

A las pocas horas de nacer, la piel de mi hijo ha tomado un color amarillo muy intenso. El médico ha encargado rápidamente un análisis de sangre.

Síndrome de Crigler-Najjar

La enfermedad

Está causada por la ausencia total o parcial de la enzima encargada del procesamiento de la bilirrubina en el hígado, lo que impide que se elimine a través de la bilis y hace que se acumule en el organismo. La bilirrubina es una sustancia de desecho que procede de la degradación de la hemoglobina de los glóbulos rojos.

Cuando la ausencia de la enzima es parcial (tipo II), las concentraciones de bilirrubina no suelen superar los valores críticos y rara vez tiene complicaciones serias. Pero cuando la ausencia de la enzima es total (tipo I), la concentración de bilirrubina en sangre aumenta hasta 20 o 30 veces. En este caso, si no se dispensa el tratamiento adecuado, las consecuencias pueden ser graves, ya que a niveles tan altos la bilirrubina resulta tóxica para órganos como el intestino, el riñón, el páncreas o, sobre todo, el cerebro. De hecho puede provocar una grave encefalopatía, lo que a su vez puede traducirse en retraso mental y convulsiones.

Su incidencia es muy baja: menos de 1 caso por cada 1.500.000 nacimientos. Se hereda con carácter autosómico recesivo, lo que significa que para padecerlo es necesario que tanto el padre como la madre sean portadores; es decir, que presenten la anomalía en sus genes aunque no sufran la enfermedad.

El diagnóstico

El síndrome de Crigler-Najjar se manifiesta en el recién nacido con una coloración amarilla de la piel y el blanco de los ojos (ictericia). Pero dado que estos síntomas son habituales en otros muchos procesos, es preciso realizar un estudio genético; estudio que ayudará además a determinar los riesgos en caso de futuros embarazos.

El tratamiento

Se utiliza principalmente la fototerapia. Y es que la luz facilita la transformación de la bilirrubina, de forma que pueda eliminarse a través de la bi-

lis sin necesidad del procesamiento enzimático. Los afectados deben permanecer varias horas al día bajo una fuente de luz, normalmente generada mediante lámparas especiales. Y, dado que este síndrome se padece desde el momento mismo del nacimiento, la "normalidad" pasa por acostumbrarse desde el segundo o tercer día de vida a toda la parafernalia que conlleva la aplicación cotidiana de fototerapia. Generalmente suelen aprovecharse las horas de sueño. En el caso del tipo II, existe además un tratamiento farmacológico: el fenobarbital. Se trata de un barbitúrico que intensifica la actuación de la enzima parcialmente existente.

Si el riesgo de desarrollar encefalopatía es alto, deberá valorarse la posibilidad de un trasplante de hígado, que resuelve definitivamente el problema.

El tratamiento adecuado ha mejorado el pronóstico de la enfermedad a lo largo de los últimos años y ha permitido incluso que los enfermos más graves lleguen a la edad adulta con una buena calidad de vida.

Las enfermedades raras cuentan con la agravante de su difícil diagnóstico. Para evitar sufrimientos innecesarios es imprescindible encontrar especialistas y centros capaces de realizar las pruebas diagnósticas específicas. En este sentido desempeñan un papel indiscutible las asociaciones de pacientes.

Asociación Española de Síndrome de Crigler-Najjar

Cañada Rosal, 10 B

33519 La Carrera, Siero (Asturias)

Tel: 985 724 832

E-mail: laplazacorreo@yahoo.es

Internet: <http://es.geocities.com/sindrome-criglernajjar/> ■