Rev Clin Esp. 2020;220(Espec Congr):720

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

V-028 - ESPLENOMEGALIA IDIOPÁTICA: ALGORITMO DIAGNÓSTICO E IMPLEMENTACIÓN DE LA SECUENCIACIÓN MASIVA

A. González García[1], J. Patier de la Peña[1], J. Villarrubia[2], M. López Rodríguez[1], I. Barbolla Díaz[3], G. Starita Fajardo[3], Y. Sarhane[3] y L. Manzano[3]

[1]Unidad de Enfermedades Sistémicas Autoinmunes y Minoritarias, [2]Servicio de Hematología, [3]Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid.

Resumen

Objetivos: A pesar de la realización de numerosas investigaciones, algunos pacientes con esplenomegalia permanecen sin un diagnóstico etiológico claro. Existen causas infrecuentes como las enfermedades lisosomales: enfermedad de Gaucher (EG) y Niemann Pick (ENP), que pueden explicar algunos de estas formas idiopáticas. Para facilitar una sistemática en el abordaje del paciente con esplenomegalia, se implementó un algoritmo diagnóstico en pacientes con esplenomegalia en un centro hospitalario con el objetivo de disminuir los casos de idiopáticos.

Material y métodos: Se realizó un análisis retrospectivo de todos los casos de esplenomegalia (prueba de imagen) en un hospital terciario, durante un período de 20 años (1997-2018). Con el fin de poder elaborar el algoritmo, se efectuó una búsqueda bibliográfica en dos pasos en la base de datos MEDLINE de todas las publicaciones, en inglés y español, desde 01/1990 hasta 12/2018. Tras la realización del algoritmo, en aquellas formas idiopáticas de los dos últimos se realizó secuenciación masiva.

Resultados: Se identificaron un total de 406 casos con esplenomegalia. Hubo 385 (94,8%) confirmadas etiológicamente, siendo la causa asociada a patología hepática la más frecuente (236 casos, 58,1%). Un total de 21 casos fueron formas idiopáticas. Del total de casos hubo 6 (1,5%) donde se demostraron enfermedades por depósito lisosomal: 4 pacientes con EG y 2 con ENP tipo B. Mediante secuenciación masiva se pudieron resolver 2 casos de EG y 1 de ENP.Con el esquema de búsqueda descrito se encontraron un total de 235 referencias bibliográficas en MEDLINE. Finalmente, tras excluirse aquellos duplicados, u orientados a edad pediátrica se seleccionaron 33. Tras la revisión de la literatura y con la información derivada de la búsqueda de casos en nuestro centro, se elaboró un algoritmo diagnóstico.

Conclusiones: La aplicación de algoritmos diagnósticos para detectar formas idiopáticas, y en ellas, la realización de pruebas de genética molecular puede facilitar la reclasificación de algunas esplenomegalias idiopáticas.

Bibliografía

1. Vom Dahl S, Mengel E. Lysosomal storage diseases as differential diagnosis of

hepatosplenomegaly. Best Pract Res Clin Gastroenterol. 2010;24(5):619-28.

0014-2565 / © 2020, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.