

## PRESENTACIÓN DE CASO

### Síndrome del pañal azul Syndrome of the blue diaper

Lic. Mayelin Escalona Batista\*, Lic. Elmida Gómez Rodríguez\*\*, Lic. Omara Castro Suárez\*\*\*

\*Licenciada en Enfermería. Máster en Atención Integral a la Mujer. Profesora Instructora. \*\*Licenciada en Enfermería. Profesora Instructora. \*\*\*Licenciada en Enfermería. Especialista en Atención Primaria de Salud. Profesora Instructora. Policlínico Universitario "Romárico Oro". Puerto Padre, Las Tunas, Cuba. **Correspondencia a:** Lic. Mayelin Escalona Batista, correo electrónico: mayelin74@sld.ltu.cu.

Recibido: 2 de febrero de 2015

Aprobado: 28 de abril de 2015

#### 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 transicional de 16 meses de edad, perteneciente al consultorio médico de la familia (CMF) #12 del municipio Puerto Padre, con antecedentes de poca ganancia de peso, manteniéndose por meses consecutivos con el mismo peso y un llamativo color azul en la orina. La paciente fue estudiada y diagnosticada con el síndrome del pañal azul. Se presenta el caso por su rareza y ante la escasez de referencias encontradas en la literatura, devenido en un caso meritorio de socializar con los profesionales de la salud.

**Palabras clave:** SÍNDROME DEL PAÑAL AZUL.

**Descriptor:** ENFERMEDADES GENÉTICAS CONGÉNITAS; TRIPTÓFANO.

#### SUMMARY

The syndrome of the blue diaper is a disease characterized by a hereditary defect that impedes the absorption of the tryptophan, what causes hypercalciuria and nephrocalcinosis. This is a case of a 16-month-old transitional patient who belongs to the doctor's office #12 in Puerto Padre Municipality, with antecedents of little weight gain, maintaining the same weight for consecutive months and bright blue colored urine. The patient was studied and diagnosed with the syndrome of the blue diaper. The case is presented because of its rarity and the scarceness of bibliographical references, so it is praiseworthy to be generalized among health professionals.

**Key words:** BLUE DIAPER SYNDROME.

**Descriptors:** GENETIC DISEASES, INBORN; TRYPTOPHAN.

#### INTRODUCCIÓN

El síndrome del pañal azul se considera un raro trastorno metabólico, caracterizado por problemas de la visión, orina azulada, fiebre y anormalidades digestivas. (1) Es una enfermedad caracterizada por un defecto hereditario que impide la absorción del triptófano, lo que provoca hipercalciuria y nefrocalcinosis. La degradación del triptófano en las vías digestivas, producto de la actividad bacteriana, supone una creación excesiva de indol, producto de la oxidación, produciendo un color azul índigo en la orina de los pacientes con esta afección. (1)

Es una enfermedad hereditaria poco común, de transmisión autosómica recesiva, ligada al cromosoma X, aunque la herencia recesiva no ha sido completamente descartada. El defecto en la absorción de triptófano puede estar asociado a mutaciones en los genes LAT2 y TAT1, que codifican dos transportadores de aminoácidos. (1)

Los síntomas del síndrome del pañal azul pueden incluir irritabilidad, estreñimiento, falta de apetito, vómitos e incapacidad para crecer y ganar peso (dificultad en el crecimiento). Algunos niños con síndrome del pañal azul pueden ser propensos a

Citar como: Escalona Batista M, Gómez Rodríguez E, Castro Suárez O. Síndrome del pañal azul. Rev. Electrónica Dr. Zoilo E. Marinello Vidaurreta. 2015; 40(5). Disponible en: <http://www.ltu.sld.cu/revista/index.php/revista/article/view/311>.



Universidad de Ciencias Médicas de Las Tunas  
Centro Provincial de Información de Ciencias Médicas  
Ave. de la Juventud s/n. CP 75100, Las Tunas, Cuba

presentar fiebre de manera frecuente y adquirir infecciones intestinales.

Otros síntomas pueden incluir mala visión y niveles anormalmente altos de calcio en la sangre (hipercalcemia). Este 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, (4) como el subdesarrollo del disco óptico (hipoplasia), movimientos oculares anormales y una córnea más pequeña de lo normal (microcórnea). (1)

Se presenta el caso de este síndrome, como único en el municipio de Puerto Padre, atendido en el CMF 12 del referido municipio, en Las Tunas, donde gracias al diagnóstico precoz, seguimiento y cumplimiento de la dieta hoy la transicional se encuentra sin ninguna complicación.

## PRESENTACIÓN DEL CASO

Transicional de 16 meses, femenina, de raza blanca, nacida de un parto distócico (cesárea), presentación oblicua. La madre en el transcurso del embarazo presentó cifras alteradas de la prueba de tolerancia a la glucosa (PTG). A los seis meses de edad es llevada a consulta, porque la mamá refiere que la niña tiene falta de apetito y que está orinando de color verdoso, que no se ve al momento de orinar, pero aproximadamente a la media hora es visible. Se indica estudio, cuyo resultado fue negativo. Posteriormente es atendida en el Hospital Pediátrico de Holguín, con estudios metabólicos, de orina y sangre. Finalmente es remitida al Hospital Pediátrico de Centro Habana para su estudio y diagnóstico, el estudio reveló que presentaba el síndrome del pañal azul.

Datos positivos al examen físico: a la observación, orinas azules (en pampers) y poca ganancia de peso.

**TABLA 1. Valoración nutricional en los cinco primeros meses, al detectarse inicialmente la coloración azulada de la orina**

Fecha	Meses	Peso (Kg)	Talla (cm)	Valoración nutricional
16/07/2012	6	8,1	66,5	normopeso
13/08/2012	7	7,1	69	delgado
17/09/2012	8	8,2	71	normopeso
15/10/2012	9	8	72	delgado
30/11/2012	10	8	73	delgado

Resultados de complementarios: HB: 117g/l, Leucos: 9,9 x10g/l, P-021 L-079, Eritro: 4 mm/l, TGP: 31,0 g/L, Glicemia: 5,8 mm/lb, Bilirrubina: +5,2, D-3,5, I-1,7, Orina Puferica, Leucocitos: adecuado en número con linfocitosis, plaquetas: adecuada, urocultivo: negativo.

### IMAGEN 1. Aspecto de la orina con coloración azul verdosa



## DISCUSIÓN

Actualmente la evolución de la lactante es satisfactoria, continúa con atención en el Hospital Pediátrico de Centro Habana, con tratamiento dietético no medicamentoso, dieta restringida de calcio (para la prevención del daño renal), así como baja en proteínas, vitamina D y alimentos altos en triptófano, como la carne de pavo y la leche caliente. La respuesta al tratamiento ha sido buena, no ha presentado ningún tipo de complicación y el estado actual es favorable.

En conjunto con el tratamiento dietético, también se pueden administrar algunos antibióticos para eliminar o reducir ciertas bacterias intestinales. Puede emplearse ácido nicotínico para controlar estas infecciones intestinales. (1) En el caso que se presenta, este tratamiento no ha sido necesario.

En la revisión bibliográfica realizada se encontró un caso con características similares, 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. (2) 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 cuidado de ancianos y hospitales con muestras poco representativas, sin embargo, dan una frecuencia entre el 8,3 % y el 27 % en pacientes con cateterización urinaria crónica. (2)

Existen otras condiciones que pueden producir un cambio en el color de la orina, como son: ingesta de ciertos alimentos con colorantes; tintes como el azul de metileno; uso de medicamentos como la amitriptilina (azul verdosa), indometacina (azul verdosa), doxorubicina (rojo), propofol (verde) y ciertas patologías como infección del tracto urinario por *Pseudomonas* (orina verde). (3)

Diferentes autores se refieren al síndrome del pañal azul. Chen, en su estudio describe las anormalidades oculares de este síndrome, como consecuencia de una nueva enfermedad metabólica, donde es deficiente el transporte de triptófano. (4) Vaca, en el estudio del descubrimiento de errores innatos de

metabolismo en 1117 pacientes estudiados, se refiere a este síndrome como "una enfermedad heredada sospechosa". (5) Drummond KN se refiere al síndrome del pañal azul como una anormalidad metabólica con hipercalcemia familiar, nefrocalcinosis e indicanuria. (6)

La importancia del presente caso radica en la rareza del mismo y en las implicaciones que puede tener sobre los familiares de quien lo padece, ya sean psicológicas (ansiedad por el desconocimiento de su presentación) y clínicas, ya que si se diagnostica tarde 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, esencialmente dietético, ha controlado la aparición de complicaciones en la paciente hasta el presente.

### REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

1. Hadano Y, Shimizu T, Takada S, Inoue T, Sorano S. An update on purple urine. [revista en Internet]. 2012, Dic [citado 30 de marzo 2015]. Disponible en: [http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=EN &Expert=94086](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=EN &Expert=94086).
2. Zanetti M, Ku V, Ruíz J, González E. Síndrome de la bolsa de orina púrpura: Presentación de un caso. Cuad med forense [revista en internet]. 2012, Dic [citado 30 de marzo 2015]; 18(3-4): 153-156. Disponible en: [http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1135-76062012000300014&lng=es](http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1135-76062012000300014&lng=es).
3. Tan CK, Wu YP, Wu HY, Lai CC. Purple urine bag syndrome. Can Med Assoc J [revista en internet]. 2008 [citado 30 de marzo 2015]; 179(5): 491. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2518199/>.
4. Chen Y, Wu L, Xiong Q. The ocular abnormalities of blue diaper syndrome. Metab Pediatr Syst Ophthalmol. [revista en internet]. 1991 [citado 30 de marzo 2015]; 14(3-4): 73-5. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/1818237>.
5. Vaca G, Hernández A, Ibarra B, Velázquez A, Olivares N, Sanchez-Corona J, Medina C, Cantú JM. Detection of inborn errors of metabolism in 1,117 patients studied because of suspected inherited disease. Arch Invest Med (Mex). [revista en internet]. 1981 [citado 30 de marzo 2015]; 12(3): 341-8. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/7294941>.
6. 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. Am J Med [revista en internet]. 1964 [citado 30 de marzo 2015]; 37: 928-48. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/14246093>.

Copyright Revista Electrónica Dr. Zoilo E. Marinello Vidaurreta. Este artículo está bajo una [licencia de Creative Commons Reconocimiento – No Comercial – Sin Obra Derivada 4.0 Internacional](#), los lectores pueden realizar copias y distribución de los contenidos por cualquier medio, siempre que se mantenga el reconocimiento de sus autores, no se haga uso comercial de las obras, ni se realice modificación de sus contenidos.