



P-615 - SÍNDROME CHANARIN-DORFMAN: INDICACIÓN EXCEPCIONAL DE TRASPLANTE HEPÁTICO

Sánchez Pérez, Belinda; Pérez Reyes, María; Sánchez González, Claudia; Suárez Muñoz, Miguel Ángel; Pérez Daga, Jose Antonio; Santoyo Santoyo, Julio

Hospital Regional Universitario Carlos Haya, Málaga.

Resumen

Introducción: El síndrome Chanarin Dorfman (SChD) es un trastorno metabólico autosómico recesivo, por la mutación del gen ABHD5 del cromosoma 3, caracterizado por la acumulación de lípidos neutros en los granulocitos de varios órganos como: músculos, hígado, ojos, oídos, sistema nervioso central y médula ósea. Los hallazgos clínicos son ictiosis (100%) y hepatomegalia (60%) seguidos de ectropión bilateral, catarata, sordera neurosensorial y esplenomegalia. Aproximadamente el 10% de los pacientes llegan a presentar cirrosis pero la necesidad de trasplante es un hecho excepcional.

Caso clínico: Paciente 45 años, diagnosticada de SChD en la infancia y en seguimiento por cirrosis hepática. Exploración física: ictiocitosis laminar, ectropión e hipoacusia mixta bilateral. Analíticamente leve elevación de las enzimas de citolisis y colestasis, TP66%, plaquetopenia. TAC ABD: cirrosis hepática con signos de HTP y ascitis moderada. En el último año presentó descompensación edemoascítica y tres episodios de hematemesis por rotura de varices. MELD/MELDNA12/16. Fue incluida en lista de espera por indicación especial: HDA recidivante. Se realizó trasplante hepático sin incidencias, siendo alta el 14 día PO. La anatomía patológica mostró cirrosis macronodular y micronodular con esteatosis (20%). Actualmente la paciente ha normalizado los parámetros analíticos, ausencia de ascitis y no ha presentado recidiva de su enfermedad metabólica en el injerto.

Discusión: El diagnóstico de SChD se basa en ictiosis y gotas lipídicas intracitoplasmáticas (anomalía de Jordan). En los 147 casos publicados, el 100% presentaban ictiocitosis y el 86% lesión hepática. La esteatohepatitis, es la afectación más frecuente, pero un 10% de los pacientes acaban desarrollando cirrosis. La dieta baja en grasas con triglicéridos de cadena media en combinación con ácido ursodesoxicólico y vitamina E de forma mantenida puede normalizar las enzimas hepáticas, reducir el tamaño y la fibrosis hepática. El trasplante puede ser el tratamiento adecuado para una cirrosis descompensada, además no existen datos de recidiva metabólica en el injerto.