

CURSO INTENSIVO DE HEPATOLOGIA LOBOS XV

CASO CLINICO 5

María del C. Puente

CASO CLINICO

- R.M
- Masculino
- 18 años
- Pcia. de San Luis
- DBT 1 (2009)
- Hipotiroidismo (2016)

- 09/18: Alteración del hepatograma en control de laboratorio
- TGO/TGP x 5; FAL x 10
- Eco Abdominal, TC abdomen:
Hepatomegalia

LABORATORIO

	19/09/18		19/09/18
Hto	47	HAV IgG/IgM	(-)
Hb	16.1	AgHBS	(-)
GB	7900	AcHBc IgG	(-)
Glucemia/HbGA1c	135/9.1	AntiHCV	(-)
Plaquetas	252000	ANA	(-)
Creatinina	0.52	ASMA	(-)
FAL	2729	AMA	(-)
TGO	235	Anti-LKM	(-)
TGP	184	IgA/IgG/IgM	Normal
GGT	466	Transferrina	Normal
BRT	0.69	Sat Transferrina	Normal
Gammaglobulin	0.67	Acs Enf Cel	(-)
Factor V	162	Ceruloplasmina	Normal
TP	100	Alfa1AT	119
RIN	1	Acs Enf Celiaca	(-)

LABORATORIO

	19/09/18		19/09/18
Hto	47	HAV IgG/IgM	(-)
Hb	16.1	AgHBS	(-)
GB	7900	AcHBc IgG	(-)
Glucemia/HbGA1c	135/9.1	AntiHCV	(-)
Plaquetas	252000	ANA	(-)
Creatinina	0.52	ASMA	(-)
FAL	2729	AMA	(-)
TGO	235	Anti-LKM	(-)
TGP	184	IgA/IgG/IgM	Normal
GGT	466	Transferrina	Normal
BRT	0.69	Sat Transferrina	Normal
Gammaglobulin	0.67	Acs Enf Cel	(-)
Factor V	162	Ceruloplasmina	Normal
TP	100	Alfa1AT	119
RIN	1	Acs Enf Celiaca	(-)

LABORATORIO

	16/10/18	14/02/19	18/04/19
Hto	42	46	45
Hb	13.4	15.5	14.9
GB	8100	9800	7900
Glucemia	423	351	264
Plaquetas	342000	298000	303000
Creatinina	1.12	0.75	0.69
FAL	3462	1057	1594
TGO	500	261	388
TGP	319	271	423
GGT	1590	1723	1990
BRT	0.66	0.39	0.74
Gammaglobulin	0.97	1.5	0.88
Factor V	115	130	120
TP	100	110	105
RIN	0.90	1	0.90

LABORATORIO

	16/10/18	14/02/19	18/04/19
Hto	42	46	45
Hb	13.4	15.5	14.9
GB	8100	9800	7900
Glucemia	423	351	264
Plaquetas	342000	298000	303000
Creatinina	1.12	0.75	0.69
FAL	3462	1057	1594
TGO	500	261	388
TGP	319	271	423
GGT	1590	1723	1990
BRT	0.66	0.39	0.74
Gammaglobulin	0.97	1.5	0.88
Factor V	115	130	120
TP	100	110	105
RIN	0.90	1	0.90

LABORATORIO

	16/10/18	14/02/19	18/04/19
Hto	42	46	45
Hb	13.4	15.5	14.9
GB	8100	9800	7900
Glucemia	423	351	264
Plaquetas	342000	298000	303000
Creatinina	1.12	0.75	0.69
FAL	3462	1057	1594
TGO	500	261	388
TGP	319	271	423
GGT	1590	1723	1990
BRT	0.66	0.39	0.74
Gammaglobulin	0.97	1.5	0.88
Factor V	115	130	120
TP	100	110	105
RIN	0.90	1	0.90

LABORATORIO

	16/10/18	14/02/19	18/04/19
Hto	42	46	45
Hb	13.4	15.5	14.9
GB	8100	9800	7900
Glucemia	423	351	264
Plaquetas	342000	298000	303000
Creatinina	1.12	0.75	0.69
FAL	3462	1057	1594
TGO	500	261	388
TGP	319	271	423
GGT	1590	1723	1990
BRT	0.66	0.39	0.74
Gammaglobulin	0.97	1.5	0.88
Factor V	115	130	120
TP	100	110	105
RIN	0.90	1	0.90

CASO CLINICO

- Realiza reposo domiciliario por 2 meses perdiendo el año escolar
- Se realiza PBH
- Inicia tratamiento con Meprednisona 40 mg/día
- Se deriva al HEC en Mayo 2019
- EF: Hepatomegalia palpable
- Al momento de la consulta con 40 mg Meprednisona/día

¿Cómo seguimos?

LABORATORIO

	18/05/19		18/05/19
Hto	48	HAV IgG	(-)
Hb	16.7	AgHBS	(-)
GB	8100	AcHBc IgG	(-)
Glucemia/HbGA1c	108/8.9	AntiHCV	(-)
Plaquetas	369000	ANA	(-)
Cratinina	0.52	ASMA	(-)
FAL	1053	AMA	(-)
TGO	439	Anti-LKM	(-)
TGP	294	IgA/IgG/IgM	Normal
GGT	2276	Transferrina	Normal
BRT	1.06	Sat Transferrina	Normal
Gammaglobulin	0.67	Acs Enf Cel	(-)
Factor V	162	Ceruloplasmina	Normal
TP	120	Alfa1AT	119
RIN	0.90	Acs Enf Celiaca	(-)

LABORATORIO

	18/05/19		18/05/19
Hto	48	HAV IgG	(-)
Hb	16.7	AgHBS	(-)
GB	8100	AcHBc IgG	(-)
Glucemia/HbGA1c	108/8.9	AntiHCV	(-)
Plaquetas	369000	ANA	(-)
Cratinina	0.52	ASMA	(-)
FAL	1053	AMA	(-)
TGO	439	Anti-LKM	(-)
TGP	294	IgA/IgG/IgM	Normal
GGT	2276	Transferrina	Normal
BRT	1.06	Sat Transferrina	Normal
Gammaglobulin	0.67	Acs Enf Cel	(-)
Factor V	162	Ceruloplasmina	Normal
TP	120	Alfa1AT	119
RIN	0.90	Acs Enf Celiaca	(-)

CASO CLINICO

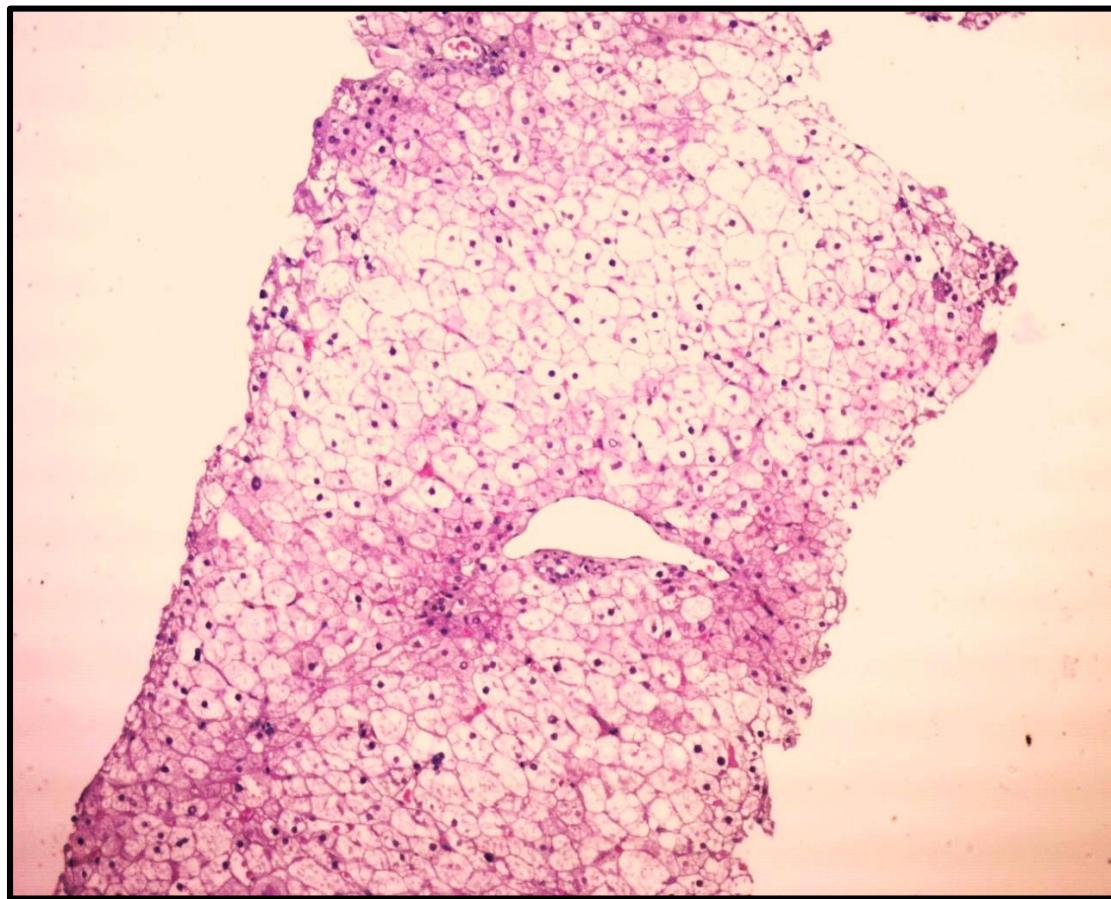
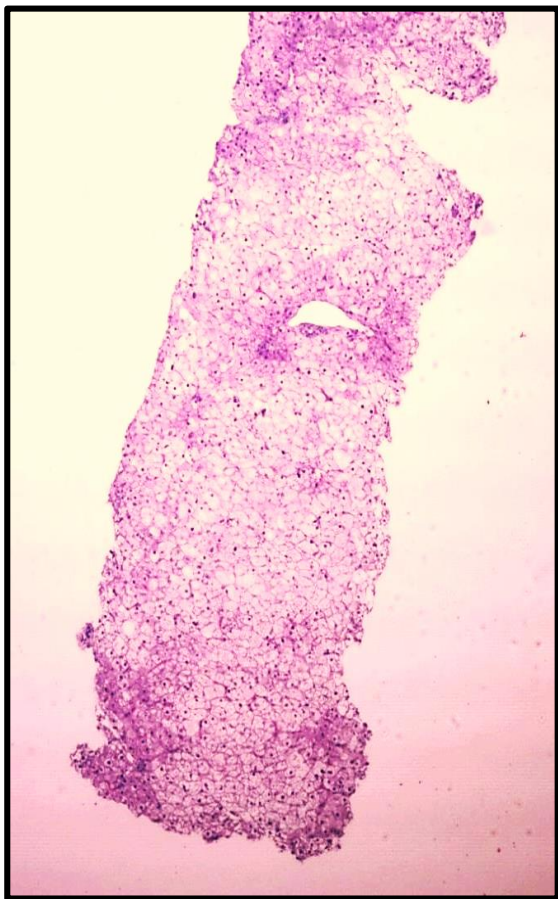
- Ecodoppler: Hepatomegalia de bordes lisos con aumento difuso de la ecogenicidad (Esteatosis I/II). Vasos permeables.
- RMN: hepatomegalia

¿Pedimos algo más?

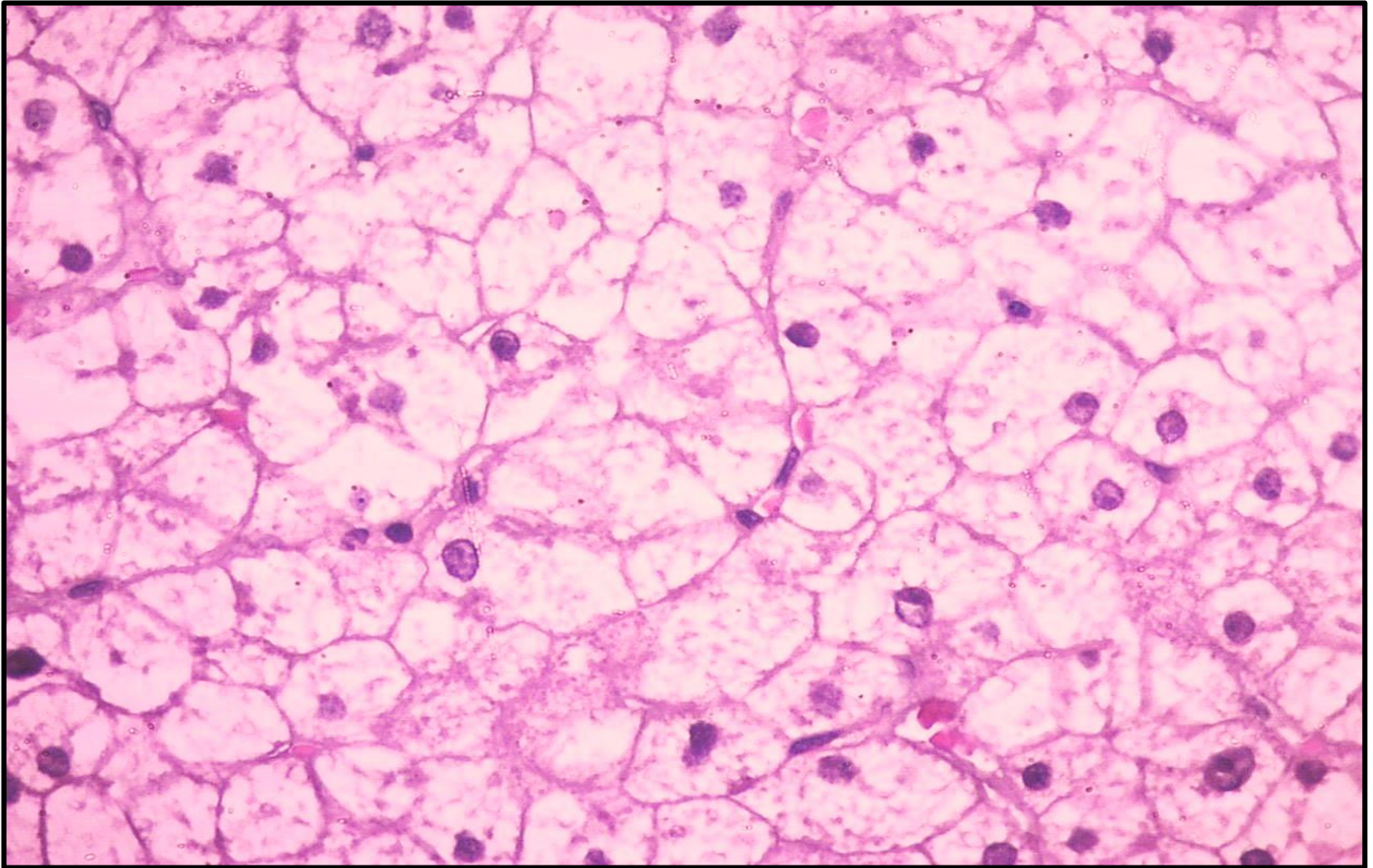


¡LA BIOPSIA!

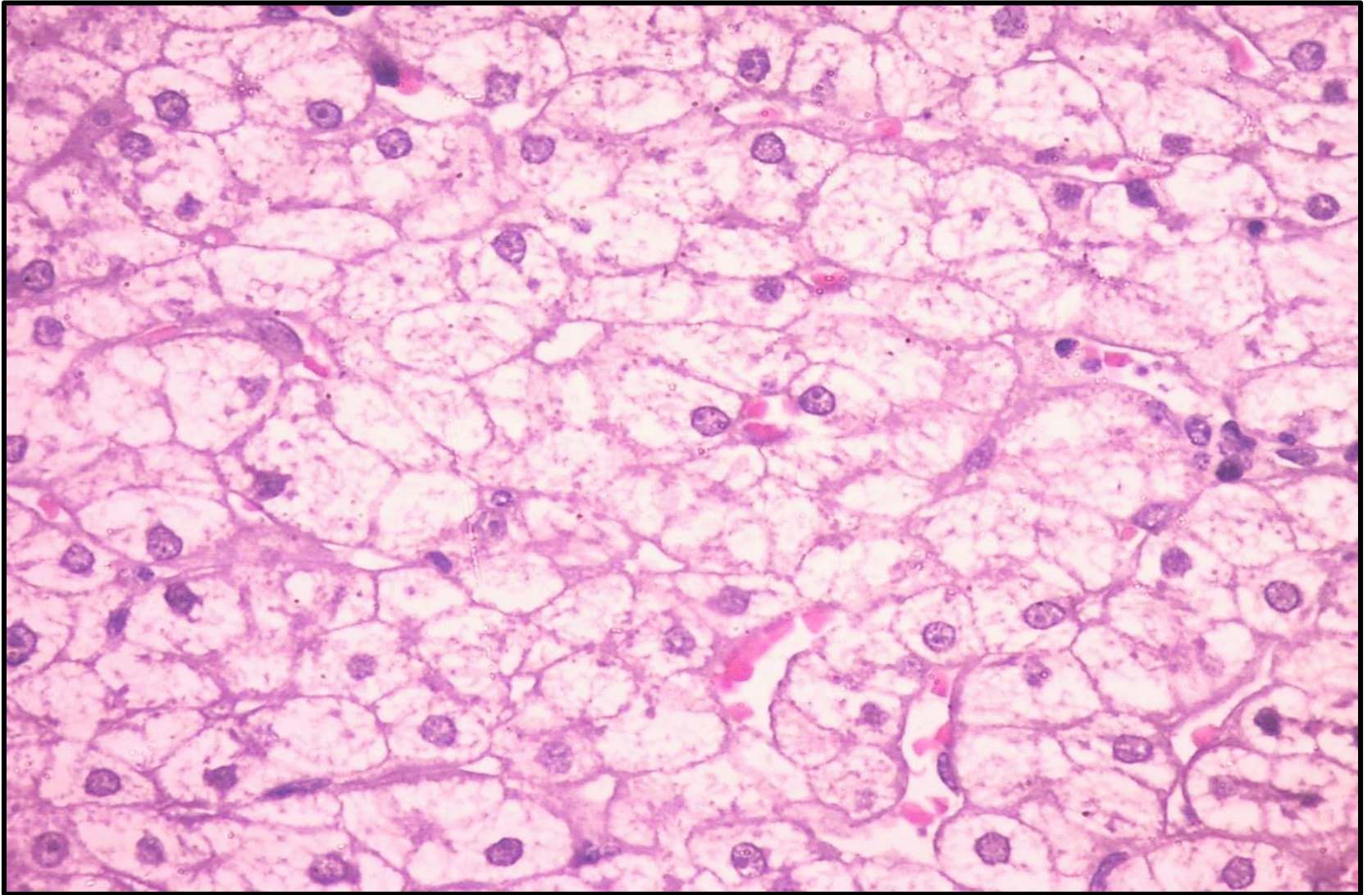




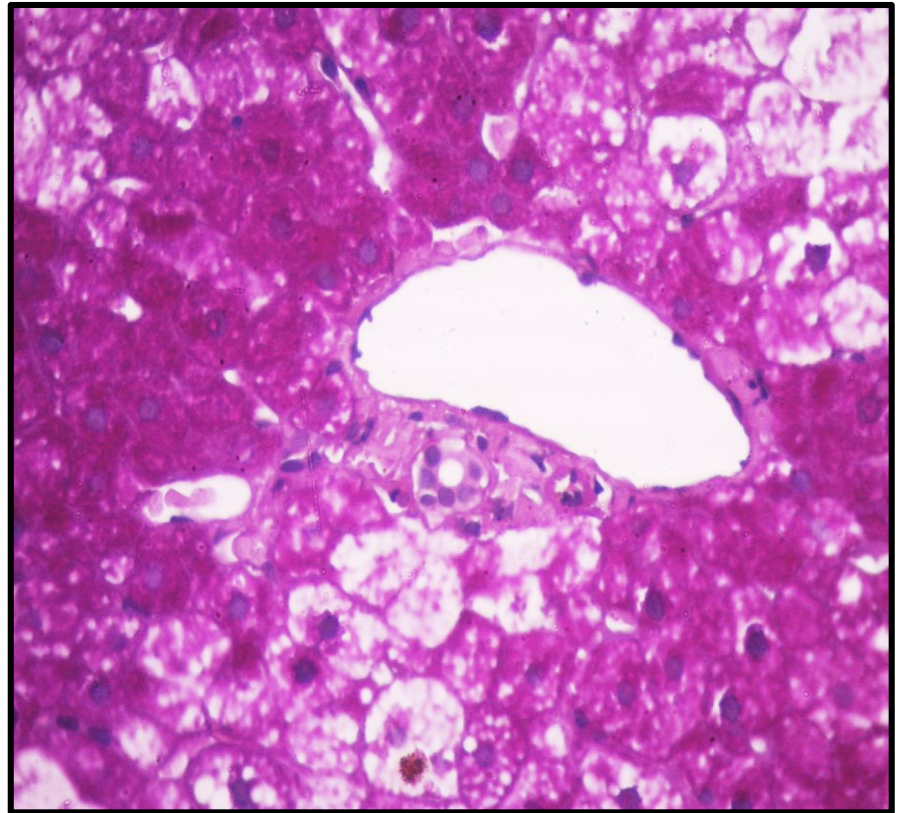
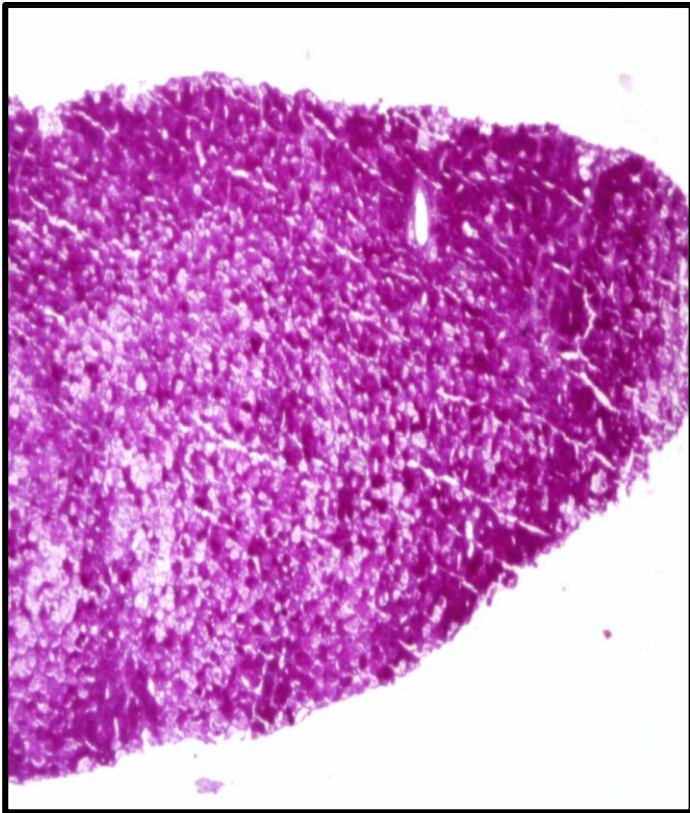
Estructura conservada y ausencia de fibrosis. No inflamación portal o lobulillar. Balonización difusa



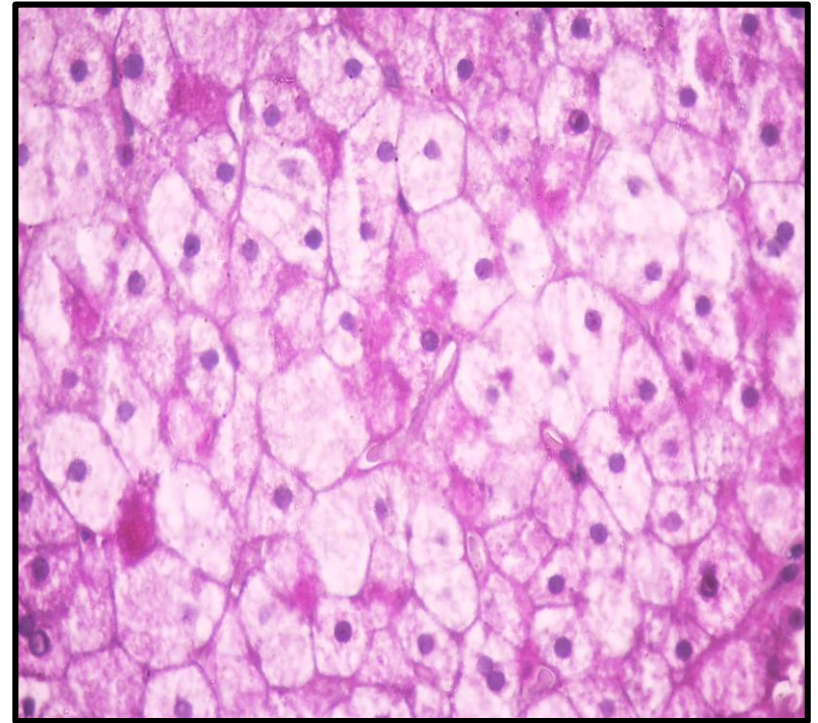
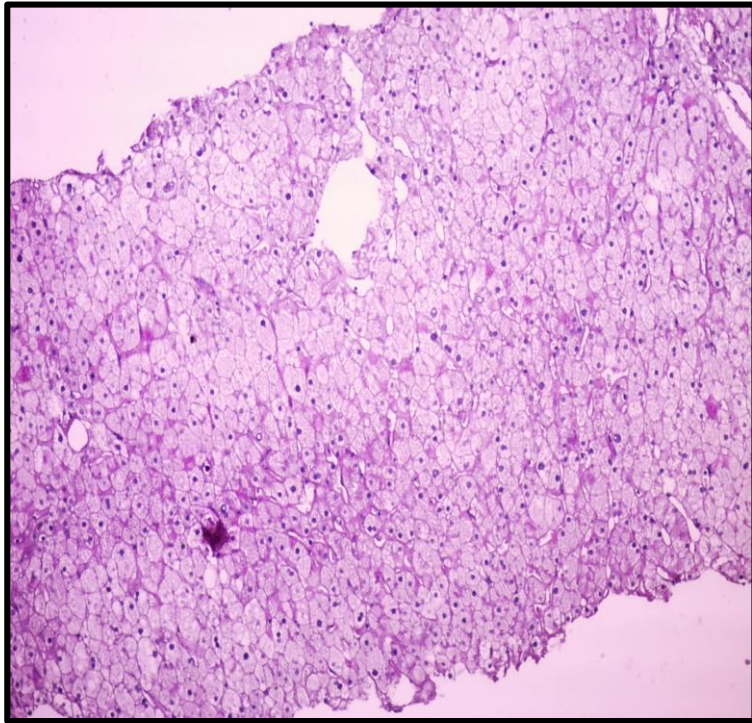
Pérdida del patrón trabecular por balonización



Balonización difusa



Coloración de PAS



Coloración de PAS digerido con diastasa

SINTESIS

- ✓ DBT 1, mal control metabólico
- ✓ Alteración mixta del hepatograma
- ✓ Predominio de colestasis
- ✓ Función hepática conservada
- ✓ Marcadores etiológicos negativos

- ✓ Hígado de estructura conservada
- ✓ Ausencia de inflamación
- ✓ Ausencia de fibrosis
- ✓ Balonización difusa
- ✓ PAS-Diastasa (+)

DIAGNOSTICO FINAL

GLUCOGENOSIS HEPATICA

GLUCOGENOSIS HEPATICA

Las glucogenosis hepáticas son el conjunto de enfermedades hereditarias que afectan al metabolismo del glucógeno, ocasionado por el déficit de enzimas que participan en su síntesis y degradación

DEFINICION

- ✓ Son de herencia AR o Ligada al cromosoma X
- ✓ Se las ha denominado de múltiples formas: Glucogenosis Hepática, Enfermedad por depósito de Glucógeno y Hepatopatía Glucogénica
- ✓ La mayoría de los déficits enzimáticos se ubican en el hígado. El resto se ubica en el tejido muscular
- ✓ Hay descritos más de 12 tipos y múltiples subtipos variando en pronóstico y gravedad

TIPO	NOMBRE	DEFICIT ENZIMATICO	TEJIDOS AFECTADOS
I	Enfermedad de Von Gierke	Glucosa-6-fosfatasa	Hígado y riñón cargados de glucógeno. Hipoglucemia
II	Enfermedad de Pompe	Alfa-1,4-glucosidasa lisosómica	Acumulación marcada multiorgánica. Miocardiopatía
III	Enfermedad de Cori	Alfa-1,6 glucosidasa	Acumulación de polisacáridos ramificados en hígado y músculo, leve. Manifestación en la adultez
IV	Enfermedad de Andersen	Enzima ramificante	Falla Hepática en el primer año de vida
V	Enfermedad de Mc Ardle	Glucógeno fosforilasa	Afectación muscular marcada
VI	Enfermedad de Hers	Glucógeno fosforilasa	Acumulación hepática. Hipoglucemias
VII	Enfermedad de Tarui	Fosfofructoquinasa	Compromiso muscular
IX		Glucógeno Fosforilasa	Afectación hepática y muscular
XI		Lactato deshidrogenasa	Compromiso hepático

TIPO	NOMBRE	DEFICIT ENZIMATICO	TEJIDOS AFECTADOS
I	Enfermedad de Von Gierke	Glucosa-6-fosfatasa	Hígado y riñón cargados de glucógeno. Hipoglucemia
II	Enfermedad de Pompe	Alfa-1,4-glucosidasa lisosómica	Acumulación marcada multiorgánica. Miocardiopatía
III	Enfermedad de Cori	Alfa-1,6 glucosidasa	Acumulación de polisacáridos ramificados en hígado y músculo, leve. Manifestación en la adultez
IV	Enfermedad de Andersen	Enzima ramificante	Falla Hepática en el primer año de vida
V	Enfermedad de Mc Ardle	Glucógeno fosforilasa	Afectación muscular marcada
VI	Enfermedad de Hers	Glucógeno fosforilasa	Acumulación hepática. Hipoglucemias
VII	Enfermedad de Tarui	Fosfofructoquinasa	Compromiso muscular
IX		Glucógeno Fosforilasa	Afectación hepática y muscular
XI		Lactato deshidrogenasa	Compromiso hepático

FISIOPATOLOGIA

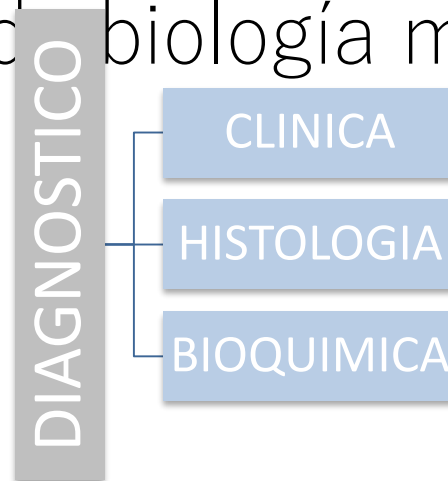
- ✓ Estos trastornos afectan la liberación del glucógeno en períodos de ayuno, provocando su acumulación en diferentes tejidos
- ✓ Los principales déficits enzimáticos se encuentran en el hígado y músculo, por este motivo resultan ser los órganos clínicamente afectados
- ✓ En su fisiopatología se encuentran fluctuaciones permanentes en los niveles de glucosa e insulina
- ✓ El grupo de DBT jóvenes con mal control metabólico presenta mayor susceptibilidad a la expresión de este trastorno

CLINICA

- ✓ Se manifiestan principalmente con hepatomegalia, hipoglucemia, hipercolesterolemia, fenotipo cushingoide, cetoacidosis y retraso del crecimiento
- ✓ Pueden presentarse en formas neonatales severas o como cuadros del adulto con síntomas solapados
- ✓ Se consideran como la primera causa de hepatomegalia en niños y adolescentes con DBT 1
- ✓ En algunos casos se expresan en forma mono u oligosintomática sin manifestar el síndrome por completo
- ✓ Gran variabilidad en las mutaciones

DIAGNOSTICO

- ✓ El diagnóstico definitivo es a través de la Biopsia Hepática
- ✓ El déficit enzimático y subtipo se confirma a través de tests de biología molecular



TRATAMIENTO

- ✓ Manejo multidisciplinario (Diabetólogo, Nutricionista, Hepatólogo)
- ✓ La clave radica en el adecuado manejo nutricional y seguimiento permanente
- ✓ El pronóstico dependerá de la edad del diagnóstico y el buen control metabólico a lo largo de la vida, siendo una patología potencialmente reversible en términos de complicaciones