

4. Whittier WL, Korbert SM. Timing of complications in percutaneous renal biopsy. *J Am Soc Nephrol.* 2004;15:142–7.
5. Markovic B, Markovic Z, Pejcić T. Embolization with absolute ethanol injection of insufficiently ligated renal artery after open nephrectomy. *Diagn Interv Radiol.* 2011;17:88–91.
6. Henderson CG, Sedberry-Ross S, Pickard R, Bulas DI, Duffy BJ, Tsung D, et al. Management of high grade renal trauma: 20-year experience at a pediatric level I trauma center. *J Urol.* 2007;178:246–50.
7. Schwartz MJ, Smith EB, Trost DW, Vaughan ED. Renal artery embolization: clinical indications and experience from over 100 cases. *Upper Urinary Tract BJU Int.* 2007;99:881–6.
8. Sasaki N, Joashi UC, Vergara M, Saland JM, Love BA. Postrenal biopsy AVM bleeding leading to severe hypertension and dilated cardiomyopathy. *Pediatr Nephrol.* 2009;24:2459–62.
9. Jain V, Ganpule A, Vyas J, Muthu V, Sabnis RB, Rajapurkar MM, et al. Management of non-neoplastic renal hemorrhage by transarterial embolization. *Urology.* 2009;74:522–6.

R. López López^{a,*}, A. Alcaraz Romero^b, O. Álvarez Blanco^a, M.L. Sánchez Alegre^c, A. Luque De Pablos^a y M. Echenagusia Boyra^d

^a *Sección de Nefrología Pediátrica, Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, España*

^b *Servicio de Cuidados Intensivos Pediátricos, Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, España*

^c *Servicio de Radiología, Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, España*

^d *Sección de Radiología Vascul, Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, España*

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: rouseroll@yahoo.es (R. López López).

doi:10.1016/j.anpedi.2011.03.004

Síncope de esfuerzo como forma de presentación de miocardiopatía hipertrófica

Effort syncope as a form of presentation of hypertrophic myocardial disease

Sr. Editor:

La miocardiopatía hipertrófica (MCH) es un trastorno genético del músculo cardíaco debido en un 60% de los casos a mutaciones de las proteínas sarcoméricas^{1,2}, que dan como resultado la desorganización de los miocitos con fibrosis e hipertrofia miocárdica primaria.

La edad de presentación suele retrasarse hasta los 12 años. Cuando la aparece en menores de 4 años es importante descartar otras causas asociadas: glucogenosis, enfermedad de mitocondriales, enfermedad de Fabry o el síndrome de Noonan^{2–4}.

Clínicamente, la mayoría de los pacientes con MCH están asintomáticos o presentan síntomas menores, por lo que el diagnóstico se realiza fundamentalmente gracias al cribado familiar y al realizarse pruebas previa realización de actividad deportiva^{2,3}. Entre los síntomas típicos se incluyen: disnea, dolor torácico, síncope y palpitaciones².

La muerte súbita (MS) es el riesgo más importante de los pacientes con MCH³. En ocasiones, es la forma de presentación inicial de la enfermedad, lo que es particularmente común en adolescentes y adultos jóvenes afectados que realizan deportes de competición^{2,3,5,6}. El ejercicio enérgico y los deportes de competición deben evitarse en los pacientes con MCH debido al aumento del riesgo de MS^{1,6–8}.

Paciente mujer de 9 años y 50,2 kg de peso (percentil > 97), en clase funcional I, que consulta en dos ocasiones en el servicio de urgencias pediátricas de nuestro centro por cuadros sincopales mientras realizaba ejercicio físico (carrera). En ambos episodios refiere sensación de mareo y de falta de aire sin palpitaciones ni opresión precordial.

Entre sus antecedentes familiares su madre había sido estudiada en cardiología por episodios de dolor torácico atípico sin evidencia de cardiopatía isquémica.

A su llegada a urgencias en ambas ocasiones se encuentra hemodinámicamente estable. En la exploración física del segundo episodio se escucha un soplo sistólico eyectivo II/VI en borde esternal izquierdo. El ECG presenta anomalías con ondas Q profundas en DIII y alteración de la repolarización en cara lateral de ventrículo izquierdo. Se realiza estudio ecocardiográfico que muestra como hallazgos hipertrofia septal (septo: 17 mm) sin obstrucción al tracto de salida ventricular izquierdo (OTSVI) ni movimiento anterior de la mitral (fig. 1).

Con el diagnóstico de MCH ingresa realizándose estudios analíticos con enzimas miocárdicas, Holter-ECG y estudio de la enfermedad de Fabry, que fueron normales. Se realiza ergometría en tapiz rodante según protocolo de Bruce, con buena respuesta cronotropa y presora sin arritmias. Se solicita resonancia magnética cardíaca (cardio-RM) (fig. 2). Finalmente, se deriva a la paciente a una unidad especializada en MCH.

Tras el diagnóstico se estudia a los familiares de primer grado de nuestra paciente confirmando que la madre asimismo presentaba la enfermedad, aunque en menor grado de afectación.

Nuestro caso constituye una forma severa de inicio temprano de la enfermedad. La presencia de síncope de esfuerzo repetidos, así como las alteraciones en el ECG, nos llevaron a la realización de estudio ecocardiográfico.

El ECG es patológico en un 75-95% de los pacientes con miocardiopatía hipertrófica^{3,6} mostrando múltiples alteraciones: ondas R altas en precordiales izquierdas con ondas S profundas en derechas, ondas Q profundas en derivaciones de cara inferior y ondas T negativas en cara lateral^{1,3,7}.

La ecocardiografía continúa siendo la modalidad diagnóstica inicial para identificar a los pacientes con esta afección³. Además de medir el grosor del septo es importante evaluar la función diastólica (Doppler tisular), la dimensión de las cámaras cardíacas y la presencia de OTSVI^{1,2}.

Los pacientes con esta enfermedad deben someterse a un registro Holter-ECG y a una prueba de esfuerzo¹ con el objetivo de investigar arritmias, hipotensión inducida por el ejercicio o datos de isquemia.

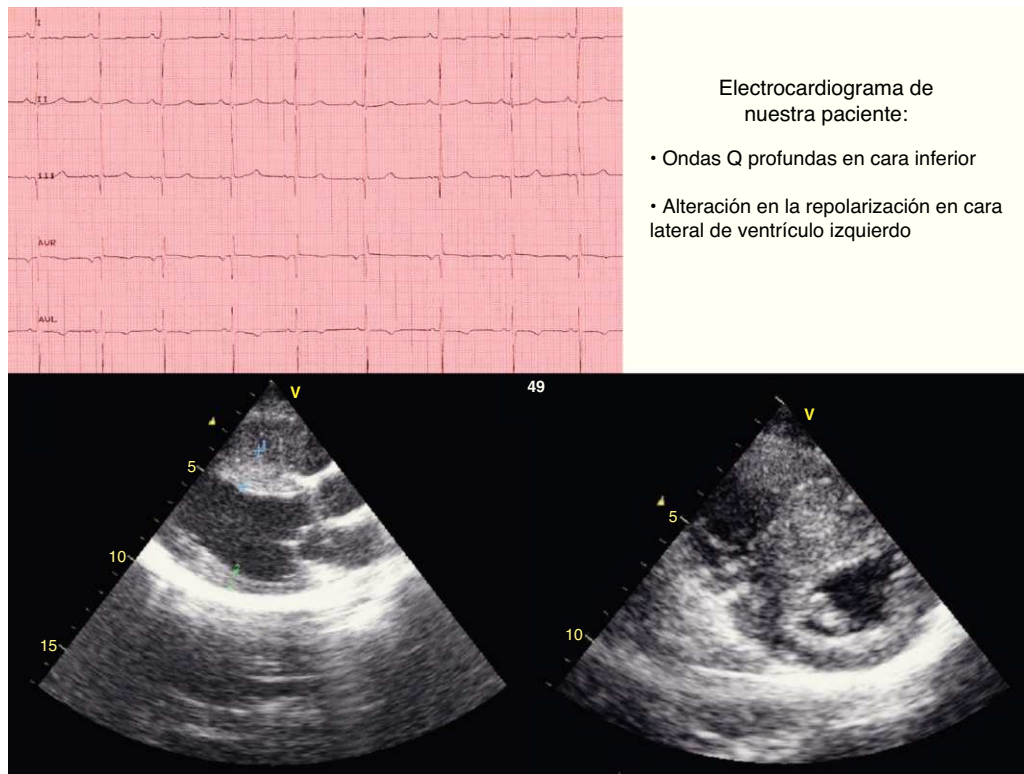


Figura 1 Imagen de ECG. Imágenes de ecocardiografía-Doppler en planos paraesternal eje largo y corto en los que se aprecia el marcado engrosamiento septal.

El empleo de cardio-RM se está volviendo cada vez más común en la evaluación del paciente pediátrico con MCH. La existencia de realce tardío pone de manifiesto la existencia de daño miocárdico¹.

El objetivo de nuestro caso es incidir en la importancia de una buena evaluación cardiológica en los síncope de

esfuerzo. Cuando la MCH se presenta de este modo constituye un factor de riesgo de MS, especialmente en jóvenes, y hace plantearse la necesidad de profilaxis primaria (implantación de cardioesfibrilador)⁹.

La penetrancia dentro de una misma familia y la heterogeneidad de esta enfermedad, tanto en el modo de

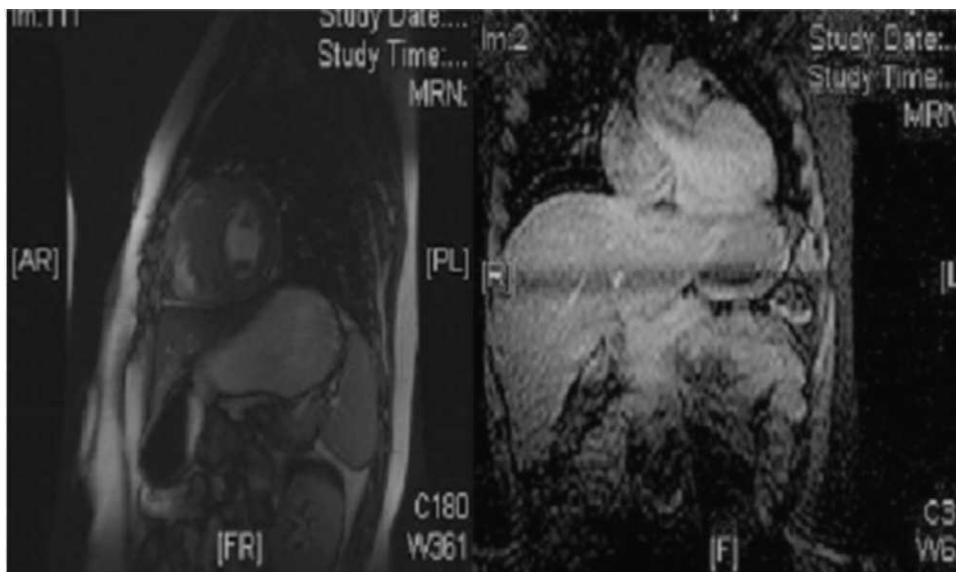


Figura 2 Cardio-RM. Izquierda (eje corto de ventrículos a nivel de músculos papilares): engrosamiento de septo interventricular (22 mm) y de la pared posterior de ventrículo izquierdo (23 mm). Derecha (corte apical cuatro cámaras): aurículas y ventrículos de tamaño y contractilidad normal con septo interventricular engrosado: 22 mm.

presentación (en nuestro caso la madre de la paciente aún no había sido diagnosticada) como en el pronóstico, hacen que su manejo requiera a menudo una valoración por parte de centros especializados. Las relaciones entre el genotipo-fenotipo son complejas. Estudios de familias con MCH han demostrado la presencia de variabilidad clínica entre individuos con la misma mutación detectándose síntomas leves en un familiar y un inicio precoz de la enfermedad en otro, lo que complica el consejo genético en esta enfermedad¹⁰.

Bibliografía

1. Yetman A, McCrindle B. Management of pediatric hypertrophic cardiomyopathy. *Curr Opin Cardiol*. 2005;20:80–3.
2. Georgakopoulos D, Tolis V. Hypertrophic cardiomyopathy in children, teenagers and young adults. *Hellenic J Cardiol*. 2007;48:228–33.
3. Ali JM. Contemporary treatment of hypertrophic cardiomyopathy. *Texas Heart Institute Journal*. 2009;36:194–204.
4. Efthimiadis G, Pliakos C, Pagourelis E, Parcharidou D, Giannakoulas G, Kamperidis V, et al. Identification of high risk patients with hypertrophic cardiomyopathy in a northern Greek population. *Cardiovascular Ultrasound*. 2009;7:37.
5. Seggewiss H, Blank C, Pfeiffer B, Rigopoulos A. Hypertrophic cardiomyopathy as a cause of sudden death. *Herz*. 2009;4:305–14.
6. Martin M, Rodríguez JJ, García M, Coto E, Hernández E, Carro A, et al. Hypertrophic cardiomyopathy and athlete's heart: a tale of two entities. *Eur J Echocardiography*. 2008;10:151–3.
7. Pelliccia A, Fagard R, Bjornstad H, Anastassakis A, Arbustini E, Assanelli D, et al. Recommendations for competitive sports participation in athletes with cardiovascular disease. *Eur Heart J*. 2005;26:1422–45.
8. Chimenti C, Ricci R, Pieroni M, Natale L, Russi MA, Frustaci A. Cardiac variante of Fabry's disease mimicking hypertrophic cardiomyopathy. *Circulation*. 2002;105:1407–11.
9. Maron B, Spirito P, Shen W. Implantable cardioverter-defibrillators and prevention of sudden cardiac death in hypertrophic cardiomyopathy. *JAMA*. 2007;298:405–12.
10. Colombo MG, Botto N, Vittorini S, Paradossi U, Andreassi MG. Clinical utility of genetic tests for inherited hypertrophic and dilated cardiomyopathies. *Cardiovascular Ultrasound*. 2008;6:62–72.

S. Prieto Martínez*, D. Pérez Campos, A.I. Mohedas Tamayo, D. Montes Bentura y M.J. Rivero Martín

Servicio de Pediatría, Hospital Universitario de Fuenlabrada, Universidad de Fuenlabrada, Madrid, España

* Autor para correspondencia.
Correo electrónico: bolazolo@hotmail.com
(S. Prieto Martínez).

doi:10.1016/j.anpedi.2011.02.001

Perforación gástrica en paciente con neuropatía motora

Gastric perforation in a patient with motor neuropathy

Sr. Editor:

La perforación gástrica es muy rara en la edad pediátrica, especialmente fuera del período neonatal^{1–3}, y constituye un cuadro grave que precisa intervención quirúrgica urgente debido a su elevada mortalidad. Presentamos el caso de una niña de 6 años afectada de una enfermedad neuromuscular, una atrofia muscular espinal congénita distal que desarrolló un compromiso respiratorio grave a causa de una rotura gástrica en el contexto de un cuadro de vómitos.

Niña de 6 años que comienza en las horas previas a su ingreso con dolor abdominal, vómitos y anorexia. Tras una mejoría parcial y coincidiendo con la ingesta de alimento, sufre un empeoramiento del estado general, distensión abdominal aguda y un vómito alimentario, por lo que es llevada al servicio de urgencias. Previamente había recibido tratamiento con ibuprofeno durante 4 días a dosis adecuadas, junto con salbutamol y budesonida inhalados por cuadro de bronquitis aguda. En los antecedentes personales de la paciente destacan: artrogriposis congénita de miembros inferiores, hipotonía paralítica y debilidad muscular generalizada. Los estudios neurofisiológicos periféricos y la biopsia muscular fueron compatibles con una atrofia muscular espi-

nal distal y recientemente se ha encontrado la mutación responsable en el gen TRPV4 (c.805C>T) localizado en el cromosoma 12 (12q21-q24)⁴, transmitida de forma autosómica dominante. Junto a ello la paciente presenta escoliosis dorsal, retraso madurativo leve-moderado y cuadros respiratorios de repetición de gravedad variable que condicionaron la realización de traqueostomía a los 18 meses de vida. Ambos progenitores tenían historia previa de úlcera péptica y la madre presenta una forma de atrofia muscular espinal con afectación predominantemente escápulo-peroneal con la misma mutación genética que la niña.

A su llegada al hospital presenta pérdida de consciencia, objetivándose parada respiratoria. Se inician maniobras de reanimación, incluida intubación endotraqueal. Se traslada a la unidad de cuidados intensivos pediátricos tras la estabilización inicial. A la exploración física presenta presión arterial de 70/30 mmHg, frecuencia cardíaca 180 lpm, bajo los efectos de relajación muscular, pupilas pequeñas isocóricas y normorreactivas e hiperemia conjuntival bilateral. Mucosa oral seca y ojos hundidos. Se observa ligera cianosis central, frialdad distal y pulsos periféricos no palpables. En la auscultación cardiopulmonar los tonos cardíacos son normales y destaca una marcada hipoventilación en el hemitórax izquierdo. El abdomen se encuentra muy distendido y no depresible a la palpación. Deformidades de miembros inferiores con rigidez articular.

El hemograma muestra leucocitosis 35.500/μl con neutrofilia (86,3%), serie roja y plaquetas normales. Iones en rango normal y PCR 21,2 mg/l. Estudio de coagulación: TP 54,4% TTPa ratio 1,3. Se realiza una radiografía de abdomen