Casa Nacional del Niño.
Cátedra Extraordinaria de Pediatría.
Prof. Dr. Ariztia.

ENFERMEDAD DE VON GIERKE (1)

(Un caso clínico).

Por el Dr. HERNAN HENRIQUEZ GEORGER.

Hemos tenido especial interés en traer a la Sociedad de Pediatría el caso que hoy presentamos con el diagnóstico de Glicogenosis, por cuanto, aunque no constituye él un cuadro clínico de gran valor práctico, es, no obstante, interesante, por el hecho de encontrarse muy de tarde en tarde y de ser por consiguiente una afección no bien conocida en general. En este sentido, tenemos que el total de casos descritos en la literatura mundial es relativamente pequeño y en nuestro país, éste constituiría el tercer caso descrito hasta la fecha.

Creo conveniente y útil que hagamos previamente un recuerdo de los caracteres que presenta la enfermedad glicogénica de von Gierke.

Debré denominó *Hepatomegalia policóricas* a ciertos cuadros caracterizados por una acumulación patológica de sustancias de diversa naturaleza (glicógeno, grasas, etc.) en los órganos con el consecutivo aumento de volumen de ellos, constituyendo en lo referente al hígado, el clásico "hígado de sobrecarga" de Debré. Se incluye entre las policorias principalmente a las *Glicogenosis* y *Esteatosis hepáticas*, siendo ellas las más genuinas representantes de este tipo de lesión.

Edgard von Gierke en el año 1929 individualizó como una entidad mórbida, una afección peculiar, una de cuyas ca-

(1) Trabajo de incorporación a la Sociedad Chilena de Pediatría.

racterísticas es el marcado aumento de volumen del hígado, como expresión de un acúmulo patológico de glucógeno en él. Anteriormente se conocían descripciones de cuadros clínicos semejantes y que se catalogaban especialmente como estados de *infantilismo hepático* (Pfaundler, Lereboullet, etc.). En mérito al que primero lo describió con sus caracteres completos, hoy día se la conoce con el nombre de *Enfermedad de von Gierke*. Además ha recibido otras denominaciones, entre ellas: Glicogenosis. Hipoglicemia hepatógena crónica. Enfermedad glicogénica y otras.

Los datos referentes a la frecuencia de la enfermedad no son siempre valorizables, porque en muchos de los casos calificados como tal, se duda de su tipicidad. En general se considera como una afección relativamente rara.

Es más frecuente entre los varones. El hecho de haberse observado en ocasiones la distensión del abdomen desde el nacimiento o muy poco después, indicaría que la enfermedad puede ser congénita. Ordinariamente no presenta un carácter familiar en su aparición.

Anatomía patológica. — Se encuentra una considerable acumulación de glucógeno no sólo limitada al hígado, pues los riñones, corazón, musculatura estriada en general, cerebro, etc., pueden contener también grandes cantidades de él. Hacen excepción el bazo y el timo.

El órgano más intensa y constantemente afectado es el hígado, que alcanza tamaño y peso considerables. El glucógeno se encuentra en el citoplasma de las células hepáticas y a veces comprende el núcleo; están libres de alteración las células estrelladas de Kuppfer. El examen histológico muestra las células hepáticas grandes y de contornos prominentes, simulando muy bien el aspecto de células vegetales. La superficie del corte es lisa, vidriosa y de color pardo rojizo amarillento. Puede producirse una esclerosis peri y endolobulillar. Las vías biliares se encuentran intactas. Pueden también estar aumentados los lipoides de las células hepáticas. Se describe un aumento del contenido acuoso del órgano. Schonheimer y von Gierke encontraron casos en que el glucógeno formaba el 14 % del peso total del órgano y cerca del 45 % del peso de las sustancias secas del hígado. Un hecho importante señalado por los diferentes autores, es que después de la muerte no se produce la glicogenolisis en los órganos como ocurre normalmente; extraído el hígado no desdobla sino que hace muy lentamente su glucógeno, pareciendo que este estuviera más fuertemente unido a las células que al estado normal.

Frecuentemente se compromete el miocardio, que demuestra gran recargo de glicógeno con aumento de peso y volumen y una alteración de la estructura de las fibras cardíacas. Los riñones y el cerebro se comprometen más raramente. En el páncreas se encuentran en algunos casos alteraciones.

La biopsia constituye un buen medio de corroborar el diagnóstico.

Cuadro clínico. — Los síntomas básicos que definen el cuadro de la glicogenosis son la *hepatomegalia* sin signos de hipertensión portal y los *trastornos del metabolismo de los glúcidos*.

El carácter clínico más saliente es el aumento de tamaño del hígado con un abdomen de aspecto globuloso. Esta hepatomegalia puede tener enormes dimensiones, pudiendo alcanzar en el lado derecho hasta la cresta ilíaca y hacia la izquierda puede extenderse más allá del nivel de la línea axilar anterior; el aumento del lóbulo izquierdo del hígado puede confundirse fácilmente con una esplenomegalia. La superficie del órgano se presenta dura, lisa e indolora al tacto. Generalmente no hay ascitis ni esplenomegalia y la ictericia es excepcional.

Con frecuencia se producen alteraciones, especialmente en el sentido de un retardo del crecimiento, sumando algunas veces a un desarrollo físico general deficiente. El desarrollo mental se afecta sólo excepcionalmente. Todas estas alteraciones tienen diverso grado, pudiendo observarse en casos extremos estados de infantilismo y verdadero enanismo.

Estos enfermos presentan corrientemente un aspecto típico que los caracteriza: cara llena, torax grueso, abdomen globuloso y extremidades inferiores delgadas y a veces cortas.

El sistema óseo se presenta igualmente alterado, observándose un retardo en la aparición de los núcleos de osificación, retardo en el cierre de las fontanelas y un defecto general de la calcificación (osteoporosis), que clínicamente se llega a traducir en ocasiones por una fragilidad ósea con fracturas de los huesos largos. Estos enfermos presentan, además, una hipotonía muscular muy acentuada. Las funciones estáticas y dinámicas están retardadas. El panículo adiposo distribuido parcialmente es abundante, preferentemente en la cara, tórax y bajo vientre. A veces estos enfermos simulan la morfología del síndrome adiposo-genital de Froehlich. Pueden existir síntomas cardíacos consecutivos al acúmulo del glicógeno en el miocardio; el electrocardiograma puede mostrar en estos casos signos de alteración miocárdica.

Se presenta una propensión a las hemorragias, en especial epistaxis que han sido explicadas por una disminución del contenido de fibrinógeno sanguíneo. Se describe una anemia moderada que no es característica de la enfermedad y a veces una linfocitosis relativa. Un carácter constante de estos enfermos es la baja inmunidad que presentan, con producción de frecuentes infecciones, especialmente cutáneas.

Fuera de todo el conjunto de síntomas que se ha enumerado, nos restaría aún, un grupo importante de signos clínicos y humorales que derivan de la alteración del metabolismo, especialmente de los hidrocarbonados, que se observa en la glicogenosis.

El nivel o límite de la glicemia en ayunas varía entre límites bajos, aun cuando en ciertos períodos de la enfermedad y en forma ocasional puede subir a los valores normales. Las tasas de glicemias en ayunas que se encuentran varían corrientemente entre 0.40 a 0.80 grs. por mil, los valores más bajos encontrados han llegado a 0.19 grs. por mil. Un carácter importante es que esta hipoglicemia persistente no provoca síntomas acentuados de carácter hipoglicémico: sin embargo estos síntomas pueden presentarse y hasta ser muy intensos. Estos pacientes parecen ser muy sensibles a la insulina, por lo cual su uso estaría contraindicado en ellos. No obstante se suelen presentar síntomas que indican la carencia interna de hidratos de carbono, en este sentido se señalan estados de "hambre canina", gran avidez por alimentos ricos en H de C. demanda de frecuentes comidas, estados de cansancio, vómitos acetónicos, etc. La curva de la glicemia se demuestra alterada después de la ingestión de glucosa: se observa que el tenor de azúcar sanguíneo se eleva rápidamente a un alto nivel y no vuelve a su cifra inicial hasta pasadas 4 ó 5 horas de la ingestión de glucosa. Se obtienen tipos de curvas glicémicas análogas a las diabéticas con gran ascenso y evolución prolongada y falta de la fase hipoglicémica posterior.

La inyección de adrenalina es seguida de una pequeña y a veces nula elevación del nivel de la glicemia (prueba de la adrenalina).

Se observa en estos enfermos constantemente eliminación de acetona por la orina, como consecuencia de la hipoglicemia existente. Otras veces llama la atención el marcado olor a acetona del aire espirado. Por lo general esta quetonuria desaparece con las comidas, pudiendo otras veces obtenerse lo contrario. En contados casos se señala glicosuria. La eliminación

de diastasa por la orina estaría aumentada a menudo, no siendo esto muy característico de la afección.

También el metabolismo graso se muestra alterado. El valor en ayunas para grasas y colesterol está aumentado con frecuencia. Después de la ingestión de grasas el aumento de la lipemia excede a lo que se observa en individuos normales. Beumer y Loeschke dan gran valor a esta lipemia alta en el diagnóstico diferencial con las cirrosis hepáticas, donde este signo no se encuentra.

Finalmente en algunos casos se encuentra un trastorno marcado del metabolismo acuoso y además se ha citado como un signo de interés la existencia de un aumento del metabolismo basal.

La *patogenia* de esta afección es todavía oscura. Para explicar la incapacidad del organismo para movilizar el glicógeno se han ideado diversas hipótesis.

Se ha hablado de una carencia de fermento diastásico en los órganos, en especial en el hígado. Schonheimer observó a la autopsia que el glicógeno hepático no se desintegraba como ocurre normalmente, faltando los procesos naturales de glicogenolisis, lo cual sólo se realizaba si se le agregaba papilla de hígado normal. Unshelm refuta esta hipótesis, por cuanto encontró la diastasa en la orina y suero del enfermo en cantidades normales y por otra parte se ha demostrado en las vísceras de ellos, la existencia de fermentos glicogenolíticos. Supone entonces Unshelm la existencia de una forma especial de adhesión del glicógeno a la albúmina celular o bien la existencia de una substancia intermediaria no determinada aún, que permitiría actuar a estos fermentos.

Ultimamente se ha hecho ver que en la glicogenolisis hay muchos signos que recuerdan el hiperinsulinismo de los tumores insulares del páncreas. Por esto Parnas y Warner creen en la explicación patogénica de la enfermedad mediante la existencia de una hiperfunción del aparato insular del páncreas. El caso descrito de estos autores, que al obtener mejoría se constituyó una diabetes, no descartaría esta hipótesis, por cuanto la sobrefunción incretina mantenido acarrea muchas veces una hipofunción consecutiva. Reforzaría esta teoría el caso de Wilder, que en un adenoma pancreático encontró una glicogenosis hepática. Además Papper describe un caso que corroboraría estas íntimas relaciones de la glicogenosis con un hiperinsulinismo, se trataba de un lactante no diabético que fallece a raíz de una hipoglicemia provocada por la insulina y en el cual la autopsia dió un hígado rico en glicógeno y que

mostraba una inhibición de las fuerzas diastásicas para su propio glicógeno. Von Creveldt rechaza la posibilidad del hiperinsulinismo, por la existencia en estos enfermos de una gran sensibilidad respecto a la insulina, aduciendo además que sólo en algunos casos se encuentran lesiones pancreáticas a la autopsia.

Otros autores encabezados por von Gierke han señalado la posibilidad que se encuentre en la glicogenosis, la persistencia de un estado fetal: tomando en cuenta que en el período fetal se presenta glicógeno en órganos que posteriormente no lo contienen, como por ejemplo, los riñones, glándulas endocrinas y otros.

Pronóstico. — La enfermedad de von Gierke, generalmente tiene una evolución prolongada; se han citado casos que han evolucionado hasta cerca de los 20 años. La marcha habitual de la afección sería hacia la mejoría con el transcurso del tiempo, aunque la frecuencia de infecciones intercurrentes motivada por la baja inmunidad existente, ensombrecería el pronóstico en algunos casos. En ocasiones se puede presentar ulteriormente un hígado graso o cirrótico y aun constituirse una diabetes como en el caso de Parnas y Wagner.

Tratamiento. — No se conoce un tratamiento eficaz para esta afección. Se han ensayado preparados de lóbulos anterior de hipófisis, de tiroides, sin resultados apreciables. Unshelm cita un caso en que se obtuvo resultado favorable con radioterapia del hígado. Hernapp y Mores describen casos similares. El tratamiento, por lo tanto, debe limitarse a normas dietéticas. A pesar de la excesiva acumulación de glicógeno, los enfermos deben recibir una dieta que contenga abundancia de H. de C. y poca grasa; la cantidad de proteínas deberá limitarse alrededor de un gramo por kilo de peso. Los resultados de este tratamiento dietético han sido en general satisfactorios según los distintos autores.

Al lado de las glicogenosis, se encuentran casos en que existe una infiltración grasa difusa y anormalmente grande de las células hepáticas. Debré y Semelaigne la han llamado *Esteatosis hepática*. Es una afección de carácter benigno y de evolución crónica, de carácter congénito y familiar y de aparición precoz dentro de los primeros meses de la vida. Existe en ella una hepatomegalia, bazo normal, retardo del crecimiento, anomalía en la distribución de la grasa, a veces alteraciones del sistema nervioso, con frecuencia ictericia y síntomas hemorrágicos. Además urobilinuria y acetonuria. Hipoglicemia o bien hiperglicemia. También puede presentarse

la reacción de la adrenalina. Excepcionalmente glicosuria. La esteatosis hepática como se ve, presenta una gran analogía con el cuadro de la glicogenosis y es muy difícil llegar a diferenciarlas netamente, sólo la biopsia permitiría hacer el diagnóstico preciso. Debe diferenciarse igualmente la esteatosis de la *degeneración grasosa del hígado*, lesión de pronóstico grave, que se suele presentar en la evolución de enfermedades de carácter séptico.

Pasaremos a continuación a describir el caso que presentamos.

OBSERVACION CLINICA

R. A. — Niño que ingresa a la Casa Nacional del Niño a la edad de 1 año 7 meses, con un peso de 10.700 grs. y con 76 cms. de talla.

Anamnesis.

Antecedentes familiares. — Padres sanos. No hay antecedentes de sífilis ni tuberculosis. Tiene un hermano mayor, que es sano.

Antecedentes personales. — Nacido de parto de término. Alimentado al seno materno hasta los siete meses; posteriormente mixta con agregado de sopa de semola y verduras. Alimentación artificial exclusiva desde los 9 meses.

Antecedentes patológicos. — Estados gripales a repetición. Ha presentado lesiones impetiginosas de la piel en forma periódica. No acusa otros antecedentes de importancia.

Enfermedad actual. — El 12 de mayo de 1941 es llevado al Servicio de Policlínico de la Casa Nacional del Niño, por notar su madre un estado edematoso martado más o menos generalizado, junto a un acentuado aumento de volumen del abdomen, el cual se empezó a hacer manifiesto para su madre desde los 9 meses de edad aproximadamente, con un carácter francamente progresivo, aun cuando dice también que la matrona que la atendió, hizo referencia al abdomen globuloso del niño, ya desde el momento del nacimiento. En el Policlínico se hacen los exámenes necesarios (examen de orina, presión arterial, proteinemia), los que no aclararon el diagnóstico. El estado edematoso cede en el transcurso de pocos días con tratamiento dietético y el niño es hospitalizado a fines de mayo del presente año, para hacer el estudio de la hepatomegalia y poder llegar a precisar su diagnóstico.

Examen físico de ingreso:

Tipo constitucional exudativo-linfático. Piel blanca, pálida, sana, con cicatrices de lesiones anteriores diseminadas en todo el cuerpo.

Panículo adiposo distribuido irregularmente, predominando en la cara y bajo vientre y siendo escaso en las extremidades inferiores.

Estado psíquico despejado, alegre, balbucea, pretende hablar, demostrando interés por lo que lo rodea.

Funciones estáticas y motoras deficientes, se mantiene en pie con apoyo dificultosamente, no da pasos. En suma, existencia de un marcado atraso en su estática y dinámica y del lenguaje en relación con su edad.

FIG. 1.

Sistema muscular: Musculatura en general poco desarrollada, especialmente en las extremidades inferiores. Gran hipotonía muscular.

Sistema ganglionar: Micropoliadenia.

Sistema óseo: Nada de especial.

Temperatura y pulso: Normales.

Circunferencia craneana: 46 cms.

Circunferencia torácica: 47 cms.

Circunferencia abdominal: 56 cms.

Cráneo: Fontanela anterior abierta, 4 x 3. No hay zonas de reblandecimiento.

Ojos y fosas nasales: Nada de especial.

Boca: Lengua húmeda y limpia. Mucosa de aspecto normal. Dentadura 6/6.

Faringe: Ligero enrojecimiento de los pilares y amígdalas.

Cuello: Se palpan algunos pequeños ganglios submaxilares.

Tórax: Buena consistencia. Conformación cilíndrica con existencia de un surco transversal en el tercio inferior y ensanchamiento de la base.

Pulmones y corazón: Normales.

Abdomen: A la inspección llama la atención un vientre extraordinariamente globuloso. Se aprecia la existencia de una discreta circulación venosa colateral de la pared. A la palpación se encuentra la pared tensa especialmente en correspondencia de la región hepática. Se palpa una gran tumoración que indudablemente corresponde al hígado, mostrándose éste enormemente aumentado de volumen, su superficie se presenta lisa, de consistencia dura, borde grueso e indoloro a la palpación. En sentido transversal se extiende al hipocóndrio izquierdo hasta el nivel de la línea axilar media, desde este punto su límite izquierdo sigue una línea oblicuamente descendente hacia la línea media, la cual, pasando por debajo del ombligo, donde presenta una muesca o escotadura de concavidad inferior, va a perderse en la fosa iliaca derecha a nivel del orificio interno del conducto inguinal, región en la cual es imposible delimitar su borde inferior. (Figura N.º 1).

N: hay aumento de volumen del bazo ni hay ascitis.

Fosas renales: Nada de especial.

Genitales: No hay descenso de los testículos en el escroto.

Extremidades: Hipotonía acentuada con poco desarrollo de la musculatura. escato panículo adiposo, especialmente en las inferiores.

Sistema nervioso: Exploración de los reflejos normales.

A su ingreso al Servicio, en presencia de un cuadro de esta naturaleza, nos vimos abocado al problema diagnóstico, que se presentaba muy incierto y dificultoso. En principio planteamos como posibilidades más verosímiles, la probable existencia de una cirrosis hepática, neoplasia, equinococia y enfermedad de Gierke; esperando que el estudio y observación posterior de nuestro enfermo nos permitiría aclarar nuestro diagnóstico.

Considerando en conjunto el período de hospitalización de nuestro enfermo, se puede decir que ha tenido una evolución relativamente favorable hasta la fecha.

Desde un comienzo se le instituye una alimentación suficiente con predominancia de los hidrocarbonados. Desde su ingreso llama la atención el excelente apetito que presentaba, con verdadera avidez por recibir los alimentos, como así mismo un marcado olor a acetona, característico, del aire espirado, con ciertas variaciones en su intensidad en los diferentes días. Mejora en forma notable su estado general, aumentando al final del primer mes de hospitalización 350 grs. en peso. La tumoración hepática se mantiene durante este período en las mismas condiciones anotadas al principio, teniendo una circunferencia abdominal de 58 cms.

Casi todos los exámenes de orina efectuados revelan acetonuria, con indicios de albúmina y sin presentar urobilina ni glicosuria.

Las reacciones de tuberculina desde el Pirquet hasta el Mantoux al 1 % son negativas. Las reacciones de Wassermann y Kahn: negativas. La radioscopia-torácica es normal. Se pide un Telediagrama que resulta normal. Los trazados electrocardiográficos dan taquicardia sinusal, con signos de alteración miocárdica (alteración de la onda T y prolongación del sístole eléctrico). La presión venosa da cifras normales.

PRUEBA DE LA HIPERGLICEMIA.

GRAFICO N.º 2.

8.30 A. M., glicemia en ayunas.

8.30 y 9 A. M., ingestión de 10 grs glucosa.

10 A. M., 2.ª glicemia.

11 A. M., 3.ª glicemia.

12 A. M., 4.ª glicemia.

La glicemia en ayunas es de 0.60 gr. por mil, hipoglicemia que se mantiene en exámenes posteriores con ligeras variantes. La proteinemia nos da: albúmina total, 72.12 grs. por mil; Sero-albúmina, 45.93; Sero-globulina, 23.40 y un índice serina-globulina de 1.9.

La bilirubinemia es de 1 mgr. por mil. Las reacciones de Takata-Ara, Weinberg y Chauffard son todas negativas. El índice cloropéxico es de 0.52.

La lipemia total es de 8 grs. por mil (normal, 5 grs.). Colesterinemia de 2.52 y posteriormente 1.40 gr. por mil. Ácidos grasos totales, 3.60 grs. por mil. Coeficiente lipocítico de 0.39 (normal, alrededor de 0.40). Haciendo notar que el niño está con régimen carenciado en grasas, ingiriendo sólo alrededor de 2.5 grs. de grasa por kilo de peso.

El recuento y fórmula leucocitaria nos revela: Glóbulos rojos, 4.000.000; Glóbulos blancos, 9.000; Hemoglobina, 75 %; Eosinófilos, 1; Juveniles, 2; Baciliformes, 9; Segmentados, 45; Linfocitos, 40, y Monocitos, 3.

La radiografía ósea muestra una marcada descalcificación de las epífisis. El fósforo y calcio sanguíneo son de 4.1 y 11, respectivamente.

Se efectúa la prueba de la glicemia alimenticia, consistente en medir la hiperglicemia que se produce después de la ingestión en ayunas de 20 grs. de glucosa. El detalle de la prueba es el siguiente:

8 A. M.: glicemia en ayunas: 0.65 gr. por mil.

8.30 A. M.: ingestión de 10 grs. de glucosa.

9 A. M.: ingestión de 10 grs. de glucosa.

10 A. M.: glicemia 1.52 gr. por mil.

11 A. M.: glicemia 1.54 gr. por mil.

12 A. M.: glicemia 1.40 gr. por mil.

Conclusión: Alteración marcada de la prueba de hiperglicemia provocada: aumento de la altura de la curva ascendente con aumento de la superficie del triángulo de hiperglicemia, por persistencia de la glicemia alta pasado las tres horas de la ingestión de glucosa (normalmente la prueba de un ascenso moderado de la glicemia de 1.20 a 1.40 como máximo y en el transcurso de 2 horas, desciende la glicemia a su nivel normal).

Posteriormente, se efectúa nuevamente la prueba de la glicemia alimenticia, manteniéndose la curva de hiperglicemia aún a las 4 y media horas de la ingestión de glucosa. (Figura N.º 3).

La prueba de la adrenalina da un resultado negativo, no experimentando la glicemia variación alguna después de la inyección de medio c.c. de adrenalina al 1 por mil.

Pasado el primer mes de estadía en el Servicio, se agregan sucesivamente como afecciones intercurrentes: rino-faringitis aguda, lesiones impetiginosas, abscesos cutáneos, varicela y epistaxis a repetición; infecciones que estabilizan un tanto su curva ponderal, no comprometiéndolo mayormente su estado general. El aumento de volumen del abdomen se mantiene sin cambio apreciable. Se continúa con el régimen dietético abundante en H. de C. y pobre en grasas (2 grs. de albúmina, 2.5 grs. de grasa y 20 grs. de H. de C. por kilo de peso). Se agrega intermitentemente y como única terapéutica algunos preparados hepáticos (Beanemol, Hiparón, Iberín, etc.). En esta época se efectúa un recuento de plaquetas que da 200.000 por mm.³. El tiempo de protrombina fué de 18 segundos y el tiempo de sangría y coagulación resultaron normales.

Repetidos los exámenes de glicemia, hemograma, orina, prueba de la hiperglicemia provocada y de la adrenalina, dan resultados análogos a los obtenidos anteriormente.

Actualmente y después de 6 meses de hospitalización, tenemos un niño de 2 años de edad, que pesa 11.580 grs. y que tiene una talla de 78 cms., es decir, ha aumentado en totalidad 880 grs. de peso y sólo 2 cms. de estatura. Mantiene su buen estado general, con carácter alegre y excelente apetito. En cuanto a

PRUEBA DE LA HIPERGLICEMIA.

GRAFICO N.º 3.

- 8 A. M., glicemia en ayunas.
- 8 y 8.30 A. M., ingestión de 10 grs. glucosa.
- 9.15 A. M., 2.ª glicemia.
- 10.15 A. M., 3.ª glicemia.
- 11.15 A. M., 4.ª glicemia.
- 12.15 A. M., 5.ª glicemia.
- 13.15 A. M., 6.ª glicemia.

los signos patológicos, persiste el olor a acetona del aliento, más notorio en ayunas; la hepatomegalia ha disminuido ligeramente, siendo posible delimitar parcialmente el borde inferior hepático a nivel de la fosa iliaca derecha. Las funciones dinámicas continúan retrasadas y la hipotonía muscular persiste muy acentuada, a pesar de haberse practicado masajes y gimnasia.

Después de lo que antecede, podemos decir en síntesis, que nos encontramos en presencia de un cuadro clínico de carácter crónico, de evolución benigna.

de probable naturaleza congénita, con predominio de una hepatomegalia difusa y uniforme con las características de un proceso infiltrativo en totalidad del parénquima hepático y con ausencia de síntomas obstructivos circulatorios y biliares, junto a síntomas tanto clínicos como humorales, que demuestran un metabolismo alterado de los H. de C. y grasas (hipoglicemia en ayunas. Acetonuria. Olor a acetona del alimento. Aumento de la lipemia. Pruebas de glicemia alimenticia y de la adrenalina alteradas).

Por lo que se refiere al diagnóstico diferencial, debemos considerar diversos cuadros que corrientemente dan hepatomegalia: Las **hepato-esplenomegalias** (enfermedad de Niemann-Pick; enfermedad de Gaucher; xantomatosis; reticulo-endoteliosis, etc.). **Amiloidosis**. **Leucemias**. **Sífilis** y **tuberculosis hepáticas**. **Abceso**; **Hidatidosis**. **Neoplasia** y **cirrosis hepáticas**, etc. La ausencia de esplenomegalia, ascitis, ictericia, de un cuadro doloroso, de síntomas gastro-intestinales, mal estado general, fiebre, enfraquecimiento, así como los caracteres de la tumoración hepática, falta de antecedentes patológicos, entre otros signos, aunado al resultado de los diversos exámenes de laboratorio (hemograma; reacciones de Wass. y Kahn; Weinberg, Chauffard; tuberculinas, radiografías, etc.), nos permiten en este caso una exclusión sistemática de todas estas posibilidades diagnósticas.

Todo lo dicho, nos autorizaría, en suma, para considerar a nuestro paciente como un caso de glicogenosis de von Gierke, dado que nos reúne casi en su totalidad las características de esta afección.

BIBLIOGRAFIA

- 1.—EPPINGER. — Die Leberkrankheiten.
- 2.—BRENNEMANN. — Practice of Pediatrics.
- 3.—MORES A. — Beitrag zu den Behandlungsergebnissen Kindlicher Hepatomegalien (Kinderärztliche Praxis, Octubre, 1940).
- 4.—DEGKWITZ. — Tratado de Pediatría.
- 5.—PFAUNDLER y SCHLOSSMANN. — Tratado Enciclopédico de las enfermedades de la infancia.
- 6.—KARLSTROM F. — Glycogenosis. Acta paediat. 1938. (Journal diseases of children. 1939).
- 7.—PELURFO y EMERIC. — Hepatomegalias policóricas. Arch. Ped. Uruguay. 1939.
- 8.—PARALISO F. — Contribución clínico-histológica al estudio de la enfermedad de von Gierke. La Pediatra. 1938.
- 9.—RUIZ C. — Probable caso de hepatomegalia glicogénica. Arch. Argentinos de Pediatría.
- 10.—BERNAL A. — Prueba de la hiperglicemia provocada. Tesis. 1934.
- 11.—BAUZA J. — Enf. de von Gierke. Arch. Hospital R. del Río. 1935.
- 12.—HUMPHREYS E. — Glycogen Storage Disease. The American Journal of Pathology. 1934.