



El Rincón del Residente

Coordinadores: M. García Boyano*, S. Criado Camargo*, J.A. Soler Simón**, L. García Espinosa*
*Hospital Universitario Infantil La Paz. Madrid.
**Hospital Universitario Infantil Niño Jesús. 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

Imagen en Pediatría Clínica. Haz tu diagnóstico



imagen clínica interactiva
www.pediatriaintegral.es

Adolescente con piel sucia persistente

V. Martí Enrique*, J.M. Olmos García**

*Médico Interno Residente Pediatría y sus áreas específicas. Hospital Mare de Déu dels Liris. Alcoy. Alicante

**Facultativo Especialista de Pediatría y sus áreas específicas. Hospital Mare de Déu dels Liris. Alcoy. Alicante

Historia clínica

Niño de 13 años que acude a consulta por manchas cutáneas marronáceas que presenta desde la infancia. Refiere que en los últimos meses se han vuelto más oscuras y extensas, asociando prurito de forma ocasional.

Como antecedentes obstétricos, nació mediante parto vaginal con expulsivo dificultoso y prolongado, aunque sin signos de sufrimiento fetal; test de Apgar: 9/10. Al nacimiento no se objetivaron lesiones cutáneas ni criptorquidia ni otras malformaciones asociadas. El paciente no tiene otros antecedentes personales de interés para el caso. Entre los antecedentes familiares no existen antecedentes de lesiones cutáneas, tiene una hermana sana y los padres no son consanguíneos.

A la exploración física, presenta placas marronáceas ictiosiformes poligonales en tronco y extremidades, más abundantes en región extensora de extremidades. Aspecto seco e hiperqueratosis asociada. Se objetiva en pliegues cutáneos aspecto de suciedad debido a la confluencia de dichas placas.

¿Cuál es el diagnóstico?

- Ictiosis vulgar.
- Síndrome de Gaucher tipo 2.
- Ictiosis ligada al cromosoma X.
- Acantosis nigricans.
- Síndrome de la piel exfoliada.



Figura 1. Lesiones oscuras con escamas e hiperqueratosis en zonas extensoras, axilas y tronco.

Respuesta correcta

c. Ictiosis ligada al cromosoma X.

Comentario

El caso descrito se corresponde con una ictiosis, ya que el paciente tiene hiperqueratosis e hiperpigmentación con sequedad y descamación, que simulan las “escamas” características del diagnóstico.

El principal diagnóstico diferencial es la acantosis nigricans, que se caracteriza por engrosamiento cutáneo e hiperpigmentación; sin embargo, las lesiones son papilomatosas y aterciopeladas al tacto, con ausencia de descamación. Aparecen en el cuello, la región inguinal, antecubital o poplíteas. Se relaciona con la resistencia a la insulina principalmente, aunque también con síndromes genéticos o tumores malignos, siendo estos casos excepcionales⁽¹⁾.

Las ictiosis comprenden un grupo heterogéneo de enfermedades cutáneas. Las no sindrómicas son más frecuentes y no asocian manifestaciones extracutáneas, se incluyen: la ictiosis vulgar, la ligada al cromosoma X, las ictiosis congénitas autosómicas recesivas (AR) y las ictiosis epidermolíticas. Las ictiosis sindrómicas tienen mayor repercusión, afectan a varios órganos y sistemas, como el síndrome Gaucher tipo 2⁽²⁾.

La ictiosis vulgar es la forma más común, presenta un patrón de herencia autosómico dominante. Se caracteriza por xerosis y descamación generalizada de coloración blanquecina que respeta pliegues y áreas de flexión⁽³⁾. A diferencia de nuestro paciente, este tipo de ictiosis suele respetar las zonas de la cara, el cuello y las flexuras. También es característica la afectación palmo-plantar que no se objetiva en nuestro caso⁽⁴⁾.

El síndrome de Gaucher tipo 2 se puede manifestar en el periodo neonatal con bebé colodión: piel fina, brillante, con aspecto de “envoltura por papel de celofán” y que suele evolucionar a una descamación y xerosis cutáneas. Así mismo, asocia hidrops fetal, hepatoesplenomegalia y deterioro neurológico grave. El patrón de herencia es AR y su esperanza de vida suele ser inferior a dos años⁽³⁾. Nuestro paciente no había presentado durante su desarrollo manifestaciones extracutáneas, por lo que se orientó el diagnóstico diferencial hacia entidades no sindrómicas.

El síndrome de la piel exfoliada con herencia AR, a diferencia de nuestro paciente, suele presentar descamación exfoliativa blanquecina superficial generalizada de curso estacional que simula la descamación posterior a una quemadura solar, tiene afectación palmo-plantar y onicomadesis⁽²⁾.

En cuanto a la ictiosis ligada al cromosoma X, es una enfermedad poco frecuente que afecta a varones. Los pacientes sufren hiperqueratosis con escamas grandes y oscuras por inhibición de la descamación cutánea en zonas extensoras, cuello, axilas y tronco (como podemos observar en las imágenes), por un déficit enzimático en la epidermis que produce un aumento del sulfato de colesterol, que inhibe la descamación. Estos hallazgos pueden aparecer desde las primeras semanas de vida⁽⁵⁾. Estos pacientes presentan una disminución de estrógenos en la placenta, lo que produce una dilatación cervical insuficiente, alargando el trabajo de parto, como el caso descrito⁽³⁾.

Ante la sospecha de dicha entidad, se solicitó estudio genético para despistaje de ictiosis no sindrómicas que reveló una deleción en la región cromosómica Xp22.31 confirmando el diagnóstico.

Aunque se trata de una enfermedad crónica, si se realizan medidas de higiene y se aplican productos que restablecen las propiedades de elasticidad y tersura de la piel (emolientes) tiene buena evolución. Además, si aparece hiperqueratosis como en nuestro caso, resulta conveniente añadir agentes queratolíticos⁽⁶⁾. El paciente ha presentado mejoría clínica significativa con dicho tratamiento.

Palabras clave

Enfermedades de la piel; Ictiosis; Ictiosis ligada al cromosoma X.

Skin disease; Ichthyosis; X-Linked Ichthyosis.

Bibliografía

- González M, Triana M, Molina MA. Imagen en Pediatría Clínica. Haz tu diagnóstico. *Pediatr Integral*. 2013; XVII: 574-80. Disponible en: <https://www.pediatriaintegral.es/numeros-antiores/publicacion-2013-10/imagen-en-pediatria-clinica-haz-tu-diagnostico-2013-10/>.
- Metze D, Traupe H, Süßmuth K. Ichthyoses-A clinical and pathological spectrum from heterogeneous cornification disorders to inflammation. *Dermatopathology (Basel)*. 2021 ;8: 107-23.
- Vega Almendra N, Aranibar Duran L. Ictiosis hereditaria: desafío diagnóstico y terapéutico. *Rev Chil Pediatr*. 2016; 87: 213-23.
- Jaffar H, Shakir Z, Kumar G, Ali IF. Ichthyosis vulgaris: An updated review. *Skin Health Dis*. 2022; 3: e187.
- Takeichi T, Akiyama M. Inherited ichthyosis: Non-syndromic forms. *J Dermatol*. 2016; 43: 242-51.
- Süßmuth K, Traupe H, Metze D, Oji V. Ichthyoses in everyday practice: management of a rare group of diseases. *J Dtsch Dermatol Ges*. 2020; 18: 225-43.



Cuestionario de Acreditación

Los Cuestionarios de Acreditación de los temas de FC se pueden realizar en “on line” a través de la web:

www.sepeap.org y www.pediatriaintegral.es. Para conseguir la acreditación de formación continuada del sistema de acreditación de los profesionales sanitarios de carácter único para todo el sistema nacional de salud, deberá contestar correctamente al 70 % de las preguntas. Se podrán realizar los cuestionarios de acreditación de los diferentes números de la revista durante el periodo señalado en el cuestionario “on-line”.

Imagen en Pediatría Clínica. Haz tu diagnóstico



Hallazgo incidental en ecografía abdominal

C. Díaz García*, J.M. Capelo Míguez **, H. González Paz*

*Médico Residente de Pediatría. Complejo Hospitalario Universitario de Ourense

**Pediatra de Atención Primaria. Centro de Salud Valle Inclán. Ourense

Historia clínica

Adolescente mujer de 14 años que, en control ecográfico abdominal realizado de forma rutinaria previa al alta de consulta de nefrología pediátrica por antecedente resuelto de nefropatía derecha, presenta una lesión nodular, de bordes bien definidos, hiperecogénica y con efecto de sombra posterior compatible con un granuloma hepático calcificado de 4 mm no objetivado en controles previos (Fig. 1). Se rea-



Figura 1.

liza nueva ecografía tras 4 meses que muestra la persistencia del granuloma sin cambios. La paciente se encuentra afebril y asintomática. No recibe tratamiento habitual. Vivienda rural, conviven con gato y perro, y son propietarios de ganado bovino, siendo la paciente consumidora ocasional de productos derivados. Tío con antecedente de tuberculosis hace más de 5 años.

Se realizó una radiografía de tórax que no mostró alteraciones significativas y una prueba de tuberculina que resultó negativa. En una analítica general, el perfil hepático y el resto de los valores estaban dentro de la normalidad. Se realizaron serologías para hepatitis A, B y C, citomegalovirus, virus de Epstein-Barr, *Bartonella henselae*, brucelosis, *Chlamidophila pneumoniae*, *Mycoplasma pneumoniae*, toxoplasmosis y *Coxiella burnetii*. Se obtuvieron resultados positivos para *Bartonella* IgG y para *Coxiella burnetii* fase II IgM. Se realizó un estudio de parásitos en heces que resultó negativo.

¿Cuál es el diagnóstico?

- Granuloma en contexto de fiebre Q.
- Lesión hepática originada por ingesta de fármacos.
- Infección por *Mycobacterium tuberculosis*.
- Sarcoidosis.
- Granuloma hepático idiopático.



Cuestionario de Acreditación

Los Cuestionarios de Acreditación de los temas de FC se pueden realizar en "on line" a través de la web: www.sepeap.org y www.pediatriaintegral.es.

Para conseguir la acreditación de formación continuada del sistema de acreditación de los profesionales sanitarios de carácter único para todo el sistema nacional de salud, deberá contestar correctamente al 70 % de las preguntas. Se podrán realizar los cuestionarios de acreditación de los diferentes números de la revista durante el periodo señalado en el cuestionario "on-line".

Respuesta correcta

e. Granuloma hepático idiopático.

Comentario

Si bien es importante descartar posibles causas subyacentes, los granulomas hepáticos por sí mismos no suelen afectar a la función hepática, siendo asintomáticos en la mayoría de ocasiones⁽¹⁾. En este caso, varios hallazgos en la anamnesis, como son el contacto con animales y la ingesta de productos lácteos, nos orientan a una posible causa infecciosa. Aunque la fiebre Q aguda generalmente es autolimitada, sobre todo en niños, y por lo general no es necesario realizar tratamiento, se decidió iniciar tratamiento antibiótico con doxiciclina 100 mg/12 h durante 15 días, sospechando que esta fuera la causa del granuloma⁽²⁾. Se realizó un control serológico a las 8 semanas con resultado indeterminado de *Coxiella burnetii* Fase II IgM y un nuevo control ecográfico a los 4 meses sin cambios.

La infección por *Coxiella burnetii* puede ser asintomática (55-60 %), aguda (40 %) o crónica (1-5 %)^(2,3). En caso de ser sintomática, la forma aguda suele presentarse como fiebre elevada o neumonía, mientras que la forma crónica es más frecuente en pacientes inmunodeprimidos o cardiopatas en forma de endocarditis^(2,4). El diagnóstico suele realizarse por seroconversión mediante inmunofluorescencia indirecta⁽²⁾, ya que los cultivos son difíciles de realizar, siendo en muchos casos falsos negativos. La detección de anticuerpos frente a antígenos de fase II se usa para el diagnóstico en la fase aguda, mientras que la detección de anticuerpos frente a antígenos de fase I se usa en el diagnóstico de la fiebre Q crónica⁽⁴⁾.

En nuestro caso, tras obtener resultados serológicos de control indeterminados al mes y ecografía de control con estabilidad del granuloma, podríamos plantearnos otras causas, como infección pasada por *Bartonella henselae*. La tuberculosis y la esquistosomiasis son las causas infecciosas más frecuentes en todo el mundo, mientras que la sarcoidosis es la causa no infecciosa más frecuente⁽¹⁾. Una posibilidad sería realizar una biopsia de la lesión, sin embargo, teniendo en cuenta los riesgos/beneficios de esta técnica y la estabilidad clínica, radiológica y con perfil hepático dentro de la normalidad en una menor que ha recibido antibioterapia acorde a los resultados, se decidió vigilancia de la lesión con controles ecográficos.

Palabras clave

Granuloma hepático; Fiebre Q; *Coxiella burnetii*; *Bartonella henselae*.

Hepatic granuloma; *Q fever*; *Coxiella burnetii*; *Bartonella henselae*.

Bibliografía

1. Bruguera M, Miquel R. Granulomas hepáticos. GH continuada. 2009; 8: 191-6.
2. Ranera A. Rickettsiosis. *Pediatr Integral*. 2018; XXII: 323-32. Disponible en: <https://www.pediatriaintegral.es/publicacion-2018-10/rickettsiosis/>.
3. Fraile MT, Muñoz C. Infección por *Coxiella burnetii*. *Enferm Infecc Microbiol Clin*. 2010; 28: 29-32.
4. Errasti I, Aracil FJ. Zoonosis en pediatría. En: J. Guerrero, A. Cartón, A. Barreda, eds. *Manual de Diagnóstico y Terapéutica en Pediatría*. 6ª ed. Editorial Médica Panamericana; 2018. p. 1625-36.



Cuestionario de Acreditación

Los Cuestionarios de Acreditación de los temas de FC se pueden realizar en "on line" a través de la web: www.sepeap.org y www.pediatriaintegral.es.

Para conseguir la acreditación de formación continuada del sistema de acreditación de los profesionales sanitarios de carácter único para todo el sistema nacional de salud, deberá contestar correctamente al 70 % de las preguntas. Se podrán realizar los cuestionarios de acreditación de los diferentes números de la revista durante el periodo señalado en el cuestionario "on-line".



sepeap

Sociedad Española de Pediatría
Extrahospitalaria y Atención Primaria