

Erupción facial tras ingesta de papilla de frutas

I. Baquedano Lobera, R. Bernadó Fonz, M. Marín Andrés, C. García Vera, T. Arana Navarro, T. Cenarro Guerrero

Centro de Salud José Ramón Muñoz Fernández (Sagasta), Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2017; 47: 51]

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Frey o síndrome auriculotemporal es un cuadro poco frecuente en Pediatría, posiblemente debido a su infradiagnóstico y/o a la escasa bibliografía publicada al respecto. El diagnóstico es clínico, consistiendo en episodios recurrentes de eritema facial en el área inervada por el nervio auriculotemporal desencadenados por estímulos gustativos. Se trata de un cuadro benigno y autolimitado, que no precisa tratamiento ni retirada de alimentos de la dieta.

CASO CLÍNICO

Lactante varón de 5 meses y medio de edad, alimentado con lactancia materna exclusiva hasta los cinco meses. Al iniciar administración de alimentación complementaria, consulta por aparición de erupción facial coincidiendo con la ingesta de papilla de frutas. Dicha erupción consis-

tía en eritema y calor en hemicara izquierda, coincidiendo con el área inervada por el nervio auriculotemporal. No asociaba clínica respiratoria, afectación perioral, ni clínica gastrointestinal. La erupción desaparecía espontáneamente en menos de una hora.

COMENTARIOS

La aparición de eritema cutáneo coincidiendo con la ingesta de alimentos supone un importante estrés para los padres o cuidadores por la inmediata sospecha de alergia alimentaria. Por ello, a pesar de que debe realizarse un diagnóstico diferencial con patología alérgica, es importante tranquilizar y transmitir el buen pronóstico de la entidad. Para ello es necesario su conocimiento, así como una adecuada información a los padres para evitar pruebas y tratamientos innecesarios.

Cistinuria como causa de litiasis urinaria

E. Soro Ferrer, C. Gálvez García, M. A. Ansón Manso, F. Ramos Fuentes, J. Sierra Sirvent

Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario «Lozano Blesa», Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2017; 47: 52]

INTRODUCCIÓN

La litiasis urinaria es una entidad infrecuente en la infancia. Se trata de un proceso multifactorial, estando asociada a una alteración metabólica en un 40-50% de los casos. Consideramos factores de riesgo metabólico la hipercalciuria, hiperuricosuria, hipomagnesuria, hiperoxaluria, hipocitraturia y la elevación de cistina en orina.

La cistinuria se caracteriza por el defecto del transporte de la cistina y de los aminoácidos dibásicos a nivel del túbulo renal proximal y del tracto gastrointestinal. Tiene carácter genético y se transmite con herencia autosómica recesiva. La prevalencia global estimada es de 1/7.000 recién nacidos. La aparición de nefrolitiasis y sus complicaciones representan la única manifestación clínica de esta enfermedad. El diagnóstico se basa en la demostración de la existencia de un cálculo de cistina y/o un incremento de la excreción urinaria de cistina y/o la identificación de mutación en ambos alelos en uno de los dos genes implicados (gen SLC7A9, gen SLC3A1). Actualmente se clasifica desde el punto de vista genético, de acuerdo a los hallazgos obtenidos en el análisis molecular.

CASO CLÍNICO

Niña de 9 años de afecta de litiasis urinaria en la que el sedimento de orina pone de manifiesto cristales hexago-

nales, planos y transparentes que se corresponden con cristales de cistina.

Se procedió a cuantificar cistina y aminoácidos dibásicos (lisina, arginina, ornitina) en orina presentando cifras que indican una cistinuria homocigota. El análisis molecular demuestra una delección completa del gen SLC7A9 en homocigosis, resultados obtenidos por MLPA (aportamos iconografía) permitiéndonos con todo confirmar la enfermedad.

Dado el tamaño de los cálculos, se decidió la eliminación de los mismos mediante cirugía renal endoscópica retrógrada por vía transuretral (RIRS). El cálculo fue informado como cálculos urinarios de aspecto redondeado y de color ambarino con estructura cristalina observando en superficie cristalización en prismas hexagonales característico de los cálculos de cistina.

COMENTARIOS

Destacar que la urolitiasis está asociada a una alteración metabólica en aproximadamente un 40-50% de los niños.

Nos encontramos ante uno de los muy pocos casos conocidos de cistinuria con mutación poco frecuente (delección completa) y en homocigosis del gen SLC7A9.

Neumomediastino y enfisema subcutáneo

L. Sala Fernández⁽¹⁾, C. Martín de Vicente⁽¹⁾, C. Puig García⁽²⁾, M. Marín Andrés⁽¹⁾,
I. Baquedano Lobera⁽¹⁾, Á. Navarro Rodríguez-Villanueva⁽¹⁾

⁽¹⁾ Hospital Infantil Universitario Miguel Servet, Zaragoza. ⁽²⁾ Centro de Salud Actur Norte

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2017; 47: 53]

INTRODUCCIÓN

El neumomediastino es una patología rara en pediatría, siendo responsable del 0,06% de los ingresos hospitalarios. Las causas más frecuentes son las reagudizaciones asmáticas. Se suele manifestar como dolor torácico, disnea, disfagia y disfonía. Hasta en un 90% de las ocasiones se acompaña de enfisema subcutáneo. El diagnóstico se basa en la clínica y en la radiografía de tórax. El tratamiento es conservador.

CASO CLÍNICO

Niño de 6 años que acude a consulta porque desde esa mañana sus padres le notan cambios en la voz y el cuello más hinchado. Seguido en consultas de Neumología por sibilantes y laringitis recurrentes, con diagnóstico clínico de laringotraqueomalacia, sin otros AP de interés. A la exploración no signos de distrés respiratorio, ACP normal, objetivándose crepitación cervical a la palpación. Es derivado a urgencias de HI, donde se realiza RX cervical y de tórax, hallándose neumomediastino y enfisema subcutáneo. Se decide ingreso y se extrae analítica sanguínea, con leucocitosis y neutrofilia, ANF para virus (negativo) y es valorado por el servicio de ORL, descartándose patología a nivel de oídos y orofaringe. Se pauta

tratamiento con Oxígeno en gafas nasales, salbutamol y estilsona. A los 4 días de repite RX de tórax, donde se ve resolución del neumomediastino. Se decide el alta hospitalaria con control en consultas de Neumología. Revisando su historia averiguamos que en un ingreso por bronquitis a los 18 meses de vida ya se produjo otro episodio de enfisema subcutáneo. Por este motivo se decide realizar broncoscopia, en la cual se objetiva protrusión de la pared posterior de la laringe durante la inspiración, confirmando nuestra sospecha clínica de traqueomalacia.

COMENTARIOS

Estamos ante un caso raro de neumomediastino y enfisema subcutáneo recurrente. Nuestra hipótesis es que la traqueomalacia (factor predisponente) junto con la tos producida a causa de la laringitis (factor desencadenante) ha favorecido la salida del aire fuera de la vía aérea produciendo el neumomediastino y el enfisema subcutáneo. En la revisión bibliográfica que hemos hecho solamente hemos encontrado un caso similar, en el que sugerían la traqueomalacia como causa del neumomediastino, por lo que no podemos tener total seguridad en que esta sea la etiología del cuadro.

Protocolo de estudio de retraso psicomotor global. Síndrome de Morsier

A. L. Martínez de Morentin Navarcorena, M. C. García Jiménez, M. Arrudi Moreno, A. Fernández Gómez, I. González Viejo, A. de Arriba Muñoz

Hospital Infantil Universitario Miguel Servet, Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2017; 47: 54]

INTRODUCCIÓN

Las enfermedades neurometabólicas hereditarias (ENMH) son una causa rara de retraso psicomotor global/discapacidad intelectual (RPG/DI). El efecto de identificar estas enfermedades en el pronóstico del paciente puede ser sustancial. La posibilidad de instaurar un tratamiento efectivo debe tener influencia en la práctica clínica, por encima de exclusivamente la rentabilidad diagnóstica.

CASO CLÍNICO

Lactante de 3 meses con ausencia de seguimiento visual, nistagmus, hipertonía en extremidades e ictericia. Primer hijo de padres no consanguíneos. Dos abortos previos en el primer trimestre. Parto eutócico a las 39 SEG. Apgar 9/10. Hipoglucemias sintomáticas en período neonatal e ictericia prolongada. Exploración física: peso en P50; talla en P6; PC en P39; tinte icterico. Activo y reactivo. Hipertonía axial y de extremidades. Reflejos exaltados, con aumento del área reflexógena en extremidades inferiores; no clonus. Reflejo plantar extensor bilateral. No fijación ni seguimiento. Nistagmus horizontal. Tendencia a extroforia

bilateral. No sonrisa social. Irritable. No hepatoesplenomegalia. Testes en bolsas. Escroto normal. Pene filiforme. Se aplica protocolo de estudio de retraso psicomotor. La valoración oftalmológica muestra hipoplasia-aplasia de ambos nervios ópticos, por lo que ante sospecha de síndrome de Morsier, se solicita estudio eje hipotálamo hipofisario evidenciándose déficit de hormona tiroidea, cortisol e hipogonadismo hipogonadotropo; la RM craneal confirma la ausencia de nervios ópticos. Se solicita exoma dirigido. Se inicia tratamiento sustitutivo con tiroxina e hidrocortisona, objetivándose mejoría desde el punto de vista neurológico y hepático.

COMENTARIOS

1. Dados la inespecificidad de los signos y síntomas clínicos de muchas ENMH, para establecer un diagnóstico precoz es necesaria una estrategia de estudio del RPG.
2. La valoración oftalmológica es muy importante en la orientación diagnóstica.
3. El tratamiento del hipopituitarismo, es una «urgencia» médica para evitar el deterioro neurológico.

Hipocalcemia grave en lactante de cuatro meses

A. M. Gutiérrez Sánchez, M. López Rojo, A. Jiménez Olmos, E. Castejón Ponce, I. Gil Hernández, Y. Romero Salas

Hospital Infantil Universitario Miguel Servet, Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2017; 47: 55]

INTRODUCCIÓN

El raquitismo es una enfermedad frecuente en la infancia en países en vías de desarrollo, aunque en los últimos años parece haber un resurgimiento del raquitismo por deficiencia de vitamina D en los países desarrollados, especialmente en determinados grupos de riesgo, como inmigrantes de piel oscura, neonatos prematuros, lactantes exclusivamente amamantados e hijos de madres con déficit de vitamina D.

CASO CLÍNICO

Lactante de 4 meses varón que acude en el mes de febrero a la consulta de su pediatra de Atención Primaria para revisión de cuadro de bronquitis. Durante la exploración realiza un espasmo del sollozo, con cianosis generalizada, ausencia de movimientos respiratorios y sin respuesta a estímulos, que precisa ventilación con bolsa autoinflable. Es trasladado al Hospital, donde presenta estatus convulsivo con importante hipertensión generalizada. Se inicia tratamiento anticonvulsivo con mejoría parcial y ante resultado de cifras de Ca iónico de 2,6 mg/dl se decide administrar bolo de calcio intravenoso.

Cuarto hijo de padres sanos consanguíneos de origen marroquí. Antecedentes de embarazo, parto y período neonatal sin incidencias. Lactancia materna exclusiva desde el nacimiento. Cribado neonatal normal. No suplemento de vitamina D. En la exploración física realizada en hospitalización destaca craneotabes, sin presentar ensanchamiento de muñecas ni rosario costal. Ante episodio de hipocalcemia grave con tetania, se inicia estudio con los siguientes resultados en analítica sanguínea: calcio 6,2 mg/dl (8,8-10,8 mg/dl), fósforo 4,7 mg/dl (4-7mg/dl),

magnesio 1,9 mg/dl (1,9-2,5 mg/dl), PTH 267 pg/mL (15-65 pg/ml), fosfatasa alcalina 848 UI/L (82-383 UI/L), Vitamina D3 indetectable < 17,5 nmol/L. En la radiografía de mano y muñeca las metáfisis no aparecen desflechadas aunque sí ligeramente ensanchadas, con acopamiento de metáfisis distal de radio. Todo ello es compatible con un raquitismo carencial, por lo que se pauta tratamiento con dosis altas de vitamina D3 (colecálciferol) y suplementos de calcio. Se realiza también estudio a la madre que presenta unos niveles de calcio normales y una vitamina D3 indetectable, por lo que recibe tratamiento con colecálciferol y se recomienda exposición solar, dieta rica en lácteos y continuar con la lactancia materna.

COMENTARIOS

El raquitismo carencial es una enfermedad emergente en las últimas décadas en nuestro medio. Afecta con más frecuencia a lactantes inmigrantes de piel oscura alimentados con lactancia materna exclusiva sin suplementación con vitamina D3 y a niños con una dieta deficitaria y escasa exposición solar. Los casos de raquitismo severo se observan durante los meses invernales, especialmente a finales de invierno o principios de primavera. El diagnóstico se establece con una clínica compatible junto con los hallazgos analíticos y radiográficos. El craneotabes es un signo muy frecuente en el raquitismo y aparece de forma precoz. Es importante no retrasar el diagnóstico e iniciar cuanto antes el tratamiento para minimizar la morbilidad. La prevención consiste en una adecuada exposición solar y la administración de vitamina D3, especialmente en lactantes en situaciones de riesgo como inmigración o lactancia materna exclusiva.

Masa abdominal en lactante de dos meses

L. Jiménez Royo⁽¹⁾, M. P. Moreno Santos⁽¹⁾, R. Escartín Villacampa⁽²⁾, J. Elías Pollina⁽²⁾, J. Sierra Sirvent⁽¹⁾

⁽¹⁾ Servicio de Pediatría Hospital Clínico Universitario «Lozano Blesa». ⁽²⁾ Servicio de Cirugía Pediátrica HUMS

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2017; 47: 56]

INTRODUCCIÓN

Los hemangiomas son los tumores hepáticos más frecuentes en los niños: la gran mayoría de ellos son asintomáticos y son descubiertos de forma incidental al realizar diferentes pruebas de imagen por otras circunstancias. Tienen carácter benigno, estando formados por un grupo de cavidades sanguíneas rodeadas de células epiteliales, nutridas mediante la arteria hepática. Típicamente los hemangiomas son focales y de pequeño o mediano tamaño (de hasta 10 cm) y precisan únicamente el seguimiento periódico. No obstante, aquellos de mayor tamaño y carácter difuso, en lactantes pequeños y neonatos (hemangiomas hepáticos «críticos»), pueden asociar con mayor frecuencia síntomas o complicaciones como hemorragia, Síndrome de Kasabach Merritt, insuficiencia cardíaca o hipotiroidismo que requieren intervención quirúrgica u otras intervenciones terapéuticas: como por ejemplo tratamiento con betabloqueantes o, llegado el caso, trasplante hepático.

CASO CLÍNICO

Lactante mujer de 2 meses de edad. En exploración rutinaria por parte de su pediatra de Atención Primaria se encuentra una masa tumoral en hipocondrio izquierdo, que alcanza 2 traveses de dedo bajo reborde costal. Dura, no dolorosa y aparentemente adherida a planos profundos. No presenta ningún otro signo o síntoma

acompañante. En analítica de sangre destaca hemoglobina en el límite bajo, con un hematocrito disminuido, una linfocitosis y trombocitosis reactivas: Hemoglobina 9 g/dL, HTO: 26,1%, VCM: 80, Plaquetas: 590 mill/mm³. Marcadores tumorales negativos. En la ecografía doppler se informa como una masa muy vascularizada. En la resonancia magnética con contraste se plantea diagnóstico de hemangioma sin descartar angiosarcoma. Se remite a Cirugía Infantil donde se opta por realizar intervención quirúrgica: hepatectomía de lóbulo hepático izquierdo. La microscopía demuestra la presencia de un hemangioma hepático cavernoso, sin signos de atipia o malignidad celular y bordes quirúrgicos libres.

COMENTARIOS

Se presenta el caso de un hemangioma hepático de diagnóstico, como en la mayoría de los casos, incidental. Se muestra el estudio por imagen realizado: ecografía TAC y RMN con contraste, muy sugestivo pero no determinante de hemangioma. La mayoría de los hemangiomas son asintomáticos, por lo que no es necesario tratamiento. En la actualidad, en aquellos que pueden precisar, está en auge el tratamiento con Propranolol, que en varios estudios ha demostrado la eficacia en cuanto a la disminución de la lesión con escasos efectos secundarios, al igual que los hemangiomas localizados en piel. En este caso se optó por la resección quirúrgica.

Tortícolis de larga evolución

M. López Rojo, A. M. Gutiérrez Sánchez, M. Medrano San Ildefonso, E. Ubalde Sainz, L. Monge Galindo, Y. Aliaga Mazas

Hospital Infantil Universitario Miguel Servet, Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2017; 47: 57]

INTRODUCCIÓN

Se define tortícolis a la inclinación lateral de la cabeza hacia un lado con rotación y desviación del mentón hacia el lado contrario. Se han descrito más de 80 posibles causas de tortícolis, tanto congénitas como adquiridas, la mayoría procesos banales y autolimitados, pero a veces expresan cuadros tan graves como tumores del SNC. En el caso que se presenta, se describe una de las posibles causas a tener en cuenta ante la presencia de dicho signo.

CASO CLÍNICO

Niño de 7 años que acude para estudio por tortícolis con desviación de cabeza hacia la derecha de 4 meses de evolución. No refiere antecedentes personales de interés. En la familia destaca la presencia de una tía paterna afectada de artritis reumatoide. Hace cuatro meses comenzó con tortícolis, persistiendo al ingreso aunque con cierta mejoría tras tratamiento rehabilitador. El comienzo de la clínica fue repentino, sin traumatismo previo y sin otra sintomatología sobreañadida. En hospital de origen se realizó TAC y RMN cervical, así como gammagrafía de columna vertebral, sin hallazgos significativos que orientaran el diagnóstico. Tras dos meses desde el inicio, comenzó a presentar episodios de fiebre durante 1-2 semanas, generalmente por la tarde. Se objetiva además, pérdida de peso de unos 2 kg. Acude porque además de la clínica descrita, inicia inflamación de rodilla izquierda, sin claro antecedente de traumatismo.

Mantiene buen estado general y a la exploración articular, movilidad activa y pasiva del cuello limitada, con tendencia a la desviación de la cabeza a la derecha. Presenta rigidez de columna cervical sin palpar zona de contractura en esternocleidomastoideo. No refiere dolor a la palpación de apófisis espinosas. Se objetiva derrame articular en ambas rodillas y tobillo izquierdo, siendo la rodilla izquierda la articulación más afectada. Presenta marcha con tendencia al apoyo de puntillas y flexión de rodillas.

Se extraen analíticas en las que se objetiva anemia de 10,4 gr/dl, así como trombocitosis de 634.000/mm³ manteniendo resto de series en rango de normalidad. Presenta aumento de reactantes de fase aguda PCR 5,29 mg/dl y VSG 81 mm/h, además de aumento de los siguientes parámetros: hipergammaglobulinemia IgG de

2020 mg/dl, hipercomplementemia C3 234 mg/dl y C4 44,1 mg/dl y Ac. antinucleares positivo débil, antimitocondriales, anti-DNA y anti-ENA negativos. Se solicita estudio HLA con resultado HLA B27 negativo.

Se objetiva factor reumatoide y Ac antipéptido citrulinado negativo. Se solicita Quantiferón-M. tuberculosis y serologías de Brucella, Hepatitis B, Hepatitis C, VIH y Parvovirus que son negativas.

Se realiza ecografía de ambas rodillas que evidencia la presencia de abundante derrame articular con múltiples ecos internos (detritus), de predominio en receso suprarrotuliano. No se aprecian alteraciones en las partes blandas ni quiste de Baker. En estudio gammagráfico se informa de aumento de vascularización en rodilla izquierda y tobillo izquierdo compatible con artritis.

Dada la clínica y ante la sospecha de artritis idiopática juvenil, se completa estudio con radiografía de tórax y ecocardiografía que es normal.

Se diagnostica de Artritis Idiopática Juvenil oligoarticular persistente, ANA +, HLA B27-, FR-, sin uveítis y con afectación cervical. Se inicia tratamiento analgésico-antiinflamatorio oral e infiltración articular y al alta con metotrexato, corticoide y complementos de ácido fólico y vitamínicos.

En controles posteriores en consultas de reumatología se objetiva mejoría de los signos inflamatorios de rodillas y tobillo izquierdo, aunque persiste la afectación cervical, motivo por el cual se añade al tratamiento iniciado previamente, Adalimumab.

COMENTARIOS

La artritis idiopática juvenil (AIJ) es un grupo heterogéneo de entidades caracterizadas por una artritis de origen desconocido de comienzo antes de los 16 años y con diferentes formas de presentación, síntomas clínicos y, probablemente, base genética. Es la enfermedad reumática crónica más frecuente en niños. Las causas y la patogenia se conocen aún mal, a pesar de los importantes avances en inflamación, inmunidad y genética. No hay ninguna prueba patognomónica, ni de imagen, ni de laboratorio; por lo que el diagnóstico se basa únicamente en datos clínicos. Lo insólito de este caso radica en la aparición de afectación cervical previa a la aparición de afectación oligoarticular, motivo que condicionó el retraso del diagnóstico.

Lesiones cutáneas como debut de enfermedad sistémica

S. Laliena Aznar, L. Murillo Sanjuan, C. Martínez Faci, C. Guerrero Laleona, C. Rodríguez-Vigil Iturrate, A. Muñoz Mellado

Hospital Infantil Universitario Miguel Servet, Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2017; 47: 58

INTRODUCCIÓN

La histiocitosis de células de Langerhans (HCL) es un trastorno proliferativo clonal de estas células, anómalas, que aparece al nacimiento o en período neonatal. La afectación cutánea es la más frecuente, aunque pueden verse afectados otros órganos.

CASO CLÍNICO

Lactante de 42 días de vida que consulta por lesiones cutáneas polimorfas de distribución generalizada, afta bucal y úlceras en pliegues inguinales, de 20 días de evolución, sin otra sintomatología. Análisis sanguíneo y cultivo de los exudados descartan origen infeccioso. La biopsia cutánea confirma HCL. Inicialmente se realiza ecografía abdominal y serie ósea que son normales. Dada la afectación cutánea aislada se mantiene conducta expectante.

Dos meses después consulta por aparición de bultomas en cráneo. Se realiza nuevamente serie ósea, objetivándose lesiones líticas en húmero izquierdo, fémur derecho, región occipital y ambos huesos parietales, que se con-

firman mediante TAC craneal. Se inicia tratamiento con Vinblastina y Prednisona según protocolo LCH-III, con buena evolución y desaparición de las lesiones líticas a las 6 semanas.

COMENTARIOS

El diagnóstico de HCL se realiza mediante biopsia de la lesión, donde aparece proliferación de histiocitosis en dermis papilar e inmunohistoquímica positiva para S100, CD1 alfa y langerina.

La afectación cutánea exclusiva tiene buen pronóstico, con resolución de las lesiones en semanas.

Se debe sospechar esta patología ante lesiones cutáneas persistentes o de evolución tórpida que aparezcan en período neonatal. Al diagnóstico es preciso realizar ecografía abdominal y estudio con serie ósea para descartar afectación multisistémica. Se recomienda realizar controles seriados dada la posibilidad de evolución hacia la afectación de otros órganos.

La elongación ósea como tratamiento de la acondroplasia, un dilema ético. «Beneficiencia vs. No maleficiencia»

A. Navarro Rodríguez-Villanueva⁽¹⁾, L. Sala Fernández⁽¹⁾, L. Cuadrado Piqueras⁽¹⁾, P. López Lahoz⁽²⁾, J. Gil Albarova⁽¹⁾, A. de Arriba Muñoz⁽¹⁾

⁽¹⁾ Hospital Infantil Universitario Miguel Servet Zaragoza. ⁽²⁾ Centro de Salud Actur Sur

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2017; 47: 59]

INTRODUCCIÓN

La elongación ósea es un tratamiento que en las enfermedades que cursan con talla baja, como la acondroplasia, puede aportar grandes beneficios funcionales, psicológicos y sociales. No obstante, se trata de un proceso largo y doloroso que requiere un seguimiento cercano y multidisciplinar, por lo que es necesaria la plena comprensión, convencimiento y colaboración por parte del paciente y su familia. La pregunta es la siguiente: ¿realmente compensa pasar por ese calvario para lograr unos centímetros de más?

CASO CLÍNICO

Paciente afecta de acondroplasia con sospecha prenatal que se confirma mediante estudio genético. En el momento actual, tiene 12 años, con una talla de 114 cm

(-5,82 DS) y peso de 34 kg (-1,16 DS). Se interviene para realizar una elongación ósea simultánea de fémures, tibias y peronés, mediante la instauración de fijadores externos que separan ambos focos de fractura 1mm/día hasta alcanzar la talla deseada. Hasta la fecha, ha presentado algunas complicaciones como infecciones cutáneas e intensos dolores, que han requerido tratamiento antibiótico y un buen manejo de la analgesia.

COMENTARIOS

La acondroplasia es una entidad que cursa con talla baja severa desproporcionada, cuya única posibilidad de tratamiento es el quirúrgico, con todo lo que conlleva. Se utiliza el caso clínico como preámbulo para resumir brevemente esta entidad y explicar superficialmente la técnica quirúrgica, sus beneficios, posibles riesgos y complicaciones a vigilar.