

icomBA

CASOS CLINICOS

certamen

2013



III CERTAMEN icomBA DE CASOS
CLÍNICOS PARA MÉDICOS RESIDENTES



Edita
icomBA (Ilustre Colegio Oficial de Médicos de la Provincia de Badajoz)

Imprim e
Indugrafic, artes gráficas

Maquetación
carlos**delaconcepción**

Depósito legal
BA-459-2013

ÍNDICE

Agradecimientos	07
Prólogo	09
<i>¿Y volveré a hablar y comer?</i> Rubio Correa, Isidoro	13
<i>Trombectomía mecánica en el ictus isquémico agudo con Stentriever Trevo®. Descripción del primer caso tratado con este procedimiento en Extremadura</i> Fernández Prudencio, Luis	23
<i>Mujer de 48 años con debilidad muscular y mialgias</i> García Morales, María	33
<i>Onfalocele. Un problema más allá de la malformación</i> Cavaco Fernádes, Rute	45
<i>Síndrome de Wunderlich como primera manifestación de angioliomatosis renal bilateral</i> Corchero Rubio, Alicia	51
<i>Dolor epigástrico y disnea: de estudio cardiopulmonar a inclusión en lista de espera de trasplante hepático</i> Flores García, José Ángel	57
<i>Sospecha de malfunción valvular ¿Podría ser Neuro-Behçet?</i> Gilete Tejero, Ignacio Javier	63
<i>¿Por dónde empezar el estudio del dolor facial? Mujer joven con neuralgia del trigémino atípica por tumor maligno de parótida</i> Hernández Vila, Cristina	73
<i>Recién nacido con taquiarritmia</i> Plácido Paías, Raquel	80
<i>El amplio espectro clínico de la deficiencia del transportador de glucosa tipo 1 (Glut1). ¿Cuándo pensar en ella?</i> Sardina González, Mª Dolores	87
<i>Fístula esófago-pleural como debut de tumor esofágico</i> Arribas Jurado, Martina	99
<i>¿Puede la técnica suplir al arte?</i> Blanco Ruiz, Miriam	105
<i>Crisis comicial en un lactante. Debut de glucogenosis tipo III</i> Capataz Ledesma, María	111
<i>Paciente con fístula hepato-pleuro-cutánea</i> Galán Jiménez, Jesús Florentino	117
<i>Sección duodenal completa y perforación vesicular secundaria a úlcera péptica gigante</i> Gallarín Salamanca, Isabel María	123
<i>Lactante con fiebre y tos... ¿Catarro?</i> García García, Yanira	129
<i>Melanoma familiar</i> Miranda Serrano, María	135
<i>Diplopia: más allá de la oftalmología</i> Murillo García, Diego	141
<i>Angioplastia con stent en un caso de estenosis intracraneal de arteria cerebral media por herpes zoster oftálmico complicado</i> Ollero Ortiz, Ángela	147
<i>Isquemia mesentérica crónica en el diagnóstico diferencial del ángor abdominal postprandial. Manejo y complicaciones</i> Pareja López, Ángel	153
<i>ShoShin Beriberi fulminante</i> Rubio Mateo-Sidrón, José Alfonso	159
<i>Tuberculosis multiorgánica agresiva con forma de inicio cutánea en paciente inmigrante</i> Sánchez Serrano, Nerea	165

<i>Dolor abdominal intenso tras la ingesta de alimentos</i> Santos Naharro, Jesús	173
<i>Isquemia periférica y trombosis aórtica como forma de comienzo de una trombocitopenia esencial</i> Sanz Repetto, Julia	179
<i>El veredicto de la obesidad ¿Es siempre el paciente culpable?</i> Tejera Pérez, Cristina	185
Índice de autores	193
Bases del Certamen	195

El icomBA agradece la especial colaboración
en la organización y el proceso de selección
de los casos clínicos presentados realizado
por el Comité Científico, compuesto por:

Dr. Tomás Pérez Torralba
*Presidente del Comité. Vicesecretario del icomBA.
Medicina Familiar y Comunitaria*

Dr. José Luis Martín Rodrigo
*Secretario del Comité. Vocal del icomBA.
Médico de Urgencias Hospitalarias*

Dr. José Luis Jiménez Redondo
Cirugía General y Aparato Digestivo

Dr. Jorge Romero Requena
Medicina Interna. Tutor de residentes

PRÓLOGO

Prologar un libro de investigación genera siempre un gran orgullo.

Prologar el libro que contiene veinticinco estudios seleccionados de entre los sesenta y tres que se presentaron para el III Certamen icomBA de Casos Clínicos para Médicos Residentes me produce una enorme alegría y satisfacción.

Alegría, de ver como nuestros médicos residentes combinan la formación con la investigación clínica, dentro de su unidad docente y asistencial de manera tutorizada.

Satisfacción, por cumplir con nuestros estatutos colegiales que nos encomiendan la promoción por todos los medios a su alcance de la constante mejora y actualización de los niveles científico y cultural de los colegiados.

Todo lo anterior viene a ser el fundamento del acto clínico que hemos definido en nuestro Código de Deontología Médica como toda actividad lícita, desarrollada por un profesional médico en su aspecto asistencial, docente, investigador y pericial, orientado a la curación de una enfermedad, al alivio de un padecimiento o a la promoción integral de la salud.

El ejercicio de nuestra profesión no puede basarse solamente en el trabajo clínico asistencial, sino que debe, obligatoriamente, tener presente otros dos pilares fundamentales, que son la formación médica continuada y la investigación.

Cada uno en su campo y según su especialidad. Cada cual según sus posibilidades pero con el mismo interés.

Siempre con el único fin de aumentar conocimientos que nos permitan una mejor atención a los enfermos, buscando la promoción de la salud; la prevención, la rehabilitación o la curación de la enfermedad.

Investigar para conocer.

Conocer para saber.

Saber y enseñar.

Gracias a todos los que con vuestro interés y esfuerzo habéis hecho posible este certamen de casos clínicos, a esos más de trescientos médicos que han aportado investigación, conocimiento y saber para repartirlo con todos nosotros.

Y quiero con profundo afecto dar la felicitación por el esfuerzo y trabajo bien hecho al Comité Científico: Dr. D. José Luís Martín Rodrigo, Dr. D. José Luís Jiménez Redondo, Dr. D. Jorge Moreno Requena y a su Presidente, el Dr. D. Tomás Pérez Torralba.

Así nos manda la guía de Ética Médica:

“los médicos compartirán sus conocimientos científicos en beneficio de los pacientes”

Pedro Hidalgo
Presidente del icomBA

III CERTAMEN icomBA DE CASOS
CLÍNICOS PARA MÉDICOS RESIDENTES



PRIM ER PREM IO

¿Y VOLVERÉ A HABLAR Y COMER...?

Rubio Correa, Isidoro

Nº Colegiado 06/06/06344. MIR 4º año de Cirugía Oral y Maxilofacial.

González Ballester, David

Nº Colegiado 06/06/05835. MIR 5º año de Cirugía Oral y Maxilofacial.

Hernández Vila, Cristina

Nº Colegiada 06/06/06424. MIR 3er año de Cirugía Oral y Maxilofacial.

Moreno Sánchez, Manuel

Nº Colegiado 06/06/06518. MIR 2º año de Cirugía Oral y Maxilofacial.

Agradecimientos: al Servicio de Cirugía oral y maxilofacial del Hospital Infanta Cristina de Badajoz, en especial a los **Dres. Florencio Monje Gil, Manzano Solo de Zaldívar, Ruíz Laza y González García.**

RESUM EN :

El melanoma primario en la cavidad oral es una neoplasia rara, especialmente en la lengua. Presentamos un complejo caso de melanoma mucoso en la base de la lengua, localización extremadamente infrecuente (tan solo unos 30 casos descritos). El estudio de extensión fue negativo. La lengua es una de las estructuras más difíciles de reconstruir, debido a su papel central en la fonación, deglución y la vía respiratoria. Clásicamente la glosectomía suponía una mutilación que se traducía en la pérdida o en el franco empeoramiento de las funciones deglutoria y fonatoria. Hoy día este problema es solucionado con la reconstrucción funcional. El paciente fue tratado mediante glosectomía subtotal, vaciamiento cervical funcional bilateral, y el defecto reconstruido con colgajo libre microvascularizado anterolateral de muslo. Además se administró radioterapia e inmunoterapia adyuvantes. Actualmente, 13 meses después, el paciente no tiene dificultad en la deglución ni fonación, y no hay evidencia de recidiva.

PALABRAS CLAVES: melanoma mucoso, glosectomía subtotal, colgajo anterolateral de muslo, fonación, deglución, interferón alfa-2b.

CASO CLÍNICO

ANAMNESIS:

Paciente de varón de 51 años de edad, con antecedentes clínicos de hernia de hiato esofágico, reflujo gastroesofágico, hepatitis A en la infancia y apendicectomía. Acude a la consulta, donde refiere que presenta “varias manchas negras en la lengua” de tres meses de evolución que han aumentado en número en las últimas semanas, pero que no le producen sintomatología.

EXPLORACIÓN FÍSICA:

A la exploración física, se aprecian varias lesiones pigmentadas, con distribución difusa, que en total abarcan 3x3 cm de la base de la lengua (**Fig. 1**). Estas lesiones eran asintomáticas. No existía trismus, disfagia ni odinofagia. La movilidad lingual se mantenía conservada, y tampoco existían alteraciones en la sensibilidad lingual o en el gusto. A la exploración cervical no se palpaban adenopatías. En un primer momento, debido al aspecto de las lesiones, se pensó como primera opción diagnóstica en lesiones de origen vascular.

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS:

A pesar de su “aparente aspecto de benignidad”, se planificó la biopsia incisional de las lesiones. Ésta finalmente reveló que se trataba de un “melanoma mucoso”. Debido al diagnóstico se realizó estudio de extensión, que incluyó tomografía computarizada cervicofacial, toraco-abdominal y pélvica (body-TC), así como tomografía por emisión de positrones (PET-TC). El body-TC es rigurosamente normal, mientras que el PET-TC demuestra un foco hipermetabólico en la base de la lengua, pero descarta lesiones metastásicas a distancia.

DIAGNÓSTICO:

Por tanto el diagnóstico fue anatomopatológico, y fue informado como “melanoma maligno mucoso”.

TRATAMIENTO:

El caso se presentó en sesión clínica conjunta con Oncología radioterápica, decidiéndose tratamiento quirúrgico en primer lugar. La intervención comenzó con una traqueostomía temporal (para asegurar la vía aérea en el caso de existir complicaciones en el postoperatorio). A continuación se realizó la resección de las lesiones linguales con márgenes macroscópicos de seguridad de 2 cm, lo cual supuso una extirpación del 80% de la lengua (glosectomía subtotal). Se conservó la arteria lingual izquierda, para asegurar la vascularización y por tanto la viabilidad del remanente lingual. Para facilitar la resección en una región tan posterior de la cavidad oral, fue necesaria la realización de queilotomía y mandibulotomía medias (es decir, la incisión a nivel de la línea media labial asociada a una osteotomía a nivel de la línea media mandibular) (**Fig. 2**). Además para prevenir la existencia de metástasis cervicales ocultas, se practicó el vaciamiento ganglionar funcional bilateral, mediante una cervicotomía bilateral “en delantal”. Por último, se hizo una reconstrucción funcional que permitiera al paciente conservar la función fonatoria y deglutoria tras la glosectomía subtotal. Para ello solemos recurrir al uso de colgajos, es decir, la transferencia de tejido desde una zona donante hasta una zona receptora (en este caso el defecto creado tras la glosectomía). La viabilidad de este tejido se asegura mediante la anastomosis microquirúrgica del pedículo vascular del colgajo a los vasos sanguíneos receptores (arterias y venas de la vecindad del defecto). La viabilidad de este tejido se asegura mediante la anastomosis microquirúrgica del pedículo vascular del colgajo a los vasos sanguíneos receptores (arteria tiroidea superior y vena lingual derechas). En nuestro caso, ante la necesidad de aportar volumen al remanente lingual se optó por el colgajo anterolateral de muslo. Este colgajo transfiere piel, fascia y parte del músculo vasto externo del muslo, junto a su pedículo vascular (ramas perforantes de la arteria circunfleja femoral descendente y sus venas comitantes), y se adapta, es decir, se sutura al remanente lingual (**Fig. 3**). Tras las anastomosis se repuso la osteotomía mandibular mediante osteosíntesis con miniplacas y tornillos de titanio, y se suturó por planos la cervicotomía bilateral y la queilotomía. La zona donante del muslo permitió el cierre directo, sin necesidad de usar injertos de piel adicionales. Se colocaron drenajes cervicales aspirativos bilaterales, así como sonda nasogástrica (SNG) para permitir la alimentación enteral del paciente durante el postoperatorio, hasta que este vuelva a adquirir la capacidad deglutoria. El resultado anatomopatológico definitivo vino informado como “melanoma mucoso maligno, a 3 mm del margen quirúrgico, y ausencia de metástasis en los ganglios linfáticos cervicales, siendo estadiado como T3 N0 M0”. Debido al escaso margen microscópico conseguido a pesar de la gran resección, se volvió a presentar el caso en sesión clínica conjunta con Oncología radioterapéutica, decidiéndose la administración de radioterapia e inmunoterapia adyuvantes. Así, dos semanas después del tratamiento quirúrgico, el paciente comenzó el tratamiento ra-

dioterapéutico (60 Gy en 30 fracciones de 2 Gy), que se administró sin incidencias, desarrollando el paciente como únicos efectos de toxicidad una mucositis oral y dermatitis perioral, ambas de grado I. Paralelamente a la radioterapia, se llevó a cabo la inmunoterapia con interferón alfa-2b a dosis altas según la "pauta de Kirkwood" (1), con buena tolerancia por parte del paciente. Esta pauta consiste en una primera fase de inducción con 20 millones de unidades/m² por vía intravenosa 5 días a la semana durante 4 semanas y una segunda fase de mantenimiento con 10 millones de unidades/m² por vía subcutánea una vez al día durante 3 días por semana durante 11 meses.

EVOLUCIÓN:

El paciente evolucionó de forma favorable y fue dado de alta. Durante su estancia hospitalaria, que fue de 8 días, se le retiró la SNG una vez que comenzó a deglutir y se le suturó el traqueostoma. En la actualidad, 13 meses después de la cirugía, el paciente se encuentra asintomático, no tiene ninguna dificultad en la deglución ni fonación, el colgajo ha metaplasiado correctamente (adquiriendo un aspecto similar a la mucosa lingual) y no hay evidencia de recidiva de la enfermedad (**Fig. 4**).

DISCUSIÓN:

La presencia de melanocitos en la mucosa digestiva, respiratoria y urogenital explica la posibilidad de aparición del melanoma en estas ubicaciones (2). La cavidad oral representa aproximadamente el 1,7% de todos los melanomas y el 6,3% del melanoma de cabeza y cuello (3). Se presenta con igual frecuencia en el varón y en la mujer, pero se observa con mayor frecuencia en la raza caucásica (3). En la cavidad oral, aparecen con más frecuencia en la encía maxilar, mucosa palatina y los labios (3). En la revisión de la literatura, se encontró que la mayoría de series clásicas de casos clínicos de melanoma en la cavidad oral, destacando por su gran tamaño muestral la de Moore y Hayes Martin (3), incluyen la lengua como posible ubicación. Sin embargo la base de la lengua es una localización extremadamente rara, con sólo unos 30 casos aportados en la literatura científica. Por otra parte, la lengua es una de las estructuras más difíciles de reconstruir en la cavidad oral, debido a su papel central en la fonación, la deglución y la protección de las vías respiratorias (4). Clásicamente, las glosectomías por motivos oncológicos, ya fueran parciales, subtotales o totales suponían una mutilación para el paciente, que como mínimo empeoraba drásticamente su capacidad deglutoria y/o fonatoria, y en casos de grandes glosectomías, estas funciones quedaban abolidas de por vida. Esto a su vez repercutía en gran medida en la calidad de vida del paciente, disminuyendo drásticamente. Hoy día sin embargo, resulta impensable la realización de este tipo de cirugías sin planificar una reconstrucción funcional del defecto, y si es posible, en el mismo acto quirúrgico (como en nuestro caso). En el caso de la lengua, esta reconstrucción funcional se traduce en que el paciente conservará la deglución y la fonación, siendo estas funciones muy similares a las preoperatorias. Las opciones reconstructivas en la lengua se podrían clasificar en dos categorías (5): mantener la movilidad o proporcionar volumen.

Según Pazardzhikliev (6) en glosectomías con preservación del 30-50% de la musculatura original se prefiere mantener la movilidad de la lengua restante mediante un colgajo libre microvascularizado delgado y flexible, como lo son el colgajo sural o el colgajo radial antebraquial. Sin embargo ante resecciones en las que se preserva menos de un 30% de la lengua original (éste sería nuestro caso), la reconstrucción se debería encaminar hacia la consecución de un volumen adecuado para facilitar la deglución proporcionando un contacto de la "neolengua" con el paladar blando. Los colgajos libres microvascularizados que proporcionan mayor volumen son el de músculo recto abdominal, el de músculo dorsal ancho y el usado en nuestro caso, el colgajo anterolateral de muslo. Este último ha surgido en las últimas décadas como una opción muy popular para la reconstrucción de defectos de gran volumen en cabeza y cuello, debido a su fiabilidad y a la escasa morbilidad del área donante (en la que casi siempre es posible el cierre directo). Debido a su versatilidad, se suele utilizar tras grandes glosectomías tanto para proporcionar volumen como para garantizar una adecuada movilidad lingual. Otro aspecto de crucial importancia en el melanoma es el papel del tratamiento adyuvante al quirúrgico, debido a su mal pronóstico. La principal indicación del tratamiento radioterapéutico sería el control locoregional de la enfermedad. Y con respecto a la inmunoterapia, el único tratamiento formalmente aceptado es el interferón alfa-2b según la pauta de Kirwood (1). Sin embargo su uso es controvertido, pues solo se ha mostrado útil en alargar el período libre de enfermedad sin afectar ni modificar la supervivencia global.

BIBLIOGRAFÍA:

- Kirkwood JM, Strawderman MH, Ernstoff MS, Smith TJ, Borden EC, Blum RH. Interferon alfa-2b adjuvant therapy of high-risk resected cutaneous melanoma: the Eastern Cooperative Oncology Group Trial EST 1684. *J Clin Oncol.* 1996;14:7-17.
- Gutman M, Inbar M, Chaitchik S, Merhav A, Pausner D, Skoznik Y, Ilie B, Rozin RR, Klausner JM. Malignant melanoma of the mucous membranes. *Eur J Surg Oncol.* 1992;18:307-12.
- Moore ES, Martin H: Melanoma of the upper respiratory tract and oral cavity. *Cancer.* 1955;8:1167-76.
- Shah NG, Trivedi TI, Tankshali RA, Goswami JA, Shah JS, Jetly DH, Kobawala TP, Patel KC, Shukla SN, Shah PM, Verma RJ. Molecular alterations in oral carcinogenesis: Significant risk predictors in malignant transformation and tumor progression. *Int J Biol Markers.* 2007;22:132-43.
- Engel H, Huang JJ, Lin CY, Lam W, Kao HK, Gazyakan E, Cheng MH. A Strategic approach for tongue reconstruction to achieve predictable and improved functional and aesthetic outcomes. *Plast Reconstr Surg.* 2010;126:1967-77
- Pazardzhikliev DD, Shipkov CD, Yovchev IP, Khater RH, Kamishev IS. Functional reconstruction of subtotal glossectomy defects with radial forearm free flap: case report and review of literature. *Folia Med (Plovdiv).* 2012;54:60-5.

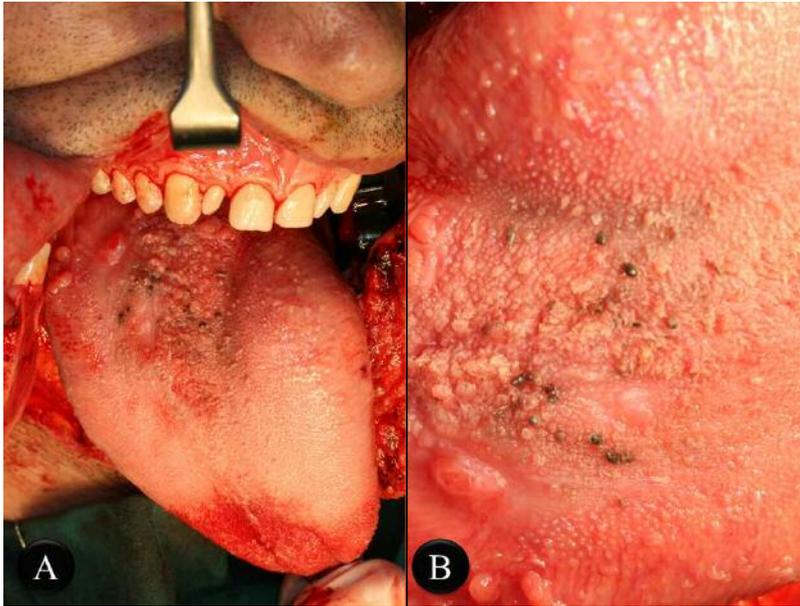


Figura 1. A: Imagen de las lesiones. **B:** Imagen aumentada. Se puede apreciar la pigmentación y la difusión de las mismas.

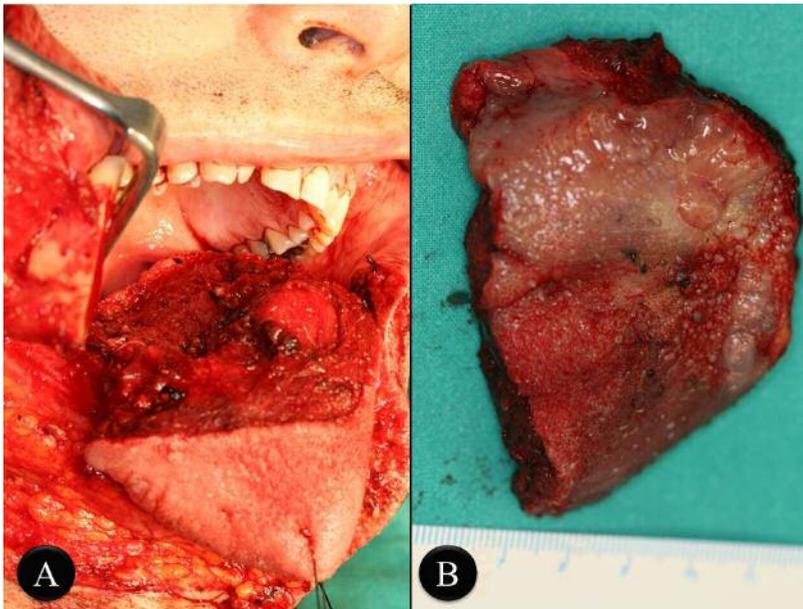


Figura 2. A: Imagen intraoperatoria de la resección. Se puede apreciar el importante defecto creado, así como el abordaje realizado a través de una mandibulotomía media (se puede apreciar la hemimandíbula derecha bajo el separador). **B:** Pieza quirúrgica de glosectomía.

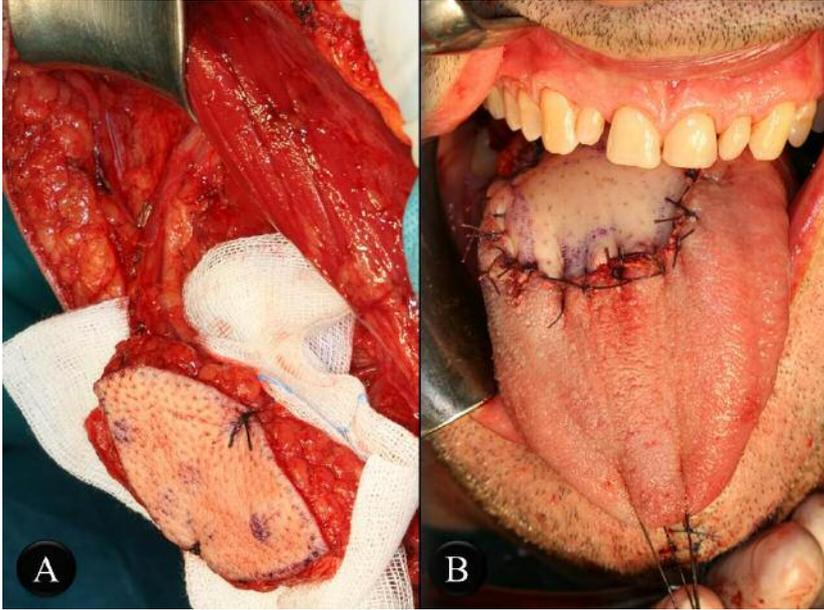


Figura 3. A: Imagen del colgajo anterolateral de muslo. Se puede observar el pedículo vascular que será anastomosado microquirúrgicamente a los vasos receptores cervicales. **B:** Imagen intraoperatoria del defecto quirúrgico reconstruido con el colgajo anterolateral de muslo.



Figura 4. A: Imagen postoperatoria del paciente tan solo un mes después de la cirugía. Se puede apreciar la correcta cicatrización. **B:** Imagen intraoral un mes después de la cirugía. Se puede observar la correcta adaptación del colgajo, que ha metaplasiado casi por completo, adquiriendo un aspecto similar al de la mucosa lingual.

III CERTAMEN icomBA DE CASOS
CLÍNICOS PARA MÉDICOS RESIDENTES



SEGUNDO PREMIO

TROMBECTOMÍA MECÁNICA EN EL ICTUS ISQUÉMICO AGUDO CON STENTRIEVER TREVO®. DESCRIPCIÓN DEL PRIMER CASO TRATADO CON ESTE PROCEDIMIENTO EN EXTREMADURA.

Fernández Prudencio, Luis
Nº Colegiado 06/06/06550. MIR 1er año de Radiodiagnóstico.

Ollero-Ortiz, Ángela
Nº Colegiada 06/06454. MIR 4º año de Neurología.

Ceberino Muñoz, David
Nº Colegiado 06/06/06578. MIR 1er año de Neurología.

Agradecimientos: Queremos expresar nuestro agradecimiento por toda la ayuda recibida a todo el Servicio de Radiología del Hospital Infanta Cristina, en especial a **D. Luis Fernández de Alarcón** y a **D. Mario Trinidad Ruiz**, y al de Neurología, especialmente a **D. José María Ramírez Moreno**.

RESUM EN :

Las guías de práctica clínica recomiendan la fibrinólisis sistémica como tratamiento del ictus isquémico de hasta 4,5 horas de evolución. Su uso es limitado, entre otras situaciones, cuando la cronología no está bien establecida. La terapia endovascular puede ser una opción si existe y puede realizarse una valoración del área de penumbra isquémica. Presentamos el caso de una mujer de 42 años con ictus isquémico agudo extenso anterior con oclusión de ACMd, de cronología incierta. Tras descartar causa hemorrágica y lesión isquémica establecida, objetivamos en TC de perfusión área de penumbra isquémica potencialmente recuperable. Dada la gravedad clínica y la posibilidad de evitar mayor reclutamiento isquémico del área en riesgo, se decide neurointervencionismo mediante trombectomía mecánica. Con este procedimiento se logra una revascularización de la arteria ocluida y una recuperación clínica completa. Este caso es el primero realizado en nuestro hospital de revascularización mediante trombectomía mecánica.

PALABRAS CLAVES: ictus, enfermedad cerebrovascular, revascularización, trombectomía mecánica.

CASO CLÍNICO

ANAMNESIS:

Mujer de 42 años sin antecedentes personales de interés, encontrada por su marido sobre las 7:00 horas de la mañana con somnolencia, dificultad para articular palabras y pérdida de fuerza hemicuerpo izquierdo. La última vez vista bien fue 7 horas antes cuando se acostó. Se activa Código Ictus extrahospitalario por el 112 a las 7.30 horas, llegando al Hospital Infanta Cristina con 45 minutos de evolución desde que fue encontrada.

EXPLORACIÓN FÍSICA:

A su llegada a Urgencias es evaluada por Neurología de Guardia objetivando somnolencia, desviación oculocefálica no forzada a la derecha, disartria, hemiplejía facio-braquio-crural izquierda, extinción visual y sensitiva izquierda y anosognosia. GCS 14 puntos. NIHSS: 18 puntos. Resto de exploración general sin hallazgos de interés.

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS:

Se realiza analítica básica con hemograma, coagulación, perfil hepatorenal, glucemia e iones normales. En TC cráneo simple de urgencias se objetiva un borramiento de surcos cerebrales de hemisferio derecho sin signos de hemorragia intracraneal (Figura 1A). Dada la cronología indeterminada del episodio, se realiza TC perfusión cerebral donde se visualiza extensa área de penumbra isquémica en el territorio teórico de la arteria cerebral media derecha (ACMd), con una pequeña área de necrosis establecida en región témporo-insular derecha, compatible con extensa área potencialmente recuperable (Figura 1B y 1C). El doppler transcraneal muestra una oclusión del segmento M1 de la ACMd.

DIAGNÓSTICO

Ictus isquémico extenso de circulación carotídea anterior derecha al despertar, por oclusión aguda de la ACMd.

EVOLUCIÓN Y TRATAMIENTO

Ante esta paciente con ictus isquémico extenso tipo TACI derecho, con datos clínicos y radiológicos de mal pronóstico, cronología indeterminada y por tanto contraindicación por protocolo para fibrinólisis sistémica, se decide realizar neurointervencionismo urgente mediante trombectomía mecánica(1). Se realiza angiografía cerebral objetivando oclusión completa del segmento M1 de la ACMd (Figura 2A). Se realiza microcateterismo selectivo de la ACMd, se traspasa el trombo con el microcatéter (Figura 2B), comprobando la permeabilidad de las ramas distales a la oclusión. Se procede a la extracción mecánica del trombo mediante pases sucesivos de dispositivo Trevo® (Figura 2C); se comprueba posteriormente la revascularización completa de la ACMd y arteria cerebral anterior derecha, con obstrucción de una pequeña rama temporal de la ACMd (Figura 2D). Existe también un vasoespasma resuelto en arteria carótida interna derecha, debido a manipulación con el catéter guía.

La evolución neurológica de la paciente es muy favorable horas después del procedimiento, sin presentar complicaciones neurológicas ni sistémicas. En la neuroimagen de control mediante RM cerebral a los 6 días de evolución, se objetivan lesiones isquémicas de pequeño tamaño subagudas en región tèmpero-insular y fronto-parietal derechas (Figura 3), que ya eran visibles en TC perfusión cerebral realizado previo a trombectomía. Durante su ingreso en Neurología se procede al estudio etiológico, con monitorización cardíaca sin hallazgos de fibrilación auricular, estudio analítico completo con lipidograma, hormonas tiroideas, serología, autoinmunidad, vitamina B12 y ácido fólico normal. Estudio de trombofilia negativo. Ecocardiograma, Eco Doppler-Duplex de troncos supraaórticos y transcraneal normal, Test de microburbujas sin hallazgos compatibles con shunt derecha-izquierda ni a nivel cardíaco ni pulmonar.

Diagnosticada de *Ictus isquémico completo de circulación anterior, de etiología indeterminada, revascularizado mediante Trombectomía mecánica*. Se procede al alta tras una semana de ingreso, NIH 0 puntos, Rankin modificado 1 punto. En tratamiento con antiagregación, estatinas y citicolina.

A los tres meses la paciente realiza vida completamente normal, con una escala de Rankin de 0 puntos.

DISCUSIÓN

El ictus isquémico supone alrededor del 85% del total de ictus. Está causado por la reducción del flujo sanguíneo en un área cerebral debido a un estado hemodinámico crítico, o a la oclusión o estenosis de un vaso arterial.

Las consecuencias inmediatas sobre el tejido cerebral dependerán del grado de reducción del flujo cerebral. En el núcleo del tejido cerebral isquémico, la caída del flujo producirá una rápida muerte celular (infarto). Entre este núcleo y el parénquima

normalmente perfundido existe una zona moderadamente hipoperfundida, cuya extensión dependerá de los mecanismos de compensación hemodinámicos a través de la circulación colateral. Esta zona, denominada penumbra isquémica, progresará a infarto cerebral si no se restablece precozmente una perfusión cerebral adecuada. Es por ello por lo que en el ictus, el tiempo es un factor que juega un papel fundamental (*"Time is brain"*).

La arteria cerebral media es la más frecuentemente afectada, y la clínica característica es hemiparesia y hemihipoestesia contralaterales, de predominio facio-braquio-crural, hemianopsia homónima contralateral, desviación oculocefálica hacia el lado de la lesión con conservación de los reflejos oculocefálicos y oculo vestibulares, afasia, y también puede aparecer asomatognosia o anosognosia (como en el caso que presentamos).

Las técnicas de imagen son clave en el diagnóstico y guían muchas de las decisiones terapéuticas. La TC sin contraste endovenoso continúa siendo la técnica más accesible y que ha demostrado su utilidad en el proceso de selección de pacientes para el tratamiento trombolítico dentro de las cuatro primeras horas y media. Sin embargo, la resonancia magnética (RM) va demostrando una mayor capacidad diagnóstica del ictus, especialmente con las secuencias de difusión. La menor accesibilidad de esta técnica y sus contraindicaciones en ciertos pacientes hacen que su aplicación diagnóstica en urgencias sea más difícil.

La definida como imagen multimodal, bien mediante técnicas de RM con secuencias difusión, perfusión y angioRM, o bien mediante técnicas de TC-perfusión y angioTC, ha permitido ahondar en la fisiopatología y diagnóstico del ictus. Estas han añadido el concepto de penumbra isquémica (2). El llamado *"mismatch"* o desacoplamiento entre la región hipoperfundida y la región infartada corresponde a esta área de tejido todavía recuperable tras intervención terapéutica.

El tratamiento de elección en la actualidad en el ictus isquémico agudo es la trombolisis intravenosa en los pacientes con menos de 4 horas y 30 minutos desde la instauración de los síntomas, y que tengan una puntuación en la escala NIHSS (escala internacional de gravedad clínica del ictus) menor de 25 puntos y no presenten alguno de los criterios de exclusión que se mencionan en la Tabla 1. Debido a los estrictos criterios de inclusión de la fibrinólisis con rt-PA y al diagnóstico tardío de muchos casos de ictus, se han desarrollado en los últimos años diversas técnicas de tratamiento neurointervencionista como la trombolisis intraarterial directa y los dispositivos de extracción mecánica *"Stentriever"*. Estos últimos han conseguido en los últimos estudios tasas de recanalización muy altas y según la guía de la *American Stroke Association* de Marzo de 2013(3), son preferibles a otros procedimientos endovasculares o dispositivos previos, dado que consiguen una recanalización mayor y más rápida (4),(5).

Estos avances han permitido que muchos pacientes no susceptibles de tratamiento fibrinolítico tengan en la actualidad un mejor pronóstico funcional. Sin embargo dado que estas técnicas se utilizaban en casos de fracaso de la terapia fibrinolítica o fuera de tiempo de aplicación de la misma, en ocasiones a pesar de conseguir una

recanalización completa, esta no iba acompañada de una recuperación funcional neurológica. Es lo que se ha llamado recanalización fútil. En la actualidad hay ensayos clínicos en marcha que comparan las técnicas de neurointervencionismo con el tratamiento fibrinolítico en igualdad de condiciones. Hasta que se tengan los resultados de estos estudios, la terapia endovascular en el ictus isquémico agudo debe guiarse por ofrecer al paciente el tratamiento más seguro y efectivo posible, tras una exhaustiva valoración clínica por neurólogos y radiólogos expertos en ictus.

En nuestra CCAA este es el primer caso descrito de ictus isquémico agudo en el que se ha utilizado un dispositivo de extracción mecánica (Trevo®) como tratamiento específico y en el que la recanalización del vaso se ha acompañado de una evolución clínica muy favorable.

En Extremadura se producen alrededor de 3.000 nuevos casos de ictus cada año, según datos que maneja la Sociedad Española de Neurología. Esta enfermedad es la segunda causa de muerte en España, la primera entre las mujeres y supone la primera causa de discapacidad y dependencia en el adulto.

Una activación precoz del Código Ictus, la valoración del paciente por un neurólogo y la colaboración interdisciplinar, junto con las nuevas pruebas diagnósticas, han sido claves fundamentales que han permitido un mejor pronóstico funcional a los pacientes con ictus isquémico en Extremadura. Sin embargo, el no disponer de una Unidad de Ictus en Badajoz ni de equipo de Neurorradiología Intervencionista de guardia que aplique estas nuevas técnicas las 24 horas del día, los 7 días de la semana, 365 días al año, limitan en la actualidad el pronóstico funcional de los pacientes con ictus en la región y hacen de la "suerte" y del lugar donde uno viva una variable pronostica más. El Hospital Infanta Cristina cuenta con el equipamiento tecnológico y la dotación personal en todos los servicios implicados en el tratamiento de esta patología y al igual que es referencia para el resto de los hospitales de la región en otras patologías, también debe ser líder en el tratamiento del ictus en Extremadura.

BIBLIOGRAFÍA

- Alonso de Leciana M, et al. Guía para el tratamiento del infarto cerebral agudo. Neurología. 2012.
- Vicente Bártulos A, et al. TC multimodal en el diagnóstico del código ictus. Radiología. 2011.
- Jauch EC, Saver JL, Adams HP Jr, Bruno A, Connors JJ, Demaerschalk BM, Khatri P, McMullan PW Jr, Qureshi AI, Rosenfield K, Scott PA, Summers DR, Wang DZ, Wintermark M, Yonas H; on behalf of the American Heart Association Stroke Council, Council on Cardiovascular Nursing, Council on Peripheral Vascular Disease, and Council on Clinical Cardiology. Guidelines for the early management of patients with acute ischemic stroke: a guideline for healthcare professionals from the American Heart Association/American Stroke Association. *Stroke*. 2013 Mar;44(3):870-947.
- Nogueira RG, Lutsep HL, Gupta R, Jovin TG, Albers GW, Walker GA, Liebeskind DS, Smith WS. Trevo versus Merci retrievers for thrombectomy revascularisation

of large vessel occlusions in acute ischaemic stroke (TREVO 2): a randomised trial. *Lancet*. 2012 Oct 6;380(9849):1231-40.

- Gorelick PB. Assessment of stent retrievers in acute ischaemic stroke. *Lancet*. 2012 Oct 6;380(9849):1208-10.

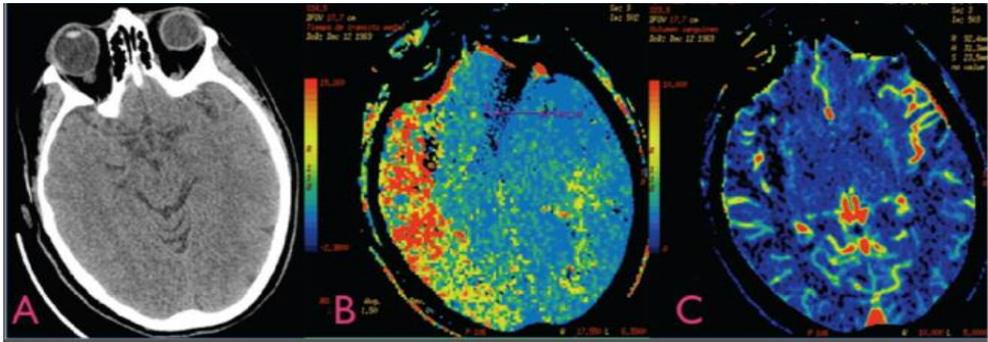


Figura 1: Tc cráneo simple con borramiento de surcos en territorio de ACMd (A), TC perfusión cerebral secuencia de TTM donde se observa un área de hipoperfusión extensa en el territorio teórico de la ACMd (B). La secuencia de VFC muestra un pequeño área de isquemia establecida a nivel insular derecho (C).

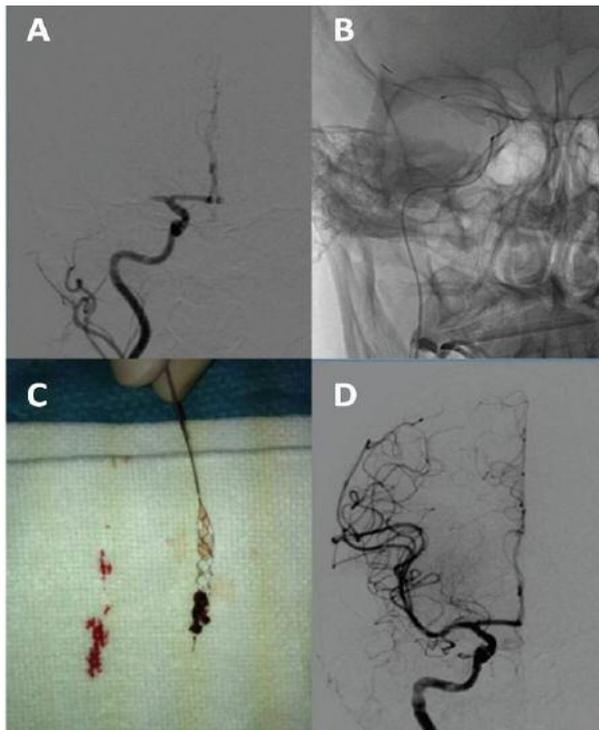


Figura 2: Angiografía cerebral, microcateterismo selectivo de la ACMd que muestra una oclusión del segmento M1 (A). Extracción mecánica completa del trombo mediante pases sucesivos del dispositivo Trevo® (B). Fragmentos trombóticos en el stentriever no largable del dispositivo (C). Revascularización completa de la ACMd, tan solo se observa una obstrucción de pequeña rama temporal (D).

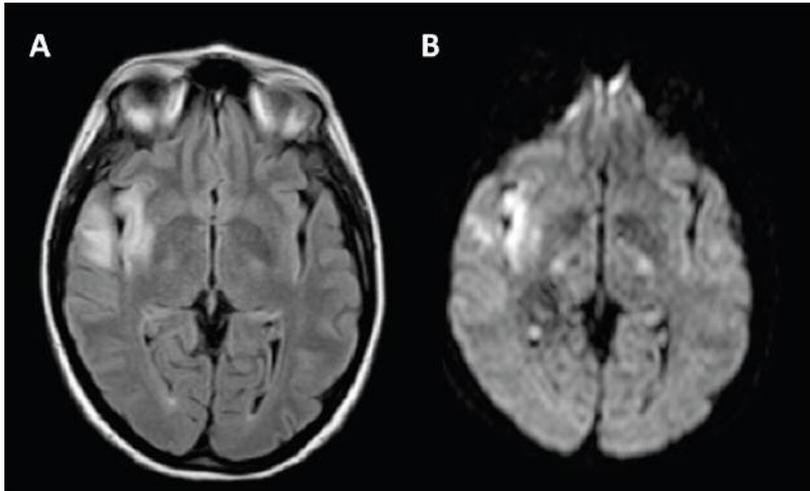


Figura 3: Resonancia magnética cerebral corte axial con áreas hiperintensas en secuencia FLAIR (A) en región temporo-insular derecha, que restringen en secuencia ponderadas en difusión (B), compatible con lesiones isquémicas subagudas.

Tabla 1

Tabla 1. Criterios de exclusión de trombolisis sistémica en el ictus isquémico agudo
- Horario del inicio de los síntomas desconocido.
- Cualquier tipo de hemorragia cerebral, incluida presentación típica de hemorragia subaracnoidea con TC craneal normal.
- Retinopatía hemorrágica.
- Hemorragia sistémica grave en las tres semanas previas.
- Tratamiento actual con anticoagulantes orales salvo INR < 1,7.
- Tratamiento con heparina a dosis anticoagulantes o TTPA 1,5 veces por encima de su valor normal.
- Recuento plaquetario < 100.000/mm ³ .
- Historia de hemorragia cerebral de cualquier tipo, malformación arteriovenosa, aneurisma o neoplasia cerebral.
- Ictus muy leves o mejoría clínica muy evidente antes de la infusión del fármaco.
- Crisis comiciales al inicio, salvo que el déficit neurológico residual pueda demostrarse mediante técnicas de neuroimagen apropiadas que está relacionado con una isquemia cerebral aguda.
- Ictus de cualquier tipo, traumatismo craneal o cirugía intracraneal en los últimos 3 meses.
- Antecedentes de diabetes mellitus e ictus con déficit funcional residual.
- Enfermedad grave, situación terminal o con alto riesgo de sangrado (cáncer, cirrosis, pancreatitis).
- Cirugía mayor durante los últimos 14 días.
- Traumatismo importante no craneal, hemorragia digestiva o urinaria en los 30 días previos.
- Punción arterial en localización que no permita la compresión.
- Punción lumbar o biopsia de un órgano interno en los últimos 7 días.
- TAS > 185 o TAD > 110 mmHg antes de la administración del fármaco que no pueda ser corregida y mantenida en límites seguros.
- Glucemia > 400 mg/dl.
- Infarto agudo de miocardio de menos de 4 semanas de evolución.

III CERTAMEN icomBA DE CASOS
CLÍNICOS PARA MÉDICOS RESIDENTES



TERCER PREM IO

MUJER DE 48 AÑOS CON DEBILIDAD MUSCULAR Y MIALGIAS.

García Morales, María
Nº colegiada 06/06/06425. MIR 3er. año de Medicina Interna.

RESUM EN :

La rabdomiólisis es un síndrome clínico caracterizado por necrosis muscular y liberación del contenido de la célula muscular al torrente sanguíneo. Se define por concentraciones plasmáticas elevadas de creatina fosfocinasa (CPK) y presencia de mioglobina en orina. La debilidad muscular en un paciente joven, obliga a descartar un proceso miopático, con un estudio completo de sus distintas etiologías. Entre ellas son de especial atención, las miopatías idiopáticas (dermatomiositis, polimiositis y miositis por cuerpos de inclusión), las miopatías por tóxicos (donde incluimos los fármacos) y las asociadas a procesos endocrinometabólicos. Las miopatías pueden tener además un posible origen paraneoplásico, por lo que es de vital importancia realizar un estudio completo de despistaje de un posible proceso neoplásico primario oculto. Estas distintas etiologías, en asociación, pueden ser las responsables de un cuadro clínico de rabdomiólisis severa, con un amplio cortejo sintomático, como ocurre en nuestro caso.

PALABRAS CLAVES: rabdomiólisis, dermatomiositis, miopatía, hipotiroidismo, estatinas.

CASO CLÍNICO

ANAMNESIS:

Mujer de 48 años de edad, sin alergias medicamentosas conocidas y con antecedentes personales de hipertensión arterial y miopía magna. Exfumadora de un paquete de cigarrillos al día desde hace dos años. Casada, vive en un ámbito urbano, profesora de universidad y sin antecedentes familiares de interés. Un año antes del ingreso, presenta cuadro de disartría y parálisis facial derecha, siendo diagnosticada de ictus isquémico tipo PACI (ictus parcial de circulación anterior izquierdo) de etiología indeterminada, con disfasia y parálisis facial derecha residual. En estos momentos, estudio de trombofilia y anticoagulante lúpico negativo, con ANA positivo título 1/80 patrón homogéneo (Normal < 1/40), ANCA positivos con patrón atípico y Anti-Ro positivos. En tratamiento con IECAS, antiagregantes plaquetarios (ácido acetilsalicílico) y estatinas.

Dos meses antes del ingreso, estando previamente asintomática, salvo disfasia residual, presenta cuadro de dolor a nivel de región cervical y hombros, motivo por el cual consultó, siendo catalogada de radiculopatía cervical y hombro doloroso recibiendo tratamiento con antiinflamatorios no esteroideos y relajantes musculares, sin mejoría. De forma progresiva aparición de mialgias intensas generalizadas y debilidad muscular de predominio en cintura escapular con extensión progresiva y afectación de cintura pelviana. Incapacidad para la bipedestación y la correcta deambulación, así como imposibilidad para la flexión del cuello. Desde el inicio de la sintomatología, aparece asociado disfagia tanto a líquidos como a sólidos, síndrome constitucional (astenia, anorexia y pérdida no cuantificada de peso) y lesiones eritematoescamosas dispuestas de forma simétrica en región metacarpofalángicas, cara externas de muslos, codos y rodillas, no pruriginosas, que desaparecieron dejando ligera hiperpigmentación cutánea, para las cuales recibió tratamiento corticoideo tó-

pico prescrito por su Médico de Atención Primaria. La paciente niega dolor torácico, palpitations, disnea y otra sintomatología de la anamnesis dirigida.

EXPLORACIÓN FÍSICA:

Afectación del estado general. Vigil, orientada y colaboradora. Eupneica en reposo, tolerando decúbito. Bien perfundida. TA: 160/95 FC: 103 latidos por minuto. Afebril y saturación de oxígeno de 98% respirando aire ambiente. Edemas generalizados de predominio en zonas declives. Cabeza y cuello: sin adenopatías palpables. Imposibilidad para la flexión activa del cuello. A nivel cardiaco, tonos rítmicos sin soplos audibles ni extratonos. Auscultación pulmonar con murmullo vesicular conservado sin ruidos sobreañadidos. Abdomen: blando, no doloroso a la palpación sin signos de irritación peritoneal, ruidos hidroaéreos presentes. Miembros sin signos de trombosis venosa profunda, con atrofia muscular. Edemas con fóvea en miembros superiores, así como placas hiperpigmentadas a nivel de articulación metacarpofalángicas y codos. Neurológico. Pupilas isocóricas y normorreactivas, parálisis facial central derecha, resto de pares craneales normales. Disfasia no fluente, con comprensión conservada, sin alteraciones de la repetición. Parafrasis. Tetraparesia, con imposibilidad para la elevación activa de los cuatro miembros y para la flexión del cuello, con dolor intenso a la movilización pasiva, reflejo cutáneo-plantar en flexión bilateral. Imposibilidad para la bipedestación, reflejos osteotendinosos abolidos.

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS:

Se inicia el estudio con la realización de;

- Hemograma, donde destaca leucocitosis importante (24.500 mil/mm³) con 91% de neutrófilos y 7% de linfocitos. Trombocitosis 798.000 mil/mm³ y serie roja normal.
- Bioquímica: Función renal conservada. Iones, proteínas totales y perfil lipídico normales. GOT 1.153 UI/l. GPT 992 UI/l. LDH 4.233 UI/l (rango 230-480). CPK 38.881 UI/l (rango 26-170). CPK-MB 1.049 ng/ml (rango 0-5). Proteína C reactiva 29.27.
- Coagulación: actividad de protrombina 97%. INR 1, Fibrinogeno 554 mg/dl.
- Marcadores tumorales (alfa-fetoproteína, CA 12.5, CA 15.3), serología del virus de la inmunodeficiencia humana, inmunoglobulinas y urocultivo, negativos. Proteínograma con aumento de región alfa.
- Electrocardiograma: ritmo sinusal, eje normal sin alteraciones agudas de la repolarización.
- Radiografía de tórax: con índice cardiorácico dentro de los límites de la normalidad. Senos costofrénicos libres sin imágenes de condensación parenquimatosa.
- Hormonas tiroideas: T4 libre 6.7 (8-18 pg/ml), TSH 17.581 (0.5-5 μUI/l), anticuerpos antitiroglobulina y anti-TPO positivos.
- Gota gruesa y mutación del gen JAK2 sin hallazgos.
- Estudios de autoinmunidad con: ANA, anti-DNA, Anti Sm, AntiRNP, AntiSSA/RO, AntiSSA/LA, Antimitocondriales, AntiLKM, Anti músculo liso, Anti péptido citrulinado, Anti membrana basal glomerular, ANCA, Anti cardiolipina, Anti B2-glicoproteínas y Factor reumatoide; todos negativos.

- Anticuerpos antisintetasa: Anti JO-I, OJ, EJ, PL-12, PM-Scl75, PM-Scl 100, ku, Mi2: todos negativos.
- Electromiograma: rasgos miopáticos en musculatura de miembros superiores e inferiores, con signos de destrucción muscular activa de predominio a nivel proximal en extremidades superiores.
- TAC de cráneo con área hipodensa cortico-subcortical en región fronto-temporal izquierda en relación con proceso isquémico ya conocido. TAC tóraco-abdominal sin hallazgos de interés.
- Exploración ginecológica completa, incluyendo ecografía de mama y citología cervico-vaginal sin evidenciarse hallazgos.
- Resonancia magnética nuclear de cintura escapular y pelviana, observándose imparte edemas en grasa de toda la musculatura explorada.
- PET-TAC de cuerpo completo donde no se aprecian focos hipermetabólicos que sugieran afectación neoplásica.
- Biopsia muscular: atrofia, datos de inflamación perifascicular y daño vascular, con isquemia y necrosis segmentaria, así como infiltrados perivasculares e intersticiales de tipo linfocitario. Patrón compatible con miopatía tipo dermatomiositis.

DIAGNOSTICO:

Rabdomiólisis severa por asociación de: Miopatía inflamatoria con patrón tipo Dermatoimiositis, Hipotiroidismo primario autoinmune y toma de estatinas.

TRATAMIENTO Y EVOLUCIÓN:

Ante la severidad del cuadro, la paciente ingresa en la Unidad de Cuidados intensivos, aplicándose medidas de soporte hemodinámico y sueroterapia intensa, con evolución favorable pasando posteriormente a planta de Medicina Interna. Ya en planta, continúan niveles fluctuantes de CPK y se inicia tras resultados analíticos, terapia con levotiroxina y corticoides: 1gr de metilprednisolona en bolos durante tres días consecutivos, continuando en semanas consecutivas con pauta descendente. A las cuatro semanas de tratamiento corticoideo, se añade terapia con Azatriopina 50mg al día. Todo junto a rehabilitación física.

Con el citado tratamiento, la evolución ha sido favorable con mejoría importante de la sintomatología y descenso progresivo de niveles de CPK. Dos meses después, niveles de CPK normalizados (103U//L), asintomática, con vida activa completamente independiente.

DISCUSIÓN:

La rabdomiólisis es un síndrome clínico caracterizado por necrosis muscular y liberación del contenido de la célula muscular al torrente sanguíneo, se define por concentraciones plasmáticas de creatin-fosfocinasa (CPK) superiores a 5 veces su valor normal, así como con valores elevados de mioglobina en orina. La clínica comprende desde un estado asintomático, hasta cuadros importantes de debilidad muscular y

fracaso renal agudo. En relación con la etiopatogenia tenemos, daño muscular directo o indirecto (enfermedades inmunológicas, deficiencias genéticas, infecciones, alteraciones endocrinometabólicas...). El tratamiento va destinado a prevenir principalmente el fracaso renal agudo por depósito de proteínas plasmáticas, este hecho se va a conseguir mediante la aplicación de hidratación intensa y tratamiento diurético, en ocasiones es necesaria la aplicación de diálisis.

La debilidad muscular proximal con niveles elevados de CPK sugiere la presencia de una miopatía inflamatoria. Las miopatías inflamatorias, comprenden un pequeño porcentaje de causas de rabdomiólisis. Dentro de estas se encuentra la polimiositis, la dermatomiositis, y las miositis por cuerpos de inclusión. La Dermatomiositis (DM), representa el 37% de las miopatías inflamatorias. Su etiología es desconocida, pero se sabe que existe una base genética e inmunitaria. Fue descrita por primera vez en por clínicos alemanes desde 1886. En 1975 Bohan y Peter propusieron los primeros criterios para su diagnóstico (Tabla 1), posteriormente actualizados. Predomina en el sexo femenino. Se considera una enfermedad bimodal, con dos picos de incidencia: entre 10 y 15 años y entre 45 y 60 años. Con respecto a la clínica (1) es característica la afectación muscular con debilidad proximal y simétrica, que afecta a las cinturas pelviana y escapular, atrofia, y fasciculaciones. La afectación cutánea (1) es el signo más característico donde las lesiones patognomónicas son las pápulas de Gottron, el eritema en heliotropo, la hipertrofia cuticular, el exantema maculopapular en "V" que aparece en la región del escote o las denominadas "manos de mecánico" (hiperqueratosis concluyente con hiperpigmentación bilateral y simétrica en las palmas y los dedos) son también afecciones cutáneas características. Pueden verse afectos otros órganos como el corazón o los pulmones. Para el diagnóstico, después de excluir otras grandes causas de miopatía, la presencia de los siguientes criterios: debilidad muscular proximal, niveles séricos elevados de enzimas musculares, cambios miopáticos en la electromiografía y hallazgos en la biopsia muscular de degeneración y regeneración de las fibras musculares con infiltrado inflamatorio crónico, y presencia de rash o del signo Gottron, usualmente establecen el diagnóstico de miopatía inflamatoria idiopática. En los últimos años se han propuesto nuevos criterios adicionales que incluyen la presencia de autoanticuerpos específicos de miositis (2) como anti Jo-1, anti Jo-2, anti MI-2, anti-SRP entre otros (tabla 2) y cambios inflamatorios musculares en la resonancia magnética nuclear, artritis o artralgia, signos inflamatorios sistémicos (fiebre, proteína C reactiva, VSG) y dolor o sensibilidad muscular. La biopsia establece el diagnóstico definitivo. En relación al tratamiento los corticoides sistémicos, son el pilar principal del tratamiento. En ocasiones son necesarios para el control de la enfermedad, el empleo de inmunomoduladores como son la Azatriopina o el Metotrexato. La afectación cutánea remite posteriormente a la afectación muscular y en su control se emplea la azatrioprina y la hidroxiclороquina, así como protectores solares, retinoides o talidomida. La rehabilitación física, debe ir unida al tratamiento farmacológico para conseguir una clara mejoría sintomática.

El hipotiroidismo primario en los adultos se caracteriza por un inicio insidioso, con una amplia variedad de síntomas y signos que revelan la influencia de la tiroxina

en diversos sistemas del organismo, por lo que puede haber diversas manifestaciones clínicas, entre ellas se encuentran las manifestaciones musculares con mialgias, calambres y debilidad. La fisiopatología de la miopatía en el hipotiroidismo (3) está poco comprendida, pero se sugieren dos mecanismos: un desorden mitocondrial hormonodependiente que afectaría la provisión de energía al músculo y/o un exceso de TSH en el hipotiroidismo primario que estimularía la síntesis y el depósito de mucoproteínas, como el ácido hialurónico, en el músculo esquelético ocasionando degeneración y atrofia de las fibras musculares. En la literatura, se describen casos de hipotiroidismo primario con afectación muscular que mejoró con el tratamiento tiroideo sustitutivo.

En cuanto a la rabdomiólisis y miopatía secundarias a la toma de fármacos, las estatinas juegan un papel importante, los estudios más recientes refieren una frecuencia de afectación miopática en un 1% en pacientes tratados con estatinas y fibratos (4). El riesgo de miopatía se encuentra en relación con la dosis y el tiempo de consumo, la asociación con otro tipo de drogas aumenta también el riesgo.

En una mujer joven con debilidad muscular, debemos de barajar todo tipo de posibilidades etiológicas de miopatías. En nuestro caso, la no existencia de datos que pudieran justificar el cuadro clínico del paciente y la severidad del mismo, se decide realizar biopsia muscular cuyo resultado establece el diagnóstico definitivo de dermatomiositis. Sin embargo este hecho por sí sólo, no podría justificar la severidad de la destrucción muscular y el gran cortejo sintomático acompañante. Por tanto, la importancia del caso radica en la asociación de varias etiologías, generando cuadro de rabdomiólisis: dermatomiositis, consumo de estatinas e hipotiroidismo primario. Tras la revisión bibliográfica, podemos determinar que se describen casos de dermatomiositis latentes puestas de manifiesto en asociación con otros factores, como sería este caso (administración de estatinas e hipotiroidismo).

Si bien la dermatomiositis constituye una rara enfermedad del tejido conectivo, se halla asociada en un porcentaje no despreciable de casos a neoplasia (incidencia del 20-40% en las series más importantes). Se asocia principalmente a tumores sólidos más que hematológicos, y dentro de ellos a carcinomas más que sarcomas. Las neoplasias de pulmón, ovario, mama y colon han sido los tumores más frecuentemente comunicados. Debido a las sustanciales implicaciones en el pronóstico que conlleva esta asociación, es de fundamental realizar un estudio completo del paciente con despistaje de procesos neoplásicos. En estos casos de rabdomiólisis y miopatía severa la aplicación de tratamiento inminente puede evitar graves consecuencias y mejorar notablemente la calidad de vida de los pacientes.

BIBLIOGRAFÍA:

- Maldonado C, Martínez V, Navarrete G, Ríos h, Martínez J. Dermatomiositis idiopática primaria. *Dermatol Rev Mex* Volumen 56, Núm. 5, septiembre- octubre, 2012.
- Casciola-Rosen L, Mammen AL. Myositis autoantibodies. *Current Opinion in Rheumatology*: November 2012 - Volume 24 - Issue 6 - p 602–608.

- Comak E, Koyun M, Kiliçarslan-Akkaya B, Bircan I, Akman S. Severe rhabdomyolysis and acute renal failure in an adolescent with hypothyroidism. *Turk J Pediatr.* 2011 Sep-Oct;53(5):586-9.
- Celia S, Cannon CS. Statin-induced rhabdomyolysis and dermatomyositis: a rare combination. *JAAPA.* 2012 Aug;25(8):30, 32-3.



Fig. 1: Pápulas de Gottron: lesiones de aspecto papular violáceo en el dorso de las articulaciones interfalángicas y metacarpofalángicas.



Fig. 2: Manos de mecánico; Hiperqueratosis en cara lateral y pulpejo de los dedos.

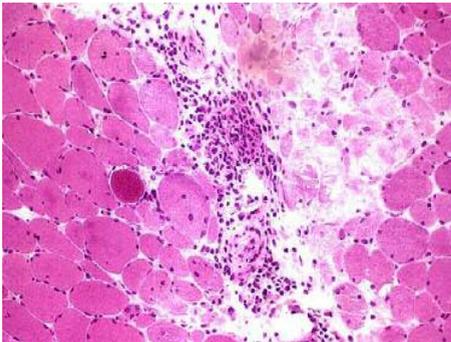


Fig. 3. Tinción con hematoxilina-eosina (x20) de una biopsia muscular de dermatomiositis, mostrando inflamación perivascular y perimisial así como necrosis perifascicular.

Tabla 1: Criterios diagnósticos de Dermatomiositis propuestos por Bohan y Peter en 1.975.

<i>CRITERIOS DIAGNÓSTICOS DE DERMATOMIOSITIS</i>	
1.	Debilidad proximal simétrica que progresa en semanas o meses.
2.	Biopsia muscular con evidencia de miopatía inflamatoria.
3.	Elevación de enzimas musculares séricas.
4.	Electromiograma con características miopáticas
5.	Erupción cutánea típica de dermatomiositis.
DIAGNÓSTICO	NÚMERO DE CRITERIOS.
Definitivo	Cuatro criterios de cinco
Probable	Tres criterios de cinco
Posible	Dos criterios de cinco

<i>Anticuerpos</i>	<i>Autoantígeno</i>	<i>Característica clínica</i>
Anticuerpos antisintetasa:		
Anti-Jo-1 pulmonar	Histidil-ARNt sintetasa	Polimiositis, dermatomiositis y enfermedad intersticial
Anti-PL-7 pulmonar	Treonil-ARNt sintetasa	Polimiositis, dermatomiositis y enfermedad intersticial
Anti-PL-12	Alanil-ARNt sintetasa	Principalmente enfermedad intersticial pulmonar
Anti-OJ pulmonar	Isoleucil-ARNt sintetasa	Polimiositis, dermatomiositis y enfermedad intersticial
Anti-EJ pulmonar	Glicil-ARNt sintetasa	Polimiositis, dermatomiositis y enfermedad intersticial
Anti-KS pulmonar	Asparaginil-ARNt sintetasa	Polimiositis, dermatomiositis y enfermedad intersticial
Anti-Zo pulmonar	Fenilalanil-ARNt sintetasa	Polimiositis, dermatomiositis y enfermedad intersticial
Anti-Ha pulmonar	Tirosil –ARNt sintetasa	Polimiositis, dermatomiositis y enfermedad intersticial
Anticuerpos específicos de Dermatomiositis		
Anti-Mi-2	Helicasa nuclear	Dermatomiositis con rash y síntomas musculares
Anti-MDA5 (CADM-140) Enfermedad pulmonar y afectación cutánea severa.	Desconocido	Dermatomiositis rápidamente progresiva, con neumomediastino
Anti-155/140	Interferon-1-y	Asociación de cáncer y miositis
Anti-p140(MJ)	Desconocido	Calcinosis y dermatomiositis juvenil
Anti-SAE		Miositis, disfagia y menos frecuente la afección pulmonar
Anticuerpos específicos de la miopatía necrotizante		
Anti-SRP		Miopatía necrotizante severa y resistente
Anti-HMGCR	HMG-CoA reductasa	Miopatía en paciente con toma de estatinas
Anticuerpos de síndromes de solapamiento		

Tabla 2: Anticuerpos específicos de las miositis.

III CERTAMEN icomBA DE CASOS
CLÍNICOS PARA MÉDICOS RESIDENTES



FINALISTAS

ONFALOCELE. UN PROBLEMA MÁS ALLÁ DE LA MALFORMACIÓN.

Cavaco Fernandes, Rute
Nº colegiada 06/06/06469. MIR 3er año de Cirugía Pediátrica

Colaboración: **Dr. Emilo Blesa Sánchez.** *Jefe de Servicio de Cirugía Pediátrica.*

RESUMEN:

Se presenta el caso clínico de un niño varón diagnosticado prenatalmente de onfalocele con morfología y situación hepática atípicas, que se interviene al nacimiento. Presenta en el postoperatorio varias complicaciones (trombosis de la vena cava inferior a nivel renal, hipertensión arterial, Chilaiditis, eventraciones, dolor abdominal recurrente), algunas de ellas no referidas habitualmente en este tipo de malformación, de difícil explicación y posiblemente condicionantes de patología en edades posteriores.

PALABRAS CLAVES: onfalocele, trombosis, hipertensión arterial, malrotación intestinal, chilaiditis, técnica de Shuster, dolor abdominal recurrente.

CASO CLÍNICO

ANAMNESIS:

Recién nacido varón, pretérmino de 36+4 semanas y peso adecuado a la edad gestacional (2330 gr), con diagnóstico prenatal (en la 12ª semana de gestación) de onfalocele, motivo por el cual se realiza parto por cesárea de forma programada. Cariotipo normal, sin anomalías cardíacas asociadas y sin otros antecedentes personales y familiares de interés.

EXPLORACIÓN FÍSICA:

Buen estado general. Gran defecto a nivel umbilical por onfalocele (evisceración de hígado y asas de intestino a través del orificio umbilical recubiertos por una membrana) (**Figura 1**). Resto de exploración sistemática sin otros hallazgos patológicos.

DIAGNÓSTICO

Onfalocele

TRATAMIENTO Y EVOLUCIÓN

Se realiza intervención quirúrgica neonatal. Tras resección de membrana envolvente exposición de contenido del onfalocele: hígado extracelómico y asas intestinales). Intento de cierre directo fallido. Cierre mediante recubrimiento con material protésico (Técnica de Shuster), y reducciones progresivas hasta completar cierre al 8º día (**Figura 2**). El control de la presión intraabdominal se ha realizado a través de medición de la presión intravesical. Apendicectomía durante el primer acto quirúrgico. En control radiológico postoperatorio (PO) se detecta la presencia del signo de Chilaiditis. Evolución quirúrgica favorable manteniéndose hasta el 17º día PO con ventilación mecánica y sedación para facilitar reducción.

Hasta el 15º día PO nutrición parenteral completa con inicio y progresión paulatina de la alimentación oral presentando buena tolerancia digestiva. A los 20 días de vida se detecta hipertensión arterial (HTA) y en el estudio de la misma se realiza ecografía abdominal que informa de imagen compatible con trombo en vena cava inferior a nivel de la renal. Realizado tratamiento con rTPA y heparina presenta buena evolución. La HTA es controlada con un IECA, que es retirado a los 37 días. Con dos meses de vida el

paciente recibe alta para ser seguido por su Pediatra y por Nefrología Infantil. A los 4 meses se interviene de Hernia inguinal derecha sin incidencias. En control clínico a los 11 meses de vida se aprecia adelgazamiento de la pared abdominal en la zona de cierre quirúrgico con pequeñas eventraciones y manifiesta diástasis de rectos que se controlan periódicamente. En seguimiento por Nefrología los controles ecográficos realizados confirman posición central hepática y detectan discreta asimetría renal pero con estudio doppler, bioquímica y función renal normales, gammagrafía renal normal salvo discreta malrotación de riñón derecho y control de TA que se mantiene dentro de la normalidad sin medicación. Presenta dolor abdominal recurrente de intensidad moderada que suele resolverse sin necesidad de tratamiento y mantiene un estado de hiponutrición no asociado a otro tipo de patología. Con 5 años de edad requiere ingreso por uno de esos episodios, con dolor abdominal más intenso sin sintomatología acompañante, exploración abdominal con dolor difuso a la palpación sin signos peritoníticos, estudio radiológico con signo de Chilaiditis y nivel en fosa iliaca izquierda (FII) compatible con suboclusión intestinal, resuelto con tratamiento conservador.

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS

- Radiografía toracoabdominal postoperatoria: se observa hígado central con ángulo hepático del colon en posición subdiafragmática derecha (signo de Chilaiditis) y estómago algo desplazado a la izquierda y verticalizado (**Figura 3A**).
- Ecografía abdominal a los 20 días de vida: confirma hígado central y además la presencia en vena cava inferior, a nivel renal, de una imagen en su interior compatible con trombo.
- Radiografía abdominal a los 5 años: signo de Chilaiditis, hígado central y nivel hidroaéreo aislado a nivel de FII (**Figura 3B**).

DISCUSIÓN

El onfalocele es considerado un defecto congénito de la pared abdominal y tiene una incidencia de 1/ 4-5000 recién nacidos. Suele contener intestino delgado pero puede contener además intestino grueso e hígado, como en nuestro caso. Las asas intestinales que protruyen hacia el exterior de la cavidad abdominal están cubiertas por una membrana (membrana amnioperitoneal) (1-6). Un 50-75% de los casos pueden asociar anomalías entre las que se encuentran las intestinales (estenosis, atresia, persistencia del conducto vitelino), cardíacas, de línea media y del aparato reproductor (testes no descendidos) (1,2, 6).

Son varios los problemas que plantea un onfalocele. Es fundamental evitar que se rompa la membrana y que el paciente se deshidrate, se enfríe o se infecte (3,4). Esto obliga a la reducción de las vísceras con recubrimiento primario con pared abdominal o diferido. Para ello es preciso controlar la presión intraabdominal al cierre, con el paciente sin relajar, de forma que no se superen los 20cm de H₂O y se impida la movilidad diafragmática y la perfusión esplénica. Precisa en los casos difíciles nutrición parenteral prolongada y relajación muscular durante días o pocas semanas

(2), como es el caso del paciente presentado. La presión intraabdominal aumentada, la deformidad hepática junto a su separación del diafragma y la malrotación intestinal, habitualmente presente, facilitan la interposición de asas entre hígado y diafragma (signo de Chilaiditis) y la herniación del intestino a través del conducto peritoneovaginal (hernia inguinal descrita también en el caso presentado). La mayoría de los niños a medio y largo plazo tienen pocos problemas. Cuando surgen están relacionados con la situación atípica del hígado (atención en los traumatismos), con el cierre de la pared (dehiscencia, eventraciones), con la malrotación (presente en diferentes grados) y posible malposición intestinal que dificulta el tránsito y facilita la distensión con suboclusión/oclusión intestinal (2). Además de éstos otros problemas descritos son la ERGE, las infecciones respiratorias recurrentes o asma, las dificultades para proporcionar a estos pacientes una buena nutrición (estado de hiponutrición que en nuestro caso también caracteriza al paciente) y baja resistencia al ejercicio (2). Sin embargo, aunque se hace referencia en la literatura de la producción, tras la reducción a presión del onfalocele, de un posible síndrome compartimental, la trombosis renal e hipertensión arterial no se comunican como complicaciones postoperatorias a corto plazo. Dadas las peculiaridades anatómicas del hígado y su pedículo, cabe pensar en angulación de la cava inferior como alternativa al diagnóstico de trombosis admitido en nuestro paciente. El paralelismo temporal entre la imagen sugerente de trombosis con hipertensión arterial nos obliga a pensar en una relación entre ambas, aunque el síndrome compartimental podría ser causa también de hipertensión. 1/3 de los pacientes van a sufrir dolor abdominal recurrente tal y como referido en nuestro caso. A muy largo plazo pueden persistir algunas de éstas afecciones y hacer que una patología neonatal se convierta en un problema persistente en la infancia y hasta en su vida adulta.

En un porcentaje elevado de casos existen cromosomopatías concomitantes (trisomías o síndrome de Beckwith-Wiedemann) fundamentalmente si el hígado se mantiene intracorpóreo. Cuando el hígado está contenido en el onfalocele el cariotipo suele ser normal como en el caso presentado. Si tiene un Beckwith-Wiedemann hay tendencia precoz a la hipoglucemia y tendencia a desarrollar tumores (Wilms, hepáticos, neuroblastomas) por eso se requiere una atención especial por parte de los facultativos que controlan a estos pacientes (2, 6).

Para concluir decir que se considera que generalmente los pacientes con onfalocele tienden a mejorar progresivamente, aunque, con mayor frecuencia que la población general, requieren atención médica o quirúrgica de por vida. Además, las causas fundamentales de morbilidad y mortalidad las constituyen principalmente las anomalías asociadas, y los pacientes con onfalocele son pacientes de muchas especialidades y para toda la vida.

BIBLIOGRAFÍA

- Sadler TW. The embryologic origin of ventral body wall defects. *Seminars in Pediatric Surgery* 2010; 19: 209-214.
- Hristison-Lagay ER, Kelleher CM, Langer JC. Neonatal abdominal wall defects. *Seminars in Fetal & Neonatal Medicine* 2011; 16: 164-172.

- Marven S, Owen A. Contemporary postnatal surgical management strategies for congenital abdominal wall defects. *Seminars in Pediatric Surgery* 2008; 17: 222-235.
- Islam S. Advances in surgery for abdominal wall defects. *Gastroschisis and Omphalocele*. *Clin Perinatol* 2012; 39: 375-386.
- Ledbetter DJ. Congenital abdominal wall defects and reconstruction in pediatric surgery. *Gastroschisis and Omphalocele*. *Surg Clin N Am* 2012; 92: 713-727.
- Stephenson CD, Lockwood CJ, Mackenzie AP. Obstetrical management of omphalocele. *UpToDate* 2013.



Figura 1: Onfalocele.



Figura 2. Secuencia quirúrgica (Técnica de Shuster).

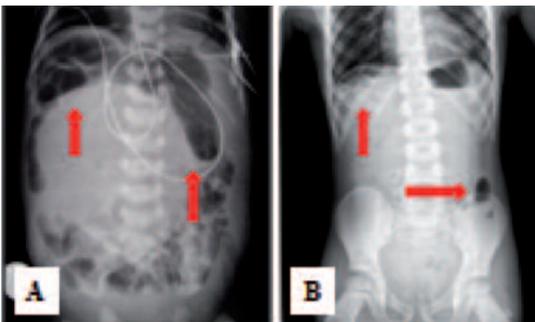


Figura 3 A y B: Radiografías AP de abdomen.

SÍNDROME DE WÜNDERLICH COMO PRIMERA MANIFESTACIÓN DE ANGIOMIOLIPOMATOSIS RENAL BILATERAL.

Cordero Rubio, Alicia

Nº Colegiado 06/06/5706. MIR 4º año Urología.

Urbina Lima, Ángel Daniel

Nº Colegiado 06/28/64906. MIR 3er año Urología.

Manzanedo Bueno, María Fernanda

Nº Colegiado 06/06/6623. MIR 1er año Urología.

Agradecimientos: **Dr. J. Mariño del Real** y **Dr. J. Valverde Valverde.**

RESUM EN :

Presentamos el caso de una paciente joven, con antecedentes de esclerosis tuberosa, diagnosticada de hemorragia retroperitoneal espontánea o Síndrome de Wunderlich secundaria a una angiomiolipomatosis renal bilateral no conocida previamente, que consultó por primera vez en Urgencias por un cuadro clínico compatible con un cólico nefrítico.

Aún siendo una entidad clínica inusual, puede comprometer la vida del paciente y hay que considerarla desde el primer momento en el diagnóstico diferencial del dolor en fosa lumbar de inicio brusco.

PALABRAS CLAVES: angiomiolipoma, esclerosis tuberosa, hemorragia retroperitoneal.

CASO CLÍNICO

ANAMNESIS:

Mujer de 40 años con antecedentes de esclerosis tuberosa. Epilepsia en tratamiento. No alergias conocidas a fármacos. Intervenida de ooforectomía izquierda hace 10 años (cistoadenoma seroso). Legrado uterino por aborto diferido a los 18 años. No refiere antecedentes urológicos.

Antecedentes familiares: padre con antecedente de esclerosis tuberosa, fallecido por carcinoma pulmonar. Madre fallecida por cardiopatía isquémica. Hermana con esclerosis tuberosa, padece de "quistes renales". Hermano sano.

Acude a Urgencias hospitalarias, derivada desde Atención Primaria, por dolor en fosa renal izquierda de unas seis horas de evolución, que no ha mejorado con tratamiento analgésico habitual. Náuseas sin vómitos. Afebril. No síndrome miccional ni otra clínica asociada.

EXPLORACIÓN FÍSICA:

A su llegada a Urgencias: TA 126/74 mm Hg. FC 84 lpm. Tª 36.6°C.

Buen estado general, vigil, colaboradora, eupneica en reposo.

Auscultación cardíaca y pulmonar normal.

En la exploración abdominal hallamos un abdomen blando, depresible, no doloroso a la palpación, con ruidos hidroaéreos positivos. Se palpa en hemiabdomen izquierdo zona indurada de límites indeterminados. Puñopercusión renal bilateral negativa.

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS:

Hemograma: hemoglobina 8.2 g/dl, VCM 87.2 fl, HCM 30.2 pg, hematocrito 23.7%, 179000 mil/mm³ plaquetas, 10800 mil/mm³ leucocitos (87.5% de neutrófilos).

Bioquímica: glucosa 181 mg/dl, urea 36 mg/dl, creatinina 1.21 mg/dl, potasio 4.1 nmol/l, LDH 593 UI/l.

Coagulación: normal.

Sistemático de orina: densidad 1010, ph 6, 100 leucocitos/ul, nitritos negativos, proteínas 75 mg/dl. Sedimentos: 5-10 leucocitos/campo. Bacteriuria.

Radiografía simple de aparato urinario: borramiento bilateral de líneas renopsoas. No imágenes compatibles con litiasis.

TC abdominal urgente: hígado de tamaño y morfología normales, se identifican múltiples lesiones focales nodulares de hasta 2 centímetros distribuidas difusamente en ambos lóbulos, la mayoría de predominio graso, sugestivas de angiomiolipomas. Bazo, páncreas y glándulas adrenales sin alteraciones. Ambos riñones muy aumentados de tamaño, con desestructuración del parénquima y heterogeneidad de la densidad, objetivándose múltiples formaciones quísticas de pequeñas dimensiones, así como varias lesiones que presentan valores de atenuación grasos en su interior compatibles con angiomiolipomas, el mayor de unos 10x10 centímetros, localizado en el polo inferior del riñón izquierdo; dicha tumoración presenta focos de sangrado activo, asociándose un voluminoso hematoma retroperitoneal en dicha fosa renal que se extiende caudalmente hasta pelvis (FIGURAS 1 y 2).

DIAGNÓSTICO

Tras el deterioro clínico sufrido por la paciente y las pruebas de imagen realizadas, es diagnosticada de hemorragia retroperitoneal espontánea – Síndrome de Wunderlich- por rotura de gran angiomiolipoma renal izquierdo.

TRATAMIENTO Y EVOLUCIÓN

En un primer momento la paciente fue diagnosticada de cólico nefrítico izquierdo. Llamaba la atención una anemia normocítica normocrómica, la induración imprecisa palpada en hemiabdomen izquierdo y el borramiento bilateral de las líneas renopsoas. Permaneció en observación con tratamiento analgésico intravenoso, con mejoría inicial.

Durante su estancia en Observación, la paciente comenzó con náuseas, dolor abdominal generalizado intenso, principalmente sobre fosa renal izquierda, sudoración profusa y palidez, junto con descenso en las cifras de tensión arterial (103/39 mm Hg). Se decide entonces la realización de un TC abdominal urgente (descrito anteriormente).

Tras contacto con el Servicio de Urología, la paciente ingresa en la Unidad de Cuidados Intensivos con el diagnóstico de rotura espontánea de angiomiolipoma renal izquierdo (Síndrome de Wunderlich). Valoramos allí a la paciente y ante la ausencia en esos momentos de signos de inestabilización hemodinámica, se decide inicialmente manejo conservador.

Permanece en esta unidad durante cuatro días, estabilizada, pasa a planta de Urología.

Se realiza seguimiento clínico, analítico y con pruebas de imagen. La paciente permanece estable, con dolor moderado manejado con analgesia intravenosa, aunque persiste el descenso en las cifras de hemoglobina y hematocrito a pesar de sucesivas transfusiones. En TC abdominal de control se objetiva un aumento del hematoma, en relación a los estudios previos, con mayor extensión hacia pelvis.

Valorada en sesión clínica, se decide indicar la embolización selectiva del angiomiolipoma, cuya solicitud es remitida al Servicio de Radiología Vasculor Intervenционista. Tras llevar a cabo el estudio angiográfico, en el que se observa una alteración del parénquima de ambos riñones, no fue posible su realización.

Reevaluando nuevamente el caso, y dado que el tamaño del hematoma en pruebas de imagen de control es mayor, se decide el abordaje quirúrgico de la lesión, realizándose nefrectomía total izquierda abierta.

La Anatomía Patológica confirma la presencia de quistes simples y angiomiolipomas múltiples en la pieza de nefrectomía.

El curso del postoperatorio fue favorable. En controles de imagen sucesivos existe un hematoma residual en el lecho quirúrgico, que se reabsorbe de manera progresiva.

En revisiones posteriores ambulatorias, la paciente se encuentra asintomática, con un deterioro leve de la función renal (creatinina pico máximo de 1.7 mg/dl) en seguimiento por Nefrología.

DISCUSIÓN

El síndrome de Wunderlich o hemorragia retroperitoneal espontánea es una entidad clínica infrecuente. Su etiología puede ser múltiple (infecciones, malformaciones arteriovenosas etc.) pero los tumores renales constituyen más de la mitad de los casos, en primer lugar el carcinoma renal, seguido de los angiomiolipomas.

El angiomiolipoma es una neoplasia benigna compuesta por cantidades variables de tejido adiposo maduro, músculo liso y vasos sanguíneos displásicos. Aproximadamente un 20% de todos los angiomiolipomas se detectan en pacientes con esclerosis tuberosa, aunque entre el 50 y el 80 % de los pacientes con este síndrome los desarrollan. Esta facomatosis, autonómica dominante, se asocia a la tríada clásica de retraso mental, epilepsia y angiofibromas con distribución típica en alas de mariposa en nariz, frente y mejillas. Además estos pacientes pueden desarrollar angiomiolipomas en hígado, pulmones, tiroides, rabdiomiosarcomas cardíacos y tumores de células gliales en cerebro y retina (1-3) (TABLA 1) (FIGURAS 3 Y 4).

Los angiomiolipomas que aparecen en pacientes con esclerosis tuberosa suelen ser múltiples, bilaterales, con crecimiento lento y progresivo, con más riesgo de malignización y asociación a otros tumores malignos renales y requieren más intervenciones que los que aparecen de manera esporádica.

La hemorragia retroperitoneal espontánea es la complicación más importante y temida de estas lesiones. Puede debutar clínicamente de forma aguda o insidiosa. La presentación típica es la tríada de Lenk que consiste en dolor lumboabdominal agudo, tumoración que ocupa la celda renal extendiéndose al hemiabdomen del mismo lado y deterioro del estado general, como es el caso que presentamos (aunque sólo está presente de manera completa en el 40% de los pacientes). Cuando la hemorragia es lenta o de escasa cuantía la forma de presentación es insidiosa y progresiva, pudiendo estar estos síntomas atenuados o ausentes (4)

Si bien la ecografía aporta una sospecha diagnóstica y es una prueba útil en el seguimiento de los pacientes con angiomiolipomas, la prueba diagnóstica de elección en estos pacientes es el TAC, pues permite tipificar el tumor, dado su coeficiente de atenuación bajo según la proporción de grasa que contenga. En caso de hemorragia retroperitoneal es la prueba más rápida y nos valora la extensión del hematoma.

El tratamiento de los pacientes con angiomiolipomas es controvertido, más aún en pacientes con el antecedente de esclerosis tuberosa, pues la actitud a seguir depende del tamaño tumoral, la velocidad de crecimiento, las condiciones del enfermo y de la sintomatología que presente.

Clásicamente se ha indicado que las lesiones menores de 4 cm. asintomáticas se han de manejar de manera conservadora, con controles de imagen cada 6-12 meses.

Las indicaciones para la intervención quirúrgica incluyen el crecimiento de la lesión durante la observación, la existencia de una lesión de gran tamaño, y la presencia sintomatología, como es el caso de nuestra paciente.

Una de las principales metas del tratamiento quirúrgico de estos tumores sería la preservación de la mayor cantidad de parénquima renal posible, para lo cual la nefrectomía parcial y la embolización selectiva son alternativas válidas (5,6). Estas opciones no fueron posibles en nuestra paciente; la presencia de un sangrado retroperitoneal agudo, el dolor mantenido, la caída del hematocrito a pesar de sucesivas transfusiones, el aumento del hematoma en las pruebas de imagen y las dificultades técnicas propias del caso, desembocaron en la necesidad de realizar una nefrectomía total.

La hemorragia retroperitoneal espontánea es una entidad poco frecuente, pero dada su gravedad hay que considerarla siempre ante un cuadro de dolor en fosa renal de reciente comienzo que se acompaña de deterioro del estado general, y es fundamental la sospecha en pacientes con antecedentes de esclerosis tuberosa.

BIBLIOGRAFÍA

- Tordera P, Salvador G, Montanés MJ, Cervera JL, Micó L, Calabuir JR. Wunderlich síndrome as the initial manifestation fo bilateral renal angioliomatosis. *An Med Interna* 2004 Jan; 21(1): 42-3.
- Favilla V, Cimino S, Castelli T, Marchese F, Russo GI, Russo M, Madonia M, Morgia G. Unusual presentation of tuberous sclerosis complex. *Urology* 2012 Octu; 80 (4): 39-40.
- Roach ES, DiMario FJ, Kandt RS, Northup H. Tuberous Sclerosis Consensus Conference recommendatios for diagnostic evaluation. *National Tuberous Sclerosis Association. J. Child Neurol.* 1999 Jun; 14 (6): 401-7
- Pedemonte JG, Degiovanni D, Pusterla D, Reibel C, Di Nucci J, Boccio C, Degiovanni R, Dotta A. Tríada de Lenk como presentación clínica del angiomiolipoma. *Actas Urol Esp.* 2008;32(8):850-854
- Larrea JS, Pino LB, Cabrera RS, Mena AL. Urological conservative management of a patient with tuberous sclerosis complex (Bourneville disease). *Arch Esp Urol* 2009 Sep; 62 (7): 596-9.
- Harabayashi T, Shinohara N, Katano H, Nonomura K, Shimizu T, Koyanati T. Management or renal anguimiolipomas associated with tuberous sclerosis complex. *J Urol* 2004 Jan; 171 (1): 102-5.

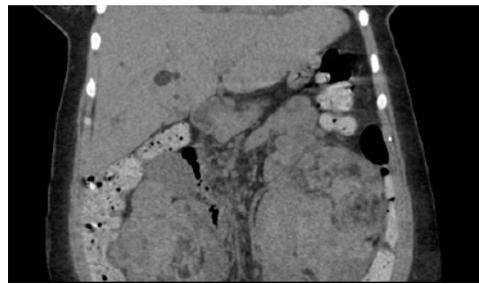
CRITERIOS MAYORES	CRITERIOS MENORES
- Angiofibromas faciales o placas en la frente	- Hoyuelos múltiples en el esmalte dental
- Fibromas no traumáticos ungueales o periungueales	- Pólipos rectales hamartomatosos
- Máculas hipocrómicas >3	- Quistes óseos
- Hamartomas nodulares retinales múltiples	- Tractos migratorios en la sustancia blanca
- Tuberosidades corticales	- Fibromas gingivales
- Nódulos subependimarios	- Hamartomas no renales
- Linfangiomatosis	- Manchas hipocrómicas retinales
- Angiomiolipoma renal	- Lesiones cutáneas en confeti.
- Rabdomyosarcoma cardíaco (único o múltiple)	- Quistes renales múltiples
- Astrocitoma de células gigantes subependimarios	
- Nevus del tejido conectivo	

TABLA 1. CRITERIOS DIAGNOSTICOS DE ESCLEROSIS TUBEROSA

Diagnóstico definitivo: 2 criterios mayores o 1 mayor con 2 menores.

Diagnóstico probable: 1 criterio mayor y 1 menor.

Diagnóstico posible: 1 criterio mayor o 2 menores o más.



FIGURAS 1 Y 2: angiomiolipoma renal izquierdo de gran tamaño, con focos de sangrado activo.



FIGURA 3: fibromas no traumáticos ungueales.



FIGURA 4: angiofibromas faciales.

DOLOR EPIGÁSTRICO Y DISNEA, DE ESTUDIO CARDIOPULMONAR A INCLUSIÓN EN LISTA DE ESPERA DE TRASPLANTE HEPÁTICO.

Flores García, José Ángel

Nº colegiado 06/06/06378. MIR 5º año de Servicio de Cirugía general y Ap. digestivo.

Barzola Navarro, Ernesto Jesús

Nº colegiado 06/28/65147. MIR 1er año de Cirugía G. y Ap. Digestivo.

Paredes Cham bi, Ignacio

Nº colegiado 06/46/21532. MIR 2º año de Cirugía G. y Ap. Digestivo.

Agradecimientos: **Dr. Agustín Cabanillas Arias**

RESUM EN :

Presentamos el caso clínico de un paciente varón de 60 años de edad que debuta con clínica de disnea, dolor epigástrico y diarrea de larga evolución; tras estudio y diversas pruebas complementarias se plantea inicialmente el diagnóstico de síndrome carcinoide secundario a metástasis neuroendocrinas hepáticas múltiples, con primario desconocido.

Durante seguimiento posterior se plantea como tumor primario dos posibilidades, tumor testicular o tumor neuroendocrino pancreático, confirmándose posteriormente tras tratamiento quirúrgico y estudio anatomopatológico un origen pancreático.

El paciente inicialmente presenta respuesta moderada preoperatoria a neoadyuvancia (octeótride y everolimus), con reducción del tamaño de las lesiones metastásicas, aunque con posterior fluctuaciones en su respuesta lo que precisa cambio en el planteamiento oncológico. Tras la mejora inicial y buena respuesta a tratamiento quimioterápico se plantea en comité de trasplante hepático.

PALABRAS CLAVES: Tumor Neuroendocrino, Carcinoma Neuroendocrino Gastrointestinal, Síndrome carcinoide, Enfermedad metastásica hepática.

CASO CLÍNICO

ANAMNESIS:

Paciente varón de 60 años sin antecedentes patológicos de interés que en el año 2007 consulta en el Servicio de Urgencias (SU) por cuadro de sudoración profusa, y enrojecimiento facial, mareo sin pérdida de conocimiento, seguido de náuseas, vómitos y malestar epigástrico. El paciente refiere también cuadro diarreico ocasional sin productos patológicos que se ha repetido en dos ocasiones más, de las mismas características. Durante su estancia en el SU se descarta patología urgente cardiopulmonar, siendo diagnosticado de posible cuadro presincojal y remitido a consultas externas de cardiología para valorar patología cardíaca.

En 2009, tras una deposición con rectorragia es remitido al servicio de digestivo donde se practicó colonoscopia, detectándose pólipo adenomatoso de 7 mm en ciego.

EXPLORACIÓN FÍSICA:

Fc: 60 lpm; TA 130/75 mmHg, orientado, hidratado y normocoloreado. Cabeza: no xantelasmas ni xantomias faciales. Resto normal. Tórax: AP: normal. AC: rítmico y sin soplos. Abdomen: doloroso a nivel de epigastrio e hipocondrio derecho, sin peritonismo, hepatomegalia de consistencia dura de 3 traveses por debajo del reborde costal.

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS:

Análítica destaca aumento de GGT (340) Marcadores tumorales: Cromogranina A elevada (151ng/ml). CEA 19,9, CEA 125, alfa fetoproteína, gastrina, histamina, catecolaminas, metanefrinas, serotoninas y VIP dentro de normalidad.

Eco abdominal: Aumento de volumen a expensa de numerosas lesiones redondeadas de gran tamaño, ecogénicas, algunas de ellas con fino halo hipocogénico, distribuidas por ambos lóbulos, compatibles con metástasis. (Fig1)

TAC toraco-abdominal: Hígado ocupado prácticamente su totalidad por múltiples LOEs de distintos tamaños, con captación periférica de contraste, algunos de ellas con centro más hipodenso en relación con necrosis.

Gammagrafía con octeótrido: Captación activa de trazador en múltiples LOEs hepáticas que indican presencia de receptores de somatostatina en los mismos compatibles con lesiones metastásicas y un posible origen neuroendocrino. A nivel escrotal derecho parece objetivarse una captación patológica. (Fig. 2)

Biopsia hepática radiodirigida: Hígado infiltrado por tumor distribuido en islotes formando un patrón sólido trabecular y atipia moderada. Estas células son positivas para Cromogranina. Hallazgos histológicos e inmunohistoquímicos de tumor neuroendocrino Ki 67 (<2) e índice mitótico menor de 2.

TRATAMIENTO Y EVOLUCIÓN:

Con diagnóstico de metástasis hepáticas neuroendocrinas de tumor primario desconocido y probable origen testicular, se decide exéresis del mismo resultando negativo.

El paciente es sometido a estudio completo (cápsula endoscópica y TAC) para descartar probable origen gastrointestinal. En TAC posterior se aprecia lesión pancreática en cuerpo-cola, hipodensa, de 3,5 cm sugiriéndose neoformación primaria en cola de páncreas. (Fig.3)

Durante todo este proceso el paciente recibe tratamiento con octeótrido para control sintomático del síndrome carcinoide.

Tras presentar caso en sesión multidisciplinar de cirugía hepatobiliar y trasplante se valora la posibilidad de resección de tumor pancreático primario y en función de hallazgos quirúrgicos posterior trasplante hepático. También se establece pauta y actitud oncológica de quimioterapia.

Se practica intervención quirúrgica donde se realiza esplenopancreatectomía caudal. El estudio diferido informa de tumor neuroendocrino pancreático de bajo grado (Grado I).

El paciente presenta buena evolución postoperatoria. En seguimiento posterior presenta una inicial buena respuesta oncológica con adyuvancia aunque con posterior empeoramiento clínico-radiológico tras retirada del mismo, decidiéndose nueva pauta quimioterápica. Actualmente el paciente se mantiene estable con respuesta moderada al tratamiento. (Fig. 4)

DISCUSIÓN:

Los tumores carcinoides son un grupo heterogéneo de neoplasias derivadas de las células enterocromafínicas. El síndrome carcinoide clásico se caracteriza por enrojecimiento, diarrea y con menor frecuencia sibilancias e insuficiencia cardiaca derecha, consecuencia de la liberación a circulación sistémica de productos neurosecretores como la gastrina y cromogranina A. Los pacientes que presentan síndrome carcinoide cursan con metástasis hepáticas hasta en el 95% de las ocasiones y su característica principal es que sean multifocales y bilaterales (1). La mayoría de tumores neuroendocrinos (TNE) se localizan en el tracto gastrointestinal.

En una reciente clasificación del 2010, el índice proliferativo (número de mitosis y el índice Ki 67) identifica tres clases de tumor siendo de grado 1 (G1) con <2 mitosis/10 HPF, y Ki-67 " 2%, G2 2-10/10 HPF mitosis con Ki-67 3-20% y G3 con >20 mitosis y Ki-67 > 20%. (2).

Los tumores neuroendocrinos pancreáticos son neoplasias poco comunes con características clínicas y biológicas heterogéneas. La cronicidad del cuadro clínico es típica de estos tumores. La sintomatología es poco específica y usualmente no se llega a un diagnóstico claro sino después de muchos años de evolución, cuando la enfermedad ya ha producido metástasis hepática.(3)

Su diagnóstico se hace con octreoscan para receptores somatostatina, marcadores tumorales ,como la cromogranina A y biopsia. (4)

Dentro de los factores pronósticos son considerados: el grado histológico, la diferenciación del tumor y el estadiaje (4), Los enfermos con tumores neuroendocrinos pancreáticos tienen una supervivencia media a los 5 años de hasta un 30-60%. No obstante la supervivencia está relacionada con la extensión tumoral principalmente la presencia de metástasis hepáticas, que sigue 3 patrones morfológicos distintos; en nuestro caso el paciente presenta un patrón multifocal y difuso. (Fig. 3).

Los análogos de somatostatina (octeótride) son los fármacos de elección en el tratamiento del síndrome carcinoide. Consiguen un descenso de los niveles de 5-HIAA, controlando la rubefacción, el broncoespasmo y la diarrea. Además han mostrado efectos antiproliferativos lo que representa un tratamiento de primera línea para la mayoría de los pacientes (5).

Hay mucha controversia con respecto al tratamiento óptimo de tumor neuroendocrino pancreático con metástasis. Aunque la cirugía radical sigue siendo el estándar, existe actualmente una variedad de opciones terapéuticas disponibles para la metástasis, así como, el trasplante hepático. En este paciente al tener una localización primaria y con índice mitótico bajo pudiera ser considerado, aunque la edad sería limitante en el pronóstico(6) En TNE metastásicos avanzados, las opciones más recientes incluyen terapias dirigidas (es decir, everolimus y sunitinib). (5)

Nuestro paciente inicialmente acudió con clínica que se atribuyó a patología cardiopulmonar., con exploración y pruebas complementarias normales.

Los tumores neuroendocrinos de páncreas resultan de difícil diagnóstico. Es probable que este paciente haya tenido producción de aminas al comienzo de su sintomatología y que al inicio del cuadro diarreico, el paciente ya debía tener metástasis hepáticas.

Es importante el conocimiento de esta entidad y de la clínica acompañante para un diagnóstico y tratamiento precoz. La atención multidisciplinaria y tratamientos multimodales sigue siendo la piedra angular del tratamiento de estos pacientes.

BIBLIOGRAFIA:

- Garavito González Gloria, Arguello Arias Pedro T, Jiménez Vásquez Camilo, Rojas Melo Leonardo J, Messa Botero Oscar A, Neira E Fabián E et al . Gastrointestinal neuroendocrine carcinoma. Case report. Rev Col Gastroenterol [serial on the Internet]. 2008 Mar [cited 2013 Apr 14] ; 23(1): 77-82.

- Rindi G, Arnold R, Bosman FT, Capella C, Klimstra DS, Klöppel G, Komminoth P and Solcia E. Nomenclature and classification of neuroendocrine neoplasms of the digestive system. In: Bosman FT, Carneiro F, Hruban RH and Theise ND eds. WHO classification of tumors of the digestive system. Lyon: International Agency for Research on Cancer (IRAC), 2010:13–14
- Rossi RE, Massironi S, Spampatti MP, Conte D, Ciafardini C, Cavalcoli F, Peracchi M. J Gastrointest Surg. 2012 Oct;16(10):1981-92. Epub 2012 Jul 25. Review. PubMed PMID: 22829240.
- Pavel M, Baudin E, Couvelard A, K, Oberg K, St, Anlauf M, Wiedenmann B, Salazar R. ENETS Consensus Guidelines for the Management of Patients with Liver and Other Distant Metastases from Neuroendocrine Neoplasms of Foregut, Midgut, Hindgut, and Unknown Primary. Neuroendocrinology 2012;95:157-176
- Yao JC, Shah MH, Ito T, Bohas CL, Wolin EM, Van Cutsem E, Hobday TJ, Okusaka T, Capdevila J, de Vries EG, Tomassetti P, Pavel ME, Hoosen S, Haas T, Lincy J, Lebowl D, Öberg K; RAD001 in Advanced Neuroendocrine Tumors, Third Trial (RADIANT-3) Study Group. Everolimus for Advanced Pancreatic Neuroendocrine Tumors. N Engl J Med 2011;364:514–523
- Le Treut. Gregoire, J . Predictors of long –term survival liver transplantation for metastatic carcinoid tumors: An analysis of 85 case French patients. American journal of Transplantation. 2008 Vol 8 n°6 pp1205-1213

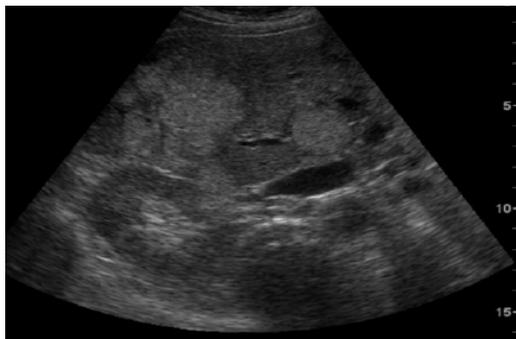


Fig. 1 Eco abdominal: Lesiones redondeadas de gran tamaño, ecogénicas, compatibles con metástasis hepáticas.

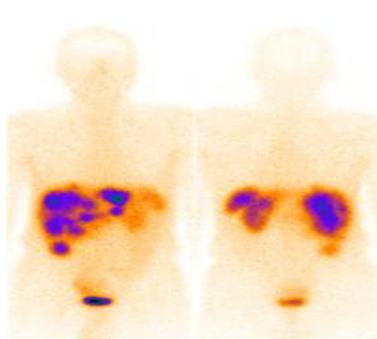


Fig. 2 Gammagrafía con octeótride: Captación activa de trazador en múltiples LOEs hepáticas que indican presencia de receptores de somatostatina en los mismos compatibles con lesiones metastásicas y un posible neuroendocrino de las mismas. A nivel escrotal derecho parece objetivarse una captación patológica.



Fig. 3 TC Abdominal se aprecia lesión pancreática en cuerpo-cola, hipodensa, de 3,5cm sugiriéndose neoformación primaria en cola de páncreas.



Fig. 4 TC Abdominal tras tratamiento quirúrgico y tratamiento con octeótride y everolimus. Hígado aumentado de tamaño con predominio hipodenso debido a necrosis.

SOSPECHA DE MALFUNCION VALVULAR: ¿PODRÍA SER NEUROBEHÇET?

Gilete Tejero, Ignacio Javier

Nº colegiado 06/06/06439. MIR 3er año de Neurocirugía.

Sardina González, María Dolores

Nº colegiada 06/06/06475. MIR 4º año de Pediatría.

Lucas Gutiérrez, Milagros

Nº colegiada 06/06/06438. MIR 3er año Medicina F. y Comunitaria.

García Moreno, Rafael

Nº colegiado 06/06/06599. MIR 1er año de Neurocirugía.

RESUMEN:

Varón de 6 años, con aftas orales de repetición y dos cuadros catalogados de meningitis vírica que desarrolla hipertensión intracraneal requiriendo colocación de sistema de derivación ventrículo-peritoneal, con recuperación completa posterior. Reingresa 2 meses después por cefalea intensa con sospecha de hiperdrenaje aumentando la presión valvular sin mejoría. El TC y RM cerebral evidencian trombosis de Senos Venosos y lesiones vasculíticas encefálicas. Siendo etiquetado de Neurobehçet se procede a anticoagulación y tratamiento corticoideo e inmunosupresor (Azatioprina). Asintomático durante 18 meses, reingresa 4 meses después de la retirada de dicho tratamiento por rebrote con afectación oftalmológica (Panuveítis).

La trombosis de senos venosos en la infancia es un proceso infradiagnosticado al presentar una serie de manifestaciones clínicas inespecíficas y constituye una manifestación clínica característica de la enfermedad de Behçet, la cual puede simular una serie de procesos neuroquirúrgicos, incluyendo la malfunción valvular, con los que exige un correcto diagnóstico diferencial.

PALABRAS CLAVES: Behcet syndrome; Sinus thrombosis, intracranial; Aphthous stomatitis; Abducens nerve diseases; Papilledema; Headache; Cerebrospinal fluid; Child; Cerebrospinal fluid shunts; Panuveitis; Magnetic resonance imaging; Classification; Diagnosis.

CASO CLÍNICO

ANAMNESIS:

Varón de 6 años de edad, con antecedente aftas orales de repetición que presentó dos cuadros de cefalea, fiebre y meningismo a lo largo de dos meses, con análisis de LCR compatible con meningitis vírica. Tras el segundo episodio comenzó con clínica de hipertensión intracraneal, con parálisis del VI par y papiledema bilaterales, efectuándose en ese momento una TC de cráneo que evidenció leve hidrocefalia tetra-ventricular además de pequeño quiste aracnoideo frontal derecho (Figura 1). Fue sometido a punción lumbar evacuadora de 20 c.c. de LCR (con unos 35 mmHg de presión de apertura y valores analíticos dentro de la normalidad), presentando mejoría clínica durante varias horas tras la evacuación, con descenso de la presión hasta 10 mmHg y posteriormente nuevo empeoramiento, por lo que se decidió colocación de sistema de derivación ventrículo-peritoneal de LCR programable a 60 mmH₂O ante el diagnóstico de hidrocefalia postmeningítica, cediendo por completo la sintomatología neurológica. Las pruebas de autoinmunidad que incluyeron entre otros factor reumatoide, Ac. antinucleares, Ac. Anti-citoplasma de neutrófilos, Anti Ro/La y HLB51 fueron negativas. Sin embargo, debido a la persistencia de picos febriles de hasta 39°C, aftas orales y faringoamigdalitis recurrentes se decide someter al paciente a amigdalectomía ante la sospecha de síndrome PFAPA (Fiebres periódicas, aftas, faringitis y adenopatías cervicales), presentando buena respuesta inicial con remisión de la fiebre. Quince días después el paciente comenzó de nuevo con cuadro de cefalea de predominio nocturno y carácter fluctuante, que empeoraba con la bipedestación,

llegaba a despertarle por la noche y cuya frecuencia había ido aumentando progresivamente. No presentaba náuseas, vómitos, somnolencia, diplopía, afectación de la motilidad ocular o mayor irritabilidad. Ante la sospecha de malfunción del sistema valvular se decidió ingreso en nuestro Centro para efectuar estudio y tratamiento.

EXPLORACIÓN FÍSICA:

Buen estado general. Afebril (T^a 36,3°C). Palidez cutánea, sin aspecto séptico. No exantemas ni petequias. Normohidratado y normoperfundido. Pulsos palpables y simétricos. Presencia de aftas orales. Cicatrices de sistema de derivación a nivel occipital derecho y paraumbilical derecho con buen aspecto.

- Auscultación cardiopulmonar: Tonos rítmicos y sin soplos. Buena entrada de aire bilateral sin ruidos patológicos sobreañadidos ni signos de dificultad respiratoria.
- Abdomen: Blando, depresible, no doloroso a la palpación. No se palpan masas ni visceromegalias ni se aprecian signos de irritación peritoneal.
- Exploración Neurológica: GCS de 15 puntos. Pupilas isocóricas y normorreactivas. Resto de pares craneales normales. No déficit motor ni sensitivo y ausencia de meningismo.

Pruebas complementarias al ingreso:

- Analítica:
 - Hemograma: Anemia microcítica compatible con enfermedad crónica: (Hg:9,6 mg/dl; VCM: 65,2; HCM: 21,7 pg). Leucocitosis: (13.600 leu/mm³; Neutrófilos: 72,6%; Linfocitos: 14,5%; Monocitos: 10,7%).
 - Bioquímica: PCR elevada (157,4 mg/l). Resto de valores dentro de la normalidad.
 - Coagulación: Valores dentro de la normalidad.
 - LCR: Líquido de aspecto claro y transparente. Leucocitosis sin hiperproteorraquia (1 Hematíe/UI; 24 Leucocitos/UI con 98% de MN y 2% de PMN. Glucosa 87 mg/dl; Proteínas 16,1 mg/dl.). Cultivo bacteriológico aerobio (-).
- TC craneal: Válvula normoposicionada a nivel de ventrículo lateral derecho que se encuentra parcialmente colapsado. Leve aumento de tamaño de ventrículo lateral izquierdo con respecto a estudios previos. Quiste aracnoideo frontal derecho.

DIAGNÓSTICO:

Ante la sospecha de hiperdrenaje del sistema se procede a aumentar la presión valvular de manera progresiva hasta 100 mmH₂O sin conseguir mejoría alguna por parte del paciente que mantiene cuadros recurrentes de cefalea fluctuante y llanto incoercible, de claro predominio nocturno. Dada la situación, se decide continuar estudio efectuándose nueva TC de cráneo que evidenció hiperdensidad a nivel del Seno Longitudinal Superior y Transverso Derecho y RM cerebral que mostró vacío de flujo a nivel de dichos senos venosos, ambos hallazgos compatibles con trombosis de senos en dicha localización (Figuras 2 y 3). Del mismo modo en dicha RM se evidenció la existencia de lesiones hiperintensas en secuencia T2, predominantemente a nivel de ganglios basales

y pedúnculo cerebral izquierdo compatibles con lesiones vasculíticas (Figura 4). A pesar de no disponer de un test de Patergia (+), y la ausencia de lesiones genitales u oculares típicas, se cataloga de Neurobehçet ante la historia de úlceras orales recurrentes, lesiones vasculíticas encefálicas y trombosis de senos venosos cerebrales.

TRATAMIENTO Y EVOLUCIÓN:

Se procedió a anticoagulación del paciente (que se mantuvo durante 12 meses), y se inició tratamiento con megadosis de Metilprednisolona durante 5 días con muy buena respuesta, desapareciendo la cefalea y normalizándose los reactantes de fase aguda. Al alta se procede a tratamiento inmunomodulador con corticoides orales con pauta descendente, siendo sustituidos posteriormente por un inmunosupresor, la Azatioprina, que fue finalmente retirada tras 14 meses de tratamiento, durante el cual el paciente se mantuvo sin presentar recurrencia del cuadro. Cuatro meses después de dicha retirada, el paciente acudió de nuevo a Urgencias por presentar cuadro de visión borrosa de tres días de evolución. Asimismo presentaba recurrencia de aftas orales desde hacía varios días. En pruebas de neuroimagen se evidenció la existencia de una colección subdural hiperdensa e nivel frontal derecho compatible con sangrado de quiste aracnoideo, sin objetivarse nueva trombosis de senos venosos o recurrencia de lesiones vasculíticas. Fue valorado por Oftalmología siendo diagnosticado de panuveítis a nivel de ojo izquierdo, pautándose tratamiento corticoideo y ciclopéjico tópico y se administró nuevamente megadosis de Metilprednisolona, tras lo cual el paciente ha presentado buena evolución habiéndose iniciado en este momento tratamiento inmunomodulador con Infliximab y encontrándose en seguimiento por parte de Neuropediatria, Oftalmología y Neurocirugía Pediátrica.

DISCUSIÓN:

La trombosis de senos venosos en la edad pediátrica es un proceso infradiagnosticado que en muchas ocasiones pasa desapercibido, al presentar una serie de manifestaciones clínicas inespecíficas y muchas veces sutiles. Puede dar lugar a una serie de síntomas neurológicos no focales como cefalea, náuseas y vómitos, generalmente de predominio nocturno o matutino, convulsiones (siendo éstas más frecuentes durante el periodo neonatal), alteración del nivel de consciencia, hidrocefalia y síntomas neurológicos focales como parálisis de pares craneales, hemiparesia y hemihipoestesia. Esto, unido a su amplio rango de afectación cerebral, hace que debamos considerarla dentro del diagnóstico diferencial de una amplia variedad de procesos neurológicos que ocurren en la edad pediátrica, incluyendo la malfunción valvular, la cual podríamos clasificar de una manera sencilla en hiperfunción, hipofunción y "Síndrome del ventrículo rígido". Del mismo modo se encuentra bien documentada su presentación en forma de hipertensión intracraneal o cefalea de forma aislada o asociada a una serie de manifestaciones clínicas que tienden a solaparse con la propia de procesos concurrentes como son la deshidratación o diversos procesos infecciosos, y por lo tanto suele requerir un elevado índice de sospecha para su identificación. Será necesaria la realización precoz de pruebas de imagen entre las que la venografía

por RM o la TC craneal desempeñan un papel fundamental y nos van a permitir la instauración de un tratamiento precoz que podrá incluir además de medidas sintomáticas como una correcta hidratación o el empleo de anticoagulación, una serie de procedimientos neuroquirúrgicos dirigidos a un adecuado control de la presión intracraneal con el fin de mejorar el pronóstico de un proceso que además de presentar una mortalidad que se aproxima al 10%, puede dar lugar a toda una serie de secuelas cognitivas y motoras que van a requerir tratamiento rehabilitador a largo plazo hasta en el 79% de los supervivientes (1).

En cuanto a su diagnóstico etiológico, la trombosis de senos venosos en la edad pediátrica, al igual que ocurre en la edad adulta, tiene una etiología multifactorial, y hasta en un 95% de los casos podrá identificarse un agente causal subyacente, entre los que destacan diferentes procesos infecciosos, tanto locales como sistémicos, traumatismos craneales, deshidratación, anemia y enfermedades crónicas como el síndrome nefrótico, enfermedades cardíacas congénitas y procesos malignos o autoinmunes, no debiendo olvidar a la enfermedad de Behçet, una rara etiología, que lo es más aún en la edad pediátrica (1).

La Enfermedad de Behçet se trata de un proceso inflamatorio crónico multisistémico causado por una vasculitis de origen desconocido, ya descrita por Hipócrates en el s. V A.C. y cuya tríada en forma de úlceras orales, úlceras genitales y uveítis fue definida en 1931 por Adamantiades y en 1937 por H. Behçet. Además de sus manifestaciones clásicas, el fenómeno de patergia y otros hallazgos sistémicos del tipo de lesiones cutáneas, artritis, lesiones pulmonares y neurológicas se han identificado en relación con esta enfermedad. Todo ello confiere a esta entidad un carácter sindrómico que hace imposible simplificar su diagnóstico diferencial.

El compromiso del SNC en el seno de la enfermedad de Behçet tiene una clara predisposición masculina, se presenta en aproximadamente un 5-25% (2,3) de los pacientes con Enfermedad de Behçet, e incluso en el 5% (3) de ellos va a suponer la forma de manifestación inicial de la enfermedad, de tal manera que resulta considerablemente difícil de diagnosticar en pacientes que aún no han presentado otras manifestaciones clínicas propias del proceso.

Podemos distinguir dos grandes grupos de manifestaciones neurológicas: La afectación parenquimatosa y la extraparenquimatosa, siendo la presencia simultánea de ambas bastante rara, que por otra parte fue la forma de presentación en nuestro caso. Esta afectación parenquimatosa se caracteriza por la aparición de lesiones vasculíticas hiperintensas en T2, que se pueden presentar varias fases de evolución tendiendo a regresar o a desaparecer en el seguimiento mediante pruebas de neuroimagen a lo largo del tiempo y que suele asociarse a leucocitosis leve-moderada, con predominio de linfocitos o polimorfonucleares con o sin hiperproteínoorraquia. En este caso las regiones encefálicas afectadas con mayor frecuencia van a ser la meso-diencefálica (46%), bulbo-protuberancial (40%), y tálamo-hipotalámica (23%) (3). La afectación extraparenquimatosa se manifiesta fundamentalmente con clínica de hipertensión intracraneal por trombosis de senos venosos presentando un mejor pronóstico que la anterior (3).

En ocasiones se ha sugerido la amigdalitis recurrente (Junto a otros procesos como la periodontitis e incluso la rubéola) (2), como factor desencadenante de esta enfermedad tal y como ocurrió en nuestro caso, en el que podemos identificar varios episodios de amigdalitis en el escenario de debut de la enfermedad.

No existe ningún test de laboratorio específico para alcanzar el diagnóstico de la Enfermedad de Behçet. De esta manera desde épocas tempranas se llevaron a cabo grandes esfuerzos para dar lugar a sistemas de clasificación basados en el cumplimiento de una serie de criterios clínicos que facilitarían el diagnóstico de esta entidad. Sin duda alguna el más "Popular" continúa siendo el establecido en 1991 por el Grupo Internacional de Estudio de la Enfermedad de Behçet (Tabla. 1). En ese momento se estableció como condición *sine qua non* la presencia de aftas orales además de una serie de manifestaciones que unidas a ellas llevarían al diagnóstico de la enfermedad. Sin embargo el uso de estos criterios radica en la prevalencia de los síntomas y no en su gravedad ni en su especificidad, y si bien no hay ninguna lesión que resulte patognomónica, si que existen lesiones altamente sugestivas en pacientes que no reúnen aún todos los criterios como son el fenómeno de patergia (+), la uveítis, úlceras genitales, lesiones troncoencefálicas y trombosis de senos venosos que nos deberían hacer pensar en este diagnóstico, del mismo modo que la ausencia de aftas orales no debe excluirlo. Además dichos criterios definidos por el Grupo Internacional tenían como objetivo fundamental conseguir la homogeneización de grupos de pacientes incluidos en diferentes estudios y por lo tanto presentan importancia esencialmente como herramienta de investigación y no para el diagnóstico individual de un paciente en la práctica clínica rutinaria (4,5).

Así podríamos llegar a la conclusión de que estos sistemas presentan un objetivo esencialmente clasificador, de forma que el diagnóstico va a depender de la habilidad y fundamentalmente de la experiencia del clínico. Derivada de esta problemática surge la preocupación de muchos expertos de que aquellos pacientes con formas incipientes de la enfermedad o incluso aquellos que sencillamente no presenten aftas orales no sean reconocidos, o, lo que es más grave, ni tan siquiera sea sospechada esta patología, de tal modo que la aplicación "Integrista" de tales criterios impida que estos pacientes sean sometidos a la estrecha vigilancia que requieren y no reciban un adecuado tratamiento. Por esta razón el Grupo de estudio Iraní estableció un algoritmo (Tabla.2) que nos permite llegar al diagnóstico con el cumplimiento de sólo dos criterios (4), estableciendo un plan de tratamiento y vigilancia para cumplir el objetivo fundamental de manejo de la enfermedad: Prevenir la aparición de manifestaciones más graves.

El Neurobehçet en la infancia, por lo tanto, puede resultar difícil de diagnosticar en pacientes que aún no hayan desarrollado el cuadro por completo, de manera que es bastante frecuente que transcurra mucho tiempo hasta llegar a un diagnóstico definitivo, tal y como queda reflejado en nuestro caso. De esta manera estos criterios tienen un valor especialmente relativo en la etapa prepuberal ya que estos pacientes presentan significativamente menos lesiones genitales(que tienden a tener su inicio en la adolescencia, presentando una prevalencia en la infancia de apenas el 7%), le-

siones cutáneas y uveítis, y considerablemente una mayor frecuencia de manifestaciones neurológicas (2,6). Además tal y como ocurrió en nuestro paciente la positividad para el HLA-B51 es bastante inferior a la de los adultos, con apenas un 14,4% (2) de niños que la cumplen frente al 60% de positividad en esta etapa descrita en diferentes estudios.

Finalmente y como conclusión, el Neurobehçet va a presentar un considerable impacto en la calidad de vida de los pacientes y necesita ser tratado lo más precozmente posible con el fin de mejorar su pronóstico. Además, debido a la naturaleza insidiosa de la enfermedad, que en muchas ocasiones no se diagnostica hasta que se ha desarrollado por completo, y su debut habitual en forma de afectación neurológica, debería ser tenida en cuenta en el diagnóstico diferencial de diversos procesos de interés neuroquirúrgico en la edad pediátrica, incluyendo la malfunción valvular.

REFERENCIAS:

- Dlamini M, Bilinghurtst L, Kirkhan FJ. Cerebral venous sinus (Sinuvenous) thrombosis in children. *Neurosurg Clin N Am* 2010; 21(3): 511-27
- Choi JY, Park SY, Hwang IO, Lee YH. Neuro-Behçet disease presented diplopia with hemiparesis following minor head trauma. *Korean J Pediatr* 2012; 55(9): 354-57
- González G, Pérez R, Satrano R, Rotondo MT. Neurobehçet a propósito de un caso clínico. *Arch Pediatr Urug* 2007; 78 (2): 139-45
- Barnes CG.. Behçet's syndrome Classification criteria. *Ann Med Interne* 1999; 150 (6): 477-82.
- Grañana Gil J., Sánchez Meizoso M. Criterios diagnósticos y diagnóstico diferencial de la enfermedad de Behçet. *Rev Clin Esp* 2002; 202 (1): 20-3.
- Koné-Paut I, Yurdakul S, Bahabri SA, Shafae N, Ozen S, Ozdogan H. *et al.* Clinical features of Behçet disease in children: An international collaborative study of 86 cases. *J Pediatr* 1998; 132(4): 721-5

Tabla 1 (5). Criterios del Grupo Internacional para el Estudio de la Enfermedad de Behçet con su correspondiente Sensibilidad (S) y Especificidad (E).

Criterio.	Definición.	S	E
Aftas orales recurrentes.	Aftas menores, aftas mayores o úlceras herpetiformes observadas por el médico o el paciente, con un mínimo de tres episodios durante un periodo de 12 meses.	100%	-
Mas al menos dos de los siguientes:			
Úlceras genitales recurrentes.	Úlceras o cicatrizaciones aftosas observadas por el médico o el paciente.	71%	95%
Lesiones oculares.	Uveítis anterior o posterior, presencia de células en vítreo al examen con lámpara de hendidura o bien vasculitis retiniana diagnosticada por un oftalmólogo.	80%	93%
Lesiones cutáneas.	Eritema nodoso observado por el médico o el paciente.	44%	96%
	Foliculitis, lesiones papulopustulosas o nódulos acneiformes.	70%	76%
	Foliculitis, lesiones papulopustulosas, nódulos acneiformes y eritema nodoso observados por el médico en pacientes post-adolescentes no tratados con corticoides.	81%	75%
Test de Patergia(+).	Hipersensibilidad cutánea caracterizada por la aparición de una pústula estéril, de 24 a 48 horas después de la punción cutánea con aguja, observada por un médico.	58%	90%

Tabla 2 (4). Algoritmo propuesto por el grupo Iraní para el diagnóstico de la Enfermedad de Behçet (BD).

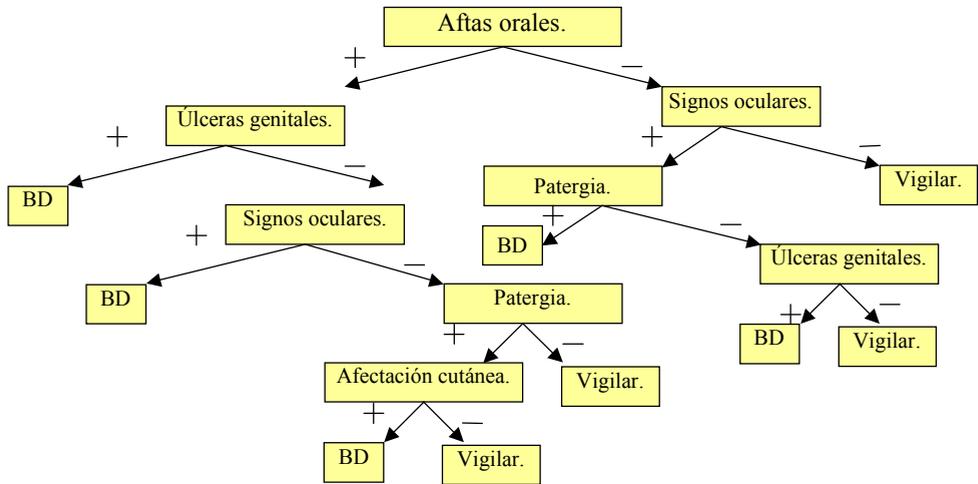
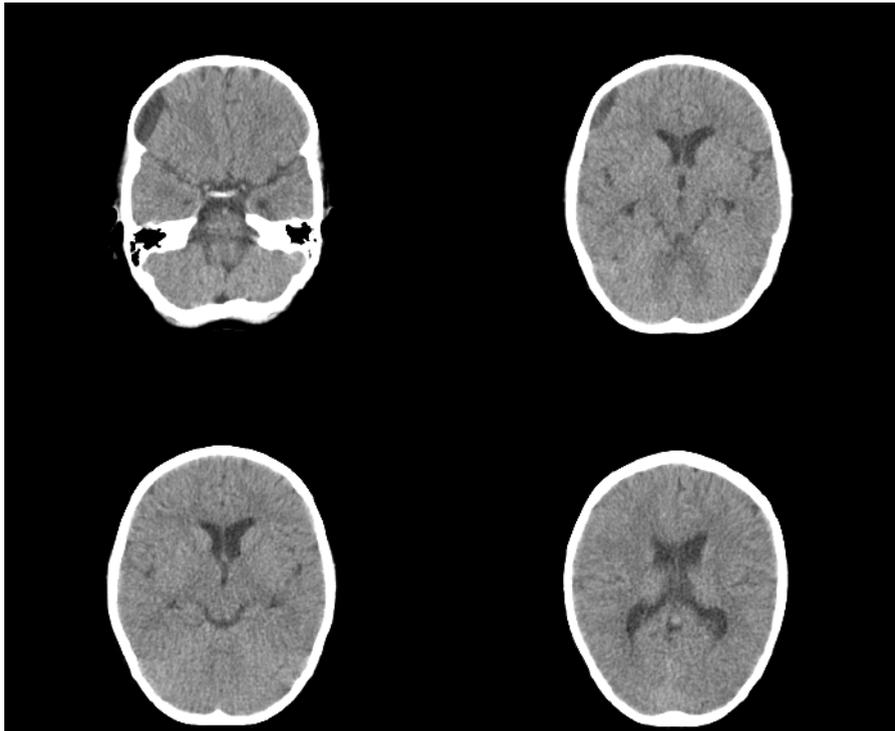


Figura 1: Diferentes cortes de TC de cráneo sin contraste efectuado previo a la colocación de sistema de derivación ventrículo-peritoneal de LCR, en el que se evidencia leve hidrocefalia tetraventricular y quiste aracnoideo frontal derecho.



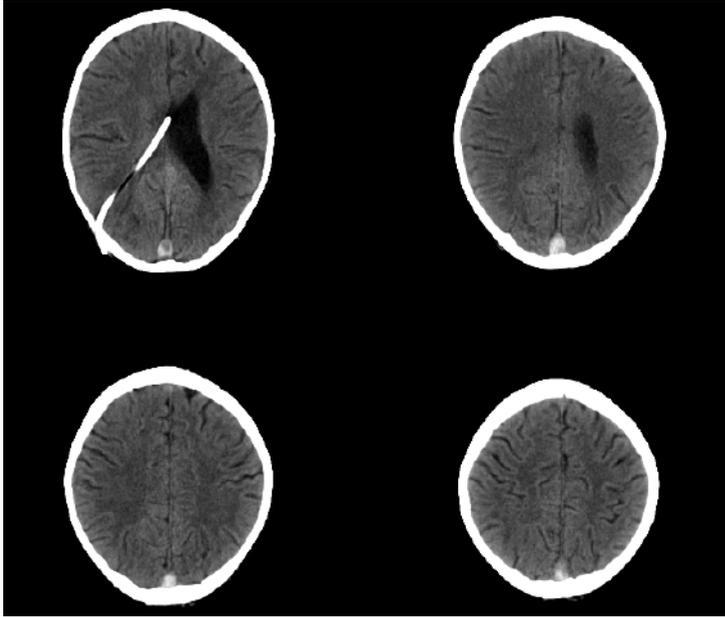


Figura 2: Diferentes cortes de TC de cráneo sin contraste en la que además de catéter proximal de sistema de derivación de LCR normoposicionado se evidencia hiperdensidad a nivel de Seno Longitudinal Superior compatible con trombosis de dicho seno venoso.

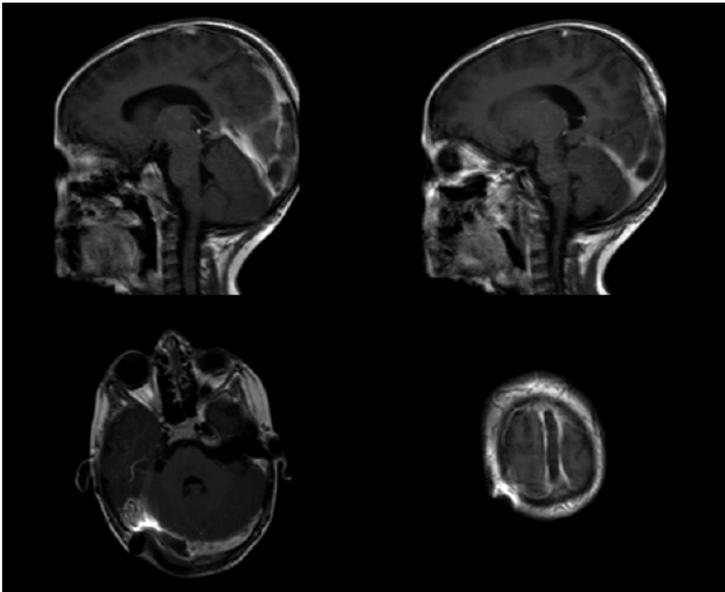
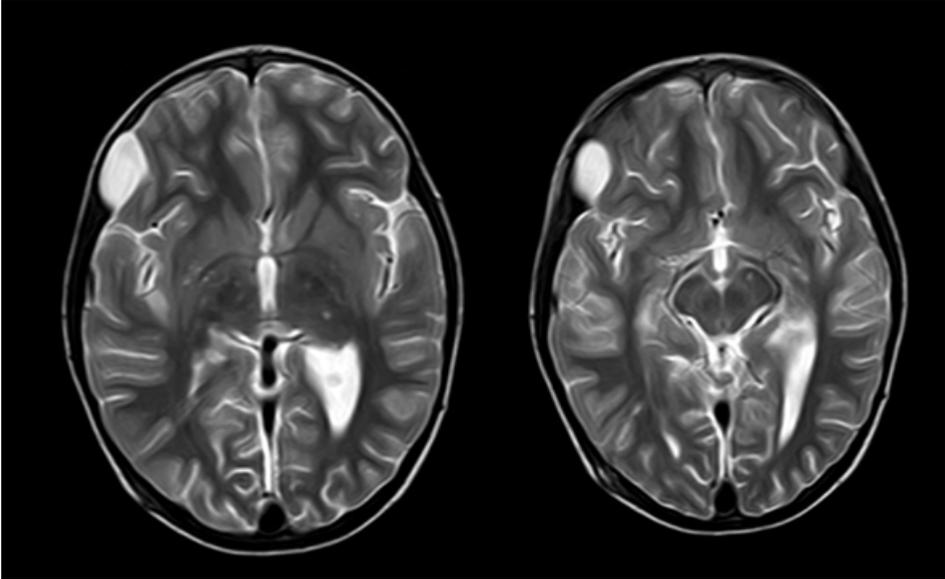


Figura 3: Imágenes de Resonancia Magnética con contraste en la que se evidencia vacío de flujo a nivel de seno Longitudinal Superior (línea superior e imagen inferior derecha) y Transverso Derecho (imagen inferior izquierda) compatible con Trombosis de Seno Venosos.

Figura 4: Imágenes de Resonancia Magnética en secuencia T2 en la que se evidencian lesiones hiperintensas a nivel de ganglios basales (izquierda) y pedúnculo cerebral izquierdo (derecha), compatibles con lesiones vasculíticas propias de la afectación parenquimatosa del Neurobehçet.



¿POR DÓNDE EMPEZAR EL ESTUDIO DEL DOLOR FACIAL? MUJER JOVEN CON NEURALGIA DEL TRIGÉMINO ATÍPICA POR TUMOR MALIGNO DE PARÓTIDA.

Hernández Vila, Cristina

Nº colegiada 06/06/06424. MIR 3er año de Cirugía Oral y Maxilofacial.

Agradecimientos: **Dr. Luis Ruíz Laza** F.E.A. Cirugía Oral y Maxilofacial,
Dr. Damián Manzano Solo de Zaldívar F.E.A. Cirugía Oral y Maxilofacial,
Dr. Florencio Monje Gil Jefe de Servicio de Cirugía Oral y Maxilofacial.

RESUM EN :

El diagnóstico diferencial de las algias faciales puede resultar complicado dada la multitud de etiologías que cursan con este síntoma, por eso en muchas ocasiones nos vemos obligados a catalogarlos como idiopáticos.

Presentamos una mujer con dolor hemifacial inespecífico que tras 7 meses de tratamiento médico desarrolla una neuralgia del trigémino atípica y posteriormente parálisis facial izquierda. En el estudio radiológico se objetiva la presencia de un tumor en el lóbulo profundo de la glándula parótida izquierda. Tras la cirugía, el resultado histológico revela la presencia de un carcinoma adenoide quístico y metástasis regionales.

Los tumores malignos de lóbulo profundo de parótida son extremadamente raros, los síntomas pueden ser inespecíficos y dada la localización en el espacio parafaríngeo, el diagnóstico resulta difícil. La cirugía y la radioterapia son el tratamiento de elección aunque el neurotropismo del tumor condiciona la tendencia a la recidiva.

PALABRAS CLAVES: Carcinoma, Adenoid Cystic, Trigeminal Neuralgia, Facial Pain, Facial Paralysis, Neoplasm, parotid.

CASO CLÍNICO

ANAMNESIS:

Mujer de 38 años sin antecedentes personales de interés que acude a Urgencias en varias ocasiones durante los últimos 7 meses, por dolor en región preauricular, el cual se acentúa con la masticación. La paciente lo describe como un dolor muy intenso, lancinante y que le despierta por la noche. En todas las ocasiones, se descarta patología urgente y la paciente es dada de alta con ajuste de la medicación. Sin embargo, durante el último mes, el dolor se convierte en neurálgico y además desarrolla una parálisis facial del mismo lado, por ello, se solicita valoración por parte del Servicio de Neurología.

La exploración confirma la neuralgia del trigémino y la parálisis facial periférica del lado izquierdo, solicitando una tomografía computerizada (TC) urgente que nos descarta patología neurológica aguda. Por lo tanto, se decide ajustar el tratamiento médico añadiendo corticoides y carbamacepina. Para el estudio de la parálisis facial se deriva a Otorrinolaringología

La síntomas continúan sin mejoría y el dolor cada vez se hace más intenso, por lo que se solicita una Resonancia Magnética (RM). En las imágenes se descartan lesiones intracraneales, aunque aparece una tumoración en espacio parafaríngeo y adenopatías patológicas a nivel cervical. Tras observar las imágenes radiológicas solicitamos una nueva TC cervicofacial y la punción de una de las adenopatías.

EXPLORACIÓN FÍSICA:

Regular estado general, vigil, orientada y colaboradora. Normoperfundida, normohidratada y normocoloreada. Eupneica en reposo. Tolerancia al decúbito.

Exploración neurológica: No signos de irritación meníngea, pupilas isocóricas y normorreactivas.

Cabeza y cuello: No ingurgitación yugular, no se palpan adenopatías, no se aprecia alteración en la motilidad ocular extrínseca. Pulsos carotídeos y temporales normales. Se aprecia surco nasogeniano izquierdo borrado, pérdida de pliegues frontales, dificultad para la oclusión palpebral y desviación de comisura izquierda. Refiere dolor neurálgico que se exagera con la masticación en territorio de la rama mandibular del nervio trigémino izquierdo. A la exploración del oído izquierdo refiere dolor intenso al mínimo tacto, con tímpano enrojecido y ocupación del ático. En región parotídea no se aprecian tumoraciones ni lesiones sugestivas de malignidad. A nivel intraoral no se observan lesiones excrecientes o que desplacen la pared faríngea.

El resto de la exploración física es rigurosamente normal.

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS:

Se realizó una TC urgente en el cual no se objetivan lesiones estructurales significativas. Posteriormente se solicita una RM cerebral descartando lesiones intracraniales, pero como hallazgo incidental, se observa la presencia de una neoformación de características sólidas, localizada en lóbulo profundo de la glándula parótida izquierda. Presenta márgenes mal definidos con afectación parcial del espacio parafaríngeo izquierdo y en íntima relación con arteria carótida interna y base de cráneo. Se aprecian también adenopatías en rango patológico a nivel yugulocarotídeo y en cadena espinal accesoria homolaterales (Figura 1). Teniendo en cuenta este hallazgo, se solicita una nueva TC cervicofacial que confirma la presencia de la tumoración. A continuación se solicita una punción con aguja gruesa guiada por ecografía de una de las adenopatías.

DIAGNÓSTICO:

Los síntomas y la evolución de la paciente hacen sospechar la presencia de una lesión estructural que ocasiona la afectación del V y VII par craneal a lo largo de su recorrido. La sospecha diagnóstica se confirma al analizar las muestras obtenidas mediante punción con aguja gruesa, siendo positivas para adenocarcinoma.

TRATAMIENTO Y EVOLUCIÓN:

Una vez completado el estudio, se planifica la intervención quirúrgica en conjunto con el Servicio de Neurocirugía por la proximidad de la tumoración con la base de cráneo. Se realiza un abordaje cervical-transparotídeo, para acceder al espacio parafaríngeo y dos osteotomías mandibulares, una en cuerpo mandibular y otra subcondílea que nos permiten desplazar el fragmento óseo cranealmente. Se consigue extirpar la tumoración con márgenes, disecando tanto vena yugular interna como carótida interna hasta su entrada en base de cráneo (Figura 2). Se reposiciona el fragmento mandibular en su posición anatómica y se fijó con material de osteosíntesis (Figuras 3 y 4). Además se envían intraoperatoriamente muestras del tronco del ner-

vio facial y del nervio trigémino las cuales vienen positivas para infiltración por carcinoma. Finalmente se realiza el vaciamiento cervical izquierdo sin preservación del nervio espinal ni arteria carótida externa.

Durante el postoperatorio inmediato la paciente evoluciona favorablemente siendo alta hospitalaria sin complicaciones agudas. En posteriores revisiones, refiere leves molestias en la zona intervenida y dificultad para la apertura oral que va recuperando progresivamente.

El resultado anatomopatológico final nos informa que la tumoración corresponde a un carcinoma adenoide quístico de tipo sólido. En la disección cervical se encuentra metástasis en 7 de los 31 ganglios aislados. Se aprecia infiltración de tejidos paraglandulares, con un patrón histológico pobremente diferenciado (alto grado) así como infiltración vascular y perineural.

De acuerdo con los resultados histológicos se decide complementar el tratamiento quirúrgico con radioterapia adyuvante.

DISCUSIÓN:

El diagnóstico diferencial del dolor orofacial es extremadamente complejo ya que implica a multitud de causas etiológicas, incluyendo neurológicas, vasculares, infecciosas, autoinmunes, odontogénicas, musculoesqueléticas o neoplásicas. La historia clínica de la paciente, las características del dolor y la exploración física, no parecen indicar que se trate de una enfermedad vascular, reumatológicas o infecciosa. Sin embargo, una de las causas más frecuentes de dolor facial dentro de nuestra especialidad es el trastorno de la articulación temporomandibular, suele ser un dolor intenso en región preauricular que aumenta con la masticación y en ocasiones irradiado al cuello, a la región temporal o la mandíbula. Generalmente los pacientes refieren antecedentes de chasquidos, dificultad para la apertura oral o traumatismos previos. Sin embargo, el tratamiento conservador suele ser suficiente para aliviar los síntomas. En nuestra paciente, la intensidad del dolor, la cronicidad del proceso y la escasa respuesta terapéutica, hacen descartar la afectación articular como origen del dolor.

Posteriormente, el dolor se convierte en una neuralgia franca con un posible punto gatillo como es la masticación. Sin embargo, las características siguen siendo atípicas, por lo tanto debemos sospechar que nos encontramos ante una neuralgia con lesión subyacente.

Con respecto a la parálisis facial, cuando se presenta de forma aislada, suelen ser idiopáticas, monosintomáticas y generalmente reversibles. Dentro de las causas de parálisis facial, encontramos el origen tumoral, por compresión o infiltración del nervio. La lesión puede localizarse en la porción endocraneal (tumores del ángulo pontocerebeloso), en la porción intratemporal (neurinomas del VII par, tumores glómicos yugulares o timpánicos) y en la porción extratemporal (tumores parotídeos). Por este motivo, es necesario realizar estudios radiológicos craneales y faciales que permitan estudiar el nervio facial en todo su recorrido.

Uno de los factores que dificultaron el diagnóstico de la paciente es la localización anatómica del tumor. El espacio parafaríngeo es una región profunda del cuello con

forma de pirámide invertida cuyos límites laterales son la cara interna de la rama ascendente mandibular, y la pared faríngea, a nivel superior el límite corresponde a la base de cráneo y se dirige caudalmente hasta el hueso hioides. Entre las estructuras anatómicas que ocupan este espacio se incluyen la arteria carótida interna, la vena yugular interna y el lóbulo profundo de la glándula parótida. Los tumores que se localizan en este espacio son escasos, suponiendo el 0'5% de los tumores de cabeza y cuello, la mayoría son benignos, y el más frecuente es el adenoma pleomorfo de parótida.

Por otra parte, los tumores de glándulas salivares constituyen el 2-3% de los tumores de cabeza y cuello. La mayor parte de ellos se localizan en el lóbulo superficial de la parótida y tan sólo un 15% corresponden a tumores malignos. La cirugía es el tratamiento de elección para todos los tumores de parótida, siendo utilizada la radioterapia como tratamiento suplementario o en casos inoperables. Los signos y síntomas que caracterizan a los tumores malignos de parótida incluyen; adenopatías cervicales, parálisis facial, infiltración cutánea, dolor, crecimiento tumoral rápido, adherencia a planos profundos y consistencia dura de la lesión (3).

El carcinoma adenoide quístico es un tumor que se origina en las glándulas secretoras, aunque la mayoría acontecen en las glándulas salivares menores, glándula sublingual y glándula submaxilar, también se puede encontrar en otras zonas como glándulas lacrimales o glándulas excretoras del tracto genital. Su crecimiento suele ser lento y cursa típicamente con extensión perineural. Histológicamente se compone de células epiteliales basaloideas, con escasa cantidad de citoplasma y núcleos pleomorfos. Se distinguen tres tipos histológicos: cribiforme, tubular y sólido, siendo éste último, la variante más rara, pero al mismo tiempo la de peor pronóstico por su alto grado histológico (5).

Actualmente el tratamiento principal es la resección quirúrgica con márgenes, acompañada de radioterapia locorregional (4). Aunque la cirugía consigue controlar el tumor primario, lo más frecuente es que se produzcan recurrencias tanto locales como regionales. El neurotropismo de este tipo de tumor contribuye a su naturaleza infiltrativa con la afectación de estructuras vitales de la región craneofacial a lo largo de los grandes nervios. Por sus características clínicas, el carcinoma adenoide quístico, es descrito como "uno de los tumores más destructivos e impredecibles de la cabeza y cuello" (5).

Las metástasis a distancia ocurren en un 40% de los pacientes, localizándose en pulmón, hígado, riñón, hueso y cerebro. Debido al crecimiento lento del tumor, incluso con metástasis, los pacientes sobreviven bastantes años, aunque la supervivencia varía dependiendo de la edad del paciente y el estadio tumoral (4).

Para abordar los tumores en esta localización existen numerosas técnicas; transcervical, transcervical-transparotídeo, transoral, transmandibular y orbitocigomático. Nuestra planificación quirúrgica se basa en la exéresis con márgenes libres de tumor y la disección cervical funcional izquierda. Para ello empleamos un abordaje cervical-transparotídeo y dos osteotomías mandibulares que nos permitan movilizar ese fragmento óseo y acceder al espacio parafaríngeo. Dada la estrecha relación del tumor con la arteria carótida interna en base de cráneo, solicitamos la colaboración del Servicio de Neurocirugía para control de posibles complicaciones durante la ciru-

gía. La resección del tumor se acompañaría del sacrificio del nervio facial y de las ramas del nervio trigémino relacionadas con él. Se planteó la posibilidad de reconstruir el nervio facial mediante un injerto nervioso, pero al constatar histológicamente la presencia de infiltración por carcinoma, se desestimó esta opción.

Tal y como se recomienda en la literatura, se decide complementar el tratamiento con radioterapia postoperatoria englobando el lecho quirúrgico y el cuello izquierdo.

En conclusión, los tumores de parótida, aunque son infrecuentes, pueden ser una causa de dolor facial. La presencia de parálisis facial supone un factor de mal pronóstico que nos debe hacer sospechar en una neoplasia maligna. El tratamiento de los tumores malignos de parótida es la resección del tumor, vaciamiento cervical y radioterapia postoperatoria. Aunque suelen tener un crecimiento lento, el grado tumoral parece ser el factor que más influye en el curso de la enfermedad, además de los síntomas de malignidad (parálisis facial e infiltración cutánea) y los estadios avanzados.

BIBLIOGRAFÍA

- Grosskopf CC, Kuperstein AS, O'Malley BW, Jr., Sollecito TP. Parapharyngeal space tumors: Another consideration for otalgia and temporomandibular disorders. *Head Neck*. 2013 May;35(5):E153-6. PubMed PMID: 22307772.
- Stodulski D, Mikaszewski B, Stankiewicz C. Signs and symptoms of parotid gland carcinoma and their prognostic value. *Int J Oral Maxillofac Surg*. 2012 Jul;41(7):801-6. PubMed PMID: 22542080.
- Wong DS. Signs and symptoms of malignant parotid tumours: an objective assessment. *Journal of the Royal College of Surgeons of Edinburgh*. 2001 Apr;46(2):91-5. PubMed PMID: 11329749.
- Ellington CL, Goodman M, Kono SA, Grist W, Wadsworth T, Chen AY, et al. Adenoid cystic carcinoma of the head and neck: Incidence and survival trends based on 1973-2007 Surveillance, Epidemiology, and End Results data. *Cancer*. 2012 Sep 15;118(18):4444-51. PubMed PMID: 22294420.
- Moskaluk CA. Adenoid cystic carcinoma: clinical and molecular features. *Head Neck Pathol*. 2013 Mar;7(1):17-22. PubMed PMID: 23463073. Pubmed Central PMCID: 3597152

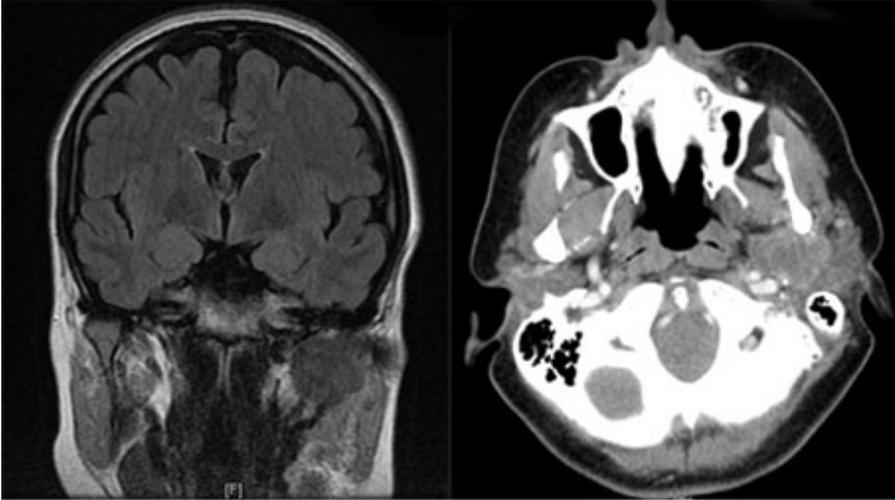


Figura 1. Imágenes de RM y TC en la que se aprecia la presencia de una tumoración heterogénea en el espacio parafaríngeo, en contacto con base de cráneo, arteria carótida interna y vena yugular interna.

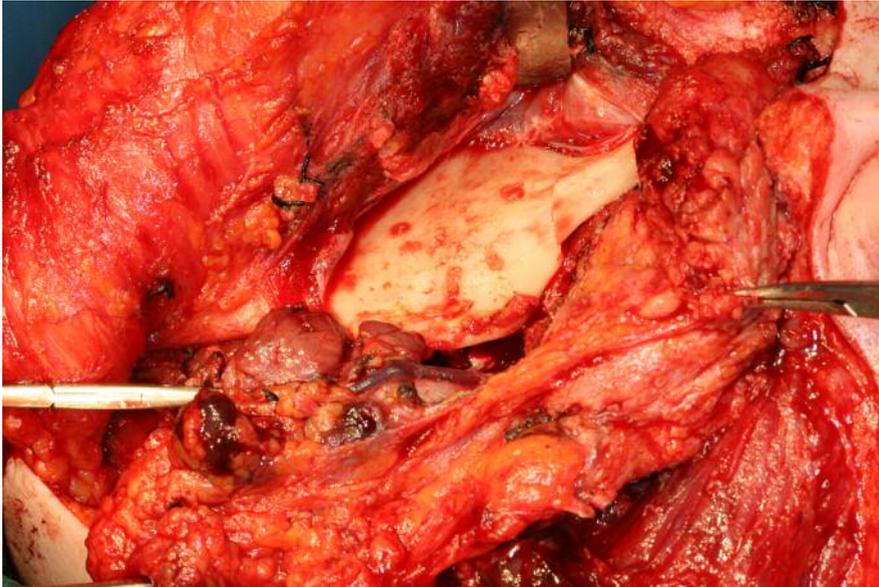


Figura 2. Imagen intraoperatoria en la que se observa la pieza quirúrgica correspondiente al triángulo anterior cervical y la tumoración parotídea



Figura 3. Imagen intraoperatoria en la que se observan las osteotomías mandibulares que permiten su desplazamiento craneal y el acceso al espacio parafaríngeo.

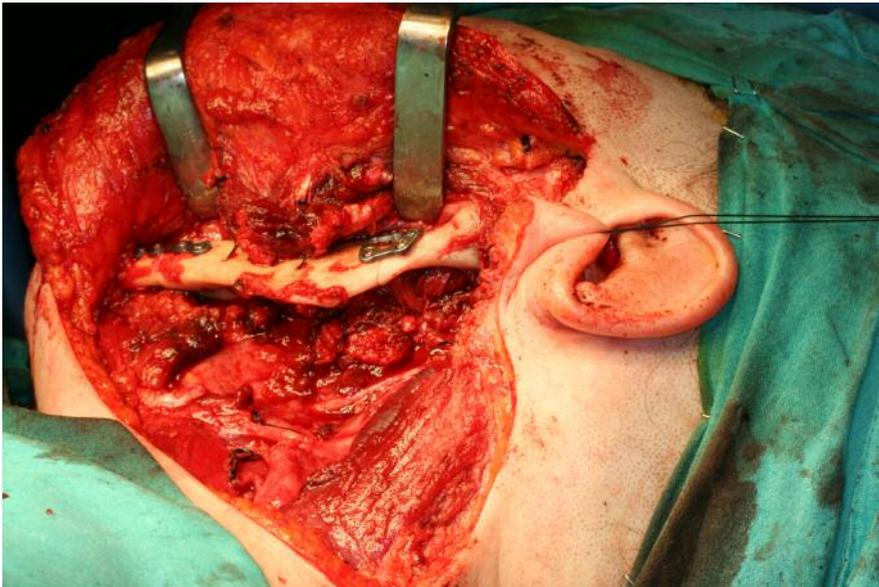


Figura 4. Imagen intraoperatoria en la que se observa la reposición del fragmento mandibular y su fijación con material de osteosíntesis.

RECIEN NACIDO CON TAQUIARRITMIA.

Plácido Paías, Raquel

Nº colegiada 06/06/06615. MIR 1er año de Pediatría y sus Áreas Específicas.

RESUMEN:

Recién nacido con paroxismos de taquicardia supraventricular, desde la semana 20 gestacional. Recibió tratamiento con Digoxina y Flecaínida maternas con deficiente control. Tras nacimiento se realiza diagnóstico de Taquicardia incesante de Coumel, que presentó mala respuesta al tratamiento médico, con Propanolol, Flecaínida, Sotalol y Amiodarona en diversas combinaciones. A las 4 semanas de vida, presenta taquicardia incesante, refractaria al tratamiento médico, con signos de disfunción ventricular, por lo que se deriva para ablación mediante radiofrecuencia, que resuelve la taquicardia, pero deja como complicación un bloqueo AV completo, precisando un marcapasos.

Esta taquiarritmia es poco común y aún más en el periodo neonatal. Suele mostrarse como incesante y con pobre respuesta al tratamiento médico. La escalada antiarrítmica lejos de resolver el problema, puede complicarlo con la aparición de efectos secundarios. La ablación con radiofrecuencia es el tratamiento cuando no hay respuesta a antiarrítmicos y plantea elevada complejidad técnica y frecuentes complicaciones.

PALABRAS CLAVES: Tachycardia Supraventricular, Coumel, Newbor and Ablation

CASO CLÍNICO

ANAMNESIS:

Recién nacido a término con episodios de taquiarritmia tras el nacimiento, descubierto tras monitorización electrocardiográfica por antecedentes prenatales de taquicardias. Se encuentra bien, sin manifestaciones clínicas y bien toleradas en su inicio.

No presenta antecedentes familiares de interés.

En el embarazo se detecta taquicardia supraventricular fetal en la semana 20, (figura 1) sin cardiopatía estructural, iniciándose tratamiento materno con digoxina con mal control y signos de hidrops fetal, que desaparecen con la adición de flecaínida, pero persistiendo las crisis de taquicardias intermitentes. Se decide realizar inducción del parto en la 37 semanas, con parto vaginal, eutócico. Apgar 10/10. Peso al nacimiento 3,260 Kg.

EXPLORACIÓN A SU INGRESO:

Buen estado general, buen desarrollo, sonrosado y con buena perfusión periférica. Buen tono muscular, eupneico. Auscultación cardiorrespiratoria normal. Abdomen sin masas ni megalias. Resto de exploración sin hallazgos.

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS:

La analítica general rutinaria (hemograma, bioquímica), el ECG intercrisis y la ecocardiografía fueron normales. Presiones arteriales normales.

TRATAMIENTO Y EVOLUCIÓN:

Tras el nacimiento, el primer día de su estancia en la unidad de Neonatología presenta episodios de taquicardia, generalmente asociadas a las tomas, bien toleradas, con QRS estrecho y regular a 240 lpm, P retrógradas y negativas en DII, DIII y aVf, con RP > PR (figura 2).

Inicialmente con buena respuesta a maniobras vagales (reflejo de inmersión), se pauta tratamiento con Propanolol hasta 6 mg/kg, al que posteriormente se asocia Flecainida hasta 8 mg/kg, con un control deficiente. Se observó un aumento progresivo de crisis durante una semana, que se hacen más resistentes a las maniobras vagales, precisando Adenosina con frecuencia. Se decide sustituir Propanolol por Sotalol hasta 4 mg/kg asociado a flecainida, sin disminuir frecuencia de las crisis. A las 4 semanas de vida presenta una taquicardia supraventricular incesante sin respuesta al tratamiento con Amiodarona parenteral, apreciándose en la Ecocardiografía una discreta dilatación de ventrículo izquierdo con función sistólica conservada (Fracción de Eyección de 68%). Mantiene una situación hemodinámica estable, con TA, diuresis, perfusión periférica y saturación de oxígeno normales, comenzando con signos de irritabilidad y discretos edemas pretibiales y equilibrio ácido-base normales.

Ante la evidencia de la ausencia de respuesta al tratamiento médico y con la posibilidad de aparición de efectos secundarios importantes, se decide retirar tratamiento y con el diagnóstico de taquicardia supraventricular incesante de Coumel de deriva a una unidad de Electrofisiología para ablación con catéter por radiofrecuencia.

Durante el estudio se realiza cartografía, detectando activación retrograda en región postero septal derecha. Se realizó la 1ª aplicación de radiofrecuencia durante taquicardia, con desaparición de la misma en el primer segundo, seguida de ritmo nodal y bloqueo AV completo inmediato, lo que obliga a la colocación de un marcapasos transitorio endocárdico en apex de Ventrículo derecho. Una semana después se decide implante de marcapasos permanente con catéter epicárdico VVIR, ante el empeoramiento del niño con creciente hepatomegalia aunque sin signos clínicos ni analíticos de malperfusión, por pérdida de captura.

DIAGNÓSTICOS:

- Taquicardia incesante de Coumel por vía accesoria decremental posteroseptal derecha.
- Ablación eficaz con radiofrecuencia de la vía accesoria.
- Bloqueo AV completo. Implantación de marcapasos epicárdico definitivo

DISCUSIÓN:

Las taquicardias más frecuentes en el periodo fetal, neonatal y en la infancia son las taquicardias supraventriculares por reentrada a nivel aurículo ventricular⁽¹⁾. Generalmente son bien toleradas, aunque en el feto pueden provocar signos de hidrops que ponen en peligro su vida y pueden adelantar el momento del parto. En el lactante suelen presentar un curso benigno, con muy buen pronóstico con tratamiento médico y la mayoría están asintomáticos al año de vida^(2,3).

Una forma poco frecuente es la taquicardia supraventricular ortodrómica de Coumel, que se produce por reentrada a nivel aurículo ventricular, con la participación de una vía accesoria, que se localiza con mayor frecuencia a nivel postero septal en la aurícula derecha, cercana al ostium del seno coronario. Tiene unas propiedades particulares con una conducción lenta, decremental y retrograda, apareciendo en el ECG como una taquicardia regular de QRS estrechos a 220-240 lxm, con ondas P negativas en DII, DIII, aVF, y un intervalo RP' largo ($RP' > P'R$)^(1,3,4). Clínicamente se suele presentar como una taquicardia incesante, aunque ocasionalmente pueden aparecer casos paroxísticos o asintomáticos, generalmente en niños o adultos jóvenes, siendo raro en recién nacidos. Los casos incesantes suelen evolucionar a dilatación del ventrículo izquierdo con disfunción sistólica.

La adenosina puede interrumpir el mecanismo de reentrada por bloquear tanto el nodo AV como la vía accesoria. El tratamiento médico se reserva para los casos sin disfunción ventricular, con episodios paroxísticos de taquicardias y en niños pequeños, por las dificultades técnicas y mayor riesgo de complicaciones en la ablación. Los fármacos empleados con más frecuencia suelen ser digoxina, propanolol, flecainida, sotalol o amiodarona, con escasa tasa de éxito terapéutico^(5,6). Ante la ausencia de respuesta al tratamiento médico está indicado la ablación mediante radiofrecuencia y cuando ésta falla se utiliza la cirugía mediante crioablación o resección de la vía accesoria^(1,6).

Se trata de una arritmia infrecuente, especialmente en el periodo neonatal⁽¹⁾, como es nuestro caso. La respuesta a los diversos antiarrítmicos no logró el control, apareciendo signos de taquimiocardiopatía. La escalada antiarrítmica en estos casos puede acarrear problemas por la sumación de efectos secundarios importantes, lo que nos obliga a ser cautos. En este contexto no quedaron más opciones que recurrir a la ablación con radiofrecuencia, lo que plantea a esta edad importantes inconvenientes técnicos y una posibilidad de complicaciones mayor que en otras edades, como fue nuestro caso, en el que se provocó un bloqueo AV completo, siendo necesario la implantación de un marcapasos epicárdico definitivo.

La implantación de un marcapasos en el periodo neonatal también presenta limitaciones debidas al reducido calibre de los vasos, que no permiten albergar dos electrocatéteres, por lo que se suele implantar un marcapasos tipo VVI (figura 3), en lugar de un DDD o VDD como en niños mayores o adultos.

BIBLIOGRAFÍA:

- Alvarado Socarras, J.; Taquicardia de Coumel. Rara arritmia en neonatos; An Pediatr (Barc). 2012; 76(1):45-46
- *Protocolos de la Sociedad Española de Cardiología Pediátrica*; 2011: http://www.secardioped.org/pyb_protocolos.asp
- Balaguer Gargallo, M.; *Taquicardia paroxística supraventricular en el niño y el lactante*; An Pediatr (Barc). 2007; 67 (2): 133-8.
- Kothari, D. S.; Skinner, J. R.; *Neonatal tachycardias: an update*; Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed 2006; 91: F136-F144.

- Guía Torrent, J. M.; et al. *Tratamiento médico de las taquicardias supraventriculares* (Capítulo 37).
- Tavera, M. C. et al; *Supraventricular tachycardia in neonates: antiarrhythmic drug choice dilemma*; The Journal of Maternal-Fetal and Neonatal Medicine; March 2011; 24 (3): 541-544.

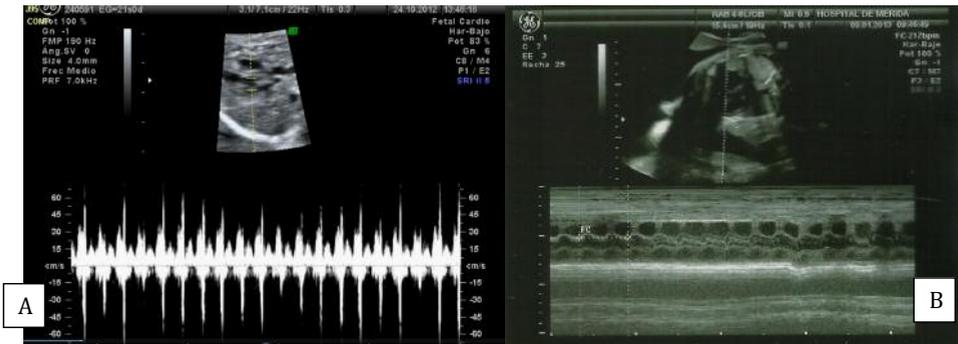


Figura 1. Ecografía prenatal, en la que se puede apreciar en modo Doppler (A) a nivel de Válvula mitral y salida Aórtica y Modo M (B) en un corte a través de Aurícula y ventrículo derecho, la presencia de una taquicardia supraventricular.

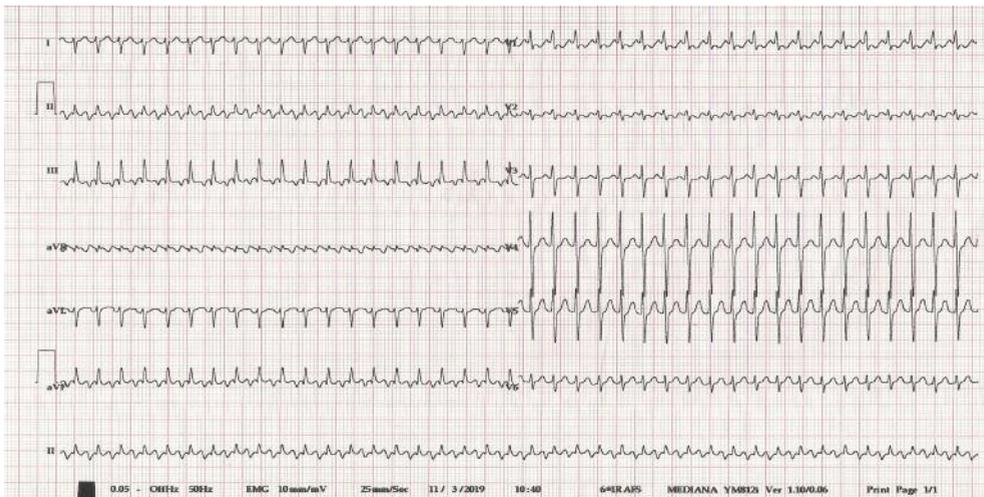


Figura 2. Taquicardia supraventricular a 240 lxm, QRS estrechos, con onda P retrograda, y negativa en DII, DIII y aVf, con RP > PR (figura 2).

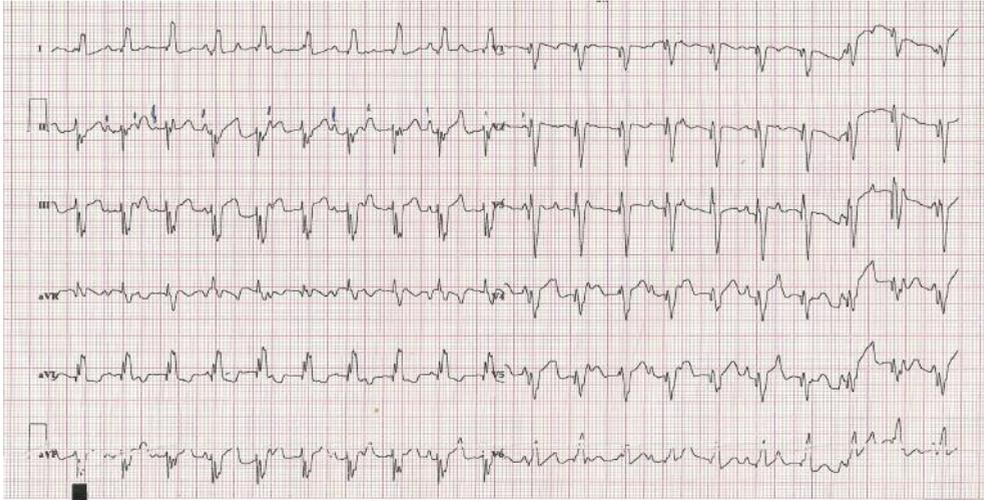


Figura 3. ECG con ritmo estable a 120 lxm, con imagen de Bloqueo de rama izquierda precedido de espiga de marcapasos, característico de un VVI.

EL AMPLIO ESPECTRO CLÍNICO DE LA DEFICIENCIA DEL TRANSPORTADOR DE GLUCOSA TIPO 1 (GLUT1), ¿CUÁNDO PENSAR EN ELLA?

Sardina González, María Dolores

Nº colegiada 06/06/06475. MIR 4º año de Pediatría.

Zarallo Reales, Cristina

Nº colegiada 06/06/06471. MIR 4º año de Pediatría y sus Áreas Específicas.

RESUMEN:

Niño de 2 años y medio con episodios paroxísticos de pérdida brusca del tono con frecuentes caídas, ocurridos en vigilia y desencadenados por procesos febriles intercurrentes; y retraso en el lenguaje. Sospechándose origen comicial, se inicia tratamiento antiepiléptico, retirado después al no evidenciarse mejoría. Durante uno de estos episodios, el hallazgo de un cociente glucosa líquido cefalorraquídeo (LCR)/plasma descendido, conduce al diagnóstico de deficiencia de Glut1. La instauración de dieta cetógena resulta en una mejoría drástica de la sintomatología y, consecuentemente, de la calidad de vida del paciente.

La deficiencia de Glut1 se caracteriza clásicamente según una serie de datos: hipoglucorraquia con normogluceemia, microcefalia adquirida y epilepsia fármacorresistente. Sin embargo, se han encontrado casos asociados a un amplio espectro clínico aún en expansión. Un adecuado grado de sospecha y un diagnóstico temprano son imprescindibles para que una intervención precoz evite un desenlace fatal en el neurodesarrollo del niño.

PALABRAS CLAVES: Pediatric epilepsy, Glucose transporter, Ketogenic diet, Hypoglychorrachia, Microcephaly, Nonepileptic paroxysmal disorders, Glut1 deficiency syndrome

CASO CLÍNICO

ANAMNESIS:

Niño de 2 años y medio de edad que consulta por haber presentado varios episodios de “desconexión del medio con pérdida de tono muscular”. La mayoría de los episodios coinciden con procesos infecciosos y aparecen siempre en vigilia.

En su hospital de origen se habían realizado los siguientes exámenes complementarios:

- EEGs en vigilia y sueño normales.
- Resonancia magnética (RM) craneal: discretas hiperintensidades periventriculares en secuencias T2 y FLAIR, de carácter inespecífico (Figura 1).
- Aminoácidos, lactato/piruvato, amonio, sialotransferrinas, ácidos orgánicos y CPK normales.
- Cariotipo de alta resolución normal.

Como antecedentes familiares, destaca el hecho de que los padres son sanos pero portadores de la atrofia muscular-espinal tipo I (hermana afecta fallecida a los 5 meses).

En cuanto a los antecedentes personales, constan una gestación sin incidencias, un parto a las 35 semanas de edad gestacional y un periodo neonatal normal. Al mes de vida precisó ingreso por bronquiolitis aguda. En el apartado del desarrollo psicomotor, presenta un inicio de la deambulación autónoma a los 18 meses; con desplazamiento previo mediante reptación. Desde el inicio de la marcha presenta caídas frecuentes con “pérdida de equilibrio”. También refieren un retraso en la adquisición del lenguaje.

Ante la sospecha de crisis comiciales, se inicia tratamiento con ácido valproico, pero no se aprecia mejoría del cuadro.

EXPLORACIÓN:

Fenotipo normal, no dismorfias ni lesiones cutáneas. Perímetro cefálico en límites normales. Palidez cutánea. No visceromegalias.

Mantiene buena interacción con el entorno, aunque presenta conductas inmaduras. Se aprecia una marcha torpe, con mala coordinación motora pero no atáxica. Mantiene conducta hiperkinética y se aprecian algunos movimientos estereotipados con ambas manos (aleteo).

EVOLUCIÓN:

Tras la primera evaluación, se decide retirada de tratamiento antiepiléptico, indicándosele a la familia que ante un episodio agudo como los descritos consulten de nuevo. A los 3 años de edad ingresa, coincidiendo con un cuadro como el descrito anteriormente, para valoración y estudio del trastorno del movimiento. De forma intermitente se aprecian episodios de espasmos paroxísticos, que impresionan de naturaleza distónica y dificultan de manera severa la marcha, ocasionando caídas frecuentes y una afectación importante de su calidad de vida (Figura 3).

Persisten torpeza e incoordinación motrices y evolutivamente se aprecia un retraso en la adquisición del lenguaje y dificultades tempranas del aprendizaje. No hay evidencias de alteraciones en el crecimiento cefálico.

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS:

- Vídeo-EEG: normal.
- Valoración oftalmológica: normal.
- Láctico, pirúvico y amonio pre y postprandial en 3 determinaciones: normales.
- LCR: láctico normal; glucosa LCR/sangre: 0.38.
- Estudio genético GLUT1 (gen SLC2A1): presenta una mutación en heterocigosis en el exón 5 del gen (p.Gln643Arg (Q200R)) (Figura 2).

DIAGNÓSTICO:

Deficiencia de GLUT-1.

TRATAMIENTO Y EVOLUCIÓN:

Se inicia tratamiento con dieta cetógena, con drástica mejoría de la sintomatología. No ha vuelto a presentar crisis discinéticas. La marcha es más estable y ha mejorado la coordinación motora. Mejoría discreta del lenguaje oral.

A lo largo del seguimiento, una hiperkinesia motriz junto con dificultades atencionales llamativas llevan al diagnóstico de trastorno de déficit de atención e hiperactividad, pautándose metilfenidato con buena respuesta.

DISCUSIÓN:

La deficiencia de Glut1 es un cuadro de relativa reciente descripción. En 1991, De Vivo y cols., describen a dos pacientes con un cuadro de encefalopatía epiléptica infantil asociada a microcefalia, retraso en el desarrollo psicomotor y espasticidad, en los cuales observan un descenso de la glucosa y lactato en LCR en ausencia de hipoglucemia. Proponen entonces un posible defecto en el transporte de la glucosa a través de la barrera hematoencefálica. La descripción de una mutación en el gen que codifica la proteína encargada de dicho transporte afianza posteriormente estos hallazgos, pasando a denominarse el cuadro síndrome de deficiencia de Glut1¹. Hasta la fecha han sido publicados únicamente algo más de 100 casos.

Por tanto, los datos que clásicamente han sido identificados como más característicos de la enfermedad son una hipoglucorraquia con normoglucemia, una microcefalia adquirida, diferentes tipos de movimientos paroxísticos no epilépticos y una epilepsia generalmente refractaria a tratamiento, sin embargo, en muchas ocasiones el cuadro clínico no es tan específico².

La primera manifestación clínica la constituyen generalmente las convulsiones, que comienzan normalmente entre el primer y el cuarto mes de edad. Se manifiestan cuatro tipos principales: generalizadas tónico-clónicas, mioclónicas, ausencias, parciales y atónicas. El EEG no suele mostrar datos característicos, apreciándose descargas de punta-onda multifocales durante las crisis, pudiendo mostrar un trazado normal en periodos asintomáticos. En ocasiones ciertos fenómenos paroxísticos preceden a los episodios convulsivos (crisis de apnea, movimientos oculares anormales que simulan opsoclonías y otras manifestaciones motoras transitorias). También han sido publicados casos en los que nunca se han detectado convulsiones clínicas. Estos síntomas neurológicos pueden presentar carácter fluctuante y son agravados por el ayuno, la fatiga u otros fenómenos causantes de estrés metabólico. El trastorno en el lenguaje aparece en la mayoría de los casos, siendo la disartria su manifestación más frecuente. Se presentan, además, diversos grados de dificultad intelectual: desde dificultades leves del aprendizaje hasta retraso mental profundo. En nuestro caso, los datos más llamativos son la presencia de episodios paroxísticos que comienzan a ser evidentes en el inicio de la marcha (pasado el año de edad) y desencadenados principalmente durante cuadros febriles; asociados al trastorno del lenguaje y las dificultades tempranas de aprendizaje. No hay evidencia de que se hubieran producido crisis epilépticas. Todo esto da una idea de la atipicidad del cuadro, con la consecuente dificultad diagnóstica añadida.

Por todo ello, han sido reconocidos tres fenotipos diferentes asociados al también llamado *síndrome De Vivo*:

- Formas clásicas, encefalopatía epiléptica en los primeros meses de vida. Las crisis se inician en la etapa neonatal o primeros meses de vida, frecuentemente son mioclónicas, tónico-clónicas e incluso crisis de ausencias atípicas refractarias a todos los tratamientos. Evolutivamente aparece una microcefalia, un retraso psicomotor grave y una afectación del tono que puede manifestarse con espasticidad o distonías.

- Formas intermedias: diversos grados de deterioro cognitivo y trastorno del movimiento con fluctuación de síntomas (empeorando con el ayuno y el ejercicio).
- Formas oligosintomáticas: discinesias paroxísticas, ataxia intermitente.

Sin embargo, el amplio espectro de manifestaciones neurológicas de la infancia, parece no ser totalmente reconocido todavía; pudiendo éstas ser lo suficientemente poco específicas, como para pasar inadvertidas en numerosas ocasiones.

El diagnóstico se establece característicamente en enfermos con clínica sugestiva, asociada a una significativa disminución en la concentración de glucosa del LCR, siendo los valores de glucemia normales; lo que se manifiesta como una disminución del valor del cociente de la glucosa entre ambos. Dicho cociente debe medirse tras, al menos, una hora de ayuno, y ambas deben determinarse simultáneamente. Así, se considera un valor de dicho cociente como positivo cuando es inferior a 0,48 (bastante inferior en nuestro caso). La concentración de ácido láctico en el LCR se reduce siempre, debiendo dudar de este trastorno ante cifras elevadas del mismo.

El Glut1 constituye el principal transportador de glucosa también en los eritrocitos, por lo que es posible demostrar una disminución significativa de la captación de 3-O-metil-D-glucosa en los hematíes de los pacientes.

La tomografía por emisión de positrones con glucosa marcada (PET-FDG) revela un hipometabolismo difuso en la corteza cerebral y en el tálamo, con relativo hipermetabolismo en los ganglios basales del cerebro, siendo éste un rasgo característico de la enfermedad. En contraste, la estructura cerebral aparece preservada mediante RM.

Consideramos un dato totalmente determinante el hallazgo claro de la disminución del cociente de glucemia LCR/plasma, por lo que resultan innecesarios otros exámenes complementarios, estando totalmente justificada la realización de estudios de genética molecular ante dicho resultado.

El diagnóstico de confirmación reside en el hallazgo de mutaciones del gen *SLC2A1* mediante técnicas de análisis molecular.

El gen responsable del cuadro se localiza en el brazo corto del cromosoma 1: *SLC2A1*. Constituido por 10 exones, en función del locus en que se encuentre la mutación podremos encontrar diversos tipos de proteína transportadora aberrante o incluso una ausencia de la misma. La mayoría de las mutaciones se producen *de novo*. En las formas familiares, sigue un modelo de herencia autosómica dominante. Por todo ello, se intenta establecer una correlación fenotipo-genotipo en base a la gran diversidad clínica. Así, el fenotipo clásico parece relacionarse con formas que originan una pérdida de un 50% o más de la funcionalidad de la proteína GLUT1; mientras que los fenotipos más leves se creen en relación con el mantenimiento de un 50-70% de la función. Además se ha postulado con la presencia de otros factores genéticos o epigenéticos implicados como modificadores de la mutación patogénica primaria (otros GLUT neuronales como GLUT3 o el grupo de los transportadores de monocarboxilatos como el lactato).

El tratamiento se basa en la implementación de la dieta cetogénica, enfoque determinado por la posibilidad de aportar de esta manera sustrato energético a la neurona, teniendo en cuenta que los cuerpos cetónicos utilizan su propia proteína

transportadora de membrana. Consiste en el reemplazo de una gran parte de los carbohidratos por lípidos y proteínas en distintas proporciones (normalmente, 1:3 o 1:4). Es altamente eficaz en el control de los trastornos paroxísticos, epilépticos o no, apreciándose mejoría, tras 24-48 horas de su comienzo. La tolerancia es relativamente buena. Sin embargo, parece ser de menor utilidad en la mejora de los déficit cognitivos y el lenguaje. Sin embargo, en nuestro paciente la mejoría a este nivel es claramente evidente, lo cual no puede ser explicado actualmente siendo necesario ampliar los estudios en este sentido.

Es importante conocer los fármacos que alteran la función de GLUT1 y que deben evitarse siempre en estos niños, incluyendo cafeína y derivados xantínicos, fenobarbital, diazepam, hidrato de cloral y antidepresivos tricíclicos.

En resumen, la deficiencia de Glut-1 es una entidad que puede presentarse según un amplio espectro fenotípico, desde el cuadro de encefalopatía epiléptica clásico hasta una variada composición de síntomas neurológicos de mayor o menor gravedad. La realización de un estudio de glucosa en LCR y plasma simultáneos estaría justificada en pacientes con algún tipo de sintomatología sugestiva (Tabla 2), pues la posibilidad de establecer un tratamiento tiene importantísimas consecuencias en su posterior desarrollo.

BIBLIOGRAFIA:

- Brockmann K. The expanding phenotype of GLUT1-deficiency syndrome. *Brain Dev.* 2009 Aug;31(7):545-52
- Pascual J, Lecumberri B, Wang D, Yang R, Engelstad K, De Vivo D. Deficiencia del transportador de glucosa tipo 1 (Glut1): manifestaciones de un síndrome neurológico hereditario. *Rev Neurol* 2004; 38 (9): 860-864
- Pong A, Geary B, Engelstad K, Natarajan A, Yang H, De Vivo D. Glucose transporter type I deficiency syndrome: Epilepsy phenotypes and outcomes. *Epilepsia*, 53(9):1503–1510, 2012
- Rauchenzauner M, Klepper J, Leiendecker B, Luef G, Rostassy K, Ebenbichler C. The ketogenic diet
- Wang D, Pascual J, Yang H, Engelstad K, Jhung S, Peng Sun R, De Vivo D. Glut-1 deficiency syndrome: clinical, genetic and therapeutic aspects. *Ann Neurol* 2005; 57: 111-18
- Verrotti A, D'Egidio C, Agostinelli S, Gobbi G. Glut1 deficiency: when to suspect and how to diagnose? *Eur J Paediatr Neurol.* 2012 Jan;16(1):3-9

Tabla 1. Características de la deficiencia de Glut-1**RASGOS CLÍNICOS PRIMARIOS**

Epilepsia infantil
Microcefalia adquirida
Trastorno del lenguaje (disartria)
Espasticidad
Ataxia
Retraso mental

RASGOS CLÍNICOS SECUNDARIOS

Dependencia prandial
Trastorno del movimiento
Herencia autosómica dominante

DATOS COMPLEMENTARIOS

Hipogluorraquia (glucosa en LCR menor de 40 mg/dL)
Reducción de la captación eritrocitaria de glucosa
Alteración característica del PET cerebral

Tabla 2. Propuesta personal sobre los signos y síntomas indicativos de deficiencia de Glut-1

- Encefalopatía epiléptica precoz
- Empeoramiento de las crisis con fenobarbital
- Apneas repetidas en lactante con epilepsia
- Microcefalia adquirida
- Ataxia intermitente
- Fenómenos paroxísticos: confusión, letargia, hemiparesia, distonía u otros movimientos anormales, movimientos oculares anómalos
- Mejoría de los síntomas tras la ingesta
- Disartria asociada a algunos de los anteriores

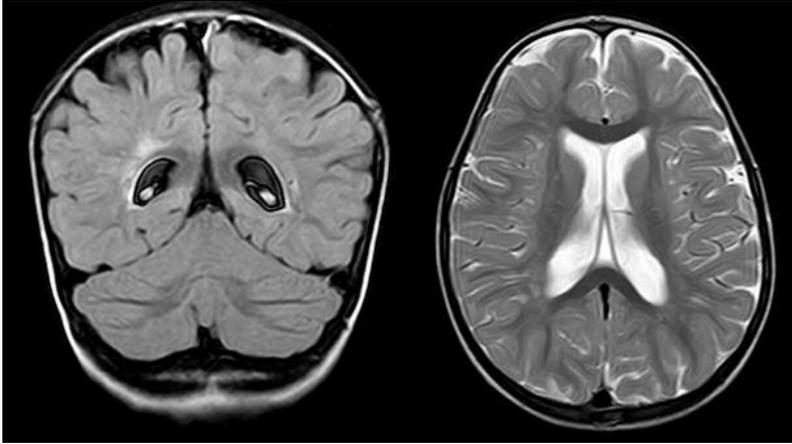


Figura 1: RM craneal realizada en el estudio inicial del cuadro, la cual muestra discretas hiperintensidades periventriculares, en secuencias T2 y FLAIR, de carácter inespecífico

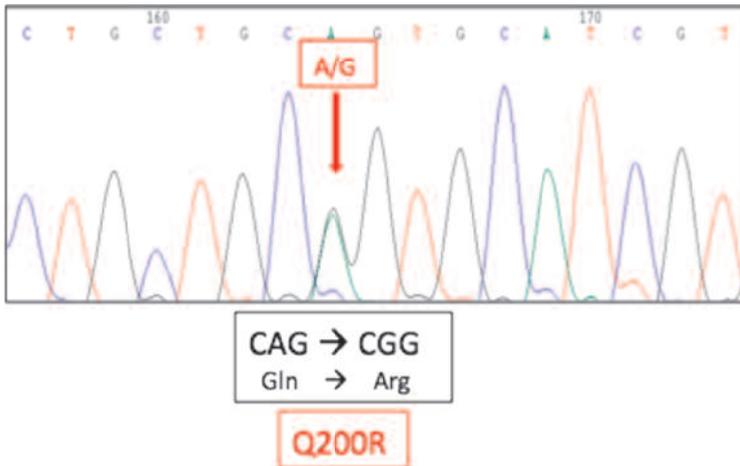


Figura 2: Representación esquemática de la mutación ocasionante del trastorno. Estudio genético GLUT1 (gen SLC2A1): presenta una mutación en heterocigosis en el exón 5 del gen (p.Gln643Arg (Q200R)).



Figura 3: Imagen que muestra la incapacidad del paciente para el control del tono postural debido a la magnitud de los espasmos distónicos, con la consecuente afectación de su calidad de vida.

III CERTAMEN icomBA DE CASOS CLÍNICOS PARA MÉDICOS RESIDENTES



SELECCIONADOS

FÍSTULA ESÓFAGO PLEURAL COMO DEBUT DE TUMOR ESOFÁGICO.

Arribas Jurado, Martina

Nº colegiada 06/06/06440. MIR 3er año de Cirugía G. y Ap. Digestivo.

Santos Naharro, Jesús

Nº colegiada 06/06/06180. MIR 4º año de Cirugía General y Ap. Digestivo.

Matito Díaz, M^a José del Camino

Nº colegiada 06/06/06392. MIR 3er año de Cirugía General y Ap. Digestivo.

Paredes Chambl, Ignacio Gerald

Nº colegiada 06/46/21532. MIR 2º año de Cirugía G. y Ap. Digestivo.

RESUMEN:

Paciente varón de 53 años fumador, bebedor importante e hipertenso, acude a Urgencias por dolor pleurítico en hemitórax derecho, acompañado de expectoración marronácea y disnea progresiva. En pruebas de imagen se informa de fístula esófago pleural, con empiema pleural derecho y absceso en Lóbulo inferior derecho. Se realiza endoscopia digestiva alta confirmando fístula y colocando prótesis mecánica; así como toracocentesis con salida de exudado polimicrobiano. Comienza con antibióticoterapia y reinicia ingesta oral tras confirmar la no existencia de fuga. La biopsia informa de carcinoma escamocelular. Es dado de alta con buena tolerancia oral y seguimiento ambulatorio. La fístula esófago-pleural es una comunicación anómala entre el esófago y el parénquima pulmonar. La causa más frecuente son los tumores (esofágicos o bronco-génicos). El tratamiento consiste en la colocación de prótesis tan pronto como sea posible para evitar sepsis respiratoria que pueden conllevar la muerte de estos pacientes.

PALABRAS CLAVES: esophagorespiratory fistula, esophageal-pleural fistula, esophageal carcinoma.

CASO CLÍNICO

ANAMNESIS:

Varón de 53 años con antecedentes personales de Hipertensión, fumador, eno-lismo crónico y Polineuropatía axonal sensitivo motora. Acude a Urgencias por cuadro de unos diez días de evolución, de malestar general, dolor pleurítico en hemitórax derecho, acompañado de expectoración marronácea y disnea progresiva.

EXPLORACIÓN FÍSICA:

- TA: 107/78 Sat O₂: 87% T^a: 36.5°C
- Regular estado general.
- Exploración neurológica: pares craneales conservados, temblor esencial, no dis-metrías ni disdiadococinesias, no signos meníngeos, marcha inestable.
- Auscultación cardíaca: rítmico, sin auscultar soplos, ni extrasístoles
- Auscultación pulmonar: hipofonesis hemitórax derecho, roce pleural
- Abdomen: blando, depresible, ruidos hidroaéreos conservados, sin signos de irri-tación peritoneal
- Miembros inferiores: edemas con fóvea hasta rodillas. Pulsos pedios presentes y conservados.

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS:

- Hemograma: Hb 13.6 g/dl; Hto 40%; Leucocitos 46.700 mil/mm³ (92.5% neutró-filos); Plaquetas 283.000 mil/mm³.
- Bioquímica: Glucosa 110 mg/dl, Urea 85, Creatinina 1.44 mg/dl; Sodio 134 mmol/L; Potasio 5.1 mmol/L; LDH 545 UI/L; GOT 63 UI/L; GPT 20 UI/L

- Gasometría arterial: pH 7.51, pCO₂: 28 mmHg; pO₂: 53 mmHg; HCO₃: 23 mmol/L/ Sat O₂ 87%
- Radiografía de tórax: derrame pleural derecho.
- TAC Tórax: engrosamiento de paredes de esófago distal cuya luz es irregular y contacta con región pulmonar abscesificada. Estos hallazgos sugieren perforación esofágica y fístula esófagopleural con formación de empiema pleural derecho y absceso pulmonar a nivel de Lóbulo inferior derecho. No neumomediastino. Pequeñas adenopatías mediastínicas de tamaño no significativo

DIAGNÓSTICO:

Fístula esófago pleural

TRATAMIENTO Y EVOLUCIÓN:

Se realiza toracocentesis con salida de exudado, con tinción de gram positiva y endoscopia digestiva alta confirmando a 28 cm de la arcada dentaria fístula esofágica de unos 12 cm, colocando prótesis metálica sin tomar biopsias. En TAC de control con contraste oral no se aprecia extravasación del mismo hacia pulmón, persistiendo empiema; aunque de menor cuantía; y colección pleural paravertebral que comunica con esófago de 7 x 4.5 cm. Se inicia tratamiento con antibióticos de amplio espectro y tras comprobar por esofagograma la no existencia de fuga a través de la prótesis comienza tolerancia oral, con buena adaptación a la misma y permaneciendo afebril. Se repite TAC persistiendo colección pleural paravertebral de 6 cm, que se drena de forma percutánea. En endoscopia realizada trascurridas seis semanas para retirar la prótesis persiste lesión extensa fistulizada de aspecto indeterminado, de la que se toman muestras y se coloca nuevo stent autoexpandible totalmente recubierto. Tras realización de nuevo esofagograma sin evidencia de fuga y buen estado clínico del paciente, se decide alta hospitalaria con seguimiento ambulatorio. El resultado anatomopatológico informa que se trata de carcinoma escamocelular moderadamente diferenciado, queratinizante.

DISCUSIÓN:

La fístula esófagorespiratoria (FER) es una comunicación anormal entre el esófago y el sistema respiratorio. Aparece en 1-22% de pacientes con cáncer de esófago y en menos de 1% de aquellos con tumor broncogénico⁽¹⁾. En su formación intervienen varios factores como invasión tumoral, radioterapia/quimioterapia, la colocación de stents; así como infecciones y traumatismos^(1,2). Pueden dividirse según el lugar de comunicación en fístulas esófagotraqueales (52-57%), esófagobronquiales (37-40%) y esófagopulmonares (3-11%); que son aquellas que comunican periféricamente con parénquima pulmonar⁽²⁾. Están infradiagnosticadas, ya que la clínica es inespecífica. La aparición de tos, tras la ingesta, disnea y disfagia es altamente sugestiva de FER⁽¹⁾. Entre las pruebas complementarias para su confirmación se encuentran TAC que nos permite ver la extensión de la fístula y su relación con los órganos vecinos⁽¹⁾, la

endoscopia digestiva alta y esofagograma. Las fístulas esófagopulmonares, como las del caso clínico, suelen debutar con abscesos pulmonares y neumonía por aspiración y raramente se resuelven de forma espontánea⁽³⁾. El tratamiento consiste en el cierre de la fístula tan pronto como sea posible; incluso antes de tratar la causa de la misma; ya que el riesgo de infección pulmonar y sepsis respiratoria puede conllevar a la muerte de estos pacientes⁽¹⁾. Entre las opciones terapéuticas se encuentra: tratamiento conservador (antibióticoterapia y dieta absoluta); cirugía (técnicas muy agresivas; poco empleadas), técnicas endoscópicas (clips, cianocrilato, gel de fibrina y stents)⁽³⁾. La colocación de stent supone una técnica segura y factible para el tratamiento de fístulas malignas, en pacientes inoperables, mejorando su calidad de vida^(1,2,3). Hay diversos tipos de prótesis, siendo más utilizadas las metálicas autoexpandibles que las de silicona porque a diferencia de éstas, las metálicas se adaptan mejor a la anatomía, disminuyendo el número de migraciones⁽⁴⁾. En fístulas esófagopulmonares la colocación de prótesis no resuelve el absceso pulmonar ya que el sellado de dicha fístula supone el cierre de la vía de drenaje de éste⁽²⁾. Por ello, en estos pacientes, a pesar de la correcta colocación del stent persiste deterioro clínico. La supervivencia es corta, habiéndose registrado una media de 31 días⁽⁵⁾ y en otros artículos de 101 días⁽¹⁾; siendo en la mayoría de los casos la causa de la muerte la neumonía⁽¹⁾. Para aumentar dicha supervivencia es importante el diagnóstico precoz, de ahí que se realice un seguimiento estrecho a pacientes con alto riesgo de desarrollar FER como aquellos con tumores esofágicos o broncogénicos en tratamiento con Quimioterapia/Radioterapia^(1,2).

BIBLIOGRAFÍA:

- Shin JH, Kim JH, Song HY. Interventional management of esophagorespiratory fistula. *Korean Journal of Radiology*, 2010; 11: 133-140
- Kim KR, et al. Palliative Treatment of Malignant Esophagopulmonary Fistulas With Covered Expandable Metallic Stents. *American Journal of Roentgenology* 2009; 193 (4): W278-W282
- Kang GH, et al. A Case of Spontaneous Esophagopleural Fistula Successfully Treated by Endoscopic Stent Insertion. *Clinical Endoscopy*, 2013; 46: 91-94
- Chawla RK, Madan A, Chawla K. Tracheo-esophageal fistula: successful palliation after failed esophageal stent. *Lung India* 2013; 29: 289-292
- Konosu M, et al. Usefulness of esophageal stenting for esophagorespiratory fistula with esophageal cancer. *Gan to Kagaku Ryoho. Cancer and Chemotherapy*. 2012; 39 (12):1849-1851

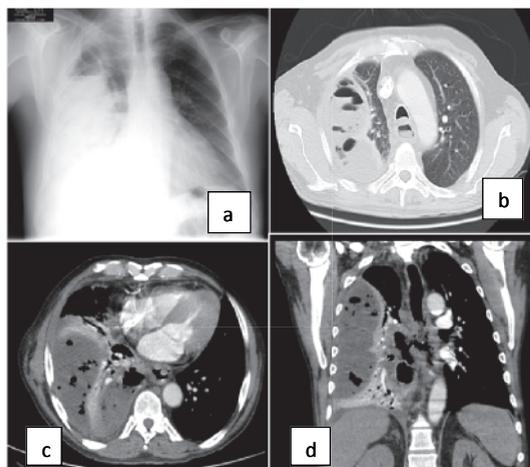


Figura 1. a): derrame pleural derecho. b): empiema pleural con niveles hidroaéreos. c): engrosamiento de paredes esofágicas y absceso pulmonar en LID. d): corte coronal apreciando empiema y absceso en LID

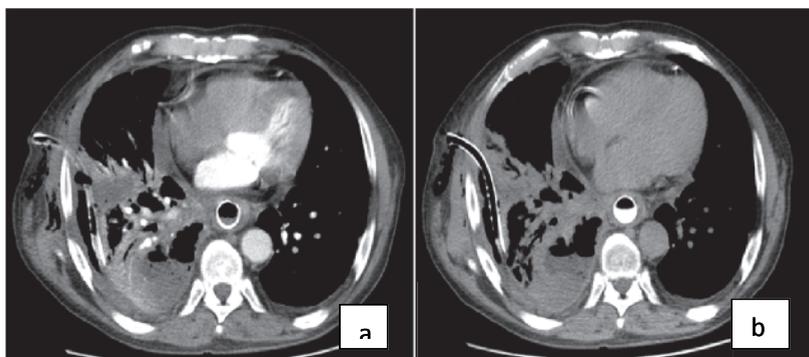


Figura 2. a): TC tras colocación de prótesis y tubo endotorácico. b): no se aprecia extravasación tras administración de contraste oral.



Figura 3. Esofagograma sin apreciar fuga



Figura 4. Drenaje percutáneo de colección pleural paravertebral

¿PUEDE LA TÉCNICA SUPLIR AL ARTE?

Blanco Ruiz, Miriam
Colegiada n° 06/06/06530. MIR 2° año de Otorrinolaringología.

RESUM EN :

Justificación a través de dos casos clínicos de la discordancia clínico-radiológica de la patología cervical. El diagnóstico de presunción que establecen las pruebas de imagen no siempre se corresponde con la pericia clínica y la experiencia quirúrgica que acompaña al cirujano. Esta discordancia clínico-radiológica es resuelta mediante el estudio anatomopatológico de la pieza quirúrgica.

PALABRAS CLAVES: Paraganglioma tiroideo, Glomus tiroideo, Tumoración cervical.

CASO CLÍNICO 1

Paciente de 41 años con antecedente personal de cistectomía parcial por adenocarcinoma en uraco de origen epitelial intestinal en junio de 2012. Es remitido al Servicio de Otorrinolaringología 5 meses después por la aparición de una masa cervical en un PET-TAC solicitado para reestadificación del tumor primario.

En el PET (figura 1) se objetiva un nódulo tiroideo en el lóbulo izquierdo de 5.6 x 4.7 cms, hipodenso, heterogéneo, con desplazamiento de la tráquea hacia el lado contralateral, parcialmente endotorácico con un metabolismo glicídico muy elevado que sugiere patología neoplásica tiroidea. No se evidencian focos hipermetabólicos ni lesiones que sugieran la existencia de enfermedad neoplásica a otro nivel.

La palpación del cuello es negativa. La fibroscopia pone de manifiesto una paresia de la cuerda vocal izquierda. La función tiroidea es normal (T4 libre: 1, TSH: 1.89).

La ecografía cervical confirma la masa tiroidea izquierda sólida, hipoeoica, heterogénea e hipervascular, con múltiples vasos arteriales y venosos. Se realizan dos ECO-PAAF consecutivas informadas como material hemático.

El paciente ante un nódulo tiroideo con PET-TC positivo, datos ecográficos sospechosos y citología no diagnóstica, es sometido a una hemitiroidectomía izquierda. En el acto quirúrgico se observa un nódulo sólido que ocupa toda la parte inferior del lóbulo tiroideo izquierdo. La cirugía fue marcada por una hemorragia abundante y continua, de difícil hemostasia, a expensas fundamentalmente de la arteria laríngea inferior.

Se solicita estudio de coagulación debido al sangrado profuso que dificultó la intervención. Los factores de coagulación de la vía extrínseca e intrínseca, factor Von Willebrand, proteína C y S, y antitrombina III son normales. No se detecta mutación en el factor V de Leiden y protombina. Anticuerpos lúpico y anticardiolipinas negativos.

El estudio anatomopatológico de la pieza quirúrgica concluye ser un paraganglioma tiroideo. Macroscópicamente, la pieza pesa 35 gr y mide 5,5 x 4,3 x 4 cm. La superficie externa es irregular, de coloración violácea y aspecto sólido con algunos tractos blanquecinos de aspecto fibroso. Microscópicamente, el tumor está constituido por células con citoplasma claro, núcleos pequeños y redondos que se disponen en nidos, separados por tractos fibrosos. Las células expresan cromogranina y NSE. Las células sustentaculares dispuestas entre los nidos expresan PS-100. La tiroglobu-

lina, CK19, TTF-1 y calcitonina son negativos. El índice proliferativo es bajo.

Al paciente se le realiza una fibroscopia laríngea postoperatoria, observándose una recuperación de la movilidad de la cuerda vocal izquierda. El estudio de extensión no revela paragangliomas en otra localización.

CASO CLÍNICO 2

Paciente de 52 años estudiado en el Servicio de Medicina Interna por miopatía idiopática. Ante la sospecha de una vasculitis tipo PAN se solicita una angiografía. En la angiografía cerebral (figura 3a), sobre la bifurcación carotídea derecha se aprecia una masa hipervasculada de aproximadamente 3-4 cm con irrigación desde las ramas de la carótida externa que es compatible con paraganglioma como primera posibilidad. Se recomienda completar estudio con RM (figura 3b) y/o TC (figura 3c) donde se muestran hallazgos compatibles con dos paragangliomas en el espacio carotídeo derecho.

El paciente es derivado al Servicio de Otorrinolaringología con las pruebas de imagen compatibles con paraganglioma carotídeo.

En la exploración física del paciente, se palpa un nódulo de unos 2 x 3 cm, de consistencia firme, libre de piel, en área II-III.

Se solicitan catecolaminas (normetanefrinas y metanefrinas) en plasma y en orina de 24 horas con valores dentro de la normalidad.

Se realiza estudio de extensión con rastreo corporal y SPEC-TAC tras la administración de una dosis trazadora de ^{123}I -Metayodobencilguanidina, objetivándose ausencia de focos patológicos que sugieran la existencia de lesiones cromafínicas.

El paciente es intervenido quirúrgicamente previa embolización 24 horas antes de la arteria faríngea ascendente y de la arteria tiroidea superior.

Los hallazgos quirúrgicos evidencian dos tumoraciones en área II y III de la cadena yugulo-carotídea derecha. (Figura 4 a y b)

Figura 4 a- b: Tumoración yugulo-carotídea

El estudio anatomopatológico de las piezas es informado como metástasis de carcinoma papilar de tiroides. Macroscópicamente, se trata de 2 nódulos de 4,5 x 2,5 x 1,7 cm la de mayor tamaño y de 2,8 x 1,5 x 0,8 cm la menor. Ambas encapsuladas, de aspecto fibroadiposo, de coloración parduzca.

DISCUSIÓN:

Los paragangliomas son tumores infrecuentes, en general benignos, que se desarrollan a expensas del tejido paraganglionar no cromafín, y pueden localizarse en diferentes partes del organismo.

Los paragangliomas de cabeza y cuello representan solo el 0.6 % de todos los tumores de esta localización.

En cabeza y cuello, la localización más frecuente es en el cuerpo carotídeo (60-80%), aunque también se presentan a nivel yugulo-timpánico, intravagal, laríngeo, nasal, nasofaríngeo y orbitario⁽³⁾. La glándula tiroides es un lugar anatómico donde el tejido paraganglionar es poco común su localización y el paraganglioma es excepcionalmente infrecuente.

Es una patología de predominio femenino con una edad comprendida entre los 40-60 años.

Desde el punto de vista anatomopatológico, son tumores macroscópicamente muy vascularizados y con alto riesgo de sangrado quirúrgico. Microscópicamente, podemos encontrar dos tipos de células: principales y de sostén. Las células principales pueden secretar sustancias bioactivas: adrenalina, noradrenalina, dopamina y serotonina, pudiendo originar un cuadro clínico característico. Es importante destacar que la malignidad de estos tumores no puede afirmarse con certeza basándose en un estudio histológico y que solo la presencia de recurrencia local o metástasis a distancia confirma el diagnóstico de una forma maligna.⁽¹⁾

Clínicamente suelen ser inicialmente asintomáticos, los pacientes consultan por una masa cervical de años de evolución. Sólo el 1-3% de los paragangliomas van acompañados de secreción funcional. En estos casos, aparece clínica de hipertensión arterial, cefalea, crisis vasomotora, diarrea, sudoración, palpitaciones. En los tumores muy evolucionados pueden aparecer signos de déficit neurológico focales (disfonía, trastornos de la deglución, parálisis espinal, Síndrome de Claude-Bernard-Horner) y obstructivos.

El diagnóstico y estudio preoperatorio se basa en las técnicas de imagen. Las pruebas más útiles son la TC, angioRM y arteriografía. Son métodos que nos ayudan a localizar el tumor y a identificar el suplemento vascular del mismo. Es importante buscar otras localizaciones solicitando un estudio de extensión con gammagrafía de cuerpo entero con análogos de la somatostatina. Se debe también descartar si es secretante determinando las catecolaminas en plasma y orina. La PAAF y la biopsia están contraindicadas por el riesgo de sangrado ya que son tumores típicamente vascularizados.⁽²⁾

El diagnóstico diferencial es muy amplio ya que cualquier estructura del cuello puede dar lugar a la formación de una tumoración a ese nivel (adenopatía, quiste branquial, lipoma, etc.). El diagnóstico de un paraganglioma tiroideo es extremadamente difícil basándose en características morfológicas, por lo que el estudio inmunohistoquímico es esencial para diferenciarlo con otro tipo de tumores. Se debe hacer un diagnóstico diferencial con carcinoma medular de tiroides. Al contrario que la mayoría de los carcinomas medulares de tiroides, los paragangliomas son negativos para citoqueratinas, CEA y CT.

El tratamiento de elección y único curativo, es la exéresis quirúrgica previa embolización.

A la vista de lo expuesto, nos preguntamos: ¿Puede la técnica suplir al arte? En la actualidad, no se dispone de una herramienta diagnóstica segura en la tipificación de una masa cervical. Esta falta de certeza diagnóstica preoperatoria condiciona la

cirugía. En nuestros casos clínicos, no estaban presentes los signos radiológicos característicos de los paragangliomas, y fue en el acto operatorio donde nos replanteamos el diagnóstico de presunción a la vista de las características de sangrado en ambos casos. Finalmente, fue el estudio histológico quien estableció el diagnóstico de certeza. Podríamos concluir que, el diagnóstico de presunción que establecen las pruebas de imagen, no siempre se corresponde con la pericia clínica y la experiencia quirúrgica que acompaña al cirujano. Las pruebas complementarias son, como su propio nombre indica, complementarias, y el diagnóstico definitivo lo establece el estudio anatomopatológico de la pieza quirúrgica. Todo especialista debe tener conocimiento para interpretar las diferentes pruebas complementarias que atañen a su área y poder argumentar una opinión crítica de las mismas. Y como diría un clásico (Einstein): *"Temo el día que la tecnología sobrepase nuestra humanidad"*, y que *"Lo importante es no dejar de hacerse preguntas"*

BIBLIOGRAFIA:

- P.G. Calò, M.L. Lai, E. Guaitoli, G. Pisano, P. Favoriti, A. Nicolosi, G. Pinna, S. Sorrenti. Difficulties in the Diagnosis of Thyroid Paraganglioma: a Clinical Case. Clin Ter 2013; 164 (1):e35-39. doi: 10.7417/CT.2013.1519
- Jonathan R. Strosberg. Update on the Management of Unusual Neuroendocrine Tumors:Pheochromocytoma and Paraganglioma, Medullary Thyroid Cancer and Adrenocortical Carcinoma. Semin Oncol 2013. 40:120-133.
- John Evankovich, MD; Raj C. Dedhia, MD; Jassem M. Bastaki, DMD; Mitchell Tublin, MD; Jonas T. Johnson, MD. Primary Sclerosing Paraganglioma of the Thyroid Gland:A Case Report. Annals of Otology, Rhinohgy & Laryngology 2012. 121(8):510-515.

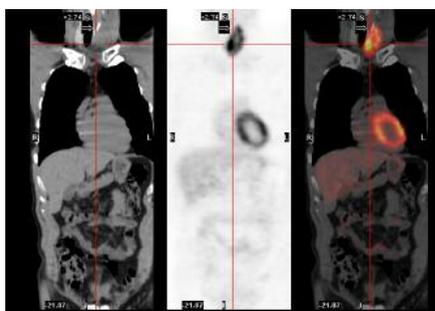


Figura 1: PET- TAC

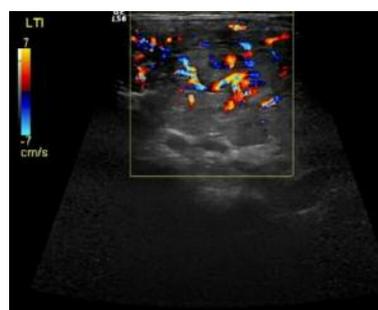


Figura 2: Ecografía cervical

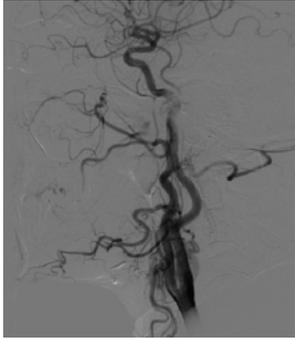


Figura 3a: Angiografía

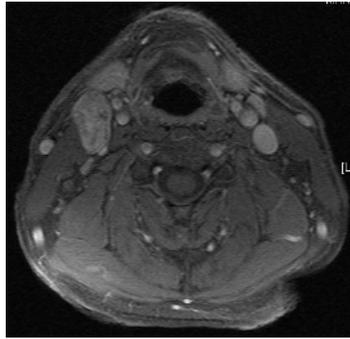
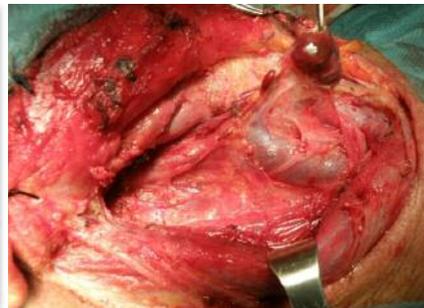
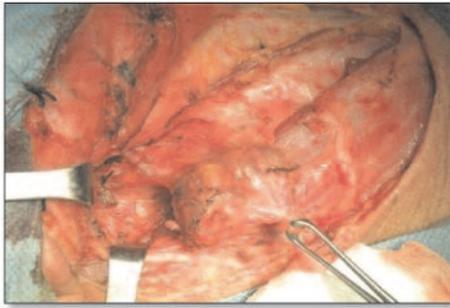


Figura 3b: RMN



Figura 3c: TAC



CRISIS COMICIAL EN UN LACTANTE, DEBUT DE LA GLUCOGENOSIS TIPO III.

Capataz Ledesma, María
Nº colegiada 06/06/06411. MIR 3er. Año de Pediatría y sus A. Específicas.

RESUMEN:

Las glucogenosis son entidades poco frecuentes, pero deben tenerse en cuenta en todo paciente que se presente con retraso del crecimiento, hepatomegalia, hipoglucemia, alteración del tono muscular y/o alteraciones en el estudio metabólico.

La importancia de su diagnóstico temprano, permite realizar un tratamiento precoz y así mejorar el pronóstico del paciente.

Presentamos el caso de una lactante de 4 meses de edad que a raíz de presentar unos episodios convulsivos, se detecta hipoglucemia, hipertransaminasemia, hipertrigliceridemia y hepatomegalia. Tanto los resultados analíticos (ausencia de hiperuricemia, no aumento de láctico en la prueba de glucagón en ayunas, ausencia de cetosis y acidosis) y como la existencia de miocardiopatía, nos llevaron al diagnóstico de glucogenosis tipo III.

Se inició alimentación enteral mediante tomas frecuentes, aportando hidratos de carbono de absorción lenta, suplementando con almidón de maíz crudo, con buena respuesta clínica y normalización de parámetros analíticos.

PALABRAS CLAVES: hipoglucemia, hipertransaminasemia, hipertrigliceridemia, hepatomegalia, glucogenosis.

CASO CLÍNICO

ANAMNESIS:

Niña de 4 meses y medio que ingresa por sospecha de crisis comicial (2 episodios de desconexión del medio con desviación de la mirada, de 5-10 minutos de duración sin periodo postcrítico). Afebril. No vómitos.

ANTECEDENTES PERSONALES:

Embarazo controlado. Diabetes gestacional en tratamiento con dieta. Parto eutócico a las 39 semanas de EG. Nace bien. Pruebas de talón se detecta tripsina inmunorreactiva dudosa (test de sudor negativo, estudio de mutaciones negativo). Otoemisiones normales. Lactancia mixta. Bien vacunada. Bronquiolitis a los 4 meses de edad.

EXPLORACIÓN FÍSICA:

Peso 7,2 kg Tª 36.5°C rectal.

Buen estado general, fenotipo normal. Normocoloreada e hidratada, no decaimiento. Abdomen prominente. Se palpa hepatomegalia de 2-3 cm, no otras megalias. ACR: Soplo sistólico II/VI. Neurológico normal. No hipotonía. Resto sin hallazgos.

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS:

- Gasometría capilar normal, no acidosis.
- Cuerpos cetónicos en sangre negativos.
- Hemograma y estudio de coagulación normales.

- Bioquímica sanguínea: Glucosa 33mg/dl, GOT 389 UI/l, GPT 345 UI/l, LDH 1108 UI/l, TGC 400 mg/dl. GGT normal. Acido úrico normal. CPK 385 UI/l.
- Carnitina total y libre normales. Perfil de acilcarnitinas séricas normal.
- Determinación de cuerpos cetónicos en sangre: negativos.
- Hormonas tiroideas, metabolismo del hierro, IgE alimentos normales.
- Serología vírica y autoinmunidad negativas.
- Ecografía cerebral y abdominal: normales.
- Electroencefalograma: sin alteraciones.
- Biopsia hepática: tejido hepático normoarquitectural con leve extensión fibrosa portal y citoplasmas de hábito vegetal, compatible con glucogenosis. (Figura 1)
- Prueba de sobrecarga oral de glucosa: se administra 1 gr/kg de peso de glucosa oral y se realizan determinaciones seriadas de glucosa y láctico. Resultado: se eleva la glucemia y el láctico se mantiene normal. (Tabla 1)
- Prueba de glucagón en ayuno (4 hs): Se administra glucagón subcutáneo a 0,03 mg/kg de peso y se realizan determinaciones de láctico y glucemia venosos de forma seriada (basal y los 15-30-60-90 y 120' post glucagón) Resultados: sube la glucemia (máximo a 54mg/dl) y el láctico no sube (se mantiene por debajo de 1mm/l), respuesta esperada para glucogenosis tipo III. (Tabla 2)
- Interconsulta a cardiología: miocardiopatía hipertrófica simétrica concéntrica sin obstrucción al tracto de salida del ventrículo izquierdo.
- Interconsulta a oftalmología: sin hallazgos
- Interconsulta a Genética: pendiente de resultados de estudio genético.

JUICIO CLÍNICO:

Glucogenosis tipo III

TRATAMIENTO Y EVOLUCIÓN:

Se inicia tratamiento dietético alimentación enteral mediante tomas frecuentes, aportando hidratos de carbono de absorción lenta, suplementando con almidón de maíz crudo, presentando buena respuesta clínica junto con normalización de parámetros analíticos y clínicos, aunque persistiendo la afectación cardiológica sin cambios.

DISCUSIÓN:

Las glucogenosis son un grupo de enfermedades que se caracterizan en una alteración del depósito de glucógeno en los tejidos, principalmente en el hígado y músculo. Son consecuencia de una deficiencia genética en la actividad de alguna de las enzimas que degradan o sintetizan el glucógeno, siendo por tanto, los órganos más afectados el hígado (hepatomegalia, alteración en la regulación de la glucemia en el periodo postabsortivo e hipocrecimiento) y el músculo (debilidad muscular, fatigabilidad precoz al ejercicio e incluso, en algunos tipos, dolor muscular y contracturas cuando el ejercicio es rápido e intenso). En general, se pueden distinguir tres tipos de glucogenosis: hepática, muscular y generalizada (con manifestaciones hepáticas, musculares y cardíacas).

La glucogenosis tipo III, incluida en el grupo de las glucogenosis hepáticas, es causada por la ausencia de la amilo-1,6-glucosidasa o enzima desramificante, lo que condiciona la acumulación de dextrinas límites, disminuyendo la liberación de glucosa, aunque los pacientes conservan intacto el mecanismo de la gluconeogenesis.

En el lactante y en el niño pequeño el cuadro clínico consiste en: hepatomegalia, hipoglucemia en ayunas con cetosis, hiperlipidemia y retraso del crecimiento.

Las transaminasas están discretamente elevadas a no ser que la enfermedad hepática este muy avanzada. La hepatomegalia depende del depósito de glucógeno y la infiltración grasa es mínima o nula. La fibrosis periportal o septal está siempre presente y excepcionalmente progresa a cirrosis.

Los pacientes con glucogenosis III pueden tener afectación muscular que se manifiesta en la tercera o cuarta década de la vida como debilidad muscular que empeora con el ejercicio y atrofia de la masa muscular (glucogenosis IIIa). Los niveles plasmáticos de CPK están elevados.

En este tipo de glucogenosis existe afectación cardiaca con cardiomegalia por cardiomiopatía hipertrófica, como se da en nuestra paciente.

La hipoglucemia es menos intensa que en el tipo I y los pacientes toleran periodos de ayuno más prolongados, acompañándose de una importante cetonemia.

Tras el ayuno nocturno no hay aumento de la glucemia ni del lactato tras administración de glucagón, como se pudo comprobar en nuestro caso.

La glucemia se eleva tras una comida rica en carbohidratos. Las curvas de galactosa y fructosa son normales. El lactato y el ácido úrico son normales o moderadamente elevados. La hiperlactacidemia tras la ingesta sugiere una glucogenosis tipo III, sobre todo si el cuadro se acompaña de hepatomegalia.

La hiperlipidemia no es tan pronunciada como en el tipo I.

El diagnóstico definitivo se hace por medio de la determinación de la actividad enzimática hígado o músculo, la cual está pendiente de realizar en nuestra paciente.

En cuanto al tratamiento, abarca tanto el aspecto dietético-nutricional como el de las complicaciones derivadas de la enfermedad.

El objetivo del tratamiento dietético es prevenir la hipoglucemia, así como las alteraciones metabólicas secundarias a ésta, utilizando para ello dos estrategias básicas: realización de comidas frecuentes ricas en hidratos de carbono durante el día, junto a la administración de almidón de maíz crudo o de una infusión nocturna de glucosa a través de una sonda nasogástrica.

El pronóstico de estos pacientes es bueno, con recuperación posterior de la curva ponderal. Generalmente no evoluciona a cirrosis, ya que la fibrosis objetivada permanece estable.

BIBLIOGRAFIA:

- Moreno Villares JM; Manzanares López-Manzanares J; Díaz Fernández MC; Benlloch Marín T. Protocolo de diagnóstico y seguimiento de pacientes con glucogenosis de afectación fundamentalmente hepática. An Esp Pediatr 2002; 54 (Supl 2):30-44.

- McAdams AJ, Hugh G, Bove KE. Glycogen storage disease, type I to X. Criteria for morphologic diagnosis. *Human Pathol* 1974;5:463-487.
- Soler Palacín P, et al. Glucogenosis tipo IX. *An Pediatr (Barc)* 2004;61(5):438-41
- Argente J, Carrascosa A, Tratado de endocrinología pediátrica y de la adolescencia. 2.^a ed. Barcelona: Doyma, 2000; p. 1183-202.

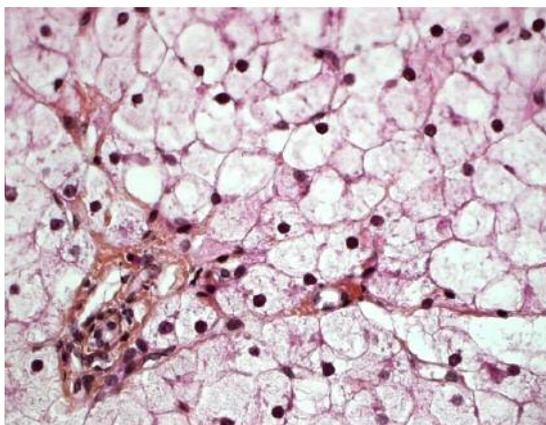


Figura 1: Imagen histológica de tejido hepático

Prueba de Sobrecarga oral Glucosa		
	Glucosa mg/dl	Lactato
30' postingesta	141	1
60' postingesta	79	1.6
90' postingesta	55	0.6
120' postingesta	31	0.5

Tabla 1. Resultados de Prueba de Sobrecarga oral de glucosa.

Prueba de Glucagón en ayuno		
	Glucosa mg/dl	Lactato
Basal	82	1.4
15	54	0.5
30	50	0.7
60	41	0.4
90	36	0.4
120	31	0.5

Tabla 2. Resultados de Prueba de Glucagón en ayuno.

PACIENTE CON FÍSTULA HEPATOPLEUROCUTÁNEA.

Galán Jiménez, Jesús Florentino
Nº colegiado 06/06/06571. MIR 1er año de Cirugía Torácica.

RESUMEN:

Mujer de 48 años de edad con antecedentes de quiste hidatídico hepático, que presenta un cuadro de síndrome febril y dolor en el costado derecho, motivo por el que ingresa. Dicho cuadro se etiqueta en ese momento de TBC pulmonar. Tras persistir durante tres meses dicha sintomatología, la paciente presenta un absceso intercostal en el hemitórax derecho y un derrame pleural masivo en el mismo lado.

CASO CLÍNICO

ANAMNESIS:

Mujer de 48 años de edad con antecedentes personales de alergia a metamizol, fibromialgia, quistes hidatídicos hepáticos calcificados y colecistectomía en 2009. En Diciembre de 2011 acude a su hospital de referencia derivada por su Médico de Atención Primaria por cuadro febril de 39 °C de una semana de evolución, dolor torácico derecho y astenia. El cuadro es diagnosticado de derrame pleural tuberculoso y se trata con un drenaje pleural y tuberculostáticos. Tras la retirada del drenaje torácico, persiste la salida de líquido purulento por el orificio de drenaje motivo por el cual se deriva al Servicio de Cirugía Torácica del Hospital Infanta Cristina, donde ingresa para estudio.

EXPLORACIÓN FÍSICA:

- TA: 121/62 mm Hg, FC 98 lpm, SatO₂: 99%, T^a: 38,7°C.
- Buen estado general, vigil, orientada en tiempo, espacio y persona, consciente, eupneica en reposo, tolera el decúbito y camina por su propio pie. Está normohidratada y presenta buena coloración de piel y mucosas.
- Cabeza y cuello: no presenta bocio, adenopatías, signos de ingurgitación yugular ni signos meníngeos. Tampoco presentaba soplos carotídeos.
- Auscultación cardíaca: latidos rítmicos y sin soplos, sin roces ni extrasístoles.
- Auscultación pulmonar: hipofonesis en base derecha con crepitantes aislados en campos medios. Resto de la exploración pulmonar normal.
- Abdomen: blando, depresible, sin masas, megalias ni signos de irritación peritoneal, Blumberg y Murphy negativos, ausencia de signo del psoas y de rovsing, ausencia de dolor a la palpación del punto de Mcbourny. Puñopercusión renal negativa bilateral. Ruidos hidroaéreos conservados. Percusión sin hallazgos. Tampoco existían masas pulsátiles palpables, ni latidos o soplos ectópicos audibles.
- Miembros inferiores: sin edemas ni signos de trombosis venosa profunda. Pulsos femorales y pedios presentes y simétricos.
- Tacto rectal: ausencia de hemorroides y fisuras externas, tampoco se evidenciaron masas palpables en recto, presencia de heces en ampolla rectal evidenciándose dedil manchado de las mismas sin restos hemáticos ni productos patológicos.
- Exploración neurológica: sin focalidad neurológica, Glasgow de 15 puntos, no presentaba edema de papila, pupilas isocóricas y normorreactivas, pares crane-

ales normales, reflejo nauseoso conservado, fuerza y sensibilidad conservada de miembros superiores y miembros inferiores, resto exploración normal.

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS:

- ANALÍTICA: Hemograma: Normal. Bioquímica: Hipertransaminasemia, PCR:25,5
- RX TÓRAX: Derrame pleural derecho con cisuritis.
- Espirometría: CVF. 2,54(84,3%), VEMS: 1,92 (/74,1%), IT: (75,71%)
- TC TORÁCICO: Abundante derrame pulmonar derecho con atelectasia en segmentos basales en LID y mínimo desplazamiento mediastínico a campo pulmonar izquierdo. Resto normal.
- TAC ABDOMINAL: Quiste hidatídico hepático calcificado de localización subhepática de 5,7 cm de diámetro sin cambios respecto al TAC previo de 2009.
- Citología del líquido pleural: Negativo para células malignas. Infiltrado inflamatorio de predominio mononuclear. ADA elevado.
- Anatomía patológica de biopsia pleural: infiltrado inflamatorio mixto de predominio linfocitario y fibrosis reactiva.
- Microbiología de biopsia pleural: No se observan BAAR.
- Gammagrafía ósea: Captación de contraste en la región media del 9° arco costal, pero sin evidencia de osteomielitis.
- Resonancia Magnética Nuclear (20/6/2012): colección pequeña en base pulmonar derecha con engrosamiento pleural, asociada a pérdida de volumen de base del pulmón derecho que presenta atelectasia segmentaria. Hepatomegalia con presencia de una masa de 5 cm de diámetro en segmento VIII hepático con irregularidad en su pared que involucra la capsula hepática sin plano de clivaje con la pleura parietal sugiriendo fistula pleural al quiste hidatídico hepático.

DIAGNÓSTICO:

- TBC pleural con BAAR Negativos.
- Quiste hidatídico Hepático.
- Empiema Necesitatis con fístula pleurocutánea
- Diagnóstico Definitivo: Tránsito Hepatotóraco de quiste hidatídico con Fístula pleurocutánea.

TRATAMIENTO:

- Enero 2012:
Tratamiento tuberculostático por la TBC pleural (BAAR -)
- Marzo 2012:
Drenaje percutáneo de absceso intercostal derecho.
Antibioterapia: Amoxicilina/Ac.Clavulánico
- Agosto 2012: Tratamiento Quirúrgico para resección de quiste hidatídico complicado en segmento VIII hepático con sutura de orificio de drenaje hepatotorácico.
- Diciembre 2012: Tratamiento quirúrgico por parte del Servicio de Cirugía Torácica mediante toracotomía realizando limpieza de cavidad y reconstrucción del defecto diafragmático y decortización pleural en la zona de fistula pleurocutánea.

EVOLUCIÓN DE LA PACIENTE:

- Diciembre de 2011 la paciente acude con síndrome febril y dolor en costado derecho, tras diagnóstico de derrame pleural y con resultados en líquido pleural de ADA elevado, la paciente comienza con tratamiento tuberculostático durante 6 meses.
- En Marzo 2012 la paciente presenta absceso intercostal derecho con drenaje purulento con tratamiento antibiótico y drenaje continuo mientras continua en estudio con pruebas complementarias, llegando al diagnóstico de tránsito hepatotorácico y fistula pleurocutánea.
- Agosto 2012: la paciente es intervenida del quiste hidatídico complicado.
- Diciembre 2012: ante la continuidad del drenaje por fistula pleurocutánea, el Servicio de Cirugía Torácica decide intervención quirúrgica realizando limpieza de la cavidad y reconstrucción diafragmática, con resolución de la clínica de la paciente y recuperación completa.

DISCUSIÓN:**FISTULA HEPATOPLEURO CUTÁNEA:**

La hidatidosis es una enfermedad causada por el enquistamiento de las larvas del cestodo *Echinococcus granulosus* cuya forma adulta se encuentra en cánidos y otros carnívoros y en la que el hombre, es un huésped intermediario. Los quistes se localizan a menudo en el hígado y pulmones y con menos frecuencia en riñón, corazón, SNC, huesos, etc.; aumentando de tamaño a un ritmo de alrededor de 16 mm/año.

En cuanto a la epidemiología del quiste hidatídico, Extremadura es una de las regiones en las que más incidencia existe de hidatidosis hepática por el gran porcentaje de nuestra región que se dedica a la agricultura y ganadería. La prevalencia del quiste hidatídico en España es del 1,31/100.000 hab, siendo en nuestra región mucho mayor (en torno a 5 casos/100.000 habitantes).

Las manifestaciones clínicas se producen como consecuencia del crecimiento del quiste, que termina interfiriendo en la función del órgano en el que asienta, y como consecuencia de la rotura del quiste ya que la liberación de su contenido conlleva una serie de manifestaciones sistémicas que pueden variar desde un shock anafiláctico hasta síntomas alérgicos más atenuados, como náuseas o urticaria.

Una de las complicaciones del quiste hidatídico es el tránsito hidatídico hepatotorácico.

Se denomina tránsito hidatídico hepatotorácico a la situación originada por un quiste hidatídico de localización primaria hepática que en el curso de su crecimiento evoluciona hacia la cavidad torácica perforando el diafragma y originando bien de forma aislada, combinada o sucesiva, procesos patológicos en la cavidad pleural, el parénquima pulmonar e incluso el árbol bronquial. Esta complicación se presenta en el 5-11% de los quistes hidatídicos en el hígado.

Como factores predisponentes al tránsito se citan:

- a) Localización en la cúpula hepática, que se encuentra en íntimo contacto con el hemidiafragma derecho sin la existencia de pliegues peritoneales de sujeción y refuerzo.

- b) La existencia de una presión negativa intratorácica.
- c) La infección de la cavidad quística intrahepática después de la rotura del quiste.
- d) Hipertensión biliar por el paso de restos de membranas o vesículas hijas.

Se describen cinco formas anatomoclínicas de tránsito: 1) hepatodiafragmático, 2) hepatopleural, 3) hepatopulmonar, 4) hepatoneumobronquial con o sin comunicación biliar y 5) mixta o doble.

El tipo hepatopulmonar se produce cuando existen sinequias pleurales y el quiste entra en contacto directo con el pulmón al que hace participar de fenómenos inflamatorios e infecciosos. Se forma así una cavidad constituida por el quiste hepático rodeado de su adventicia, que conecta a modo de "reloj de arena" a través de la perforación diafragmática, con una zona de absceso pulmonar en la que pueden producirse fenómenos de fistula pleurocutánea, que es la que presentó nuestra paciente.

CLÍNICA:

Se manifiesta clínicamente con fiebre, disnea, dolor torácico y absceso en pared torácica pudiendo abocar al exterior y formando una fistula pleurocutánea, como sucedió en el caso de nuestra paciente.

Eventualmente puede aparecer tos y bilipneumonitis si existe una comunicación con el árbol bronquial; e incluso que se encuentren comunicados a la vía biliar, produciendo colangitis.

DIAGNÓSTICO:

Los factores epidemiológicos, la historia de la enfermedad hidatídica y un alto índice de sospecha son requisitos necesarios para un diagnóstico precoz y seguro. Como se ha comentado antes, Extremadura es una región con un índice de hidatidosis mayor que otras regiones, por tanto, es una de las posibilidades diagnóstica que tenemos que sospechar ante una clínica parecida a la descrita.

El diagnóstico definitivo en nuestro caso se consigue con punción y drenaje aspirativo al extraer material hidatídico.

- Rx Tórax: podemos encontrar derrame pleural libre o tabicado, condensación en lóbulo inferior de pulmón derecho.
- Broncografía: sería útil en el caso de fistula bronquial.
- Ecografía y TC: gran utilidad en el diagnóstico morfológico y topográfico.
- RMN: en nuestro caso, fue la prueba Gold para el diagnóstico de nuestra paciente.

El diagnóstico definitivo en nuestro caso se consigue con punción y drenaje aspirativo al extraer material hidatídico.

TRATAMIENTO:

El tránsito hidatídico hepatotorácico es una grave complicación que sin un tratamiento quirúrgico adecuado conduce a la muerte en la mayoría de los casos. La morbilidad es alta y la mortalidad tiene una tasa entre el 3,8 y 14%.

El tratamiento debe cumplir los requisitos siguientes:

- Desconexión total hepatopulmonar.
- Tratamiento de las lesiones pleurales (desde la simple aspiración de un derrame hasta la decorticación)
- En el caso de lesiones pulmonares, exeresis completa mediante resección.
- Cierre de la perforación diafragmática previa resección de los bordes.
- Tratamiento del quiste hidatídico hepático.
- Drenaje de la vía biliar si existe comunicación con el quiste hidatídico.
- Reconstrucción de la pared torácica con limpieza de la zona afecta.

BIBLIOGRAFÍA:

- Revista Española de Cirugía. Vol 49, nº 1. 1991. Nº1
- Revista Española de Patología Respiratoria. Volumen 9. Número 03. Julio - Septiembre 2006.
- Rev. Chilena de Cirugía. Vol 61 - Nº 4, Agosto 2009; pág. 345-349
- Protocolo de Hidatidosis. Protocolos de Enfermedades de declaración Obligatoria. Red de Vigilancia Epidemiológica. Junta de Extremadura. 2004.

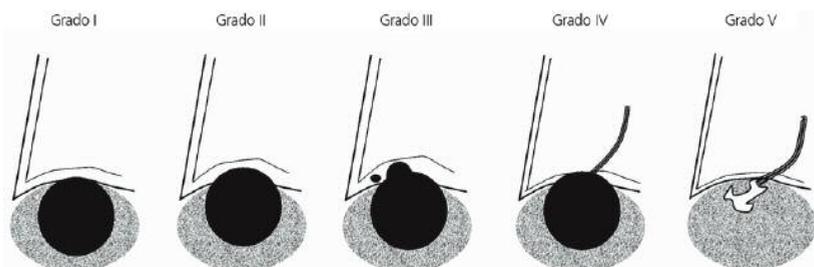
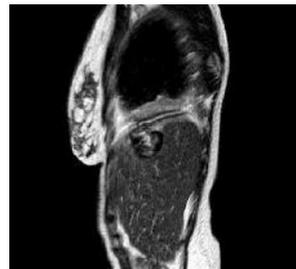
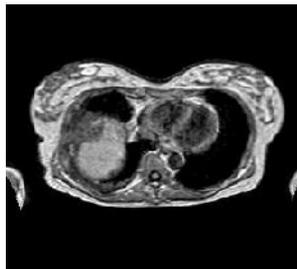


Figura nº 1: Clasificación del Tránsito hepatotorácico.



Figura nº 2: Fístula Pleurocutánea.



Figuras 3 y 4: Imágenes del Tránsito Hepatotóraco con fístula pleurocutánea en RMN de la paciente.

SECCIÓN DUODENAL COMPLETA Y PERFORACIÓN VESICULAR SECUNDARIA A ÚLCERA PÉPTICA GIGANTE.

Gallarín Salamanca, Isabel María

Nº colegiada 06/06/06565. MIR 2º año de Cirugía G. y Ap. Digestivo.

Santos Naharro, Jesús

Nº colegiado 06/06/06180. MIR 4º año de Cirugía General y Ap. Digestivo.

Flores García, José Ángel

Nº colegiado 06/06/06378. MIR 5º año de Cirugía G. y Ap. Digestivo.

Oñeiva González, Francisco Gabriel

Nº colegiado 06/06/06250. MIR 5º año de Cirugía G. y Ap. Digestivo.

RESUMEN:

Se presenta el caso de un varón de mediana edad ingresado en Medicina Interna por sospecha de patología tumoral. El paciente comienza con dolor abdominal e inestabilidad hemodinámica, motivo por el que se realizan pruebas de imagen donde se observa neumoperitoneo. Intervención quirúrgica urgente objetivando peritonitis biliar secundaria a ulcera duodenal que secciona completamente el duodeno y perfora la vesícula biliar. Colectomía, gastrectomía parcial y gastroyeyunoanastomosis con reconstrucción en Y de Roux. Refuerzo del muñón duodenal con serosa del asa yeyunal desfuncionalizada. El paciente evoluciona favorablemente. La anatomía patológica reveló ulcera duodenal y el test para Helicobacter pylori fue positivo.

Existen pocos casos descritos en la literatura similares al presentado por nuestro paciente. Este caso clínico representa un desafío quirúrgico en relación con el cierre del defecto de la pared duodenal implicando procedimientos quirúrgicos complejos con altas tasas de morbilidad y mortalidad.

PALABRAS CLAVES: ulcera péptica, perforación duodenal, cirugía duodenal.

CASO CLÍNICO

ANAMNESIS:

Paciente varón de 51 años de edad que acude a Urgencias por síndrome constitucional de meses de evolución y dolor abdominal. Entre sus antecedentes familiares destaca padre con cáncer de colón. El paciente era fumador de 1 paquete al día hacía 30 años, padecía hipertensión arterial y miocardiopatía dilatada idiopática. En tratamiento con carvedilol y enalapril de forma crónica. Intervenido de hernia inguinal bilateral y amigdalectomizado. Es derivado por su médico de atención primaria por dolor abdominal de meses de evolución, con aumento en los últimos días, acompañado de náuseas sin vómitos. Referían pérdida de peso de 6 kilos en dos meses y astenia en el último mes. No otros síntomas de interés en la anamnesis dirigida.

EXPLORACIÓN FÍSICA:

En la exploración física destaca signos de caquexia, dos adenopatías submaxilares de 2-3cm y otra axilar izquierda de 1-2cm móviles no dolorosas. Auscultación cardiopulmonar sin alteraciones. El abdomen era doloroso a la palpación de forma difusa, sin signos de irritación peritoneal, con ruidos hidroaéreos normales y no se palpaban masas ni megalias. En los miembros inferiores no existían edemas ni signos de trombosis venosa profunda.

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS:

Las pruebas de laboratorio mostraron leucocitosis de 13000 con 84% de neutrófilos y signos de insuficiencia renal prerenal, el resto de parámetros fueron normales. Se realizó EKG, frecuencia cardíaca controlada y ritmo sinusal, no existían alteraciones de

la repolarización. La radiografía de tórax y abdomen no mostraron signos patológicos. Ante tales hallazgos se decide ingreso en Servicio Medicina Interna por sospecha de neoplasia digestiva o pulmonar. A las dos horas del ingreso comienza con dolor abdominal intenso, taquicardia e hipotensión. En nueva exploración abdominal destaca signos de irritación peritoneal con vientre en tabla. Se solicita tomografía computarizada (TC) abdominal urgente ante la sospecha de perforación de víscera hueca donde se aprecia neumoperitoneo y peritonitis extensa secundarios a perforación duodenal evolucionada con formación de plastrón inflamatorio periduodenal (Imagen 1 y 2).

TRATAMIENTO Y EVOLUCIÓN:

Se decide intervención quirúrgica urgente y tras laparotomía media se observa peritonitis biliar evolucionada secundaria a úlcera duodenal que secciona completamente el duodeno con gran plastrón inflamatorio que engloba el hilio hepático, la vesícula biliar y el mesocolon transversal (Imagen 3 y 4). La vesícula biliar esta perforada en su tercio medio por extensión de la úlcera duodenal. Ante tales hallazgos se realiza gastrectomía parcial y gastroyeyunoanastomosis con reconstrucción en Y de Roux. Invaginación del muñón duodenal y refuerzo de sutura con parche seroso de asa yeyunal desfuncionalizada. Colectomía y lavado abundante de cavidad abdominal. Durante el postoperatorio el paciente permanece afebril y estable hemodinámicamente. Se inicia antibioterapia empírica ante cuadro de peritonitis secundaria e inhibidores de la bomba de protones (IBP) a dosis de 40mg intravenoso cada 12h. El paciente tolera dieta oral y reanuda el tránsito intestinal al quinto día postoperatorio. Tras conocer la positividad del test para *Helicobacter pylori* (HP) se instauró tratamiento erradicador durante siete días. El paciente es dado de alta a su domicilio al séptimo día postoperatorio tras completar tratamiento erradicador de HP con IBP pautados a dosis habituales durante tres semanas más. La anatomía patológica reveló úlcera en primera porción duodenal con perforación de la pared junto con gastritis crónica superficial con edema de mucosa e intensa serositis. Vesícula biliar con perforación en el tercio medio e intensa serositis.

DISCUSIÓN:

La enfermedad ulcerosa péptica afecta a 4 millones de personas en todo el mundo cada año (1). Entre un 2%-14% de las úlceras gastroduodenales se complican con perforación. El 80% de las úlceras pépticas perforadas son duodenales y el 20% gástricas. Las mujeres representan más de la mitad de los casos, con mayor edad media y más comorbilidad que los hombres. La úlcera péptica perforada (UPP) es una complicación que amenaza la vida con tasas de mortalidad que varían entre el 10% y el 40% (2).

Las úlceras gigantes perforadas comprenden aproximadamente el 1-2% de las úlceras duodenales perforadas, y asocian una alta morbilidad (20-70%) y mortalidad (15-40%) (3).

Los principales factores etiológicos son el uso de antiinflamatorios no esteroideos (AINEs), el tabaco e infección por *Helicobacter pylori* (HP) (2). El tabaco si se considera un factor de riesgo de perforación en pacientes ulcerosos, sin embargo la presencia

de HP no se ha evidenciado como factor de riesgo aumentado. La edad mayor de 70 años, la presencia de shock en el momento de llegada a urgencias, un retraso de más de 24 h en el diagnóstico y enfermedades médicas concurrentes, estaban relacionados con la mortalidad hospitalaria. Además de estos factores de riesgo, el estado ASA (Sociedad Americana de Anestesiólogos), la hipoalbuminemia, el aumento de la creatinina sérica y la acidosis metabólica también se han relacionado con la mortalidad por úlcera duodenal complicada (4).

El diagnóstico se realiza con la clínica y la exploración física en pacientes que presentan dolor brusco e intenso en epigastrio, en forma de puñalada, irradiado a hombro y posteriormente a FID o a todo el abdomen y pueden presentar abdomen en tabla en la exploración física. En las primeras 6-12h se trata de una peritonitis química que se transformara con el tiempo por contaminación y proliferación de gérmenes, en una peritonitis purulenta. En pacientes de edad avanzada la perforación puede ser silente y de mayor gravedad al evolucionar y presentarse con sepsis e inestabilidad hemodinámica. Es importante recoger en la anamnesis la toma de AINES, los antecedentes de UP y sus tratamientos, ya que puede condicionar la técnica quirúrgica. En las pruebas de imagen; la radiología simple podemos encontrar neumoperitoneo como hallazgo patognomónico, aunque no siempre es evidente. La ecografía abdominal y el TC abdominal se reserva para casos con fuerte sospecha clínica y radiología simple no concluyente.

Se recomienda sutura de perforación tras toma de biopsia y omentoplastia. Si es positivo para HP se inicia tratamiento erradicador estándar más IBP a dosis habituales durante cuatro semanas. Si el test revela HP negativo, tratamiento estándar del paciente ulceroso con HP negativo (IBP a dosis adecuadas durante ocho semanas). Debemos descartar falsos negativos y descartar otra etiología. Si ya se conoce que el paciente es HP positivo o ha tenido tratamiento previo erradicador que ha fallado, el paciente presenta una perforación reciente y no tiene inestabilidad hemodinámica, se deberá añadir una cirugía reductora de ácido.

Se recomienda realización de tratamiento quirúrgico mediante laparoscopia; aunque puede emplearse también laparotomía en caso de estar contraindicada la laparoscopia. Cuando se realiza, debe cumplir los mismos postulados que la cirugía abierta, valorando la existencia de peritonitis purulenta y la situación general del paciente, y optar por la conversión (10-20%) a cirugía abierta en caso de úlcera gástrica, perforación de mayor de 10mm o dificultades técnicas.

La úlcera duodenal gigante perforada representa un desafío quirúrgico en relación con el cierre del defecto de la pared duodenal y la inflamación circundante (5). Aunque la mayoría de las úlceras duodenales perforadas (0-2 cm de ancho) son tratados con éxito con el cierre simple de la perforación más epiploplastia (técnica de Graham); la perforación de una úlcera duodenal gigante requiere procedimientos más complejos como la gastrectomía subtotal asociada injertos de yeyuno o estómago. Sin embargo cada uno de estos procedimientos han demostrado una alta incidencia de dehiscencia de la úlcera duodenal (> 10%) y una alta tasa de mortalidad (10-65%) (6). La técnica descrita se muestra muy útil en casos de UDP gigante y peritonitis biliar.

BIBLIOGRAFÍA:

- Zelickson MS, Bronder CM, Johnson BL, Camunas JA, Smith DE, Rawlinson D, Von S, Stone HH, Taylor SM. Helicobacter pylori is not the predominant etiology for peptic ulcers requiring operation. *Am Surg.* 2011;77:1054–1060.
- Lau JY, Sung J, Hill C, Henderson C, Howden CW, Metz DC. Systematic review of the epidemiology of complicated peptic ulcer disease: incidence, recurrence, risk factors and mortality. *Digestion.* 2011;84:102–113.
- Thorsen K, Glomsaker TB, von Meer A, Søreide K, Søreide JA. Trends in diagnosis and surgical management of patients with perforated peptic ulcer. *J Gastrointest Surg.* 2011;15:1329–1335.
- Moller MH, Shah K, Bendix J, Jensen A G, Zimmermann-Nielsen E, Adamsen S, et al. Risk factors in patients surgically treated for peptic ulcer perforation. *Scand J Gastroenterol* 2009;44:145-52.
- Castellano G, Galvao O, Vargas J, Canga F, Moreno D, Sánchez T, et al. The diagnosis of peptic ulcer penetration into the liver by endoscopy biopsy. A report of 2 cases and review of the literature. *Rev Esp Enferm Dig* 1992;82:235-8.
- Gupta S, Kaushi KR, Sharma R, Attri A. The management of large perforations of duodenal ulcers *BMC Surgery* 2005;5:1-5.



IMAGEN 1: TC abdominal con contraste que muestra gran cantidad de líquido libre intrabdominal compatible de densidad biliar



IMAGNE 2: TC abdominal con contraste que muestra neumoperitoneo extenso



IMAGEN 3: Pieza de gastrectomía parcial donde se observa gran tumoración duodenal



IMAGEN 4: Pieza de gastrectomía parcial donde se observa tumoración duodenal que secciona completamente el duodeno

LACTANTE CON FIEBRE Y TOS... ¿CATARRO?

García García, Yanira

Nº colegiada 06/06/06610. MIR 1er año de Pediatría y sus Áreas Específicas.

Fuentes Bolaños, Noemí A.

Nº colegiada 06/11/09153. MIR 3er año de Pediatría y sus A. Específicas.

Expósito Expósito, M^a de los Ángeles

Nº colegiada 06/06/06609. MIR 1er año de Pediatría.

Santiago Arribas, Lara

Nº colegiada 06/06/06511. MIR 2º año de Pediatría y sus Áreas Específicas.

En agradecimiento a: **Ana M^a Grande Tejada** y al *Servicio de Hemato-Oncología Infantil del Hospital Materno Infantil de Badajoz (Dr. Vagace y Dra. De la Maya)*

RESUMEN:

Lactante de 7 meses con fiebre, moco y tos, que en la exploración física destaca palidez y esplenomegalia. En hemograma nos llama la atención anemia y leucopenia, en bioquímica, aumento de ferritina y de los triglicéridos, y en aspirado de médula ósea se aprecia hemofagocitosis. Se diagnostica de síndrome hemofagocítico (SHF) inicialmente. Posteriormente tras resultado positivo de PCR a leishmania en médula ósea, se diagnostica de SHF secundario a leishmaniasis visceral, con buena respuesta al tratamiento etiológico de la misma.

PALABRAS CLAVES: Fiebre y Esplenomegalia; Síndrome Hemofagocítico; Leishmaniasis Visceral (Kala-Azar).

CASO CLÍNICO

Se presenta el caso de un lactante de 7 meses que acude al Servicio de Urgencias por presentar fiebre de siete días de evolución, moco y tos escasa, habiendo sido tratado los días previos con amoxicilina y cefuroxima oral sin lograrse respuesta.

Dentro de los antecedentes no se encontró nada destacable. Había recibido las vacunas correspondientes a su edad, incluida antineumocócica, lactancia materna, no referían contacto con animales ni viajes recientes.

EXPLORACIÓN FÍSICA:

Presentaba buen estado general, coloración pálida de la piel, no exantemas ni petequias. A la auscultación cardiopulmonar los tonos eran rítmicos, sin soplos y el murmullo vesicular estaba conservado y simétrico de forma bilateral, sin ruidos patológicos sobreañadidos. El abdomen era blando y depresible, no doloroso aunque se palpaba bazo de aproximadamente 3 cm bajo reborde costal izquierdo, e hígado de aproximadamente 1 cm bajo reborde costal derecho. En el resto de la exploración sistemática no se detectaron hallazgos significativos. (Peso: 8 kg. Temperatura: 39°C).

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS:

Entre las pruebas complementarias realizadas inicialmente de urgencia cabe destacar anemia (Hb: 7,6 g/dl Hcto: 23,6%) y leucopenia (leucocitos: 3200 con 1000 neutrófilos y 1900 linfocitos). Entre los parámetros bioquímicos: LDH: 2012 U/l, GOT: 154 U/l, GPT: 50 U/l, TAG: 308 mg/dl, ferritina: 713 ng/dl, Fe: 15 mg/dl, transferrina: 260 mg/dl, PCR: 16,5 mg/l. Resto de determinaciones en el análisis de hemograma, bioquímica y coagulación, incluido fibrinógeno, así como sistemático de orina y análisis de líquido cefalorraquídeo resultaron dentro de la normalidad.

En las pruebas de imagen realizadas, en la radiografía de tórax no se apreciaron hallazgos patológicos. En la ecografía abdominal nos informan de la presencia de un hígado ligeramente aumentado de tamaño con ecogenicidad homogénea y esplenomegalia homogénea de 9-10 cm.

Tras el ingreso en planta se completa el estudio:

- En el frotis de sangre periférica realizado no se observan blastos.
- En el análisis de la serología resulta positivo a Ig M Parvovirus B19 (con títulos bajos) e Ig M VHH-6. VRS negativo al ingreso, se positiviza posteriormente. Resto sin hallazgos de interés.
- Se reciben los resultados de los cultivos realizados a las muestras tomadas en Urgencias, siendo todos negativos.
- Mantoux negativo a las 72 horas.
- ANA negativos y subpoblaciones linfocíticas e inmunoglobulinas dentro de la normalidad.
- En el análisis del proteinograma destaca hipogammaglobulinemia.
- Se realiza aspirado de médula ósea en el que se visualiza hemofagocitosis.

Como resultado de lo ya expuesto, se establece el **diagnóstico** de Síndrome Hemofagocítico (SHF). Aunque sin poderse diferenciar con los resultados hasta el momento entre la forma familiar (primaria) o secundaria a infección vírica.

TRATAMIENTO Y EVOLUCIÓN:

Se inicia tratamiento con dexametasona a dosis de 10 mg/m² y gammaglobulina IV a 0,4 g/kg/día (5 dosis), con buena evolución inicial, pero al iniciarse la pauta descendente presenta recaída tanto clínica como analítica. En este momento, y al no estar descartada aun la forma familiar, se inicia el tratamiento, según protocolo Hemophagocytic Lymphohistiocytosis-2004, con Etopósido a dosis de 150 mg/m² (dos ciclos) y ciclosporina A a dosis de 6 mg/kg/día .

A pesar de una **evolución** inicial favorable, la mejoría es parcial. Por lo que se completó el estudio con las siguientes determinaciones:

- En aspirado de médula ósea se solicitó PCR para VEB, CMV, VHS1-2, VVZ, adenovirus y parvovirus siendo negativos. También PCR para VHH-6 que resultó positivo, así como, PCR y cultivo de leishmania.
- En el estudio inmunológico de SHF familiar, se descartó un defecto familiar en la perforina o degranulación, con expresión de células CD4RA/RO en células CD4 y CD 8 normal.

Tras estos nuevos resultados se pudo establecer el diagnóstico definitivo de SHF secundario a leishmaniasis visceral, iniciando tratamiento con Anfotericina B liposomal intravenosa a dosis de 4 mg/kg/día durante 14 días (pauta corta). Además de suspender el etopósido y retirada progresiva de la dexametasona. Presentando buena evolución posterior, ya que la PCR en médula ósea se negativizó a los 5 días de tratamiento, con desaparición de la sintomatología y normalización analítica. Se negativiza el VRS nasal tras cinco semanas positivo.

DISCUSIÓN:

La fiebre es uno de los motivos más frecuente de consulta en Urgencias de los Servicios de Pediatría, siendo un síntoma muy inespecífico, con un abanico muy amplio de posibilidades diagnósticas. En algunas ocasiones obtenemos una causa identificable de este aumento de temperatura, por lo que actuamos en consecuencia, de

acuerdo a unos protocolos establecidos y en base a nuestra experiencia profesional. Sin embargo, en otras ocasiones no podemos encontrar un foco que justifique dicha hipertermia, es en estas situaciones cuando se produce el mayor desafío para un pediatra, ya que deberá buscar el equilibrio entre la minimización de riesgos y la utilización de estrategias diagnóstico-terapéuticas a la hora de tomar decisiones. Para acercarnos a un diagnóstico adecuado, además de realizar una anamnesis completa, la exploración física deberá ser sistemática y detallada por aparatos y sistemas, teniendo en cuenta, como en nuestro caso, que en los menores de dos años se hace más complicada. La falta de colaboración o irritabilidad dificultan una auscultación suficiente, así como la palpación de un abdomen más globuloso y timpanizado pueden enmascarar la detección de masas o visceromegalias o de dolor a dicho nivel.

En el caso presentado, además de la fiebre como síntoma guía, se nos presenta en la exploración física inicial, esplenomegalia, encontrándonos ante un diagnóstico diferencial muy amplio, que abarca desde patología infecciosa a enfermedades oncológicas, hematológicas, autoinmunitarias, inmunodeficiencias, enfermedades de depósito o hipertensión portal. Es más, dentro de las infecciosas, encontramos numerosas posibles etiologías que las producen, por lo que las pruebas complementarias deben ir ya orientadas por una detallada historia clínica. Para orientar el diagnóstico, es importante conocer si la esplenomegalia es aguda, subaguda o crónica y sus dimensiones. La mayoría de las veces, el cuadro clínico compuesto por fiebre y esplenomegalia, es debido al síndrome mononucleósido. En otras, si por ejemplo el paciente ha viajado recientemente a países cercanos al Trópico, no deberíamos pasar por alto la malaria en nuestro diagnóstico diferencial, o si se acompaña de pancitopenia nos orientará hacia otras causas, menos frecuentes pero de peor pronóstico, como la leishmaniasis visceral o el síndrome hemofagocítico (2).

El SHF es un cuadro poco conocido, pero potencialmente grave, por lo que el diagnóstico precoz es imprescindible, ya que existen formas agresivas, en las que el retraso en el inicio del tratamiento pueden resultar fatales. Se caracteriza por una alteración en la activación macrófaga y de los linfocitos T que produce un aumento de la liberación de citocinas proinflamatorias que dan lugar a una inflamación y disfunción multisistémica progresiva, pudiendo condicionar un daño tisular irreversible e incluso mortal. Se distinguen dos formas principales del SHF: la forma primaria o genética y la secundaria. Las formas primarias tienen un peor pronóstico, por lo que se deben tener en cuenta, ya que los procesos infecciosos pueden actuar como desencadenante de un SHF primario o ser la causa de un SHF secundario. En las formas secundarias el tratamiento se basa en la etiología, salvo en los casos refractarios al mismo que se considerarían como una forma primaria. Entre las posibles etiologías que secundariamente producen esta patología destacan entre otros, el virus de Epstein Barr, y como en nuestro caso, la Leishmania (3).

El SHF como complicación de la leishmaniasis visceral es algo excepcional, pero se ha tener en cuenta, debido a que las manifestaciones clínicas de esta enfermedad infecciosa poseen solapamientos con las del SHF (fiebre, visceromegalias, pancitopenia), lo que dificulta y retrasa con frecuencia el diagnóstico. Y un tratamiento etiológico de la misma con Anfotericina B liposomal como fármaco de elección, suele ser

suficiente para su resolución, evitando así una mala praxis, y las consecuencias y secuelas secundarias a la misma (4).

En conclusión cabe destacar que, no debemos menospreciar la fiebre como síntoma principal en Pediatría y realizar una exploración física completa y detallada es fundamental. Así como se deben conocer los criterios diagnósticos de esta enfermedad (TABLA 1), para actuar lo más precozmente posible, mejorando el pronóstico de nuestros pacientes.

BIBLIOGRAFÍA:

- Hemophagocytic Lymphohistiocytosis Study Group. HLH-2004. Treatment protocol of the Sccond International HLH Study 2004. 2004.
- Ciria Calavia LM, Guillén Martín S y Prieto Tato LM. Capítulo 6: Fiebre y Esplenomegalia. En: Infectología Pediátrica Básica. Manejo Práctico. Panamerica. 2012 p. 51-9.
- Dapena Díaz JL, Díaz de Heredia Rubio C, Bastida Vila P, Llord Sales A, Elorza Alvarez I, Olivé Oliveras T, et al. Haemophagocytic syndrome: A common pathogenic mechanism of various aetiologies. An Pediatr. 2009;71(2):110–6.
- Fernández JVS, Villaescusa LG, Lillo ML, Mialdea OG, Carrascosa M, Gil RT. Síndrome hemofagocítico secundario a leishmaniasis visceral. An Pediatr. 2008;69(1):46–8.

Tabla 1. Criterios diagnósticos de Síndrome Hemofagocítico (HLH-2004) (4)

<p>El diagnóstico puede ser establecido si se cumple una de las siguientes condiciones:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. <i>Diagnóstico molecular consistente con SHF</i> 2. <i>Cumplir al menos cinco de los siguientes ocho criterios:</i> <ol style="list-style-type: none"> A. Criterios diagnóstico iniciales: <ol style="list-style-type: none"> a) Criterios clínicos <ul style="list-style-type: none"> Fiebre Esplenomegalia b) Criterios analíticos <ul style="list-style-type: none"> Citopenias ≥ 2 líneas hematológicas periféricas: <ul style="list-style-type: none"> Hemoglobina < 90 g/l (en neonatos < 100 g/l) Plaquetas $< 100 \times 10^9/l$ Neutrófilos $< 1.0 \times 10^9/l$ Hipertrigliceridemia y/o hipofibrinogenemia: <ul style="list-style-type: none"> Triglicéridos ≥ 3.0 mmol/l o ≥ 265 mg/dl Fibrinógeno $\leq 1,5$ g/l c) Criterios histopatológicos <ul style="list-style-type: none"> Hemofagocitosis en médula ósea, bazo o ganglio linfático, sin evidencia de malignidad B. Nuevos criterios diagnósticos: <ul style="list-style-type: none"> Actividad de las células NK disminuida o ausente Ferritina ≥ 500 $\mu\text{g/l}$ CD25 soluble (receptor soluble IL-2) ≥ 2.400 U/ml

MELANOMA FAMILIAR.

Miranda Serrano, María
Nº colegiada 06/06/06421. MIR 3er. año de Oncología.

González Cordero, Marta
Nº colegiada 06/06/06540. MIR 2º año de Oncología.

Padilla Castillo, Guadalupe
Nº colegiada 06/06/06590. MIR 1er año de Oncología.

RESUMEN:

Tratamos el caso de un varón de 34 años de edad con diagnóstico de melanoma maligno de extensión superficial en dos localizaciones corporales y con un familiar de primer grado afecto de melanoma maligno. Es intervenido quirúrgicamente, precisando posteriormente cirugía para ampliación de márgenes y realización de ganglio centinela. Se encuentra en este momento completando tratamiento adyuvante con interferon alfa. En la evolución se detecta mutación del gen CDKN2A, un gen implicado en el melanoma familiar.

PALABRAS CLAVES: melanoma, malignant melanoma, cutaneous malignant.

CASO CLÍNICO

ANAMNESIS:

Varón de 34 años de edad sin alergias medicamentosas conocidas ni antecedentes personales médicos de interés, intervenido en el año 2011 de sinus pilonidal. Como antecedente oncológico familiar destaca hermana con melanoma maligno.

El paciente consulta por notar cambio de coloración en dos nevus en las últimas semanas, uno localizado en el miembro superior derecho y otro en el miembro inferior izquierdo. No otra sintomatología en la anamnesis por aparatos y sistemas.

Es intervenido en Julio de 2012 de los dos nevus y derivado a consulta de Oncología Médica.

EXPLORACIÓN FÍSICA:

Buen estado general, se encuentra vigil, orientado y colaborador. Eupneico en reposo, tolera decúbito. Normohidratado, bien perfundido y con adecuada coloración de piel y mucosas. No se palpan adenopatías. Auscultación cardiopulmonar y exploración abdominal sin hallazgos significativos, dentro de la normalidad. No presenta edemas ni signos de trombosis venosa profunda en extremidades. Destaca la presencia de múltiples nevus repartidos por todo el cuerpo; cicatriz de intervención en buen estado en brazo derecho y tobillo izquierdo.

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS:

El resultado anatomopatológico de la piel es: brazo derecho, melanoma de extensión superficial nivel III de Clark, 0'52 milímetros de microinvasión (Breslow) y 8 milímetros de diámetro a 2 milímetros del borde de resección más próximo; tobillo izquierdo, melanoma de extensión superficial nivel III de Clark y 0'20 milímetros de microinvasión (Breslow), de 0'9 milímetros de diámetro, a 2 milímetros el borde de resección más próximo.

Estudio de extensión con TAC Tóraco-Abdominal de Julio de 2012: Imagen hipodensa bien definida, de 5 milímetros de diámetro en lóbulo hepático izquierdo sugestiva de quiste como opción más probable; a confirmar la naturaleza quística por

ecografía abdominal o resonancia magnética. Resto del estudio dentro de la normalidad. Se realiza ecografía abdominal con resultado: Hígado de tamaño y ecogenidad normal, con un diminuto quiste biliar de 4 milímetros en segmento 2 del lóbulo hepático izquierdo sin otras lesiones quísticas ni sólidas en el resto del hígado.

DIAGNÓSTICO:

Melanoma maligno de extensión superficial Breslow 0'52 en miembro superior derecho. Melanoma maligno de extensión superficial Breslow 0'20 en miembro inferior izquierdo.

TRATAMIENTO Y EVOLUCIÓN:

Se presenta el caso clínico en Comité de Tumores Multidisciplinar proponiéndose ampliación de márgenes quirúrgicos y realización de la técnica de ganglio centinela, para lo que ingresa de forma programada en Agosto de 2012.

Hallazgos: En miembro superior derecho, cicatriz situada en el tercio superior del brazo derecho en cara ántero-externa. Captación de tres adenopatías con radioisótopo. En miembro inferior izquierdo, cicatriz a nivel del tobillo izquierdo en zona inframaleolar externa. Captación a nivel inguinal de dos adenopatías con radioisótopo. Captación menor de pequeñas adenopatías en tránsito en hueco poplíteo izquierdo.

El resultado histológico intraoperatorio: negatividad en los 6 ganglios recibidos.

El paciente presenta buena evolución postoperatoria, sin complicaciones por lo que es alta a domicilio.

Resultado anatomopatológico definitivo: Presencia de micrometástasis de melanoma en uno de los ganglios centinela de la región axilar y presencia de células tumorales aisladas en otro ganglio de la misma región; el resto de ganglios centinela (tanto axilar como inguinales) con ausencia de metástasis en los seis ganglios linfáticos recibidos.

Se realiza en Septiembre de 2012 Linfadenectomía axilar derecha con resultado de ausencia de metástasis en los 6 ganglios linfáticos recibidos.

Tras explicar las indicaciones del tratamiento y los efectos secundarios, aceptándolos, firma el consentimiento informado y comienza tratamiento adyuvante con interferon alfa en octubre de 2012, según esquema de Kirwood (20 millones IU/m² intravenoso días 1-5 durante 4 semanas, posteriormente 10 millones IU/m² subcutáneo, tres veces a la semana durante 48 semanas). Actualmente, mantiene el tratamiento con buena tolerancia clínica y con discreta hipertransaminasemia como toxicidad.

En Marzo de 2013, se recibe el resultado del estudio genético realizado (dados los antecedentes familiares) detectándose mutación del CDKN2A. Actualmente están pendiente de completar estudio el resto de la familia y un hijo.

DISCUSIÓN:

El melanoma es la principal causa de muerte por tumores de piel en el mundo y ha presentado un importante incremento de su incidencia en los últimos 20 años. En el desarrollo de esta enfermedad intervienen diferentes factores de riesgo como son

los factores ambientales, factores del propio huésped y los factores genéticos e historia familiar de melanoma

Se estima que entre un 8% y un 14% de melanomas aparecen en personas con antecedentes familiares de esta enfermedad y se conoce un mayor riesgo de padecerla en familias con síndrome de Li-Fraumani, Retinoblastoma, síndrome de Wermer y Xeroderma pigmentoso.

Se considera que una familia presenta un melanoma familiar si existen dos o más diagnósticos de melanoma invasivo entre familiares de primer grado. No obstante, en áreas muy soleadas se requiere para el diagnóstico la presencia de tres o más familiares afectados (Tabla 1).

Se estima que un 10% de individuos diagnosticados de melanoma presentan un familiar de primer grado afecto, pero sólo entre el 1-2% tienen múltiples familiares. En familiares de primer grado de un paciente diagnosticado de melanoma maligno existe un riesgo relativo de 2 de presentar un melanoma y de 6.5 si el paciente fue diagnosticado antes de los 50 años.

Aunque los melanomas familiares y esporádicos son fenotípica, histológica y clínicamente indistinguibles, presentan una serie de características diferenciales entre sí como son la edad de aparición más temprana, la asociación a nevos displásicos o la presencia de múltiples melanomas primarios en los individuos con predisposición familiar (Tabla 2).

Los signos de sospecha de la transformación de un nevus a melanoma siguen la regla ABCD (asimetría, cambios en el borde, cambios en la coloración y cambios en el tamaño o diámetro). Signos tardíos de la malignización asociados a melanomas invasores son la presencia de ulceración y el incremento del grosor de la lesión. Al igual que en la población general, la forma más frecuente de melanoma en el melanoma familiar es el melanoma de extensión superficial. Aunque es raro, algunas familias presentan melanomas oculares.

Se ha sugerido un patrón de herencia autosómica dominante con una penetrancia incompleta. Hasta la fecha, diversos genes han sido implicados en la patogenia, sin embargo, menos de la mitad de las familias con una fuerte historia familiar de melanoma (familias de alto riesgo) presentan mutación en los mismos.

El CDKN2A (inhibidor de la ciclina dependiente de la kinasa 2A), también conocido como p16 o MTS1 ha sido localizado en el brazo corto del cromosoma 9 (9p21). Es un gen supresor tumoral que codifica dos proteínas y se considera que es responsable de aproximadamente el 25% de las mutaciones encontradas en estas familias con melanoma. La gran mayoría de las mutaciones reportadas son mutaciones puntuales y la implicación de grandes reordenamientos oscila entre el 0% y el 2'1% según series recientemente publicadas. No se han encontrado hipermetilaciones en el promotor de CDKN2A. Algunas familias con mutaciones en línea germinal en este gen presentan mayor riesgo de desarrollar cáncer de páncreas, cáncer de mama, carcinomas escamosos de cabeza y cuello y tumores del sistema nervioso central (principalmente astrocitomas).

CDKN2A interacciona en el ciclo celular a través de la proteína p16, cuya principal función es regular la fase G1 del ciclo celular por inhibición del complejo CDK4-ciclina

D. Este complejo es capaz de fosforilar la proteína del retinoblastoma, que normalmente bloquea la división celular. Cuando la proteína del retinoblastoma es inactivada, la célula puede pasar del punto control G1 del ciclo celular y avanzar hacia la mitosis, produciéndose una división celular incontrolada (Figura 1).

El análisis de secuenciación directa del locus CDKN2A es una prueba actualmente comercializada que se ha incorporado al asesoramiento genético del cáncer familiar. Se postula seguir como criterio para ofrecer el test genético la regla del 3 en países de alta penetrancia y la del 2 en los países de baja penetrancia (Tabla 1).

Es fundamental la realización de una cuidadosa historia familiar con verificación de los diagnósticos para la valoración del riesgo y posterior asesoramiento, que debe ir encaminado a conseguir una disminución del riesgo y una detección precoz de la enfermedad.

Se aconseja educar a todos los miembros de la familia sobre la necesidad de evitar al máximo las radiaciones UV y los baños de sol, revisiones por Dermatología con un examen de la superficie corporal que debe comenzar antes de los 10 años de edad y que debe intensificarse en la periodicidad en períodos de cambios hormonales como la pubertad y el embarazo, autoexploraciones cutáneas periódicas con la toma de fotografías comparativas y exploración anual del fondo de ojo en aquellas familias en la que existan casos de melanoma ocular.

El papel del screening del cáncer de páncreas queda por definir y se limita a aquellas familias con melanoma y elevada expresión fenotípica de este tipo de tumores. No existen características clínicas fiables para distinguir qué familias desarrollarán melanoma y cuáles además cáncer de páncreas.

En conclusión, tenemos que resaltar que gracias a los continuos avances en el conocimiento de los mecanismos moleculares, se han descubierto genes cuya alteración funcional conlleva un mayor riesgo de la población a padecer la enfermedad. Es nuestra responsabilidad como futuros oncólogos médicos saber detectar familias de alto riesgo de padecer un síndrome de cáncer hereditario para poder realizar un acertado programa de detección de portadores sanos con un seguimiento adecuado en la consulta especializada de cáncer hereditario.

En el caso descrito, tanto la edad temprana al diagnóstico del paciente y del familiar como la aparición de dos melanomas sincrónicos, nos pone en alerta ante la posibilidad de una relación más allá que de riesgo poblacional.

BIBLIOGRAFÍA:

- LIBRO: Sección SEOM (Sociedad Española de Oncología Médica) de cáncer hereditario; Cáncer hereditario; 2 ed.; 2011.
- INTERNET:
 - Tsao Hensin, Gabree MJ. Inherited susceptibility to melanoma. [Monografía en Internet]. UpToDate; 2012. Disponible en: <http://www.uptodate.com>
 - Geller AC, Swetter S. Screening and early detection of melanoma. [Monografía en Internet]. UpToDate; 2013. Disponible en: <http://www.uptodate.com>

País o área de baja incidencia- Regla del 2	País o área de alta incidencia- Regla del 3
Pacientes con dos o más melanomas metacrónicos o sincrónicos	Pacientes con tres o más melanomas metacrónicos o sincrónicos
Familias con al menos un paciente afecto de melanoma invasor y otro familiar de primer o segundo grado también afecto de melanoma o de cáncer de páncreas	Familias con al menos 3 casos de melanoma invasor, o dos melanomas invasores y un cáncer de páncreas, en familiares de primer o segundo grado en la misma rama de la familia (consanguíneos).

TABLA 1: Criterios de selección para ofrecer el test genético.

	Familiar	Esporádico
Antecedentes familiares	≥ 2 primer grado	No
Edad media al diagnóstico (s/u)	35 años (29/36 años)	54 años (50/57 años)
Diagnóstico < 20 años	10%	2%
Nevus displásicos	Mayoría casos	Ocasional
Número melanomas primarios	Múltiples (>30%)	Uno

TABLA 2: Características diferenciales del melanoma maligno familiar y esporádico.

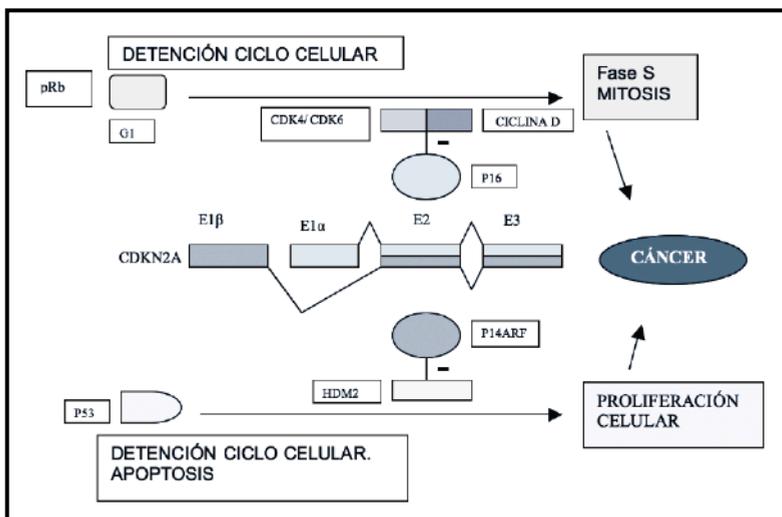


FIGURA 1: El gen CDKN2A y sus productos.

DIPLOPÍA, MÁS ALLÁ DE LA OFTALMOLOGÍA.

Murillo García, Diego
Nº colegiado 06/06/06585. MIR 1er año de Medicina Familiar y Comunitaria.

García Flores, Paola L.
Nº colegiada 06/08/44908. MIR 1er año de Medicina F. y Comunitaria.

Calvo Cano, Antonia
Nº colegiada 06/06/06217. MIR 5º año de Medicina Interna.

Agradecimientos: al *Servicio de Medicina Interna del Hospital Perpetuo Socorro*, concretamente a **D. Francisco Bueno Llarena** y **D. Vicente López Cupido**. Al *Servicio de Radiodiagnóstico* del mismo Hospital, concretamente a **D. Luis Mostchalet**, y al Servicio de Archivos. Gracias a todos por hacerlo posible.

RESUM EN :

Tenemos dos pacientes, de diferentes edades (47 y 82) y mismo sexo, con antecedentes personales claramente diferenciados, que acuden a urgencias, con posterior ingreso hospitalario, como consecuencia de sendos casos de diplopía. Lo curioso del caso, es que ambas, a pesar de sus distintos diagnósticos, evolucionan de forma muy similar, presentado inicialmente una parálisis del VI par, para posteriormente evolucionar a oftalmoplejía completa.

A lo largo del caso, pongo de manifiesto las distintas entidades y síndromes que pueden causar este síntoma, la utilidad de realizar una buena exploración en atención primaria, pudiendo orientarnos claramente hacia un diagnóstico certero, y remitiendo al enfermo, si precisa al especialista indicado, evitando así demoras innecesarias.

PALABRAS CLAVES: Parálisis, diplopía, ophthalmoplejía, abducens nerve, metástasis.

CASO CLÍNICO

ANAMNESIS:

Mujer de 47 años con los siguientes AP: (A partir de ahora caso A)

Linfoma Hodgkin.

Linfoma no Hodgkin de bajo grado con síntomas B.

Diagnosticada de parálisis de VI par por oftalmología, de causa idiopática para el que se administra toxina botulínica sin éxito.

Resto sin interés.

Enfermedad actual:

Paciente mujer de 47 años, con los antecedentes previamente descritos, que presenta cefalea intensas y diplopía de 7 meses de evolución, por lo que ingresa en medicina interna, al reagudizarse y no responder al tratamiento dicha sintomatología.

No presenta fiebre, no disfagia, no pérdida de apetito, ni de peso, no disnea, no DPN, no ortopnea, no alteración de ritmo intestinal, no recorte de diuresis, no síndrome miccional.

Mujer de 82 años con los siguientes AP: (A partir de ahora caso B)

HTA, TVP en varias ocasiones en tratamiento con Acenocumarol, Ca de cabeza de páncreas hace 5 años en seguimiento por oncología. IQ: prótesis de rodilla derecha.

Tratamiento actual:

Olmesartan + hidroclorotiacida, lansoprazol, bromazepam, manidipino, acenocumarol, mirtazapina suplementos encimáticos pancreáticos.

Enfermedad actual:

Es valorada en Noviembre, por diplopía de inicio brusco, observándose una parálisis del VI par craneal que se acompaña de ptosis y cefalea en región ocular derecha.

Según comentan los familiares, camina con lentitud y a pequeños pasos, bradilalia, y síndrome constitucional (astenia, anorexia y pérdida de peso).

EXPLORACIÓN FÍSICA:

Caso A

Esta enferma la encontramos en un aceptable estado general, vigil, orientada y consciente, color de la piel y mucosas normal, bien hidratada y bien profundada, eupneica en reposo, tolera el decúbito.

Obviamente ante la clínica que presenta decidimos iniciar la exploración analizando la función neurológica, presentando Glasgow 15 sin focalidad, pupilas isocóricas normorreactivas, parálisis de VI par izquierdo, que causa diplopía, no afectación de la sensibilidad ni fuerza motora en tronco ni extremidades, no signos meníngeos, no signos cerebelosos.

Continuando con la exploración descendiendo a cabeza y cuello, no presentaba bocio, ni adenopatías, ni ingurgitación de las yugulares, sin embargo, se observa una pequeña tumoración en cuero cabelludo de aspecto redondeado, de unos 2 cm de diámetro.

El resto de la exploración, que incluyó la auscultación cardio – pulmonar, abdomen y miembro inferior, fue rigurosamente normal.

Caso B

Esta enferma la encontramos en un regular / mal estado general, vigil, algo desorientada y consciente, color de la piel y mucosas normal, bien hidratada y bien profundada, eupneica en reposo, tolera el decúbito.

Obviamente ante la clínica que presenta, también decidimos iniciar la exploración analizando la función neurológica, presentando Glasgow 15 sin focalidad, pupilas anisocóricas normorreactivas, parálisis de VI par izquierdo, que causa diplopía, no afectación de la sensibilidad ni fuerza motora en tronco ni extremidades, no signos meníngeos, no signos cerebelosos.

Continuando con la exploración descendiendo a cabeza y cuello, no presentaba bocio, ni adenopatías, ni ingurgitación de las yugulares.

El resto de la exploración, que incluyó la auscultación cardio – pulmonar, abdomen y miembro inferior, fue rigurosamente normal.

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS:

Caso A:

- Analítica: Únicamente destaca aumento leve de los reactantes de fase aguda. Con estudio bioquímico de las hormonas hipofisarias periféricas normal.
- Rx de tórax: No hallazgos patológicos
- TC cráneo: No hallazgos patológicos
- RMN: No hallazgos patológicos
- Biopsia del bultoma: Aumento de la masa celular, con diagnóstico probable de adenocarcinoma.
- Nueva RMN: Aumento de densidad a nivel de silla turca, que desplaza línea media e invade seno cavernoso.
- TC tórax: Gran atelectasia, que colapsa por completo el pulmón derecho.

Caso B:

- Analíticas: Únicamente destaca aumento de marcadores tumorales. Con estudio bioquímico de las hormonas hipofisarias periféricas normal.
- Rx de tórax: Atelectasias laminares basales bilaterales.
- RM cerebral: En el margen lateral de silla turca se observa imagen sugestiva de lesión extraaxial, isodensa en T1 y T2 A nivel cerebeloso se aprecian imágenes sugestivas de infartos isquémico.
- Ecografía de ABD: Hígado con quistes e imágenes pseudo nodulares, resto normal.
- TC Tórax y ABD: Hígado con áreas parcheadas de diferente densidad, imágenes nodulares hipodensas de pequeño tamaño sugestivas de MTX.
- Aumento de densidad retroperitoneal alrededor de grandes vasos, sugestivas de recidiva tumoral. Múltiples adenopatías mesentéricas de mas de 2cm con centro necrótico.

DIAGNÓSTICO:

El diagnóstico de certeza en este caso, nos lo daría la biopsia transesfenoidal, pero dada la delicada situación de ambas pacientes, se decidió omitir dicha prueba. (1)

Caso A:

Oftalmoplejia parcial como resultado metástasis de adenocarcinoma de pulmón.

Caso B:

Oftalmoplejia completa como resultado de metástasis de carcinoma de páncreas.

TRATAMIENTO Y EVOLUCIÓN:

En ambos casos, el tratamiento fue meramente paliativo, con un único objetivo claro, disminuir el dolor y tratar de reducir los síntomas propios de la enfermedad.

Ambas pacientes fallecieron pocos meses después del diagnóstico.

DISCUSIÓN:

En el 5% de los pacientes oncológicos se detectan metástasis hipofisarias en el contexto de una diseminación tumoral importante, y sólo en un 7% son sintomáticas. (2,3)

En el 56% de los pacientes los síntomas neurológicos y/o alteraciones hormonales con los que debutan, son la primera manifestación de un cáncer oculto, y en un 3% de los casos, el tumor primario no se detecta a pesar de una investigación exhaustiva. (2,3)

Las metástasis hipofisarias son más frecuentes en pacientes con cáncer de mama y pulmón. En su debut predominan los síntomas neurológicos, y las alteraciones hormonales asociadas que se detectan con más frecuencia son las derivadas de la infiltración de la neurohipófisis.(2,4)

Hay signos radiológicos que ayudan al diagnóstico de malignidad: crecimiento rápido de una masa selar y paraselar, erosión del suelo selar, pérdida de señal en T1 de neurohipófisis, ensanchamiento del tallo hipofisario, invasión del seno cavernoso o esclerosis de la silla turca.(2,4)

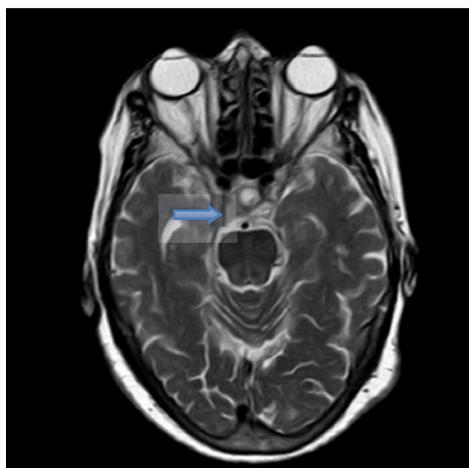
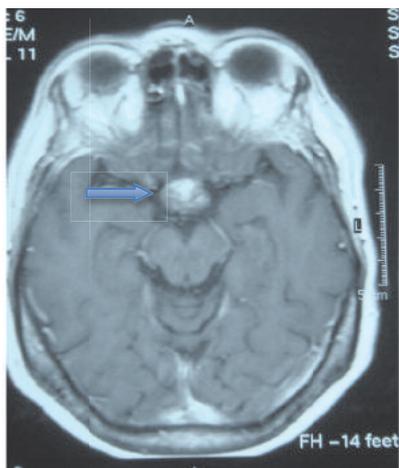
Ante todo paciente con diplopía, debemos diferenciar las siguientes entidades: (1,4)

- Aneurismas cerebrales: En nuestros pacientes, no pudimos descartarlos con los datos obtenidos en la exploración, para su diagnóstico definitivo, serían necesarias pruebas mas complejas, como la angiografía, o el angiotac.
- Neuropatía diabética: Se trata de una complicación a largo plazo de la diabetes, ninguna de nuestras pacientes tenían registros de esta enfermedad, por lo que con una correcta anamnesis, y revisando sus analíticas previas, pudimos descartar esta etiología.
- Aumento o disminución de la presión en el cráneo: La hidrocefalia, esta descrita como posible causa de parálisis oculomotora, en ambos casos, con una exploración física básica, neurológica y explorando el fondo de ojo, se pudo descartar.
- Infecciones (como meningitis o sinusitis): Otra de las causas descritas, con la exploración y la analítica se descartó.
- Neuropatía herpética: Es una causa común de parálisis oculomotora, se caracteriza con la presencia de lesiones vesiculosas, que no estaban presentes en nuestras enfermas.
- Esclerosis múltiple: Entidad de causa frecuente de parálisis, con la exploración no se podría descartar, para su estudio sería recomendable solicitar una RMN cerebral con Galodinio (para buscar focos activos) y potenciales evocados.
- Embarazo (síndrome de Seehan): Se relaciona con grandes esfuerzos en el parto, produciéndose microhemorragias a nivel selar o paraselar, generalmente auto-limitadas y de pronóstico benigno. Claramente descartada esta etiología en nuestros pacientes.
- Accidente cerebrovascular: Quizás una de las causas mas frecuentes de esta sintomatología, para descartarla es necesario realizar un Tc de cráneo, en el caso A no se observó ningún tipo de lesión compatible con esta entidad. En el caso B, se apreciaron múltiples infartos cerebelosos, que posteriormente se observó, que no tenían relación con la patología principal.
- Traumatismo: fracturas de base de cráneo pueden justificar la clínica que nos encontramos, no obstante es fácil descartar esta etiología, al realizar una buena exploración física.
- Tumores o metástasis: Como ya hemos adelantado un pequeño porcentaje de los tumores primarios, pueden llegar a producir metástasis a este nivel, para su estudio la prueba Prince es la RMN cerebral.
- Otras patologías: Como el síndrome de Ramsey Hunt, Tolosa Hunt o el síndrome de Gradenigo, son entidades muy infrecuentes, y de las cuales supone a su vez una complicación muy poco usual, por lo que resultaría complicado pensar en ellas como primera posibilidad diagnóstica.

BIBLIOGRAFÍA:

- J. González-Tortosaa, M. Poza-Poza. Apoplejía tumoral hipofisaria posquirúrgica. A propósito de dos casos. *Neurocirugía* v.18 n6 Murcia dic. 2010
- S. Junquera, J. Verdún, M.C. Bacaicoa, M. Mendigaña, J. Lafita. Diplopía y ptosis palpebral izquierda como primera manifestación de metástasis hipofisarias de adenocarcinoma pulmonar. *An. Sist. Sanit. Navar.* 2012, Vol. 35, Nº 1.

- Liesegang, T, Deutsch, T, Grand Gilbert. Basic and clinical science course. Neurophthalmology, 2002- 2003
- Bradley W, Richards MD, et al. Causes and prognosis in 4278 cases of paralysis of the oculomotor, trochlear and abducens cranial nerves. American journal of ophthalmology 2012;113:489-96.



Se observan dos imágenes de cortes similares de RMN, donde observamos sendas lesiones ocupantes de espacio a nivel selar y paraselar.



Imagen (perteneciente a otro centro) en el que se observa un déficit de abducción del ojo izquierdo.

ANGIOPLASTIA CON STENT EN UN CASO DE ESTENOSIS INTRACRANEAL DE ARTERIA CEREBRAL MEDIA POR HERPES ZOSTER OFTÁLMICO COMPLICADO.

Ollero-Ortiz, Ángela

Nº colegiada: 06/06/06454. MIR 4º año de Neurología.

Rom askevych, Olena

Nº colegiada: 06/10/04084. MIR 2º año de Neurología.

Ceberino Muñoz, David

Nº colegiado: 06/06/06578. MIR 1er año de Neurología.

Gaspar García, Elsa

Nº colegiada: 06/06/06341. MIR 4º año de Medicina Interna.

Agradecimientos: **Dra. Ana Belén Constantino Silva** y
Dr. Jose María Ramírez Moreno (FAE Neurología)

RESUMEN:

Presentamos el caso de un varón de 70 años con ictus isquémico hemisférico izquierdo secundario a estenosis severa de arteria cerebral media del mismo lado, tras infección por Virus Herpes Zoster Oftálmico. Fue tratado con terapia médica intensiva y tras su fracaso, realización de angioplastia con stent con buenos resultados clínicos y radiológicos. La infección por Virus Herpes Zoster (VHZ) aumenta el riesgo de ictus y vasculopatía intracraneal, principalmente la infección de localización oftálmica, siendo más frecuente en adultos inmunocomprometidos que inmunocompetentes. No existen referencias bibliográficas de casos con estenosis arteriales por mecanismo inflamatorio tratados mediante intervencionismo neurovascular.

PALABRAS CLAVES: Ictus, Virus Herpes Zoster, Arteritis, angioplastia con stent.

CASO CLÍNICO

ANAMNESIS:

Varón de 70 años hipertenso y dislipémico, con cuadro de uveítis por VHZ meses antes, refractaria a tratamiento (aciclovir, valaciclovir, brivudina y esteroides), confirmada mediante estudio serológico en el humor vítreo con positividad para anticuerpos anti-VVZ Ig G. Seis meses antes del ingreso actual presentó ictus isquémico parietal izquierdo, con recuperación completa objetivándose estenosis no significativa del trayecto M1 de arteria cerebral media (ACM) izquierda y tratado con antiagregación simple (Clopidogrel). El paciente reingresa por presentar en el periodo de una semana 3 episodios de confusión, alteración del lenguaje y debilidad de extremidades derechas de entre 10-30 minutos de duración, por lo que se inicia doble antiagregación, posteriormente anticoagulación y finalmente a pesar del tratamiento la clínica descrita se establece de forma progresiva.

EXPLORACIÓN FÍSICA:

Hemodinámicamente estable, desorientado en tiempo y espacio, afasia mixta, pupilas isocóricas y normoreactivas, movimientos oculares externos conservados, parálisis facial supranuclear izquierda, hemiparesia braquiocrural derecha. Auscultación cardíaca y carotídea normal.

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS:

Analíticas dentro de la normalidad. RM cráneo con lesión (Figura 1), Eco Doppler duplex de troncos supraaórticos normal, en Doppler transcraneal se objetiva estenosis significativa (90-99%) de ACM izquierda mediante Doppler Transcraneal y confirmada con arteriografía (Figura 2).

DIAGNOSTICO:

Ictus isquémico tipo PACI izquierdo fluctuante y progresivo. Estenosis significativa (90-99%) de ACM izquierda.

TRATAMIENTO Y EVOLUCION:

Tras fracaso de terapia médica agresiva con doble antiagregación y posterior anticoagulación, se decide recanalización mediante angioplastia con stent sin complicaciones periprocedimiento. Estabilización clínica y mejoría en los días siguientes. Tras dos años de seguimiento, sin recurrencia clínica, Rankin de 2 puntos y permeabilidad del stent por Doppler y Angio TC (Figura 3).

DISCUSION:

La infección por Herpes Zoster puede producir angeítis de pequeño o gran vaso e ictus. En pacientes menores de 45 años no existen diferencias significativas respecto a al riesgo de ictus entre pacientes con o sin Virus Herpes Zoster. Sin embargo, si existe un mayor riesgo significativo en pacientes ancianos, probablemente por la existencia de aterosclerosis y estado inmunológico atenuado. Destacar en nuestro caso que este riesgo se ve aumentado en el Herpes oftálmico (1.7 % frente al 5,83%), riesgo que aumenta al 31% tras ajustar por factores de confusión como los factores de riesgo cardiovascular (1).

El mecanismo parece basarse en el acúmulo de células inflamatorias en el subendotelio de la pared vascular (macrófagos y monocitos), que influyen en la aterogénesis, induciendo la aterosclerosis y estenosis arteriales consecuentes. Su reactivación posterior puede provocar ruptura de la placa de ateroma y favorecer el tromboembolismo. En estudios postmortem se han objetivado depósitos de ADN VVZ y antígeno de VVZ en vasos intracraneales. Por tanto, la presencia de factores de riesgo vascular clásicos añadidos, favorecen la inducción de mecanismos antiinflamatorios en asociación a infecciones crónicas como el VVZ.

Podemos encontrar dos formas de presentación de vasculopatía por VVZ. Vasculopatía de grandes vasos que se caracteriza por inflamación inducida por el virus (angeítis granulomatosa) que puede desencadenar un ictus, y Vasculopatía de pequeño vaso con clínica inespecífica (fiebre, cefalea, crisis comicial, alteración Nivel de conciencia, deterioro cognitivo...) probablemente secundario a encefalitis de pequeño vaso (1,2).

La infección por VHZ puede preceder a la vasculopatía en días o meses, por tanto se debe sospechar a pesar de la ausencia de rash cutáneo en el momento del déficit neurológico algunos estudios describen hasta un 40% de pacientes sin antecedentes de varicela o varicela-zoster. Clínicamente se manifiestan como episodios ictales o accidentes isquémicos transitorios, siendo característica la hemiplejía contralateral a la lesión herpética oftálmica (2), en presencia de estenosis arteriales focales u oclusiones objetivadas mediante angiografía.

Es frecuente encontrar pleocitosis con predominio mononuclear y glucosa normal en el análisis del LCR. Las bandas oligoclonales pueden ser positivas al igual que en otras infecciones crónicas. El aumento de Anticuerpos anti-VVZ IgG es más sensible que la detección del ADN viral. El estudio de ADN viral en LCR es de gran ayuda para confirmar el diagnóstico, sin embargo su negatividad aislada no lo excluye; únicamente la negatividad asociada de ADN mediante PCR y de IgG en LCR puede excluir la vasculopatía de VVZ (3).

Cuando existe una alta sospecha de vasculopatía por VVZ, a la espera de resultados definitivos del estudio de anticuerpos anti-VVZ IgG y ADN para VVZ para confirmar diagnóstico, es recomendable iniciar tratamiento inmediato con aciclovir intravenoso (10-15 mg/kg tres veces al día un mínimo de 14 días) asociado a prednisona oral 1 mg/kg al día durante 5 días para disminuir la respuesta inflamatoria arterial, evitando mantenerlo de forma prolongada en el tiempo pues podría potenciar la virulencia del VVZ. El tratamiento con corticoides junto con aciclovir en fase aguda reduce el riesgo de aparición o progresión de vasculopatía. En los casos refractarios al tratamiento con aciclovir intravenoso y síntomas neurológicos no resueltos, se puede valorar valaciclovir oral 1 g tres veces al día durante 1-2 meses (3).

En casos de estenosis intracraneal por mecanismo inflamatorio como el descrito, el manejo terapéutico no está claramente descrito y consensuado en la literatura, es por ello que podría ser asemejado al de la estenosis intracraneal por causa aterotrombótica. La anticoagulación con warfarina no ha demostrado ser superior a la antiagregación con aspirina, con un riesgo de recidiva de ictus similar frente a un mayor riesgo de hemorragia cerebral en el grupo tratado con warfarina (4).

La angioplastia percutánea para el tratamiento de la estenosis intracraneal sintomática fue descrita en 1980, múltiples estudios han sido publicados hasta la fecha, Wingspan es el único stent autoexpandible autorizado por la FDA para el tratamiento de estenosis intracraneales, indicado desde 2005 en estenosis del 50-99% con AIT/ictus previo y tratamiento antitrombótico (5). La angioplastia con stent se acompaña de resultados similares en la reducción del riesgo de ictus, muerte y aumento de la supervivencia frente a angioplastia sola, pero con un menor riesgo de reestenosis a largo plazo que ésta última (6), siendo el tratamiento endovascular una posible alternativa en paciente con fracaso del tratamiento médico.

Por tanto la vasculopatía por VVZ puede producir estenosis arteriales sintomáticas. Debe sospecharse ante el antecedente de la infección semanas o incluso meses antes, clínica neurológica y serología positiva. La angioplastia es una opción terapéutica a considerar en casos refractarios a tratamiento conservador médico de primera línea y resulta segura en estos casos.

BIBLIOGRAFÍA:

- Jiunn-Horng Kang et al. Increased Risk of Stroke After a Herpes Zoster Attack A Population-Based Follow-Up Study. *Stroke*. 2009; 40: 3443-3448.
- M.A. Nagel et al. The varicella zoster virus vasculopathies: Clinical, CSF, imaging, and virologic features. *Neurology* 2008 March 11; 70(11): 853-860.
- D. Gilden, R.J. Cohrs, R. Mahalingam, M.A Nagel. Varicella zoster virus vasculopathies: diverse clinical manifestations, laboratory features, pathogenesis, and treatment. *Lancet Neurol* 2009; 8: 731-40.
- Chimowitz MI et al. Comparison of warfarin and aspirin for symptomatic intracranial arterial stenosis. *N Engl J Med*. 2005; 352:1305-1316.
- Yu SC, Leung TW, Lee KT, Hui JW, Wong LK. Angioplasty and stenting of atherosclerotic middle cerebral arteries with Wingspan: evaluation of clinical outcome, restenosis, and procedure outcome. *AJNR Am J Neuroradiol* 2011; 32:753-8.

- Farhan Siddiq et al. Comparison of primary angioplasty with stent placement for treating symptomatic intracranial atherosclerotic diseases: a multicenter study. *Stroke* 2008, 39: 2505-2510.

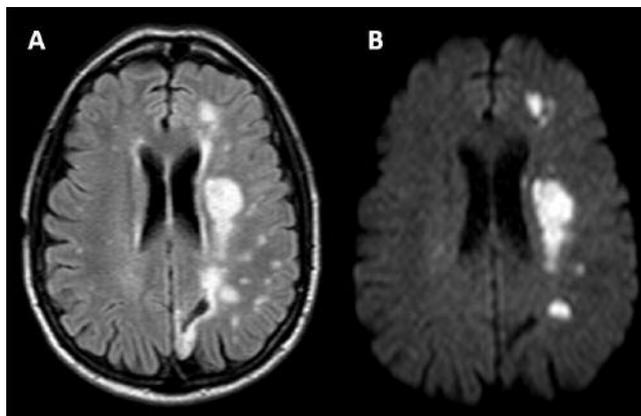


Figura 1: Resonancia Magnética corte axial con lesiones hiperintensas frontoparietal izquierdas en secuencia FLAIR (A), que restringen en secuencias de difusión (B). Compatible con lesiones isquémicas agudas.

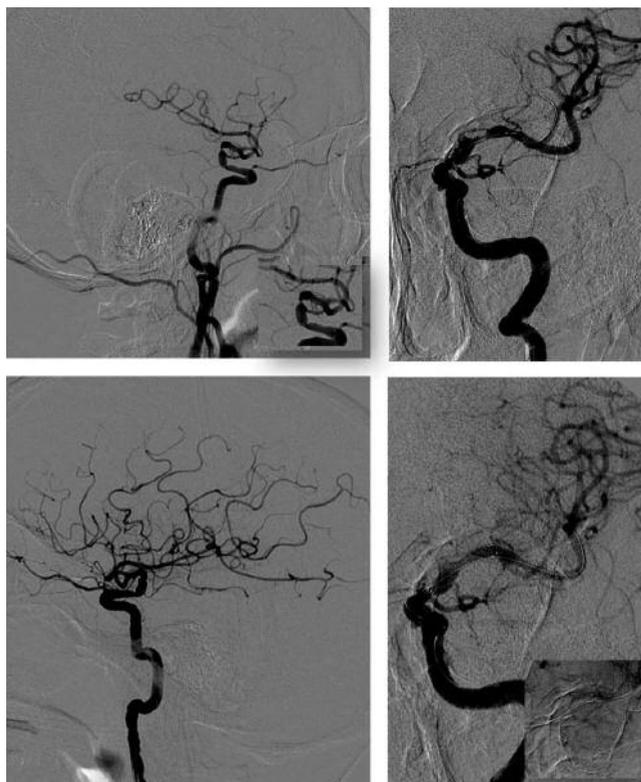


Figura 2: Angiografía cerebral con microcateterismo selectivo de la arteria cerebral media izquierda estenosis severa del 90-99% en segmento M1. Recanalización mediante angioplastia con stent.



Figura 3: Angio Tc cerebral del Polígono de Willis donde se objetiva Stent permeable en segmento M1 de ACM izquierda.

ISQUEMIA MESENTÉRICA CRÓNICA EN EL DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DEL ÁNGOR ABDOMINAL POSTPRANDIAL. MANEJO Y COMPLICACIONES.

Pareja López, Ángel

Nº colegiado: 06/06/06443. MIR 3er año de Cirugía General y Ap. Digestivo.

Fuentes Bolaños, Noemí

Nº colegiada: 06/11/09153. MIR 3er año de Pediatría y sus A. Específicas.

Castañón Martínez, Rocío

Nº colegiada: 06/06/05754. MIR 4º año de Radiología.

RESUMEN:

La isquemia mesentérica crónica debe considerarse en el diagnóstico diferencial del dolor abdominal postprandial, una vez descartadas la pancreatitis, el cáncer de páncreas, la úlcera gastroduodenal y la coledoclitiasis. Aunque poco frecuente, es potencialmente devastadora. El síntoma principal es la angina abdominal y la etiología más común la aterosclerosis. La complicación más importante es un infarto que afectará al intestino delgado y/o gran parte del colon. Actualmente el tratamiento se basa en la angioplastia con prótesis endoluminales (stents).

Presentamos el caso clínico de una paciente con dolor postprandial de meses de evolución que consulta por reagudización del mismo. Ante la sospecha de síndrome coronario agudo se decide ingreso en la UCI. El cuadro persiste y una TAC muestra signos de isquemia yeyunal, decidiéndose consulta a Cirugía e intervención quirúrgica urgente. Una angiografía postoperatoria evidencia estenosis en la raíz de la AMS con trombosis distal que se recanaliza con angioplastia.

PALABRAS CLAVES: chronic, mesenteric, ischemia, bowel.

CASO CLÍNICO

ANAMNESIS:

Mujer de 47 años exfumadora de 20 c/d con antecedentes personales de miomas uterinos y nódulos pulmonares calcificados (granulomas).

Acudió a urgencias por dolor abdominal postprandial epigástrico tipo cólico de meses de evolución que se hizo persistente en los últimos 4 días, no irradiado y acompañado de náuseas con algún vómito aislado. Refiere sitofobia (por dolor postprandial) y pérdida de peso no cuantificada (1). Asimismo refiere 4-5 deposiciones diarreas y sensación distérmica sin fiebre.

EXPLORACIÓN FÍSICA:

En la exploración física destacó una taquicardia de 110 lpm e hipertensión sistólica de 157/60 con defensa abdominal voluntaria.

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS:

Presentó leucocitosis de 23.000/mm³ con 87% de PMN, elevación de Troponina T (0,172 ng/ml) con CPK de 109 UI/ml y un ECG que muestra ondas T negativas en V1-3. La TC abdominal sin contraste descartó patología aórtica aguda.

DIAGNÓSTICO:

La paciente fue diagnosticada en urgencias de síndrome coronario agudo sin elevación del segmento ST, con valoración por intensivista de guardia e ingreso en UCI. El dolor abdominal persistió, realizando posteriormente una TC abdominal con contraste donde se apreciaron signos de isquemia intestinal (2). Se consultó entonces al Cirujano de guardia.

TRATAMIENTO Y EVOLUCIÓN:

La paciente presenta signos de irritación peritoneal importante, por lo que se decide intervención quirúrgica urgente (3). Se encontró un asa yeyunal gangrenada de 10 cm de longitud que se trató mediante resección segmentaria. No se apreciaron otros hallazgos de interés, conservando la motilidad intestinal.

La anatomía patológica fue informada como necrosis isquémica de pared intestinal. El postoperatorio cursó sin incidencias y la paciente fue dada de alta para control en consultas externas.

La paciente se recuperó de la Cirugía y volvió a presentar cuadros de epigastralgias con náuseas y algún vómito aislado (4).

Teniendo en cuenta la clínica y sus antecedentes de necrosis de asa yeyunal (territorio irrigado por la arteria mesentérica superior), se sospechó angina intestinal por obstrucción parcial de dicha arteria, solicitando angio-TC (2) diagnóstica de estenosis puntiforme de la raíz de la AMS con pérdida de la morfología en ramillete de los vasos distales.

Se decidió derivar a radiología intervencionista para realizar una angiografía (2) que identificó un defecto de repleción distal a la estenosis compatible con trombo, que se trató con dilatación mediante balón-expandible y uroquinasa, pautándose doble antiagregación domiciliaria y consiguiendo desaparición de la clínica hasta la actualidad.

DISCUSIÓN:

La isquemia mesentérica es poco frecuente y potencialmente devastadora. Es más frecuente en mujeres mayores de 60 años. Constituye el 2% de las operaciones de revascularización por lesiones ateromatosas. Su causa más común es la aterosclerosis. Las autopsias han demostrado aterosclerosis esplácnica en el 30-70% de los casos. Otras causas incluyen la displasia fibromuscular (FMD), panarteritis nudosa, arteritis y compresión de la arteria celiaca por el ligamento arqueado medio. En un 5% de los casos sólo se afecta la arteria mesentérica superior. La mortalidad varía entre el 50 y 75%.

La angioplastia y colocación de endoprótesis están especialmente indicadas para isquemia mesentérica crónica (producen una isquemia aguda hasta en un 50%), los orificios calcificados y con estenosis, las estenosis excéntricas graves, oclusiones crónicas y estenosis residual mayor del 30%, la presencia de disección tras angioplastia previa y la reestenosis.

ANÁLISIS DE LA CLÍNICA:

La arteria mesentérica superior proporciona irrigación desde yeyuno hasta mesocolon. El abundante flujo colateral entre las arterias mesentéricas hace que se tolere la disminución progresiva del flujo en una de ellas. La regulación del flujo sanguíneo mesentérico está modulada por estímulos hormonales, neurales y responde al contenido gastrointestinal. La isquemia mesentérica transitoria o angina mesentérica, se presenta típicamente como un dolor abdominal postprandial porque el incremento en la demanda de oxígeno no se satisface por la circulación colateral del tubo

digestivo. Ocurre en la porción media del abdomen, lo que sugiere la desviación del flujo sanguíneo de la AMS para dar irrigación al estómago que afecta la perfusión del intestino delgado. Esto conduce a metabolismo anaerobio y acidosis (3). El dolor abdominal crónico postprandial, la pérdida de peso por sitofobia son los síntomas de la isquemia mesentérica crónica, de difícil diagnóstico. Suele acompañarse de náuseas y diarrea. La estenosis de la AMS suele cursar con hipertensión sistólica (4).

ANÁLISIS DE LAS PRUEBAS COMPLEMENTARIAS:

Los exámenes de laboratorio no son sensibles ni específicos para la isquemia mesentérica. Puede aparecer hemoconcentración y leucocitosis. Se desarrolla acidosis metabólica por el metabolismo anaerobio y puede aumentar la amilasa en casos de infarto intestinal. En etapas avanzadas se detecta aumento del lactato, hiperpotasemia y azoemia. Una radiografía simple abdominal puede excluir otras entidades como el vólvulo o perforación. El pneumoperitoneo, pneumatosis intestinal y gas en la vena porta pueden indicar infarto intestinal. El íleo adinámico con ausencia de gas en el abdomen es el signo más común de la isquemia mesentérica aguda.

La ecografía doppler es útil para valorar la permeabilidad de los vasos mesentéricos. Debe realizarse un TC de abdomen ante la sospecha clínica, pero el diagnóstico definitivo se establece con arteriografía mesentérica biplanar, que suele mostrar una obstrucción cerca del origen en la aorta (2).

ANÁLISIS DEL CURSO CLÍNICO:

El diagnóstico diferencial de la isquemia mesentérica aguda incluye otras causas de dolor abdominal intenso y de inicio súbito como perforación visceral, pancreatitis, colecistitis, nefrolitiasis, IAM con Shock cardiogénico o hipovolémico, septicemia, pancreatitis y administración de digitálicos o vasoconstrictores como adrenalina. En ausencia del dolor, la distensión abdominal y la acidosis pueden ser los primeros signos de infarto intestinal inminente. Cuando la oclusión del vaso es parcial, su presentación clínica toma la forma de una angina abdominal típicamente postprandial.

BIBLIOGRAFÍA:

- Björnsson S, Resch T, Acosta S. Symptomatic Mesenteric Atherosclerotic Disease- Lessons Learned from the Diagnostic Workup. *J Gastrointest Surg.* (Internet). 2013 (consulta el 11 de Enero de 2013). Disponible en: <http://link.springer.com/article/10.1007%2Fs11605-013-2139-z#page-1>
- American Gastroenterological Association Medical Position Statement: Guidelines on Intestinal Ischemia. *Gastroenterology* 2000; 118: 951-953. Disponible en: [http://www.gastrojournal.org/article/S0016-5085\(00\)70182-X/fulltext](http://www.gastrojournal.org/article/S0016-5085(00)70182-X/fulltext)
- Bruncardi, FC et al. *Schwartz Principios de Cirugía.* 9ª ed. Mexico: McGraw Hill; 2011.
- *Manual de Emergencias en Gastroenterología y Hepatología.* Barcelona: Jarpyo Editores, S.A.; 2010. Disponible en: http://www.aegastro.es/sites/default/files/archivos/publicacion-aeg/manual_emergencias_gastro_hepato.pdf

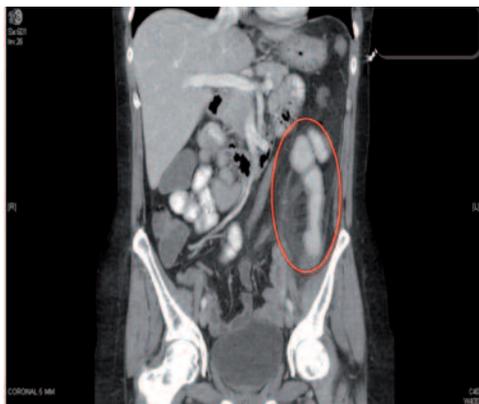


Ilustración 1. Corte Coronal TC Abdomino-pélvico. Asa intestinal con signos inflamatorios importantes, mesenterio inflamado y aumento del realce de la pared.



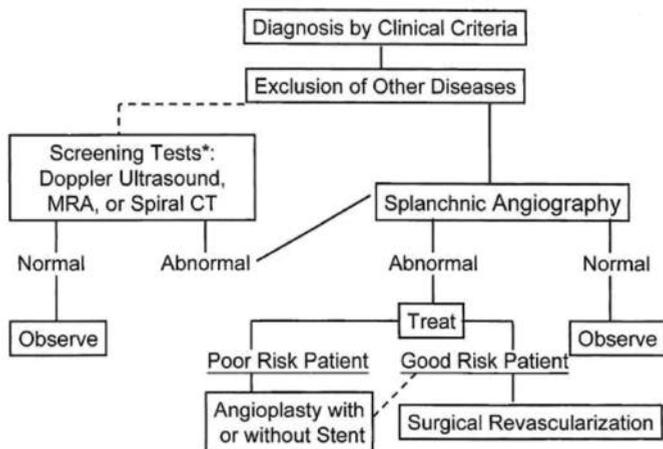
Ilustración 2. Sección sagital de Angio-TC. Se aprecia estenosis en el tronco de salida de la arteria mesentérica superior (flecha roja).



Ilustración 3. Angiografía donde se aprecia el defecto de perfusión distal a la estenosis de la arteria mesentérica superior al introducir contraste vascular. Imagen previa a angioplastia.



Ilustración 4. Minutos después de la imagen 3, tras angioplastia y colocación de endoprótesis vascular (stent), que se aprecia alojada en la salida de la arteria mesentérica superior.



Algoritmo para el manejo de la isquemia mesentérica crónica, extraído de la guía clínica de la Asociación Americana de Gastroenterología (2).

SHO – SHIN BERIBERI FULMINANTE.

Rubio Mateo-Sidrón, José Alfonso

Nº colegiado: 06/06/06567. MIR 3er año de Medicina Intensiva.

Trasmonte Martínez, Victoria

Nº colegiada: 06/06/06202. MIR 5º año de Medicina Intensiva.

Farje Mallqui, Vanessa Katharina

Nº colegiada: 06/06/06451. MIR 3er año de Medicina Intensiva.

RESUM EN :

El ShoShin Beriberi es un cuadro fulminante producido por déficit de tiamina (vitamina B1), caracterizado por un shock incontrolable con un desenlace fatal si no se considera en el diagnóstico diferencial del caso y se instaura lo antes posible el tratamiento adecuado.

PALABRAS CLAVES: Beriberi. Shock. Tiamina.

CASO CLÍNICO

ANAMNESIS:

Varón de 52 años de edad con antecedentes de alergia a penicilinas, hábito enólico y fumador importante, que es trasladado a nuestro Hospital desde su Centro de Atención Primaria por un cuadro de Fibrilación Auricular (FA) de duración desconocida, disnea y ortopnea de 48 h de evolución acompañada de tos con expectoración no purulenta, sin otra sintomatología asociada.

Ingresó en Planta de Hospitalización Especializada (Aparato Digestivo) por presentar alucinaciones visuales y auditivas en relación con síndrome agudo de abstinencia alcohólica que fue controlado con benzodiazepinas y, tiaprida. Durante su estancia desarrolló un patrón de citolisis hepática junto a alteraciones en la coagulación que se relacionó con un episodio de hepatitis aguda alcohólica. De manera rápida presentó un deterioro del nivel de conciencia, sin respuesta a estímulos, con Glasgow Coma Score de 4 puntos (O2; M1; V1), pupilas puntiformes y divergencia ocular. Un TAC de cráneo realizado no mostró hallazgos patológicos que justificaran la situación clínica, administrándosele flumazenilo sin obtener respuesta por lo que ingresa en UCI con hipotensión arterial y desaturación a pesar de la administración de oxígeno con mascarilla de alta concentración.

PRUEBAS COMPLEMENTARIA:

En la analítica practicada a su ingreso en UCI destacaba una Hemoglobina 15 g/dl, leucocitos 14 mil/mm³, Neutrófilos 90%, plaquetas 192 mil/mm³. Actividad TP 80%, INR 1.15, TTPA 29 segundos. Glucosa 215 mg/dl, Urea 18 mg/dl, Creatinina 1.35 mg/dl, FG 57 ml/min, proteínas 5.9 mg/dl, albumina 3.2 mg/dl, Bilirrubina total 1.2 mg/dl, Bilirrubina directa 0.6 mg/dl, Na 141 mmol/l, K 4.2 mmol/l, calcio 7.3 mg/dl, Mg 1.3 mEq/L, LDH 712 UI/l, CPK 69, GOT 114 UI/l, GPT 81UI/l. Gasometría arterial: pH 7.17, pO₂ 74, pCO₂ 75, HCO₃ 26.

La radiografía de tórax mostraba un índice cardiotorácico aumentado de tamaño, con un patrón congestivo y pinzamiento del seno costo-frénico izquierdo.

El ECG revelaba una fibrilación auricular con respuesta ventricular rápida a 130 lpm. sin alteraciones de la repolarización.

Se practicó una punción lumbar con un líquido normotensivo sin hematíes ni leucocitos, glucosa 129 y proteínas 34.

DIAGNOSTICO, TRATAMIENTO Y EVOLUCIÓN:

Tras la monitorización inicial y ante la situación de coma con inestabilidad hemodinámica sin respuesta al aporte de líquidos, se inició perfusión de Noradrenalina a (0,05- 2 mcg/kg/min), y se procedió a la intubación oro-traqueal y conexión a ventilación mecánica. Ante la persistencia de la FA, se decidió su reversión farmacológica con infusión de amiodarona (bolo de 300 mg seguido de 1200 mg/24 h intravenosa). Con la sospecha delirium tremens se inicia tratamiento con benzodiazepinas y complejo vitamínico B (B1, B6, B12) recuperando en las siguientes 24 horas el nivel de conciencia hasta alcanzar un GCS de 10 puntos (O3; V1; M6). Ante la persistencia de la situación de hipotensión arterial con signos de mala perfusión periférica, se procedió a la monitorización hemodinámica con un Catéter de Swan Gang obteniéndose unos parámetros compatibles con un cuadro de situación de shock cardiogénico (Índice Cardíaco: 1,9 l/min/m² y PCP 27 mmHg), por lo que se asoció al tratamiento dobutamina (2-20 mcgr/kg/min) y posteriormente levosimendan (12 mcg/kg en bolo seguido de 0,1 mcg/kg/min) en un intento de mejorar el estado hemodinámico.

Se realizó un ecocardiograma con el que se obtiene una fracción de eyección del 15% con dilatación biventricular severa e hipocinesia generalizada.

Presenta sucesivos episodios de Taquicardia Ventricular (TV) con repercusión hemodinámica que precisa desfibrilación eléctrica, aportándose potasio y magnesio al obtenerse en esos momentos unos niveles sanguíneos en los límites inferiores de la normalidad (K 3.5 mEq/l, Mg 1.3 mEq/l, Ca 8.1 mg/dl) con unas cifras de troponina I de 0,01 que fue seriada y no se elevó significativamente.

En los días siguientes mejoró la situación hemodinámica (IC 2.7 l/min/m², PCP 18 mmHg) recuperando el ritmo sinusal, permitiendo la supresión del levosimendan y disminuir las dosis de dobutamina a 3 mcg/km/min.

Posteriormente aparecieron infiltrados pulmonares en la radiografía de tórax con secreciones purulentas, leucocitosis y deterioro gasométrico, por lo que se sospechó el desarrollo de una neumonía asociada a ventilación mecánica, iniciándose tratamiento antibiótico con cobertura para anaerobios con ceftriaxona y metronidazol. En este contexto se repiten hasta en 9 ocasiones episodios de TV que precisan desfibrilación eléctrica. Además fue necesario aumentar nuevamente las aminas vasoactivas e inotrópicas, añadiéndose al tratamiento lidocaína (1-4 mg/min) y adrenalina a dosis 0,04 mcg/kg/min para mantener estabilidad hemodinámica.

Ante la sospecha clínica de beriberi fulminante (paciente alcohólico con desnutrición severa, disminución del nivel de conciencia, miocardiopatía dilatada y shock) se decidió aumentar las dosis de tiamina a 500 mg/día durante 10 días, no repitiéndose los episodios de TV y pudiendo retirarse todo el arsenal farmacológico de manera lenta y escalonada.

Al descartar otras causas, la clínica y la espectacular respuesta a la administración de tiamina nos orientaron al diagnóstico de Shoshin Beriberi. Se mantuvo el tratamiento con tiamina y el paciente experimentó una mejoría clínica progresiva, con una evolución posterior sin complicaciones hasta el alta a planta.

DISCUSIÓN:

El Beriberi (BB), déficit de tiamina (vitamina B1), fue descrita en la literatura asiática en el siglo XVII y estuvo asociado a dietas ricas en arroz en aquellos países, y a la ingesta crónica de alcohol al reducir la absorción intestinal de tiamina que ocurre mas frecuentemente en los casos descritos en países occidentales. ⁽¹⁾

La Tiamina es una coenzima indispensable para las reacciones de descarboxilación del metabolismo de la glucosa, de algunos aminoácidos y del etanol. Su carencia produce un bloqueo del ciclo de Krebs y de la producción de adenosintrifosfato con acumulación de ácido láctico. Es esencial para el funcionamiento del corazón, los músculos y el sistema nervioso. ⁽²⁾

El BB puede manifestarse por síntomas neurológicos (BB "seco") donde la neuropatía periférica y la debilidad muscular son los más destacados, y/o cardiovasculares (BB "húmedo"), con una variante "clásica" donde es predominante la insuficiencia cardíaca derecha con índice cardíaco (IC) normal o alto y otra aguda y fulminante o "Shoshin-BB" (de la literatura japonesa: sho: daño agudo - shin: cardíaco), caracterizada por insuficiencia biventricular y acidosis láctica, que sin tratamiento precoz evoluciona al colapso vascular y la muerte. Afortunadamente es una entidad rara de la que solo existen dos casos descritos en nuestro país aunque probablemente sea infradiagnosticado.

Clásicamente en el Beriberi el gasto cardíaco es alto por vasodilatación periférica a nivel muscular y esplácnico con aumento del retorno venoso y del gasto cardíaco. Cuando el exceso de vasodilatación o el daño por el déficit de tiamina sobre el miocito daña severamente al miocardio, la presión arterial cae y aparece un cuadro de shock con fallo multiorgánico.

El diagnóstico de beriberi, cuando se presenta de forma fulminante con shock acompañado a veces de acidosis metabólica y disfunción multiorgánica, es difícil debido a que pasa desapercibido por su escasa frecuencia y a la ausencia de pruebas de laboratorio estandarizadas que ayuden a confirmar el origen del cuadro. No obstante en algunos centros se determinan los niveles de vitamina B1, o se miden in vitro la actividad de la transketolasa eritrocitaria o la eliminación urinaria de la transketolasa. Sin embargo, en la mayoría de series se ha llegado al diagnóstico con un alto grado de sospecha clínica y la respuesta espectacular a la administración de tiamina como ocurrió en nuestro caso. ⁽³⁾

No hay que olvidar que la evolución, si no se trata precozmente, es fulminante y mortal, por lo que ante la sospecha de la enfermedad en un paciente con riesgo de déficit de tiamina, es aconsejable hacer la prueba terapéutica ya que es un fármaco seguro, barato y puede salvar la vida del paciente. ⁽⁴⁾

La dosis de tiamina a utilizar es materia de controversia. En el cuadro cardiovascular agudo se recomienda iniciar con 100-300 mg en bolo intravenoso y luego 100 mg/día la primer semana, completándose en las 2 y 4 semanas siguientes con 30-40 mg/día. Si el paciente recibe NPT se recomienda continuar con un suplemento de 3-5 mg/día. ⁽⁵⁾

La rápida respuesta con mejoría de la hemodinámica tras la administración de tiamina, como en el caso presentado, es característica del beriberi cardiovascular. En general esta mejoría se observa en las primeras 24 horas del inicio del tratamiento mejorando en los días siguientes el tamaño cardíaco si no existe una miocardiopatía alcohólica de base.

BIBLIOGRAFIA:

- López Gastón OD, Malvino ER, McLoughlin D, Osatnik J, Chávez Zambrano MA, Pino C. Beriberi Cardiovascular agudo (Shoshin Beriberi) Medicina (B Aires) 2002; 62(4): 331 – 334.
- Singleton C, Martin P.: Molecular Mechanisms of Thiamine Utilization. Curr Mol Med 2001, 1 (2): 197-207.
- Gracia MP, Vazquez A, Diaz Y, Zapatero A. Shoshin Beriberi. Med Clin (Barc) 2008 Nov 22;131 (18): 719.
- Saya RP, Baikunje S, Prakash PS, Subramanyam K, Patil V. Clinical correlates and outcome of shoshin beriberi. N Am J Med Sci. 2012 October; 4(10): 503–506.
- González Escoda E, Mora Rufete A, Enríquez Ascarza R, Piedescausa. M. Shoshin Beriberi: una causa reversible de fracaso multiorgánico. Rev Clin Esp 2000 Apr 200 (4): 237.

TUBERCULOSIS MULTIORGÁNICA AGRESIVA CON FORMA DE INICIO CUTÁNEA EN PACIENTE INMIGRANTE.

Sánchez Serrano, Nerea

Nº colegiada: 06/06/06594. MIR 1er año de Medicina F. y Comunitaria.

Sanz Repetto, Julia

Nº colegiada: 06/06/06589. MIR 1er año de Medicina Familiar y Comunitaria.

Rojas Holguín, Sara

Nº colegiada: 06/06/06532. MIR 2º año de Medicina Interna.

Zapata Mateos, María Soraya

Nº colegiada: 06/06/06582. MIR 1er año de Medicina Interna.

RESUMEN:

Paciente varón de 22 años, inmigrante rumano, antecedentes personales de absceso submentoniano drenado 9 meses antes (supuestamente 2º a flemón dentario) y antecedentes familiares de padre con clínica y radiología sospechosa de TBC (BAAR-). Acude al servicio de urgencias por úlcera de 2cm de diámetro en región preesternal centrotorácica, con supuración espesa blanquecina, de un mes de evolución, tos ocasional no productiva, dolor a nivel testicular izquierdo y ocasional a nivel c.lumbar con movilización. Durante su ingreso en el servicio de medicina interna se le realiza estudio (analítico y de imagen) destacando espondilitis L4 (lesiones compatibles con Pott), orquioepididimitis aguda izquierda, lesiones cutáneas ulceradas y granulomatosas, con infiltrados y lesiones cavitadas pulmonares. Ante estos hallazgos se decide tratamiento tuberculostático empírico hasta obtener cultivo de exudado lesiones ulcerosas y antibiograma con sensibilidad, diagnosticándose de tuberculosis multiorgánica agresiva. Tras dos semanas de tratamiento se observa mejoría clínica, asintomático al alta.

PALABRAS CLAVES: Tuberculosis, severidad, inmigración.

CASO CLÍNICO

ANAMNESIS:

Paciente varón de 22 años, inmigrante rumano, residente en nuestro país en los últimos 4 meses, con antecedentes personales de absceso submentoniano (Imágen 2) supuestamente 2º a flemón dentario, drenado hace 9 meses sin otros estudios en su país, por el que no ha seguido ningún tratamiento posterior. Sin alergias medicamentosas conocidas, no hábitos tóxicos, ni intervenciones quirúrgicas previas. Antecedentes familiares de padre en estudio por clínica y radiología sospechosa de TBC con BAAR negativo. No refiere tratamiento habitual.

Acude al servicio de urgencias del Hospital de Mérida con úlcera de 2cm de diámetro aproximado en región preesternal centrotorácica (Imágen 1), de un mes de evolución, no dolorosa, con exudado purulento. Niega traumatismo previo. El paciente relata que la lesión comenzó con zona eritematosa, ligeramente sobreelavada y levemente dolorosa que acabó por ulcerarse presentado secreción densa blanquecino-amarillenta. Curas domiciliarias de la úlcera con antiséptico. No fiebre. Así mismo refiere tos no productiva desde hace unos 4 meses, sin disnea. Dolor a nivel testicular izquierdo, sin aumento de volumen, de coloración o temperatura. No otra sintomatología.

EXPLORACIÓN FÍSICA AL INGRESO:

- TA: 110/63 mm de Hg, Tª 36,6°C, SatO2 98%.
- Buen estado general, cociente, orientado y colaborador. Eupneico en reposo. Bien hidratado y profundido, normocoloreado. Regular estado de nutrición.

- CyC: Lesiones pseudonodulares e induradas, indoloras, a lo largo de cicatriz submentoniana, sin adenopatías palpables, tiroides de tamaño normal. No signos de IY. No soplos carotídeos.
- Tórax: Presenta úlcera redondeada en región centrotorácica de aproximadamente 2 centímetros de diámetro con varios puntos de secreción purulenta, blanquecino-amarillenta, con signos inflamatorios periulcerosos, sobre zona eritematosa indurada cutánea y leve dolor a la palpación de la zona, donde aflora otra boca de secreción purulenta de aspecto denso.
- AC: Rítmico, no se auscultan soplos, ni roces.
- AP: MVC, sin ruidos sobreañadidos.
- Abdomen: Blando, depresible, no doloroso a la palpación, no se palpan masas ni megalias, ruidos hidroaéreos presentes, no signos de irritación peritoneal, puño- percusión renal negativa, no se palpan adenopatías inguinales. Leve dolor a la percusión apófisis últimas vertebrae lumbares
- MMII: No edemas, pulsos periféricos conservados, no lesiones cutáneas.
- Exploración neurológica: Pupilas isocóricas y normoreactivas. Pares craneales normales. No pérdida de fuerza ni sensibilidad. Reflejos osteotendinosos normales.

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS:

- Hemograma: Htes 5, Hb 12,4, Htc 37,4, VCM 74,8, ADE 13,8, Leucocitos 12100 (Neutrófilos 77,2%, Linfocitos 12,1%), Plaquetas 364000. VSG 120.
- Bioquímica: Glucosa 86, Urea 16, Creatinina 0,51, FGE>60, Proteínas totales 7,8, Albúmina 3,6, Urato 4, Bilirrubina total 0,3, Na 141, K 4,6, Fe 15, Triglicéridos 60, Colesterol total 109, LDH 64, GOT 13, GPT 13, Gamma GT 17, Fosfatasa alcalina 99, PCR 103,58, Ferritina 95,91, Transferíen 181.
- Proteinograma: Alfa fetoproteína 1,83, Beta 2 microglobulina 3,14.
- Marcadores tumorales: Ca125 21,87, Ca 15,3 30,11, Ca19,9 10,55, Ag Carcinoembrionario 3,74.
- Inmunomicrobiología: Ac antiVIH Negativo, HBsAg Negativo, Ac antiHBcAg Negativo, Ac antiHepatitis C Negativo.
- Sedimento de orina: Células 1, Hematíes 10, Leucocitos 5, Bacterias 5, Cilindros 0, Proteínas 6.
- Cultivo exudado de herida: Staphylococcus aureus (Meticilin sensible).
- Rx tórax: Imágenes compatibles con infiltrados intersticiales e imágenes cavitadas en ambos LLSS, sugestivas de TBC
- Biopsia cutánea: Dermis de aspecto desestructurado fibrinoide con áreas de aspecto necrobiótico con edemas, vasos prominentes e infiltrado inflamatorio de linfocitos, neutrófilos y eosinófilos con histiocitos y granulomas no necrotizantes con células epiteloideas y gigantes multinucleares tipo Langhans. Tinción de ZN, giemsa y PAS sugestivo de TBC, pero no concluyente por la contaminación con otros gérmenes de la muestra, por lo que no se puede asegurar la presencia de mycobacterias. Diagnóstico: Los hallazgos si bien no son patognomónicos, son compatibles con afectación cutánea tuberculosa.

- Cultivo para micobacterias (Lowenstein): *Mycobacterium tuberculosis*.
- Antibiograma: Sensible a Etambutol, Estreptomina, Isoniacida, Pirazinamida y Rifampicina.
- TC cuello, tórax, abdomen y pélvis: Lesiones pulmonares múltiples, algunas cavitadas, con infiltrados en árbol de gemación, muy sugestivo de TBC. Valorar completar estudio de columna lumbar (Imagen 3).
- RM columna lumbar sin y con contraste: Hallazgos compatibles con espondilitis tuberculosa, mal de Pott, con afectación abscesiforme del psoas izquierdo (Imagen 4).
- Ecografía de Escroto: Hallazgos compatibles con orquiepidimitis aguda izquierda.

DIAGNÓSTICO:

En base a los datos que disponemos (analítica, microbiología, Rx tórax, TAC Cer-vico-toraco-abdominal, RMN columna, biopsia cutánea, IC a dermatología/urología) se trata de un paciente portador de lesiones cutáneas compatibles con Tuberculosis con ulceración con sobreinfección por *Stafilococo metilicín sensible*, lesiones pulmonares bilaterales de predominio en lóbulos superiores con infiltrados y cavitaciones, múltiples, orquiepididimitis aguda izquierda y afectación del cuerpo de L4 y absceso incipiente paravertebral y psoas, compatibles con Pott vertebral como forma de afectación ósea vertebral.

EVOLUCIÓN Y TRATAMIENTO:

Ante la sospecha de TBC cutánea, pulmonar, testicular y vertebral se decide aislamiento respiratorio e inicio de tratamiento tuberculostático con 4 fármacos (Rifampicina, Pirazinamida, Isoniacida, Etambutol) dada la severidad de la afectación multiorgánica y al no conocer a priori las sensibilidades de la cepa. Curas locales diarias de las lesiones cutáneas. Presenta fistulización espontánea cutánea de orquitis. Se realiza interconsulta a Urología que prescribe tratamiento antiinflamatorio y continuar con misma pauta antibiótica, con controles periódicos por su parte e interconsulta a Dermatología que toma muestras de las lesiones cutáneas para cultivos. El paciente evoluciona satisfactoriamente y al cabo de 4 semanas se observa mejoría de las lesiones cutáneas y afectación partes blandas 2ª a espondilitis, remitiendo la sintomatología respiratoria con disminución de infiltrados pulmonares en Rx de tórax y persistencia cavitaciones. La orquiepididimitis experimenta ligera mejoría clínica. Se recibe resultado de cultivo de úlcera cutánea informado como *Mycobacterium Tuberculosis* con antibiograma con sensibilidad para los cuatro fármacos preescritos por lo que se decide continuar con mismo tratamiento con 4 fármacos durante 2 meses y posteriormente con 2 (RF+INH) hasta completar 6-9 meses tratamiento según evolución.

El paciente es dado de alta tras un mes de ingreso en aislamiento respiratorio y tras comunicar caso a Salud Pública. Como se trata de un paciente inmigrante sin domicilio habitual (reside en centro social) se comenta el caso con la trabajadora social del centro que se encarga de la situación del paciente al alta y se le cita de manera periódica en consultas externas de medicina interna para control de la enfermedad.

DISCUSIÓN:

El interés de presentar este caso reside en el interés para el MIR de reconocer la diferente variabilidad de presentación la enfermedad tuberculosa, debido a esto, deben estar familiarizados con los signos y síntomas de esta enfermedad porque aunque las formas extensas son actualmente menos frecuentes en nuestro medio, las vemos cada vez con más incidencia en pacientes inmigrantes de zonas deprimidas o en pacientes VIH, por lo que no es improbable que alguna vez tenga que enfrentarse al manejo de esta patología.

Aunque el número de casos de tuberculosis diagnosticados anualmente en la población española ha disminuido en los últimos años, esta enfermedad aun existe en Europa, y se espera un aumento de su incidencia debido al aumento de la inmigración en el continente que se ha producido en los últimos años¹. Nuestros datos muestran que el riesgo sustancial de tuberculosis en inmigrantes persiste más allá de los 2-3 primeros años que siguieron a la llegada, y que el riesgo es muy dependiente de la región de origen².

España, junto con Portugal, presenta la incidencia de tuberculosis más alta de Europa occidental, si bien en las últimas décadas se han conseguido importantes reducciones³. El declive, en nuestro país, de la tasa de incidencia de tuberculosis anual se debe en gran parte a la mejoría de las condiciones sociales y sanitarias, y secundariamente a la disponibilidad de tratamientos cada vez más eficaces³. Sin embargo, nuevas situaciones epidemiológicas, como la inmigración y la infección por el virus de la inmunodeficiencia humana, hacen que siga habiendo serias dificultades para el control adecuado de esta enfermedad⁴.

En los últimos años, España se ha convertido en un lugar receptor de inmigrantes, la mayoría procedentes de países de baja renta, donde la incidencia de la tuberculosis es más alta que en nuestro medio⁵. Según diversos artículos se cree que la tuberculosis en los inmigrantes procedentes de países con alta prevalencia de esta enfermedad se deba a reactivaciones de tuberculosis importadas, que se ponen de manifiesto durante los primeros 5 años, se sabe que a partir del quinto año de residencia en nuestro país la incidencia de nuevos casos de tuberculosis en inmigrantes es similar a la encontrada entre autóctonos con semejantes características socioeconómicas.

Por lo tanto no debemos olvidar que la TBC aunque con poca incidencia en nuestro medio, debido a la creciente inmigración en los últimos años, es una enfermedad con posible afectación multiorgánica, como el caso que nos ocupa, y grave, pudiendo llegar a ser mortal sin tratamiento.

Otro aspecto de interés del presente caso para el MIR, es el revisar las formas de afectación cutánea de la TBC, admitiéndose⁶ las siguientes:

a) Tuberculosis verdadera

1.- Colicuvativa:

Escrofulodermia.

Goma.

2.- Luposa:

Lupus tuberculosa.

T.B causada por BCG.

3.- Verrugosa.

4.- Ulcerosa.

5.- Vegetante.

b) Tuberculides, hematógenas:

1.- Eritema indurado de Bazin.

Correspondiendo nuestro paciente a una mezcla de hallazgos de TBC cutánea co-licuativa-ulcerada en lesión centro torácica y gomosa-nodular en lesión submentoniana, ambas características de diseminación a piel de un foco a distancia , lo que concordaría con la diseminación hematógena a hueso y testículo, a partir verosíblemente del foco pulmonar, en el contexto de una reactivación o reinfección TBC.

BIBLIOGRAFÍA:

- Marcoval J, Alcaide F. Evolution of cutaneous tuberculosis over the past 30 years in a tertiary hospital on the European Mediterranean coast. *Clin Exp Dermatol.* 2013 Mar;38(2):131-6
- McBryde ES, Denholm JT. Risk of active tuberculosis in immigrants: effects of age, region of origin and time since arrival in a low-exposure setting. *Med J Aust.* 2012 Oct 15;197(8):458-61.
- European Centre for Disease Prevention and Control/WHO Regional Office for Europe. Tuberculosis surveillance in Europe 2009. European Centre for Disease Prevention and Control; 2011.
- Iñigo J, García de Viedma D, Arce A, et al. Analysis and change in recent tuberculosis transmission pattern after a sharp increase in immigration. *J Clin Microbiol.* 2007;45:63-9.
- Sanz Barbero B, Blasco Hernández T. Características sociodemográficas de la población inmigrante diagnosticada de tuberculosis en la Comunidad de Madrid. *Gac Sanit.* 2007;21:142-6.
- Rodríguez, O. Tuberculosis cutánea. *MG Rev Fac Med UNAM Vol.46 No.4 Julio-Agosto, 2003*



Imagen 1: Úlcera en región centrotorácica.



Imagen 2: Resto de lesión drenada en región submentoniana.



Imagen 3: TC torácico con lesiones cavitadas.



Imagen 4: RMN columna con Pott vertebral en L4.

DOLOR ABDOMINAL INTENSO TRAS LA INGESTA DE ALIMENTOS.

Santos Naharro, Jesús

Nº colegiado: 06/06/06180. MIR 4º año de Cirugía General y Ap. Digestivo.

Matito Díaz, María José

Nº colegiada: 06/06/06392. MIR 3er año de Cirugía G. y Ap. Digestivo.

Gallarín Salamanca, Isabel María

Nº colegiada: 06/06/06565. MIR 2º año de Cirugía G. y Ap. Digestivo.

Arribas Jurado, Martina

Nº colegiada: 06/06/06440. MIR 3er año de Cirugía G. y Ap. Digestivo.

RESUMEN:

Paciente de 53 años de edad que acude a urgencias por dolor abdominal intenso en epigastrio de tres horas de evolución tras ingesta de alimentos. Se realiza TAC toraco-abdominal con diagnóstico de perforación esofágica distal precisando intervención quirúrgica urgente.

En el postoperatorio presenta una evolución tórpida con desarrollo de absceso intraabdominal, obstrucción intestinal y hemoperitoneo que requieren tratamiento quirúrgico. Persistencia de fiebre secundaria a bacteriemia por catéter y neumonía por gérmenes multiresistentes, que obligan al empleo de múltiples tratamientos antibióticos.

Tras mes y medio de hospitalización el paciente fue dado de alta con tránsito esofágico normal.

Presentamos un caso en el que el diagnóstico y el tratamiento precoz ha sido crucial para la supervivencia de nuestro paciente dada la elevada mortalidad que ocasiona esta grave patología.

PALABRAS CLAVES: Mediastinitis, perforación esofágica, dolor abdominal.

CASO CLÍNICO

ANAMNESIS:

Varón de 53 años de edad fumador de 10 cigarrillos al día, sin otros antecedentes personales de interés. Acude al servicio de urgencias por presentar, tras ingesta alimentaria, dolor punzante en epigastrio irradiado a espalda, que empeora con los movimientos respiratorios. No se acompaña de náuseas ni vómitos. Sin alteración del hábito intestinal. Afebril.

EXPLORACIÓN FÍSICA:

- Regular estado general; muy sintomático con respiración superficial y ligera taquipnea. Voz gangosa.
- Auscultación cardíaca: rítmica a 100 lpm, no se escuchan soplos.
- Auscultación pulmonar: disminución del murmullo vesicular.
- Abdomen: blando, depresible, doloroso a la palpación en epigastrio. No se palpan visceromegalias. No signos de irritación peritoneal. Murphy y Blumberg negativos.

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS:

Analítica al ingreso:

- Hemograma: Hemoglobina: 16,5 g/dl, Hematocrito: 49,1%, Leucocitos: 9600 con 86% de neutrófilos
- Coagulación: TP: 102,3%, INR: 0,991, TTPA: 36,1, Fibrinógeno: 261.789
- Gasometría: pH: 7.325, pCO₂: 33.3 pO₂: 49.7 HCO₃: 16.9

- Bioquímica: Glucosa: 140 mg/dl, Albumina: 5 g/dl, Sodio: 133 mmol/l, resto dentro de los parámetros de la normalidad.
- TAC Toraco-Abdominal: Neumomediastino. Derrame pleural bilateral. Probable consolidación pulmonar basal derecha por aspiración pulmonar. Hernia de hiato. Signos radiológicos sugestivos de rotura esofágica. (Figura 1 A y B)

DIAGNÓSTICO:

Mediastinitis por perforación esofágica; probablemente en unión gastroesofágica.

TRATAMIENTO Y EVOLUCIÓN:

Ante la sospecha de perforación esofágica distal, se decide intervención quirúrgica urgente. Mediante laparotomía subcostal bilateral, se encuentra una perforación del esófago terminal, de dos centímetros, en cara anterolateral derecha. (Figura 2A) junto con una mediastinitis periesofágica importante. Se realiza limpieza de los bordes de la perforación con extracción de material alimenticio, sutura primaria en dos planos, cierre de pilares esofágicos derechos e izquierdos y confección de funduplicatura tipo Nissen. (Figura 2B). En el mismo acto quirúrgico se realiza yeyunostomía de alimentación en primer asa yeyunal y colocación de dos drenajes torácicos. Tras la intervención se inicia tratamiento antibiótico con imipenem, vancomicina, amikacina y fluconazol.

En la primera semana postoperatoria presenta salida accidental de los dos drenajes torácico y fiebre elevada de hasta 38°C. Tras la realización de pruebas de imagen se observa derrame pleural derecho precisando nuevo drenaje endotorácico, así como salida de sonda de yeyunostomía del asa intestinal; por lo que se decide retirada de la misma e inicio de nutrición parenteral.

En el noveno día postoperatorio se realiza tránsito esofágico sin evidencia de fuga ni fístula. (Figura 3A)

Persiste la fiebre elevada a los once días de la intervención a pesar del tratamiento antibiótico. Se solicita nuevo TAC toraco-abdominal donde se evidencia una colección intraabdominal en fosa iliaca derecha (Figura 4) y continúa con derrame pleural derecho realizándose evacuación de ambas mediante drenaje tipo Pig-Tail. Para permitir una expansión completa pulmonar se lleva una fibrinólisis con tres ciclos de urokinasa durante el ingreso del paciente. El resultado del cultivo de la colección intraabdominal muestra la presencia de un *Enterococcus faecalis*, sensibles a antibióticos previos.

A las 2 semanas de la intervención el paciente comienza con un cuadro de distensión abdominal y obstrucción intestinal que requiere tratamiento quirúrgico realizándose resección de intestino delgado. A las 24 horas, el paciente presenta caída brusca de los niveles de hemoglobina evidenciándose tras TAC abdominal un hemoperitoneo en gotiera paracólica derecha y pelvis y colecciones adyacentes a curvatura mayor gástrica; llevándose a cabo revisión quirúrgica de cavidad abdominal sin apreciarse punto sangrante.

Bacteriemia por catéter por *S epidermidis* meticilin resistente a los 21 días de la primera intervención que requieren cambio de tratamiento antibiótico con Piperacilina/Tazobactan y Daptomicina.

Al mes de la hospitalización persiste la fiebre con aparición de frotis de esputo positivo para *Acinetobacter baumannii* sensible a colistina que obligan a aislamiento de contacto y respiratorio.

Finalmente el paciente evoluciona de forma satisfactoria con tránsito esofágico restablecido (Figura 3B) y afebril al mes y medio de ingreso hospitalario por lo que se decide alta hospitalaria.

DISCUSIÓN:

La perforación esofágica constituye una auténtica emergencia y presenta tasas de mortalidad entre un 10-40%; ya que el paso del contenido gástrico al mediastino ocasiona una mediastinitis potencialmente letal. El diagnóstico temprano de la misma y su tratamiento efectivo son muy importantes. Durante muchos años el tratamiento quirúrgico de la perforación esofágica fue un fracaso; hasta que en 1944 Collins presentó el primer caso de reparación quirúrgica de la misma con éxito ⁽¹⁾

La etiología de la perforación esofágica en un 76% de los casos ocurren de forma iatrogénica al realizar endoscopias digestivas. Otras causas son la perforación espontánea esofágica o síndrome de Boerhaave (15%), perforación por cuerpos extraños (14%) y secundaria a traumatismos (10%) ⁽²⁾

La manifestación clínica más frecuente de la perforación espontánea de esófago es el dolor abdominal acompañado de vómitos. En otras ocasiones puede presentarse mediante la triada de Mackler (vómitos, dolor torácico y enfisema subcutáneo) ⁽³⁾

Para el diagnóstico; podemos utilizar la radiografía simple de tórax que suele mostrar hallazgos indirectos de perforación esofágica (enfisema subcutáneo, neumomediastino, neumotórax izquierdo y derrame pleural); aunque puede ser normal hasta en un 10-15 % de los casos. El esofagograma es la técnica diagnóstica de referencia ya que localiza el punto de la perforación. Presentando una tasa de falsos negativos del 22%. El TAC toraco-abdominal ha demostrado ser útil en el diagnóstico de la perforación pudiendo encontrar distintos hallazgos como la presencia de aire extraluminal, adelgazamiento de la pared esofágica, detritus o abscesos paraesofágicos, existencia de fístulas hacia el mediastino o la pleura, extravasación de contraste y/o presencia de derrame pleural preferentemente en el lado izquierdo. ⁽⁴⁾

El manejo terapéutico en la perforación esofágica abdominal consiste en una disección cuidadosa de la zona, desbridamiento del área de perforación y sutura primaria del defecto. Posteriormente realizar una funduplicatura parcial (tipo Dor) o completa (tipo Nissen), dependiendo del lugar de la perforación y de la historia clínica del paciente. Es conveniente colocar una sonda de yeyunostomía de alimentación; como en nuestro caso para nutrición enteral del paciente de forma precoz ⁽⁵⁾

Durante el postoperatorio; se recomienda utilizar soporte nutricional artificial ya sea por vía enteral si se ha realizado yeyunostomía de alimentación o por vía parenteral en caso de no tener acceso enteral. Se debe asociar tratamiento antibiótico de amplio espectro durante al menos 7-10 días. Se debe realizar esofagograma de control aproximadamente al séptimo día postoperatorio si el paciente está clínicamente estable.

El diagnóstico y tratamiento precoz de la perforación esofágica (en menos de 24 horas si es posible) son cruciales para la supervivencia de estos pacientes.

BIBLIOGRAFIA:

- Eroglu A, Turkyilmaz A, Aydin Y, Yekeler E, Karaoglanoglu N. Current management of esophageal perforation: 20 years experience. *Dis Esophagus* 2009; 22(4): 374-80.
- Mahmudlou R, Abdirad I, Ghasemi-Rad M. Aggressive surgical treatment in late-diagnosed esophageal perforation: a report of 11 cases. *ISRN Surg.* 2011; 2011: 868356.
- Acín-Gándara D, Limones-Esteban M, Ramos-Lojo B, Delgado-Millán MA, López-Herrero J. Esophageal resection and immediate reconstruction in esophageal perforations. *Cir Cir.* 2010 Nov-Dec; 78 (6):528-32.
- Dolores Moreno, M; Vargas, Blanca. Non-iatrogenic esophageal perforation: radiological diagnosis. *Radiologia* 2004; 46:243-7.
- Vallböhmer D, Hölscher AH, Hölscher M, Bludau M. Gutschow C, S Options in the management of esophageal perforation: analysis over a 12- year period. *Dis Esophagus* 2010; 23:185.

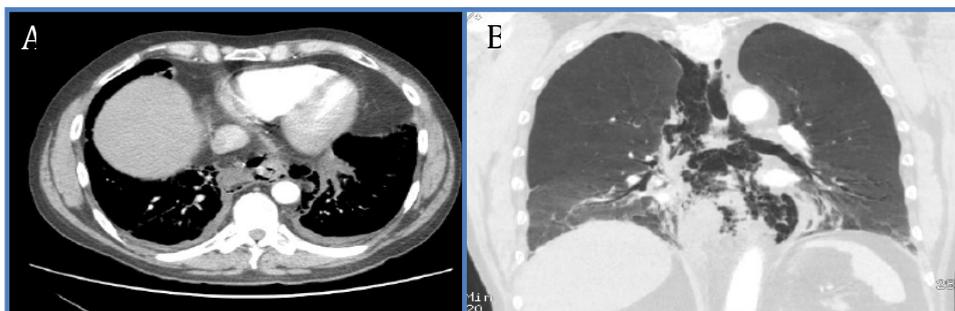


Figura 1: **A)** Imagen de neumomediastino en TAC con corte axial; **B)** Imagen de neumomediastino en TAC con corte coronal al ingreso del enfermo.

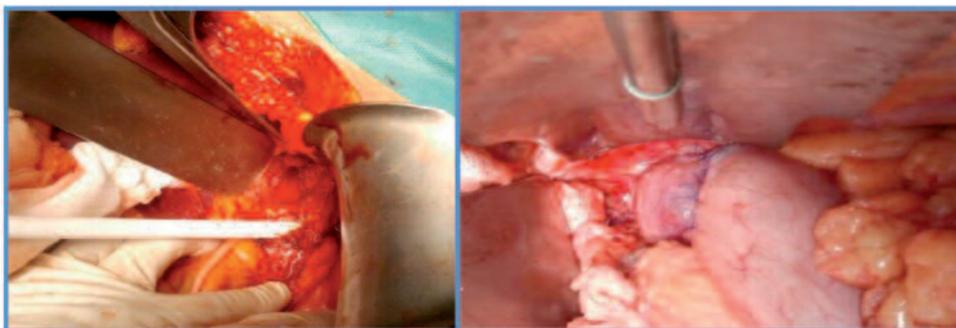


Figura 2: **A)** Lugar de la perforación a nivel de esófago distal; **B)** Realización de Funduplicatura de Nissen.

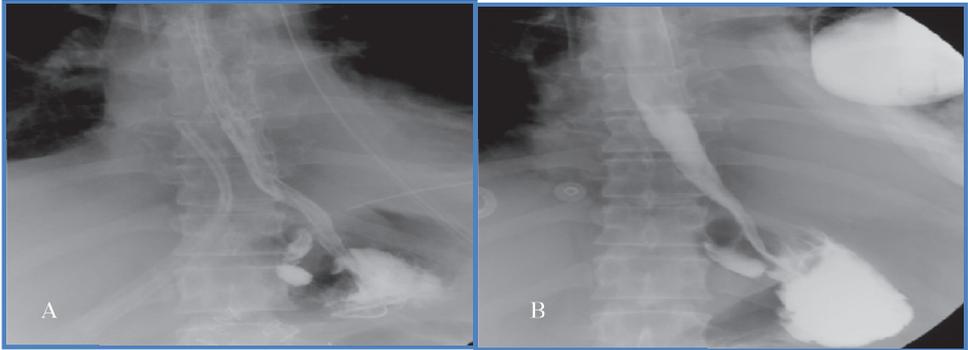


Figura 3: **A)** Tránsito esofágico al 9º día postoperatorio; **B)** Tránsito esofágico de control previo al alta hospitalaria.

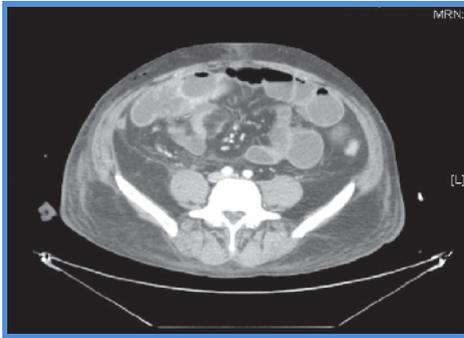


Figura 4: Colección en fosa iliaca derecha que precisa drenaje del mismo mediante Pig-Tail.

ISQUEMIA PERIFÉRICA Y TROMBOSIS AÓRTICA COMO FORMA DE COMIENZO DE UNA TROMBOCITEMIA ESENCIAL.

Sanz Repetto, Julia
Nº colegiada: 06/06/06589. MIR 1er año de Medicina Familiar y Comunitaria.

Sánchez Serrano, Nerea
Nº colegiada: 06/06/06594. MIR 1er año de Medicina F. y Comunitaria.

Rojas Holguín, Sara
Nº colegiada: 06/06/06532. MIR 2º año de Medicina Interna.

Zapata Mateos, María Soraya
Nº colegiada: 06/06/06582. MIR 1er año de Medicina Interna.

RESUMEN:

Varón de 43 años, con antecedentes personales de Snd. Arnold-Chiari, tabaquismo y HTA reciente, que acude tras aparición de cianosis y dolor en dedos del pie derecho, con úlcera acra en segundo dedo de dicho pie, de 3 meses de evolución, y elevación de tensión arterial a pesar del tratamiento antihipertensivo.

Durante su ingreso en Medicina Interna se realizan pruebas complementarias analíticas y de imagen, destacando trombocitosis marcada, ateromatosis calcificada con trombo mural en aorta infrarrenal, mutación del gen JAK2 y Eco-Doppler arterial con flujo lento en arterias pedias.

Tras descartar otras causas de isquemia de pequeño vaso (Waldenstrom, crioglobulinemia, colagenosis, vasculitis, ...), se diagnostica de Trombocitemia Esencial y se realiza tratamiento con anticoagulantes, antiagregantes, vasodilatadores (Bosentán y Pentoxifilina) e Hidroxiurea, con mejoría significativa clínica y analítica.

PALABRAS CLAVES: Trombocitemia Esencial, mutación JAK2, Hidroxiurea.

CASO CLÍNICO

ANAMNESIS:

Paciente varón, de 43 años, con antecedentes personales de Snd. Arnold-Chiari, tabaquismo de varios cigarrillos/día en deshabitación y HTA conocida en los últimos meses, en tratamiento con Valsartán. No fenómenos de Raynaud previos.

Intervenido de necrosis del semilunar de mano izquierda, fractura del quinto metacarpiano de mano derecha y uña incarnata en segundo dedo de pie derecho hace un mes.

No antecedentes familiares de interés.

Acude al Servicio de Urgencias por aparición de cianosis en pulpejos de los dedos del pie derecho, con desarrollo de úlcera acra en segundo dedo de dicho pie, de 3 meses de evolución (*Imágenes 1 y 2*). Se acompaña de dolor distal en el pie citado, coincidiendo con el decúbito, y que mejora en bipedestación y al caminar. No empeoramiento con el frío. También refiere cifras elevadas de TA (hasta 210/100 mmHg) a pesar de realizar de forma correcta el tratamiento antihipertensivo antes descrito. No presenta dolor articular ni fiebre. No traumatismo previo ni otra sintomatología asociada.

El paciente es valorado por el Servicio de Cirugía, siendo diagnosticado de isquemia distal. Dada la no mejoría clínica con tratamiento y la trombocitosis que presenta en la analítica de urgencias, se decide ingresar al paciente en el Servicio de Medicina Interna para valoración y estudio.

EXPLORACIÓN FÍSICA AL INGRESO:

- TA: 210/110 mmHg. Tª 36.8°C
- Consciente, orientado y colaborador. Normohidratado, normoperfundido.

- Eupneico en reposo. No exantemas ni petequias.
- Cabeza y cuello: Pulso venoso yugular normal, Glándula tiroides de tamaño normal. No adenopatías.
- AC: Ritmo de galope en cuarto tono, soplo sistólico aórtico leve.
- AP: Murmullo vesicular conservado. No ruidos añadidos.
- Abdomen: Blando, depresible, no doloroso a la palpación profunda. No se palpan visceromegalias. Soplo sistólico leve a nivel supraumbilical.
- MMII: Cianosis distal en pulpejos de los dedos del pie derecho, con úlcera distal en segundo dedo. Pulsos femorales, poplíteos y tibiales posteriores conservados. Pulsos pedios débiles y simétricos. No otras alteraciones cutáneas. No edema ni flogosis articular. No esclerosis cutánea ni teleangiectasias periungueales.
- Expl. Neurológica: pares craneales conservados. Ligera disminución de fuerza a la dorsiflexión de muñeca derecha y dudosa disestesias a la exploración a nivel del primer dedo y reborde radial de miembro superior derecho. Reflejos osteotendinosos conservados. Glasgow 15. Resto de la exploración normal.

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS:

- Hemograma: hematíes $6.27 \times 10^{12}/L$, Hb 13 g/dl, Hematocrito 44%, VCM 69.5 fl, Leucocitos $14.00 \times 10^9/L$ (Neutrófilos 80%, Linfocitos 9.9%), Plaquetas $800 \times 10^9/L$. Frotis: Trombocitosis con alteración morfológica significativa.
- Coagulación: Actividad de protrombina 83%, tiempo de protrombina 11 seg, INR 1.16, D-Dímero 256 ng/ml.
- Bioquímica: Glucosa 96 mg/dl, Urea 41 mg/dl, Creatinina 1.01 mg/dl, Sodio 139mEq/l, Potasio 4.5 mEq/l, LDH 269 UI/l, GOT 29 UI/l, GPT 20 UI/l, Hierro 22 g/dl, Ferritina 17 ng/ml, Transferrina 239 mg/dl, PCR 10 mg/l.
- Proteinograma (g/100ml): Albúmina 62, alfa1-globulina 7.4, alfa2-globulina 11.7, beta-globulina 6.1, gamma-globulina 8.7. No pico monoclonal.
- Inmunoglobulinas (mg/100ml): IgG 503, IgA 86, IgM 29.
- Marcadores tumorales: Estudio de CA 125, CA 15.3, CA 19.9, CEA y
- B2-Microglobulina dentro de la normalidad.
- Autoinmunidad: Factor reumatoide 8, ANCA's < 1/20, ANA positivo (patrón moteado 1/160). Estudio de Anti DNA, Anti Sm, Anti RNP, Anti SSA, Anti SSB y Anti SCL 70 negativo. Crioglobulinas negativas. Ac anticardiolipina IgG e IgM negativos, Ac antibeta2glicoproteína IgG e IgM negativos. Anticoagulante lúpico negativo.
- Catecolaminas: En plasma: Adrenalina 31 pg/ml, Noradrenalina 507 pg/ml, Dopamina 24 pg/ml. En orina 24h: Adrenalina <2 µg/l, Noradrenalina 52 µg/l, Dopamina 190 µg/24h.
- Serología VIH, Hepatitis B, Hepatitis C y Treponema Pallidum negativos.
- Estudio de Trombofilia: No portador de la mutación del gen de la protrombina ni del Factor V Leyden. Proteína C, S, PCA, AT-III: normales.
- Eco-Doppler MID:

- Arterial: Patrón de flujo trifásico de valores normales y sin engrosamiento parietal arteriosclerótico ni inflamatorio, llegando hasta los vasos de la misma base de los dedos cianóticos.
- Venoso: No se encuentran alteraciones.
- Eco-Doppler renal y mesentérico: Estudio dentro de la normalidad.
- TAC de abdomen y pelvis : Se observa ateromatosis calcificada y trombo mural excéntrico en aorta infrarrenal. Signos radiológicos de Hipertensión portal (*Imagen 3*).
- Eco-Doppler Aórtico: Por debajo de la salida de las arterias renales, existe un ateroma calcificado de 8mm, ligeramente cubierto de materia compatible con trombo parietal, que reduce la luz menos de un 10%. (ya visualizado en TAC).
- Ecocardiograma transtorácico: Hipertrofia severa concéntrica del VI. Disfunción diastólica grado I. Insuficiencia aórtica moderada.
- Electroneurograma del Nervio Radial derecho: Sin hallazgos de valoración patológica.
- Angio-RNM arterial de MMII: Arterias femorales y poplíteas permeables. Arterias peroneas y tibiales posteriores presentan flujo conservado. Arterias tibiales anteriores presentan flujo filiforme a nivel de su tercio proximal (*Imagen 4*).
- Estudio de genética molecular: Se detecta en la muestra la mutación V617F en el gen **JAK2**.

DIAGNÓSTICO:

En base a los datos de los que disponemos se trata de una isquemia muy distal de pequeño vaso (puesto que en Eco-Doppler el flujo está conservado hasta la segunda porción de ambas arterias Pedias) y que como posibilidades más verosímiles debería estar en relación con fenómenos microembólicos a partir de la placa de ateroma/trombo, o bien secundaria a trombocitosis (descartando otras causas de trombocitosis secundaria), y la ferropenia que no mejora pese a tratamiento con hierro durante 2 semanas (no aumento de hematíes ni de hemoglobina).

Recibiéndose positiva la mutación V617F del gen JAK2, se plantea como diagnóstico inicial diferencial entre Policitemia Vera y *Trombocitemia esencial*, inclinándonos por la segunda opción al no tener incremento intenso de la serie roja y por la existencia de los fenómenos isquémicos distales de pequeño vaso y trombosis aórtica, más propios de esta entidad. No existen datos en relación a la Macroglobulinemia de Waldenstrom (al recibir IgM y proteinograma normales), o Crioglobulinemia, ni clínica o analítica sugestiva de Colagenosis con vasculitis o Angéitis Necrotizante que pudiera explicar los fenómenos isquémicos distales y la HTA.

La inestabilización de las cifras de TA podría estar en relación con compromiso de salida a Arteria Renal derecha por trombo aórtico, previo anticoagulación.

TRATAMIENTO Y EVOLUCIÓN:

Las cifras tensionales con las que llegó el paciente al Servicio de Urgencias se consiguen controlar durante su ingreso con *Losartán* y *Amlodipino*.

Para la persistencia de dolor del pie derecho cuando el paciente se encuentra en decúbito, se realiza tratamiento con *Mórficos* durante la noche, y la deambulaci3n en paseos cortos durante el d3a, refiriendo mejor3a franca del dolor.

Tras las pruebas de imagen realizadas donde se observa la placa de ateroma calcificada, con ulceraci3n y trombo parietal en arteria Aorta abdominal, se consulta con el Servicio de Cirug3a Vascular del HIC, no consider3ndose candidato quirúrgico por parte del M3dico de Guardia, con lo que se inicia tratamiento con *Antiagregaci3n*, *Anticoagulaci3n* y perfusi3n i.v. de *Alprostadil* y *Pentoxifilina*, no consigui3ndose mejor3a cl3nica.

Se pasa, por tanto, a tratamiento alternativo con *Bosentan* (por su efecto antiendo-telina-1) y *Pentoxifilina*, apreciando en esta ocasi3n mejor3a significativa del paciente.

Se consulta el caso con el Servicio de Hematolog3a, quienes deciden a3adir al tratamiento *Hidroxiurea*, con buena respuesta y con lo que se consigue una disminuci3n significativa de las plaquetas en las 3 semanas posteriores de 800000 a 580000, y frenando la evoluci3n de la necrosis distal del segundo dedo del pie derecho.

El paciente es dado de alta y actualmente continúa en seguimiento por parte del Servicio de Hematolog3a para valorar evoluci3n futura.

DISCUSI3N:

La Trombocitemia Esencial es una enfermedad mieloproliferativa cr3nica, caracterizada por una elevaci3n permanente del recuento plaquetario de al menos $500 \times 10^9/L$. Durante el curso de esta enfermedad, pueden aparecer problemas micro-circulatorios, tromboemb3licas y hemorr3gicos (1).

La presencia de la mutaci3n JAK2 617V es una de las caracter3sticas para el diagn3stico de la patolog3a que estamos tratando, identific3ndose en un 50% de todos los pacientes con Trombocitemia Esencial (2).

Ante la presencia de una mutaci3n JAK2 o MPL, y la exclusi3n de otras caracter3sticas mieloproliferativas o mielodispl3sicas, puede no ser obligatorio realizar una aspiraci3n o biopsia de m3dula 3sea para obtener un diagn3stico (3).

El tratamiento de elecci3n en pacientes de alto riesgo con esta enfermedad es la Hidroxiurea. Para pacientes menores de 60 a3os o con riesgo moderado pueden considerarse otras alternativas como la Anagrelida o Interfer3n alfa, y en pacientes con riesgo intermedio o bajo no es necesario recurrir a terapia citorreductora (1).

La baja incidencia de la Trombocitemia Esencial (1/100000 habitantes) y su variabilidad, hacen que sea una patolog3a de inter3s para los M3dicos Internos Residentes, enfocada al diagn3stico diferencial de las Trombocitosis, que pueden darse por m3ltiples causas.

BIBLIOGRAF3A:

- Griesshammer M, Lengfelder E, D3hner K, et al. Essential Thrombocythemia-Clinical Significance, Diagnosis, and Treatment. *Dtsch Arztebl* 2007; 104(34-35): A2341-6.
- Campbell PJ, Green AR. The myeloproliferative disorders. *N Engl J Med* 2006; 355(23): 2452-66.

- Harrison CN, Bareford D, Butt N, et al. Guideline for investigation and management of adults and children presenting with a thrombocytosis. Br J Haematol 2010; 149(3): 352-75.

ISQUEMIA PERIFÉRICA Y TROMBOSIS AÓRTICA COMO FORMA DE INICIO DE UNA TROMBOCITEMIA ESENCIAL.



Imagen 1. Cianosis distal con úlcera acra en segundo dedo de pie derecho. Vista lateral.



Imagen 2. Cianosis distal con úlcera acra en segundo dedo de pie derecho. Vista anteroposterior.



Imagen 3. TAC abdominal. Se aprecia ateromatosis calcificada y trombo mural excéntrico en aorta infrarrenal.

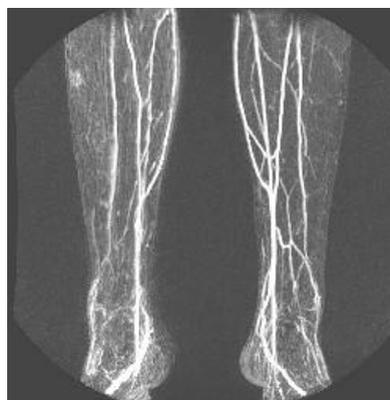


Imagen 4. Angio-RNM arterial de MMII. Se observa flujo filiforme a nivel de tercio proximal de arterias tibiales anteriores.

EL VEREDICTO DE LA OBESIDAD: ¿ES SIEMPRE EL PACIENTE CULPABLE?

Tejera Pérez, Cristina
Nº colegiada: 06/06/06386. MIR 3er año de Endocrinología y Nutrición.

Agradecimientos:
Dra. Pilar Isabel Beato Víbora
Servicio de Endocrinología y Nutrición, Hospital Infanta Cristina, CHUB
Dra. Raquel Rodríguez López
Unidad de Genética.

RESUMEN:

La prevalencia de la obesidad aumenta de año en año. En la mayoría de los casos es de origen exógeno, mezcla de inactividad física y sobrealimentación. Sin embargo, algunos pacientes, bien por su legado génico o bien por otras enfermedades, tienen una mayor tendencia a desarrollar obesidad. Presentamos el caso de una paciente con multitud de intentos fallidos de pérdida de peso en la que se descubre una mutación en el gen del receptor de leptina y se diagnostica simultáneamente de acromegalia.

PALABRAS CLAVES: Acromegaly, obesity, overweight, leptin.

CASO CLÍNICO

ANAMNESIS:

Mujer de 62 años derivada a Consultas Externas de Endocrinología por obesidad. Entre sus antecedentes personales destacan los siguientes: No alergias conocidas. Hipertensión arterial en tratamiento con captopril. Osteoporosis en tratamiento con ácido ibandronico y condroitin sulfato. Diabetes mellitus tipo 2 de 10 años de evolución sin complicaciones conocidas en tratamiento con dietoterapia y metformina a dosis plenas. Trastorno adaptativo crónico con síntomas emocionales mixtos y trastorno de angustia, secuelas de accidente de tráfico en tratamiento con trazodona, alprazolam y topiramato. Accidente de tráfico a los 51 años, desde el cual porta de prótesis total de hombro izquierdo y prótesis parcial de hombro derecho. Intervenida de polipectomía uterina y síndrome del túnel del carpo derecho. G5A2V3; menopausia a los 58 años; menarquia a los 11 años; hijos macrosómicos. No hábitos tóxicos reconocidos. Entre sus antecedentes familiares se encuentran los siguientes: madre con sobrepeso, padre con normopeso, dos de sus tres hijos con obesidad, una hermana obesa y otra hermana con normopeso. Abuelos maternos delgados, no datos de abuelos paternos. No otros antecedentes de enfermedad endocrino-metabólica. En el momento actual la paciente es remitida por obesidad con múltiples intentos de dieta con resultados irregulares. Sobrepeso desde la infancia, motivo por el cual viene haciendo dietas restrictivas desde la adolescencia. Desde que tuvo a sus hijos no ha sido capaz de recuperar su peso previo de 79 kg. Peso máximo 125 kg a los 57 años. Presenta gran ansiedad por la comida con tendencia al picoteo. No realiza actividad física fuera de sus actividades diarias por miedo a caídas accidentales, puesto que ya se ha caído otras veces con resultado de contusiones. Refiere además calambres desde hace meses en pie derecho y mano derecha. Los calambres son a cualquier hora del día y aparecen tanto en reposo como realizando alguna actividad; además, la despiertan por la noche. No otra sintomatología. Revisando historia comprobamos que la paciente ya había sido vista previamente en nuestro servicio con alta por no pérdida de peso.

EXPLORACIÓN FÍSICA:

Talla 161 cm, peso 95,2 kg, IMC 36,73 kg/m² (obesidad grado II) Constantes mantenidas. Buen estado general, vigil, orientada y colaboradora. No estigmas cushin-

goides. Obesidad abdominal. C y C: no IY, no bocio ni adenopatías. Auscultación cardiopulmonar normal. Abdomen: normal. MMII: insuficiencia venosa crónica, no edemas ni datos de TVP. Exploración neurológica: reproducción del calambre con la percusión del nervio mediano, resto rigurosamente normal.

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS:

- Hemograma: Hb 9,9 g/dL, hto 31,2%, VCM 80,6 fl, HCM 25,6 pg, CHCM 31,8 g/dL; leucocitos 4.300/mm³ (neutrófilos 49,8%; linfocitos 43,2%), VSG 31 mm/1^a hora.
- Bioquímica: glucosa 96 mg/dL, urea 36 mg/dL, creatinina 0,74 mg/dL, FGE > 60 mL/min, proteínas totales 6,6 g/dL, albúmina 4 g/dL, ácido úrico 4,1 mg/dL, bilirrubina total 0,3 mg/dL, sodio 143 mmol/L, potasio 4,3 mmol/L, cloro 108 mmol/L, calcio 9,2 mg/dL, fósforo 3,9 mg/dL, magnesio 1,5 mg/dL, LDH 293 UI/L, CPK 63 UI/L, GOT 18 UI/L, GPT 12 UI/L, GGT 13 UI/L, FA 69 UI/L
- PCR 0,53 mg/L
- Lipidograma: colesterol total 204 mg/dL, HDL colesterol 58 mg/dL, colesterol LDL calculado 130 mg/dL, triglicéridos 81 mg/dL.
- HbA1c: 5.5%
- Ferrocínica: hierro 28 ug/dL, ferritina 5 ng/mL, transferrina 353 mg/dL, saturación de transferrina 6,35%
- Ácido fólico: 9,8 ng/mL, vitamina B12 261 pg/mL

DIAGNÓSTICO:

Obesidad grado II, anemia ferropénica.

TRATAMIENTO Y EVOLUCIÓN:

Se da consejo dietético a la paciente así como recomendación de aumentar actividad física. Dados los hallazgos analíticos de anemia ferropénica, volvemos a interrogar a la paciente sobre posibles exteriorizaciones hemorrágicas, las cuales niega. Revisamos la historia clínica y comprobamos que presenta dicha anemia desde hace al menos dos años. Se inicia suplementación con hierro y se deriva a Hematología para estudio. En la siguiente revisión, tres meses después, el peso de la paciente es similar pese a seguir dieta hipocalórica e incremento de actividad física. En la siguiente revisión, tres meses más tarde, la paciente ha ganado 2,7 kg y reconoce transgresiones dietéticas puntuales. La paciente había sido remitida anteriormente a Unidad de Genética para estudio genético de posible obesidad no sindrómica, dada la resistencia a dietas y los antecedentes familiares, y en dicho estudio se confirma la presencia de una mutación en el promotor del gen del receptor de leptina (LEPR, mutación inserción TA -77 pb insTA) (figura 1). Se informa a la paciente y se amplía estudio genético dentro de la familia, encontrándose que habían heredado la mutación dos de sus hijos, un hijo con obesidad y una hija con normopeso y antecedente de trastorno restrictivo de la conducta alimentaria en la adolescencia; el otro hijo, también obeso, no era portador de la mutación. Para sus dos hermanas, una de ellas

con normopeso, la detección de la mutación fue negativa y en otra hermana, obesa, no se había realizado el estudio. Explorando de nuevo a la paciente, nos llaman la atención sus rasgos acromegaloides (aumento del grosor de los dedos, importante aumento de labios). La paciente refería haber notado estos cambios, de forma progresiva, desde hacía 10 años, y refería un aumento del número de calzado desde el 37 al 43 actual (figura 2). Por todo ello, solicitamos la determinación de GH y IGF-1. La paciente presentó un nivel de GH de 3,1 ng/mL (normal), con una IGF-1 de 358 ng/mL (límite superior de normalidad según la edad y sexo de la paciente de 204 ng/mL). T4L 10,8 pg/mL y TSH 2,64 uUI/mL (normales). Resto de función hipofisaria también en rango de normalidad, con valores de gonadotrofinas en consonancia con paciente menopáusica. Ante los hallazgos clínicos y bioquímicos, se solicita sobrecarga oral con 75 g de glucosa para determinar GH por la sospecha de acromegalia. A las 2 horas de la sobrecarga oral de glucosa, el valor de GH es de 1,85 ng/mL (criterio de supresión < 1 ng/ml, no suprime). Por tanto, se confirma el diagnóstico de acromegalia y se solicita RMN centrada en hipófisis, donde se halla una silla turca vacía sin signos de adenoma, tampoco tras la inyección de contraste (figura 3). Se solicita gammagrafía con octreótide para valorar la captación hipofisaria y con el fin de descartar acromegalia extrahipofisaria, objetivándose imágenes compatibles con lesión tumoral con receptores de somatostatina en hipófisis (figura 4). El caso es valorado por Neurocirugía, que desestima en este momento la opción quirúrgica dado que ésta implicaría mayor riesgo que beneficio, dada la localización anatómica del clon celular productor de GH, que haría muy probable la aparición de una fístula de líquido cefalorraquídeo tras la cirugía y además las posibilidades de curación serían bajas. Se inicia tratamiento con análogos de somatostatina, lanreótide autogel 60 mg, subcutáneo profundo cada 28 días. Se continúa con control de peso, dieta hipocalórica y fomento de la actividad física. En este momento, pérdida lenta pero progresiva de peso y pendiente de evaluar respuesta del eje de GH.

DISCUSIÓN:

Los tres factores principales que contribuyen al peso son factores metabólicos, factores dietéticos y actividad física, cada uno de ellos influido por la carga genética. A pesar de los avances en el conocimiento en estas áreas, la prevalencia de obesidad ha aumentado espectacularmente en los últimos años (1). En nuestra comunidad, según el estudio HERMEX, la prevalencia de obesidad junto con sobrepeso supone el 74,1% de la población (2). El sedentarismo y la ingesta de comidas copiosas ricas en grasas son los dos principales determinantes de la obesidad; por tanto, la mayor parte de la obesidad es de origen exógeno (3). De ahí se deduce que las dos principales medidas terapéuticas en obesidad se centran en hábitos dietéticos saludables e incremento de actividad física.

En los últimos años se han producido numerosos avances en el conocimiento de genes que influyen en la susceptibilidad a la obesidad y condiciones asociadas, pero es poco probable que su contribución a la enfermedad sea independiente de los numerosos factores ambientales (4). La epidemia de la obesidad se ha producido en un

período relativamente corto de historia reciente en el cual no ha habido tiempo suficiente para grandes modificaciones en el genoma, de ahí la importancia de los factores externos: sociales, nutricionales, tecnológicos y ecológicos. Entra aquí en juego el concepto de epigenética, según la cual algunos factores ambientales pueden modificar la expresión de los genes.

La leptina, una hormona producida en el tejido adiposo principalmente, regula la masa del mismo a nivel hipotalámico a través de sus efectos sobre la saciedad y el gasto energético. La leptina está implicada en la regulación de numerosos neuropeptidos. La leptina se une a su receptor (LEPR), el cual es una proteína de membrana perteneciente a la familia de los receptores de citoquinas. El gen de LEPR, expresado mayoritariamente en hipotálamo, se localiza en el brazo corto del cromosoma 1 y se compone de 18 exones. Mutaciones en este receptor, como es el caso de la paciente, provocan obesidad de inicio precoz, hiperfagia y reducción del gasto energético basal por disminución de la termogénesis.

Nuestro caso trata por tanto de una paciente con obesidad mórbida con dos posibles etiologías: de un lado, la mutación en el gen del receptor de leptina y de otro lado una acromegalia.

La paciente presenta una mutación en el gen de LEPR de significado incierto en la cual es difícil establecer una correlación genotipo-fenotipo. La misma mutación se ha hallado en dos de sus hijos: un hijo con obesidad y una hija con normopeso.

Además de la predisposición genética en esta paciente se ha demostrado una enfermedad endocrina causante de obesidad. La acromegalia es la enfermedad causada por una secreción crónica, excesiva y persistente de GH. Es una enfermedad rara, con una incidencia anual de 3-4 casos por millón y una prevalencia de 40-70 casos por millón. Los pacientes con acromegalia presentan un aumento en la morbimortalidad respecto a la población general por una mayor prevalencia de factores de riesgo cardiovascular (HTA, diabetes e hiperlipidemia) como es el caso de nuestra paciente, a los que hay que añadir el sobrepeso-obesidad (5). Las principales manifestaciones clínicas de los pacientes con acromegalia son los cambios en la fisonomía tales como el prognatismo, engrosamiento de la piel por depósito en la dermis de mucopolisacáridos, aumento de tamaño de los arcos supraciliares por crecimiento de los senos frontales, maloclusión dentaria y diastemia por aumento mandibular. Los pacientes presentan también crecimiento de partes acras.

Independientemente de su etiología, el tratamiento de la obesidad asienta sobre el control del peso y el aumento de la actividad física. En los casos de obesidad exógena, el tratamiento se centrará en corregir el factor causal, bien con fármacos, bien con terapia cognitivo-conductual, bien con tratamiento quirúrgico. En los casos en los que además de factores exógenos se suman factores endógenos, como ocurre en nuestra paciente, se abren nuevas vías de tratamiento. Por el momento, no tenemos un tratamiento genético definitivo pero sí podemos ofrecer consejo genético y adelantarnos a las consecuencias con una intervención precoz, fundamentalmente en los niños portadores de las mutaciones relacionadas con obesidad. Además, en nuestro caso, debe iniciarse también tratamiento para la acromegalia. Si bien el porcen-

taje de obesidad por factores endógenos es pequeño, resulta crucial identificar bien a estos pacientes, puesto que podrían beneficiarse de otros tratamientos adicionales más específicos.

Como conclusión final sugerimos la posible relación de ambos eventos en la paciente, una acromegalia por productor de GH y una mutación en el promotor del gen del receptor de la leptina. Se ha descrito la relación entre el déficit de GH y mutaciones, incluso polimorfismos, en este gen (6). No podemos descartar en nuestra paciente que el fallo en el efecto contrarregulador de GH pueda haber influido en el desarrollo del tumor productor de GH. Nuestro objetivo final en esta familia es relacionar la segregación de la mutación en sus miembros con medidas antropométricas y concentraciones circulantes de GH e IGF-1.

BIBLIOGRAFÍA:

- Weinsier RL, Hunter GR, Heini AF, Goran MI, Sell SM. The etiology of obesity: relative contribution of metabolic factors, diet, and physical activity. *Am J Med.* 1998 Aug; 105(2):145-50.
- Félix-Redondo FJ, Baena-Díez JM, Grau M, Tormo MÁ, Fernández-Bergés D. Prevalence of obesity and cardiovascular risk in the general population of a health area in Extremadura (Spain): the Hermex study] *Endocrinol Nutr.* 2012 Mar;59(3):160-8.
- Mesas AE, León-Muñoz LM, Guallar-Castillón P, Graciani A, Gutiérrez-Fisac JL, López-García E et al. Obesity-related eating behaviours in the adult population of Spain, 2008-2010. *Obes Rev.* 2012 Oct;13(10):858-67.
- Demerath EW. The genetics of obesity in transition. *Coll Antropol.* 2012 Dec;36(4):1161-8.
- E. Fernández-Rodríguez, I. Bernabeu, F.F. Casanueva. Adenomas hipofisarios funcionantes. *Medicine.* 2012; 11:764-72.
- Su PH, Yan SF, Yu JS, Chen SJ, Chen JY. A polymorphism in the leptin receptor gene at position 223 is associated with growth hormone replacement therapy responsiveness in idiopathic short stature and growth hormone deficiency patients. *Eur J Med Genet.* 2012 Dec; 55(12):682-7

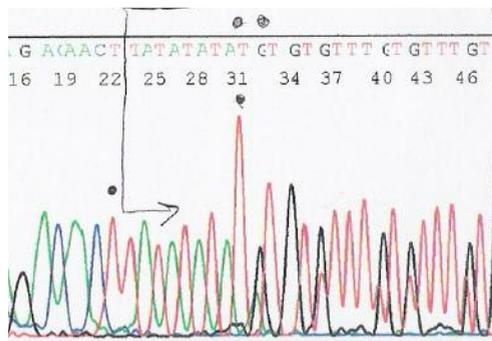


Figura 1. Secuenciación automática de región promotora del gen receptor de leptina. Mutación inserción TA, (-77pb insta)



Figura 2. Fenotipo de la paciente a los 50 años y en la actualidad

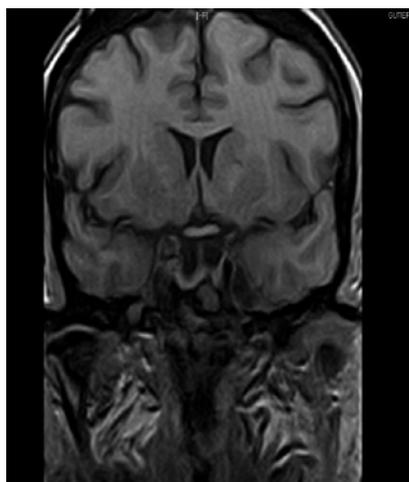


Figura 3. RMN cerebral: silla turca vacía

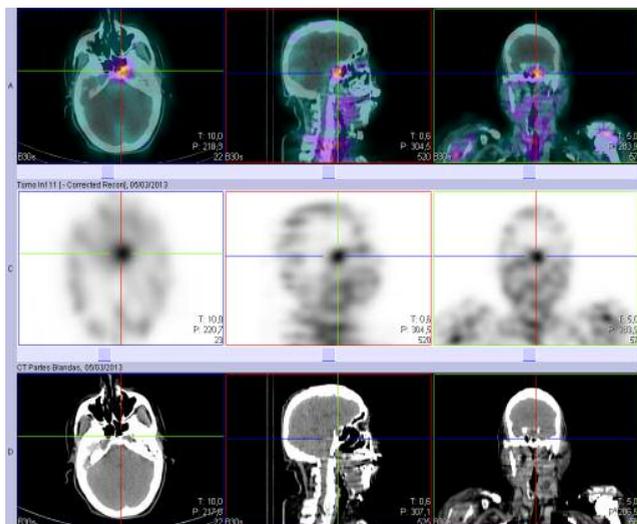


Figura 4. Imágenes de la gammagrafía con octeótride superpuestas a las imágenes de SPECT: captación hipofisaria.

ÍNDICE ALFABÉTICO DE AUTORES

- Arribas Jurado, Martina. N° col. 06/06/06440. MIR 3er año de Cirugía G. y Ap. Digestivo.
- Barzola Navarro, Ernesto J. N° col. 06/28/65147 MIR 1er año de Cirugía G. y Ap. Digestivo.
- Blanco Ruíz, Miriam. N° col. 06/06/06530. MIR 2° año de Otorrinolaringología.
- Calvo Cano, Antonia. N° col. 06/06/06217 MIR 5° año de Medicina Interna.
- Matito Díaz, M^a José del C. N° col. 06/06/06392. MIR 3er año de Cirugía G. y Ap. Digestivo.
- Capataz Ledesma, María. N° col. 06/06/06411. MIR 3er. Año de Pediatría y sus A. Específicas.
- Castañón Martínez, Rocio. N° col. 06/06/05754. MIR 4° año de Radiología.
- Cavaco Fernandes, Rute. N° col. 06/06/06469. MIR 3er. Año de Cirugía Pediátrica.
- Cebrino Muñoz, David. N° col. 06/06/06578. MIR 1er año de Neurología.
- Corchero Rubio, Alicia. N° col. 06/06/05706. MIR 4° año Urología.
- Expósito Expósito, M^a de los Ángeles. N° col. 06/06/06609. MIR 1er año de Pediatría
- Farje Mallqui, Vanessa K. N° col. 06/06/06451. MIR 3er año de Medicina Intensiva
- Fernández Prudencio, Luis. N° col. 06/06/06550. MIR 1er año de Radiodiagnóstico
- Flores García, José Ángel. N° col. 06/06/06378. MIR 5° año de Cirugía G. y Ap. Digestivo
- Fuentes Bolaños, Noemí A. N° col. 06/11/09153 MIR 3er. año de Pediatría y sus A. Específicas
- Galán Jiménez, Jesús Florentino. N° col. 06/06/06571. MIR 1er. Año de Cirugía Torácica
- Gallarín Salamanca, Isabel M^a. N° col. 06/06/06565 MIR 2° año de Cirugía G. y Ap. Digestivo
- García Flores, Paola L. N° col. 06/08/44908. MIR 1er año de Medicina F. y Comunitaria
- García García, Yanira. N° col. 06/06/06610. MIR 1er año de Pediatría y sus Áreas Específicas
- García Morales, María. N° col. 06/06/06425. MIR 3er. año de Medicina Interna
- García Moreno, Rafael. N° col. 06/06/06599. MIR 1er año de Neurocirugía

- Gaspar García, Elsa. N° col. 06/06/06341. MIR 4° año de Medicina Interna
- Gilete Tejero, Ignacio Javier. N° col. 06/06/06439. MIR 3er año de Neurocirugía
- González Ballester, David. N° col. 06/06/05835. MIR 5° año de Cirugía Oral y Maxilofacial
- González Cordero, Marta. N° col. 06/06/06540. MIR 2° año de Oncología
- Hernández Vila, Cristina. N° col. 06/06/06424. MIR 3er año de Cirugía Oral y Maxilofacial
- Lucas Gutiérrez, Milagros. N° col. 06/06/06438. MIR 3er año Medicina F. y Comunitaria
- Manzanedo Bueno, María Fernanda. N° col. 06/06/06623. MIR 1er año Urología
- Matito Díaz, Mª José. N° col. 06/06/06392. MIR 3er año de Cirugía General y Ap. Digestivo
- Miranda Serrano, María. N° col. 06/06/06421. MIR 3er. año de Oncología
- Moreno Sánchez, Manuel. N° col. 06/06/06518. MIR 2° año de Cirugía Oral y Maxilofacial
- Murillo García, Diego. N° col. 06/06/06585. MIR 1er año de Medicina Familiar y Comunitaria
- Ollero Ortiz, Ángela. N° col. 06/06/06454. MIR 4° año de Neurología
- Onieva González, Francisco G. N° col. 06/06/06250. MIR 5° año de Cirugía G. y Ap. Digestivo
- Padilla Castillo, Guadalupe. N° col. 06/06/06590. MIR 1er año de Oncología
- Paredes Chambri, Ignacio G. N° col. 06/46/21532. MIR 2° año de Cirugía G. y Ap. Digestivo
- Pareja López, Ángel. N° col. 06/06/06443. MIR 3er año de Cirugía General y Ap. Digestivo
- Plácido Paias, Raquel. N° col. 06/06/06615. MIR 1° año de Pediatría y sus Áreas Específicas
- Rojas Holguín, Sara. N° col. 06/06/06531. MIR 2° año de Medicina Interna
- Romaskevych, Olena. N° col. 06/10/04084. MIR 2° año de Neurología
- Rubio Correa, Isidoro. N° col. 06/06/06344. MIR 4° año de Cirugía Oral y Maxilofacial
- Rubio Mateo-Sidrón, José A. N° col. 06/06/06567. MIR 3er año de Medicina Intensiva
- Sánchez Serrano, Nerea. N° col. 06/06/06594. MIR 1° año de Medicina F. y Comunitaria
- Santiago Arribas, Lara. N° col. 06/06/06511. MIR 2° año de Pediatría y sus Áreas Específicas
- Santos Naharro, Jesús. N° 06/06/06180. MIR 4° año de Cirugía General y Ap. Digestivo
- Sanz Repetto, Julia. N° col. 06/06/06589. MIR 1er año de Medicina Familiar y Comunitaria
- Sardina González, Mª Dolores. N° col. 06/06/06475. MIR 4° año de Pediatría
- Tejera Pérez, Cristina. N° col. 06/06/06386. MIR 3er año de Endocrinología y Nutrición
- Trasmonte Martínez, Victoria. N° col. 06/06/06202. MIR 5° año de Medicina Intensiva
- Urbina Lima, Ángel Daniel. N° col. 06/28/64906. MIR 3er año Urología
- Zapata Mateos, Mª Soraya. N° col. 06/06/06582. MIR 1er año de Medicina Interna
- Zarallo Reales, Cristina. N° col. 06/06/06471. MIR 4° año de Pediatría y sus Áreas Específicas

BASES

El Colegio Oficial de Médicos de la provincia de Badajoz (icomBA) convoca el **III Certamen icomBA de Casos Clínicos para Médicos Residentes**. Presentamos a los médicos en formación una herramienta de actualización basada en los elementos docentes que pueden extraerse de la práctica diaria.

Entre todos los casos clínicos presentados y aceptados se seleccionarán los **diez mejores** por el Comité Científico designado por la Junta Directiva del icomBA como jurado. Estos casos clínicos seleccionados se expondrán en el Salón de Actos en una sesión de la que se elegirán los **tres premiados**, los cuales se darán a conocer y se entregarán en el Día de la Profesión Médica de 2013.

Los premios estarán dotados con:

- **Primer premio: 1.500 euros.**
- **Segundo premio: 1.000 euros.**
- **Tercer premio: 600 euros.**

Además de la cuantía económica, sometida a las retenciones correspondientes, se premia a cada autor principal de los diez casos finalistas con una **estancia gratuita de diez días en los apartamentos colegiales** en la playa de Valdelagrana (Cádiz) o en playa de La Antilla (Huelva) en periodo no estival, a disfrutar antes de 15 de marzo de 2014.

De entre todos los casos clínicos presentados en este certamen, se seleccionarán los **veinticinco mejores** para su publicación en un libro editado para tal fin por el icomBA.

BASES DE PRESENTACIÓN DE CASOS CLÍNICOS

1. La presentación de un caso clínico implica la aceptación íntegra de las presentes bases y el consentimiento expreso de cesión de sus derechos de reproducción, publicación y distribución por el Ilustre Colegio Oficial de Médicos de Badajoz (icomBA).
2. Podrán participar en este certamen todos los médicos internos residentes de la provincia de Badajoz que estén colegiados en este icomBA y ser médicos en formación MIR a la fecha de finalización del plazo de entrega de los casos clínicos.
3. El número de médicos firmantes por cada caso clínico presentado no será superior a cuatro autores, considerando al primer firmante como autor principal. Todos ellos deben estar colegiados y ser médicos residentes en formación.
4. Cada autor principal podrá enviar un único caso clínico.
5. Se aceptarán aquellos trabajos que expongan contenidos de interés de la especialidad de los autores del caso.
6. El autor principal garantiza que el caso es original, en el sentido de que no haya sido publicado previamente y que se adapte a las siguientes normas editoriales:

NORMAS EDITORIALES

- 6.1. Los casos clínicos constarán de los siguientes **APARTADOS**:
 - PORTADA (página 1):
 - Título del caso clínico (insertar como pie de página en todas las páginas)
 - Autor principal (nombre, especialidad y datos de contacto: teléfono, email, centro de trabajo) y otros autores (nombres, especialidad y centros de trabajo), hasta un máximo de cuatro.
 - Resumen Del Caso. Palabras Clave
 - Anamnesis
 - Exploración Física
 - Pruebas Complementarias
 - Diagnóstico
 - Tratamiento y Evolución
 - Discusión
- 6.2. La **extensión máxima** del texto será de **4 páginas DIN-A4 (excluida portada)**, usando tipografía Times New Roman con tamaño 12, interlineado sencillo, páginas numeradas.

Se admitirán un máximo de 4 figuras y 2 tablas, con buena calidad para su publicación, **en hoja aparte**. Las tablas y figuras deberán estar numeradas y tener título o pie de figura.
- 6.3. En los artículos se incluirá un resumen que será de un máximo de 150 palabras y al menos tres palabras clave obtenidas de Medline.
(disponible en <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/meshbrowser.cgi>)
- 6.4. Se citarán hasta un máximo de **seis referencias bibliográficas** (*normas de Vancouver 2008*) que aparecerán en el texto con número correlativos, entre

paréntesis y estarán recogidas al final del texto por orden de aparición en el mismo

- 6.5. En el caso de que se presenten imágenes de pacientes que puedan ser identificables, los autores deberán adjuntar obligatoriamente un consentimiento firmado por el paciente o tutor legal. No obstante, se debe omitir toda referencia a datos personales identificativos de los pacientes.
- 6.6. Respecto a los tratamientos farmacológicos, se debe indicar principios activos (DCI) y no marcas comerciales
7. Este Comité Científico lo componen cuatro médicos colegiados designados para tal fin por la Junta Directiva del icomBA, actuando como Presidente y con voto de calidad quien sea nombrado por esta misma Directiva.
8. Para la valoración de los artículos por parte del mencionado Comité se tendrán en cuenta los siguientes criterios:
 - Interés didáctico-formativo para el médico residente
 - Calidad científico-técnica
 - Aportaciones originales o novedosas
 - Presentación
9. Los casos clínicos se pueden presentar dentro del plazo aprobado: a) por envío **email** al correo electrónico del icomBA: info@colegiomedicobadajoz.org, poniendo en asunto: Certamen de Casos Clínicos; b) por **correo postal** a la dirección: Colegio de Médicos de Badajoz Av. Colón nº 21 06010 BADAJOZ, poniendo en el sobre "Certamen de Casos Clínicos" o c) **en físico** directamente en la sede, en sobre cerrado con doble plica. En todos los casos se le dará un número de registro de entrada como garantía de su recepción.
10. La fecha límite de recepción de los casos será el lunes **15 de abril de 2013**, a las 15 horas.
11. Los comunicación de los diez casos seleccionados para la exposición se realizará con la suficiente antelación personalmente a los autores principales y al resto de colegiados a través de nuestra web www.combadajoz.com
12. El Comité Científico seleccionará y decidirá, tras su exposición pública en el Salón de Actos del icomBA a celebrar el martes 28 de mayo de 2013, los tres casos premiados de entre los diez finalistas. El ponente dispondrá de un tiempo de diez minutos, contestando alguna posible pregunta de los presentes. Se tendrá en cuenta la valoración que hagan los colegiados asistentes a tal jornada para la concesión de los premios, colegiados asistentes que darán su puntuación personal a los ponentes.
13. La entrega de los tres premios a los autores premiados se hará dentro de los actos del Día de Profesión Médica.
14. La organización se reserva la posibilidad de introducir algún cambio en estas bases por motivos justificados.



ICOMBA

ILUSTRE COLEGIO OFICIAL DE MÉDICOS
DE LA PROVINCIA DE BADAJOZ