

Imagen Clínica

Enfermedad de Niemann-Pick tipo B: una causa rara de quistes pulmonares

Niemann-Pick Disease Type B: A Rare Cause of Lung Cysts

Luis Gorospe^{a,*}, Anabelle China-Rodríguez^b, Jesús Villarrubia-Espinosa^b y Paola Arrieta^c

^a Servicio de Radiodiagnóstico, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid, España

^b Servicio de Hematología, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid, España

^c Servicio de Neumología, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid, España

Una tomografía computarizada (TC) de seguimiento en un paciente de 46 años con una enfermedad de Niemann-Pick tipo B (ENMB) diagnosticada durante la infancia detectó quistes pulmonares bilaterales y una neumopatía intersticial consistente en un engrosamiento difuso de los septos interlobulillares y en la presencia de áreas de atenuación en vidrio deslustrado (fig. 1A). Los quistes pulmonares presentaban un tamaño pequeño y una localización preferente en campos medios e inferiores de ambos pulmones (fig. 1B). Desde el punto de vista clínico, el paciente presentaba una hepatoesplenomegalia y una disnea de esfuerzo, sin afectación neurológica. Las pruebas de función pulmonar eran normales, salvo por una disminución leve de la capacidad de difusión de CO.

La ENMB es una rara enfermedad hereditaria (autosómica recesiva) de almacenamiento lisosómico secundaria a un déficit de la enzima esfingomielinasa, y suele cursar clínicamente con hepatoesplenomegalia, pancitopenia y, característicamente, con una afectación intersticial pulmonar progresiva. Los hallazgos radiológicos pulmonares más frecuentes en pacientes con ENMB son el engrosamiento de los septos interlobulillares y las opacidades de atenuación en vidrio deslustrado, con un gradiente ápico-basal (más marcados en bases pulmonares que en vértices)¹. Solo hemos encontrado un único caso de quistes pulmonares en un paciente adulto con ENMB que, como en nuestro paciente, presentaba quistes pulmonares de predominio bibasal². Creemos que los quistes pulmonares forman parte del espectro de la afectación pulmonar en la ENMB y que ésta debe incluirse en el diagnóstico diferencial de pacientes con quistes pulmonares y neumopatía intersticial, especialmente si coexiste afectación hepatoesplénica y neurológica.

Bibliografía

- Freitas HMP, Mançano AD, Rodrigues RS, Hochhegger B, Torres PPTES, Escuissato D, et al. Niemann-Pick disease type B: HRCT assessment of pulmonary involvement [Article in English, Portuguese]. *J Bras Pneumol.* 2017;43:451–5.
- Baldi BG, Santana AN, Takagaki TY, Fujita C, Kairalla RA, Carvalho CR. Lung cyst: An unusual manifestation of Niemann-Pick disease. *Respirology.* 2009;14:134–6.

* Autor para correspondencia.
Correo electrónico: luisgorospe@yahoo.com (L. Gorospe).

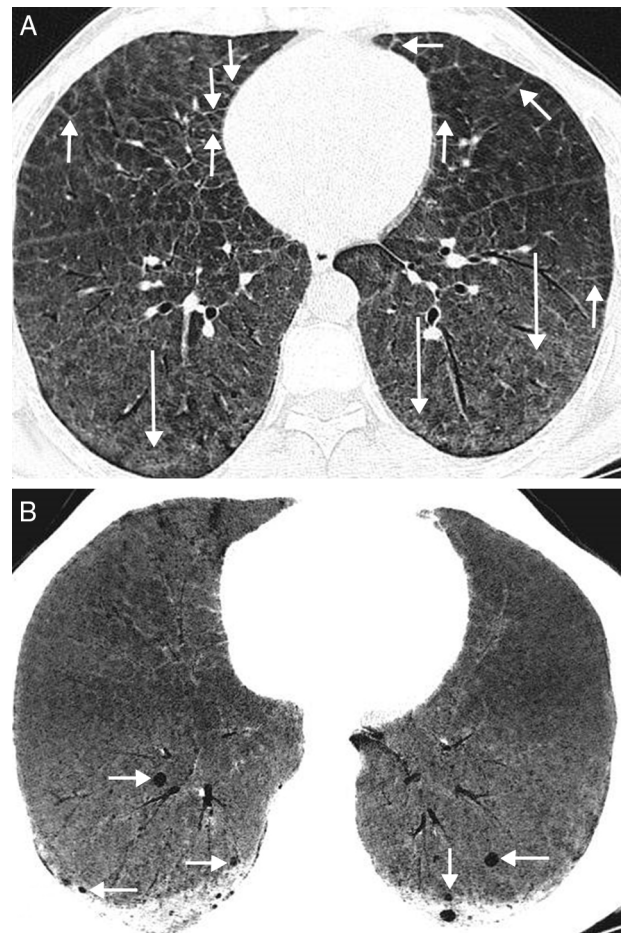


Figura 1. A) Imagen axial de la TC de tórax (ventana de parénquima pulmonar) en la que se observa un engrosamiento de septos interlobulillares (flechas cortas) y áreas de atenuación en vidrio deslustrado (flechas largas). B) Imagen axial de proyección de intensidad mínima (MinIP) de la TC de tórax (ventana de parénquima pulmonar) en la que se visualizan quistes pulmonares de pequeño tamaño en los segmentos basales de ambos lóbulos inferiores (flechas).