



LACTANTE CON MIOCARDIOPATÍA, NISTAGMO Y OBESIDAD, ¿QUÉ SOSPECHAR?

V. Gimeno-Hernández Garza, E. Pitarch Roca, A. Ayerza Casas, D. Molina Herranz, L. Jiménez Montañés, D. Palanca Arias, M. Clavero Adell, M. López Ramón

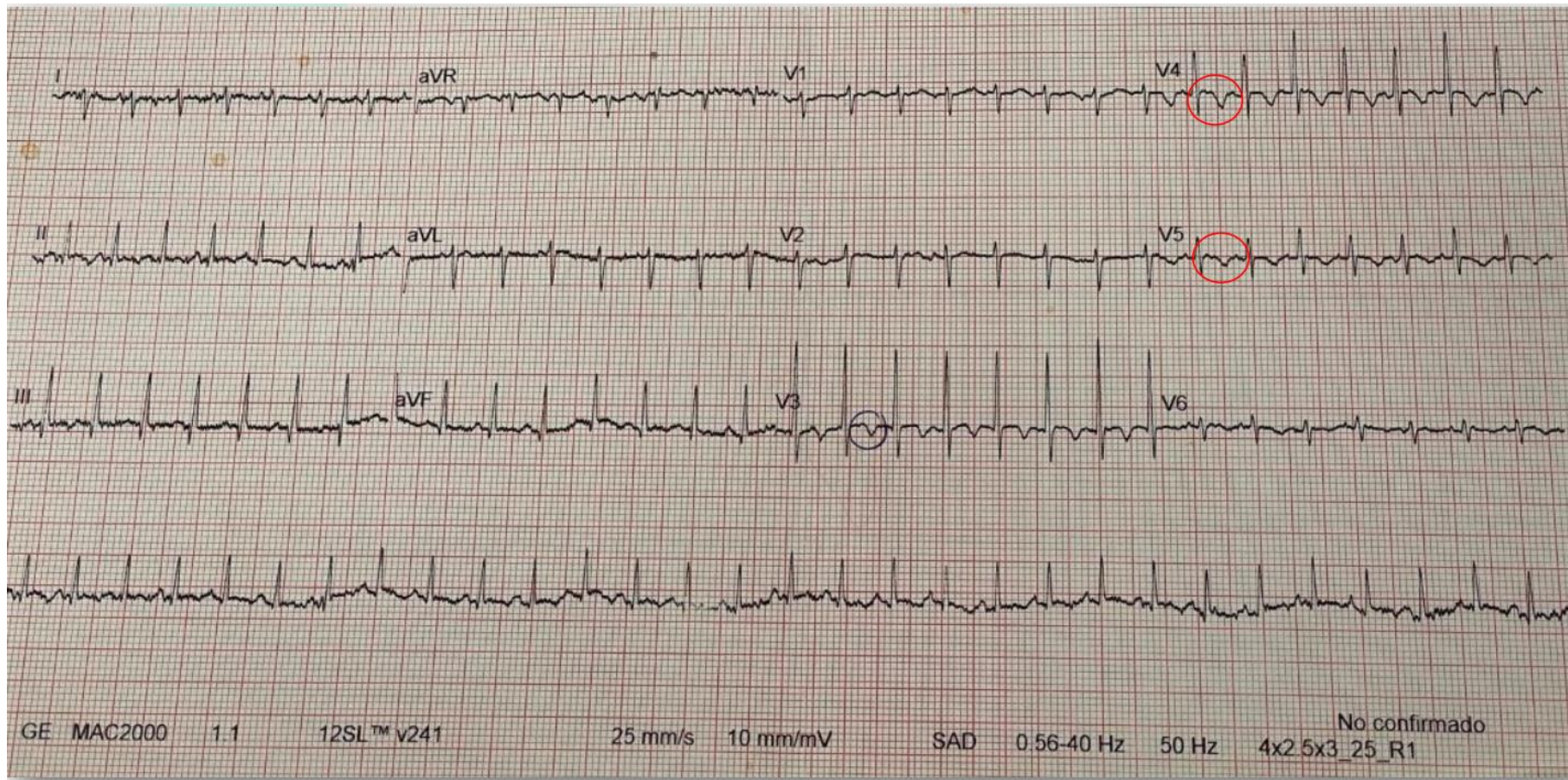
Lactante de **2 meses** que acude a urgencias por episodio de **hipotonía y palidez** durante una toma de lactancia materna.

Antecedentes personales:
FIV con donación de esperma
Embarazo controlado, ecografías normales.
Parto a las 39+4 SEG, APGAR 9/10, PRN 3175 g.
Screening metabólico normal

URGENCIAS

TEP inestable: fallo cardiopulmonar

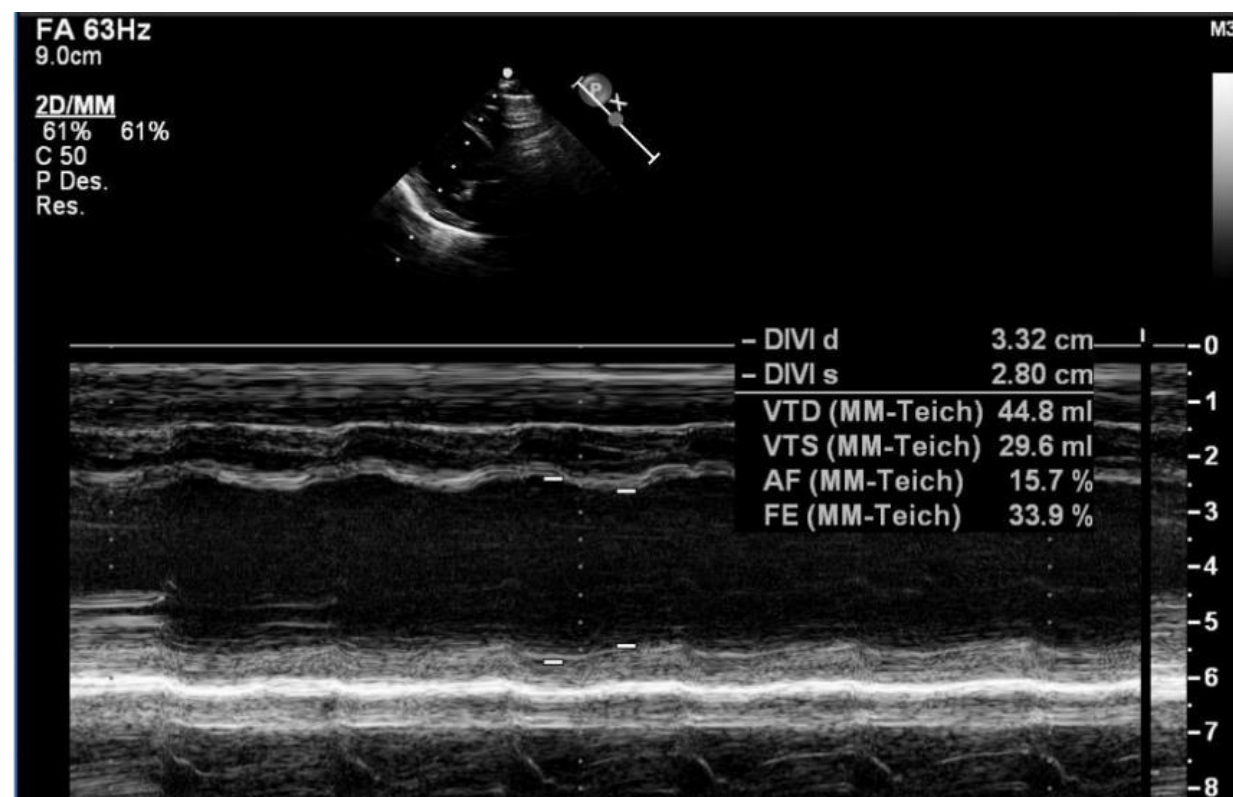
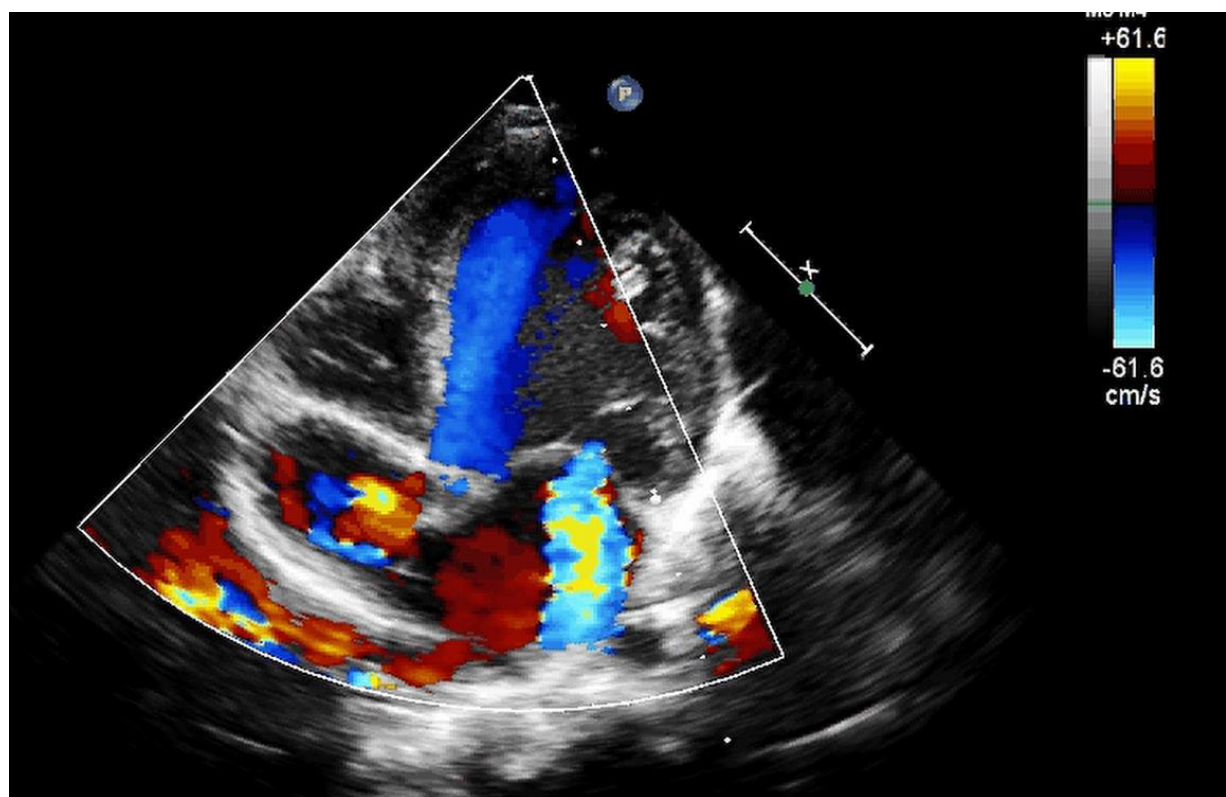
- ECG: ritmo sinusal, bajos voltajes, repolarización patológica



- Analítica sanguínea: pro-BNP 43.043 pg/mL, Troponina 372.8 ng/mL, resto sin alteraciones

UCI PEDIÁTRICA

Ecocardiograma:
Dilatación y disfunción VI, FEVI 20%, AI dilatada, IM severa



TRATAMIENTO FASE AGUDA

DE SOPORTE

- Oxígeno, milrinona, furosemida, espirolactona.

EMPÍRICO

- Gammaglobulinas IV 1 gr/kg x 2
- Carnitina 50 mg/kg/día en 3 dosis
- Foscarnet 180 mg/kg/día en 3 dosis

ESTUDIO ETIOLÓGICO

- Coprocultivo: positivo para **ROTAVIRUS**
- RMN cardíaca: Edema miocárdico = **miocarditis aguda /subaguda**. Inicio micofenolato y metilprednisolona.
- Estudio genético miocardiopatías dilatadas: normal

A LOS 6 MESES → NISTAGMO HORIZONTOROTATORIO

Exploración física:

Peso 8.1 kg (p54), longitud 64 cm (p3),
IMC 19.78 kg/m2 (**p94**)

Movimientos oculares horizontales bilaterales continuos y con leve componente rotatorio

Pruebas complementarias:

Fondo de ojo, ecografía transfontanelar y RMN cerebral: sin alteraciones

MIOCARDIOPATÍA + NISTAGMO + OBESIDAD

SOSPECHA DE SÍNDROME DE ALSTRÖM

Estudio genético gen ALMS1: presencia en heterocigosis de **tres variantes en el gen ALMS1, una patogénica y dos probablemente patogénicas**.
Madre portadora de la variante patogénica.
Sospecha de donante portador de una variante, imposibilidad de realizar estudio genético.

SÍNDROME DE ALSTRÖM

Enfermedad de herencia autosómica recesiva, producida por mutaciones en el gen ALMS1 (2p13.1).
Prevalencia: 1/ 1.000.000 RN vivos.

CLÍNICA

- Fenotipo: Cara redonda, cabello fino, alopecia frontal, ojos hundidos, pies anchos, dedos cortos.
- Cardiológico: 2/3 desarrollan miocardiopatía dilatada con ICC.
- Oftalmológico: Distrofia retiniana de conos y bastones.
- Endocrinológico: Obesidad, resistencia a la insulina.
- ORL: hipoacusia neurosensorial bilateral.
- Nefrológico: nefropatía lentamente progresiva.
- Neurológico: inteligencia normal o leve retraso psicomotor

PRONÓSTICO

Aunque la esperanza de vida de los pacientes con Sd de Alström puede acortarse, el diagnóstico y la intervención temprana pueden moderar la progresión de la enfermedad y mejorar su longevidad y calidad de vida

SITUACIÓN ACTUAL DEL PACIENTE: 16 meses



FEVI 70%. No IM. AI dilatada y VI globuloso.



Distrofia retiniana conos y bastones. Nistagmus y fijación inestable. Fotofobia



Balbucea. Repta. No bipedestación estable. Señala, comprende órdenes sencillas



Mejoría del IMC
IMC p65 (0.39 DE)