

Rev. Chil. Pediatr. 58(1): 83-85, 1987

Gota en un lactante

Dra. Alejandra Cerón C.¹; Dra. Martha Pruyas A.²

Gout in an eight weeks old infant

An infant was admitted to hospital at the age of 1 1/2 months because of no weight gain, fever, food rejection, dehydration, muscle hypotonia, generalized diminution of spinal reflexes and severe hyponatremia. He was managed with parenteral fluids and antibacterial drugs. At the fourth day from admission he had edema, low urine output persistent hyponatremia, metabolic acidosis and elevated blood urea. At the ninth hospital-day liver enlargement was detected and several hard, elastic, smooth nodules not larger than 1 cm in diameter appeared on the back of the right hand and foot. Lately jaundice was evident and the patient died two weeks after admission. Autopsy findings included uric acid deposits in both kidneys, adrenal glands, lungs, páncreas, liver and the skin of hands and feet. (Key words: Gout in infancy, hyperuricemia, dehydration).

La gota constituye una afección extremadamente poco frecuente en la infancia. Las primeras descripciones se remontan a Morgagni, Gairdner (1854), Ganod (1876), Still (1927) y Mayer von Schopf (1930). En 1959, Riley¹ comunicó el caso de un niño de 8 años en el que coexistía una Gota típica desde los 3 años con una parálisis cerebral atetoide reconocida al año de edad, sin relacionar ambas entidades. En 1964, Lesh y Nyhan² describieron un síndrome caracterizado por hiperuricemia, retardo mental, coreoacetosis y automutilación. En 1967, Michener³ comunicó 6 casos del síndrome, que consiste en un error congénito del metabolismo de las purinas: el gen mutante se encuentra en el cromosoma X, se expresan sólo en el sexo masculino, y corresponde a un déficit de la enzima *hipoxantina-guanina-fosforibosil-transferasa* (HFRT)^{4,5}. En la Figura 1 se presenta un esquema simplificado del metabolismo de las purinas⁶.

Las purinas adenina y guanina, que son necesarias para la síntesis de los ácidos ribonucleico y desoxiribonucleico, se obtienen de la dieta o pueden ser sintetizadas de nuevo con los metabolitos disponibles. Estas bases purínicas normalmente son catabolizadas a través de la hipoxantina y la xantina, y excretadas como ácido úrico. Por un mecanismo de reutilización, se conserva parte de la hipoxantina, la cual, mediante una reacción dependiente de la HFRT, se convierte

en su nucleótido, el ácido inosínico. Esta misma enzima convierte la base guanina en su nucleótido, el ácido guanílico. Las concentraciones de estos dos nucleótidos, además del ácido adenílico, formado a expensas de la base adenina por una enzima diferente, controlan por retroalimentación el ritmo de la nueva síntesis de ácido inosínico. Si no se reutilizan la guanina y la hipoxantina, por falta de la enzima correspondiente, no se logra la retroalimentación, y por consiguiente, aumenta la síntesis de purinas y se excreta un exceso de ácido úrico.

La hiperuricemia en el adulto incluye un grupo bastante heterogéneo de trastornos, algunos de los cuales recién están comenzando a ser definidos. Clásicamente, se describe una forma transmitida por un gen autosómico dominante con grados diferentes de penetrancia en ambos sexos, siendo su expresión 6 a 7 veces mayor en el hombre, en ella habría una biosíntesis exagerada de nucleoproteínas. Otra forma, mucho menos frecuente, consiste en déficit de la HFRT que sólo alcanza niveles de 5 a 10% de lo normal.

Caso Clínico

Paciente de sexo masculino, nació mediante cesárea por sufrimiento fetal agudo. Al nacer pesó 3.380 g y fue controlado en consultorio externo por desnutrición y síntomas sugerentes de reflujo gastro-esofágico.

Ingresó a la edad de un mes y medio con antecedentes de fiebre, disminución de la actividad física, rechazo de los alimentos, tos y deposiciones semilíquidas. Pesaba 2.830 g, estaba sin fiebre, tenía evidencia de deshidratación moderada; hipotonía muscular e hiporreflexia, ambas

1. Servicio de Pediatría, Hospital Sótero del Río, SSMO.
2. Servicio de Anatomía Patológica, Hospital Sótero del Río, SSMO.

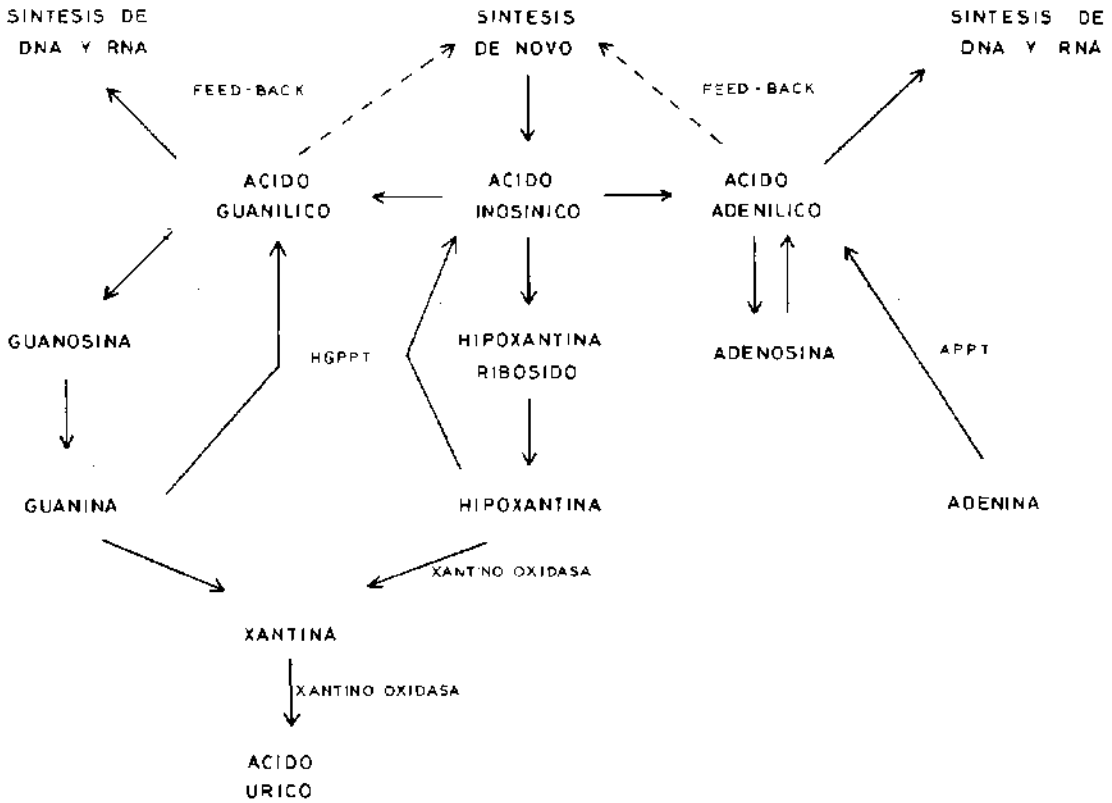


Figura 1. Esquema simplificado del metabolismo de las purinas. Adaptado de Nelson, Vaughan and Kc Kay. A textbook of Pediatrics, Eleventh Edition: 549, 1979.

generalizadas; hiponatremia severa ($\text{Na } 104 \text{ mEq x l}$) y alteraciones del hemograma que fueron interpretadas como sugerentes de infección bacteriana (Leucocitos 20.300 x mm^3 con 12% de baciliformes, 66% segmentados y granulaciones tóxicas de neutrófilos). En el segundo día de su hospitalización sufrió un episodio convulsivo generalizado, sin alteraciones concomitantes del líquido cefalorraquídeo, que cedió en coincidencia con el empleo de diazepam y fenobarbital. Desde el cuarto día se detectó edema, que aumentó progresivamente, disminución de la diuresis, hiponatremia persistente, acidosis metabólica, aumento anormal de la urea sanguínea y desde el sexto día hepatomegalia y esplenomegalia. En el noveno día apareció, en el dorso de su mano derecha, un nódulo liso, bien delimitado, de consistencia cartilaginosa, de 1 cm de diámetro, junto con otros similares pero de menor tamaño en el dorso del pie derecho, los que fueron puncionados sin resultado. El día 14 se agregó ictericia y se observó aumento en el número y tamaño de los nódulos descritos, falleciendo quince días después de ingresar al hospital.

Su tratamiento consistió en el suministro de líquidos y bicarbonato de sodio por vía endove-



Figura 2. Acúmulo de cristales de ácido úrico en el parénquima renal. Tinción empleada en la fotografía: hematoxilina-eosina. Aumento: 40 x

nosa para cubrir los requerimientos y reparar sus trastornos hidroelectrolíticos: Penicilina y Gentamicina en la primera semana, las que fueron reemplazadas por Cloxacilina, Dibekacina y Cefalotina durante la segunda y posteriormente por Amikacina, Carbenicilina, y Cefalotina el último día.

Su estudio anátomo-patológico demostró depósitos característicos de ácido úrico en los riñones (Fig. 1), pulmones, glándulas suprarrenales, páncreas, hígado, manos y pies, que se acompañaban con evidencias de gastritis aguda necrótica y hemorrágica, enterocolitis aguda necrótica y hemorrágica y desnutrición.

COMENTARIO

Este caso resulta de singular interés por los sorprendentes resultados anátomo-patológicos.

Rosenthal y Cols.⁷ comunicaron en 1964 un caso de hiperuricemia en un niño de término, de sexo masculino que pesó al nacer 4.205 g. en cuyos pañales apareció un material color rojo ladrillo a las 3 semanas de edad, que aumentó progresivamente y que fue estudiado a la edad de tres meses por vómitos y deshidratación. Los exámenes del pañal revelaron que la sustancia era ácido úrico, del cual existían abundantes cristales en la orina, en coincidencia con uricemia de 18,6 mg%. El paciente fue tratado con líquidos por vía parenteral en grandes volúmenes y citrato de sodio como alcalinizante de la orina. A los 3 años de edad seguía recibiendo citrato de sodio y su desarrollo era completamente normal. Un estudio familiar reveló la existencia de hiperuricemia en parientes de las líneas paterna y materna, planteándose que pudiera tratarse de un paciente homocigoto del gen responsable.

Como puede apreciarse, existe bastante similitud entre ambos casos, considerando la edad de presentación y la historia de vómitos y mal progreso ponderal. Lamentablemente no fue posible ubicar a los familiares de nuestro paciente para efectuar estudio metabólico.

Por otra parte, en un estudio comparativo efectuado en recién nacidos normales y en pacientes con síndrome de dificultad respiratoria idiopática⁸, se encontraron en el segundo grupo,

valores de uricemia y uricosuria superiores respecto a los niños normales. La interpretación de este hallazgo fue que la hipoxia llevaría a un exceso de producción de ácido úrico por mayor degradación de nucleóticos. En estos casos se ha recomendado mantener una hidratación y flujo urinario adecuados, y alcalinizar la orina para evitar que se precipiten uratos en los riñones.

Resulta difícil precisar cuál habría sido el pronóstico de este niño si se hubiese realizado oportunamente el diagnóstico. Esperamos, sin embargo haber dejado planteada la inquietud para buscar esta enfermedad en otros pacientes con manifestaciones semejantes, especialmente si tienen antecedentes familiares marcados de este trastorno.

RESUMEN

Se presenta un caso anátomo-clínico de Gota en un paciente de 1 mes y medio de edad, cuyo diagnóstico, confirmado por la autopsia, no fue sospechado durante su evolución. Son muy pocos los casos publicados a tan corta edad y puede concluirse que se trata de un caso excepcional. Se mencionan otros trastornos relacionados de interés pediátrico.

REFERENCIAS

1. Riley, J.D.: Gout and cerebral palsy in a 3 years old boy. *Ach Dis Child* 35: 293, 1960.
2. Lesch, M., Nyhan, W.L.: A familial disorder of uric acid metabolism and central nervous system function. *Am J Med* 36: 561, 1964.
3. Michener, W.M.: Hyperuricemia and mental retardation, with athetosis and self-mutilation. *Am J Dis Child* 113: 195, 1967.
4. Nyhan, L.: Behavior in the Lesch Nyhan Syndrome. *J Aut Child Schizophrenia* 6: 235, 1976.
5. Perfumo, F., Basile, G.C., Gusmano, R.: Nefropatia uratica nell' infanzia. La malattia di Lesch Nyhan. *Minerva Nefrol* 23: 201, 1976.
6. Seegmiller, G.J.: Purine and Pyrimidine metabolism, in: Bondy, P., Rosenberg, L.: *Metabolic control and disease*, 8th edition, W.B. Saunders Co. Philadelphia, London, Toronto, 1980, Chap 12, pág. 793.
7. Rosenthal, I., Gaballah, S., Rafelson, M.: Gout in infancy manifested by renal failure. *Pediatrics* 33: 251, 1964.
8. Ravio, K.O.: Neonatal hyperuricemia. *J Pediatr* 88: 625, 1976.