

Diarrea Congenita por Cloruros en un Recien Nacido en un Hospital de Arabia Saudita. Reporte de un Caso (Baish General Hospital, Jazan, Ksa)

Dr. Erismel Ramirez Vazquez¹

ramirez_19851@outlook.es

<https://orcid.org/0000-0001-7808-8207>

Hospital Nuestra Señora de los Angeles
SC. San Luis Potosi,
Mexico

Dra. Iliana Benítez Aguilar

ilianabenitezaguilar@gmail.com

<https://orcid.org/0000-0002--5162-0547>

Hospital Universitario Carlos Manuel de
Céspedes. Bayamo, Granma,
Cuba

Dairien Alberto Castellano Cid.

castellanosdayrien@gmail.com

<http://orcid.org/0000-0001-7756-8954>

Hospital Universitario Carlos Manuel de
Céspedes.
Bayamo, Granma,
Cuba.

RESUMEN

En el presente trabajo se exponen los antecedentes prenatales, perinatales y posnatales de un lactante de 6 meses de edad, del sexo masculino, con clorhidiarrea congénita, así como el cuadro clínico, diagnóstico y tratamiento utilizado. Un elemento significativo lo constituyó la expulsión anal de abundante líquido no meconial desde las primeras horas de nacido, así como alcalosis metabólica grave y la presencia de desnutrición rápidamente progresiva. En los exámenes complementarios se constató hipocloremia de un 50 % con respecto a las cifras de referencia y un pH sanguíneo mayor de 7,50. El diagnóstico confirmatorio se obtuvo al comprobar concentraciones de cloro en heces fecales superiores a las de la suma de sodio y potasio. Se proponen indicadores diagnósticos prenatales entre los que tienen gran valor la consanguinidad, el polihidramnios y los resultados del ultrasonido en el tercer trimestre del embarazo. El diagnóstico precoz permitió establecer el tratamiento y evitó el frecuente desenlace fatal. Es el primer caso de esta enfermedad que se informa en el país.

Palabras clave: *clorhidiarrea congénita; alcalosis metabólica; hipocloremia; recién nacido con diarrea.*

¹ Autor principal

Correspondencia: ramirez_19851@outlook.es

Congenital Chloride Diarrhea in a Newborn in a Hospital in Saudi Arabia. Case Report (Baish General Hospital, Jazan, Ksa)

ABSTRACT

In present paper are showed the prenatal, perinatal and postnatal backgrounds from a male breast-fed baby aged 6 months presenting with congenital chlorhydria, as well as the clinical picture, diagnosis and treatment applied. A significant element was the anal expulsion of non-meconium abundant fluid from the first hours of born, as well as a severe metabolic alkalosis and the presence of a quickly progressive malnutrition. In complementary examinations was confirmed a 50% hypochloremia regarding the reference figures and a blood pH over 7,50. Confirmatory diagnosis was achieved verifying the chlorine concentrations in feces higher to that of the sum of sodium and potassium. Prenatal diagnostic indicators are proposed those with higher value including the consanguinity, polyhydramnios and the US results during the third trimester of pregnancy. Early diagnosis allowed us to establish the treatment and to prevent a fatal outcome. This is the first case of this entity reported in our country.

Keywords: *congenital chlorhydria; metabolic alkalosis; hypochloremia; newborn with diarrhea.*

Artículo recibido 10 junio 2023

Aceptado para publicación: 10 julio 2023

INTRODUCCIÓN

La clorhidiaresia congénita (CHC) fue descrita por primera vez en 1945 por *Gambler y Darrow*,¹⁻¹¹ y es una enfermedad rara, autosómica recesiva, causada por mutaciones en el cromosoma 7, de comienzo prenatal, caracterizada por la presencia de diarrea secretoria con alto contenido de cloro. Es secundaria a la ausencia o disminución del intercambio activo de cloro y bicarbonato a nivel del íleon terminal y colon. Esto produce una importante pérdida de cloro, sodio y potasio en la materia fecal, con alcalosis hipoclorémica e hipopotasemia.^{1,3, 5, 11}. Ante la sospecha clínica se debe realizar la determinación de cloro en la materia fecal, y su alta concentración es el criterio diagnóstico final. Ésta habitualmente excede los 90 mmol/L, con una media de 150 mmol/L. Luego de los 3 meses de edad, los valores por lo general superarán las sumas de las concentraciones de sodio y potasio fecales, cuyos valores medios suelen ser de 60 y 45 mmol/L, respectivamente.

En los casos de deshidratación grave y diarrea crónica, con depleción de electrolitos, el valor del cloro puede llegar a ser tan bajo como 40 mmol/L. Una vez corregida la deshidratación y alcanzado el equilibrio hidroelectrolítico, suele exceder los 90 mmol/L.⁷⁻¹¹ La ausencia de cloruria es la regla. La muestra de materia fecal se debe obtener con un catéter rectal blando, para evitar la contaminación con orina.

La determinación del cloro en la materia fecal es la clave del diagnóstico: se observa una alta concentración. El tratamiento se basa en el reemplazo de las pérdidas fecales de cloro, sodio y agua, lo cual no evita la diarrea, pero sí sus consecuencias secundarias,¹⁰ además de la utilización de medicamentos que disminuyan la secreción gástrica de cloro. El pronóstico depende del diagnóstico temprano, así como de una adecuada sustitución de electrolitos perdidos.¹⁻³ El propósito de este trabajo fue presentar un caso de CHC, por tratarse de una causa no frecuente de diarrea acuosa congénita, de diagnóstico sencillo, que requiere un alto índice de sospecha, y además, establecer pautas para su detección temprana, inclusive antes del nacimiento.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente del sexo femenino, blanco, nacido a las 34 semanas de gestación mediante parto cesárea, peso de 2205 g y sin antecedentes de consanguinidad en los padres, Con un diagnóstico prenatal de una

posible obstrucción intestinal congénita o de Diarrea Congénita por Cloruros. Por lo que se decide admitir en cuidados neonatales para mejor estudio y tratamiento.

Antecedentes patológicos prenatales: polihidramnios y hallazgo ultrasonográfico de exceso de líquido intestinal en el feto, con sospecha de malformación congénita digestiva (se descartó horas después de nacido al comprobarse buen tránsito intestinal).

Antecedentes patológicos perinatales: expulsión de líquido anal no meconial en las primeras horas del nacimiento, antes del comienzo de la vía oral, lo cual se mantuvo durante varias semanas.

Antecedentes patológicos posnatales: deshidratación, desnutrición grave y progresiva; evidentes signos carenciales en la piel y mucosas, alcalosis recidivante; en ocasiones con gasometrías con pH por encima de 7,60 y durante una descompensación llegó a 7,81, K: 8.4 mmol/l; Na: 99 mmol/l; cloro en sangre disminuido en un 50 %.

El examen de rayos X ofreció los elementos siguientes: tórax normal, catéter umbilical bien ubicado, sonda nasogástrica en estómago y dilatación de asas intestinales.

Ultrasonido Abdominal: Asas intestinales dilatadas Peristaltismo lento lleno de gases y líquido.

El paciente siguió expulsando líquido anal de aspecto no meconial, luego de una semana de edad. Como nuestro hospital es un hospital nivel 2 no contamos con especialistas en gastroenterología pediátrica y se tuvo que consultar a un especialista de un hospital nivel 3, que con la información y además los resultados de los estudios radiológicos y de laboratorio y el descarte de patología obstructiva, se da un diagnóstico presuntivo de Diarrea Congénita por Cloruros, se ajusta tratamiento con el cual el niño se recupera y al hacer este informe tenía 6 meses de edad y se mantenía con buen estado general.

DISCUSIÓN

La CHC, a pesar de ser una entidad muy rara, presenta manifestaciones muy típicas y está entre las causas de diarrea grave del recién nacido, por lo que una vez que se ha descartado la inmadurez o déficit enzimático de disacaridasas, hay que sospecharla.¹

Con los resultados de los exámenes complementarios mencionados en la presentación, más la determinación de electrolitos en heces fecales y con el análisis clínico del caso, nos propusimos hacer un diagnóstico de certeza de acuerdo con los criterios mundialmente aceptados ([figura 2](#)).



Figura 2. **Electrolitos en heces fecales del paciente.**

La aparición intrauterina de diarrea acuosa causa los signos prenatales característicos: polihidramnios y asas intestinales fetales distendidas. Estas anomalías son visibles en la valoración prenatal por ultrasonografía al final del segundo trimestre. Otros parámetros incluyen prematuridad (en su mayoría 14 días antes término), ausencia de eliminación de meconio y distensión abdominal en el período neonatal, siendo éste, con frecuencia, motivo de hospitalización.^{2, 5, 6, 7}

La radiografía de abdomen habitualmente muestra asas de íleon y colon distendidas, con niveles hidroaéreos. La presencia de ascitis es frecuente. La distensión abdominal obliga a descartar obstrucción intestinal baja, incluida la enfermedad de Hirschsprung. También se han descrito casos de vólvulo intestinal probablemente debidos a la persistente distensión de asas.²

La diarrea acuosa está presente desde el nacimiento, aunque puede pasar desapercibida al ser confundida con “orina”. La deshidratación secundaria, con pérdida de peso de alrededor del 10%, se instaura rápidamente. Son comunes la ictericia, el decaimiento, y las alteraciones hidroelectrolíticas, con hipopotasemia, hipocloremia, alcalosis metabólica y ausencia de cloro en orina. La clorhidriarrea congénita debe incluirse dentro del diagnóstico diferencial en niños con tendencia a la deshidratación crónica, falta de crecimiento, hipocalcemia e hipoclorémico, alcalosis metabólica, y a la vez considerar antecedentes prenatales de importancia como el polihidramnios, todos presentes en el caso en discusión.

El diagnóstico se basa en los síntomas clínicos y la detección de altas concentraciones de cloruro en las heces, superior a 90 mmol / L ^{9,10,11}. También el análisis de ADN pero no se encuentra disponible. Los antecedentes perinatales son de relevancia en la mayoría de los casos. En los casos de deshidratación severa y crónica, con depleción de electrolitos, el valor del cloro puede llegar a ser tan bajo como 40 mmol/l. La muestra de materia fecal en este caso se recogió utilizando un catéter rectal. La persistente alcalosis metabólica con hipocloremia e hipopotasemia y valores aumentados de cloro en materia fecal, confirmaron el diagnóstico.

El objetivo del tratamiento es mantener dentro de límites normales la concentración de electrolitos y pH en sangre, con una pequeña pérdida de cloro por orina (más de 2 mmol/Kg ó 40 mmol/24 horas). Dado que el defecto intestinal no puede ser corregido, la única terapia razonable es el suplemento continuo y completo de las pérdidas de Cl, Na, K y agua. De esta forma, si bien persiste la diarrea, es posible evitar sus consecuencias secundarias.⁵

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.^{1,4} En el paciente que se reporta existió una buena respuesta al uso de omeprazol, con mejoría clínica de sus síntomas.³

CONCLUSIONES

La clorhidrarrea congénita es una enfermedad rara y autosómica recesiva causada por mutaciones en el cromosoma 7. Se caracteriza por la presencia de diarrea secretora con alto contenido de cloro debido a la disminución o ausencia del intercambio activo de cloro y bicarbonato en el íleon terminal y colon. El tratamiento se basa en reemplazar las pérdidas de cloro, sodio y agua, y se pueden utilizar inhibidores de la bomba gástrica de protones para reducir la pérdida de cloro por las heces.

El diagnóstico precoz de la clorhidrarrea congénita es fundamental para establecer un tratamiento adecuado y prevenir complicaciones graves asociadas con la deshidratación y desequilibrios electrolíticos. Los antecedentes prenatales, como el polihidramnios, y los hallazgos ecográficos pueden ayudar a sospechar esta enfermedad en los casos de diarrea acuosa congénita.

Este informe de caso proporciona información valiosa sobre el diagnóstico y tratamiento de la clorhidrarrea congénita, y destaca la importancia de un alto índice de sospecha clínica y la realización de pruebas adecuadas, como la determinación de cloro en las heces fecales, para confirmar el diagnóstico

BIBLIOGRAFIA

- Ramírez Pérez Carlos, Abreu Sera Gladys, Mulet Batista Dinorah, del Campo Avile José, Peña Hernández Miguel. Clorhidrorrea congénita:: primer reporte en Cuba. Rev Cubana Pediatr [Internet]. 2009 Dic [citado 2022 Feb 06] ; 81(4): 86-92. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S003475312009000400009&lng=es
- Coronado Ana Karina, Chanis Águila Ricardo, McCarthy Florencio. Clorhidrorrea congénita en lactante: Reporte de un caso. Rev Pediatr Panama 2017. Disponible en: <https://docs.bvsalud.org/biblioref/2018/02/877524/2017-46-3-46-49.pdf>
- Purón BJ, González CF, Fernández OO, et al. Reporte de segundo caso en Cuba de clorhidrorrea congénita. Rev Cubana Pediatr. 2014;86(3):376-380.
- 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
- Gujrati K, Rahman AJ, Gulsher. Congenital chloride losing diarrhoea. J Pak Med Assoc 2014;64(3):339-41.
- Wedenoja S., Höglund P., Holmberg C. Review article: the clinical management of congenital chloride diarrhoea. Aliment Pharmacol Ther. 2010;31(4):477–485. doi: 10.1111/j.1365-2036.2009.04197.
- Contreras, M, Rocca, A, Benedetti, L, et al. Clorhidrorrea congénita. Acta Gastroenterológica Latinoamericana.2005;35 (2): 99-103.
- Holmberg C, Perheentupa J, Launiala K, Hallman N. Congenital chloride diarrhea. Clinical analysis of 21 Finnish patients. Arch Dis Child 1977;52:255-67.

OMIM Center for Medical Genetics. Online Mendelian Inheritance in Man. Johns Hopkins University (Baltimore, MD) and National Center for Biotechnology Information, National Library of Medicine (Bethesda, MD).

Available at: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>

Field M. Intestinal ion transport and the pathophysiology of diarrhea. J Clin Invest 2003;111:931-43.

Gruber Gisela Soledad, Ortiz Gonzalo Javier, Sosa Patricia, Messere

Gabriela, Bigliardi Roman. CLORHIDRORREA CONGENITA, Presentación de un caso clínico.

Sociedad Argentina de pediatría, Semana de congreso y Jornadas nacionales 2020. Disponible

en: https://www.sap2.org.ar/i2/TL/ppts/5326_G1J39.pptx