

Una vez descartada en el niño una infección connatal, la fisonomía craneal y el comportamiento neurológico podrían hacer pensar en una microcefalia vera<sup>3</sup>, pero en dicho cuadro no existen manifestaciones patológicas oculares. Creemos que nuestro paciente claramente presenta un síndrome conocido hoy como displasia coriorretiniana con microftalmía, microcefalia y retraso mental (CDMMS)<sup>4</sup> con linfedema de dorso de pies, del que se han publicado tanto casos de herencia autosómica recesiva<sup>1</sup> como dominante<sup>5</sup> y casos esporádicos<sup>6</sup>. Desde los primeros 8 casos pertenecientes a dos familias aportados por McKusick et al en 1966<sup>1</sup> con microcefalia hereditaria y alteraciones oculares, en la literatura médica se recogen no más de 50 casos similares. La intensidad de la microcefalia es variable, pocas veces tan grave como la de nuestro paciente. La displasia retiniana en muchos casos, con microcórnea, está presente al nacimiento, y no suele progresar<sup>7</sup>; consiste en áreas de amplia degeneración pigmentaria, con zonas de atrofia o lesiones en forma de manchas redondeadas u ovaladas y pigmentación peripapilar. Suelen ser niños retrasados, con cociente intelectual que puede ser inferior a 65, hiperactivos, torpes motrizmente y con reflejos osteotendinosos vivos. En general no se observan alteraciones en la TC craneal y el EEG suele ser normal. Los casos referidos con epilepsia y/o alteraciones en el EEG son aislados<sup>1,8</sup>.

Los casos descritos con linfedema de pies suelen presentarse como síndrome microcefalia-linfedema-alteraciones oculares<sup>2,9</sup> y en éstos el retraso mental menos importante y la microcefalia menos intensa; sin embargo, los autores coinciden en pensar que este síndrome y el síndrome CDMMS son asimilables, y se trataría de expresiones clínicas variables de un mismo cuadro<sup>10</sup>.

**M. Martínez Ruiz<sup>a</sup>, M.C. Roche Herrero<sup>a</sup>,  
S. Salas Hernández<sup>b</sup> y J. Arcas Martínez<sup>a</sup>**  
Servicios de <sup>a</sup>Neuropediatría y <sup>b</sup>Neonatología.  
Hospital Infantil La Paz. Madrid. España.

**Correspondencia:** Dr. M.C. Roche Herrero.  
Servicio de Neuropediatría.  
Hospital Universitario La Paz.  
P<sup>o</sup> de la Castellana, 261. 28046 Madrid. España.  
Correo electrónico: croche.hulp@salud.madrid.org

## BIBLIOGRAFÍA

- McKusick VA, Stauffer M, Knox DL, Clark DB. Chorioretinopathy with hereditary microcephaly. *Arch Ophthalmol* 1966;75: 597-600.
- Feingold M, Bartoszesky L. Microcephaly, lymphedema, and chorioretinal dysplasia: A distinct syndrome? *Am J Med Genet* 1992;43:1030-1.
- Baldellou Vázquez A, Caro Rebollo J, Bernad Usoz JV, Tamparillas Salvador M. Microcefalia vera. Heterogeneidad genética y retraso mental. *An Esp Pediatr* 1988;29:397-400.
- Tenconi R, Clementi M, Moschini GB, Casara G, Baccichetti C. Chorio-retinal dysplasia, microcephalia and mental retardation. An Autosomal Dominant Syndrome. *Clin Genet* 1981;20: 347-51.
- Alzial C, Dufier JL, Brasnu C, Aicardi J, De Grouchy J. Microcephaly "vraie" avec dysplasie chorioretinienne a hérédité dominante. *Ann Génét* 1980;23:91-4.
- Warburg M, Heuer HE. Chorioretinal dysplasia-microcephaly-mental retardation syndrome. *Am J Med Genet* 1994;52: 117.
- Sadler LS, Robinson LK. Chorioretinal dysplasia-microcephaly-mental retardation syndrome: Report of an American family. *Am J Med Genet* 1993;47:65-8.
- Abdel-Salam GM, Czeizel AE, Vogt G, Imre L. Microcephaly with chorioretinal dysplasia: Characteristic facial features. *Am J Med Genet* 2000;95:513-5.
- Fryns JP, Smeets E, Van den Berfhe H. On nosology of the "primary true microcephaly, chorioretinal dysplasia, lymphedema" association. *Clin Genet* 1995;131-3.
- Limwongse Ch, Wyszynsky RE, Dickerman LH, Robin NH. Microcephaly-lymphedema-chorioretinal dysplasia: A unique genetic syndrome with variable expression and possible characteristic facial appearance. *Am J Med Genet* 1999;86:215-8.

## Teratoma ovárico gigante: un hallazgo casual

*Sr. Editor:*

Los tumores ováricos son raros en la edad pediátrica, representando el 1-5% de todos los tumores; el más común es el teratoma quístico benigno (90-95% de ellos)<sup>1,2</sup>. Entre los teratomas, aunque poco frecuentes, también se encuentran formas inmaduras (1-3%) y malignas (aproximadamente el 1%)<sup>3-5</sup>.

Habitualmente el teratoma se manifiesta cuando alcanza un tamaño considerable como masa, visible o palpable, con síntomas compresivos o de forma aguda.

Se presenta el caso de una adolescente mujer de 14 años con menarquia 6 meses antes que acudía a valoración ginecológica por amenorrea en los últimos 3 meses. En la ecografía se apreciaba una masa quística de 20 cm, y destacaba en el momento de la valoración que la paciente se encontraba asintomática. La palpación abdominal resultaba difícil por el sobrepeso de la paciente (IMC: 23,52 en P<sub>75</sub>-P<sub>90</sub>) sin poder determinar si existía alguna masa abdominal.

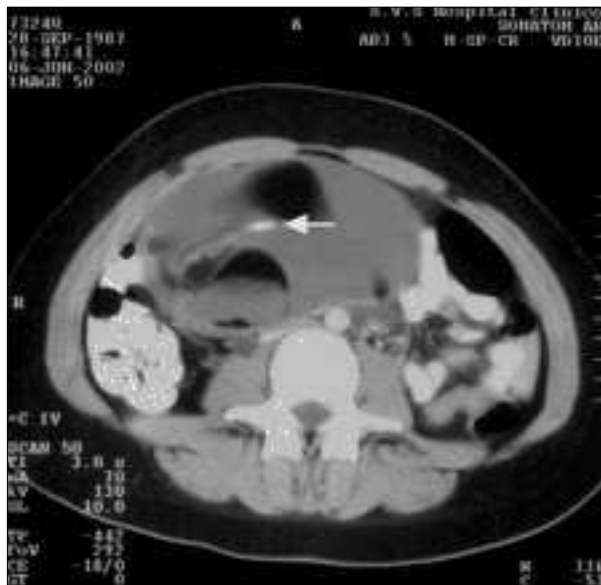
Se realizaron hemograma y bioquímica que fueron normales. En la ecografía abdominal se apreciaba una formación quística en mesohipogastrio de más de 19 cm de diámetro mayor, con ecos y zonas sólidas en su interior, poco vascularizada, así como dilatación pielocalicial bilateral, siendo vejiga, útero y anexo izquierdo normales sin poder determinar con seguridad la dependencia orgánica de la masa.

Para completar el estudio se practicó una TC abdominopélvica en la que se observaba desplazamiento de asas intestinales por una gran masa, tras inyección de contraste se confirmó la formación quística ya conocida con material de densidad calcio y grasa en su interior (fig. 1), sin polos sólidos compatible con teratoma quístico posiblemente dependiente de anexo derecho, el cual no se identificaba en la TC.

Las determinaciones de hormonas (FSH, LH, prolactina, SHBG, T<sub>3</sub> y T<sub>4</sub>, TSH estradiol, progesterona, testosterona y DHEA) y marcadores tumorales (CEA, alfafetoproteína, β-HCG) fueron normales.

El informe quirúrgico confirmó la existencia de un quiste ovárico derecho de aproximadamente 30 × 30 cm con hydrops tubárico acompañante (fig. 2). La punción del quiste permitió el drenaje de un líquido amarillento transparente y facilitó la extracción de la masa. Durante la intervención se practicó salpingooforectomía derecha y se revisaron anexo izquierdo y útero sin presentar alteraciones patológicas.

Tras el estudio anatomopatológico se clasificó como teratoma quístico maduro benigno o quiste dermoide.



**Figura 1.** TC. Corte transversal con contraste: formación quística heterogénea de gran tamaño con escaso material cálcico (flecha) y abundante contenido de densidad grasa en su interior.



**Figura 2.** Imagen intraoperatoria: gran quiste ovárico derecho de unos 30 x 30 cm con paredes a tensión e hydrops tubárico acompañante.

Presentó una buena evolución postoperatoria, encontrándose asintomática hasta la fecha.

Los tumores ováricos se presentan habitualmente en la práctica clínica como una masa abdominal, causando síntomas compresivos (pesadez, pirosis, etc.), o como abdomen agudo tras torsión, hemorragia o necrosis<sup>2,6,7</sup>. Sin embargo, no hay que olvidar, dada la localización intraabdominal del ovario, que los síntomas pueden ser tardíos y retrasar por ello el diagnóstico<sup>1</sup>.

Para el diagnóstico la prueba más utilizada es la ecografía, dada su elevada sensibilidad e inocuidad. Sin embargo, no más de la mitad de los teratomas quísticos maduros presentan los hallazgos típicos de los mismos<sup>8</sup>: quiste anexial con foco ecogénico y sombra acústica posterior, material sebáceo y/o piloso,

siendo importante en los casos de duda completar el diagnóstico con TC o RM<sup>4,8</sup>.

Los marcadores tumorales son de ayuda para el diagnóstico diferencial siendo la elevación de la  $\beta$ -gonadotropina coriónica indicativa de coriocarcinoma, la de CA-125 de tumores ováricos epiteliales y la de  $\alpha$ -fetoproteína de tumores de seno endodérmico<sup>1</sup>.

Además de con otros tumores como cistadenofibroma o cistoadenoma ovárico es importante el diagnóstico diferencial con patología urológica o linfática, incluso con un embarazo ectópico, sin olvidar la dificultad de distinguirlo de una apendicitis.

Tras diagnosticarlo la actitud terapéutica tradicional ha sido la ooforectomía<sup>6</sup>, aunque actualmente se prefiere la quistectomía para tumores de pequeño tamaño y de aparente benignidad<sup>6,4</sup>. Suele realizarse por vía laparoscópica, reservando la laparotomía para los tumores de gran tamaño (como en este caso) o en los que se sospeche malignidad<sup>4</sup>.

Aproximadamente el 10% de los quistes dermoides son bilaterales<sup>5,7</sup> a pesar de lo cual, si la ecografía preoperatoria y el examen intraoperatorio contralateral son normales, no sería necesaria la biopsia contralateral, ya que sólo el 1,1% ocultarían un teratoma<sup>6</sup>.

Una vez extirpado el teratoma se recomienda al menos un seguimiento anual mediante pruebas de imagen, así como el seguimiento clínico hasta haber completado la pubertad.

Por último, cabe destacar la importancia de sospechar este tipo de tumores, principalmente en edades cercanas a la pubertad, ya que, aunque la mayoría se presentan con la sintomatología descrita, un pequeño porcentaje puede permanecer asintomático alcanzando un gran tamaño antes de ser diagnosticado, como ocurrió en el caso expuesto.

**M.ªJ. Tejedor Sanz, L. Martínez Rodríguez,  
R. Alpera Lacruz y C. Benlloch Sánchez**

Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valencia. España.

**Correspondencia:** Dra. M.ªJ. Tejedor Sanz.  
Servicio de Pediatría. Hospital Clínico de Valencia.  
Avda. Blasco Ibáñez, 17. 46011 Valencia. España.  
Correo electrónico: mjosetejedor@terra.es

## BIBLIOGRAFÍA

1. Gonzalo Alonso E, Merino Marcos I, Fdez-Tejeiro Álvarez A, Astigarraga Aguirre I, Navajas Gutiérrez A. Tumores ováricos en la infancia: a propósito de una revisión casuística. *An Esp Pediatr* 1998;49:491-4.
2. Cifuentes S, Rivas MF. Adolescente con dolor hipogástrico y masa abdominal. *Rev Clin Esp* 1988;183:485-92.
3. De la Torre Cecilia C, Espino Aguilar R, Amor Trucios J, Arcos Navarro A, Díaz Caneja C. Consideraciones clínico-radiológicas en un teratoma ovárico gigante de larga evolución. *Act Pediatr Esp* 1991;49:761-4.
4. Mlikoti A, McPhaul L, Hansen GC, Sinow RM. Significance of the solid component in predicting malignancy in ovarian cystic teratomas. *J Ultrasound Med* 2001;20:859-66.
5. Muretto P, Chilosi M, Rabitti C, Tommasoni S, Colato C. Biovariance and coalescence of primary follicles in ovaries with mature teratomas. *Int J Surg Pathol* 2001;9:121-5.

6. Templeman CL, Hertweck SP, Scheetz JP, Perlman SE, Fallat ME. The management of mature cystic teratoma in children and adolescents: A retrospective analysis. *Hum Reprod* 2000; 15:2669-72.
7. Ahmed S. Enlargement and maturation in benign cystic ovarian teratoma. *Pediatr Surg Int* 1999;15:435-6.
8. Lee DK, Kim SH, Cho JY, Shin SJ, Yeon KM. Ovarian teratomas appearing as solid masses on ultrasonography. *J Ultrasound Med* 1999;18:141-5.

## Hepatitis colestásica como manifestación inicial de escarlatina

Sr. Editor:

El estreptococo beta hemolítico del grupo A puede producir enfermedades superficiales (faringitis, otitis media e infecciones cutáneas), y constituye la causa más frecuente de faringoamigdalitis bacteriana en la infancia. Otras manifestaciones descritas de la infección por este microorganismo incluyen: enfermedades invasivas (meningitis, fascitis necrosante, sepsis, neumonía, empiema, osteomielitis y artritis séptica); mediadas por toxinas (escarlatina y síndrome de shock tóxico estreptocócico) y complicaciones no supurativas (fiebre reumática, glomerulonefritis aguda y artritis reactiva)<sup>1</sup>.

La escarlatina está producida por el estreptococo de grupo A productor de exotoxinas pirógenas (SPE A, B y C), asociada generalmente a faringoamigdalitis y más infrecuentemente a impétigo. Es una enfermedad en general autolimitada, caracterizada por faringe hiperémica, lengua aframbuesada y exantema eritematoso micropapular generalizado seguido de descamación de la piel. Existen en la literatura médica algunos casos de afec-

tación hepática asociada a escarlatina<sup>2-5</sup>, aunque esta manifestación no suele incluirse en los textos de enfermedades infecciosas pediátricas.

Se trataba de un varón de 2 años de edad que fue remitido a la unidad de gastroenterología pediátrica para estudio por ictericia. La historia familiar era negativa para hepatopatías o procesos infecciosos recientes. Entre los antecedentes personales destacaba la existencia de dermatitis atópica con alergia alimentaria múltiple. Dos días antes de la consulta presentó fiebre, ictericia, anorexia, vómitos, dolor abdominal cólico y coluria. La fiebre cedió en 48 h. Examen físico: ictericia cutaneomucosa, hepatomegalia con borde hepático a 4 cm, faringe hiperémica sin exudado y adenopatías múltiples cervicales. Presenta lesiones de dermatitis atópica generalizadas sin exantema específico identificable.

Las pruebas complementarias mostraron: GPT, 350 U/l (valores normales [VN] 6-45 U/l); GOT, 298 U/l (VN, 5-55 U/l); GGT, 235 U/l (VN, 5-32 U/l); bilirrubina total, 3,9 mg/dl (VN, 0,2-1 mg/dl); bilirrubina directa, 3,2 mg/dl; LDH, 727 U/l (VN, 150-500 U/l); fosfatasa alcalina, 903 U/l (VN, 145-420 U/l); colesterol total, 236 mg/dl (VN, 109-189 mg/dl); albúmina, 2,8 g/dl (VN, 3,9-5 g/dl). Hemograma y coagulación: normales. Serología frente a virus de la hepatitis A, B y C, citomegalovirus, VEB, *Brucella*, *Chlamydia pneumoniae*, VIH, *Mycoplasma pneumoniae* y *Coxiella burnetti*: negativa. Alfa-1-antitripsina sérica normal, inmunoglobulinas séricas normales y anticuerpos no orgánicos (antinucleares, anti-LKM, anti-AML célula parietal gástrica y antimitocondriales), negativos. Ecografía abdominal: hepatomegalia difusa con vesícula biliar normal. Hemocultivo: negativo. Frotis faríngeo: detección rápida de antígeno estreptocócico mediante ELISA: negativa; cultivo, abundantes colonias de estreptococo beta hemolítico de grupo A.

Se administró tratamiento con amoxicilina oral durante 10 días desapareciendo la ictericia en 7 días. A los 15 días de iniciado el cuadro se detectó descamación fina de la piel del tronco y pulpejo de dedos. La bioquímica hepática era normal 7 días después de finalizar el tratamiento antibiótico (bilirrubina total 0,4 mg/dl, GOT 35 U/l, GPT 25 U/l, GGT, 10 U/l) (fig. 1).

Existen escasos casos publicados de hepatitis asociada a escarlatina<sup>2-5</sup>, y se desconoce la frecuencia de dicha asociación, ya

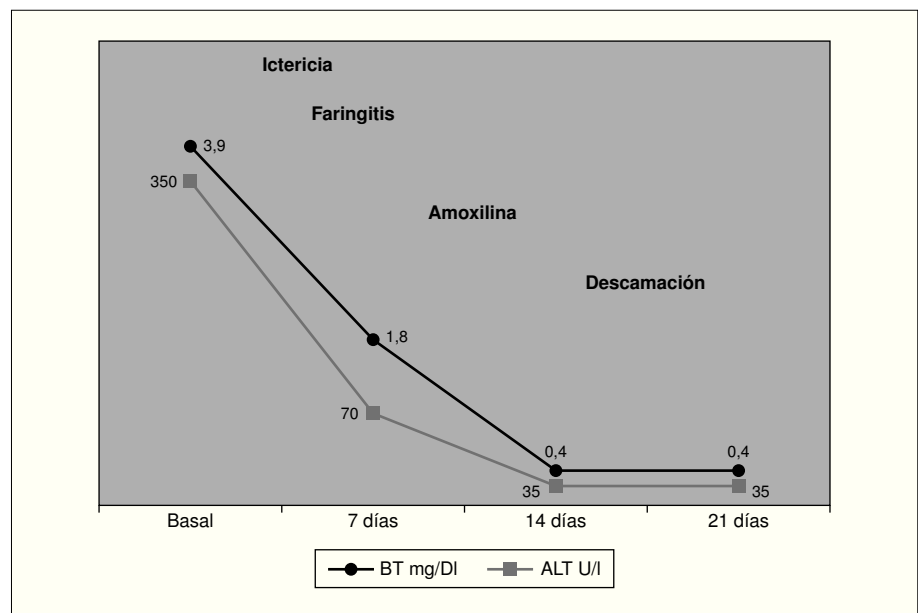


Figura 1. Curso clínico y analítico.