

Lactante con escasa ganancia ponderal

M. Polo de Dios, P. Aparicio Ríos, C. Romero García

MIR-Pediatría. Complejo Universitario de Salamanca. Salamanca. España.

INTRODUCCIÓN

La escasa ganancia ponderal¹ se define como el peso inferior al percentil 2 para edad y sexo según la edad gestacional y una velocidad disminuida de ganancia de peso desproporcionada con la talla. Se debe hacer una correcta anamnesis, exploración física detallada y pruebas complementarias si fuesen necesarias para determinar la etiología.

CASO CLÍNICO

Lactante de un mes de vida en el que se observa escasa ganancia ponderal desde el nacimiento. Alimentación con lactancia artificial exclusivamente. Refiere vómitos tras las tomas, deposiciones de consistencia normal, sin otra clínica acompañante.

Antecedentes personales

Gestación controlada. Edad gestacional de 41 + 3 semanas. Cesárea por presentación de cara. Apgar 9/10. *Screening* metabólico y auditivo normal. Peso al nacimiento: 3320 g, talla: 50 cm, perímetro cefálico: 35 cm

No ha comenzado calendario vacunal en el momento actual.

Antecedentes familiares

Padres consanguíneos de tercer grado, sin antecedentes de interés.

En la *exploración física* destaca un aspecto distrófico, con aumento de pliegues cutáneos; el resto de la exploración física

no muestra hallazgos. Peso: 3410 g (percentil 2), talla: 53 cm (percentil 36).

En un primer momento se cambia la fórmula de inicio por fórmula extensamente hidrolizada, sospechando una alergia a las proteínas de la leche de vaca no IgE mediada, sin mejoría significativa, con persistencia de los vómitos y la escasa ganancia ponderal.

Ante la no mejoría, se realiza una *analítica*, en la que se observan unos niveles de colesterol total, LDL, triglicéridos, apolipoproteína B (Apo B), vitamina A disminuidos (Tabla 1). El hemograma y el resto de la bioquímica son normales.

Ante la sospecha de un trastorno del metabolismo lipídico se inicia tratamiento con dieta con bajo contenido lipídico, alto porcentaje de triglicéridos de cadena media y con aporte complementario de vitaminas liposolubles, presentando un ascenso ponderal lento y progresivo, debido al escaso cumplimiento de la dieta por parte de los progenitores.

Se solicita estudio genético, en el que resulta portador de la mutación c.2726C>A en el gen que codifica la Apo B, confirmando el diagnóstico de *hipobetalipoproteinemia en homocigosis*.

Tabla 1. Resultados de la analítica.

Colesterol total	39 mg/dl (53-170)
Triglicéridos	22 mg/dl (40-110)
HDL	35 mg/dl (40-120)
LDL	0 mg/dl (71-130)
Apolipoproteína B	<26 mg/dl (55-171)
Vitamina E	3,2 µg/ml (3-15)
Vitamina A	0,29 mg/l (0,3-1)

Cómo citar este artículo: Polo de Dios M, Aparicio Ríos P, Romero García C. Lactante con escasa ganancia ponderal. Form Act Pediatr Aten Prim. 2019;12(4):218-9.

DISCUSIÓN

Ante unos niveles disminuidos de colesterol total y LDL, habría que hacer un diagnóstico diferencial entre causas secundarias como pancreatitis crónicas, patologías hepáticas, malnutrición, dietas vegetarianas estrictas, hipertiroidismo o causas primarias como la hipobetalipoproteinemia y abetalipoproteinemia².

La **hipobetalipoproteinemia** es un trastorno infrecuente del metabolismo lipídico, con herencia autosómica codominante, causado por mutaciones en el gen que codifica la Apo B^{3,4}. Se define por niveles séricos disminuidos de colesterol total, LDL y Apo B. Los niveles de vitaminas liposolubles pueden ser normales o bajos. Las manifestaciones clínicas son heterogéneas e indistinguibles de las de la abetalipoproteinemia; se deben a la malabsorción de grasas y el déficit de vitaminas liposolubles. Habitualmente se manifiestan con fallo de medro y problemas neurológicos en la adolescencia caracterizados por ataxia, espasticidad y retinitis pigmentaria⁵. En estado de heterocigosis, los pacientes suelen estar asintomáticos e incluso protegidos frente a fenómenos de arterioesclerosis. La hipobetalipoproteinemia está asociada a defectos en el gen de la Apo B, situado en el cromosoma 2p24. Hasta el momento se han detectado unas 60 mutaciones en dicho gen, muchas relacionadas con la hipobetalipoproteinemia.

En la abetalipoproteinemia y en la hipobetalipoproteinemia es importante disminuir la ingesta de grasas a unos 5-20 g/día, con aporte de ácidos grasos esenciales suficientes (1% de las calorías totales). El uso de triglicéridos de cadena media (MCT) puede ser beneficioso y la dieta debe de ser suplementada con el aporte de vitaminas liposolubles (A, D, E, K)⁴.

BIBLIOGRAFÍA

1. Motil KJ, Duryea TK. Poor weight again in children younger than two years. En: UpToDate [en línea] [consultado el 11/12/2019]. Disponible en <https://www.uptodate.com/contents/poor-weight-gain-in-children-younger-than-two-years-in-resource-rich-countries-management>
2. Blanco-Rodríguez M, Muñoz-Calvo M, Martos-Moreno G, Abad-Pérez E, Argente-Óliver J. Hipobetalipoproteinemia familiar secundaria a mutación en el gen de la apolipoproteína B. *An Pediatr (Barc)*. 2007;66:535-7.
3. Schonfeld G. Familial hypobetalipoproteinemia: a review. *J Lipid Res*. 2003;44:878-83.
4. Aldámiz-Echevarría L, Llarena M, Andrade, de las Heras J, Alcalde C, Couce ML, *et al*. Dislipemias genéticas. En: Gil D (ed.). *Protocolos de diagnóstico y tratamiento de errores congénitos de metabolismo*. 2.ª edición. Madrid: Ergón; 2017. p. 135-155.
5. Andersen GE, Brokhattingen K, Lotus P. Familial hypobetalipoproteinemia in nine children diagnosed as the result of cord blood screening for hypobetalipoproteinemia in 1000 Danish newborns. *Arch Dis Child* 1979;54:691-4.