

NUTRICIÓN

CASO CLÍNICO 3

SÍNDROME DE CHANARIN-DORFMAN COMO CAUSA DE FALLO INTESTINAL FUNCIONAL".

R. Blanco

Complejo Hospitalario Juan Canalejo. La Coruña.

El síndrome de Chanarin-Dorfman es una enfermedad de depósito de lípidos neutros, de herencia autosómica recesiva que cursa con ictiosis laminar generalizada congénita, sordera neurosensorial, hipotonía y fracaso en el crecimiento.

También se han descrito nistagmus, cataratas, disfunción retiniana y esteatosis hepática. Se han encontrado mutaciones en el gen CG-158. Sólo han sido descritos 18 casos en la población pediátrica, de los cuales 5 de ellos fueron en pacientes menores de 1 año (4 fallecieron antes del año de vida). Presentamos el primer caso de un paciente pediátrico diagnosticado en nuestro país con dicho síndrome.

Caso clínico: Niña de 12 meses de edad, que en período neonatal debutó con eritrodermia generalizada, que evolucionó a dermatitis atópica y finalmente a ictiosis laminar generalizada. Además la paciente presenta sordera neurosensorial. Desde el punto de vista nutricional presenta fracaso de crecimiento con raquitismo florido y claros signos de mala absorción intestinal. Así mismo con la ingesta oral se producían cuadros de distensión abdominal, vómitos y diarrea. Un tránsito digestivo demostró un retraso en el vaciamiento

gástrico de más del 75% a las 24 horas, así como longitud y anatomía normal del intestino delgado y colon. La biopsia duodenal fue normal y la biopsia rectal evidenció fibrosis en la capa muscular. Este trastorno de motilidad fue tratado con sonda nasogástrica a gravedad y sonda transpilórica de alimentación enteral, controlándose el cuadro. El diagnóstico de confirmación se realizó por el hallazgo en un frotis de sangre periférica de vacuolas lipídicas en los leucocitos. También se han observado dichas vacuolas en la biopsia de piel. A pesar de que la paciente tiene una ingesta calórica normal para su edad requiere de nutrición parenteral suplementaria cíclica 5 días a la semana para mantener un balance energético positivo. Su peso actual es de 7,3 kg (P 3). Se ha realizado estudio genético de la paciente y sus familiares para detectar alteraciones en el gen CGI58 del cromosoma 3.