
CASO CLINICO

Síndrome de Zellweger

Zellweger syndrome

Dr.: Rafael Prudencio Beltrán*, **Ints.: Anahí Coria Miranda****, **Lipsy M. Numbela Salguero****,
Maura A. Pemintel Zárate**

Resumen:

Se presenta el caso de un recién nacido, sexo masculino con síndrome de Zellweger con las siguientes características: hipotonía generalizada, dificultad respiratoria, deficiente capacidad de succión, fontanelas amplias, facies plana, implantación baja de las orejas, manchas de Brushfield, persistencia del conducto arterioso, comunicación interauricular y hepatomegalia.

Palabras claves:

Rev Soc Bol Ped 2009; 48 (3): 162-5: Síndrome de Zellweger, síndrome Cerebro-hepato-renal, hipotonía.

Introducción

El síndrome de Zellweger, también conocido como síndrome cerebro-hepato-renal fue descrito por Goldfischer y colegas en 1973, quienes reportaron la ausencia de peroxisomas en el hígado y riñones. Más recientemente, ha sido documentada la carencia de la aciltransferasa de fosfato de dihidroxiacetona (DHAP-AT), enzima perixosomal que desempeña un papel principal en la síntesis de lípidos de ésteres glicéricos¹.

Es síndrome de Zellwegwer es una variedad de los desordenes peroxisomales, que constituyen un grupo de trastornos de causa genética, en los que la principal causa de la patología es la falta de formación o mantenimiento de los peroxisomas o bien un defecto en la función de una sola enzima situada

Abstract:

We describe a male newborn with Zellweger- cerebro-hepato-renal syndrome, characterized by generalized weakness and hypotonia, respiratory distress, poor sucking reflex, high forehead, large fontanelles, low set ears, Brushfield spots, hepatomegaly, persistent ductus arteriosus and interventricular communication.

Key words:

Rev Soc Bol Ped 2009; 48 (3): 162-5: Zellweger síndrome, Cerebro-hepato-renal síndrome, hypotonia.

normalmente en esta organela. Implica a más de 13 [genes](#) que codifican las proteínas de la peroxina de la matriz y membrana peroxisomica. Se manifiestan como tres variedades clínicas. La enfermedad de Refsum, que es la menos severa, la adrenoleukodistrofia de severidad intermedia y el síndrome de Zellweger, que es la forma más grave. Es importante notar que estas tres diferencias no son definitivas²⁻³.

El Síndrome de Zellweger es autosómico recesivo, afecta a todas las razas y su incidencia global se estima en un caso por cada 100.000 nacimientos vivos⁴.

Caso clínico

Recién nacido, masculino, nacido por de cesárea por desproporción céfalo-pélvica a las 35 semanas

* Neurólogo-Pediatra. Hospital Jaime Mendoza. Sucre
** Internas de Medicina. Hospital Jaime Mendoza. Sucre

Artículo recibido el 15/11/09 y fue aprobado para publicar 20/2/10.

de gestación, peso al nacer 3950 g, talla 52 cm, circunferencia cefálica 40 cm, perímetro torácico 33 cm. Apgar de 4 al minuto y 5 a los cinco minutos. Al nacimiento se noto: cianosis generalizada, ausencia de esfuerzo respiratorio, hipotonía generalizada y debilidad generalizada. Lo más llamativo del examen físico fue: macrocefalia, fontanelas amplias, cara plana, ojos pequeños con pliegues epicánticos internos, manchas de Brushfield, nariz achatada con narinas amplias, paladar ojival, e implantación baja de los pabellones auriculares. Figura # 1.



Figura # 1. Vista del paciente. Manchas de Brushfield.

Posteriormente se nota la persistencia de la hipotonía generalizada, hepatomegalia y una dificultad respiratoria franca que necesito asistencia ventilatoria. La succión era muy débil por lo cual se colocó una sonda oro-gástrica para alimentación enteral.

Los exámenes complementarios demostraron: hiperbilirrubinemia no conjugada y proteinuria, la ecografía abdominal: vesícula con contenido biliar heterogéneo por presencia de barro biliar y riñones con márgenes discretamente polilobulados. El ecocardiograma doppler a color demostró: persistencia del conducto arterioso y comunicación interauricular tipo ostium secundo y la tomografía axial computarizada de cráneo (TAC): lisencefalia, megalencefalia. Figura # 2.

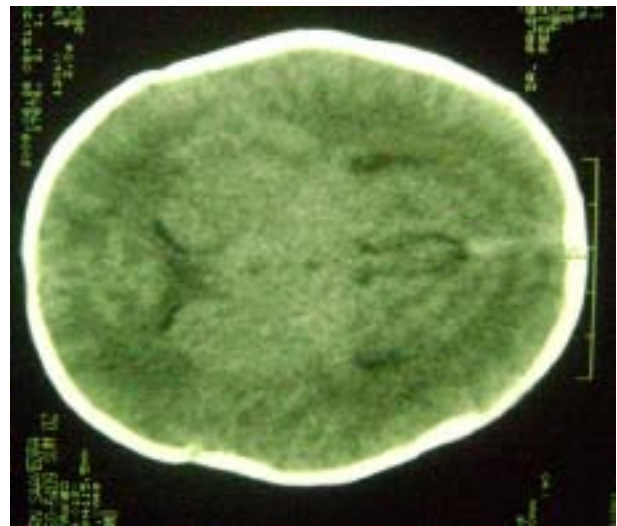


Figura # 2. T.A.C de cráneo. Lisencefalia

El paciente a partir de su tercer día de vida evolucionó en forma favorable con reflejo de succión adecuado y respiración espontánea. A los siete días de vida fue dado de alta en condiciones estables para posterior seguimiento.

Discusión

El síndrome de Zellweger se caracteriza por deficiencia del crecimiento postnatal, hipotonía, dificultad respiratoria, deficiente capacidad de succión y convulsiones¹⁻³. Nuestro paciente presentó la mayoría de los síntomas descritos.

Además presentan fontanelas grandes, occipital plano, frente alta con bordes supraorbitales poco profundos y facies plana. Ligeras anomalías en las orejas y pliegues epicánticos internos. Manchas de Brushfield, micrognatia y exceso de piel en el cuello. Hipoacusia, defectos en la retina con consecuente falla de la visión¹⁻⁴. Características faciales presentes en nuestro paciente.

Entre otras manifestaciones clínicas tenemos: hepatomegalia con disgenesia que incluye cambios cirróticos. Albuminuria y pequeños quistes localizados, principalmente en los glomérulos. Persistencia del conducto arterioso y defecto septal³. Estos datos clínicos también estaban presentes en el caso que describimos.

Es frecuente la macrogira, polimicrogira, lisencefalia, megalencefalia y mielinización incompletas. La tomografía del paciente demostró lisencefalia.

Muchos pacientes presentan contracturas variables con camptodactilia, extensión limitada de la rodilla, equinovarus y pliegue simiano³.

Debemos diferenciar el síndrome de Zellweger del síndrome de Down, síndrome de Noonan y del síndrome de Meckel-Gruber³⁻⁴. Los síntomas más frecuentes, como son la hipotonía generalizada y los rasgos faciales, son muy similares al síndrome de Down, con el cual se confunde con mayor frecuencia⁴.

Es importante considerar este diagnóstico en todos los neonatos que presentan estigmas mongoloides.

Los pacientes con este síndrome tienen un mal pronóstico y su supervivencia no pasa de algunos meses.

Referencias

1. Kenneth LJ. Atlas de malformaciones congénitas. 4^o ed. México: Interamericana McGraw Hill S.A.; 1990. p. 198-9.
2. Guyton, A, Hall, J. Organización funcional del cuerpo humano y control del medio interno. Tratado de fisiología Médica. 10a ed. Mexico: Interamericana McGraw Hill. 2001.
3. Síndrome de Zellweger. www.lookfordiagnosis.com/mesh_info/síndrome-De-Zelwegerlang.2008.
4. Síndrome de Zellweger. www.es.wikipedia.org/.2009.