

# Linfohistiocitosis hemofagocítica familiar

---

D. Royo, M. Domínguez, M. Biosca, E. Jiménez, A. Muñoz, A. Carboné, C. Calvo

Servicio de Oncopediatría. Hospital Universitario Materno-Infantil «Miguel Servet». Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2007;37: 87]

## INTRODUCCIÓN

La linfohistiocitosis hemofagocítica (HLH) es una enfermedad rara caracterizada por la proliferación y activación no maligna de histiocitos y linfocitos T produciendo una respuesta inmune anormal y exagerada que puede ser letal. Existe una forma primaria familiar y una secundaria a procesos infecciosos, enfermedades malignas, reumatológicas o procesos inmunes primarios. Enfermedad de difícil diagnóstico y tratamiento.

## CASO CLÍNICO

Lactante de 42 días que ingresa por fiebre de 3 horas de evolución, acompañado de 1 vómito y rechazo de la última toma. Durante el ingreso presenta fiebre elevada, distensión abdominal y hepatoesplenomegalia. En las analíticas se objetiva progresivamente trombopenia (30.000 plaquetas), anemia (Hemoglobina 8 mg/dL), hipofibrinogenemia (1,3 g/L), hipertrigliceridemia (362 mg/dL) y elevación de la ferritina (9270 ng/ml). Dado el empeoramiento clínico y

analítico, junto con el antecedente familiar de hermana fallecida por HLH, se decide iniciar tratamiento según protocolo internacional HLH 2004 (dexametasona, etopósido y ciclosporina). Ha presentado una buena respuesta y tolerancia al tratamiento. Al no tener donante familiar compatible se ha iniciado la búsqueda de progenitores hematopoyéticos de donante no emparentado para la realización de trasplante alogénico de médula ósea.

## COMENTARIOS

La HLH familiar es una enfermedad autonómica recesiva con una incidencia de 1/50.000 recién nacidos vivos. Se trata de una enfermedad fatal con una supervivencia media de dos meses después del diagnóstico sin tratamiento. En 2004 se establecieron nuevos criterios diagnósticos y se instauró un nuevo protocolo terapéutico internacional. En aquellos pacientes con fuerte sospecha clínica y analítica de HLH que no cumplan estrictamente todos los criterios puede ser necesario iniciar el tratamiento antes de que la enfermedad progrese.

# Presentación atípica de dolor de espalda en la infancia

---

J.I. Perales, I. Pomar, I. Montejo, A. Mateo, I. Pastor

Hospital Universitario Infantil «Miguel Servet». Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2007;37: 91]

## CASO CLÍNICO

Presentamos un caso de un niño de 5 años que acude a Urgencias del Hospital San Jorge de Huesca por un cuadro de dolor de espalda de 15 días de evolución acompañado de fiebre intermitente; como único antecedente existía un traumatismo banal y el dolor no había cedido ni con antiinflamatorios ni miorrelajantes. Tenía un hemograma con anemia y leucopenia y una Rx. de Tórax con signos de aplastamiento vertebral a nivel lumbar. Fue remitido al Hospital Materno Infantil de Zaragoza por sospecha de abdomen agudo al tener líquido libre en la una ecografía abdominal, pero a su llegada a urgencias se descarta patología quirúrgica. Presentó un empeoramiento del estado general con rechazo a la marcha y dolor selectivo a nivel lumbar; objetivándose a su vez pancitopenia en un nuevo hemograma. Ante la sospecha de proceso maligno hematológico se realiza extensión de sangre periférica donde aparecen blastos y una punción de médula ósea, observándose celularidad aumentada con mayoría de células blásticas. Se diagnostica de LAL tipo L2 según la FAB y se inicia tratamiento quimioterápico.

Actualmente nuestro paciente está recibiendo quimioterapia de forma periódica y se encuentra en fase de remisión completa.

Aprovechando este caso de presentación atípica del dolor lumbar hemos realizado una pequeña revisión de la lumbalgia en la infancia, haciendo especial hincapié en la valoración de la misma, los signos más preocupantes y las causas más frecuentes que nos podemos encontrar en los niños y adolescentes tales como espondilolisis/espondilolistesis, hernia discal, enfermedad de Scheuermann, discitis y tumores; de cada una de ellas se comentan aspectos básicos de forma muy resumida y se exponen algunas imágenes que nos aportan mayor claridad.

## COMENTARIOS

Con todo ello se intenta advertir que algunos dolores de espalda, sobre todo en los niños más pequeños, en ocasiones pueden resultar ser enfermedades de cierta importancia y que no siempre es sencillo llegar al diagnóstico de una manera temprana.

## Síndrome de Sweet. Dermatitis neutrofílica febril aguda

Y. Armendáriz, F. de Juan, L.M. Ciria

Hospital Universitario «Miguel Servet». Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2007;37: 88]

### INTRODUCCIÓN

Presentamos el caso clínico de una paciente de 10 años, ingresada en nuestra planta de infecciosos en abril de 2007 por presentar un síndrome de Sweet.

Esta enfermedad tiene un amplio espectro de manifestaciones clínicas a su inicio, en este trabajo presentamos tres de ellas.

### RESUMEN

En Urgencias consulta una paciente mujer de 10 años por presentar unas placas eritematosas dolorosas en extremidad inferior derecha, asociada a febrícula. No había respondido al Augmentine® oral. Se decide ingreso bajo sospecha de celulitis y se inicia antibioterapia intravenosa.

Durante su ingreso se realizan una serie de pruebas (hemostasia, cultivos, serologías, mantoux, ANAS, ASTO), resultando todas normales a excepción de una leucocitosis con neutrofilia, junto con PCR y VSG elevada.

Dada la escasa mejoría, se consulta a dermatología y se realiza biopsia cutánea. Se diagnostica histológicamente de un síndrome de Sweet, por lo que se retira tratamiento antibiótico y se inicia tratamiento corticoideo, con lo que se produce mejoría importante de las lesiones, desapareciendo la fiebre.

### DISCUSIÓN

El síndrome de Sweet es una entidad caracterizada por presentar pápulas y placas eritematosas y dolorosas, junto con fiebre y leucocitosis, con un sustrato histológico característico de infiltrados neutrofílicos.

Además de las lesiones en piel puede afectar también a otros órganos produciendo afectación mucosa oral, artralgias, artritis, neumonías, afectación hepato-esplénica y renal, cuadros neurológicos y psiquiátricos.

La etiología no está muy clara, se habla de una reacción de hipersensibilidad o una respuesta inmune mediada por células T.

Se asocia a enfermedades malignas, como leucemias y tumores sólidos, enfermedades inmunológicas, infecciones, fármacos o embarazo.

Cursa con leucocitosis, anemia, trombopenia, elevación VSG y FA positiva.

El tratamiento se realiza con corticoides sistémicos (prednisona o prednisolona). Con esto desaparece la fiebre y las lesiones cutáneas pero existe una recurrencia elevada (25-35%).

### CONCLUSIÓN

El síndrome de Sweet es una entidad en la que hay que pensar ante fiebre y lesiones compatibles y es importante realizar un estudio completo para descartar principalmente procesos malignos.

## Síndrome de Baboon

A. Ayerza, E. Quevedo, P. Collado, A. Delgado, M.D. Yécora, J. Fleita

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

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2007;37: 89]

### INTRODUCCIÓN

El síndrome de Baboon es una dermatitis de contacto sistémica caracterizada por erupción en la piel de la región glútea y flexuras mayores tras exposición sistémica a alérgenos. El mercurio es el agente más frecuentemente implicado. Las reacciones alérgicas sistémicas son provocadas comúnmente por la inhalación de mercurio tras la ruptura de un termómetro en un paciente previamente sensibilizado.

### CASO CLÍNICO

Varón de 10 años de edad con antecedentes de alergia a mercurio que consulta en el servicio de Urgencias por presentar lesiones papulosas eritematosas confluentes pruriginosas de seis días de evolución, de inicio en flexuras poplíteas que posteriormente se han extendido afectando a flexuras axilares y antecubitales y a extremidades inferiores. Se instauró tratamiento con corticoide tópico, antihistamínicos y corticoide oral cediendo la sintomatología en 15 días.

En la anamnesis dirigida refiere rotura de termómetro de mercurio en los días previos. Se realizaron posteriormente pruebas epicutáneas al mercurio, resultando positivas en las primeras 24 horas.

### COMENTARIOS

El síndrome de Baboon se refiere a una dermatitis de contacto sistémica tras exposición a determinados alérgenos siendo el más frecuentemente implicado el mercurio. Se caracteriza por la aparición de lesiones eritemato-edematosas en glúteos, flexuras mayores y cara interna de muslos, recordando a las nalgas del homínido babuino, del que recibe su nombre. La clínica puede aparecer desde varias horas hasta varios días después de la exposición al agente, típicamente en pacientes con sensibilización previa al mercurio tras la inhalación de vapor del mismo procedente de un termómetro roto. Las pruebas cutáneas son las más fiables para identificar el alérgeno aunque para el diagnóstico lo más importante es reconocer la distribución patognomónica de las lesiones e interrogar por el antecedente de rotura de un termómetro.

# Metahemoglobinemia por EMLA. A propósito de un caso

V. Giménez, S. Beltrán, E. Sancho, R. Pérez, I. García

Servicio de Urgencias Pediátricas. Hospital Universitario Materno-Infantil «Miguel Servet». Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2007;37: 90]

## INTRODUCCIÓN

La metahemoglobinemia, enfermedad causada por niveles elevados de metahemoglobina en sangre, puede ser congénita o adquirida. La forma adquirida se produce cuando los hematíes son expuestos a sustancias químicas oxidantes que aumentan la producción de metahemoglobina; si su concentración es excesiva, produce cianosis.

## CASO CLÍNICO

Niño de 3 años y 8 meses trasladado de otro centro sanitario por presentar cianosis central y periférica, que no mejora tras administración de oxígeno al 100%, acompañada de disartria y lenguaje incoherente. Refieren aplicación tópica de EMLA crema (30 g) con apósito oclusivo durante una hora, previa a la resección con láser de moluscum contagiosum.

**Exploración física:** Sat O<sub>2</sub> 86% TA 130/60 FC 126 FR 26 afebril. Glasgow 15, sin signos de focalidad neurológica a la exploración. Cianosis bucal, palpebral y acra. Múltiples lesiones de molluscum en tórax, abdomen, y cara interna de muslo, con eritema acompañante. Resto de exploración sin hallazgos.

**Pruebas complementarias:** Hemograma normal; Gasometría venosa: Sat O<sub>2</sub> 88%, metahemoglobina: 24,5%, oxihemoglobina:

65,7%. Se realiza lavado cutáneo y se administra azul de metileno al 1% (1 mg/kg) i.v; una hora después: metahemoglobina: 5% y oxihemoglobina: 74,3%.

Permanece 12 horas en observación, monotorizado, asintomático, desapareciendo la cianosis. Al alta metahemoglobina de 3,7% y oxihemoglobina de 91,2%, ha continuado con controles por el servicio de hematología, descartándose posibles déficits enzimáticos asociados.

## CONCLUSIONES

1. La metahemoglobinemia es una causa rara de cianosis en la infancia que debe sospecharse en aquellos pacientes que no responden a oxigenoterapia.

2. Niveles elevados de metahemoglobinemia pueden ocasionar hipoxemia grave, depresión del SNC e incluso ser incompatibles con la vida.

3. Disponemos de un antídoto específico: Azul de metileno.

4. La crema EMLA 5% (lidocaina y prilocaína) es utilizada como anestésico local con efectos adversos mínimos, aunque existe un potencial riesgo de metahemoglobinemia.

# Reflujo gastroesofágico y dificultad respiratoria, dos formas de presentación de anillos vasculares

A. Olloqui, A. Marco

Neumología Pediátrica. Hospital Universitario Materno-Infantil «Miguel Servet». Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2007;37: 91]

## INTRODUCCIÓN Y OBJETIVOS

Exponer mediante dos casos clínicos, con formas opuestas de presentación, los distintos tipos de anillos vasculares y sus características clínicas más importantes.

## CASOS CLÍNICOS

El primer caso trata de una niña de 1 mes de vida, que ingresa por estancamiento ponderal y vómitos, con sospecha diagnóstica de reflujo gastroesofágico. Como antecedentes familiares destaca un hermano fallecido al nacimiento por Síndrome de DiGeorge. En la exploración física observamos que el peso y la talla son inferiores al percentil 3, siendo el resto de la exploración normal. Al completar el estudio se realiza esofagograma, en el que se aprecia impronta esofágica posterior, diagnosticándose de arteria subclavia aberrante. La evolución es favorable con tratamiento conservador y medidas antirreflujo. Sigue controles por parte de gastroenterología y neumología.

En segundo lugar exponemos a una niña de 4 meses, nacida a término y sin antecedentes de interés, que presenta a las pocas

horas de vida distrés respiratorio grave. Se conecta a CPAP nasal y pocas horas después es intubada y conectada a ventilación mecánica, encontrándose resistencia al paso del tubo una vez atravesadas las cuerdas vocales. Tras varios intentos fallidos de extubación, precisa maniobras de reanimación avanzada en dos ocasiones. Se confirma el diagnóstico mediante RNM y fibrobroncoscopia, demostrándose una arteria inominada aberrante, que cruza la tráquea en su cara anterior, favoreciendo la traqueomalacia asociada. Es intervenida quirúrgicamente, realizándose aortopexia y pexia de la arteria inominada, sin evidenciarse mejoría clínica. Finalmente se realiza traqueostomía, con colocación de cánula larga, manteniendo posteriormente ventilación espontánea. En la actualidad es controlada por neumología y la evolución ha sido satisfactoria.

## COMENTARIOS

Los anillos vasculares representan una patología en la que no se suele pensar y que puede explicar cuadros de lactantes con distrés respiratorio o estridor, que se exacerba con las tomas y con las infecciones respiratorias, así como clínica digestiva en algunos casos.

## Urolitiasis en la infancia. Revisión de los cuatro últimos años en el Hospital Clínico Universitario «Lozano Blesa»

L. Cuadrón, P. Huerta, F. Fuertes, A. Ayerza, R. García, A. Jiménez, J. Fleta

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

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor; 2007;37: 91]

### INTRODUCCIÓN

La litiasis de vías urinarias es una entidad clínica poco frecuente en la edad pediátrica, presenta una prevalencia aproximada de 1/4500 de los ingresos hospitalarios y afecta con mayor frecuencia al sexo masculino. La forma clínica de presentación en la infancia es muy variada e inespecífica, difiriendo de la clínica típica de la edad adulta. Presentamos a continuación las características de los casos atendidos en nuestro servicio en los últimos cuatro años.

### MATERIAL Y MÉTODOS

Se revisan retrospectivamente las historias clínicas de once niños de ambos sexos (seis niñas y cinco niños) de entre 0 y 14 años de edad atendidos en nuestro Servicio desde el 1 de enero de 2004 hasta la actualidad. Se realiza un estudio descriptivo de las características clínicas y epidemiológicas.

### RESULTADOS

Del total de los casos, un 54,5% afectaban al sexo femenino y el resto al masculino. La edad media al diagnóstico fue de 7,8 años, con un rango entre 9 meses y 14 años. La forma de presentación más frecuente fue la infección urinaria (37%) y el dolor lumbar (27%), le siguen en orden de frecuencia hallazgo casual en prueba

de imagen, síndrome febril y hematuria asintomática. La localización más frecuente de la litiasis fue la vía urinaria izquierda (63,6%) afectando mayoritariamente al uréter de dicho lado. A nivel derecho se localizaron un 18% de los cálculos, así como a nivel vesical. Del total de casos un 36,3% presentaban otras enfermedades concomitantes (hidrocefalia, retraso psicomotor, parálisis cerebral, espina bífida y extrofia vesical). El diagnóstico se realizó en todos los casos mediante prueba de imagen, la mayoría (54,5%) por radiología simple de abdomen, seguido de ecografía (36,4%) y urografía intravenosa (9,1%). En nueve de los once casos se realizó litotricia extracorpórea para el tratamiento (81,8%), siendo definitiva en dos de ellos; de los siete restantes, cinco precisaron litotricia de repetición y el resto otras alternativas terapéuticas (nefrostomía de descarga, nefrolitotomía percutánea).

### COMENTARIOS

La urolitiasis infantil es de difícil diagnóstico por su variabilidad clínica, la debemos sospechar ante un niño con infecciones urinarias de repetición o dolor abdominal inespecífico. El diagnóstico de confirmación se realiza mediante pruebas de imagen, considerándose de elección para el seguimiento la ecografía por su inocuidad. El avance en las técnicas de tratamiento con litotricia en los últimos años permite un manejo menos agresivo y menor número de complicaciones, reservándose la cirugía para una minoría de los pacientes.

## Tabique vaginal transverso: una causa infrecuente de dolor abdominal

R. García, J. Fleta, G. González, P. Huerta, T. Pérez, A. Delgado, A. Jiménez

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

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor; 2007;37: 91]

### INTRODUCCIÓN

El tabique vaginal transverso es una de las anomalías más raras del tracto reproductivo, estimándose una incidencia aproximada de 1 por 72.000 pacientes ginecológicas. En general permanece indetectable hasta la pubertad, presentándose, si es completo, como amenorrea primaria y dolor abdominal cíclico.

### CASO CLÍNICO

Adolescente de 12 años que acude a Urgencias por dolor abdominal intenso, tipo cólico, en hipogastrio, que cede parcialmente con analgésicos. Afebril. Refiere estreñimiento de varios meses de evolución. No menarquia. En la exploración sólo destaca el dolor al palpar abdomen sin signos de irritación peritoneal. Telarquia estadio III, pubarquia grado II-III. Al tacto rectal se palpa masa que abomba totalmente el recto. Las pruebas complementarias son normales (hemograma, bioquímica, orina, radiografía de abdomen)

excepto la ecografía de abdomen, que muestra una masa de 11 x 8 centímetros de diámetro compatible con hematocolpos. No se observa abombamiento en introito vaginal. Himen normal. Se realiza de forma urgente punción del hematocolpos bajo sedación, drenando aproximadamente 500 mililitros de sangre espesa. Se visualiza, en una segunda ecografía, un tabique vaginal transverso, completo, de 1 centímetro de grosor; por lo que se realiza resección completa del mismo, con evolución posterior favorable.

### COMENTARIOS

A pesar de ser una anomalía poco frecuente, el tabique vaginal es una patología que debe tenerse presente, junto con el himen imperforado (la anomalía obstructiva más frecuente del aparato genital femenino), para evitar complicaciones y secuelas definitivas en el aparato reproductor. Se debe a una fusión incompleta de los conductos de Müller y el seno urogenital en la octava semana de vida embrionaria. El resultado funcional óptimo es la escisión quirúrgica total del tabique.