

NIVELES DE ÁCIDO ÚRICO Y RETRASO MENTAL EN NIÑOS SÍNDROME DE DOWN

Lic. Zenia Téllez Peraza; Dra. Elisa Dyce Gordon; Mcs. Hector Pimentel Benítez

Centro Provincial de Genética. Hospital Pediátrico Eduardo Agramonte Piña. Camagüey, Cuba.

RESUMEN

Se realizó un estudio para medir los niveles séricos de ácido úrico y valorar la existencia de una posible relación entre los niveles hallados y el retraso mental, en 34 pacientes con Síndrome de Down, atendidos en la consulta de Genética del Policlínico de Especialidades Pediátricas de Camagüey. La determinación de ácido úrico se realizó por el método colorimétrico de Iienri-Sobel-Kim, con sujetos en ayunas. El coeficiente de inteligencia se midió empleando el Test Psicológico Elemental (TPE) y se realizaron, además, estudios cromosómicos para conocer la etiología del Síndrome. Los datos fueron vertidos en una encuesta. La mayoría de los niños presentaron trisomía libre (82,2%), El coeficiente de inteligencia osciló entre 30 y 60 con una media de 43. El nivel de ácido úrico resultó elevado en ambos sexos. Se observó una correlación positiva discreta entre la concentración de ácido úrico y el coeficiente de inteligencia.

DeCS: ACIDO URICO; RETARDO MENTAL; SINDROME DE DOWN.

ABSTRACT

A study was carried out for measuring serum levels of uric acid and for analyzing the existence of a possible relationship among found levels and the mental retardation in

34 patients with Down's syndrome, assisted at the Genetics Service of the Pediatric Specialities Polyclinic of Camagüey. Uric Acid determination was performed by the colorimetric method of Henri-Sobel- Kim, with subjects in fasting state. The intelligence quotient (IQ) was measured using the Elemental Psychological Test (MPT) and besides chromosomic studies were done for knowing syndrome etiology. The great majority of children had free trysimy (88,2%). The IQ ranged from 30 to 60 with a mean value of 43. The uric acid level increased in both sexes. A slight positive correlation was observed among uric acid concentration and the IQ.

DeCS: URIC ACID; MENTAL RETARDATION; DOWN SYNDROME.

INTRODUCCIÓN

La primera anomalía cromosómica humana descubierta por Lejune y colaboradores en 1959, fue el Síndrome de Down (SD) (1), alteración más común en el hombre, con una incidencia de 1 750 nacidos vivos en la población mundial (2).

Este Síndrome se debe a la presencia de un cromosoma 21 extra (trisomía 21) en la mayoría de los casos (2).

Entre los varios genes presentes en el cromosoma 21 que se han reportado como relacionados con esta anomalía, se encuentra el que codifica para la síntesis de la glucinamidoribonucleótido transformilasa (GARTF), la fosforibosiglicinamido sintetasa (PRGS) y la fosforibosinaminoimidazol sintetasa (PAIS) (3,4); todos sitios enzimáticos presentes en una misma proteína multifuncional e implicados en la síntesis de novo de las purinas (5,6). Dicho gen triplicado incrementa el nivel de estas últimas moléculas en sangre (3,7); fenómeno que se asocia a las alteraciones en el desarrollo del sistema nervioso y el retraso mental característico en el SD (3).

El presente trabajo tiene como objetivo cuantificar los niveles séricos de ácido úrico (AU); producto final del catabolismo de las purinas (5,6) y establecer una posible relación entre este último y el coeficiente de inteligencia (CI) en los niños con SD, como medida del grado de retraso mental (RM).

Esta investigación trata de crear las bases para estudios más amplios y completos, que ayuden a profundizar en el conocimiento de los cambios bioquímicos que pueden producir alteraciones neurológicas en los niños afectados por esta enfermedad, y luego ir en la búsqueda de posibles tratamientos que contribuyan a mejorar la calidad de sus vidas.

MÉTODOS

Pacientes y caracterización: El estudio descriptivo se realizó en 34 pacientes con SD: 13 hembras y 21 varones, atendidos en la consulta de genética clínica del Hospital Pediátrico de Camagüey.

Para la selección de la población estudiada se tuvieron en cuenta algunos elementos tales como la edad, niños entre 5 y 10 años, que asistieran a escuelas de educación especial, que tuvieran contacto permanente con sus familias y que residieran en la ciudad.

Los datos tomados en la encuesta fueron: nombre y apellidos, edad, sexo, CI, niveles de AU y resultados del estudio cromosómico.

La medición del CI se realizó empleando el Test Psicológico Elemental (TPE), creado a partir de los Test de los autores Therman-Merril, Merrill - Palmer y Brunet-Lezine; es una prueba verbal ejecutiva que permite la edad de madurez.

Para la clasificación del retraso mental en ligero (RML), moderado (RMM), severo (RMS) y profundo (RMP); se tuvo en cuenta además del CI, la edad psicológica o mental y la edad real o cronológica del paciente.

El AU en suero se determinó por el método de Henri-Sobel-Kim (8) en los sujetos en ayunas.

El estudio citogenético fue realizado según técnicas convencionales por medio de cultivo de leucocitos sanguíneos (9).

Análisis Estadístico: Las pruebas estadísticas empleadas fueron la distribución X; el t de Student para significación, y el coeficiente de correlación para caracterizar posible asociación (10). Para ello se empleó el paquete de programas estadísticos Microsoft Excel 97.

RESULTADOS

En el estudio citogenético de los 34 pacientes se encontró que la mayoría (88,2%; n=30) presentaban una trisomía libre (tabla 1), acorde con los reportes de la literatura (3).

Se halló un incremento de la media de las concentraciones de AU, en ambos sexos respecto a la media de la población normal (tabla 2); en correspondencia con lo ya descrito (7,11) en el caso de los varones, el valor de la media se encuentra cercano al valor límite máximo de la población normal; no siendo así en las hembras, cuyas medias sobrepasan el nivel máximo de normalidad.

Tabla 1. Comportamiento de las características citogenéticas en los pacientes estudiados.

Etiología	Frecuencia	Por ciento
Trisomía Libre	30	88.24
Translocación (14q-21q)	2	5.88
Translocación (21q-21q)	1	2.94
Mosaico	1	2.95
Total	34	100

Fuente: Laboratorio Citogenética. Camagüey.

Tabla 2. Comportamiento del ácido úrico en los pacientes estudiados
Comparación con los valores normales.
Concentración de Uratos (umol/l).

Masculino	Media 309	Min- 202.0 Max- 416.0	Media 397	Min- 197.6 Max- 592.7
Femenino	Media 240.5	Min=142.0 Max=339.0	Media 438.9	Min=197.6 Max=612.5

Fuente: Laboratorio Citogenético. Camagüey.

En los valores de referencia para AU, las concentraciones son más altas en varones que en hembras y su variación depende de la alimentación, consumo de alimentos, características propias de la persona, además del sexo y las concentraciones alteradas de purina en sangre, como es el caso que nos ocupa (7).

El RM estuvo representado solo por tres categorías en el estudio: RMM, RMS y RMP; presentándose el RMM con mayor frecuencia (tabla 3).

Tabla 3. Comportamiento del RM en los pacientes estudiados.

RM	No.	%
RMM	19	55.88
RMS	9	26.47
RMP	6	17.65
Total	34	100

Fuente: Dpto. de Psicología del Policlínico de
Especialidades Pediátricas Camagüey.

En cuanto a la relación del RM con el sexo, no se pudo realizar la prueba de independencia por dificultad con el escaso número de hembras.

Al relacionar las concentraciones de AU con los grados de RM, es de señalar que la mayoría de los niños que presentaron niveles incrementados de AU fueron fundamentalmente aquellos con RMM y RMS (tabla 4).

Tabla 4. Relación entre la concentración de ácido úrico y los grados de retraso mental en los pacientes estudiados

Clasificación	Valores bajos		Valores altos	
	No.	%	No.	%
RMP	4	29	2	10
RMS	3	21	6	30
RMM	7	50.1	12	60
Total	14	100	20	100

Fuente: Laboratorio de Citogenética. Camagüey.

Estos resultados dan idea de la existencia de cierta relación positiva discreta; que está determinada por un coeficiente de correlación 0,269, lo que supone a mayor AU, menor RM.

No obstante, como el CI se puede ver afectado por múltiples factores tales como: el ambiente familiar, las características genéticas propias de la persona, las variaciones morfológicas, neurofisiológicas y neuroquímicas del cerebro (12); si bien no se puede afirmar una relación causal entre el aumento de la excreción de AU y el CI, tampoco debemos excluirlo. Esta observación puede ser el punto de partida de investigaciones más profundas. Con este resultado solo nos proponemos llamar la atención sobre un tema de interés para conocer con más profundidad la neurofisiología del Síndrome de Down.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Gran Enciclopedia RIALP. GER. 7 ed. Barcelona Rev. Ed. RIALP S.S. 1995;t10: 3-10.
2. Berkow R, Fletcher AJ. eds Manual MERK. 9 ed. Mosby/Doyma Libros, 1994:25-43.
3. Paz y Miño C; Córdova A. Hallazgos Citogenéticos en la trisomía 21: correlación con datos moleculares. Revista de Ciencias Médicas. 1991; 16(11): 40-47.

4. Le Gall I. Especificidad genética del Síndrome de Down En: Síndrome de Down, aspectos específicos. Masson. SA, Barcelona, 1995: 3-10.
5. Stryer L. Bioquímica. 3 ed. Barcelona: Ed Reverté; 1990.
6. Murray L. Harper's Biochemistry. Connecticut. USA: Appleton & Lange Norwalk. 1993.
7. Wallach J. Interpretación de los diagnósticos de laboratorio 2 ed. La Habana: Ed REV; 1981: 44-45.
8. Henry RJ. Principios y Técnicas de Química Clínica. Ed. Rev, 1980.
9. Watt JL; Stephen GS. Lymphocyte culture for chromosome analysis. IN: Human Cytogenetic, a practical approach Oxford England, IRI. Press LTD, 1986.
10. Sigarroa A. Biometría y Diseño Experimental. 1ed La Habana: Universidad de la Habana: Fac. Biología,; 1986.
11. Rigby AS, Wood OHN. Serum uric acid levels and gout: What does this herald for population. Clinical and experimental Rheumatology. 1991; 12: 395-100.
12. Cunningham CC. Desarrollo psicológico en niños con Síndrome de Down. En: Síndrome de Down. Aspectos específicos. Barcelona: Masson; 1995: 123-151.

Recibido: 2 de septiembre de 1997

Aprobado: 16 de febrero de 1998