

**TÍTULO: SÍNDROME DE ZELLWEGER. A PROPÓSITO DE UN CASO.**

**AUTORES:** Prohens A., Montané C., Plana J., Filgueira A., Vidal Palacios C. Servicio de Pediatría. Hospital Son Llàtzer, Palma de Mallorca

**INTRODUCCIÓN:**

El síndrome de Zellweger, o síndrome cerebro-hepato-renal, es el trastorno de la biogénesis peroxisomal más frecuente, con una incidencia de 1/50.000-1/100.000, y de peor pronóstico.

Altera al metabolismo de los ácidos grasos de cadena larga y ácidos biliares, indispensables para la migración neuronal.

Es una enfermedad de HAR, habiéndose descrito mutaciones en 12 genes, afectando principalmente a PEX1 y PEX6.

Se puede **diagnosticar prenatalmente** mediante estudios del DNA, en caso de AF o por alteraciones ecográficas. En la mayoría, el diagnóstico es postnatal tras objetivar rasgos dismórficos y una exploración neurológica patológica.

**RESUMEN DEL CASO**

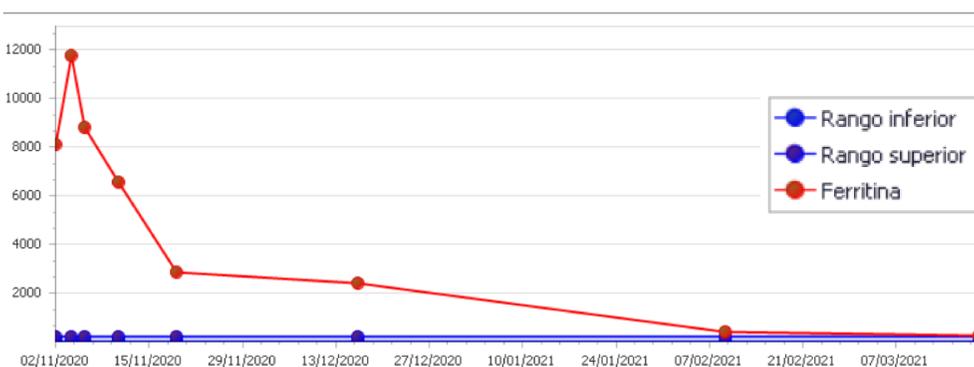
Recién nacida de 39+2 semanas fruto de una **primera gestación** de progenitores naturales de la India, no consanguíneos, sin AF de interés. Cribado de cromosopatías negativo en primer y segundo trimestre. Hallazgo de **pies equinovaros en segundo trimestre**, realizándose amniocentesis, sin detectar alteraciones en el array.

Nace por parte eutócico con escaso esfuerzo respiratorio que mejora con maniobras de reanimación; Apgar 6/7, pH 7,18.

En periodo neonatal inmediato presenta **hipoglucemia grave y marcada hipotonía axial** con ausencia de succión que le impiden la alimentación adecuada por lo que ingresa. Destacan otros signos de alarma neurológicos (debilidad y abolición de los ROTs) y rasgos dismórficos (fontanela anterior amplia, hipoplasia maxilar, puente nasal aplanado, fascies hipomímica).

Asocia apneas obstructivas y disfagia secundarias a hipotonía e inicia convulsiones multifocales a partir del noveno día de vida.

Durante la evolución, presenta afectación hepática con **hemocromatosis secundaria** (ferritina 11.786ng/ml).



8.134,4602	02/11/20 (16ddv)
11.7786,63	04/11/20 (14ddv)
8.818,92	06/11/20 (16ddv)
6.565,75	11/11/20 (21ddv)
2.876,47	20/11/20 (30ddv)
2.385,96	17/12/20 (2m)
422,19	09/02/21 (3m 23d)
264,47	19/03/21 (5m 2d)

Figura y tabla 1. Valores de ferritina

Ante **sospecha de enfermedad de base grave** se realiza estudio que incluye análisis de laboratorio con perfil metabólico y genético, pruebas de imagen y neurofisiológicas. Entre los hallazgos destaca un pequeño quiste subependimario y varios quistes corticales renales, CIAOs sin repercusión hemodinámica, RMN del SNC sin alteraciones y EMG con polineuropatía sensitivomotora difusa, alteración de los ácidos grasos de cadena muy larga.

Se orienta el caso dentro del grupo de enfermedades peroxisomales, confirmándose finalmente, la **mutación en ambas copias de PEX1** en heterocigosis del paciente y de los padres como portadores.

**CONCLUSIÓN**

El síndrome de Zellweger es una **entidad infrecuente de origen genético y pronóstico infausto**. El tratamiento se basa en las medidas de soporte, los cuidados paliativos y el consejo genético, ya que no existe tratamiento curativo.

En este caso, se encuentra en cuidados paliativos con 4,5 meses; se han establecido medidas de limitación del esfuerzo terapéutico.

\*Finalmente falleció en marzo 2021 a la edad de 5 meses.

