

EXTREMADURA MÉDICA

ÓRGANO DE EXPRESIÓN DE LAS SOCIEDADES MÉDICAS DE EXTREMADURA





EXTREMADURA MÉDICA

EDITOR JEFE

J.J. Garrido Romero

EDITORES

M. Fernández Bermejo
E. Hernández Antequera

CONSEJO EDITORIAL

Asociación de Riesgo Cardiovascular de Extremadura (ARCE) : Jorge Romero Requena.

Sociedad Extremeña de Hipertensión (SEXTHA) : F Javier Félix Redondo.

Sociedad Extremeña de Anestesia y Reanimación (SEAR) : Fernando García- Montoto Pérez.

Sociedad Extremeña de Médicos Generales y de Familia (SEMG) : Rosa Durán Cabrera.

Sociedad Extremeña de Oftalmología (SEOF):
Elena Rodríguez Neila.

Sociedad Oncológica Extremeña (SOCOEX) :
F. Javier Cardenal Murillo.

Sociedad de Alergología e Inmunología Clínica de Extremadura : Javier Hernandez Arbeiza.

Sociedad de Cancerología de Extremadura:
Jacobo Gómez-Ulla

COLABORAN:

Ilmo. Colegio Oficial de Médicos de Cáceres
Avda. Virgen de Guadalupe, 20
10.001 CÁ CERES

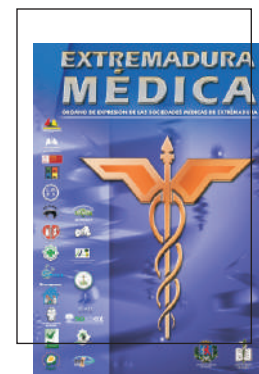
Ilmo. Colegio Oficial de Médicos de Badajoz
Avd. de Colón, 21
06005 BADAJOZ

Depósito Legal
BA.357-87
ISSN: 1130 – 4642

ISSN (Internet): 2341 – 3085

Sumario

Marzo 2018



Sumario 36

EDITORIAL

4 - *Eugenio Hernández Antequera*

CASOS CLÍNICOS

5 - HEPATITIS GRANULOMATOSA COMO INICIO DE PRESENTACIÓN DE SARCOIDOSIS

P. Mata Romero; P.L. González Cordero; H.C. Ferreira Nossa; D. Martín Holgado; M. Fernández Bermejo.

11- “SÍNDROME DE LA CABEZA CAÍDA EN LA MIASTENIA GRAVIS”. APROÓSITO DE UN CASO

C. García Ceberino; M. Donoso Domínguez; P. Mata Romero

16- ESTUDIANDO A FONDO UNA HIPERCALCEMIA

A.M. Macías Quijano; B. Sánchez Cardador; C. Velardo Andrés; S. Brahim Uedha; G. Escudero Sánchez; M.T. Sánchez Sánchez

21- ABORTO E INSUFICIENCIA CARDIACA ¿CASUALIDAD O CAUSALIDAD?

P. Pérez Espejo; M. Correa Matos.

28- INESTABILIDAD EN LA MARCHA EN PEDIATRÍA

T. Araujo García; H. Martín Gómez; N. Alonso Llanos; P. Pascual Moreno; C. Álvarez Mateos; C. Acosta Hurtado.

Editorial

Eugenio Hernández Antequera

Director de la IV Jornada de Divulgación Científica

Allá por noviembre de 2014 iniciamos el proyecto de las Jornadas de Divulgación Científica para enseñar a elaborar un artículo científico y a exponerlo en público, primordialmente en los congresos.

Vamos ya por la cuarta edición, aplicando las mejoras que hemos aprendido cada año que ha pasado.

En esta edición hemos apreciado un menor número de trabajos recibidos, aunque el nivel científico ha sido mayor. Esto nos confirma que el esfuerzo que transmitimos para enseñar a redactar los trabajos ha dado su fruto. Los propios residentes ya seleccionan el trabajo que deben mandar, eliminando ellos mismos los que no se ajustan a las normas y a un criterio de calidad.

Como en otros años, todos los trabajos seleccionados se editan en un libro registrado e indexado en la Biblioteca Nacional, con su correspondiente ISBN. Este libro en formato electrónico está presente, como los anteriores, en la página web del Colegio de Médicos de Cáceres.

Los diez mejores se exponen y se defienden en público, decidiendo un jurado, los tres mejores que reciben una beca para libros o congresos. Debo decir que la selección de los mismos es muy reñida, siendo las décimas las que deciden.

Tanto en la primera selección así como en la evaluación de los diez expuestos oralmente ni son todos los que están, ni están todos los que son. Es muy difícil aunar criterios para su selección; por ello se decide por décimas muchas veces a los primeros.

Los 5 mejores se editan en la revista Extremadura Médica. Por ello, el presente número es un monográfico dedicado a ellos.

Creo que disfrutaréis leyendo y aprendiendo de los artículos.

Hepatitis granulomatosa como inicio de presentación de sarcoidosis

P. Mata Romero; P.L. González Cordero; H.C. Ferreira Nossa; D. Martín Holgado; M. Fernández Bermejo.

Servicio de Aparato Digestivo. Complejo Hospitalario Universitario de Cáceres.

RESUMEN.

La sarcoidosis es una enfermedad granulomatosa de etiología desconocida que puede afectar a cualquier órgano, cuya forma de presentación más frecuente es la pulmonar. La presentación hepática de forma aislada y como primer síntoma es infrecuente, con pocos casos publicados. Se presenta el caso de una mujer de 61 años con síntomas iniciales de colestasis disociada y hepatitis granulomatosa siendo diagnosticada de sarcoidosis sistémica. Se realiza descripción de esta forma infrecuente de presentación de la sarcoidosis, con el diagnóstico diferencial con otras causas de granulomatosis hepática.

PALABRAS CLAVE.

Hepatitis granulomatosa, sarcoidosis extrapulmonar, granulomas.

INTRODUCCIÓN.

La sarcoidosis es una enfermedad sistémica de etiología desconocida, que cursa con la formación de granulomas no caseificantes, que pueden afectar a cualquier órgano de forma variable. La forma más frecuente de presentación es la sarcoidosis pulmonar y la aparición de adenopatías hiliares bilaterales. En un 30% de los casos se presenta de forma extrapulmonar.⁽¹⁻³⁾ Aunque la afectación hepática

puede ser frecuente en la sarcoidosis sistémica, la afección aislada y como primer síntoma es infrecuente.^(4, 5, 6, 7, 8) El diagnóstico de la sarcoidosis hepática se realiza al demostrar la presencia de granulomas no caseificantes hepáticos en la biopsia y excluir otras causas.^(2,3,9)

DESCRIPCIÓN DE UN CASO.

Mujer de 61 años remitida para estudio por presentar hipertransaminasemia y colestasis disociada, sin sintomatología asociada. Entre sus antecedentes personales destaca la enfermedad de Ménière con hipoacusia neurosensorial y endometriosis por lo que precisó histerectomía con doble anexectomía. En su tratamiento habitual no se incluyen fármacos hepatotóxicos. No presenta manifestaciones clínicas de enfermedades autoinmunitarias. La exploración física está dentro de límites de normalidad, con buena ventilación pulmonar y ausencia de hepatomegalia. En los datos de laboratorio presenta hipertransaminasemia (GOT/AST: 39 UI/l, GPT/ALT: 43 UI/l) y colestasis (GGT: 161UI/l, FAL: 126 UI/l), con bilirrubina total 1,11 mg/dl y colesterol total de 244 mg/dl: resto de estudio de hepatopatías, incluyendo autoinmunidad y serología amplia con virus hepatotropos normales. En la ecografía abdominal presenta un hígado de tamaño normal sin alteraciones focales, con presencia de coledocitis. Se realizó biopsia hepática en la que se describe la

presencia de granulomas no caseificantes de predominio portal, constituidos por macrófagos, linfocitos, células de hábito epitelioides, y algunas células gigantes multinucleadas. Los espacios porta y biliares estaban respetados. No existía fibrosis, ni depósito de material biliar, ni grasa (Figura 1 y 2).

Tras los resultados de la biopsia hepática y el diagnóstico de hepatitis granulomatosa, se amplía el estudio para hacer un diagnóstico diferencial con Mantoux (que es positivo), radiografía de tórax con engrosamiento hilar bilateral (Figura 3) y TAC torácico que demuestra la presencia de adenopatías prevasculares, paratraqueales derechas e izquierdas y subcarinales. Se realizó una broncoscopia con citología y biopsia pulmonar siendo ambas negativas para micobacterias o células malignas. En las biopsias de las adenopatíasiliares se encontró linfadenitis granulomatosa tipo sarcoidea con necrosis fibrinoide focal, siendo diagnosticada, después del inicio de la hipertransaminasemia, de sarcoidosis pulmonar estadio I.

DISCUSIÓN.

La sarcoidosis es una enfermedad sistémica, caracterizada por la formación de granulomas no caseificantes, que pueden afectar de forma variable a todos los órganos.^(1,2) La etiología y la patogénesis de la sarcoidosis siguen siendo desconocidos⁽¹⁾. Se plantea una hipótesis con una etiología multifactorial en la que pueden influir la genética, factores ambientales o exposición a agentes infecciosos.⁽⁴⁾ La incidencia estimada es de 10-20 casos por cada 100.000 habitantes/año, aunque no se conoce con certeza. Es variable en función del área geográfica, la raza y los antecedentes familiares. Suele aparecer en pacientes entre 20 y 60 años de edad.

La sarcoidosis suele afectar al pulmón de forma inicial. En aproximadamente la mitad de los casos se detecta incidentalmente por la presencia de ensanchamiento hilar bilateral o por opacidades reticulares pulmonares en una radiografía de tórax.⁽¹⁾ La afectación hepática en la sarcoidosis sistémica aparece en un 50-65% de los pacientes con la presencia de granulomas en la biopsia hepática^(2,3,9). Hasta en un 30% de los casos la sarcoidosis se manifiesta de forma extrapulmonar.⁽²⁾ Sin embargo, la afectación hepática aislada y como primer síntoma es rara y hay pocos casos descritos.^(3,4,5,7,8)

La mayoría de pacientes con sarcoidosis hepática

suelen ser asintomáticos. Solo se evidencian alteraciones bioquímicas, generalmente colestasis disociada con elevación de fosfatasa alcalina y gamma glutamil transpeptidasa, mientras que las transaminasas pueden estar normales o elevadas. La enzima convertidora de angiotensina puede estar elevada, pero es normal en el 25 % de los pacientes. En la exploración física un 20% tiene hepatomegalia, siendo la esplenomegalia menos frecuente.^(3,4) Solo un 5-15% presentan formas sintomáticas que incluyen dolor abdominal, fiebre, pérdida de peso, ictericia, y en menor proporción cirrosis, hipertensión portal, enfermedad colestásica, o trombosis de la vena porta. En el estudio radiológico por TAC con contraste se puede identificar hepatomegalia y nódulos hipodensos de tamaño variable (1-3 cm). La biopsia hepática sirve para el diagnóstico tras estudio etiológico habitual. El diagnóstico de la sarcoidosis hepática consiste en demostrar la presencia de granulomas hepáticos en la biopsia. La incidencia de granulomas hepáticos en una biopsia es de un 2-15%^(9,10,11). Se deben excluir otras causas en las que pueden aparecer granulomas, como la colangitis biliar primaria, tuberculosis y otras infecciones por micobacterias, enfermedades fúngicas, Fiebre Q, Brucelosis, neoplasias, enfermedades autoinmunitarias, reacción a drogas.^(2,3,9)

Los granulomas hepáticos no suelen producir daño estructural hepático, aunque hasta un 6% de pacientes con sarcoidosis hepática puede desarrollar cirrosis⁽³⁾. Aunque suelen ser asintomáticos, son la primera manifestación clínica para ampliar el estudio y diagnosticar una enfermedad sistémica.⁽⁹⁾ La descripción histológica del granuloma puede ayudar al diagnóstico etiológico. Existen cuatro formas histológicas reconocibles (Tabla 1). Los granulomas que sugieren sarcoidosis son no caseificantes, o no productores de necrosis, y suelen tener una localización portal o periportal. En fases activas de la sarcoidosis pueden liberar a la circulación sistémica proteínas, como la enzima convertidora de angiotensina, que está elevada en un 70% de pacientes con granulomas hepáticos^(3,4,9).

Las causas más frecuentes de granulomas hepáticos aislados descritos en la literatura son la colangitis biliar primaria (CBP), sarcoidosis, tuberculosis y reacción a drogas. Estas 4 causas suponen un 75% del total de granulomas hepáticos⁽⁹⁾. La proporción varía en función de la localización geográfica y el tipo de

población ^(10,11). A nivel de Europa occidental la principal etiología parece ser la CBP, seguida de la sarcoidosis. En países del Este Europeo tiene mayor incidencia la tuberculosis y la leishmaniasis. Existen pocos casos publicados para conocer la prevalencia real.

Las formas asintomáticas no precisan un tratamiento específico, pero no se debe retrasar el estudio etiológico. El tratamiento de la hepatitis granulomatosa en formas sintomáticas es con tratamiento inmunosupresor con corticoides o metotrexato. Dado que la tuberculosis es una forma frecuente de presentación, y la inmunosupresión podría agravar la enfermedad, se podría optar por iniciar el tratamiento empírico con antituberculosos, y si no hay respuesta tras 4-8 semanas iniciar el tratamiento inmunosupresor ⁽⁹⁾. En nuestro caso no se ha realizado tratamiento específico ya que tras el diagnóstico etiológico, la sarcoidosis no presentaba afectación sistémica considerando que era necesario iniciar tratamiento inmunosupresor.

CONCLUSIÓN.

La sarcoidosis hepática como forma de presentación es poco frecuente y se manifiesta con la aparición de granulomas en la biopsia hepática. Se plantea un reto diagnóstico importante, ya que la mayoría de pacientes están asintomáticos y el único hallazgo suelen ser alteraciones analíticas. Se requiere una biopsia hepática en la que se demuestre la presencia de granulomas y excluir otras etiologías que los puedan producir siendo las más frecuentes en nuestro medio la CBP y la sarcoidosis, precisando un diagnóstico diferencial con tuberculosis antes de iniciar tratamiento inmunosupresor. Hay pocos estudios que indiquen la incidencia de estas etiologías, y son muy variables en función de la geografía y la población. Además dado que es una presentación poco frecuente obliga a estudios retrospectivos, por lo que la incidencia es difícil de calcular.

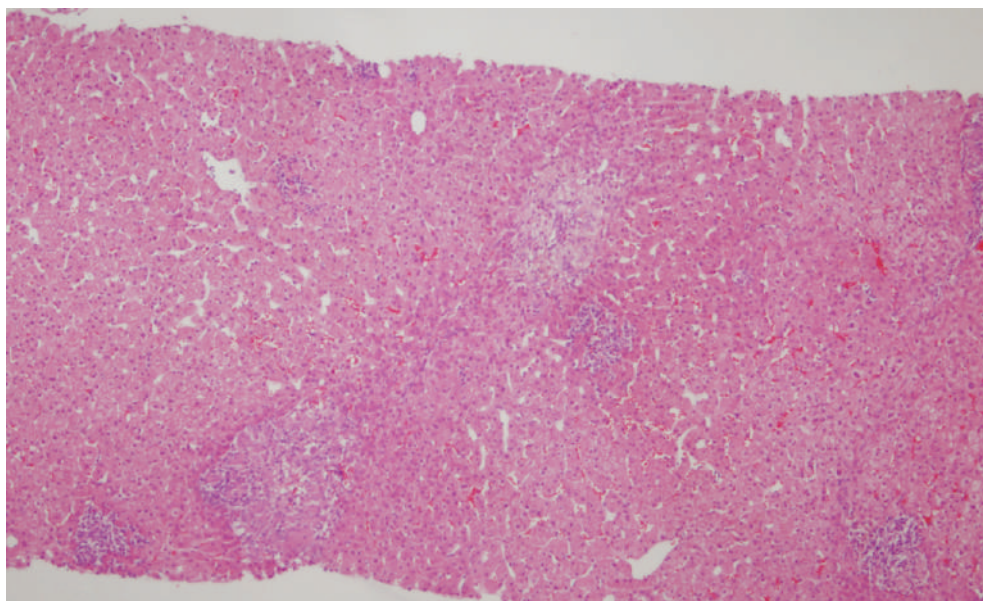


Figura 1: Biopsia hepática con granulomas hepáticos (aumento x 40)

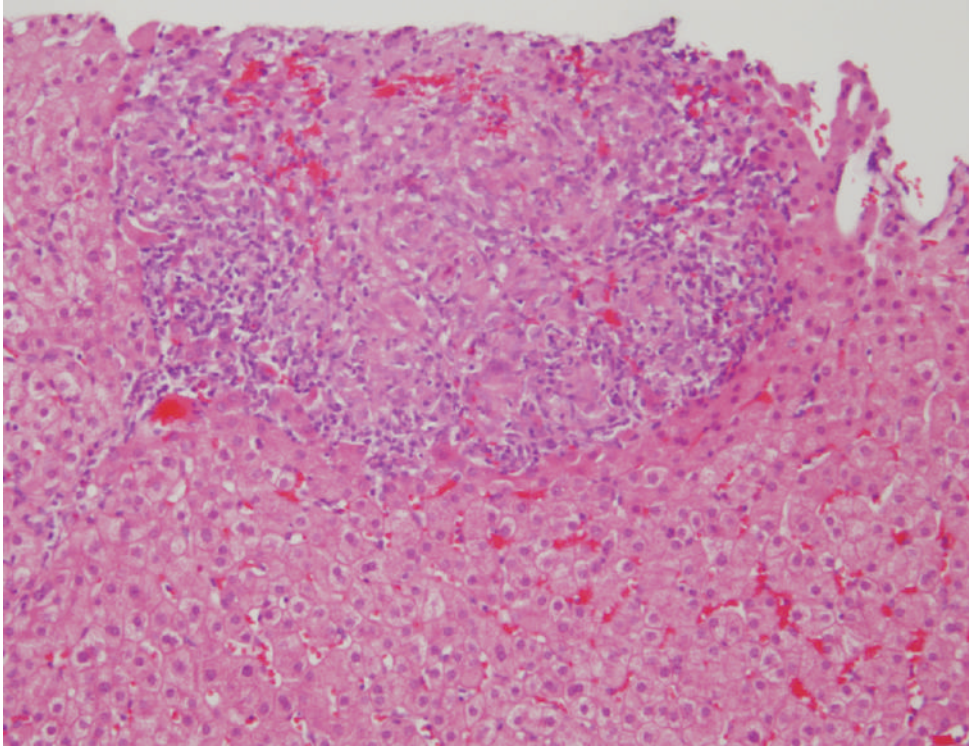


Figura 2: Biopsia hepática con detalle de un granuloma (aumento x 100).

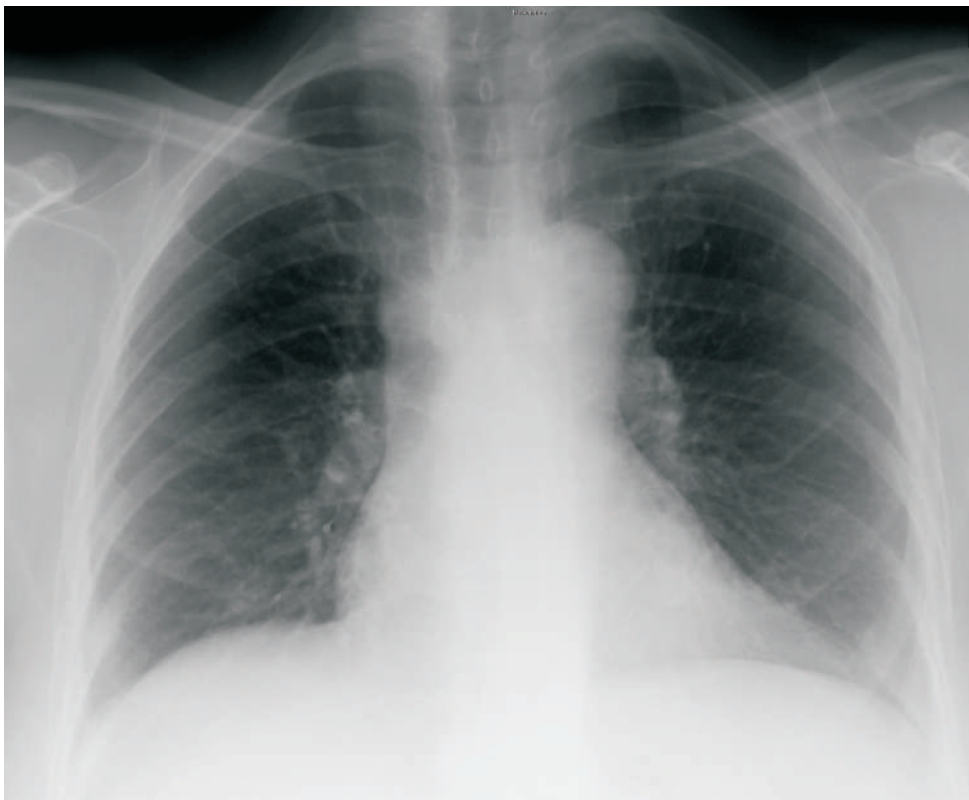


Figura 3: Adenopatías hiliares bilaterales en la radiografía de tórax

Granulomas no caseificantes	Sarcoidosis y Colangitis biliar primaria
Granulomas caseificantes, con necrosis	Tuberculosis, micobacterias
Granulomas con anillo de fibrina	Linfoma de Hodking, CMV, Leishmaniasis, Toxoplasma, Arteritis de células gigantes, Fiebre botonosa, Alopurinol
Lipogranulomas, vacuola lipídica central	Aceite mineral

Tabla 1

BIBLIOGRAFÍA

- 1.- Talmadge E King, Jr. Clinical manifestations and diagnosis of pulmonary sarcoidosis. (Internet). Kevin R Flaherty: Uptodate; 2016.
- 2.- Talmadge E King, Jr. Extrapulmonary manifestations of sarcoidosis. (Internet). Kevin R Flaherty: Uptodate; 2016.
- 3.- Jeffrey S Berman. Gastrointestinal and hepatic sarcoidosis. (Internet). Kevin R Flaherty: Uptodate; 2016.
- 4.- I. Jovičić et al., Isolated hepatic sarcoidosis. *Vojnosanitetski Pregled*. 2014; 71, 399–403
- 5.- M. Giovinale et al., Atypical sarcoidosis: Case reports and review of the literature. *European Review for Medical and Pharmacological Sciences*. 2009; 13, 37–44
- 6.- S. P. Dourakis et al., A case of liver sarcoidosis mimicking cirrhosis. *Clinical Imaging*. 2007; 31, 47–49
- 7.- L. Thanos, A. Zormpala, E. Brountzos, A. Nikita, D. Kelekis, Nodular hepatic and splenic sarcoidosis in a patient with normal chest radiograph. *European Journal of Radiology*. 2002; 41, 10–11
- 8.- M. I. Taşbakan et al., Isolated hepatic sarcoidosis mimicking liver microabscesses: A case report. *Irish Journal of Medical Science*. 2014; 183, 503–505
- 9.- Steven Flamm, MD. Hepatic granulomas. (Internet). C.Sanjiv: Uptodate; 2017.
- 10.- M. Şahin, G. Yilmaz, M. Arhan, I. Sen, Hepatic granulomas in Turkey: A 6-year clinicopathological study of 35 cases. *Turkish Journal of Gastroenterology*. 2014; 25, 524–528.
- 11.- D. R. Gaya, D. Thorburn, K. a Oien, a J. Morris, a J. Stanley, Hepatic granulomas: a 10 year single centre experience. *Journal of clinical pathology*. 2003; 56, 850–853
- 12.- B. Geramizadeh, R. Jahangiri, E. Moradi, Causes of hepatic granuloma: A 12-year single center experience from southern Iran. *Archives of Iranian Medicine*. 2011; 14, 288–289.

“Síndrome de la cabeza caída en la miastenia gravis”. A propósito de un caso

C. García Ceberino*; M. Donoso Domínguez**; P. Mata Romero***

*Residente de 2º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud San Jorge. Cáceres.

**Residente de 2º año de Anestesiología. Hospital San Pedro de Alcántara. Cáceres.

***Residente de 2º año de Digestivo. Hospital San Pedro de Alcántara. Cáceres.

RESUMEN.

La Miastenia Gravis es un trastorno crónico de naturaleza autoinmune que se caracteriza por la producción de autoanticuerpos contra los receptores de acetilcolina de la membrana postsináptica de la placa motora. La característica principal de la miastenia gravis es la debilidad y fatigabilidad muscular fluctuante siendo la debilidad ocular el síntoma inicial más común. El diagnóstico se basa en la exploración neurológica ante una clínica sugestiva, confirmándose mediante estudio inmunológico y electrofisiológico. Sistemáticamente, deberá complementarse con métodos por imágenes para descartar patología tímica, comúnmente asociada a la enfermedad.

Presentamos el caso de un paciente con miastenia gravis que respondió favorablemente al tratamiento. El interés de este caso radica en la forma atípica de presentación de la enfermedad.

PALABRAS CLAVE.

Miastenia gravis; enfermedad autoinmune; acetilcolina; debilidad muscular

SUMMARY

Myasthenia Gravis is a chronic autoimmune disorder characterized by the production of autoantibodies against the acetylcholine receptors of the postsynaptic membrane of the motor plaque. The main characteristic of myasthenia gravis is fluctuating muscle weakness and fatigability, and the ocular

weakness is the most common initial symptom. The diagnosis is based on the neurological examination before a suggestive clinic, confirmed by immunological and electrophysiological study. Systematically, it should be complemented by imaging methods to rule out thymic pathology.

We present the case of a patient with myasthenia gravis who responded favorably to the treatment. The interest of this case lies in the atypical form of presentation of the disease.

KEYWORDS.

Myasthenia gravis; autoimmune disease; acetylcholine; muscular weakness

INTRODUCCIÓN.

La miastenia gravis es un trastorno autoinmune caracterizado por debilidad fluctuante y fatiga de distintos grupos musculares, en la que intervienen anticuerpos contra los receptores nicotínicos de acetilcolina localizados en la membrana postsináptica de la unión neuromuscular. Se asocia con enfermedades autoinmunes como la artritis reumatoide, el lupus eritematoso sistémico, la anemia perniciosa, la neuromielitis óptica y la enfermedad tiroidea autoinmune. Los síntomas pueden iniciarse a cualquier edad, sin embargo suele haber una distribución bimodal con un pico temprano en la segunda y tercera décadas (predominio femenino) y un pico tardío en la sexta a octava década (predominio masculino). Se trata de una patología relativamente poco común, aunque la prevalencia ha aumentado,

quizá por una mejora en el diagnóstico de la enfermedad y el aumento de la longevidad de la población. (1)

DESCRIPCIÓN DEL CASO.

Se trata de un paciente varón de 71 años de edad, sin alergias medicamentosas conocidas, con antecedentes de hipertensión arterial en tratamiento con Irbesartán e hiperplasia benigna de próstata en tratamiento con Mirabegrón y Dutasterida/hidrocloruro de tamsulosina, amigdalectomizado a los 11 años de edad. Consultó en el Servicio de Urgencias por presentar un cuadro de debilidad muscular cervical de carácter fluctuante empeorando a lo largo del transcurso del día y tras el ejercicio. Durante semanas la debilidad progresó hasta el punto de “tener que sostener su cabeza porque se le caía”. Refería así mismo dificultad para la extensión del tercer dedo de la mano derecha de dos días de evolución. No refería ptosis, diplopia, disartria, disfagia, disfonía y negaba dificultad respiratoria. La anamnesis digestiva y urinaria no mostró ningún síntoma adicional. Tampoco refería pérdida de peso reciente.

A la exploración física el paciente presentaba un aceptable estado general, se mostraba colaborador, afebril, y presentaba una tensión arterial de 168/98 mmHg, una frecuencia cardíaca de 53 latidos por minuto y una saturación de oxígeno del 95%. No presentaba hallazgos destacables en la auscultación cardiopulmonar y la palpación abdominal.

La exploración neurológica puso de manifiesto debilidad en ambas cinturas escapulares, en la movilización cefálica y discretamente en la mano derecha evidenciando fatigabilidad de la cintura escapular cuando se solicitaba la elevación de los miembros superiores de forma repetitiva durante diez ocasiones y de la musculatura cervical con dificultad para la extensión cervical tras el ejercicio. Tras la deambulación también mostraba debilidad paravertebral, con lateralización a la izquierda y caída de hombro izquierdo. La fatiga muscular mejoró después de unos minutos de reposo tras la exploración. No presentaba alteraciones del reflejo fotomotor, diplopia ni ptosis palpebral. El resto de pares craneales se encontraban dentro de la normalidad. Los reflejos osteotendinosos se encontraban ligeramente exaltados, con reflejo cutáneo plantar flexor. No presentaba fasciculaciones, amiotrofias ni alteraciones de la

sensibilidad y las pruebas cerebelosas resultaron normales.

Las pruebas complementarias realizadas en el Servicio de Urgencias incluyeron una analítica general con hemograma, coagulación y bioquímica sin hallazgos destacables y una radiografía posteroanterior y lateral de tórax, donde no se apreciaba ensanchamiento mediastínico.

Con los datos anteriormente expuestos la sospecha clínica fue una debilidad muscular en probable relación con una miastenia gravis, por lo que se procedió al ingreso hospitalario en el Servicio de Neurología para completar estudio.

Durante su hospitalización se solicitó analítica con hormonas tiroideas y marcadores tumorales (Antígeno CA 19-9, Antígeno CA 72-4, Antígeno del carcinoma de células escamosas, Antígeno carcinoembrionario y enolasa neural específica), inmunidad con Ac anti-receptor de acetilcolina (anti R-Ach), estudio neurofisiológico y tomografía computarizada torácica, al tiempo que se inició una prueba terapéutica con anticolinesterásicos (piridostigmina oral) y corticoides con respuesta clínica precoz muy significativa.

Los resultados de anticuerpos antirreceptores de acetilcolina resultaron positivos $> 0,2$ nmol/l, indicativo de miastenia gravis $> 0,50$ nmol/l, compatible con enfermedad muscular o autoinmune entre 0,20-0,50. La neuroelectromiografía de fibra única y estimulación repetitiva mostró la existencia de un trastorno de la unión neuromuscular compatible con un patrón miasteniforme mientras que el TAC torácico no mostró alteraciones de las estructuras mediastínicas.

Durante el ingreso el paciente evolucionó favorablemente con remisión de la debilidad de la musculatura cervical.

DISCUSIÓN.

A pesar de tratarse de una patología poco común, la miastenia gravis constituye el trastorno más frecuente de la transmisión neuromuscular. La enfermedad se encuentra mediada por autoanticuerpos de tipo IgG que actúan contra el receptor de acetilcolina a nivel de la membrana post-sináptica de la placa motora. La cantidad de acetilcolina liberada en cada impulso disminuye normalmente tras la actividad repetida. En el paciente miasténico, la disminución en la eficacia de la transmisión neuromuscular junto con el

agotamiento normal produce la activación de un número cada vez menor de fibras musculares por parte de impulsos nerviosos sucesivos y, por tanto, un aumento de la debilidad, o fatiga. (2) En un 30-50% de los casos encontramos niveles indetectables de anticuerpos contra los receptores de acetilcolina, pudiendo encontrar en este caso anticuerpos contra la tirosina quinasa muscular (MuSK). Se considera que los pacientes que tienen anticuerpos detectables para el receptor de acetilcolina (AChR) o para la tirosina quinasa receptora de músculo (MuSK) tienen miastenia gravis seropositiva mientras que en el 6-12% de los pacientes nos encontramos ante una miastenia seronegativa con ausencia de ambos anticuerpos. Aproximadamente la mitad de los pacientes con miastenia puramente ocular son seropositivos, en comparación con aproximadamente el 90 % de aquellos con enfermedad generalizada.(3)

El timo parece desempeñar algún papel en este proceso: en el 75% de los pacientes con miastenia gravis se observan alteraciones tímicas; en el 65% el timo aparece hiperplásico; el 10% de los pacientes presenta tumores tímicos (timomas). El origen preciso de la respuesta inmune no se conoce, pero estas anomalías del timo parecen desempeñar un papel relevante en la génesis de los anticuerpos contra los receptores nicotínicos de la placa motora. (4)

Los síntomas principales son la debilidad y fatigabilidad de la musculatura voluntaria que afecta sobre todo a grupos musculares proximales (cintura escapular y pelviana) y a los inervados por pares craneales. Esta clínica es característicamente fluctuante (varía de intensidad y empeora a lo largo del día), característica importante que puede distinguir la miastenia gravis de otros trastornos que también pueden presentarse con debilidad, como la miopatía o la enfermedad de la motoneurona, y fatigable (empeora con la actividad continuada, mejorando con el reposo).

La mayoría de los pacientes debutan en el 50% de los casos con afectación de la musculatura ocular extrínseca en forma de ptosis o diplopia, de forma bilateral y asimétrica. Esta sintomatología puede ser la única forma de presentación o generalizarse en el transcurso de los dos años posteriores al inicio de la enfermedad.

Los músculos faciales y bulbares son también frecuentemente afectados por la enfermedad. (5) El compromiso bulbar aparece en el 15% de los casos y

se presenta como disfagia, claudicación mandibular, disfonía, rinolalia, dificultad para mantener el tono de la voz, fatiga vocal, afonía intermitente y estridor, síntomas que a menudo empeoran con el habla prolongada. La debilidad de la musculatura facial hace que el paciente parezca inexpresivo.

La debilidad de la musculatura de los miembros, sobre todo de la musculatura proximal y cervical, se presenta de forma inicial en el 10% de los casos. Los músculos extensor y flexor del cuello se afectan con frecuencia de forma que el peso de la cabeza puede superar los extensores, produciendo un "síndrome de la cabeza caída", como corresponde al caso de nuestro paciente. Suele haber mayor afectación de las extremidades superiores que las inferiores en la miastenia. Los extensores de la muñeca y los dedos y los dorsiflexores de los pies están también frecuentemente involucrados.

La participación de la musculatura respiratoria produce los síntomas más graves en la miastenia gravis, pudiendo conducir a insuficiencia respiratoria, una situación potencialmente mortal denominada "crisis miasténica".(6)

Diversos factores pueden precipitar o agravar la debilidad: estrés físico o emocional, infección o tras la exposición a determinados fármacos como los bloqueadores neuromusculares peri-operatorios, aminoglucósidos, quinina, quinidina, toxina botulínica, ciprofloxacino, telitromicina y estatinas entre otros. (1)

El diagnóstico se sospecha por la presencia de debilidad y fatigabilidad muscular, sin pérdida de reflejos ni alteración de la sensibilidad u otras funciones neurológicas y se confirma mediante pruebas farmacológicas como la prueba del edrofonio (el cloruro de edrofonio es un inhibidor de la acetilcolinesterasa de acción corta, que prolonga la duración de la acción de la acetilcolina en la unión neuromuscular, aumenta la amplitud y la duración del potencial en la placa terminal mejorando la ptosis y las oftalmoparesias) electrofisiológicas y detección de anticuerpos. La tomografía axial computada debe realizarse en todos los pacientes con miastenia gravis confirmada para excluir la posibilidad de timoma (3)

El paciente que presentamos debutó con síntomas poco habituales y muy inespecíficos lo que dificultó el diagnóstico inicial. En este sentido el debut clínico de

la miastenia puede ser muy insidioso, y su presentación muy variada pudiendo mimetizar cuadros muy diversos. Esta heterogeneidad biológica y clínica de la miastenia gravis parece correlacionarse con determinados marcadores genéticos.

En este sentido se registran en la literatura casos de pseudoobstrucciones intestinales secundarias a parálisis de la pared intestinal, diagnosticados posteriormente de miastenia gravis con hiperplasia tímica. Otros casos han debutado con acalasia cuya patogenia parece ser la pérdida de las neuronas del plexo mientérico por mecanismo autoinmune asociado a timoma. También hay casos de pacientes con disfonía crónica como resultado de parálisis de cuerdas vocales debidas a miastenia gravis. En pacientes ancianos pueden confundirse con accidentes cerebro-vasculares. La miastenia gravis también puede presentarse como síndrome paraneoplásico (más frecuentemente asociado a adenocarcinoma de pulmón), y que en ocasiones precede en años al diagnóstico del tumor. (9)

Siempre debemos realizar un amplio diagnóstico diferencial que incluya las siguientes patologías:

- Parálisis de oculomotores.

- Síndrome de Horner: cursa con ptosis y miosis, sin diplopía.

- Botulismo: afecta de forma destacada a los músculos bulbar y oculares.

- Síndrome de Eaton-Lambert: la debilidad proximal de la pierna es típicamente el síntoma más temprano y más prominente, además objetivaremos una disminución de reflejos y/o alteraciones autonómicas. Está mediado por anticuerpos dirigidos contra los canales de calcio de la membrana presináptica de la placa motora, y forma parte de un síndrome paraneoplásico. (7)

- Múltiples neuropatías craneales de enfermedad estructural o inflamatoria del tronco encefálico y meninges basales

- Esclerosis lateral amiotrófica (ELA): es una enfermedad progresiva que, como la miastenia, puede involucrar a los músculos bulbar y puede producir una prueba falsamente positiva de Tensilon e incluso raramente una prueba falsamente positiva para los anticuerpos contra receptor de acetilcolina. (8)

Los métodos terapéuticos que se emplean en la miastenia gravis incluyen tratamientos sintomáticos (anticolinesterásicos), inmunoterapia (glucocorticoides y otros fármacos inmunosupresores, intercambio plasmático e inmunoglobulina intravenosa) y timectomía. Los inhibidores de la acetilcolinesterasa se utilizan como primera línea de tratamiento para la miastenia sintomática siendo la piridostigmina el fármaco de referencia. Para adultos y adolescentes mayores, se emplea una dosis inicial de 30 mg tres veces al día. Para los niños y adolescentes más jóvenes, la dosis inicial es de 0,5 a 1 mg/kg cada cuatro a seis horas. En aquellos pacientes que no presentan respuesta a la piridostigmina una opción terapéutica es la inmunoterapia siendo los glucocorticoides, azatioprina, micofenolato mofetil y ciclosporina son los más utilizados. La plasmaféresis y las inmunoglobulinas intravenosas se emplean como preferencia en el tratamiento de la crisis miasténica. La timectomía está indicada en todos los pacientes con timoma, en pacientes de menos de 60 años de edad con enfermedad generalizada y detección de anticuerpos contra receptores de acetilcolina (AChR) sin timoma y en pacientes con edad menor a 60 años con enfermedad seronegativa no timomatosa generalizada. (10)

CONCLUSIONES.

La miastenia gravis es una enfermedad en la que debemos pensar para poder diagnosticarla. El hecho de que tenga un amplio abanico de presentación y un inicio insidioso dificulta enormemente su diagnóstico, por lo que siempre debemos tenerla presente ante aquellos cuadros de debilidad muscular de causa poco aclarada y realizar maniobras de provocación de fatiga muscular para orientar nuestro diagnóstico.

BIBLIOGRAFÍA

1. García Zenón T, Villalobos Silva JA, Rodríguez Hinojosa H. Miastenia gravis: caso clínico y revisión de la bibliografía. *Med Int Mex* 2011; 27(3):299-309.
2. Carpio Deheza, G. Aparición tardía de miastenia gravis. A propósito de un caso. *Rev. Méd.-Cient. "Luz Vida"* Volumen 1 N° 1, 2010: 56-59
3. Shawn J Bird, MD. Diagnosis of myasthenia gravis. [Up to date]. Disponible en: http://uptodates.ses.csinet.es/contents/diagnosis-of-myasthenia-gravis?source=search_result&search=miastenia%20gravis&selectedTitle=2~150
4. Colle Kauling AL, Simões de Almeida MC, Figueiredo Locks G, Muriano Brunharo G. Miastenia Gravis: Relatos de dos Casos y Revisión de la Literatura. *Rev Bras Anestesiología* 2011; 61: 6: 412-420.
5. Cruz Rodríguez J, Jiménez López M, Hidalgo Mesa C. Miastenia gravis: reporte de cuatro casos. *Revista Habanera de Ciencias Médicas* 2010;9(3) 336-341.
6. Shawn J Bird, MD. Clinical manifestations of myasthenia gravis. [Up to date]. Disponible en: http://uptodates.ses.csinet.es/contents/clinical-manifestations-of-myasthenia-gravis?source=search_result&search=miastenia%20gravis&selectedTitle=3~150
7. Jiménez Murillo L, Montero Pérez FJ. Medicina de Urgencias y Emergencias. Guía diagnóstica y protocolos de actuación. Quinta edición 2015: 425-427.
8. Shawn J Bird, MD. Differential diagnosis of myasthenia gravis. [Up to date]. Disponible en: http://uptodates.ses.csinet.es/contents/differential-diagnosis-of-myasthenia-gravis?source=search_result&search=miastenia%20gravis&selectedTitle=6~150
9. Caballero Martín MA, Nieto Gómez R, Barcik U. Presentación clínica de miastenia gravis en Atención Primaria: a propósito de un caso. *MEDIFAM* 2001; 11: 163-166
10. Shawn J Bird, MD. Treatment of myasthenia gravis. [Up to date]. Disponible en: http://uptodates.ses.csinet.es/contents/treatment-of-myasthenia-gravis?source=search_result&search=miastenia%20gravis&selectedTitle=4~150

Estudiando a fondo una hipercalcemia

A.M. Macías Quijano; B. Sánchez Cardador; C. Velardo Andrés; S. Brahim Uedha; G. Escudero Sánchez; M.T. Sánchez Sánchez

Servicio de Medicina Interna del Hospital Virgen del Puerto de Plasencia (Cáceres).

RESUMEN.

Paciente mujer de 68 años que acude a Consultas Externas de Medicina Interna derivada por el Servicio de Endocrinología por hipercalcemia. Tras un estudio pormenorizado, se diagnostica una sarcoidosis estadio I, para la cual no necesita tratamiento.

ABSTRACT.

A 68-year-old female patient attending outpatient clinic of Internal Medicine referred from the Endocrinology Service because of hypercalcemia. After a detailed study, stage I sarcoidosis is diagnosed, which does not need treatment.

PALABRAS CLAVE.

Hipercalcemia. Sarcoidosis

INTRODUCCIÓN.

La hipercalcemia verdadera constituye un problema clínico común y se produce cuando la entrada de calcio en el torrente sanguíneo es superior a su excreción por orina. Las fuentes más importantes de aporte de calcio son el intestino y el hueso, y resulta útil clasificar las hipercalcemias atendiendo a estos dos orígenes.¹

La sarcoidosis es una enfermedad multisistémica, de etiología desconocida, caracterizada por la presencia de granulomas no caseificantes de células epitelioides. Afecta a adultos jóvenes, con ligero predominio en mujeres, y es más frecuente y grave en la raza negra y asiática. Puede comprometer a cualquier órgano, en especial el pulmón, con adenopatías hiliares bilaterales, los ojos y la piel. Su diagnóstico se basa en demostrar un cuadro clínico y radiológico compatible, con evidencia histológica de granulomas epitelioides

no caseificantes y exclusión de otras enfermedades granulomatosas. En España, la prevalencia es de 10-20 casos por 100000 habitantes.²

EXPOSICIÓN DEL CASO.

Anamnesis:

Mujer de 68 años que acude a Consultas Externas de Medicina Interna derivada por el Servicio de Endocrinología por hipercalcemia a estudio detectada desde hace 2 años. La paciente refiere dolores en hombros y miembros inferiores de predominio nocturno, además de clínica miccional. No clínica respiratoria, no astenia. No prurito, fiebre ni pérdida de peso, pero sí sudoración nocturna. No lesiones cutaneomucosas, no pérdida de peso ni anorexia. No ingesta previa de calcio ni vitamina D.

Antecedentes personales:

Como antecedentes personales, destaca un adenocarcinoma de colon grado II estadio pT3N0M0 resecado en 2003 en Alemania, país de origen de la paciente, sin necesidad de tratamiento posterior. Además, presenta alergia a cemento, cuero y cromo, gastritis por *Helicobacter pylori* erradicada (1983), hipercolesterolemia y artropatía microcristalina. La paciente está operada de hernia discal, y de menisco izquierdo. Última colonoscopia en 2015 sin alteraciones, alta en Oncología en 2016 (analítica y marcadores normales). Exfumadora desde hace 14 años (Índice Paquetes-Año 18).

Su tratamiento habitual incluye tramadol/paracetamol, simvastatina y omeprazol.

Exploración física:

La exploración física es anodina, con constantes normales.

Pruebas complementarias:

- Hemograma: hemoglobina 144, leucocitos 6.79 (neutrófilos 4.5, linfocitos 1.7, monocitos 0.5, eosinófilos 0.2, basófilos 0), plaquetas 276.

- VSG 8

- Bioquímica: glucosa 91, urea 47, creatinina 0.56, proteínas totales 7.1, albúmina 4.5, sodio 145, potasio 4.9, calcio 10.4 (normalidad 8.8 – 10.2), hierro 111, fosfato 3.2, magnesio 1.92, triglicéridos 77, colesterol 200 (HDL 72, LDL calculado 113), LDH 234 (normalidad 135 - 214), creatinquinasa 106, GOT 21, GPT 24, GGT 44, fosfatasa alcalina total 101, enzima convertidora de angiotensina (ECA) 37, hormona paratiroidea (PTH) intacta 43.5, hormona tiroestimulante (TSH) 0.49, 25 hidroxí vitamina D 30.5 (normal), 1-25 hidroxí vitamina D 86 (normalidad 18 - 62), folato 5.5, vitamina B12 393, beta-2-microglobulina 1.4, CA 15-3 15.1, índice hemólisis 8, índice lipémico 2, índice icterico 1, ferritina 28.5, transferrina 278.

- Inmunoproteínas: IgG 952, IgA 134, IgM 262, IgE 38.6.

- Proteinograma sérico: sin alteraciones

- Proteína relacionada con la hormona paratiroidea (PTHrP): normal

- Serie ósea: calcificación del menisco interno y externo de la rodilla izquierda. A nivel superoexterno de la articulación coxofemoral se aprecia algún signo artrósico degenerativo. A nivel del hombro derecho se aprecia un osteofito a nivel de troquíter y alguna calcificación pero articular a nivel infraglenoideo izquierdo.

- Mantoux: negativo

- Reagína Plasmática Rápida (RPR): negativa

- Anticuerpos antinucleares Hep2: negativos

- Orina de 24 horas: volumen 2000 ml, proteínas totales 9 mg/dl (180 mg/d), albúmina 3 mg/l (6 mg/d), calcio 17.09 mg/dl (342 mg/d; normalidad 80 – 250 mg/d), Urato 23 g/dl (460 mg/d).

- Excreción fraccional de calcio: 1.95 (normalidad 0.5–1.1)

- Cociente calcio/creatinina: 0.36 (normalidad 0.05–0.11)

- Filtrado glomerular estimado: 96 ml/min/1.73m²

- Electrocardiograma: normal.

- Radiografía de tórax: sin alteraciones.



Imagen 1. Radiografía de tórax

- TAC toracoabdominal (abril 2017): Quistes hepáticos simples. Se identifican adenopatías hiliares bilaterales de hasta 6 mm en hilio izquierdo, y de 1 cm en hilio derecho de características inespecíficas, sin otras alteraciones mediastínicas.

- Valoración Oftalmología: Se descarta sarcoidosis ocular

- Valoración Neumología: Se realiza fibrobroncoscopia, destacado placas de antracosis dispersas y mucosa friable. Se toman muestras de lavado broncoalveolar (células epiteliales bronquiales y macrófagos alveolares) y aspirado broncoalveolar (material mucoso que engloba células epiteliales bronquiales, macrófagos alveolares y leucocitos). Se realiza inmunología celular, en la cual se aprecia linfocitosis a expensas de linfocitos T CD4+ con fenotipo activado, cociente CD4+/CD8+ 6.6 (normalidad 1 – 3.6), sugerente de sarcoidosis. En Microbiología, no se observa crecimiento bacteriano, no se observan BAAR.

Diagnóstico diferencial de la hipercalcemia:

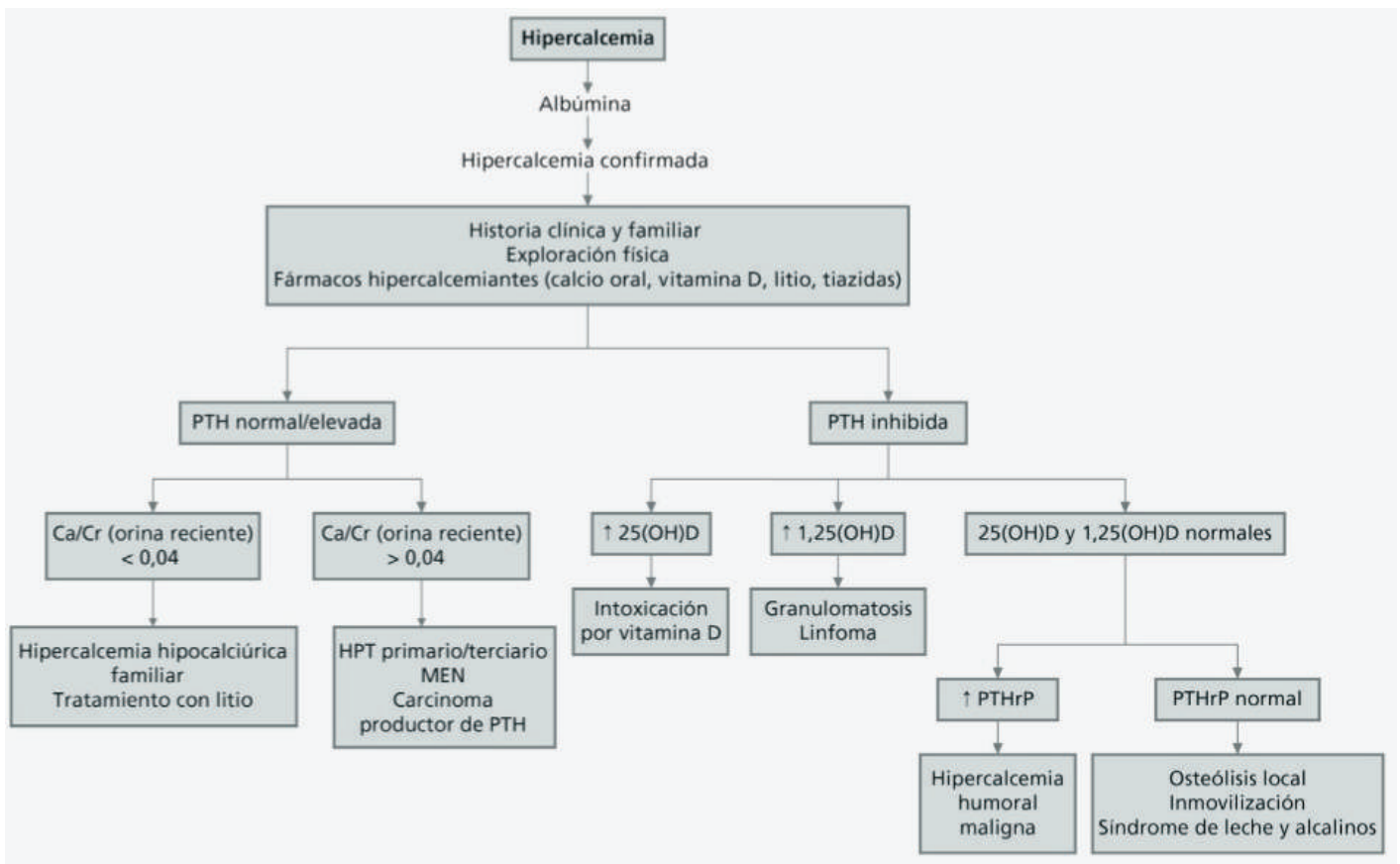


Imagen 2. Algoritmo diagnóstico diferencial de la hipercalcemia

En primer lugar, se debe determinar la concentración de proteínas totales y albúmina para asegurarse de que se trata de una hipercalcemia verdadera, así como el calcio iónico. A continuación, y considerando que más del 90% de los casos de hipercalcemia se deben a hiperparatiroidismo primario o neoplasia, la simple historia clínica y exploración física aportarán una valiosa información. En la historia clínica siempre hay que indagar el consumo de fármacos como litio, tiazidas y sobre todo de preparados de calcio y vitamina D. Tras la correcta historia clínica, el siguiente paso será la determinación analítica de PTH, calcidiol, calcitriol y el cociente calcio/creatinina en orina.

La determinación de la concentración sanguínea de PTH establece el diagnóstico de la hipercalcemia con una precisión del 99%. Ante la presencia de hipercalcemia con concentraciones de PTH normal o elevadas o pobremente inhibidas (más de 20-30 pg/mL [20-30 ng/L]) habrá que medir la calciuria. En la mayoría de las hipercalcemias (hiperparatiroidismo primario o terciario, síndrome de neoplasia endocrina múltiple [MEN], carcinoma de paratiroides), la calciuria se encuentra dentro de valores normales o elevados por el aumento de la carga filtrada. Cuando la PTH está adecuadamente inhibida, la primera

sospecha debe ser una neoplasia. Cuando el diagnóstico no es evidente, se puede recurrir a la determinación de las concentraciones circulantes de vitamina D: 25(OH)D3 y 1,25(OH)2D3. La determinación de las concentraciones circulantes de PTHrP nos podrá ayudar en el diagnóstico.

Diagnóstico:

El diagnóstico final es de sarcoidosis estadio I

Evolución:

La paciente no precisa tratamiento médico en el momento actual, pero sí observación 6 meses.

DISCUSIÓN.

La sarcoidosis tiene un curso clínico variable, desde asintomático, con leves alteraciones en radiografía de tórax; agudo o subagudo, con tendencia a la remisión, y crónico y progresivo con posibilidad de causar graves secuelas, deterioro de la calidad de vida e incluso la muerte. Por ello, es importante su diagnóstico, y tratamiento si es preciso.

Existen 4 estadios en función de la afectación pulmonar:

Stage	Chest X-Ray Findings	Prevalence at Diagnosis	Resolution*
0	Normal	10%	Not applicable
I	BHL; no lung disease	50%	90%
II	BHL; lung disease	25%	60%
III	No BHL; lung disease	5%–10%	10%
IV	Lung fibrosis	5%	0%

BHL = bilateral lymphadenopathy.

**Proportion of patients with spontaneous resolution of adenopathy and pulmonary infiltrates.*

Imagen 3. Estadios radiológicos de la sarcoidosis (clasificación de Scadding)

La paciente, pese a no presentar clínica pulmonar, fue diagnosticada de hipercalcemia mantenida. Al realizarse una historia clínica completa con exploración física, y descartarse la ingesta de sustancias hipercalcemiantes, se elabora un estudio pormenorizado del origen de dicha hipercalcemia. Dados los datos de PTH normal, y elevación del cociente calcio-creatinina, se sospecha hiperparatiroidismo primario o terciario, síndrome de neoplasia endocrina múltiple, o carcinoma productor

de PTH. Sin embargo, al detectarse una elevación de 1, 25 – hidroxí vitamina D, se realiza fibrobroncoscopia por parte de Neumología, detectándose una linfocitosis de más del doble del límite superior de la normalidad, a expensas de linfocitos T CD4+ con fenotipo activado y elevación del cociente CD4+/CD8+, lo cual es sugerente de sarcoidosis.

BIBLIOGRAFÍA

1. Revenga M, Blázquez MA, Llop M. Sarcoidosis. *Medicine*. 2017;12(27):p. 1560-1573.
2. Torregrosa JV, Torres A. Alteraciones del metabolismo del calcio, del fósforo y del magnesio. 18th ed. Farreras P, Rozman C, editores. *Medicina interna, I*. Madrid: Elsevier; 2016. p. 799–807.

Aborto e insuficiencia cardiaca ¿casualidad o causalidad?

P. Pérez Espejo; M. Correa Matos.

R2 de Cardiología y Medicina Interna del Hospital San Pedro de Alcántara.

PALABRAS CLAVE.

Insuficiencia cardiaca, miocardiopatía dilatada, cardiomiopatía periparto, miocarditis.

INTRODUCCIÓN.

Presentamos el caso de una mujer joven que acude a urgencias de nuestro hospital por cuadro de disnea y astenia de un mes de evolución. Con este caso queremos poner sobre la mesa las dificultades diagnósticas y, en consecuencia, terapéuticas que pueden surgirnos cuando nos encontramos ante pacientes con un perfil distinto al que estamos habituados a abordar.

DESCRIPCIÓN DEL CASO.

Se trata de una mujer de 33 años que consulta por disnea de pequeños esfuerzos (clase funcional III de la NYHA), astenia intensa, ortopnea y disnea paroxística nocturna de un mes de evolución, a raíz de un aborto espontáneo en la séptima semana de gestación.

Entre sus antecedentes personales destaca la ausencia de factores de riesgo cardiovascular o hábitos tóxicos. Neuroblastoma a los 18 meses de edad tratado mediante cirugía, radioterapia y quimioterapia. No tiene otros antecedentes quirúrgicos.

No presenta antecedentes familiares de muerte súbita. Abuela materna fallecida probablemente de cardiopatía isquémica a los 70 años de edad.

La exploración física al ingreso fue la siguiente:

- TA: 110/89 mmHg, FC: 100 lpm, SatO₂ con GN a 2lpm: 98%. Afebril.
- REG, VOC, taquipnéica en reposo, normohidratada y con ligera palidez mucocutánea.
- CyC: No IY. No bocio, adenopatías o masas. Carótidas que laten bien, sin soplos.
- ACP: Rítmico, taquicárdico. No soplos, roces ni galopes. MV ligeramente disminuido en zonas basales, sin ruidos sobreañadidos.
- Abdomen: Blando, no doloroso a la palpación profunda. RHA presentes. Ligera hepatomegalia palpable. No signos de irritación peritoneal.
- Extremidades: No edema en MMII ni signos de TVP. Pulsos arteriales presentes, sincrónicos y de buena amplitud.

En la analítica realiza en urgencias destacaba: Hb 10.9, Dímero D 1088, ProBNP 6857 y PCR de 15. Resto normal.

En la radiografía de tórax se apreciaba cardiomegalia y ligero derrame pleural derecho (Ilustración 1). Se realizó un TAC de tórax con protocolo de TEP que descartó el mismo, pero que confirmaba los hallazgos en la RX de tórax (Ilustración 2).

El ECG mostraba ritmo sinusal, con un eje a 0°, PR normal, QRS estrecho, sin alteraciones en la repolarización.

La paciente ingresó en cardiología con el diagnóstico de insuficiencia cardíaca de novo y se inició tratamiento con diuréticos, betabloqueantes e IECAS. Una vez en planta de cardiología se inicia el estudio etiológico de la insuficiencia cardíaca y entre las pruebas complementarias que se le realizaron se encuentran las siguientes:

Holter ECG: RS con FC media de 65 lpm. EV frecuentes, un episodio de taquicardia ventricular no sostenida. No pausas ni bloqueos ni otras alteraciones. Ecocardiograma transtorácico: miocardiopatía dilatada con disfunción severa de ventrículo izquierdo y datos de disfunción diastólica. Disfunción del ventrículo derecho. Hipertensión pulmonar. Imagen de masa intraventricular derecha compatible con trombo intraventricular (Ilustración 3).

Coronariografía/ Ventriculografía: Coronarias epicárdicas angiográficamente normales (Ilustración 4).

Cardio RMN: No se aprecian zonas de fibrosis miocárdica (Ilustración 5).

En las analíticas realizadas: anemia ferropénica, perfil lipídico normal, perfil hepático con ligera elevación de enzimas (GOT 29, GPT 43, GGT 71), hormonas tiroideas con patrón de hipotiroidismo subclínico, hormonas sexuales normales, proteinograma normal, autoinmunidad negativo, serologías para virus cardiotropos negativas.

La evolución de la paciente fue favorable, manteniéndose hemodinámicamente estable sin necesidad de soporte farmacológico, sin eventos arrítmicos en la monitorización, y sin complicaciones de otro tipo que resaltar.

Se inició sin incidencias la titulación de los fármacos para lograr el bloqueo neurohormonal óptimo, además de la anticoagulación debido a la trombosis intracavitaria.

El estudio etiológico de la paciente puso de relieve una Miocardiopatía Dilatada con disfunción sistólica severa y presencia de trombo intracavitario en VD, con coronarias epicárdicas angiográficamente normales, y sin presencia de realce tardío en el estudio con RMN-Cardíaca.

La etiología de la miocardiopatía dilatada está aún por resolver y es el motivo de la siguiente discusión.

DISCUSIÓN.

La miocardiopatía dilatada (MCD) se caracteriza por un ventrículo izquierdo dilatado con disfunción sistólica que no está producida por patología isquémica o valvular. Con frecuencia hay un periodo latente de disfunción sistólica de ventrículo izquierdo asintomática antes de que se desarrollen los síntomas clínicos en los pacientes con MCD¹.

Las causas que pueden producirla son muy variadas: infecciosas, metabólicas, autoinmunes, tóxicas o hereditarias (tabla 1). A pesar de la gran variedad de causas, sólo llegamos al diagnóstico etiológico en el 30%. Hay que tener en cuenta un gran número de causas genéticas de MCD antes de etiquetar una miocardiopatía como “idiopática”, que es un término que refleja nuestra incapacidad para alcanzar un diagnóstico específico².

En el caso de nuestra paciente, el diagnóstico diferencial era amplio puesto que la paciente presentaba varias causas posibles que fuimos descartando paso a paso:

1. Isquemia.
2. Valvulopatía.
3. Miocardiopatía Takotsubo.
4. Miocardiopatía inducida por taquicardia.
5. Miocardiopatía periparto.
6. Infecciones por virus cardiotropos.
7. Tóxicos: ingesta de alcohol, antraciclinas, radiación.
8. Miocarditis Autoinmune.
9. Miocardiopatía familiar.

La patología isquémica y la valvular fueron inicialmente descartadas con la coronariografía y el ecocardiograma transtorácico respectivamente. A pesar de que el enfoque clínico inicial no iba orientado hacia estas etiologías por la edad de la paciente, sus antecedentes y su historia clínica, era obligatorio descartar estas causas antes de continuar el estudio.

La miocardiopatía de takotsubo, o miocardiopatía inducida por estrés, es una enfermedad aguda y reversible. La manifestación más frecuente es una disfunción regional del VI, sobre todo al ápex ventricular) asociada frecuentemente a dolor torácico o insuficiencia cardíaca y a menudo a cambios en el segmento ST que pueden simular un infarto agudo de miocardio. Es más frecuente en mujeres

postmenopausicas y suele existir un acontecimiento precedente emocional o físico que actúa como desencadenante. En nuestro caso es cierto que la paciente presentaba un acontecimiento estresante previo a partir del cual empezó la clínica, sin embargo ni la edad de la paciente ni los síntomas eran compatibles con enfermedad de Takotsubo. Tampoco mostró alteraciones de la contractilidad regional típicas de esta entidad en ecocardiograma ni en ventriculografía, ni experimentó una resolución rápida de los síntomas y de la disfunción cardiaca, por lo que también se descartó esta posibilidad¹.

La taquicardia que se mantiene durante un periodo prolongado puede producir disfunción ventricular diastólica y sistólica, incluso en ausencia de otra patología cardiaca¹. Nuestra paciente presentaba entre sus antecedentes una anemia ferropénica de larga evolución que podría haber motivado una taquicardia mantenida que hubiera desencadenado una dilatación ventricular con el paso del tiempo, pero este diagnóstico se realiza cuando la corrección de la taquicardia se asocia a la mejoría de la función ventricular. En nuestro caso, a pesar de corregir la taquicardia con la que la paciente llegó al servicio de urgencias, la disfunción ventricular persistió.

La miocardiopatía periparto generó serias dudas puesto que existía una relación demasiado estrecha entre el inicio de los síntomas y el aborto. Sin embargo, revisando los criterios diagnósticos de miocardiopatía periparto nos dimos cuenta de que nuestra paciente no los cumplía. La miocardiopatía periparto es definida como una miocardiopatía idiopática que se presenta como una insuficiencia cardiaca secundaria a disfunción sistólica del VI hacia el final de la gestación o en los meses posteriores al parto sin que se haya encontrado ninguna otra causa de la insuficiencia cardiaca³. Esta definición no recoge los casos de abortos en estadios tan precoces de gestación.

La etiología infecciosa fue descartada simplemente con el estudio serológico, que fue negativo para todos los virus cardiotropos a excepción de la positividad de IgG de citomegalovirus, que indicaba una infección pasada y que no justificaba la situación actual.

En cuanto a la etiología tóxica, la miocardiopatía dilatada de causa etílica fue descartada en primera instancia puesto que la paciente negaba en absoluto

consumo de alcohol y no presentaba datos clínicos ni analíticos que sugirieran lo contrario.

Sin embargo, la paciente presentaba un antecedente muy relevante en el caso: el neuroblastoma. Fue sometida a cirugía, radioterapia y quimioterapia a los 18 meses de edad. No disponemos de informes que describan cómo fue la estrategia de radiación ni la clase de quimioterápico utilizado, por haber realizado el tratamiento fuera de nuestra comunidad hace más de 30 años, pero revisando el tratamiento habitual del neuroblastoma encontramos entre los fármacos utilizados se encuentran las antraciclinas, las cuales guardan una clara relación causística con casos de miocardiopatía dilatada⁴. Ahora nuestra pregunta es la siguiente: ¿es posible que la paciente haya estado asintomática durante más de treinta años y se presente por primera vez con una disfunción ventricular severa? Pues la respuesta es que sí, es posible. Como mencionamos anteriormente, existen casos de miocardiopatía dilatada que permanecen silentes clínicamente durante muchos años hasta que en un momento dado se produce la descompensación y el paciente debuta con clínica de insuficiencia cardiaca que puede ser más o menos incapacitante. En nuestro caso tenemos un motivo que explicaría perfectamente este fenómeno, que es el embarazo y posterior aborto, en el cual se producen cambios hemodinámicos y neurohormonales suficientes como para descompensar bruscamente una cardiopatía oculta.

La etiología autoinmune es otra de las causas que presenta dificultades para ser descartada. Nuestra paciente se encuentra en una situación epidemiológica idónea para sufrir eventos autoinmunes: mujer joven de raza caucásica con un aborto reciente.

La autoinmunidad tiene un papel importante en la patogénesis de la miocarditis y la miocardiopatía dilatada en individuos genéticamente predispuestos. Se ha demostrado que los familiares de pacientes con miocardiopatía dilatada tuvieron con mayor frecuencia autoanticuerpos circulantes⁵. Hasta el momento, en el estudio de autoinmunidad todos los anticuerpos solicitados han resultado ser negativos, tanto los anticuerpos cardiacos como otros anticuerpos relacionados con otras enfermedades autoinmunes (ANCA, ANA, AMA, factor reumatoide...). Aún estamos a la espera de algunos resultados, pero el hecho de ser negativos no nos

permite descartar la posibilidad de que el gatillo de todo el proceso haya sido un evento autoinmune en relación con el embarazo.

Por último y antes de clasificar la miocardiopatía dilatada como idiopática ante la negatividad de todos los estudios previos debemos realizar una correcta evaluación genética. Nuestra paciente negaba antecedente familiares de cualquier tipo de miocardiopatía, enfermedad neuromuscular u otra patología sindrómica que pudiera tener un componente miocardiopático. No obstante, si no encontramos un diagnóstico etiológico deberíamos realizar el cribado clínico de todos los familiares de primer grado. El estudio genético, dentro del contexto del consejo genético y tratamiento precoz de los afectados, está indicado ante cualquier evidencia de enfermedad familiar.

CONCLUSIÓN.

Con este caso hemos querido dar a conocer la importancia de realizar un buen diagnóstico diferencial y descartar paso a paso los diagnósticos propuestos hasta quedarnos con el más probable de una forma ordenada y lógica. No todas las patologías necesitan de forma absoluta alcanzar un diagnóstico etiológico final. Ello depende de la relevancia en el manejo clínico que puede suponer el conocimiento de la causa específica de la patología. En nuestro caso sí resulta de vital importancia establecer una causa por que dentro de las posibilidades que barajamos existen algunas de ellas con tratamiento específico que puede cambiarnos radicalmente el pronóstico de esta paciente.

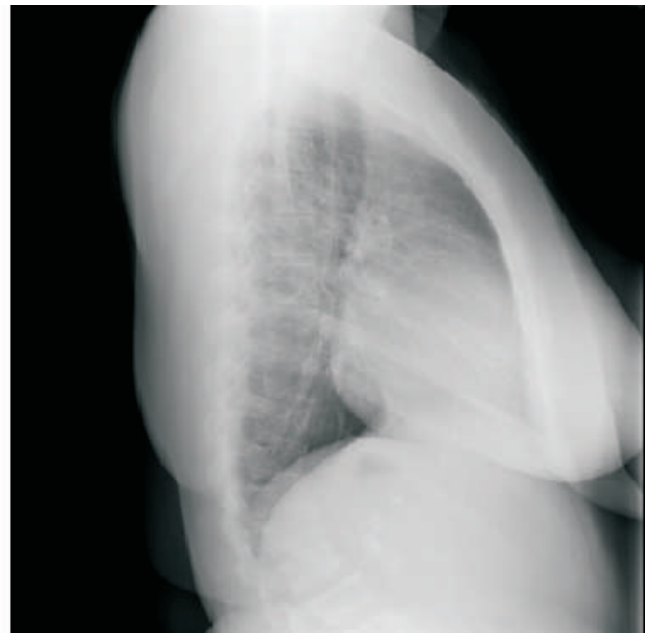


Ilustración 1. Rx de tórax PA y lateral. Se observa cardiomegalia y mínimo pinzamiento de seno costofrénico derecho.

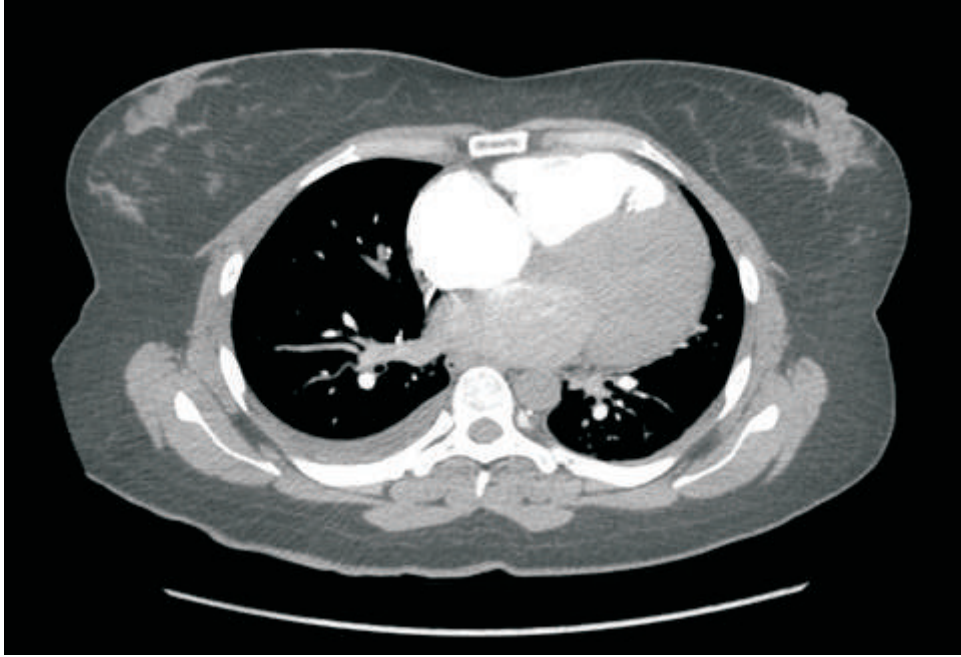


Ilustración 2. TAC de tórax con protocolo de TEP. No se objetivan defectos de repleción de las arterias pulmonares.

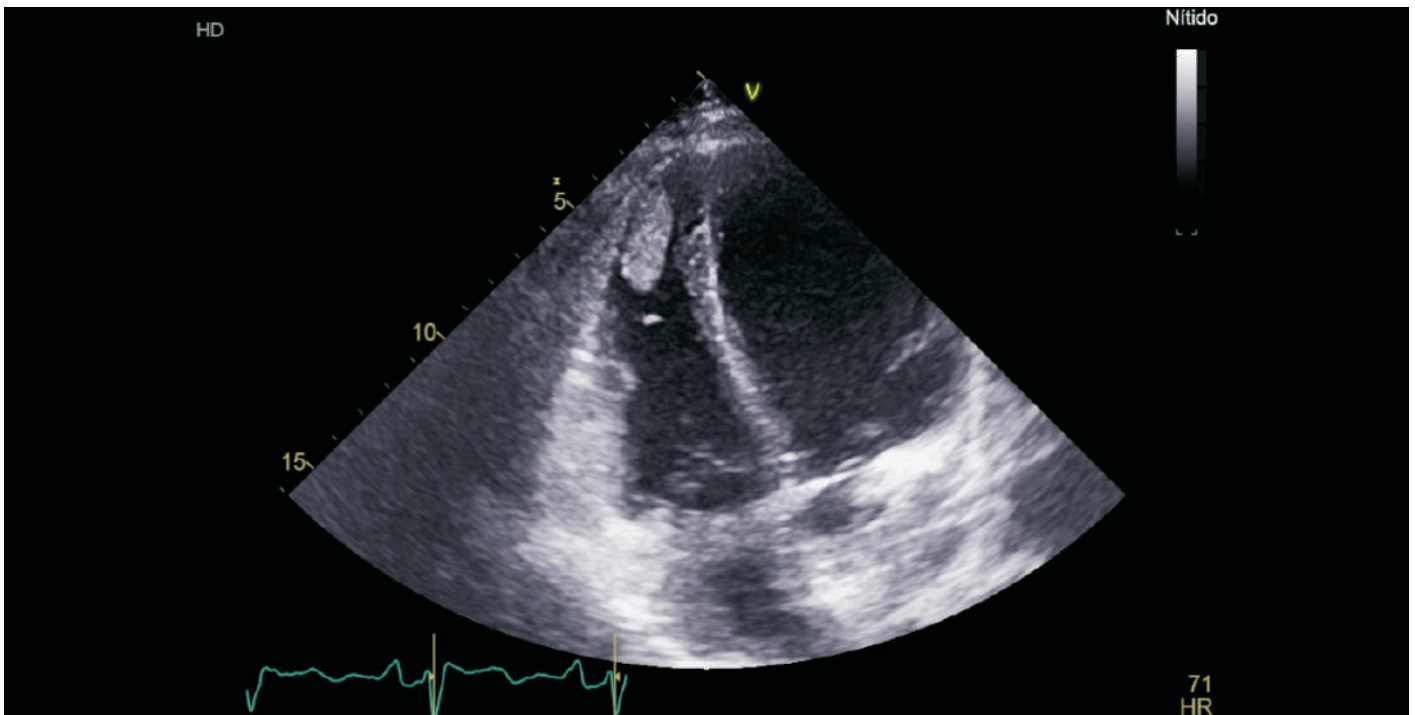


Ilustración 3. Ecocardiograma transtorácico. Eje apical 4 cámaras. Se aprecia importante dilatación biventricular y trombo en ápex de ventrículo derecho.

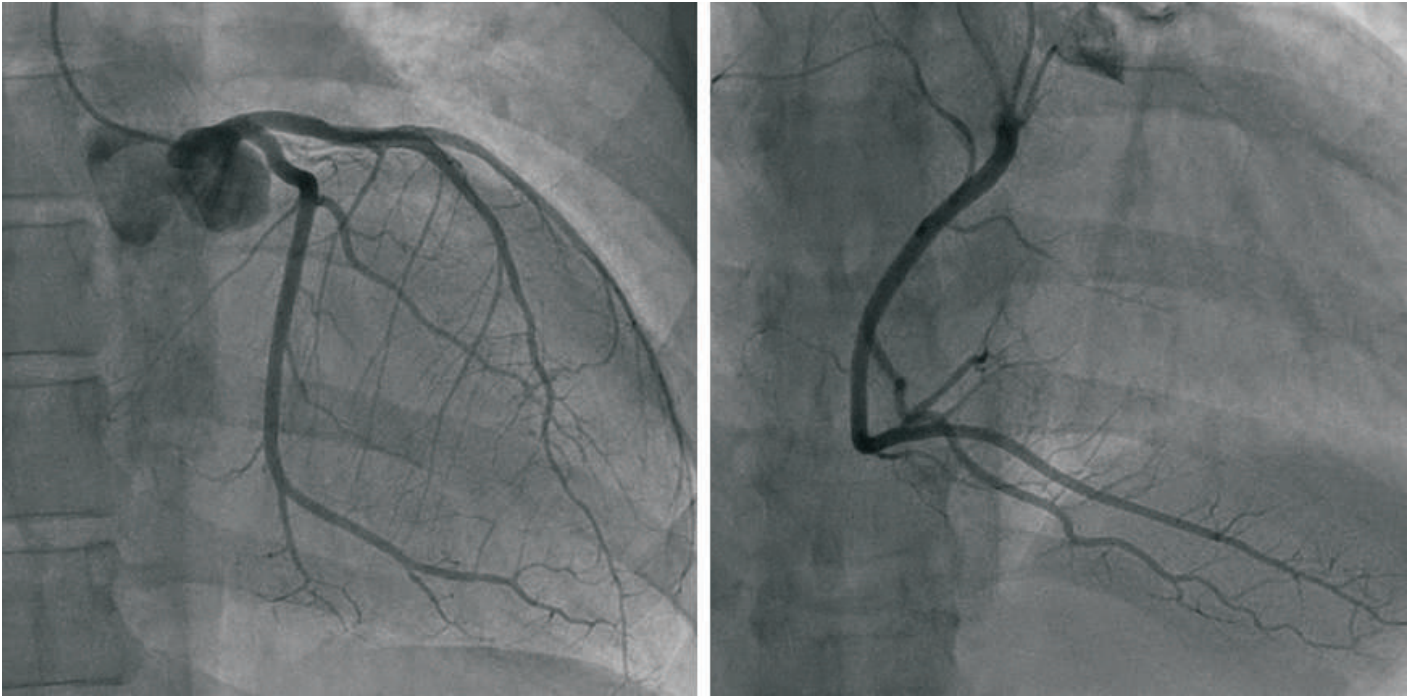


Ilustración 4 . Coronariografía con coronarias epicárdicas angiográficamente normales.

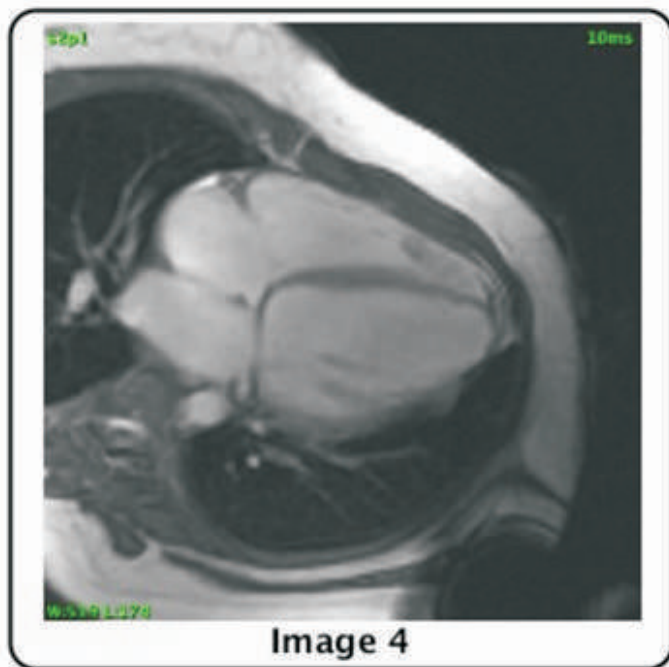


Image 4

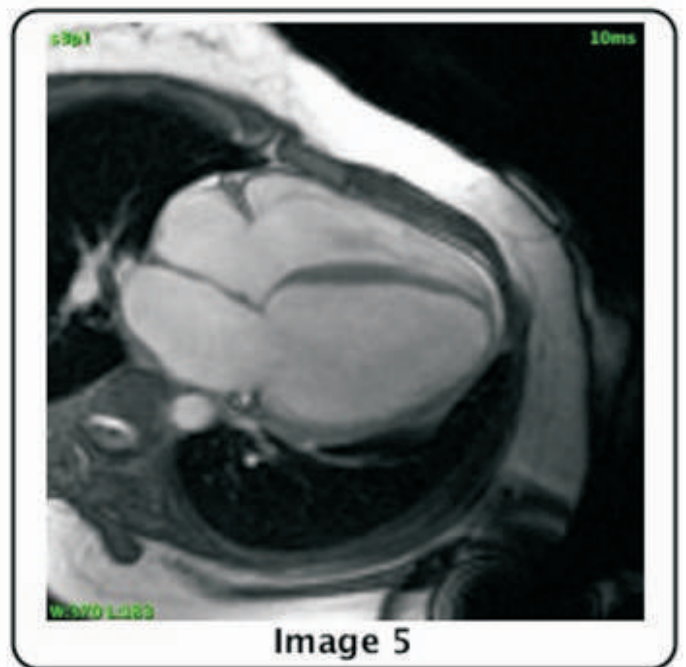


Image 5

Ilustración 5. CardioRM. No se aprecian zonas de realce tardío ni fibrosis miocárdica.

Isquemia*	Deficiencias nutricionales	Enfermedades infecciosas
Tóxicos	Tiamida*	Viricas
Etanol*	Selenio*	Coxsackie
Cocaína*	Carnitina*	Citomegalovirus*
Anfetaminas*		VIH
Cobalto*	Alteraciones electrolíticas	Varicela
Plomo*	Hipocalcemia*	Hepatitis
Mercurio*	Hipofosfatemia*	Epstein-Barr
Monóxido de carbono*	Uremia*	ECHOvirus
Berilio		Otros
	Alteraciones endocrinas	Bacterianas
Medicamentos	Hormonas tiroideas*	Fiebre reumática
Quimioterapia	Hormona del crecimiento*	Fiebre tifoidea
Doxorubicina	Feocromocitoma*	Difteria*
Bleomicina	Diabetes mellitus	Brucelosis
5-Fluorouracilo	Enfermedad de Cushing	Psitacosis
Fármacos antirretrovirales		Enfermedades por <i>Rickettsia</i>
Zidovudina*	Enfermedades neuromusculares	Enfermedad de Lyme*
Didanosina*	Distrofia muscular de Duchenne	Micobacterias-hongos
Zalcitabina*	Distrofia miotónica	Histoplasmosis
Fenotiacinas*	Ataxia de Friedreich	Criptococosis
Cloroquina	Otras	Parásitos
Radiación		Toxoplasmosis*
	Enfermedades reumatológicas	Tripanosomiasis
Miscelánea	Lupus*	Esquistosomiasis
Miocardopatía periparto*	Esclerodermia*	Triquinosis
Taquicardia*	Arteritis de células gigantes*	
Sarcoidosis*		Enfermedades de depósito
Miocardopatía familiares		Hemocromatosis*
Apnea del sueño*		Amiloidosis
Miocarditis autoinmune		
Sobrecarga de calcio		
Radicales libres		

Tabla 1. Causas de miocardiopatía dilatada. * Causas potencialmente reversibles.

BIBLIOGRAFÍA

- Mann, D. L., Zipes, D. P., Libby, P., & Bonow, R. O. (Eds.). Braunwald. Tratado de cardiología: Texto de medicina cardiovascular. España, Elsevier, 2015.
- Maron BJ, Towbin JA, Thiene G, et al. Contemporary definitions and classification of the cardiomyopathies: an American Heart Association Scientific Statement from the Council on Clinical Cardiology, Heart Failure and Transplantation Committee; Quality of Care and Outcomes Research and Functional Genomics and Translational Biology Interdisciplinary Working Groups; and Council on Epidemiology and Prevention. *Circulation* 2006;113:1807.
- Regitz-Zagrosek V, Lundqvist CG, Borghi C, et al. ESC Guidelines on the management of cardiovascular diseases during pregnancy The Task Force on the Management of Cardiovascular Diseases during Pregnancy of the European Society of Cardiology (ESC). *Eur Heart J* 2011;32:3147-97.
- Madonna R. Diagnostico y prevención de la cardiotoxicidad inducida por fármacos antineoplásicos: de la imagen a las tecnologías ómicas. *Rev Esp Cardiol* 2017;70(7):576-82.
- Kaya Z, Leib C, Katus H. Autoantibodies in Heart Failure and Cardiac Dysfunction. *Circ Res* 110:145-158, 2012.

Inestabilidad en la marcha en pediatría

T. Araujo García; H. Martín Gómez; N. Alonso Llanos; P. Pascual Moreno; C. Álvarez Mateos; C. Acosta Hurtado.

Servicio de Pediatría. Hospital San Pedro de Alcántara. Cáceres.

RESUMEN.

En la ataxia existe una incoordinación motriz como consecuencia de una alteración neurológica dando lugar a un síndrome de desequilibrio-inestabilidad de la marcha. Las causas agudas son las más frecuentes. La anamnesis junto con una exploración física minuciosa son imprescindibles para la orientación diagnóstica. Tratamiento variable según causa. Pronóstico favorable en la mayoría de los casos.

Presentamos el caso clínico de un niño de 16 meses derivado desde otro hospital por cuadro clínico compatible con Síndrome opsoclonus-mioclonus, tras realizar estudio orientado se diagnostica de neuroblastoma y es remitido a hospital de referencia para tratamiento.

PALABRAS CLAVES.

Ataxia, pediatría, opsoclonus-mioclonus, neuroblastoma

INTRODUCCIÓN.

La ataxia es un trastorno neurológico en el que existe un deterioro en la coordinación de la actividad motora, puede ser debido a alteraciones en diversas partes del sistema nervioso y puede afectar a cualquier parte del cuerpo. El síntoma predominante es la inestabilidad en la marcha.

Las causas agudas son las más frecuentes y entre ellas destacan las intoxicaciones y la cerebelitis post-

infecciosa. Es muy importante una anamnesis y una exploración física completa buscando datos que nos ayude a detectar cual es el problema. Los tóxicos en orina, la punción lumbar y el TAC craneal son las primeras pruebas a realizar. El tratamiento dependerá de la etiología.

Pronóstico favorable en la mayoría de las ocasiones aunque existen algunas patologías que requieren intervención urgente como en el caso del Síndrome de opsoclonus-mioclonus que nos debe hacer sospechar la presencia de un neuroblastoma oculto y nos obliga a realizar estudio dirigido.

DESCRIPCIÓN DEL CASO.

1. Motivo de consulta

Alteración en la marcha y movimientos oculares anormales.

2. Antecedentes personales y familiares

Antecedentes Personales: sin interés.

Antecedentes Familiares: hermano de 6 años con epilepsia, en tratamiento con buen control.

3. Enfermedad actual

Niño de 16 meses trasladado desde otro hospital con sospecha Síndrome opsoclonus-mioclonus ante cuadro de ataxia y movimientos oculares patológicos de 2 días de evolución.

Refieren cuadro catarral hace 48 horas autolimitado y que posteriormente comienza con movimientos oculares caóticos, temblor cefálico asociados a

inestabilidad en la marcha. La madre comenta que desde febrero 2015 presenta torpeza motora y caídas frecuentes, con aumento de la inestabilidad desde hace un mes.

En hospital de origen se solicitó analítica completa y TAC craneal que fueron normales, se extrajo estudio metabólico y se remite a nuestro centro para completar estudio.

4. Exploración física

Peso: 10,280 kg (p10-25). T°: 36.3°C. Buen contacto ocular, sonríe, empático. Fenotipo normal. No discromías cutáneas.

Exploración física por aparatos dentro de la normalidad.

Neurológico: Glasgow 15. Dice bisílabos referenciales y señala objetos. Titubeo cefálico continuo. Pares craneales normales. No nistagmus ni asimetría facial. Movimientos oculares estereotipados de supravversión en ambos ojos y movimientos de caída de cabeza sugestivos de mioclonías. Marcada inestabilidad troncular en sedestación y durante la marcha. Dismetría bilateral al coger objetos, temblor distal. ROT, fuerza y sensibilidad normales.

5. Pruebas complementarias

- Analítica: Hemograma, bioquímica, coagulación, perfil tiroideo, PT, perfil férrico normales.
- Sistemático de orina: normal.
- TC craneal: sin alteraciones.
- Citobioquímico LCR: leucocitos 0 leu/mm³, glucosa 53 mg/dl, proteínas 25 mg/dl.
- Relación glucosa LCR/sanguínea: 0,53 mg/dl.
- Virus neurotropos y cultivo LCR: negativos.
- Catecolaminas en orina 24 horas: normales.
- Estudio metabólico: normal.
- Serología en sangre y LCR (borrella, micoplasma, VVZ, VEB, VHH 6): negativos.
- Rx tórax y abdomen: normal.
- Ecografía de abdomen: normal.
- RM body (cerebral, cuello, tórax y abdomen) con contraste: masa suprarrenal derecha compatible con neuroblastoma con diámetro 5,7 cm x 2,3 cm (Imagen 1).
- EEG: normal.
- Valoración Cardiológica: sin alteraciones.

6. Evolución

A su llegada a nuestro hospital y tras su valoración coincidimos con sospecha clínica de Síndrome opsoclonus-mioclonus por lo que comenzamos estudio dirigido.

Durante el ingreso permanece estable aunque continua presentando importante inestabilidad y movimientos oculares patológicos. Tras resultado de resonancia con masa suprarrenal derecha compatible con neuroblastoma se decide traslado al Servicio de Oncología del hospital de referencia donde se completa estudio y se confirma diagnóstico sin datos de extensión.

Se inicia tratamiento con corticoides y gammaglobulinas para el síndrome opsoclonus-mioclonus con disminución progresiva de la inestabilidad. Se realiza resección tumoral completa con control de imagen posterior sin evidencia tumoral (Imagen 2). Recibió quimioterapia sin incidencias y actualmente permanece asintomático con exploración neurológica normal.

DIAGNÓSTICO.

Síndrome opsoclonus-mioclonus. Neuroblastoma suprarrenal derecho

DISCUSIÓN.

La ataxia es un trastorno del movimiento intencional, voluntario, caracterizado por la pérdida de la armonía del mismo, debido a alteraciones del equilibrio y la coordinación. Es un síntoma que puede aparecer por alteraciones en los sistemas que controlan el equilibrio y la coordinación (cerebelo, laberinto o sistema vestibular) así como en cualquier parte del sistema nervioso. Dicha incoordinación motriz da lugar a un síndrome de desequilibrio-inestabilidad de la marcha.

* Clasificación (Figura 1):

- Según su etiología: adquirida, heredada o esporádica.
- Según el curso de su evolución: aguda, intermitente y recurrente o crónicas.

Las causas más frecuentes son las agudas destacando las intoxicaciones y la cerebelitis post-infecciosa.

La distinción de curso temporal debe tomarse en sentido amplio y con la conciencia de que el mismo trastorno puede tener un curso diferente, dependiendo de la edad de presentación y el momento del diagnóstico, así como por ejemplo un tumor que suele tener un carácter progresivo, en niños puede presentarse de forma brusca.

La ataxia de instauración aguda es una urgencia neurológica y aunque las causas más frecuentes tienen un curso benigno debemos tener en cuenta que puede ser la manifestación inicial de un proceso potencialmente grave (tumor cerebral, patología cerebrovascular, síndrome de opsoclonus-mioclonus).

· Ataxia aguda:

Las intoxicaciones (benzodiacepinas, antitusivos, antiepilépticos, alcohol...) y la cerebelitis post-infecciosa (varicela, VEB, sarampión, micoplasma, enterovirus, parvovirus o tras vacunación) son las causas más frecuentes de ataxia en Pediatría y en las primeras que debemos de pensar.

- Si la ataxia se acompaña de fiebre y signos meníngeos positivos pensaremos en cuadros infecciosos.

- El primer brote de Esclerosis múltiple (EM) puede cursar con ataxia aguda aislada. La encefalomiелitis aguda diseminada (EMAD) es más común en niños y en ella la ataxia se acompaña de encefalopatía y afectación multifocal del SNC siendo habitual encontrar el antecedente de infección previa o de vacunación. En ambas entidades la RMN craneal es diagnóstica y en la EM es característico encontrar bandas oligoclonales en LCR.

- Los tumores de fosa posterior suelen cursar con una ataxia lentamente progresiva, pero también pueden descompensarse de forma súbita si se produce un sangrado intratumoral o si el efecto masa provoca una hidrocefalia.

- La mayoría de las ataxias postraumáticas ocurren tras un traumatismo craneo-encefálico leve, en el que las pruebas de neuroimagen son normales y la marcha inestable suele acompañarse de cefalea y sensación de mareo que van mejorando con el tiempo.

- La patología cerebrovascular es una rareza en la edad

pediátrica, pero la afectación del territorio vértebro-basilar puede provocar ataxia de instauración brusca acompañada de disfunción de pares craneales y/o vías largas (antecedentes de enfermedad cardíaca, hematológica o traumatismo previo).

- El Síndrome de Miller-Fisher (SMF) es una variante del síndrome Guillain-Barre (SGB) que se manifiesta por la tríada de ataxia, arreflexia y oftalmoparesia. Se precede de una infección banal en la mitad de los casos y el LCR muestra disociación albúmino-citológica y el EMG demuestra la existencia de polineuropatía.

· Ataxia intermitente y remitente:

La migraña basilar es un tipo de cefalea que se acompaña de síntomas de disfunción troncoencefálica, en forma de ataxia, déficit visual o auditivo, disartria, alteración del nivel de conciencia o parestesias bilaterales con resolución autolimitada, suele ser recurrente y ante los antecedentes familiares y la normalidad de las pruebas complementarias podemos hacer su diagnóstico.

- El Síndrome opsoclonus-mioclonus se caracteriza por la aparición de movimientos erráticos de los ojos, ataxia y mioclonías. Es más frecuente en los 2 primeros años y puede ser idiopático, postinfeccioso o paraneoplásico en el seno de un neuroblastoma oculto lo que obliga a realizar estudios de imagen en su busca.

- También en episodios de ataxia intermitente debemos pensar en causas de origen metabólico como enfermedad de jarabe de arce, enfermedad de Hartnup, deficiencia de piruvato deshidrogenasa, deficiencia de GLUT1, enfermedades mitocondriales, etc.

· Ataxia crónica no progresiva:

Incluye los accidentes cerebrovasculares y la encefalopatía hipoxia-isquémica del recién nacido. Los niños afectados muestran varias manifestaciones como retraso cognitivo, crisis epilépticas, espasticidad, trastornos de coordinación y anomalías neuro-conductuales (agresividad o hiperactividad).

· Ataxia crónica progresiva:

Las ataxias hereditarias incluyen un grupo heterogéneo de trastornos neurodegenerativos con

clínica y genética variable. Se pueden heredar de forma autosómica recesiva, dominante o ligada a X. El diagnóstico correcto se deberá hacer por la combinación de los hallazgos clínicos, bioquímicos, de imagen y genéticos, cuando sea posible.

- En las autosómicas recesivas (ARCA) destacan la ataxia de Friedreich con mutaciones en el gen FRDA (inestabilidad en la marcha, disartria, alteraciones en la motilidad ocular y alteraciones sistémicas como la cardiomiopatía hipertrófica, arritmias o la diabetes) y la ataxia telangiectasia con mutación en el gen ATM (ataxia cerebelosa progresiva, apraxia oculomotora, telangiectasia oculocutánea).

- En las autosómicas dominantes (SCA) existen al menos 21 de los distintos subtipos genéticos, pero sólo se conocen las mutaciones de las variantes genéticas de 12 de ellas (SCA1-SCA3, SCA6-SCA8, SCA10, SCA12, SCA14, SCA17, FGF14-SCA y DRPLA).

- Las ataxias ligadas al cromosoma X son muy poco frecuentes, entre ellas habría que considerar la anemia sideroblástica ligada al X con ataxia. También existe un cuadro de temblor y ataxia asociado a una mutación en el gen FMR1 (mutación existente en el Síndrome X frágil).

* Manifestaciones clínicas:

Se puede manifestar como una falta de equilibrio al andar (ataxia de la marcha), falta de coordinación en los movimientos de las manos con dificultad en alcanzar un objetivo concreto (dismetría), una alteración en el control de los movimientos oculares o en la coordinación de los movimientos de los músculos que intervienen en el proceso del habla (disartria).

El síntoma más frecuente es la inestabilidad troncular en la marcha con aumento base de sustentación y los niños pequeños pueden manifestarla como incapacidad o rechazo a la deambulación.

La ataxia cerebelosa se puede acompañar de otros signos como nistagmo, disartria, dismetría, temblor o disdiadocicinesia. También pueden aparecer movimientos oculares caóticos y mioclonías en relación con el Síndrome opsoclonus-mioclonus. Pueden presentar vómitos y cefalea en casos de tumor de fosa posterior o de forma intermitente en la migraña

basilar. El nistagmo y los cambios del nivel de conciencia son típicos de la intoxicación. Si aparece fiebre y focalidad troncoencefálica sugieren cuadros de meningoencefalitis o EMAD.

Existen maniobras para explorar la ataxia (Imagen 3): para el equilibrio utilizamos el Romberg y para la coordinación motora podemos utilizar movimientos índice-nariz o movimientos alternos del dorso y la palma de la mano.

* Pruebas complementarias:

- Analítica completa.

- Tóxicos en orina y sangre.

- Punción lumbar (PL): El LCR puede ser normal o mostrar alteraciones inespecíficas. Ante cuadro infeccioso se iniciará tratamiento con antibióticos y aciclovir hasta resultados microbiológicos. Las bandas oligoclonales son diagnósticas en la EM y la existencia de disociación albuminocitológica nos orienta a SGB ó SMF.

- Pruebas de imagen:

TC cráneo: en casos de urgencias, previa a PL. TCE, focalidad neurológica o meningismo.

RNM craneal: técnica de elección para objetivar placas de desmielinización (EM, EMAD) y para tumores de fosa posterior.

- Estudios neurofisiológicos:

ENG/EMG: para determinar si existe afectación del sistema nervioso periférico útil en el SGB ó SMF.

EEG: lentificación difusa del trazado de base en la EMAD.

- Autoinmunidad (Ac anti gangliósidos GQ1b): en el SMF Miller-Fisher.

- Cultivos y serologías.

- Estudio metabólico básico de orina y sangre.

- Catecolaminas en orina 24 horas si sospecha neuroblastoma.

* Diagnóstico (Figura 2):

La clave para el abordaje de la ataxia es una anamnesis completa y un examen físico exhaustivo buscando datos y signos asociados que nos ayude a localizar la fuente de la disfunción.

Ante toda ataxia aguda la anamnesis debe valorar los siguientes elementos:

· Antecedentes familiares: positivos en la migraña, enfermedades metabólicas y ataxias hereditarias.

· Antecedentes personales: traumáticos, infecciosos, ingesta de tóxicos o fármacos.

- La edad orientará a unas patologías u otras.
- Signos acompañantes.

Exploración física y neurológica minuciosa

- Glasgow: disminución estado conciencia, somnolencia, irritabilidad, cambios de carácter (tóxicos, infecciosa, tumores, TCE, EMAD).
- Meningismo: infecciosa, SGB, EMAD.
- Pérdida de visión: EM o EMAD.
- Nistagmo: intoxicaciones, postinfecciosa, vestibulares.
- Opsoclonus-mioclónías: neuroblastoma.
- Pares craneales: oftalmoparesia en SMF o EMAD.
- Reflejos: arreflexia (SGB, SMF).
- Fuerza y sensibilidad: hemiplejía (EMAD), parálisis (SGB)
- Tono
- Dismetrias, diadococinesias
- Romberg

* Tratamiento:

El tratamiento de la ataxia depende de la causa que la ha provocado.

- La cerebelitis postinfecciosa no requiere tratamiento específico.
- En las intoxicaciones se aplicarán medidas de soporte y corrección de alteraciones bioquímicas.

- En sospecha infección del SNC se iniciarán antivíricos y/o antibióticos hasta resultados microbiológicos.

- Los tumores de fosa posterior y los traumatismos craneales precisarán manejo neuroquirúrgico.

- En enfermedades de base inmunológica (EM, EMAD) o en el Síndrome de opsoclonus-mioclónus se utilizarán corticoides e inmunoglobulinas.

- En caso de neuroblastoma, resección quirúrgica del tumor.

- Si migraña: analgesia

- En algunas ataxias hereditarias es útil la acetazolamida.

- En las enfermedades metabólicas se emplearán medidas dietéticas y suplementos vitamínicos.

El Síndrome de opsoclonus-mioclónus se caracteriza por una alteración de los movimientos oculares, ataxia y la presencia de mioclónías en miembros y en el tronco. Puede aparecer en diferentes situaciones; tóxico-metabólicas, formar parte de una encefalopatía o de una encefalitis viral, ser un síndrome paraneoplásico o de causa desconocida (idiopática). En presencia de un neuroblastoma los síntomas neurológicos pueden preceder a los síntomas producidos por el propio tumor. Se emplean escalas para su diagnóstico clínico como la escala de Pranzatelli (Figura 3). El tratamiento incluye el del tumor subyacente, así como el empleo de corticoides o inmunoglobulinas intravenosas.



Imagen 1

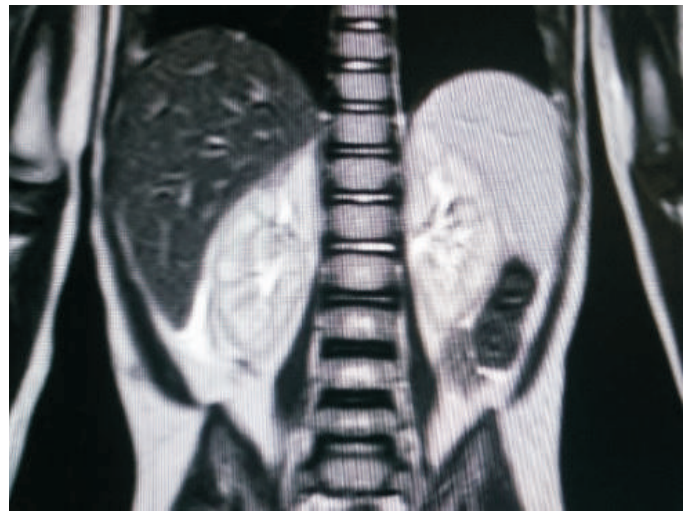


Imagen 2

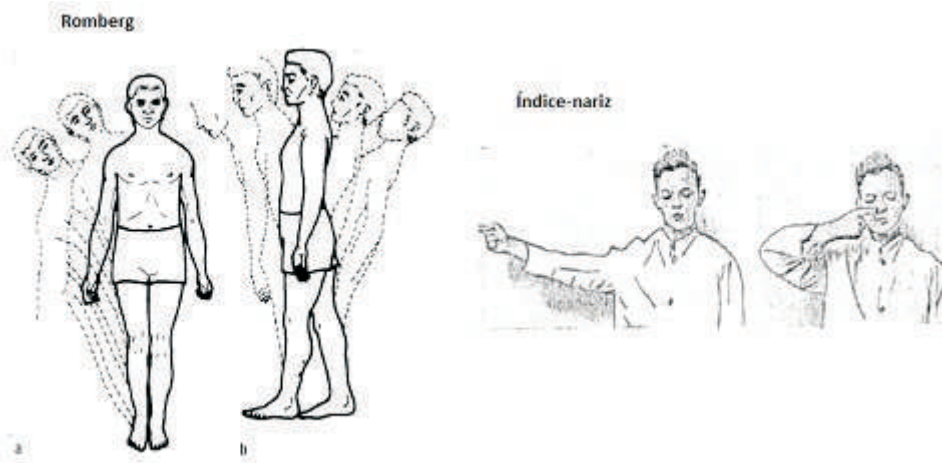


Imagen 3

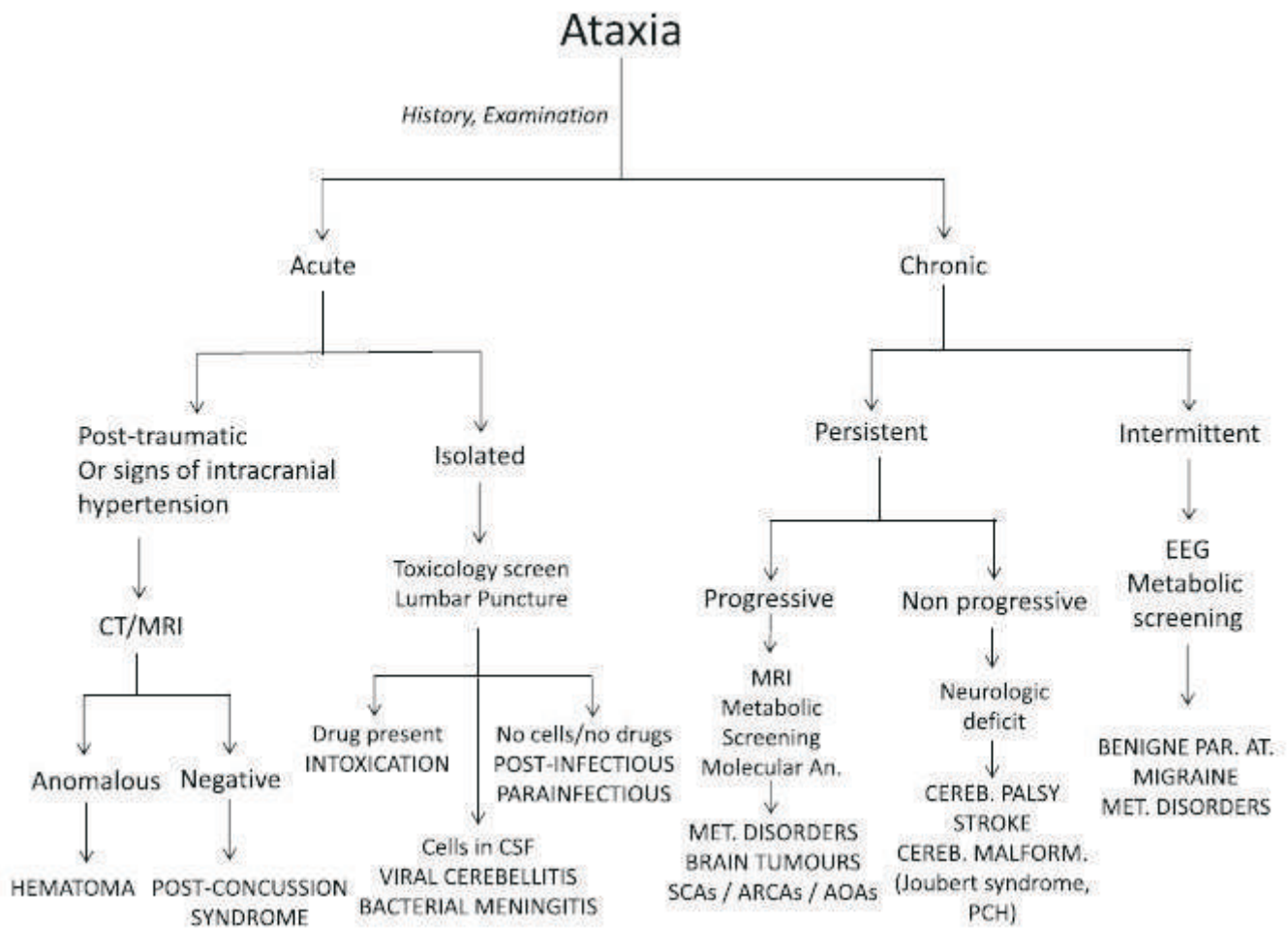


Figura 1

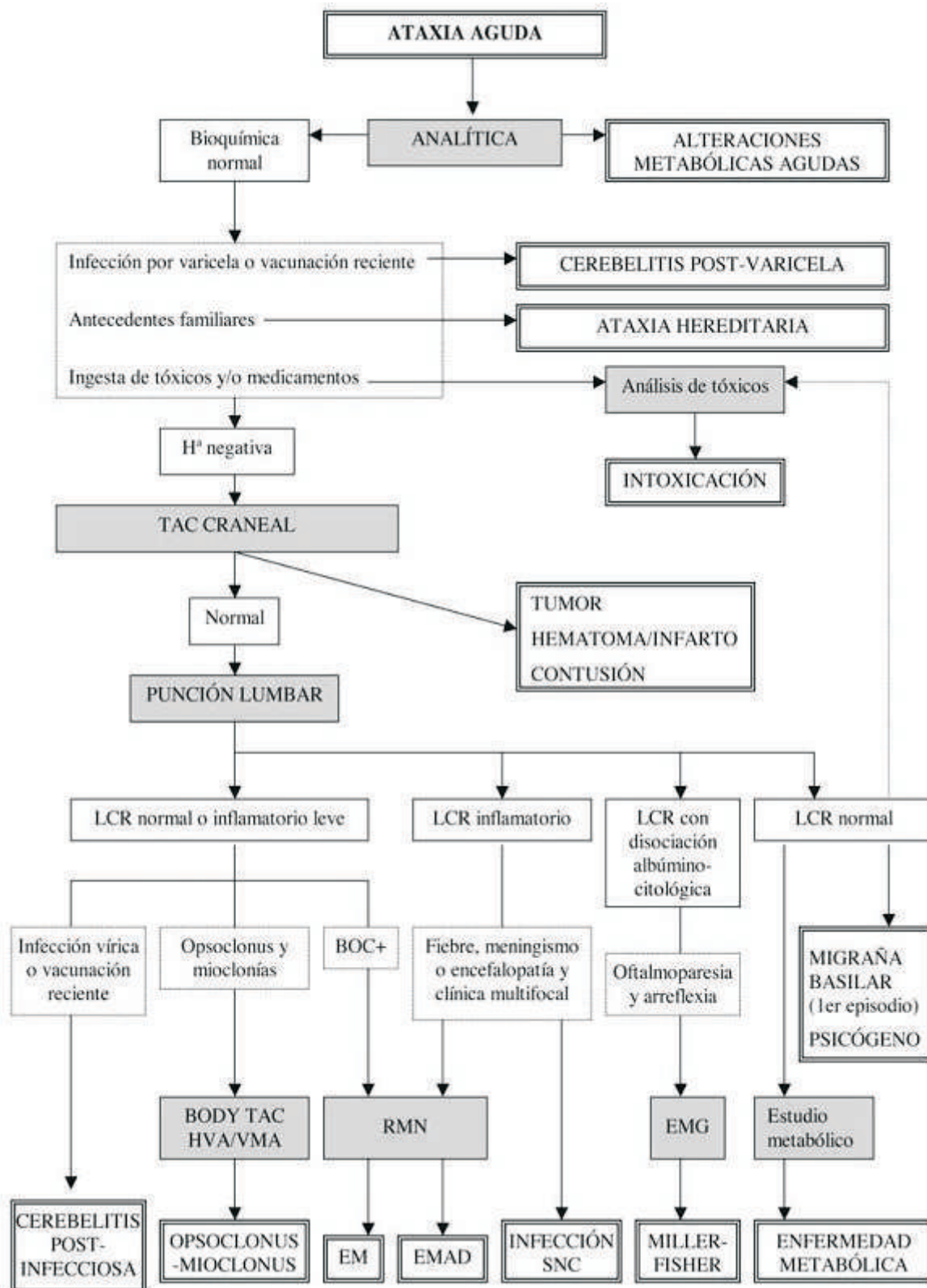


Figura 2

ESCALA SÍNDROME OPSOCLONUS MIOCLONUS. Pranzatelli.

1. ALTERACIÓN MOTORA		L: ocasional, ligero (1) M: frecuente, caídas frecuentes; ocasionalmente se apoya o se inhibe (2) G: desequilibrio intenso, dificultad para andar (3)
1.1 <u>Alteración de la marcha</u>		
1.1.1 Desequilibrio de lado a lado		
1.1.2 De delante atrás		
1.1.3 Con aumento de la base		
1.2 <u>Bipedestación</u>		L (1) M (2) G (3)
1.2.1 Inestabilidad estando de pie (con los pies separados)		
1.2.2 Dificultad para ponerse de pie		
1.3 <u>Sedestación</u>	Titubeo	L: ocasional (1) M: frecuente, no muy intenso (2) G: constante, intenso (3)
1.4 <u>Manipulación</u>		L: escasa (1) G: llamativa (2)
1.4.1 Dificultad para alcanzar objetos		
1.4.2 Dificultad para pinza		
1.4.3 Temblor		
2. ALTERACIONES COMPORTAMENTALES	Ataques de rabia: rabietas de > de 5'	L: ocasionales, < 1-2/semana (1) M: frecuentes, casi a diario (2) G: varios al día (3)
3. ALTERACIONES DE SUEÑO		L: ocasional (1) M: con frecuencia (2) G: a diario (3)
3.1 Tarda en dormirse		
3.2 Se despierta mucho		
3.3 Duerme pocas horas		
4. MOVIMIENTOS OCULARES ANORMALES	Opsoclonus, otros	L: ocasionalmente (1) G: a diario (2)
5. DIFICULTADES DEL HABLA	Disartria, anartria	L (1) G (2)
6. MIOCLONÍAS		L (1) G (2)
PUNTUACIÓN TOTAL	Suma de todas	X/42

Figura 3

BIBLIOGRAFÍA.

1. Piero Pavone et al. Ataxia in children: early recognition and clinical evaluation. *Ital J Pediatr.* 2017; 43:6.
2. Caffarelli M et al. Acute Ataxia in Children: A Review of the Differential Diagnosis and Evaluation in the Emergency Department. *Pediatr Neurol.* 2016; 65:14-30.
3. Poretti A, Benson JE, Huisman TA et Boltshauser E. Acute ataxia in children: approach to clinical presentation and role of additional investigations. *Neuropediatrics.* 2013; 44(3):127-141.
4. Camacho Salas A et al. Ataxia aguda. *Protoc AEP.* 2008; 210-216.
5. Rodríguez Rangel DA et Gelvez Pinzón JD. Síndrome opsoclonus mioclonus paraneoplásico en pediatría: reporte de caso y revisión de la literatura. *Acta Neurol Colomb.* 2015; 31(2):209-213.
6. Josep Dalmau et al. Opsoclonus myoclonus syndrome. *UpToDate*; 2017 [acceso Agosto 2017]. Disponible en <http://www.uptodate.com/>.
7. Dewes Agrawal MD. Approach to the child with acute ataxia [Internet]. *UpToDate*; 2017 [acceso Agosto 2017]. Disponible en <http://www.uptodate.com/>.



EXTREMADURA MÉDICA

