

Síndrome de Crigler-Najjar tipo 2: a propósito de un caso.

Morey Arance, Roxana; Woods Kreisler, Natasha; Pérez García, María José; Rosell Camps, Antonio
Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Son Espases. Palma de Mallorca.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Crigler-Najjar tipo 2 es una entidad muy poco frecuente con una incidencia anual estimada al nacimiento de 1/1000000 asociada al déficit parcial de la enzima hepática uridina-difosfato-glucuroniltransferasa (UGT), principal responsable de la conjugación de la bilirrubina. Este defecto provoca un aumento de bilirrubina indirecta con riesgo de producir encefalopatía bilirrubinémica ante episodios de infección o estrés. Dicha entidad está asociada a numerosas mutaciones genéticas autosómicas recesivas.

RESUMEN DEL CASO

HISTORIA CLÍNICA

Lactante de 7 semanas de edad, de origen asiático, que acude al servicio de urgencias pediátricas de un hospital de tercer nivel por ictericia mucocutánea. Paciente alimentada con lactancia materna exclusiva con adecuada ganancia ponderal sin presentar otra clínica digestiva acompañante sugestiva de colestasis. Antecedente personal de ingreso por hiperbilirrubinemia no iso-inmune en el periodo neonatal.



EXPLORACIÓN FÍSICA

TEP estable, normohidratada, no pálida, coloración icterica de piel y mucosas en la totalidad del cuerpo. No megalias ni petequias, no otras alteraciones cutáneas. Auscultación cardiaca con ruidos cardiacos rítmicos, sin soplos, pulsos femorales presentes y simétricos. Auscultación pulmonar con buena entrada de aire bilateral, sin ruidos sobreañadidos. Palpación abdominal no dolorosa, no hepato ni esplenomegalia, no masas ni megalias. Neuroconducta normal para la edad, fontanela normotensa.



ENFERMEDAD ACTUAL

A su llegada al servicio de urgencias, se realiza inicialmente despistaje analítico donde se objetiva hiperbilirrubinemia total de 26 mg/dL, mayoritariamente a expensas de bilirrubina indirecta (25,2 mg/dL) con discreta hipertransaminasemia sin otros datos sugestivos de hemólisis y colestasis ni otras alteraciones destacables.



EVOLUCIÓN

Ante los hallazgos, se ingresa para ampliación de estudio y tratamiento en planta de hospitalización durante 15 días. Presenta una excelente respuesta a tratamiento con fototerapia doble y fenobarbital con normalización de cifras de bilirrubina. Se lleva a cabo diagnóstico diferencial de hiperbilirrubinemia indirecta, que tras estudios exhaustivos descartan otras causas. Se solicita estudio genético de diagnóstico molecular que descarta mutación de Gilbert (siendo homocigoto para el gen TA6/TAA compatible con la normalidad) y se evidencia la variante P364 que confirma el diagnóstico de síndrome de Crigler-Najjar tipo 2.



COMENTARIOS

- La ictericia mucocutánea es un diagnóstico infrecuente en pediatría fuera de la edad neonatal.
- Requiere un amplio diagnóstico diferencial y estudio para descartar etiologías crónicas y graves.
- El tratamiento precoz es imprescindible para una evolución favorable en los pacientes afectos de síndrome de Crigler-Najjar tipo 2.