



# Medicina de Familia. SEMERGEN



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

## 212/2859 - A MI HIJA LE HA CRECIDO EL ABDOMEN

A. Balsalobre Matencio<sup>a</sup>, I.M. Escudero Muñoz<sup>b</sup>, C. Bolarín Angosto<sup>a</sup>, A. Sánchez Martínez<sup>b</sup>, F.M. Aceituno Villalba<sup>c</sup>, C. Castillo Ramos<sup>d</sup>, M. Ruiz Sánchez<sup>e</sup>, V. Mateo Cañizares<sup>f</sup>, P. Abdeljabar Paredes<sup>g</sup> y R. Jiménez Guerrero<sup>g</sup>

<sup>a</sup>Médico Residente; <sup>b</sup>Médico de Familia. Centro de Salud de Torre Pacheco Este. Murcia. <sup>b</sup>Médico Residente. Centro de Salud de San Javier. Murcia. <sup>c</sup>Médico de Familia. Centro de Salud Santiago de la Ribera. Murcia. <sup>d</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Terrassa Sud. Barcelona. <sup>f</sup>Médico Adjunto. Servicio de Urgencias; <sup>g</sup>Médico de Familia. Hospital Universitario Los Arcos del Mar Menor. Murcia.

### Resumen

**Descripción del caso:** Lactante de 15 meses que consulta a su pediatra por aumento del perímetro abdominal progresivo desde hace 6 meses. No ha presentado procesos infecciosos ni alteraciones gastrointestinales. Hábito intestinal normal, alimentación y ganancia pondoestatural y desarrollo psicomotor acorde a su edad. No ingesta de fármacos ni tóxicos. Su pediatra solicita analítica sanguínea y ecografía abdominal, que informan de hepatomegalia y esteatosis hepática, por lo que derivan a urgencias con ingreso para estudio. Sin antecedentes médico-quirúrgicos de interés, embarazo controlado, cesárea, grupo sanguíneo A positivo. Antecedentes familiares: Padres colombianos consanguíneos sanos, dos hermanos sanos, sin antecedentes familiares.

**Exploración y pruebas complementarias:** Peso 12 Kg. Talla 80 cm, BEG, Nh, Nc, no edemas. ACP: Rítmica, sin soplos, mvc, no ruidos agregados. ABD: Muy distendido, con importante hepatomegalia 5-6 cm, que llega a línea media de ombligo, no esplenomegalia, no circulación colateral ni signos ascíticos, no doloroso. Resto de exploración normal. Analíticamente destaca: glucosa 29, GOT 613, GPT 755, GGT 212, FA 326, LDH 449, CK-NAK 488, colesterol total 212, HDL 12, LDL 143, TG 284. Gasometría venosa: exceso de bases -4,9, lactato 1,2. Hormonas tiroideas, coagulación, metabolismo cobre, frotis sanguíneo, inmunología, autoinmunidad, orina y porfirinas, serología y ecocardiograma, sin hallazgos. Test sobrecarga glucosa: patológico, ascenso progresivo lácticos. Test glucagón posprandial: patológico, curva plana. Estudio de metabolopatías.

**Juicio clínico:** Glucogenosis tipo IXB.

**Diagnóstico diferencial:** Hepatopatías, trastorno del metabolismo de los carbohidratos, glucogenosis tipo IIIA.

**Comentario final:** Durante su ingreso se objetivó hipoglucemia con afectación muscular con elevación de CPK y hepatomegalia, se consideró el diagnóstico más probable glucogenosis tipo III vs Tipo IXB, que tras realización de pruebas complementarias fue confirmado. La paciente mantiene tratamiento con dieta suplementada con maizena y Glycosade, y seguimiento por diversos especialistas. Las glucogenosis hepáticas son el conjunto de enfermedades hereditarias que afectan

al metabolismo del glucógeno almacenado en el hígado. En general, están causadas por deficiencias de enzimas implicadas en el metabolismo hepático del glucógeno. Las glucogenosis hepáticas serán tratadas en su conjunto, porque tienen unas características clínicas similares (hepatomegalia, hipoglucemia y retraso del crecimiento), aunque su gravedad y complicaciones son diferentes.

### **Bibliografía**

1. Trastornos del metabolismo de los hidratos de carbono. Manual MSD.

**Palabras clave:** *Hepatomegalia. Hipoglucemia. Afectación muscular. Glucogenosis.*