

Mi hijo ya no se ríe: enfermedad de Sandhoff

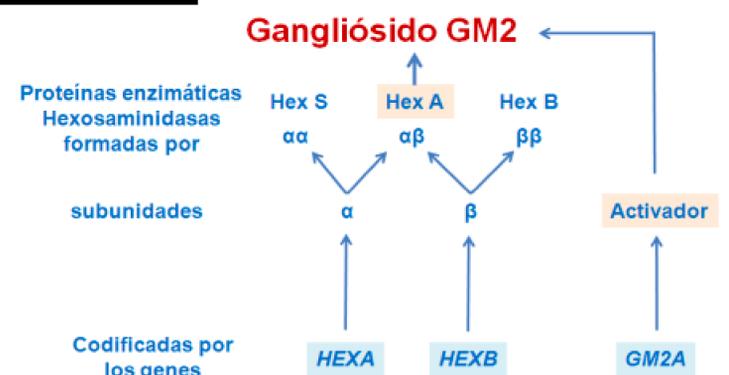
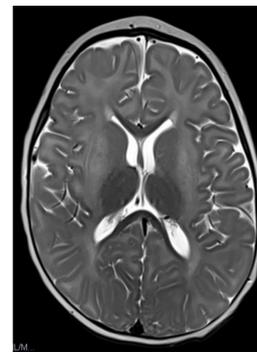
Irene Aragón Lacárcel, Elisa Pino Ruiz, Raúl Morcillo Soriano, Jorge Hernández Aparicio, Eva M. Rodríguez Martínez, M. Teresa Montero Cebrián. Unidad Regional de H. Domiciliaria y C. Paliativos Pediátricos. Murcia.

Introducción

La enfermedad de Sandhoff es un trastorno autosómico recesivo que afecta a 1:130000 en Europa. Es una enfermedad lisosomal del grupo de las gangliosidosis debida a un déficit de las enzimas Hexosaminidasa A y B. Este defecto condiciona un acúmulo de gangliósidos parcialmente degradados en el SNC (sistema nervioso central) y otras vísceras (hígado, bazo y riñones). La clínica es fundamentalmente neurológica, y aparece entre los 3 y 6 meses de vida. Entre las características clínicas típicas se encuentran las crisis convulsivas, ceguera temprana, deterioro progresivo neurológico, macrocefalia y manchas de color rojo cereza en la mácula. Los pacientes suelen asociar infecciones recurrentes del tracto respiratorio.

Descripción del caso

Lactante de 21 meses conocido por hipotonía y retraso psicomotor de inicio a los 5-6 meses. A la exploración física destacaba escaso contacto visual, ausencia de sostén cefálico y de sedestación. Se inicia estudio con analítica de sangre y de orina, estudio metabólico y genético, y neuroimagen, entre las que destaca fondo de ojo con mancha rojo cereza, aumento de oligosacáridos en orina y un descenso de actividad de la enzima beta-hexosaminidasa A. En el estudio genético se identifica una variante patogénica en el gen HEXB; no obstante, no se identifica la segunda variante, necesaria para confirmar el diagnóstico. La clínica compatible, la presencia de una variante patogénica y la existencia de lesiones cutáneas obliga al estudio completo del gen en una muestra de piel por la posibilidad de que exista un mosaicismismo cutáneo, aún pendiente de resultado. Evolutivamente, se ha constatado regresión neurológica de nuestro paciente, con ausencia total de respuesta a estímulos y de movilidad espontánea e inicio de crisis convulsivas. Tras un primer cuadro respiratorio severo es derivado a la Unidad de Cuidados Paliativos Pediátricos.



Conclusiones

No existe tratamiento específico y curativo para esta enfermedad. Hasta ahora se ha probado con técnicas de sustitución enzimática y de reducción de sustrato, sin éxito; actualmente se está investigando la terapia génica. Su pronóstico es desfavorable y estos pacientes y sus familias precisan de una atención integral paliativa en todas sus esferas. El tratamiento médico de soporte juega un papel fundamental a la hora de garantizar el máximo confort y puede incluir antiepilépticos, relajantes musculares y soporte nutricional, entre otros.