

Cas 2023.5

Nena de 4 mesos amb edema unilateral del dors del peu

Marta Folch-Benito, Isabel M. Salguero-Pérez, M. Belén Caurín-Saboya, Marga Català-Puigbo

Unitat d'Urgències Pediàtriques, Servei de Pediatria. Hospital General de Granollers. Granollers (Barcelona)

Lactant de 4 mesos, de sexe femení, que consulta a urgències per febrícula de poques hores d'evolució i edema del dors del peu dret (Fig. 1), observat pels pares dos dies abans, sense altres símptomes acompanyants.

No presenta antecedents patològics d'interès, és una nena sana, correctament vacunada i amb bon guany ponderal. Realitza lactància materna exclusiva. Com a antecedents familiars destaca que el pare té una insuficiència renal no filiada i espondilitis anquilosant HLA-B27 positiva.

En l'exploració física únicament s'observa edema unilateral al peu dret, sense fòvea, no dolorós i limitat per sota del turmell. Bona mobilitat de l'articulació sense signes inflamatoris i absència de lesions cutànies. No s'observen més edemes en altres localitzacions.

A urgències, pel quadre febril, es realitza una tira reactiva d'orina que mostra leucocitúria, sense proteïnúria. Al sediment d'orina s'observen escassos bacils gram-negatius i l'analítica sanguínia no presenta alteració dels paràmetres d'infecció. S'orienta com a possible infecció urinària i s'inicia tractament amb antibioteràpia oral. D'altra banda, donada la recent aparició de l'edema, se cita a control un cop resol el quadre intercurrent.

Al cap de cinc dies, la nena estava afebril i l'urocultiu va ser positiu per *Escherichia coli*.

Se cita la pacient posteriorment i s'observa la persistència de l'edema, de manera que es decideix completar l'estudi per confirmar la sospita diagnòstica.

Quin és el diagnòstic?



Fig. 1. Edema unilateral del dors del peu dret.

Correspondència: Marta Folch Benito
Servei de Pediatria. Hospital General de Granollers
C/ Francesc Ribas, s/n. 08402 Granollers
mfolch@fphag.org

Treball rebut: 09.09.2022
Treball acceptat: 26.04.2023

Folch-Benito M, Salguero-Pérez IM, Caurín-Saboya MB, Català-Puigbo M.
Nena de 4 mesos amb edema unilateral del dors del peu.
Pediatr Catalana. 2023;83(3):123-4.

Discussió

Es tracta d'una lactant sana, que presentava un edema del dors del peu de forma unilateral, no dolorós, sense fòvea i sense afectar la mobilitat articular. Aquest edema no es va observar al naixement i s'havia descobert en el moment del quadre febril intercurrent.

El símptoma guia és l'edema unilateral, que un cop descartades les causes habituals com ara infeccions de parts toves i traumatismes, ens orienta inicialment cap al limfoedema primari.

D'altra banda, no es pot oblidar el limfoedema hereditari, que es pot associar a síndromes genètiques amb alteracions en el nombre de cromosomes. Per aquest motiu, seria recomanable fer un estudi de citogenètica en sang perifèrica, ja que és una exploració complementària innòcua i fàcil de dur a terme. Una altra exploració que ens ajuda a diagnosticar alteracions produïdes en el limfoedema primari és la gammagrafia limfàtica.

L'estudi de citogenètica va mostrar una monosomia del cromosoma X, amb cariotip 45, X (Fig. 2). Davant d'aquest diagnòstic, la pacient va ser valorada per Cardiologia, que va descartar afectació cardíaca. L'equip d'Endocrinologia també fa un seguiment del creixement i de la funció tiroïdal, que es troba dins de la normalitat.

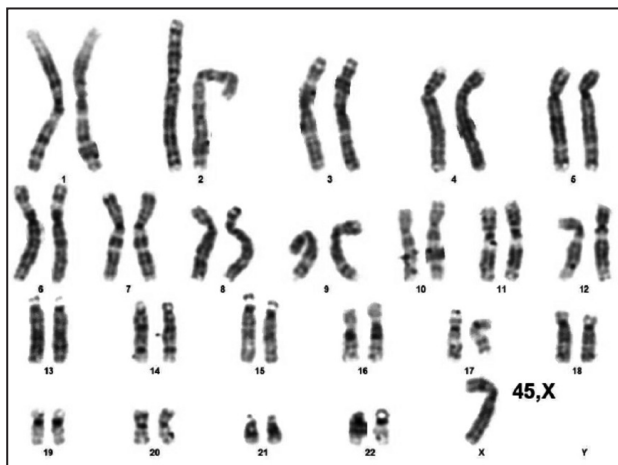


Fig. 2. Imatge de l'estudi de citogenètica que mostra la monosomia del cromosoma X.

Actualment, la pacient té 3 anys, l'edema s'ha resolt i no presenta el fenotip característic de la monosomia 45, X.

Diagnòstic final: Síndrome de Turner.

Comentari

El limfoedema primari pot ser aïllat o sindròmic, i segons el moment de presentació congènit (<1 any) o tardà (>1 any)¹⁻².

La síndrome de Turner afecta únicament les dones, per l'absència total o parcial del cromosoma X, i dona manifestacions clíniques molt variables i una possible afectació de diferents òrgans. Algunes pacients no presenten clínica o ho fan de manera molt lleu, com el cas presentat. Prenatalment hi pot haver retard del creixement intrauterí i es poden observar malformacions cardíques, renals o de vasos limfàtics (com ara augment del plec nual, l'*hydrops fetalis* i l'higroma quístic nual, més característic)³⁻⁵.

Al naixement poden presentar longitud i/o pes baixos i un fenotip característic amb orelles i cuir cabellut d'implantació baixa, coll alat i curt, mandíbula petita, tòrax ample i mamil·les separades, paladar ogival i limfoedema distal, entre d'altres³.

El limfoedema distal neonatal habitualment es resol durant els primers 18 mesos, pot no està present al naixement i instaurar-se posteriorment⁵.

De vegades, el diagnòstic és tardà per talla baixa i retard puberal o amenorrea, a causa d'una disgenèsia gonadal.

En el diagnòstic s'han de descartar altres malformacions, especialment cardíques i renals, presents entre el 55% i el 45% de les pacients⁴. També es poden trobar anomalies auditives, oculars, autoimmunitàries i endocrines. El neurodesenvolupament sol ser adequat, però amb risc de problemes d'aprenentatge i emocionals³⁻⁴. Aquestes pacients necessiten un seguiment adequat en les diferents etapes de la vida.

En aquest cas, el limfoedema distal de l'extremitat inferior no es va detectar en néixer, i reinterrogant els pares de forma dirigida van referir haver-lo observat en fotografies fetes al domicili aproximadament als 2 mesos d'edat, però que els havia passat inadvertit fins al moment. L'estudi de citogenètica va permetre el diagnòstic precoç, malgrat que el fenotip era normal.

Bibliografia

1. Vignes S, Albuissou J, Champion L, Constans J, Tauveron V, Malloizel J, et al. Primary lymphedema French National Diagnosis and Care Protocol. *Orphanet J Rare Dis.* 2021;16(1):18.
2. Pascual MA, Vives I, Plaza PJ. Lactant de 4 mesos amb edema unilateral de la cama esquerra d'un mes i mig d'evolució. *Pediatr Catalana.* 2021;81(2):87-8.
3. Barreda AC, González I. Síndrome de Turner. *Protoc diagn ter pediatr.* 2019;1:267-83.
4. Gravholt CH, Andersen NH, Conway GS, Dekkers OM, Geffner ME, Klein KO, et al. Clinical practice guidelines for the care of girls and women with Turner syndrome: proceedings from the 2016 Cincinnati International Turner Syndrome Meeting. *Eur J Endocrinol.* 2017;177(3):G1-70.
5. Steiner M, Saenger P. Turner Syndrome: An Update. *Adv Pediatr.* 2022;69(1):177-202.