

En conclusión, en pacientes pediátricos portadores de válvulas ventrículo-peritoneales la presencia de hidrocele, hernia inguinal y/o migración escrotal nos debe hacer sospechar una complicación inguino-escrotal del sistema de derivación que frecuentemente se acompaña de malfunción valvular.

Bibliografía

- Martínez-Lage JF, Pérez-Espejo MA, Almagro MJ, Ros de San Pedro J, López F, Piqueras C, et al. Síndromes de hiperdrenaje de las válvulas en hidrocefalia infantil. *Neurocirugía*. 2005;16:124-33.
 - Wu Y, Green NL, Wrench MR, Zhao S, Gupta N. Ventriculoperitoneal shunt complications in California: 1990 to 2000. *Neurosurgery*. 2007;61:557-62.
 - Celik A, Ergün O, Arda MS, Yurtseven T, Erşahin Y, Balik E. The incidence of inguinal complications after ventriculoperitoneal shunt for hydrocephalus. *Childs Nerv Syst*. 2005;21:44-7.
 - Bristow DL, Buntain WL, James HL. Ventriculoperitoneal (VP) shunt migration causing an acute scrotum: a case report of Doppler evaluation. *J Pediatr Surg*. 1978;13:538-9.
 - Crofford MJ, Balsam D. Scrotal migration of ventriculoperitoneal shunts. *AJR Am J Roentgenol*. 1983;141:369-71.
 - Fuwa I, Matsukado Y, Itoyama Y, Yokota A. Migration of a dissected peritoneal shunt catheter into the scrotum. *Brain Dev*. 1984;6:336-8.
 - Oktem IS, Akdemir H, Koç K, Menkü A, Tucer B, Selçuklu A, et al. Migration of abdominal catheter of ventriculoperitoneal shunt into the scrotum. *Acta Neurochir (Wien)*. 1998;140:167-70.
 - Ozveren MF, Kazez A, Cetin H, Ziyal IM. Migration of the abdominal catheter of a ventriculoperitoneal shunt into the scrotum-case report. *Neurol Med Chir (Tokyo)*. 1999;39:313-5.
 - Grosfeld JL, Cooney DR. Inguinal hernia after ventriculoperitoneal shunt for hydrocephalus. *J Pediatr Surg*. 1974;9:311-5.
 - Clarnette TD, Lam SK, Hutson JM. Ventriculo-peritoneal shunts in children reveal the natural history of closure of the processus vaginalis. *J Pediatr Surg*. 1998;33:413-6.
- C. de Quintana-Schmidt^{a,*}, P. Clavel Laria^a, M. Trias Folch^b, E. Moliner Calderón^c y R. Rodríguez Rodríguez^a
- ^a*Servicio de Neurocirugía, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona, España*
^b*Departamento de Cirugía General y Digestiva, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona, España*
^c*Servicio de Pediatría, Unidad de Neonatología, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona, España*
- *Autor para correspondencia.
 Correo electrónico: cquintana@sanpau.es
 (C. de Quintana-Schmidt).

doi:10.1016/j.anpedi.2010.06.005

Tumor miofibroblástico, infección por *Mycobacterium avium* y deficiencia vía interferón-gamma

Myofibroblastic tumour, *Mycobacterium avium* infection and interferon-gamma pathway

Sr. Editor:

He leído con gran interés el artículo titulado «Tumor miofibroblástico en la edad pediátrica. A propósito de 3 casos» por Oscoz Lizarbe et al¹. Los autores hacen una excelente aportación al conocimiento de las presentaciones del tumor miofibroblástico en pediatría. En el paciente número tres se evidencia la asociación de *Mycobacterium avium* como causa subyacente o concomitante al tumor. Es de destacar que la presencia de infección pulmonar por micobacterias no tuberculosas es altamente sugestivo de deficiencia en la vía interferón-gamma y sus receptores (1 y 2), además de los receptores para la IL-12 e IL-23. Constituyen el (grupo de alteraciones también conocidas como susceptibilidad mendeliana a la infección por micobacterias)². Los pacientes que presentan deficiencia de interferón-gamma o receptores (1 y 2) tienen predisposición a la infección por micobacterias, mientras que aquellos con deficiencia en la vía de la IL-12 frecuentemente presentan asociada infección

sistémica por *Salmonella (no typhi)*. Estos trastornos son genéticamente distintos pero presentan características inmunológicas y clínicas similares, ya que la inmunidad dependiente del interferón-gamma es el mecanismo patogénico común, y explica la susceptibilidad a la infección por micobacterias en todos los pacientes³. Existen ensayos funcionales con estimulación in vitro con diversas sustancias como IL-12 o IP-10 para evaluar la capacidad de producción de interferón-gamma en los macrófagos de estos pacientes. El cuadro presentado por los autores, dada la edad del paciente podría corresponder a una deficiencia parcial al presentarse pasados los 2 primeros años de vida. Estos pacientes pueden beneficiarse del tratamiento con interferón, tuberculostáticos y trasplante alogénico de médula ósea si dicha deficiencia se confirma⁴.

Por tanto recomiendo la evaluación de aquellos pacientes con infección pulmonar por micobacterias no tuberculosas de la vía del interferón por las implicaciones terapéuticas que supone.

Bibliografía

- Oscoz Lizarbe M, Hualde Olascoaga J, Ruiperez García E, Molins Castiella T, Sagaseta de Ilúrdoz Uranga María M, Molina Garicano J. Tumor miofibroblástico en la edad pediátrica. A propósito de 3 casos. *An Pediatr (Barc)*. 2009;71:331-5.
- Altare F, Jouanguy E, Lamhamedi S, Döffinger R, Fischer A, Casanova JL. Mendelian susceptibility to mycobacterial infection in man. *Curr Opin Immunol*. 1998;10:413-7.

3. Remus N, Reichenbach J, Picard C, Rietschel C, Wood P, Lammas D, et al. Impaired interferon-gamma-mediated immunity and susceptibility to mycobacterial infection in childhood. *Pediatr Res.* 2001;50:8-13.
4. Ochs HD, Edvard Smith CI, Puck JM. *Primary Immunodeficiency Diseases*, 2nd ed. Oxford University Press; 2007 p. 397.

L.I. González-Granado

Unidad Inmunodeficiencias, Hospital 12 de Octubre, Madrid, España

Correo electrónico: nachgonzalez@gmail.com

doi:10.1016/j.anpedi.2009.11.027

Crisis asmática con hipercapnia nocturna resistente al tratamiento

Asthmatic crisis with treatment resistant nocturnal hypercapnia

Sr. Editor:

La crisis asmática grave es motivo frecuente de ingreso hospitalario. Su evolución suele ser favorable con respuesta adecuada al tratamiento los primeros días de ingreso. Presentamos el caso de una paciente en la que la evolución tórpida de la crisis asmática conduce al diagnóstico de una enfermedad basal desconocida previamente.

Niña de 7 años que acude a urgencias por cuadro de tos, dificultad respiratoria de dos semanas de evolución y pico febril 38 °C. Antecedentes perinatológicos no relevantes. Retraso psicomotor y madurativo (minusvalía 33%). Obesidad. Roncadora habitual y respiración bucal. Adenoidectomizada hace 2 años por sospecha clínica de SAHS sin control posterior. Asma episódica ocasional sin tratamiento de base. No refieren antecedentes patológicos familiares de interés.

E. física: peso 56 kg ($p > 97$), FC 135 lpm ($p > 95$), TA 109/70, SatO₂ 82% con FiO₂ 21%. Fenotipo con filtrum largo, facies anímica, implantación baja del pelo, estrabismo y obesidad mórbida. Aceptable estado general, normohidratada, palidez cutánea y retracciones subcostales moderadas. Auscultación cardíaca normal. Auscultación respiratoria con hipoventilación generalizada moderada, sibilantes espiratorios finos y roncus dispersos. Tono, fuerza y reflejos osteotendinosos normales. Babinsky negativo. No fasciculaciones. Resto normal.

Al ingreso se realizó hemograma con discreta leucocitosis, bioquímica normal y gasometría capilar: pH 7,31, PCO₂ 52, 3 mmHg, PO₂ 54,7 mmHg, HCO₃ 26 mmol/l y Rx de tórax: normal.

Se instaura tratamiento con salbutamol, bromuro de ipatropio inhalados y corticoides endovenosos. Precisa FiO₂ inicial de 1 para mantener SatO₂ > 92%.

Presenta evolución lenta y respuesta parcial al tratamiento. Tras los primeros días de ingreso persisten necesidades de oxigenoterapia elevadas (FiO₂ ≈ 0,5) durante el sueño. En controles de gasometría destaca hipercapnia nocturna (PCO₂ 56,3 mmHg). La evolución tórpida obliga a nuevo planteamiento diagnóstico y realización de pruebas complementarias.

Se realiza despistaje de inmunodeficiencias. Prick a neuroalérgenos y a *Aspergillus fumigatus* negativos. Pruebas de función pulmonar no valorables por falta de

colaboración y estudio endocrinológico normal. TC pulmonar donde se observa un patrón peribronquiovascular grosero. Fibrobroncoscopia sin observarse anomalías estructurales, en la celularidad del lavado broncoalveolar se observan inflamación inespecífica y se aísla > 100.000 colonias de *Haemophilus influenzae*. Además se realiza gammagrafía de perfusión, test del sudor normal, ecocardiografía Doppler y electrocardiograma normales. Se instaura tratamiento con ceftriaxona según antibiograma.

Presenta mejoría clínica de la crisis asmática y la infección respiratoria pero dada la hipoxemia nocturna persistente se realiza estudio de polisomnografía nocturna en la que no se observan pausas de apnea ni hipopnea pero se objetiva hipoxemia con SatO₂ < 90% el 70% del tiempo. Estos hallazgos son compatibles con hipoventilación de origen central. En este momento se rehistoria a la familia descubriéndose miembros afectados de distrofia miotónica de Steiner (tipo I) (abuela materna y tío materno). Se solicita una electromiografía donde se observan descargas miotónicas en tibial anterior. El fondo de ojo es normal. El diagnóstico de distrofia miotónica se confirma con estudio genético molecular, identificándose región (CTG)_n inestable del gen 19q13.3 causante de la enfermedad. Se completa el estudio familiar diagnosticando también a la madre.

Tras relacionar la hipoventilación nocturna con enfermedad de Steiner se instaura tratamiento con ventilación mecánica no invasiva tipo BIPAP nasal nocturna. La paciente presenta una SatO₂ adecuada durante toda la noche sin oxigenoterapia y desaparece la hipercapnia. Es dada de alta en tratamiento con corticoides inhalados y BIPAP nocturna domiciliaria y con diagnósticos de crisis asmática severa, distrofia miotónica de Steiner e infección pulmonar por *H. influenzae*.

La distrofia miotónica de Steiner tiene una prevalencia de 35/100.000 habitantes e incidencia 1/8.000¹ (en nuestro país se sitúa la incidencia en 26,5/100.000²). Trastorno multisistémico que se caracteriza principalmente por miotonía, debilidad muscular, cataratas, cardiomiopatía con defectos de conducción, endocrinopatías múltiples y cociente intelectual bajo. El diagnóstico se realiza mediante estudio genético molecular y el tratamiento es sintomático.

La asociación de esta enfermedad con hipoventilación alveolar nocturna de origen central está descrita, especialmente en el subgrupo de obesos³. En nuestro caso la debilidad muscular propia de esta enfermedad y la obesidad mórbida agravaban la crisis asmática acentuando la hipoventilación sobre todo durante la noche. La hipercapnia asociada a una crisis asmática es signo de gravedad y en nuestro caso existía una disociación entre la mejoría de la crisis y la persistencia de la hipercapnia sobretodo nocturna