

DISTENSIÓN ABDOMINAL EN GEMELOS HOMOCIGOTOS.

CASO CLÍNICO:

Presentamos el caso de dos pacientes varones, lactantes de 23 meses, gemelos homocigotos, con clínica de distensión abdominal de 2-3 meses de evolución.

No antecedentes familiares ni personales de interés. Embarazo gemelar monocorialbiamniótico, parto eutócico a las 35+1 SEG, uno de ellos requirió ingreso por hipoglucemia en periodo neonatal.

A la exploración física, ambos hermanos presentan importante distensión abdominal, con hepatomegalia de 3 traveses de dedo, sin dolor a la palpación. Estancamiento de talla en gráficas de crecimiento (OMS), con peso adecuado para la edad. Resto de exploración normal.

En analítica sanguínea hipertransaminasemia, hipertrigliceridemia, cifras bajas de HDL con colesterol total discretamente elevado, corroborados en analítica de confirmación, añadiendo serologías virales negativas; y ecografía abdominal, que confirma hepatomegalia.

Ante dos pacientes gemelos con misma clínica y analítica, la principal sospecha era de enfermedad genética; la hepatomegalia asociada a perfil analítico orientaban a patología por depósito. Descartadas enfermedades de depósito graso la principal sospecha fue la enfermedad por depósito de glucógeno, por lo que se solicita estudio genético dirigido, y se coloca una monitorización continua de glucemias, obteniendo cifras en ayunas en torno a 60mg/dl máximo. El estudio genético confirmó el diagnóstico de glucogenosis tipo IX.

GLUCOGENOSIS TIPO IX:

- Déficit de la enzima fosforilasa-b-quinasa, encargada de la activación de la fosforilasa, enzima que participa en la glucogenólisis; impidiendo así la degradación del glucógeno y produciendo su acumulo en el interior de células hepáticas y musculares.
- Una de las glucogenosis más leves, produciendo hipoglucemias y hepatomegalia en la infancia y adolescencia, tendiendo a disminuir gradualmente en la edad adulta.
- Principal tratamiento: soporte nutricional, dieta con aportes de hidratos de carbono complejos en cada comida y suplementos de almidón de maíz, para prevenir hipoglucemias nocturnas, así como dieta con mayor proporción de proteínas.

En nuestro caso se realizan modificaciones dietéticas, objetivándose mejoría tanto clínica (disminución de hepatomegalia y distensión abdominal), como analítica (disminución de hipertansaminasemia) en ambos hermanos

Los estudios genéticos están adquiriendo un papel importantísimo en Pediatría, permitiendo evitar la realización de pruebas mucho más invasivas, como en el caso de nuestros pacientes la biopsia hepática, previamente necesaria para el diagnóstico de enfermedades de depósito hepáticas