

Importancia del diagnóstico definitivo en miocardiopatía dilatada de origen genético

Blanca González-Haba-Martínez, Alicia Ramos-Rodríguez, Moisés Rodríguez-González.
Unidad de Cardiología Pediátrica. Hospital Universitario Puerta del Mar de Cádiz.

Introducción

La **gangliosidosis (GM)** es una enfermedad rara que se caracteriza por un déficit en la actividad de la beta-galactosidasa (mutación en **gen GLB1** (3p22.3)) que da lugar a una acumulación tóxica de gangliósidos en los tejidos, particularmente en el SNC. Existen 3 tipos clínicos basados en la edad de aparición.

En el caso de nuestra paciente estamos ante GM1 tipo 1 (el más frecuente), con debut antes de los 6 meses de edad y un pronóstico fatal, con una supervivencia inferior a los 2 años (siendo las principales causas de muerte las neumonías de repetición o la insuficiencia cardíaca congestiva). No existe tratamiento curativo en la actualidad y su diagnóstico puede ser difícil debido a un amplio espectro clínico, si bien el estudio bioquímico de la **actividad de beta-galactosidasa** o el **test genético** confirman el diagnóstico.

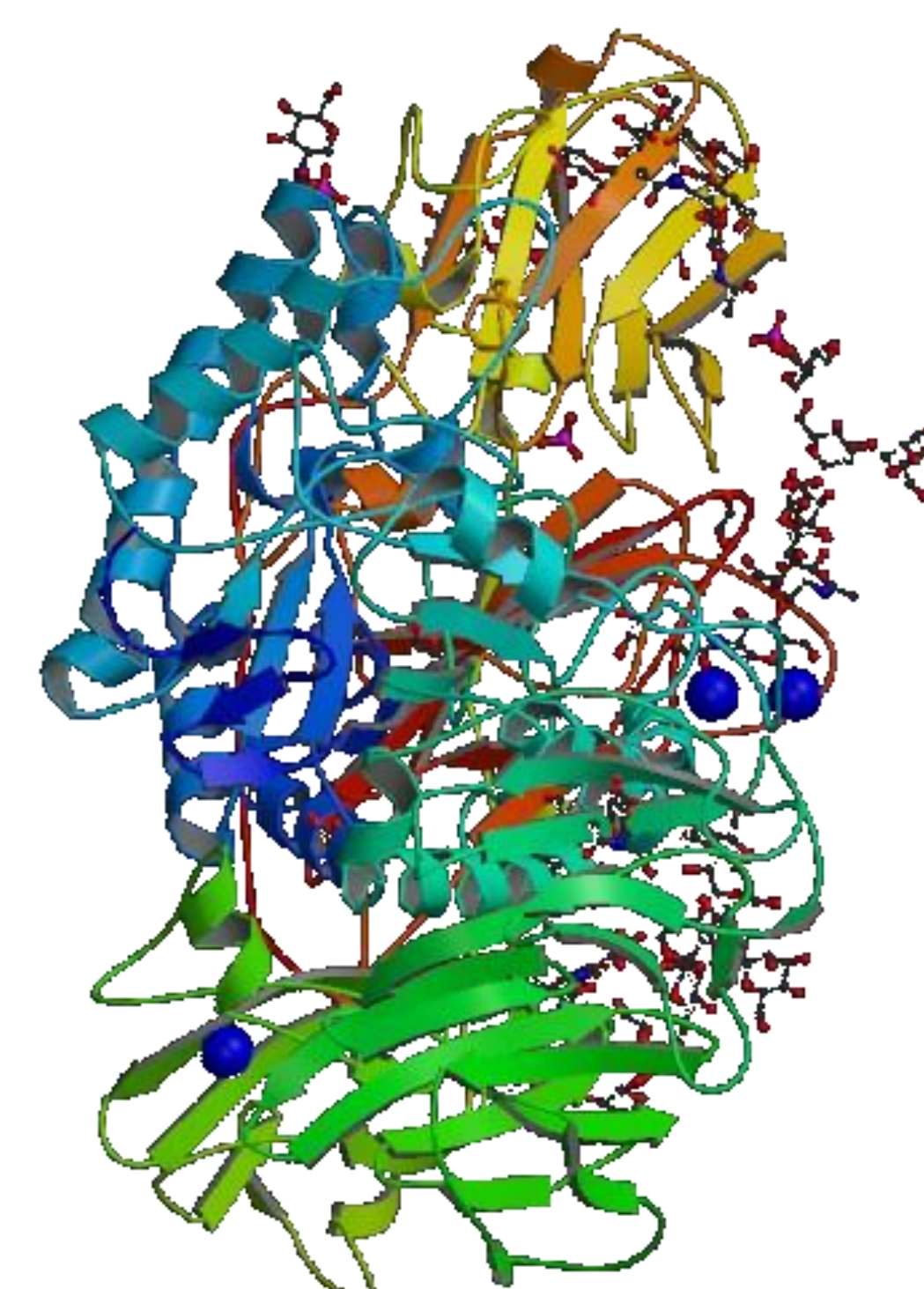
Caso clínico

Mujer de 20 días de vida trasladada de otro centro que ingresa en nuestra Unidad de Neonatología con un cuadro de ictericia, ortopnea, quejido espiratorio y distensión abdominal. Presentaba además una hipotonía central, cataratas congénitas bilaterales y proteinuria. Como antecedentes, destaca el origen magrebí con, consanguinidad materno-parental y cuatro hermanos mayores sanos.

Durante su ingreso y dada la clínica compatible con insuficiencia cardíaca congestiva, se realiza ecocardiografía en la que se aprecia una **miocardiopatía dilatada (MCD)** con disfunción sistólica leve de VI, así como una estenosis pulmonar supraválvular leve. Dentro del estudio del caso, se solicita panel genético de 121 genes relacionados con MCD y es seguida en consultas externas de Unidad de Cuidados Crónicos de nuestro centro como paciente pluripatológica.

A los 5 meses de edad se recibe resultado de genética, identificando una variante de tipo truncamiento en homocigosis en el gen:

GLB1:c.1577_1578insG;p.Trp527Leufs*5, clasificada como patogénica y descrita en enfermedades de depósito lisosomal. Dicho hallazgo, junto con la elevada excreción de oligosacáridos marcadores de GM1, permitió establecer el diagnóstico de **gangliosidosis tipo 1**.



Conclusiones y comentarios

Destacamos la importancia del estudio genético en nuestro caso, ya que determinar la alteración genética nos permitió identificar la enfermedad de nuestra paciente y así establecer el pronóstico a corto plazo, lo cual interfiere con el manejo, no sólo de la afectación cardiológica sino de otros aparatos. Siendo el tratamiento, en este caso, sintomático y paliativo.

Establecer el diagnóstico genético no sólo tiene repercusión en el manejo y pronóstico de la paciente, si no que, al tratarse de una enfermedad autosómica recesiva, debe proporcionarse consejo genético a la familia afectada.