



Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

212/3098 - Vine por un bulto...

L. Blázquez González^a, C.M. Cano Bernal^a, M.C., Quesada Martínez^a, Y. Reverte Pagán^a, C. Espín Giménez^a, R.L. Navarro Silvente^a, D. Fernández Camacho^a, A.B. Marín García^b, N. Martín Díaz^b y M.C. Vera Sánchez-Rojas^c

^aMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Vistabella. Murcia. ^bMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Santomera. Murcia. ^dMédico Adjunto de Medicina Interna. Hospital General Universitario Reina Sofía. Murcia.

Resumen

Descripción del caso: Varón de 14 años sin antecedentes de interés, sin consumo de tóxicos, realiza deporte. Consultó por adenopatía inguinal derecha, que había aumentado levemente de tamaño, no dolorosa, sin fiebre y sin otros síntomas. Negaba relaciones sexuales de riesgo. No otras adenopatías. Se descartaron causas infecciosas, y tras resultado de exploraciones complementarias, se derivó a medicina interna para continuar estudio.

Exploración y pruebas complementarias: Constantes normales. Abdomen normal, no doloroso a la palpación. Adenopatía inguinal derecha, impresiona de reactiva. Resto sin interés. Analítica normal, salvo hipotiroidismo subclínico y alteración de perfil hepático (aumento de transaminasas, bilirrubina normal). Serologías y autoinmunidad negativas. Ecografía inguinal: adenopatía 18 mm con realización de PAAF. Ecografía abdominal: esteatosis hepática. Biopsia hepática: compatible con enfermedad de depósito tipo glucogenosis.

Juicio clínico: Enfermedad de depósito tipo glucogenosis.

Diagnóstico diferencial: Alcohol, cirrosis, hepatitis víricas y autoinmunes, esteatosis, fármacos y tóxicos, obstrucción de la vía biliar, enfermedades por depósito de sustancias y causas extrahepáticas (celiaquía, hemólisis, hipotiroidismo, sarcoidosis, neoplasias).

Comentario final: El glucógeno es una molécula generada para almacenar glucosa en las células animales. Generalmente, los defectos en el metabolismo de glucógeno hacen que se acumule en los tejidos, por ejemplo hígado, músculo o corazón. Se trata de una patología heredada como rasgo recesivo autosómico, con una frecuencia global de alrededor de 1 de cada 20.000 nacidos vivos. Las glucogenosis hepáticas específicas cursan principalmente hepatomegalia e hipoglucemia, además pueden cursar con nefromegalia, sintomatología muscular y alteraciones analíticas. Existen distintos tipos, los más frecuentes en la edad infantil son: tipo I (por déficit de glucosa-6-fosfatasa, dentro de la cual se distinguen dos subgrupos), el tipo III (por déficit de enzima desramificante), el tipo IX (por déficit de fosforilasa cinasa hepática). El tratamiento actualmente se basa en la prevención de hipoglucemias y el control. En el momento actual, el paciente se encuentra pendiente de filiación y de estudio por parte del servicio de genética médica.

Bibliografía

1. Fauci AS, Hauser SL, Longo DL, Jameson JL, Loscalzo J. Harrison, Principios de Medicina Interna, 18ª ed. México DF: Mc Graw-Hill/interamericana de España, 2012.

Palabras clave: *Transaminasas. Esteatosis. Glucogenosis.*