



Figura 1. *Facies del paciente donde se aprecia la miotonía facial con el llanto.*

hizo el diagnóstico de SSW. Sin embargo, una detenida observación clínica del niño hizo que modificáramos ese diagnóstico a los pocos días, ya que, aunque en reposo, el aspecto facial era básicamente normal, al llanto se producía contractura de los labios así como imposibilidad para cerrar los párpados, es decir, se producía el característico fenómeno miotónico coincidiendo con la contracción de la musculatura facial (fig. 1). Esto nos hizo cambiar el diagnóstico de SSW por SSJ-2, aunque la posterior revisión bibliográfica donde se apuntaba la posibilidad de que se trataran de un mismo síndrome³⁻⁵ hizo menos relevante esta disyuntiva diagnóstica. La miotonía facial limitaba el normal parpadeo, lo que produjo sequedad corneal y como consecuencia úlceras corneales siendo necesario recurrir a la cirugía practicándose tarsorrafia del tercio externo de párpados, con lo que se logró la oclusión ocular y la curación de las úlceras. Los episodios de hipertermia fueron cediendo espontáneamente hasta su total desaparición hacia los 2 años de vida. En la actualidad el niño tiene 4 años de edad, su desarrollo intelectual es normal, ha sido escolarizado con los niños de su edad y presenta limitaciones motoras relacionadas con la deformidad de los miembros inferiores. La miotonía ha remitido en gran medida, y aunque ya no presenta crisis de hipertermia, los padres refieren que el niño tolera mal los ambientes cerrados calurosos.

El diagnóstico diferencial que se planteó en este niño entre el SSJ-2 y el SSW ha sido objeto de debate por varios autores y la conclusión es que probablemente se traten de diferentes expresiones clínicas de un mismo síndrome³⁻⁵. Ambos comparten la manifestación clínica precoz, con episodios de hipertermia inexplicables, dificultad respiratoria, dificultades para la alimentación y displasia ósea con imágenes radiológicas muy similares en ambos (metáfisis de huesos largos anchas y con cortical engrosada, desestructuración de epífisis con posterior evolución a destrucción de la misma sobre todo en la cadera). El rasgo más diferenciador entre ambos síndromes sería la miotonía, la cual no se presenta en el SSW⁵. Se postula una herencia autosómica recesiva, ya que se han dado casos en hermanos y se han descrito en varias familias consanguíneas^{1,2} aunque aún no hay localizado un *locus* génico para estas entidades. En resumen, pensamos que el caso aquí presentado añade una nueva evidencia clínica a favor de la hipótesis de que el SSJ-2 y el SSW se traten de la misma entidad. Como ya ha ocurrido en otros síndromes, la localización de un mismo *locus* génico para ambos confirmará de manera definitiva que se trata de diferentes expresiones clínicas del mismo síndrome.

**F.E. Navarrete Faubel^a, A. Pérez Aytés^b,
J. Pastor Rosado^c y A. Mascarell Gregori^a**

Servicios de ^aOrtopedia y Traumatología y ^bNeonatología. Hospital Universitario La Fe. Valencia.
^cServicio de Pediatría. Hospital Vega Baja. Orihuela.

Correspondencia: Dr. F.E. Navarrete Faubel.
Joaquín Ballester, 8, pta. 5. 46009 Valencia.
Correo electrónico: enavarretef@yahoo.es

BIBLIOGRAFÍA

1. Al-Gazali L, Varghese M, Varady E, Al Talabani J, Scorer J, Bakalino D. Neonatal Schwartz-Jampel syndrome: A common autosomal recessive syndrome in the United Arab Emirates. *J Med Genet* 1996; 33: 203-211.
2. Cormier-Daire V, Munnich A, Lyonnet S et al. Presentation of six cases of Stüve-Wiedemann syndrome. *Pediatr Radiol* 1998; 28: 776-780.
3. Cormier-Daire V, Superti-Fuga A, Munnich A et al. Clinical homogeneity of the Stüve-Wiedemann syndrome and overlap with the Schwartz-Jampel syndrome type 2. *Am J Med Genet* 1998; 78: 146-149.
4. Sigaudy S, Moncla A, Fredouille C, Bourlière B, Lambert JC, Philip N. Congenital Bowing of the long bones in two fetuses presenting features of Stüve-Wiedemann syndrome and Schwartz-Jampel syndrome type 2. *Clinical Dysmorphology* 1998; 7: 257-262.
5. Superti-Fuga A, Tenconi R, Clementi M et al. Schwartz-Jampel syndrome type 2 and Stüve-Wiedemann syndrome: A case for "lumping". *Am J Med Genet* 1998; 30: 150-154.

Leucoencefalopatía posterior reversible secundaria a glomerulonefritis

(*An Esp Pediatr* 2002; 56: 474-476)

Sr. Editor:

El síndrome de leucoencefalopatía posterior reversible es un trastorno neurológico asociado a edema cerebral posterior que se presenta clínicamente con cefaleas, convulsiones, parálisis de los nervios craneales, alteraciones visuales y del estado de conciencia. Predisponen a esta patología la hipertensión arterial maligna, la patología renal, la toxemia gravídica y el tratamiento con interferón o con inmunosupresores¹. La hipertensión arterial es la causa principal en niños, siendo fundamentalmente secundaria a la insuficiencia renal^{1,2}. Se estima que afecta al 5-10% de los niños hospitalizados por glomerulonefritis aguda de cualquier etiología². En este sentido, se comunica un caso de encefalopatía hipertensiva secundaria a glomerulonefritis postestreptocócica.

Se trataba de un niño de 12 años que inició 10 días antes del ingreso hospitalario odinofagia sin fiebre, acompañada posteriormente de vómitos, postración ligera y movimientos clónicos de los 4 miembros sin pérdida de conciencia. La exploración física reveló: niño obeso, consciente, orientado, sin déficit neurológicos y/o motores con una presión arterial de 213-100 mm Hg (> P₉₅ para su edad). Presentaba un hemograma con leucocitosis y neutrofilia (20.440 leucocitos/ μ l con 90% de neutrófilos), bioquímica normal,

sedimento urinario con hematuria microscópica, citoquímica de líquido cefalorraquídeo (LCR) normal, urocultivo negativo e imagen de hipodensidad parietal alta derecha sin efecto masa y sin señal de hipertensión intracraneal en la tomografía computarizada (TC) cerebral (fig. 1).

Se inició tratamiento con 2 mg/kg/día de furosemida por vía intravenosa y 20 mg/kg/día de valproato de sodio por vía oral.

Durante el ingreso se efectuaron las siguientes exploraciones: filtrado glomerular, 55,7 ml/mn/1,73 m² (insuficiencia renal moderada) con función tubular normal; estudio inmunológico con factor reumatoide e inmunoglobulinas normales, título de antiestreptolisina (ASLO) aumentados (789 U/ml), C₃ disminuido (42,6 mg/dl, normal 86-184), C₄ normal y anticuerpos antinucleares, anticuerpos anticardiolipina y anticuerpos contra antígenos citoplasmáticos de los neutrófilos negativos; fondo ocular normal; electroencefalograma (EEG) con asimetría de la actividad basal, de menor amplitud en región temporoccipital derecha y resonancia magnética (RM) cerebral que manifestó aumento de la captación cortical y subcortical de la sustancia blanca de localización temporal, occipital y parietal posterior derecha y frontal y parietal posterior izquierda en T2 (fig. 2). La RM cerebral realizada 8 días más tarde reveló la casi total resolución de las lesiones encontradas en la RM anterior. Se realizó RM cerebral 2 meses después del alta hospitalaria, que se reveló normal.

La presencia de alteraciones neurológicas acompañadas de los estudios de neuroimagen asociadas a una hipertensión arterial superior al 30% de la presión arterial basal y la existencia de hematuria, ASLO aumentado, C₃ disminuido y C₄ normal orientaron al diagnóstico de encefalopatía hipertensiva secundaria a glomerulonefritis postestreptocócica.

Se debe sospechar síndrome de leucoencefalopatía posterior reversible ante un paciente con notable aumento de la presión arterial (> 30% de la tensión arterial basal) acompañado de síntomas neurológicos y alteraciones en las técnicas de imagen indicativas de enfermedad cerebrovascular. El síndrome de leucoencefalopatía posterior reversible ocurre cuando hay rotura de la barrera hematoencefálica provocando la aparición de un trasudado de fluido y sangre dentro del parénquima cerebral. Las irregularidades asociadas a la rotura de la integridad de la barrera hematoencefálica provocan edema, hemorragia petequiral parenquimatosa e infarto cerebral^{1,4}. Las manifestaciones clínicas se desarrollan en horas o en pocos días después de la elevación brusca y progresiva de la presión arterial. Las convulsiones son las manifestaciones neurológicas más frecuentes observadas en el momento del diagnóstico (92%)². El EEG puede ser normal o presentar actividad difusa de ondas lentas, la TC cerebral puede mostrar áreas de hipodensidad de la sustancia blanca, principalmente en las regiones superiores y posteriores de los hemisferios, siendo menos específico que la RM cerebral^{2,6}. Se ha demostrado mayor utilidad del FLAIR (*fluid attenuated inversion recovery*) que de la RM cerebral convencional⁵.

La actitud más importante en el tratamiento del síndrome de leucoencefalopatía posterior reversible es la reducción de la presión arterial para controlar la afectación neurológica. El tratamiento de elección es el nifedipino sublingual (0,25-0,5 mg/kg) o bien el labetalol por vía intravenosa²⁻⁴. La reducción de la tensión arterial debe realizarse con extrema precaución debido a los efectos secundarios de los fármacos hipotensores como son las alteraciones de los nervios periféricos o la isquemia cerebral.

La persistencia de los síntomas una vez controlada la presión arterial debería hacer pensar en otros procesos como el hematoma subdural, la hemorragia subaracnoidea, el infarto cerebral,



Figura 1. TC craneal. Hipodensidad parietal derecha.



Figura 2. RM cerebral (T2). Hipercaptación corticosubcortical temporal, occipital y parietal posterior derecha y frontal y parietal posterior izquierda.

el tromboembolismo, las infecciones intracraneales, la enfermedad tumoral y la epilepsia. El diagnóstico y el tratamiento precoz de la hipertensión arterial son esenciales, puesto que es una patología reversible que, en caso de persistir, puede ser fatal o dejar graves secuelas neuropsicológicas en el niño²⁻⁴.

E. Caramés Bartolomé, C. Rodrigues Sousa y C. Morais Barbosa

Departamento de Pediatría. Hospital Pedro Hispano.
Dr. Eduardo Torres. Matosinhos. Portugal.

Correspondencia: Dra. E. Caramés Bartolomé.
Serviço de Pediatria. Hospital Geral de Santo António.
Porto. Portugal.
Correo electrónico: leinilou@clix.pt

BIBLIOGRAFÍA

1. Lamy C, Mas JL. Reversible posterior leukoencephalopathy. A new syndrome or a new name for an old syndrome? *Presse Med* 2001; 30: 915-920.

2. Froehlich T, Sandiler S, Varma PK, Testa FM. Two cases of hypertension induced reversible posterior leukoencephalopathy syndrome secondary to glomerulonephritis. *Curr Opin Pediatr* 1999; 11: 512-518.
3. Tomita M, Takanashi J, Kobayashi K, Nagasawa K, Hurihara A, Okumura K et al. Four cases of reversible posterior leukoencephalopathy syndrome. *No To Hattatsu* 2001; 33: 426-429.
4. Yoshida K, Yamamoto M, Mori K, Maede M. Reversible posterior leukoencephalopathy syndrome in a patient with hypertensive encephalopathy-case report. *Neurol Med Chir* 2001; 41: 364-369.
5. Casey SO, Sampaio RC, Michel E, Truwit CL. Posterior reversible leukoencephalopathy syndrome: Utility of fluid-attenuated inversion recovery MR imaging in the detection of cortical and subcortical lesions. *Am J Neuroradiol* 2000; 21: 1199-1206.
6. Soyul A, Kavukcu S, Turkmen M, Akbas J. Posterior leukoencephalopathy syndrome in poststreptococcal glomerulonephritis. *Pediatr Nephro* 2001; 16: 601-603.
7. Rodríguez Gómez E, Rodríguez Gómez FJ, Merino MJ, Robledo A, López Domínguez JM, Fernández Giron F et al. Leucoencefalopatía posterior reversible, hipertensión severa y abuso de cocaína. *Nefrología* 2001; 21: 305-308.
8. Ikeda M, Ito S, Hateya H, Hande M, Anbo K. Reversible posterior leukoencephalopathy in a patient with minimal-change nephrotic syndrome. *Am J Kidney Dis* 2001; 37: E 30.

Esquizofrenia y síndrome velocardiocéfalo

(*An Esp Pediatr* 2002; 56: 476-477)

Sr. Editor:

El síndrome velocardiocéfalo (SVCF) fue descrito inicialmente en 1978 por Sphrintzen et al. Presenta la deleción del cromosoma 22q11.2. Ésta tiene una frecuencia de 1 por cada 4.000 recién nacidos¹ y se trata de la microdeleción intersticial más frecuente en humanos. Puede presentarse con manifestaciones clínicas muy variables, de forma que varios fenotipos resultantes se han identificado inicialmente como síndromes distintos en la bibliografía: síndrome de DiGeorge, SVCF (Shprintzen), síndrome de la anomalía facial conotruncal (Takao) y defectos aislados del tracto de salida cardíaco.

Se aporta un caso de SVCF con trastornos psiquiátricos, manifestación del síndrome que por su frecuencia justifica la necesidad de intervención precoz.

Se trata de una adolescente de 13 años, primera hija de padres sanos, jóvenes, no consanguíneos, de un embarazo normal. Parto a término, no instrumentalizado. Apgar 8-8. Peso de nacimiento: 2.550 g. A los 3 meses de edad ingresa en un centro hospitalario por presentar una infección urinaria. En los estudios complementarios se detecta agenesia renal izquierda en la pielografía, con cistografía y cistouretrografía miccional convencional (CUMS) normales. Al observar dismorfia facial e hipotonía se completa el estudio con un cariotipo con una resolución de bandas de 550 que resultó normal. Ecografía cerebral normal y ecocardiografía, que muestra una arteria subclavia derecha aberrante. Un test de deglución confirmó la existencia de incoordinación orofaríngea. Entre los 3 y los 6 años, presenta otitis recidivantes y voz hipernasal, por lo que a los 7 años, se procede a adenoidectomía y colocación de drenajes transtimpánicos bilaterales. A los 5 años, al detectarse retraso escolar, fue estudiado por la unidad de neurología infantil, constatando en el ámbito motor problemas de coordinación y en el ámbito cognitivo dificultad en el aprendizaje. Se practicó tomografía computarizada (TC) craneal que fue normal.

Acude a nuestra consulta por primera vez a los 11 años, observándose escoliosis juvenil que precisa tratamiento ortopédico médico. No relatan otros problemas psicoconductuales, estando escolarizada (aunque presentaba fracaso escolar). A los 13 años consulta por deterioro intelectual progresivo, de 6 meses de evolución (coincidiendo con la adolescencia y un cambio escolar a un centro de educación especial), que se ha agudizado las últimas 4 semanas al regresar a la escuela tras período vacacional, presentando apatía, tristeza y mala adaptación. A veces fantasea, da vida a seres inanimados, vive historias irreales.

Exploración física: peso 34,5 kg (-1,5 DE), talla, 143 cm (-2 DE), perímetro cefálico 53,5 cm (m), constantes vitales normales. Buen aspecto físico, hábito asténico. Normocoloreada, normohidratada. Apatía, dificultad a la articulación de palabras, voz hipernasal, lengua saburral, facies dismórfica (orejas de implantación bajas, hendiduras palpebrales pequeñas, ojos pequeños y micrognatia). Escoliosis. Exploración neurológica: leve hipotonía, no ataxia, fuerza y reflejos normales, pares craneales normales. No se observa bocio. El resto de exploración por aparatos no reveló hallazgos patológicos.

Exploraciones complementarias: hemograma, glucemia, creatinina, bilirrubina, aspartato aminotransferasa (AST), alanino aminotransferasa (ALT), sideremia normales; tiotropina 10,05 mU/ml (0,25-6,70 mU/ml), tiroxina 13,14 pmol/l (9-24 pmol/l); anticuerpos antiperoxidasa tiroidea 29, 98 unidades (n < 32 U/ml); anticuerpos antitiroglobulina 152,90 U/ml (n < 115 U/ml); ecografía tiroidea normal.

Fue remitida al hospital de referencia donde se completó el estudio mediante valoración por el servicio de psiquiatría, siendo diagnosticada de brote psicótico. El servicio de genética orienta hacia un SVCF confirmándose, con estudio citogenético (mediante técnica de hibridación *in situ* fluorescente [FISH] con sonda TUPPLE 1 que detectó la deleción cromosómica 22q11.2. Se instauró tratamiento con risperidona y seguimiento, mejorando el brote psicótico, posteriormente la evolución fue tórpida, por lo que ingresa en psiquiatría, diagnosticándose de esquizofrenia hebefrénica, que precisó tratamiento con clozapina con buena tolerancia. En la actualidad presenta una incapacidad por retraso mental moderado; con persistencia de ciertos trastornos de conducta, por lo que requiere tratamiento neuroléptico, seguimiento psiquiátrico y escolarización en centro especializado.

En 1997, en un estudio colaborativo europeo² de 558 pacientes con la referida deleción, se establecieron las manifestaciones clínicas más frecuentes del SVCF.

Siendo la mayoría de los casos esporádicos, hay un 10% de los casos hereditarios³. En nuestro caso, el estudio parental no se llevó a cabo por negativa paterna. En el período neonatal destacaban los problemas alimentarios, generalmente relacionados con los defectos de paladar; complicaciones de las cardiopatías, y las convulsiones por hipocalcemia. En la referida serie europea el crecimiento posnatal se ve afectado pues el 83% presentaba un peso y talla por debajo de la media y el 36% por debajo del tercer percentil. El 75% de los pacientes presentaban defectos cardíacos; la microdeleción 22q11 se ha observado en un gran número de cardiopatías, aisladas o asociadas a estos síndromes.

Numerosos trabajos demuestran la importancia de los factores genéticos como causa de los defectos congénitos del corazón⁴. El 60% de los pacientes presentaba hipocalcemia, por lo habitual, aunque no siempre, en el período neonatal. El 36% asocian anomalías renales. Stewart et al⁵ recomiendan la realización de ecografía renal en todo paciente diagnosticado de la deleción, aunque no presente clínica, dada la alta prevalencia de estos defectos. El 32% presentaba insuficiencia velofaríngea. El desarrollo mental de niños (> 1 año) y adultos era anormal en el 68%, siendo el retraso mental leve en el 30% y moderado o grave en el 38%. En otra serie amplia, Gerdes et al⁶ observan que el 54%