

Síndrome del pañal azul. Presentación de un caso

Blue Diaper Syndrome. Case presentation

Dra. Yamilé Licourt Mayol¹, Dra. Elizabeth Ríos Montalvo², Lic. Leinida Ruseaux Mansfarroll³

¹ Especialista de Primer Grado en Neonatología. Máster en Atención Integral al Niño.
<https://orcid.org/0000-0003-2226-0965> e-mail: yamilelm@infomed.sld.cu

² Especialista de segundo grado en Neonatología. Máster en Genética Clínica y Atención Integral al Niño. Profesora Auxiliar. <https://orcid.org/0000-0001-9084-5928> e-mail: elizabethrm@infomed.sld.cu

³ Licenciada en Enfermería

RESUMEN

El síndrome del pañal azul es una enfermedad caracterizada por un defecto hereditario que impide la absorción del triptófano, lo que provoca hipercalciuria y nefrocalcinosis. Se presenta el caso de una recién nacida, atendida en el Departamento de Urgencias de Neonatología, del Hospital General Docente “Héroes del Baire”, a los 22 días de edad por presentar orinas con un llamativo color azul. La paciente fue estudiada y diagnosticada con el síndrome del pañal azul. El diagnóstico precoz y el tratamiento dietético han permitido la buena evolución de la paciente y ha favorecido la prevención de complicaciones como la insuficiencia renal entre otras. Se presenta el caso por su rareza y escasez de referencias encontradas en la literatura.

Palabras clave: Síndrome del pañal azul, triptófano, enfermedad genética congénita

SUMMARY

Blue diaper syndrome is a disease characterized by a hereditary defect that prevents the absorption of tryptophan, causing hypercalciuria and nephrocalcinosis. We present the case of a newborn, attended in the Neonatology Emergency Department

of the "Héroes del Baire" General Teaching Hospital, at 22 days of age for presenting urine with a striking blue color. The patient was studied and diagnosed with blue diaper syndrome. Early diagnosis and dietary treatment have allowed the patient's good evolution and has favored the prevention of complications such as kidney failure, among others. The case is presented due to its rarity and scarcity of references found in the literature.

Key words: Blue diaper syndrome, tryptophan, congenital genetic disease

INTRODUCCION

El síndrome del pañal azul (SPA) también llamado síndrome de Drummond, es una enfermedad enigmática, descrita por primera vez en 1964 por Drummond, en dos hermanos masculinos que presentaban hipercalcemia y nefrocalcinosis, asociada a la coloración azulada de la orina.^{1, 2}

Es un defecto hereditario que impide la absorción del triptófano, provoca hipercalciuria y nefrocalcinosis. La degradación del triptófano en las vías digestivas, producto de la actividad bacteriana supone una creación excesiva de indol e indicán, lo que producto de la oxidación, produce un color azul índigo en las orinas de los pacientes con esta afección.¹⁻⁵

El SPA es una enfermedad congénita, poco común, de transmisión autosómica recesiva, ligada al cromosoma X, aunque la herencia recesiva no ha sido completamente descartada.⁵ El defecto en la absorción del triptófano puede estar asociado a mutaciones en los genes LAT2 y TAT1, que codifican dos transportadores de aminoácidos.⁵ Se han descrito otras causas no congénitas de trastornos del color de la orina que deben ser descartadas.^{3, 4}

Esta enfermedad se considera un trastorno metabólico raro, caracterizado por problemas visuales, orinas azuladas, fiebre y trastornos digestivos.^{5, 6} Los síntomas pueden incluir irritabilidad, estreñimiento, pérdida del apetito, vómitos e incapacidad para crecer y ganar peso. Algunos niños con el síndrome del pañal azul pueden ser propensos a presentar fiebre de manera frecuente y adquirir infecciones intestinales.^{1, 2, 5}

Se presenta el caso de este síndrome como único conocido con debut en el periodo neonatal, atendido en el Servicio de Neonatología del Hospital General Docente "Héroes del Baire", del Municipio Especial Isla de la Juventud. Como consecuencia del diagnóstico precoz, seguimiento y cumplimiento de la dieta la paciente se encuentra evolucionando sin complicaciones.

PRESENTACION DE CASO

Se trata de una recién nacida, raza blanca, hija de una madre de 28 años, aparentemente sana, nacida por parto eutócico a las 37.5 semanas de edad gestacional, apgar: 9-9 y peso al nacer de 3206 gramos, egresada de la maternidad a los 3 días de nacida con buen estado clínico y lactancia materna exclusiva. A los 22 días de edad fue atendida en el Departamento de Urgencias de Neonatología, del Hospital General Docente "Héroes del Baire", por presentar dos orinas con un llamativo color azul, que no se ven al momento de orinar pero que se hace visible aproximadamente a los 30 minutos. Se decide su ingreso y se indican estudios cuyos resultados fueron negativos.

Se recoge el antecedente familiar (tía del padre de la niña), con manifestaciones clínicas leves desde la infancia y escasos disturbios químicos.

Entre los datos positivos al examen físico se encontró:

- Orinas azuladas en pañales. (Imagen No. 1)
- Peso al ingreso de 3600 gramos, con un incremento con respecto al nacimiento de 394 gramos, para un ritmo de incremento de 12-13 gramos diarios (insuficiente incremento de peso).

Imagen No. 1. Orinas azuladas en pañales



Exámenes complementarios realizados:

- Hb 13.4 g/l, Hto 0.41, glicemia 4.2 mmol/l, creatinina 37 umol/l, ácido úrico 192 umol/l, TGP 10u/l, TGO 13 u/l, Ca⁺ 1.270 mmol/l, Na⁺ 137.1 mmol/l, Cl⁻ 99.4 mmol/l, K⁺ 4.40 mmol/l, parcial de orina negativo, urocultivo negativo, proteína C reactiva negativa, leucocitos: $9.9 \times 10^9 \text{ mm}^3$, P: 0.21, L: 0.79. Gasometría: PH 7.47, PCO₂ 34.2, PO₂ 94.6, SB 25.6, EB 1.5, SO₂ 97.6%.

Coprocultivo: no se observaron gérmenes enteropatógenos

Ecografía renal: negativa

En el examen oftalmológico se detecta la presencia de corneas pequeñas en ambos ojos (microcorneas).

Se evalúa con genética clínica y se decide coordinar traslado al Hospital Pediátrico “William Soler” en La Habana, para completar estudio metabólico por orina y diagnóstico. El estudio reveló la confirmación del síndrome del pañal azul.

DISCUSION

Drummond KN, se refiere al síndrome del pañal azul como una enfermedad metabólica con hipercalcemia familiar, nefrocalcinosis e indicanuria.¹ El exceso de calcio circulante se deposita gradualmente en los riñones (nefrocalcinosis), pudiendo conducir a un cuadro de Insuficiencia renal, así mismo, algunos pacientes pueden presentar anomalías oculares, como el subdesarrollo del disco óptico (hipoplasia), movimientos oculares anormales y una cornea más pequeña de lo normal (microcórneas).^{1, 2, 5}

El síndrome no es perjudicial para los recién nacidos, pero puede resultar molesto. Es una causa muy poco frecuente de hipercalcemia en el período neonatal, con mecanismos fisiopatológicos inciertos.⁷

El diagnóstico es llevado a cabo, en primera instancia, por la evidencia a observar en el historial del paciente la sintomatología relacionada con el sistema excretor, cantidad de calcio en la sangre y en los exámenes de orina se observará un aumento del ácido 5-hidroxiindolacético, indol e indican.^{1, 2, 5}

En la actualidad la evolución de la lactante es satisfactoria, su curva de peso es ascendente y adecuada y se alimenta con lactancia materna exclusiva como tratamiento dietético no medicamentoso para prevenir el daño renal. La respuesta al tratamiento ha sido buena, no ha presentado ningún tipo de complicación y el estado actual es favorable. La restricción dietética también está dirigida a la madre.

El tratamiento dietético no medicamentoso está basado en ofrecer una dieta restringida de calcio, así como baja en proteínas, vitamina D y alimentos altos en triptófano, como la carne de pavo, leche caliente, huevos, semillas de girasol, patatas, semillas de sésamo y algunos quesos entre otros.⁵

En conjunto con el tratamiento dietético, también se pueden administrar algunos antibióticos para eliminar o reducir ciertas bacterias intestinales. Puede emplearse el ácido nicotínico para controlar las infecciones intestinales,⁵ pero este tratamiento no ha sido necesario en el caso que presentamos.

En la revisión bibliográfica realizada se encontró un caso de una paciente transicional de 16 meses con características similares, con coloración patológica de las orinas, a la cual se le diagnosticó el síndrome del pañal azul y la misma evolucionó satisfactoriamente con tratamiento dietético no medicamentoso.⁵

Existen otras condiciones que pueden producir un cambio en el color de las orinas como son: la ingesta de ciertos alimentos con colorantes, tintes como el azul de metileno, uso de medicamentos como la amitriptilina (azul verdoso), indometacina (azul verdoso), doxorubicina (rojo), propofol (verde) y ciertas patologías como las infecciones del tracto urinario por *Pseudomonas* (orinas verdes).^{3, 5, 7, 8} Se han reportado casos con coloración púrpura en la bolsa colectora, que puede aparecer desde horas hasta días posteriores a la colocación del catéter urinario y que su

coloración se hace más intensa a medida que pasa el tiempo y no se cambia la bolsa colectora. La prevalencia exacta del síndrome de la bolsa de orina púrpura (SBOP) es desconocida, ya que no se han realizado estudios con muestras significativas. Los escasos estudios publicados han sido realizados en centros de cuidados de ancianos y hospitales con muestras poco representativas, sin embargo, dan una frecuencia entre el 8.3% y el 27.0% en pacientes con cateterización urinaria crónica.⁷

Libit SA, describe el caso de un recién nacido sano de nueve días, alimentado con lactancia materna exclusiva; con orinas azules y cultivos de heces fecales con presencia de *Pseudomona aeruginosa*. No se constató la evidencia de enfermedad sistémica, sin embargo, se impuso tratamiento antibacteriano eliminándose la presencia del microorganismo en las heces fecales y retornando las deposiciones a su coloración normal. Menciona entre otras causas de pañal azul en los neonatos, la presencia de biliverdina en las orinas por ictericia obstructiva.⁹

Escalona Batista M, en su trabajo hace referencia a la descripción de Chen, en su estudio sobre el síndrome del pañal azul, en el que describe las anomalías oculares de este síndrome, como consecuencias de una nueva enfermedad metabólica, donde es deficiente el transporte del triptófano.⁵

La importancia del presente caso, radica en la rareza del mismo y en las implicaciones que puede tener sobre los familiares de quienes la padece, ya sean psicológicas (ansiedad por el desconocimiento de su presentación) y clínicas, ya que si se diagnostica tardíamente los pacientes pueden complicarse con enfermedades irreversibles como la insuficiencia renal, entre otras. En el presente caso, el diagnóstico oportuno y el cumplimiento del tratamiento dietético, ha controlado la aparición de las complicaciones en la paciente hasta el presente.

En el caso que reportamos se ha encontrado expresión de la enfermedad en otros miembros de la familia, con manifestaciones clínicas leves y escasos disturbios bioquímicos. De ahí la importancia del seguimiento de la paciente en edades posteriores de su infancia.

CONCLUSIONES

El síndrome del pañal azul que presenta esta paciente fue diagnosticado oportunamente en el servicio de Neonatología del Hospital General; Docente “Héroes del Baire”, donde estuvo ingresada. Las condiciones clínicas de la paciente están estables, no hay fiebre, irritabilidad, anorexia, vómitos o diarreas. Las orinas continúan de color azul en ocasiones y han disminuido en frecuencia. No hay disfunción renal o nefrocalcinosis. La glicemia y calcemia son normales. Como hallazgo tisular a nivel de los ojos hay presencia de microcórneas característico de esta enfermedad. El desarrollo psicomotor es normal. En la actualidad recibe lactancia materna exclusiva. La restricción dietética está dirigida también a la madre.

BIBLIOGRAFIA

1. Drummond KN, Michael AF, Ulstrom RA, Good RA. The blue diaper syndrome: Familial hypercalcemia with nephrocalcinosis and indicanuria: A new familial disease, with definition of the metabolic abnormality. *The Am J Med.*[en línea] Dic 1964[citado 10 Jun 2019];37(6):928–48. Disponible en: [https://www.amjmed.com/article/0002-9343\(64\)90134-2/fulltext](https://www.amjmed.com/article/0002-9343(64)90134-2/fulltext)
2. Distelmair F, Herebian D, Atasever C, Beck-Woedl S, Mayatepek E, M Strom T, et al. Blue diaper Syndrome and PCSK1 Mutations. *PEDIATRICS.*[en línea] Abr 2018 [citado 15 Jun 2019];141(s501):501-507 Disponible en: https://pediatrics.aappublications.org/content/pediatrics/141/Supplement_5/S501.full.pdf
3. Anne-Marie Chassin-Trubert C. Síndrome de la bolsa de orina púrpura: un fenómeno inusual y muy llamativo. *Rev Med Chile* [en línea] noviembre 2014 [citado diciembre 2019];142:1482-1484. Disponible en: <https://scielo.conicyt.cl/pdf/rmc/v142n11/art18.pdf>
4. Stokes VJ, Nielsen MF, Hannan FM, Thakker RV. Hypercalcemic Disorders in Children. *J Bone Miner Res.* [en línea] Noviembre 2017[citado diciembre 2019];32(11):2157-2170. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5703166/pdf/JBMR-32-2157.pdf>

5. Escalona Batista M, Gómez Rodríguez E, Castro Suarez O. Síndrome del panal azul. Rev. Electrónica Dr. Zoilo E. Marinello Vidaurreta. [en línea] 2015 [citado 4 Jun 2019];40(5):[aprox. 3 p.]. Disponible en: http://revzoilomarinaldo.sld.cu/index.php/zmv/article/view/70/html_47
6. Lorenzo A, Escario V, Ruíz L. Hipercalcemia neonatal [en línea] 12 Nov 2015. [citado 11 Nov 2019]:1-8 Disponible en: <https://docplayer.es/60090835-Hipercalcemia-neonatal.html>
7. Jitendra Singh, Anju Dinkar, Virendra Atam, Ravi Misra, Archana Shukla. Review on Physical Characteristics of Urine. JMSCR [en línea] Ene 2015 [citado 16 Nov 2019];3(1):3737-3742. Disponible en: http://www.researchgate.net/publication/308200041_Review_on_Physical_Characteristics_of_Urine/link/57dd08a208aeea195938a845/download
8. Kolouri S, Daneshfard B, Mohammad Jaladat A, Taladat V. Green Urine in Traditional Persian Medicine: Differential diagnosis and Clinical Relevance. Journal of Evidence Based. Complementary and Alternative Medicine [en línea] 2017 [citado 23 Ago 2019];22(2):232-236. Disponible en: <https://journals.sagepub.com/doi/10.1177/2156587216641828>
9. Libit SA, Ulstrom RA, Doeden D. Fecal pseudomonas aeruginosa as a cause of the blue diaper syndrome. The journal of pediatrics [en línea]. Sep 1972. [citado 5 Ene 2019]; 81(3):546-7. Disponible en: <https://kundoc.com/pdf-fecal-pseudomonas-aeruginosa-as-a-cause-of-the-blue-diaper-syndrome-.html>