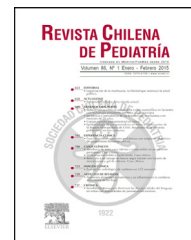




REVISTA CHILENA DE PEDIATRÍA

www.elsevier.es/rchp



CASO CLÍNICO

Déficit congénito de proteína de surfactante: caso clínico

María Beatriz Milet^{a,c}, Patricia Mena N.^{a,b,*}, Héctor I. Pérez^{a,b} y Tatiana Espinoza^d

^a Servicio de Neonatología, Hospital Sótero del Río, Santiago, Chile

^b Departamento de Pediatría, Pontificia Universidad Católica de Chile, Santiago, Chile

^c Unidad de Neonatología, Clínica Alemana, Santiago, Chile

^d Unidad de Broncopulmonar, Hospital Sótero del Río, Santiago, Chile

Recibido el 1 de septiembre de 2015; aceptado el 11 de enero de 2016

PALABRAS CLAVE

Déficit congénito de proteína de surfactante;
Recién nacido;
Neumonitis intersticial

KEYWORDS

Congenital deficiency of surfactant protein B;
Newborn;
Interstitial pneumonitis

Resumen

Introducción: El déficit congénito de surfactante es una entidad de diagnóstico inhabitual en recién nacidos. Se reporta un caso clínico de déficit de proteína B del surfactante, se revisa el estudio, tratamiento y diagnóstico diferencial de los déficit de proteínas del surfactante y enfermedad crónica intersticial de la infancia.

Caso clínico: Recién nacido de término que cursa dificultad respiratoria, con velamiento pulmonar recurrente y respuesta transitoria a administración de surfactante. El estudio inmunohistoquímico y genético confirmaron diagnóstico de déficit de proteína B de surfactante.

Conclusiones: La enfermedad pulmonar congénita requiere un alto índice de sospecha. El déficit de proteína B de surfactante genera un cuadro clínico progresivo y mortal en la mayoría de los casos, al igual que el déficit de transportador ATP *binding cassette, sub-family A member 3* (ABCA3). El déficit de proteína C es insidioso y puede presentarse con un patrón radiológico pulmonar intersticial. Debido a la similitud en el patrón histológico, el estudio genético permite una mayor certeza en el pronóstico y la posibilidad de entregar un adecuado consejo genético.

© 2016 Sociedad Chilena de Pediatría. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Deficiency of surfactant protein: Case report

Abstract

Introduction: Congenital surfactant deficiency is a condition infrequently diagnosed in newborns. A clinical case is presented of surfactant protein B deficiency. A review is performed on the study, treatment and differential diagnosis of surfactant protein deficiencies and infant chronic interstitial lung disease.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: mena.n.patricia@gmail.com (P. Mena N.).

Case report: The case is presented of a term newborn that developed respiratory distress, recurrent pulmonary opacification, and a transient response to the administration of surfactant. Immunohistochemical and genetic studies confirmed the diagnosis of surfactant protein B deficiency.

Conclusions: Pulmonary congenital anomalies require a high index of suspicion. Surfactant protein B deficiency is clinically progressive and fatal in the majority of the cases, similar to that of ATP binding cassette subfamily A member 3 (ABCA3) deficiency. Protein C deficiency is insidious and may present with a radiological pulmonary interstitial pattern. Due to the similarity in the histological pattern, genetic studies help to achieve greater certainty in the prognosis and the possibility of providing adequate genetic counselling.

© 2016 Sociedad Chilena de Pediatría. Published by Elsevier España, S.L.U. This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Introducción

El surfactante pulmonar es un complejo molecular localizado en la interfase aire-líquido del pulmón. Está compuesto por lípidos, en su mayoría fosfolípidos, y en un 2–3% por proteínas específicas denominadas proteínas A, B, C y D («surfactant protein» SP-A, SP-B, SP-C y SP-D). SP-B y SP-C son proteínas hidrofóbicas, sintetizadas por neumocitos tipo II, que disminuyen la tensión superficial y el colapso alveolar. La *ATP binding cassette, sub-family A, member 3* (ABCA3) es una proteína encargada del transporte de fosfolípidos y proteínas del surfactante transmembrana desde el citosol hacia los cuerpos lamelares, organelos intracelulares encargados de almacenar lípidos y proteínas del surfactante¹, con control génico independiente de la producción de proteínas.

El déficit congénito de surfactante es una enfermedad respiratoria muy poco frecuente, que no se considera dentro del diagnóstico diferencial inicial del síndrome de distrés respiratorio del recién nacido. La evolución respiratoria es muy variable, dependiendo de la proteína afectada. Esta puede presentarse como un cuadro respiratorio grave, progresivo, con una elevada mortalidad a corto plazo; o puede mostrar un inicio insidioso, lentamente progresivo. El objetivo es mostrar un caso clínico y revisar el estudio diagnóstico y el eventual tratamiento.

Caso clínico

Recién nacido de término de 37 semanas, pequeño para la edad gestacional. Padres consanguíneos, sin antecedentes mórbidos personales. Madre primigesta, cesárea electiva a las 37 semanas. Nació con APGAR 8-9. Rápidamente evolucionó con dificultad respiratoria; radiografía de tórax con patrón con vidrio esmerilado y broncograma aéreo a las 2 h de vida. Se administró una dosis de surfactante, con buena respuesta inicial. Deterioro respiratorio a las 12 y 24 h, que requirió 3 dosis de surfactante. Se trasladó a centro con ventilación de alta frecuencia oscilatoria (VAFO) y óxido nítrico (ONi). Ingresó a las 30 h de vida con parámetros ventilatorios altos 30/5 FiO₂ 100% para saturar 84%. Se conectó a VAFO y recibió surfactante y ONi. Radiografía de tórax con imagen de vidrio esmerilado desde su ingreso. A los 7 días de vida se controlaron las imágenes (fig. 1) y se inició sildenafil.

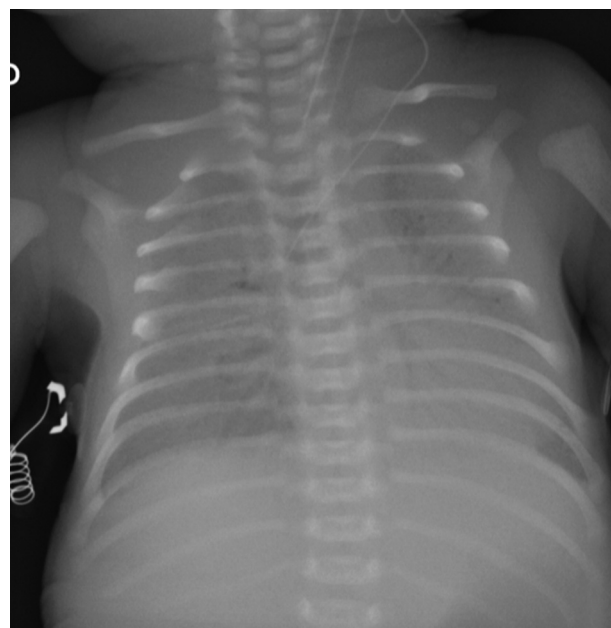


Figura 1 Radiografía de tórax a los 7 días con velamiento difuso y broncograma aéreo. Paciente con ventilación de alta frecuencia oscilatoria y óxido nítrico inhalado.

A los 18 días de vida se logró suspender ONi. Sin elementos de infección bacteriana, aunque se cubre con antibióticos, se descartó citomegalovirus y *Pneumocystis jirovesi*. Recibió corticoides sin mejoría clínica ni posibilidad de retiro de VAFO. Dada la evolución clínica con imágenes persistentes de membrana hialina (fig. 2), consanguinidad, se planteó déficit de proteína B del surfactante y se realizó biopsia pulmonar a los 21 días. Histología compatible con déficit de surfactante, con fibrosis e infiltrado mononuclear con epitelio alveolar constituido principalmente por neumocitos tipo II sin membranas. La histoquímica confirmó déficit de proteína B del surfactante. No se realizó microscopia electrónica. Se envió muestra de sangre en papel filtro a la Universidad de Washington, confirmando homocigoto para nueva mutación de déficit de SP-B. Se presentó a Comité de Ética, considerando un diagnóstico certero de mal pronóstico y sin posibilidad terapéutica, se consultó a especialistas

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/8813682>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/8813682>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)