

de la pelvis, y metáfisis en «maza» de huesos largos, donde no se reconoce cavidad medular.

Ante estas imágenes radiológicas compatibles con displasia ósea, se procede a realizar las siguientes pruebas: análisis sanguíneo (Hb: 8,0 g/dl; hematocrito: 24,8%; leucocitos 31.600/ $\mu$ l [neutrófilos 33%, linfocitos 47%, monocitos 10%, eosinófilos 2%, basófilos 0%]; eritroblastos 5%; células inmaduras 1%; plaquetas 73.000/ $\mu$ l; calcio 8,37 mg/dl; fósforo 2,92 mg/dl; fosfatasa alcalina: 950 U/l; PTH 220 pg/ml), ecografía abdominal (hepatoesplenomegalia); ecografía cerebral (alteración de la ecogenicidad de sustancia blanca subcortical); potenciales evocados visuales (ausentes); potenciales auditivos (hipoacusia bilateral de 50 dB); RM cerebral (significativo engrosamiento de la calota en base del cráneo), y TC craneal (órbitas pequeñas por aumento de densidad ósea, proptosis ocular bilateral, agujeros ópticos permeables, cajas timpánicas bien configuradas).

En la anamnesis detallada descubrimos la presencia de un sobrino de la madre afectado de osteopetrosis maligna infantil (mutación del gen *TCIRG1*) y en el árbol genealógico existe la posibilidad de herencia autosómica recesiva al estar ambas familias unidas hace tres generaciones.

Ante el diagnóstico clínico y radiológico de osteopetrosis, se realiza un estudio genético que confirma la mutación del gen *TCIRG1* y solicitamos las pruebas necesarias para realizar el trasplante de progenitores hematopoyéticos. Como tratamiento inicial, se administran corticoides orales (1 mg/kg/día) e interferón gamma 1b (1,5  $\mu$ g/kg/dosis, 3 veces/semana)<sup>4</sup>, realizándose controles analíticos y clínicos de la paciente. Tras una semana de tratamiento con corticoides, presenta buena respuesta hematológica (Hb de 9,8 y 187.000 plaquetas), que permite mejorar su estado clínico. Actualmente, recibe tratamiento con interferón gamma 1b, esperando el trasplante. No ha presentado infecciones ni hipocalcemia y ha precisado transfusiones de concentrados de hematíes mensuales. El estudio de histocompatibilidad con los progenitores no es viable, por lo que se realizará un trasplante de cordón umbilical con un HLA compatible no emparentado.

El trasplante de progenitores hematopoyéticos es el único tratamiento que puede ser definitivo, con un porcentaje de supervivencia del 74 al 43%, dependiendo del grado

de histocompatibilidad del donante<sup>5,6</sup>. Destacamos que los casos que más se benefician del trasplante son los causados por mutaciones en el gen *TCIRG1* y, en menor medida, aquellas mutaciones del gen *CLCN7*, siendo el beneficio dudoso para el resto de los genes<sup>7</sup>. El tratamiento con interferón gamma 1b, corticoides y calcitriol puede ser útil en aquellos pacientes que no se benefician del trasplante o hasta que este sea posible.

## Bibliografía

1. Stark Z, Savarirayan R. Osteopetrosis. Orphanet J Rare Dis. 2009;4:5.
2. Del Fattore ACA, Teti A. Genetics, pathogenesis and complications of osteopetrosis. Bone. 2008;42:19-29.
3. Del Fattore A, Peruzzi B, Rucci N, Recchia I, Cappariello A, Longo M, et al. Clinical, genetic, and cellular analysis of 49 osteopetrotic patients: implications for diagnosis and treatment. J Med Genet. 2006;43:315-25.
4. Key Jr LL, Ries WL, Rodriguiz RM, Hatcher HC. Recombinant human interferon gamma therapy for osteopetrosis. J Pediatr. 1992;121:119-24.
5. Driessen GJ, Gerritsen EJ, Fischer A, Fasth A, Hop WC, Veys P, et al. Long-term outcome of haematopoietic stem cell transplantation in autosomal recessive osteopetrosis: an EBMT report. Bone Marrow Transplant. 2003;32:657-63.
6. Steward CG. Hematopoietic stem cell transplantation for osteopetrosis. Pediatr Clin North Am. 2010;57:171-80.
7. Villa A, Pangrazio A, Caldana E, Guerrini M, Vezzoni P, Frattini A, et al. Prognostic potential of precise molecular diagnosis of Autosomal Recessive Osteopetrosis with respect to the outcome of bone marrow transplantation. Cytotechnology. 2008;58:57-62.

M.A. Raya Jiménez\*, J.M. Sequí Canet, M. Sifre Aranda y J.I. Collar del Castillo

*Servicio de Pediatría, Hospital Francesc de Borja, Gandía, Valencia, España*

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [marianraya@hotmail.com](mailto:marianraya@hotmail.com) (M.A. Raya Jiménez).

doi:10.1016/j.anpedi.2011.05.021

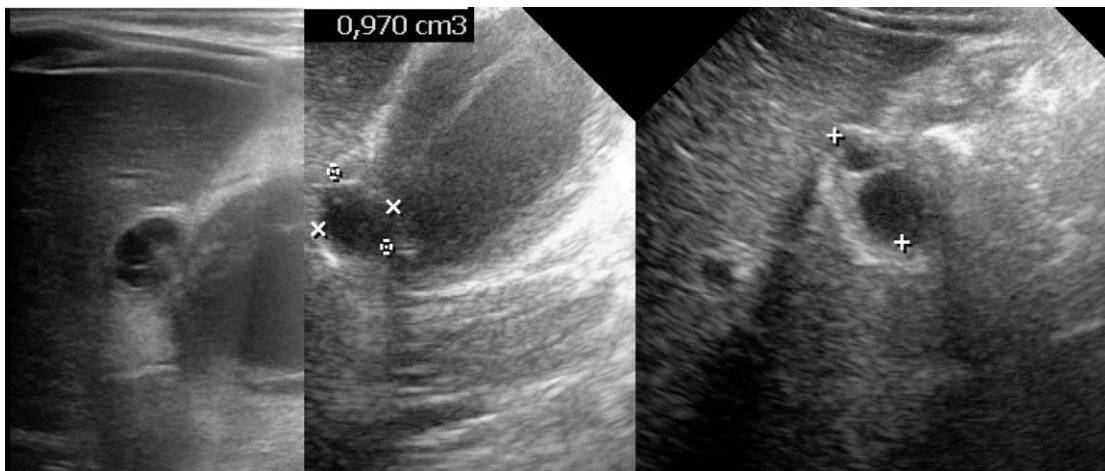
## Torsión de vesícula biliar: una entidad infrecuente

### Gallbladder torsion: a rare entity

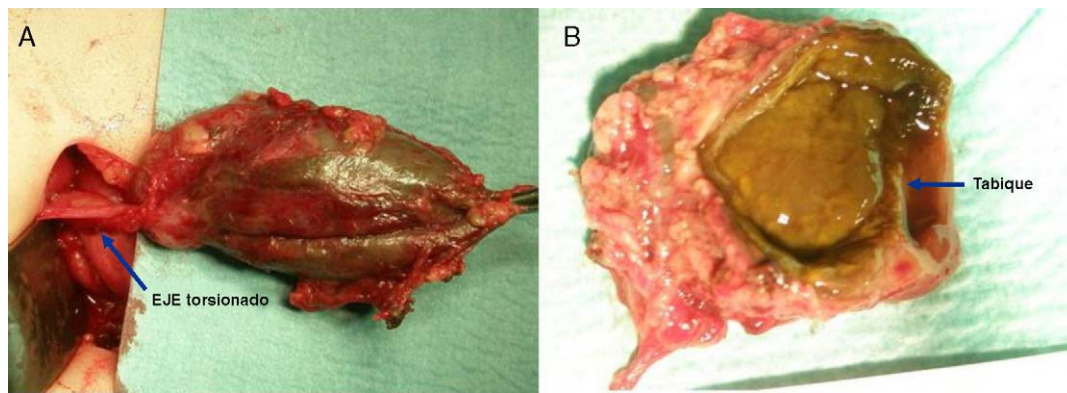
Sr. Editor:

La torsión vesicular es una entidad infrecuente que puede simular una colecistitis aguda. Se produce por el giro de la vesícula sobre su mesenterio a lo largo del eje del conducto y arteria císticos, pudiendo existir ciertas características anatómicas predisponentes. El diagnóstico preoperatorio es inusual y su descripción en la infancia, excepcional.

Presentamos el caso de un niño de 16 meses, sin antecedentes de interés, con cuadro de 3 días de evolución de irritabilidad, pérdida de apetito, náuseas, vómitos y fiebre moderada. En el examen físico destaca fundamentalmente decaimiento alternando con fases de irritabilidad y dolor a la palpación abdominal y entre los exámenes complementarios, alteración de reactantes de fase aguda (leucocitosis con neutrofilia y elevación de PCR) y hallazgos ecográficos sugestivos de colecistitis con colección perivesicular (vesícula distendida con marcado engrosamiento parietal, alitiásica y colección líquida entre ésta e hígado, con aumento de grasa perivesicular). Se trata con antibioterapia parenteral y analgesia, comenzando el 4.º día con



**Figura 1** Vesícula torsionada con paredes engrosadas y tabique en su fundus.



**Figura 2** A) Imagen intraoperatoria de la vesícula torsionada sobre su eje y aspecto gangrenoso. B) Imagen de la duplicación vesicular con el tabique de separación de las dos cavidades.

la alimentación por vía oral. Evoluciona favorablemente y permanece afebril, sin dolor y normalizando controles analíticos. En la ecografía, inicialmente, disminuye el volumen de la luz vesicular para posteriormente evidenciarse progresión de la colección perivesicular (fig. 1). Se realiza una colecistectomía abierta y en la intervención aparece una vesícula excluida por torsión, con signos de colecistitis gangrenosa evolucionada, además de duplicación vesicular (fig. 2). El post-operatorio cursa sin incidencias, pudiendo ser dado de alta 5 días después de la intervención y durante su seguimiento no ha presentado incidencias.

La torsión vesicular fue descrita en 1898 por Wendel<sup>1</sup>, presentando una incidencia estimada de 1/365.520 ingresos hospitalarios<sup>2</sup>. En 1925, Daux<sup>3</sup> la describe en la infancia y desde entonces se han referido unos 25 casos en la literatura anglosajona, siendo el paciente más joven de 2 años. Es más frecuente en ancianos, con predominio del sexo femenino, y entre los factores precipitantes están la pérdida grasa y la atrofia de los tejidos al avanzar la edad, movimientos bruscos, cifoescoliosis, visceroptosis y un conducto cístico tortuoso. En la infancia es más frecuente en varones, con un pico máximo de incidencia entre 6 y 13 años<sup>4</sup> y como precipitantes, actuando sobre una alteración anatómica de base, se señalan principalmente a movimientos abdominales bruscos y los traumatismos.

Existen 2 tipos de torsión<sup>2,5</sup>, incompleta y completa, según la rotación sea inferior o superior a 180 grados, respectivamente, que podrían determinar intensidad de la sintomatología y velocidad de instauración. El giro completo produciría un infarto isquémico al interrumpirse el flujo biliar y la irrigación sanguínea con una estasis venosa asociada. Existen ciertos factores anatómicos predisponentes a la rotación, como un mesenterio ancho, laxo y redundante, o bien que solamente recubra el conducto y la arteria císticos, generando una vesícula que pende libremente en la cavidad peritoneal, sobre los que actuarían otros elementos como desencadenantes.

Cursa con dolor abdominal en cuadrante superior y frecuentemente se producen náuseas, vómitos, defensa y masa abdominal palpable<sup>2,4</sup>. A diferencia de la colecistitis aguda, la litiasis es infrecuente, la ictericia generalmente está ausente y la fiebre es inconstante. En los datos analíticos se puede encontrar elevación inespecífica de parámetros inflamatorios. Existen ciertas características radiológicas que orientan, mediante signos indirectos, a la presencia de torsión vesicular con marcada isquemia o gangrena de la misma: colección líquida perivesicular que la separa de su fosa, posición horizontal del eje mayor frente a la vertical habitual y de localización inferior al hígado, edema y engrosamiento de la pared con un cístico marcado y signos de

isquemia/cambios necróticos. La rentabilidad diagnóstica<sup>6,7</sup> de tomografía y ecografía es similar. La resonancia magnética es más específica, señalando el engrosamiento parietal y signos de gangrena, al igual que la gammagrafía o la colangiopancreatografía, pero no se realizan habitualmente. Se debe efectuar diagnóstico diferencial<sup>2</sup> con cuadros como pancreatitis aguda, obstrucción intestinal o apendicitis. El diagnóstico definitivo se realiza durante el acto quirúrgico (detorsión de vesícula y colecistectomía), que preferentemente será laparoscópico<sup>8</sup> por su menor tasa de complicaciones y más rápida recuperación.

En nuestro caso, interpretado como una colecistitis, aunque ecográficamente ya aparecían algunas de las características mencionadas, se decide la colecistectomía al persistir las alteraciones, descubriéndose la torsión además de una duplicación vesicular<sup>9,10</sup>. Este último hallazgo, también infrecuente (incidencia de 1/3.000-4.000 autopsias), se trata de una anomalía congénita y que generalmente es un hallazgo casual, siendo la complicación más frecuente la producida por la presencia de coledocistitis. El paciente, tras la intervención, presentó una evolución altamente satisfactoria, sin incidencias.

En resumen, la torsión vesicular es una rara entidad de difícil diagnóstico preoperatorio para el que es necesario un alto índice de sospecha y cuyo tratamiento es la colecistectomía, preferentemente por vía laparoscópica.

## Bibliografía

1. Wendel AV. Case of bloating gall-bladder and kidney complicated by cholelithiasis with perforation of gall-bladder. *Ann Surg.* 1898;27:199-202.
2. Lemonick DM, Garvin R, Semins H. Torsion of the gall-bladder: a rare cause of acute cholecystitis. *J Emer Med.* 2006;30:397-401.
3. Daux F. Volvulus de la vésicule biliaire. *J Chir.* 1925;25:356-8.
4. Kitagawa H, Nakada K, Enami T, Yamaguchi T, Kawaguchi F, Nakada M, et al. Two cases of torsion of the gall-bladder diagnosed preoperatively. *J Pediatr Surg.* 1997;32:1567-9.
5. Wu BG, Wu CC, Chang YJ. Torsion of the gallbladder. *Surgery.* 2008;143:294-5.
6. Inonue S, Odaka A, Hashimoto D, Tamura M, Osada H. Gallbladder volvulus in a child with a mild clinical presentation. *Pediatr Radiol.* 2011;41:113-6.
7. Hamada T, Tajima Y, Yamaguchi J, Ueda T, Izawa K, Ohtani H, et al. Torsion of the gallbladder in a 3-year-old infant. *J Hepatobiliary Pancreat Surg.* 2009;16:234-7.
8. Kimura T, Yonekura T, Yamaguchi K, Kosumi T, Sasaki T, Kamiyama M. Laparoscopic treatment of gallbladder volvulus: a pediatric case report and literature review. *J Laparoendosc Adv Surg Tech A.* 2008;18:330-4.
9. Causey MW, Miller S, Fernelius CA, Burgess JR, Brown TA, Newton C. Gallbladder duplication: evaluation, treatment, and classification. *J Pediatr Surg.* 2010;45:443-6.
10. Elorza J, López S, Espinoza B, Izquierdo F, Carriel V. Duplicación de la vesícula biliar: Vesícula doble de tipo Y operada. Reporte de un caso. *Rev Chilena Ciruj.* 2009;61:275-8.

N. Martínez Ezquerro<sup>a,\*</sup>, J. Muñoz Aramburuzabala<sup>a</sup>, E. Ruiz Aja<sup>b</sup>, P. López Álvarez-Buhilla<sup>b</sup>, A. Gozalo García<sup>c</sup> y A. Sojo Aguirre<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Servicio de Pediatría, Hospital de Cruces, Barakaldo, Bizkaia, España

<sup>b</sup> Servicio de Cirugía Infantil, Hospital de Cruces, Barakaldo, Bizkaia, España

<sup>c</sup> Servicio de Radiodiagnóstico, Hospital de Cruces, Barakaldo, Bizkaia, España

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: nmezquerro@gmail.com (N. Martínez Ezquerro).

doi:10.1016/j.anpedi.2011.03.028

## Pólipos primarios de vesícula biliar

### Primary gallbladder polyps

Sr. Editor:

Los pólipos de vesícula biliar (PVB) son una patología excepcional en pediatría, aunque cada vez más frecuente, probablemente debido a la mayor utilización de la ecografía para el estudio del dolor abdominal recurrente (DAR) o de otras enfermedades. Por esta baja incidencia no hay directrices de cómo actuar ante ellos y la mayoría de las veces extrapolamos los datos de pacientes adultos.

Presentamos el caso de una niña de 12 años que en los 3 últimos presenta frecuentes episodios de epigastralgia intensa de una semana, que interfiere con sus hábitos de vida, acompañada de náuseas y ocasionalmente vómitos, no relacionados con la ingesta, con deposiciones normales, sin pirosis, pérdida de peso ni ictericia. Exploración física y somatometría normales.

Se realizan hemograma, bioquímica, serología de celiaca, coprocultivo, prueba del aliento para *Helicobacter pylori* y gastroscopia, que son normales. En la ecografía abdominal aparece un hígado de tamaño y ecogenicidad normales, sin lesiones focales; vesícula con imagen hiperecogénica de 5,3 mm adherida a la pared, sin sombra acústica, compatible con pequeño pólipo (fig. 1); vía biliar no dilatada.

Ante la baja correlación clínico-radiológica, se decide no intervenir y continuar con controles clínicos y ecográficos. Tras 3 años de seguimiento la abdominalgia ha desaparecido y no han surgido cambios ecográficos.

Los PVB los podemos subdividir en: primarios, cuando no se asocian a patología digestiva, y secundarios, cuando se hallan junto a otras enfermedades, como la leucodistrofia metacromática, malunión pancreato-biliar o el síndrome de Peutz-Jeghers. Revisando la bibliografía, se han encontrado 13 publicaciones<sup>1-13</sup> en las que se describen 18 casos de niños con PVB primarios (tabla 1).

Al igual que en adultos, los PVB fueron más frecuentes en mujeres (57,9%). La media de edad es de 11 años, con un rango de aparición amplio desde los 4 a los 16 años.