¿SOLO UNA HIPERBILIRRUBINEMIA?

Alicia Palazón Alesón (Rotatorio Pediatría)
Tutor: Dr. Óscar Manrique (Unidad de Digestivo)

Servicio de Pediatría, HGUA

UNIVERSITAS Miguel Hernández

Servicio de Pediatría
DEPARTAMENTO DE SALUD ALICANTE - HOSPITAL GENERAL

ÍNDICE

1. PRESENTACIÓN DEL CASO
2. PRUEBAS COMPLEMENTARIAS
3. EVOLUCIÓN
4. ANAMNESIS Y EXPLORACIÓN
5. TRATAMIENTO Y SEGUIMIENTO
6. DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES
7. BIBLIOGRAFÍA

1. PRESENTACIÓN DEL CASO

PACIENTE A

Niña de 6 años

- **Esferocitosis hereditaria**
- Embarazo y parto normal
- Ictericia neonatal sin fototerapia
- Colecistectomía 13/12/24 por colelitiasis múltiple

PACIENTE B

Niña de 11 años

- **Esferocitosis hereditaria**
- Embarazo y parto normal
- Ictericia neonatal sin fototerapia
- Colecistectomía 14/10/23 por colelitiasis multiple

HIPERBILIRRUBINEMIA DE PREDOMINIO INDIRECTO

- **Madre**: esferocitosis hereditaria. Esplenectomizada (18 años)
- **Padre**: sano.

2. PRUEBAS COMPLEMENTARIAS

ESTUDIO GENÉTICO

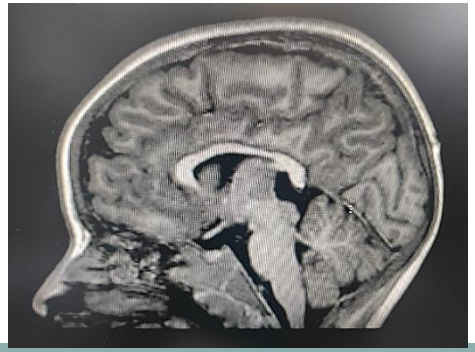
- Esferocitosis hereditaria: mut heterocigosis
- Gen UGT1A1:
  - Variante patogénica c.762G>A
  - Polimorfismo UGT1A1*28

ECOGRAFÍA ABDOMINAL

Colelitiasis múltiple y esplenomegalia

RMN

Normal



3. EVOLUCIÓN

PACIENTE A

Niña de 6 años

- **12/2024:** Colecistectomía.
- **04/2026:** Inicio de fenobarbital, suspensión por rash
- **10/2026:** Prueba de provocación

Fecha	BR total
04/09/2024	13,01 mg/dL
25/09/2025	18,59 mg/dL
06/10/2026	14,17 mg/dL

PACIENTE B

Niña de 11 años

- **14/10/23**: Colecistectomía
- **11/2025:** Inicio fenobarbital (100 mg/día).
- **02/2026:** Buena tolerancia, ↓ ictericia.
- **04/2026:** Asintomática; reducción fenobarbital a 75 mg/día.

Fecha	BR total
10/10/2022	22,8 mg/dL
25/09/2025	17,01 mg/dL
06/10/2026	4,39 mg/dL

4. ANAMNESIS Y EXPLORACIÓN 06/10/2026

- 25kg
- 125cm

- 40kg
- 145cm

- Hepatoesplenomegalia
- **Asintomáticas.**

5. TRATAMIENTO Y SEGUIMIENTO

Multidisciplinar por Pediatría y Hematología.

PACIENTE A	PACIENTE B
Niña de 6 años	Niña de 11 años
Fenobarbital: 45 mg/24h	Fenobarbital: 75 mg/24h

- Evita desencadenantes de Gilbert
- Manejo enfermedad hemolítica.

Seguimiento

- AS: BR
- Tolerancia al fenobarbital
- Estudio genético: variantes cis o trans.

6. DISCUSIÓN: ¿TRATAMIENTO?

Manejo establecido

- **Esferocitosis hereditaria**: tto hemólisis y complicaciones
- **Sdr. de Gilbert:** sin tto, evitar desencadenantes

Discusión

- **No existe tto validado** para hiperbilirrubinemia
- **Fenobarbital:** activa UGT1A1 → reduce BR (sin indicación)

¿Tratar una cifra a costa de efectos adversos?

7. BIBLIOGRAFÍA

1. Aiso M, Yagi M, Tanaka A, Miura K, Miura R, Arizumi T, et al. Gilbert syndrome with concomitant hereditary spherocytosis presenting with moderate unconjugated hyperbilirubinemia. Intern Med. 2017;56(6):661-4. doi:10.2169/internalmedicine.56.7362.
2. Butorac Ahel I, Baraba Dekanic K, Palcevski G, Roganovic J. An infant with unusually high unconjugated hyperbilirubinemia due to coexistence of hereditary spherocytosis and Gilbert syndrome. J Pediatr Hematol Oncol. 2018 Mar;40(2):e127-e128. doi:10.1097/MPH.0000000000001025.
3. Ivanov A, Semenova E. Gilbert's syndrome, bilirubin level and UGT1A1*28 genotype in men of North-West region of Russia. J Clin Exp Hepatol. 2021;11(6):691-9. doi:10.1016/j.jceh.2021.01.006.
4. Donato H, Crisp RL, Rapetti MC, García E, Attie M. Esferocitosis hereditaria. Revisión. Parte II. Manifestaciones clínicas, evolución, complicaciones y tratamiento. Arch Argent Pediatr. 2015;113(2):168-76. doi:10.5546/aap.2015.168.
5. Garg PK, Kumar A, Teckchandani N, Hadke NS. Hereditary spherocytosis coexisting with Gilbert's syndrome: a diagnostic dilemma. Singapore Med J. 2008;49(11):e308-9.
6. Cuadrado Martín S. Síndrome de Gilbert [Internet]. Sociedad Española de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica; 2020 mar 7 [citado 14 oct 2026]. Disponible en: https://www.seghnp.org/familias/sindrome-de-gilbert