

# Diagnóstico diferencial de la hepatomegalia

**ELENA VIVES ESCRIVÀ**

**Tutores:** M<sup>a</sup> Carmen Vicent,  
Amelia Herrero y Óscar Manrique

# Caso clínico

**Niño de 17 meses derivado desde Radiología Pediátrica tras objetivar hepatomegalia en ecografía abdominal.**

- Estreñimiento de larga evolución.
- Tratamiento puntual con laxantes.
- Calendario vacunal al día
- Desarrollo pondoestatural y psicomotor adecuado
- Sin otros antecedentes medicoquirúrgicos de interés.
- Derivado al hospital por su pediatra al detectar aumento del perímetro abdominal
- Afebril.
- Sin otros síntomas acompañantes.

**Exploración física:** Abdomen distendido, mayor en el lado derecho. Se palpa hepatomegalia que supera el ombligo, de consistencia blanda. Resto de la exploración normal.

# Caso clínico

## Ecografía abdominal:

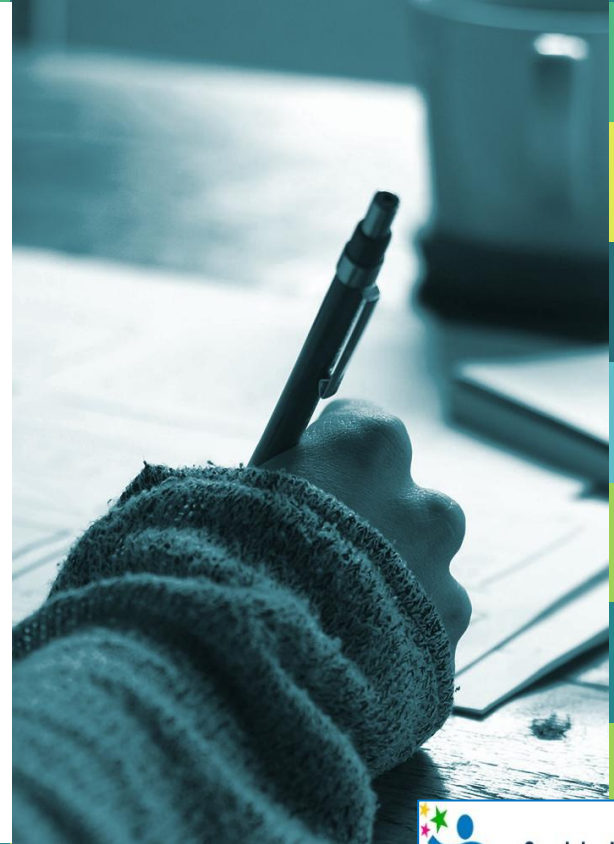
- Hepatomegalia difusa con aumento de la ecogenicidad del parénquima hepático, sin identificar lesiones focales
- Bazo y área pancreática sin hallazgos patológicos
- Riñones de tamaño y ecoestructura conservada

## Radiografía toracoabdominal:

- Hepatomegalia, con el lóbulo de Riedel proyectado sobre la pala ilíaca derecha



¿Qué  
deberíamos  
pensar?



# Hepatomegalia: definición

**Aumento del tamaño del hígado que se puede determinar por:**

❖ **Palpación y área de matidez hepática:**

- Neonatos: sobrepasa 3 cm el reborde costal, en la línea medio claviclar derecha
- Menores de 2 años: sobrepasa 2 cm el reborde costal, en la línea medio claviclar derecha
- Mayores de 2 años no debe sobrepasar el reborde costal derecho

❖ **Ecografía**



# Hepatomegalia: causas

## • Inflamación

### ❖ Infecciones:

- **Virus:** VEB, CMV, VHA, VHC, parvovirus B19
- **Bacterias:** endocarditis, sepsis, infección de tracto urinario
- **Hongos:** *Candida spp*
- **Parásitos:** *Toxoplasma*, *Leishmania*, malaria

Antecedentes neonatales  
Fiebre y adenopatías  
Vómitos y diarrea  
Alteraciones inmunes

❖ **Tóxicos y radiaciones:** AINEs, paracetamol, isoniazida.

### ❖ Enfermedades autoinmunes

- Hepatitis autoinmune
- Lupus eritematoso sistémico
- Sarcoidosis
- Artritis reumatoide

Inflamación articular  
A. familiares enfermedades autoinmunes

Tratamientos habituales

# Hepatomegalia: causas

## • Depósito

### ❖ Glucógeno:

- Glucogenosis
- Diabetes mellitus
- Nutrición parenteral
- Síndrome de Beckwith

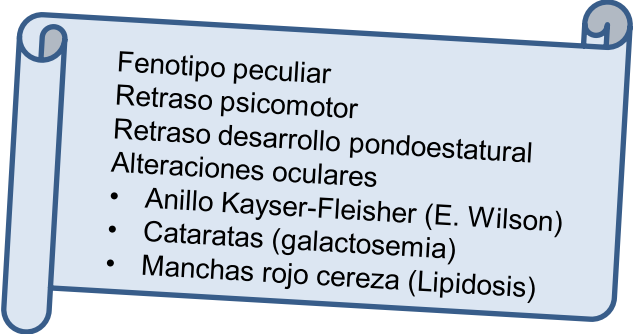
### ❖ Lípidos:

- ❖ Mucopolisacaridosis
- ❖ Sd Niemann-Pick o Gaucher
- ❖ Hígado graso no alcohólico
- ❖ Alteraciones oxidación ácidos grasos

### ❖ Metales: hemocromatosis, E. Wilson

### ❖ Proteínas anormales:

- Defecto alfa-1-antitripsina
- Defecto de la glicosilación de proteínas



Fenotipo peculiar  
Retraso psicomotor  
Retraso desarrollo pondoestatural  
Alteraciones oculares

- Anillo Kayser-Fleisher (E. Wilson)
- Cataratas (galactosemia)
- Manchas rojo cereza (Lipidosis)

# Hepatomegalia: causas

- **Infiltración celular**

- ❖ **Hematopoyesis extramedular**

- ❖ **Síndrome hemofagocítico**

- ❖ **Histiocitosis células Langerhans**

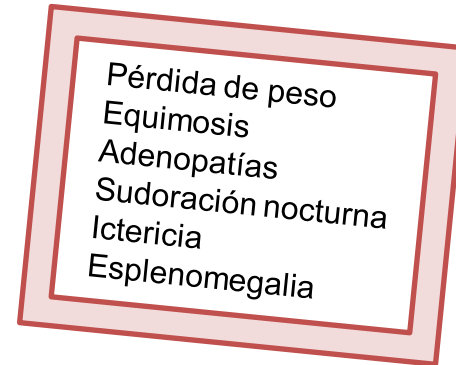
- ❖ **Tumores primarios hepáticos:**

- - *Malignos*: hepatoblastoma, hepatocarcinoma
    - - *Benignos*: hemangioendoteloma, hemangioma, teratoma, hiperplasia nodular focal

- ❖ **Metástasis tumores extrahepáticos**

- Leucemia, linfoma, neuroblastoma

- ❖ **Quistes**





# Hepatomegalia: causas

- **Congestión vascular**

- **❖ Suprahepática**

- Insuficiencia cardíaca congestiva
- Trastornos restrictivos del pericardio
- Sd Budd-Chiari
- Membranas vasculares

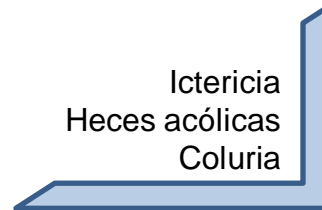
- **❖ Infrahepática**

- Cirrosis
- Enfermedad venooclusiva

Disnea  
Dolor torácico  
Soplo cardíaco  
Edemas  
Aumento circulación colateral

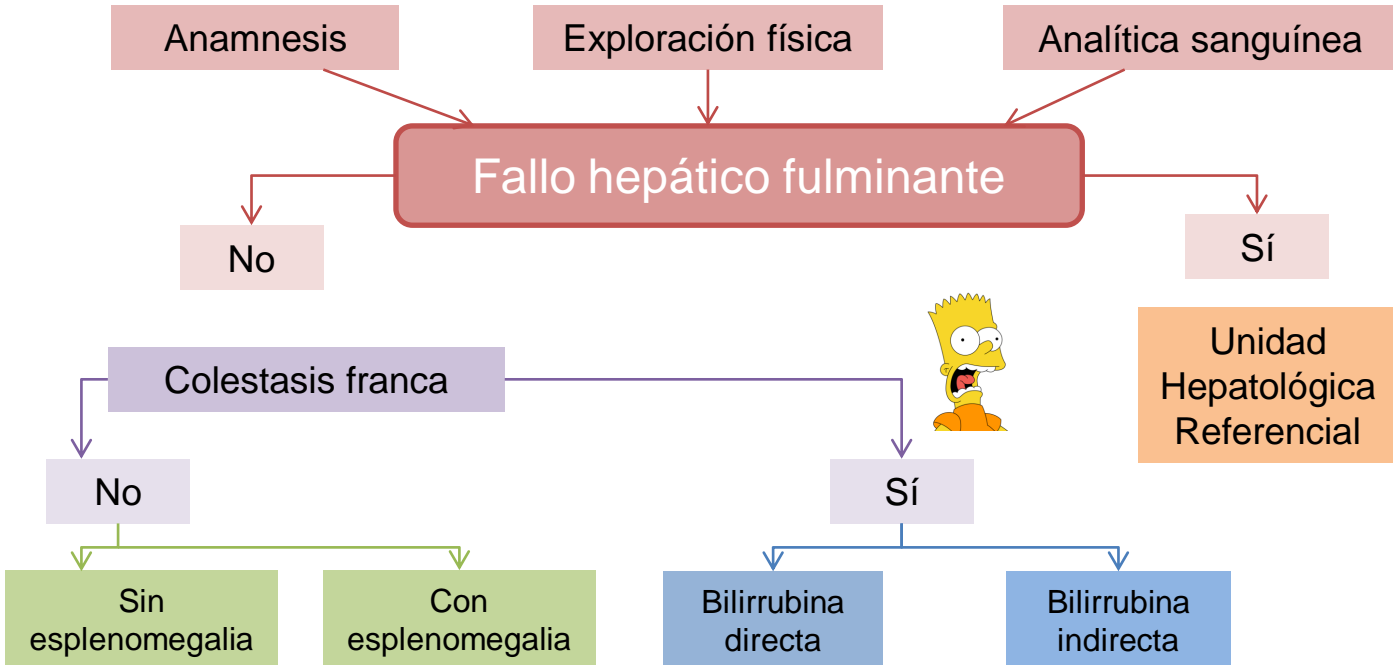
# Hepatomegalia: causas

- **Obstrucción biliar**
  - ❖ **Extrahepática**
    - Litiasis biliar
    - Quiste de colédoco
    - Atresia biliar extrahepática
    - Parásitos
  - ❖ **Intrahepática**
    - Atresia biliar intrahepática
    - Fibrosis quística
    - Síndrome Alagille



¿Qué deberíamos  
hacer?

# Diagnostico diferencial



# Diagnostico diferencial

**Hiperbilirrubinemia**



**Bilirrubina directa**

Patrón de necrosis

↑↑ GOT, GPT  
↑ GGT. FA y Bil directa



- **Hepatitis víricas**

- Virus A, B, C y E.
- VEB y CMV



Serología vírica

- **Hepatitis autoinmune**



Hipergammaglobulinemia  
Ac ANA, AML, SLA,  
antiLMK

- **E. Wilson:** infrecuente en menores de 3 años



Cobre en orina  
Ceruloplasmina  
Estudio oftalmológico  
Biopsia hepática  
Gen ATP7B

- **Tóxicos**

- Valproato, paracetamol,  
antibióticos...



Niveles

# Diagnostico diferencial

**Hiperbilirrubinemia**



**Bilirrubina directa**

Patrón de colestásico

↑↑ GGT, FA y Bil directa  
↑ GOT, GPT



- **Obstrucción biliar**
- **Quiste colédoco**
- **Nutrición parenteral**
- **Infección por parásitos**



**Ecografía abdominal**

Patrón obstructivo



Parásitos en heces  
Leishmania en plasma  
Serología toxoplasma

# Diagnostico diferencial

Hiperbilirrubinemia



Bilirrubina indirecta o mixta



- **Anemia hemolítica**

↑ LDH  
↓ Haptoglobina



Bioquímica,  
hemograma y  
coagulación

- **Insuficiencia cardiaca  
congestiva (ICC)**

↑ pro BNP



Ecocardiografía

- **Sepsis**

↑ reactantes fase aguda  
Leucocitosis

- **Coagulación intravascular  
diseminada**

Coagulación alterada

# Diagnostico diferencial

## Sin hiperbilirrubinemia

- **Leucemia/Linfoma**



Biopsia médula ósea  
Ecografía abdominal  
TC/RMN  
Analítica sanguínea  
Morfología sangre periférica

- **Infección por parásitos**



Parásitos en heces  
Leishmania en plasma  
Serología toxoplasma

## Con esplenomegalia

- **Enfermedad de depósito**

- Lisosomales
- Mucopolisacaridosis
- Peroxisomales



Biopsia hepática  
Aminoácidos en plasma y orina  
Metabolismo hierro y cobre

- **ICC**



# Diagnostico diferencial

## Sin hiperbilirrubinemia

- **Tumores primarios**
  - Hepatoblastoma
  - Hepatocarcinoma
  - Hemangiomas



Biopsia hepática  
Ecografía abdominal  
TC/RMN  
Analítica sanguínea

- **Hepatitis autoinmune/vírica**

## Sin esplenomegalia

- **Absceso/Quiste**



Ecografía/TC/RMN  
Analítica sanguínea

- **E. Deposito**

- **Glucogenosis**
- +/- Mucopolisacaridosis



Analítica sanguínea  
Biopsia hepática

- **Esteatohepatitis**



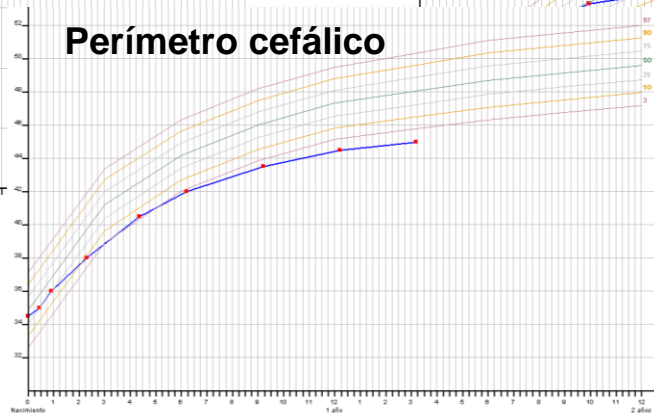
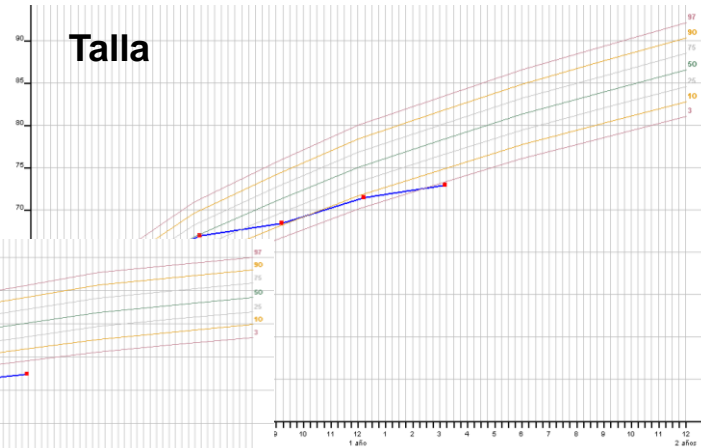
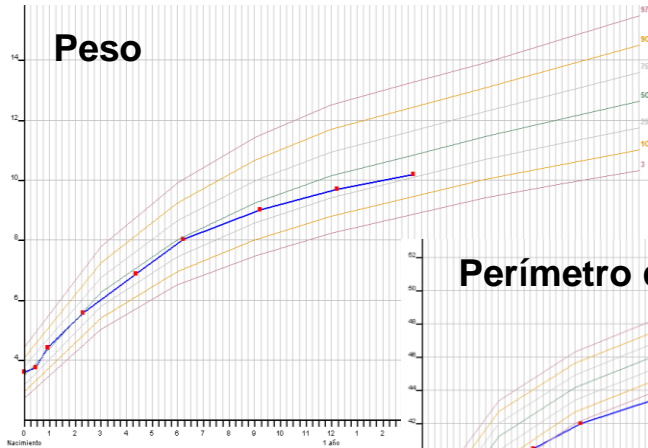
Analítica sanguínea  
Ecografía abdominal  
Biopsia hepática

“

*Volviendo al caso clínico...*

# Caso clínico: estudio

- Peso: 10.58 kg (P24, -0,70DE). , Longitud: 75.5 cm (P2, -1,97DE). , PC: 45.5 cm (<P1, -2,48DE).
- IMC: 18.56 kg/m<sup>2</sup>(P82, 0,93DE). , SC: 0.45 m<sup>2</sup>.



# Caso clínico: estudio

## Estudios con resultado normal

- Coagulación
- Hemograma
- Iones, función renal, albumina, perfil férrico, PCR
- Gasometría
- Morfología sangre periférica
- Test del sudor
- Cobre y ceruloplasmina
- Fondo de ojo
- Estudio cardiológico
- Serología →
- Inmunoglobulinas
- Perfil tiroideo
- Amonio
- Fibroscan

VHA, VHB, VHC, VHE, VIH  
CMV, VEB, Toxoplasma,  
Brucella, Parvovirus, Borrelia



## Estudios con normalización del resultado

- Lactato
- Triglicéridos
- CK
- Alfa-fetoproteína
- Bilirrubina

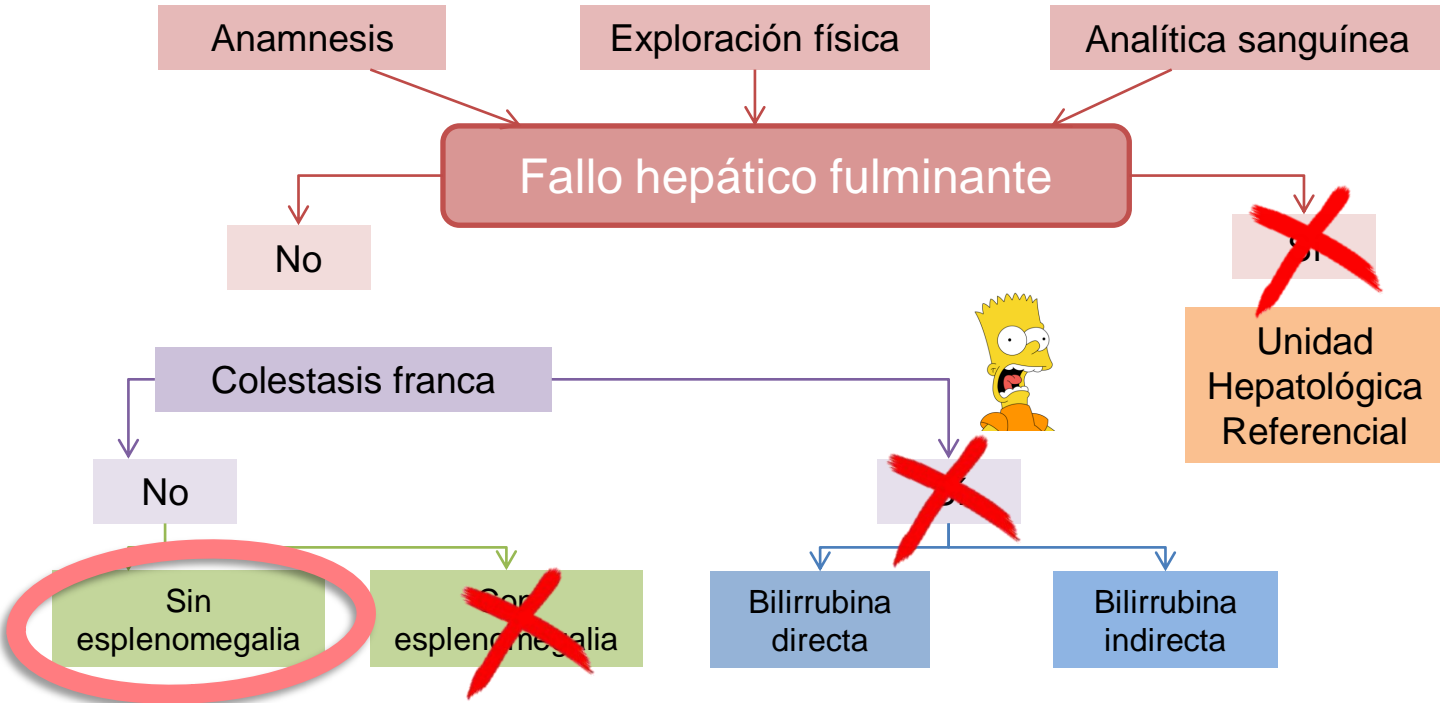
# Caso clínico: estudio



## Estudios alterados

- **Control ecográfico:** persistencia de hepatomegalia con aumento de la ecogenicidad del parénquima.
- **Bioquímica:** GOT 504U/L, GPT 380U/L, GGT 218U/L, FA 453U/L
- **Autoinmunidad:** Anti-nucleares (ANA) 1/160, anti-musculo liso (ASMA) 1/80, anti-mitocondriales negativos
- **Glucemia:** límites bajos en ayuno

# Diagnostico diferencial



# Diagnostico diferencial

## Sin hiperbilirrubinemia

### • Tumores primarios

- Hepatoblastoma
- Hepatocarcinoma
- Hemangiomas

⇒ Biopsia hepática ✓  
Ecografía abdominal ✓  
Ecografía/TC/RMN ✓  
Analítica sanguínea ✓

### • Hepatitis vírica/autoinmune ?

⇒ Serología vírica ✓

⇒ Ac ANA, AML, SLA, antiLMK

## Sin esplenomegalia

### • Absceso/Quiste

⇒ Ecografía/TC/RMN ✓  
Analítica sanguínea ✓

### • E. Deposito

- Glucogenosis
- +/- Mucopolisacaridosis

⇒ Analítica sanguínea ?  
Biopsia hepática ?

### • Esteatohepatitis

⇒ Analítica sanguínea ✓  
Ecografía abdominal ✓  
Biopsia hepática ✓

# Hepatitis autoinmune (HAI)

Hepatopatía de etiología desconocida caracterizada por:

- Actividad necroinflamatoria crónica
- Fenómenos inmunológicos:
  - Autoanticuerpos circulantes
  - Concentración elevada de gammaglobulina sérica

Mayor incidencia en género femenino, en todas las edades

80% de los pacientes responden bien a inmunosupresores

## HAI Tipo I

- ❖ ANA, Ac antimúsculo liso (ASMA)
- ❖ SLA, AMA, pANCA

- Edad media inicio: 10 años

Asociado a:

- Enfermedad inflamatoria intestinal
- Colangitis esclerosante

## HAI Tipo II

- ❖ LKM1 y Ac LC1

- Edad media inicio: 6,5 años

Mayor riesgo de resistencia al tratamiento



# Hepatitis autoinmune (HAI)

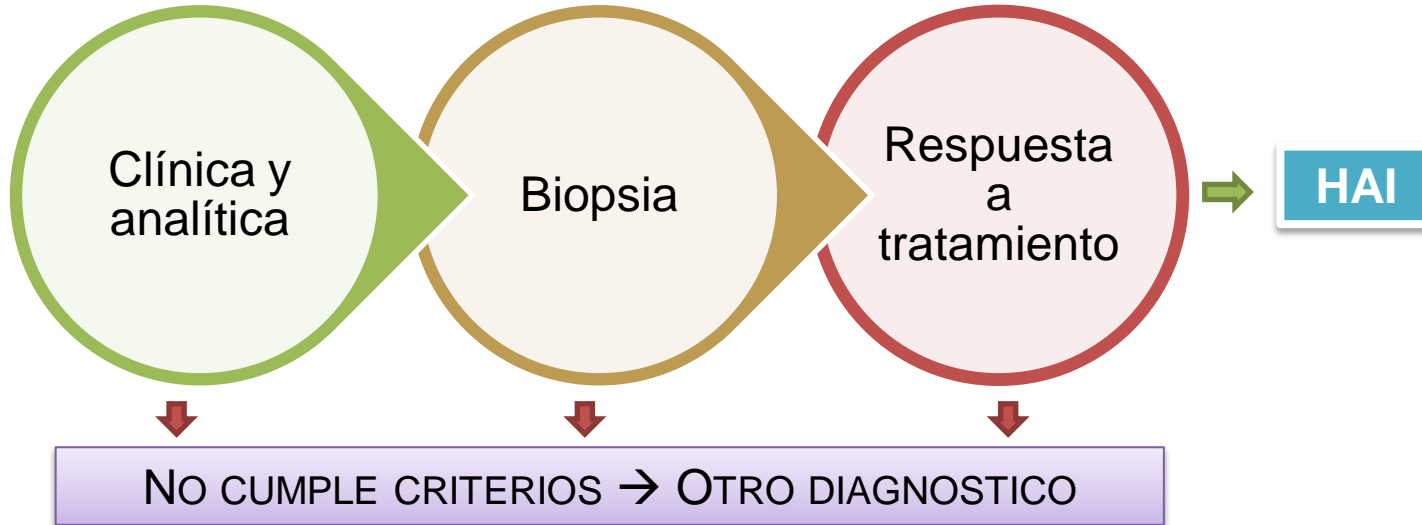
Anticuerpos  
positivos



Hepatomegalia



HAI



# Glucogenosis

Enfermedades metabólicas caracterizadas por un trastorno del metabolismo del glucógeno

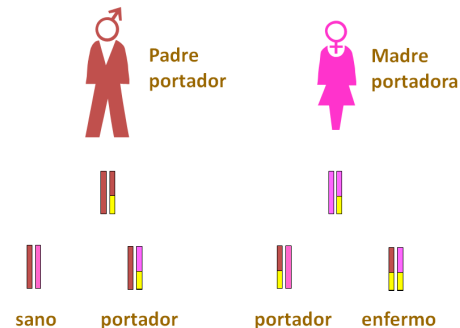
- Fisiopatología hepática hipoglucémica: tipos Ia, Ib, III, VI
- Fisiopatología muscular: tipos V, VII y los defectos de la glucólisis que no causan acumulación de glucógeno
- Fisiopatología peculiar: tipos II y IV

## Glucogenosis hepáticas

Déficits de enzimas implicadas en el metabolismo hepático del glucógeno. Pueden dar:

- Hepatomegalia
- Hipoglucemia
- Retraso del crecimiento

Suelen ser de herencia autosómica recesiva



# Glucogenosis hepáticas

Tipo de GSD	Características clínicas	Alteraciones bioquímicas
Ia, von Gierke <b>+ grave</b>	Hepatomegalia +++, retraso del crecimiento	Hipoglucemia +++, acidemia láctica, uricemia++, lipidemia, cetosis leve
Ib	Hepatomegalia, retraso del crecimiento, neutropenia, úlceras orales e intestinales	Hipoglucemia +++, acidemia láctica, uricemia++, lipidemia, cetosis leve
III, Cori, Forbes	Hepatomegalia, retraso del crecimiento	Hipoglucemia, cetosis++, hiperlipidemia, CK, transaminasas
IV, Andersen	Hepatomegalia, retraso del crecimiento, distensión abdominal, cirrosis	Hipoglucemia infrecuente
VI, Hers	Hepatomegalia, retraso del crecimiento, distensión abdominal	Hipoglucemia, cetosis leve
IXa,c	Hepatomegalia, retraso del crecimiento (GSD-IXa:herencia ligada al X)	Hipoglucemia, cetosis leve, hiperlipidemia moderada
IXb	Hepatomegalia, retraso del crecimiento Hipotonía, debilidad muscular	Hipoglucemia, cetosis leve, hiperlipidemia moderada
S. Fanconi-Bickel	Hepatomegalia, tubulopatía de Fanconi, retraso del crecimiento	Hipoglucemia (ayuno), glucosuria, hiperaminoaciduria, acidosis, hiperfosfaturia,...

Las glucogenosis hepáticas, origen y tipos [Internet].  
Hospital Sant Joan de Déu. 2014

# Conclusiones

- Es esencial determinar la presencia de fallo hepático fulminante, y por tanto la necesidad de derivar a la Unidad Hepatológica de Referencia (H. La Fe)
- Determinar la presencia de colestasis y hepatoesplenomegalia ayuda a clasificar las enfermedades y realizar un diagnóstico
- En la mayoría de los casos se tratará de enfermedades multisistémicas que precisaran manejo multidisciplinar (cardiología, enfermedades infecciosas, oncología...)
- La evolución de la clínica y de las pruebas complementarias ayudará a determinar y confirmar el diagnóstico

# Bibliografía

1. Las glucogenosis hepáticas, origen y tipos [Internet]. Hospital Sant Joan de Déu. 2014 [cited 20 May 2019]. Available from: <https://metabolicas.sjdhospitalbarcelona.org/ecm/glucogenosis-hepaticas/info/glucogenosis-hepaticas-origen-tipos>
2. Muñoz G. Hepatomegalia. *Pediatr Integral*. 2011;XV:221-37.
3. Gutiérrez C, Pavón P. Hepatoesplenomegalia. En: Asociación Española de Pediatría: Protocolos diagnósticos y terapéuticos de Gastroenterología – Hepatología - Nutrición. Bilbao: AEP; 2002. p. 229-39.
4. Expósito de Mena H, Torres Peral R. Guía de Algoritmos en Pediatría de Atención Primaria. Hepatomegalia. *AEPap*. 2016 (en línea). Disponible en [algoritmos.aepap.org](http://algoritmos.aepap.org)
5. Camarena MC. Hepatitis autoinmune. En: Sociedad Española de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica, editor. *Tratamiento en Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica*. 2ª edición. Madrid: Ergon; 2008. p. 325-37.

