

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

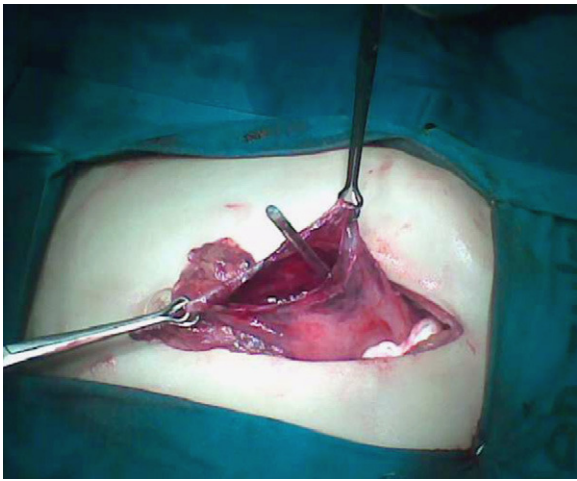


Figura 1 Extensa rotura gástrica en fundus observando salida de sonda nasogástrica.

que muestra signos de neumoperitoneo masivo. Se procede a laparotomía exploradora urgente que revela una perforación gástrica de 5-6 cm de diámetro localizada en fundus. Se practica resección de los bordes de la perforación y cierre con sutura mecánica (fig. 1). El examen histológico muestra cambios degenerativos de la capa muscular lisa y fibrosis extensa en todas sus capas (fig. 2).

Después de la intervención la paciente presenta clínica compatible con shock séptico del que se recupera progresivamente, aunque con complicaciones respiratorias, precisando nueva traqueostomía.

La perforación gástrica en niños es infrecuente. Aunque se han propuesto algunos factores etiológicos, en la mayoría de los casos la etiología en niños sigue siendo desconocida. Las perforaciones gástricas pueden originarse por alteraciones no traumáticas de la mucosa gástrica, tales como úlcera^{2,5,6}, gastritis eosinofílica, vólvulo⁶ e infecciones. Entre las causas traumáticas se han recogido casos debidos a maniobras de RCP y Heimlich⁷, cuerpos extraños⁸,

iatrogénicas tras cirugía⁶ y traumatismo. El término perforación gástrica espontánea se utiliza para referirse a aquellas de causa desconocida y las relacionadas con una presión intraluminal excesiva, descritas en niños con parálisis cerebral y retraso mental⁹, exacerbación del asma y en otras causas de distensión gástrica aguda.

Los síntomas más frecuentes en la perforación gástrica son dolor abdominal y dificultad respiratoria debido a compresión abdominal. Entre los signos destacan vómitos, distensión abdominal, irritación peritoneal, enfisema subcutáneo, insuficiencia respiratoria y signos de sepsis y shock.

El tratamiento debe incluir la estabilización inicial del paciente y administración de líquidos y antibioterapia de amplio espectro hasta el momento de la cirugía que consistirá en cierre primario de la perforación siempre que sea posible. El retraso en el diagnóstico y la reparación quirúrgica determinan un importante aumento en la morbimortalidad^{5,6}. Tras la intervención habrá que prestar especial atención a las posibles complicaciones que puedan aparecer como shock séptico o alteraciones hidroelectrolíticas.

Aunque desconocemos la causa exacta de la perforación gástrica en la paciente presentada, existen ciertos factores predisponentes de rotura gástrica descritos por otros autores, como son las frecuentes manifestaciones gastrointestinales presentes en las enfermedades neurológicas, tales como distensión o alteraciones del vaciamiento gástrico¹⁰, y una posible malposición del estómago debida a la escoliosis⁹. Otro dato que se debe tener en cuenta serían las alteraciones histológicas de la pared gástrica de nuestra paciente, en la que se observa fibrosis extensa en la capa de músculo liso, que ya había sido descrito por Abadir⁶ en un niño con una perforación gástrica espontánea. Aunque el uso de antiinflamatorios no esteroideos se asocia con ulceraciones de la mucosa gástrica, la ausencia de signos inflamatorios, la localización y la extensión de la perforación hacen poco probable que su administración haya desempeñado papel relevante en la paciente.

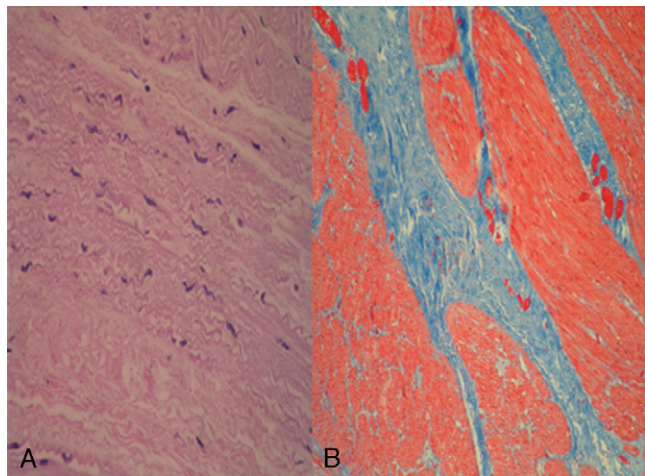


Figura 2 A) Hematoxilina-eosina; cambios degenerativos en la capa muscular lisa (miocitólisis y picnosis). B) Tricrómico de Masson; gruesas bandas de tejido conectivo fibroso entre las fibras musculares lisas.

Bibliografía

1. Adachi Y, Takamatsu H, Noguchi H, Tahara H, Mukai M, Akiyama H. Spontaneous rupture of the stomach in preschool age children: A report of two cases. *Jpn J Surg.* 1998;28:79–82.
2. Bott L, Vara D, Missotte I, Ménager C. Perforated gastric ulcer in the child: a rare complication, a case report. *Arch Pediatr.* 2003;10:31–3.
3. Kara CS, İlçe Z, Celayr S, Sarimurat N, Erdogan E, Yeker D. Neonatal gastric perforation: review of 23 years' experience. *Surg Today.* 2004;34:243–5.
4. Zimón M, Baets J, Auer-Grumbach M, Berciano J, García A, López-Laso E, et al. Dominant mutations in the cation channel gene transient receptor potential vanilloid 4 cause an unusual spectrum of neuropathies. *Brain.* 2010;133:1798–809.
5. Grosfeld JL, Molinari F, Chaet M, Engum SA, West KW, Rescorla FJ, et al. Gastrointestinal perforation and peritonitis in infants and children: Experience with 179 cases over ten years. *Surg.* 1996;120:650–6.
6. Abadir J, Emil S, Nguyen N. Abdominal foregut perforations in children: a 10-year experience. *J Pediatr Surg.* 2005;40:1903–7.

7. Gallardo A, Rosado R, Ramírez D, Medina P, Mezquita S, Sánchez J. Rupture of the lesser gastric curvature after a Heimlich maneuver. *Surg Endosc.* 2003;17:1494–500.
8. Antao B, Foxall G, Guzik I, Vaughan R, Roberts JP. Foreign body ingestion causing gastric and diaphragmatic perforation in a child. *Pediatr Surg Int.* 2005;21:326–8.
9. Byard RW, Couper RTL, Cohle S. Gastric distension, cerebral palsy and unexpected death. *J Clin Forensic Med.* 2001;8: 81–5.
10. Wang CH, Finkel RS, Bertini ES, Schroth M, Simonds A, Wong B. Consensus statement for standard of care in Spinal Muscular Atrophy. *J Child Neurol.* 2007;22:1026–49.

I. Rubio Gómez^{a,*}, F. Vázquez Rueda^b, I. Ibarra de la Rosa^a, E. López Laso^a y M.J. Velasco Jabalquinto^a

^a *Unidad de Gestión Clínica de Pediatría y Especialidades, Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba, España*

^b *Unidad de Gestión Clínica de Cirugía Pediátrica, Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba, España*

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: irenerubiogomez@hotmail.com

(I. Rubio Gómez).

doi:10.1016/j.anpedi.2011.03.014

Parálisis de extremidad inferior como forma de presentación de neuroblastoma abdominal

Lower extremity paralysis as a sign of the onset of neuroblastoma

Sr. Editor:

Los signos de lesión medular pueden ser difíciles de detectar durante los primeros años de vida. Se presenta el caso de un lactante con parálisis flácida de la extremidad inferior de causa infrecuente.

Lactante de 3 meses que consulta en urgencias por equimosis cutánea en el hemiabdomen izquierdo, tumefacción de la zona inguinal izquierda y postura antiálgica de la extremidad inferior ipsilateral. No refieren traumatismo ni fiebre. Previamente se descartó el diagnóstico de hernia inguinal izquierda ecográfica y clínicamente. Antecedentes personales: embarazo con intolerancia a los hidratos de carbono, ecografías prenatales normales, cesárea en la semana 38 por no progresión y macrosomía fetal (PRN=4.500 g). Exploración física: edema, induración y dolor a la palpación de la zona inguinal izquierda y raíz de la extremidad; pierna izquierda en posición de abducción y rotación externa; movilidad espontánea pero claramente disminuida respecto a la contralateral; pie izquierdo caído (fig. 1); sin asimetría de pliegues; movilidad completa de ambas caderas. Radiografía de caderas: normal. Ecografía de cadera e inguinal: dos adenopatías inguinales de 6 mm de diámetro e importante aumento de partes blandas con zonas hipoecoicas que sugieren celulitis; sin signos de derrame articular en la cadera; estudio Doppler venoso normal. Análisis de sangre: leucocitos ($13,58 \times 10^9/l$), linfocitos (63%), hemoglobina 12,4 g/dl, plaquetas $779 \times 10^9/l$; coagulación normal; PCR 0,9 mg/dl. Con el diagnóstico de sospecha de celulitis inguinal se pauta tratamiento antibiótico ambulatorio con amoxicilina-clavulánico a 100 mg/kg/día. Una semana después consulta de nuevo: la zona está empastada, persistiendo equimosis leve. La cadera izquierda está en flexión y rotación interna y presenta movilización pasiva limitada a la rotación externa. El pie izquierdo continúa caído. Reflejo osteotendinoso izquierdo ausente e irritabilidad con la manipulación (¿disestesias?). En la fosa iliaca y el

flanco izquierdos se palpa una masa dura y dolorosa. Se realiza una RM abdominopélvica, donde se identifica una gran masa sólida retroperitoneal situada en la línea media, que se extiende hacia la pelvis (fig. 2). Se realiza una gammagrafía con MIBG, que objetiva gran captación del radiotrazador en la masa. Tras la biopsia, la anatomía patológica confirma el diagnóstico de neuroblastoma indiferenciado. La biopsia de médula ósea muestra infiltración metastásica menor del 10%. Con el diagnóstico final de neuroblastoma estadio IVS con neuropatía de segunda motoneurona se comienza el tratamiento médico. Tras dos ciclos iniciales de quimioterapia (carboplatino + etopósido) precisa dos ciclos más (cisplatino, adriamicina, actinomicina y vincristina) y tras ellos se realiza la resección quirúrgica. La histología confirma focos de neuroblastoma con permeación linfática, necrosis masiva y calcificación distrófica. En la RM postratamiento la masa se ha reducido en gran medida (medidas: 20 × 8 × 20 mm). En la MIBG no existe captación patológica. Se decide observación y seguimiento. Desde el punto de vista neurológico la movilidad y fuerza global del pie han mejorado, aunque continúa con el pie caído. Realiza fisioterapia y tratamiento ortopédico con una ortesis.

Ante una masa localizada en la zona inguinal, el diagnóstico diferencial incluye la hernia inguinal, celulitis, infección osteoarticular, artritis reactiva, las neoplasias y malformaciones venosas. La sintomatología neurológica (limitación de la movilidad, pie caído...) podría deberse



Figura 1 Pie caído en extremidad inferior izquierda.