

CASO ANATOMOCLINICO

Dr. Alberto C. Bendeck Nimer ()*

*Dr. . Adán Cueva V. (**)*

Expediente N^o 03-11-34. Sala de Lactantes. Hospital Materno infantil.

M.N.M.M. del sexo masculino ingresa el día 19-X-70 a las 10 a. m. procedente de Cañaveral, edad 17 meses.

S. P.: "No se mueve y tiene el abdomen grande".

HISTORIA DE ENFERMEDAD ACTUAL: Paciente que desde la edad de 3 meses ah tenido un retraso psicomotor, presentando llanto débil e hipoactividad, desde los 5 meses de edad presente crecimiento progresivo del abdomen con circulación superficial notoria. A esa misma edad presenta además cuadro respiratorio caracterizado por rinorrea, estornudos, tos seca y a veces fiebre intensa, hace 4 meses le administraron Pentrexyl, N^o 10 dosis, con lo que desapareció el cuadro respiratorio. Desde la edad de 9 meses los movimientos se han limitado grandemente naciendo hipoactividad de extremidades inferiores. Rehusa alimentos sólidos y blandos. Presenta alteración del sensorio reconociendo poco los objetos y personas que lo rodean, hay pérdida franca de peso.

F. O. G.: Buen apetito, toma 4 onzas de leche Nido cada 2 horas y come alimentos Cerber. Orina normal. No hay alteraciones cardiovasculares.

Linfoganglionar: Se han palpado ganglios en región cervical e inguinal. Sistema nervioso. Se moviliza poco, no se sienta, sostiene poco la cabeza, no se da vuelta, hipoactividad de miembros superiores e inferiores, es irritable, sueño normal.

Piel y mucosas: Presenta manchas de color café oscuro y rosado.

Tratamiento: Multivitaminas desde la edad de 5 meses. Pentrexyl.

Antecedentes familiares: No contribuyentes.

Personales no patológicos: Nacido a término, parto sin complicación, lloró al nacer, sin cianosis, retraso del progreso psicomotor.

Vacunaciones: Vacuna contra el sarampión.

Enfermedades anteriores: Gripes ocasionales, tosferina, sarampión y varicela.

Examen físico: Peso 13 libras, pulso **132x'**, temperatura 36.7°C, Resp. 28x'.

Inspección: Paciente del sexo masculino de 17 meses de edad aparenta menor edad de la que tiene, caquético, quejumbros, llanto suave hipoactivo, abdomen prominente con marcada circulación colateral, pálido.

* Jefe Servicio Lactantes, Hospital Materno Infantil.

Profesor de Pediatría, Carrera de Medicina, UNAH, Tegucigalpa, D. C. **

Anatomo-Patólogo del Instituto Nacional del Tórax y del Instituto Hondureño de Seguridad Social.

Cabeza: Ojos, nariz, oídos, boca y cuello, sin particularidad.

Corazón: Frecuencia cardíaca 132x', ritmo regular, no hay soplos.

Tórax: Frecuencia respiratoria 28x', moderado tiraje, campos pulmonares libres.

Abdomen: Globoso, cicatriz umbilical normal. Hay una araña vascular en pared de abdomen, panículo adiposo escaso, se palpa hígado que llega hasta fosa ilíaca derecha, afilado, duro, no doloroso. El bazo se palpa unos 8 o 10 cms. bajo el borde costal es duro *no* doloroso. No hay signos de ascitis, ruidos aumentados en frecuencia y tono.

Genitales: Normales.

Neuromuscular: No se moviliza, llanto débil, reflejos osteotendinosos disminuidos, hipotónicos, masas musculares hipertróficas, sensibilidad parece conservada.

Linfoganglionar: Hay linfoganglios bilaterales de 0.5 a 1.5 cms. en región inguinal, cervical y axilar, son movibles, no confluentes, no dolorosas.

EAMENES DE LABORATORIO

Hematológico: **19-X-70. Hb.** 8.3 grs%, Ht. 25 vol%, eritrocitos 2,850.000. leucocitos 14,400, L. 45%, N53%, plaquetas 28.000, reticulocitos 2%, eritrosedimentación 16 mm.

Médula ósea: 25-X-70.

Hematológico: 25-x70 Hb. 7.6 grs%; Ht. 23 vol%, leucocitos 10.600, linfocitos 48% y neutrófilos 50%, tiempo de coagulación 151", tiempo de protrombina 15" =- 69%, grupo — Rh positivo.

Examen de orina: 19-X-70. Aspecto turbio, olor sui géneris Ph 5.5, densidad poca orina, glucosa negativa, albúmina trasas, sangre oculta negativa, examen microscópico: Uratos Amorfos + + + + ' leucocitos +.

V.D.R.L.: Negativo.

Química sanguínea. 22-X-70: Bilirrubina total **1.01**, directa 0.45 mgs., **indirecta** 0.56 mgs., proteínas totales 6.2, albúmina 4.5, Globulina 1.8. Relación VG 0.4. T.G.O. 160 U.; T.G.P. 180Us., fosfatasa alcalina 1.26 Us.

Examen de heces: Tricocéfalos +.

RX 22-X-70: Cráneo moderado aplanamiento del occipital de origen postural.

Tórax: Elevación del hemidiafragma por aumento de la presión intra-abdominal.

Pulmón y corazón: Normales.

Huesos largos: Existe osteoporosis generalizada posiblemente por desnutrición proceso de anemia de etiología a determinar.

Tratamiento: Alimentación con sonda nasogástrica con leche entera 4x6, suero oral, Penicilina cristalina 800.000 I.M. cada 4 horas, Xantrex 30 mg. 12 horas. 100 cc de suero parenteral.

Evolución: Su estado fue empeorando en forma progresiva, aparecen signos tensos de dificultad respiratoria y fiebre, con signos de shock; falleciendo el 7-X-70 a la 1:30 p. m.

DIAGNOSTICO:

1.—Desnutrición grado III

El Dr. Alberto C. Bendeck da lectura al Protocolo. Seguidamente el Dr. Danilo Castillo inicia la discusión clínica presentando diapositivas acerca del diagnóstico diferencial de las hepatomegalias, entre las que incluye: 1.—Infecciosas: por virus, bacterias, protozoos, hongos, espiroquetas y rickettsia, haciendo comentarios acerca de cada una de ellas. 2.—Metabólicas que pueden ser debidas a infiltraciones intrínsecas o extrínsecas. 3.—Circulatorias: cardíacas o vasculares. 4.—Obstrucción de las vías biliares: congénita o adquirida. 5.—Cirrosis en sus diferentes variedades. 6.—Tumorales. 7.—Hemopatías. 8.—Misceláneas: quísticas, abscesos e intoxicaciones.

En el análisis de los hallazgos clínicos enfoca tres factores:

- a) Que este paciente tiene un síndrome nutrición al basado en el bajo peso que corresponde a un 59%, caquexia, aumentación deficiente, retraso psicomotor, deficiencias específicas como ser la anemia y plaquetopenia.
- b) Un síndrome neurológico que se evidencia por el retraso psicomotor, hipoactividad marcada, hiporreflexia, visión deficiente.
- c) Síndrome visceromegálico determinado por la hepatoesplenomegalia, adenomegalia, de tipo cervical, axilar e inguinal; con tamaño variable de 1/2 a 1 1/2 cms.

Seguidamente en relación con las características de la enfermedad se pueden apreciar varios sistemas, incluyendo nervioso central, osteomuscular, linfático, retículo-endotelial, visión, piel y hemático; en la discusión del diagnóstico final comenta que hay un común denominador en esta enfermedad y es que se trata de una enfermedad infiltrativa y acumulativa, y con la correlación de todos estos hallazgos se enuncia como primer diagnóstico una lipidosis entre las que se consideran la enfermedad de Gaucher, Nieman Pick y Tay Sachs se discute acerca del diagnóstico diferencial de las tres variedades y finalmente emite como primer diagnóstico: Enfermedad de Nieman Pick, otras consideraciones sería una cirrosis hepática y una tuberculosis en tercer lugar. El Dr. Roberto Rivera Reyes considera como primer diagnóstico un defecto innato de metabolismo y en segundo lugar: una lipidosis, haciendo también algunas consideraciones acerca del diagnóstico diferencial.

El Dr. Elmer Rubí llama la atención de que en este paciente se encuentra una médula ósea normal lo cual está en contra de una lipidosis; sin embargo, en vista de todos los hallazgos clínicos, considera también el diagnóstico de lipidosis y en segundo lugar la posibilidad de una galactosemia; pregunta si había presenta de cataratas, a lo cual se responde que no.

El Dr. Alberto C. Bendeck hace consideraciones sobre el presente caso, de las dificultades diagnósticas con que se encontraron, de la incidencia más que todo en la raza judía; se hizo una investigación acerca del árbol genealógico y no se encontraron antecedentes de raza judía en dicho paciente, también hace la diferenciación en los 4 grupos de la enfermedad las cuales varían en severidad y en cuanto a su pronóstico ya que algunos mueren tempranamente y otros pueden alcanzar la edad adulta.

El cuadro clínico de la enfermedad de Niemann-Pick tiene grandes variaciones y son poco constantes para cualquier pedígree. Por lo menos 4 patrones clínicos comunes se repiten:

GRUPO A. A éste corresponden las formas descritas como "clásicos", con hepato-esplenomegalia, tempranos y severos atrasos, ocurrencia frecuente de degeneración macular y ceguera. La muerte ocurre **usualmente** por los 2 años de edad.

GRUPO B.—Un número de pacientes ha sido identificado por presentar anomalías patológicas y bioquímicas en la mayoría de las vísceras, pero sin evidencia de compromiso del sistema nervioso aún hasta la edad adulta temprana. Es posible que el potencial de supervivencia, sea **normal**, en este interesante grupo.

GRUPO C.—Esta es la forma más común en la que retraso motor e intelectual aparece en la infancia, las anomalías viscerales son cuantitativamente moderadas, y el fondo de ojo es normal. El niño sobrevive de 3 a 6 años de edad.

GRUPO D.—En este grupo las personas afectadas tienen un desarrollo normal a temprana edad, pero manifiestan enfermedad neurológica en la niñez que progresa a la demencia completa y parésias. La muerte ocurre entre los 12 y 20 años de edad.

La patología básica para cada uno de estos grupos es cuantitativamente similar, con excepción del Grupo B en que el cerebro es normal, todos tienen con las presentes definiciones enfermedad de Niemann-Pick.

Las lesiones de la piel son frecuentes, ocasionalmente se pueden observar xantomas, pero pigmentación de la piel muy raramente se observa.

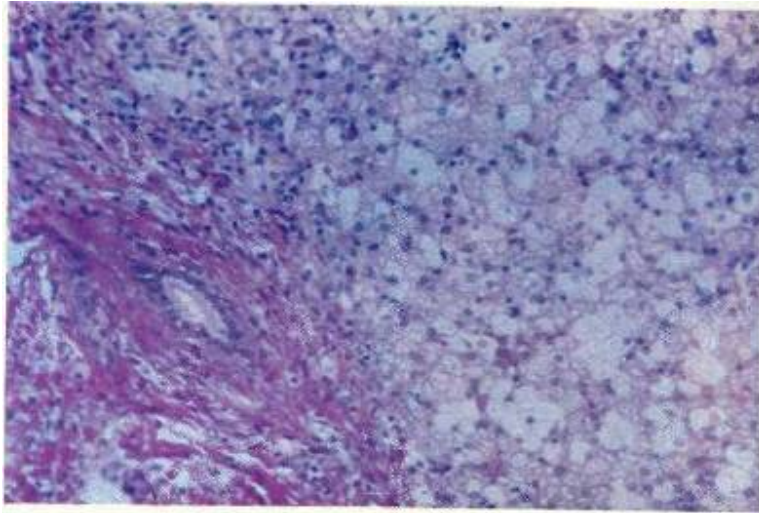
Laboratorio: El procedimiento Dx. más importante es el examen de médula ósea, en la que se pueden encontrar células espumosas que son características de esta enfermedad.

Exposición anatomopatológica: Dr. J. Adán Cueva V., Médico Patólogo. Considero que ha sido muy interesante esta discusión y que en forma acertada se ha llegado al diagnóstico de enfermedad de Niemann Pick, de lo que conocemos éste es el primer caso que ha llegado al servicio de patología del Hospital General y el primero que se diagnostica en el país. Efectivamente se trata de una lipodosis que se catalogó dentro de la enfermedad de Niemann Pick, como pueden ustedes escuchar el informe que evacuamos en el servicio en la forma siguiente: M. N. M. M., masculino, de 17 meses, Hospital Materno Infantil, Sala de Lactantes, expediente N° 031134, N° de biopsia D-3718, material enviado: bazo, hígado, intestino. Con diagnóstico clínico de hepatoesplenomegalia de etiología a determinar. Doctor Bendeck, 28 de octubre de 1970. Se anota que se trataba de un paciente que desde la edad de cinco meses, empezó a presentar crecimiento progresivo del abdomen, poca motilidad de miembros y retraso en su desarrollo.

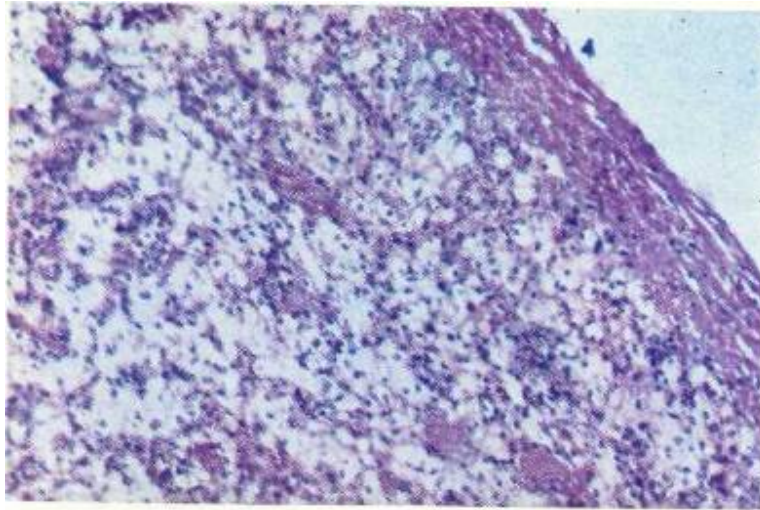
Descripción morfológica' Macroscopía: La muestra consiste en varios fragmentos de forma irregular correspondientes a hígado, bazo y mucosa intestinal, en las cuales se observa cierta homogeneidad de los parénquimas, no parecen presentar lesiones de tipo necrótico. Al corte los mismos son blandos presentando una superficie de corte con cierto carácter untuoso. *Microscopía:* En todos los cortes de hígado, bazo, ganglio e intestino obtenidos, encontramos la misma imagen en el tejido retículo histiocitario, consistente en abundantes células claras con citoplasma espumoso, por pequeñas vacuolas y una fina red debido a que son multivacuoladas, se evidencia la presencia de un compuesto lípido en el citoplasma. Las coloraciones especiales resultaron positivas por pequeñas y microscópicas esférulas de grasa.

DIAGNOSTICO:

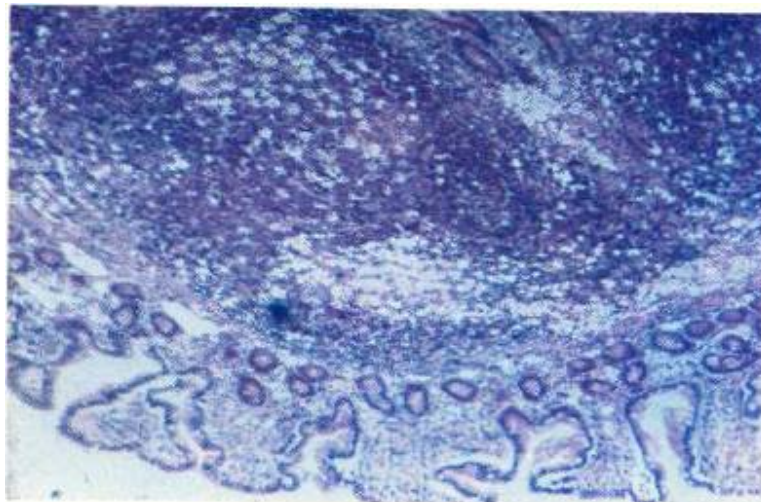
Enfermedad de Niemann Pick. Es sabido que esta enfermedad se considera genéticamente determinada y a menudo familiar, se presenta especialmente en un 50% en la raza judía. A nosotros nos llamó poderosamente la atención el nombre del niño, consignado en la boleta de remisión, incluso creímos que podía tener esa ascendencia lo cual aseguran que no. Lo característico en esta enfermedad desde el punto de vista histopatológico es la presencia de células espumosas que se encontraron y que corresponden a histiocitos aumentados de tamaño y multivacuolados, por la sustancia lípida que se supone responde a un trastorno o defecto del metabolismo de los lípidos, de la serie fosforada y específicamente esfingomielina, a continuación les mostraremos varias diapositivas en que se observan "las células de Niemann Pick" en forma de infiltración masiva en hígado, bazo, ganglio linfático, y también en un fragmento de intestino delgado que se nos remitió, estoy seguro de que si se hubiera hecho una autopsia completa también se hubiera encontrado en pulmones y otros órganos, sobre todo en cerebro y en general en el sistema nervioso central que tiene una participación temprana. Estimamos que el diagnóstico de este caso es concluyente.



HÍGADO



BAZO



INTESTINO