



# Medicina de Familia. SEMERGEN



<http://www.elsevier.es/semergen>

## 347/2325 - ENFERMEDAD DE SCHINDLER: A PROPÓSITO DE UN CASO

Á. González Martín<sup>a</sup>, M. Bernad Vallés<sup>b</sup>, J. Hernández González<sup>c</sup> y F. Hernández Juanes<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Médico de Familia. Centro de Salud Valdunciel. Salamanca. <sup>b</sup>Médico de Familia. Centro de Salud Calzada de Valdunciel. Salamanca. <sup>c</sup>Médico Residente de 1<sup>er</sup> año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Cartagena Este. Cartagena.

### Resumen

**Descripción del caso:** Varón 68 años de familia consanguínea (padres primos-hermanos). 3 de 5 hermanos presentaban apariencia tosca, bajo cociente intelectual. Desde la cuarta década comienzan con alteraciones cutáneas, linfedema y problemas neurológicos progresivos (polineuropatía mixta axonal y desmielinizante, túnel carpiano, hipoacusia neurosensorial). Así como cardiopatía hipertensiva, poliartritis, amaurosis OI. No tóxicos. Deambula con muletas.

**Exploración y pruebas complementarias:** Cuello corto, nariz de implantación baja, piel infiltrada, telangiectasias, angioqueratomas y queratoacantomas dispersos (axilas, flancos, periumbilicales, EEII) AP: disminución de murmullo vesicular bases. SatO2 91%. Elefantiasis bilateral EEII y genitales.

**Orientación diagnóstica:** Fenotipo y agregación familiar orientaron el diagnóstico a patología hereditaria dificultado por su heterogeneidad clínica y escasa frecuencia. En 1981 diagnóstico enfermedad de Fabry a los 3 hermanos. Un nuevo estudio enzimático en 1993 y genético 2010 diagnostica enfermedad de Schindler tipo II enfermedad autosómica recesiva (22q13.2). En 9 sobrinos se descartó Fabry pendientes estudio Schindler.

**Diagnóstico diferencial:** Ambas son enfermedades lisosomiales raras, progresivas, hereditarias, multisistémica de almacenamiento lisosómico que causan clínica. El diagnóstico precoz interesa para establecer el pronóstico y consejo genético. La enfermedad de Fabry: tiene manifestaciones neurológicas, cutáneas, renales, cardio y cerebrovasculares específicas por deficiencia del gen GLA (alfa galactosidasa). Enfermedad de Schindler cursa con normalidad en GLA, pero deficiencia de NAGA (alfa-n-acetilgalactosaminidasa). Se conocen tres tipos: I inicio infancia, forma grave afectación mental, muscular y psicomotor; II o enfermedad Kanzaki: en adulto, síntomas en 2<sup>a</sup>-3<sup>a</sup> década. Cursa con afectación vasos sanguíneos (telangiectasias), aumento capa córnea (anguioqueratomas) dilatación de los vasos linfáticos (linfedema y elefantiasis); III deterioro intelectual grave. Hay 20 casos en el mundo, 3 en España. No existe tratamiento específico, sólo sintomático.

**Comentario final:** Las enfermedades minoritarias son un reto para la atención sanitaria. En la zona rural es sencillo detectar agregaciones de patologías cuyo diagnóstico preciso ayudará al pronóstico y consejo genético. Conocer la causa (déficit enzimático), la patogenia (vacuolización células dérmicas, endoteliales - vascular y linfáticos-, músculo liso, pericitos, fibrocitos, adipocitos, células Schwann, axones, sudoríparas ecrinas ayuda a comprender su variabilidad clínica y su tratamiento paliativo sintomático.

### Bibliografía

1. Desnick RJ, Schindler D. Schindler Disease: Deficiency NAGA. In: The Molecular and genetic Basis of Neurológic and Psiquiatric disease, 4<sup>th</sup> ed. 2008 Lippincott W&W, Philadelphia: p. 309-16.

**Palabras clave:** Enfermedad de Schindler tipo II. Enfermedad de Kanzaki.