

PRESENTACIÓN DE CASO

## Reporte de segundo caso en Cuba de clorhidrorrea congénita

### Report of a second congenital chloride diarrhea case in Cuba

**Dr. José Purón Barreras, Dr. Francisco González Celaá, MSc. Orisel Fernández Oliva, MSc. Elizabeth Reyes Ramírez, Dra. Julia Rosa de la Cruz Delgado, Dr. Abelardo Forjans Paneque**

Hospital Pediátrico Universitario de Holguín "Octavio de la Concepción y de la Pedraja". Holguín, Cuba.

---

#### RESUMEN

La clorhidrorrea congénita es un raro desorden autosómico recesivo, causado por un defecto en el intercambio de cloruro/bicarbonato en el íleon y colon. En este trabajo se reporta el caso de un niño de 1 año de edad con características patognomónicas de esta condición, consistentes en antecedentes prenatales de polihidramnios, diarreas acuosas desde el nacimiento, poca ganancia de peso, alcalosis metabólica y deshidratación. El diagnóstico fue confirmado por el elevado contenido de cloruro en heces, y es el segundo caso reportado en la literatura cubana.

**Palabras clave:** clorhidrorrea congénita, diarrea acuosa, alcalosis metabólica.

---

#### ABSTRACT

Congenital chloride diarrhea is a rare autosomal recessive disorder caused by a defective exchange of chloride and bicarbonate in the ileum and the colon. This article reported the case of one-year old child with pathognomonic characteristics of this disease including prenatal history of polyhydramnios, watery diarrheas since birth, low weight gain, metabolic alkalosis and dehydration. The diagnosis was confirmed on the basis of the high contents of chloride in stools. He is the second case of this disease reported in the Cuban literature.

---

**Keywords:** congenital chloride diarrhea, watery diarrhea, metabolic alkalosis.

---

## INTRODUCCIÓN

La clorhidrorrea congénita es un desorden genético autosómico recesivo, que produce un defecto en el intercambio activo de cloruro y bicarbonato en el ileón terminal y colon derecho. Esta enfermedad comienza en la vida fetal,<sup>1</sup> y causa una diarrea acuosa persistente desde el nacimiento con pérdida excesiva de cloruro por las heces.<sup>2</sup>

Actualmente, alrededor de 250 casos han sido reportados en la literatura. Es más común en Arabia Saudita, Kuwait, Finlandia y Polonia.<sup>1</sup> Estos datos estadísticos muestran que es una enfermedad poco frecuente a nivel mundial, considerada, incluso, como rara.<sup>2-4</sup>

Un diagnóstico precoz es importante, pues el retardo en su tratamiento conlleva a complicaciones, como fracaso en la ganancia de peso, retardo en el neurodesarrollo y daño renal.<sup>1</sup> El primer caso en Cuba fue reportado por *Ramírez C* y otros en el año 2009.<sup>5</sup>

En este trabajo se reporta el caso de un lactante de 1 año de edad, con las manifestaciones típicas de la enfermedad, que es el segundo caso reportado en la literatura cubana.

## PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente masculino, blanco, de 1 año de edad.

- Antecedentes prenatales: polihidramnios y dilatación de asas intestinales detectados en ultrasonido materno-fetal, sospecha de malformación digestiva (ano imperforado), descartado al momento del nacimiento.
- Antecedentes familiares: madre de 32 años, que ha tenido 10 embarazos, con 7 abortos (4 espontáneos de causa no precisada, y 3 provocados), un hijo fallecido a los 2 meses de edad por tumoración intracranal, otro supuestamente sano de 8 años de edad, y el paciente de referencia.
- Antecedentes perinatales: nacido de parto distóxico (cesárea), por presentar líquido amniótico teñido de meconio, a las 40 semanas de gestación. El peso al nacer fue de 3 200 g, la talla de 50 cm, la caída del cordón umbilical a los 9 días, ictero fisiológico, con deposiciones que la madre describía como flojas, y fue dado de alta del hospital a los 5 días con lactancia materna exclusiva.

El primer ingreso fue a los 18 días de edad en la sala de Cuidados Intermedios, por poca ganancia de peso y diarreas líquidas de abundante cantidad (en número de 8 al día), con signos de deshidratación dados por la boca seca y el pliegue cutáneo

marcado, con cifras de sodio de 123 mmol/L. En 4 estudios gasométricos iniciales se encontraron alcalosis respiratoria, en uno acidosis metabólica y en otro alcalosis metabólica, que llamó la atención del médico de asistencia. Se traslada a sala de nutrición, de donde se da alta 2 días después.

El segundo ingreso fue al mes de nacido, en el Servicio de Misceláneas. Después del alta siempre ha mantenido deposiciones flojas, y desde hace 10 días son líquidas, amarillas, sin sangre, abundantes en volumen y frecuencia, y tiene poca ganancia de peso (3 250 g, talla 52 cm, valoración nutricional < 3er. percentil).

Los análisis complementarios arrojaron eritrosedimentación de 42 mm/h, el ultrasonido abdominal fue normal, así como también lo fue el hemograma, la glucemia, la creatinina, las transaminasas, las heces fecales y la otoscopia. Se traslada a Sala de Nutrición a los 8 días de ingresado, y 4 días después a Cuidados Intermedios por vómitos y deshidratación, donde se constata alcalosis mixta severa con hiponatremia, y desde entonces múltiples gasometrías con alcalosis metabólica, que llegó, en ocasiones, a alcanzar pH 7,65 con bicarbonato sódico en 32,6 mmol/L. Se traslada a Cuidados Intensivos a los 19 días de ingresado, donde se comenta que sus deposiciones nunca han sido pastosas, se deshidrata con facilidad y presenta alcalosis metabólica. Se realiza estudio radiológico contrastado de esófago, estómago y duodeno, que descarta reflujo gastroesofágico y estenosis pilórica. A los 22 días de ingresado se hace evidente la alcalosis metabólica persistente durante varios días, y la referencia materna de deposiciones líquidas abundantes desde el nacimiento con deshidratación. Se dosifica cloruro en heces con valor de 116 mmol/L, y posteriormente -en otra muestra- 179 mmol/L; el cloruro en plasma fue de 102 mmol/L, y solo se encontró hipopotasemia ligera en 2 ocasiones, con cifras de 3,2 y 3,4 mmo/L. Se indica electrolitos en sudor que fueron normales.

Con esos elementos, se plantea que el paciente tiene una clorhidrorrea congénita, y se le comienza a administrar omeprazol, con lo cual mejora en la calidad de las deposiciones y disminuyen su frecuencia. Se otorga alta del hospital a los 45 días de estadía.

El tercer ingreso fue los 8 meses de edad por presentar deposiciones líquidas y semilíquidas (hasta 10 al día), aunque permanece bien hidratado y con bastante buen estado general. La valoración nutricional, < 3er. percentil. Se egresó a los 10 días con el diagnóstico de clorhidrorrea congénita, malnutrición por defecto, parasitismo intestinal por *Blastocistis hominis* e infección por rotavirus. Se le mantuvo tratamiento con yogur natural y omeprazol.

Ya el paciente cumplió 1 año de edad, y aunque continúa con bajo peso, su cuadro digestivo diarreico ha mejorado en cantidad y en calidad.

## DISCUSIÓN

*Gamble y Darrow* describen por primera vez la enfermedad en 1945, en un niño con alcalosis congénita y diarrea presente desde el nacimiento, que puede pasar inadvertida al ser confundida con orina.<sup>4</sup> El paciente que aquí se reporta presentó líquido amniótico aumentado, de carácter meconial, que quizás sea la manifestación prenatal de diarrea intrauterina señalada por otros autores.<sup>6</sup> Otro reporte de caso informa también deposiciones con meconio en el primer día de vida.<sup>7</sup>

En el primer ingreso de este paciente -a los 18 días de nacido- solo se encontró alcalosis metabólica en una ocasión, lo cual puede explicarse porque esta no siempre está presente en el periodo neonatal.<sup>2</sup>

El diagnóstico fue establecido al presentar síntomas característicos de la enfermedad descritos por otros autores,<sup>1-4</sup> como son: deposiciones acuosas que lo llevaron a deshidratación hiponatrémica, alcalosis metabólica persistente, poca ganancia de peso y antecedentes de polihidramnios.

La alta concentración de cloruro en materia fecal, que habitualmente excede los 90 mmol/L, con una media de 150 mmol/L, es el criterio diagnóstico final,<sup>4,5</sup> y en este paciente esta fue de 179 mmol/L.

Fueron descartadas otras causas de alcalosis metabólica persistente como:

- Síndrome de Bartter/Gitelman y el uso crónico de diuréticos de asa,<sup>8</sup> por no cursar estos con diarrea acuosa intratable, y no tener el paciente tratamiento con diuréticos.
- Fibrosis quística,<sup>1</sup> por tener cifras normales de cloruro en sudor.
- Estenosis pilórica, porque el estudio radiológico contrastado fue normal.

Otras causas de diarrea acuosa intratable en la infancia cursan habitualmente con acidosis metabólica, al contrario del hallazgo de alcalosis metabólica que ocurre en la clorhidrorrea,<sup>1</sup> y por tanto, su planteamiento fue excluyente.

Se señala, además, que no fue encontrada consanguinidad entre los padres de este paciente. Aunque la clorhidrorrea congénita -por tener un patrón de trasmisión autosómico recesivo tiene mayor probabilidad de expresarse cuando los progenitores portadores o enfermos están emparentados-<sup>9</sup> no es imposible que ocurra el nacimiento de un enfermo entre padres no consanguíneos, pues pueden ocurrir mutaciones esporádicamente en otras poblaciones sin antecedentes de la enfermedad.<sup>10</sup> Llama la atención el hecho de que este paciente -y el reportado por Ramírez y otros- están localizados en un área geográfica bastante cercana entre ellos, y la posibilidad de endogamia es mayor que si ocurriera en casos aislados y muy distantes.

Un inhibidor de la bomba gástrica de protones ha sido sugerido para su tratamiento, por su capacidad de inhibir la secreción de cloruro por la mucosa gástrica y disminuir su pérdida por las heces, ya que la absorción de cloruro ocurre de forma pasiva, y está determinada por su concentración intraluminal, por tanto, la diarrea podría ser reducida y disminuir la concentración intraluminal de cloruro.<sup>5,10</sup> En el paciente que se reporta existió una buena respuesta al uso de omeprazol, con mejoría clínica de sus síntomas.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Nickavar Azar. Congenital chloride diarrhea: a case report. Iran J Ped. 2007 June; 17(2): 179-82.
2. Shantala C, Maiya P, Benakappa N, Sajeev B. Congenital chloride diarrhoea. Indian J Pediatr. 1996; 63: 254-6.
3. Al-Hamad N, Al-Eisa A. Renal abnormalities in congenital chloride diarrhea. Saudi Med J. 2004; 25(5): 651-5.

4. Contreras M, Rocca A, Benedetti L, Kakisu H, Delgado S, Ruiz J. Clorhidrorrea congénita. *Acta Gastroenterol Latinoam.* 2005;35:99-103.
5. Ramírez C, Abreu G, Mulet D, del Campo J, Peña M. Clorhidrorrea congénita: primer reporte en Cuba. *Rev Cubana Pediatr.* 2009;81(4):1-7.
6. Holmberg C. Congenital chloride diarrhea. *Clin Gastroenterol.* 1986 Jul; 15(3):583-602.
7. Al Bishi L, Al Tonissi M. Congenital chloride diarrhea: late presentation. *Pediatric Health, Medicine and Therapeutics.* 2011;2:35-8.
8. Mac Rae K, Avner E. Bartter/Gitelman syndromes and other inherited tubular transport abnormalities. In: *Nelson textbook of Pediatrics.* 17th. ed. Philadelphia: Saunders; 2003. p. 1764.
9. Hoyme E. Patterns of inheritance. En: *Nelson textbook of Pediatrics.* 17th ed. Philadelphia: Saunders; 2003. p. 378.
10. Höglund P, Holmberg C, Sherman P, Kere J. Distinct outcomes of chloride diarrhoea in two siblings with identical genetic background of the disease: implications for early diagnosis and treatment. *Gut.* 2001;48:724-7.

Recibido: 21 de noviembre de 2013.

Aprobado: 30 de diciembre de 2013.

*José Purón Barreras.* Hospital Pediátrico Universitario de Holguín "Octavio de la Concepción y de la Pedraja". Avenida Libertadores # 91. Holguín, Cuba. Correo electrónico: [jpuron@hpuh.hlg.sld.cu](mailto:jpuron@hpuh.hlg.sld.cu)