

transcatheter closure of atrial septal defect: Prevention of nickle release. *J Invasive Cardiol.* 2008;20:279–83.

Marc Figueras-Coll ^{a,b,*}, Anna Sabaté-Rotés ^b, Gerard Martí-Aguasca ^a, Marc Roguera-Sopena ^c y Pedro Betrián-Blasco ^{a,b}

^a Unidad de Hemodinámica Pediátrica, Servicio de Pediatría, Hospital Universitari Vall d'Hebron, Universitat Autònoma de Barcelona, Barcelona, España

^b Unidad de Cardiología Pediátrica, Servicio de Pediatría, Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Universitat Autònoma de Barcelona, Barcelona, España

^c Unidad de Cardiología Pediátrica, Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Germans Trias y Pujol, Universitat Autònoma de Barcelona, Badalona, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: mfiguerascoll@gmail.com (M. Figueras-Coll).

<https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2018.12.011>
1695-4033/

© 2019 Publicado por Elsevier España, S.L.U. en nombre de Asociación Española de Pediatría. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Malabsorción de glucosa y galactosa. Nuevo caso en España



Glucose and galactose malabsorption: A new case in Spain

Sr. Editor:

La diarrea congénita hace referencia a un grupo heterogéneo de enteropatías que producen síntomas en los primeros días de vida, pudiendo ser la única manifestación o uno de los síntomas de una enfermedad sistémica. En la mayoría de los cuadros clínicos es preciso un tratamiento precoz para evitar la deshidratación del paciente, dadas las complicaciones que esta podría acarrear. El primer paso en el diagnóstico diferencial consiste en diferenciar entre diarrea secretora u osmótica: en la primera, las deposiciones no ceden al someter al paciente a dieta absoluta, mientras que en el segundo caso sí¹.

Presentamos el caso de un niño de 2 días de vida que ingresa en la Unidad neonatal por hiperbilirrubinemia. Los padres son de origen pakistaní y consanguíneos. El embarazo es gemelar biamniótico y con una única masa placentaria. El paciente es el segundo gemelo, nacido tras 36 semanas de gestación con un peso de 2460 g. Lactancia artificial por deseo materno. Al ingreso en la Unidad neonatal llama la atención una pérdida de peso del 15% con una exploración con ictericia grado III de Kramer y mucosa oral seca, siendo el resto de la exploración normal. Se realiza analítica en la que se detecta hiperbilirrubinemia a expensas de bilirrubina indirecta así como una deshidratación hipernatrémica e hiperclorémica (urea de 49 mg/dl, creatinina de 1,5 mg/dl, sodio de 163 mEq/l, cloro de 132 mEq/l) y acidosis metabólica (pH 7,30; bicarbonato 18,7 mM, exceso de bases -7 mM y láctico de 3,9 mM). Se inicia tratamiento con fototerapia, se canaliza vía periférica para reposición de líquidos intravenosos y se continúa la lactancia artificial. El niño realiza deposiciones diarreicas muy abundantes, por lo que se instaura dieta absoluta, cediendo la diarrea. El análisis de las heces reveló un pH ácido y presencia de cuerpos reductores. Durante los siguientes días se hacen varios intentos de reintroducir la alimentación oral, primero con fórmula elemental y posteriormente con fórmula de soja, reapareciendo la diarrea en ambas ocasiones al ir aumentando la

cantidad de leche. Por último se comienza con una fórmula con hidratos de carbono exclusivamente a base de fructosa con buena evolución. Se aumentan las tomas sin incidencias, realizando deposiciones normales y con adecuada ganancia ponderal.

En el presente paciente dado que la diarrea mejoraba con el ayuno, se clasificó como diarrea osmótica, en concreto la presencia de cuerpos reductores en las heces sugería que podría tratarse de una diarrea congénita por malabsorción de azúcares. Sin embargo, al no observarse mejoría con la fórmula de soja, se sospechó una malabsorción combinada de glucosa y galactosa¹ puesto que, si bien las fórmulas de soja no contienen galactosa, sí tienen glucosa. De hecho, al cambiar a una fórmula con hidratos de carbono en forma de fructosa exclusivamente la evolución fue buena, apoyando nuestra sospecha clínica.

La malabsorción de glucosa galactosa (*congenital glucose-galactose malabsorption* [cGGM]) es una rara enfermedad de herencia autosómica recesiva, caracterizada por presentar alteraciones en el gen *SLC5A1*, que codifica la proteína SGLT1 encargada de transportar la glucosa y la galactosa desde la luz intestinal al interior de la célula intestinal². El estudio genético de dicho gen en el paciente reveló la presencia de la variante c.875G>A (p.C292Y) en homocigosis, previamente descrita como patogénica al afectar a la localización de la proteína y su función³, confirmando el diagnóstico. Asimismo mediante el estudio de microsátelites se identificó que se trataba de gemelos dizigóticos, lo que explica la discordancia clínica.

La cGGM se caracteriza por una diarrea grave con deshidratación desde el primer día de vida y que puede provocar la muerte del paciente rápidamente si no se retiran de la dieta la glucosa, galactosa y sus disacáridos derivados⁴. En el mundo hay diagnosticados unos 300 casos⁵. El tratamiento consiste en la eliminación de la glucosa y la galactosa en la dieta de estos pacientes, utilizando como sustitutivo una fórmula para lactantes a base de fructosa, con lo que se consigue que ceda la diarrea. A día de hoy no existe un tratamiento curativo para esta enfermedad. Algunos autores han propuesto que esta malabsorción va mejorando con el tiempo conforme la flora intestinal se va adaptando; de hecho parece que la administración de *Lactobacillus acidophilus* ayuda a disminuir este tiempo de restricción de hidratos de carbono⁶. Sin embargo, no hay estudios prospectivos que permitan identificar qué pacientes serán

tolerantes y cuáles permanecerán intolerantes toda la vida, por tanto se recomienda que los niños más mayores y adultos deben basar su dieta en la fructosa como fuente de hidratos de carbono hasta valorar la tolerancia.

Bibliografía

1. Thiagarajah JR, Kamin DS, Acra S, Goldsmith JD, Roland JT, Lencer WI, et al. Advances in evaluation of chronic diarrhea in infants. *Gastroenterology*. 2018;154:2045–59, e6.
2. Lindquist.F B., Meeuwisse.F G.W. Chronic diarrhoea caused by monosaccharide malabsorption. *Acta Paediatr*. 1962;51:674–85.
3. Martín MG, Turk E, Lostao MP, Kerner C, Wright EM. Defects in Na⁺/glucose cotransporter (SGLT1) trafficking and function cause glucose-galactose malabsorption. *Nat Genet*. 1996;12:216–20.
4. Abad-Sinden A, Borowitz S, Meyers R, Sutphen J. Nutrition management of congenital glucose-galactose malabsorption: a case study. *J Am Diet Assoc*. 1997;97:1417–21.
5. Stenson PD, Ball EV, Mort M, Phillips AD, Shiel JA, Thomas NST, et al. Human Gene Mutation Database (HGMD): 2003 update. *Hum Mutat*. 2003;21:577–81.
6. Xin B, Wang H. Multiple sequence variations in SLC5A1 gene are associated with glucose-galactose malabsorption in a large cohort of Old Order Amish. *Clin Genet*. 2011;79:86–91.

Blanca Lodoso-Torrecilla^a, Guiomar Perez de Nanclares^{b,*}, Intza Garin^c, Ariane Calvo-Saez^d
e Idoya Martinez-Fernandez de Pinedo^a

^a Grupo de Investigación en Enfermedades Raras, Unidad Neonatal, Servicio de Pediatría, Instituto de Investigación Sanitaria BioAraba, OSI Araba, Vitoria-Gasteiz, España

^b Grupo de Investigación de Enfermedades Raras, Laboratorio de (Epi)Genética Molecular, Instituto de Investigación Sanitaria BioAraba, OSI Araba-Txagorritxu, Vitoria-Gasteiz, España

^c Laboratorio de Genética, UGC Laboratorio, OSI Araba, Vitoria-Gasteiz, España

^d Sección de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica, OSI Araba, Vitoria-Gasteiz, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: gnanclares@osakidetza.eus
(G. Perez de Nanclares).

<https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2018.12.006>
1695-4033/

© 2018 Publicado por Elsevier España, S.L.U. en nombre de Asociación Española de Pediatría. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Novedades para el diagnóstico de la toxoplasmosis ocular: uso de la tomografía de coherencia óptica



Advances in the diagnosis of ocular toxoplasmosis: Use of optical coherence tomography

Sr. Editor:

La toxoplasmosis ocular (TO) es la causa más frecuente de uveítis posterior en pacientes inmunocompetentes. La primoinfección cursa de manera asintomática en la mayoría de los casos, por lo que el diagnóstico suele realizarse en posteriores reactivaciones con el hallazgo de cicatrices retinocoroideas características (lesiones blanquecino-amarillentas con bordes grisáceos, generalmente de carácter unilateral).

Desde un punto de vista clínico, los pacientes pediátricos pueden presentarse con una coriorretinitis y estar asintomáticos, referir visión borrosa por la vitritis, o con clínica de ojo rojo y dolor ocular, debido a su frecuente asociación con uveítis anterior. La patogénesis de dichas reactivaciones es todavía incierta¹.

El diagnóstico se realiza con los hallazgos clínicos descritos junto a unas serologías compatibles. La mayoría de los pacientes suelen presentar títulos bajos de IgG y negativos de IgM, por lo que la avidez de IgG o un incremento de titulación pueden ser útiles para el diagnóstico². Los casos difíciles pueden requerir técnicas invasivas, como realización de PCR a *Toxoplasma gondii* en líquido acuoso o vítreo³; no obstante, se trata de una técnica cruenta.

Presentamos 3 casos de TO adquirida infantil en los cuales describimos signos característicos valorables en la tomografía de coherencia óptica (OCT) que han ayudado a un diagnóstico precoz/certero de la enfermedad.

Caso 1: niña, 8 años, origen Guinea Ecuatorial. Presenta uveítis anterior aguda unilateral, con clínica de dolor ocular y enrojecimiento. Se realiza estudio inmunológico y despistaje infeccioso con serologías para toxoplasma IgM negativa e IgG positiva. Inicialmente presentaba fondo de ojo normal. En posteriores controles presentaba una elevación de IgG, así como hallazgos en la OCT de una retinitis con lesiones sobreelevadas en la superficie interna perimacular, con aspecto de estalagmita, lo cual orienta a un posible diagnóstico de toxoplasmosis⁴ (fig. 1).

Caso 2: varón, 12 años, origen español. Presentaba cuadro de cefalea y pérdida de agudeza visual (0,8). En fondo de ojo se observaba coriorretinitis focal con vitritis compa-

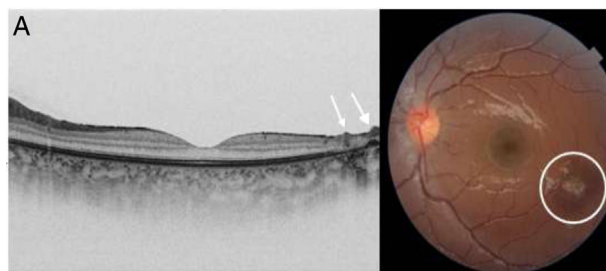


Figura 1 A) Imagen obtenida mediante OCT; se observa hipertrofia del epitelio pigmentario y ausencia de capas estructuradas en la retina. Depósitos prerretinianos hiperreflectivos como estalagmitas (flecha). B) Imagen de fondo de ojo con cicatriz coriorretiniana típica (círculo).