

Lesiones semejantes a las acrodermatitis enteropática en la acidemia metilmalónica por déficit de valina

Enteropathic acrodermatitis-like lesions in valine deficiency methylmalonic acidemia

Sr. Editor:

La acidemia metilmalónica es un error innato del metabolismo incluido en el grupo de las acidemias orgánicas. En el transcurso de su tratamiento puede haber deficiencia de aminoácidos esenciales por las restricciones proteicas que precisan. Estas deficiencias pueden ocasionar un cuadro similar a la acrodermatitis y se han descrito por deficiencias de diferentes aminoácidos, pero no por el déficit exclusivo de valina.

Mujer de un mes controlada por acidemia metilmalónica por deficiencia en metilmalonil-CoA mutasa (mutaciones C540X/R629G). La paciente presenta malnutrición, con un peso de 2.985 g ($p < 3$) y una longitud de 50 cm (P10). Se trata con vitamina B₁₂, carnitina y una fórmula sintética exenta en metionina, treonina y valina así como con bajo contenido en isoleucina junto con fórmula de inicio para satisfacer los requerimientos mínimos de aminoácidos esenciales. Se inicia aporte de 140 kcal/kg/día y 3,5 g prot/kg (1 g/kg de proteínas naturales y 2,5 g/kg de proteínas de fórmula sintética). Mantiene curva de peso plana durante 35 días con prealbúmina de 8 a 11 mg/dl y albúmina de entre 2,35 y 2,92 g/dl. La paciente presenta dermatitis erosiva de las nalgas con placas exfoliativas (fig. 1) y descamación superficial de los pies. La concentración sérica de valina está entre 58 y 66 μ M (79–217 μ M). La concentración de leucina, isoleucina, la relación leucina:isoleucina y la del resto de los aminoácidos así como la de cinc son normales.

Solamente se consigue anabolismo clínico (aumento de peso) y analítico (normalización de prealbúmina y albúmina)



Figura 1 Dermatitis erosiva de las nalgas con placas exfoliativas.

Tabla 1 Enfermedades del catabolismo de los aminoácidos ramificados en los que se ha descrito dermatitis semejante a la acrodermatitis enteropática

Descripción	Enfermedad	Déficit
Sanjurjo et al ¹ (1983)	EOJA	Isoleucina
Bodemer et al ² (1994)	AP: 7 casos	Deficiencia global de aminoácidos esenciales
	AMM: 6 casos	
De Raeve et al ³ (1994)	AMM	Isoleucina-leucina-valina
	AP	Isoleucina-valina
	AMM	Isoleucina
Howard et al ⁴ (1997)	AMM	Isoleucina-valina
Bosch et al ⁵ (1998)	EOJA	Isoleucina
Puzenat et al ⁶ (2004)	EOJA	Isoleucina
Templier et al ⁷ (2006)	EOJA	Isoleucina -valina
Lane et al ⁸ (2007)	AP	Metionina-valina-leucina-isoleucina
Oztürk ⁹ (2007)	EOJA	Isoleucina
Sojo et al ¹⁰ (2009)	AP	Isoleucina

AMM: acidemia metilmalónica; AP: acidemia propiónica; EOJA: enfermedad de orina de jarabe de arce.

con ingestas de valina de 190 mg/kg, 234/kcal/kg y 5,5 g prot/kg durante 15 días, con lo que se normalizan las concentraciones séricas de valina y mejoran progresivamente las lesiones cutáneas.

Se han descrito lesiones semejantes a las acrodermatitis en enfermedades del catabolismo de los aminoácidos ramificados, tales como la acidemia metilmalónica, la acidemia propiónica y la enfermedad de jarabe de arce, en las que se han documentado déficits en leucina o isoleucina asociados a los de metionina o valina (tabla 1)^{1–10}. En este caso, sin embargo, se pretende destacar como aportación novedosa que el déficit exclusivo fue de valina. Finalmente, en lesiones semejantes a las indicadas se han descrito paraqueratosis difusa y necrosis de los queratinocitos, cuyas causas parecen deberse a la necesidad de aminoácidos esenciales para el crecimiento y el desarrollo de los queratinocitos en la capa basal.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

- Sanjurjo P, Centeno C, Vallo A, Ojembarrena E, Rodríguez Soriano J. Déficit aislado de isoleucina en el curso del tratamiento dietético de un caso de enfermedad de jarabe de arce. *An Esp Pediatr.* 1983;19:389–94.
- Bodemer C, De Prost Y, Bachollet B, Poggi F, Teillac-Hamel D, Fraitag S, et al. Cutaneous manifestations of methylmalonic and propionic acidemia: A description based on 38 cases. *Br J Dermatol.* 1994;131:93–8.
- De Raeve L, De Meirleir L, Ramet J, Vandenplas Y, Gerlo E. Acrodermatitis enteropathica-like cutaneous lesions in organic aciduria. *J Pediatr.* 1994;124:416–20.

4. Howard R, Frieden IJ, Crawford D, McCalmont T, Levy ML, Rosenblatt DS, et al. Methylmalonic acidemia, cobalamin C type, presenting with cutaneous manifestations. *Arch Dermatol.* 1997;133:1563–6.
5. Bosch AM, Sillevs JH, Van Gennip AH, Abeling NG, Schutgens RB, Bakker HD, et al. Iatrogenic isolated isoleucine deficiency as the cause of an acrodermatitis enteropathica-like syndrome. *Br J Dermatol.* 1998;139:488–91.
6. Puzenat E, Durbise E, Fromentin C, Humbert P, Aubin F. Iatrogenic acrodermatitis enteropathica-like syndrome in leucinosis. *Ann Dermatol Venereol.* 2004;131:801–4.
7. Templier I, Reymond JL, Nguyen MA, Boujet C, Lantuejoul S, Beani JC, et al. Acrodermatitis enteropathica-like syndrome secondary to branched-chain amino acid deficiency during treatment of maple syrup urine disease. *Ann Dermatol Venereol.* 2006;133:375–9.
8. Lane TN, Spraker MK, Parker SS. Propionic acidemia manifesting with low isoleucine generalized exfoliative dermatosis. *Pediatr Dermatol.* 2007;24:508–10.
9. Oztürk Y. Acrodermatitis enteropathica-like syndrome secondary to branched-chain amino acid deficiency in inborn errors of metabolism. *Pediatr Dermatol.* 2008;25:415.
10. Sojo A, Aldamiz L, Martínez N, Maruri M, Sanjurjo P. Acrodermatitis pseudoenteropática en la acidemia propiónica. *An Pediatr (Barc).* 2009;70:197–8.

I. Vitoria Miñana* y J. Dalmau Serra

Unidad de Nutrición y Metabolopatías, Hospital Infantil La Fe, Valencia, España

*Autor para correspondencia.

Correo electrónico: vitoria_isi@gva.es (I. Vitoria Miñana).

doi:10.1016/j.anpedi.2009.10.002

Masa abdominal: presentación inusual de un teratoma inmaduro retroperitoneal en lactante

Abdominal mass: Unusual presentation of a retroperitoneal immature teratoma in an infant

Sr. Editor:

Una masa abdominal asintomática es la forma de presentación más común de los tumores sólidos en los niños. Ante una masa abdominal de origen tumoral en lactantes, se debe hacer el diagnóstico diferencial, principalmente con el neuroblastoma, el nefroma mesoblástico y el tumor de Wilms; los teratomas son menos probables^{1,2}. La presentación clínica más frecuente de los teratomas es la de una tumoración presacra asintomática en recién nacidos³. La ubicación retroperitoneal es extremadamente rara y representa sólo el 3,5% de los tumores de las células germinales, motivo por el que presentamos el siguiente caso⁴.

Se trata de una lactante, mujer de 35 días de vida, enviada desde el centro de salud por presentar una masa abdominal palpable. No existían antecedentes personales ni familiares de interés. A la exploración clínica, destacaba la presencia de una masa abdominal dura, no dolorosa, de 10 cm en el hipocondrio izquierdo. La ecografía abdominal confirmó la existencia de una masa de aspecto sólido, de 75 × 58 mm, yuxtarenal, heterogénea, que comprimía y desplazaba el riñón izquierdo. Tras remisión al servicio de Oncología Infantil del hospital de referencia, se realizó determinación de catecolaminas en orina (ácido homovalínico [AHV], ácido vanilmandélico [AVM], cociente AVM/AHV y ácido 5 indolacético) y una gammagrafía con metayodobencilguanidina que resultaron negativas para neuroblastoma. El estudio de marcadores reveló valores de alfafetoproteína (AFP) en 1987 ng/ml (0–10); gonadotropina coriónica y enolasa dentro de la normalidad. El hemograma, la función renal y la función hepática fueron normales.

En la RMN se observó un crecimiento de la masa tumoral que desplazaba la aorta, el tronco celiaco, la vena cava y el riñón izquierdo (fig. 1). Se realizó extirpación de una masa macroscópicamente multilobulada, de consistencia firme, con 750 g de peso y 20 cm de diámetro (fig. 2). El análisis anatomopatológico confirmó un teratoma inmaduro grado II (clasificación Norris). La evolución posterior fue favorable junto con una disminución de AFP (63,9 ng/ml).

Los teratomas se componen de elementos procedentes de las 3 capas germinales (ectodermo, mesodermo y endodermo)⁵. De acuerdo con su examen histológico, los teratomas

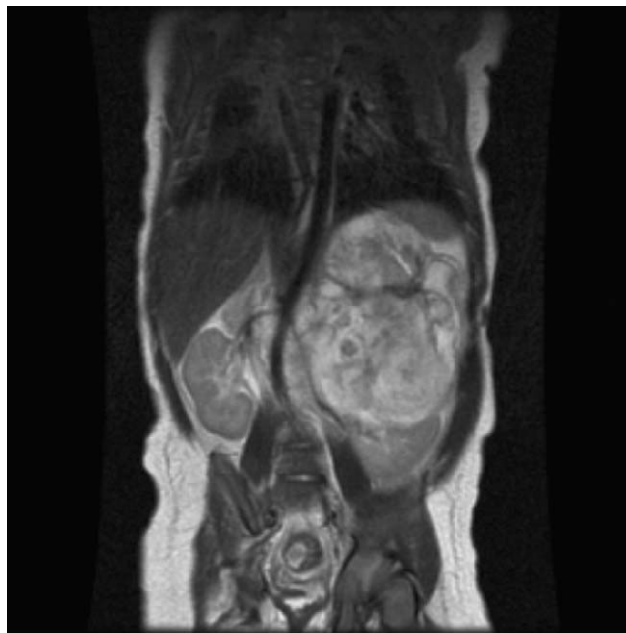


Figura 1 Masa retroperitoneal (10 × 9,5 × 8 mm) con abundante calcio en su interior y áreas de necrosis. Colección hipocóica perirrenal. La masa cruza la línea media y desplaza la aorta, el tronco celiaco y la vena cava. Riñón izquierdo volteado con el eje máximo horizontalizado y desplazado hacia la región posterior e inferior.