

Pancreatitis en el lactante, ¿una sospecha tan bizarra?

Lactante + distensión abdominal: ¿FPIES? ¿Invaginación intestinal? ¿Sepsis?

Presentamos el caso de una lactante cuyo trastorno metabólico debutó a raíz de un episodio de pancreatitis aguda (PA).

Lactante mujer, 2 meses.

Embarazo normal, controlado en España. RNT 39 semanas.

Estudiada al mes de vida en su centro de salud, por **rectorragias** que remiten tras inicio de fórmula hidrolizada.

AF: **Padres consanguíneos**. Padre con hiperlipemia. Madre diabetes gestacional.



I. Ecografía en urgencias, se observa líquido intraabdominal.

URGENCIAS

Vómitos de 12h de evolución y decaimiento progresivo.

Exploración: hipoactividad, marcada distensión abdominal con defensa en hemiabdomen izquierdo.

Pruebas:

* **Ecografía** y **TC** que muestran colección de líquido intraabdominal.

* Analítica. Se obtiene un **sobrenadante lechoso** en la muestra.

* Hemocultivos, gasometría (normal), tóxicos en orina.



II. TAC abdominal en urgencias.

✂ Sospecha inicial: **enterocolitis**. Triple antibioterapia (*cefotaxima, gentamicina y metronidazol*) e ingreso en UCIP.



III. Muestra sanguínea

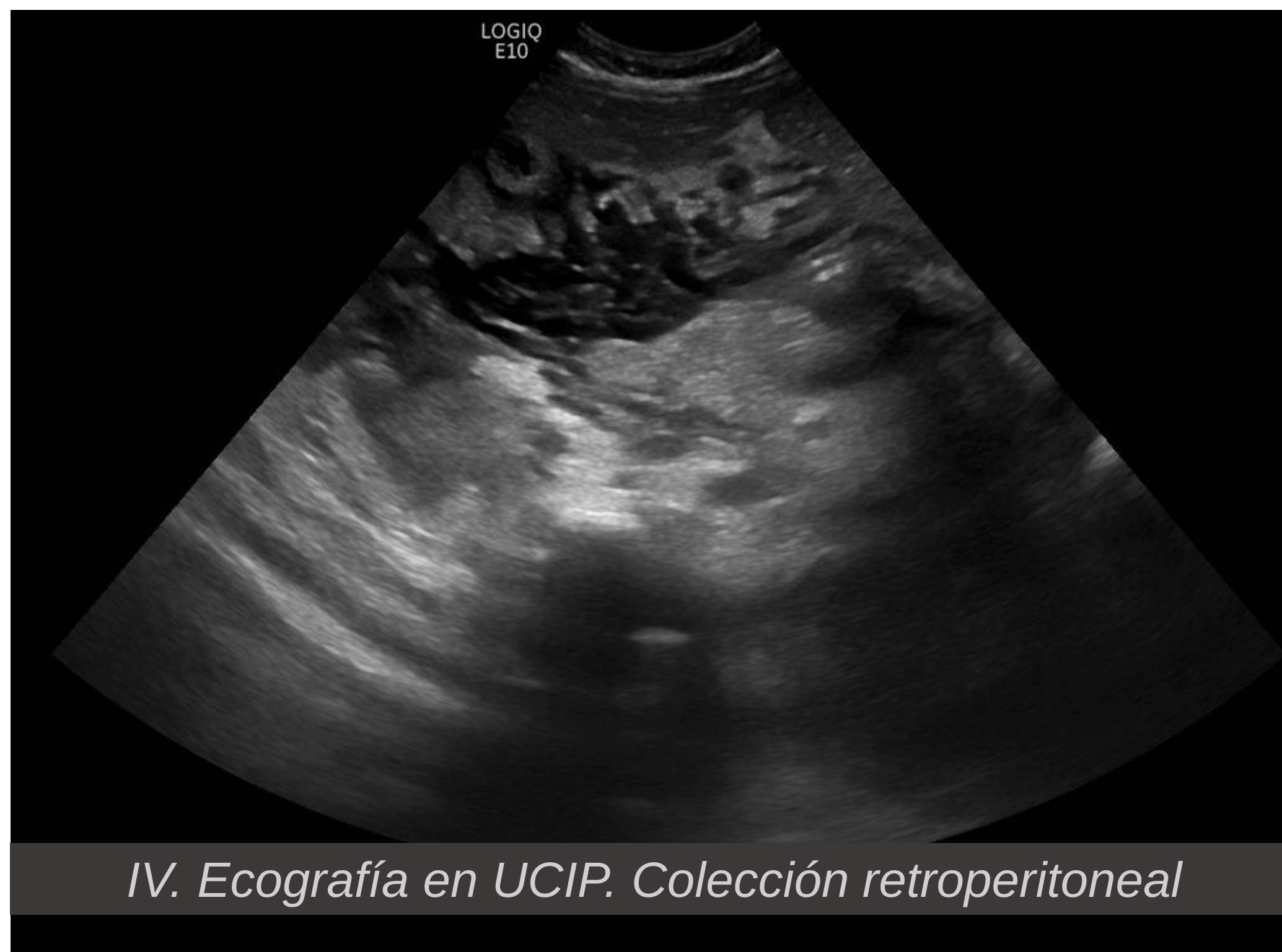
Laboratorio avisa con los siguientes datos y la muestra sanguínea que vemos a la izquierda:

Triglicéridos (TG): 1050 mg/dL.

Colesterol (COL) 170 mg/dL

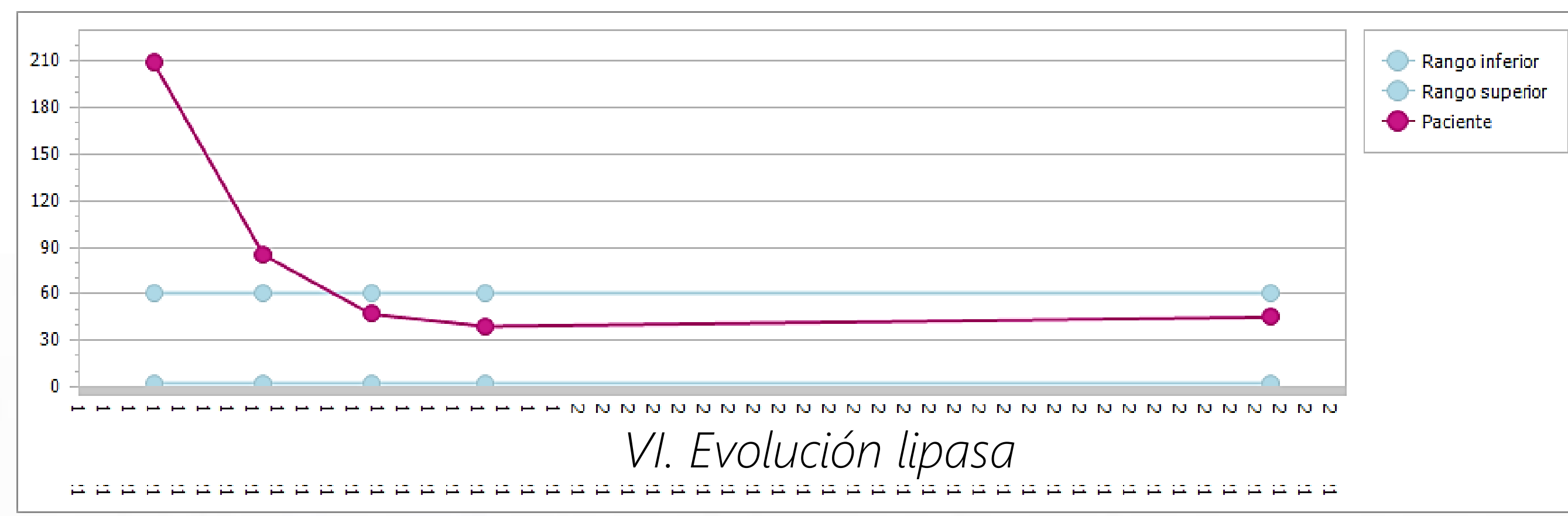
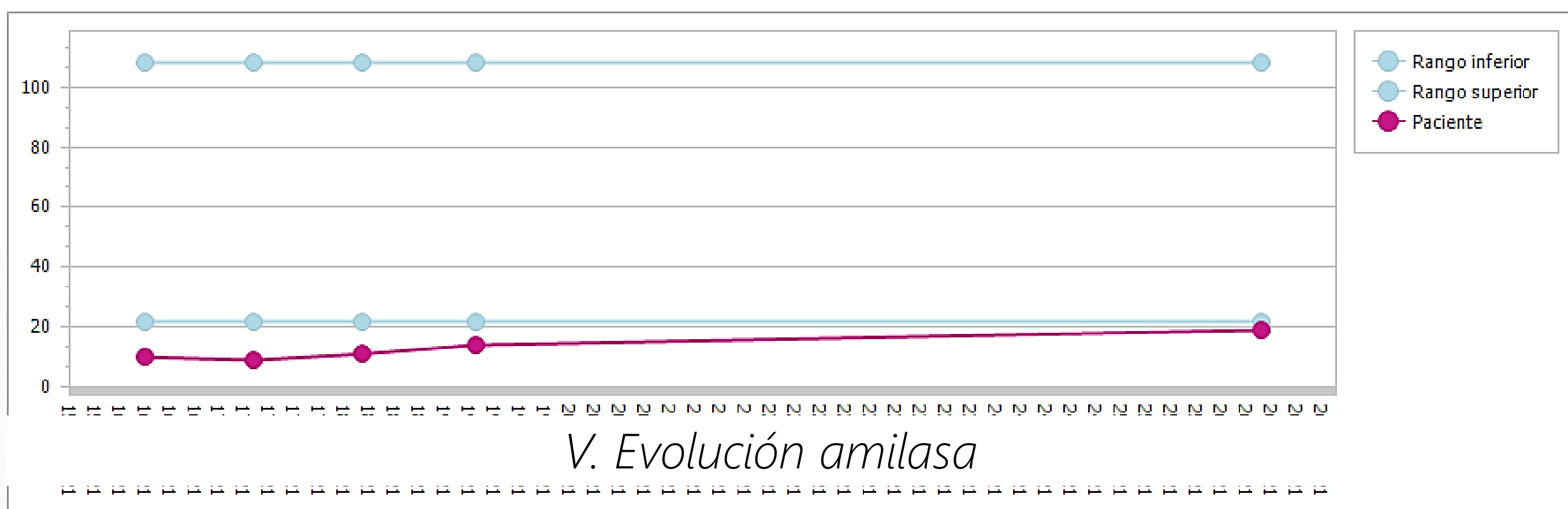
Radiología infantil revisa las imágenes del día previo y decide repetir desde su iniciativa nueva ecografía, dada la poca concordancia de la radiología con la sospecha clínica.

Los **Intensivistas** pediátricos amplían el diagnóstico diferencial solicitando añadir enzimas pancreáticas.



IV. Ecografía en UCIP. Colección retroperitoneal

📄 Con todos estos datos, se **confirma** el diagnóstico de **pancreatitis aguda por hiperlipemia**



La **lipasa** es un marcador **más sensible y específico** en la PA, ya que sus niveles se ven menos alterados según la etiología en contraste con la amilasa.

© El **tratamiento** se inicia con perfusión de insulina, que controla la hiperlipemia, y con **fórmula artificial basada en MCT** (TG de cadena media)

Se solicita **estudio genético** dada consanguinidad familiar:

>> Homocigosis para la variante c.209A >G (aminoácidos p.Asn70ser)

>> Provoca la **alteración de la enzima lipoprotein lipasa (LPL)** cuya función es la fragmentación de los triglicéridos.

>> Da una proteína disfuncional y en consecuencia, la **acumulación de los TG en sangre**.

En la infancia la PA se da con más frecuencia por anomalías congénitas del sistema pancreatobiliar, infecciones, fármacos y de causa idiopática. * La hiperlipemia suele ser causa de PA en adultos y no suele contemplarse en nuestra especialidad. *

Entre las anomalías del metabolismo no es infrecuente encontrar trastornos que cursen con hiperlipemia primaria:

- **Hiperlipemia familiar combinada**
- **Hipertrigliceridemia familiar**
- **Disbetalipoproteinemia**
- **Hiperquilomicronemia familiar (deficiencia de LPL)**

La diferencia es el tipo de molécula que no puede metabolizarse.

Nuestra paciente presenta el **Síndrome de hiperquilomicronemia familiar** con aumento de LPL en sangre:

>> Autosómico recesivo con una prevalencia de 1/1.000.000.

>> 1 quilomicrones, ↑ triglicéridos y ↑ colesterol.

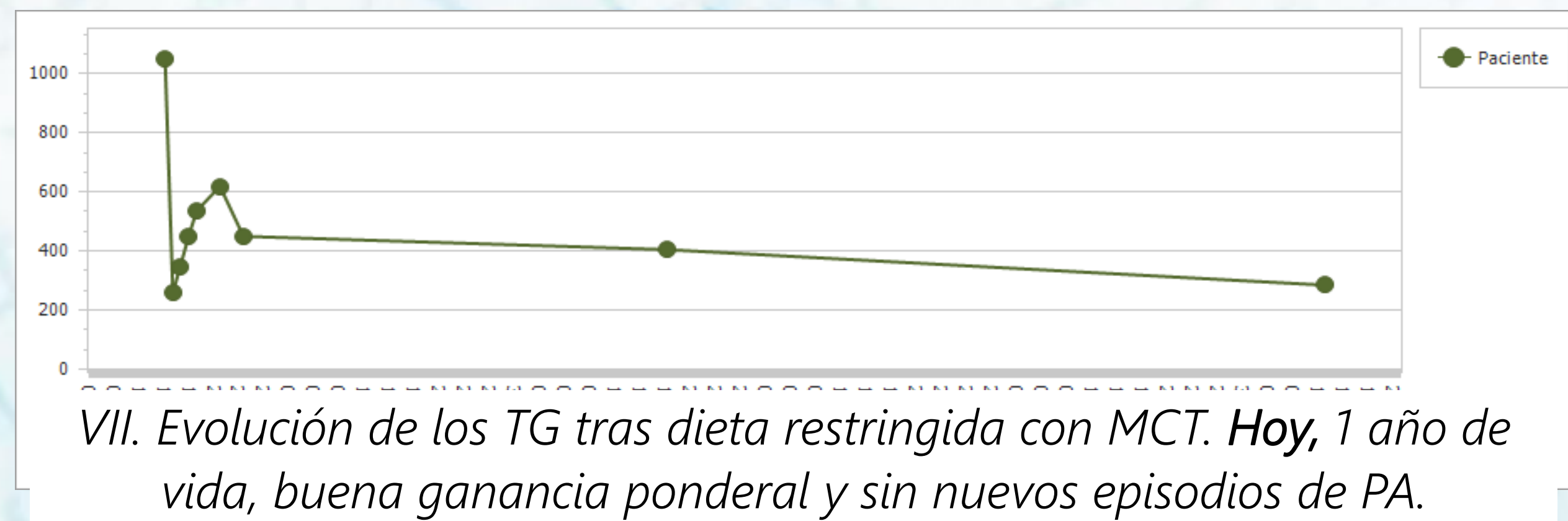
>> Generalmente asintomático.

DIAGNÓSTICO como hallazgo casual por la “sangre lechosa” en una analítica rutinaria.

>> Si presentan síntomas: variables. Desde hepatomegalia y xantomas hasta episodios de pancreatitis aguda de repetición.

TRATAMIENTO ACTUAL: dieta basada en MCT.

Existe un fármaco, el **Volanesorsen**, ya comercializado pero con poca experiencia en clínica.



VII. Evolución de los TG tras dieta restringida con MCT. **Hoy**, 1 año de vida, buena ganancia ponderal y sin nuevos episodios de PA.