

329/120 - SÍNDROME DE GILBERT

R. Taipe Sánchez¹; L. Griga²; M. Labrador Hernández³; M. Santos Gravalosa⁴; M. Madrid⁵; S. Lisca Pérez⁶.

¹Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Dávila. Cantabria.; ²Médico de Familia. Centro de Salud Noja. Cantabria. ³Médico de Familia. Centro de Salud Alisal. Santander. Cantabria. ⁴Médico de Familia. Centro de Salud Medina Pomar. Burgos. ⁵Médico Residente de 4º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Dávila. Cantabria. ⁶Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Santoña. Cantabria.

Resumen

Descripción del caso: Paciente varón de 26 años de edad, sin antecedentes patológicos de importancia. Consulta por hallazgo en analítica de revisión médica, niveles elevados de bilirrubina total, sin otros síntomas asociados. Al profundizar anamnesis refiere prurito intermitente desde hace dos años de unos días de duración, precisando ocasionalmente antihistamínicos. No historia de abuso de alcohol, tabaco o drogas. No historia de otros síntomas por aparatos. Niega episodios de coloración amarillenta de piel y esclera ocular. Tratamiento habitual: ebastina.

Exploración y pruebas complementarias: Buen estado general, hemodinámicamente estable. Exploración física normal y por aparato anodino. Analítica inicial: bilirrubina total 3,5 mg/dl, bilirrubina directa 1,25 mg/d, coombs indirecto negativo, hemograma y coagulación normal. Elemental y sedimento: glucosa+, cetónicos+, urobilinógeno+, resto negativo. Sedimento normal. Analítica de control: bilirrubina total 2,7 mg/dl, bilirrubina directa 0,3 mg/d (no se solicitó bilirrubina indirecta). Ecografía abdominal: sin hallazgo patológico. Evolución: dado el buen estado general y pruebas complementaria normales, excepto bilirrubina total aumentado. El paciente no precisó tratamiento específico para la hiperbilirrubinemia. Se informó de la benignidad del cuadro y que podría tener episodios de ictericia asociados a fiebre, ejercicio físico o estrés, deshidratación, infecciones o cirugía.

Juicio clínico: Síndrome de Gilbert.

Diagnóstico diferencial: Síndrome de Rotor, Dubin-Johnson, síndrome de Crigler-Najjar tipo I y II.

Comentario final: El síndrome de Gilbert, se caracteriza por hiperbilirrubinemia intermitente no conjugada en ausencia de enfermedad hepatocelular o hemólisis. En pacientes con síndrome de Gilbert, la actividad uridina difosfato-glucuronil transferasa (UGT) se reduce a 30% de lo normal, lo que resulta en hiperbilirrubinemia indirecta. El defecto genético es una inserción de un par de bases extras en el promotor (TATAA box) del gen que codifica la enzima UGT localizado en el cromosoma 2. Se observa A(TA)7TTA en lugar de la configuración normal A(TA)6TAA. Es una patología benigna y no requiere ningún tratamiento específico ni seguimiento alguno. Su importancia radica en la necesidad de reconocerla y no confundir la leve hiperbilirrubinemia como un signo de enfermedad hepática oculta, crónica o progresiva. Se debe tener cuidado con la administración de algunos fármacos. Los fármacos que necesitan metabolización hepática vía glucuronidación pueden provocar en estos pacientes mayor toxicidad por acumulación. El síndrome debe sospecharse ante un paciente con hiperbilirrubinemia no conjugada de poca intensidad sin síntomas

generales, sin hemólisis demostrable analítica ni clínicamente, con resultados normales de función hepática. Los niveles de bilirrubina en la sangre pueden fluctuar con el tiempo y de vez en cuando pueden experimentar ictericia. Esto puede inducir a error a los médicos y cirujanos hacia diagnósticos falsos. Por lo tanto, se debe establecer un diagnóstico adecuado para evitar las adversidades ocultas de este síndrome.

Bibliografía

- Radlovic N. Hereditary hyperbilirubinemias. Srp Arh Celok Lek. 2014;142:257-60.
- Rasool A, Sabir S, Ashlaq M, Farooq U, Khan MZ, Khan FY. Gilbert's syndrome: a concealed adversity for physicians and surgeons. J Ayub Med Coll Abbottabad. 2015;27(3):707-10.