



Caso clínico. Miscelánea

Más allá de la esplenomegalia

Montserrat Hernández Martínez, Patricia Suero Toledano, Daniel López Marcos

CAP Collblanc. Hospitalet de Llobregat. Barcelona. España.

Publicado en Internet:
26-mayo-2025

Montserrat Hernández Martínez:
mhdezmtz@outlook.es

INTRODUCCIÓN

La esplenomegalia es un signo frecuente en Pediatría que indica una enfermedad subyacente.

Este caso sirve para repasar el abordaje diagnóstico, los riesgos que supone y cómo solucionarlos.

El estudio de una esplenomegalia importante en una niña permitió llegar al diagnóstico de un síndrome de hiperlipoproteinemia tipo Ib, una deficiencia familiar de apoC-II por mutación del gen *APOC2*, situado en el cromosoma 19, región q13, con herencia autosómica recesiva. Es una enfermedad rara (1-9 casos por 1 000 000).

Cursa con una hipertrigliceridemia y episodios recurrentes de pancreatitis aguda, con dolor abdominal, náuseas y diarrea, fatiga, hepatoesplenomegalia, xantomas eruptivos, lipemia retiniana y retraso del crecimiento.

RESUMEN DEL CASO

Durante una visita rutinaria a los dos años, sin antecedentes personales o familiares, se detecta una esplenomegalia. No refiere otra sintomatología.

A la exploración destaca un abdomen blando, depresible, no doloroso con una gran esplenomegalia de consistencia dura. No existe hepatomegalia ni otras masas. No se palpan adenopatías.

La ecografía confirma una esplenomegalia homogénea, de 12,5 cm, sin hipertensión portal, y el resto de los órganos normales.

La analítica aporta una dislipemia con un colesterol total, fracciones de LDL y HDL bajos, VLDL alta, coenzima Q10 baja y triglicéridos elevados.

El diagnóstico fue confirmado mediante estudio genético. Ambos progenitores son portadores en heterocigosis de una variante del gen *APOC2*. La niña la expresa en homocigosis.

El tratamiento básico consiste en la reducción de la ingesta grasa total a menos del 10% de las calorías o menos de 20 gramos por día, en combinación con el control ponderal y ejercicio físico, evitando los alimentos procesados.

Actualmente la niña tiene 6 años y la esplenomegalia mide 16 cm (Figura 1).

Se deriva para valorar esplenectomía programada ante el riesgo de rotura esplénica.

Figura 1. Esplenomegalia



Cómo citar este artículo: Hernández Martínez M, Suero Toledano P, López Marcos D. Más allá de la esplenomegalia. Rev Pediatr Aten Primaria Supl. 2025;(34):e181-e182.

CONCLUSIONES

La definición de esplenomegalia es clínica: todo bazo palpable, debe considerarse patológico. Orientación diagnóstica de la esplenomegalia:

- Enfermedad hemolítica si asocia anemia aguda y reticulocitosis.
- Causa infecciosa cuando asocia fiebre.
- Enfermedades neurometabólicas si hay alteraciones neurológicas o malformaciones congénitas.
- Inmunodeficiencias.
- Enfermedades hematológicas.

Cuando una esplenomegalia es muy grande puede causar:

- Hiperesplenismo: pancitopenias resultantes de un estado funcional excesivo del bazo. Puede complicarse con un síndrome hemorrágico por la plaquetopenia.

- Rotura de bazo de forma espontánea o por traumatismo mínimo. Es una complicación gravísima de aparición súbita que conduce a hemorragia masiva intraabdominal, *shock* y muerte en pocos minutos, a menos que se proceda de manera inmediata a la reanimación e intervención quirúrgica urgente.
- Infarto esplénico.

CONFLICTO DE INTERESES

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

RESPONSABILIDAD DE LOS AUTORES

Los autores han remitido un formulario de consentimiento de los padres/tutores para publicar información de su hijo/a.