

¿Un neonato hipertónico?

A. Sancho Mensat, L. Buzón Serrano, P. Morte Coscolin, P. Abenia Usón, S. Izquierdo Álvarez

Unidad de Neonatología del Servicio de Pediatría del Hospital Universitario Miguel Servet de Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor; 2022; 52: 149]

INTRODUCCIÓN

La hipertonía es un motivo de consulta poco frecuente en el periodo neonatal, difícil de valorar debido a la propia variabilidad interindividual. No obstante, puede ser un signo de alteraciones del sistema nervioso central (SNC) o, en menor medida, de alteraciones periféricas. Presentamos el caso de una recién nacida a término estudiada por hipertonía de extremidades objetivada desde la primera semana de vida.

CASO CLÍNICO

Recién nacida a término, sin antecedentes familiares de interés, con un embarazo correctamente controlado en el que únicamente destaca el diagnóstico de CIR en el tercer trimestre y un virus herpes genital en la madre, correctamente tratado. El parto y periodo perinatal inmediato transcurrieron sin ninguna incidencia.

A los diez días de vida es derivada a Urgencias desde Atención Primaria por hipertonía llamativa en extremidades, que limitaba la extensión de codos y rodillas y la abducción de caderas. A la exploración destaca microcefalia y un fenotipo peculiar con ojos hundidos, nariz corta, hendiduras palpebrales hacia arriba y retrognatia.

Se inicia el estudio con despistaje neurometabólico y microbiológico con resultados normales de las pruebas en sangre, orina y LCR. Se realizan ecotransfontanelar y resonancia magnética cerebral con hallazgos inespecíficos, sin patología estructural que justifique la clínica. Se completa el estudio con EEG y valoración cardíaca sin alteraciones y exploración oftalmológica con detección de hipoplasia

bilateral de los nervios ópticos. Ante la ausencia de una etiología y la persistencia de la hipertonía durante el ingreso, se solicita un exoma trío dirigido a alteraciones del neurodesarrollo.

En el estudio genético se identifica una variante probablemente patogénica en el gen *DYRK1A*, que se asocia en herencia autosómica dominante al síndrome *DYRK1A*. En los pacientes afectados se ha descrito retraso del desarrollo en mayor o menor medida, alteraciones del lenguaje y la marcha, asociadas a microcefalia, rasgos fenotípicos concretos y alteraciones visuales. La hipertonía está presente en un tercio de los casos, y hasta dos tercios de los pacientes pueden desarrollar epilepsia.

Nuestra paciente presenta algunas de las características de este síndrome, pero, dado el diagnóstico en edad lactante, será necesario un control evolutivo para valorar la aparición de nuevos signos y síntomas.

COMENTARIOS

A pesar de ser mucho menos común que la hipotonía, la hipertonía también debe tenerse en cuenta en la exploración del recién nacido. Puede ser una variante de la normalidad o transitoria, pero también puede tratarse de un signo de patología del SNC, como daño cerebral perinatal, infecciones congénitas, tumores, genopatías, hiperepleksia o metabolopatías. En los casos en los que no se identifique la etiología, el estudio genético puede llevarnos al diagnóstico, especialmente en pacientes con signos neurológicos asociados a rasgos dismórficos.

Enfoque multidisciplinar del manejo de un estatus epiléptico

I. Royo Sesma, P. Campos Magallón, M. Salvá Arteaga, D. Viguera Elías, V. Jiménez Escobar, I. Sáenz Moreno

Hospital San Pedro, Logroño

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2022; 52: 150]

INTRODUCCIÓN

El estatus epiléptico es una crisis epiléptica anormalmente prolongada por fallo en los mecanismos excitatorios e inhibitorios que puede provocar daño neuronal si persiste un determinado tiempo. Requiere un tratamiento agresivo y urgente. Para su manejo diagnóstico en muchas ocasiones precisa colaboración de otros especialistas.

CASO CLÍNICO

Niño de 8 años con rasgos de déficit de atención e hiperactividad acude a punto de atención extrahospitalario por desconexión parcial del medio, habla incoherente y desviación de la mirada superior derecha. Dicha crisis dura hasta 30 minutos, requiriendo 3 dosis de diazepam y 1 dosis de levetiracetam intravenoso. El paciente es trasladado al hospital. A su llegada se encuentra en estado poscrítico, con signos meníngeos negativos y fiebre. Se realiza analítica con bioquímica, hemograma, coagulación, reactantes, gasometría venosa y hemocultivos normales.

En Urgencias se solicita TAC sin contraste, sin apreciar lesiones ocupantes de espacio, y un electroencefalograma convencional, con trazado asimétrico en la región tétoro-parieto-occipital izquierda. En su evolución, presenta discurso coherente. Al ingreso se realiza punción lumbar con sedoanalgesia. Presenta bioquímica,

PCR viral-bacteriana y cultivos negativos. Se inicia tratamiento con aciclovir y levetiracetam por probable encefalitis aguda por VHS y para control de crisis.

El electroencefalograma con privación de sueño al quinto día muestra descargas generalizadas punta-onda lenta en fase no REM. La PCR virus respiratorios detecta VRS, parainfluenza 3 y coronavirus 229E. Se repite la punción lumbar al sexto día, tras resonancia magnética cerebral bajo sedación con sevoflurano y se obtienen resultados normales, con lo que se retira el aciclovir. El paciente es dado de alta con levetiracetam de mantenimiento. Control en Neuropediatría con buena evolución.

COMENTARIOS

–La atención precoz a nivel extrahospitalario fue fundamental en la evolución. El manejo adecuado intrahospitalario pudo realizarse gracias a la colaboración de diferentes servicios, ofreciendo un tratamiento multidisciplinar.

–Es importante realizar las pruebas complementarias de manera sistemática, agrupando técnicas invasivas para disminuir los riesgos de la sedoanalgesia.

–Si sospechamos encefalitis por VHS, se debe repetir la PCR en LCR a los 3-7 días por la tasa de falsos negativos.

Doctora, mi hija va a pocas revoluciones

M. Desvaux García, P. Casajús Pelegay, T. Moliner Morón, M. C. García Jiménez, R. Pérez Delgado

Unidad de Neurometabolismo del Hospital Materno-Infantil Miguel Servet de Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor; 2022; 52: 151]

INTRODUCCIÓN

Las enfermedades que cursan con retraso en el desarrollo cognitivo suponen un reto por el amplio diagnóstico diferencial que es necesario realizar, especialmente en pacientes con síntomas leves. Una causa del mismo es la enfermedad de Steinert o distrofia miotónica tipo I, que constituye una patología de herencia autosómica recesiva. Principalmente, se presenta como debilidad muscular y miotonía pero quien la padece puede asociar anomalías cardíacas, respiratorias y gastrointestinales, además de deterioro cognitivo.

CASO CLÍNICO

Se presenta el caso de una paciente de 14 años con dificultades en el aprendizaje desde el comienzo de la edad escolar. No presenta antecedentes personales de interés salvo tratamiento con hormona de crecimiento (GH) por baja talla durante tres años, siendo la exploración física y neurológica normal. La primera sospecha de diagnóstico fue déficit de atención sin hiperactividad, pero, ante la sospecha de que se tratara de un trastorno de desarrollo psicomotor, se

decidió completar el examen con una analítica sanguínea, cariotipo, estudio de X frágil y arrays CHG, sin hallazgos. Ante estos resultados fue tratada como déficit de atención sin hiperactividad. En revisiones sucesivas, la paciente refirió mejoría con el tratamiento, pero comenta que, tras tener el puño cerrado, nota como la mano se queda «engarrotada». Se reexplora a la paciente, impresionando de fenómeno miotónico por lo que se realiza estudio para la enfermedad de Steinert siendo el estudio genético y el estudio neurofisiológico compatibles con la misma.

COMENTARIOS

Como comentarios y conclusiones, cabe destacar la importancia de realizar una anamnesis detallada y la importancia de investigar el fenómeno miotónico en pacientes que impresionen de trastorno del neurodesarrollo. También, comentar que los síntomas del trastorno del déficit de atención pueden solaparse con otras patologías, por lo que no puede considerarse un diagnóstico categórico, lo que ha de tenerse en cuenta para el diagnóstico diferencial y posteriores reevaluaciones de los pacientes.

Leucemia transitoria asociada al síndrome de Down

D. C. Pestana Gallardo⁽¹⁾, N. M. Dadlani Dadlani⁽¹⁾, L. Belenguer Pola⁽¹⁾,
M. D. Martín Pelegrina⁽²⁾, V. Pérez Alonso⁽³⁾, C. R. Pallás Alonso⁽²⁾

⁽¹⁾ Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa, Zaragoza. ⁽²⁾ Neonatología del Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid
⁽³⁾ Oncología del Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2022; 52: 152-153]

INTRODUCCIÓN

El síndrome mieloproliferativo transitorio leucemia transitoria o mielopoyesis anormal transitoria, es un cuadro hematológico generalmente autolimitado que se caracteriza por la proliferación de mieloblastos en la sangre periférica y la médula ósea, y que afecta a recién nacidos con síndrome de Down (SD). Ocurre en al menos 10%-30% de los recién nacidos con SD. Se evidencia por la presencia de megacarioblastos circulantes. También puede estar asociado a trombocitopenia, presencia variable de leucocitosis y anemia, hepatomegalia, esplenomegalia, derrames serosos y, a veces, erupción cutánea.

CASO CLÍNICO

Recién nacido ingresado en la Unidad de Cuidados Intensivos neonatales por sospecha de trisomía del cromosoma 21 no confirmada prenatalmente. En ecografía de la semana 35 presenta derrame pericárdico y hepatoesplenomegalia. Gestación controlada. Edad de la madre: 40 años. Serologías: rubeola inmune. Toxoplasma no inmune. VIH, VHB y VHC negativos. IgG positiva para parvovirus B19, CMV y VH tipo 1 y 2. Infección por COVID-19 pasada en el tercer trimestre.

Recién nacido prematuro de 36 + 1 semanas, que nace mediante cesárea programada por patología fetal. APGAR: 5/7/9. Preciso IPPV durante 5 min, FiO₂ máx. 60%. Peso al nacer: 2.730 g. A su llegada a la UCIN se encuentra hemodinámicamente estable, precisa soporte respiratorio con DuoPAP 11/6, IMV 36, FiO₂: 30%. En la exploración física destaca: hipotonía axial, hendiduras palpebrales hacia arriba y pliegue nuchal redundante. Abdomen blando, depresible, y se palpa polo de bazo y hepatomegalia.

En hemograma realizado a la hora de vida presenta hiperleucocitosis con 200.000 leucocitos, 82% blastos, con el resto de las series normales. Inmunofenotipo compatible con leucemia aguda megacarioblástica. En el momento del nacimiento presenta derrame pericárdico de 4,5 mm y hepatoesplenomegalia (AST: 149 U/L y ALT:27 U/L).

Al cumplir criterios del mal pronóstico (leucocitosis >100.000, hepato esplenomegalia y derrame pericárdico), se inicia tratamiento con citarabina (1,5 mg/kg cada 24 horas durante 5 días) con muy buena evolución. Al finalizar el tratamiento, los leucocitos disminuyen a 30.200.

Se mantiene hiperhidratación, tratamiento con furosemida (a demanda) y alopurinol hasta los 9 días de vida sin realizar síndrome de lisis tumoral, a pesar de riesgo aumentado por parámetros iniciales: LDH 8.900 U/L, úrico 7,3 mg/dL, fósforo 6,8 mg/dL y potasio 8 mEq/L (sin alteraciones electrocardiográficas) que disminuyen progresivamente. Trombocitosis máxima de 901.000 a los 6 días de vida, descenso progresivo hasta plaquetas mínimas de 23.000 a los 23 días de vida, por lo que recibe una transfusión de plaquetas. A los 12 y 28 días de vida se constata anemia (Hb de 8,3 gr/dL y 8,4 g/dL, respectivamente) por lo que se transfunden hemáties.

En control ecográfico posterior a los 8 días de vida, no presenta derrame pericárdico ni pleural. Buena función biventricular. Hepatoesplenomegalia que se mantiene estable durante el ingreso, sin disfunción hepática. Colestasis a los 22 días de vida: bilirrubina total de 7,1 mg/dL, bilirrubina directa 2,15 mg/dL, sin alteraciones ecográficas en la vía biliar. Recibe tratamiento con ácido ursodesoxicólico. Previo al alta: bilirrubina total 5,6 mg/dL, bilirrubina directa 2,66 mg/dL, ALT 17 U/L, AST 23 U/L, gamma-GT 160 U/L, fosfatasa alcalina 366 U/L.

Dentro de las pruebas complementarias realizadas se confirma trisomía del 21 mediante cariotipo y en la biología molecular mutación del gen GATA1.

A los 11 días de vida presenta bronquiolitis aguda que precisa soporte respiratorio con cánulas nasales y O₂ máximo a 2 lpm. Se realiza gasometría con hipercapnia permisiva y radiografía de tórax sin alteraciones. Virus respiratorios negativos. PCR seriadas normales (0,13-0,17 mg/dL). Se suspende la asistencia respiratoria a los 23 días de vida. Recibe colirio antibiótico por conjuntivitis durante 7 días.

A los 17 días asocia lesiones cutáneas vesiculares, con secreción costrosa, melicérica, que se extienden a cara y extremidades. Se inicia tratamiento con cloxacilina IV. A las 48 horas se pasa a tratamiento oral, completando 7 días de tratamiento. En cultivos de superficie se aísla *Klebsiella pneumoniae* sensible a antibióticos. Estudio de virus VHS, VVZ, CMV negativo.

CONCLUSIONES

El trastorno mieloproliferativo transitorio (TMD) ocurre como resultado de la combinación de los efectos de la mutación de la trisomía 21 y GATA1 en los progenitores de megacariocitos (MMP). Para desarrollar la leucemia mieloide asociada al síndrome de Down (ML-DS), es probable que un clon de TMD persista debido a otros impulsores leucémicos genéticos y/o epigenéticos.

La infiltración de órganos sólidos suele limitarse al hígado, el bazo, la médula y la piel. En el caso del hígado puede ser grave y asociarse a insuficiencia hepática y fibrosis hepática en el 7% al 15% de los casos. Este último es un signo de pronóstico muy desfavorable. En el caso descrito, a pesar de presentar hepatoesplenomegalia, no desarrolló insuficiencia hepática y se resolvió a las pocas semanas. Las lesiones cutáneas de nuestro paciente podrían reflejar afección cutánea; el manejo principal es realizar un diagnóstico diferencial con virus como el VHS y tratamiento de sobreinfección.

El diagnóstico de TMD se sospecha habitualmente en recién nacidos con SD que presentan blastos en el frotis de sangre periférica y recuentos sanguíneos anormales en el cribado. Estos casos deben someterse a una evaluación con citometría de flujo para determinar el inmunofenotipo de los blastos y un análisis citogenético de los blastos de la sangre periférica para confirmar la trisomía 21. Además, puede realizarse una prueba de mutación del gen GATA1 mediante secuenciación, si está disponible. Como trastorno de la hematopoyesis hepática fetal, el TMD tiene la característica particular de presentar mayor cantidad de blastos en la sangre periférica y menor infiltración en la médula ósea; por lo tanto, no es necesario un aspirado de médula ósea para realizar el diagnóstico.

El TMD se resuelve espontáneamente en la gran mayoría de los pacientes, sin precisar tratamiento. En el caso de cumplir factores de alto riesgo, sí que se beneficiaría de recibir tratamiento con dosis bajas de citarabina (1-1,5 mg/kg en dosis única por 5-7 días). Se consideran factores de alto riesgo: la hiperleucocitosis (WBC >100 × 10/L), la insuficiencia hepática, la ascitis, la diátesis hemorrágica, la coagulación intravascular diseminada, la hiperbilirrubinemia (>10 veces), AST o ALT (>20 veces por encima del valor normal), la hidrops fetal y los derrames pericárdicos o pleurales.

El tratamiento con dosis bajas de citarabina no disminuye la probabilidad de desarrollar LMA. Esta intervención por sí sola, no es suficiente para erradicar el clon celular preleucémico del TMD y, por tanto, prevenir la LMA-SD.

Los dos eventos adversos del TMD son la muerte temprana durante el periodo neonatal y el desarrollo de leucemia mieloide aguda (LMA) del SD (20%-30%). Los factores de riesgo que están asociados con mayor probabilidad de muerte temprana son la ascitis, el parto prematuro, la hiperleucocitosis (WBC >100 × 10/L) y la diátesis hemorrágica.

Tinea corporis: más difícil todavía

M. Salvá Arteaga, I. Royo Sesma, C. Gotor Toledo, P. Campos Magallón, M. Kortabarria Elguero, C. García Muro

Hospital San Pedro, Logroño

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2022; 52: 154]

INTRODUCCIÓN

Las micosis cutáneas constituyen un motivo de consulta frecuente en pediatría. La *tinea*, causada por dermatofitos (hongos capaces de desarrollarse en la queratina), puede afectar tanto al cuero cabelludo como al resto de la superficie cutánea adquiriendo diversas formas de presentación. Su diagnóstico es habitualmente complejo, pudiendo verse, además, entorpecido por la previa administración de tratamientos no indicados.

CASO CLÍNICO

Varón de 8 años, sin antecedentes de interés, que niega contacto con animales, viajes recientes y consumo de fármacos. Consulta por lesiones cutáneas faciales levemente pruriginosas de seis semanas de evolución.

El cuadro se había iniciado como una placa circular y eritematosa en la región malar izquierda, diagnosticada inicialmente de eccema inespecífico para el que se pautó metilprednisolona tópica. La lesión, a pesar del tratamiento, había aumentado de tamaño, adquiriendo un aspecto anular, con borde irregular, eritematoso y sobreelevado acompañado de lesiones pápulo-vesiculosas.

En las últimas dos semanas había aparecido una nueva placa de 1 cm de diámetro sobre el labio superior, que,

sin tratamiento, había adquirido una configuración anular, bien delimitada, con centro pálido. El resto de la exploración física no revelaba hallazgos patológicos.

Las lesiones fueron catalogadas como una *tinea corporis* de tipo herpes circinado, siendo la lesión malar un caso de tiña incógnito debido a la aplicación de corticoide tópico.

Como tratamiento se pautó terbinafina tópica una vez al día durante una semana, lo que provocó la resolución completa del cuadro; sin embargo, la tiña incógnito precisó prolongar el tratamiento durante 15 días.

COMENTARIOS

Debemos incluir la *tinea corporis* en el diagnóstico inicial de lesiones cutáneas redondeadas o anulares, sobre todo en pacientes sin antecedentes de atopia.

El uso inadecuado de corticoterapia tópica puede derivar en una *tinea incógnito* de presentación atípica, cuyo diagnóstico resulta complicado por la modificación o ausencia de las manifestaciones clínicas habituales.

El uso de terbinafina una vez al día durante una semana mejora la adherencia terapéutica al tratamiento frente a las dos aplicaciones diarias durante cuatro semanas habituales del clotrimazol.

Un caso poco común de ictericia

G. Boloix Peiro⁽¹⁾, J. M. Martínez de Zabarte Fernández⁽²⁾, C. Gargallo Martínez⁽³⁾, S. Benito Costey⁽²⁾, N. Martín Ruiz⁽²⁾, I. Ros Arnal⁽⁴⁾

⁽¹⁾ Centro de Salud Teruel Ensanche, Teruel. ⁽²⁾ Servicio de Pediatría del Hospital Obispo Polanco, Teruel. ⁽³⁾ Centro de Salud Teruel Centro, Teruel. ⁽⁴⁾ Unidad de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición pediátrica del Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2022; 52: 155]

CASO CLÍNICO

Se presenta el caso de una paciente de 3 años con ictericia conjuntival, coluria y acolia. Afebril. Deposiciones blandas 7 veces al día. La paciente presentaba en la analítica hiperbilirrubinemia de 17 mg/dL y elevación de las transaminasas (ALT máx. 2.530 U/L, AST máx. 3.337 U/L) y coagulopatía.

La clínica, debido a procedencia de zona endémica de hepatitis A, podía orientar a una hepatitis de origen vírico; sin embargo, la paciente no presentó síndrome febril ni náuseas ni vómitos.

Además, en el estudio diagnóstico, las serologías fueron negativas; sin embargo, en la autoinmunidad el anticuerpo anti-LCI fue positivo.

Dada la sospecha de hepatitis autoinmune, se inició corticoterapia con mejoría clínica y analítica. Se confirmó el diagnóstico con una biopsia hepática compatible con hepatitis autoinmune con presencia de células gigantes.

Se consiguió mejoría clínica progresiva y posterior estabilidad con azatioprina y corticoterapia.

COMENTARIOS

Epidemiológicamente, la hepatitis autoinmune tipo 2 es más frecuente en la infancia y tiene un ratio 10:1 en mujeres. Por lo tanto, es una patología a descartar en nuestro paciente tipo. Generalmente un paciente con esta patología presenta anticuerpos anti-LKM1, anti-LCI y anti-LKM3 positivos⁽¹⁾. En el caso de nuestra paciente solo presentaba anticuerpos anti-LCI.

Se ha observado un mayor riesgo de fallo hepático fulminante asociado a este tipo de hepatitis autoinmune, por lo que es importante la rapidez en la instauración del tratamiento, siendo necesario el tratamiento con corticoides y con o sin azatioprina. A pesar de un correcto tratamiento, un 9% de los pacientes requiere trasplante hepático⁽²⁾.

BIBLIOGRAFÍA

1. Roepe IG, Vierling JM, Goss JA, Miloh T. Presentation and outcomes of autoimmune hepatitis type 1 and type 2 in children: A Single-center Study. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2021 Jan 1;72(1):101-107. doi: 10.1097/MPG.0000000000002892. PMID: 32796427.
2. Longhi MS, Mieli-Vergani G, Vergani D. Autoimmune hepatitis. *Curr Pediatr Rev* 2014; 10(4): 268-74. doi: 10.2174/1573396310666141114230147. PMID: 25403636.

Un bulto que se quiere presentar, pero es difícil de sospechar

L. Belenguer Pola⁽¹⁾, R. Garcés Cubel⁽¹⁾, N. M. Dadlani Dadlani⁽¹⁾,
D. Carolina Pestana Gallardo⁽¹⁾, P. Collado Hernández⁽¹⁾, L. Ferrando Lamana⁽²⁾

⁽¹⁾ Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa, Zaragoza. ⁽²⁾ Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2022; 52: 156]

INTRODUCCIÓN

Las adenopatías son un motivo de consulta frecuente en pediatría. En la mayoría de las ocasiones se relacionan con cuadros infecciosos benignos y autolimitados, aunque hay que prestar atención a la presencia de signos de alarma, ya que pueden ser la manifestación inicial de patologías de mayor gravedad. La anamnesis y la exploración física orientan el diagnóstico, reservando las pruebas complementarias en evolución tórpida.

CASO CLÍNICO

Preescolar de 3 años remitido a consulta de Infectología pediátrica para el estudio de una adenopatía laterocervical de 3 cm de diámetro no dolorosa, no adherida y con piel suprayacente normal, de 3 meses de evolución pese a tratamiento antibiótico y antiinflamatorio. No presenta otra sintomatología, y el resto de la exploración es normal. Las pruebas complementarias de primer nivel no muestran alteraciones. Dada la persistencia de la adeno-

patía, se realiza PAAF sin obtener un resultado concluyente, por lo que se realiza exéresis ganglionar y estudio anatomopatológico, obteniendo el diagnóstico de enfermedad de Rosai-Dorfman ganglionar. Finalmente se realiza un estudio de extensión con PET-TC, que no muestra alteraciones a otros niveles. Durante el seguimiento en consulta no ha mostrado progresión.

COMENTARIOS

La enfermedad de Rosai-Dorfman es una patología poco frecuente perteneciente a las histiocitosis de células no Langerhans. Se caracteriza por la presencia de adenopatías múltiples, de gran tamaño en diversas localizaciones, aunque puede existir afección extranodal. Afecta principalmente a adultos jóvenes. Es frecuente la resolución espontánea, pero cuando esta no se produce y ocasiona complicaciones por el efecto masa que produce la proliferación celular, el tratamiento no está bien establecido.

Estudio de proteinuria persistente en rango nefrótico. El túbulo, en Teruel, también existe

C. Gargallo Martínez⁽¹⁾, G. Boloix Peiro⁽²⁾, Y. Romero Salas⁽³⁾, R. Aljarde Lorente⁽⁴⁾, R. Subirón Ortego⁽⁴⁾, V. Adán Lanceta⁽⁴⁾

⁽¹⁾ Centro de Salud Teruel Centro, Teruel. ⁽²⁾ Centro de Salud Teruel Ensanche, Teruel. ⁽³⁾ Unidad de Nefrología, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza. ⁽⁴⁾ Servicio de Pediatría, Hospital Obispo Polanco, Teruel

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2022; 52: 157]

CASO CLÍNICO

Presentamos el caso de un niño de 4 años, con un único antecedente de tía paterna con enfermedad renal crónica (ERC) por glomeruloesclerosis focal y segmentaria (GEFS), que durante el ingreso por causa infecciosa presentó proteinuria significativa y sedimento con cilindros hialino-granulosos, sin otros hallazgos patológicos. Tras la resolución del cuadro, persistió la proteinuria en rango nefrótico, mayoritariamente de bajo peso molecular, lo que unido a los antecedentes familiares y la ausencia de raquitismo o nefrocalcinosis, hizo realizar biopsia renal y estudio genético, identificando la variante c.749G>A (p.Gly250Asp), tipo missense (cambio de sentido), de novo, en homocigosis en el gen CLCN5, siendo diagnóstica para enfermedad de Dent. En la actualidad tiene 6 años, está con inhibidores de la enzima convertidora de la angiotensina (IECA), citrato potásico y dieta para hipercalcemia manteniendo función renal estable y disminución parcial de la proteinuria.

COMENTARIOS

La enfermedad de Dent es una rara tubulopatía proximal con patrón de herencia ligado al cromosoma X, recesivo. Su fenotipo suele definirse como proteinuria de bajo peso molecular (PBPM), hipercalcemia y al menos uno de los siguientes cuadros: nefrocalcinosis, nefrolitiasis, hematuria, hipofosfatemia o ERC. Sin embargo, su elevada heterogeneidad fenotípica y genética indica que puede ser una patología infradiagnosticada⁽¹⁾, siendo fundamental un

diagnóstico precoz para evitar medidas agresivas, como la biopsia renal o el tratamiento con inmunosupresores, así como para disminuir la incidencia de nefrocalcinosis/nefrolitiasis y la progresión a ERC. Su tratamiento incluye IECA y antagonistas de los receptores de angiotensina II⁽²⁾. También se utilizan tiazidas para reducir la hipercalcemia⁽³⁾ y el citrato potásico para controlar la nefrolitiasis y ralentizar la progresión a ERC⁽⁴⁾.

BIBLIOGRAFÍA

1. Gianesello L, del Prete D, Anglani F, Calò LA. Genetics and phenotypic heterogeneity of Dent disease: The dark side of the moon. *Hum Genet.* 2021; 140(3): 401-21. doi: 10.1007/s00439-020-02219-2
2. Deng H, Zhang Y, Xiao H, Yao Y, Zhang H, Liu X, Su B, Guan N, Zhong X, Wang S, Ding J, Wang F. Phenotypic spectrum and antialbuminuric response to angiotensin converting enzyme inhibitor and angiotensin receptor blocker therapy in pediatric Dent disease. *Mol Genet Genomic Med.* 2020;8(8): e1306. doi: 10.1002/MGG3.1306
3. Blanchard A, Vargas-Poussou R, Peyrard S, Mogenet A, Baudouin V, Boudailliez B, Charbit M, Deschesnes G, Ezzhair N, Loirat C, Macher MA, Niaudet P, Azizi M. Effect of hydrochlorothiazide on urinary calcium excretion in dent disease: an uncontrolled trial. *Am J Kidney Dis.* 2008; 52(6): 1084-95. doi: 10.1053/J.AJKD.2008.08.021
4. Zaniew M, Mizerska-Wasiak M, Załuska-Leśniewska I, Adamczyk P, Kiliś-Pstrusińska K, Haliński A, Zawadzki J, Lipska-Ziętkiewicz BS, Pawlaczyk K, Sikora P, Ludwig M, Szczepańska M. Dent disease in Poland: what we have learned so far? *Int Urol Nephrol.* 2017; 49(11): 2005-17. doi: 10.1007/S11255-017-1676-X

Fístula coronaria gigante. A propósito de dos casos

M. V. Fariña Jara, T. Moliner Morón, A. Ayerza Casas, L. Jiménez Montañés,
M. López Ramón, G. González García, M. Clavero Adell, D. Palanca Arias

Unidad de Cardiología Pediátrica del Hospital Infantil Miguel Servet, Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2022; 52: 158]

INTRODUCCIÓN

Las fístulas congénitas coronarias son infrecuentes. La edad media al diagnóstico son 6 años. Es una comunicación anómala de las arterias coronarias a una cámara cardiaca, a una estructura vascular o a una red capilar del miocardio. La evolución natural puede ser el cierre espontáneo, pero algunas evolucionan desfavorablemente con hipertensión pulmonar, isquemia miocárdica e insuficiencia cardiaca precoz. En ocasiones, pueden presentar ruptura con *shock* cardiogénico. Precisan cierre percutáneo o quirúrgico si ocasionan repercusión hemodinámica.

CASO CLÍNICO

El primer caso es un varón de 3 meses de edad remitido por sospecha de fístula coronaria a ventrículo derecho con insuficiencia mitral asociada, en tratamiento con furosemida, espirolactona y carvedilol, asintomático en el momento de la primera visita. Se realiza ECG donde se objetiva una pequeña onda Q en derivaciones inferiores, sin otras alteraciones. En la ecografía cardiaca presenta una insuficiencia mitral mínima con una aurícula izquierda dilatada y una arteria coronaria izquierda de 3,2 mm en su origen (Z score + 1,5), conectada con circunfleja presentando flujo continuo fistuloso que llega al ápex del VD, con repercusión hemodinámica. Se realiza un cateterismo con dispositivo Piccolo que cierra la fístula, tras el cual

el paciente mejora los parámetros ecocardiográficos y se mantiene asintomático hasta la actualidad.

El segundo caso es una niña de 8 años afectada de síndrome de Down, controlada en Cardiopediatría por CIV muscular y DAP cerrado por cateterismo hace 3 años, actualmente sin tratamiento. Se objetiva en el ecocardiograma de control dilatación del seno coronario, donde se observa una coronaria izquierda de 8 mm al inicio que se continúa con una circunfleja de 10 mm. Por ello, se realiza angio-TAC, objetivándose una severa dilatación de coronaria izquierda y circunfleja sugestiva de fístula, sin evidenciarse VCS izquierda. Tras un segundo cateterismo se consigue el cierre de la fístula, con dispositivo Amplatzer, comprobando ausencia de *shunt* residual posterior. A las 24 horas, presenta una disminución del calibre de la arteria circunfleja de 6 mm. Actualmente, la paciente está asintomática, en tratamiento anticoagulante profiláctico.

COMENTARIOS

Ambos casos evolucionaron favorablemente, consiguiéndose el cierre de la fístula mediante cateterismo. El tratamiento percutáneo es de elección, precisando de un seguimiento estrecho tras el cierre, por riesgo de hemólisis, cierre incompleto y/o embolización. Es fundamental contar con unidades especializadas de cardiología pediátrica con servicio de hemodinámica para poder ofrecer una atención de calidad a estos niños.