

El retardo mental (RM) ligado al X se divide en sindromático y no específico.

Han sido identificados aproximadamente 130 retardos mentales ligados al X, 25 locus mapeados y clonados y otros 55 mapeados pero no clonados.

De los síndromes de RM ligado al X, algunos son muy bien conocidos y estudiados, como el X Frágil o síndrome de Martín Bell, que es la causa más común de retardo mental hereditario y otros síndromes son solo representados por una sola familia (Ej, Arena y síndrome de Mono Amino Oxidasa- A) Además, han sido mapeadas unas 75 familias con retraso mental ligado al X no sindromático y 7 genes causantes identificados.

Estos genes están comprometidos en las funciones del sistema nervioso central.

La prevalencia de los retardos mentales ligados al X ha sido estimada en 1.8/1000 varones con una frecuencia de portadores de 2.4/1000 mujeres.

El síndrome de Masa, Síndrome de Bianchine-Lewis, Síndrome de Gareis- Mason, Síndrome de retardo mental ligado al X y pulgar incluido, Retardo mental con pulgar en aducción o Retardo mental con pulgar incluido congénito, Síndrome de CRASH, es una forma de retardo mental raro de etiología recesiva ligada al X.

Bickers y Adams describieron en 1949 la hidrocefalia con estenosis acueductal ligada al X y luego en 1974 Bianchine y Lewis delinearon el síndrome de Masa.

Los criterios mayores de diagnóstico son: retardo mental, afasia, marcha arrastrando los pies y aducción de los pulgares, de donde viene su nombre por las siglas en inglés. (Mental retardation, Aphasia, Shuffling gait, Adducted thumbs-MASA).

Los pulgares en aducción se deben a la ausencia de los músculos extensor pollicis longus o brevis.

El gen mutado es L1CAM que codifica la Molécula de Adhesión Celular L1, y mapea en Xq28, este gen es el mismo de la hidrocefalia ligada al X y de la Paraplejía Espástica Complicada tipo 1.

La mayoría de los pacientes son varones, pero existen familias con mujeres afectadas, aunque en general las mujeres portadoras son asintomáticas.

Existe una gran variabilidad clínica intra e inter familiar de los afectados.

El desarrollo sicomotor va de normal a severamente retrasado, se observa espasticidad de miembros inferiores, lo que produce una marcha arrastrando los pies y reflejos tendinosos aumentados en miembros inferiores. También se observa microcefalia y anomalías del lenguaje, a veces severas hasta llegar a la afasia.

La estatura es baja, se pueden ver lordosis o cifosis de columna, pies planos o cavos. Han sido identificadas solo 25 familias con 125 miembros afectados con hidrocefalia ligada al X y han sido reportados unos 100 casos de Síndrome de MASA, el 100% de los mismos con retardo mental y el 90% con aducción de los pulgares.

Otras anomalías del sistema nervioso central como agenesia del cuerpo calloso, son comúnmente reportadas en el síndrome de MASA y en la hidrocefalia ligada al X. Es muy importante la historia familiar para realizar el diagnóstico certero, en ambos síndromes.

Se puede realizar el diagnóstico prenatal por ecografía de los ventrículos agrandados (aunque la

hidrocefalia puede ser postnatal o no producirse nunca) y la presencia de aducción de los pulgares, sobre todo en los casos familiares.

From:

<https://neurocirugiacontemporanea.es/wiki/> - **Neurocirugía Contemporánea**
ISSN 1988-2661

Permanent link:

https://neurocirugiacontemporanea.es/wiki/doku.php?id=sindromes_l1

Last update: **2025/05/04 00:03**

