

## DIETA POBRE EN TRIGLICÉRIDOS DE CADENA LARGA: ÚNICO TRATAMIENTO EFICAZ EN UN NIÑO CON SÍNDROME DE DORFMAN-CHANARIN (ENFERMEDAD POR DEPÓSITO DE LÍPIDOS NEUTROS)

Bonada Sanjaume A, Azón A, Guillén Rey N, Figueredo R, Salas-Salvadó J

Hospital Universitari Sant Joan. Reus, Tarragona.

**Introducción:** El síndrome de Dorfman-Chanarin es una enfermedad hereditaria recesiva descrita en 35 pacientes de la zona mediterránea y oriente medio. Es debida a una alteración del gen CGI-58 que codifica una proteína de la subfamilia de las esterasas, lipasas y tioesterasas que se relaciona con el catabolismo de los triglicéridos. Ello condiciona que se depositen triglicéridos en los tejidos: piel, hígado, músculo, médula ósea y SNC. La enfermedad cursa siempre con ictiosis, siendo las demás manifestaciones clínicas más variables en cuanto a su presentación. No existe tratamiento médico específico para esta enfermedad. El único tratamiento útil parece ser la restricción de triglicéridos de cadena larga (TCL) de la dieta y los suplementos de triglicéridos de cadena media (TCM).

**Objetivos:** Evaluar el estado nutricional y eficacia clínica del tratamiento con una dieta baja en TCL y suplementos de TCM en un niño con síndrome de Dorfman-Chanarin.

**Material y métodos:** Se valoró un paciente de 4 años diagnosticado de síndrome de Dorfman-Chanarin. El paciente había recibido múltiples tratamientos tópicos sin observarse ninguna mejoría. Se valoró el estado nutricional (antropometría/bioquímica) y se inició tratamiento con dieta pobre en TCL y suplementos de TCM. La eficacia del tratamiento se valoró a los 6 meses.

**Resultados:** El peso y la talla del paciente se encontraban en los percentiles 45 y 50 respectivamente (tablas de Tanner). El estudio bioquímico mostró: AST de 1,12 (0,25-0,62 mkat/L), ALT de 1,12 (0,02-0,7 mkat/L), FA de 15,14 mkat/L (1,8-9 mkat/L), Hb 10,7 g/dL, Htc 33,1, VCM de 72,1 fl. El resto de parámetros eran normales incluyendo proteínas y albúmina. Antes de iniciar el tratamiento el paciente presentaba un cuadro de eritrodermia ictiosiforme seca generalizada con afectación de cuero cabelludo, cara, palmas y plantas. Se prescribieron suplementos de hierro. A los 6 meses del tratamiento el paciente presentaba una gran mejoría clínica observándose tan sólo áreas descamativas localizadas en brazos, muslos, cuero cabelludo y cara. Se evidenció la desaparición total de la eritrodermia descamativa seca en el resto del tegumento. Los niveles de AST, ALT, FA no mostraron cambios significativos aunque se normalizó la serie hematopoyética. La mejoría clínica se atribuyó al tratamiento nutricional.

**Conclusiones:** En nuestro paciente con Síndrome de Dorfman-Chanarin el tratamiento nutricional con dieta pobre en TCL y suplementos de TCM ha comportado una clara mejoría clínica y ha sido el único tratamiento eficaz.