

El diagnóstico<sup>5</sup> de angioedema hereditario se basa en los síntomas compatibles, los antecedentes familiares positivos (20% son *de novo*) y las determinaciones de laboratorio, con C<sub>1</sub> inhibidor C<sub>2</sub> y C<sub>4</sub> disminuidos y C<sub>1</sub>, C<sub>3</sub> y CH<sub>50</sub> normales.

La terapia actual se expone en la tabla 1. Se acepta la poca eficacia del tratamiento con corticoides, adrenalina y anti-H<sub>1</sub> para el tratamiento de los brotes de angioedema hereditario<sup>8</sup>. En las crisis graves (aquellas con edema laríngeo, afectación abdominal grave o síntomas neurológicos)<sup>8</sup>, se postula la administración intravenosa de factor inhibidor C<sub>1</sub>. Hasta hace pocos años se ha utilizado plasma fresco (actualmente en desuso por el riesgo de transmisión de enfermedades, y porque al suministrar sustratos, a veces agrava el cuadro)<sup>8</sup>, y más recientemente, ácido tranexámico por vía intravenosa<sup>9</sup>. En crisis moderadas podría utilizarse el ácido tranexámico por vía oral<sup>9</sup>. En las crisis leves, puede ser suficiente un tratamiento sintomático. Como profiláctico premanipulaciones odontológicas/cirugía, en la actualidad se aboga por el uso de inhibidor C<sub>1</sub> intravenoso en las horas previas<sup>10</sup>. También se ha usado danazol en tanda corta los días anteriores.

El tratamiento de fondo se basa en el uso de anabolizantes esteroideos (danazol/estanozolol), que es la opción más usada en adultos, y los antifibrinolíticos (IECA/ácido tranexámico). En los niños, por los potenciales efectos secundarios de estos fármacos, se restringe su uso en casos donde las crisis graves sean muy frecuentes.

**P. Betrián Blasco<sup>a</sup>, A. Ferreras Ameza<sup>a</sup>,  
P. Uriel Miñana<sup>b</sup>, J. Boné Calvo<sup>a</sup>  
e I. Guallar Abadía<sup>a</sup>**

<sup>a</sup>Unidad de Alergología y <sup>b</sup>Servicio de Lactantes.  
Hospital Infantil Miguel Servet. Zaragoza.

**Correspondencia:** Dr. P. Betrián Blasco.  
Fraga, 18, 3<sup>o</sup> C. 50003 Zaragoza.  
Correo electrónico: pedrobetrian@yahoo.es

## BIBLIOGRAFÍA

- Cicardi M, Agostoni A. Hereditary angioedema. *N Engl J Med* 1996; 334: 1666-1667.
- Bork K, Barnstedt S-E, Koch P, Traupe H. Hereditary angioedema with normal C1 inhibitor activity in women. *Lancet* 2000; 356: 213-217.
- Karlis V, Glickman RS, Stern R, Kinney L. Hereditary angioedema. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod* 1997; 83: 462-464.
- Farkas H, Gyeney L, Gidófalvy E, Füst G, Varga L. The efficacy of short-term Danazol prophylaxis in Hereditary angioedema patients undergoing maxillofacial and dental procedures. *J Oral Maxillofac Surg* 1999; 57: 404-408.
- Gelfand JA, Atkinson JP, Frank MM. Hereditary angioedema: the clinical syndrome and its management. *Ann Intern Med* 1976; 84: 580-593.
- Lopesa I, Del Castillo Campos MAG, Neves E, Marqués L. Angioedema hereditario. *An Esp Pediatr* 2001;55: 381-382.
- Lung Ch, Chan E, Zuraw B. Analysis of an exon 1 polymorphism of the B2 bradykinin receptor gene and its transcript in normal subjects and patients with C1 inhibitor deficiency. *J Allergy Clin Immunol* 1997; 99: 134-146.
- González Novoa J, Pérez Losada AJ, García Burriel, Jordano Montenegro J, Antelo Cortizas J. Angioedema hereditario. Diagnóstico y tratamiento durante la infancia. *An Esp Pediatr* 1993; 38: 452-454.
- Sanchez Palacios A, Scharmann Medina F, Garcia Marrero JA. Chronic angioedema. Three relevant cases. *Allergol Immunopathol* 1998; 26: 195-198.
- Leimgruber A, Jaques WA, Spaeth PJ. Hereditary angioedema: Uncomplicated maxillofacial surgery using short-term C1 inhibitor replacement therapy. *Int Arch Allergy Immunol* 1993; 101: 107-112.

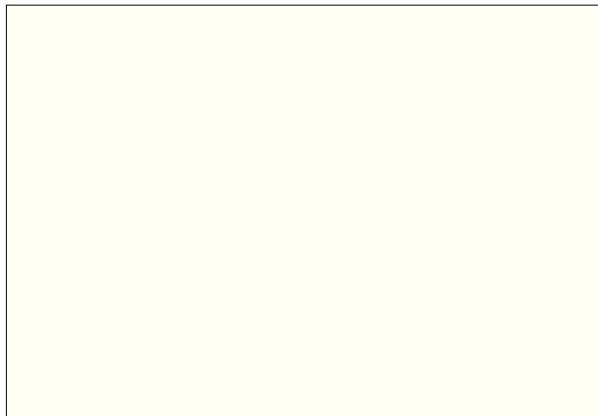
## Síndrome de Schwartz-Jampel tipo 2 frente a síndrome de Stüve-Wiedemann

(*An Esp Pediatr* 2002; 56: 473-474)

*Sr. Editor:*

El síndrome de Schwartz-Jampel (SSJ) neonatal o Schwartz-Jampel tipo 2 (MIM: 255800) cursa con displasia ósea, trastornos articulares, miotonía fundamentalmente facial, episodios de hipertermia sin relación con procesos infecciosos, y dificultades respiratorias y de alimentación graves que en muchos casos llevan al fallecimiento prematuro del paciente<sup>1</sup>. En 1971, Stüve y Wiedemann describieron en dos hermanas un síndrome (MIM: 601559) consistente en displasia ósea con mayor afectación de huesos largos, camptodactilia, distrés respiratorio, episodios de hipertermia inexplicables y fallecimiento precoz<sup>2</sup>. Recientemente diversos autores<sup>3,4</sup> han destacado la gran similitud que hay entre las manifestaciones clínicas y radiológicas del síndrome de Schwartz-Jampel tipo 2 (SSJ-2) y el síndrome de Stüve y Wiedemann (SSW).

Hemos atendido en nuestro hospital un niño, con un cuadro clínico y radiológico en el que se solapaban las manifestaciones del SSJ-2 y el SSW, lo cual supone, en nuestra opinión, una nueva observación clínica que favorece la hipótesis de que ambas entidades representan manifestaciones diferentes de un mismo síndrome<sup>5</sup>. Se trataba de un varón, en la actualidad con 4 años de edad, segunda gestación en unos padres jóvenes, no consanguíneos y fenotípicamente normales. Un hermano de 13 años vive sano. Embarazo y parto sin problemas. Nació a término, con Apgar 6/7. Al nacimiento presentaba peso de 3.530 g (P<sub>75-90</sub>), talla, 49 cm (P<sub>50</sub>), perímetro cefálico de 35 cm (P<sub>75-90</sub>). Ingresó en la unidad neonatal por distrés respiratorio. Presentaba micrognatia, labios contraídos, extremidades inferiores incurvadas, manos con desviación ulnar y pies con metatarso varo reducible. Presentó neumotórax derecho que requirió drenaje permanente durante 4 días sin precisar ventilación mecánica. A los 11 días, cuando ya se había iniciado la alimentación oral, presentó empeoramiento con rechazo de las tomas, fiebre superior a 38 °C y nuevamente dificultad respiratoria, todo lo cual prolongó su estancia en el hospital hasta los 2 meses de vida. En su evolución posterior sufrió numerosos episodios de hipertermia sin relación con procesos infecciosos, con rechazo de tomas y dificultad respiratoria, precisando ingreso en el hospital en dos de ellos, a los 4 y 5 meses de vida, respectivamente. El cariotipo fue 46, XY (normal). A los 9 meses una serie radiológica ósea mostró alteraciones en los núcleos epifisarios y zonas metafisarias de huesos largos, estando además el patrón trabecular diafisario alterado. Presentaba coxa vara y displasia acetabular con aplanamiento del cotilo. Basándose en este cuadro radiológico y a los hallazgos clínicos se



**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 síndrome<sup>3-5</sup> 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 síndrome<sup>3-5</sup>. 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 SSW<sup>5</sup>. Se postula una herencia autosómica recesiva, ya que se han dado casos en hermanos y se han descrito en varias familias consanguíneas<sup>1,2</sup> 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<sup>a</sup>, A. Pérez Aytés<sup>b</sup>,  
J. Pastor Rosado<sup>c</sup> y A. Mascarell Gregori<sup>a</sup>**

Servicios de <sup>a</sup>Ortopedia y Traumatología y <sup>b</sup>Neonatología. Hospital Universitario La Fe. Valencia.  
<sup>c</sup>Servicio 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 inmunosupresores<sup>1</sup>. La hipertensión arterial es la causa principal en niños, siendo fundamentalmente secundaria a la insuficiencia renal<sup>1,2</sup>. Se estima que afecta al 5-10% de los niños hospitalizados por glomerulonefritis aguda de cualquier etiología<sup>2</sup>. 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 (> P<sub>95</sub> para su edad). Presentaba un hemograma con leucocitosis y neutrofilia (20.440 leucocitos/ $\mu$ l con 90% de neutrófilos), bioquímica normal,