

*Extracto previo
publicación en
Anales de Pediatría.
Dr R Tormo Carnicé*

Diagnóstico en el periodo neonatal

El diagnóstico podrá seguir diferentes caminos según la edad en la que se hace más manifiesto el cuadro; en el periodo neonatal suele presentarse como un cuadro de colestasis, que con mucha frecuencia hace pensar en la atresia de vías biliares; se ha de intentar separar ambos cuadros lo antes posible, ya que si se trata de una atresia, el paciente debe ser intervenido lo antes posible, a lo sumo antes de los dos meses y medio, para evitar daños hepáticos irreparables en el lactante. La bilirrubina directa estará elevada, así como la lipoproteína X, colesterol, fosfatasa alcalina; hallaremos una cierta acolia y coluria; la similitud con la atresia de vías biliares nos obligará a practicar ecografías abdominales, que en caso de atresia no pondrán en evidencia la vesícula biliar, así como gammagrafías con PIPIDA, que en caso de deficiencia de alfa 1 antitripsina, mostrarán un paso del isótopo al intestino. De todas formas, hay casos descritos de Deficiencia de alfa 1 antitripsina, sin paso de contraste isotópico al intestino. La protrombina suele estar conservada; sus deficiencias suelen deberse más a malabsorción de la vitamina K liposoluble, que a insuficiencia hepática. Esta duda se puede despejar en ocasiones tan solo administrando vitamina K IM.

La galactosemia, suele cursar con cuadros mucho más alarmantes de inicio, ya que por haber un paso de galactosa a través de la placenta, durante la gestación (siempre que la madre tome leche, que es lo habitual en nuestra sociedad), ya al nacimiento se pueden ver signos de cirrosis, ascitis, hipertensión portal.

Otro cuadro es la tirosinemia hereditaria, que puede simular clínicamente la deficiencia de α_1 -AT; la prueba capital en este cuadro es la dosificación de la succinil acetona en orina, pero teniendo muy en cuenta de que la orina ha de ser fresca, recién recogida e inmediatamente conducida al laboratorio, pues de otro modo se inactiva la succinil acetona y podemos errar el diagnóstico.

En ocasiones la fibrosis quística del páncreas, nos ha inducido a error; la práctica del test del sudor o el estudio de las delaciones más frecuentes, nos llevarán al diagnóstico. En ciertas comunidades de nuestro país la dosificación de la tripsina inmunoreactiva en sangre nada más nacer como método de screening, junto con el de otras metabolopatías como la galactosemia, fenil cetonia, etc... ha sido de gran ayuda, pero se debe tener en cuenta que hay un cierto número de falsos negativos.

Infecciones neonatales como la producida por el citomegalovirus, toxoplasma, Epstein Barr..., obligarán a la práctica de serologías.

En el lactante y niño mayorcito

El cuadro se manifiesta tan solo como el de una citolisis, generalmente sin ningún signo ni síntoma más asociados, hasta que bastante más tardíamente aparezcan signos de una cirrosis, afortunadamente en escasas ocasiones.

En adultos es una de las causas frecuentes de cirrosis criptogenética y hepatocarcinoma hepatocelular, en enfermos en los que nunca se había diagnosticado afectación hepática previa.

Heterozigosidad y daño hepatico

No existe una evidencia clara de que la heterozigosidad α_1 - AT MZ cause daño hepático en niños. Tampoco está claro si los adultos heterozigotos MZ están predispuestos a la agresión hepática. Un interesante estudio retrospectivo de la Clínica Mayo, mostró que había una amplia prevalencia de heterozigosidad para la α_1 - ATZ en un grupo de estos pacientes sin ninguna otra causa etiológica que explicara su patología. En otro amplio estudio realizado en un hospital austriaco universitario, los enfermos previamente diagnosticados fueron vueltos a estudiar con los métodos más sofisticados y con las pruebas más sensibles, llegándose a la conclusión, de que la heterozigosidad puede influir en caso de coinfección con virus de la hepatitis B, C o en presencia de enfermedades autoinmunes. Aunque existe la impresión general de que la heterozigosidad para la α_1 - ATZ, puede predisponer a la afectación hepática, no se pueden extraer resultados concluyentes de que la agresión pueda ser explicada por la deficiencia aislada.

El tratamiento de la enfermedad hepática en niños se remite al tratamiento sintomático; en la enfermedad pulmonar Bayer está intentando la administración parenteral de una alfa 1- inhibidora de la proteinasa humana, obtenida a partir de plasma humano (alpha 1-Prolastin) con resultados favorables.