

MI HIJO YA NO SE RÍE: ENFERMEDAD DE SANDHOFF

Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Elisa María Pino Ruiz; Raúl Morcillo Soriano; Irene Aragón Lacárcel; José Ángel Guardiola Olmos; Raquel Galán Lozano; Aránzazu Nicolás Martínez; Nekane Jiménez Játiva; Amalia Lidia Pozuelo Monfort; Alberto Esteban Blanes.

La enfermedad de Sandhoff es un trastorno autosómico recesivo que afecta a 1:130000 recién nacidos vivos en Europa. Es una enfermedad lisosomal del grupo de las gangliosidosis debida a un déficit de las enzimas Hexosaminidasa A y B. Este defecto condiciona un acúmulo de gangliósidos parcialmente degradados en el SNC, y de otros glicolípidos en vísceras como hígado, bazo y riñones. La clínica es fundamentalmente neurológica, y aparece entre los 3 y 6 meses de vida. No existe tratamiento curativo, y el pronóstico es malo, produciéndose la muerte entre los 2 y 5 años de vida.

Nuestro paciente es un lactante de 8 meses remitido a consultas de Neuropediatría por hipotonía y retraso global del desarrollo. No presenta antecedentes familiares ni personales de interés. Es un niño aparentemente sano, la familia refiere contacto visual y sonrisa en correspondencia. A la exploración física destaca hipotonía axial, escaso contacto visual, ausencia de sostén cefálico y de sedestación, y unas lesiones hipopigmentadas en tórax y MMII. Se inicia estudio de síndrome hipotónico, con analítica de sangre y de orina, estudio metabólico y genético, y varias pruebas de imagen (incluyendo neuroimagen), entre las que destaca un descenso de actividad de la enzima beta-hexosaminidasa A en el estudio de enzimas lisosomales en sangre. En el estudio genético se identifica una variante patogénica en el gen HEXB; no obstante, no se identifica la segunda variante, necesaria para poder confirmar el diagnóstico, ya que se trata de un trastorno autosómico recesivo. La clínica compatible, la presencia de una variante patogénica y la existencia de lesiones cutáneas obliga al estudio completo del gen en una muestra de piel por la posibilidad de que exista un mosaicismo cutáneo, aún pendiente de resultado. Evolutivamente, se ha constatado regresión neurológica de nuestro paciente, con ausencia total de respuesta a estímulos y de movilidad espontánea, e inicio de crisis convulsivas.

Las enfermedades por depósito son trastornos poco habituales y de difícil diagnóstico. El estancamiento en las adquisiciones del desarrollo y la regresión neurológica son síntomas que siempre nos deben poner en alerta y hacernos pensar en ellas. Aunque no existe tratamiento curativo, el diagnóstico es importante de cara a realizar consejo genético a los padres. El tratamiento de soporte juega un papel fundamental a la hora de garantizar el máximo comfort para estos pacientes hasta su fallecimiento.