

Comunicaciones breves

Displasia diastrófica: un raro tipo de osteocondrodisplasia

Dres. Eduardo Alfredo Duro* y Elizabeth Piccone*

RESUMEN

Introducción. La displasia diastrófica, una rara enfermedad genética autosómica recesiva, es una osteocondrodisplasia que se presenta cada medio millón de nacimientos.

Cuadro clínico. Se presenta una niña recién nacida con displasia diastrófica cuyo diagnóstico se logró inmediatamente al nacer.

Conclusiones. La radiología simple posibilita el diagnóstico de certeza y permite orientar a los padres en la prevención de complicaciones asociadas.

Palabras clave: baja talla, enanismo, osteocondrodisplasias, displasia diastrófica, enanismo diastrófico.

SUMMARY

Introduction. Diastrophic dysplasia is a type of osteochondrodysplasia, a rare genetic autosomic recessive disease which present itself every half a million births.

Patient. A newborn female with a diastrophic dysplasia diagnosis made immediately after birth.

Conclusions. A simple X-rays study allows to diagnose this disease as well as to give corrects parental counseling.

Key words: short stature, dwarfism, osteochondrodysplasia, diastrophic dysplasia, diastrophic dwarfism.

INTRODUCCIÓN

El enanismo diastrófico es un síndrome descrito por Lamy y Maroteaux en 1960,¹ cuyo nombre fue reemplazado en 1977 por el de displasia diastrófica (DD o DTD).

El diagnóstico puede realizarse ecográficamente, desde el segundo trimestre de gestación, o clínicamente, al nacimiento, o en los primeros meses de vida, al observar las características patognomónicas. En niños mayores es más fácil establecerlo por la combinación única de manifestaciones.

La DD es un tipo de enanismo frecuente sólo en Finlandia (1-2% de la población), pero raro en el resto del mundo; en Estados Unidos se comunicó en 1 cada 500.000 nacimientos. Presenta alteraciones esqueléticas desde la columna cervical hasta los pies y variantes clínicas con diferente grado de afectación, que se interpretan como expresiones diferentes de un mismo trastorno genético.²

Se trata de una condrodisplasia de herencia autosómica recesiva en la cual las nuevas mutaciones representan sólo el 5%. En 1994, Hastbacka identificó, en el cromosoma 5 5q31-q34, el gen DTDST que está implicado en el transporte de sulfato y se expresa principalmente en el cartílago. En 1996 se lo reubicó en 5q 32-q33,1. El mismo gen está implicado en displasias epifisarias moderadas así como en enfermedades letales, como la acondrogénesis tipo Ib y la atelosteogénesis tipo II.³⁻⁶

Clínicamente presentan una facies típica (que se ha llamado de ángel enano), con frente ancha, mejillas rellenas, puente nasal angosto, mandíbula cuadrada y pequeña que, al sonreír, permite que se espongan muchos dientes. Las características principales que este síndrome presenta al nacer o posteriormente son: miembros extremadamente cortos a expensas de su parte proximal o media; paladar hendido de forma parcial o completa; orejas en forma de coliflor debido a tumefacción quística con ampollas que drenan y posteriormente se calcifican (patognomónicas en un 85%); deformidad y contracción articular progresiva con limitación del movimiento y tendencia a la subluxación (caderas, rodillas, tobillos, hombros y codos); dislocación progresiva de la cadera con osteoartritis posterior; deformidad progresiva de las manos, con desviación cubital, pulgar abducido y corto, y articulaciones interfalángicas rígidas; pie con deformidades graves: varoequino, equino, valgo, metatarso adductus con el primer dedo desplazado en forma análoga a la del pulgar;⁷ encorvamiento progresivo de la columna vertebral (80%) con cifosis y escoliosis;⁸ y cambios degenerativos tempranos de las articulaciones.⁹

OBSERVACIÓN CLÍNICA

Se trata de una paciente de sexo femenino nacida en General Pacheco (Gran Buenos Aires, Argentina) por operación cesárea, primera gesta de padres adolescentes (madre de 16 y padre de 19 años) no consanguíneos, embarazo controlado. Vigorosa, con un puntaje de Apgar 9/10, peso 2.730 g, talla de 43 cm, perímetro cefálico de 34 cm y edad

* Hospital Zonal General de Agudos Magdalena V. de Martínez. Constituyentes 395, General Pacheco, Provincia de Buenos Aires, República Argentina.

Correspondencia: Dr. Eduardo Alfredo Duro. eaduro@fmed.uba.ar

gestacional de 39 semanas según la fecha de la última menstruación y 39 por el examen físico. Sin antecedentes patológicos en la genealogía.

Una ecografía realizada en la semana previa permitió ver que la longitud femoral correspondía a una edad gestacional siete semanas menor a la calculada por el resto de la biometría fetal, pero no aportó más datos.

En el examen físico, a primera vista llamaba la atención el acortamiento de los miembros con respecto al tronco. Presentaba miembros superiores cortos y en flexión (*Figura 1*). La movilidad pasiva y activa estaba francamente reducida en el codo y se palpaba la cabeza del radio por fuera de la articulación, lo cual impedía la extensión del miembro. La articulación de la muñeca presentaba rigi-

FIGURA 1. Aspecto externo de la paciente con displasia diastrófica en su primer día de vida



dez, con desviación cubital irreductible; el dedo pulgar era corto y de implantación baja, con extensión y limitación para la flexión de las articulaciones interfalángicas; existía ausencia de arrugas con piel brillante en los dedos y una tercera falange del quinto dedo en aducción (*Figura 2*).

En los miembros inferiores ambas caderas presentaban signos de luxación (Ortolani y Barlow positivos) con movilidad pasiva y activa reducidas. Ambas rodillas aparecían rígidas con resalto durante la movilización pasiva y los pies presentaban un varo equino supino, irreductible. El primer dedo estaba abducido y separado del segundo, algo similar a lo observado en el pulgar.

La cabeza, el tórax, el abdomen y los genitales impresionaban como de características normales en tamaño y forma. El examen neurológico resultó acorde a la edad.

Frente a las observaciones clínicas se orientó el diagnóstico al grupo de enfermedades llamadas osteocondrodisplasias. Para clasificarla se realizó lo siguiente:

Radiografías: de cráneo (frente y perfil) y de

FIGURA 2. Aspecto externo de la mano de la paciente con displasia diastrófica

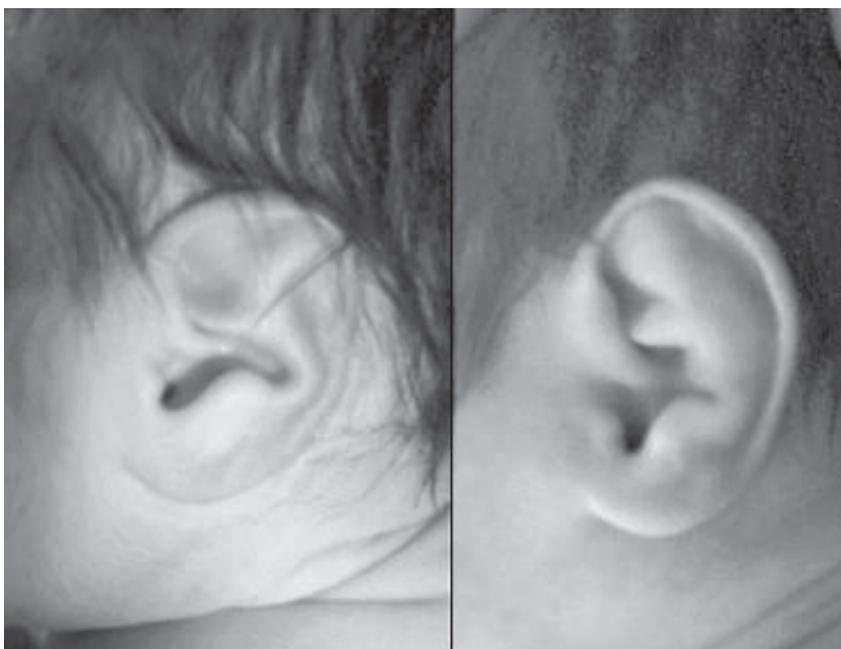


columna (frente y perfil), que fueron normales. Los estudios de miembros superiores mostraron huesos tubulares cortos, primer metacarpiano corto y ancho (Figura 3); caderas y miembros inferiores

FIGURA 3. Radiografía de miembro superior de la paciente con displasia diastrófica



FIGURA 4. Pabellón auricular con tumefacción quística característica de la displasia diastrófica. Paciente al nacer y a las dos semanas de vida



patológicos con luxación bilateral de caderas, huesos cortos, pie varo equino supinado.

Ecografías: de caderas con luxación bilateral; exploración abdominal y de vías urinarias: normal. Electrocardiograma y ecocardiograma: normales.

Estos hallazgos permiten clasificar a la paciente como portadora de una displasia diastrófica.

Una vez realizado el diagnóstico en las primeras horas de vida, y dada la posterior buena evolución de la niña, se la dio de alta a las 72 horas de vida junto a su madre.

DISCUSIÓN

La observación de un paciente con baja talla, y pulgar corto de implantación baja, junto con una radiografía de mano, método rápido y económico, que evidencie el primer metacarpiano corto y ancho, nos orienta al diagnóstico de DD en el momento del nacimiento. Si a esto se suman el resto de las características del síndrome al nacimiento y las que aparecen con el correr del tiempo, como la tumefacción quística de los pabellones auriculares, con deformidad y osificación cartilaginosa, se establece, con los recursos que existen en un hospital de mediana complejidad, el diagnóstico de DD, una enfermedad genética rara.

Se informó a la familia sobre la enfermedad de la niña y se dieron pautas sobre el cuidado necesario para la mejor evolución de la enfermedad. Se

advirtió en forma anticipada que, para evitar las lesiones secuelas del componente auricular quístico, la niña requería sujeción y fijación de las orejas con bandas compresivas. Como comenzaron a manifestarse en la primera consulta de seguimiento, a los quince días de vida, se colocaron las bandas y se instruyó a la madre en su manejo (Figura 4). Simultáneamente, se inició el tratamiento ortopédico del pie bot, con recomendaciones sobre el seguimiento cercano ortopédico y de rehabilitación para la corrección o mejoría de las deformidades esqueléticas presentes al nacimiento y de las futuras, como la escoliosis. Estos niños son neurológicamente normales pero, debido a la limitación del movi-

miento de las articulaciones mayores y a las cirugías que se les realizan, alcanzan más tardíamente algunas pautas madurativas, como el sostén cefálico, sentarse sin apoyo, caminar, etc. La talla final está muy afectada: se informó que la mujer llega a 129 cm y el hombre a 136 cm. Algunas fuentes señalan estaturas menores.¹⁰ Con ambos padres sanos, la probabilidad de que la anomalía se repita en un próximo embarazo es del 25%.¹¹

Nuestro país no cuenta con laboratorios de biología molecular que puedan analizar mutaciones del gen SLC26A2 para el diagnóstico de certeza y su costo en el exterior supera los €450.00, sin gastos de envío, lo cual torna prácticamente imposible su implementación. ■

BIBLIOGRAFÍA

- Lamy M, Maroteaux P. Le nanisme diastrophique. *Presse Med* 1960; 68:1977-80.
- Horton WA, Rimoin DL, Lachman RS. The phenotypic variability of diastrophic dysplasia. *J Pediatr* 1978; 93(4):609-13.
- Hastbacka J, Salonen R, Laurila P, de la Chapelle A, Kaitila I. Prenatal diagnosis of diastrophic dysplasia with polymorphic DNA markers. *J Med Genet* 1993; 30(4):265-8.
- Haila S, Hastbacka J, Bohling T. SLC26A2 (diastrophic dysplasia sulfate transporter) is expressed in developing and mature cartilage but also in other tissues and cell types. *J Histochem Cytochem* 2001; 49(8):973-82.
- Karniski L. Functional expression and cellular distribution of diastrophic dysplasia sulfate transporter (DTDST) gene mutation in HEK cells. *Hum Mol Genet* 2004; 13(19):2165-71.
- Karniski L. Mutations in the diastrophic dysplasia sulfate transporter (DTDST) gene: correlation between sulfate transporter activity and condrodysplasia phenotype. *Hum Mol Genet* 2001; 10(14):1485-90.
- Ryoppy S, Poussa M, Merikanto J. Foot deformities in diastrophic dysplasia. An analysis of 102 patients. *J Bone Joint Surg Br* 1992; 74(3):441-4.
- Remes V, Poussa M, Peltonen J. Scoliosis in patients with diastrophic dysplasia: a new classification. *Spine* 2001; 26(15):1689-97.
- Hollister DW, Lachman RS. Diastrophic dwarfism. *Clin Orthop* 1976; (114):61-9.
- Makitie O, Kaitila I. Growth in diastrophic dysplasia. *J Pediatr* 1997; 130(4):641-6.
- Little People of America. Disponible en: <http://www.pixelscapes.com/ddnewsletter>. Consulta: 20 de mayo de 2006.

Bazo nómada. Presentación de un caso clínico

Dres. José Luis Cuervo*, Sara Cohen*, Daniel Freigeiro* y José Lipsich*

RESUMEN

El bazo nómada es una entidad clínica rara caracterizada por una posición anormal de la víscera, debido a ausencia o hiperlaxitud de sus medios de fijación.

La forma clínica de presentación más frecuente es la del abdomen agudo quirúrgico por torsión del pedículo esplénico, pero también puede hacerlo como un cuadro de dolor abdominal recurrente o de masa abdominal asintomática.

Su diagnóstico exige un alto índice de sospecha. Debe descartarse en cualquier niño con crisis de dolor en hemiabdomen izquierdo y presencia de una masa palpable y móvil.

La ecografía es el primer estudio a solicitar; puede ser complementada con tomografía, resonancia, angiografía o centellografía.

El tratamiento es quirúrgico y su finalidad es evitar las molestias que pudiera ocasionar y los riesgos de torsión y traumatismo. La esplenopexia en la celda esplénica, bajo la protección costal, cumple estos objetivos.

Se presenta un caso de bazo nómada y se realiza una revisión bibliográfica.

Palabras clave: bazo nómada, torsión esplénica, enfermedades del bazo.

SUMMARY

Wandering spleen is a rare clinical entity, characterized by an abnormal position of the spleen, secondary to the absence or weakness of the splenic ligaments.

The most common clinical presentation is as an acute abdomen associated with splenic torsion, but the condition can also present as recurrent abdominal pain or an asymptomatic mass. Because of its rarity, a heightened awareness of the condition is required for accurate diagnosis.

Abdominal ultrasound is the initial study of choice, but computed tomography, magnetic resonance, angiography and liver-spleen scan are excellent adjuncts, when the diagnosis remains in question.

When a wandering spleen is diagnosed, treatment of choice is splenopexy.

We report a case of wandering spleen and make a review of the world literature.

Key words: wandering spleen, splenic torsion, splenic diseases.

El bazo nómada (BN) es una entidad rara, caracterizada por una anormal posición del bazo, debido a ausencia o hiperlaxitud de sus medios de fijación.

Estos últimos unen el bazo con el diafragma, colon, riñón y retroperitoneo, y lo mantienen anclado en la celda esplénica.

* Servicio de Pediatría, Clínica Suizo-Argentina. Buenos Aires.
Correspondencia: Dr. J. L. Cuervo. jl@fibertel.com.ar

Su carencia o hiperlaxitud determina que el bazo migre de su localización habitual hacia otro lugar del abdomen, quedando sólo anclado por su pedículo (arteria y vena esplénicas), que puede torcerse y provocar isquemia.

Se presenta una paciente con BN y se realiza una revisión bibliográfica del tema.

CASO CLÍNICO

Paciente de 12 años, de sexo femenino, previamente sana. En enero de 2001 presenta un cuadro de mononucleosis infecciosa con serología positiva para virus de Epstein-Barr; al examen físico se detecta una esplenomegalia moderada, lisa y asintomática. El resto del examen físico fue normal.

Superado el episodio infeccioso y ante la persistencia de una esplenomegalia de tamaño creciente y origen desconocido, la paciente fue sometida a diversos estudios.

El único dato de laboratorio patológico fue una trombocitopenia persistente, de aproximadamente $100.000/\text{mm}^3$. Los valores de hemograma, ESD, función hepática, función renal, coagulograma, proteinograma, lipidograma, beta-glucosidasa, esfingomielinasa, quitotriosidasa, proteinograma, inmunoglobulinas, ANA y complemento, y poblaciones linfocitarias fueron todos normales.

La serología para CMV, HIV, toxoplasmosis, hepatitis A y C, *bartonella henselae*, EBV Ig M fueron negativas (EBV Ig G y anti Hbs Ag fueron positivas).

Los estudios de inmunofenotipo y citogenético de médula ósea resultaron normales, con cariotipo 46 XX.

Los estudios por imágenes (varias ecografías y una tomografía computada de abdomen) informaban una esplenomegalia homogénea, de tamaño progresivamente creciente, desde los 135×9 mm en enero del 2001, hasta los 204×91 mm, en marzo del 2004.

Durante esta larga evolución, salvo dos episodios de dolor intenso en hemiabdomen izquierdo, la paciente evolucionó en forma asintomática.

Con este cuadro clínico y luego de tres años de investigaciones se planteó la posibilidad de una esplenectomía, dado lo incierto del cuadro, las limitaciones físicas que imponía y el riesgo de rotura esplénica por algún traumatismo.

Finalmente, una resonancia magnética de abdomen no sólo evidenció un marcado agrandamiento del bazo, sino también su incorrecta ubicación fuera de la celda esplénica (*Figura 1*).

Con diagnóstico de bazo nómada, la paciente fue operada en noviembre del 2004. Se halló un bazo vital, ectópico, muy aumentado de tamaño,

con una torsión de su pedículo de 360° . Corregida la torsión, se envolvió la víscera en una malla de material reabsorbible y se la fijó en la celda esplénica.

Luego de dos años de evolución, la paciente se encuentra asintomática, con el bazo bien ubicado; persiste una discreta esplenomegalia y un recuento plaquetario de $117.000 \times \text{mm}^3$.

DISCUSIÓN

El BN es una entidad rara en pediatría. Se describe con más frecuencia en adultos, especialmente en mujeres en edad de parto.¹

Se desconoce su incidencia exacta, pero es muy posible que la mayoría de los casos sean sintomáticos, pues es excepcional encontrar un bazo de tales características durante una laparotomía por otras causas.

En una extensa recopilación de 130 pacientes menores de 20 años,² hubo 83 mujeres y 47 hombres, con un predominio de hombres en el primer año de vida (2,5:1) y de mujeres a partir del año de vida (2:1), sin claros motivos para esta diferencia.

El BN se produce por ausencia o hiperlaxitud de los ligamentos que anclan el bazo a la celda esplénica. Estos ligamentos son el gastro-esplénico, espleno-renal, espleno-frénico, espleno-cólico, espleno-pancreático, pancreático-cólico, freno-cólico y la hoja pre-esplénica.

La causa de esta ausencia o hiperlaxitud es desconocida. Existe una clasificación que divide al BN en congénito y adquirido.³ El congénito se produciría por ausencia de estos ligamentos y el adquirido por su hiperlaxitud debido a cambios hormonales y multiparidad. Esto explicaría el predominio de BN en mujeres adultas, pero no en la edad pediátrica.

Esta patología ha sido descrita en asociación con vólvulo gástrico, hernia diafragmática y eventración diafragmática.

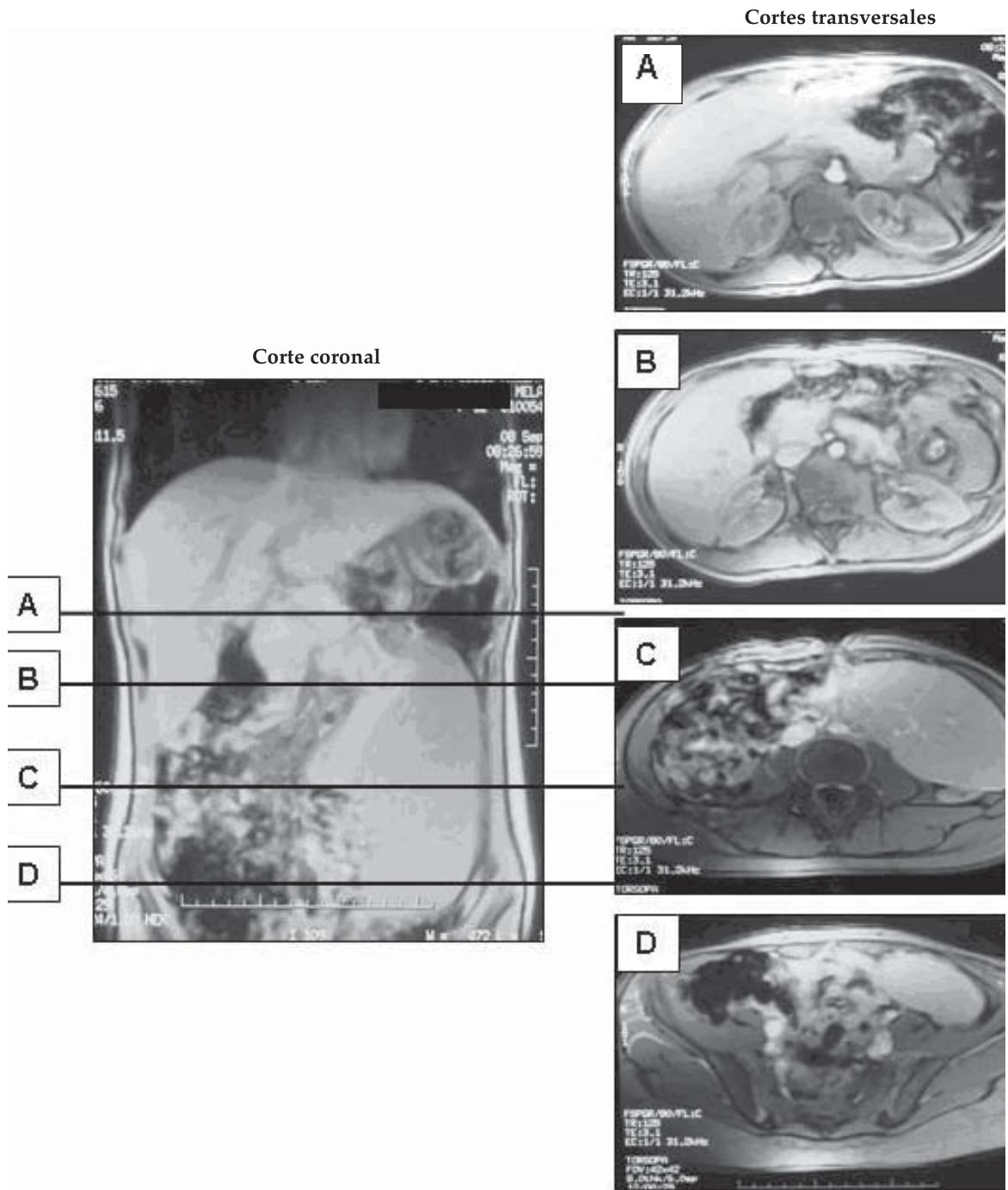
El BN sólo da síntomas cuando se tuerce su pedículo. La torsión dificulta en primer término el retorno de sangre venosa (que causa congestión, agrandamiento y distensión capsular) y luego el ingreso de sangre arterial (por insuficiente presión para vencer la obstrucción venosa), con lo cual el bazo sufre entonces infarto y necrosis por isquemia.

La forma clínica de presentación más frecuente es la del abdomen agudo quirúrgico por torsión del pedículo esplénico, pero también puede presentarse como un cuadro de dolor abdominal recurrente o una masa abdominal asintomática, y mucho más raramente como obstrucción intestinal, obstrucción urinaria e hidronefrosis, o sangrado gástrico.^{2,4-6}

Las principales manifestaciones clínicas de la torsión pedicular son dolor abdominal intenso (por isquemia y por distensión de su cápsula), distensión abdominal, íleo reflejo (aunque también pue-

de ser mecánico por volvulación del intestino sobre el pedículo esplénico ectópico), náuseas, vómitos, fiebre, marcada irritabilidad o ansiedad, taquicardia, defensa y reacción peritoneal.

FIGURA 1. Resonancia magnética de abdomen. Corte coronal: se observa el bazo agrandado en forma homogénea y fuera de la celda esplénica. Cortes transversales: A. Se observan hígado, páncreas y riñones y no se observa el bazo; B. Se insinúa el polo superior del bazo; C. Continúa observándose el bazo y ya han desaparecido el hígado y los riñones; D. Se observa el polo inferior del bazo en la pelvis.



En pacientes asintomáticos, el diagnóstico de BN se basaría en la existencia de tres signos clínicos:⁷ palpación de una masa abdominal firme y ovoide de borde crenado, de motilidad indolora y fácil hacia hipocondrio izquierdo, y dolorosa y limitada hacia el resto del abdomen, y percusión sonora en hipocondrio izquierdo.

Nuestra paciente presentó dos episodios de dolor abdominal intenso no bien jerarquizados y muy probablemente secundarios a torsión del pedículo esplénico, que afortunadamente no llevó a la necrosis.

Por lo tanto, se debe sospechar BN en cualquier niño con crisis de dolor en hemiabdomen izquierdo y presencia de una masa palpable y móvil.

Los estudios por imágenes que pueden confirmar la existencia de un bazo nómade son la ecografía, la tomografía computada, la resonancia magnética nuclear, la angiografía y la centellografía.

De todos estos, la ecografía es el que reúne los mayores beneficios: bajo costo, no invasividad, amplia disponibilidad y, en su modalidad Doppler, posibilidad de detectar torsión de pedículo e isquemia vascular. Los hallazgos característicos son la ausencia de bazo en la celda esplénica y la presencia de una masa abdominal anómala.

Si la ecografía genera dudas, se podrá completar con tomografía computada dinámica (que además valora flujo) o resonancia magnética nuclear.

Como se trata de una patología poco frecuente, son habituales las demoras y los errores diagnósticos; es frecuente el diagnóstico intraoperatorio por cuadro de abdomen agudo quirúrgico.

En una visión retrospectiva de nuestro caso clínico, la tomografía de abdomen no sólo mostraba la esplenomegalia, sino también la anormal posición del bazo.

Los datos de laboratorio en general son inespecíficos, aunque en casos de larga evolución puede haber signos de hiperesplenismo. La presencia de cuerpos de Howell-Jolly indica asplenia funcional.

Hecho el diagnóstico de BN se impone alguna forma de tratamiento quirúrgico, que evite las molestias que ocasiona y los riesgos de torsión y traumatismo. El no tratamiento conlleva un riesgo comunicado de complicaciones del 65%.⁸

El tratamiento clásico convencional involucraba la remoción del bazo, independientemente de su vitalidad, para prevenir cualquier catástrofe abdominal futura. El conocimiento actual de la función inmunológica del bazo y del hecho que, en promedio, un 4% de los pacientes esplenectomizados sufrirán sepsis ulterior, con una mortalidad del 50%,⁹ ha conducido a la búsqueda de técnicas qui-

rúrgicas que preserven el tejido esplénico.

Los objetivos del tratamiento quirúrgico son preservar el bazo, fijarlo para evitar su torsión y protegerlo de cualquier traumatismo.

La esplenopexia en la celda esplénica bajo la protección costal cumple estos objetivos y puede practicarse en forma convencional o por vía laparoscópica.

En ambos casos se puede optar entre fijar el bazo directamente a la pared abdominal,¹⁰ o primero envolverlo en una malla protésica reabsorbible y luego fijarlo,^{11,12} o colocarlo en un bolsillo, extraperitoneal construido en la celda esplénica^{13,14} o en una celda construida mediante movilización del ángulo esplénico del colon.¹⁵ Dado el inusual peso y tamaño del bazo de nuestra paciente, se optó por envolverlo en una malla protésica que se fijó con varios puntos a la celda esplénica.

La esplenectomía se reserva para pacientes con torsión esplénica y necrosis irreversible.

En síntesis, el BN es una entidad rara cuyo diagnóstico exige un alto índice de sospecha y que debe descartarse en cualquier niño con crisis de dolor en hemiabdomen izquierdo y presencia de una masa palpable y móvil.

Su forma clínica de presentación más frecuente es la del abdomen agudo quirúrgico. La ecografía es el primer estudio a solicitar y, en caso de duda, podrá ser complementada con tomografía, resonancia, angiografía o centellografía. Una vez detectado, deberá realizarse algún tipo de esplenopexia que preserve el bazo y lo fije en su sitio anatómico. ■

BIBLIOGRAFÍA

1. Buehner B, Baker M. Collective review: The wandering spleen. *Surg Gynecol Obstet* 1992; 175:373-387.
2. Brown CV, Virgilio GR, Vazquez WD. Wandering spleen and its complications in children: A case series and review of the literature. *J Ped Surg* 2003; 11:1676-1679.
3. Desai DC, Hebra A, Davidoff A, et al. Wandering spleen: a challenging diagnosis. *South Med J* 1997; 90:439-443.
4. Heinen F, Moguillansky S, Sarasqueta P. Bazo nómade. *Medicina infantil* 1994; 1(5):286-9.
5. Daneshgar S, Eras P, Feldman S, et al. Bleeding gastric varices and gastric torsion secondary to a wandering spleen. *Gastroenterology* 1980; 79:141-143.
6. Emir H, Yesildag E, Yeker Y. A case of wandering spleen causing urinary symptoms after correction of a posterolateral diaphragmatic hernia. *Pediatr Surg Int* 2000; 16:602-603.
7. Gindrey J, Piquard B. Volvulus de rate ectopique. *Bull Soc Med Afr Noire Lang Fr* 1966; 11:860-863.
8. Thompson J, Ross R, Pizzaro S. The wandering spleen in infancy and childhood. *Clin Pediatric* 1980; 19:221-224.
9. Shaw J, Print C. Postesplenectomy sepsis. *Br J Surg* 1989; 76:1074-81.
10. Bar-Maor JA, Sweed Y. Treatment of intermittent splenic torsion in polysplenia syndrome and wandering spleen by splenopexy. *Pediatr Surg Int* 1989; 4:130-133.

- Schmidt SP, Andrews HG, White JJ. The splenic snood: An improved approach for the management of the wandering spleen. *J Pediatr Surg* 1992; 27:1043-1044.
- Hirose R, Kitano S, Bando T, et al. Laparoscopic splenopexy for pediatric wandering spleen. *J Pediatr Surg* 1998; 33:1571-1573.
- Peitgen K, Majetschak M, Walz MK. Laparoscopic splenopexy by peritoneal and omental pouch construction for intermittent splenic torsión ("wandering spleen"). *Surg Endosc* 2001; 15:413-415.
- Elmo G, Piaggio L, Martínez Ferro M. Esplenopexia laparoscópica. Descripción de una nueva técnica. *Rev Cir Infant* 2002; 12(4):231-234.
- Caracciolo F, Bonatti PL, Castrucci G, et al. Wandering spleen: treatment with colonic displacement. *J R Coll Surg Edinb* 1986; 31:242-244.

Tuberculosis cavitaria en niños menores de 5 años

Dres. Norma E. González* y Víctor O. Pawluk*

RESUMEN

Los casos anuales de tuberculosis en Argentina se redujeron en los últimos 10 años, sin embargo, el número de niños menores de 5 años que padecen la enfermedad continúa siendo importante. La tuberculosis pulmonar en niños pequeños puede acompañarse de cavitaciones, pero, como esta forma de presentación es poco frecuente, se plantean a menudo diagnósticos erróneos que demoran el inicio del tratamiento.

Se presentan cinco casos de tuberculosis pulmonar primaria grave con cavitación en niños menores de 5 años asistidos en la División Neumotisiología del Hospital de Niños Dr. Pedro de Elizalde, en el período 1999-2005.

Las cavitaciones pulmonares pueden sugerir otros diagnósticos pero la anamnesis, la clínica y la bacteriología aportan elementos claves para el diagnóstico.

La presencia en el grupo familiar de casos sintomáticos respiratorios o de enfermos de tuberculosis confirmada deben inducir a pensar en esta posibilidad etiológica; todos los casos presentados tenían contacto con adultos bacilíferos.

Palabras clave: tuberculosis primaria cavitada, tuberculosis pulmonar grave.

SUMMARY

The annual rates of tuberculosis in Argentina have declined over the past decade, despite this there is an important number of children under 5 years of age who develop this disease.

The outcome of pulmonary tuberculosis in small children may result in the development of cavities, but as this presentation is not a common diagnosis the treatment is delayed.

We present 5 cases of primary progressive cavitary tuberculosis in children under five years of age registered at Hospital de Niños Elizalde, Pulmonology Division, from 1999 to 2005.

Cavitary pulmonary lesions may suggest other entities, but epidemiological, clinical and bacteriological findings are key to diagnosis.

History of contact with adults or adolescents with known or suspected tuberculosis increases the likelihood that the child might have this disease; all the patients included were exposed to a smear-positive source case.

Key words: primary progressive cavitary tuberculosis.

INTRODUCCIÓN

Los casos de tuberculosis en Argentina disminuyeron en los últimos 10 años, sin embargo, el número de niños menores de 5 años que padecen la enfermedad continúa siendo importante; para ese grupo etario, se registra una tasa de incidencia mayor que en los restantes grupos pediátricos (23,6 casos por 100.000 habitantes en el año 2004)¹ (Gráfico 1).

La tuberculosis pulmonar cavitada suele observarse en niños mayores y adolescentes que presentan una forma clínica similar a la del adulto.²⁻⁴ La evolución grave de la enfermedad en niños pequeños puede acompañarse de cavitaciones, que se observan en el 3,5 a 1,7% de los casos de tuberculosis.^{4,5} La baja frecuencia de esta forma de presentación puede inducir a pensar en otros diagnósticos y demorar el inicio del tratamiento.

OBJETIVO

Describir casos de tuberculosis pulmonar primaria grave con cavitación en niños menores de 5 años atendidos en el Consultorio de la División Neumotisiología del Hospital de Niños Dr. Pedro de Elizalde, desde el 1/1/1999 al 31/12/2005.

CASOS CLÍNICOS

Caso 1. Niña de 12 meses de edad, derivada desde otra institución con diagnóstico de malformación congénita pulmonar para resección quirúrgica (Fotografía 1).

La niña se hallaba afebril, en buen estado general y con signos de dificultad respiratoria leve; se le efectuó resección de los lóbulos inferior y medio del pulmón derecho. El resultado de la anatomía patológica reveló granulomas caseificantes con tinción positiva para bacilos ácido-alcoholresisten-

* División Neumotisiología. Hospital General de Niños Dr. Pedro de Elizalde. Ciudad Autónoma de Buenos Aires.

Correspondencia: Dra. Norma González. negonza@intramed.net

tes (BAAR). La bacteriología del contenido gástrico poscirugía (examen directo y cultivo) fue positiva para *Mycobacterium tuberculosis*.

Con posterioridad a los resultados microbiológicos, la madre aporta una radiografía anterior de la niña, en la que se observa el complejo primario con foco pulmonar en lóbulo inferior derecho sin cavitaciones.

En el estudio de contactos se diagnostica tuberculosis en la madre de la niña y refieren la existencia de otro familiar no conviviente en tratamiento desde varios meses antes.

Diagnóstico definitivo: tuberculosis pulmonar primaria cavitada.

Caso 2. Niño de 11 meses de edad, hospitalizado en sala de clínica pediátrica durante 4 semanas por neumonía de lóbulo superior derecho sin respuesta al tratamiento con antibióticos de amplio espectro (*Fotografía 2 A*). Se refiere contacto con conviviente tuberculoso 3 meses antes; no recibió quimioprofilaxis. Vacunado con BCG al nacer. PPD 2 UT: 12 mm. El examen directo de contenido gástrico para BAAR fue negativo.

Durante el curso de la enfermedad presenta varicela y la lesión pulmonar se agranda y cavita. Se reiteran los lavados gástricos y se inicia tratamiento con isoniazida, rifampicina, pirazinamida y etambutol. Los cultivos bacteriológicos del contenido gástrico obtenidos inicialmente y los previos al tratamiento fueron positivos para *M. tuberculosis*.

Caso 3. Niño de 8 meses de edad, evaluado por varios pediatras en forma ambulatoria durante un mes, con diagnóstico de bronquiolitis. Ingresa por presentar dificultad respiratoria progresiva y síndrome meníngeo (*Fotografía 2 B*). Se aisló *M. tuber-*

culosis en lavados gástricos y líquido cefalorraquídeo. La madre se encontraba en tratamiento por tuberculosis pulmonar desde cuatro meses antes del comienzo de los síntomas respiratorios del niño. No se había controlado a ningún conviviente, ni se había interrogado sobre tuberculosis durante las consultas iniciales.

Caso 4. Niña de 4 años de edad, tratada en forma ambulatoria por hipotiroidismo congénito con retraso pondoestatural. La madre consulta porque la niña presenta decaimiento y falta de apetito de un mes de evolución. Dichos síntomas se atribuyeron a la suspensión de la medicación indicada por su endocrinopatía. Se agrega tos y fiebre intermitente. La radiografía de tórax muestra imagen compatible con tuberculosis miliar y se insinúa cavitación en campo superior derecho (*Fotografía 3 A*); el diagnóstico se confirma por tomografía y cultivos de lavados gástricos positivos para *M. tuberculosis*, con resistencia a estreptomycin y etambutol. En el estudio de los contactos se detecta una tía no conviviente tratada por tuberculosis un año antes.

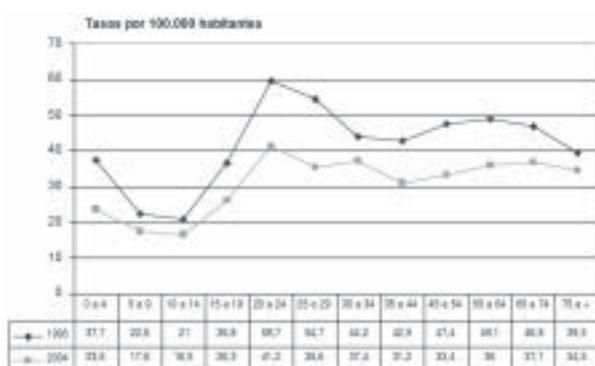
Caso 5. Niño de 3 meses de edad con diagnóstico de síndrome coqueluchoide de mala evolución. Se diagnostica tuberculosis en todo el grupo familiar; el niño no fue vacunado con BCG al nacer. Los lavados gástricos al mes de tratamiento persistían positivos para *M. tuberculosis* sensible a drogas de primera línea (*Fotografía 3 B*).

DISCUSIÓN

En pediatría, la forma pulmonar primaria común sin complicaciones es la más frecuente, sin embargo, los niños menores de 5 años pueden desarrollar formas graves y letales de tuberculosis.⁶

Como resultado de la primoinfección tuberculosa se forma el complejo primario pulmonar, si las condiciones del huésped lo permiten, este proceso puede reabsorberse, esclerosearse o calcificarse espontáneamente o con medicamentos.⁷ Pero, en algunos casos, cualquiera de los componentes del complejo primario progresa localmente y se produce la necrosis tisular caseosa, dando lugar a la

GRÁFICO 1. Notificación de casos de TBC de todas las formas por grupos de edad. Argentina. Comparación 1993 y 2004



Fuente: Instituto Nacional de Enfermedades Respiratorias Dr. Emilio Coni.

FOTOGRAFÍA 1. Caso 1. Radiografía, frente, perfil y TAC de tórax: opacidad en lóbulos inferior y medio derechos con imágenes hiperclaras en su interior



evolución denominada tuberculosis primaria progresiva o "tisis primaria". Esta forma evolutiva se considera grave y puede presentarse como neumonía caseosa, bronconeumonía caseosa o tuberculosis cavitaria primaria.⁸

La neumonía caseosa se manifiesta clínicamente y radiológicamente como la neumonía neumocócica, se observan una opacidad densa que abarca todo o casi todo un lóbulo, como en el caso 2 (Fotografía 2 A).

Si esta lesión continúa evolucionando puede evacuar la sustancia caseificada a la vía aérea; aparece una zona hiperclara que contrasta con la opacidad que la rodea. Al diseminarse por el árbol bronquial produce una siembra broncogena que da lugar a la bronconeumonía caseosa. La radiografía de tórax muestra opacidades macronodulares diseminadas que pueden confluir.

La tuberculosis cavitaria primaria corresponde al mencionado proceso de evacuación del material caseoso del foco primario pulmonar o ganglionar en un bronquio, lo que origina una caverna, única o múltiple, sola o acompañada de neumonía o bronconeumonía.⁸

Estas formas de diseminación broncogena de la tuberculosis primaria pueden ocurrir como una complicación temprana y son más comunes en lactantes o niños pequeños;⁹ clínicamente se manifiestan como infección respiratoria baja aguda, como se observó en los casos 3 y 5.

Las pruebas tuberculínicas son habitualmente negativas, mientras que los estudios microbiológicos suelen ser positivos: *M. tuberculosis* se aísla en los lavados gástricos.^{10,11} Llama la atención la persistencia de los lavados gástricos positivos al mes de tratamiento en el caso 5; esto podría atribuirse a la gran cantidad de lesiones cavitadas, que favorecen el desarrollo y la multiplicación del bacilo.

Una de las formas más graves de la enfermedad corresponde a la tuberculosis miliar, secundaria a

la diseminación hematogena del bacilo tuberculoso. Ocurre por incapacidad de las defensas del huésped para controlar la infección y puede suceder en cualquier momento del ciclo de la enfermedad.⁷ La radiografía de tórax muestra, en casi todos los casos, la típica imagen miliar con opacidades en forma de gránulos finos, homogéneos distribuidos regularmente de vértices a bases y con posible predominio en los campos superiores. También pueden evidenciarse los elementos del complejo primario, opacidades por confluencia de las lesiones y cavidades, como en el caso 5.

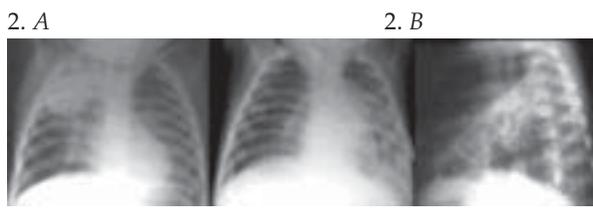
Según los casos comunicados en la bibliografía,^{3,5} a pesar de la gravedad de la tuberculosis pulmonar cavitada, algunos niños pueden presentarse en buen estado general, sin sintomatología llamativa, y la evolución clínica y radiológica suele ser hacia la curación.

Las cavitaciones pulmonares pueden sugerir otros diagnósticos: neumonía bullosa, abscesos, bronquiectasias quísticas, quiste hidatídico infectado, malformaciones congénitas pulmonares o diafragmáticas; como en el caso 1, en el cual inicialmente se pensó la posibilidad de hernia diafragmática o malformación adenomatoide quística. Las imágenes radiológicas simples y contrastadas o la tomografía de tórax pueden precisar la extensión y la localización de la lesión, pero la anamnesis, la clínica y la bacteriología aportarán elementos claves.

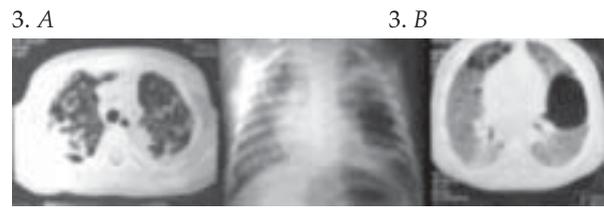
La presencia de adultos sintomáticos respiratorios o de enfermos con tuberculosis confirmada en el grupo familiar deben inducir a pensar en esta posibilidad etiológica; todos los casos presentados tenían contacto con adultos bacilíferos, no obstante, es necesario insistir en la pesquisa de la fuente contagiante porque puede hallarse fuera del núcleo familiar.³

Las formas graves² de tuberculosis en niños varían según la prevalencia de enfermos bacilíferos

FOTOGRAFÍA 2. A: Caso 2. Radiografía de tórax, frente: lesión redondeada en lóbulo superior derecho.
B: Caso 3: Radiografía de tórax, frente y perfil: lóbulo inferior izquierdo con múltiples lesiones cavitadas



FOTOGRAFÍA 3. A: Caso 4: TAC de tórax: lesión reticulonodulillar en ambos pulmones extendida de vértices a bases. Lesión cavitada en lóbulo superior derecho.
B: Caso 5. Radiografía y TAC de tórax: múltiples imágenes cavitarias en ambos pulmones



de cada región. En una revisión realizada en el Servicio de Neumotisiología del Hospital Pedro de Elizalde, las formas graves correspondieron al 22% de los 1.213 casos registrados en el período 1989-2000.¹² El número de niños con estas formas clínicas debe reducirse, ya que la tuberculosis puede ser fácilmente diagnosticada y efectivamente tratada.¹³

Ante un caso de tuberculosis, debe realizarse el estudio apropiado de todos los convivientes, detectar a los enfermos bacilíferos, sospechar la enfermedad en toda persona que presente tos y catarro por más de 15 días (sintomático respiratorio), indicar tratamiento o profilaxis según los resultados de los estudios, controlar la vacunación con BCG y garantizar la curación de los enfermos mediante la supervisión u observación directa de los tratamientos (Tratamiento Directamente Observado). ■

Agradecimiento

Al Dr. Fernando Ferrero por la revisión del manuscrito.

BIBLIOGRAFÍA

1. Instituto Nacional de Enfermedades Respiratorias "Dr. Emilio Coni". Situación de la Tuberculosis. República Argentina, 2004. PRO TB DOC TEC. 04/05.
2. Sociedad Argentina de Pediatría. Criterios de diagnóstico y tratamiento de la tuberculosis infantil. *Arch Argent Pediatr* 2002; 100(2):159-178.
3. Caballero Balanzá S, Ardit Lucas J, Tomás Ratés C, Lecuona López C, Álvarez Ángel V. Diagnóstico y tratamiento de una tuberculosis pulmonar cavitada en un lactante. (*Barc An Pediatr* 2005; 62(1):76-77.
4. Feja K, Saiman L. Tuberculosis in children. *Clin Chest Med* 2005; 26:295-312.
5. Martín AA, Navarro Villén M, Domínguez Corrales MV. Tuberculosis pulmonar primaria progresiva (cavitada) en una niña de dos años. *Rev Esp Pediatr* 2000; 56(4):358-362.
6. Stamos JK, Rowley AH. Pediatric tuberculosis: An update. *Curr Probl Pediatr* 1995; 25:131-136.
7. Starke JR. Tuberculosis in children. *Semin Respir Crit Care Med* 2004; 25(3):353-364.
8. Negro RC. Tuberculosis Primaria. En: Negro RC, *Tuberculosis en la infancia*. Montevideo: Editorial Delta 1980; 12:244-250.
9. Starke JR, Jacobs RF, Jereb J. Resurgence of tuberculosis in children. *J Pediatr* 1992; 120:839-855.
10. Burroughs M, Beitel A, Kawamura A, et al. Clinical presentation of tuberculosis in culture-positive children. Pediatric tuberculosis consortium. *Pediatr Infect Dis J* 1999; 18(5):440-446.
11. Matsuoka S, Uchiyama K, Shima H, et al. Relationship between CT findings of pulmonary tuberculosis and the number of acid-fast bacilli on sputum smears. *Clin Imag* 2004; 28:119-123.
12. González N, Pawluk V. Estudio comparativo 1989-1994/1995-2000 de los casos de tuberculosis en un Hospital Pediátrico de la Ciudad de Buenos Aires. *Actas del 29º Congreso Argentino de Medicina Respiratoria*. Buenos Aires 2001, PO 058.
13. Lobato MN, Mohle-Boetani JC, Royce SE. Missed opportunities for preventing tuberculosis among children younger than five years of age. *Pediatrics* 2000; 106(6):E 75.

ACLARACIÓN

El Comité de Estudios Feto Neonatales (CEFEN) señala que en la "Actualización de las recomendaciones sobre el uso de palivizumab", publicada en el número 1 del corriente año (*Arch Argent Pediatr* 2007; 105:67-70) por un error involuntario no se incluyó entre los colaboradores a la Dra. Carmen Vecchiarelli.