

Cuál es su diagnóstico (Presentacion)

Cuál es su diagnóstico es una sección de Información continua de “Tu Consultorio Digital” en donde incluimos condiciones difíciles de diagnosticar, algunas de las cuales no son encontradas con frecuencia por la mayoría de los médicos, no obstante, creemos que es importante reconocerlas con precisión. Pongamos a prueba nuestras habilidades de diagnóstico y tratamiento utilizando el siguiente escenario del paciente y las preguntas correspondientes.

Presentación:

Se trata de un adolescente de 17 años que es derivado por su pediatra de cabecera por presentar en un análisis de control dislipemias y aumento de las transaminasa.

Motivo de consulta y antecedentes de la enfermedad actual

Ingresa por consultorio externo con el siguiente laboratorio:

Hemograma normal

Eritrosedimentación: 41 %mm/h (v.n de 9-0 a 15 mm/h)

Proteína C Reactiva: (v.n < 10,0 mg/l)

Colesterol total: 232 mg/dl (v.n. < 170 mg/dl),

Colesterol LDL: 114 (v.n. < 100 mg/dl)

Triglicéridos; 125 mg/dl (v.n, 40-163 mg/dl)

TGO: 192 U/l (v.n, de 0-35 U/l),

TGP: 149 U/l (v.n. 7-56 U/L),

Bilirrubina total: 0,9 mg/dl (v.n 0,3-1,0 mg/dl),

FAI (fosfatasa alcalina): 534 U/l

(v.n 44-147 U/L).

Antecedentes perinatológicos:

Embarazo controlado y vacunado. Tomo vitaminas desde sus seis semanas de gestación

Parto vaginal normal sin complicaciones.

Lloró al nacer .Apgar 9/10.Peso; 3120grs.

Fue dado de alta a los dos días con las vacunas correspondientes.

A los 15 días realiza su primera consulta con su pediatra.

Antecedentes heredofamiliares:

Hermano dos de 8 y 11 años. Sanos.

Padre sano de 46 años/Operado de menisco hace un año

Madre hipotiroidea medicada.

Ambos padres trabajan.

El paciente vive con ellos

Antecedentes personales:

Enfermedad de Crohn diagnosticado a los 6 años. El último control fue a los 12 años. Estaba medicado con mercaptopurina y mesalamina. El laboratorio en ese momento mostraba un ligero aumento de las transaminasa y la decisión médica era controlarlas y realizar un nuevo laboratorio en su próxima visita. El paciente hasta la fecha no asistió a los controles, suspendió la medicación y según interrogatorio está completamente asintomático sin cólicos, diarrea, hematoquesia, sin tenesmo con evacuaciones normales.

No se registra otras enfermedades de importancia al interrogatorio.

Vacunación: completa.

Alimentación: completa adecuada y variada. No naturista.

Hábitos: no refiere alcoholismo, tabaco y drogas. Sexualidad activa con preservativos.

Medicamentos: no toma.

Examen físico

Buen aspecto y estado general, afebril. Alerta y receptivo. Cabeza normocefálica sin evidencias de traumas. Peso 66kg. Temperatura 36,5°. Talla 167 cm. .

Cuello: flexible, sin soplos, sin distensión venosa yugular.

Aparato respiratorio. Tórax con pecho plano y simétrico. FR: 17 respiraciones / minuto con buena entrada de aire bilateral. Saturación de oxígeno 97% en el aire ambiente. Claro a la auscultación bilateral. Sin sibilancias, roncus ni estertores. Sin congestión nasal.

Aparato cardiovascular: FC: 90 por minuto, ritmo regular, con un S1 y S2 claros. Presión arterial: 106/64. Pulsos distales presentes.

Aparato digestivo Boca con encías rosada, húmeda. Sin lesiones bucales ni aftas. El paladar está intacto. Abdomen blando, depresible e indoloro sin esplenomegalia y sin hernias.

Se palpa borde hepático a 1 cm de l reborde costal indoloro

Ruidos hidroaereos normales en los cuatro cuadrantes. Recto/Ano: Intacto, de color rosado. No hay evidencia de trauma o abuso.

Sistema linfático: Sin adenopatías.

Genitales: Varón no circuncidado con testículos descendidos bilateralmente.

Neurológico: Alerta y orientado. Respuestas flexoras plantares bilateralmente.

Desarrollo: normal

Otoscopia: membranas timpánicas bilaterales sin lesiones ni eritemas de color nacarado.

Musculo esquelético:

Espalda: Sin dolor a la palpación del ángulo espinal, paraespinal o costovertebral. No hay evidencia de deformidad espinal.

Estado muscular sin debilidad en ambas extremidades. Las mueve con facilidad.

Articulaciones normales.

Piel: Piel trigueña. No se han reportado lesiones ni erupciones. Las uñas no tienen decoloración ni anomalías. Descamación en manos y pies.

Alergia: ninguna

Examen ocular. Las escleróticas son anictéricas. No se detecta anomalías congénitas ni infecciones, Movimientos oculares normales. Pupilas de tamaño y forma normales.

Conducta al ingreso:

Se repite los perfiles metabólicos y lipídicos los cuales confirman los resultados del ingreso (dislipemias y aumento de las transaminasas).

Se agregaron otros estudios cuyos resultados son los siguientes.

1.-Calprotectina fecal: mayor de 2000 $\mu\text{g/g}$ (v.n. 50-120 $\mu\text{g/g}$).

(Se decide solicitar Calprotectina fecal en heces para detectar posible actividad de la enfermedad inflamatoria inflamación intestinal.)

2.-Virus de hepatitis A, B y C:	negativo
3.-Ceruloplasmina	negativo
4.-Antitripsina alfa 1;	negativo
5.-anticuerpo antimúsculo liso;	negativo
6.-anticuerpo antinuclear (ANA);	negativo
7.-anticuerpo antimitocondrial	negativo
8.-La actividad de la lipasa ácida lisosomal (LAL)	en el límite
bajo	

9.-Colonoscopia: se observa colitis activa crónica desde el ciego hasta el colon descendente, sin evidencia de inflamación significativa en el sigmoide o el recto.

10.-Enterografía por Resonancia magnética de abdomen y pelvis: demuestran señales normales del intestino delgado y grueso, sin dilatación focal ni estenosis.

Se detecta hepatomegalia (19 cm) sin lesiones focales. Vía biliar normal.

Diagnósticos presuntivos:

Con los siguientes datos positivos recopilados en el interrogatorio, examen físico y laboratorio.

El diagnóstico más probable es:
Hepatitis a virus B
Hepatitis autoinmune
Colangitis biliar primaria
Colangitis esclerosante primaria
Deficiencia de Lipasa acida lisosomal

En nuestra próxima entrega, completaremos el caso y la resolución

Estimado Dr./Dra., envíe su opinión de diagnóstico a info@tuconsultorioidigital.com.ar