



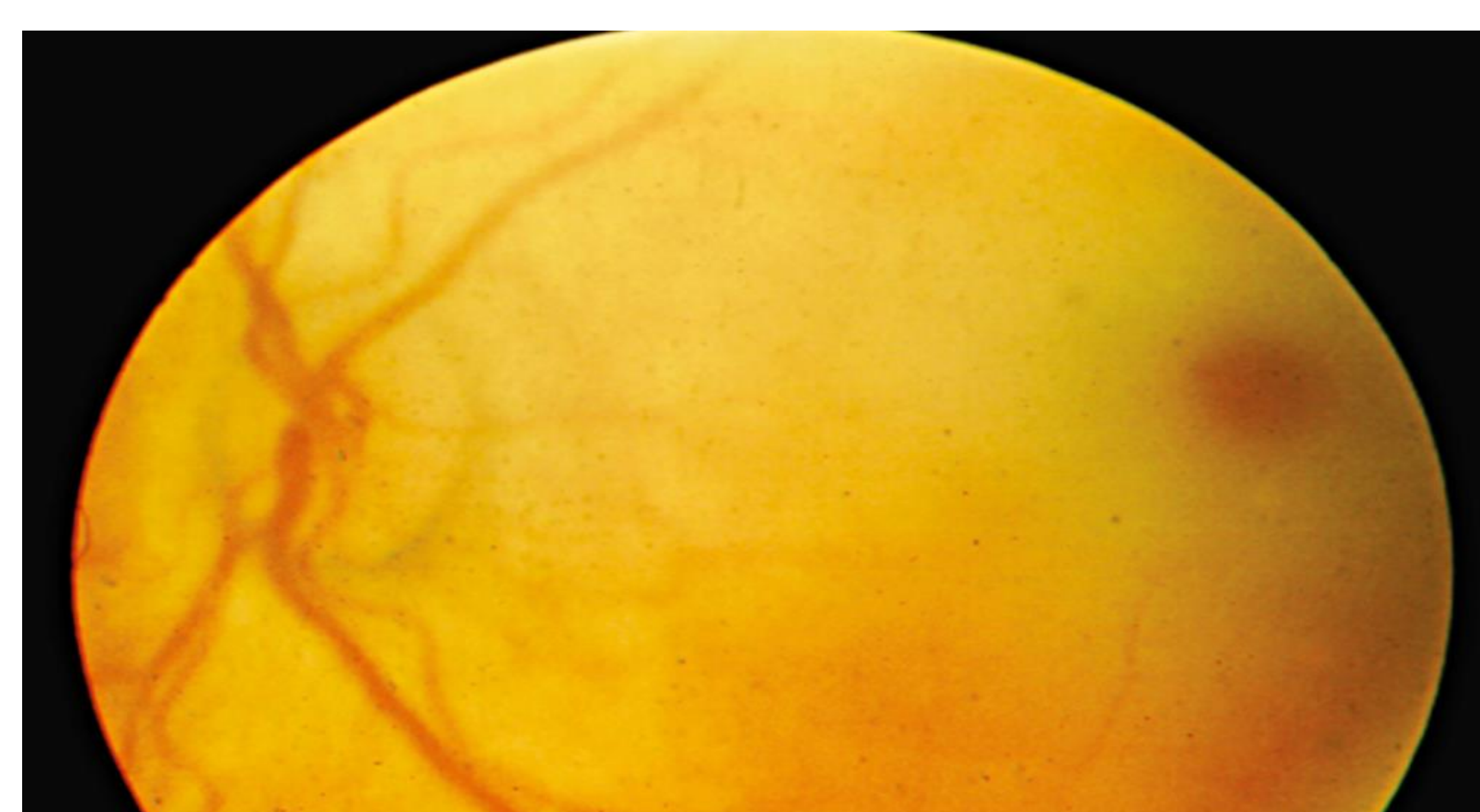
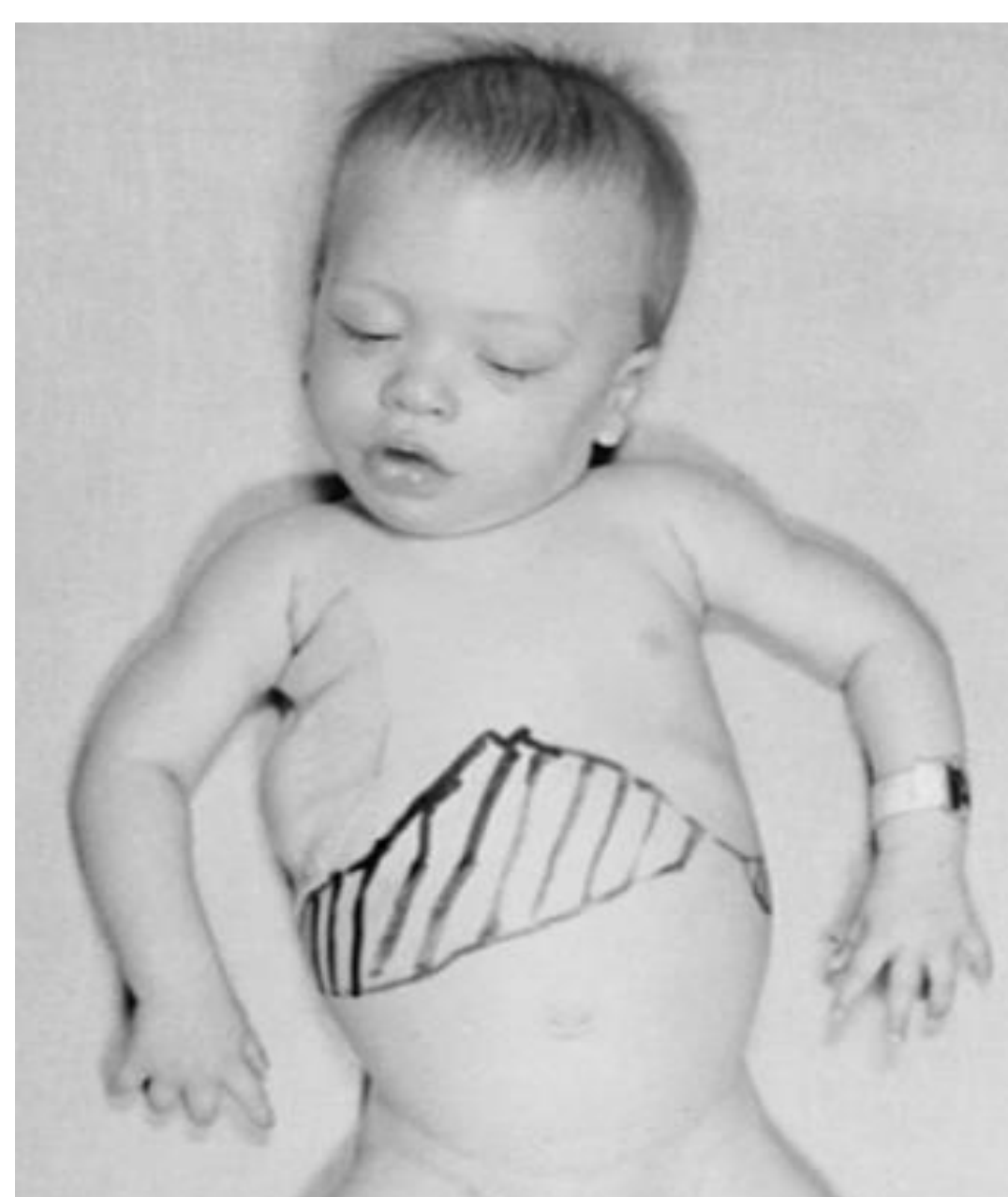
Retraso global del desarrollo: a propósito de un caso de Niemann Pick

Autores: David Veguilla Albacete, Lucia Romero Imaz, Lydia de la Torre Martín, Elena Martínez del Val

La enfermedad de Niemann Pick (NP) es un tipo de enfermedad lisosomal producida por la deficiencia de la enzima esfingomielinasa ácida que produce el acumulo progresivo de lisosfingolipidos.

NP tipo A comienza en la infancia siendo típica la presencia:

- **Hepatoesplenomegalia**
- **Mancha rojo cereza bilateral**
- **Hipotonía grave**
- **Retraso global del desarrollo**



Resumen del caso

- **18 días de vida:** ingreso por cuadro de vómitos tras la ingesta y estancamiento ponderal, hepatomegalia y leve elevación de transaminasas, hipotonía leve
- **3 meses: progresión del cuadro: estancamiento ponderal, hipotonía y debilidad, hepatomegalia y aparición de esplenomegalia.** Ante sospecha de enfermedad metabólica se realiza fondo de ojo que muestra **mancha rojo cereza bilateral**.
- Estudio de enfermedades lisosomales, actividad enzimática: **elevación de lisosfingomielinas + déficit grave de actividad de enzima esfingomielinasa.**
- Finalmente estudio genético demuestra una **mutación del gen SMPD1** que confirma diagnóstico.

Conclusiones

Aunque infrecuentes, **las enfermedades metabólicas son una potencial causa de retraso global del desarrollo.**

Hay que sospecharlos cuando: regresión psicomotora, retraso ponderal, afectación multiorgánica (visual, visceral, etc).

Es de vital importancia su sospecha ya que un **diagnóstico y tratamiento precoz influye en el pronóstico y evolución.**