

Glucogenosis en biopsias hepáticas

Glycogenosis in liver biopsies

Emerson De-la-Rosa⁽¹⁾, Julia Ovalle⁽²⁾.

1. Departamento de Patología. Hospital General San Juan de Dios, Guatemala, Guatemala.

2. Servicio de Patología. Instituto Guatemalteco de Seguridad Social, Guatemala, Guatemala.

Autor corresponsal: Dra. Julia Ovalle jumi745@yahoo.com

DOI: <https://doi.org/10.36109/rmg.v160i2.357>

Recibido: 16 de Abril 2021 **Aceptado:** 17 de Julio 2021

Revista Médica, Colegio de
Médicos y Cirujanos de
Guatemala.

Volumen
160
Número 2

Mayo - Agosto 2021
ISSN -L: 2664-3677

Resumen

Las glucogenosis comprenden un conjunto de errores innatos en el metabolismo del glucógeno por diversas deficiencias enzimáticas. Ocurre un caso por cada 20,000 a 40,000 recién nacidos vivos de cualquier grupo étnico. Debido a la complejidad del abordaje y diagnóstico de estas entidades, presentamos ocho casos de pacientes pediátricos con diagnóstico histopatológico de glucogenosis por biopsia hepática.

Palabras clave: Glucogenosis, biopsia hepática, Guatemala.

Abstract

Glycogenesis comprise a set of innate errors in glycogen metabolism due to various enzymatic deficiencies. One case occurs for every 20,000 to 40,000 live newborns of any ethnic group. Due to the complexity of the approach and diagnosis of these entities, we present eight cases of pediatric patients with histopathological diagnosis of glycogenosis by liver biopsy.

Keywords: Glycogenosis, liver biopsy, Guatemala.

Introducción

Las glucogenosis corresponden a un grupo de enfermedades metabólicas caracterizadas por el déficit hereditario de enzimas implicadas en la síntesis o degradación del glucógeno [1]. Se han descrito más de 14 tipos. Las manifestaciones clínicas se presentan generalmente en la infancia y niñez temprana. Las glucogenosis deben sospecharse cuando exista retraso global del desarrollo, acidosis, hipoglicemia, y hepatomegalia [2]. Aunque la biopsia hepática ha sido desplazada por métodos moleculares, aún mantiene su utilidad como método alternativo para orientar el diagnóstico clínico, debido a la diversidad de enfermedades que pueden provocar hepatomegalia [3]. Presentamos el siguiente estudio de biopsias hepáticas compatibles con glucogenosis en pacientes pediátricos.

Informe de casos

Se revisó la base de datos del departamento de patología del Hospital General San Juan de Dios, en el periodo comprendido entre 2007 y 2020. Se obtuvieron 8 casos de biopsias hepáticas con el diagnóstico histopatológico de glucogenosis, 6 de los cuales fueron interconsulta de otros hospitales del país. En la tabla no. 1 se presentan los datos de cada caso. A todas las muestras recibidas se les realizó tinción de hematoxilina-eosina, tricrómico de Masson, PAS y PAS-diestasa. En los casos estudiados se observaron hepatocitos aumentados de tamaño, algunos con núcleos pequeños desplazados a la periferia, abundante cantidad de citoplasma claro, y reforzamiento de la membrana citoplasmática, lo que confiere una arquitectura con patrón de mosaico (Fig.1A), que difiere de la estructura trabecular normal del hígado, y que es resultado del deficiente metabolismo hepático de los hidratos de carbono, lo cual explica la intensidad de la tinción de PAS y la digestión del material citoplasmático por la diestasa (Fig.1B y C) [1,2].

Tabla No. 1 Características clínicas e histopatológicas de 8 casos de glucogenosis diagnosticados en el Hospital General San Juan de Dios, 2007-2020.

Paciente	Edad	Sexo	Datos clínicos y de laboratorio
1	3 años	Femenino	Hepatomegalia. Hipoglicemia. Elevación de transaminasas y bilirrubinas.
2	1 año	Masculino	Hepatomegalia y retardo global del desarrollo. Hipoglicemia en ayunas e hiperlipidemia.
3	10 meses	Femenino	Hepatoesplenomegalia. Retardo global del desarrollo.
4	2 años	Femenino	Hepatomegalia. Abdomen globoso.
5	5 meses	Masculino	Hepatomegalia. Hiperlipidemia.
6	2 años	Femenino	Hepatomegalia. Convulsiones.
7	3 años	Femenino	Hepatomegalia y retardo global del desarrollo. Hipoglicemia.
8	3 años	Masculino	Hepatomegalia, hiperlipidemia y elevación de transaminasas y bilirrubinas

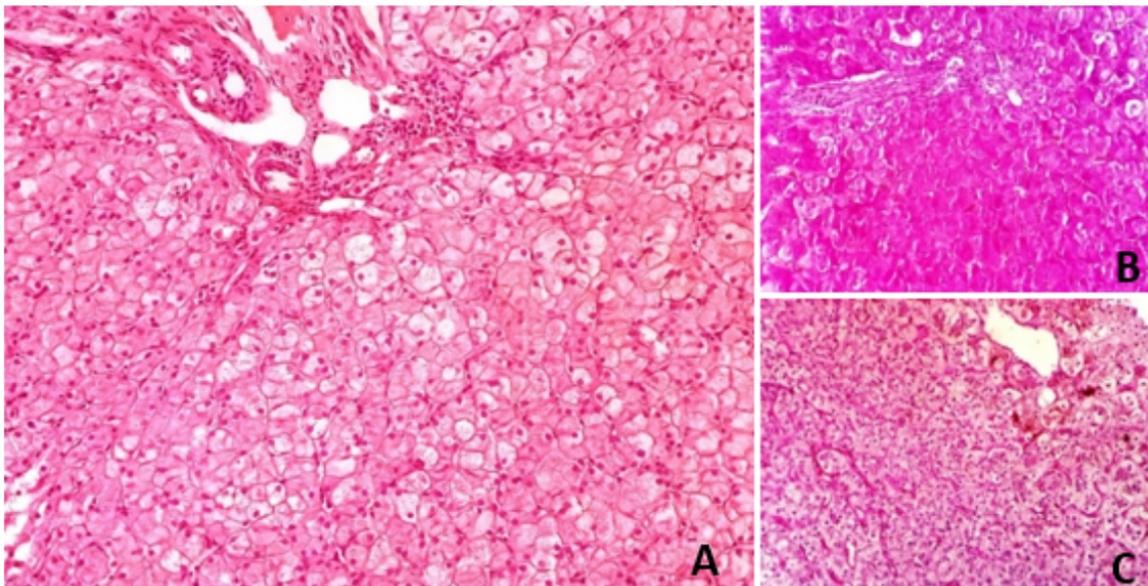


Fig. 1: Glucogenosis hepática. A: Hepatocitos con distensión glucogénica que obliteran los sinusoides, formando un patrón de mosaico. **B:** Tinción de PAS. **C:** Tinción de PAS con digestión por diastasa.

Discusión

Las enfermedades por depósito como causa de hepatomegalia en pacientes pediátricos, constituyen un diagnóstico diferencial poco probable, y requieren de una alta sospecha y pericia del médico tratante. En nuestro medio no es la excepción, y esto se ve reflejado en la cantidad de estudios publicados [4].

Aunque en la actualidad los métodos genéticos y enzimáticos han ganado terreno en el diagnóstico de estas enfermedades, la biopsia hepática no ha perdido su utilidad porque permite conocer el tipo y extensión de las alteraciones histológicas, evolución de la enfermedad, pronóstico y respuesta al tratamiento [3]. Por lo tanto, no se debe menospreciar la utilidad de la biopsia hepática dada la gran cantidad de enfermedades con cuadros clínicos similares, porque la identificación de ciertas características histológicas con microscopía de luz, en conjunto con los datos clínicos, de laboratorio e imagen, establecen las bases que permiten al clínico la toma de decisiones en el abordaje diagnóstico y terapéutico [3]. Estos casos ponen en evidencia la importancia de una estrecha colaboración entre patólogo y médico tratante para una adecuada aproximación diagnóstica.

Referencias bibliográficas / References

1. Ellingwood S, Cheng A. Biochemical and clinical aspects of glycogen storage diseases. *J Endocrinol.* 2018 September; 238(3): R131–R141. doi:10.1530/JOE-18-0120.
2. Castillo L, Venturelli MG, Paz V, Sumire J. Glucogenosis hepática: a propósito de un caso. *Rev Gastroenterol Perú.* 2020;40(1):73-6. Disponible en: http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1022-51292020000100073&lng=es
3. Ridaura C. Biopsia en los errores innatos del metabolismo. *Acta Pediatr Mex* 2010;31(6):317-323.
4. De-la-Rosa-Márquez ES, Ovalle-Quiñonez JM. Enfermedad de Niemann-Pick en biopsias hepáticas. *Rev. méd. (Col. Méd. Cir. Guatem.).* 2020;159(2):108-9. Disponible en: <https://revistamedicagt.org/index.php/RevMedGuatemala/article/view/244>