



# Medicina de Familia. SEMERGEN



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

## 242/592 - HIPERESPLENISMO EN NIEMANN-PICK, REPORTE DE UN CASO

M. García Diego<sup>a</sup>, A. Diéguez Blanco<sup>b</sup>, A. Aparicio Gasch<sup>c</sup>, A. García Rubio<sup>d</sup>, M. Nogueras Cabrera<sup>e</sup> y M. Álvarez Casado<sup>f</sup>

<sup>a</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Ángela Uriarte. Madrid. <sup>b</sup>Médico Residente de 3<sup>er</sup> año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Arroyo de la Media Legua. Madrid. <sup>c</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Rafael Alberti. Madrid. <sup>d</sup>Médico Residente de 3<sup>er</sup> año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Artilleros. Vicálvaro. Madrid. <sup>e</sup>Médico de Familia. Centro de Salud Ibiza. Madrid. <sup>f</sup>Médico Residente de 3<sup>er</sup> año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Villablanca. Madrid.

### Resumen

**Descripción del caso:** Paciente varón de 31 años, que acude por dolor abdominal de un mes de evolución. Antecedentes de Niemann-Pick tipo B, en seguimiento por Endocrinología. En última cita, se realiza TAC control, con hallazgos de hepato y esplenomegalia y fibrosis pulmonar, y se cursan citas para Hematología y Neumología. Acude por dolor en hipocondrio izquierdo, agravado la última semana, con sudoración, con buen estado general, primeramente. Se realizan análisis, con hallazgos de analítica anodina y hematuria en orina. Ante deterioro general y empeoramiento del dolor con esplenomegalia marcada, se decide derivar a la Urgencia por hiperesplenismo a filiar, donde se realiza analítica (similar a previa). Se consulta con Cirugía y Hematología de guardia y consensuan realizar TAC abdomen con hallazgo de trombosis esplénica e ingreso posterior.

**Exploración y pruebas complementarias:** REG, hemodinámicamente estable. Abdomen: indurado, no en tabla, depresible, doloroso a la palpación de hipocondrio izquierdo y resto de hemiabdomen ipsilateral (no irradiado), con marcada esplenomegalia. Hepatomegalia > 2 traveses. Analítica: hematíes 6,29, Hb 17,4, Hto 51,7, VCM 82,2. Plaquetas 112. Leucocitos 10,80. Tiempo protrombina 13,9, fibrinógeno 472, APTT 35,1. ALT 20, GGT 7, bilirrubina 0,6, Cr 0,81, FG > 60. PCR 1,8, procalcitonina 0,05. TAC abdomen: hepatoesplenomegalia. Pequeño infarto esplénico. Alteraciones pulmonares en relación con su enfermedad de base.

**Juicio clínico:** Enfermedad de Niemann-Pick tipo B, hiperesplenismo, trombosis esplénica.

**Diagnóstico diferencial:** Esplenomegalia por aumento de exigencias impuestas a la función esplénica; esplenomegalia por anomalía en corriente sanguínea esplénica o porta; esplenomegalia por infiltración del bazo (depósitos, p.e. Niemann-Pick; infiltraciones celulares benignas y malignas).

**Comentario final:** La enfermedad de Niemann-Pick es una entidad rara, menos frecuente la tipo B (1-9/1.000.000). Las complicaciones están ligadas a problemas hepáticos y esplénicos, que quedan ensombrecidos por el sesgo en los hallazgos analíticos (probable ausencia de leucocitosis).

## **Bibliografía**

1. Henry PH, Longo DL. Linfadenopatía y esplenomegalia. En: Longo DL, Fauci AS, Hauser SL, Jameson JL, Kasper DL, et al, eds. Harrison. Principios de Medicina Interna, 18ª ed. México: McGraw-Hill, 2012.
2. Kolodny EH. Nieman Pick disease. Current Opinion in Hematology. 2000:48-52.
3. Simonaro CM, Desnick RJ, McGovern MM, Wasserstein MP. The demographics and distribution of type B Niemann-Pick disease: novel mutations lead to new genotype/phenotype correlations.

**Palabras clave:** Niemann-Pick. Hiperesplenismo. Trombosis esplénica.