

Trastorno de la glicosilación de proteínas: una entidad poco frecuente como causa de retraso psicomotor

Carmela Martínez Martín, Marra Alegre Viñas, Alberto Sánchez Calderón, Agustín de la Mano Hernández
Hospital Universitario del Henares, Coslada, España

Introducción y objetivos

Los trastornos congénitos de la glicosilación se producen por un defecto en la síntesis de las glucoproteínas. Sus manifestaciones clínicas pueden afectar a diversos órganos. Presentamos un caso para contribuir a la difusión del conocimiento de esta entidad

Caso clínico:

Niña de 2 años, hija de padres de origen paquistaní, primos hermanos. Nacida a las 36 semanas de edad gestacional por cesárea. REA III. Apgar 7/8.

En seguimiento desde el primer mes de vida por presentar episodios paroxísticos catalogados como espasmos del sollozo cianosantes. Desde la primera valoración se objetiva hipotonía de características centrales y retraso psicomotor, logrando sostén cefálico a los 8 meses y sedestación a los 11. Así mismo se objetiva ausencia de fijación de la mirada y nistagmus progresivo siendo objeto de valoración oftalmológica

Durante su seguimiento se realizan secuencialmente las siguientes pruebas complementarias

Analíticas: hemograma, gasometría y bioquímica con perfil hepático y lipídico, amonio, lactato, CPK, TSH y CGH arrays normales

EEG de vigilia /Sueño seriados normales

Polisomnografía al mes de vida normal. Patrón respiratorio inmaduro

PEAT y PEV normales.

RM cerebral sin hallazgos.

Ante evolución tórpida se solicitan estudios neurometabólicos ampliados:

Aminograma en sangre, orina, y ácidos orgánicos: dentro de límites normales

Acilcarnitina, ácido pipercolico, biotinidasa, estudio de purinas y pirimidinas normales

Se observa un aumento de disialotransferrina y asialotransferrina junto con disminución de tetrasialotransferrina compatible con perfil **CDG tipo I**

Es derivada a centro de referencia de enfermedades neurometabólicas donde se realiza estudio genético que confirma la sospecha clínica de deficiencia de la glicosilación de proteínas CDG – SRD5A3 (OMIM 612379). Se identifica la misma variante en el alelo paterno. A día de hoy esta enfermedad no es subsidiaria de tratamiento con manosa

Se encuentra en seguimiento multidisciplinar, recibiendo tratamiento rehabilitador con evolución lenta pero favorable

Conclusiones

Los trastornos de la glicosilación constituyen una patología de gran heterogeneidad clínica, que debe tenerse en cuenta en el diagnóstico diferencial de un paciente con un proceso neurológico inexplicable, en particular si junto a retraso psicomotor, hipotonía y epilepsia asocia alteraciones hepáticas y de la coagulación.

Ante la evidencia de retraso psicomotor progresivo de etiología desconocida en lactantes es necesaria la realización de estudios neurometabólicos amplios para descartar dichas entidades