Caso clínico. Gastroenterología, nutrición y obesidad

Hipertransaminasemia de origen no hepático

M.ª Teresa Rodríguez Fernández, Carmen M.ª Moreno Romero, Cecilia Calzada García-Mora, Andrea Rodríguez Lozano, Jennifer Valeria Apolo Campoverde, Katya López Martín

Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Toledo. España.

Publicado en Internet:
31-marzo-2023

M.ª Teresa Rodríguez Fernández:
mrodriguezped@gmail.com

INTRODUCCIÓN

Las transaminasas alanina aminotransferasa (ALT o GPT) y aspartato aminotransferasa (AST o GOT) son enzimas intracelulares presentes en los hepatocitos y en otras células, como las del músculo estriado. Esto es importante a la hora de estudiar su elevación, ya que no siempre estaremos ante una patología hepática. Las distrofias musculares, como la distrofia muscular de Duchenne o de Becker, pueden producir también su elevación; por lo que el hallazgo incidental de hipertransaminasemia puede ser clave para el diagnóstico de una enfermedad muscular.

CASO CLÍNICO

Niño de 2 años, sin antecedentes de interés, en seguimiento por estancamiento ponderoestatural desde los 12 meses. No presenta clínica de regurgitaciones ni de vómitos, tiene adecuado tránsito intestinal, y es mal comedor. Presenta una exploración física sin hallazgos, salvo percentiles de peso y talla por debajo de p3. Desde la consulta de atención primaria se hace un primer estudio analítico en el que destaca un leve incremento de lactato deshidrogenasa (LDH) y un aumento de las transaminasas que queda confirmada tras una segunda analítica de confirmación. Se realiza un estudio de extensión ante la hipertransaminasemia persistente en el que se constata una hiperCKemia con una creatina cinasa (CK) de 7240 U/l. Ante estos hallazgos el paciente es derivado a la consulta de Neuropediatría, en la que se objetiva cierto retraso motor y se solicita estudio genético dirigido con diagnóstico final de distrofia muscular de Duchenne en fase precoz.

CONCLUSIONES

- La distrofia muscular de Duchenne es una enfermedad muscular grave de herencia ligada al cromosoma X que consiste en la ausencia o el defecto de la proteína distrofina.
- Provoca una debilidad muscular progresiva de inicio en la infancia.
- Se debe sospechar ante un niño con afectación motora e hiperCKemia.
- El aumento no explicado de transaminasas obliga a solicitar CK y descartar, entre otras patologías, enfermedades musculares.
- El diagnóstico precoz de estas enfermedades puede suponer un inicio de tratamiento y seguimiento multidisciplinar precoz que mejoren el pronóstico de estas.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran no presentar conflictos de intereses en relación con la preparación y publicación de este artículo.

ABREVIATURAS

ALT o GPT: alanina aminotransferasa • **AST o GOT:** aspartato aminotransferasa • **CK:** creatina cinasa • **LDH:** lactato deshidrogenasa.

Cómo citar este artículo: Rodríguez Fernández MT, Moreno Romero CM, Calzada García-Mora C, Rodríguez Lozano A, Apolo Campoverde JV, López Martín K. Hipertransaminasemia de origen no hepático. Rev Pediatr Aten Primaria Supl. 2023;(32):e147.