

KERNICTERUS EN PACIENTE CON SÍNDROME DE CRIGLER-NAJJAR TIPO I

Raquel Llorens Hernández, Maria M. Mercadal Hally, Belen Pérez Dueñas, Laura Gil Juanmiquel, Érika Arnó Fortea, Romy Rossich Verdés

INTRODUCCIÓN

El **síndrome de Crigler-Najjar (SdC-N) tipo I** es una enfermedad rara de transmisión autosómica recesiva, que condiciona una **pérdida de la actividad de la bilirrubina-uridinadifosfato glucuronosiltransferasa (B-UGT)** y por tanto una acumulación de bilirrubina no conjugada en la sangre y en los tejidos del paciente; especialmente a nivel neurológico.

RESUMEN DEL CASO

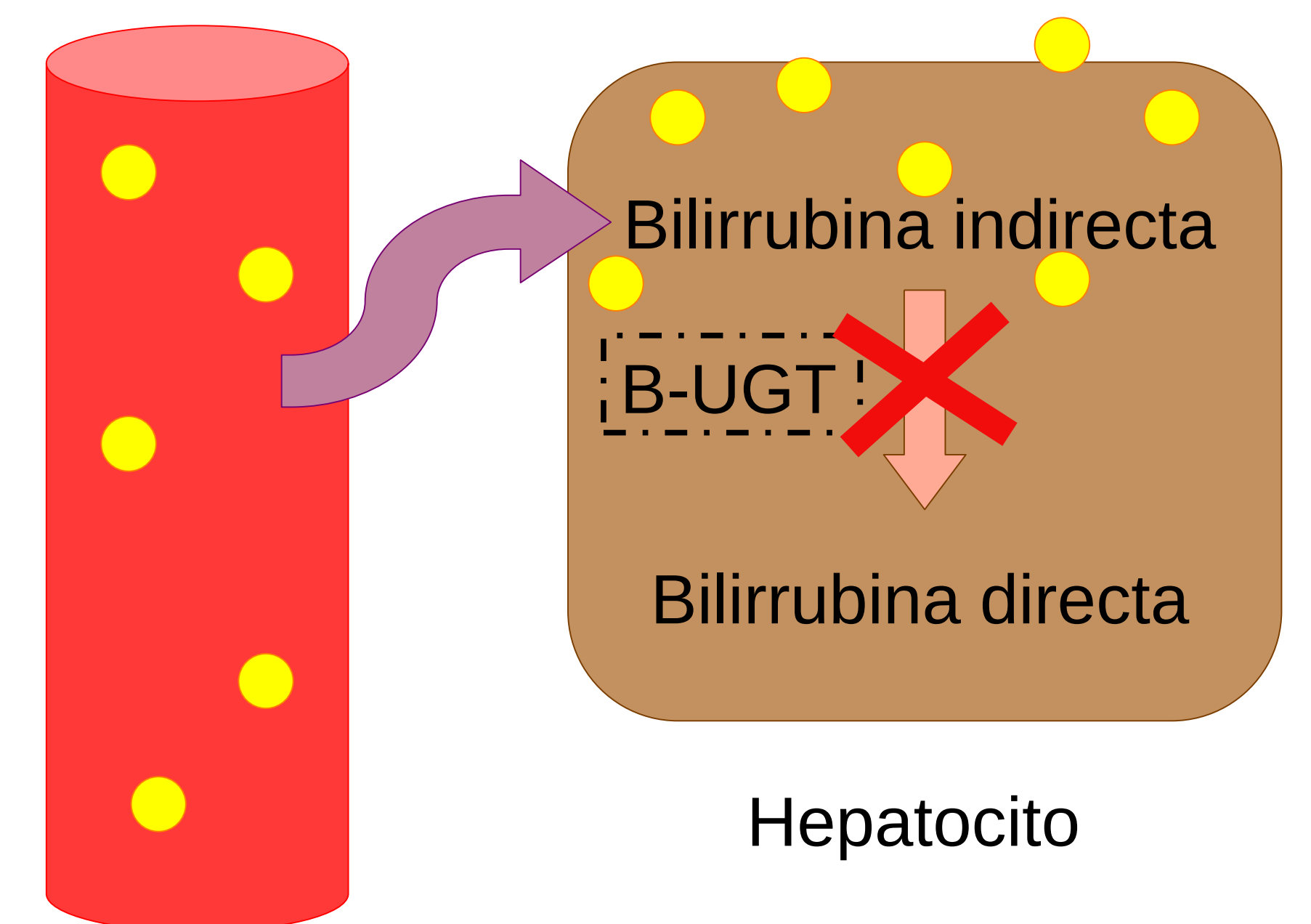
Varón de 11 meses, originario de Pakistán. Barrera idiomática muy importante. No disponemos de registros médicos previos.

Examen físico al ingreso: Destaca **ictericia mucocutánea** marcada (**Kramer 5**).

Presenta fiebre, dificultad respiratoria, apneas y disminución del nivel de conciencia (Glasgow 6). Caquexia e hipotonía axial con tetraparesia distónica.

Hemograma y bioquímica: **bilirrubina total 23,6 mg/dl, (directa 0,58 mg/dl)**; con transaminasas, función hepática, hemoglobina y frotis sanguíneo normales, sin signos de hemólisis.

→ Se inicia fototerapia intensiva (hasta 20h/día) y ventilación mecánica invasiva. A las 72 horas se retira soporte ventilatorio y se documenta mediante exploraciones físicas repetidas y posteriormente neuroimagen (RMN) el **kernicterus**. Se sospecha un SdC-N tipo I que posteriormente es confirmado en el estudio genético.



Torrente sanguíneo

Hepatocito



RMN del paciente al ingreso: se observa atrofia cerebral generalizada e hiperintensidad bilateral de los globos pálidos, resultado de la destrucción de los mismos por la exposición continuada a altos niveles de bilirrubina indirecta (kernicterus crónico).

SE REPITE ANAMNESIS CON TRADUCTORA

RNAT con peso adecuado para edad gestacional, sin antecedentes obstétricos relevantes. 2 hermanos mayores sanos. Antecedente: **5 primos fallecidos por hiperbilirrubinemia**. Presentó ictericia (Kramer 5) los primeros días de vida. Con 15 días presenta cuadro de irritabilidad, llanto y espasmos de las extremidades seguidos de posición de opistótonos. En Pakistán se realiza exanguinotransfusión y se intensifica la fototerapia. No se planteó trasplante hepático. Se da de alta con fototerapia domiciliaria continua mediante un tubo fluorescente de luz ultravioleta, con cumplimiento terapéutico relativo por importante discomfort de la familia y del paciente.



CONCLUSIONES

- El tratamiento inicial del SdC-N tipo I es la fototerapia intensiva (>20h/día). Otros tratamientos incluyen la exanguinotransfusión puntual y fármacos inductores de la B-UGT, con eficacia relativa.
- Los primeros años de vida es necesario intensificar el tratamiento para mantener los niveles de bilirrubina indirecta <20mg/dl (<15mg/dl durante interurrencias que aumenten la permeabilidad de la barrera hematoencefálica) y así evitar el daño neurológico.
- El único tratamiento curativo es el trasplante hepático, que no revierte el daño neurológico preexistente y puede ser contraindicado por el kernicterus avanzado.
- En el caso de nuestro paciente, se desestimó la cirugía en Comité de Trasplante Hepático. Se decidió fototerapia domiciliaria con manta de luz ultravioleta para mayor confort y seguimiento por la Unidad de Cuidados Paliativos.

TIPOS DE FOTOTERAPIA UTILIZADA



Tubo fluorescente utilizado a domicilio en Pakistán



Manta de fototerapia entregada al paciente tras el alta



Lámpara de pie similar a la utilizada durante el ingreso hospitalario