

Neutropenia autoinmune infantil. A propósito de un caso

B. Romera, E. Sancho, I. Montejo, J.I. Perales, M.P. Sanz de Miguel, M.P. Ruiz

Servicio de Pediatría. Hospital Materno Infantil Miguel Servet. Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor; 2009; 39: 93]

RESUMEN

La neutropenia se define como una disminución del número absoluto de neutrófilos circulantes en sangre. Aunque la etiología es muy variada, lo más frecuente es que esté relacionada con un proceso infeccioso intercurrente, y aparece de forma concomitante con la infección, resolviéndose unas dos semanas más tarde. Existe un tipo de neutropenia, llamado neutropenia autoinmune infantil, caracterizada por la producción de anticuerpos específicos contra la membrana de los neutrófilos, que hacen que éstos se destruyan en sangre periférica. Suele asociar cifras de neutropenia grave, mientras que las infecciones que presentan estos niños son leves, y es un cuadro benigno que suele resolverse hacia los cuatro años de edad. A la hora de diagnosticarlo es importante hacer un buen diagnóstico diferencial con otras causas de neutropenia crónica no congénita que pueden presentarse en la infancia, y aunque el diagnóstico de confirmación no lo da la presencia de los autoanticuer-

pos, su ausencia no excluye dicho diagnóstico. Generalmente no existe un tratamiento específico, nos ocuparemos de tratar los procesos intercurrentes, y sólo en casos de infecciones graves o bien neutropenias graves con procesos infecciosos intercurrentes, administraremos G-CSF. Nosotros asistimos a un lactante de trece meses con neutropenia de varios meses de evolución, cuyo diagnóstico fue dificultoso y que en varias ocasiones precisó de la administración de G-CSF.

BIBLIOGRAFÍA

1. Dale DC, Cottle TE, Fier CJ, et al. Severe chronic neutropenia: treatment and follow-up of patients in the Severe Chronic Neutropenia International Registry. *Am J Hematol* 2003; 72: 82-93.
2. Cottle TE, Fier CJ, Donadieu J, Kinsey SE. Risk and benefit of treatment of severe chronic neutropenia with granulocyte colony-stimulating factor. *Semin Hematol* 2002; 39: 134-140.

Síndrome de Rapunzel

E. Calleja, R. Delgado, J. Elías, N. González, R. Escartín, J.A. Esteban

Servicio Cirugía Pediátrica. Hospital Infantil Miguel Servet. Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor; 2009; 39: 93]

OBJETIVO

Presentamos nuestra experiencia en los últimos 10 años de tricobezoar gástrico con prolongación a intestino delgado, Síndrome de Rapunzel.

MATERIAL Y MÉTODOS

Presentamos 4 niñas con edad entre 6 y 11 años que acuden por clínica de vómitos ocasionales y palpación de masa epigástrica dura, fija e indolora de unos 15 cm. Tres de ellas tienen antecedentes de tricofagia y pérdida de peso, y otra presenta antecedentes de pica y retraso psíquico. En esta última se realizó TEGD con falta de repleción en estómago, duodeno y primeras asas yeyunales. En las demás se realizó ECO o TC abdominal con diagnóstico de bezoar gastroduodenal. La última niña presentaba anemia ferropénica con marcadores de enfermedad celiaca negativos.

RESULTADOS

En los 4 casos se extrajo por gastrotomía la masa que ocupaba la totalidad del estómago y parte del intestino delgado (50-60 cm). En el tercer caso se evidenció una úlcera gástrica que evolucionó satisfactoriamente con omeprazol. El 2.º caso ha continuado con tricofagia tras la intervención sin evidenciar tricobezoar en la última endoscopia. Actualmente las pacientes se encuentran asintomáticas sin recidivas.

DISCUSIÓN Y COMENTARIOS

Bezoar se denomina a una masa de material orgánico e inorgánico que se acumula en estómago o intestino delgado.

El tricobezoar es la forma más frecuente en niños (90% mujeres). El riesgo aumenta en los retrasos mentales y trastornos emocionales.

Se denomina Síndrome de Rapunzel a la extensión del tricobezoar gástrico al intestino delgado. Fue descrito por Vaughan en 1968 y desde entonces son pocos los casos publicados en la literatura mundial.

Suelen presentarse inexplicablemente con leve sintomatología gastrointestinal; alteración de la conducta (pica, tricofagia, tricotilomanía) y la alopecia son características comunes; a la exploración se palpa tumoración abdominal epigástrica grande, móvil, de superficie lisa y firme. Se ha descrito la asociación pica, anemia ferropénica y tricobezoar como forma de presentación de enfermedad celiaca.

El diagnóstico se basa en la ecografía abdominal y en el tránsito gastroduodenal, también es útil el TC o RM para describir el tamaño, la configuración y la localización así como diferenciarla de neoplasia. El tratamiento es la exéresis quirúrgica por gastrotomía. La evolución es benigna, pero puede presentarse alguna complicación como las úlceras gástricas que responden bien a IBP. Posteriormente se remiten a la Unidad de Psiquiatría para descartar trastornos de la conducta y eventual terapia.

BIBLIOGRAFÍA

1. Lynch K, Feola P, Guenther E. «Gastric trichobezoar: an important cause of abdominal pain presenting to the pediatric emergency department», *Pediatr Emerg Care*. 2003; 19: 343-347.
2. Marcos S, Bravo M, Bautista A, Pavón P, Monasterio L. «Tricobezoar gástrico como forma de presentación atípica de enfermedad celiaca», *An Pediatr (Barc)* 2005; 62: 591-604.
3. Velasco B, Paredes RM. «Tricobezoar: un problema psicológico». *An Esp Pediatr* 2001; 55: 383-384.

Dermatitis herpetiforme

D. Clavero, S. Ortiz, P. Murillo, A. Lázaro, M.J. López, J.L. Olivares

Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor; 2009; 39: 94]

INTRODUCCIÓN

Dermatitis herpetiforme en niño de 2 años de edad coincidente con alteración digestiva compatible con enfermedad celiaca.

La dermatitis herpetiforme es una enfermedad ampollosa autoinmune de etiología multifactorial. De inicio poco frecuente en niños, con edad media de presentación a los 40 años. Se caracteriza por ser una erupción pápulo-vesiculosa muy pruriginosa con depósito granular de IgA en la dermis, de distribución simétrica y de predominio en superficies extensoras de extremidades. El diagnóstico se realiza mediante criterios clínicos, anatomopatológicos y fundamentalmente por la inmunofluorescencia directa.

CASO CLÍNICO

Presentamos el caso de un paciente varón de 2 años de edad, que acude al servicio de Urgencias por presentar exantema pápulo-vesiculoso pruriginoso de 15 días de evolución simétrico y generalizado. En los 4 últimos días ha presentado fiebre de hasta 38,5°C. En la analítica sanguínea realizada en urgencias se encuentra una anemia microcítica,

discreta leucocitosis, leve trombocitosis y elevación de la PCR. Al examen físico destaca una discreta distensión abdominal. Durante su ingreso se confirma la existencia de autoanticuerpos digestivos positivos, estudio de HLA y biopsia intestinal concordantes con enfermedad celiaca. Asimismo, se practica biopsia de piel. Se instaura tratamiento con antihistamínicos y corticoides orales y una dieta exenta en gluten, evidenciándose una mejoría importante de las lesiones cutáneas. El tratamiento de elección en adultos son las diaminodifenilsulfonas y una dieta libre de gluten. Sin embargo, debido a los efectos secundarios de la sulfona (hemólisis por déficit de glucosa 6 fosfato deshidrogenasa, metahemoglobinemia, hepatitis tóxica, ictericia colestática, agranulocitosis, etc.), en niños el tratamiento de elección es la dieta exenta en gluten.

CONCLUSIÓN

La dermatitis herpetiforme se asocia frecuentemente con enteropatía sensible al gluten, pero en menos del 15% se confirma la existencia de enfermedad celiaca. El tratamiento de elección en los niños es la dieta exenta en gluten.

Anemia en lactante como manifestación de enfermedad metabólica. Presentación de un caso

I. Galé, O. Gómez, A. de Arriba, S. Beltrán, M.C. García, M.M. Domínguez

Servicio de Pediatría. Hospital Materno Infantil Miguel Servet. Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor; 2009; 39: 94]

INTRODUCCIÓN

La anemia se define como la concentración de hemoglobina por debajo de dos desviaciones estándar con respecto de la media para su edad. En el lactante la causa más frecuente es la ferropénica, siendo excepcional su aparición en menores de 6 meses. Algunas enfermedades metabólicas pueden debutar únicamente con anemia.

CASO CLÍNICO

Lactante de 3 meses que ingresa por anemia y signos de hemólisis. En el estudio se objetiva anemia normocítica arregenerativa. Ante la persistencia de anemia y valores de neutrófilos de 1.000 se realiza aspirado de médula ósea con signos de anemia de tipo megaloblástica. Con ello y cifras de vitamina B12 en límites bajos de la normalidad se inicia tratamiento con vitamina B12 oral. Dos meses después no existe mejoría, ampliándose el estudio que revela aumento de homocisteína y presencia de homocistina, con disminución de metionina y sin acidosis metilmalónica, lo que sugiere déficit funcional de cobalamina E o G. Se inicia tratamiento con hidroxocobalamina i.m y betaína anhidra con clara mejoría del cuadro. Se ha realizado estudio molecular que confirma

déficit de cobalamina E. A pesar de tratarse de una hiperhomocisteinemia la paciente no ha desarrollado retraso psicomotor ni otras alteraciones salvo la anemia.

CONCLUSIONES

En casos de anemia persistente, especialmente megaloblástica, habrá que ampliar el estudio descartando otras causas tanto tumorales como enfermedades genéticas incluyendo alteraciones metabólicas como en nuestra paciente.

BIBLIOGRAFÍA

1. Ortega JJ. Anemias hemolíticas. An Pediatr Contin 2004; 2: 12-21.
2. Bernacer M, Leal A. Anemias no hemolíticas. An Pediatr Contin 2004; 2: 22-30.
3. Couce ML, Balcels S, Dalmau J, Grinberg D, Rodés M, Vilaseca MA. Protocolo de diagnóstico y tratamiento de homocistinuria. Protocolos asociación española para el estudio de errores congénitos del metabolismo.

Evolución clínica de un paciente con hipocrecimiento grave asociado a mutación 301-302 del AG en el gen PROPI

Y. Delgado, G. Bueno, M.P. Collado, M.T. Pérez, J.M. Garagorri, J.L. Olivares

Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2009; 39: 95]

INTRODUCCIÓN

La deficiencia combinada de hormonas hipofisarias suele asociar déficit de GH junto al de una o más hormonas. Los estudios genéticos han permitido establecer su asociación con mutaciones génicas en los factores de transcripción hipofisaria como son el POUFI y PROPI.

CASO CLÍNICO

Paciente procedente de Rumanía, de 15,4 años, en seguimiento desde los 13,2 por retraso severo del crecimiento a partir del año de vida. En la primera exploración se constató: Peso: 20,1 kg (<P1). Talla: 113 (< P1, a -5,1 s.d.s para población general). PC: 50,5 cm (<P3). SS/SI: 1,08. I.M.C. de 15,7 kg/m² (P3-10). Ausencia de estigmas malformativos en hábito externo. Facies aniñada, frente abombada, raíz nasal hundida. Distribución grasa de predominio troncular. Voz atiplada. Estadío prepuberal. Pruebas complementarias: hemograma y estudio bioquímica que descartan patología orgánica. Anticuerpos digestivos y función renal normales. Cariotipo 46 XX. Estudio hormonal: IGF-I: <25 ng/ml (183-996). IGFBP-3: 1,43 µg/ml (3,10-10). Secreción nocturna de GH: pico 0,10 ng/ml, con media 0,08 ng/ml. Test de clonidina: pico GH 0,11 ng/ml. Test de insulina: pico GH 0,07 ng/ml. T4 libre 0,39 ng/dl (0,58-1,64). TSH 1,35 µU/ml. LH <0,10 mU/ml, FSH <0,42 mU/ml, 17β estradiol <20 pg/ml; PRL 3,35 ng/ml. ACTH: 23,3 pg/ml (5-46). Edad ósea (Greulich y Pyle): 6 años. RM hipotálamo-hipofisaria: hipófisis de características y morfología normal.

Evolución y tratamiento: Se instauró tratamiento con GH 0,18 mg/kg/semana y LT4 3,75 µg/kg/día con buena tolerancia del mismo.

Tras dos años, ha experimentado una velocidad de crecimiento media de 14,2 cm/año y su talla actual se sitúa en 143 cm. En las pruebas complementarias destacan: Edad ósea 11 años, IGF-I: 279 ng/ml (183-996). IGFBP-3: 5,45 µ (3,10-10). En el análisis del gen PROPI se encontró la mutación 301-302 del AG en homocigosis. Su madre y hermana son portadoras heterocigotas de la mutación. A los dos años de seguimiento se evidencia deficiencia de ACTH (ACTH 10,5 pg/ml, cortisol 8 horas 3,12 µg/dL). Al tratamiento anterior se asocia en este momento hidroaltesona a dosis de 10 mg/kg/día.

COMENTARIOS

Los pacientes con mutaciones PROPI pueden asociar fenotipos variables. En este caso, el diagnóstico tardío ha permitido evidenciar una afectación importante de su crecimiento. La afectación de los ejes es progresiva tal y como se ha demostrado en esta paciente.

BIBLIOGRAFÍA

- Lee JK, Zhu YS, Cordero JJ, Cai LQ, Labour I, Herrera C, Imperato-McGinley J. Long-term growth hormone therapy in adulthood results in significant linear growth in siblings with a PROPI gene mutation. J Clin Endocrinol Metab 2004; 89: 4850-4856.
- Wu W, Cogan JD, Pfäffe RW, et al. Mutations in PROPI cause familial combined pituitary hormone deficiency. Nat Genet 1998; 18: 147-149.

Nefropatía IgA como causa de hematuria macroscópica

N. Clavero, Y. Romero, M. Justa, C. Loris

Servicio de Nefrología Pediátrica. Hospital Universitario Infantil Miguel Servet. Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2009; 39: 95]

INTRODUCCIÓN

La observación de sangre en orina es causa de alarma, siendo un motivo frecuente de consulta al pediatra. Disponer de pautas de actuación valorando etiología, pronóstico y terapéutica pueden ayudar al pediatra a realizar una correcta valoración inicial diferenciando aquellas situaciones que exigirán un estudio más completo.

CASO CLÍNICO

Niño de 7 años que ingresa en el Hospital de Alcañiz por fiebre y hematuria macroscópica de 2 semanas de evolución. Presenta hemograma, función renal y complemento normales. En orina hematías dismórficos (64%) y proteinuria en rango nefrótico, que persiste tras el brote. Se remite al Servicio de Nefrología Pediátrica del Hospital Miguel Servet donde se realiza biopsia renal identificándose una glomerulonefritis membrano-proliferativa compatible con nefropatía IgA Clase IV de la Haas. Se inicia tratamiento renoprotector con IECAs, pero dado el descenso de la función renal y la persistencia de proteinuria en rango nefrótico con hipoproteinemia se asocia tratamiento con prednisona.

COMENTARIOS

La nefropatía IgA es una glomerulopatía caracterizada por el depósito difuso, generalizado y predominante de IgA en el mesangio glomerular. Clínicamente se manifiesta por episodios de hematuria macroscópica en contexto de cuadro infeccioso, generalmente de vías respiratorias superiores. Analfícticamente cursa con función renal y complemento normales e IgA elevada. En orina, entre brotes, la microhematuria es prácticamente constante y la proteinuria oscilante y de cuantía variable. Existe correlación clínico-morfológica con el pronóstico de la enfermedad. En la actualidad, no hay curación ni consenso universalmente aceptado sobre el tratamiento, siendo el objetivo lograr la remisión de los datos clínicos y evitar o enlentecer la progresión hacia la insuficiencia renal crónica.

BIBLIOGRAFÍA

- Rivera F, Egido de los Ríos J, Blanco J. Nefropatía IgA y nefropatía de Schönlein-Henoch. En: Nefrología pediátrica. Madrid: Grupo Aula Médica; 2000: 337-347.
- Barrat J, Feehally J. Treatment of IgA nephropathy. Kidney International 2006; 69: 1934-1938.

Taquicardia de presentación neonatal rebelde al tratamiento

L. Cuadrón, S. Ortiz, M.P. Collado, O. Bueno, G. Rodríguez, S. Valle, J.L. Olivares, M.P. Ventura

Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor; 2009; 39: 96]

INTRODUCCIÓN

Las taquicardias supraventriculares (TPSV) son las arritmias sintomáticas más frecuentes en los pacientes pediátricos, incluidos recién nacidos. Generalmente son producidas por un mecanismo de conducción anormal.

CASO CLÍNICO

Recién nacido de 40 semanas de edad gestacional que ingresa en la UCI neonatal por arritmia fetal sin repercusión hemodinámica. A su ingreso se confirma la presencia de una taquicardia paroxística supraventricular; administrándose tratamiento con adenosina intravenosa sin conseguir su control tras varias dosis. Tampoco cede con propranolol. Se inicia digitalización EV con lo que se recupera el ritmo cardíaco sinusal. Tras tres dosis de digital presenta una bradiarritmia (FC: 80 lpm) con QRS ancho compatible con síndrome de Wolf-Parkinson-White suspendiéndose su administración. Se realiza un Holter donde se confirma la presencia de onda delta compatible con síndrome de Wolf-Parkinson-White.

Tras confirmar normalidad morfológica cardíaca se instaura tratamiento con Flecainida EV persistiendo episodios aislados de taquicardia. Ante la mala evolución se traslada a Hospital San Juan de Dios de Barcelona donde, a pesar de tratamiento con dosis altas de Flecainida y Adenosina EV, continúa con episodios de taquicardia y a los 15 días de vida se realiza estudio electrofisiológico y ablación de vía accesoria lateral izquierda con conducción retrógrada lenta (taquicardia de Coumel). La evolución es favorable dándose de alta a los 3 días con tratamiento antiagregante.

COMENTARIOS

La TPSV es la taquiarritmia más frecuente en el recién nacido y casi siempre es por mecanismo de reentrada. Una cuarta parte de casos se asocia a síndrome de Wolf-Parkinson-White. El tratamiento de primera elección en la fase aguda es la adenosina siempre que el paciente este hemodinámicamente estable. La ablación por radiofrecuencia se ha convertido en los últimos años en una alternativa muy eficaz para el tratamiento definitivo de las taquicardias supraventriculares.

Dolor óseo en paciente oncológico

M.P. Sanz, A. de Arriba, S. Congost, B. Chapi, M.V. Velasco, C. Calvo

Hospital Materno Infantil Miguel Servet. Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor; 2009; 39: 96]

INTRODUCCIÓN

El rhabdomyosarcoma es un tumor sólido maligno cuyo origen son las células mesenquimales y que imita al músculo estriado. Supone la sexta neoplasia más común en la infancia, pudiendo aparecer en cualquier localización.

CASO CLÍNICO

Varón de 6 años que acude a urgencias por cuadro de dolor abdominal de 15 días de evolución acompañado de vómitos e incontinencia urinaria en las últimas 48 horas, así como disuria, polaquiuria y distensión abdominal. Se le realiza radiografía y ecografía abdominal donde se encuentra una masa ovalada proyectada en la base de la vejiga imagen compatible con rhabdomyosarcoma. Se completa el estudio con TAC toracoabdominal y gammagrafía ósea sin encontrarse diseminación neoplásica. Se biopsia la masa confirmándose el diagnóstico de rhabdomyosarcoma embrionario de vejiga.

Recibe tratamiento quimioterápico con IVADo completado con cirugía y radioterapia del lecho tumoral. A los 3 meses se alcanza remisión completa. A los 10 meses refiere dolor a nivel del muslo izquierdo y cojera sin traumatismo previo que no cede pese a tratamiento antiinflamatorio. Se le realiza gammagrafía ósea donde se observa hipercaptación a nivel del 1/3 medio del fémur izquierdo, dados los antecedentes

neoplásicos del paciente y ante la sospecha de metástasis se completa el estudio con RM y PET que es informada como aumento del metabolismo a ese nivel. Se le realizan 2 biopsias óseas donde se encuentran cilindros óseos con focos de osteonecrosis sin evidenciar celularidad maligna, tratándose por tanto de una fractura de estrés, recomendándose descarga de dicha extremidad durante 1 mes.

COMENTARIOS

Ante un niño con antecedentes de enfermedad neoplásica siempre deberemos pensar en una posible recidiva o metástasis para lo cual debemos realizar todas las pruebas complementarias necesarias para descartar dicha posibilidad sin olvidar los posibles efectos adversos de los tratamientos quimioterápicos y corticoideos y de un encamamiento prolongado.

BIBLIOGRAFÍA

1. Leaphart C, Rodeberg D. Pediatric Surgical Oncology: Management of rhabdomyosarcoma. Surg Oncol 2007; 16: 173-185.
2. Raney B, Anderson J, Arndt C, et al. Primary renal sarcomas in the Intergroup Rhabdomyosarcoma Study Group (IRSG) experience, 1972-2005: A report from the Children's Oncology Group. Pediatr Blood Cancer 2008; 51: 339-343.