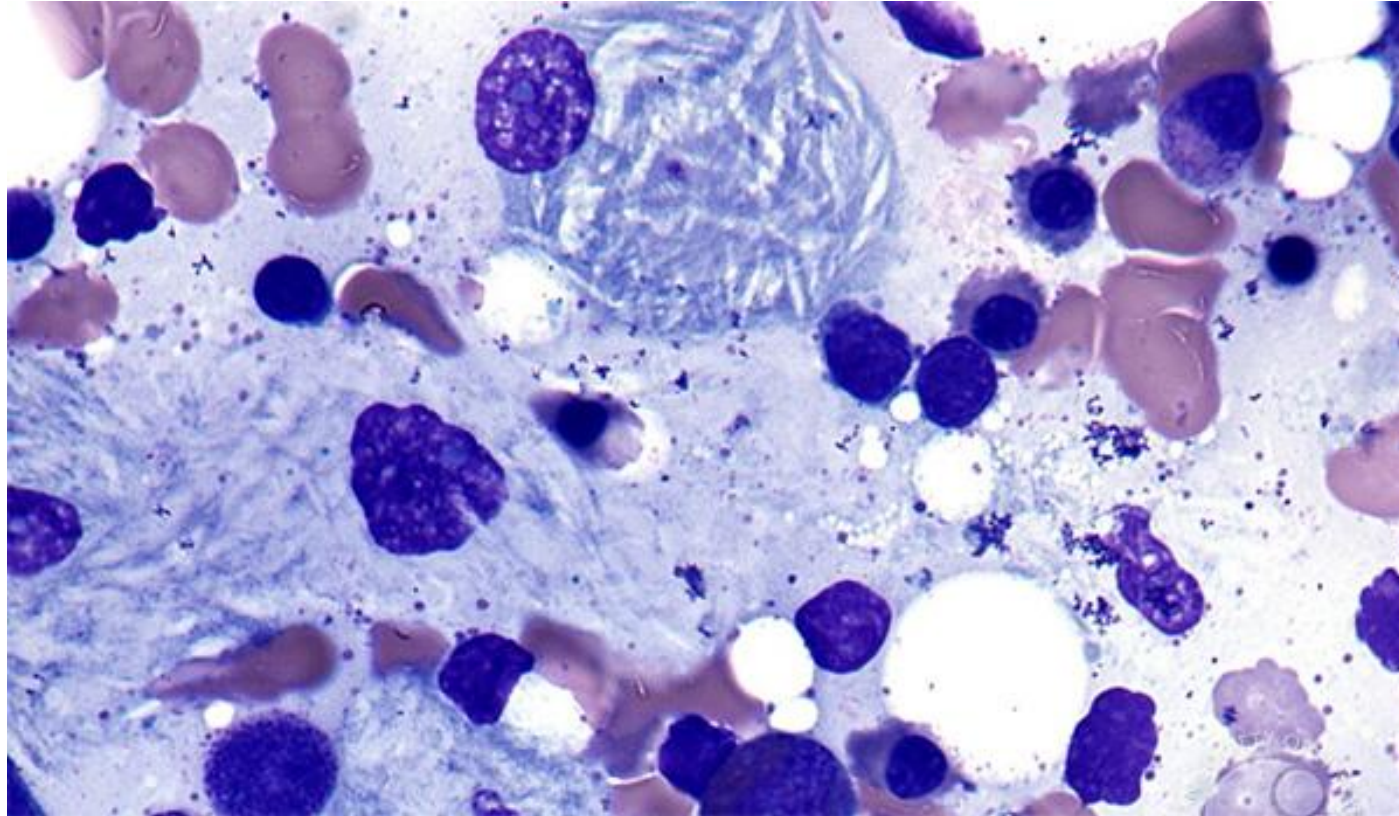


Hepatomegalia en lactante de 4 meses



Autor: Pablo Navarro Sempere (Rotatorio Pediatría)
Tutora: Dra. Conchi Ruipérez (Escolares)

Presentación del Caso Clínico

Caso clínico

Motivo de consulta

Lactante de 4 meses derivada para valoración analítica por hepatoesplenomegalia.

Pruebas

Antecedentes personales

Obstétricos normales. Excepto: Parto por cesárea por riesgo de pérdida de bienestar fetal.
Vacunas al día.
No RAMc.
Familia originaria de Nepal.

Algoritmo
Diagnóstico

Revisión de la
literatura

Enfermedad actual

Lactante de 4 meses derivada por PAP para valoración analítica por hepatoesplenomegalia asociada a cuadro de vómitos y diarrea, irritabilidad e inapetencia.

Conclusiones

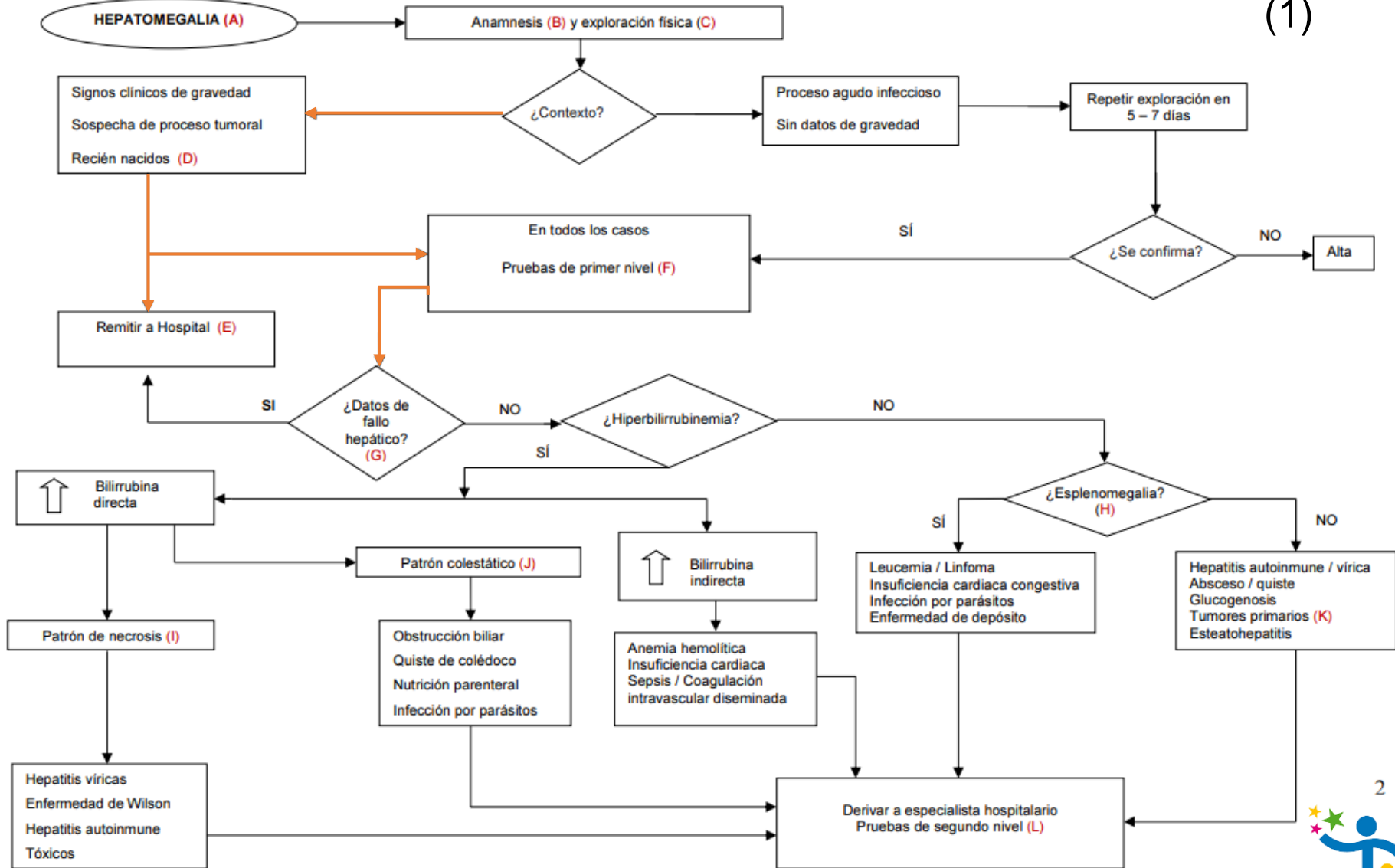
Bibliografía

Exploración

Esplenomegalia (4 traveses) + Hepatomegalia (3 traveses).

Algoritmo diagnóstico

(1)



Caso clínico

Pruebas

Algoritmo Diagnóstico

Revisión de la literatura

Conclusiones

Bibliografía



Pruebas complementarias

Caso clínico

Analítica Sanguínea

Hemograma normal.

Bioquímica: GOT (AST) 100 U/L GPT (ALT) 52 U/L GGT 76 U/L

Reactantes de fase aguda

Coagulación normal.

Sedimento de orina normal.

Pruebas

Algoritmo
Diagnóstico

Ecografía Abdominal

Revisión de la
literatura

Conclusiones

Bibliografía



Algoritmo diagnóstico

(1)

Caso clínico

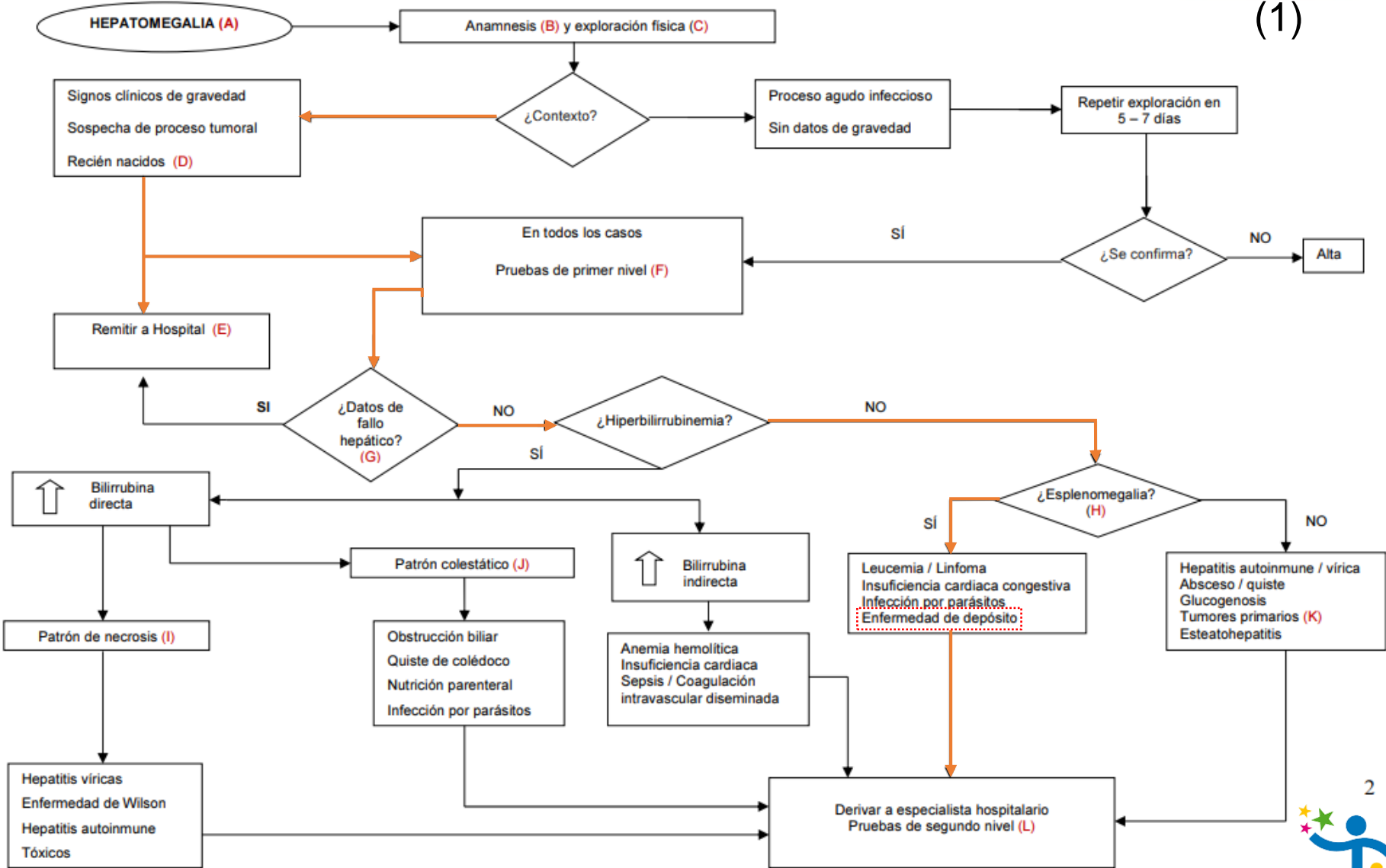
Pruebas

Algoritmo Diagnóstico

Revisión de la literatura

Conclusiones

Bibliografía



Algoritmo diagnóstico

Caso clínico

Pruebas de 2º nivel

(1)

Pruebas

Algoritmo
Diagnóstico

Revisión de la
literatura

Conclusiones

Bibliografía

ESTUDIO	SEGUNDO NIVEL	
LABORATORIO	Sospecha tumoral.	Alfa- fetoproteína, otros marcadores.
	Encefalopatía.	Amonio.
	Sospecha metabólica.	Aminoácidos plasma y orina. Ácidos orgánicos en orina. Acilcarnitinas, carnitina. Ácidos láctico y pirúvico. Galactosa -1 – fosfato- uridiltransferasa. Succinilacetona orina y alfa-fetoproteína en suero. Isoformas de transferrina
	Sospecha de infección.	Serología de infección connatal*. Serología VHB*, VHC*, VHA*, VIH*, CMV*, VEB*, <i>Leishmania</i> , otras. Hemocultivo. Frotis periférico. Mantoux*. Parásitos heces*.
	Sospecha de hepatopatía.	Serología de virus hepatotropos*. Alfa-1-antitripsina, fenotipo. Proteinograma, test de cloro en sudor. Autoinmunidad (ANA, SMA, Anti- LKM), C3 y C4, anticuerpos antitransglutaminasa*. Metabolismo del cobre y del hierro.

↑↑ Quitotriosidasa

↓↓ B-glucosidasa
(glucocerebrosidasa)

Revisión de la literatura

Caso clínico

Definición (2)

Enfermedad de depósito lisosomal de glucocerebrósidos por déficit/ausencia de actividad glucocerebrosidasa.

Pruebas

Algoritmo Diagnóstico

Etiología (3)

Mutaciones en el **gen GBA (1q21)** que codifica la glucocerebrosidasa, o en casos muy infrecuentes, en el **gen PSAP** que codifica su proteína activadora (saposina C).

Revisión de la literatura

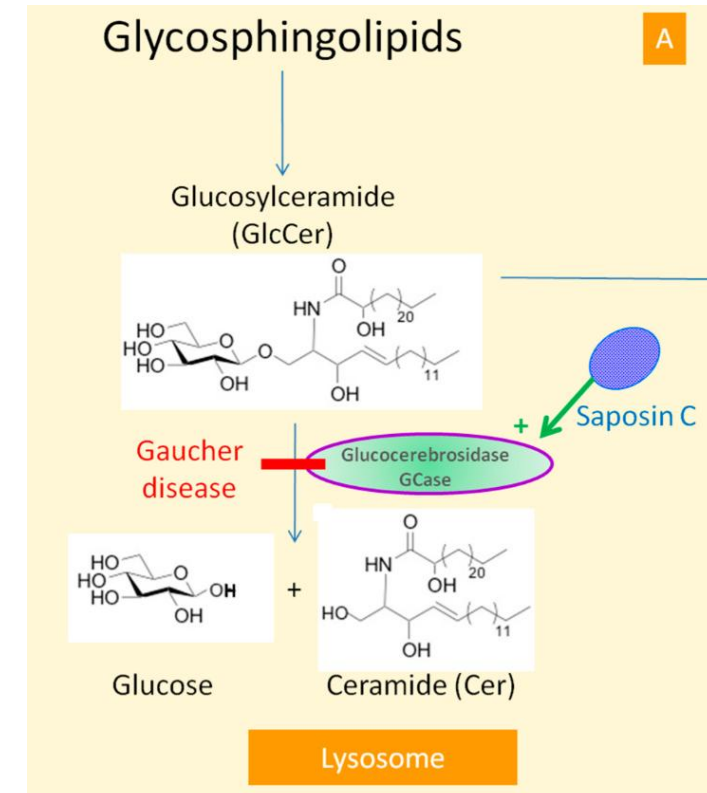
Conclusiones

Consejo genético (2)

Herencia autosómica recesiva.

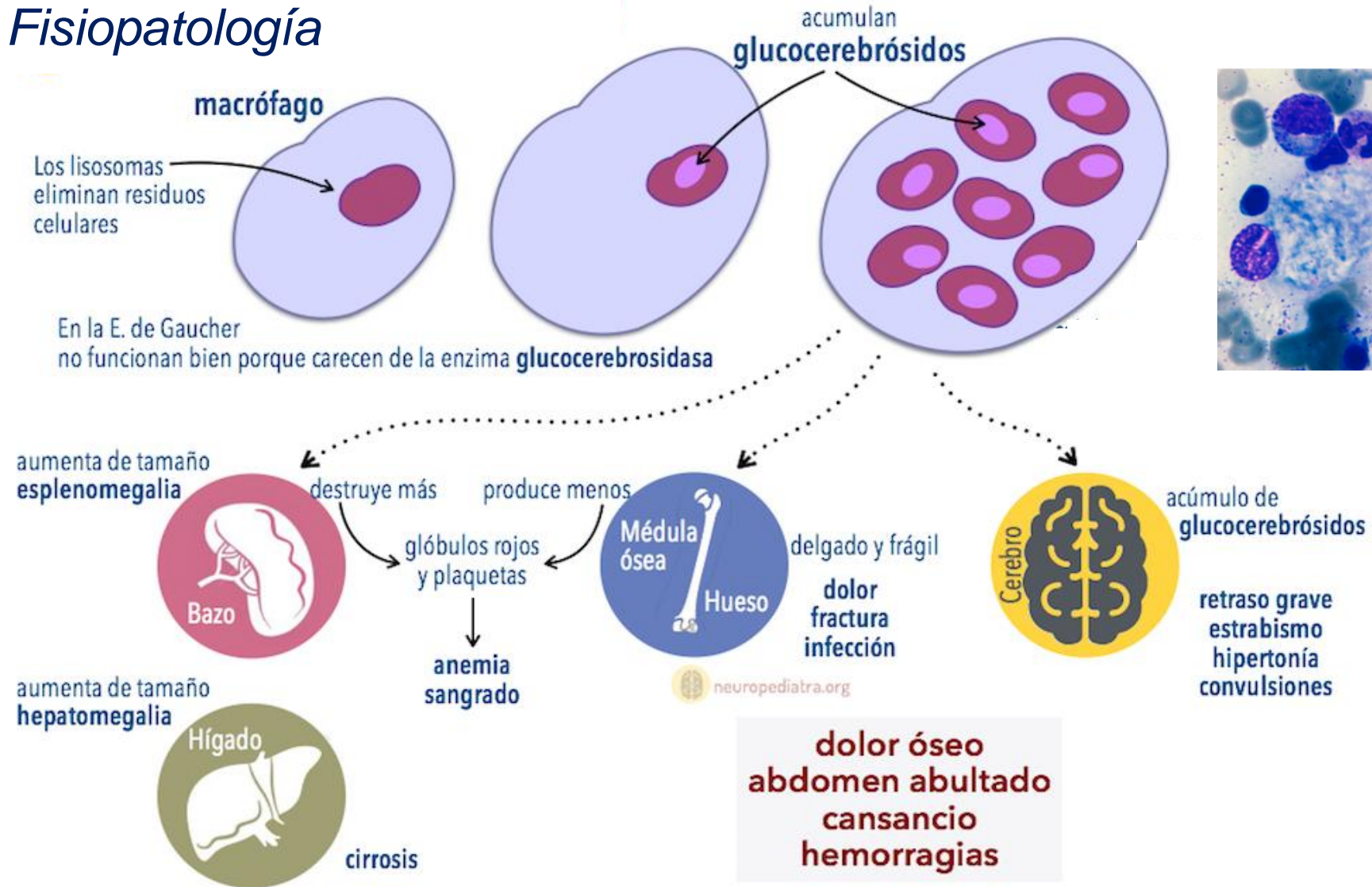
Bibliografía

(3)

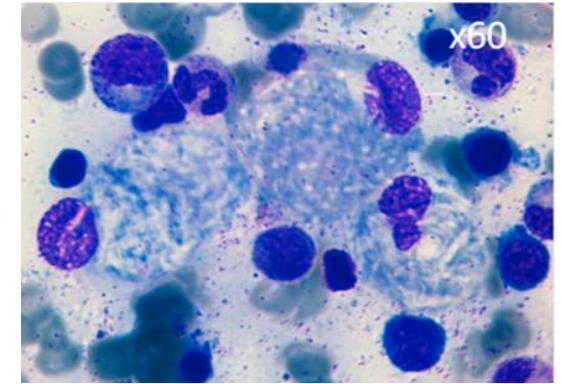


Revisión de la literatura

Fisiopatología



(3)



Caso clínico

Pruebas

Algoritmo Diagnóstico

Revisión de la literatura

Conclusiones

Bibliografía

Revisión de la literatura

Caso clínico

Diagnóstico (3)

- Determinación de actividad b-glucosidasa <15% en leucocitos de sangre periférica.
- Identificación mediante genética molecular de 2 variantes alélicas patogénicas.

Pruebas

Algoritmo
Diagnóstico

Subtipos (2)

Características	TIPO 1	TIPO 2	TIPO 3
<u>Edad de presentación</u>	Niñez/Adulto	Infancia	Niñez
Hepatoesplenomegalia	+	+	+
Alts. Hematológicas	+	+	+
<u>Anomalías óseas</u>	+	+/-	++
<u>Alts. neurológicas</u>	-/+?	++++	++
Curso degenerativo	-	+++	++

Revisión de la
literatura

Conclusiones

Bibliografía

Revisión de la literatura

Caso clínico

Tratamiento (3)

Existen 2 terapias disponibles para los tipos 1 y 3:

- Terapia enzimática sustitutiva (**imiglucerasa** o **velaglucerasa**).
- Terapia de reducción de sustrato (**miglustat** o **eliglustat**).

****Ninguno de estos tratamientos funciona en la EG tipo 2.**

Algoritmo
Diagnóstico

Revisión de la
literatura

Pronóstico (3)

Depende del subtipo de la enfermedad:

Tipo 1	Tipo 2	Tipo 3
Favorable	< 2 años de edad.	Intermedia – varios años

Conclusiones

Bibliografía

Conclusiones

Caso clínico

Importancia de la hepatomegalia como signo clínico que puede ser el **primer rasgo de una enfermedad sistémica**.

Pruebas

En el algoritmo diagnóstico de la hepatomegalia deberemos descartar el fallo hepático y la colestasis en primer lugar, y en su defecto, estudiar causas menos frecuentes.

Algoritmo
Diagnóstico

Revisión de la
literatura

Conclusiones

El **diagnóstico precoz de enzimopatías** es crucial, ya que en algunos casos existen tratamientos que mejoran el pronóstico.

Bibliografía



Bibliografía consultada

Caso clínico

1. 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

Pruebas

Algoritmo
Diagnóstico

2. Pastores GM, Hughes DA. Gaucher Disease. GeneReviews. 2000 (en línea). Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1269/>

Revisión de la
literatura

3. Stirnemann J, Belmatoug N, Camou f, Serratrice C, Froissart R, Caillaud C et al. A Review of Gaucher Disease Pathophysiology, Clinical Presentation and Treatments. MDPI. 2017 (en línea). Disponible en: <https://www.mdpi.com/1422-0067/18/2/441/htm>

Conclusiones

Bibliografía

