

Dilatación intestinal segmentaria idiopática del recién nacido en el diagnóstico diferencial de la obstrucción intestinal neonatal: a propósito de un caso

N. Álvarez García, Y. González Ruiz, A. Siles Hinojosa, J. Elías Pollina, J. Gracia Romero

Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2015; 45: 81]

INTRODUCCIÓN

La dilatación segmentaria intestinal idiopática del recién nacido se define como un aumento del calibre de la luz intestinal 3-4 veces el tamaño normal, con separación abrupta de los límites del segmento afecto y sin una causa extrínseca o intrínseca que lo justifique o inervación anormal. Descrita por primera vez en 1959 (Swenson & Rathauer), se considera secundaria a la compresión extrínseca intrauterina prolongada del asa intestinal en ambos extremos. Existen 150 casos descritos, con predominio del sexo masculino. Nuestro objetivo es presentar un caso que ilustra la presentación clínica y el tratamiento de esta entidad.

CASO CLÍNICO

Se presenta el caso de un varón, primer gemelo, con antecedentes de embarazo controlado y parto eutócico a las 25+4 SEG por rotura prematura de membranas. Se inicia protocolo de maduración pulmonar y tratamiento con SO₄Mg. A las 72 horas de vida se produce empeoramiento clínico con incremento de las necesidades de oxígeno, elevación de leucocitos y PCR, trombopenia leve, junto con marcada distensión abdominal, sin signos de enterocolitis necrotizante en pared abdominal. Se solicita Rx de abdomen visualizándose asa de intestino delgado dilatada con diámetro máximo de 25 mm con signos de oclusión intestinal.

Ante la sospecha de obstrucción intestinal se interviene quirúrgicamente encontrándose perforación aislada en segmento de íleon con marcada dilatación de la pared intestinal y adelgazamiento de la misma, sin malrotación asociada. Se realiza resección de segmento afecto de unos 10 cm de longitud, derivación proximal y distal ante la desproporción de calibre y paso de suero a través de ambas luces intestinales descartándose atresias a nivel distal y visualizándose colon no hipoplásico. El informe anatomopatológico no reveló anomalías estructurales ni de la inervación intrínseca de la pared intestinal.

COMENTARIOS

La dilatación segmentaria es una entidad poco conocida y que forma parte del diagnóstico diferencial de la obstrucción intestinal neonatal. El hallazgo más habitual es el segmento dilatado de íleon y la recuperación tras la resección es completa. La mayoría de los casos descritos no presentan alteraciones histológicas en el segmento afecto. Puede manifestarse en edades más tardías: fallo de medro, sangrado gastrointestinal, anemia o dolor abdominal.

En todos los casos debe practicarse una exploración quirúrgica para descartar otras posibles causas de obstrucción, fundamentalmente malrotación intestinal, vólvulo, atresia intestinal baja, íleo meconial o displasia neuro intestinal.

Una causa rara de tumoración abdominal

Y. González Ruiz, N. Álvarez García, R. Escartín Villacampa, P. Bragagnini Rodríguez,
N. González Martínez-Pardo, J. Elías Pollina

Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2015; 45: 82]

INTRODUCCIÓN

El hallazgo incidental de una masa abdominal en un niño ocurre con relativa frecuencia. Se deben conocer las distintas patologías a descartar para efectuar el diagnóstico correcto y planificar el tratamiento adecuado.

CASO CLÍNICO

Presentamos el caso de una paciente de 13 años de edad, que acudió a su pediatra por palpase una masa en hipocondrio derecho. Tras la realización de ecografía abdominal y resonancia magnética nuclear, se observó una tumoración dependiente del segmento 5 del lóbulo hepático derecho, de

100 x 80 x 120 mm, compatible con hiperplasia nodular focal. Se llevó a cabo una resección segmentaria atípica con exéresis de la tumoración completa. Se confirmó anatomopatológicamente el diagnóstico de hiperplasia nodular focal, patología benigna poco frecuente en niños, y con un tamaño mayor de los descritos en la bibliografía.

COMENTARIOS

El diagnóstico diferencial de una masa abdominal en la infancia se debe realizar entre las tumoraciones más frecuentes, como el tumor de Wilms, el neuroblastoma y el hepatoblastoma, pero también hay que considerar tumoraciones menos frecuentes en niños, como la hiperplasia nodular focal.

Von Hippel-Lindau como causa de hipertensión arterial de origen endocrino

A. Ascaso Matamala, V. Sancho Ariño, I. Jacome Quejereta, G. Bueno Lozano

Servicio de Pediatría, Hospital Clínico Universitario «Lozano Blesa»

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2015; 45: 83]

INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Von Hippel-Lindau (VHL) (OMIM 608537) es un síndrome tumoral familiar infrecuente, autosómico dominante asociado a la mutación del gen supresor VHL localizado en la región del cromosoma 3p25-p26. Se caracteriza por la presencia de hemangioblastomas en retina y en SNC. En el 30-50% de los casos se diagnostica a través de episodios de hipertensión arterial secundarios a la presencia de un feocromocitoma.

CASO CLÍNICO

Niño de 8 años que presenta visión borrosa de 48 horas de evolución. A la exploración: TA 168/114 mmHg en brazo izquierdo ($p > 99/99$) para su edad y talla. Ausencia de síntomas acompañantes y de otros antecedentes personales de interés. Refiere que su madre fue intervenida de feocromocitoma bilateral a los 14 años, sin mutación genética asociada conocida.

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS

Hemograma, VSG y PCR normales. Como valores alterados en las pruebas analíticas, se obtuvieron los siguientes: angiotensina I supino 25,3 ng/ml/hora (0,32-1,84 ng/ml/h), angiotensina I erecto 24,5 ng/ml/hora (0,6-4,18 ng/ml/h); en orina: normetane-

frinas 5749, 21 $\mu\text{g}/24\text{h}$ (12,10-85,50 $\mu\text{g}/24\text{h}$) y ácido vanilmandélico 18,13 $\mu\text{g}/24\text{h}$ (1-7,3 $\mu\text{g}/24\text{h}$). Fondo de ojo: edema macular bilateral (OD>OI) con imagen de «estrella macular» por exudados duros. Ecografía-doppler abdominal: masa de 4 cm en el área renal hiliar izquierda que depende de glándulas suprarrenales. TAC abdominal: tumoración de 44 por 27 mm anteroposterior con densidad heterogénea en su interior con áreas quísticas y necróticas, que se desplaza desde fosa adrenal en sentido caudal, ventralmente a hilio vascular renal. Ante el diagnóstico de feocromocitoma unilateral, se procede a su intervención quirúrgica con la confirmación histológica de feocromocitoma benigno.

El estudio genético revela una mutación en el exón 2 c.355T>C/ p. Phe199Leu en el gen VHL que implica un cambio aminoácido; esta mutación no ha sido previamente descrita. Madre y hermana portadoras de la mutación.

CONCLUSIONES

La hipertensión arterial de origen endocrino es un diagnóstico poco frecuente en pediatría. La identificación de una mutación relacionada con el gen VHL permite encuadrar a este paciente dentro de un síndrome tumoral familiar, todo lo cual va a exigir un estricto seguimiento del paciente y de los casos positivos en el resto de la familia.

Rectorragia de etiología infrecuente en un lactante menor de un año

J. M. Martínez de Zabarte Fernández, I. Ros Arnal, R. García Romero, L. Troyas Fernández de Garayalde, I. Martínez Redondo, C. Verastegui Martínez

Unidad de Gastroenterología y Nutrición pediátrica. Hospital Universitario Miguel Servet

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2015; 45: 84]

INTRODUCCIÓN

La rectorragia es relativamente frecuente en el lactante. Suele asociarse a causas de carácter banal, aunque cuando esta se presenta de forma persistente y/o asociada a otros signos y síntomas de riesgo debe realizarse un estudio competo con el fin de analizar su etiología y así iniciar el tratamiento adecuado cuando esté indicado.

CASO CLÍNICO

Lactante de 13 meses de edad que desde los 4 meses había presentado episodios recortados de rectorragia, con cuadros diarreicos recurrentes que en algunos casos habían motivado tratamiento antibiótico. Ingresó por presentar un nuevo episodio y se pauta fórmula hidrolizada y posteriormente elemental sin respuesta. Ecografía normal. Estudio de heces: positivo a Adenovirus. Presenta elevación de reactantes de fase aguda y empeoramiento clínico progresivo. En exploración

endoscópica se encuentra gran afectación colónica. El estudio anatomopatológico confirmó el diagnóstico de enfermedad de Crohn. Se trató con corticoterapia y posteriormente Azatioprina con buena respuesta y manteniendo remisión al año de seguimiento.

COMENTARIOS

Es muy baja la incidencia de enfermedad de Crohn por debajo del año de edad. Algunas inmunodeficiencias, la infección por *Campylobacter* y la antibioterapia en los primeros meses de vida parecen asociarse a un mayor riesgo de desarrollar esta patología de forma precoz. En un 10-30% de los casos puede existir predisposición genética. La colitis es la forma más frecuente de presentación por debajo del año. Estos pacientes presentan peor evolución ya que hasta un 50% requerirá cirugía durante el primer año desde el diagnóstico pese a seguir el tratamiento adecuado.

Síndrome de Kabuki

L. Lahílla Cuello, S. Feo Ortega, A. Jiménez Olmos, I. García Jiménez, A. de Arriba Muñoz, M. Ferrer Lozano

Unidades de Neurometabolismo y Endocrinología Pediátrica. Hospital Infantil Miguel Servet, Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2015; 45: 85]

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Kabuki (SK) es una enfermedad rara caracterizada por fenotipo peculiar (fisuras palpebrales alargadas con eversión del párpado inferior, cejas con tercio lateral despojado, raíz nasal ancha, orejas despegadas), discapacidad intelectual y déficit de crecimiento postnatal. Asocia anomalías congénitas múltiples, anomalías esqueléticas, alteraciones en los dermatoglifos y diversas alteraciones viscerales. Descrito por primera vez en 1981 en Japón, presenta una incidencia aproximada de 1/32.000. El diagnóstico es clínico. Se han descrito mutaciones en los genes KMT2D y KDM6A. No existe tratamiento etiológico hasta la fecha, el manejo de estos pacientes se centra en el control de las manifestaciones clínicas. Estos pacientes, a pesar de una morbilidad significativa, presentan un pronóstico favorable.

CASO CLÍNICO

Niña de 5 años con fenotipo peculiar: hipertelorismo, fisuras palpebrales alargadas, raíz nasal ancha, pabellones auriculares grandes y despegados, paladar y dentición normales. Embarazo y parto sin incidencias. Realizó varios episodios de hipoglucemias con acidosis metabólica en el período neonatal, con sospecha de aciduria orgánica, que no se confirmó. Presenta retraso ponderoestatural y psicomotor, anomalías esqueléticas en los dedos de las manos, hiperlaxitud importante, telarquia marcada y displasia renal derecha. Se le realizó estudio neurometabólico, RMN cerebral, y Arrays-CHG sin hallazgos significativos, y cariotipo 46XX. Dado el fenotipo característico y los hallazgos acompañantes descritos, se sospechó un SK por lo que se solicitó estudio genético, encontrándose una mutación en el gen KMT2D, que nos confirmó el diagnóstico.

mias con acidosis metabólica en el período neonatal, con sospecha de aciduria orgánica, que no se confirmó. Presenta retraso ponderoestatural y psicomotor, anomalías esqueléticas en los dedos de las manos, hiperlaxitud importante, telarquia marcada y displasia renal derecha. Se le realizó estudio neurometabólico, RMN cerebral, y Arrays-CHG sin hallazgos significativos, y cariotipo 46XX. Dado el fenotipo característico y los hallazgos acompañantes descritos, se sospechó un SK por lo que se solicitó estudio genético, encontrándose una mutación en el gen KMT2D, que nos confirmó el diagnóstico.

COMENTARIOS

El SK es una enfermedad poco frecuente pero de signos clínicos muy característicos. Es una entidad que sigue siendo desconocida por muchos profesionales. Sería importante su reconocimiento precoz, ya que el diagnóstico temprano de este síndrome, junto al trabajo interdisciplinar, son de suma importancia para llevar a cabo un manejo preventivo y terapéutico apropiado, cuya finalidad es disminuir la morbilidad y las complicaciones, mejorando de esta forma la calidad de vida de estas personas.

Abetalipoproteinemia vs hipobetalipoproteinemia familiar homocigota

A. M. Ascaso Matamala, L. Escartín Madurga, G. Bueno Lozano

Servicio de Pediatría, Hospital Clínico Universitario «Lozano Blesa»

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2015; 45: 86]

INTRODUCCIÓN

La abetalipoproteinemia es un trastorno infrecuente del metabolismo lipídico, de herencia autosómica recesiva, producido por mutaciones de la proteína transportadora de triglicéridos microsomal (MTTP). Se caracteriza por la ausencia casi total de VLDL y LDL en el plasma con ausencia de quilomicrones. Clínicamente manifiesta síntomas de malabsorción de grasas (esteatorrea y déficit de vitaminas liposolubles), acantocitosis, retinitis pigmentosa y clínica neurológica (ataxia, neuropatías). Como en toda patología crónica, el crecimiento y desarrollo pueden verse afectados siendo el fallo de medro un motivo de consulta frecuente.

CASO CLÍNICO

Paciente de 10 años en seguimiento en consultas de endocrinología pediátrica por talla inferior a -2DE para una talla diana de 159,4 cm. En control analítico se objetiva colesterol total de 25 mg/dl, HDL-colesterol 24 mg/dl, triglicéridos 19 mg/dl, Apo A1 52 mg/dl, lipoproteinemia A: 0 mg/dl, IGF1 basal 90,9 ng/mL e IGFBP3 basal 3,47 mcg/ML. En la anamnesis dirigida, refiere

presentar deposiciones pastosas y malolientes (6-7 al día). Antecedente de calambres musculares. Ambos progenitores (primos hermanos) con hipocolesterolemia sin filiar. Se realiza estudio de malabsorción: Van de Kamer: esteatorrea. Déficit de vitaminas liposolubles. Gastroscopia: hallazgos compatibles con abetalipoproteinemia, que se confirma con anatomía patológica (vacuolización citoplasmática lipídica en células enterocitarias de configuración micro-macrovacuolar). Extensión sangre periférica: acantocitosis. Ecografía abdominal: esteatosis difusa. Valoración oftalmológica y cardiológica: normal. Pendiente de confirmación genética (estudio abetalipoproteinemia e hipobetalipoproteinemia familiar).

COMENTARIOS

El retraso pondoestatural puede deberse a patologías que cursan con malabsorción de nutrientes, una correcta anamnesis y exploración física nos orientará en las pruebas complementarias que se deben realizar en cada caso. La abetalipoproteinemia es una enfermedad infrecuente, su diagnóstico y tratamiento precoz pueden evitar las complicaciones oftalmológicas y neurológicas descritas a largo plazo.

Niño con tos metálica de causa poco frecuente

M. L. Baranguán Castro, A. Villamañán Montero, E. Corella Aznar, J. P. García Íñiguez, C. Martín de Vicente

Unidad de Neumología Pediátrica. Hospital Universitario Infantil Miguel Servet

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2015; 45: 87]

INTRODUCCIÓN

La tos recurrente es una patología muy prevalente en pediatría, y pese a que en muchos casos se debe a infecciones respiratorias recurrentes, en ocasiones puede existir alguna alteración anatómica que la justifique. Se presenta el caso de un niño con episodios de laringitis recurrentes.

CASO CLÍNICO

Niño de 4 años que es remitido a la consulta de Neumología Pediátrica por presentar episodios recurrentes de tos metálica desde los 6 meses, que se han hecho más frecuentes desde los 2 años, y presentan escasa respuesta a los tratamientos habituales (salbutamol, estilsona, budesonida y dexametasona). En radiografía de tórax se objetiva un aumento del tamaño del timo, por lo que se realiza TAC-AR pulmonar, objetivándose timo muy aumentado de tamaño para la edad del paciente, homo-

géneo, sugestivo de hiperplasia tímica. La ecografía torácica apoya el diagnóstico. Posteriormente se realizó fibrobroncoscopia, apreciándose leve malacia de tercio distal de la tráquea, posiblemente en relación con la compresión del timo aumentado de tamaño.

COMENTARIOS

La hiperplasia tímica no es infrecuente en pediatría, y aunque habitualmente no suele producir síntomas, puede causar sintomatología respiratoria por compresión de las estructuras mediastínicas. El diagnóstico de hiperplasia tímica se realiza mediante radiografía de tórax inicialmente, seguido de ecografía y TAC torácico para confirmar el carácter benigno de los hallazgos. En caso de duda, será necesaria la realización de biopsia para descartar otras patologías. El tratamiento variará desde actitud expectante en casos leves, hasta tratamiento con corticoides, y exéresis quirúrgica en casos graves o dudosos.

Escarlatina de repetición, ¿una rareza?

B. de Dios Javierre, M. García Ventura, D. Sagarra Novellón, M. Arrudi Moreno,
M. L. Baranguán Castro, C. García Vera

Centro de Salud José Ramón Muñoz Fernández, Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2015; 45: 88]

INTRODUCCIÓN

La escarlatina es una enfermedad clásica exantemática típica de la infancia causada por cepas de estreptococo beta hemolítico del grupo A productoras de una toxina eritrogénica, principalmente A, B y C, que por reacción inmune no inmediata determinan el clásico exantema. En un estudio previo, se ha comprobado que el cuadro faringoamigdal (FAA) de la escarlatina no siempre es el típico de la faringoamigdalitis estreptocócica (FAS). Además, los textos clásicos suelen referir como una rareza la repetición de episodios.

OBJETIVOS

El objetivo fue comprobar en una serie de pacientes con escarlatina la frecuencia de las recurrencias y las diferencias en su forma de presentación.

PACIENTES Y MÉTODO

Estudio observacional, descriptivo y retrospectivo sobre los diagnósticos de escarlatina de 4 cupos de pediatría de un centro de salud urbano (aproximadamente 5.500 niños de 0 a 15 años), entre 2004 y primer trimestre de 2014, de los cuales han presentado mínimo 2 episodios de escarlatina desde el 2004 al 30 de noviembre del 2015.

Las variables recogidas de las historias clínicas de los diagnosticados mediante cultivo o test rápido de detección de antígeno (TRDA) fueron: número de episodios, fiebre, síntomas catarrales, tos, adenopatías laterocervicales, hiperemia y/o exudado amigdal, petequias en paladar, lengua aframbuesada, triángulo de Filatow, signo de Pastia, edad, sexo, estacionalidad, intervalo entre episodios, antibioterapia/duración antibioterapia y puntuación Centor.

RESULTADOS

De los 158 pacientes con diagnóstico de escarlatina confirmado microbiológicamente, 16 de ellos (10%) presentaron más de un episodio: 12 pacientes 2 episodios y 4 pacientes 3 episodios.

Las características de la FAA distan de ser las típicas de la FAS, como se ha descrito en un estudio previo en nuestro

medio. La edad media del primer episodio fue de $3,70 \pm 1,38$ años; la del segundo $4,72 \pm 1,51$ y la del tercero $5,34 \pm 1,69$. No hubo diferencias entre sexos. Los principales picos de incidencia sucedieron durante el invierno y la primavera, aunque las recurrencias sucedían más en invierno.

La clínica del episodio fue más atenuada en las recurrencias: fiebre ≥ 38 °C estaba presente en el 53% (IC 95: 29-77%) de recurrencias frente al 71% (IC 95: 48-95%) de episodios iniciales; ausencia de tos en el 66% (IC 95: 33-79%) frente al 77% (IC 95: 64-100%) respectivamente; presencia de exudado en 0% frente al 20% (IC 95: 0-40%) respectivamente; y presencia de adenopatías en el 89% (IC 95: 68-100%) frente al 50% (IC 95: 15-85%). El resto de signos clásicos de escarlatina se registraron en muy pocos casos.

El intervalo medio entre el primer y el segundo episodio fue de 1,02 años; entre el segundo y el tercero fue de 0,62 años. La duración propuesta del tratamiento antibiótico fue $9,63 \pm 1,02$ días para el primer episodio y $9,95 \pm 1,23$ días para las recurrencias. Tanto en el primer episodio como en las recurrencias se pautó significativamente más Amoxicilina [81% (IC 95: 68-93%)] que Penicilina V [19% (IC 95: 7-32%)].

En este estudio se observa la diferencia clínica de la FAS y la FAA presente en la escarlatina, ya que en ningún paciente en el primer episodio y uno en las recurrencias la escala Centor fue ≥ 3 .

CONCLUSIONES

- La escarlatina recidivante desde que disponemos de medios diagnósticos en Atención Primaria se muestra como una entidad con una recidiva no desdeñable.
- La FAA de la escarlatina difiere de la clásica FAS también en las recurrencias, en casi la mitad de ocasiones la fiebre es baja y no se encuentra exudado amigdal en ninguno de los casos del estudio.
- El intervalo medio entre episodios induce a pensar que se trata de verdaderas recurrencias, no recaídas.
- Si bien la duración propuesta del tratamiento antibiótico es la adecuada, destaca la baja frecuencia de prescripción del antibiótico de elección Penicilina V.