

Enfermedad de Niemann-Pick



Índice de informes breves: 1. ¿Qué es una enfermedad rara? ; 2. Día Mundial de las Enfermedades Raras, 2011; 3. Esclerosis Lateral Amiotrófica; 4. Enfermedad de Huntington; 5. Colitis Ulcerosa; 6. Enfermedad de Crohn; 7. Xantomatosis cerebrotendinosa; 8. Enfermedad de Fabry; 9. Fibrosis quística; 10. Esclerosis sistémica; **11. Enfermedad de Niemann-Pick**

Enfermedad de Niemann-Pick:

La enfermedad de Niemann-Pick se trata de una enfermedad hereditaria en la cual, se acumulan esfingomielinina y lípidos en las células de diferentes órganos.

Actualmente están reconocidos los tipos A, B, C y D. Cada tipo involucra a diferentes órganos pudiendo afectar o no al sistema nervioso central y al aparato respiratorio. De la misma forma, cada tipo puede causar diferentes síntomas y manifestarse desde la infancia hasta la edad adulta.

Los tipos A y B son consecuencia de la carencia de la enzima esfingomielinasa ácida, encargada de metabolizar una sustancia grasa llamada esfingomielina. Esto da lugar a una muerte celular y a un anómalo funcionamiento de los órganos afectados.

El tipo A que comienza en los primeros meses de vida se caracteriza por hinchazón abdominal, dificultades en la alimentación y pérdida de las habilidades motrices tempranas. Es casi incompatible con la vida.

En cambio, los afectados con el tipo B debutan hacia el final de la infancia con síntomas más leves y menor compromiso neurológico.

El tipo C ocurre cuando las células no pueden descomponer el colesterol y otros lípidos que se acumulan en el hígado y el bazo y también en el cerebro. Puede haber una actividad disminuida de la esfingomielinasa ácida en algunas células. Este tipo puede encontrarse desde la niñez hasta la edad adulta y entre algunos de sus síntomas destacan la esplenomegalia así como pérdida del tono muscular y dificultades en la marcha.

Los síntomas del tipo D son parecidos a los del tipo C.

La formación de células espumosas en la médula ósea es una característica que puede ser compartida por más de un tipo.

Desde el punto de vista genético, se trata de una enfermedad autonómica recesiva en la que si ambos padres son portadores tienen un 25% de tener un hijo afectado.

Los niños afectados suelen morir precozmente en los tres primeros años de vida. Las características de la enfermedad en estas edades son el infantilismo y la presencia de trastornos del desarrollo.

Muchos de los síntomas producidos por la enfermedad son comunes a otras enfermedades y esto dificulta el diagnóstico de certeza.

Diversos estudios indican que en España solo hay unas 20 familias afectadas lo que ocasiona un problema a la hora del desarrollo de fármacos útiles generándose el fenómeno medicamento huérfano.

Hoy día se considera que el desarrollo de esta enfermedad se caracteriza por el progresivo deterioro de las funciones básicas del organismo. La enfermedad es, por tanto, degenerativa y, en consecuencia, letal en el 100% de los casos.

Objetivos:

Entre 2003-2007 fue estudiada en España por la REpIER en España y Asturias. En esos estudios Asturias presenta una elevada frecuencia de enfermedades raras debidas a depósitos de lípidos por encima de la media nacional medida en términos de Razón de Morbilidad Estandarizada (Atlas Nacional provincial de Enfermedades Raras. Repier, 2006) por eso nos planteamos el elaborar este estudio. Nuestro objetivo, en este estudio, es intentar estimar la incidencia, mortalidad y los diferentes factores de la Enfermedad de Niemann-Pick en el Principado de Asturias como el describir las características clínicas, epidemiológicas, diagnósticas y terapéuticas de la enfermedad de Niemann-Pick en Asturias que han sido atendidos en los hospitales asturianos entre 1996 y 2008.

Metodología:

Estudio descriptivo de cálculo de presentación clínica, tasas de incidencia de la enfermedad de Niemann-Pick según el sexo, los grupos etarios y la evolución en el tiempo. La información procede de los registros de actividad hospitalaria de Asturias y de las historias clínicas de cada paciente diagnosticado como caso de enfermedad de Niemann-Pick residente en Asturias entre 1996-2008.

Es una patología clasificada como lipidosis al igual que la enfermedad de Fabry o la enfermedad de Gaucher en el código 272.7 de la CIE-9.

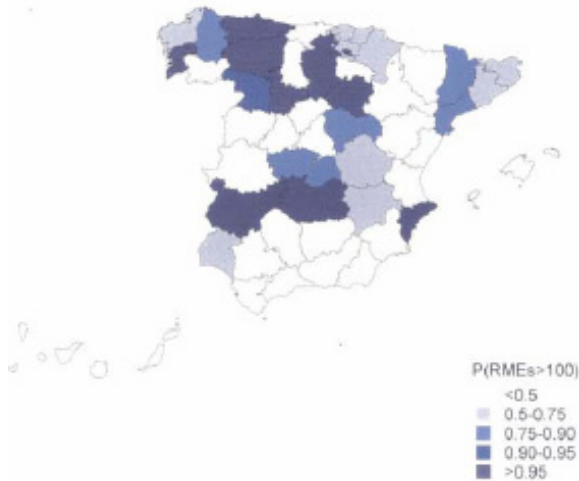
Para el estudio se procedió a extraer del Registro de Enfermedades Raras de Asturias aquellas personas que hubieran tenido algún ingreso para el diagnóstico o tratamiento de alguna de las patologías incluidas en el epígrafe 272.7 de la CIE-9 a partir de su cruce con la base de datos del CMBD de Asturias entre los años 1996 y 2008 en cualquiera de los 13 procesos de diagnóstico (C1-C13) que lo componen.

Posteriormente se procedió a ir, hospital por hospital, recogiendo los datos de cada caso a partir de su historia clínica, habiendo realizado previamente un formulario protocolizado de recogida de información. Una vez recogida dicha información se procedió a su análisis y elaboración de un informe.

En el proceso se han detectado dos casos catalogados como enfermedad de Niemann-Pick. No hemos descartado ninguna historia debido a información incompleta o confusa.

Para cada caso se ha recogido en un formulario diseñado específicamente para este estudio, las características identificativas (edad, sexo, residencia), los factores etiopatogénicos, las formas de presentación clínica (signos y síntomas), las fechas de diagnóstico, los distintos métodos diagnósticos utilizados y los tratamientos aplicados a los casos.

Incidencia de Otras lipodosis (entre ellas la Enfermedad de Fabry). España. Extraído de Atlas Nacional de Enfermedades Raras, Repier-2006



Resultados:

Hubo un total de 2 casos diagnosticados de enfermedad de Niemann-Pick en Asturias en el periodo de estudio sin especificar el tipo. La tasa de incidencia es de 1,81 casos por millón de habitantes.

Estos dos casos los componen un hombre (50%) y una mujer (50%).

Ninguno de los afectados tiene antecedentes familiares de la enfermedad.

Sus edades estaban comprendidas entre los 54 y 72 años en el momento del inicio de algunos síntomas de la enfermedad.

Los casos sucedieron dispersos a lo largo del periodo de estudio.

Clínica:

La clínica más frecuente eran molestias en el abdomen y afectación del bazo (100%), seguido de

inestabilidad para la marcha (50%). paniculitis (50%) o visión borrosa (50%).

No se dan alteraciones respiratorias en ninguno de los casos.

La anatomía patológica se caracteriza en el 100% de los casos por una afectación esplénica, y en el 50% por la aparición de células espumosas en la médula ósea, depósito de cadenas ligeras en el riñón y granuloma pulmonar.

En uno de los casos fue necesario el trasplante de bazo en el 2006.

Diagnóstico:

Los exámenes para llegar al diagnóstico fueron análisis de sangre, análisis enzimático en leucocitos (50%), TAC abdominal (50%), biopsia de piel (50%), y biopsia renal (50%).

Tratamiento:

En cuanto al tratamiento, ninguno de los afectados toma ninguno específico.

En el periodo de estudio no consta el fallecimiento de ninguno de los afectados.

Conclusiones:

Con este estudio nos hemos aproximado al conocimiento de los patrones de presentación de la enfermedad de Niemann-Pick en Asturias así como el manejo diagnóstico y terapéutico que nuestro sistema aporta a esta patología, que hasta ahora por su baja frecuencia estaba poco estudiada.

Se trata, por tanto, de una enfermedad de muy baja incidencia y prevalencia, cuyo diagnóstico tuvo lugar en la edad adulta de las personas afectadas debido a los múltiples y dispares síntomas que presentaban. En ambos casos, la calidad de vida no parece demasiado mermada.

Este proyecto ha sido financiado a cargo de los fondos para la cohesión territorial 2010 del Ministerio de Sanidad y Política Social que fueron aprobados en el CISNS, como apoyo a la implementación a la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud

Informe realizado por Pedro Margolles, Lucía Paredes, Juan Antonio López
Facultad de Medicina y Ciencias de la Salud, Universidad de Oviedo