

IMÁGENES EN PEDIATRÍA

## Enfermedad por retención de quilomicrones: entidad a considerar

### Chylomicron retention disease: A condition to keep in mind

Diego Mauricio Peñafiel-Freire<sup>a,\*</sup>, Neus Saloni Gomez<sup>b</sup>, Bertha Ortigosa Pezonaga<sup>c</sup>  
y Elena Aznal Sáinz<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Unidad de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica, Servicio de Pediatría, Hospital Universitario de Navarra, Pamplona, España

<sup>b</sup> Servicio de Pediatría, Hospital Universitario de Navarra, Pamplona, España

<sup>c</sup> Unidad de Dietética, Hospital Universitario de Navarra, Pamplona, España

Varón de 10 meses con antecedentes de diarrea crónica, vómitos y distensión abdominal refractarias a fórmula de aminoácidos libres. En la exploración física, distensión abdominal y escaso pániculo adiposo; peso 7,75 kg (−1,48 Z-score) y talla 70 cm (−1,32 Z-score).

Hemograma, función tiroidea, hepática, renal e inmunoglobulinas sin alteraciones, IgA-anti-transglutaminasa negativa. Elastasa normal y microbiología de heces negativa. Endoscopia digestiva sin evidencia de lesiones macroscópicas ni histológicas en colon. En duodeno se objetiva un aspecto blanquecino de la mucosa sin alteración vellositaria (fig. 1) y, a nivel histológico, vacuolización de enterocitos (fig. 2).

En el perfil lipídico destaca: hipocolesterolemia (colesterol total 81 mg/dl, colesterol LDL 25 mg/dl, colesterol HDL 23 mg/dl), triglicéridos: 164 mg/dl, hipovitaminosis E (2 mg/l), hipovitaminosis D (18 ng/ml), descenso de apoA1 y apoB100. El análisis del gen SAR1B confirma el diagnóstico: enfermedad por retención de quilomicrones (ERC) al detectarse en el exón 6 la variante c.389T>G (p.L130R) en

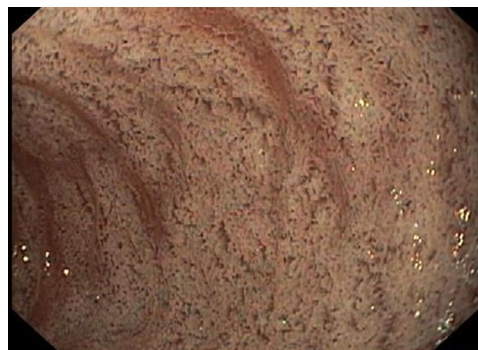


Figura 1 Imagen endoscópica de la segunda porción duodenal: aspecto blanquecino de la mucosa.

homocigosis. Se administran vitaminas liposolubles, dieta baja en grasas suplementada con MCT y ácidos grasos esenciales<sup>1</sup>, presentando mejoría de la diarrea y de la antropometría: 12,8 kg (+0,04 Z-score) y 88 cm (−0,49 Z-score) a los 29 meses de edad.

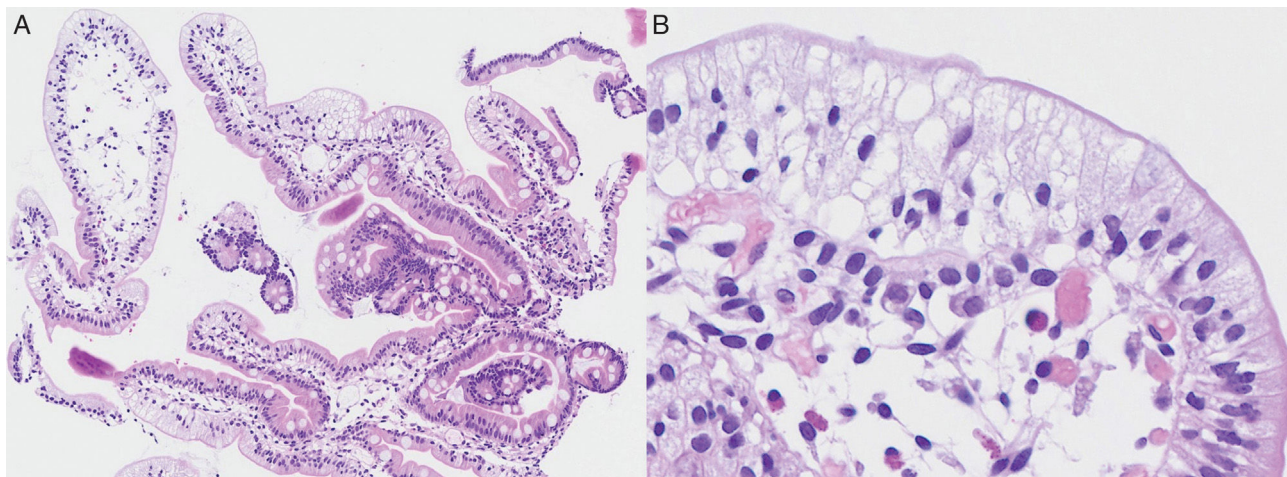
La ERC es un trastorno autosómico recesivo de malabsorción lipídica en el que se altera la formación de quilomicrones por defecto del tráfico entre retículo endoplasmático y Golgi mediado por SAR1B-GTPasa<sup>2</sup>. Los pacientes suelen

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [dpfreire.89@gmail.com](mailto:dpfreire.89@gmail.com)  
(D.M. Peñafiel-Freire).

<https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2024.06.002>

1695-4033/© 2024 Asociación Española de Pediatría. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la CC BY-NC-ND licencia (<http://creativecommons.org/licencias/by-nc-nd/4.0/>).



**Figura 2** Histología duodenal. A) Imagen a 10 aumentos. Mucosa duodenal con conservación de la arquitectura vellositaria y vacuolización de grupos de enterocitos en la porción apical de las vellosidades (hematoxilina/eosina). B) Imagen a 60 aumentos. Enterocitos vacuolados (hematoxilina/eosina).

presentar diarrea, fallo del medro, distensión abdominal, vómitos, hipocolesterolemia y normotrigliceridemia<sup>3</sup>.

### Financiación

El trabajo presentado no ha recibido ninguna financiación.

### Conflicto de intereses

Los autores declaramos no tener ningún tipo de conflicto de intereses.

### Bibliografía

1. Burnett JR, Hooper AJ, Hegele RA. Chylomicron Retention Disease. 2022. En: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editores. GeneReviews®. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2024. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK578949/>
2. Levy E, Poinot P, Spahis S. Chylomicron retention disease: Genetics, biochemistry, and clinical spectrum. *Curr Opin Lipidol.* 2019;30:134–9.
3. Nayak K, Fuentebella J. Chylomicron retention disease: Failure to thrive and abdominal distention in an infant. *JPGN Rep.* 2021;3:e145.