

de fármacos serán la pieza clave para el éxito en el control de la enfermedad.

Agradecimientos

Al Dr. Jordi To-Figueras y a la Dra. Cèlia Badenas, del Laboratorio de Bioquímica y Genética Molecular del Centro de Diagnóstico Biomédico (CDB) del Hospital Clínic de Barcelona, responsables del diagnóstico bioquímico y genético, respectivamente.

Bibliografía

1. OMIM. Porphyria, acute intermittent. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/176000>.
2. Wolff C, Armas Merino R. Porphyria and pregnancy. Review of 17 women. *Rev Med Chil*. 2008;136:151–6.
3. Schneider-Yin X, Harms J, Minder El. Porphyria in Switzerland, 15 years experience. *Swiss Med Wkly*. 2009;139:198–206.
4. Kanaan C, Veille JC, Lakin M. Pregnancy and acute intermittent porphyria. *Obstet Gynecol Surv*. 1989;44:244–9.
5. Anderson KE, Bloomer JR, Bonkovsky HL, Kushner JP, Pierach CA, Pimstone NR, et al. Recommendations for the diagnosis and treatment of the acute porphyrias. *Ann Intern Med*. 2005;142:439–50.
6. Thadani H, Deacon A, Peters T. Diagnosis and management of porphyria. *BMJ*. 2000;320:1647–51.
7. Gonzalez-Arriaza HL, Bostwick JM. Acute porphyrias: a case report and review. *Am J Psychiatry*. 2003;160:450–9.

8. Regan L, Gonsalves L, Tesar G. Acute intermittent porphyria. *Psychosomatics*. 1999;40:521–3.
9. Solis C, Martinez-Bermejo A, Naidich TP, Kaufmann WE, Astrin KH, Bishop DF, et al. Acute intermittent porphyria: studies of the severe homozygous dominant disease provides insights into the neurologic attacks in acute porphyrias. *Arch Neurol*. 2004;61:1764–70.
10. Aggarwal N, Bagga R, Sawhney H, Suri V, Vasishta K. Pregnancy with acute intermittent porphyria: a case report and review of literature. *J Obstet Gynaecol Res*. 2002;28:160–2.

G. Sanjuan Herranz^{a,*}, E. Castejón Ponce^a,
M.A. López-Vílchez^a, J. Díaz-Ledo^a,
C. Herrero Mateu^b, A. Vázquez Sánchez^c
y A. Mur Sierra^{a,d}

^a *Sección de Neonatología, Servicio de Pediatría, Hospital del Mar, Barcelona, Universidad Autónoma de Barcelona, Barcelona, España*

^b *Servicio de Dermatología, Hospital Clínic, Universidad de Barcelona, IDIBAPS, Barcelona, España*

^c *Unidad de Cuidados Intensivos, Hospital del Mar, Barcelona, España*

^d *Universidad Autónoma de Barcelona, Barcelona, España*

* Autor para correspondencia.
Correo electrónico: gemma.sh@hotmail.com
(G. Sanjuan Herranz).

doi:10.1016/j.anpedi.2011.01.024

Síndrome de pseudo-Prune Belly: un Prune Belly sin criptorquidia

Pseudo-Prune-Belly syndrome: a Prune-Belly without cryptorchidism

Sr. Editor:

El síndrome de Prune-Belly (SPB) es una anomalía congénita infrecuente caracterizada por hipoplasia o ausencia de pared abdominal, criptorquidia bilateral y anomalías del tracto urinario^{1–5}. La mayoría de los casos ocurren esporádicamente³; sin embargo, hay descritos casos familiares^{6,7}, lo que sugiere la existencia de alguna forma de herencia, principalmente la recesiva ligada al X, aunque otros patrones como el autosómico recesivo, dominante o mitocondrial también han sido propuestos^{6,7}. Por definición, el paciente debe ser varón, ya que tiene que existir criptorquidia para que exista la tríada completa; sin embargo, un equivalente a este síndrome conocido como pseudo-Prune Belly ha sido descrito en mujeres (3-5%) con musculatura abdominal laxa y alteraciones congénitas del aparato genitourinario^{3–5}.

Se comenta el caso de un varón a término, producto de una cuarta gestación controlada; sin antecedentes familia-

res relevantes. En la ecografía de la semana 20 de gestación se detecta dilatación de ambas pelvis renales de 12 mm. A las 27 semanas se repite el estudio mostrando dilatación piélica de 10 mm y ascitis masiva con intestino hiperecogénico sin visualizarse estómago, que sugiere obstrucción de intestino delgado. Dos semanas después persisten la ascitis y la dilatación de ambas pelvis renales y aparece polihipodramnios (índice de líquido amniótico [ILA] 40 cm), por lo que se procede a drenar el líquido amniótico. En las ecografías posteriores continúa la hidronefrosis, aparecen dos imágenes pseudoquísticas en el abdomen y desaparece progresivamente la ascitis.

Al nacimiento presenta un peso adecuado destacando una pared abdominal flácida, a través de la cual se palpan fácilmente los órganos, ambos testes están descendidos y no presenta otras anomalías asociadas. Realiza su primera micción y meconio en el periodo neonatal inmediato. En la ecografía abdominal se observa una musculatura marcadamente adelgazada, el riñón derecho presenta un aumento difuso de la ecogenicidad, con mala diferenciación córtico-medular, y el izquierdo está sustituido por formaciones quísticas (la mayor de 65 mm), sin visualizarse parénquima. Se realiza cistouretrografía miccional seriada en la que no se detectan anomalías y una gammagrafía renal en la que el riñón derecho tiene un 65,86% de funcionalidad y el izquierdo un 34,14%. Además, se realiza ecografía



Figura 1 Imagen del abdomen del paciente en la que se puede observar la flacidez de la pared a través de la que se visualizan fácilmente el contorno de los órganos.

cerebral, estudio cardiológico y óseo, descartando otras anomalías. El cariotipo es 46, XY.

Ante estos hallazgos, se diagnostica de pseudo-Prune Belly y, tras su alta hospitalaria, se controla periódicamente en la consulta de nefrología. En la actualidad tiene 3 años; presenta un filtrado glomerular estabilizado en 86,2 ml/min/1,73 m², cumpliendo criterios de estadio 2 de la clasificación K/DOQUI (Kidney Disease Outcomes Quality Initiative)⁸. Alcanzó un pico máximo de creatinina (0,88 mg/dl) a las 4 semanas de vida y presentó hipertensión arterial durante los primeros meses, que se controló con hidralazina y captopril. No ha tenido infecciones urinarias, complicaciones respiratorias ni digestivas. Su desarrollo psicomotor y póndero-estatural es adecuado y persiste con hipoplasia de la pared abdominal a través de la cual se visualiza el contorno de los órganos (fig. 1). En los controles ecográficos renales se aprecia un crecimiento lento del riñón derecho (distancia interpolar actual de 71 mm) y en la fosa renal izquierda persiste una estructura con dos formaciones quísticas (la mayor de 77 mm) (fig. 2).

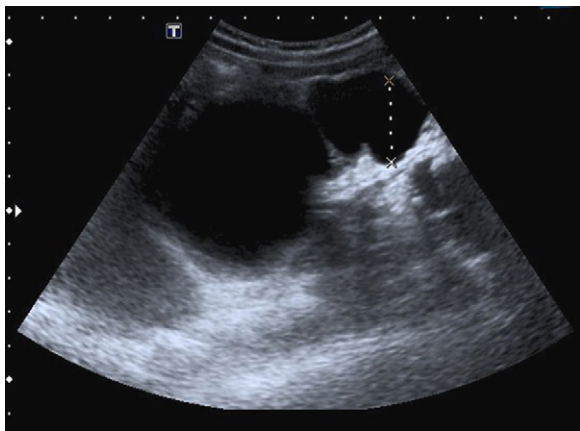


Figura 2 Imagen ecográfica del riñón izquierdo sustituido por dos formaciones quísticas.

Los casos publicados previamente como pseudo-Prune Belly hacen referencia a mujeres con clínica típica o varones con uropatía característica y pared abdominal normal o con criptorquidia unilateral^{2,9}. Son escasas las publicaciones en las que la criptorquidia esté ausente⁹; incluso hay quien sugiere que el descenso testicular debe hacer dudar del diagnóstico². La localización más frecuente de los testículos en SPB es en el polo inferior de los riñones, los pacientes con menor grado de hipoplasia muscular pueden tenerlos más bajos o incluso en el canal inguinal². Se desconoce qué factores causan el descenso anómalo testicular en el SPB, sugiriéndose que es necesaria la presencia de musculatura abdominal normal para la movilización de los testes hasta el escroto; en este caso, la escasa musculatura infraabdominal pudo haber facilitado el descenso testicular, aunque otros factores desconocidos pudieron haber ocasionado una penetrancia incompleta del síndrome.

El manejo de estos pacientes se basa principalmente en la reconstrucción de la pared abdominal y del tracto urinario, así como en la orquidopexia y tratamiento del resto de anomalías asociadas^{2,5,10}. El espectro evolutivo de esta patología es muy variable, desde niños que fallecen en el periodo neonatal temprano hasta aquellos que conservan la función renal a largo plazo^{2,3}. Las anomalías renales y la hipoplasia pulmonar son las principales determinantes del pronóstico y supervivencia. Un 30% de los pacientes desarrollan fallo renal terminal en la infancia o la adolescencia^{3,5,10}. La presencia de alteraciones renales en la ecografía, un nadir neonatal de creatinina superior a 0,7 mg/dl o pielonefritis recurrentes son los principales factores para evolucionar a fallo renal^{4,11}. Los pacientes afectados de pseudo-Prune suelen presentar uropatías más graves y de peor pronóstico que aquellos con la tríada completa^{3,9}.

Bibliografía

- Jennings RW. Prune belly syndrome. *Semin Pediatr Surg.* 2000;9:115–20.
- Woodhouse CR, Ransley PG, Innes-Williams D. Prune Belly Syndrome-Report of 47 Cases. *Arch Dis Child.* 1982;57:856–9.
- Sutherland RS, Mevorach RA, Kogan BA. Urological review. The prune-belly syndrome: current insights. *Pediatr Nephrol.* 1995;9:770–8.
- Druschel CM. A descriptive study of Prune Belly in New York State, 1983 to 1989. *Arch Pediatr Adolesc Med.* 1995;149:70–6.
- Woods AG, Brandon DH. Prune belly syndrome. A focused physical assessment. *Adv Neonatal Care.* 2007;7:132–43.
- Ramasamy R, Haviland M, Woodard JR, Barone JG. Patterns of inheritance in familial Prune Belly syndrome. *Urology.* 2005;65:1227–8.
- Chan Y-C, Bird LM. Vertically transmitted hypoplasia of the abdominal wall musculature. *Clin Dysmorphol.* 2004;13:7–10.
- Hogg RJ, Furth S, Lemley KV, Portman R, Schwartz GJ, Coresh J, et al. National Kidney Foundation's Kidney Disease Outcomes Quality Initiative Clinical Practice Guidelines for Chronic Kidney Disease in Children and Adolescents: Evaluation, Classification, and Stratification. *Pediatrics.* 2003;111:1416–21.
- Bellah RD, States LJ, Duckett JW. Pseudoprune-Belly syndrome: imaging findings and clinical outcome. *AJR.* 1996;167:1389–93.

10. Strand WR. Initial management of complex pediatric disorders: prune belly syndrome, posterior urethral valves. *Urol Clin North Am.* 2004;31:399–415.
11. Noh PH, Cooper CS, Winkler AC, Zderic SA, Snyder HM, Canning DA. Prognostic factors for long-term renal function in boys with the Prune-Belly syndrome. *J Urol.* 1999;162:1399–401.

M.R. García Luzardo*, B. Valenciano Fuente,
P. Bas Suárez y A.M. Bello Naranjo

Hospital Universitario Materno-Infantil de Canarias, Las Palmas de Gran Canaria, España

* Autor para correspondencia.
Correo electrónico: saragarlu@telefonica.net
(M.R. García Luzardo).

doi:10.1016/j.anpedi.2010.11.023

Dos observaciones de hiperplasia nodular linfoide intestinal asociadas a déficits inmunitarios

Two observations of intestinal nodular lymphoid hyperplasia associated with immune deficiency

Sr. Editor:

La hiperplasia nodular linfoide es un trastorno linfoproliferativo que se caracteriza por la presencia de múltiples nódulos de aproximadamente 1-5 mm de diámetro, que pueden localizarse a lo largo de todo el tracto gastrointestinal¹. Su aspecto en el colon puede remedar a los síndromes de poliposis, con los que se debe realizar diagnóstico diferencial. Histológicamente, hay una marcada hiperplasia de folículos linfoides con centros germinales activos a nivel de mucosa y/o submucosa¹⁻⁵. La etiología y la patogenia de la hiperplasia nodular linfoide son desconocidas; probablemente sean el resultado de un cúmulo de precursores de células plasmáticas debido a un defecto en la maduración de linfocitos B para compensar un inadecuado funcionamiento del tejido linfoide intestinal^{2,6}. Su presentación clínica es variable; desde cuadros asintomáticos hasta síndromes malabsortivos con diarrea, hematoquecia, pérdida de peso, déficits nutricionales, infecciones respiratorias recurrentes, giardiasis, etc. Estados de inmunodeficiencia, como el déficit aislado de IgA o la inmunodeficiencia variable común, se han asociado frecuentemente con la hiperplasia nodular linfoide¹⁻⁸. También es conocido el riesgo aumentado de tumores en la edad adulta, principalmente el linfoma gastrointestinal^{2,4,5}, y diversas publicaciones han relacionado esta entidad con cuadros de alergia alimentaria tardía^{2,5,9}.

Presentamos 2 casos de hiperplasia nodular linfoide que reproducen varias de estas asociaciones descritas:

1. **Caso 1:** niño de 13 años que consulta por episodios intermitentes de diarrea desde la época de lactante acompañados de distensión abdominal ocasional. Refieren deposiciones semilíquidas, voluminosas, sin productos patológicos, salvo escasos restos de moco, sin otra sintomatología acompañante y sin aparente relación con hábitos dietéticos. En los antecedentes personales destacan frecuentes infecciones de las vías respiratorias altas, varicela, sarampión y amigdalectomía a los 4 años. Presenta un desarrollo somático normal, sin hallaz-

gos patológicos en la exploración física. En las pruebas complementarias realizadas destaca un déficit total de IgA con niveles bajos de IgG (320 mg/dl), IgM (10 mg/dl) y normalidad en el recuento de poblaciones linfocitarias. Presencia de quistes de *Giardia lamblia* (*G. lamblia*) en el estudio de heces, sin datos de malabsorción. En el estudio baritado se evidencia un tránsito acelerado con defectos de repleción redondeados de 2-3 mm a lo largo de todo el intestino delgado y con prominencia de pliegues mucosos (fig. 1). Se realiza una biopsia peroral de intestino delgado cuyo examen histológico muestra un intenso infiltrado inflamatorio crónico, con numerosos folículos linfoides, con centros claros, distribuidos en la lámina propia y con atrofia vellositaria en la mucosa. Sobre el epitelio de superficie y en los espacios criptales se observan numerosos parásitos en forma de pera, con dos núcleos prominentes y flagelos en sus extremos, que corresponden a *G. lamblia*. Se instauro tratamiento con metronidazol y gammaglobulina y de este modo se resuelven los episodios diarreicos y disminuye la frecuencia de los procesos respiratorios.

2. **Caso 2:** niña de 8 años, sin antecedentes personales de interés, que consulta por un cuadro de 5 meses de

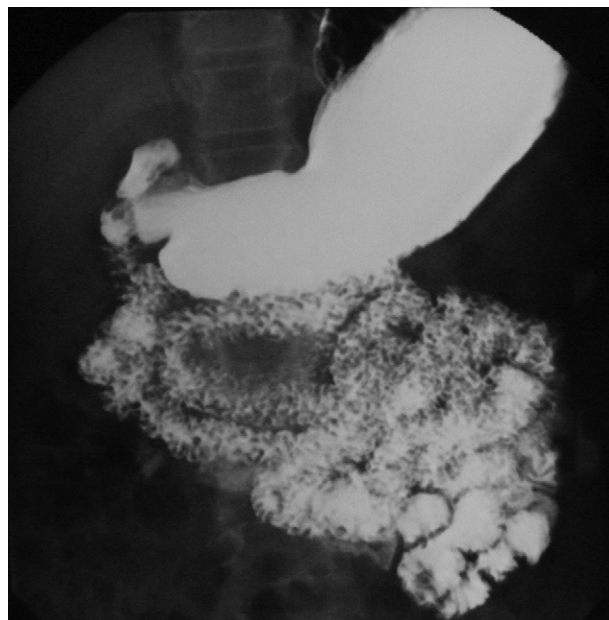


Figura 1 Tránsito intestinal baritado con múltiples defectos de repleción nodulares.