

## IMÁGENES EN PEDIATRÍA

## Inflamación gastrointestinal en defecto de la glicosilación Ib<sup>☆</sup>

### Gastrointestinal inflammation in glycosylation defect Ib

Amaia Salinas Uhalte<sup>a,\*</sup>, Ruth García Romero<sup>a</sup>, Ignacio Ros Arnal<sup>a</sup>  
y Sandra Vicente Arregui<sup>b</sup>

<sup>a</sup> Gastroenterología y Hepatología Pediátrica, Hospital Infantil Miguel Servet, Zaragoza, España

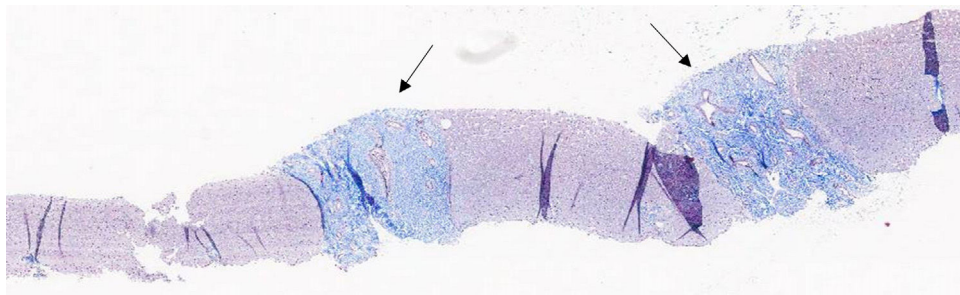
<sup>b</sup> Anatomía Patológica, Hospital Miguel Servet, Zaragoza, España

Disponible en Internet el 19 de diciembre de 2024



Niño de 9 años que presenta diarrea crónica, estancamiento ponderoestatural y hepatomegalia, calprotectina > 500 mg/kg, marcadores de inflamación levemente alterados y función hepática normal. Presenta signos ecográficos de hepatopatía crónica con biopsia compatible con fibrosis hepática congénita (fig. 1). En la endoscopia destaca lesión polipoidea en curvatura menor de estómago (fig. 2) y a 20-30 cm del margen anal con úlceras aisladas en

resto de colon (fig. 3), compatible con hiperplasia foveolar polipoide gástrica y colitis inespecífica. El exoma identifica dos mutaciones en el gen manosa-fosfato-isomerasa (MPI), asociado al trastorno de la glicosilación tipo Ib (CDG), por lo que inicia tratamiento con manosa oral. A los 6 meses se normaliza el ritmo deposicional y cifras de calprotectina con resolución de las lesiones endoscópicas.

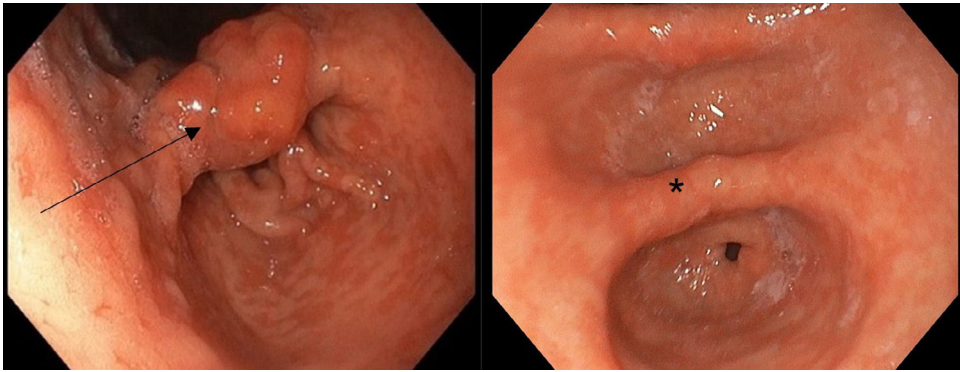


**Figura 1** Tricrómico de Masson. Técnica que permite visualizar en azul las fibras de colágeno. Se observa fibrosis de los espacios porta sin formación de puentes fibrosos portoportales (flechas). Grado de fibrosis METAVIR: F1.

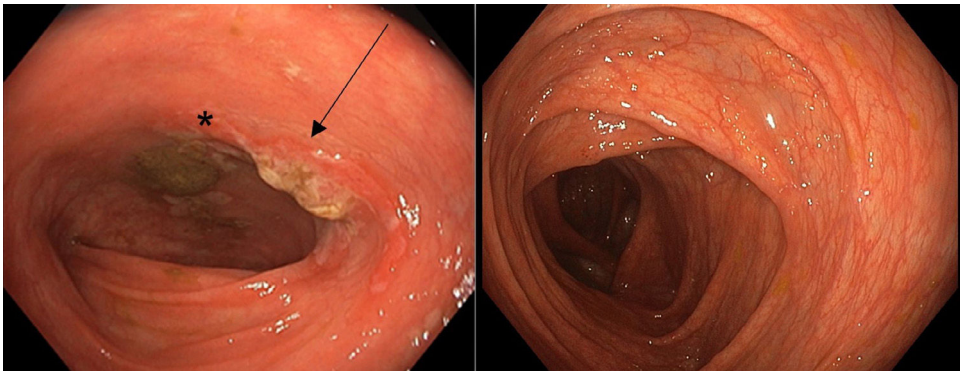
<sup>☆</sup> Presentación como caso clínico endoscópico en el XXIX Congreso de la SEGHNP celebrado en Córdoba del 20/04/2023 al 22/04/2023.

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [amaia.salinas@hotmail.com](mailto:amaia.salinas@hotmail.com)  
(A. Salinas Uhalte).



**Figura 2** Estómago. Pérdida de patrón vascular y mucoso con zonas eritematosas, mucosa en empedrado a nivel de curvatura menor de estómago y antro. Lesión edematosa y congestiva de 1-2 cm compatible con pólipo sésil multilobulado (flecha). Mínima lesión residual tras tratamiento con manosa oral (\*).



**Figura 3** Colon. Mucosa de aspecto edematoso con fibrina asociada, sugestivo de pólipo sésil (flecha) con aftas aisladas alternando con mucosa de aspecto normal (\*). Normalización de lesiones endoscópicas tras el inicio de manosa oral.

La presentación del CDG Ib es fundamentalmente hepática y gastrointestinal, incluyendo vómitos, enteropatía pierde proteína y fallo de medro, sin manifestaciones neurológicas<sup>1-3</sup>. En ocasiones, la fibrosis hepática congénita es la única forma de presentación<sup>1</sup>. En la escasa bibliografía, los hallazgos endoscópicos más característicos son la atrofia vellositaria y la inflamación linfoplasmocitaria<sup>3</sup>. Se presenta este caso dada la rareza de las lesiones endoscópicas, la similitud con la enfermedad inflamatoria intestinal y la mejoría tras el tratamiento con manosa.

## Bibliografía

1. Čechová A, Altassan R, Borgel D, Bruneel A, Correia J, Girard M, et al. Consensus guideline for the diagnosis and

management of mannose phosphate isomerase-congenital disorder of glycosylation. *J Inherit Metab Dis.* 2020;43:671-93, <http://dx.doi.org/10.1002/jimd.12241>.

2. Martín Hernández E, Vega Pajares A, Pérez González B, Ecaz Crespo M, Leal Pérez F, Manzanares López-Manzanares J, et al. Defecto congénito de glucosilación tipo Ib. Experiencia en el tratamiento con manosa. *An Pediatr (Barc).* 2008;69:358-65.

3. De Lonlay P, Seta N. The clinical spectrum of phosphomannose isomerase deficiency, with an evaluation of mannose treatment for CDG-Ib. *Biochim Biophys Acta.* 2009;1792:841-3, <http://dx.doi.org/10.1016/j.bbadis.2008.11.012>.