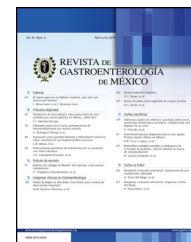




REVISTA DE
GASTROENTEROLOGÍA
DE MÉXICO

www.elsevier.es/rgmx



ARTÍCULO DE REVISIÓN

Consenso mexicano sobre el diagnóstico de la deficiencia de lipasa ácida lisosomal

R. Vázquez-Frias^a, J.E. García-Ortiz^b, P.F. Valencia-Mayoral^c, G.E. Castro-Narro^d,
P.G. Medina-Bravo^e, Y. Santillán-Hernández^f, J. Flores-Calderón^g, R. Mehta^h,
C.A. Arellano-Valdésⁱ, L. Carbajal-Rodríguez^j, J.I. Navarrete-Martínez^k,
M.L. Urbán-Reyes^a, M.T. Valadez-Reyes^l, F. Zárate-Mondragón^m
y A. Consuelo- Sánchez^{a,*}

^a Departamento de Gastroenterología y Nutrición, Hospital Infantil de México Federico Gómez, Secretaría de Salud, Ciudad de México, México

^b Centro de Investigación Biomédica de Occidente, CMNO-IMSS, Guadalajara, Jalisco, México

^c Dirección de Planeación, Hospital Infantil de México Federico Gómez, Secretaría de Salud, Ciudad de México, México

^d Departamento de Gastroenterología, Instituto Nacional de Ciencias Médicas y Nutrición Salvador Zubirán, Ciudad de México, México

^e Departamento de Endocrinología, Hospital Infantil de México Federico Gómez, Secretaría de Salud, Ciudad de México, México

^f Departamento de Genética, Centro Médico Nacional 20 de Noviembre, ISSSTE, Ciudad de México, México

^g Servicio de Gastroenterología, Hospital de Pediatría «Dr. Silvestre Frenk Freund», Centro Médico Nacional Siglo XXI, IMSS, Ciudad de México, México

^h Departamento de Endocrinología, Instituto Nacional de Ciencias Médicas y Nutrición Salvador Zubirán, Ciudad de México, México

ⁱ UMAE Hospital de Pediatría, CMNO IMSS, Guadalajara, Jalisco, México

^j Departamento de Medicina Interna, Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México, México

^k Departamento de Genética, Hospital Central Sur de Alta Especialidad de Petróleos Mexicanos, Ciudad de México, México

^l Departamento de Imagenología, Hospital Infantil de México Federico Gómez, Secretaría de Salud, Ciudad de México, México

^m Departamento de Gastroenterología y Nutrición, Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México, México

Recibido el 20 de abril de 2017; aceptado el 16 de agosto de 2017

PALABRAS CLAVE

Lipasa ácida
lisosomal;
Deficiencia de lipasa
ácida lisosomal;

Resumen

Introducción: La deficiencia de lipasa ácida lisosomal (DLAL) ocasiona el almacenamiento de ésteres de colesterol y triglicéridos en los lisosomas de los hepatocitos y células del sistema monocito-macrófago y, como consecuencia, produce una enfermedad sistémica con manifestaciones variadas que puede pasar inadvertida; es indispensable reconocerla ya que puede

* Autor para correspondencia. Tel.: +52289917; Márquez 162, Doctores, Cuauhtémoc, Benito Juárez, Ciudad de México, México, extensión 2139.

Correo electrónico: draalejandraconsuelo@yahoo.com.mx (A. Consuelo- Sánchez).

<https://doi.org/10.1016/j.rgmx.2017.08.001>

0375-0906/© 2017 Asociación Mexicana de Gastroenterología. Publicado por Masson Doyma México S.A. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Cómo citar este artículo: Vázquez-Frias R, et al. Consenso mexicano sobre el diagnóstico de la deficiencia de lipasa ácida lisosomal. Revista de Gastroenterología de México. 2017. <https://doi.org/10.1016/j.rgmx.2017.08.001>

Hepatomegalia;
Dislipidemia;
Enfermedad por
depósito de ésteres
de colesterol

diagnosticarse a cualquier edad y recibir tratamiento específico. El objetivo de este documento es ofrecer una guía que permita al médico conocer los aspectos fundamentales relacionados con el diagnóstico de la DLAL para garantizar su identificación. Este documento fue diseñado por un grupo de expertos y se presenta como un algoritmo para orientar al médico pediatra, internista, gastroenterólogo, endocrinólogo, genetista, patólogo, imagenólogo y otros especialistas que pudieran enfrentar a esta entidad.

Métodos: Se realizó una revisión actualizada de la literatura con respecto a las manifestaciones clínicas y el diagnóstico de la DLAL por parte de los expertos mexicanos. Se plantearon las declaraciones con base en esta revisión y se sometieron a votación. Se utilizó el método cuantitativo estructurado de técnica de grupo nominal para alcanzar un consenso.

Resultado: Se propone un algoritmo práctico del proceso diagnóstico de pacientes con DLAL, con base en datos clínicos y de laboratorio indicativos de la enfermedad, acorde con el consenso estabilizador para cada recomendación.

Conclusión: Este algoritmo proporciona una secuencia de acciones clínicas, basado en las manifestaciones clínicas obtenidas de los diferentes estudios, con el propósito de optimizar el proceso diagnóstico de los pacientes con sospecha de DLAL.

© 2017 Asociación Mexicana de Gastroenterología. Publicado por Masson Doyma México S.A. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

KEYWORDS

Lysosomal acid lipase;
Lysosomal acid lipase
deficiency;
Hepatomegaly;
Dyslipidemia;
Cholesteryl ester
storage disease

Mexican consensus on lysosomal acid lipase deficiency diagnosis

Abstract

Introduction: Lysosomal acid lipase deficiency (LAL-D) causes progressive cholesteryl ester and triglyceride accumulation in the lysosomes of hepatocytes and monocyte-macrophage system cells, resulting in a systemic disease with various manifestations that may go unnoticed. It is indispensable to recognize the deficiency, which can present in patients at any age, so that specific treatment can be given. The aim of the present review was to offer a guide for physicians in understanding the fundamental diagnostic aspects of LAL-D, to successfully aid in its identification.

Methods: The review was designed by a group of Mexican experts and is presented as an orienting algorithm for the pediatrician, internist, gastroenterologist, endocrinologist, geneticist, pathologist, radiologist, and other specialists that could come across this disease in their patients. An up-to-date review of the literature in relation to the clinical manifestations of LAL-D and its diagnosis was performed. The statements were formulated based on said review and were then voted upon. The structured quantitative method employed for reaching consensus was the nominal group technique.

Results: A practical algorithm of the diagnostic process in LAL-D patients was proposed, based on clinical and laboratory data indicative of the disease and in accordance with the consensus established for each recommendation.

Conclusion: The algorithm provides a sequence of clinical actions from different studies for optimizing the diagnostic process of patients suspected of having LAL-D.

© 2017 Asociación Mexicana de Gastroenterología. Published by Masson Doyma México S.A. This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Introducción y objetivos

La deficiencia de lipasa ácida lisosomal (DLAL) es una enfermedad autosómica recesiva que se caracteriza por acumulación progresiva de ésteres de colesterol y triglicéridos en los lisosomas de los hepatocitos y del sistema monocito-macrófago, no es exclusiva de los niños pues se ha diagnosticado a cualquier edad; es una causa poco reconocida de dislipidemia asociada al desarrollo de aterosclerosis, enfermedad cardiovascular y enfermedad hepática progresiva. Característicamente se presenta como hepatomegalia,

elevación de aminotransferasas y esteatosis microvesicular difusa en la biopsia hepática^{1,2}.

La DLAL es una enfermedad que puede pasar inadvertida si no se piensa en ella, o confundirse con otras entidades como enfermedad por hígado graso no alcohólico (EHGNA), esteatosis hepática no alcohólica, hipercolesterolemia familiar heterocigota o hiperlipidemia familiar combinada, entre otras².

El objetivo del presente trabajo es proponer una guía rápida para sospechar e identificar la DLAL; para ello se propone un algoritmo diagnóstico.

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/8730865>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/8730865>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)