

# ESTEATOSIS HEPÁTICA EN PACIENTES CON DÉFICIT DE 3-HIDROXI-ACIL-COA-DESHIDROGENASA DE CADENA LARGA (LCHAD)

L. Peña Quintana, J.C. Ramos Varela, D. González Santana, A. Bello Naranjo, A. Espino González, O. Afonso Rodríguez, E. Cazanave  
*Hospital Universitario Materno-Infantil de Canarias. Las Palmas.*

El LCHAD, un error innato de la  $\beta$ -oxidación de los ácidos grasos, cursa habitualmente con esteatosis hepática en situaciones de estrés metabólico al no poder usar la mitocondria los ácidos grasos de cadena larga como fuel metabólico.

## OBJETIVOS

Describir la clínica, analítica, evolución y lesiones histológicas en pacientes con LCHAD controlados en nuestra unidad.

## PACIENTES Y MÉTODOS

Se revisan las historias clínicas de 4 pacientes, no relacionados, afectos de LCHAD. En todos los casos se realizaron estudios de función hepatocelular, metabólico, enzimático en fibroblastos y genético, así como biopsia hepática, descartándose otras causas de hepatopatía crónica. Se valoró la forma de presentación, la exploración clínica, la histología hepática y la evolución.

## RESULTADOS

La edad al diagnóstico osciló entre 4-11 meses de edad (media 6 meses), siendo 2 varones y 2 mujeres. La forma de presentación fue en forma de vómitos, anorexia y pérdida de peso ( $n = 4$ ). En la exploración física se constató desnutrición ( $n = 3$ ), hepatomegalia ( $n = 3$ ), hipotonía ( $n = 4$ ), cardiomiopatía dilatada ( $n = 4$ ), con derrame pericárdico en 2 pacientes y retinopatía pigmentaria ( $n = 4$ ) con agudeza visual normal. En todos se demostró hipoglucemia hipocetósica en ayuno o estrés metabólico (infecciones, fiebre), anemia, acidosis metabólica, elevación de amonio y lactato, hipertransaminasemia con función hepatocelular normal, ligera disminución de carnitina, elevación específica de aciglicinas, aciduria dicarboxílica de cadena media y aciduria 3-hidroxicarboxílica de cadena larga. La biopsia hepática demostró en todos los pacientes esteatosis macrovesicular difusa y en 2 infiltrado inflamatorio y fibrosis. El cultivo de fibroblastos confirmó el déficit enzimático específico y el estudio genético la mutación G1528C en homocigosis en todos ellos. El tratamiento ha consistido en evitar los períodos de ayuno, restricción grasa a menos del 30% de la energía total con aporte de ácidos grasos de cadena larga a un máximo del 10% y de MCT al 20% con incremento de los hidratos de carbono, adición de polivitamínicos y de carnitina según niveles sanguíneos. Los controles metabólicos se han realizado con los niveles específicos de acilcarnitinas. Tres pacientes viven en la actualidad (18, 8 y 6 años de edad) con relativa buena evolución clínica y un paciente falleció a los 9 meses de edad (1992), normalizándose en todos los casos las cifras de transaminasas.

## CONCLUSIONES

La esteatosis hepática en LCHAD es un hallazgo constante al diagnóstico, siendo de carácter difuso y macrovesicular y normalizándose con un correcto control metabólico.