

LO QUE EL MECHÓN BLANCO DEL NEONATO PUEDE ESCONDER

Laura Fernández Carretero, María del Carmen López Castillo, María Gracia Espinosa Fernández, Alfonso Martínez Villamandos, Tomás Sánchez Tamayo

INTRODUCCIÓN Y OBJETIVOS

La presencia de [un mechón de pelo blanco](#) en un recién nacido puede ser un hallazgo aislado, aunque en ocasiones también puede ser parte de un síndrome complejo denominado Síndrome de Waardenburg con graves implicaciones. A continuación presentamos el caso de una recién nacida a término procedente de planta por [problemas de tolerancia digestiva](#).

CASO CLÍNICO

Recién nacida a término que ingresa procedente de la planta por dificultades en la alimentación a las 10 horas de vida.

- Embarazo controlado sin fármacos ni tóxicos y con ecografía normales.
- A la exploración destaca [poliosis en cabello, cejas y pestañas, raíz nasal ancha. Iris azules sin heterocromía](#).

Durante su ingreso inicia alimentación enteral trófica con fórmula adaptada, a débito continuo. Presenta vómitos de contenido bilioso y distensión abdominal marcada sobre todo en región epigástrica, por lo que se solicitan pruebas de imagen con hallazgos de obstrucción intestinal baja.



Rx abdomen: dilatación de asas centroabdominales sin que se identifique gas distal.



Ecografía abdomen: No se identifica segunda tercera porción duodenal por la interposición de gas, aunque no se aprecian otros signos que sugieran mal rotación. Asas de yeyuno distendidas con contenido en su interior. Parte de asas de ileon colapsadas. Colon y sigma colapsados de pequeño tamaño.

CONCLUSIÓN: Hallazgos que plantean como 1ª posibilidad obstrucción intestinal por posible atresia ileal.

EVOLUCIÓN

LAPAROTOMÍA URGENTE

- **Hallazgos:** asas de intestino delgado muy dilatadas con meconio hasta zona de cambio progresivo de calibre hasta llegar a zona de íleon con múltiples impactaciones de meconio.
- Se realiza ileostomía y se envía muestra a anatomía patológica.
- **AP:** confirma la ausencia de neuronas en el intestino, compatible con [Enfermedad de Hirschsprung](#).
- Ante la presencia de poliosis y enfermedad de Hirschsprung se extrae genética por sospecha de [síndrome de Waardenburg](#).

FISIOPATOLOGÍA

- [Síndrome Waardenburg](#): grupo de enfermedades hereditarias producidas por una alteración de la migración de las células derivadas de la cresta neural. Células que formarán los melanocitos del órgano de Corti, retina, hueso frontal, músculos de miembros superiores, estructuras palpebrales y los plexos submucosos y mientéricos del tubo digestivo.
- **Criterios diagnósticos:** **clínico**, existiendo unos mayores y otros menores. Diagnóstico: dos criterios mayores o uno mayor y dos menores.
 - **Mayores:** sordera neurosensorias, alteraciones pigmentarias del iris, hipopigmentación del cabello, familiar de primer grado afectado y distopia cantorum.
 - **Menores:** manchas cutáneas hipopigmentarias, sinofidria, raíz nasal ancha, orificios nasales antevertidos, poliosis y filtro labial corto.
- Existen [4 variantes](#) siendo el **tipo IV (más infrecuente)** el que asocia: **el síndrome a megacolon congénito agangliónico**.

EVOLUCIÓN

- El tipo IV → herencia AR (mutaciones en EDNRB/EDN3) o AD (gen SOX106). **Estudio genético pendiente en nuestra paciente.**
- **Curso postoperatorio es muy tórpido** con ileostomía no funcionante y cuadro de obstrucción intestinal. Tras confirmar el estudio AP la Ausencia de Neuronas en intestino remitido compatible con EH se decide Laparotomía a los 13 días de vida. Presencia de neuronas a 30 cms del ángulo de Treitz. Dado que el aspecto del íleon hasta 60 cm de Treitz es macroscópicamente normal se decide realizar ileostomía a 60 cm de Treitz.
- Actualmente se ha derivado a Hospital la Paz para **valoración de trasplante intestinal** por síndrome de intestino corto.

CONCLUSIONES

- La presencia de un mechón blanco de pelo puede ser un hallazgo aislado o formar parte de síndrome complejos como el Sd. Waardenburg. Debemos evaluar exhaustivamente a los pacientes con problemas de tolerancia digestiva y mechón blanco.
- La variante tipo IV asocia megacolon agangliónico constituyendo un síndrome de intestino corto que puede derivar en la necesidad de trasplante intestinal.