

## Bibliografía

1. Cote GB, Katsantoni A, Deligeorgis D. The cytogenetic and clinical implications of a ring chromosome 2. *Ann Genet.* 1981;24:231-5.
  2. López-Uriarte A, Quintero-Rivera F, de la Fuente Cortéz B, Gómez Puente V, Velasco Campos MR, Martínez de Villarreal LE. Ring 2 chromosome associated with failure to thrive, microcephaly and dysmorphic facial features. *Gene.* 2013;529:65-8.
  3. Chen CP, Lin CJ, Chang TY, Chern SR, Wu PS, Chen YT, et al. Prenatal diagnosis of ring chromosome 2 with lissencephaly and 2p25.3 and 2q37.3 microdeletions detected using array comparative genomic hybridization. *Gene.* 2013;519:164-8.
  4. Kosho T, Matsushima K, Sahashi T, Mitsui N, Fukushima Y, Sobajima H, et al. Ring syndrome involving chromosome 2 confirmed by FISH analysis using chromosome-specific subtelomeric probes. *Genet Couns.* 2005;16:65-70.
  5. Severino M, Accogli A, Gimelli G, Rossi A, Kotzeva S, di Rocco M, et al. Clínico-radiological and molecular characterization of a child with ring chromosome 2 presenting growth failure, microcephaly, kidney and brain malformations. *Mol Cytogenet.* 2015;5:8-17.
- B. Corredor-Andrés<sup>a</sup>, M.J. Hernández-Rodríguez<sup>a</sup>, J. Martínez-Villanueva<sup>a</sup>, M.T. Muñoz-Calvo<sup>a,b,c,\*</sup> y J. Argente<sup>a,b,c</sup>
- <sup>a</sup> Servicio de Endocrinología, Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid, España  
<sup>b</sup> Departamento de Pediatría, Universidad Autónoma de Madrid, Madrid, España  
<sup>c</sup> Centro de Investigación Biomédica Red-Fisiopatología de la Obesidad y la Nutrición (CIBERObn), Instituto de Salud Carlos III, Madrid, España
- \* Autor para correspondencia.  
 Correo electrónico: [maitemunozcalvo@gmail.com](mailto:maitemunozcalvo@gmail.com) (M.T. Muñoz-Calvo).  
<http://dx.doi.org/10.1016/j.anpedi.2015.09.007>

## Meningoencefalitis de tronco como presentación de Behçet



## Meningoencephalitis as a presentation form of Behçet

Sra. Editora:

La enfermedad de Behçet (EB) es una enfermedad de etiología desconocida, poco frecuente en pediatría. Las manifestaciones más características son las aftas orales y genitales recurrentes, asociadas a otras manifestaciones sistémicas oculares, cutáneas, neurológicas, vasculares y articulares. La afectación del sistema nervioso central puede ser la forma de presentación de manera excepcional. Presentamos el caso de una paciente de 10 años de edad, con meningoencefalitis de tronco como comienzo de esta enfermedad, con buena evolución con tratamiento inmunosupresor.

Paciente, hija de padres magrebíes consanguíneos, que consulta por fiebre de 4 días de evolución, aftas orales, cefalea y tendencia al sueño. Referían que en los últimos 18 meses había presentado episodios recurrentes, no periódicos, de 4 días de duración, de fiebre (temperatura máxima 39,5 °C) y aftas orales, que no habían sido estudiados. En la exploración física presentaba fiebre, 3 aftas en mucosa oral, letargia, rigidez nuchal y nistagmo *up-beat* sin otras alteraciones neurológicas aparentes. Se realizaron las siguientes pruebas complementarias: hemograma y bioquímica sanguínea sin alteraciones; velocidad de sedimentación globular 18 mm/h (N < 20), proteína C reactiva 89 mg/l (N < 15); fondo de ojo normal; punción lumbar con pleocitosis (950 leucocitos/ml) de predominio mononuclear (N < 10), leve proteinorraquia (68 mg/ml; N 15-40) y glucosa normal.

Con la sospecha diagnóstica de probable meningoencefalitis se inició tratamiento empírico con aciclovir intravenoso, pendiente de PCR para herpes 1 y 2, que posteriormente fueron negativas. Se completó estudio de etiología infecciosa

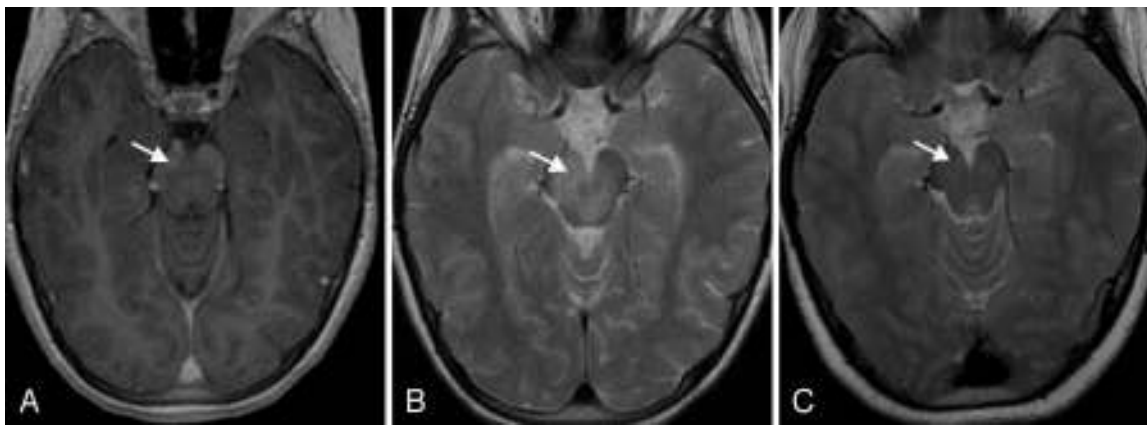
(prueba de la tuberculina, serologías VIH, *Borrelia*, listeria y lúes) y neoplásica (radiografía de tórax, fórmula manual y LDH) sin encontrar alteraciones. Se solicitó calprotectina fecal para descartar enfermedad inflamatoria intestinal que fue normal.

Durante el ingreso presentó paresia del VI par craneal derecho con persistencia de la fluctuación del nivel de conciencia que motivó la realización de TAC craneal con contraste en el que no se observaron alteraciones. Cuarenta y ocho horas más tarde se realizó resonancia magnética (RM) cerebral en la que se observó aumento de intensidad de señal T2 a nivel del tronco del encéfalo, centrada en mesencéfalo con extensión a los pedúnculos cerebrales y al puente, con realce leptomeníngeo y captación puntiforme central en la zona del pedúnculo cerebeloso derecho (fig. 1A y B). Ante la presencia de lesión cerebral de probable origen inflamatorio se completó estudio de autoinmunidad con anticuerpos antinucleares, complemento y anticuerpos anticitoplasma de neutrófilo negativos. Se realizó estudio genético para enfermedades autoinflamatorias hereditarias (fiebre mediterránea familiar, fiebre periódica asociada a déficit de mevalonato kinasa, síndrome TRAPS, síndrome BLAU/sarcoidosis de inicio precoz) sin detectar mutación genética asociada a la enfermedad. El estudio del HLAB51 fue negativo.

Ante la sospecha clínica y de imagen de EB se inició tratamiento empírico inmunosupresor con corticoides (inicialmente endovenosos con bolos de metilprednisolona 30 mg/kg/día durante 3 días y, posteriormente, orales a 2 mg/kg/día), colchicina (0,5 mg cada 12 h vía oral) y azatioprina (1,5 mg/kg/día vía oral).

Presentó buena respuesta al tratamiento con mejoría clínica progresiva que permitió el descenso progresivo de los corticoides hasta su suspensión. La RM cerebral de control a los 6 meses de tratamiento no mostraba alteraciones patológicas (fig. 1C). En el momento actual continúa tratamiento con azatioprina y colchicina con buena evolución.

El diagnóstico de la EB es clínico, y los criterios de clasificación existentes no están validados en la población



**Figura 1** A) Axial T1 SPGR: se identifica un aumento de realce en ambos pedúnculos cerebelosos. B) Axial T2 FSE: hiperintensidad de señal T2 en pedúnculo cerebral derecho, con extensión de la alteración de señal hacia la región periacueductal. C) Axial T2 FSE: resolución de las alteraciones postratamiento.

pediátrica. Koné-Paut et al. han llevado a cabo un registro internacional de pacientes pediátricos con esta enfermedad con el objetivo de caracterizar mejor al paciente pediátrico con EB, para posteriormente definir unos criterios clasificatorios adaptados a esta población<sup>1</sup>. El 26% de los casos de EB comienzan antes de los 16 años de edad<sup>2</sup>. La afectación neurológica se ha descrito en un 5-30% de los Behçet pediátricos, principalmente con afectación de sistema nervioso central en forma de trombosis<sup>3-5</sup>.

La afectación parenquimatosa suele presentarse de forma característica a nivel del tronco cerebral, en forma de lesión inflamatoria única hiperintensa en T2 e isointensa en T1, con componente edematoso y meningitis acompañante<sup>6</sup>.

En la actualidad no existen ensayos clínicos randomizados para el tratamiento de la EB<sup>7</sup>. Los objetivos del tratamiento son el control de síntomas y la prevención de daño del órgano afectado, para lo que habitualmente se utilizan corticoides e inmunosupresores como la azatioprina, ciclosporina o anti-TNF-alfa<sup>7</sup>. Los avances en el conocimiento de la fisiopatología de la enfermedad ayudarán a un enfoque terapéutico más específico.

La afectación neurológica es una forma excepcional de comienzo de la EB en pediatría. Los hallazgos característicos de neuroimagen y la presencia de síntomas característicos acompañantes ayudan al diagnóstico clínico.

## Bibliografía

- [1] Koné-Paut I, Darce-Bello M, Shahram F, Gattorno M, Cimaz R, Ozen S, et al. Registries in rheumatological and musculoskeletal conditions. Paediatric Behçet's disease: An international cohort study of 110 patients. One-year follow-up data. *Rheumatology*. 2011;50:184-8.
- [2] Zouboulis CC, Kotter I, Djawari D, Kirch W, Kohl PK, Oschendorf FR, et al. Epidemiological features of Adamantiades-Behçet's

disease in Germany and Europe. *Yonsei Med J*. 1997;38:411-22.

- [3] Metreau-Vastel J, Mikaeloff Y, Tardieu M, Koné-Paut I, Tran TA. Neurological involvement in paediatric Behçet's disease. *Neuropediatrics*. 2010;41:228-34.
- [4] Cakar N, Baçaran O, Uncu N, Güven A, Cayci FS, Acar Çelikel B, et al. Clinical characteristics of paediatric neuro-Behçet's disease: a single tertiary centre experience. *Clin Exp Rheumatol*. 2014;32 Suppl 4:S165-170.
- [5] Uluduz D, Kürtüncü M, Yapıcı Z, Seyahi E, Kasapçopur Ö, Özdoğan H, et al. Clinical characteristics of pediatric-onset neuro-Behçet disease. *Neurology*. 2011;77:1900-5.
- [6] Kataoka S, Hirose G, Tsukada K. Brain stem type neuro-Behçet's syndrome. Correlation of enhanced CT scans and MRI during the acute and chronic stage of the illness. *Neuroradiology*. 1989;31:258-62.
- [7] Hatemi G, Silman A, Bang D, Bodaghi B, Chamberlain AM, Gul A, et al. EULAR recommendations for the management of Behçet disease. *Ann Rheum Dis*. 2008;67:1656-62.

D. Rodà<sup>a,\*</sup>, A. Martínez-Monseny<sup>a</sup>, M. Rebollo<sup>b</sup> y E. Iglesias<sup>c</sup>

<sup>a</sup> Servicio de Pediatría, Hospital Sant Joan de Déu, Universitat de Barcelona, Esplugues de Llobregat, Barcelona, España

<sup>b</sup> Servicio de Radiología, Hospital Sant Joan de Déu, Universitat de Barcelona, Esplugues de Llobregat, Barcelona, España

<sup>c</sup> Unidad de Reumatología Pediátrica, Servicio de Pediatría, Hospital Sant Joan de Déu, Universitat de Barcelona, Esplugues de Llobregat, Barcelona, España

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: droda@hsjdbcn.org (D. Rodà).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.anpedi.2015.09.011>