

C-2. Colestasis neonatal: importancia de la Atención Primaria para un diagnóstico precoz; a propósito de un caso

MR. Bachiller Luque, R. Padilla Garibay,
G. Roldán Contreras, ME. Vázquez
Fernández, C. García de Ribera,
AM. Hernández Vázquez
CS Pilarica Valladolid Este. Valladolid.

Introducción. El pronóstico de los niños afectados de cuadros de colestasis neonatal se ve muy condicionado por la precocidad del diagnóstico. Las revisiones en salud son el lugar óptimo para este diagnóstico precoz.

Caso clínico. Acude por primera vez al centro de salud a los dos meses de edad para revisión (procedían de otro área de salud), destacando en la historia clínica un peso y una talla bajos al nacer. En la primera exploración llama la atención un leve color icterico de la piel y un fenotipo peculiar, con escasa ganancia ponderal y soplo sistólico 2/6 en el segundo espacio intercostal. Se realiza una analítica básica en la que destaca una hiperbilirrubinemia a expensas de bilirrubina directa (bilirrubina directa: 5,9 mg/100 ml) y patrón de colestasis. Se decide derivación a nivel hospitalario para estudio.

Estudio hospitalario. Durante el ingreso hospitalario se verifica el patrón de colestasis, con una bilirrubina total de 6,9

mg/dl (directa: 0,74 e indirecta 6,18), transaminasa glutámico oxalacética: 143 U/l, lactato deshidrogenasa: 316 U/l y gamma glutamil transpeptidasa: 1156 U/l. Se demostró una estenosis periférica de ramas pulmonares frente a hipoplasia de ramas pulmonares y vértebras en alas de mariposa, siendo el resto de las exploraciones de imagen, microbiológicas y hormonales, y fondo de ojo, realizadas para el diagnóstico diferencial, normales. Ante la sospecha de síndrome de Alaguille se realiza una biopsia hepática en la que se confirma una hipoplasia leve de vías biliares y estudio genético que verifica el diagnóstico.

Evolución. Clínicamente, la ictericia no era visible a los tres meses y la niña inició ganancia ponderal, entrando en patrones poblacionales a los cinco meses de edad. Es controlada por un Servicio de Gastroenterología Infantil de un hospital de tercer nivel hasta la edad actual de ocho meses, siendo catalogada con un síndrome de Alaguille muy leve de evolución favorable. Actualmente, las transaminasas están prácticamente en los límites normales, con elevación discreta de la gamma glutamil transferasa. Recibe tratamiento profiláctico con vitaminoterapia y secretagogos.

Comentarios. Ante un cuadro de colestasis en un lactante es preciso diferenciar

causas metabólicas (hipotiroidismo, enfermedad de Wilson, déficit de alfa-1-antitripsina, etc.), infecciosas (hepatitis víricas, infección de orina) y congénitas (atresia de vías biliares tanto intrahepáticas como extrahepáticas) y más raramente causas sindrómicas como el síndrome de Alaguille.

El síndrome de Alaguille es un complejo sindrómico cuyo diagnóstico se realiza al demostrar la concurrencia de al menos dos de los siguientes hechos clínicos: hipoplasia de vías biliares, estenosis de arteria pulmonar, embriotoxón posterior, vértebras en alas de mariposa y facies peculiar. El pronóstico viene condicionado por el grado de hipoplasia de vías biliares, siendo frecuente la necesidad de un trasplante hepático en la edad adulta o incluso en etapas infantiles.

Su diagnóstico, en las formas leves con repercusión en las etapas adultas, es difícil si no se sospecha ante un cuadro de ictericia leve en los primeros meses de vida.