TRABAJO LIBRE : 2024 / 0035

Titulo:

Colestasis por Deficiencia de ? 1 antitripsina: reporte de casos

Tipo de trabajo:

TRABAJO LIBRE

Introducción:

El déficit de ? -1 antitripsina (? 1AT) es un trastorno genético codominante se debe a la existencia de variantes alélicas en el gen de la ? 1AT (SERPINAI o PI) que producen una concentración o función deficiente de dicha enzima y que se asocian a enfisema pulmonar y a hepatopatía crónica. la deficiencia de ? 1AT es una de las enfermedades hereditarias más frecuente entre los caucásicos. Se estima que en el mundo hay unos 116 millones de portadores y 3.4 millones de personas con alelos deficientes

Objetivos:

Comparar las manifestaciones clínicas, edad de presentación y antecedentes prenatales para encontrar aspectos comunes

Material y Métodos:

Paciente 1: masculino de 3 meses de edad, inicia con tinte ictérico a los 25 días de vida por lo que acude con facultativo el cual solicita exámenes de laboratorio, decide acudir por una segunda opinión en donde se indican baños de sol, se acompañaba de vomito posterior a tomas, aproximadamente 3 veces por día. A la exploración física resalta tinte ictérico Kramer IV. Como antecedentes de importancia: producto de la primera gestación, adecuado control prenatal, paciente de termino de 39 SDG; peso al nacimiento de 2920 gr y talla de 51 cm se egresó en binomio. Exámenes de laboratorio: AST 579UL/L, ALT 449 U/L, GGT 37 U/L, FA 669 U/L, BT 9.76 MG/DL, BD 8.02 MG/DL, BI 1.74 MG/DL. Tamiz metabólico ampliado y perfil TORCH negativo, USG abdominal normal, ? 1AT 150 mg/dl fenotipo MZ
Paciente 2: masculino de 1 mes de edad, quien acude por presentar ictericia generalizada sin ningún otro síntoma acompañante, a la exploración física tinte ictérico Kramer IV sin hepato-esplenomegalia, Como antecedentes de importancia regular control prenatal, producto de la primera gestación, de 38 SDG con peso 3595 gramos y talla de 50 cm. Examen de laboratorio AST 86 U/L, ALT 66 U/L, GGT 308 U/L, BT 5.4 MG/DL, BD 3.9 MG/DL, BI 1.15MG/DL. Tamiz metabólico ampliado, VDRL y perfil TORCH negativo, USG abdominal normal, ? 1AT 107 mg/dl fenotipo MS
Paciente 3: masculino de 2 mes de edad, acude por presentar ictericia generalizada sin ningún otro síntoma acompañante, a la exploración física tinte ictérico Kramer III sin hepato-esplenomegalia, Como antecedentes de importancia mama de 42 años con diabetes gestacional, adecuado control prenatal, producto de la sexta gestación, de 39 SDG peso 3690 gramos y talla de 50 cm, binomio O positivo, alimentado exclusivamente con leche materna. Exámenes de laboratorio: AST 88 U/L, ALT 44 U/L, GGT 223 U/L, FA 224 U/L, BT 21.5 MG/DL, BD 1.9 MG/DL, BI 19.7 MG/DL. Tamiz metabólico ampliado y perfil TORCH negativo, USG abdominal normal, ? 1AT 85.2 mg/dl fenotipo MM

Resultados:

La afectación hepática, se produce cuando la sustitución de un aminoácido resulta en una proteína anormal que no puede ser secretada al plasma siendo retenida en el retículo endoplásmico del hepatocito y causando la lesión hepática; la colestasis la forma de presentación más frecuente de los pacientes que desarrollan enfermedad hepática. Supone alrededor del 10 al 15% de las causas de colestasis y hepatitis en el periodo neonatal. El daño pulmonar (enfisema) es consecuencia de la destrucción alveolar producida por la actividad proteolítica de la elastasa de los neutrófilos sobre el tejido conectivo, no inhibida por la presencia insuficiente de ? 1AT en suero y líquido pulmonar;

cuando las tasas en sangre de ? 1AT son < 80 mg/dl, se puede esperar que a partir de los 30-40 años los enfermos presenten enfisema, disnea de esfuerzo, tos, expectoración, asma y, eventualmente, bronquiectasias. este cuadro progresa hasta la insuficiencia respiratoria crónica.
El manejo de los individuos con hepatopatía por deficiencia de ? 1AT debe incluir la monitorización periódica (cada 6-12 meses) clínica y de la función hepática (perfil y ecografía hepáticos). Se recomienda la vacunación frente a los virus A y B de la hepatitis. Debe realizarse el tratamiento médico y nutricional de la colestasis, así como la monitorización y prevención de las complicaciones.

Conclusiones:

La mayoría de los niños con síntomas hepáticos precoces se recuperan espontánea mente y no desarrollan insuficiencia hepática. en todos los pacientes se debe recomendar la supresión completa del tabaco. Una vez instaurada la enfermedad hay pocos tratamientos específicos. las infecciones respiratorias se deben prevenir, y tratar precozmente. en algunos pacientes, puede estar justificado el empleo de broncodilatadores y oxigenoterapia crónica

BIBLIOGRAFIA:
? José Antonio Solís Herruzo y Pablo Solís Muñoz. prevención de Déficit de alfa-1 antitripsina Hospital Universitario 12 de octubre. Universidad Complutense. Madrid. España. enero-febrero 2009. Vol. 8 N.º 1
? Legarda Tamara M, Balmaseda Serrano EM. Déficit de ?1-antitripsina. Protoc diagn ter pediatr. 2023;1:317-326
? José María Hernández Pérez, Claudia Viviana López Charry El riesgo de los niveles de alfa-1-antitripsina en atención primaria Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria. Santa Cruz de Tenerife. Med Gen Fam. 2023; 12(1): 45-46
? Köhnlein T, Welte T. Alpha-1 antitrypsin deficiency: pathogenesis, clinical presentation, diagnosis, and treatment. Am J Med. 2008;121:3-9.
? Hernández Pérez JM, López Charry CV. Utilidad del algoritmo diagnóstico ?La Palma?, en la deficiencia de alfa-1 antitripsina. Med Clin (Barc). 2022; 159(5): 251-2.