

En busca de la tuberculosis

A. Domingo Belanche, A. A. Hernández Suyo, M. Lafuente Hidalgo, M. Bustillo Alonso, R. I. Pérez Ajami, P. Morte Coscolín

Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor; 2022; 52: 199]

INTRODUCCIÓN

La infección tuberculosa latente presenta una incidencia mayor de la que cabría esperar. Debemos pensar en ella ante clínica respiratoria larvada o pacientes con factores de riesgo.

CASO CLÍNICO

Niña de 13 años, sin antecedentes de interés, que acude a Urgencias tras haber sufrido una agresión. No otra clínica acompañante actual ni previa. Como parte del estudio, se le realizan varias radiografías que incluye una radiografía de tórax donde se observa un granuloma calcificado en campo pulmonar medio asociado a una adenopatía hiliar izquierda también de aspecto calcificado, lo cual sugiere complejo de Ghon, por lo que se decide ingreso para completar estudio y valorar inicio de tratamiento.

Se realiza TACAR (tomografía computarizada de alta resolución) en el que se aprecia un complejo de Ranke indicativo de secuela de primoinfección tuberculosa que consiste en la asociación de la lesión de Ghon y la calcifi-

cación de los ganglios linfáticos hiliares o paratraqueales. Otras pruebas complementarias: prueba de la tuberculina (PPD) con induración de 17 mm y test ensayo de liberación de interferón gamma (IGRA): Quantiferon® positivo para *Mycobacterium tuberculosis*, esputos inducidos con PCR y cultivos negativos.

Se encuentra asintomática en todo momento y se decide alta con pauta de isoniacida y rifampicina durante 3 meses.

COMENTARIOS

Ante el hallazgo de una infección tuberculosa latente, se debe realizar estudio a familiares y convivientes. En este caso, el hermano de la paciente también presentó PPD de 8 mm y prueba de Quantiferon® positivo para *Mycobacterium tuberculosis*. Se realizó radiografía de tórax (AP y lateral) que no mostraba alteraciones y se pautó el mismo tratamiento. Clínicamente también asintomático en todo momento.

La sospecha de tuberculosis es una de las pocas indicaciones de radiografía de tórax lateral en pediatría.

Ayuda, mi pipí es como el ron

C. M. Sanz Pérez, M. C. Remacha Almerich, R. Garcés Cubel, A. M. Fuentes Vidal, P. Huerta Blas, M. del R. Amiguet Biain

Hospital Clínico Lozano Blesa, Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2022; 52: 200]

INTRODUCCIÓN

El término colestasis define aquella situación en la que existe una alteración del flujo biliar con la retención y paso a sangre de componentes de la bilis que produce un cuadro clínico consistente en ictericia, coluria, hipo/acolia y prurito junto con alteraciones analíticas entre las que destacan aumento de GGT, fosfatasa alcalina (FA), colesterol y bilirrubina directa o hiperbilirubinemia conjugada definida por una cifra de bilirrubina directa por encima de 2 mg/dL o su incremento por encima del 20% de la cifra total de bilirrubina en sangre.

CASO CLÍNICO

Presentamos el caso de un adolescente de 14 años con cuadro de colestasis que fue traído a urgencias en contexto de fiebre, cuadro catarral, vómitos y coluria.

En la exploración física destaca ictericia cutáneo-mucosa. Asocia faringe eritematosa con exudado puntiforme faringoamigdalario derecho, y se palpa polo hepático y esplenomegalia 1-2 traveses de dedo.

A su llegada a Urgencias, se extrae analítica sanguínea donde se objetiva elevación de bilirrubina total (4,64 mg/dL), bilirrubina directa (3,82 mg/dL), AST (138 U/L), ALT (232 U/L), GGT (146 U/L), FA (283 U/L), LDH

(425 U/L). Se realiza sedimento de orina donde destaca aumento de bilirrubina y proteínas y ecografía abdominal objetivando esplenomegalia, con hígado de ecogenicidad homogénea sin identificar lesiones focales y vías biliares intra y extrahepáticas no dilatadas. Ante la sospecha de posible etiología infecciosa, se extraen serologías, donde se obtiene IgM positivo para virus de Epstein-Barr, y PCR de virus respiratorio con *rhinovirus* positivo. El estudio de autoinmunidad e inmunología resultó negativo.

Durante su estancia en el hospital, se realizan controles analíticos, mejorando los valores.

Resolución de la coluria a los 6-7 días y disminución de la ictericia mucocutánea, persistiendo hepatomegalia de 0,5-1 traveses de dedo. Dada la evolución clínica, se decide alta, con control analítico en 3-4 semanas.

COMENTARIOS

La identificación temprana del síndrome colestásico es decisiva para diagnosticar enfermedades cuyo pronóstico depende de la rapidez de la intervención terapéutica.

Existen múltiples alteraciones asociadas con síndrome colestásico; sin embargo, la atresia de vías biliares es la más frecuente y principal a descartar.

Encrucijada genética: Un gen y dos posibles respuestas

M. Salvá Arteaga, I. Royo Sesma, C. Toledo Gotor, D. Viguera Elías, M. Kortabarria Elguero, I. Esteban Díez

Hospital San Pedro, Logroñoa

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor; 2022; 52: 201]

CASO CLÍNICO

Feto varón en el que se detecta intraútero macrocefalia, hexadactilia en miembros inferiores y superiores, sin otras alteraciones. Estudio serológico materno negativo (toxoplasmosis y citomegalovirus). La amniocentesis revela la variante no descrita previamente c.4445delC (p.Pro1482GlnfsTer6) en heterocigosis en el exón 15 del gen GLI3 (NM_000168) mediante exoma.

Dicha variante condiciona un codón de parada prematuro que deriva en una proteína truncada. Variantes similares han sido registradas como patológicas en casos de síndrome Grieg y de Pallister Hall.

Cada uno de ellos asocia diferentes anomalías condicionando una patología y un pronóstico diferente. El síndrome de Grieg presenta macrocefalia, polidactilia, hipertelorismo, agenesia del cuerpo caloso y posible retraso del desarrollo leve/moderado. El síndrome de Pallister Hall asocia polidactilia, metacarpo/metatarso en forma de Y, retraso del crecimiento, hamartoma hipotálamico, alteraciones hormonales severas, epilepsia y afectación de otros órganos.

El padre presenta macrocefalia y refiere en ese momento haber sido intervenido por hexadactilia de ambas

manos. Se constata mediante genética la misma mutación en heterocigosis.

Los datos recogidos orientan principalmente hacia un síndrome de Grieg, sin embargo, los resultados genéticos no permiten realizar un diagnóstico de certeza.

Al nacimiento perímetro craneal mayor al percentil 99, hipertelorismo, hexadactilia postaxial de manos y pies sin otras alteraciones. La ecografía transfontanelar muestra únicamente ventriculomegalia leve. En el seguimiento posterior se ha observado un desarrollo psicomotor óptimo sin otras complicaciones.

COMENTARIOS

- Las mutaciones de un mismo gen (alélicas) pueden configurar cuadros de gran diversidad.
- Los estudios genéticos en ocasiones pueden abrir interrogantes difíciles de responder.
- En la era de la genética la historia clínica, la exploración física y el seguimiento de los pacientes sigue siendo fundamental.

Osteogénesis imperfecta de debut neonatal

I.T. Bolsa Ferrer, P. Morte Coscolín, A. Oliver

Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor; 2022; 52: 202-203]

INTRODUCCIÓN

La osteogénesis imperfecta (OI) es una enfermedad hereditaria del tejido conectivo. Es causada por diversas mutaciones genéticas que producen defectos en algunas de las cadenas de diferentes tipos de colágeno, las más frecuentes son en los genes COL1A1 y COL1A2. El colágeno es un componente estructural importante de muchos tejidos del organismo (huesos, tendones, ligamentos, piel, esclera...). Por ello, la OI tiene manifestaciones clínicas diversas basadas principalmente en la fragilidad ósea con diferentes grados de gravedad y un aumento del riesgo de fracturas. Otras manifestaciones que pueden aparecer, aunque no en todos los pacientes son dentinogénesis imperfecta, escleras azules, pérdida de audición e hiperlaxitud articular. Se trata de una enfermedad rara con una incidencia estimada de 1 de cada 20.000 recién nacidos y una prevalencia aproximada en nuestro país de unos 2.700 casos.

CASO CLÍNICO

Se presenta el caso de una recién nacida a término con embarazo controlado y suplementado y ecografías prenatales normales salvo pequeña para la edad gestacional con peso estimado inferior al percentil 3. Prueba de O'Sullivan negativa y serologías sin riesgo. Como factores de riesgo infeccioso únicamente destaca una bolsa rota prolongada de 22 horas. La madre fue fumadora durante el embarazo.

Nace a las 37+1 semanas de edad gestacional con un peso recién nacida de 2.500g (p25-50) mediante parto eutócico, espontáneo, en cefálica. Presentó un Apgar de 9/10 y no precisó reanimación perinatal.

A las pocas horas de vida ingresa procedente de maternidad por hiperbilirubinemia en rango de fototerapia, con leve elevación de los marcadores de infección (PCR de 2,11 mg/dl) y ligera hipoactividad.

A la exploración física llama la atención una microcefalia (perímetro cefálico inferior a p3) con craneotabes biparietal y fontanela anterior amplia. Tinte ictérico y cre-

pitación de clavícula izquierda a la palpación preservando reflejo de Moro simétrico. Resto de exploración sin hallazgos.

Durante su ingreso permanece hemodinámica y respiratoriamente estable. Adquiere nutrición enteral completa por succión con adecuada curva ponderal. Recibe tratamiento con fototerapia simple con normalización de hiperbilirubinemia. La PCR inicial desciende a las pocas horas, con hemocultivos negativos. No presenta alteraciones hematológicas.

Se realiza ecografía transfontanelar en la que se objetivan focos hiperecogénicos ovoideos bien delimitados sugestivos de lesiones hemorrágicas o isquémicas. Ante estos hallazgos se realiza punción lumbar sin alteraciones y se solicita TAC craneal que confirma los hallazgos ecográficos. Se completa el estudio con RMN craneal en la que se objetivan focos hemorrágicos residuales y se realiza EEG normal.

Se realiza serie ósea radiográfica en la que se objetiva una alteración de la calcificación a nivel craneal con múltiples fracturas de distintos huesos e incurvación de ambos fémures.

Finalmente, ante la sospecha de osteogénesis imperfecta se realiza estudio genético mediante CGH array con resultado de variante de significado incierto en las citobandas 16p13.11 relacionado con microcefalia y exoma a tríos con resultado de: variante patogénica c.577G>T en el gen COL1A2 asociada a osteogénesis imperfecta II, III, IV +/- Ehlers Danlos (herencia de novo).

La paciente presenta una evolución favorable, ha iniciado tratamiento con ácido zoledrónico y no ha presentado nuevas fracturas.

COMENTARIOS

Las enfermedades raras, como su propio nombre indica, son poco frecuentes, pero por ello no debemos dejar de

pensar en estas, un diagnóstico precoz mejorará el posterior abordaje de estos pacientes.

Encontrar de forma incidental unos hallazgos de por sí no preocupantes como son un craneotabes y una fractura de clavícula si los interpretamos de forma adecuada nos ayuda a un diagnóstico precoz de la osteogénesis imperfecta y a un abordaje temprano de la misma que mejorará la calidad de vida de este paciente.

Es de gran importancia conocer las enfermedades raras para ser capaz de conocerlas ya que «solo se encuentra lo que se busca pero solo se busca lo que se conoce».

El manejo de la OI debe ser multidisciplinar y adaptado en función del grado de afectación y fragilidad ósea. Está fundamentado en 4 pilares principales:

–Rehabilitación (incluyendo la fisioterapia y terapia ocupacional)

–Quirúrgico (traumatología y ortopedia)

–Médico (reumatología o endocrinología)

–Psicológico

En el seguimiento participan otras especialidades para la detección y manejo de posibles complicaciones extraesqueléticas: otorinolaringología, odontología, oftalmología, cardiología, neumología, neurocirugía, trabajo social, genética, radiología...

El objetivo principal debería ser obtener la máxima independencia funcional en las actividades básicas e instrumentales de la vida diaria.

El dragón de los ojos rojos

A. Salinas Uhalte, V. Giménez Molina, B. Santos López, M. Vara Callau, L. Monge Galindo

Hospital Infantil Miguel Servet. Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor; 2022; 52: 203]

INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Kawasaki es una vasculitis sistémica autolimitada de etiología desconocida. Es la principal causa de enfermedad coronaria adquirida en la infancia.

CASO CLÍNICO

Niño de 10 años que presenta fiebre de hasta 40°C de 4 días de evolución acompañado de exantema macular generalizado con afectación palmoplantar, inyección/derrame subconjuntival bilateral, labios fisurados y adenopatía laterocervical derecha. En analítica sanguínea destaca proBNP 963.2 pg/ml, troponina 71.2 ng/L, PCR 15.26 mg/dl, PCT 7.9 ng/ml, VSG 79 mm/hora, con hemograma, bioquímica y básico de orina normal. Las primeras 24h de ingreso continúa con fiebre hasta 39.4°C, cumpliendo criterios de enfermedad de Kawasaki, por lo que se inicia tratamiento con inmunoglobulinas (Ig) iv (dosis única), as-

pirina (dosis anti-inflamatorias) y corticoide oral. Mejoría clínica y analítica progresiva con descenso de marcadores de inflamación, VSG, troponinas y proBNP en controles posteriores. Es valorado por Cardiología, con ECG y ecocardiograma sin alteraciones. A los 5 días de ingreso, permaneciendo afebril las últimas 72 horas, se descende pauta de aspirina a dosis antiagregante y es dado de alta con pauta descendente de corticoterapia oral y manteniendo aspirina hasta nuevo control en cardiología

COMENTARIOS

En caso de sospecha de E. Kawasaki es fundamental iniciar tratamiento en los 10 primeros días para evitar la afectación cardíaca, siendo las inmunoglobulinas y el ácido acetil salicílico a dosis antiinflamatorias el tratamiento de elección, asociando en ocasiones corticoides. En pacientes tratados con Ig i.v se debe retrasar la administración de vacunas con virus atenuados 11 meses.

Quando se apagó la luz

B. Santos López, L. Monge Galindo, J. P. García Iñiguez, A. Salinas Uhalte, V. Giménez Molina

Hospital Infantil Miguel Servet, Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2022; 52: 204]

INTRODUCCIÓN

La neuritis óptica es una enfermedad inflamatoria desmielinizante de origen inmunomediado y de mecanismo desconocido. Es una entidad infrecuente en la edad pediátrica y puede cursar como un único episodio aislado, procesos recurrentes o ser manifestación de otras patologías desmielinizantes.

CASO CLÍNICO

Niño de 4 años con cuadro consistente en cefalea, hipoaactividad, dolor ocular, midriasis bilateral y alteraciones visuales de 48 horas de evolución, que progresan a ceguera. Ingresó durante 11 días en la unidad de cuidados intensivos y posteriormente 11 días en planta de hospitalización. TAC craneo normal. La resonancia magnética (RM) cerebral urgente con gadolinio muestra una lesión frontal subcortical, hiperintensa en T2, compatible con enfermedad desmielinizante. Se extraen analíticas de sangre y LCR. Recibe tratamiento con metilprednisolona 30 mg/

kg/d durante 5 días, inmunoglobulina IV 1 g/kg/día durante 2 días y 5 sesiones de plasmaféresis. Se objetiva mejoría clínica el quinto día de inicio de tratamiento. La RM medular no muestra otras lesiones. Las bandas oligoclonales, anticuerpos anti-MOG y anti-acuoporina 4 fueron negativos. Ha continuado evolución favorable de agudeza visual, en la actualidad dentro de rangos normales (a 40 cm 0,8), aunque con percepción de colores muy artefactada. Pendiente de realizar RM control.

COMENTARIOS

Importancia de la rapidez en la instauración de tratamiento en cuadros inmunomediados rápidamente progresivos y potencialmente graves. En los últimos años han surgido nuevas técnicas diagnósticas y paneles de laboratorio específicos, que ayudan a orientar el diagnóstico de una forma más precisa, y consecuentemente proporcionar un tratamiento y seguimiento óptimo y personalizado.

Ambigüedad genital ¿niño o niña?

P. Sanz Aznar, V. Fariña Jara, G. Carmen Marcén, M. Ferrer Lozano, I. Serrano Viñuales, A. Domingo Belanche

Hospital Infantil Miguel Servet, Zaragoza.

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2022; 52: 205]

INTRODUCCIÓN

La hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) por déficit de 21-hidroxilasa es la forma más frecuente de anomalías del desarrollo sexual. Es una enfermedad autosómica recesiva debida a una mutación en el gen CYP21A2, que afecta a 1 de cada 10.000 recién nacidos.

CASO CLÍNICO

Atendemos a un neonato hijo de padres consanguíneos, fruto de un embarazo controlado con ecografías prenatales normales. En la primera exploración se observan unos genitales ambiguos con hipertrofia de clítoris y labios mayores escrotalizados. Se inicia el estudio con una analítica sanguínea que incluye perfil hormonal, donde destaca hiponatremia, déficit de cortisol con ACTH elevada y aumento de testosterona. Se solicita estudio citogenético que informa de cariotipo femenino normal, ecografía abdominal y genitografía, que muestra un

seno urogenital común. Ante la sospecha de hiperplasia suprarrenal congénita, se realiza un estudio genético que confirma la presencia de mutaciones en el gen CYP21A2. Se confirma el diagnóstico de HSC por déficit de 21-hidroxilasa, apoyado por el cribado neonatal con elevación de 17-OH-progesterona. Se inicia tratamiento con hidrocortisona y fludrocortisona, consiguiendo un aumento de ganancia ponderal y una reducción en la hipertrofia genital, siendo necesario realizar finalmente cirugía correctora.

COMENTARIOS

Ante un neonato con genitales ambiguos debemos solicitar una analítica sanguínea con perfil hormonal, una ecografía abdominal y un cariotipo a la espera de los resultados del cribado neonatal, para evitar la incorrecta asignación de sexo. Si sospechamos una HSC es importante iniciar precozmente tratamiento sustitutivo para evitar una crisis de pérdida salina en formas graves.

Encefalopatía epiléptica con hemiparesia reincidente

T. Moliner Morón, M.V. Fariña Jara, C. Galindo García, A. López Lafuente, L. Monge Galindo, J. López Pisón

Unidad de Neuropediatría. Hospital Infantil Miguel Servet, Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2022; 52: 206]

INTRODUCCIÓN

Descrita por primera vez en 2018, la mutación del gen RHOBTB2 presenta un amplio espectro clínico con hemiplejía, encefalopatía epiléptica y retraso del neurodesarrollo.

CASO CLÍNICO

Niño de 8 años con variante de novo en heterocigosis missense en gen RHOBTB2 (MIM 607352). Cambio de nucleótido c.1531C>T cambio de aminoácido p(Arg511Trp). Presenta trastorno del neurodesarrollo precisando educación especial y, epilepsia de inicio antes del año, en tratamiento con ácido valproico desde los 3 años tras status epiléptico. Además de discinesias paroxísticas desde el año de edad, más claras desde inicio de la marcha con buena respuesta a oxcarbamacepina a dosis baja desde los 6 años. Padece episodios encefalopáticos con hemiparesia derecha a los 3 y 8 años, tratados con metilprednisolona IV a 30 mg/kg/día durante 5 días, en la resonancia magnética presenta edema cerebral y altera-

ción de señal extensa visible en la secuencia Flair, fundamentalmente cortical en hemisferio cerebral izquierdo y, posterior atrofia del hipocampo izquierdo.

Acerca de su neurodesarrollo: sedestación 15 meses, deambulación 5 años; solo pronuncia bisílabos repetitivos.

El síndrome asociado a la mutación RHOBTB2, con grave trastorno del neurodesarrollo con discapacidad intelectual, microcefalia, retraso en alcanzar los hitos motores, epilepsia desde primeros años de vida y discinesias paroxísticas, puede asociar episodios encefalopáticos agudos con edema cerebral

COMENTARIOS

Los avances en la secuenciación del exoma han permitido diagnósticos imposibles previamente, y el mejor conocimiento de la evolución natural de los problemas asociados a mutaciones específicas. En las encefalopatías epilépticas debe plantearse que no todo son crisis epilépticas, deben diferenciarse de las discinesias paroxísticas, frecuentemente asociada.

Presentación inusual de un trastorno común

A. M. Fuentes Vidal, M. Hortal Briz, A. Jordan Mena, P. Huerta Blas, S. Congost Marín, L. Belenguer Pola

Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa, Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor; 2022; 52: 207]

INTRODUCCIÓN

La Vasculitis IgA (IgAV) o Púrpura de Schönlein-Henoch es la vasculitis sistémica más común en la infancia, caracterizada clínicamente por púrpura palpable, artralgias o artritis, dolor abdominal y afectación renal. Sin embargo, otras complicaciones menos frecuentes como la afectación testicular, se evidencia en 1 de cada 5 pacientes masculinos, siendo la inflamación y el dolor testicular la forma de presentación más frecuente.

CASO CLÍNICO

Presentamos el caso de un adolescente de 12 años, con cuadro compatible de IgAV, traído a urgencias por lesiones eritemato-violáceas en extremidades inferiores y tronco, dolor abdominal y dolor testicular difuso de 24 horas de evolución. Auto-test de Gripe A positivo 3 días antes. Sin otra sintomatología asociada.

A la exploración física se evidencian lesiones purpúricas no palpables en cara medial de ambos pies, que desaparecen a la vitopresión, así como lesiones purpúricas palpables en cara medial de rodillas, zona lumbar, región suprapúbica, glútea y lumbar. Exploración de genitales externos masculinos normal, salvo dolor a la palpación difusa de ambos testes. Resto de exploración si hallazgos.

En Urgencias se extrae analítica sanguínea con perfil renal sin alteraciones destacables, y se solicita ecografía testicular informada como normal. Se realiza PCR de virus respiratorios, donde se confirma infección por Gripe A, así como serologías y frotis faringoamigdalares negativos. Ante

sospecha clínica de IgAV asociando dolor abdominal, se decide ingreso en planta e inicio de corticoterapia intravenosa por dolor abdominal intenso y afectación testicular. Durante su ingreso presenta mejoría clínica de las lesiones cutáneas, así como del dolor abdominal y testicular. Sin aparición de nueva sintomatología. Controles analíticos incluido perfil renal sin alteraciones reseñables. Dada la evolución clínica y analítica se decide alta a domicilio.

COMENTARIOS

El pronóstico de la IgAV en los niños es por lo general favorable. Sin embargo, aunque los rasgos clínicos característicos son bien conocidos, es posible que no estemos familiarizados con complicaciones menos comunes y graves como lo es la afectación escrotal, siendo el edema y/o dolor testicular la forma de presentación más común. A todo paciente masculino con sospecha de IgAV y afectación testicular se le debe realizar una exploración cuidadosa del área genital, así como una ecografía testicular para excluir condiciones que comprometan el flujo sanguíneo testicular, puesto que, similar al riesgo de invaginación en la afectación gastrointestinal, la vasculitis testicular puede conllevar a una torsión testicular. En cuanto al tratamiento, en la mayoría de los casos es una enfermedad autolimitada sin tratamiento específico. Sin embargo, los signos y/o síntomas escrotales mejoraron con el uso de corticoterapia de forma precoz. Presentamos una manifestación inusual de un trastorno pediátrico relativamente común, siendo nuestro objetivo resaltar la importancia de la IgAV como diagnóstico diferencial en el manejo del escroto agudo en un paciente pediátrico

Astenia, debilidad y... ¿Algo más?

V. Gimeno-Hernández Garza, S. Miralbés Terraza, M. Medrano San Ildelfonso, L. Monge Galindo, B. Salinas Salvador, M. Vázquez Sánchez

Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2022; 52: 208]

INTRODUCCIÓN

La dermatomiositis juvenil (DMJ) es una vasculopatía sistémica autoinmune que afecta predominantemente a piel y músculo.

CASO CLÍNICO

Paciente de 12 años con debilidad y mialgias de extremidades que aumentan con la movilización e interfieren en la vida diaria con empeoramiento progresivo, desde hace 3 meses tras dos episodios de faringoamigdalitis. Ambulatoriamente se realiza analítica con creatinfosfoquinasa (CK) de 1176 U/L con sospecha diagnóstica inicial de miositis postinfecciosa pero dada la evolución tórpida se deriva para ingreso. En la anamnesis detallada refieren además episodios de enrojecimiento de manos, codos y edema palpebral. En la exploración se objetiva disminución de fuerza proximal de extremidades y flexores de cuello, (MMT*-8 34/40), claudica al dar palmas por encima de la cabeza, necesita apoyo para levantarse del suelo,

eritema violáceo lineal en párpados superiores y pápulas hiperqueratósicas en codos. En estudio complementario se objetiva elevación de CK y velocidad de sedimentación globular (VSG), patrón miopático en electromiograma y alteraciones en la capilaroscopia. Se establece el diagnóstico de DMJ, con realización de biopsia muscular que apoya el diagnóstico. Se inicia tratamiento con prednisona 1 mg/kg/día y metotrexato con mejoría progresiva que permite suspender los corticoides, estando asintomática en la actualidad.

COMENTARIOS

Mediante el caso expuesto queremos poner de manifiesto la importancia de una detallada anamnesis y exploración, buscando lesiones cutáneas en cuadros clínicos de debilidad muscular proximal, simétrica y explorando la fuerza muscular sistemáticamente utilizando escalas como el MMT-8 y sospechar la DMJ como causa más frecuente de miopatía inflamatoria en la infancia.

*manual muscle testing

Dolor en fosa iliaca parece, apendicitis no es

E. Galindo Lalana, E. M. Llena Angulo, M. Hortal Briz, R. Lanuza Arcos, M. del R. Amiguet Biain, A. Escribano García

Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa, Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor; 2022; 52: 209]

INTRODUCCIÓN

El dolor abdominal es un motivo frecuente de consulta en pediatría. Debido al amplio diagnóstico diferencial y el complejo abordaje inicial, resulta fundamental realizar una adecuada anamnesis y exploración física para lograr un acertado diagnóstico.

CASO CLÍNICO

Se presenta el caso de una adolescente de 13 años con antecedentes personales de pubertad precoz con menarquia a los 10 años, que es derivada a urgencias desde su centro de salud por presentar dolor abdominal en fosa iliaca derecha de 5 días de evolución. Afebril y sin otra clínica acompañante. En exploración física destaca defensa abdominal a nivel de fosa iliaca derecha sin otros hallazgos. Ante la clínica presentada, se solicita analítica sanguínea en la que destaca leucocitosis con neutrofilia con elevación de reactantes de fase aguda y una ecografía abdominal con hallazgo sugestivo de colitis inespecífica en ciego y leve inflamación de íleon terminal. Dada la persistencia de la clínica y los hallazgos analíticos y ecográficos, se decide ingreso para completar estudio y continuar tratamiento analgésico.

Reinterrogando a la paciente, refiere última menstruación más cuantiosa y duradera y relaciones sexuales habituales desde hace varios meses. A las 24 horas de su

ingreso y dada la persistencia de la clínica abdominal, se decide realizar interconsulta al servicio de Ginecología. En ecografía transvaginal se observan imágenes paraováricas compatibles con abscesos tubáricos. Ante la sospecha de enfermedad inflamatoria pélvica (EIP), se inicia tratamiento antibiótico intravenoso y se extrae muestra genital con hallazgo de *Chlamydia trachomatis* y *Neisseria gonorrhoeae*.

COMENTARIOS

La enfermedad inflamatoria pélvica es la infección del tracto genital superior pudiendo encontrarse en diferentes fases evolutivas y localizaciones. Es más frecuente en mujeres adolescentes y jóvenes por su relación con infecciones de transmisión sexual, siendo las más frecuentes las provocadas por *N. Gonorrhoeae* y *C. Trachomatis*. El diagnóstico suele resultar complicado por los síntomas inespecíficos que presentan las pacientes, siendo el dolor abdominal en hipogastrio y las hemorragias irregulares los más frecuentes. Los hallazgos clínicos y analíticos compatibles, así como un alto grado de sospecha son los que deben orientar hacia esta posibilidad diagnóstica ya que el retraso de la misma se relaciona con la aparición de secuelas a largo plazo. El tratamiento de la EIP se basa en el tratamiento antibiótico, inicialmente recomendado por vía intravenosa pudiendo continuar posteriormente vía oral.

Dolor abdominal de origen no visceral

S. Miralbés Terraza, A. Frías Herrero, A. Salinas Uhalte, S. Buereba Herrando, A. Martín Costa

Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2022; 52: 210]

INTRODUCCIÓN

El dolor abdominal es una causa muy frecuente de consulta en pediatría, pero no siempre su origen es visceral.

CASO CLÍNICO

Se presentan dos casos clínicos de ACNES (síndrome de atrapamiento de la rama cutánea del nervio intercostal) con evolución favorable tras infiltración local de corticoide y anestésico.

–Mujer de 14 años con dolor abdominal de un año de evolución localizado en fosa iliaca derecha (FID) que empeora con el esfuerzo físico. Como único hallazgo se encuentra un quiste de ovario derecho del cual se interviene sin mejoría, por lo que finalmente ingresa para estudio. A la exploración impresiona de dolor de la pared abdominal. Se realiza interconsulta a la Unidad del dolor que coincide con el diagnóstico de un posible ACNES. Tras el tratamiento mediante infiltraciones de anestésico

local y corticoide en el punto gatillo la paciente refiere notable mejoría.

–Varón de 14 años con antecedente de apendicectomía hacía 2 años que ingresa por dolor abdominal en FID de tipo continuo, de baja intensidad. Mejoría con el reposo y el decúbito. Destaca un abdomen blando y depresible, doloroso de forma difusa, más marcado en FID. Se realizan diferentes pruebas complementarias con resultados anodinos. Llama la atención la localización precisa del dolor a punta de dedo, con signo de Carnett positivo. Dadas las características clínicas del dolor se plantea el diagnóstico de ACNES, se contacta con Unidad del dolor, realizando bloqueo semilunar con evolución satisfactoria.

COMENTARIOS

En casos de dolor abdominal crónico se debe pensar en patología de la pared abdominal ya que su infradiagnóstico es causa frecuente de iatrogenia.