, parálisis en la elevación de la mirada, reflejo corneano derecho

### RESUMEN

La diabetes insípida es una condición poco común causada por la falta de la hormona antidiurética (ADH) en cuyo caso se clasifica como diabetes insípida central o diabetes insípida nefrogénica si el problema esta a nivel del túbulo renal. Los principales síntomas son sed extrema y producción excesiva de orina. La hormona antidiurética se produce en el hipotálamo y tiene como función controlar la filtración, excreción y reabsorción de líquidos a nivel renal. Cuando hay deficiencia de esta hormona o cuando los riñones no responden a ella, se pierden grandes cantidades de líquidos y electrolitos durante la micción. En este artículo, presentamos el caso de una niña de 14 años que llega a la sala de urgencias del Hospital General de Ciudad Juárez por presentar cefalea intensa y diabetes insípida. El diagnóstico de ingreso sugirió una lesión cerebral, que se confirmó con una resonancia magnética al encontrar una masa ocupativa hipotalámica de apariencia quística.

### ABSTRACT

*Diabetes insipidus, is a very rare condition caused by the lack of vasopressin hormone, in which case is classified as central, or nephrogenic if is caused by failure of the kidneys to respond to antidiuretic hormone (ADH). The major symptoms of diabetes insipidus are excessive urination and extreme thirst. The ADH, is produced in the hypothalamus. This hormone stimulates water reabsorption and reduces its excretion by the kidney. The sensation of thirst stimulates patients to drink large amounts of water to compensate for water and electrolytes lost in urine. In this article, we present the case of a 14 years old girl that arrived into the emergency room of the Hospital General de Ciudad Juárez with intense headache and diabetes insipidus. The diagnosis proposed at the entry was of a brain lesion confirmed by magnetic resonance finding of a space occupant mass with cystic appearance.*

\*Jefe del servicio de Cirugía Pediátrica del Hospital General de Ciudad Juárez, Titular de la Clínica de Pediatría de la UACJ

\*\*Estudiantes de 9º semestre de Medicina de la UACJ

**Expresiones  
Médicas**

disminuido en su respuesta, nistagmus horizontal, rigidez de nuca moderada, hiperreflexia de miembro superior derecho. No se puede visualizar fondo de ojo. En la radiografía de cráneo se encuentran digitalizaciones, silla turca normal.

Se le realizó una resonancia magnética supratentorial donde se encontró una lesión ocupativa, localizada en región supraselar de márgenes irregulares, hipointensa en las secuencias dependientes de T1, hiperintensas en T2. De comportamiento quístico principalmente. Localizada en la línea media con tendencia hacia la izquierda, ocasionando colapso del tercer ventrículo, así como obliteración de la cisterna interpeduncular. Diámetro aproximado de 4.1 cm en sentido transverso, 3.3 cm en sentido longitudinal y 4.2 cm de altura. La masa condiciona la presencia de hidrocefalia supratentorial asimétrica, ventrículo lateral derecho de mayor tamaño que el izquierdo. La impresión diagnóstica fue astrocitoma quístico versus disgerminoma o teratoma a dicho nivel.

## DIAGNÓSTICO

El criterio diagnóstico en pacientes conscientes es la prueba de sed14 y en pacientes inconscientes los siguientes: diuresis mayor de 5 ml/Kg/hora, sodio plasmático mayor de 150 mmol/lit, osmolalidad plasmática mayor de 310 mOsm/Kg y urinaria menor de 300 mOsm/Kg y normalización de estos parámetros tras la administración de vasopresina.<sup>4,9,10,11</sup>

El uso de la resonancia magnética ha permitido caracterizar el área hipotálamo-hipofisiaria (Fig. 1 y 2). Se obtienen secciones apropiadas en los planos coronales y sagitales, en cortes menores de 3 mm, en T1 y con refuerzo intravenoso con gadolinio. Por ello la resonancia magnética es el estudio de imagen de elección como complemento para el diagnóstico etiológico de pacientes con diabetes insípida central. Se busca la señal hiperintensa visible en el dorso de la fosa pituitaria como

## Exploración analítica

### Somatometría

Frecuencia cardíaca 88 X min, frecuencia respiratoria 16 X min, presión arterial 90/40 mmHg, temperatura 36 0C, peso 25 Kg, talla 130 cm, perímetro cefálico 51 cm, perímetro abdominal 58 cm, perímetro torácico 57 cm, superficie corporal 0.98 m2

### Dimensiones corporales

Peso ideal 36 Kg, índice de masa corporal 15 pts, superficie corporal 1.09 m2, agua corporal total 15 lt, agua corporal real 12 lt, déficit de agua 3 lt

### Electrolitos y Química sanguínea

Na real 134 meq/lt, Ca 8.6 meq/lt, K 2.6 meq/lt, Cl 94 meq/lt, urea 49, HCO3 28, Mg 2.0, ácido úrico 2.6, creatinina 0.7

### Gasometría arterial

Normal

### Biometría hemática

Glóbulos blancos 16.7, neutrófilos 54.5%, monocitos 9.6%, glóbulos rojos 4.1, hemoglobina 12.9

### Examen general de orina

Normal

### Hemocultivo

No desarrolla bacterias

### Tiempos de coagulación

TP 14.3, TTP 35.5, INR 1.31, VSG 1 hr 57 mm 2 hr 64 mm

### PCR

Negativa

### VDRL

Negativo

### Grupo sanguíneo y Factor Rh

O positivo

### Baciloscopía en orina

Negativa

### Pruebas de funcionamiento hepático

Proteínas totales 5.4, albúmina 3.1, globulina 2.3, DHL 304, ALT 10

Cuadro 1.

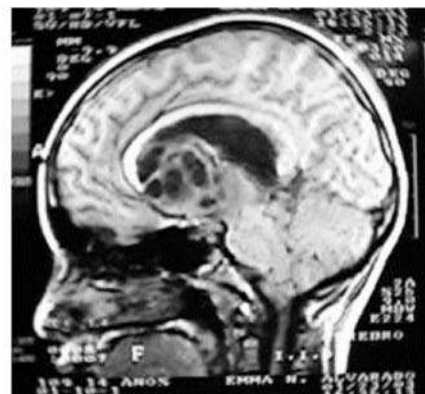


Figura 1. Imagen de cráneo por resonancia magnética en T1, corte sagital, que muestra masa ocupativa en región supratentorial en la línea media, de comportamiento quístico.

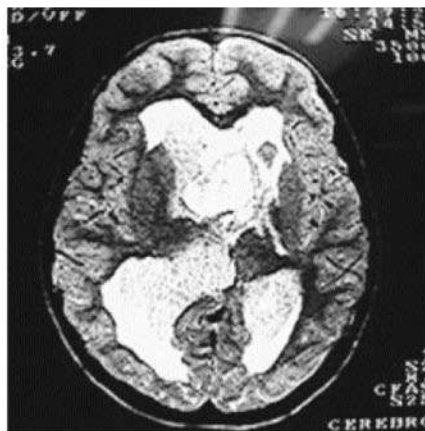


Figura 2. Imagen de cráneo por resonancia magnética con medio de contraste en corte axial, muestra colapso del tercer ventrículo e hidrocefalia supratentorial asimétrica.

perteneciente a la neurohipófisis, su ausencia es considerada como evidencia de disfunción hipotálamo-hipofisiaria.<sup>2,7,9,13,14</sup>

## DISCUSIÓN

Cuando se ha descartado la cefalea como síntoma principal, la diabetes insípida es una manifestación clínica comúnmente relacionada con los tumores intracraneales supratentoriales. Apoyándose en estudios de imagen actuales (resonancia magnética), es posible una atención temprana a este padecimiento. El problema diagnóstico se presenta cuando no existen los medios necesarios para su detección.

Se ha mencionado que la función hormonal hipotalámica o hipofisiaria puede ser alterada por tumores intracraneales primarios, reflejando la sintomatología que se presenta en este caso. Los datos de retraso en el desarrollo sexual secundario se adjudican a la marcada desnutrición en la paciente, ya que los niveles de hormona del crecimiento se encontraron dentro de los límites normales. La resonancia magnética es el pilar diagnóstico que nos permite confirmar la presencia de una masa ocupativa como factor desencadenante de la diabetes insípida.

La supervivencia de estos niños ha permitido evidenciar la existencia de alteraciones endocrinas a mediano y largo plazo que no se habían descrito en los reportes iniciales. Los síntomas de panhipopituitarismo son de instalación lenta y gradual, y se hacen patentes cuando se ha destruido del 70 al 100% del tejido hipofisiario, por lo que con frecuencia el diagnóstico clínico no se establece con facilidad, debiéndose evaluar la función hipofisiaria mediante cuantificación de las concentraciones séricas de los diversos sistemas hormonales, en condiciones basales o a través



Figura 3. Segundo día de posoperatorio con drenaje frontoparietal.

de pruebas dinámicas específicas de estimulación (Fig. 3).

Las variedades histológicas más frecuentes son: craneofaringioma (53.6%), germinoma (17.5%) y astrocitoma (14.4%). La mediana de la edad al diagnóstico por variedad histológica es: craneofaringioma 9.3 años, con una evolución media de la enfermedad de 8 meses previa al diagnóstico, germinoma 11 años con evolución media de 7

meses y astrocitoma 8.4 años con evolución media de 8 meses. Se presenta alteración hormonal única en el 22.6%, siendo la más frecuente la diabetes insípida, en 12.3% se identifican dos alteraciones hormonales y el 55.6% presenta tres o más deficiencias endocrinas. Las deficiencias hormonales más frecuentes son: diabetes insípida e hipotirodismo 66%, seguido por hipocortisolismo en 52%.7.

#### Referencias bibliográficas

1. Ferry R., Kesavulu V., Kelly A., Moshang T.: Hyponatremia and polyuria in children with central diabetes insipidus; Challenges in diagnosis and management; *J. Pediatrics* 2001; 138: 744-7
2. Alonso G., Bergadá I., Heinrich J.: Resonancia magnética en niños y adolescentes con diabetes insípida central: hallazgos al diagnóstico y durante su seguimiento; *An Esp Pediatr* 2000; 53: 100-105
3. Bastida E. M. y cols.: Diabetes insípida y panhipopituitarismo en niña de ocho años a causa de una probable hipofisitis linfocítica. *An Esp Pediatr* 1996; 44: 402-402
4. García G. E., López S. J. P. y cols.: Etiología de la diabetes insípida central en la edad pediátrica. *An Esp Pediatr* 1999; 51: 53-55
5. R. Jain, Raj Kumar: Suprasellar Tuberculoma Presenting with Diabetes Insipidus and Hypothyroidism – A case Report. *Neurology India* 2001; 49: 314-316
6. Walter M., Berendes E., Claviez A., Suttrop M.: Inappropriate Secretion of Natriuretic Peptides in a Patient with a cerebral tumor. *Journal of the American Medical Association*
7. Calzada León R., Garrido Magaña E., Ruiz Reyes: Alteraciones endocrinas en niños con tumores intracraneales. *Acta Pediatr Mex* 2000; 21 (1): R5-R6
8. Hoon J., Kyu H., Gon C., Chul D., Jin C., Kwan S., Gyu D.: MR Imaging of Central Diabetes Insipidus: A Pictorial Essay. *Korean J. Radiol* 2001; 2: 222-230
9. Ahmed S. R., Aiello D. P., Page R., Hopper K., Towfighi J., Santen R. J. Necrotizing infundibulo-hypophysitis: a unique syndrome of diabetes insipidus and hypopituitarism; *Clin Endocrinol Metab* 1993; 76: 1499-1504
10. Pomerède R., Czernichow P., Rappaport R. Le diabète insipide pitressosensible del' enfant. *Arch Fr Pediatr* 1980; 37: 37-44
11. Greger N. G., Kirkland R. T., Clayton G. W., Kirkland J. L. Central diabetes insipidus, 22 years experience. *Am J. Dis. Child* 1986; 140: 551-554
12. Mendoza M. F., Cárdenas T. H., Montero G. P., Bravo R. L., Gutiérrez A. C., Torres T. M.: Tratamiento con tabletas de desmopresina a pacientes con diabetes insípida central; *Cir Ciruj* 2002; 70: 93-97
13. Patología neuroendocrina. Hipopituitarismo; Principios de Urgencias, Emergencias y Cuidados Críticos. <http://www.uninet.edu/tratado/c050514.html>
14. Ozata M., Tayfun C., Kurtaran K., et al. Magnetic Resonance Imaging of Posterior Pituitary for evaluation of the neurohypophyseal function in idiopathic and autosomal dominal neurohypophyseal diabetes insipidus. *Eur Radiol* 1997; 7: 1098-1102

# Vampirismo: una explicación científica a su existencia

MC. Julio César del Hierro\*\*, Juan de Dios Díaz Rosales\*, Jorge Granados Chávez\*

## INTRODUCCIÓN

El miedo forma parte fundamental en la etiología del mito del vampirismo, el miedo es la perturbación angustiosa del ánimo por un riesgo o mal que realmente amenaza o que se finge la imaginación.

¿Qué significa la palabra vampiro? Según el folclor, un vampiro es un espectro o cadáver que sale por las noches a extraer la sangre de los vivos. Esta creencia aun se mantiene viva en múltiples pueblos. Esta leyenda nace en la necesidad de una respuesta a hechos que no se entendían es su momento, o que no tenían razón de ser, hechos tan fantásticos que no podrían tener otra explicación que lo sobrenatural.

La leyenda más conocida es la del héroe rumano llamado Vlad Tepes (Fig. 1), personaje que vivió en Transilvania a mediados del siglo XV y que era señor de uno de los principados moldavos que existían en esa época. Históricamente, se reconoce la crueldad que era capaz de mostrar, su método favorito de tortura y muerte era la técnica del empalado. Esta forma de ejecución consistía en espetar a sus prisioneros en puntiagudos postes de madera, que al irse introduciendo perforaban las vísceras abdominales provocándoles lentamente la muerte, en medio de un intenso dolor. Estos hechos inspiraron al escritor Bram Stoker, que inmortalizó y difundió este fenómeno, escribiendo la mundialmente famosa novela "Drácula".

Según la historia y el folclor rumano, los campesinos creen en la existencia de un ser al que le dan el nombre de Nosferatu (Fig. 2). Si alguien es atacado por este ser (sin



Figura 1. Vlad Dracul Tepes.

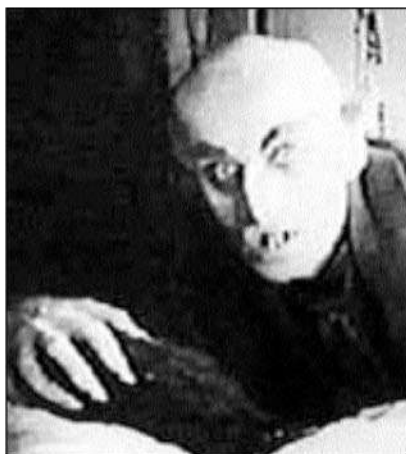


Figura 2. El Nosferatu de los campesinos rumanos.

preferencia de lugares específicos en el cuerpo) se convierte a su vez en uno de ellos.

Así como en las leyendas rumanas, pueblos como: los indígenas americanos, el antiguo Egipto, la Hebraica antigua y el oriente de Asia, tienen sus personajes mitológicos, con características similares. ¿Leyenda, mito o realidad?

## RESUMEN

Entre los siglos XII y XV en la Europa del este los vampiros eran una preocupación verdadera y un tema de debate.

Los científicos están buscando hoy, una explicación para esos casos de vampirismo, una explicación para los hechos más allá del mito. En esta búsqueda de la verdad, los investigadores han hurgado en los libros de historia.

Una explicación reciente, ha ganado la credibilidad popular, se propone que los vampiros eran víctimas de una rara enfermedad genética llamada porfiria, un desorden que afecta la síntesis de la hemoglobina. La forma de esta enfermedad que se asoció al vampirismo es porfiria eritropoyética congénita. Sus síntomas incluyen la retracción de las encías que hace que los dientes resalten y la sensibilidad de la piel a la luz del sol, dando por resultado ampollas y cicatrices. Se ha sugerido que los "vampiros" extraían la sangre de su víctima en una necesidad instintiva de las enzimas que están dañadas en la ruta biosintética del hem.

Palabras clave: porfiria, vampirismo.

## Abstract

Between XII and XVth century in Eastern Europe vampires were a real concern and a hot topic of conversation. Scientists today are searching for an explanation for those original vampires, for the facts beyond the myth. In this quest for truth, the first place many researchers have turned into the history books.

A recent explanation, one that has won much popular appeal, proposes that vampires were sufferers of a rare form of a genetic disease called porphyria, a disorder affecting synthesis of hemoglobin. The form of this disease associated with vampirism is congenital erythropoietic porphyria. Its symptoms include protruding teeth and sensitivity of the skin to sunlight, resulting in blisters and scarring. It has been suggested that "vampires" would suck their victim's blood in an instinctive need for the enzymes missing from their own.

Key words: porphyria, vampirism.

\*\*Jefe del Departamento de Bioquímica del Instituto de Ciencias Biomédicas de la UACJ, Jefe de Servicios Médicos de la UACJ, Titular de las materias de Bioquímica Médica y Genética de la UACJ

\*Estudiantes de 8º semestre de Medicina de la UACJ

En la actualidad, la ciencia ha encontrado la explicación para algunos casos raros de vampirismo, casos por problemas metabólicos (enzimopatías específicas) y psiquiátricos. La ciencia ha llegado a encontrar la conexión entre unos tipos de porfiria y el vampirismo.

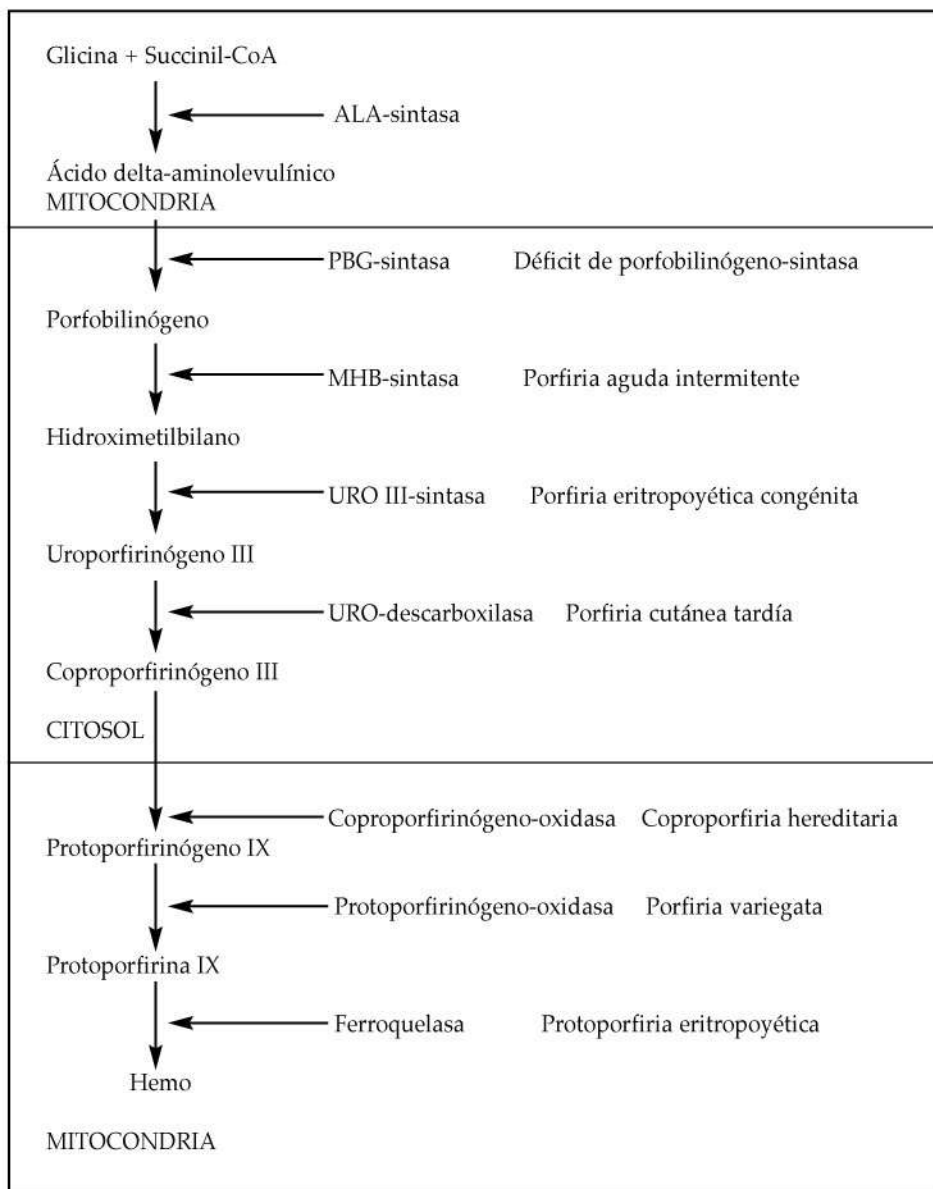
Según diversos autores, coinciden en que la naturaleza de las porfirias, fue parte fundamental en el desarrollo del mito del vampirismo, en especial dos de estas enzimopatías, la porfiria eritropoyética congénita y la porfiria hepatoeritropoyética.

### PORFIRIAS

Esto fue lo que probablemente le ocurrió a las porfirias entre el siglo XII y XV, las porfirias son un grupo de desórdenes metabólicos congénitos o adquiridos, en los que hay una gran cantidad de porfirinas en distintos tejidos (piel, sangre, orina, heces, hueso, dentina, etc). Las porfirias son relativamente raras, aunque para su aparición es necesario el factor de la predisposición genética, también se pueden presentar en ausencia de este factor, un ejemplo de esto lo fue la epidemia de porfiria cutánea tardía en Turquía por una ingestión accidental de trigo tratado con hexaclorobenzeno.

### LA SÍNTESIS DEL HEM

¿Qué son las porfirinas? Se trata de intermediarios en la biosíntesis de hem, hoy día los avances de la biología molecular dieron pauta para un diagnóstico preciso en las enfermedades asociadas a la biosíntesis del hem. Las porfirinas derivan de la porfina, un anillo macrocíclico de naturaleza tetrapirrólica con cuatro puentes meténicos (-CH=), tienen una disposición tal de N que permite formar quelatos con iones metálicos, por esto el protohemo contiene Fe y constituye el grupo prostético implicado en el transporte y almacenamiento de oxígeno, y en la respiración celular en los citocromos. Los dobles enlaces en las porfirinas le confieren el intenso color rojo, de esto su nombre (*porphyra*, etimológi-



Cuadro 1. Déficit específicos enzimáticos y la porfiria que producen.

camente significa púrpura).

Todas las células de todos los mamíferos sintetizan hem, aunque la actividad en la médula ósea e hígado es considerablemente importante. El desarrollo de la biosíntesis se hace de manera selectiva en la mitocondria y en el citosol, dividiéndose en dos fases, la primera es la ciclación del anillo de la porfirina, y la segunda es una serie de cambios en las cadenas laterales más la incorporación del hem.

La biosíntesis del hem envuelve a 8

enzimas, de las cuales la primera actúa en la mitocondria, las siguientes 4 en el citosol y las tres últimas nuevamente en la mitocondria (Cuadro 1). El inicio de la biosíntesis surge cuando la glicina y la succinil-CoA ayudados por la enzima delta aminolevulínico-sintasa forman la ALA (ácido delta-aminolevulínico). El ALA es transportado al citosol, entonces dos moléculas de ALA forman el porfobilinógeno-sintasa, (condensación catalizada por la porfobilinógeno sintasa). La hidroximetilbilano-sintasa une



4 moléculas de PBG y forma hidroximetilbilano. La transformación en uroporfirinógeno III es por la acción de la uroporfirinógeno III sintasa, posteriormente la enzima uroporfirinógeno descarboxilasa la transforma en coproporfirinógeno III. Ya en el interior de la mitocondria el coproporfirinógeno III es transformado por la enzima coproporfirinógeno-oxidasa, en protoporfirinógeno IX, que a su vez, mediante la protoporfirinógeno descarboxilasa se transforma en protoporfirina IX. Al incorporar al Fe mediante la ferroquelasa, da lugar a la aparición del producto final, el grupo Hem.

### LOS DÉFICITS ESPECÍFICOS Y LAS PORFIRIAS

El déficit de enzimas específicas en la biosíntesis del hem da lugar a las patologías (Cuadro 1) que bien pudieran dar origen al mito tan sonado, tan interesante, el vampirismo.

### DÉFICIT DE PORFOBILINÓGENO SINTASA

La más rara de las porfirias, es autosómica recesiva. Los pacientes heterocigotos son asintomáticos, el polimorfismo de la enzima hace que existan diferencias entre los síntomas de cada paciente. Se puede adquirir en la intoxicación por etanol, plomo o hierro al inhibirse esta enzima, ya que la formación de succinilcetona, bloquea la biosíntesis por ser un análogo estructural del ácido delta amino levulínico (ALA).

### PORFIRIA AGUDA INTERMITENTE

Déficit de la hidroximetilbilano-sintasa, es autosómico dominante. Los heterocigotos son asintomáticos, pero al ser expuestos a esteroides gonadales, fármacos porfinogénicos (Cuadro 1) y dietas pobres en calorías o periodos de ayuno, los síntomas florecen. Se presenta dolor abdominal y neuropatías motoras.

### PORFIRIA ERITROPOYÉTICA CONGÉNITA

Enfermedad de Gunther, por déficit de la uroporfirinógeno-sintasa, autosómica recesiva, el enfermo tiene: anemia hemolítica (por formación de cristales intraeritrocitarios de porfirinas), fotosensibilidad, además de otros datos que la relacionan íntimamente con el fenómeno.

### PORFIRIA CUTÁNEA TARDÍA

La porfiria más frecuente, con déficit de uroporfirinógeno-descarboxilasa, fotosensibilidad, factores que influyen en el desarrollo de la enfermedad como: el alcohol, los estrógenos, el hierro y los compuestos organoclorados.

### PORFIRIA HEPATOERITROPOYÉTICA

Déficit de la uroporfibilinógeno-descarboxilasa, de tipo autosómico recesivo, además de los datos de la porfiria eritropoyética congénita, tiene exceso de producción de porfirinas en hígado y médula ósea, lo que más adelante relacionaremos con el vampirismo, los síntomas de esta porfiria son idénticos a los de la porfiria eritropoyética congénita, además del alto depósito de porfirinas en el hígado.

### COPROPORFIRIA HEREDITARIA

Déficit de coproporfirinógeno-oxidasa, herencia autosómico recesivo. Pacientes con síntomas neuroviscerales y fotosensibilidad cutánea.

### PORFIRIA VARIEGATA

Déficit de protoporfirinógeno-oxidasa, es autosómica dominante, es particularmente frecuente en holandeses. Es una porfiria mixta, es decir presenta síntomas neurológicos y cutáneos.

### PROTOPORFIRIA ERITROPOYÉTICA

Disminución de la actividad de la ferroquelasa. Hay fotosensibilidad le-

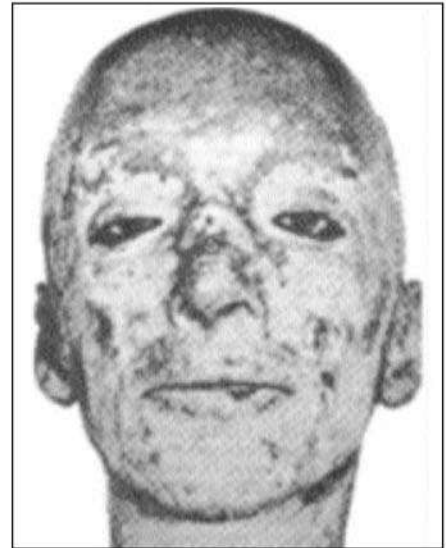


Figura 3. Lesiones dérmicas en la cara por porfiria eritropoyética congénita.

ve y hemólisis ligera, pero el daño hepático es grave y progresivo.

### SINTOMATOLOGÍA

Los síntomas de dos de estos padecimientos son los que probablemente hacen realidad parte de la leyenda. Los síntomas de la porfiria eritropoyética congénita y la porfiria hepatoeritropoyética, son:

### FOTOSENSITIVIDAD

Se presenta en todas, menos en la llamada forma aguda intermitente. Esta fotosensibilidad es el resultado de la acumulación de porfirinas libres de metal en la piel produciendo serias lesiones (Fig. 3 y 4). Las porfirinas acumuladas en la piel pueden absorber luz de cualquier longitud de onda tanto en el espectro ultravioleta como en el espectro visible y luego transferir su energía al oxígeno que proviene de la respiración. El oxígeno normalmente no es tóxico, pero con el exceso de energía transferido por las porfirinas se libera oxígeno atómico. Este oxígeno, altamente reactivo, produce destrucción de los tejidos, predominantemente los distales, y los más expuestos como la punta de los dedos, la nariz, las encías, de hecho, oxida esos

tejidos en forma violenta, quema el tejido del paciente cuando se expone a la luz, a causa de ello el enfermo huye de la luz intensa, en especial la luz del sol, y si sale lo hace sólo de noche.

### HIRSUTISMO

El organismo, para protegerse de la luz hace que crezca pelo en lugares como en el dorso de los dedos y las manos, en las mejillas, en la nariz, en los lugares más expuestos. El mecanismo de desarrollo del hirsutismo en esta patología no está bien dilucidado.

### PIGMENTACIÓN ROJIZA DE LA ORINA, HUESOS Y DIENTES

Se debe por los depósitos importantes de porfirinas. Lo relevante de este dato es que probablemente el tinte rojizo que las porfirinas le confieren a la dentina, era confundido con manchas de sangre, hechos que en el siglo XV eran fáciles de creer.

Las porfirinas depositadas en los huesos, son causa de severa pérdida de tejido óseo, con subsecuente contractura y deformidad. Los estudios con rayos X, muestran osteopenia y acro-osteólisis.

La piel puede presentar zonas de pigmentación o de despigmentación (Fig. 5), hay retracción en las encías, lo que le da la apariencia de que los dientes son más grandes, en especial el área de los caninos.

### EL MITO Y LA ENFERMEDAD

El Dr. David Dolphin, de la universidad de Vancouver, marca posible existencia de pacientes porfíricos, con los datos antes mencionados, entre los siglos XII y XV (fechas donde se registraron más casos de vampirismo), así, encuentros entre la población y los pacientes porfíricos podrían haber iniciado el mito. Señalemos que las lesiones dérmicas en las áreas expuestas y el daño al tejido óseo, dan la forma de garras a las manos, la cara adquiere el característico hirsutismo, la mucosa oral seriamente dañada, obliga a mantener con la boca



Figura 4. Lesiones cutáneas en manos y antebrazo (áreas más expuestas) por la fotosensibilidad en la porfiria.

abierta al paciente, los dientes al descubierto, la retracción de las encías dando la apariencia de que estos son más grandes, así como el tinte rojizo en estos, y donde estaba la nariz, las coanas, dos orificios téticamente oscuros por donde respira en forma jadeante y por donde fluye una secreción sanguíneo-purulenta. El paciente sale de noche para evitar el daño que le produce la luz. El principal tratamiento para algunas porfirias, en la actualidad es la inyección de concentrados de glóbulos rojos o soluciones de grupo hem, pero esta misma administración, actúa en forma de retroalimentación negativa inhibiendo la poca biosíntesis del hem que pueda estar produciéndose en el enfermo. En la edad media, la administración de los concentrados de hem ni se imaginaba, además de que la etiología del padecimiento era completamente invisible, por esto y en la desesperación de todo enfermo en fases críticas, los pacientes sintieron la necesidad y el impulso de beber sangre para suplir el elemento faltante, de una forma inútil por el proceso digestivo, aunque Dolphin afirma que si se bebe una gran cantidad de sangre,

la hemoglobina que consiga pasar por capilaridad al torrente sanguíneo cumpliría el mismo objetivo de las modernas inyecciones, de aquí la creciente necesidad de la obtención de esta. La gente al enterarse debió haber llamado de alguna forma al demonio que era capaz de sustraer la sangre de las personas, demonio que en Rumania le llamaron Nosferatu.

El folclor confirma las costumbres nocturnas de los vampiros, evidentemente, una forma de protegerse de su fotosensibilidad. La naturaleza genética de las porfirias y algunas costumbres endogámicas entre algunos grupos étnicos de Europa oriental y entre la nobleza europea en general y otros factores medioambientales podrían haber desencadenado la enfermedad en personas genéticamente predispuestas y de aquí la idea que quien fuese mordido por un vampiro se convertía en uno de ellos a su vez.

Es el ajo también parte fundamental en la leyenda, pero ¿puede el ajo ahuyentar a un vampiro? No lo sabemos, pero a un enfermo porfírico, teóricamente sí. Nuestro hígado al poseer la

enzima citocromo P-450, es capaz de remover sustancias tóxicas no solubles y convertirlas en productos xenobióticos hidrosolubles. El citocromo P-450 posee como la hemoglobina el grupo prostético hem, que puede ser destruido por distintas drogas, las drogas forman un complejo con el grupo hem de la P-450 por alquilación con un átomo de nitrógeno. Muchas de las drogas y compuestos orgánicos que destruyen el grupo hem del citocromo P-450 hepático, tienen mucho en común con uno de los principales constituyentes del ajo, que además es volátil, el diaksulfito. Esto obviamente sugiere que la ingesta o aspiración de ajo aumenta la severidad de un ataque de porfiria, porque el complejo hem modificado por la destrucción del P-450 hepático es un potente inhibidor del final de la síntesis del grupo hem (inhibe la enzima ferro-

quelatasa) por lo tanto el ajo no sólo destruye al grupo hem sino que descompone el aparato biosintético del mismo, así en el enfermo porfírico, si el hem no es sintetizado en su organismo, no podrá inhibir el exceso de síntesis de intermediarios (porfirinas) por retroalimentación negativa y esa ruptura del equilibrio es lo que agrava el ataque.

Cabe aclarar la naturaleza ecogénica de las porfirias, por el polimorfismo genético de la lesión y el medio ambiente al que este expuesto el paciente desencadenan síntomas superpuestos, esto aclararía la conjunción de todos estos síntomas.

Según Gargantilla, los vampiros probablemente existieron, pero no eran sino enfermos que en la actualidad serían diagnosticados como tales, pero en el siglo XV se les refería como personajes extraños sin explicación.



Figura 5. Foto del siglo pasado que muestra la fotosensibilidad y los estragos de ésta en una paciente con porfiria eritropoyética congénita.

#### Referencias bibliográficas

1. Chudley, Albert E.; Haworth, James C., Genetic landmarks through philately – porphyria and its effect on world history. *Clinical Genetics*. Feb 99. Vol. 55. Issue 2. Pp: 85.
2. Daniell, William E.; Stockbridge, Henry L., Environmental chemical exposures and disturbances of heme synthesis. *Environmental Health Perspectives Supplements*. Feb 97. Vol. 105. Issue 1. Pp: 37.
3. Evans, D. I. K. Bone Marrow transplantation for congenital erythropoietic porphyria. *Lancet*, 6/22/91. Vol. 337. Issue 8756. Pp: 1510.
4. Freesemann, Anne Georgia; Gross, Ulrich; Bensidhoum, Moad; de Verneuil, Hubert; Doss, Manfred Otto. Immunological, enzymatic and biochemical studies of uroporphyrinogen III-synthase deficiency in 20 patients with congenital erythropoietic porphyria. *European Journal of Biochemistry*. Oct 98 Part 1. Vol. 257. Issue 1.
5. Gold, Sarah F.; Rotella, Mark; Andriani, Lynn; Zaleski, Jeff. Food for the dead. *Publishers Weekly*, 10/8/2001. Vol. 248. Issue 41. Pp: 51.
6. Hayes, Patricia. Speaking with Vampires: Rumor and history in colonial Africa *African Affairs*. Jan 2001. Vol. 100. Issue 398. Pp: 15.
7. Herrera Saval; Moruno Tirado. Congenital erythropoietic porphyria affecting two brothers. *British Journal of Dermatology*, Sep 99. Vol. 141. Issue 3. Pp: 547.
8. <http://califia.hispeed.com/Folklore/lecture5j.htm>
9. [http://misterios1.tripod.com/vampiros\\_y\\_hombres\\_lobos.htm](http://misterios1.tripod.com/vampiros_y_hombres_lobos.htm)
10. <http://www.angelfire.com/journal2/lilithsrealm/Vampirism7.html>
11. <http://www.johnbowman.net/paper/vampire.php>
12. [http://www.pathwaytodarkness.com/facts/medical\\_explanation.htm](http://www.pathwaytodarkness.com/facts/medical_explanation.htm)
13. [http://www.vamps.host.sk/Vamps/Vampires\\_%20A\\_Medical\\_Explanation](http://www.vamps.host.sk/Vamps/Vampires_%20A_Medical_Explanation)
14. Jones, Trevelyn E.; Toth, Luann; Charnizon, Marlene; Grabarek, Daryl; Larkins, Jeanne; Kinney, Molly S. Midnight Predator. *School Library Journal*, May 2002. Vol. 48. Issue 5. Pp: 146.
15. Levine, Norman. Blisters on her hands and excess hair on her face. *Modern Medicine*, May 94. Vol. 62. Issue 5. Pp: 66.
16. Patel, G. K.; Weston, J.; Derrick, E. K.; Hawk, J. L. M. An unusual case of purpuric erythropoietic protoporphyria: *Clinical dermatology o Concise report Clinical & Experimental Dermatology*, Jul 2000. Vol. 25. Issue 5. Pp: 406.
17. Rouse, Joseph. Vampires: Social Constructivism, Realism, and Other Philosophical Undead History & Theory, Feb 2002. Vol. 41. Issue 1. Pp: 60.
18. Sassa, S.; Kappas, A. Molecular aspects of the inherited porphyries. *Journal of Internal Medicine*, Feb 2000. Vol. 247. Issue 2. Pp: 169.
19. Scientific basis for Dracula. *Skeptic*, 1998. Vol. 6. Issue 4. Pp: 20.
20. Slayden, Bridget. It's Vladimir Library Talk, Jan/Feb 2002. Vol. 15. Issue 1. Pp: 38.
21. The science of Halloween. *Economist*, 10/31/98. Vol. 349. Issue 8092. Pp: 89.
22. Yamashita, Brianna; Zaleski, Jeff. Dark guardian. *Publishers Weekly*, 4/8/2002. Vol. 249. Issue 14. Pp: 211.

# Glaucoma

Dr. Francisco Berumen Alatorre\*, Esmeralda Alcántar \*\*, Nicolás Moraros \*\*

## INTRODUCCIÓN

Lo más trágico de la ceguera originada por el glaucoma es que la mayoría de los casos puede retardar su aparición. En los estadios iniciales la enfermedad no suele causar síntomas. Por ello, cuando el paciente presenta síntomas, como pérdida de la visión periférica o dificultad para enfocar las imágenes en una habitación oscura, ya se ha producido cierta pérdida de la visión.

La única forma de ayudar a identificar el glaucoma es mediante exploraciones oculares sistemáticas. Cuando el glaucoma se detecta a tiempo, el objetivo del tratamiento es evitar que la visión empeore, lo que puede conseguirse en la mayoría de los pacientes mediante el tratamiento sistemático con medicamentos disponibles en forma de colirios y, en ocasiones, de comprimidos. En algunos pacientes puede necesitarse también tratamiento con láser o una operación. El tratamiento con colirios o comprimidos probablemente durará toda la vida; no obstante, una operación puede alterar este curso de tratamiento, pero sólo es central como en los colirios.

## ¿QUÉ ES LA PRESIÓN INTRAOCULAR?

La presión intraocular (PIO) es la presión provocada por la producción del humor acuoso, sobre la capa transparente que forma la superficie anterior del ojo (córnea) y la cubierta externa blanca del globo ocular (esclerótica). Todas las estructuras del interior del ojo están expuestas a la PIO.

La PIO puede variar en una persona dada, y suele ser la máxima a primera hora de la mañana. Muchos factores pueden influir en la PIO, como en las alteraciones de la secreción de las glándulas (alteraciones endocrinas), las concentraciones de los líquidos corporales y las operaciones quirúrgicas, además de la edad y el sexo. En general, la PIO au-

menta con la edad, sobre todo en las personas de más de 40 años, y es ligeramente mayor en las mujeres que en los hombres.

En las variaciones de la PIO influyen la rapidez con la que se produce el humor acuoso, la resistencia a su flujo de salida (como un drenaje atascado) y la presión de las venas de la esclerótica (venas episclerales).

En la población general, los valores medios comunicados de PIO son de 15 a 16 mmHg (+3.5 mmHg durante cada periodo de 24 horas), con los valores extremos de 10 y 21 mmHg. Sin embargo, estos valores pueden ser ligeramente altos, lo que refleja el glaucoma no diagnosticado en la población general.

## ¿A QUÉ SE DEBE LA PIO ELEVADA?

La PIO elevada suele deberse al bloqueo del flujo de salida del humor acuoso desde la cámara anterior del ojo a las venas circundantes. La elevación de la presión en las venas circundantes también puede aumentar la PIO. En cualquier caso, la acumulación de humor acuoso en el relativamente inelástico globo ocular origina un aumento de la PIO.

## CLASIFICACIÓN DEL GLAUCOMA

### GLAUCOMA PRIMARIO

El glaucoma primario es un trastorno ocular con los siguientes síntomas: aumento de la PIO, cambios de la papila (nervio) óptica y desarrollo de pérdida de visión sin otra causa evidente.

### GLAUCOMA SECUNDARIO

El glaucoma se considera "secundario" cuando puede atribuirse a otra enfermedad, como la diabetes, o a un proceso ocular que afecta a la estructura o la función del ojo, como un traumatismo con hemorragia en el interior de la cavidad del globo ocular. También puede

## RESUMEN

Se entiende por glaucoma a un grupo de enfermedades oculares que se asocian fundamentalmente a un aumento de la presión del ojo. Estas enfermedades tienen en común la lesión de pérdida progresiva y alteración del campo visual del nervio óptico, que transmite las señales visuales desde el ojo hasta el cerebro, lo que permite ver. La incidencia de glaucoma es aproximadamente 1 persona cada 100 a partir de los 40 años. Si no se trata, aparecen escotomas en la parte periférica del campo visual, con el tiempo los pacientes experimentan una constricción concéntrica del campo visual. Más tarde, si sigue sin tratarse, puede conducir finalmente a la ceguera. A menudo es un proceso hereditario y es más frecuente en las personas de raza negra. Es poco frecuente antes de los 35 años, y su incidencia aumenta con la edad, por lo que el riesgo es mayor a medida que se envejece. En Estados Unidos, el glaucoma es la segunda causa de ceguera evitable.

## Abstract

We understand glaucoma to mean a group of ocular diseases that are fundamentally associated with an increased intraocular pressure. Those diseases have in common lesions that lead to progressive loss and changes in the visual field of the optic nerve, that sends the visual signals from the eye to the brain and permits us to see. The incidence of glaucoma is approximately 1 in 100 people, after the age of 40 years. If it is not treated, you have the appearance of scotomas in visual periphery and with time the patients experience a concentric restriction of their visual field. Later, if left untreated, it may lead to blindness. It is a hereditary process that appears more frequently in African Americans. It is rare before the 35th year of age and its incidence increases with age, and therefore, its risk increases in the elderly. In the U. S. A. glaucoma represents the second leading cause of preventable blindness.

\*Cirujano Oftalmólogo, titular de la Nosología y Clínica de Oftalmología de la UACJ

\*\*Estudiantes de 6° semestre de Medicina de la UACJ

aparecer glaucoma secundario tras la cirugía ocular.

### GLAUCOMAS DE ÁNGULO ABIERTO Y DE ÁNGULO CERRADO

El grado del ángulo de la cámara anterior, formado entre la córnea y el iris, determina la clasificación del glaucoma. Tanto el glaucoma primario como el secundario pueden subdividirse en glaucoma de ángulo abierto y cerrado. En el glaucoma de ángulo cerrado, el iris bloquea la vía de salida del humor acuoso.

### DIAGNÓSTICO

El aumento de la pérdida de visión en la zona periférica del campo visual es a menudo un indicio precoz de la presencia de glaucoma.

### TRATAMIENTO

El tratamiento tiene como objetivo conservar la visión y el campo visual tal y como estaban en el momento del diagnóstico, pues hoy es imposible la regeneración de las fibras del nervio óptico que ya estaban atrofiadas.

La progresión del daño al nervio óptico, se evita manteniendo la presión intraocular en cifras normales.

Cuando el oftalmólogo realiza el diagnóstico, va a optar por el tratamiento médico o quirúrgico, dependiendo por una parte del tipo de glaucoma (hay algunos glaucomas que úni-

camente responden al tratamiento quirúrgico, el congénito por ejemplo) y por otra, de la mayor o menor gravedad en el momento del diagnóstico.

### TRATAMIENTO MÉDICO

En casos más leves, es muy probable que la enfermedad se mantenga bajo control con la utilización de colirios hipotensores oculares. Estos colirios se han de aplicar una o varias veces al día, según prescripción del oftalmólogo y se deben mantener indefinidamente. Los colirios pueden producir reacciones adversas, locales o generales que deben ser comunicadas de inmediato al oftalmólogo para que proceda a modificar el tratamiento de modo que estos efectos adversos sean mínimos.

### TRATAMIENTO QUIRÚRGICO

Existen dos modalidades de cirugía, la realizada con láser y la intervención quirúrgica propiamente dicha.

### TRATAMIENTO LÁSER

En el glaucoma crónico, el láser aplicado en la zona que se encuentra obstruida e impide el paso del humor acuoso, permite mejorar la salida de este, disminuyendo de este modo la presión intraocular. La técnica denominada trabeculoplastia, es muy útil en los pacientes que no toleran la medicación o que nos vemos obligados a

suprimirla por los efectos colaterales. También se recomienda en aquellos pacientes que a pesar del tratamiento médico, no conseguimos mantener su presión intraocular en los límites de la normalidad.

Las posibilidades del tratamiento láser son limitadas, por una parte es poco eficaz en los jóvenes y en los casos graves, su acción suele ser ineficiente.

En el glaucoma agudo, la aplicación de láser para realizar un orificio en el iris que comunica las cámaras anterior y posterior del ojo, tiene una gran efectividad. Este procedimiento que se conoce como iridotomía, debe hacerse en los dos ojos cuando se produce un ataque de glaucoma agudo en uno de ellos. También se recomienda como medida preventiva, en los pacientes que se presentan uno o varios factores de riesgo para padecer un glaucoma de este tipo.

### TRABECULOTOMÍA

Es la técnica quirúrgica de elección para aquellos casos diagnosticados en fases muy avanzadas o cuando se ha fracasado con el tratamiento médico o láser. La operación consiste en la creación de una nueva vía de salida para que el humor acuoso abandone por ella el globo ocular y se mantenga así la presión en los límites normales.

#### Referencias bibliográficas

1. Alward W. L. M. Drug Therapy: Medical Management of Glaucoma. *New England Journal of Medicine*. 1998; 339 (18).
2. Quigley H. A. Medical Progress: Open-angle Glaucoma. *New England Journal of Medicine*. 1993; 328 (15).
3. Fraser S., Bunce C., Wormald R., Brunner E. Deprivation and late presentation of glaucoma: Case-control study. *British Medical journal* 2001; 322: 639-643.
4. Tomarev S. I. Eyeing a new route along an old pathway. *Nature Medicine*. 7 (3): 294-295.
5. Wang N., Shravan K., Chintala M., Fini E., Schuman J. S. Activation of tissue-specific stress response in the aqueous outflow pathway of the eye defines the glaucoma disease phenotype. 2001; *Nature Medicine*. 7 (3): 304-309.
6. Shingleton B. J., Crandell A., Johnstone M., Robin A., Brown R. Medical treatment patterns for primary open angle glaucoma. *Journal of Cataract and Refractive surgery*. 1999; 25 (1): 118-127.
7. Kriegstein G. K. Glaucoma. *Current Opinion in Ophthalmology* 1996; 2 (7): 101-105.
8. Cox T. A. Surgical vs Medical Management in chronic open-angle glaucoma. *American Journal of Ophthalmology*. 1997; 123 (6): 860-862.