

**CASO OBSERVADO EN EL HOSPITAL SAN FELIPE  
DE TEGUCIGALPA**

A continuación se presenta el caso de la niña Julia González, do 20 meses de edad, procedente de Ojojona, que ingresa al servicio de segunda medicina de mujeres el día martes 8 de febrero de 1955, refiriendo la madre que hace 10 meses le empezó su padecimiento presentando inicialmente cuadro diarréico acompañado de vómitos



que mejoran temporalmente, pero sin llegar a curarse a pesar del tratamiento instituido; al mismo tiempo, la madre ha notado crecimiento progresivo del abdomen, el cual no se ha modificado, y en ocasiones ha presentado febrículas esporádicas.

La exploración física muestra un lactante mayor que aun no camina, con un peso de 19 libras, que ha recibido alimentación láctea y complementaria muy deficiente, con una facies triste, que llora con frecuencia al intentar explorarla; llama la atención la palidez de sus tegumentos, el vientre notablemente aumentado de volumen, con presencia de circulación venosa colateral el resto de la exploración física, aparte de encontrar la gran hepatomegalia, que puede ser notada en las fotografías que nuestro, fue negativa.

En vista de esto nos inclinamos hacia un padecimiento de Von Gierke, habiendo dirigido las investigaciones en este sentido. El examen coprológico mostró huevos de ascárides.



;

**Proteínas** sanguíneas dentro de límites normales.

Reacción de Welch-Stuart, negativa.

Presenta una anemia con las siguientes características: Hipocitemia; normocítica, normocrómica, normoconcentrada. Colesterol sanguíneo normal. Glicemia en ayunas: 53 miligramos por ciento.

Prueba de la adrenalina (ver cuadro adjunto N° 4) (60, 66, 66, 57, 57). A los 30, 60, 120 y 180 minutos.

Protombina por el método de Howel, 8.35 minutos (normal 10 minutos).

Reacción de Kan y V.D.R.L., negativas.

Examen de orina con un p. m. de 5. Azúcar, negativa, y fuertemente positivo por acetona y cuerpos diacéticos.

Radiografía (Flat) de abdomen muestra un aumento notable del hígado.

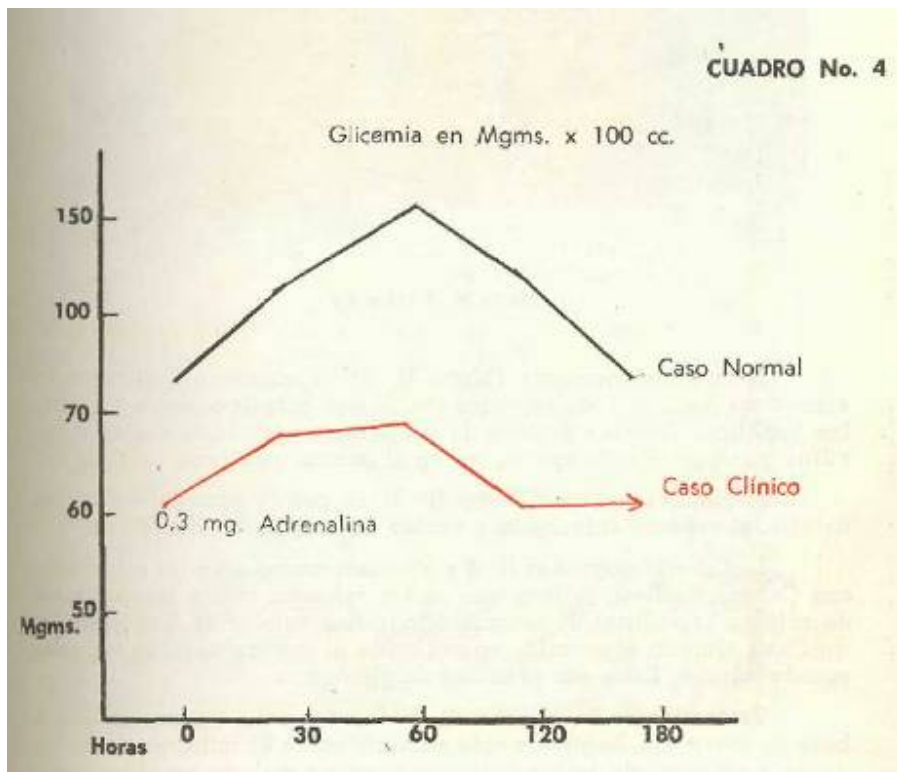
R. X. de huesos del cráneo, normales,

R, X. de pulmones, negativa,

Teleradiografía de tórax muestra un aumento cardíaco a expensas de las cavidades izquierdas.

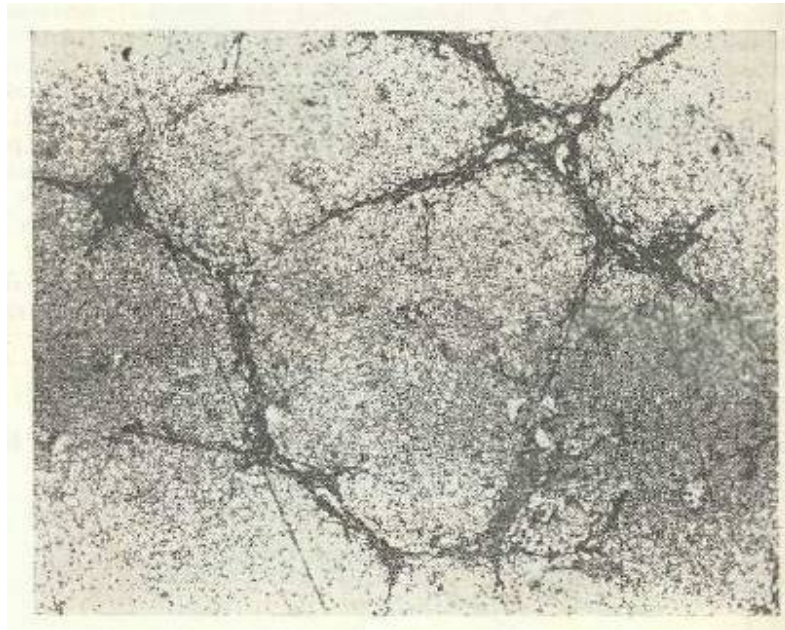
En vista de que los exámenes y el cuadro clínico inclinaban hacia una enfermedad hepática por almacenamiento de glicógeno, sin poder afirmarlo de manera categórica, se decidió por practicar una laparotomía exploradora con toma de biopsia hepática, la cual se llevó a cabo el día 1 de marzo de 1955; en donde bajo anestesia general y sin accidentes, se llevó a cabo el acto operatorio, habiendo encontrado el hígado notablemente aumentado de volumen, llegando hasta el flanco derecho y el hipocondrio izquierdo; el aspecto macroscópico del mismo era el de un hígado de superficie lisa, de coloración rosa pálido, sin abolladuras y con una red capilar muy fina por debajo de la cápsula de Glisson; se pusieron puntos de catgut crómico IV' 2—00 a nivel de la cara superior y lóbulo derecho, sitio en que se tomó el fragmento que fue enviado al servicio de Patología para su estudio ulterior. No había presencia del líquido de ascitis.

La evolución post-operatoria de la paciente se llevó a cabo sin accidente alguno; hay que mencionar que durante el acto quirúrgico se aplicó transfusión de 250 cc. de sangre total.



### ESTUDIO HISTOLÓGICO

La microfotografía N° 1 corresponde al corte de hígado en nuestro paciente, mostrando una vista de conjunto. Como puede observarse, la arquitectura lobular del órgano aún se ha conservado.



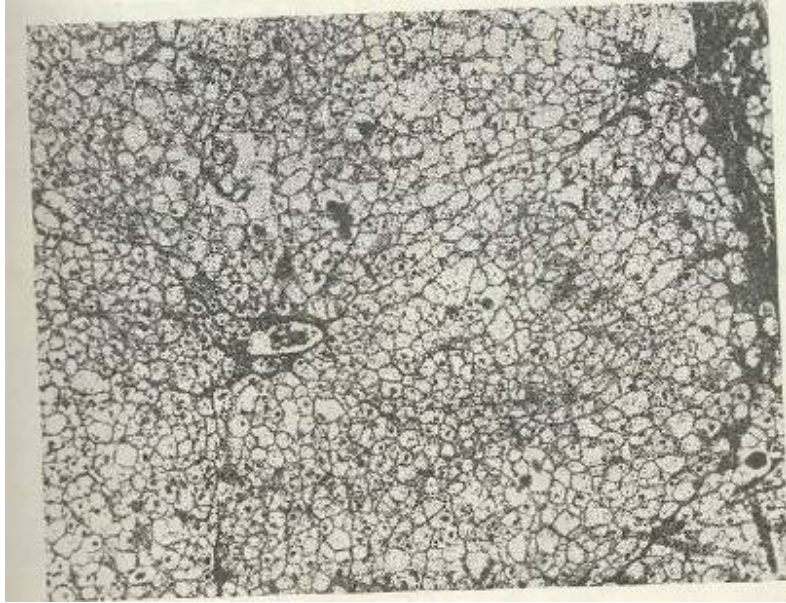
Micro N° 1 (H y E)

A mediano aumento (Micro N° 2) se aprecia arquitectura en «mosaico» dado por los espacios claros que corresponden a las células hepáticas lavadas durante la preparación corriente con hematoxilina y eosina. Puede apreciarse en el centro, una vena central.

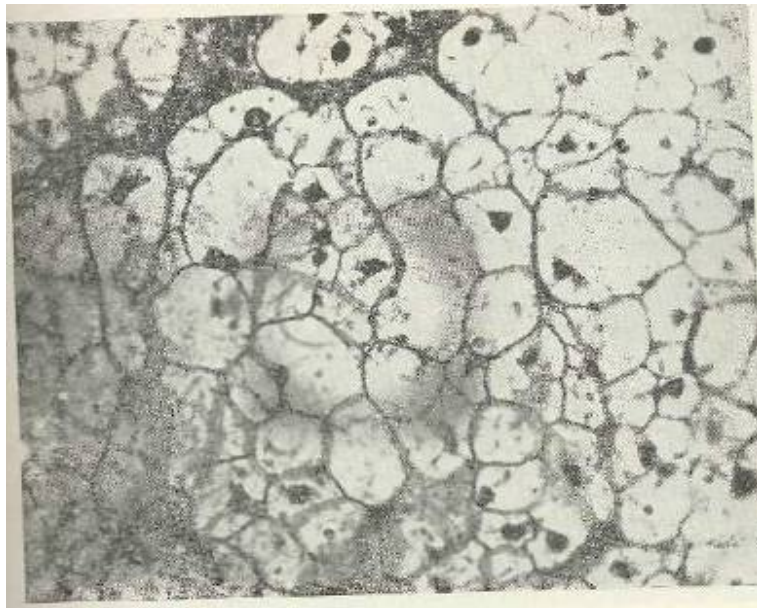
A mejor aumento (Micro N° 3) se puede apreciar en mayor detalle, el aspecto «hinchado y vacío» de las células hepáticas.

Las microfotografías N° 4 y 5 corresponden a cortes coloreados con Carmín de Best. Nótese que en los espacios claros (protoplasma de células hepáticas) de las microfotografías anteriores, hay gránulos que han tomado el carmín, apareciendo al microscopio de un color rosado intenso. Estos son gránulos de glicógeno.

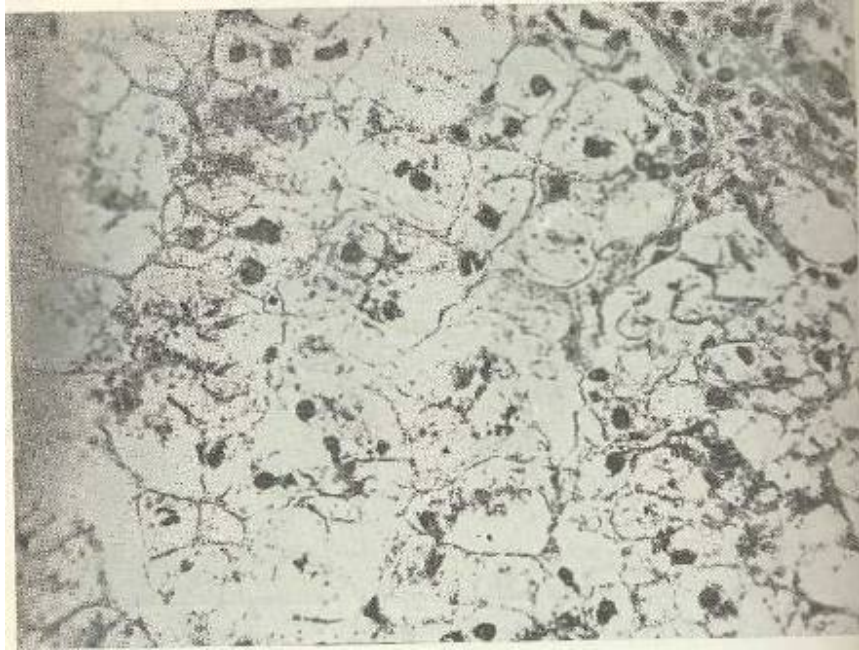
**Tratamiento:** En el servicio se llevó a cabo un tratamiento a base de cortisona, habiendo sido administrados 25 miligramos diarios durante un mes, sin haber obtenido ninguna mejoría en el paciente;



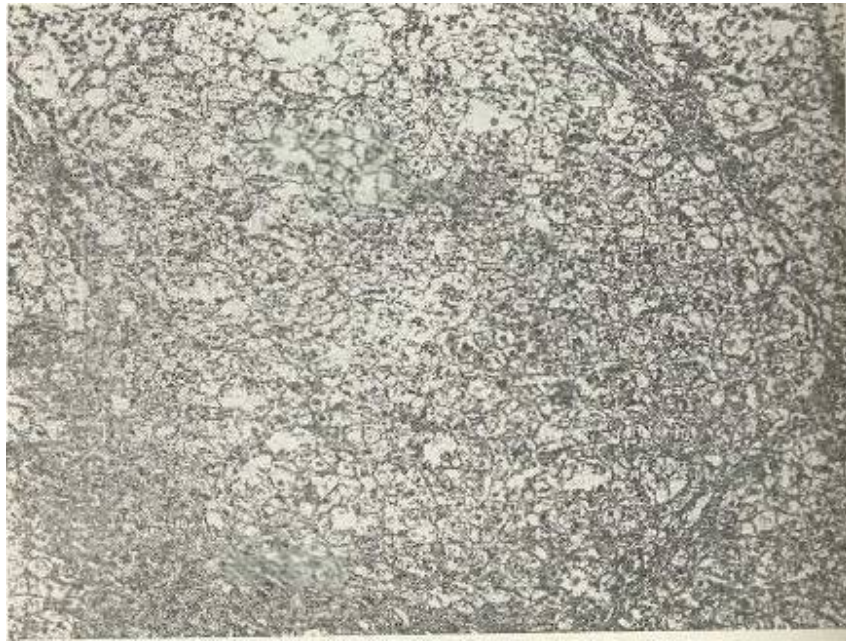
Micro N° 2 (H y E)



Micro N» 3 (H y E)



Micro N\* 5 (Carmin de Best)



Micro N<sup>1</sup> 4 (Carmin de Best)

se administraron antibióticos y una dieta hipertrofeica, con lo cual no se logró obtener ninguna mejoría; la enferma salió del servicio a pedimento de sus familiares.

En resumen, se presenta un caso de enfermedad glicogénica del hígado, de forma hepática y probablemente también cardíaca, el cual fue confirmado con el estudio histológico del hígado.

#### BIBLIOGRAFÍA

1. —Un caso de enfermedad glicogénica. —Dres. Carlos Herrera y Julio Manuel Torroella. —Boletín Médico del Hospital Infantil de México. —Vol. IX, N° 6, Pág. 675.
- 2.—Sidney S. (Gellis, Glicogen Disease.—Michell Nelson, Textbook of Pediatrics, 1950. Pág. 422.
- 3.—Exard M. Bridge M. D., Glycogen Storage Disease.—Practice of Pediatrics Brenemann.—Vol. III, Chapter 24. A.

# DISCUSIÓN

Por el Dr. HERNÁN CÓBRALES P.

Cuando una sustancia que no forma parte del contenido celular normal, al menos en una determinada proporción, se almacena y compromete el funcionamiento de los tejidos, se habla de TESAURISMOSIS. Se limita el concepto a los trastornos en los cuales el almacenamiento es un hecho primordial y preside a la patología del caso determinado. Por ejemplo, tenemos las tesaurismosis de lípidos, en las cuales la sobrecarga es lípida.

Roberto Debré publicó un interesantísimo trabajo en 1947, en el que se refirió a un grupo particular de enfermedades infantiles y al cual denominó Policorias. Aquí se trata de un acumulo anormal de sustancias de reserva en los órganos que habitualmente las almacenan y determinando su hipertrofia. Sería un acumulo de un metabolismo normal en las células de los órganos afectados y debido a alteraciones neurohormonales. Muchas veces pueden curar. Las sustancias atesoradas son glucógeno o grasas neutras. He ahí la diferencia con las lipoidosis. Las Policorias comprenden tres afecciones:

1°—La tesaurismosis glucogénica de Von Gierke y Von Greveld;

2°—Síndrome de Mauriac, en niños diabéticos;

3°—Esteatosis hipertrófica del hígado.

Entre las tesaurismosis lípidas hay una serie de cuadros clínicos que se han logrado perfilar con características propias para adquirir categoría de enfermedades definidas. Su clasificación actual es imperfecta, puesto que se basa únicamente en las características histoquímicas de las diferentes sustancias lípidas acumuladas y en peculiaridades clínicas. Cuando logremos penetrar en las íntimas alteraciones metabólicas de las diversas lipoidosis, entonces pasaremos del estado de provisionalidad en que en encuentran actualmente tales clasificaciones. Podríamos enumerar: la enfermedad de Gaucher; la enfermedad de Nieman-Pick; idiocias amauráticas; enfermedad de Hans-Shuller-Cristian; enfermedad de Abtt-Letteder-Siwe. Emparentado con ellas está el Granuloma Eosinófilo.

La tesaurismosis glucogénica localiza sus acumulos en el hígado, produciendo una forma hipetomegálica o en el miocardio (forma cardiomegálica). Una localización interesante es la del anillo pilórico. ¿Por qué se produce la tesaurismosis glucogénica hipática? Una explicación que satisface a muchos, pero no a la mayoría de autores, es la que incrimina a una falta de hormona glucogenotropa hipofisaria.

La otra policoria, llamada síndrome de Mauriac, comienza en la segunda infancia, en niños diabéticos; es rara en el adulto. El crecimiento es retardado, el abdomen se abulta, hepatomegalia in-



tensa, hay acumulos grasos subcutáneos; sobre todo en la cara y el tronco. Más adelante hay oligofrenia.

En el Mauriac hay hiperglucemia con glucosuria.

En el Von Giercke hay hipoglucemia con curva baja en la prueba de tolerancia de la glucosa.

La tesarismosis lipidogénica se parece mucho al Van Giercke, pero el almacenamiento hepático es graso.

Van Giercke comunicó sus dos célebres casos en 1929, bajo título de «Hepato-Nephromegalia glikogenia» (Glicogenspeicherkrankheit de Leber und der Nieren. Beitr. path Anat. 82:497-513, 1929. Zakon J. S. Oyamada, A. y Rosenthal, I. H. (Eruptive Xantoma and hiperlipemia in glycogen Storage Disease; Arch. Dermat. and Syph 67: 146-151, febrero, 1953), creen que desde entonces llegan a cien el número de casos comunicados en la literatura mundial.

Los mismos autores comunican un caso de enfermedad de Van Giercke, en el cual había, además, hiperlipemia y Xantoma eruptivo. Aunque la hiperlipemia es frecuente en esta enfermedad, no se había comunicado antes la coexistencia de Xantoma eruptivo.

Cuando yo vi al niño objeto del trabajo del Dr. Delgado, en una reunión clínica del hospital San Felipe, noté, y lo advertimos a los colegas, tres pequeños elementos de aspecto xantomatoso en nariz, mejía y oreja. No se hizo biopsia, a pesar de que la recomendamos; con tal comprobación sería este caso probablemente el segundo que se comunica de tal coexistencia. El diagnóstico de enfermedades de Van Giercke se basa en los datos clínicos siguientes:

- 1°—Enorme agrandamiento del hígado sin hipertrofia y sin signos de congestión portal;
- 2°—Hipoglicemia con ataques hipoglicémicos, quetonuria- e hiperlipemia.

Deseo insistir en que la hiperlipemia está lejos de ser infrecuente en la enfermedad de Van Giercke.

Krakome C. ha estudiado el factor lipoidico en esta enfermedad (<J. Pediat 9: 728-743, 1936), Heller T. M. y Schwartzman J., han comunicado, en 1950, casos con una marcada hipercolesterolemia (Arch. Pediat. 67: 197-204, 1950). Por lo tanto, como lo afirma Zakon y colaboradores, la presencia de excesiva cantidad de grasa en los tejidos no puede descartar un diagnóstico de enfermedad por almacenamiento de glicóneo.

El hecho de que la mayoría de los casos de enfermedad por almacenamiento de glicógeno, se acompaña de hiperlipemia, puede en un tiempo, quizá no lejano, aclarar la patogenia, pues actualmente se están haciendo estudios muy sugestivos sobre hiperlipemias idiopáticas y xantomatosis hipereolesterolémicas por Lever (Lever, W. F. y colaboradores. Idiopetic Hiperlipemia and Primary Hipercolesterolemic xantomatosis. Arch Derm. 71: 150-171, 1955), en los cuales se plantean halagadores resultados terapéuticos con heparina inyectada y se estudian las lipoproteínas del suero por ultracentrifugación, antes y después del uso de la heparina.

Creo, pues, que aunque la patogenia del Van Giercke es oscura hasta hoy, quizá esté en camino de su aclaramiento por la vía del estudio de las lipemias.