

Insuficiencia hepática aguda grave. Forma de presentación de la galactosemia en un lactante

Serious acute hepatic failure: presentation form of galactosemia in an infant

Dra. Raquel Lázara Toledo Padilla; Dra. Mayra Martínez Alvarez; Dr. Frank E. Medina Alí; Dra. Rosaralis Arrieta García

Hospital Pediátrico Provincial Docente Eduardo Agramonte Piña. Camagüey. Cuba.

RESUMEN

Se realiza la presentación de una lactante con cuadro grave de insuficiencia hepática aguda que sobrevive a esta situación, luego de confirmarse que se trataba de una galactosemia donde se impuso tratamiento específico y de sostén que permitieron que la paciente no evolucionara hacia el éxito letal.

DeCS: INSUFICIENCIA HEPÁTICA AGUDA; GALACTOSEMIAS; LACTANTE.

ABSTRACT

A presentation of an infant with serious picture of acute hepatic failure who survived to this situation, after confirming that it was a galactosemia, is performed. Specific and support treatment was indicated, both allowed that patient did not evolve to a fatal outcome.

DeCS: LIVER FAILURE, ACUTE, GALACTOSEMIAS, INFANT.

INTRODUCCIÓN

La galactosemia es una entidad, que corresponde a los errores innatos del metabolismo intermediario de los carbohidratos, la incidencia es de 1: 50 000, y la herencia es autosómica recesiva. ¹

La forma clásica es una enfermedad grave que produce síntomas precoces, está caracterizada por un déficit de galactosa 1 fosfato Uridil Transferasa.

El recién nacido recibe hasta un 20 % de la ingesta calórica en forma de lactosa que está formada por glucosa y galactosa. Sin la transferasa el niño no es capaz de metabolizar la galactosa 1 fosfato. El acúmulo afecta al niño que padecerá la enfermedad y parece que puede ser dañino, incluso en el útero, puesto que puede estar elevada en la sangre de la madre heterocigota y puede cruzar la placenta. ¹⁻²

Desde el punto de vista clínico los pacientes suelen presentar ictericia, hepatomegalia, vómitos, hipoglicemia, convulsiones, letargia, irritabilidad, escasa ganancia ponderal, cataratas, cirrosis hepática, ascitis, esplenomegalia y retraso mental. ²

Se presenta una lactante que sobrevive a un cuadro grave de insuficiencia hepática aguda en la etapa de recién nacido, en la que, esta entidad no fue sospechada, precisamente en esa primera etapa de la vida, de ahí la importancia que merecen los errores innatos del metabolismo en su diagnóstico precoz para ofrecer mejor calidad de vida al paciente y asesoramiento a la familia, quienes tendrán que enfrentarse a convivir con un paciente aquejado de una enfermedad crónica.

CASO CLÍNICO

Lactante de 8 meses, femenina, mestiza, con antecedentes de parto eutócico y buen peso al nacer que a las 72 horas de vida que comenzó a presentar íctero discreto, fueron descartados conflictos ABO y RH, el íctero se fue incrementando y a los 20 días se acompañó de gran distensión abdominal, manifestaciones de coagulopatía asociada a trastornos en la mecánica ventilatoria y hemodinámicos que la llevaron a una situación hipercrítica. Necesitó

tratamiento intensivo y maniobras heroicas que incluyeron la paracentesis. Se confirmó por pruebas reductoras en orina la posibilidad de una galactosemia. Se le retiró la leche materna y derivados lácteos de origen animal, y con todo el tratamiento de soporte la paciente sobrevivió. En la actualidad, tolera la leche vegetal sin recuperación de su estado nutricional.

El examen físico en el momento de su gravedad mostraba:

- Coloración icterica de piel y mucosas.
- Hepatomegalia de bordes finos de más menos 4 – 5 cm con presencia de nódulos pequeños en su superficie.
- Esplenomegalia de \pm 2 cm
- Circulación colateral en tórax y abdomen.
- Ascitis
- Cataratas bilaterales
- Sangrado por las venipunturas

En la actualidad:

- No ictericia, discreta palidez mucocutánea.
- Hepatomegalia de bordes filosos, dura, de 2 cm.
- Esplenomegalia de 2 cm.
- Circulación colateral.
- Afectación nutricional:

Edad / Talla 10 p

Edad / Peso < 3 p

Peso / Talla < 3 p

Exámenes Complementarios:

Hb: 123 g/L.

Leucocitos: 10×10^9 g/L P: 0, 40 L = 0, 56 E= 0.04 M= 0, 00

Eritrosedimentación: 20 mm / H

TGP: 57 UI

TGO: 60 UI

Proteínas Totales: 47 g/L

Albúmina: 14 g/L

Globulinas: 23 g/L

Tiempo de protrombina C: 14 P: 33

Bilirrubina Total: 330 mcmol / L

Bilirrubina Directa: 294 mcmol / L

Creatinina: 56 mmol /L.

Amoniaco: 300 mg/ 100 ml

Ultrasonido abdominal: Hígado aumentado de tamaño de 5 cm. Aumento de la ecogenicidad difusa por encima de la normalidad de forma homogénea. Ascitis de moderada cuantía y esplenomegalia de 2 cm.

Examen oftalmológico: Cataratas bilaterales

Pruebas reductoras en orina para carbohidratos: positivas

Cromatografía de carbohidratos: positiva para Galactosemia.

Laparoscopia y biopsia hepática concluyente de una cirrosis macronodular

DISCUSIÓN

Las causas más frecuentes de insuficiencia hepática aguda en la primera infancia son las de origen metabólico que abarca más de 300 entidades, la galactosemia es la más frecuente de ellas. ⁴

En nuestro país se lleva a cabo un serio programa para la detección de las mismas apoyado y financiado por parte del estado cubano, creándose un grupo nacional, con la colaboración de equipos provinciales, siendo el diagnóstico de esta paciente es fruto de este programa de salud.

La galactosemia tiene un pronóstico bueno siempre que el diagnóstico se establezca precozmente y se eliminen de la dieta los productos lácteos de origen animal. ³⁻⁵

Si el diagnóstico se establece tardíamente puede dar al traste con la vida del paciente y las lesiones que se establecen en hígado y sistema nervioso son irreversibles. ^{6, 7} La insuficiencia hepática aguda es la complicación más terrible y ensombrece el pronóstico, necesita tratamiento de sostén en unidades de cuidados intensivos y en ocasiones es necesario llegar al transplante hepático. ⁵

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Galfaard H. Transference deficiency galactosemia in Genetic Metabolic Diseases. Holland: Elsevier / North;1980. p. 72 -5.
2. Cornblath M, Schwartz R. Hereditary Galactose Intolerance. En: Schaffer A, Markowitz M, eds Disorders of Carbohydrate Metabolism in Infancy. 2ed. Philadelphia : WB Saunders;1999. p 44 - 55
3. Gitzelman R, Steinmann B. Galactosemia : how does long - term treatment change the outcome . 1999; 32: 37- 46.
4. Böhles H. Nutritional Aspects of Disborn Errors of Metabolism. En: Text book of Gastroenterology and Nutrition in Infancy. 2ed. Enmanuel Lebenthal. Raven Press; 2000. p 600 - 1.
5. Kliegman RM. Defectos del Metabolismo intermediario de los Hidratos de Carbono. En: Nelson Tratado de Pediatría. 15 ed. Mc Graw - Hill Interamericana; 1998. p. 482 -3.
6. Stanley CA. MD. Disorders of Carbohydrate Metabolism. En: Pediatric Gastrointestinal Disease. 2ed.. Vol 2. Mosby; 1996. p. 1135 - 6.
7. Segal S. Disorders of Galactose Metabolism. En: Seriver of Galactose Metabolism. The metabolic Basis of inherited disease. 6 ed. New York: Mc Graw - Hill;1999. p 453.

Recibido: 23 de diciembre de 2002

Aprobado: 10 de mayo de 2003

Dra. Raquel Lázara Toledo Padilla. Especialista de I grado en Pediatría Verticalizada en Gastroenterología Pediátrica. Hospital Pediátrico Provincial Docente Eduardo Agramonte Piña. Camagüey. Cuba. frank@finlay.cmw.sld.cu