

# Crisis convulsivas. Cuando la neuroimagen es clave

I.T. Bolsa Ferrer, D. Molina Herranz, L. Buzón Serrano, E. Castejón Ponce, R. Pérez Delgado, I. García Jiménez

Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2021; 51: 134]

## INTRODUCCIÓN

La esclerosis tuberosa es un síndrome neurocutáneo caracterizado por el desarrollo de hamartomas en distintos órganos. Presenta una herencia autosómica dominante, aunque más del 60% de los casos se deben a mutaciones de novo. La presentación clínica es muy variable, incluyendo principalmente manifestaciones cutáneas, neurológicas, renales, cardíacas y oculares. El diagnóstico se realiza predominantemente basándose en los hallazgos clínicos y la confirmación genética, por lo que el conocimiento de esta entidad es fundamental para su diagnóstico. El tratamiento consiste en el control de la sintomatología neurológica y de otras manifestaciones sistémicas.

## CASO CLÍNICO

Presentamos el caso de un niño de 15 meses que es llevado a Urgencias por dos episodios paroxísticos consistentes en fijación de la mirada sin respuesta a estímulos, estridor inspiratorio e hipotonía generalizada de unos 4 minutos de duración. Posteriormente presenta aumento de somnolencia. En la semana previa había presentado episodios similares, entre 2 y 4 al día.

Segundo hijo, sin antecedentes familiares de epilepsia. El paciente había sido valorado previamente en Neuro-pediatría por episodios compatibles con espasmos del sollozo, aunque algunos no desencadenados por llanto, por lo que se realizó estudio con vídeo EEG, ecografía transfontanelar e interconsulta a Cardiología (ECG y ecocardiograma), con resultados normales.

La exploración física y neurológica en Urgencias es normal. Se solicita analítica sanguínea sin alteraciones y TAC craneal. En la TAC se identifican calcificaciones bilaterales en sustancia blanca subcortical. Ante estos resultados se decide ingreso en planta para completar estudio.

En planta continúa sufriendo crisis diarias (1-2 al día) y en la exploración física se detecta mácula acrómica (1,5 x 2 cm) en la muñeca derecha presente desde nacimiento.

Dada la sospecha de esclerosis tuberosa, como pruebas complementarias se realizan:

- Ecografía abdominal: normal.
- PCR CMV en sangre seca del talón: negativa.
- EEG normal.
- EEG tras privación de sueño: grafoelementos de morfología epileptiforme en área temporal izquierda.
- Interconsulta a Oftalmología: sin hallazgos.
- Interconsulta a Dermatología: una mancha hipocrómica.
- RM cerebral: hallazgos sugestivos de tubers corticales, algunos con calcificaciones lineales en el trayecto de la migración neuronal. Algunas imágenes puntiformes adyacentes a las paredes ventriculares podrían corresponder a nódulos subependimarios. No se visualizan imágenes sospechosas de astrocitoma subependimario de células gigantes (SEGA).
- Estudio genético: pendiente.

Se inicia tratamiento con levetiracetam, con mal control de la crisis, por lo que finalmente se cambia a oxcarbazepina (tratamiento actual), permaneciendo sin crisis desde entonces.

## COMENTARIOS

- Es necesario realizar neuroimagen en crisis no sintomáticas agudas, especialmente si son repetidas.
- Las calcificaciones intracraneales son muy visibles en la TAC y pueden ser muy orientativas.
- Una buena exploración neurológica comienza por la descripción del fenotipo morfológico, que incluye la búsqueda de estigmas cutáneos.
- A pesar de la potencial gravedad y pronóstico sombrío desde el punto de vista del neurodesarrollo y la posible afección de múltiples órganos, la protocolización de estas patologías, con una clara estrategia de los controles que hay que realizar, ofrece seguridad y alivio a las familias y a los profesionales encargados de su manejo (importancia de la hoja de ruta).

# Litiasis renal, ¿cuándo pensar en ello?

I. de la Iglesia Nagore, M. Salva Arteaga, M. Kortabarria Elguero, D. Viguera Elías, L. López Fernández, V. Jiménez Escobar

Hospital San Pedro, Logroño

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor; 2021; 51: 135]

## INTRODUCCIÓN

La litiasis renal es infrecuente en pediatría (1-5% de litiasis).

La etiología es multifactorial, y asocia anomalías metabólicas en el 50% de los casos y malformaciones urinarias en el 30%.

La clínica típica de cólico nefrítico (dolor lumbar, hematuria, trastorno miccional, náuseas y vómitos) se presenta en niños mayores, mientras que en los pequeños la sintomatología es inespecífica (irritabilidad, dolor abdominal y vómitos).

La hematuria está presente hasta en el 95% de los casos las primeras 24 h y disminuye posteriormente.

Un diagnóstico y tratamiento precoces previenen lesiones estructurales de las vías urinarias.

## CASO CLÍNICO

Varón de 7 años que presenta vómitos desde hace 48 h, afebril sin otra sintomatología. Amigdaloadenoidectomía hace 3 días sin incidencias. Diagnosticado prenatalmente

de dilatación no obstructiva de la pelvis renal izquierda sin antecedentes de infecciones urinarias.

Al ingreso inicia episodios agudos de dolor abdominal-lumbar izquierdo, asociando palidez y vómitos con puño-percusión renal positiva. Se detecta microhematuria aislada en sedimento de orina. Asocia fiebre las siguientes 24 h con elevación de proteína C reactiva (160 mg/dL) y creatinina (0,65 mg/dL), instaurándose antibioterapia empírica. La ecografía renal no detecta cambios y la tomografía axial objetiva microlitiasis obstructiva en el uréter proximal izquierdo, siendo el Índice calcio/creatinina de 0,98. Se inicia metilprednisolona endovenosa y se traslada al paciente al Servicio de Nefrología-Urología del hospital de referencia para su valoración. Se mantiene la misma pauta y se descarta patología metabólica, siendo la función renal normal al alta.

## COMENTARIOS

–Es fundamental conocer los antecedentes personales predisponentes, como las malformaciones urinarias.

–Objetivar hematuria en las primeras 24 h en un niño sintomático es una aproximación inicial sensible.

# A propósito de un caso. Osteomielitis crónica multifocal recurrente en paciente pediátrico

S. Pasamón García, D. Viguera Elías, A. Ibiricu Lecumberri,  
M. Kortabarría Elguero, V. Jiménez Escobar, I. Saénz Moreno

Hospital San Pedro, Logroño

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2021; 51: 136]

## INTRODUCCIÓN

La osteomielitis crónica multifocal recurrente (OCMR) es una patología crónica y de carácter inflamatorio. Se trata de una enfermedad infradiagnosticada de la que se dispone de poca evidencia científica. A propósito de un caso realizamos una revisión de la misma.

## CASO CLÍNICO

Paciente varón de 9 años. Consulta en Urgencias por dolor en tobillo derecho y cojera desde hace una semana, con fiebre asociada de 38,5 °C en los últimos 3 días. No refiere traumatismo previo.

A su llegada a Urgencias presenta TEP estable, afebril con constantes normales. Exploración física: edema y calor en tobillo derecho, doloroso a la palpación, limitación de la flexión de la rodilla derecha y dolor en el hueso poplíteo.

Analítica sanguínea: elevación de reactantes de fase aguda (PCR: 153 mg/L; VSG: 103 mm/1.<sup>a</sup> h); ecografía articular de rodilla y tobillo normales.

Sospecha clínica de osteomielitis aguda bacteriana. Se inicia cloxacilina (150 mg/kg/día) y analgesia con ibuprofeno (20 mg/kg/día).

Al tercer día persiste la fiebre y el dolor intenso en la tibia proximal derecha. Hemocultivo pendiente; se modifica antibioterapia (clindamicina 40 mg/kg/día, rifampicina

20 mg/kg/día) e ibuprofeno a dosis antiinflamatorias (30 mg/kg/día).

RNM: en la tibia derecha se observa lesión medular ósea a nivel diafiso-metafisaria proximal y posterior (18 x 29 x 32 mm), con márgenes lobulados, bien delimitados y esclerosos e importante reacción perióstica con destrucción cortical asociada. Afección secundaria de tejidos blandos locorreionales. Alteración de la intensidad de la señal medular inespecífica a nivel tibial diafiso-metafisario distal y calcáneo-astragalino de forma más evidente, sin afección cortical ni de tejidos blandos. Hallazgos en tibia proximal compatibles con OMCr o sarcoma de Ewing. Una biopsia guiada por TAC confirma el diagnóstico de OMCr. Se pauta tratamiento con prednisolona oral, adalimumab subcutáneo quincenal y metotrexato oral semanal.

Evolución del paciente favorable con remisión total de la clínica y normalización de exploración y de los parámetros analíticos. Actualmente sigue controles en consultas externas y permanece asintomático con adecuada tolerancia al tratamiento.

## COMENTARIOS

- La OMCr supone un reto diagnóstico, dada su baja prevalencia en la población infantil.
- Su diagnóstico es de exclusión y puede estar asociado a enfermedades autoinmunes.
- El control de la enfermedad requiere tratamiento escalonado y seguimiento estrecho.

# El «no tan infrecuente» síndrome inflamatorio multisistémico pediátrico vinculado a SARS-CoV-2 (SIM-PedS)

A. Sancho Mensat, P. Morte Coscolín, M. Lafuente Hidalgo,  
M. Bustillo Alonso, R. I. Pérez Ajami, J. A. Castillo Laita

Servicio de Pediatría de Enfermedades Infecciosas del Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor; 2021; 51: 137]

## INTRODUCCIÓN

La infección por SARS-CoV-2 en niños cursa, de forma general, con un cuadro clínico más leve que el descrito en adultos. No obstante, se ha descrito durante o tras la infección en población pediátrica el desarrollo de un síndrome inflamatorio sistémico de expresividad variable (SIM- PedS), que en ocasiones puede evolucionar a un cuadro grave con inestabilidad hemodinámica. Presentamos el manejo de un paciente que, sin haber presentado clínica de infección aguda de Covid-19, debutó con cuadro compatible con Enfermedad de Kawasaki incompleta en contexto de SIM-PedS.

## CASO CLÍNICO

Niño de 6 años sin antecedentes de interés que acude a urgencias por fiebre de 39,5°C de 5 días de evolución, edema palpebral, dolor testicular y abdominal.

En la exploración física destaca:

- Regular estado general.
- Hiperemia conjuntival bilateral con fotofobia, sin secreción.
- Abdomen doloroso de forma difusa.
- Dolor testicular.
- Orofaringe hiperémica, sin exudados.
- No labios fisurados o hiperémicos, ni lengua aframbuesada.
- Adenopatías laterocervicales bilaterales, rodaderas, dolorosas.

Test rápido antigénico y PCR SARS-CoV-2 negativos. Sin antecedentes conocidos de infección o contacto con pacientes positivos. Limitan vida social fuera del colegio y domicilio.

Ante primera sospecha de Enfermedad de Kawasaki incompleta, se solicita analítica que muestra elevación de

Pro-BNP, PCR, PCT, VSG, enzimas hepáticas y trombopenia. Ingresa en planta de Enfermedades Infecciosas.

En analítica de control destaca elevación de dímero D y descenso de albúmina, con serología SARS-CoV-2 IgG positiva. Se sospecha SIM-PedS, por lo que se solicita valoración por Cardiología, con normalidad cardiaca. Al presentar tensión arterial en límite bajo de normalidad de forma persistente, se ingresa en UCI-P para monitorización.

Según documento nacional de consenso de AEPED se inicia tratamiento con inmunoglobulinas, metilprednisolona, ácido acetilsalicílico (AAS) y heparina de bajo peso molecular (HBPM) IV por elevación de dímero D, con buena evolución posterior.

Inicia con epistaxis, es valorado por ORL y Hematología, y dada la mejoría analítica se suspende HBPM.

Tras una semana de hospitalización, fue dado de alta, asintomático, con normalidad cardiaca y mejoría analítica, bajo tratamiento con AAS a dosis antiagregantes.

## COMENTARIOS

El SIMS-PedS se ha considerado hasta el momento un cuadro infrecuente, en cambio, durante las últimas semanas ha experimentado un incremento en su incidencia. Los síntomas de consulta más frecuentes han sido la fiebre prolongada y el dolor abdominal. La infección aguda por SARS-CoV-2/coronavirus ha sido en estos pacientes asintomática o leve, pudiendo incluso haber pasado desapercibida. Por ello, destacamos la conveniencia de mantener un alto índice de sospecha y de realizar serología de SARS-CoV-2 ante cualquier sintomatología clínica compatible con este cuadro para un correcto enfoque clínico, a pesar de que no se conozcan antecedentes de infección por SARS-CoV-2/coronavirus.

# Divertículo de Meckel con gammagrafía normal

---

M. Kortabarría Elguero, I. García Muga, A. Ibiricu Lecumberri,  
I. de la Iglesia Nagore, M. Salvá Arteaga, V. Jiménez Escobar

---

Hospital San Pedro, Logroño

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2021; 51: 138]

## INTRODUCCIÓN

La prueba diagnóstica de elección en el divertículo de Meckel es la gammagrafía. Presentamos a una niña de 17 meses con melenas y anemia severa con gammagrafía normal.

## CASO CLÍNICO

Niña de 17 meses sin antecedentes de interés que ingresa procedente de urgencias por melenas de 36 h de evolución. Afebril, con constantes normales y exploración física normal. Se realiza analítica con bioquímica y hemograma normales (hemoglobina 12,3 g/dL, y coprocultivos negativos).

Persisten las deposiciones melénicas con anemización aguda (hemoglobina 4,9 g/dL), precisando trasfusión de hematíes.

Se realiza una gammagrafía con  $^{99m}\text{Tc}$  sin focos de hipercaptación de mucosa gástrica ectópica con discreto aumento de captación difusa en hipocondrio izquierdo a

descartar lesión inflamatoria o falso negativo por sangrado activo a ese nivel. La gammagrafía con hematíes marcados es compatible con malformación vascular a ese nivel, sin poder descartar normalidad. AngioTAC abdominal normal. Normalización clínica con seguimiento en consultas.

Reingreso a las dos semanas por melenas derivando a Cirugía Pediátrica para valoración. Inicio súbito de fiebre y cuadro clínico compatible con sepsis abdominal, por lo que precisa antibioterapia de amplio espectro y cirugía urgente para extirpar divertículo de Meckel perforado con peritonitis.

## COMENTARIOS

En el divertículo de Meckel, la mucosa gástrica ectópica capta  $^{99m}\text{Tc}$  administrado por vía intravenosa para gammagrafía y tiene un gran valor diagnóstico cuando los hallazgos son positivos, pero la negatividad no excluye el diagnóstico, por lo que en casos de hemorragia digestiva persistente o dudas diagnósticas está justificado realizar cirugía abierta o laparoscópica exploratoria.

# ¿Puede la cefalea ser consecuencia de un traumatismo lumbar?

A. Moreno Sánchez, D. Molina Herranz, L. Monge Galindo, B. Salinas Salvador, E. Pitarch Roca

Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor; 2021; 51: 139]

## INTRODUCCIÓN

El síndrome de hipotensión intracraneal (SHI) es una entidad clínica consecuencia de un descenso de la presión del líquido cefalorraquídeo (LCR), ya sea espontáneo o secundario a antecedente traumático o enfermedad sistémica. Su prevalencia en la edad adulta es de 1/50.000; sin embargo, se desconoce en niños.

## CASO CLÍNICO

Niño de 11 años con síndrome de Marfan, que presenta cefalea occipito-frontal bilateral y vómitos de 12 h de evolución. La cefalea mejora, llegando a desaparecer en decúbito, y reaparece al incorporarse, no tolerando bipedestación. Antecedente de caída banal sobre región sacrocoxígea. La exploración física por aparatos y neurológica no presenta ninguna alteración, salvo hábito marfanoide. Se realiza analítica general y radiografía sacrocoxígea sin alteraciones. Ante cefalea refractaria a analgesia, se realiza TAC craneal que muestra un aumento de densidad de senos transversos en probable relación con flujo lento. Se solicita RMN cráneo-medular ante la sospecha de SHI en relación con posible fístula de LCR. La RMN muestra leve descenso amigdalas (5 mm) y despegamiento de la duramadre con colecciones líquidas por fuera de la misma a nivel dorsal y lumbosacro. Ante los hallazgos obtenidos en la RM, se decide aplicar un manejo conservador. Se pauta tratamiento con hiperhidratación, hidrocortisona IV, cafeína

oral y reposo en cama en posición Trendelenburg, con movilización progresiva posterior. Pudo ser dado de alta a los 12 días con mejoría de la cefalea y correcta tolerancia de la bipedestación. Tras 4 meses asintomático, reaparece clínica coincidiendo con el inicio de la actividad deportiva. Se reinstaura el tratamiento médico conservador. La RMN de control muestra la desaparición de la colección dorsal con persistencia de colecciones sacras. Pudo ser dado de alta tras 11 días tras el ingreso. En seguimiento posterior, se mantiene asintomático. Se realiza una RMN de control un año después del segundo ingreso, en la que no se objetivan colecciones subdurales o extradurales en el canal raquídeo y se identifica como nuevo hallazgo una fina imagen de hidromielia dorsal media.

## COMENTARIOS

El SHI se constituye de una patología infrecuente en niños. Será importante sospecharla en pacientes que presenten cefalea ortostática, especialmente si existe patología favorecedora, como enfermedades del tejido conectivo; habrá que tener en cuenta que pueden asociar vómitos o focalidad neurológica. La prueba de imagen que permite visualizar la presencia de LCR extradural es la RMN cráneo-medular; sin embargo, raramente permite localizar el punto de fuga. Existe poca evidencia sobre su manejo en la edad pediátrica. Se plantean tratamientos conservadores, parches hemáticos y/o intervención neuroquirúrgica.

# Anemia microcítica grave; ¿ferropenia o talasemia?

---

P. Casajús Pelegay, I. Antoñanzas Tomas, Y. Aguilar de la Red, P. Escribano Sanz

---

Hospital Materno Infantil Miguel Servet, Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2021; 51: 140]

## INTRODUCCIÓN

La talasemia es un trastorno hereditario en el que se ve afectada la relación normal de alfa y betaglobinas, lo que conlleva una eritropoyesis ineficaz y hemólisis. La talasemia menor o rasgo talasémico es una de las hemoglobinopatías más frecuentes en el área mediterránea; por el contrario, la talasemia mayor es poco frecuente y más grave. Ante la presencia de una anemia severa microcítica debemos realizar un diagnóstico diferencial teniendo en cuenta esta enfermedad, sobre todo si existen antecedentes familiares de talasemia menor o de consanguinidad.

## CASO CLÍNICO

Lactante de 15 meses que acude remitido desde el centro de salud para su ingreso tras el hallazgo en la analítica sanguínea de anemia microcítica grave (hemoglobina: 3,8 mg/dL, VCM: 68,6 fl; elevación LDH: 992, UI/L y bilirrubina total: 2,2 mg/dL). Clínica de escasa ganancia ponderal y astenia de varios meses de evolución. En la exploración física destaca hepato-esplenomegalia de 2-3 traveses, soplo sistólico II/VI y palidez mucocutánea. Como antecedentes familiares de interés cabe destacar que los padres son consanguíneos y afectados de talasemia menor.

A su ingreso se amplía el estudio de anemias: se objetiva un aumento de los parámetros de depósito férrico (ferritina, índice de saturación de transferrina) y en el frotis de sangre periférica se observan anisopoiuilocitosis y dacriocitos, sin blastos. En la electroforesis presenta elevación de HbF (95,3%), HbA2 (1,9%) y ausencia de HbA (0%), lo que sugiere como principal sospecha diagnóstica talasemia mayor o intermedia subtipo  $\beta / \gamma \delta$ .

Se realiza radiografía craneal con imagen característica de cráneo en cepillo y deformidades óseas en los miembros inferiores. En la electroforesis realizada a ambos padres se observa elevación de Hb A2. Tras el diagnóstico de sospecha se inicia soporte transfusional periódico con mejoría del estado general y de las megalias de manera progresiva. El estudio molecular confirma  $\beta^0$  talasemia homocigota [CD39(C > T) (C5) Gln > Stop].

## COMENTARIOS

El estudio y detección precoz de las anemias moderadas-graves es fundamental para poder prevenir sus posibles complicaciones. Una adecuada anamnesis, haciendo hincapié en los antecedentes familiares, puede orientar el diagnóstico. Aunque la talasemia mayor es una enfermedad poco frecuente, se debe tener en cuenta en el diagnóstico diferencial de anemias microcíticas graves.

# Mano, pie, boca y... algo más

B. Gállego González, M. Ducóns Márquez, J. M. Mengual Gil, O. Bueno Lozano, J. Berdascas Viruete, N. García Sánchez

Centro de Salud Delicias Sur, Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2021; 51: 141]

## INTRODUCCIÓN

En la actualidad, se observa un incremento de la incidencia de la enfermedad mano-pie-boca (EMPB), patología generalmente autolimitada y sin secuelas. Se presenta un caso clínico de un lactante en estudio por estacionamiento ponderal, en el que, tras sufrir un episodio de EMPB, se detecta un aumento de los niveles sanguíneos de transaminasas.

## CASO CLÍNICO

Lactante de 11 meses de etnia caucásica, padres no consanguíneos con cribado neonatal normal, sin antecedentes personales, ni familiares y que acude a guardería. En la revisión de los 11 meses, su pediatra de Atención Primaria detecta un estacionamiento ponderal, por lo que se inicia estudio analítico. Antes de su realización, presenta un episodio de EMPB. Tras la mejoría del cuadro, se aprecia hepatomegalia de un través de dedo y

en la analítica sanguínea un aumento de los niveles de ALT (1064 U/L). Dada la situación clínica, se realiza una serología en la que se obtiene un resultado positivo a enterovirus. Posteriormente, el paciente presenta normalización de los niveles de transaminasas y una evolución clínica favorable.

## COMENTARIOS

—La EMPB está producida por enterovirus (los más comunes son Coxsackie A6, A16 y enterovirus 71). La complicación documentada más frecuente es la oncomadesis y, excepcionalmente, complicaciones neurológicas tales como meningitis aséptica o encefalitis.

—En el caso clínico expuesto, se presentan dos posibilidades: a) la existencia de una hepatopatía previa, puesta de manifiesto tras la infección viral, o b) la aparición de novo de una hepatitis por enterovirus, complicación no descrita en la bibliografía hasta la fecha.



# Tumoración cervical en recién nacido pretérmino

---

J. del Rincón de la Villa, D. C. Pestana Gallardo, N. Mithumal Dadlani Dadlani, M.ª T. Llorente Cereza, O. Bueno Lozano, G. Bueno Lozano

---

Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa, Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2021; 51: 142]

## INTRODUCCIÓN

Las tumoraciones cervicales en recién nacidos son un hallazgo poco frecuente. De ellas, la mayor parte se localizan en la línea media y se debe descartar patología tiroidea subyacente.

## CASO CLÍNICO

Recién nacido de 32 + 2 semanas de edad gestacional que ingresa en UCI Neonatal por prematuridad. Antecedentes familiares: padres no consanguíneos, patología tiroidea en rama materna. Embarazo controlado, parto eutócico. Antropometría en percentiles adecuados para la edad gestacional. Impresiona de mixedema facial, hernia umbilical, hipotonía y presenta a la extensión tumoración cervical anterior de 2 x 2 cm. TSH en cribado neonatal: 373 mUI/mL, con confirmación posterior con cifras de 695 mUI/mL y T4L de 0,1 ng/dL, tiroglobulina aumentada, TBG normal, anticuerpos antitiroglobulina negativos. Gammagrafía y ecografía tiroideas: Tiroides *in situ*, aumento de tamaño con captación homogénea y aumentada.

Se inicia tratamiento con levotiroxina a 15 mcg/kg/día por vía oral, con normalización de la TSH a los 10 días de tratamiento y con T4 libre en el rango superior de la normalidad. En panel de genes de dishormonogénesis se detecta variante TPO c.962C>A (p. Thr32IAsn), que segrega en ambos progenitores en heterocigosis.

## COMENTARIOS

El hipotiroidismo congénito (HC) es una patología que requiere detección y tratamiento precoces. El 10% son defectos en la síntesis de las hormonas tiroideas, de herencia autosómica recesiva y cursan con tiroides *in situ*. El gen más frecuentemente afectado es el TPO, relacionado con la dishormonogénesis familiar de tipo 2A. La variante detectada no había sido reportada en homocigosis; sin embargo, se describió en heterocigosis compuesta en tres hermanos con HC y bocio importante, que requirió tiroidectomía en la edad adulta. Así, se describe por primera vez la variante c.962C>A del gen TPO en homocigosis como probablemente causal de HC asociada a bocio en un recién nacido pretérmino.

# Hermanos con talla baja severa disarmónica; ¿en qué debemos pensar?

T. Moliner Morón, M. Desvaux García, M.ª T. García Castellanos, M. Ferrer Lozano, M. Vara Callau, A. de Arriba Muñoz.

Unidad de Endocrinología Pediátrica del Hospital Materno Infantil Miguel Servet, Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor; 2021; 51: 143]

## INTRODUCCIÓN

La displasia acromesomélica tipo Maroteaux (AMDM) es una osteocondrodysplasia poco frecuente producida por mutación en el gen NPR2, caracterizada por talla baja y alteraciones esqueléticas con acortamiento de extremidades.

## CASO CLÍNICO

Se describe el caso de dos hermanos afectados por AMDM seguidos en la consulta de Endocrinología Pediátrica de nuestro hospital por estudio de talla baja severa y anomalías esqueléticas en el primer hermano. El paciente fue derivado a los 5 años, edad a la que presentaba una talla de 84,7 cm (-5,75 DE). A la exploración, se objetiva macrocefalia con frente olímpica, acortamiento de extremidades superiores e inferiores y falanges distales hipoplásicas con marcada lordosis lumbar y tórax en quilla. Ante la sospecha de acondroplasia, se realizó estudio genético del gen FGFR3, que fue negativo, por lo que se amplió el estudio genético, describiéndose una nueva variante patogénica en el gen NPR2 relacionada con la osificación endocondral y que explica las anomalías esqueléticas de nuestro paciente.

En la última visita, a la edad de 13 años y 6 meses, presentaba talla de 113 cm (-6,09 DE). Actualmente, está en seguimiento por Rehabilitación y Traumatología, pendiente de intervención quirúrgica para alargamiento global de las extremidades superiores e inferiores. Tras el hallazgo genético, se realiza un estudio genético a los progenitores, que presentan consanguinidad y son portadores de la misma variante patogénica en heterocigosis.

El hermano menor es estudiado al nacimiento y se encuentra la misma variante genética, que presenta un aspecto fenotípico similar. A los 3 años y 9 meses de edad tiene una talla de 80,4 cm (-5,39 DE).

## COMENTARIOS

La existencia de múltiples variantes patogénicas del gen NPR2, que produce anomalías esqueléticas, nos lleva a pensar que aún existen muchas no descritas. La presencia de estas anomalías fenotípicas en pacientes con talla baja nos debe hacer sospechar de displasia tipo AMDM y realizar un adecuado estudio genético dirigido. La ayuda psicológica y el seguimiento multidisciplinar es clave en la mejora de la calidad de vida de estos pacientes.

# Cuando una artritis idiopática juvenil no es lo que parece

---

J. A. Martínez García, P. Vidal Lana, M.<sup>a</sup> L. Rodríguez Sanz, M. Cemeli Cano, D. Royo Pérez, E. M.<sup>a</sup> Jiménez Pérez

---

Centro de Salud Valdespartera-Montecanal, Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2021; 51: 144]

## INTRODUCCIÓN

Las manifestaciones osteoarticulares, como son dolor óseo, artralgia o inflamación articular, pueden ser un síntoma inicial de enfermedad linfoproliferativa, confundirse con diversas formas de artritis idiopática juvenil (AIJ) y, de esta forma, retrasar su diagnóstico. Presentamos el caso de un niño con leucemia linfoblástica aguda inicialmente diagnosticado de AIJ.

## CASO CLÍNICO

Niño de 13 años que acude a consulta por episodios recurrentes de monoartritis de pequeñas y grandes articulaciones de duración media de mes y medio. En ningún episodio se acompañaba de cuadro infeccioso, fiebre ni otros signos extraarticulares. El primer episodio afectaba a la segunda articulación metacarpofalángica, con escasa mejoría con tratamiento antiinflamatorio y duración de mes y medio. En urgencias se realizó analítica sanguínea con marcadores de infección negativos y radiografía simple sin hallazgos de interés. Tras dos meses, consulta por nuevo episodio de similares características en muñeca y dorso de mano derecha con duración de dos meses. Se extraen analíticas, en las que destaca una elevación de las transaminasas (GPT > GOT) y leucopenia a expensas de neutropenia que se resolvió en el control de las cuatro semanas. Serologías (CMV, mycoplasma y VEB IgM), VSG y LDH normales. Al mes inicia artritis de rodilla izquierda,

por lo que se derivó al servicio de Reumatología, donde se amplió el estudio y se obtuvo un marcador HLA B27 positivo. La combinación de los hallazgos clínicos y analíticos hacía sospechar una AIJ. Sin embargo, posteriormente inició un cuadro de fiebre prolongada que precisó ingreso para estudio. En las analíticas vuelve a presentar leucopenia con neutropenia, ligera anemia normocítica normocrómica y células atípicas en el frotis sanguíneo con marcadores de lisis negativos. Se completa el estudio con una ecografía abdominal en la que destaca esplenomegalia y una radiografía de antebrazo que muestra un patrón óseo permeativo y apolillado con reacción perióstica, lo que hace sospechar una infiltración medular. El diagnóstico de leucemia linfoblástica aguda (LLA) acaba siendo confirmado con el aspirado de medula ósea.

## COMENTARIOS

La LLA es la más frecuente en niños, con 300-350 nuevos casos cada año en España. Los síntomas musculoesqueléticos están presentes en un 20-30% de los casos y la artritis puede ser el único síntoma inicial. Hasta un 8-15% de los pacientes son diagnosticados de manera errónea de AIJ previamente. Sería importante considerar la leucemia en el diagnóstico diferencial de los síntomas musculoesqueléticos, especialmente cuando existan hallazgos clínicos o analíticos atípicos en el contexto de una AIJ, así como realizar un aspirado de médula ósea en estos pacientes antes del tratamiento esteroideo.

# Sepsis bacteriana en «G» mayor

C. M.<sup>a</sup> Sanz Pérez, M.<sup>a</sup> C. Remacha Almerich, D. C. Pestana Gallardo, R. Garcés Cubel, R. Lanuza Arcos, I. Baquedano Lobera

Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa, Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor; 2021; 51: 145]

## INTRODUCCIÓN

La parotiditis aguda neonatal es una entidad muy poco frecuente en el recién nacido, consistente en la infección de la glándula parótida, habitualmente de causa bacteriana, con matices distintos respecto a los cuadros que afectan a pacientes de más edad.

## CASO CLÍNICO

Presentamos el caso de un lactante de 40 días de vida con cuadro de sepsis bacteriana secundaria a parotiditis aguda supurativa. Inicia clínica de fiebre de 2-3 h de evolución y disminución de la orexia. Como antecedentes personales destaca una cardiopatía estructural consistente en CIV membranosa, CIA y posible drenaje venoso anómalo pulmonar parcial. En la exploración, se evidencia tumoración mandibular derecha, con signos inflamatorios locales (calor, rubor y edema), que borra el ángulo mandibular y desplaza el pabellón auricular, con una ecografía que sugiere parotiditis aguda. En la analítica sanguínea destacan indicadores analíticos de infección bacteriana (elevación de PCR y procalcitonina y leucocitosis con neutrofilia). Se recogen hemocultivo, serologías, orina y muestra de LCR, con crecimiento de diplococos grampositivos en racimo en hemocultivo, siendo el resto de los cultivos negativos. Se inició antibioterapia intravenosa con cefotaxima y ampicilina, pero, ante el empeoramiento clínico-analítico (PCR hasta 108,4 mg/dL, PCT hasta 69,17 mg/dL y leucocitosis de 46,7 mL/mm<sup>3</sup> con neutrofilia de 32,2

mL/mm<sup>3</sup>), se cambia a meropenem y vancomicina, con mejoría clínica y analítica en las siguientes 24-48 h. Se objetiva resolución progresiva de la tumoración mandibular y de los signos inflamatorios locales.

## COMENTARIOS

La parotiditis bacteriana consiste en la infección de la glándula parótida. La deshidratación, prematuridad y estenosis ductales son factores que predisponen a su desarrollo. El origen de la infección puede ser local ascendente a través del conducto de Stenon o por vía hematógena. El agente causal más frecuente es el *Staphylococcus aureus*. Es importante hacer un diagnóstico ecográfico para descartar la celulitis-adenitis por *Streptococcus agalactiae*, forma poco habitual de sepsis neonatal tardía, pero que puede ser muy grave. Los criterios diagnósticos descritos incluyen el aumento del volumen parotídeo con signos inflamatorios, secreción purulenta del conducto de Stenon y crecimiento bacteriano en los cultivos.

El tratamiento consiste en antibióticos intravenosos. La mejoría clínica debe tener lugar a las 24-48 h de tratamiento con reducción del volumen parotídeo. Si esto no ocurre, debe considerarse el drenaje quirúrgico.

En cuanto al pronóstico, a diferencia de los adultos, habitualmente cursa sin recurrencias, aunque esta puede ser causa o consecuencia de una sepsis neonatal, por lo que este signo clínico bastaría para justificar la hospitalización y estudio del recién nacido afectado.