

Enfermedad de Wolman

Instituto Oulton, Clínica Reina Fabiola, Clínica del Sol
Córdoba - Argentina



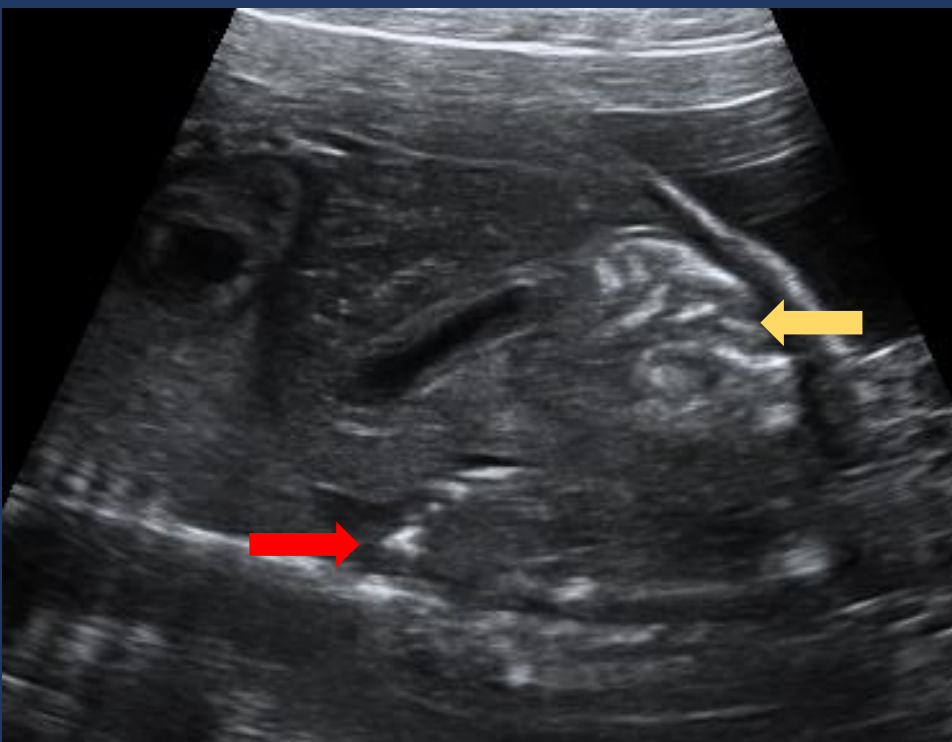
Ledesma, Ricardo Gustavo
Pelizzari, Mario Fernando
Muñoz Ferragut, María Florencia
Gramaglia, Lucila Soledad
Wilde, Martin Eduardo
Pérez, Ricardo Gabriel

Presentación caso 1

Paciente de 19 años, primigesta, sin antecedentes patológicos previos, cursando la semana 23.3

Ecografía fetal

- Parámetros antropométricos normales
- Aumento de la ecogenicidad de ambas glándulas suprarrenales (fig. 1 y 2 →)
- Aumento de la ecogenicidad de asas intestinales delgadas (fig. 1 →)



- Aspecto festoneado del atrio ventricular (fig. 1 y 2 ➡)
- Hiperecogenicidad de la sustancia blanca subcortical de tipo en “banda” (fig. 1 ➡)



fig. 1



fig. 2

Presentación caso 2

Paciente de 31 años, secundigesta, semana 33.6

Ecografía fetal

- Parámetros antropométricos normales
- Aumento de la ecogenicidad y tamaño de ambas glándulas suprarrenales, que proyectan cono de sombra posterior compatible con calcificaciones (fig. 1 y 2 →)

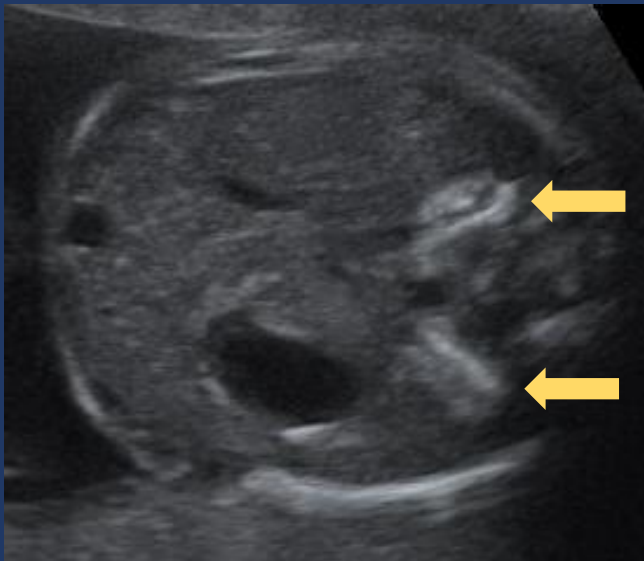


fig. 1

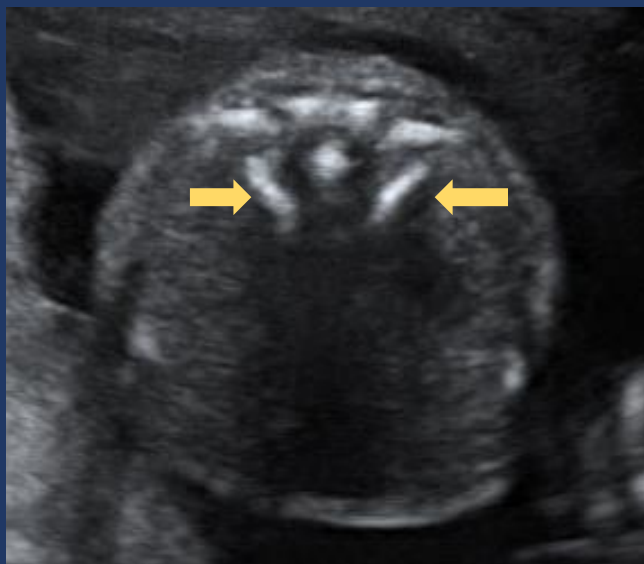


fig. 2

Conclusión

- Los controles perinatólogicos inmediatos demostraron neonatos normales
- Los exámenes ecográficos y radiológicos demostraron las calcificaciones de región medular de ambas glándulas suprarrenales (fig.1 y 2 →), sumadas a la clínica (vómitos y diarrea con esteatorrea), y al posterior examen genético, se confirmó de la Enfermedad de Wolman



fig. 1

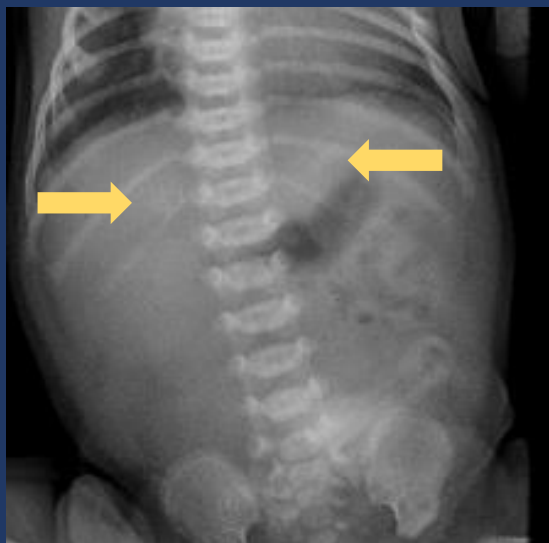


fig. 2

Enfermedad de Wolman

- Es la manifestación más grave de la deficiencia de la lipasa ácida lisosomal.
- Se manifiesta desde la vida fetal con calcificaciones de ambas glándulas suprarrenales (fig, 1 y 2 →), un signo prácticamente constante y característico

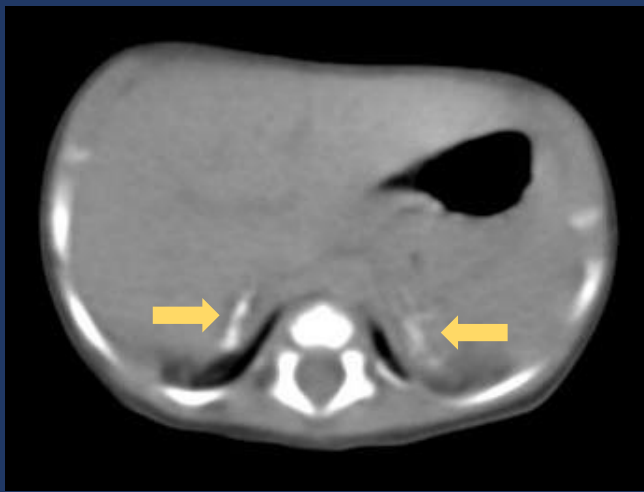


fig. 1

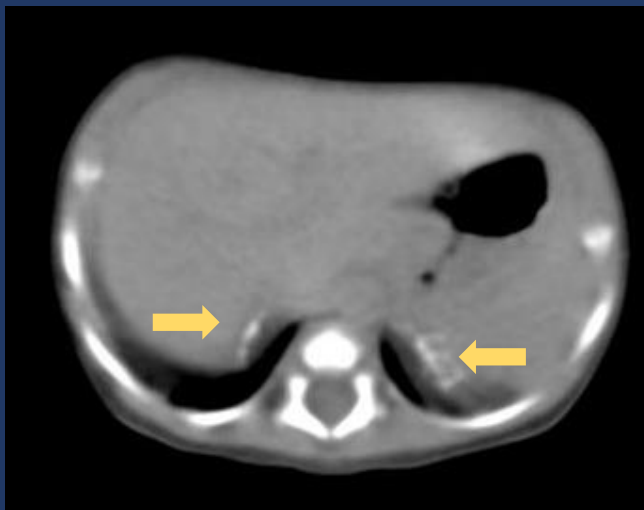


fig. 2

Enfermedad de Wolman

- Vómitos, distensión abdominal y diarrea con esteatorrea puede estar presente desde el primer día de vida
- El tratamiento con trasplante de células madres se encuentra actualmente en estudio, con resultados ambiguos
- La muerte es el resultado de una combinación de mal nutrición, enfermedad hepática e insuficiencia cortical suprarrenal



fig. 1



fig. 1

Bibliografía

- Hoffman EP, Barr ML, Giovanni MA & Murray MF. Lysosomal Acid Lipase Deficiency. *GeneReviews*. September 1 2016; <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK305870/>
- Erwin AL. The role of sebelipase alfa in the treatment of lysosomal acid lipase deficiency. *Therapeutic Advances in Gastroenterology*. 2017; 10(7):553-562. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5484437/>
- Kruer MC, Steiner RD. Lysosomal Storage Disease: Wolman Disease and Cholesteryl Ester Storage Disease. *Medscape Reference*. December 9 2015; <http://emedicine.medscape.com/article/1182830-overview#a7>
- Ambler GK, Hoare M, Brais R, Shaw A, Butler A, Flynn P, Deegan P, Griffiths WJ. Orthotopic liver transplantation in an adult with cholesterol ester storage disease. *JIMD Rep*. 2013;8:41–6. [[PMC free article](#)] [[PubMed](#)]