

## Enfermedad de Niemann-Pick en biopsias hepáticas Niemann-Pick disease in liver biopsies

Emerson De la Rosa(1), Julia Ovalle(2).

1. Departamento de Patología, Hospital General San Juan de Dios, Guatemala, Guatemala.

2. Departamento de Patología, Hospital General de Enfermedades, Instituto Guatemalteco de Seguridad Social, Guatemala, Guatemala.

Correspondencia, Dra. Julia Ovalle: [jumi745@yahoo.com](mailto:jumi745@yahoo.com)

Recibido: 12 de agosto de 2020

Aceptado: 07 de diciembre de 2020

### Resumen

*La enfermedad de Niemann-Pick es provocada por la deficiencia de la esfingomielinasa ácida. Ocurre un caso por cada 80,000 recién nacidos vivos de cualquier grupo étnico. Debido a la complejidad del abordaje y diagnóstico de esta entidad, presentamos dos casos de pacientes pediátricos con diagnóstico de enfermedad de Niemann-Pick por biopsia hepática.*

**Palabras clave:** Enfermedad de Niemann-Pick, biopsia hepática.

### Abstract

*Niemann-Pick disease is caused by deficiency of acid sphingomyelinase. One case occurs for every 80,000 live newborns of any ethnic group. Due to the complexity of the approach and diagnosis of this entity, we present two cases of pediatric patients with diagnosis of Niemann-Pick disease made on liver biopsy.*

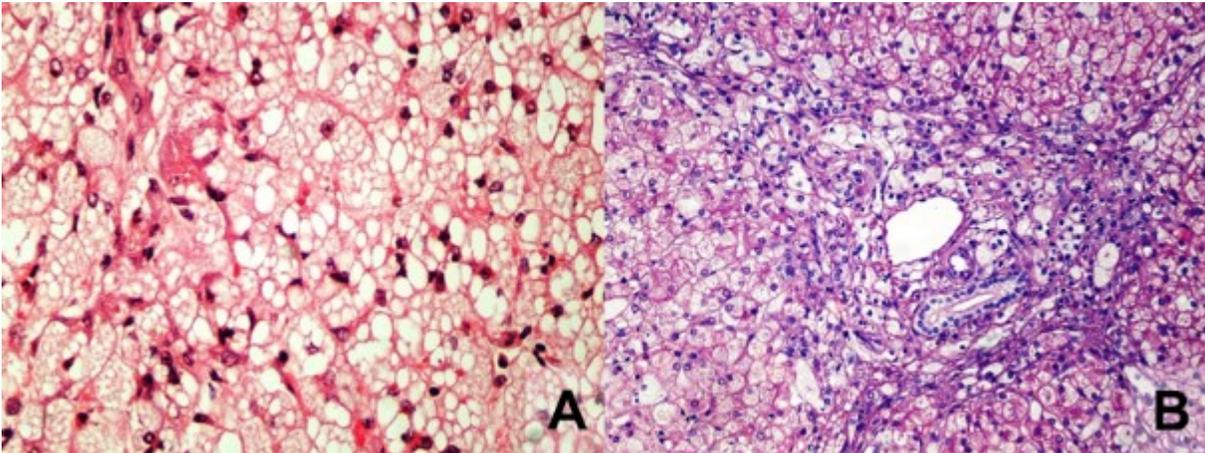
**Key words:** Niemann-Pick disease. liver biopsy.

### Introducción

La enfermedad de Niemann-Pick (tipos A y B) se caracteriza por acumulación lisosomal de esfingomielina en células del sistema retículo endotelial, por la deficiencia hereditaria de Esfingomielinasa Ácida (ASM). El gen afectado se localiza en el cromosoma 11p15.4.[1] Incidencia estimada de 1:80,000 en recién nacidos de cualquier grupo étnico; con mayor predisposición en judíos de origen askenazi, con prevalencia combinada de 1:100 para padres heterocigotos.[2] La enfermedad tipo A es la más grave en lactantes, cursa con hepatoesplenomegalia y neurodegeneración progresiva causando la muerte en los primeros 3 años de vida.[2] La tipo B se caracteriza por organomegalia, dislipidemias, trombocitopenia e infiltración pulmonar que compromete, con el tiempo, la función respiratoria. Para confirmar el diagnóstico se necesita medir o demostrar la ausencia de ASM. En el hígado, los hepatocitos y las células de Kupffer acumulan diversos metabolitos en forma diferencial, como en la enfermedad de Niemann Pick, que se acumulan en ambos tipos celulares.[3,4] Actualmente no existe tratamiento para la entidad, los propuestos están en evaluación preclínica.[4]

### Informe de Casos

Paciente No.1: masculino de 2 años con historia de episodio agudo de diarrea líquida y convulsiones, referido por hepatomegalia y desnutrición proteico-calórica. Se observó retraso psicomotor y manchas rojo cereza. Hemoglobina (HB): 9.8 gr/dL, Leucocitos (LEU): 9,600/ml, Plaquetas (PLT): 130 K/uL, bilirrubina directa (BD): 0.6 mg/dl, bilirrubina total (BT): 1.2 mg/dl, ASAT: 150 U/l, ALAT: 280 U/l. Paciente No. 2: femenina de 1 año de edad, historia de hepato-esplenomegalia, asintomática. HB: 11.3 gr/dL, LEU: 10,800/ml, PLT: 123 K/uL, BD: 1.0 mg/dl, BT: 1.03 mg/dl, ASAT: 68 U/l, ALAT: 100 U/l, GGT: 500 U/l. Hallazgos histopatológicos en biopsia hepática: En ambos casos se observó espacios porta ensanchados por presencia de histiocitos con microvacuolación (Fig.1A), balonización de los hepatocitos por presencia de micro vacuolas que desplazaban el núcleo ligeramente a la periferia, fibrosis con puentes porto-portales y porto-centrales en uno de los casos (Fig.1B).



**Fig. 1. Hallazgos de Niemann-Pick en tejido hepático. A:** Hepatocitos y células de Kupffer con material de depósito en microvacuolas. **B:** Espacio porta afectado por células epiteliales, macrófagos y células estromales.

### Discusión

Las células espumosas son características de la enfermedad de Niemann-Pick, se deben a macrófagos aumentados de tamaño con citoplasma distendido por vacuolas que contienen esfingomiélin y colesterol, presentes en bazo, hígado, médula ósea, ganglios linfáticos, pulmones y tubo digestivo.[3] El hígado aumenta de tamaño por la esfingomiélin y colesterol acumulados dentro de los lisosomas de las células de Kupffer y de hepatocitos.[2] En la enfermedad tipo A, el cerebro es el órgano más afectado. Las manifestaciones clínicas son evidentes en los primeros 6 meses de vida, abarcan fiebre, vómitos, adenopatías, retraso del crecimiento progresivo y deterioro del desarrollo psicomotor.[1] Las manchas rojo cereza ocurren por acumulación de lípidos en células ganglionares retinianas, que las palidece y resalta los vasos sanguíneos subyacentes en el centro de la fóvea; presentes en el 50% de los casos de Niemann-Pick tipo A. Estos casos son interesantes debido a su rareza per se, especialmente en nuestra población, donde no se han reportado casos similares.

### Referencias

### References

1. Kumar V, Abbas AK, Aster JC. Robbins y Cotran, Patología estructural y funcional.9 ed. Barcelona: Elsevier; 2015. Capítulo 5. Trastornos genéticos; p. 152-53.
2. Zarco J, García A, Andrade P, et al. Enfermedad de Niemann-Pick tipo B. Estudio de tres casos y revisión de la literatura. Acta Pediatr Mex 2014;35:30-37.
3. Ridaura C. Biopsia en los Errores Innatos del Metabolismo. Acta Pediatr Mex 2010;31(6):317-323.
4. Husain A, Stocker J, Dehner L. Stocker & Dehner Pediatric Pathology. 4 ed. Philadelphia: Wolters Kluwer; 2015. Chapter 15. The liver, gallbladder, and biliary tract. p.667-8.