



# El Rincón del Residente

**Coordinadores:** E. Ballesteros Moya, F. Campillo i López, E. Pérez Costa, D. Rodríguez Álvarez  
*Residentes de Pediatría del Hospital Universitario La Paz. Madrid*

*El Rincón del Residente es una apuesta arriesgada de Pediatría Integral. No hemos querido hacer una sección por residentes para residentes. Yendo más allá, hemos querido hacer una sección por residentes para todo aquel que pueda estar interesado. Tiene la intención de ser un espacio para publicaciones hechas por residentes sobre casos e imágenes clínicas entre otras. ¡Envíanos tu caso! Normas de publicación en [www.sepeap.org](http://www.sepeap.org)*



caso clínico interactivo  
[www.sepeap.org](http://www.sepeap.org)

## Caso clínico MIR. Haz tu diagnóstico

### La importancia del diagnóstico de las lesiones cutáneas

R. Plácido Paias\*, R. Real Terrón\*\*,  
A. Hiraldo Gamero\*\*\*

\*Médico Residente de Pediatría. Hospital de Mérida (Badajoz).

\*\*Médico Pediatra Adjunto. Servicio de Pediatría. Hospital de Mérida (Badajoz).

\*\*\* Médico Adjunto. Servicio de Dermatología. Hospital de Mérida (Badajoz)



#### Resumen

La afectación de la piel forma parte de varios síndromes genéticos y enfermedades con afectación multisistémica. Presentamos el caso de un niño de 14 meses, que presenta lesiones hipopigmentadas en la piel siguiendo las líneas de Blaschko, para resaltar la importancia del diagnóstico precoz y tratamiento de las manifestaciones extracutáneas.

#### Abstract

*The skin involvement take part in several genetic syndromes and diseases with multisystem involvement. We report the case of a 14 months old boy who presents hypopigmented skin lesions following the Blaschko lines to highlight the importance of early diagnosis and treatment of extracutaneous manifestations.*

#### Caso clínico

Niño de 14 meses que ingresa por deshidratación moderada hipertónica secundaria a una gastroenteritis aguda por rotavirus.

No presenta antecedentes familiares de interés. El embarazo fue controlado y el parto y el periodo perinatal transcurrieron sin incidencias. No refiere crisis convulsivas anteriormente. Presenta un retraso leve en el desarrollo del

lenguaje (emite escasos bisílabos no referenciales), con un desarrollo motor hasta el momento normal.

En la exploración física, destaca: peso: 8,570 kg (p3), longitud: 77 cm (p17) y perímetro craneal: 46 cm (p60). Regular estado general, febrícula, signos de deshidratación moderada, cefalohematoma frontal, sin rasgos faciales dismórficos. Presentaba manchas hipopigmentadas lineales bilaterales siguiendo las líneas de Blaschko en abdomen



**Figura 1 y 2.** Manchas hipopigmentadas lineales bilaterales siguiendo las líneas de Blaschko en abdomen y tronco.

y tronco (Figs. 1 y 2), sin afectación de palmas, plantas ni mucosas, que según refiere la madre estaban presentes desde el nacimiento, así como pseudohipertrofia de pantorrillas sin deformidades óseas. El resto de la exploración era normal.

1. ¿Cuál es su sospecha diagnóstica?
  - a. Vitíligo
  - b. Incontinentia pigmenti.
  - c. Neurofibromatosis.
  - d. Hipomelanosis de Ito.
  - e. Esclerosis tuberosa.
  
2. ¿Cuáles son las principales manifestaciones extracutáneas de esta entidad?
  - a. Oculares.
  - b. Dentarias.
  - c. Musculoesqueléticas.
  - d. Neurológicas.
  - e. No suele presentar manifestaciones extracutáneas.
  
3. Aparte del examen cutáneo, ¿qué prueba complementaria solicitaría?
  - a. EEG.
  - b. RMN craneal.
  - c. Estudio oftalmológico.
  - d. Evaluación auditiva.
  - e. Todas las anteriores.

### Evolución

Tras la fluidoterapia intravenosa, se corrige la deshidratación y se da de alta hospitalaria con cita de seguimiento en consultas externas de Neuropediatría.

Se solicita: RMN craneal, EEG de vigilia, estudio oftalmológico, cardiológico, auditivo y cariotipo, que resultan normales, e interconsulta a Dermatología, con diagnóstico compatible a hipomelanosis de Ito.

El paciente recibe seguimiento multidisciplinario, incluido terapia en atención precoz. Se ha observado mejoría evolutiva en cuanto a desarrollo del lenguaje, sin asociar hasta el momento crisis convulsivas ni otras alteraciones extracutáneas.

### Comentarios

La hipomelanosis de Ito (HI) o incontinencia pigmentaria acrómica, descrita en 1952, es una enfermedad multisistémica caracterizada por presentar lesiones cutáneas hipocrómicas, muy variables en cuanto a extensión, distribución y forma, que siguen el trayecto de las líneas de Blaschko, asociadas a trastornos neurológicos, oculares y musculoesqueléticos<sup>(1-6)</sup>. Es considerado el tercer trastorno neurocutáneo más frecuente, después de la neurofibromatosis tipo I y la esclerosis tuberosa<sup>(1-7)</sup>. Su incidencia es de 1/10.000-20.000 nacidos vivos<sup>(1,7)</sup>.

Su etiopatogenia es desconocida y, aunque se han descrito anomalías cromosómicas asociadas, no existe consenso acerca de la identificación del gen de la HI, siendo la mayoría de los casos esporádicos<sup>(1,2,4-7)</sup>.

El diagnóstico es fundamentalmente clínico. En 1992, Ruiz-Maldonado, *et al*, establecieron criterios diagnósticos para esta entidad (Tabla I)<sup>(1,2,4)</sup>.

Algunos autores los cuestionan, considerando suficientes las alteraciones cutáneas típicas de esta entidad, sin necesitar de otra manifestación extracutánea<sup>(2,7)</sup>.

Las lesiones hipopigmentadas de la piel están presentes en el 100% de los casos, desde el nacimiento o en los primeros meses de vida, y se distribuyen de manera lineal, anular, a veces, en forma de remolino o zigzag, siguiendo las líneas de Blaschko. Afectan al tronco, el abdomen y las extremidades, no cruzan la línea media ni afectan palmas, plantas ni mucosas<sup>(1-4,7)</sup>. Además, también, se pueden apre-

**Tabla I.** Criterios diagnósticos de hipomelanosis de Ito (propuestos por Ruiz-Maldonado, *et al*, 1992, Gómez-Laro, *et al*, 2004)

Grupo 1: criterio "sine qua non"	- Manchas hipopigmentadas lineales o parcheadas congénitas o de adquisición precoz, no hereditarias en, al menos, dos partes del cuerpo
Grupo 2: criterios mayores	- 1 o más manifestaciones neurológicas - 1 o más anomalías musculoesqueléticas
Grupo 3: criterios menores	- 2 o más anomalías sistémicas fuera del sistema nervioso o musculoesquelético - Anomalías cromosómicas
Diagnóstico definitivo	Criterio 1 más uno o más criterios del grupo 2, o bien, dos o más del grupo 3
Diagnóstico de presunción	Criterio 1 exclusivamente o asociado con un criterio menor

**Tabla II.** Discromías en enfermedades neurocutáneas

<b>Entidad</b>	<b>Signos cutáneos</b>	<b>Síntomas neurológicos</b>	<b>Localización genética</b>
Esclerosis tuberosa I y II	Manchas acrómicas	Retraso mental, West, crisis epilépticas	I (9q 34) II (16p 13.3)
Incontinencia pigmentaria II	Hipo-hipermelanosis	Retraso mental, ataxia, crisis epilépticas	Xq28
Hipomelanosis de Ito	Hipopigmentación lineal	Retraso mental, crisis epilépticas	Mosaicismos
Menkes	Hipopigmentación	Deterioro progresivo, epilepsia	Xq12-q13
Neurofibromatosis I y II	Manchas café con leche	Gliomas del sistema nervioso central	I (17q 11.2) II (22q12)
Lentiginosis centofacial	Pecas faciales	Retraso mental	
Síndrome Leopard	Pecas, manchas café con leche	Retraso mental moderado, sordera (ocasionales)	
Síndrome de Waardenburg I y II	Albinismo parcial	Sordera	2q35

ciar: cambios acrómicos del pelo, manchas café con leche y alopecia difusa.

Las manifestaciones neurológicas (30-60%) son las expresiones extracutáneas más frecuentes y las que determinan el pronóstico de la enfermedad<sup>(2,7)</sup>, siendo el retraso mental, que es de grado variable, el retraso psicomotor y la epilepsia (de difícil control) los trastornos neurológicos más frecuentes. Ocasionalmente, pueden acompañarse de anomalías cerebrales en neuroimagen (atrofia cerebral, anomalías de la migración, malformación arteriovenosa intracraneal)<sup>(1,2,4,6,7)</sup>.

Otras manifestaciones extracutáneas son: musculoesqueléticas (anomalías vertebrales, de los dedos y anomalías del tórax)<sup>(2,6)</sup>, oculares (microftalmia, heterocromía del iris e

hipopigmentación del iris)<sup>(1,2,4,7)</sup>, dentarias (dientes cónicos, displasia dental y anomalías del esmalte)<sup>(2,4,6)</sup>, cardíacas, nefrourológicas, retraso de crecimiento, pubertad precoz, hernia inguinal, fisura palatina y atresia de coanas, entre otras<sup>(1,2,4,6,7)</sup>.

El diagnóstico diferencial debe plantearse con trastornos que cursan con: hipopigmentación cutánea, como el vitíligo, *incontinentia pigmenti* en estadio cuatro, nevo acrómico y otros trastornos neurocutáneos (Tabla II)<sup>(1,2,4)</sup>.

No existe un tratamiento específico de la HI. Requiere intervención multidisciplinaria (neuropediatría, dermatología, genética, otorrinolaringología, oftalmología y traumatología) para minimizar la posible morbilidad asociada<sup>(1-3)</sup>.

## Respuestas correctas

**Pregunta 1. Respuesta correcta: d.** hipomelanosis de Ito.

### Comentario

Se trata de una enfermedad multisistémica caracterizada por presentar lesiones cutáneas hipocrómicas (que aparecen en el 100% de los casos) desde el nacimiento o los primeros meses de vida, muy variables en cuanto a extensión, distribución y forma, que siguen el trayecto de las líneas de Blaschko y aparecen fundamentalmente en tronco, abdomen y extremidades.

**Pregunta 2. Respuesta correcta: d.** Neurológicas.

### Comentario

Son las expresiones extracutáneas más frecuentes (30-60%) y las que determinan el pronóstico de la enfermedad, siendo el retraso mental que es de grado variable, el retraso psicomotor y la epilepsia (de difícil control) los trastornos neurológicos más frecuentes.

**Pregunta 3. Respuesta correcta: e.** Todas las anteriores.

### Comentario

Aunque las manifestaciones neurológicas son las más frecuentes, también pueden presentar: afectación musculoesquelética (anomalías vertebrales, de los dedos y del tórax), oculares (microftalmia, heterocromía e hipopigmentación del iris), dentarias (dientes cónicos, displasia dental, anomalías del esmalte), cardíacas, nefrourológicas, retraso de crecimiento, pubertad precoz, hernia inguinal, fisura palatina y atresia

de coanas. Por este motivo, es conveniente hacer un estudio completo que incluya las pruebas complementarias antes descritas.

## Palabras clave

Hipomelanosis de Ito; Líneas de Blaschko; Incontinencia pigmentaria acrómica; Hypomelanosis of Ito; Blaschko lines; Achromians pigmentary incontinence.

## Bibliografía

1. Romero A, Salazar M, Tufino M, et al. Hipomelanosis de Ito. *Dermatol Rev Mex.* 2015; 59: 42-8.
2. Gómez-Lado C, Eiris-Puñal J, Blanco-Barca O, et al. Hipomelanosis de Ito. Un síndrome neurocutáneo heterogéneo y posiblemente infradiagnosticado. *Rev Neurol.* 2004; 38: 2238.
3. Mateus AM, Lopes da Silva R, Conceição C, et al. Importância das alterações cutâneas no diagnóstico de doenças neurológicas. *Einstein.* 2014; 12: 529-30.
4. Ruiz-Maldonado R, Toussaint S, Tamayo L, et al. Hypomelanosis of Ito: diagnostic criteria and report of 41 cases. *Pediatr Dermatol.* 1992; 9: 1-10.
5. Sharma S, Gupta R, Saxena GN, et al. Hypomelanosis of Ito. *J Assoc Physicians India.* 2014; 62: 47-8.
6. Pascual-Castroviejo I, Roche C, MartínezBermejo A, et al. Hypomelanosis of Ito. A study of 76 infantile cases. *Brain Dev.* 1998; 20: 36-43.
7. García Peñas JJ, González Gutiérrez-Solana L, Ruíz Falcó ML. Síndromes Neurocutáneos. En: Verdú A, García A, García O, et al. *Manual de Neurología Infantil 2ª edición.* Ed. Médica Panamericana. Madrid, 2014. p.267-9.

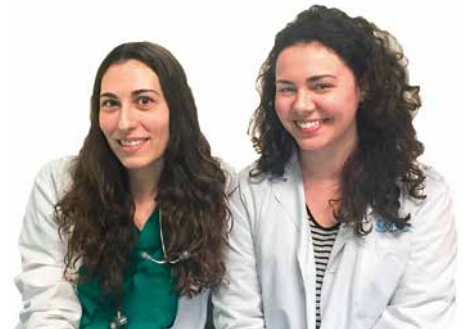
# Caso clínico MIR. Haz tu diagnóstico



## La importancia de la anamnesis en patologías poco prevalentes

A. Fernández Menéndez\*,  
P. García Sánchez\*, O. de la Serna Blázquez\*\*,  
M.I. Barrio Gómez de Agüero\*\*

\*Residentes de Pediatría. Hospital Universitario La Paz. \*\*Adjuntas de Pediatría. Sección de Neumología Pediátrica, Hospital Universitario La Paz, Madrid



### Resumen

Planteamos el caso de una paciente de 11 años, previamente sana, que acude a Urgencias por disnea de larga evolución con hipoxemia, sin causa aparente, por lo que ingresa para estudio. Se realizaron varias pruebas complementarias, pero fue la anamnesis exhaustiva y enfocada, la clave para confirmar el diagnóstico de sospecha.

### Abstract

*We report the case of an 11 year-old girl who came to the Emergency Department room with unexplained long term dyspnea and hypoxemia. She underwent several complementary exams but an exhaustive and directed anamnesis was the key to confirm the suspected diagnosis.*

### Caso clínico

Paciente de 11 años, sin antecedentes de interés, que acude al servicio de Urgencias refiriendo cuadro de disnea progresiva desde hace 2 meses, que evoluciona a disnea de reposo las últimas 24 horas previas a su visita.

Asocia anorexia y pérdida de 8 kilos de peso referido, sin otra sintomatología.

A la exploración física, presenta leve hipoventilación bilateral y crepitantes finos bibasales (Fig. 1), asociando hipoxemia mantenida con saturación de oxígeno del 85% con FiO<sub>2</sub> ambiente.

En la analítica realizada en Urgencias, presentaba Hcto: 47,5% y Hb: 15,6 g/dL, con resto de hemograma normal, con mínima elevación reactantes de fase aguda (PCR: 15,4 mg/l), presentando el resto de bioquímica y gasometría sin alteraciones.

En la radiografía de tórax, existía afectación difusa micronodular.

Dada la evolución crónica del cuadro clínico y la necesidad de oxigenoterapia, se decide ingreso para estudio y tratamiento.

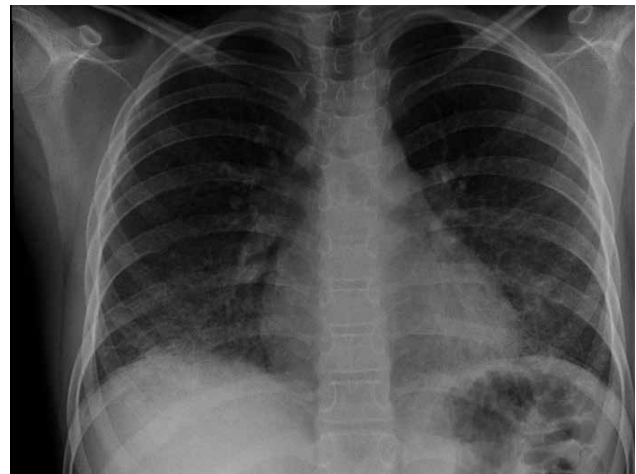


Figura 1. Rx tórax: patrón alveolointerstitial basal bilateral.

1. Ante un cuadro de disnea e hipoxemia crónica sin aparente causa que lo justifique, ¿qué dato de la historia clínica le parece más relevante?
  - a. Padre originario de Brasil, con permanencia desde hace años en España.
  - b. Madre originaria de Perú, con permanencia desde hace años en España.
  - c. Antecedente personal de dermatitis atópica.
  - d. Contacto mantenido con múltiples especies de aves.
  - e. Ninguna de las anteriores.
  
2. ¿Realizaría alguna prueba más para orientar el diagnóstico de sospecha?
  - a. Fibrobroncoscopia.
  - b. Espirometría.
  - c. TACAR (tomografía computarizada de alta resolución).
  - d. Precipitinas séricas.
  - e. Todas son correctas.
  
3. ¿Instauraría algún tratamiento una vez establecida la sospecha diagnóstica?
  - a. Iniciaría antibioterapia con amoxicilina.
  - b. Iniciaría antibioterapia con amoxicilina-clavulánico.
  - c. Iniciaría tratamiento con corticoides a dosis bajas.
  - d. Iniciaría tratamiento con corticoides a dosis altas.
  - e. Propondría la evitación del antígeno como único tratamiento.

### Conclusión del caso

Ante la presencia de neumopatía intersticial subaguda y descartándose causa infecciosa, se barajaron nuevas hipótesis diagnósticas, reinterrogando a la familia y refiriendo contacto desde hace más de 10 años con varias especies de pájaros tropicales, 1 yaco (loro) y 4 ninfas australianas (cacatúas).

Dada la sospecha diagnóstica de neumonitis por hipersensibilidad a los múltiples antígenos de las aves, se realizaron varias pruebas complementarias, entre ellas: varias espirometrías, con patrón restrictivo; fibrobroncoscopia con lavado broncoalveolar, en la que se objetivó linfocitosis (con cociente CD4/CD8 <1); y tomografía computarizada de alta resolución (TCAR), con imagen en vidrio deslustrado (Fig. 2).

Se realiza gammagrafía de ventilación-perfusión normal y no es posible realizar prueba de DLCO (Capacidad de Difusión Pulmonar).

En las pruebas de inmunología realizadas, se obtienen precipitinas séricas positivas para pluma y excremento de paloma, periquito, loro y *Aspergillus Fumigatus*.



**Figura 2.** TC de alta resolución: extensa afectación del parénquima pulmonar con múltiples micronódulos centrolobulillares de atenuación en vidrio deslustrado y algunos aislados de mayor atenuación.

Se inicia tratamiento con prednisona a 1 mg/kg/día y azitromicina, con mejoría del estado general y de la hipoxemia durante los 10 días de ingreso. Se retrasa el alta hasta que se logra una limpieza exhaustiva del domicilio, desaconsejándose el contacto con las aves.

Actualmente, la paciente sigue revisiones sucesivas y, tras eliminar contacto con las aves, se ha objetivado ganancia de peso de hasta 5 kilos, con espirometrías progresivamente normales y desaparición de la policitemia, aunque persiste disnea de grandes esfuerzos.

### Discusión

La neumonitis por hipersensibilidad, antes llamada alveolitis alérgica extrínseca, es una entidad poco frecuente en la edad pediátrica, y se corresponde a una reacción inmunológica a un antígeno orgánico inhalado, que produce una inflamación difusa en el parénquima pulmonar, en un paciente sensibilizado<sup>(1)</sup>.

El diagnóstico definitivo<sup>(2,3)</sup> se basa en una serie de criterios clínicos, inmunológicos, de imagen y anatomopatológicos, junto con la evidencia de exposición al antígeno.

El lavado broncoalveolar es la técnica diagnóstica más sensible, siendo característico el cociente CD4/CD8 menor a 1. Las precipitinas séricas no son diagnósticas por sí mismas.

El tratamiento<sup>(4)</sup> más utilizado se basa en el empleo de corticoides sistémicos (0,5-1 mg/kg/día), con retirada progresiva. Los glucocorticoides inhalados han mostrado dudosa eficacia y, en últimos estudios, se ha postulado la terapia con anticuerpos monoclonales<sup>(5)</sup> que podría contar con mejores resultados a largo plazo.

Presenta buen pronóstico en casos de diagnóstico precoz, siendo por ello de interés la correcta realización de la anamnesis y su diferencia de otras entidades, especialmente en el asma de difícil manejo.

## Respuestas correctas

**Pregunta 1. Respuesta correcta: d.** Contacto mantenido con múltiples especies de aves.

### Comentario

El dato de la anamnesis más importante, en este caso, es el contacto continuado con aves, puesto que nos orienta a una sensibilización crónica a algún componente de las mismas.

La procedencia extranjera de los progenitores, sin antecedente de viaje reciente, no parece de relevancia en este momento, igual que el diagnóstico previo de atopia leve, sin asma previa.

**Pregunta 2. Respuesta correcta: e.** Todas son correctas.

### Comentario

Ante el cuadro de sospecha de neumonitis por hipersensibilidad, se deberían realizar idealmente todas las respuestas propuestas, siendo la más sensible para el diagnóstico la fibrobroncoscopia con lavado broncoalveolar.

La espirometría nos indica afectación de volúmenes pulmonares, pudiendo objetivarse patrón mixto en la neumonitis. El TAC de alta resolución pone de manifiesto desestructuración del parénquima pulmonar, y las precipitinas séricas, aunque no diagnósticas, apoyan la sospecha de sensibilización a un antígeno de sospecha.

**Pregunta 3. Respuesta correcta: c.** Iniciaría tratamiento con corticoides a dosis bajas.

### Comentario

El tratamiento de la neumonitis por hipersensibilidad, en fase subaguda o crónica, se basa en el empleo de corticoides a

dosis bajas (0,5-1 mg/kg/día) durante 4 semanas, acelerando la recuperación inicial. No se ha demostrado beneficio de continuar la terapia hasta las 12 semanas, ni tampoco de la antibioterapia de amplio espectro inicial.

Existe dudosa eficacia del empleo de glucocorticoides inhalados para prevenir recurrencias. La evitación del antígeno, también es fundamental para la recuperación completa.

## Palabras clave

Hipoxemia; Síndrome constitucional; Enfermedad pulmonar intersticial difusa; Hypoxemia; Constitutional síndrome; Diffuse interstitial lung disease.

## Bibliografía

1. Blatna KH, Grammer LC. Hypersensitivity pneumonitis. *Allergy. Asthma Proc.* 2012; 33: S64-6.
2. Schuler M, Cormier Y. The diagnosis of hypersensitivity pneumonitis. *Chest.* 1997; 111: 534-6.
3. Vizmanos Lamottea G, Estrada Fernández J, Medina Ramsa M, et al. Pulmón del cuidador de palomas. *An Pediatr (Barc)*, 2009, pp. 362-5.
4. McSharry C, Dye GM, Ismail T, et al. Quantifying serum antibody in bird fanciers' hypersensitivity pneumonitis *BMC Pulm Med.* 2006; 6: 16.
5. Venkatesh P, Wild L. Hypersensitivity pneumonitis in children: clinical features, diagnosis, and treatment. *Paediatr Drugs.* 2005; 7: 235-44.