



Fecha de presentación: 21/07/2019

Fecha de aceptación: 3/9/2019

Fecha de publicación: 5/10/2019

## Caracterización clínica y de laboratorio de la enfermedad de Niemann-Pick

### Clinical and laboratory characterization of Niemann-Pick disease

Angela María Duarte Ortiz, Edwin Manolo Oliva, Ronaldo Armando Retana Albanés

Universidad de San Carlos de Guatemala

[angelitaduarte20@gmail.com](mailto:angelitaduarte20@gmail.com)

#### Como citar

Duarte, A., Oliva, E. y Retana, R. (2019). Caracterización clínica y de laboratorio de la enfermedad de Niemann-Pick. Universidad de San Carlos de Guatemala. 2(1) 11-20. <https://doi.org/10.46780/cunzac.v1i1.7>

#### Resumen

Niemann-Pick (NP) enfermedad genética de herencia autosómica recesiva, caracterizada como un error innato del metabolismo, de los cuales pertenece a la clasificación de depósito lisosomal. Se carecía de un estudio sobre esta enfermedad a nivel nacional y centroamericano; por lo que se volvió necesario realizar un estudio de esta naturaleza. El objetivo es describir las características clínicas y de laboratorio de la enfermedad. Estudio descriptivo de series de casos realizado en 3 pacientes ingresados y diagnosticados en Centro de Recuperación Nutricional (CRN) "Liberty", Esperanza de Vida, Llano Verde, Zacapa, se utilizó una boleta de recolección de datos elaborada. Los principales resultados del estudio muestran el 100% de los pacientes cursó con hepatoesplenomegalia, hipotonía generalizada, falla de medro y detención de los hitos del desarrollo; 66% presentó problemas para la deglución y 44% afectación pulmonar. El 100% de los pacientes cursó con anemia, trombocitopenia y pruebas de función hepática elevadas. El 100% de los pacientes se realizó pruebas genéticas, y en el 100% se encontró deficiencia de la enzima esfingomielinasa ácida, solo en el 66% de los pacientes se determinó anomalía en la secuenciación del gen SMPD1. Como conclusión se presenta el 100% de casos (n=3) fue NP tipo IA, presentando anemia, trombocitopenia y pruebas de función hepáticas elevadas y en laboratorios genéticos presentaron deficiencia de la esfingomielinasa ácida. Se determinó una incidencia en los departamentos de Chiquimula y Zacapa durante los años 2017 y 2018 de 1 caso por cada 10,920 nacidos vivos.

**Palabras clave:** enfermedad de Niemann-Pick, hepatoesplenomegalia, desnutrición severa

#### Abstract

Niemann-Pick (NP) is a disease characterized as an innate metabolism error, of which belongs to the classification of lysosomal deposits. It is a genetic disease of autosomal recessive inheritance. Before this study nationwide and on Central American level lacked studies about this specific disease; so, it became necessary to conduct a study of this nature. The clinical and laboratory characteristics of NP disease. Descriptive study of case series performed on 3 patients admitted and diagnosed at the Nutritional Recovery Center (CRN) "Liberty", Esperanza de Vida, Llano Verde, Zacapa, using an elaborate data collection card. Results 100% of patients course with hepatosplenomegaly, generalized hypotonia, failure to thrive and detention of developmental milestones. 66% had problems swallowing and 44% lung involvement, 100% of patients course with anemia, thrombocytopenia and elevated liver function tests. Genetic testing was made in 100% of patients, by means of these tests it was determined at a 100% of them acid sphingomyelinase deficiency, only in 66% of patients it was found SMPD1 abnormal gene sequence. Conclusions 100% of cases (n = 3) were NP type IA, presenting anemia, thrombocytopenia and tests of high function liver; and in genetic studies presented deficiency of acid sphingomyelinase. Incidence was determined in the departments of Chiquimula and Zacapa, during the years 2017 and 2018, and it was 1 case for every 10,920 live births.

**Keywords:** Niemann-Pick disease, hepatosplenomegaly, severe malnutrition

## Introducción

Los errores innatos del metabolismo (IEM) son una colección de Enfermedades que resultan de una deficiencia en una vía metabólica. (generalmente una enzima), lo que lleva a la síntesis intracelular alterada y el catabolismo. Los IEM son individualmente raros, pero colectivamente común. Las enfermedades de almacenamiento lisosomal (LSD, por sus siglas en inglés) son un grupo de trastornos metabólicos hereditarios causados en su mayor parte por deficiencias de enzimas dentro del lisosoma que resultan en la acumulación de sustrato no degradado. Este proceso de almacenamiento conduce a un amplio espectro de manifestaciones clínicas según el sustrato específico y el sitio de acumulación (Sun A. 2018). Niemann-Pick (NP) es una enfermedad de depósito lisosomal transmitida por herencia autosómica recesiva, se caracteriza por la acumulación de esfingomielina, colesterol y otros lípidos en diferentes órganos. Se clasifica en dos grandes categorías. Tipo I incluye a NPA y NPB, los cuales presentan un déficit de la enzima esfingomielinasa (ASM); por lo cual se acumula esfingomielina en las células, lo que provoca un mal funcionamiento de los órganos donde esto ocurre. El déficit de ASM es debido a la mutación del gen SMPD1, el cual se encuentra en la sub-banda 1 o 4, de la banda 5, de la región del brazo corto del cromosoma 11. NPA es de inicio neonatal y muerte temprana, en los primeros 2 o 3 años de vida. En NPB la edad diagnóstica es variable, inicia en la infancia tardía (<6 años) o en la edad adulta. La incidencia de NP tipo I es de 1 caso por 250,000 nacidos vivos. El tipo II incluye NPC y NPD, esta categoría se caracteriza por un defecto en el transporte de lipoproteína de baja densidad (LDL) derivadas del colesterol. Estos lípidos se acumulan en diferentes órganos, principalmente en el hígado, bazo y cerebro. NPC es causado por una mutación de los genes NPC1 o NPC2, los cuales tienen la función

de codificar las proteínas responsables del transporte lípido intracelular. La incidencia de NPC es de 1 caso entre 120,000-150,000 nacimientos vivos (Villamandos García, D. 2014). Según Salinas E. (2009) Actualmente no existe un tratamiento específico que modifique la progresión neurológica de esta enfermedad, o aumente la sobrevivencia de los pacientes. El manejo de esta enfermedad es individualizado y se limita a paliar los síntomas por medio de medidas de soporte. Es importante que estos pacientes cuenten con un grupo multidisciplinario de manejo a la cabeza de un pediatra, un neurólogo pediatra, un neumólogo pediatra, genetista, fisioterapeuta, nutricionista entre otros.

Actualmente se encuentra en investigaciones varios tratamientos que podrían ser la esperanza de estos pacientes en el futuro.

## Materiales y métodos

Para el estudio los cuales fueron 3 pacientes, quienes fueron diagnosticados en la Organización No Gubernamental Esperanza de Vida, en su centro de recuperación nutricional "Liberty", sin excluir ningún caso. Se realizó una boleta de recolección de datos que se dividió en tres grandes grupos. El primero tomó los datos generales (edad, procedencia, sexo, estado nutricional, antecedentes familiares y mortalidad); segundo los datos clínicos (inicio de síntomas, síntomas que presentó y cronología de la enfermedad); y la tercera tomó los datos de gabinete no genéticos (hematologías, perfil lipídico, perfil hepático, tiempos de coagulación, hallazgos radiográficos) y genéticos (estudio enzimático y molecular).

Primero se realizó una descripción breve de cada caso y luego se realizaron las tablas descriptivas.

## Resultados

### Paciente # 1

Paciente masculino de 11 meses de edad. Originario de La Presa, Olopa, Chiquimula quien es referido el 12 de enero del año 2017 al Centro de Recuperación Nutricional (CRN) "Liberty", de Esperanza de Vida; por desnutrición severa, asociado a hepatoesplenomegalia. En la historia, la madre refiere que a los 4 meses de edad nota disminución de apetito, pérdida de peso y aumento de circunferencia abdominal, así como ictericia. Al interrogar hitos del desarrollo y evaluación, paciente con detención correspondiente a 4 meses de edad. Al examen físico de ingreso, en regular estado general, afebril, cuello móvil, simétrico, sin adenopatías. Cardiopulmonar normal, se palpa hepatomegalia de 4 cm debajo del reborde costal derecho y esplenomegalia grado 3 de Bayd.

Se realizan estudios de ingreso y panel de infecciosas (Epstein Barr, TORCH, hepatitis, HIV) con resultados negativos. Se realizó una hematología completa, donde se evidencia anemia normocítica normocrómica y trombocitopenia. Ingresar con los siguientes diagnósticos: desnutrición aguda severa y hepatoesplenomegalia a estudio.

Durante su estancia en el servicio presenta cuadro de bronconeumonía (26/01/17) y se le administra cobertura antibiótica con ceftriaxona y amikacina por 10 días. Se realizan estudios para Leishmaniasis, los cuales muestran resultados negativos (23/02/17). Se realiza medición enzimática para enfermedad de Gaucher (26/02/17), la cual se encontró en rangos normales, se realiza frote periférico y aspirado de médula ósea (01/03/17), y en este último se reporta hallazgo de células espumosas con detritos celulares sugestivo

de enfermedad Niemann-Pick. Debido a estos hallazgos se toma muestra para medición enzimática (02/03/17), la cual muestra deficiencia de esfingomielinasa ácida y detección molecular de secuenciación de análisis de SMPD1 anormal.

### Paciente # 2

Paciente femenina de 9 meses de edad. Originaria de Lampocoy, la Unión, Zacapa. Referida a Hospital Regional de Zacapa el 8 de junio del 2017 por desnutrición aguda severa asociada a fiebre, diarrea crónica, vómitos, tos persistente. Historia de que 6 meses antes de su ingreso inició distensión abdominal, con dolor evidente a la palpación, fiebre no cuantificada por termómetro, así como tos, y diarrea de 2 días de evolución. Paciente en emergencia presenta cuadro convulsivo, por lo cual es ingresada a la Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos (UCIP), con diagnósticos de choque séptico e hipovolémico debido a síndrome diarreico agudo y sospecha de infección del sistema nervioso central.

Al examen físico paciente inestable, llenado capilar prolongado, corazón rítmico taquicárdico y sincrónico con pulso. Disminución de la entrada de aire en ambos campos pulmonares, con presencia de roncus y estertores, tiraje intercostal. Abdomen globoso con hepatomegalia y esplenomegalia grado 3, retraso en el desarrollo neurológico y falla de medro. Paciente es conectada a ventilación mecánica durante 7 días, con manejo como shock séptico con uso de aminas vasoactivas. Entre sus estudios de laboratorio se evidencia leucocitosis de 56,500 con desviación a la izquierda, hemoglobina y plaquetas normales. LDH (>1995), proteínas totales (4.90), albumina (2.70), electrolitos en rangos normales al igual que pruebas renales. Se le realiza punción lumbar la cual resul-

tó normal. También se toma muestra para hemocultivo el cual estéril a las 96 horas.

Se le realiza panel hepático el cual es negativo, así como toxoplasmosis (09/06/17). En frote periférico (09/06/17) se reporta anemia normocítica e hipocrómica, poiquilocitosis, neutrofilia y trombocitopenia. Paciente fue transfundida con células empacadas, plaquetas y plasma en múltiples ocasiones, sin embargo, siempre presentó anemia y trombocitopenia. Debido a distensión abdominal se le realizó rayos X de abdomen (13/06/17), donde se observa gas interasa.

Se le realizó cultivo de hongos (13/06/17), el cual presentó resultado negativo. Paciente presentó dificultad en tolerancia oral por succión, se alimenta por medio de sonda nasogástrica (18/06/17). Presenta múltiples cuadros diarreicos para los cuales se le hacen estudios víricos y bacterianos ambos con resultados negativos.

Paciente reingresa en múltiples ocasiones a UCIP por patología pulmonar recibiendo distintas coberturas antibióticas, patrón radiográfico y signos pulmonares persistentes; asociado a oxígeno dependencia. Se le repiten cultivos, los cuales nuevamente resultaron negativos. Se le realizó ultrasonido de abdomen superior el cual evidencia hepatoesplenomegalia (27/06/17).

Al mes de estancia hospitalaria la paciente es trasladada al Centro de Recuperación Nutricional "Liberty", Esperanza de Vida (07/07/17). En este centro era de conocimiento el antecedente familiar, del hermano mayor, quien estuvo siendo estudiado por enfermedad de Gaucher. Se correlacionan casos y se solicita pruebas genéticas (07/07/17), tanto Gaucher

como Niemann-Pick, debido a la similitud clínica de ambas patologías y relación familiar. Paciente se encuentra en CRN, con oxígeno, debido a dependencia.

A las 2 semanas de su estancia inicia con dificultad respiratoria y estridor laríngeo, por lo cual es referida nuevamente al Hospital Regional de Zacapa (24/07/17).

Paciente febril, con retracciones, disminución del mormullo vesicular y roncus. Se le realizan rayos X presentando infiltrado con patrón reticular. En el hospital regional de Zacapa se le realiza hematología, en la cual se evidencia leucocitosis nuevamente con desviación hacia la izquierda, anemia y plaquetas en rangos normales. LDL (110), HDL (22), TGO (1150), TGP (1390), bilirrubina total (0.60), bilirrubina indirecta (0.26), bilirrubina indirecta (0.40). Se le realiza hemocultivo, el cual estéril a las 96 horas, al igual que urocultivo, estéril a las 48 horas. Paciente se coloca en CPAP e ingresa a UCIP con diagnósticos de neumonía, estridor laríngeo y enfermedad de Gaucher a descartar.

Los resultados de la prueba de medición enzimática reportan deficiencia de esfingomielinasa ácida y detección molecular de secuenciación de análisis de SMPD1 anormal (10/08/17). Paciente fallece a la edad de 1 año 1 mes debido a falla ventilatoria.

### **Paciente # 3**

Paciente masculino de 8 meses de edad. Procedente de Cajón del Río, Camotan, Chiquimula, referido del centro de salud el 14 de febrero del 2018, por desnutrición severa primaria con historia de que, a los 3 meses, la madre inicio a notar distensión abdominal,

por lo cual lo llevó al centro de salud en múltiples ocasiones, de donde deciden referirlo por desnutrición primaria. Paciente producto de cuarta gesta, inmunización incompleta. Antecedentes familiares de dos hermanos fallecidos por sintomatología similar.

Examen físico con regular estado general, irritable, abdomen globoso con hepatomegalia y esplenomegalia grado 3, no doloroso a la palpación. A la interrogación y evaluación se evidenció detención de los hitos del desarrollo a los 3 meses, no puede sentarse sin apoyo. Ingresa al CRN “Liberty” de Esperanza de Vida con diagnóstico de desnutrición aguda severa y hepatoesplenomegalia a estudio.

Se realiza hematología, donde se evidencia leucocitosis (15,100) con desviación hacia la derecha, anemia (8.3) y plaquetas en límite inferior normal (152).

TGO (238), TGP (52), albumina (3.67), GGT (136.6), LDH (330), electrolitos en rangos normales y reactantes de fase aguda positivos. Se le realiza TORCH (14/02/18) el cual se encuentra negativo. Se solicitan pruebas de Gaucher y Niemann-Pick (19/02/18). Se le

realiza ultrasonido de abdomen superior, el cual reporta esplenomegalia (19/02/18). Paciente en su estancia inicia con intolerancia a dieta y formula, lo cual es característico en esta patología (26/02/18). También presentó cuadro diarreico durante su estancia, se le realizan pruebas virológicas y bacterianas las cuales resultaron negativas (17/03/18).

En su estancia en el servicio paciente inicia con leve ganancia de peso. Al mes 15 días se recibe informe de medición enzimática y se confirma diagnóstico de Enfermedad Niemann-Pick (01/04/18), debido a deficiencia de esfingomielinasa ácida, pero no se encuentra alteración en la secuenciación de SMPD1, por lo cual se repite la prueba obteniendo de nuevo el resultado positivo para deficiencia de esfingomielinasa ácida sin identificación de la secuenciación anormal del gen SMPD1. En este paciente no se logró determinar la secuenciación del gen, debido a que son alrededor de 120 mutaciones y en él se deduce que presentaba una delección parcial de un alelo. Se da egreso, ya con diagnóstico establecido, con apoyo nutricional, extenso plan educacional de patología, asesoría genética y con seguimiento cada mes en el CRN. Paciente fallece en el hospital de Chiquimula a la edad de 1 año 3 meses.

Tabla 1: Distribución según el sexo de los pacientes con diagnóstico de la enfermedad de Niemann-Pick en el Centro de Recuperación Nutricional “Liberty”, Llano Verde, Zacapa, durante los años 2017 al 2018.

| Sexo      | Frecuencia |
|-----------|------------|
| Masculino | 2          |
| Femenino  | 1          |
| Total     | 3          |

Se observa que el sexo que presenta mayor frecuencia en los pacientes con diagnóstico de Niemann-Pick es el masculino representado por 66% (2).

Tabla 2: Distribución por edad de los pacientes con diagnóstico de la enfermedad de Niemann-Pick en el Centro de Recuperación Nutricional “Liberty”, Llano Verde, Zacapa, durante los años 2017 al 2018.

|            | <b>Edad</b> |
|------------|-------------|
| Paciente 1 | 11 meses    |
| Paciente 2 | 10 meses    |
| Paciente 3 | 8 meses     |

En los pacientes con diagnóstico de la enfermedad de Niemann-Pick la edad en la que se obtuvo el primer contacto fue 33.3% para 11 meses, 10 meses y 8 meses.

Tabla 3: Distribución de síntomas y signos de los pacientes con diagnóstico de enfermedad Niemann-Pick en el Centro de Recuperación Nutricional “Liberty”, Llano Verde, Zacapa, durante los años 2017 al 2018.

| <b>Síntomas y signos</b>                     | <b>Pacientes</b>  |                   |                   |
|--|-------------------|-------------------|-------------------|
|  | <b>Paciente 1</b> | <b>Paciente 2</b> | <b>Paciente 3</b> |
| <b>Hepatomegalia</b>                         | X                 | X                 | X                 |
| <b>Esplenomegalia</b>                        | X                 | X                 | X                 |
| <b>Hipotonía generalizada</b>                | X                 | X                 | X                 |
| <b>Mancha rojo cereza</b>                    |                   |                   |                   |
| <b>Irritabilidad</b>                         | X                 | X                 | X                 |
| <b>Falla de medro</b>                        | X                 | X                 | X                 |
| <b>Afectación pulmonar</b>                   |                   | X                 |                   |
| <b>Afectación ósea</b>                       |                   |                   |                   |
| <b>Afectación cardíaca</b>                   |                   |                   |                   |
| <b>Inestabilidad para la marcha</b>          |                   |                   |                   |
| <b>Detención de los hitos del desarrollo</b> | X                 | X                 | X                 |
| <b>Crisis convulsivas</b>                    |                   |                   |                   |
| <b>Dificultad para la deglución</b>          |                   | X                 | X                 |

Fuente: boleta de recolección de datos

La sintomatología presentada en los pacientes fue un 100% de hepatoesplenomegalia, hipotonía generalizada, irritabilidad y detención de los hitos del desarrollo. En el 66% se presentó dificultad para la deglución. Y en el 34% de los pacientes se presentó afectación pulmonar. Es importante mencionar que a ningún paciente se le realizó fondo de ojo para identificar el signo mancha rojo cereza.

Tabla 4: Distribución de la cronología de la sintomatología en los pacientes con diagnóstico de enfermedad de Niemann-Pick en el Centro de Recuperación Nutricional “Liberty”, Llano Verde, Zacapa, durante los años 2017 al 2018.

|  | Pacientes     |             |               |
|--|---------------|-------------|---------------|
|  | Paciente 1    | Paciente 2  | Paciente 3    |
| <b>Primer síntoma</b>                          | 4 meses       | 3 meses     | 3 meses       |
| <b>Diagnóstico</b>                             | 1 año         | 10 meses    | 10 meses      |
| <b>Signos neurológicos</b>                     | 4 meses       | 4 meses     | 3 meses       |
| <b>Signos gastrointestinales</b>               | 4 meses       | 3 meses     | 3 meses       |
| <b>Problemas a la alimentación y deglución</b> | 4 meses       | 5 meses     | 3 meses       |
| <b>Falla de medro</b>                          | 4 meses       | 4 meses     | 3 meses       |
| <b>Síntomas respiratorios</b>                  | No presente   | 9 meses     | No presentó   |
| <b>Irritabilidad</b>                           | 6 meses       | 8 meses     | 8 meses       |
| <b>Muerte</b>                                  | 1 año 2 meses | 1 año 1 mes | 1 año 3 meses |

Fuente: boleta de recolección de datos

En la cronología de la enfermedad el primer síntoma se presentó en una edad promedio de 3.3 meses (3-4 meses), los cuales fueron signos neurológicos, gastrointestinales, problemas para alimentación y deglución, falla de medro. Seguido por irritabilidad en una edad promedio de 7.3 meses (6-8 meses). Signos respiratorios solo presentó un paciente con 34% a los 9 meses. El diagnóstico se realizó en una edad promedio de 10.6 meses (10-12 meses). Y su muerte se presentó en una edad promedio de 1 año 2 meses (1 año 1 mes – 1 año 3 meses)

Tabla 5: Distribución de resultados de laboratorios no genéticos en los pacientes con diagnóstico de enfermedad de Niemann-Pick en el Centro de Recuperación Nutricional “Liberty”, Llano Verde, Zacapa, durante los años 2017 al 2018.

| Laboratorios no genéticos | Pacientes                         |               |               |
|---------------------------|-----------------------------------|---------------|---------------|
|                           | Paciente 1                        | Paciente 2    | Paciente 3    |
| Laboratorio realizado     |                                   |               |               |
| Hemoglobina               | 8.5                               | 9.30          | 8.1           |
| Leucocitos                | 8.6                               | 56.5          | 6.2           |
| Plaquetas                 | 124                               | 15            | 128           |
| TGO                       | 191                               | 60.5          | 371           |
| TGP                       | 49                                | 38.7          | 258           |
| Bilirrubina total         | 0.63                              | 0.60          | 1.05          |
| Bilirrubina indirecta     | 0.45                              | 0.20          | 0.51          |
| Bilirrubina directa       | 0.18                              | 0.40          | 0.54          |
| LDH                       | 237                               | >1995         | 330           |
| TP                        | No se realizó                     | 38.7          | No se realizó |
| TPT                       | No se realizó                     | 60.5          | No se realizó |
| Aspirado de medula ósea   | Células espumosas de Niemann-Pick | No se realizó | No se realizó |
| Biopsia hepática          | No se realizó                     | No se realizó | No se realizó |

Fuente: boleta de recolección de datos

Dentro de los hallazgos en los laboratorios no genéticos, el 100% presentó anemia, trombocitopenia, elevación de transaminasas, LDH. Ninguno presentó alteración de bilirrubinas. En el 34% se realizó medula ósea, donde se reportó células espumosas sugestivas de enfermedad de Niemann-Pick.

Tabla 6: Distribución de los laboratorios genéticos de los pacientes con diagnóstico de enfermedad de Niemann-Pick en el Centro de Recuperación Nutricional “Liberty”, Llano Verde, Zacapa, durante los años 2017 al 2018.

| Laboratorios genéticos                                      | Pacientes                        |                                |               |
|---|----------------------------------|--------------------------------|---------------|
|   | Paciente 1                       | Paciente 2                     | Paciente 3    |
| Estudio   |                                  |                                |               |
| Resultado enzimático<br>(Rango de referencia >2.00µmol/L/h) | 0.16                             | 0.08                           | 0.17          |
| Resultado molecular   | Secuenciación anormal de SMPD1++ | Secuenciación anormal de SMPD1 | No se detectó |

Fuente: boleta de recolección de datos



En los hallazgos de los laboratorios genéticos en el 100% se identificó deficiencia de esfingomielinasa ácida y en el 66% se determinó anomalía en la secuenciación del gen SMPD1.

## Discusión

Al tener un paciente que nace a término puede parecer niño activo y saludable. Sin embargo, en el curso de horas, días o semanas, pueden aparecer manifestaciones poco específicas en cuanto a la causa de ellas pero que pueden dar lugar a un estado de choque en un neonato o paciente pediátrico. En otros casos puede haber un declive gradual y progresivo en la condición clínica del niño, con deterioro ostensible de su salud. Sin embargo, hay casos en el que el deterioro físico puede ser súbito y de tal gravedad que el niño está en alto riesgo de fallecer. Estas manifestaciones obligan al médico a plantear el diagnóstico diferencial de septicemia, enfermedad respiratoria, cardíaca, gastrointestinal o neurológica.

Ante circunstancias como las descritas, ante estas manifestaciones poco habituales o inespecíficas: con exámenes de laboratorio, radiografía de tórax normal, cultivo de sangre o líquido cefalorraquídeo, ultrasonido cerebral, etc. Sin datos para pensar en un problema común, se debe de considerar la posibilidad de descartar algún tipo de error innato del metabolismo

En tal caso se debe investigar la posible consanguinidad entre los padres, la procedencia de ellos de comunidades endogámicas, que la madre haya tenido abortos repetidos, la existencia de algún familiar con un error innato del metabolismo o de familiares con cuadro similar al de su hijo; también hermanos fallecidos en etapas tempranas de la vida por cua-

dos similares o inespecíficos, familiares de primer grado con retraso psicomotor. Se debe tener presente que el síndrome de muerte súbita infantil puede ser la primera manifestación de un error innato del metabolismo.

Es importante considerar estas patologías en pacientes desnutridos con visceromegalia significativa, en pacientes del área Chortí como se delimita geográficamente. Que alrededor de los 3 meses el paciente inicie con los síntomas mencionados. Es importante investigar en estos pacientes estas patologías que se creía que no había en Guatemala, sin embargo, con este estudio se determinó que si existe esta patología. La incidencia a nivel mundial en el NPA es de 1 caso por cada 250,000 nacidos vivos. Durante los dos años (2017-2018) se presentaron 3 casos siendo estos uno de Zacapa y dos de Chiquimula con lo cual se obtiene una incidencia de 1 caso por cada 10,920 nacidos vivos, donde es superada la incidencia a nivel mundial.

Es importante mencionar que actualmente no se cuenta con tratamiento curativo o de mantenimiento para esta enfermedad; se encuentra en investigaciones. Únicamente se ofrece tratamiento sintomático y asesoría genética a las familias.

## Referencias

- Ladino Meléndez, L; Montealegre Páez, AL; Ochoa, E. 2019. Estado nutricional de los pacientes con diagnóstico Niemann-Pick tipo C en Colombia. *Revista de Nutrición Clínica y Metabolismo* 2(1):xx. <https://doi.org/10.35454/rncm.v2n1.062>
- Patterson, M. 2013. Enfermedad de Niemann-Pick tipo C. In *GeneReviews*. Adam, MP; Ardinger, HH; Pagon, RA;

Wallance, SE; Bean, L; Stephens, K; Amemiya, A (eds.). Washington, Seattle, Universidad de Washington. Recuperado de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1296/>

HH; Pagon, RA; Wallance, SE; Bean, L; Stephens, K; Amemiya, A (eds). Washington, Seattle, Universidad de Washington. Recuperado de [https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1370/pdf/Bookshelf\\_NBK1370.pdf](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1370/pdf/Bookshelf_NBK1370.pdf)

Salinas Velasco, E. 2009. Revisión de tema y presentación de caso enfermedad de Niemann-Pick: a propósito de un caso. *Revista de Pediatría Electrónica* 6(2):49-63. Recuperado de [https://nanopdf.com/download/enfermedad-de-niemann-pick-revista-pediatria-electronica\\_pdf](https://nanopdf.com/download/enfermedad-de-niemann-pick-revista-pediatria-electronica_pdf)

### Sobre la autora

Angela María Duarte Ortíz es Médica y Cirujana egresada del Centro Universitario de Oriente CUNORI de Universidad de San Carlos de Guatemala.

Sun, A. 2018. Lysosomal storage disease overview. *Annals of Translational Medicine* 6(24):1-14. Recuperado de <http://atm.amegroups.com/article/view/22755/pdf> DOI: 10.21037 / atm.2018.11.39.



Este texto está protegido por una licencia [Creative Commons 4.0](https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/).

Villamandos García, D; Santos-Lozano, A. 2014. Enfermedad de Niemann-Pick: un enfoque global. *Revista Ene de Enfermería* 8(2). Recuperado de [http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1988348X2014000200003&lng=en&nrm=iso&tlng=en](http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1988348X2014000200003&lng=en&nrm=iso&tlng=en). DOI:<https://dx.doi.org/10.4321/S1988-348X2014000200003>

Es libre para compartir, copiar y redistribuir el material en cualquier medio o formato y adaptar el documento, remezclar, transformar y crear a partir del material para cualquier propósito, incluso comercialmente, siempre que cumpla la condición de atribución: debe reconocer el crédito de una obra de manera adecuada, proporcionar un enlace a la licencia, e indicar si se han realizado cambios. Puede hacerlo en cualquier forma razonable, pero no de forma tal que sugiera que tiene el apoyo del licenciante o lo recibe por el uso que hace.

Von Ranke, FM, Pereira Freitas, HM; Dias Mancano, AD; Souza Rodrigues, RS; Hochhegger, B; Escuissato, D; Araujo Neto, CA; Bento da Silva, TK; Marchiori, E. 2016. Pulmonary involvement in Niemann-Pick disease: a state-of-the-art review. *Revista Lung* 194 (Issue 4):511-518. Recuperado de <https://link.springer.com/article/10.1007%2Fs00408-016-9893-0#citeas> DOI: 10.1007/s00408-016-9893-0

Wasserstein, MP; Schuchman, EH. 2015. Acid Sphingomyelinase Deficiency. In *GeneReviews*. Adam, MP; Ardinger,