



VALENCIA DEL 16 AL 18 DE NOVIEMBRE 2023

CONSTRUYENDO **ESPACIOS SEGUROS**

BUILDING **SAFE SPACES**

XXVI Congreso SEPS | XXXVIII Congreso ISSOP

## MOTIVO DE DERIVACION: abdomen gigante y globuloso...

Autores: 1García Lara, Gracia Ma; 2Ureña Ruiz, Pilar; 2García Peces, Paloma  
1FEA Pediatría. 2MIR Pediatría. Hospital Clínico San Cecilio. Granada.

**Introducción:** Los avances en el diagnóstico-tratamiento precoz en nuestro medio han propiciado mayor supervivencia, siendo inusual el hallazgo de muchas patologías en la infancia que, consideramos "olvidadas". La existencia de condicionantes sociosanitarios y económicos en ciertos sectores poblacionales y globalización hacen que algunas enfermedades solo las veamos totalmente desarrolladas en grupos marginados. Se conoce con el termino Enfermedades Desatendidas u Olvidadas (EID) a las que acontecen en grupos marginales o bien, con bajo nivel socioeconómico, con un limitado acceso a los sistemas sanitarios de salud.

### Caso clínico.

Acuden a consulta de Pediatría derivadas por su Peditra de AP, 2 hermanas de 13 y 6 años de edad, procedentes de Marruecos, residentes en España desde hace 2 meses. AP: perinatal, nacidas a término, con bajo peso.

Refiere el padre, con el que tenemos barrera idiomática importante, que presentan distensión abdominal desde el nacimiento y

que sufren "mareos" frecuentes que solucionan aportándoles miel, tras lo cual se recuperan de forma inmediata.

Tienen apetito voraz, epistaxis frecuentes, ojos amarillentos y dificultad para el movimiento debido a su abdomen gigante.

La mayor estuvo ingresada en Marrakech para estudio de hepatopatía, pero no finalizó seguimiento por ausencia de medios económicos y transporte.

A la exploración presentan: abdomen globuloso con hepatomegalia que llega hasta pelvis y comprime espacio torácico dificultando los movimientos respiratorios.

La distensión es más marcada en la paciente más pequeña donde se acompaña de esplenomegalia, red venosa superficial y ascitis, orientando a la posible situación clínica de hipertensión portal.

Ambas presentan retraso pondero-estatural, gingivitis, tinte cutáneo amarillento.

La menor presenta polidactilia en mano derecha y pie izquierdo.

A nivel analítico: hipertransaminasemia, hipercolesterolemia e hipoglucemia. Ecografía abdominal: evidencia hepatomegalia con esplenomegalia en la menor.

Se decide ingreso en planta para completar estudio ante la imposibilidad de seguimiento ambulatorio.

Estudio genético: Glucogenosis tipo III.

Grupos de riesgo biopsicosocial: 6,7 y 8



### Conclusiones:

1) Es importante saber reconocer los signos y síntomas clínicos que orientan a ciertas enfermedades metabólicas, en este caso la glucogenosis hepática.

Iniciar tratamiento precoz, evitara secuelas y patología añadida a la actual.

2) Debemos conocer o al menos tener curiosidad por patologías que no son frecuentes en nuestro medio para no olvidarlas y actuar demasiado tarde.

3) Todas las patologías con afectación multisistémica y más aún cuando existen factores de riesgo social añadidos han de atenderse en forma de "acto único asistencial" que asegure el manejo integral y optimización de tiempo y recursos.