



Pediatría

<http://www.revistapediatria.org/>



La Revista **PEDIATRÍA** fue fundada en octubre de 1941 como órgano oficial de la Sociedad Colombiana de Pediatría. Su misión es difundir los resultados de investigaciones, revisiones de tema, análisis e informes sobre temas relacionados con la salud infantil y adolescente. Recibe y publica artículos sobre pediatría, puericultura, salud pública, medicina social y otras áreas de interés para la salud de niñas, niños y adolescentes. El público objetivo son todos los profesionales de la salud y de áreas afines. Tiene como título corto **PEDIATRÍA** y su ISSN está identificado como 0120-4912 y e-ISSN: 2444-9369. Tanto las instrucciones como las políticas de publicación se ajustan a los Requerimientos Uniformes para los Manuscritos Sometidos a Revistas Biomédicas publicados por el Comité Internacional de Editores de Revistas Médicas. La revista difunde artículos de interés en pediatría en las modalidades de: artículos de investigación, artículos de revisión, artículos de reflexión, reporte de casos, ensayos y comunicaciones al editor. Se da prioridad a la publicación de artículos de investigación original. La Revista incluye únicamente artículos que no hayan sido publicados previamente, ni en parte, ni en su totalidad. Lo anterior no impide el envío de artículos que hayan sido rechazados por otras revistas ni el reporte completo de investigaciones que hayan sido presentadas previamente en congresos científicos (en forma oral o de carteles) y de las cuales se haya publicado un resumen. En la carta que acompañe al manuscrito al autor debe explicitar este punto.

PEDIATRÍA journal, founded in October 1941, is the official organ of the Colombian Society of Pediatrics. Its mission is to disseminate the results of research, topic reviews, analysis, and reports on topics related to child and adolescent health. Accepts and publishes articles on pediatrics, childcare, public health, social medicine, and other areas of interest for the health of girls, boys, and adolescents. The target audience is all health professionals and related areas. Its short title is **PEDIATRICS**, and its ISSN is 0120-4912, e-ISSN: 2444-9369. Both the instructions and the publication policies comply with the Uniform Requirements for Manuscripts Submitted to Biomedical Journals published by the International Committee of Medical Journal Editors. The journal publishes articles of interest in pediatrics in the modalities of research articles, review articles, reflection articles, case reports, essays, and communications to the editor. The journal prioritizes the publication of original research articles. The journal includes only articles not previously published, either in part or in full. However, it does not preclude the manuscript submission of papers rejected by other journals or the full reporting of research presented at scientific meetings (orally or posters). In the letter accompanying the manuscript, the author must make this point explicit.

Revista **Pediatría** actualmente se encuentra indexada en Lilacs, Latindex, Actualidad Iberoamericana y Miar. Este año se está presentando a la indexación en PUBLINDEX.

Contáctenos para mayor información/For further information please contact us.

<https://revistapediatria.org/rp/index>
<https://scp.com.co/>

Comité Directivo / Steering Committee

María Isabel Uscher M.	Independiente
Olga Lucía Baquero C.	Universidad de los Andes, Universidad del Rosario
Jhon Camacho Cruz	Fundación Universitaria de Ciencias de la Salud

Editor / Editor

Fernando Suárez Obando.	Instituto de Genética Humana. Facultad de Medicina. Pontificia Universidad Javeriana
-------------------------	---

Gerente editorial / Editorial manager

Diony Constanza Pulido O.	Sociedad Colombiana de Pediatría. Impactos Comunicaciones
---------------------------	--

Comité Editorial / Editorial Board

Yefry Aragón	Pediatra. Instituto Nacional de Cancerología.
Martha Báez	Universidad El Bosque.
Pedro Barrera	Fundación Santafé de Bogotá
Jhon Camacho Cruz	Fundación Universitaria de Ciencias de la Salud
Eugenia Espinosa	Universidad Militar
Juan Camilo Gelvez	Universidad del Rosario
Carolina Guzmán	Hospital Militar Central
Adriana Montealegre	Universidad Javeriana
Nicolas Ramos	Universidad del Bosque
Carlos Rodríguez	Universidad Nacional

Comité Científico/Scientific Board

Javier Eslava Schmalbach	Anestesiólogo, Magister en Epidemiología Clínica, PhD en Salud Pública. Profesor Universidad Nacional. Bogotá, Colombia
Nicolás Pineda-Trujillo	PhD en Ciencias Básicas, Biólogo, Genetista, Universidad de Antioquia. Medellín, Colombia
Guillermo Sánchez	Médico, Magister en Epidemiología Clínica, PhD en Salud Pública, Profesor Fundación Universitaria de Ciencias de la Salud. Bogotá, Colombia

Edición Electronica

Diseño y Diagramación	Impactos Comunicaciones
Diseño de Logo 80 años	Paola Uscher Miranda



Pediatría

<http://www.revistapediatria.org/>



Regional Bogotá

Tabla de contenido

Pag

Editorial

- Reportes de caso. Una oportunidad para compartir experiencias clínicas. 1
 Dr. Fernando Suárez-Obando

Reportes de caso

- De hallux valgus a rigidez espinal: Importancia de una sospecha clínica temprana de Fibrodisplasia osificante progresiva. 2

Julián Rincón, Martha Santos-Barros, Rafael Martínez, María Fernanda García, Sergio Nossa, Fernando Alvarado-Gómez.

- Atresia yeyuno ileal, un diagnóstico temprano que impacta en la morbilidad 10

Leidy Cristina Sánchez Gómez, Norma Patricia Arroyo López

- Síndrome de bandas amnióticas: reporte de caso y revisión de literatura 14

Yolima Alfaro, Luis Fernando Rodríguez, María Mercedes Domínguez, Luis Fernando Molineros, José Darío Portillo-Miño

- Secuencia de Moebius-Poland 18

Jaime A Urbiña Villarraga, Karen Paola Cañas Cantillo, Adriana Quiroga Rey, Diana Marcela Sanclemente Arias, Liliana Eugenia Lora Vidal

- Síndrome de CLOVES. Primer Caso reportado en Colombia 22

Johana Katerine Penagos Ruiz, Adriana Isabel Agamez-Díaz, Ornella Ruiz Pérez, Zaryla Esther Palacio Conrado, Henry J. González Torres.

- Displasia metafisaria múltiple. Reporte de caso 28

Jennifer Richardson-Maturana, Martha E. Oyuela-Mancera, José A. Ovalle-Barranco

- Isquemia intestinal por malrotación intestinal en una adolescente 33

Tatiana Rincón-Yanine, Lorena Torres, David Venegas, Andrés Pérez

- Apendicitis aguda neonatal, un desafío diagnóstico. Reporte de caso 37

Carlos Hugo Torres-Salinas, Daniel Alejandro Lozano-Moreno, Luz Noelia Jesús-Terbullino, Magaly Marcy Franco-Benites, Ivette Katerine Trujillo-Villa



Pediatría

<http://www.revistapediatria.org/>



Editorial

Reportes de caso. Una oportunidad para compartir experiencias clínicas.

Case reports. An opportunity for sharing clinical experiences

Fernando Suárez-Obando

Editor

Instituto de Genética Humana. Facultad de Medicina. Pontificia Universidad Javeriana.

La Medicina basada en la evidencia integra la experiencia clínica individual con la mejor evidencia clínica disponible (1). Los niveles de evidencia se relacionan con la pregunta clínica de interés, por ejemplo, los estudios de eficacia y seguridad se basan en experimentos clínicos y los estudios que buscan factores de riesgo se basan en diseños de casos y controles (2). Sin embargo, la experiencia clínica se expresa principalmente, en la literatura biomédica, a través de los reportes de caso.

Los reportes de caso se definen como la documentación científica de una sola observación clínica (3) en el cual se describen de forma detallada y cronológica, los signos y síntomas de una enfermedad, las características sociodemográficas, los antecedentes familiares y personales relacionados y las intervenciones y desenlaces clínicos de interés (4). Esta descripción se desarrolla en el contexto de experiencias clínicas infrecuentes, como son las enfermedades de baja prevalencia, la presentación de características no reportadas de una patología reconocida, el uso de imágenes o pruebas diagnósticas novedosas para alcanzar el diagnóstico, la implementación de un tratamiento no utilizado con anterioridad o la descripción de complicaciones no reportadas de un procedimiento rutinario (5).

Los reportes de caso son relevantes porque permiten la descripción de novedades en la presentación clínica, incluyendo las bases moleculares de síndromes infrecuentes (6), la generación de hipótesis, el apoyo de la farmacovigilancia, la aplicación del análisis del caso, cuando otros diseños de investigación no se pueden realizar y permiten al autor hacer un énfasis en el aspecto narrativo (7), una experiencia similar a lo que ocurre en la práctica médica cuando se construye de manera explicativa la historia clínica en el ámbito asistencial.

El reporte de caso también es, en muchos casos, la primera oportunidad para publicar un artículo en revistas biomédicas. Una oportunidad que le enseña a los autores noveles a aproximarse a la exigencias editoriales, a comprender los requisitos para los autores y provee oportunidades para desarrollar habilidades de escritura e investigación documental, desarrollar habilidades de colaboración con otros autores y se constituye en un aprendizaje práctico para el manejo del tiempo, necesario para cumplir los plazos exigidos por las revistas.

De otra parte, los reportes de caso reflejan la práctica clínica mejor que cualquier otro tipo de publicación, una buena historia clínica de un caso de interés es la base fundamental para convertir la experiencia asistencial en un reporte.

La estrecha relación entre la experiencia clínica y el reporte de caso, también es una oportunidad de aprendizaje acerca de las limitaciones que se derivan de este tipo de publicaciones, tales como la imposibilidad de generalizar las conclusiones del reporte, las limitaciones para atribuir una relación causa-efecto, el peligro latente de sobre interpretar resultados de desenlace clínicos o pruebas diagnósticas, el sesgo de publicación y el riesgo de desconocer las restricciones y características propias de los diseños retrospectivos y los estudios observacionales.

La experiencia de escribir un reporte de caso es tanto una oportunidad para compartir experiencias clínicas, como una oportunidad de utilizar la práctica de escritura como una experiencia de aprendizaje.

La Revista Pediatría, a través del presente suplemento, abre la oportunidad de difusión de reportes de caso que visibilizan situaciones clínicas de interés y que permiten a los autores compartir con la comunidad médica, su experiencia en el manejo de casos complejos, experiencia que se convierte en referente para el manejo de casos similares o como estímulo para la generación de hipótesis de investigación, en futuros proyectos que incluyan las enfermedades descritas en los reportes.

La Revista Pediatría, se compromete a dar mayor difusión a los reportes de caso, dadas las ventajas que tiene este tipo de publicación, destacando que los reportes son una herramienta pedagógica, son el reflejo directo de la práctica clínica y describen la enorme capacidad resolutoria de los pediatras ante situaciones complejas e incluso extremas.

Los suplementos que hoy se inauguran en la Revista Pediatría son el mejor medio para darle visibilidad a aquellos eventos clínicos que merecen la lectura crítica de los colegas.

La experiencia clínica se construye con los pacientes y sus familiares, se registra en la historia clínica y se comparte con la comunidad de salud a través de los reportes de caso.

R E F E R E N C I A S

1. Sackett DL. Evidence-based medicine. *Semin Perinatol.* 1997;21(1):3-5.
2. Rodrigues L, Kirkwood BR. Case-control designs in the study of common diseases: updates on the demise of the rare disease assumption and the choice of sampling scheme for controls. *Int J Epidemiol.* 1990;19(1):205-13.
3. Gopikrishna V. A report on case reports. *J Conserv Dent.* 2010;13(4):265-71.
4. Sayre JW, Toklu HZ, Ye F, Mazza J, Yale S. Case Reports, Case Series - From Clinical Practice to Evidence-Based Medicine in Graduate Medical Education. *Cureus.* 2017;9(8):e1546.
5. Ortega-Loubon C, Culquichicon C, Correa R. The Importance of Writing and Publishing Case Reports During Medical Training. *Cureus.* 2017;9(12):e1964.
6. Nakamura T, Igarashi H, Ito T, Jensen RT. Important of case-reports/series, in rare diseases: Using neuroendocrine tumors as an example. *World J Clin Cases.* 2014;2(11):608-13.
7. Nissen T, Wynn R. The clinical case report: a review of its merits and limitations. *BMC Res Notes.* 2014;7:264.



Pediatría

http://www.revistapediatria.org/
DOI: <https://doi.org/10.14295/rp.v54iSuplemento.1.348>



Reporte de caso

De hallux valgus a rigidez espinal: Importancia de una sospecha clínica temprana de Fibrodisplasia osificante progresiva

Julián Rincón^a, Martha Santos-Barros^a, Rafael Martínez^b, María Fernanda García^c, Sergio Nossa^c, Fernando Alvarado-Gómez^d

^a Médico-médica rural de investigación, Instituto Roosevelt, Bogotá, Colombia. judrinconlo@unal.edu.co - marthasantosb@gmail.com

^b Fellow de Ortopedia infantil, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, Colombia. betryrina@gmail.com

^c Ortopedista infantil, Instituto Roosevelt, Bogotá, Colombia. mafegr15@gmail.com. sergionossa@gmail.com

^d Cirujano de columna, Instituto Roosevelt, Bogotá, Colombia. falvaradogomez@gmail.com

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido: 31 de diciembre de 2021

Aceptado: 02 de mayo de 2022

Editor

Fernando Suárez-Obando

Palabras clave:

Miositis osificante

Escoliosis

Hallux valgus bilateral

Tratamiento conservador

Keywords:

Myositis Ossificans

Scoliosis

Hallux valgus

Conservative Treatment

R E S U M E N

Antecedentes: La fibrodisplasia osificante progresiva (FOP) es una enfermedad caracterizada por osificación heterotópica endocondral progresiva del sistema músculo esquelético y el tejido conectivo, lo que conlleva a deformidades esqueléticas, dolor crónico, alteración del crecimiento y rigidez. La FOP afecta la calidad de vida de los pacientes, que además no cuentan con un tratamiento efectivo. La sospecha clínica temprana y el diagnóstico precoz, permite evitar situaciones que propicien la progresión de la enfermedad y mitiga el daño iatrogénico generado al intervenir a los pacientes con esta condición. **Reporte de caso:** Paciente masculino de catorce años quien presentó una deformidad en hallux valgus bilateral a los dos años, la cual fue intervenida quirúrgicamente un año después. Adicionalmente, por episodios de otitis media a repetición, a los 7 años, fue intervenido con timpanoplastia derecha con tubos de ventilación. A los 10 años, presentó un trauma dorsal con posterior aparición de una masa con crecimiento progresivo que limitaba la movilidad cervical, por lo que se tomaron estudios imagenológicos que evidenciaron fusiones vertebrales cervicales. Debido a los antecedentes, se realizó el estudio genético del gen ACVR1 que confirmó el diagnóstico de FOP. **Conclusiones:** La sospecha diagnóstica precoz de FOP basada en los hallazgos clínicos, principalmente en las deformidades de los grandes artejos de los pies, se convierte en el punto inicial de la estrategia de prevención en FOP, junto con la limitación de las intervenciones invasivas, lo cual impacta significativamente en la calidad y pronóstico de vida de estos pacientes.

*Autor para correspondencia. María Fernanda García
Correo electrónico: mafegr15@gmail.com

From hallux valgus to spinal rigidity: Importance of an early clinical suspicion of Fibrodysplasia ossificans progressiva

A B S T R A C T

Background: Fibrodysplasia ossificans progressiva (FOP) is a disease characterized by endochondral-progressive heterotopic ossification of skeletal muscle and connective tissue, leading to skeletal deformities, chronic pain, impaired growth, and stiffness. FOP affects patients' quality of life who also do not have effective treatment. Early clinical suspicion and early diagnosis make it possible to avoid situations that favor the progression of the disease and mitigate the iatrogenic damage generated by intervening in patients with this condition.

Case report: Fourteen-year-old male patient presented a bilateral hallux valgus deformity at two years, which was operated on one year later. Additionally, due to recurrent episodes of otitis media, at age 7, he was operated on with a right tympanoplasty with ventilation tubes. At ten years old, he presented a dorsal trauma with subsequent appearance of a mass with progressive growth that limited cervical mobility, for which imaging studies were taken that showed cervical vertebral fusions. Due to the history, a genetic study of the ACVR1 gene was performed, confirming the FOP diagnosis. **Conclusions:** The early diagnostic suspicion of FOP based on clinical findings, mainly in the deformities of the great toes of the feet, becomes the starting point of the prevention strategy in FOP, together with the limitation of invasive interventions, which significantly impacts the quality and prognosis of life of these patients

Introducción

La fibrodysplasia osificante progresiva (FOP; *Online Mendelian Inheritance in Man* OMIM #135100) también conocida como enfermedad de Münchmeyer, es una enfermedad caracterizada por osificación heterotópica endocondral progresiva del sistema músculo esquelético y el tejido conectivo. Fue reportada inicialmente por Patin en 1692 y Freke en 1739 (1) y es el resultado de una mutación espontánea *de novo* con herencia genética autosómica dominante (2). La prevalencia mundial estimada es de 1 en 2 000 000 (3) y ha sido reportada en todos los grupos étnicos (4). Debido a su compromiso característico, progresivo y acumulativo, conlleva a deformidades esqueléticas, dolor crónico, alteración del crecimiento y rigidez. (5). Lo anterior, hace que la FOP se convierta en una enfermedad severamente discapacitante que afecta la calidad de vida de los pacientes y en la que no se cuenta con un tratamiento efectivo (6).

Una sospecha clínica temprana y un diagnóstico precoz, permite evitar situaciones que propicien la progresión de la enfermedad y mitiga el daño iatrogénico generado al intervenir quirúrgicamente a los pacientes. Se presenta el caso de un paciente con *hallux valgus* bilateral congénito como signo clínico temprano de FOP.

Reporte de caso

Paciente masculino de catorce años, con padres no consanguíneos y sin antecedentes familiares de patología osteomuscular. A los dos años fue diagnosticado con una deformidad en *hallux valgus* bilateral, la cual fue intervenida quirúrgicamente un año después. Por episodios de otitis media a repetición, a

los 7 años, fue intervenido con timpanoplastia derecha y colocación tubos de ventilación.

A la edad de diez años, presentó un trauma en región dorsal con aparición de una masa de crecimiento progresivo que limitaba la movilidad cervical y de las extremidades superiores. Por lo que se realizaron estudios imagenológicos que revelaron una fusión de los cuerpos vertebrales de C2-C3 y C5-C6-C7 (Ver figura 2).

El estudio genético reportó una variante patogénica del gen ACVR1 c.617G>A (p. Arg206His). Por los hallazgos clínicos clásicos y la confirmación genética se hizo el diagnóstico de FOP.

A los 14 años, el paciente presentó recidiva de la deformidad en *hallux valgus* bilateral simétrica, con acortamiento del primer rayo (Ver figura 1). En los miembros superiores se apreció una disminución del rango de movilidad en el hombro con flexión de 90° bilateral y con abducción derecha de 120° e izquierda de 90°. Sin compromiso en otras articulaciones.

En la columna, presentó cifoescoliosis torácica con concavidad izquierda. Test de Adams positivo, con limitación de la movilidad en la unión cervico-torácica y columna lumbar. Se apreció anteriorización de los hombros y a la palpación se identificaron tumefacciones dorsales bien delimitadas no dolorosas (Ver figura 2). Actualmente el paciente presenta marcha independiente sin cojera sin alteración a sensibilidad y fuerza muscular preservada en las extremidades.

Discusión

La FOP es producida por una variante patogénica de ganancia de función, en el receptor de activina similar a quinasa 2, ACVR en este caso la variante patogénica es c.617G>A (p. Arg206His) (7). Esta mutación altera el dominio GS (glicina por serina) del ACVR1, lo que genera una vía señalización aberrante y la activación exagerada de la vía de señalización BMP-SMAD 1/5/8



Figura 1: Deformidad en hallux valgus con ángulo articular metafisario distal aumentado del primer metatarsiano, con osificación heterotópica alrededor del primer rayo.

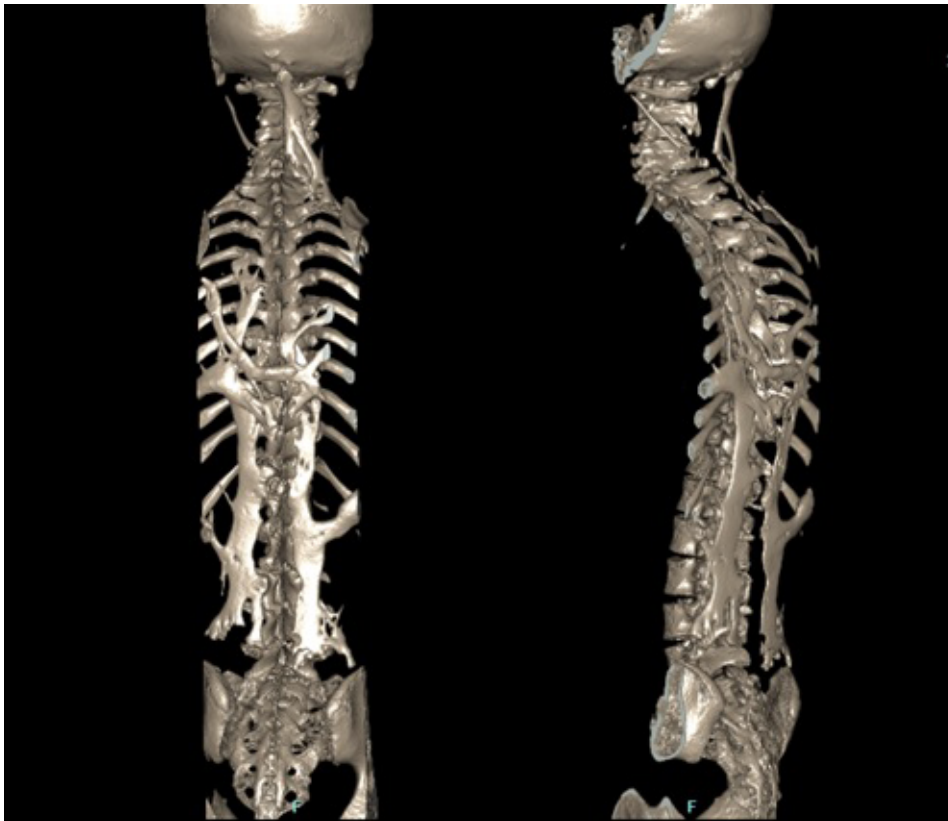


Figura 2. Reconstrucción tridimensional de tomografía computarizada de columna. Láminas de osificación heterotópica a nivel cervical y toracolumbar-lumbar con cifoescoliosis torácica secundaria estructurada de concavidad izquierda.

(8). El ACVR1 es un receptor tipo I de la BMP que está ampliamente distribuido y tiene un papel en la condrogénesis axial y apendicular (7). Esta mutación confiere hiperactividad ante los

ligandos del BMP e incluso actividad en ausencia de ligando en el receptor (9).

A nivel celular, la hipoxia, los macrófagos y los mastocitos juegan un papel importante en la generación de las lesiones

pre óseas en el tejido edematoso muscular en la FOP (10). Se presenta una fase anabólica dada por las células progenitoras fibroadipogénicas que se diferencian por la vía endocondral, lo que conlleva a la formación de hueso heterotópico (11). Esta secuencia puede ser desencadenada en su mayoría por traumatismos e infecciones virales (7).

Una vez iniciada la osificación heterotópica, las manifestaciones de la FOP son variadas, y dependen directamente de la región anatómica afectada. El espectro fenotípico puede comprometer distintos sistemas, pero característicamente se encuentran alteraciones en la articulación temporomandibular, deformidades en la columna, restricción cardiopulmonar e hipoacusia mixta por osificación del sistema auditivo (12). En el caso presentado, esta condición fue favorecida por episodios de otitis media a repetición y la realización de una timpanoplastia derecha.

En este caso, el compromiso principal de osificación heterotópica ocurrió a nivel de la columna vertebral, lo cual condicionó la aparición de una cifoescoliosis torácica secundaria estructurada de concavidad izquierda, además de la disminución en los arcos de movilidad de esta.

El fenotipo de la FOP abarca una serie de alteraciones en el esqueleto normotópico dentro de las que figuran, esclerosis, disminución de espacio articular en rodilla y caderas, displasia de cadera, clinodactilia, pulgares cortos, anquilosis tibio-peronea y osteocondromas (9), ninguna de las cuales no se encontraron en el paciente presentado en este reporte.

Aun cuando los episodios de osificación heterotópica debutan en la adolescencia, existen alteraciones congénitas que orientan a una sospecha clínica temprana. Los hallazgos más frecuentes en esta etapa de la enfermedad son las alteraciones del primer arto del pie, como: hallux valgus bilateral, microdactilia, hipoplasia o sinostosis de las falanges (6). En este caso, el hallux valgus bilateral presente desde temprana edad fue el signo clínico temprano que orientó el diagnóstico de FOP.

El diagnóstico clínico de FOP se configura con la identificación de malformaciones del hallux bilateralmente y episodios inflamatorios con formación de osificaciones con patrón característico. El abordaje diagnóstico se debe complementar con estudios citogenéticos para identificar la mutación del receptor ACRV1, con lo cual se confirma el diagnóstico de FOP (11). El diagnóstico tiende a ser errado inicialmente y suele confundirse con patologías como heteroplasia osificante progresiva, secundaria a mutaciones en el gen GNAS, la fibromatosis juvenil, sarcoma, tumor óseo y linfedema (13). Algunos de estos diagnósticos requieren estudios invasivos que conllevan mayor progresión de la osificación heterotópica. De igual forma, se suele realizar un abordaje aislado de las alteraciones en los pies, como en este caso, el cual fue sometido a intervenciones correctivas en los hallux previo al inicio de los episodios de osificación heterotópica.

El tratamiento no es curativo y tiene un enfoque netamente preventivo. El uso de corticosteroides y antiinflamatorios en las primeras 24 a 48 horas posterior a un trauma buscan controlar la cascada inflamatoria (11), pero no detienen la formación heterotópica y su uso crónico se acompaña de efectos adversos considerables (14). En pacientes con presencia de múltiples brotes se han empleado inhibidores de leucotrienos de forma crónica y bifosfonatos en un intento de mitigar la

respuesta inflamatoria, sin embargo, la evidencia aún no es concluyente (11). La prevención y mitigación de presentación de las crisis se realiza incentivando la movilidad activa y restringiendo el estiramiento muscular, las actividades lesivas (cirugías no vitales, biopsias, vacunación intramuscular y deportes de contacto) e incentivando las actividades como el canto y la natación para mantener una adecuada función pulmonar (11).

La severidad de la enfermedad depende de la variabilidad fenotípica y el grado de influencia de los factores ambientales (11). El carácter acumulativo y progresivo de la FOP condiciona que la mayoría de los pacientes que la padecen tengan una movilidad restringida y estén confinados a una silla de ruedas en la tercera década de la vida (15). De igual forma, la anquilosis mandibular se considera un determinante de la calidad de vida y el estado nutricional de los pacientes (11). La esperanza de vida promedio de los pacientes con FOP se extiende hasta los 40 años, momento en el que la afectación de la caja torácica conduce a complicaciones cardiovasculares secundarias potencialmente mortales como la enfermedad pulmonar restrictiva y la falla cardíaca (6).

Conclusión

La prevalencia de FOP no es alta a nivel poblacional, pero las consecuencias de no hacer un diagnóstico temprano son severas para el paciente e intratables para el equipo médico. Por lo cual, la sospecha diagnóstica precoz basada en los hallazgos clínicos, principalmente en las deformidades de los grandes artoes de los pies, se convierte en el punto inicial de la estrategia de prevención en FOP y la limitación de las intervenciones invasivas, lo cual impacta significativamente en la calidad y pronóstico de vida de estos pacientes.

Conflicto de interés

Ninguno de los autores expresa conflicto de interés.

REFERENCIAS

1. Kamal AF, Novriansyah R, Rahyussalim, Prabowo Y, Siregar NC. Fibrodysplasia Ossificans Progressiva: Difficulty in Diagnosis and Management A case report and literature review. *J Orthop Case Rep.* 2015;5(1):26-30.
2. Pignolo RJ, Shore EM, Kaplan FS. Fibrodysplasia ossificans progressiva: clinical and genetic aspects. *Orphanet J Rare Dis.* 2011;6:80.
3. Miao J, Zhang C, Wu S, Peng Z, Tania M. Genetic abnormalities in fibrodysplasia ossificans progressiva. *Genes Genet Syst.* 2012;87(4):213-9.
4. The genetics of fibrodysplasia ossificans progressiva | SpringerLink [Internet]. [citado 14 de octubre de 2021]. Disponible en: <https://link.springer.com/article/10.1385/BMM:3-3-4:201>
5. Qi Z, Luan J, Zhou X, Cui Y, Han J. Fibrodysplasia ossificans progressiva: Basic understanding and experimental models. *Intractable Rare Dis Res.* 2017;6(4):242-8.
6. Kaplan FS, Zasloff MA, Kitterman JA, Shore EM, Hong CC, Rocke DM. Early mortality and cardiorespiratory failure in patients

- with fibrodysplasia ossificans progressiva. *J Bone Joint Surg Am.* 2010;92(3):686-91.
7. Lin H, Shi F, Gao J, Hua P. The role of Activin A in fibrodysplasia ossificans progressiva: a prominent mediator. *Biosci Rep.* 2019;39(8):BSR20190377.
 8. Shore EM, Xu M, Feldman GJ, Fenstermacher DA, Cho T-J, Choi IH, et al. A recurrent mutation in the BMP type I receptor ACVR1 causes inherited and sporadic fibrodysplasia ossificans progressiva. *Nat Genet.* 2006;38(5):525-7.
 9. Hino K, Ikeya M, Horigome K, Matsumoto Y, Ebise H, Nishio M, et al. Neofunction of ACVR1 in fibrodysplasia ossificans progressiva. *Proc Natl Acad Sci.* 2015;112(50):15438-43.
 10. Gannon FH, Glaser D, Caron R, Thompson LDR, Shore EM, Kaplan FS. Mast cell involvement in fibrodysplasia ossificans progressiva (FOP). *Hum Pathol.* 2001;32:842-8.
 11. Kaplan FS, Mukaddam MA, Baujat G, Brown M, Cali A, Cho T-J, et al. The medical management of fibrodysplasia ossificans progressiva: current treatment considerations. *Proc Intl Clin Council FOP.* 2019; 1:1-111.
 12. Levy CE, Lash AT, Janoff HB, Kaplan FS. Conductive hearing loss in individuals with fibrodysplasia ossificans progressiva. *Am J Audiol.* junio de 1999;8(1):29-33.
 13. Kaplan FS, Le Merrer M, Glaser DL, Pignolo RJ, Goldsby RE, Kitterman JA, et al. Fibrodysplasia ossificans progressiva. *Best Pract Res Clin Rheumatol.* 2008;22(1):191-205.
 14. Wentworth KL, Masharani U, Hsiao EC. Therapeutic advances for blocking heterotopic ossification in fibrodysplasia ossificans progressiva. *Br J Clin Pharmacol.* 2019;85(6):1180-7.
 15. Cohen RB, Hahn GV, Tabas JA, Peeper J, Levitz CL, Sando A, et al. The natural history of heterotopic ossification in patients who have fibrodysplasia ossificans progressiva. A study of forty-four patients. *J Bone Joint Surg Am.* 1993;75(2):215-9.



Pediatría

http://www.revistapediatria.org/
DOI: https://doi.org/10.14295/rp.v54iSuplemento.1.324



Reporte de caso

Atresia yeyuno ileal, un diagnóstico temprano que impacta en la morbilidad

Leidy Cristina Sánchez Gómez, Norma Patricia Arroyo López

Hospital Central Sur de Alta Especialidad de Petróleos Mexicanos- Universidad Nacional Autónoma de México. Ciudad de México, México

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido: 16 septiembre 2021

Aceptado: 26 abril 2022

Editor

Fernando Suárez-Obando

Palabras clave:

Atresia Intestinal

Obstrucción Intestinal

Enfermedades del Yeyuno

Enfermedades del íleo

Keywords:

Intestinal Atresia

Intestinal Obstruction

Jejunal Diseases

Ileal Diseases

R E S U M E N

Antecedentes: La atresia intestinal, es la causa más común de obstrucción intestinal congénita. Es producto de la oclusión completa de la luz intestinal que afecta con mayor frecuencia al intestino delgado en su porción yeyuno ileal, seguido en frecuencia por la atresia del duodeno. Se propone como patogenia una falla en la revacuolización intestinal en la etapa de crecimiento del cordón sólido. Los hallazgos sonográficos antenatales consisten en dilatación de asas delgadas, asociado a un aumento en la ecogenicidad del contenido de estas. Su posterior confirmación radiográfica se realiza mediante un estudio baritado que muestra la falta de progresión del contraste. Su diagnóstico oportuno permite el manejo que, garantice la viabilidad de la mayor proporción de intestino, dado que dentro de las complicaciones más frecuentes se encuentra el síndrome de intestino corto. **Reporte de caso:** Se presenta el caso de un neonato femenino con datos ecográficos prenatales consistentes en dilatación de asas y radiográficos posnatales tempranos de atresia intestinal requiriendo resección del segmento atrésico y anastomosis ilecólica con posterior manejo con nutrición parenteral hasta lograr tolerancia a la vía oral, egresando a las dos semanas de vida. **Conclusiones:** una adecuada intervención multidisciplinaria conformada por radiólogos, neonatólogos, pediatras y cirujanos pediatras, en los pacientes con atresia intestinal, permite una reducción en su morbilidad, demostrada en menor estancia hospitalaria, rápida ganancia ponderal y menor riesgo de intestino corto.

Jejunoileal Atresia, an early diagnosis that impacts morbidity

A B S T R A C T

Background: Intestinal atresia is the most common cause of congenital intestinal obstruction. It is the product of complete occlusion of the intestinal lumen that most frequently affects the small intestine in its jejunoileal portion, followed in frequency by duodenal atresia. A failure in intestinal vacuolization in the growth stage of the solid cord is proposed as pathogenesis. The antenatal sonographic findings consist of dilatation of thin

*Autor para correspondencia. Leidy Cristina Sánchez Gómez

Correo electrónico: crissanchez37@hotmail.com

loops associated with an increase in the echogenicity of their content. Its subsequent radiographic confirmation is performed using a barium study that shows the lack of contrast progression. Its timely diagnosis allows management that guarantees the viability of the most significant proportion of the intestine, given that short bowel syndrome is one of the most frequent complications. **Case report:** female neonate with prenatal ultrasound showing loop dilation and early postnatal radiographic findings of intestinal atresia, requiring resection of the atretic segment and ileocolic anastomosis. Subsequent management with parenteral nutrition achieved oral tolerance. She was discharged at two weeks of age. **Conclusions:** an adequate multidisciplinary intervention made up of radiologists, neonatologists, pediatricians, and pediatric surgeons, in patients with intestinal atresia, allows for a reduction in their morbidity, demonstrated in shorter hospital stay, rapid weight gain, and lower risk of the short intestine.

Introducción.

La atresia intestinal es la anomalía congénita más común de origen gastrointestinal, correspondiendo al 95 % de los casos de malformaciones intestinales. Su incidencia oscila entre 3 a 3.5 por 10 000 recién nacidos vivos, sin mostrar predilección de sexo, afectando con mayor frecuencia el intestino delgado en la unión yeyuno ileal (39 %), seguida por el duodeno (25 %) y por último el colon (7 % al 10 %) (1,4).

Es la principal causa de obstrucción intestinal en los neonatos (60 % de los casos), debido a la oclusión completa de la luz. Múltiples hipótesis pretenden responder a la etiología, incluida la falta en la recanalización de la luz intestinal hacia la semana siete a diez de gestación, secundaria a falla en la revacuolización intestinal en la etapa de crecimiento de cordón sólido. Otra hipótesis plantea el desarrollo de un «accidente vascular», por una rotación anormal de la arteria mesentérica superior, la cual irriga el intestino medio donde se origina el yeyuno e íleo.

El tratamiento es quirúrgico y consiste en la resección del segmento atrésico y anastomosis termino-terminal (3,5). Tiene una sobrevida del 80% al 90% y mortalidad del 10%. La mortalidad está relacionada con la longitud del remanente intestinal (6).

Al ser una patología *in utero* permite su diagnóstico de manera antenatal, garantizando así un tratamiento oportuno y eficaz que reduzca la morbilidad de los pacientes que la padecen.

Reporte de caso

Se presenta el caso de una paciente hija de gestante de 24 años, con embarazo planeado, controlado. En el seguimiento sonográfico prenatal del tercer trimestre, se detectó dilatación de asas (signo de la triple burbuja), volumen del líquido amniótico en límite superior e hipomotilidad fetal (Ver figura 1). Por lo que se realiza cesárea de emergencia.

Se obtiene producto de sexo femenino, con adecuado peso y talla para la edad; al examen físico presenta aumento del perímetro abdominal y retraso en la expulsión de meconio por lo que se realiza radiografía de abdomen simple, donde persiste la dilatación de asas, el signo de la triple burbuja y ausencia de gas en ampolla rectal. El colon por enema muestra falta de

progresión del contraste sugestivo de atresia intestinal (Ver figura 2).

Es llevada a laparotomía exploradora encontrándose atresia yeyunal con triple membrana y atresia ileal a 10 cm de la válvula ileocecal por lo que requirió resección yeyunal con yeyuno-yeyunoanastomosis termino terminal e ileo-ileoanastomosis tipo Mikulicks.

El reporte histopatológico mostró un segmento de intestino tubular con una porción dilatado proximal con presencia de una membrana que ocluye la luz en todo su diámetro, la mucosa que lo reviste es de aspecto aterciopelado sin alteraciones macroscópicas confirmándose atresia intestinal yeyunoileal tipo 1 de la clasificación de Grosfeld.

En el periodo posquirúrgico la paciente evoluciona de manera satisfactoria, con soporte nutricional parenteral inicialmente hasta lograr la tolerancia a la vía oral y ganancia ponderal. El egreso hospitalario fue a las dos semanas de vida.

Discusión

La atresia intestinal con afección yeyunoileal fue descrita por primera vez en 1684, por el Dr. Goeller. Posteriormente el Dr. Watnitschek, en 1894, practica la primera resección y enteroanastomosis en un neonato con atresia, la cual fue fallida. La técnica fue retomada por Fockens en 1911 y en 1955 por Louw y Barnarda, quienes, ante las constantes fallas en las anastomosis, proponen como etiología, las alteraciones en la vasculatura mesentérica como responsables de la atresia (1,4,7).

Se describen cuatro tipos de atresia intestinal según Grosfeld⁽⁴⁾ donde el tipo 1 o membranosa se caracteriza por presentar una luz obstruida por una membrana completa compuesta de mucosa y submucosa; el tipo II, es el más frecuente, con un 40 % de los casos, el cual se caracteriza por un cordón fibroso que une los extremos ciegos, conservando la integridad en el mesenterio y longitud normal del intestino; IIIa o con defecto en «V» del mesenterio es debido a la separación completa de los extremos atrésicos; IIIb o «piel de manzana» donde se muestra una atresia proximal con acortamiento del intestino delgado distal a este y por último la tipo IV donde se presentan múltiples segmentos atrésicos, estas últimas condicionan el intestino corto.

El diagnóstico prenatal oportuno es de suma importancia, dado que permite una intervención de manera temprana en la

vida posnatal. Los hallazgos ecográficos más importantes son aquellos que sugieren obstrucción intestinal, como lo son la presencia de ascitis, asas intestinales dilatadas y ecogénicas asociado a polihidramnios (50 % de los casos), el signo de la triple burbuja en la atresia proximal del yeyuno e hiperperistalsis (2,3,6).

El diagnóstico postnatal de la obstrucción intestinal mediante radiografía de abdomen simple muestra niveles hidroaéreos, ausencia de gas distal y dilatación de asas intestinales gruesas y delgadas, la cual es mayor a medida que la atresia sea más distal. Hasta en el 12 % de los casos se pueden presentar calcificaciones peritoneales (5). El estudio baritado permite diferenciar entre las asas dilatadas de intestino delgado y colon, así como la localización del ciego.

Los signos y síntomas presentes en el neonato, que sugieren obstrucción intestinal incluyen, ictericia, vómitos de características biliares en las primeras 24 a 48 horas de vida, distensión abdominal y retraso en la expulsión de meconio (1,3).

El diagnóstico y tratamiento definitivo es quirúrgico, basado en la resección del segmento atrésico y anastomosis que garanticen la permeabilidad distal (3,4).

En cuanto a los cuidados posquirúrgicos de los pacientes se hace énfasis en el aporte calórico requerido para la edad, mediante nutrición parenteral total hasta lograrse la tolerancia a la vía oral (6).

Conclusiones

Una adecuada intervención multidisciplinaria conformada por radiólogos, neonatólogos, pediatras y cirujanos pediatras en los pacientes con atresia intestinal permiten una reducción en su morbilidad, demostrada en menor estancia hospitalaria, rápida ganancia ponderal y menor riesgo de intestino corto.

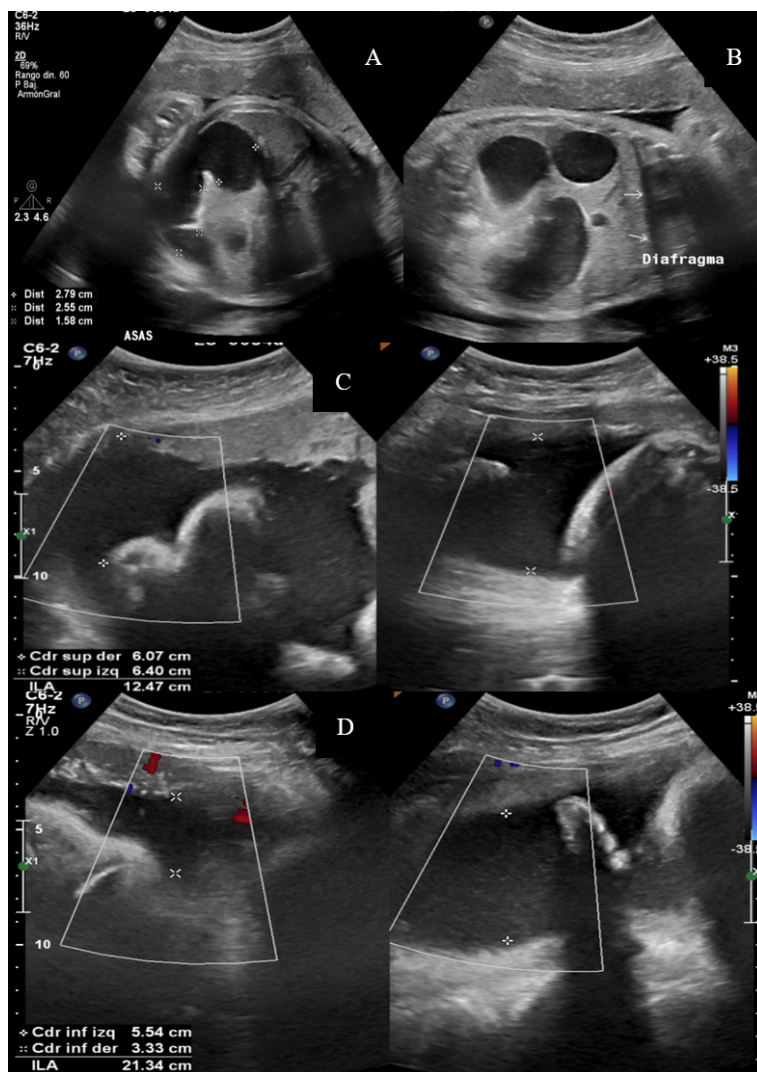


Figura 1. Ultrasonido prenatal a las 36 Semanas de gestación A) Asas yeyunales dilatadas con contenido intestinal de baja ecogenicidad B). Ultrasonido con signo de la triple burbuja. C). Cuantificación del líquido amniótico con la técnica de cuatro cuadrantes, índice de líquido amniótico en el límite superior.



Figura 2. A. Radiografía anteroposterior de abdomen postnatal que demuestra el signo de la triple burbuja con dilatación del estómago, duodeno y yeyuno proximal secundario a atresia yeyunal. Ausencia de gas distal. B. Colon por enema con progresión del baritado hasta colon transverso. Dilatación de asas delgadas.

Conflicto de intereses

Los autores declaran que no existe conflicto de intereses ni financiamiento alguno.

Referencias

- Morris G, Kennedy A, Cochran W. Small Bowel Congenital Anomalies: a Review and Update. *Curr Gastroenterol Rep.* 2016;18(4).
- Goruppi I, Arévalo S, Gander R, Molino J, Oria M, Carreras E, et al. Role of intraluminal bowel echogenicity on prenatal ultrasounds to determine the anatomical level of intestinal atresia. *Role of intraluminal bowel echogenicity on prenatal ultrasounds to determine the anatomical level of intestinal atresia.* 2017; 30(1):103-108.
- Hao J, Zhang Y, Tianyu L, Bo S, Shu F, Feng S, et al. Preliminary Investigation of the Diagnosis of Neonatal Congenital Small Bowel Atresia by Ultrasound. *Biomed Res Int.* 2019; 7097159.
- Miscia ME, Lauriti G, Lelli Chiesa P, Zani A. Duodenal atresia and associated intestinal atresia: a cohort study and review of the literature. *Pediatr Surg Int.* 2019;35(1):151-7.
- Frischer JS, Azizkhan RG. Jejunoileal Atresia and Stenosis. 7th ed. *Pediatric Surgery.* Elsevier Inc.; 2012. 1059-1071 p.
- Carolina L, Mendieta G, Estudiante M, Arturo C, Caicedo F, Profesor M. P RESENTACIÓN DE CASOS A tresia yeyunal , la importancia del desarrollo del intestino primitivo. 2017;9(2):29-34.
- Stanescu AL, Liszewski MC, Lee EY, Phillips GS. Neonatal Gastrointestinal Emergencies: Step-by-Step Approach. *Radiol Clin North Am.* 2017;55(4):717-39.



Pediatría

http://www.revistapediatria.org/
DOI: https://doi.org/10.14295/rp.v54iSuplemento.1.351



Reporte de caso

Síndrome de bandas amnióticas: reporte de caso y revisión de literatura

Yolima Alfaro^a, Luis Fernando Rodríguez^b, María Mercedes Domínguez^c, Luis Fernando Molineros^d, Ana Ximena Pinta^e, José Darío Portillo-Miño^f.

a. MD. Grupo de Investigación GIFYNCA, Fundación Hospital San Pedro, San Juan de Pasto.

b. MD, Fundación Hospital San Pedro, San Juan de Pasto. Colombia.

c. MD. Esp. Pediatría, Fundación Hospital San Pedro, San Juan de Pasto. Colombia

d. Biol. Cel y Mol, Esp. AG; MEPI; PhD (C) Salud Pública. Director de Investigaciones Clínicas, Fundación Hospital San Pedro, San Juan de Pasto. MD. Esp. Pediatría, Fundación Hospital San Pedro, San Juan de Pasto. Colombia

e. MD, MSc (c) en Ciencias Biológicas, Pontificia Universidad Javeriana. Bogotá. Colombia. Grupo de Investigación GINFYCA, Fundación Hospital San Pedro. Pasto. Colombia.

f. MD, Facultad de Ciencias de la Salud, Fundación Universitaria San Martín. Grupo de Investigación GINFYCA, Fundación Hospital San Pedro. San Juan de Pasto. Colombia.

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido: 26 de enero de 2022

Aceptado: 02 de mayo de 2022

Editor

Fernando Suárez-Obando

Palabras clave:

Síndrome de bandas amnióticas.

Anomalías congénitas.

Extremidades.

Linfedema

Keywords:

Amniotic Band Syndrome.

Congenital abnormalities.

Extremities.

Lymphedema

R E S U M E N

Introducción: El síndrome de bandas amnióticas es un grupo de anomalías congénitas producidas por anillos fibrosos secundarios a la ruptura temprana del amnios, generando desde constricciones menores y linfedemas hasta anomalías complejas que requieran amputación de extremidades. **Reporte de caso:** Paciente recién nacida a término con presencia de bandas amnióticas que producen compresión vascular y linfedema a nivel distal de miembro inferior derecho. La angioresonancia reportó linfedema severo con compromiso de pie derecho, posiblemente secundarios a un anillo de constricción, sin malformaciones vasculares. La paciente fue sometida a fasciotomía descompresiva (Plastia en Z) en 2 tiempos con buena respuesta clínica. **Conclusiones:** En este artículo se hace una revisión de la literatura y se presentan un caso clínico de síndrome de bandas amnióticas manejado de forma quirúrgica con mejoría de linfedema y reconstrucción de miembro inferior derecho.

Amniotic band syndrome: case report and literature review

A B S T R A C T

Introduction: An amniotic band syndrome is a group of congenital anomalies caused by fibrous rings secondary to early rupture of the amnion, generating everything from minor

*Autor para correspondencia. Luis Fernando Molineros Gallón
Correo electrónico: dirinvestigacionfhsp@gmail.com

constrictions and lymphedema to complex anomalies that require limb amputation. **Case report:** A full-term newborn patient with amniotic bands syndrome producing vascular compression and lymphedema at the right lower limb. Magnetic resonance angiography reported severe lymphedema with involvement of the right foot, possibly secondary to a constriction ring, without vascular malformations. The patient underwent decompressive fasciotomy (Z-plasty) in 2 stages with an excellent clinical response. **Conclusions:** This article reviews the literature and presents a clinical case of amniotic band syndrome managed surgically with improved lymphedema and reconstruction of the lower right limb.

Introducción

El síndrome de bandas amnióticas (SBA) comprende un grupo de anomalías congénitas, que aparecen de forma esporádica y se caracterizan por la aparición de anillos fibrosos producidos por la ruptura temprana del amnios pudiendo provocar, isquemia, constricciones menores y linfedema, hasta anomalías congénitas complejas como amputaciones de miembros (por disminución del flujo sanguíneo) (1).

Su incidencia es de aproximadamente 1 de cada 15.000 recién nacidos vivos. Los abortos espontáneos provocados por esta patología se estiman en cerca de 178 por cada 10.000 nacimientos. Afecta de forma similar a ambos sexos con una incidencia ligeramente mayor en afrodescendientes. Su presentación tiene carácter esporádico, si bien se han publicado algunos casos de recurrencia familiar (2).

Hay dos hipótesis sobre la formación de bandas amnióticas y el SBA: 1) La teoría del modelo extrínseco, la cual explica la ruptura del amnios sin ruptura del corion, que llevaría a oligohidramnios transitorio por pérdida de líquido amniótico a través del corion permeable inicialmente. El feto pasaría al celoma extraembrionario a través del defecto y contactaría con el mesodermo «adhesivo» en la superficie coriónica del amnios resultando en entrelazamiento de las partes fetales y en abrasiones cutáneas. El entrelazamiento de las partes fetales por las bridas amnióticas causa anillos de constricción y amputaciones, mientras que las abrasiones de la piel producen defectos de disrupción, como encefalocele y el estrechamiento producido por las bridas causará hendiduras asimétricas de la cara (1).

2) La teoría del modelo intrínseco de Streeter que sugiere que las anomalías y las bridas fibrosas tienen un origen común, siendo causadas por una perturbación del desarrollo del disco germinal del embrión tempranamente. La mayoría de los casos de SBA no son de origen genético y ocurren esporádicamente sin recurrencia en hermanos o en hijos de adultos afectados (3).

Existen múltiples factores de riesgo para el desarrollo de SBA, como son la exposición al tabaco, que tiene un efecto vasoconstrictor y el monóxido de carbono, ambos asociados con hipoxia fetal, la misma que causa la disrupción vascular. La cocaína también es un potente vasoconstrictor y puede dañar el flujo uteroplacentario durante períodos críticos en el desarrollo. Otros factores de riesgo incluyen el nivel socioeconómico y educativo, el grupo poblacional afrodescendiente, el alcoholismo, el índice glicémico elevado en la dieta, habitar en una zona de altitud mayor a 2 000 metros sobre el nivel del mar, Intento de aborto, trauma uterino o abdominal, útero bicorne, fibroides uterinos, embarazo ectópico, Infección intrauterina, oligohidramnios, retiro de dispositivos intrauterinos, biopsia

de vellosidades coriales o amniocentesis, cerclaje, cirugía fetoscópica, láser para la corrección de transfusión feto-feto y enfermedades del tejido conectivo como el síndrome de Ehlers-Danlos tipo IV, la osteogénesis imperfecta y la epidermolisis bullosa (1,4).

Para alcanzar el diagnóstico prenatal, es importante diferenciar entre sinequias intrauterinas secundarias a intervenciones en la cavidad uterina y pliegues amnióticos, ya que estas no causan restricción de movimiento. Una vez diferenciadas, las bandas amnióticas, la presencia de fisuras faciales, la restricción de movimiento, así como anillos de constricción o amputaciones deben de alertar al clínico del posible diagnóstico de SBA. Sin embargo, a pesar de los avances en imagenología, se considera que el diagnóstico prenatal se lleva a cabo entre el 29 % al 50 % de los casos, dependiendo de la severidad y el tiempo de gestación. Recientemente la ecografía 3D y 4D han contribuido al diagnóstico prenatal con más sensibilidad del SBA (5,6).

La resonancia nuclear magnética (RNM) es importante como estudio complementario, principalmente para identificar defectos de la región de la cara y el cuello, puesto que la superposición de la lengua y la sombra acústica producida por la osificación de las estructuras faciales, son estructuras que se encuentran limitadas a la evaluación en la ecografía. Otro método de diagnóstico es la detección de niveles elevados de alfa-feto proteína. Esta puede detectarse en suero materno, entre la semana quince y la diecinueve de gestación, este método ayuda a detectar defectos severos o incompatibles para la vida, los cuales ocurren en un periodo temprano de gestación (1,3,6).

En cuanto al tratamiento para los trastornos fetales con posibles consecuencias graves, se recomienda la cirugía fetal en productos menores de treinta y dos semanas de edad gestacional. Pasadas las treinta y dos semanas, la inducción de una labor de parto pretérmino y el manejo posnatal representan menor riesgo de complicaciones para el feto.

Aunque las indicaciones para la liberación intraútero de una brida amniótica no han sido establecidas, el hallazgo de una extremidad en riesgo de amputación se considera una indicación para la cirugía fetal (1). La mayoría de las referencias recomiendan la Z-plastias o W-plastias tras escisión de la banda de constricción, en una o dos etapas. El resultado de la enfermedad depende de la gravedad de la malformación asociada (1,3).

Reporte de caso

Paciente femenina, producto de segunda gestación a término (38 semanas), cesárea por antecedente. Sin historia familiar de importancia. Adecuado peso al nacer de 3 510 gramos, Apgar 8/10, adecuada adaptación neonatal. Se evidenció al examen físico, edema severo y muñón equimótico a nivel del tercio distal de miembro inferior derecho (Ver figura 1).

Requirió valoración conjunta con cirugía vascular, cirugía pediátrica y ortopedia. El resultado de la angioresonancia reportó linfedema severo de miembro inferior derecho a nivel de tercio distal y compromiso de pie ipsilateral, posiblemente secundarios a un anillo de constricción en el curso de una eventual banda amniótica intrauterina. No se observaron hallazgos que sugieran malformaciones vasculares concomitantes.

La paciente fue sometida a fasciotomía descompresiva (Plastia en Z). El primer procedimiento se realizó a los cuatro días de edad y el segundo tiempo al tercer mes de vida. Se encontró banda amniótica con anillo estenótico profundo en tercio medio distal de pierna derecha y cara dorsal del pie ipsilateral, linfedema severo distal de pie derecho y compromiso vascular de retorno venoso grave. En el control posoperatorio se encontró plastia en Z con adecuada cicatrización (Ver figura 2).

Discusión

El SMA es un conjunto de malformaciones fetales asociadas con bandas fibrosas que atrapan o estrangulan diferentes partes fetales, ocasionando deformaciones, amputaciones y disrupciones (1,2,4-7). Esta patología es de baja prevalencia. La principal causa es la ruptura prematura del amnios con formación de bandas que comprimen o seccionan las partes fetales (8), la mayoría de los casos de SBA no son hereditarios, aunque si se han publicado algunos casos de recurrencia familiar (2). En el caso de la paciente no existe antecedente familiar de bandas amnióticas, así mismo, la madre niega algún trauma abdominal como factor de riesgo.

El diagnóstico prenatal es complejo, aunque la implementación de la ecografía 3D mejora la visualización de los defectos, sobre todo a nivel de los miembros y del macizo cráneo facial (1). La RNM evalúa la profundidad de las constricciones, la extensión del linfedema, la integridad muscular y define la anatomía vascular (la cual puede ser anómala) para proponer el abordaje quirúrgico y prevenir el daño vascular durante la cirugía (9).

De acuerdo con la severidad de la lesión, se obtendrá un mayor éxito del tratamiento. La Z plastia es el procedimiento de elección, disminuye el riesgo de amputación de extremidades con resultados favorables. Este procedimiento se realiza cuando el diagnóstico es postnatal (2,3,7,10). La fetoscopia debe ofrecerse como parte del manejo prenatal, pero se requieren más estudios que respalden este procedimiento (11).

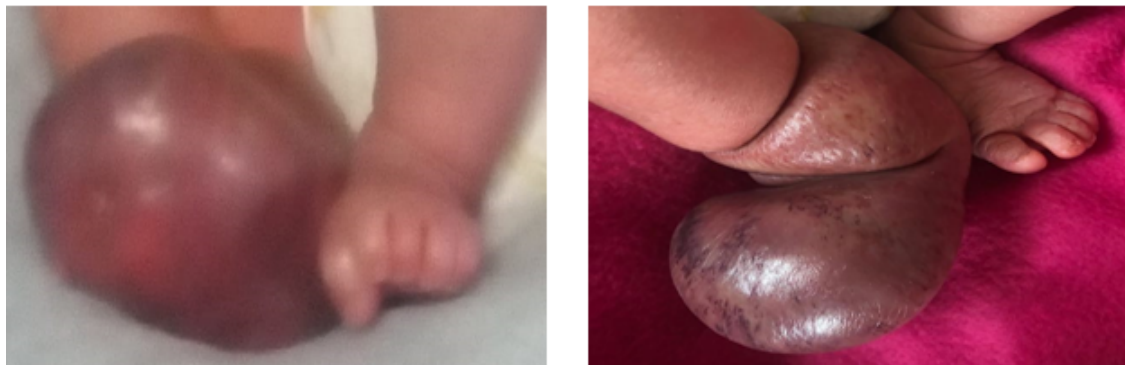


Figura 1. Edema y muñón equimótico de extremidad inferior derecha.



Figura 2. Control posoperatorio de la Z plastia.

Conclusión

El síndrome de bandas amnióticas en casos extremos puede comprometer la vida del feto o alterar su desarrollo con defectos o malformaciones intrauterinas, en muchos casos puede generar amputaciones de extremidades, es importante el diagnóstico prenatal y las ayudas diagnósticas que permiten tomar una conducta oportuna y rápida logrando mejorar el pronóstico del paciente.

Declaración de conflicto de interés

Los autores declaran no poseer ningún conflicto de interés.

Declaración de ética

El representante legal del paciente autoriza la divulgación del caso clínico. El consentimiento informado reposa en poder de los autores.

Fuente de financiación

Este artículo fue financiado por los autores.

REFERENCIAS

- Singh AP, Gorla SR. Amniotic Band Syndrome. In: StatPearls [Internet] Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2022 [Internet]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK545283/>
- Passos da Rocha, F, André Pires, J., José Fagundes, D., & Saulo da Cunha, R. Síndrome de bridas amnióticas: relato de un caso de tratamiento quirúrgico y revisión de la literatura. *Cirugía Plástica Ibero-Latinoamericana*. 2013;39(2), 181-186.
- orphananesthesia. Anaesthesia recommendations for patients suffering from Amniotic band syndrome. Disponible en: <https://www.orphananesthesia.eu/en/rare-diseases/published-guidelines/amniotic-band-syndrome/314-amniotic-band-syndrome/file.html>
- Eran Barzilay, Yael Harel, Jigal Haas, Michal Berkenstadt, Eldad Katorza, Reuven Achiron & Yinon Gilboa. Prenatal diagnosis of amniotic band syndrome – risk factors and ultrasonic signs. *The Journal of Maternal-Fetal & Neonatal Medicine [Internet]*. 2015;28:3, 281-283. Disponible en: DOI: 10.3109/14767058.2014.915935
- Quintero RA, Morales WJ, Phillips J, Kalter CS, Angel JL. In utero lysis of amniotic bands. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 1997;10(5):316-20.
- Rodríguez-González ZI, Soriano-Padilla F. Complejo de deformidades amnióticas, adhesiones, mutilación: interminable debate. *Bol Med Hosp Infant Mex*. 72(3): -168 de 159d. C.;72(3):159-168.
- Shetty P, Menezes LT, Tauro LF, Diddigi KA. Amniotic band syndrome. *Indian J Surg [Internet]*. 2013;75(5):401-402. Disponible en: doi:10.1007/s12262-012-0468-x
- Galeana-Castillo C, Casas-Patiño D, Rodríguez-Torres A, Tapia-García ME. Síndrome de bandas amnióticas: correlación ecográfica y pieza anatómica. *Arch Inv Materno Infantil*. 2013;3(3):146-50.
- López-Muñoz E, Becerra-Solano LE. Secuencia de bandas amnióticas, una actualización. *Arch Argent Pediatr*. 2018;116(3):e409-e420.
- Choulakian MY, Williams HB. Surgical correction of congenital constriction band syndrome in children: Replacing Z-plasty with direct closure. *Can J Plast Surg [Internet]*. 2008;16(4):221-223. Disponible en: doi:10.1177/229255030801600409
- Derderian SC, Iqbal CW, Goldstein R, Lee H, Hirose S. Fetoscopic approach to amniotic band syndrome. *J Pediatr Surg [Internet]*. 2014;49(2):359-362. Disponible en: doi:10.1016/j.jpedsurg.2013.05.013



Pediatría

http://www.revistapediatria.org/
DOI: https://doi.org/10.14295/rp.v54iSuplemento 1.332



Reporte de caso

Secuencia de Moebius-Poland

Jaime A Urbiña Villarraga, Karen Paola Cañas Cantillo, Adriana Quiroga Rey, Diana Marcela Sanclemente Arias, Liliana Eugenia Lora Vidal.

Clínica Colombia Cali

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido: 25 de octubre de 2021

Aceptado: 26 de abril de 2022

Editor

Fernando Suárez-Obando

Palabras clave:

Síndrome de Poland.

Síndrome de Mobius.

Parálisis facial.

Keywords:

Poland syndrome.

Mebius syndrome.

Facial paralysis.

R E S U M E N

Antecedentes: la secuencia Moebius Poland, definida por la presencia conjunta de parálisis facial uni o bilateral, agenesia o hipoplasia del pectoral mayor y pezón, además de simbraquidactilia ipsilateral a la lesión del pectoral, es muy infrecuente. El último reporte en Colombia reportado en la literatura local fue de 2012 en la ciudad de Barranquilla, Colombia.

Reporte de caso: Recién nacido masculino, embarazo con control prenatal irregular de inicio tardío. La madre niega consumo de fármacos o drogas psicoactivas. Las ecografías prenatales no reportaron deformidades o malformaciones, sin antecedente de infecciones perinatales. Parto espontáneo, eutócico, sin complicaciones, adecuada adaptación neonatal. Se aprecia parálisis facial y defecto de pared torácica. **Conclusiones:** Por tratarse de una condición de baja frecuencia se presenta el reporte de caso. La importancia de un diagnóstico temprano permite definir lesiones o malformaciones asociadas e intervención oportuna para definir un plan de tratamiento y rehabilitación temprana.

Moebius Poland sequence

A B S T R A C T

Background: The Moebius Poland sequence, defined by the joint presence of unilateral or bilateral facial paralysis, agenesia or hypoplasia of the pectoralis major and nipple, in addition to symbrachydactyly ipsilateral to the pectoralis lesion, is very rare. The last report in Colombia reported in the local literature was in 2012 in Barranquilla, Colombia. **Case report:** Male newborn, pregnancy with irregular prenatal control of late-onset. The mother denies the use of drugs or psychoactive drugs. Prenatal ultrasounds did not report deformities or malformations, with no history of perinatal infections. Spontaneous delivery, eutocic, without complications, adequate neonatal adaptation. Facial paralysis and chest wall defect are seen.

Conclusions: The case report is presented because it is a low-frequency condition. The importance of an early diagnosis allows for defining associated injuries or malformations and timely intervention to define an early treatment and rehabilitation plan.

*Autor para correspondencia. Jaime A Urbiña Villarraga
Correo electrónico: jaurbinav@hotmail.com

Introducción

La parálisis de los pares craneales VI y VII, fue descrita por separado por Harlan, VonGraefe, Chrisholm, alrededor 1888 y se asoció a la agenesia de núcleos de pares, con la secuencia de Moebius (Mobius o Möbius). La secuencia de Poland fue descrita en 1841, pero solo hasta 1973 Sugarman y Stara reportaron el primer caso con la aparición de las dos secuencias conjuntas o secuencia de Moebius Poland.

La secuencia de Moebius Poland es un desorden de baja frecuencia, tiene una prevalencia estimada de 1 en 500 000. En Colombia el caso más reciente fue el descrito por Ahmad Moustapha y cols. en 2012 en la ciudad de Barranquilla (1). En esta secuencia se observa una alteración muscular y del sistema nervioso. La causa de ambas secuencias aun no es clara, sin embargo, se plantea una disrupción transitoria de la arteria subclavia durante la embriogénesis. Bavinck y Weaver asocian este mismo mecanismo a la secuencia de Moebius, Poland y Klippel-Feil. Otros reportes han indicado que la exposición fetal a disruptores como el misoprostol o cocaína, entre otros, son los causantes de la disrupción, aunque también sean planteados casos genéticos asociadas. Por la baja frecuencia de la asociación entre las dos secuencias se realiza este reporte de caso (2,3).

Reporte de caso.

Recién nacido masculino de cuarenta semanas de edad gestacional (EG), producto de primigestante de 18 años, niega antecedentes patológicos, uso de fármacos, exposición teratogénica o antecedentes familiares.

El embarazo tuvo cuatro controles prenatales. El control inició de manera tardía a las 26 semanas. Última ecografía prenatal a las treinta y cuatro semanas de EG, la cual reportó un peso aproximado de 2 294 gr. Placenta anterior grado II. Paciente sin cultivo recto vaginal, serología no reactiva, VIH negativo, Hepatitis B negativo, susceptible a toxoplasmosis.

El paciente nació por parto eutócico espontáneo, con llanto espontáneo al nacer, pinzamiento de cordón habitual, sin circular de cordón. Se colocó sobre la madre para contacto piel a piel, adaptación sin complicaciones. Peso de 3 185 gr. talla: de 52 cm, perímetro cefálico de 34 cm, perímetro de tórax de 32 cm, perímetro abdominal de 32 cm. Silverman de 0/10, Apgar de 8/10 al minuto, 9/10 a los 5 minutos, 10/10 a los 10 minutos.

Al examen físico se aprecia, cabalgamiento de sutura coronal, fontanela normotensa, pabellones auriculares de adecuada implantación. Apertura ocular de ojo izquierdo (OI) limitada, con canto interno, sin deformidad de puente nasal y desviación de la comisura labial hacia la derecha (Ver figura 1). Cuello sin masas ni desviaciones, clavículas sin lesiones, no crépitos.

En tórax se aprecia asimetría con atrofia de pectoral izquierdo, hipoplasia mamilar izquierda (Ver figura 1), no se auscultan agregados cardíacos, abdomen sin masas ni megalias, ónfalo 2 arterias 1 vena. Genitales masculinos normo configurados en su exterior. Extremidades se aprecia semibraquidactilia en miembro superior izquierdo (Ver figura 2). Al examen neurológico,

se aprecia buen tono muscular. Se traslada a unidad de recién nacidos para estudios y seguimiento.

Estudios complementarios como el ecocardiograma Doppler reportó foramen oval restrictivo y ductus arterioso sin repercusión. Se realizó Resonancia magnética dentro de límites normales. La ecografía de abdomen y vías urinarias fue reportada como normal.

La valoración por oftalmología reportó segmento anterior sin lagofalmo, cornea clara, cristalino claro, sin posibilidad de evaluar movilidad, fondo de ojo con retina y vasos sin alteraciones.

Discusión

La secuencia de Moebius y la secuencia de Poland, son entidades que se pueden observar de forma separada, de forma menos frecuente al presentarse conjuntas en un mismo paciente. La causa aún no se esclarecido, la teoría más aceptada es la disrupción vascular durante la embriogénesis, aunque hay estudios que refieren su asociación a una posible etiología genética.

Entre la cuarta y quinta semana de gestación se inicia la diferenciación de la arteria subclavia y sus ramas, entre la que se encuentran la arteria basilar, la arteria vertebral y la arteria torácica. A la sexta semana de gestación se inicia la diferenciación del pectoral mayor, lo que indica que una disrupción o la interrupción del flujo sanguíneo durante la diferenciación de la arteria subclavia puede causar un compromiso en el desarrollo del musculo pectoral. La gravedad del defecto dependerá del tiempo y severidad de la interrupción del flujo en la arteria. Una de las hipótesis de esta interrupción es la disminución del flujo de la arteria subclavia o una mutación genética de los genes responsables de la morfología de la arteria, la cual produce una modificación del flujo en la arteria. (2,4).

La teoría genética se ha visto favorecida por la presencia de varios miembros de una misma familia que presentan la secuencia de Poland, considerando un patrón de herencia autosómico dominante con penetrancia reducida, asociado a los loci 13q12.2 y 1p22. Otros casos se han descrito asociados al cromosoma X y a mutaciones en los genes PLXND1 y REV3L (5,6).

Spranger y cols. describieron en 1982, que la presentación clínica de Moebius corresponde a un síndrome, sino a una secuencia, dado el patrón de malformaciones ocasionado por una anomalía única o común, causando la agenesia o hipoplasia de los pares craneales VI y VII, facies caracterizada por puente nasal largo y cuadrado, nariz ganchuda y labios entreabiertos por la atrofia muscular de origen neurogénico.

Con una incidencia estimada de 1 en 150 000, se resalta que, aunque las características faciales son las más importante, la secuencia de Moebius se ha asociado a otros defectos faciales como la afeción del III par craneal el cual puede verse afectado en un 25 % de los pacientes, comprometiendo la mirada vertical, además de otros defectos como la micrognatia, el paladar hendido, el pie equino y la escoliosis (6-9).

La secuencia de Poland, se define por la agenesia o hipoplasia del musculo pectoral, hipoplasia de pezón asociado a anomalía ipsilateral de la extremidad superior. La incidencia que se reporta es aproximadamente de 1 en 30 000, tres veces más frecuentes en hombres y en hasta un 75 % los casos se afecta el lado derecho (4).

Otras anomalías asociadas corresponden a lesiones de otros pares craneales, principalmente hipogloso, seguido del oculomotor y trigémino, otros defectos como la dextrocardia, malformación de la escapula, malformación renal, síndrome *morning glory* o síndrome de la flor de enredadera, pie equino varo bilateral o pie plano en valgo, escoliosis, malformaciones faciales y parálisis de cuerdas vocales. En relación con los defectos de la caja torácica, debe evaluarse la presencia de agenesia de reja costal. Se recomienda la realización de resonancia magnética para evaluación de sistema nervioso central, dado que se ha asociado la hipoplasia de tronco encefálico en 32 % de los casos y convulsiones en el 26 % sin embargo estas alteraciones o se consideran directamente consecuencias de esta secuencia (6,7,8,10).

El diagnóstico temprano, permite una intervención pronta para iniciar rehabilitación multidisciplinaria y la corrección quirúrgica en caso de algunos defectos de agenesia costal. La intervención quirúrgica tiene como objetivo evitar el movimiento paradójico del tórax. También puede considerarse la cirugía para mejorar el aspecto estético del paciente (11). El pronóstico en general es bueno, sin embargo, depende de la asociación con otras malformaciones.

Conclusiones

La secuencia de Mobius Poland es de presentación muy infrecuente, con buen pronóstico a largo plazo, pero con asociación de diversas malformaciones, por lo tanto un diagnóstico temprano, permite iniciar un plan de rehabilitación temprana evitando complicaciones y mejorando el pronóstico.

Agradecimiento

A los padres por permitirnos la presentación de este caso.



Figura 1. Parálisis facial e hipoplasia pectoral.



Figura 2. Simbraquidactilia ipsilateral al defecto pectoral.

REFERENCIAS

- Ahmad M, Silvera C, Hamdan M, Moebius-Poland syndrome: a case report. *Salud Uninorte. Barranquilla (Col.)* 2012;28(1):171-177
- Puvabanditsin S, Garrow E, Augustin G, Titapiwatanakul R, Kuniyoshi K, Poland-Möbius Syndrome and Cocaine Abuse: A Relook at Vascular Etiology, *Pediatr Neurol* 2005;32:285-287
- Villagra T, Vizzuett I, Síndrome de Möbius Poland: Presentación de un caso, *Rev Mex Oftalmol.* 2009; 83(5):314-317.
- Ruiz-Botero Felipe, Quintana Peña Valentina, Pachajoa Harry. Secuencia de Poland, de las bases embriológicas a la práctica clínica. *Rev Cubana Pediatr.* 2015;87(2):241-246.
- Botero J, Camargo A, Espinosa E, Síndrome de Moebius: manifestaciones neurológicas, musculoesquelíticas y del lenguaje. *Repert med cir.* 2017;26(2):109-112.
- Parenti VG, Liu X, Mehta A, Malireddy R, Sutherland LA, Pfeifer CM. Imaging findings in Möbius-Poland syndrome. *Radiol Case Rep.* 2020;15(4):379-381.
- Kim, N., Kim, J.H., Kim, JS. et al. Möbius syndrome: clinico-radiologic correlation. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol* 2018; 256, 2219-2223.
- Tafti D, Cecava ND. Poland Syndrome. StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL). StatPearls Publishing; 2021
- Vyas S, Prabhakar A, Bhanu KU, Singh P, Khandelwal N. Möbius syndrome. *J Neurosci Rural Pract.* 2016 ;7(4):596-597.
- Yadav P, Utture A, Dande V, Bodhanwala M, Agarwal A. Poland-Möbius Syndrome with Unilateral Vocal Cord Paralysis in a Neonate. *Cureus.* 2020;12(9):e10215.
- Montealegre G, Stanford N, Lus D. Síndrome de Möbius: un nuevo sistema de clasificación. *Revista Colombiana de Cirugía Plástica y Reconstructiva.* 2016;22(2).



Pediatría

http://www.revistapediatria.org/
DOI: https://doi.org/10.14295/rp.v54iSuplemento 1.382



Reporte de caso

Síndrome de CLOVES. Primer caso reportado en Colombia.

Johana Katerine Penagos Ruiz^a, Adriana Isabel Agamez-Díaz^a, Ornella Ruiz Pérez^{a,b}, Zaryla Esther Palacio Conrado^b, Henry J. González Torres^a

^a Universidad Simón Bolívar, Facultad Ciencias de la Salud. Barranquilla, Colombia

^b Servicio de Pediatría, Hospital Niño Jesús. Barranquilla, Colombia.

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido: 10 de mayo de 2022

Aceptado: 22 de mayo de 2022

Editor

Fernando Suárez-Obando

Palabras clave:

Síndrome de CLOVES.

Crecimiento asimétrico.

Malformaciones vasculares.

PIK3CA.

Anormalidades vasculares complejas.

Keywords:

CLOVES syndrome.

Asymmetric overgrowth.

Vascular malformations.

PIK3CA.

Complex vascular abnormalities.

R E S U M E N

Antecedentes: El síndrome CLOVES es un trastorno genético, no hereditario y poco común que se caracteriza por un sobrecrecimiento de cualquier parte del cuerpo, malformaciones vasculares, defectos óseos y cambios en la coloración de la piel. **Reporte de caso:** se presenta un caso clínico de Síndrome de CLOVES en Barranquilla (Colombia). Paciente femenino de diez y nueve meses procedente de Venezuela, sin valoraciones previas por especialistas en país de origen ni de residencia. Acude por primera vez por cuadro de intolerancia a la vía oral, en dicha valoración se observan las lesiones de sobrecrecimiento. Se da manejo médico y egreso por no afiliación a Empresa Prestadora de Servicios de Salud. Tres meses después con el apoyo del grupo interdisciplinario de anomalías vasculares complejas (GIAV) en Buenos Aires, (Argentina), se hace el diagnóstico clínico de síndrome de CLOVES. Se programó junta de especialidades para iniciar tratamiento. La paciente fallece 3 días antes de la junta por complicaciones asociadas a gastroenteritis y deshidratación. **Conclusiones:** En el caso presentado se trata de una con sobrecrecimiento de los miembros a temprana edad y presenta complicaciones gastrointestinales en varias ocasiones de las cuales no se puede establecer relación directa con el síndrome. El diagnóstico se realizó gracias a la colaboración del GIAV del Hospital Garrahan, quienes confirman que la paciente cumplía todos los criterios clínicos. No se logró realizar intervenciones terapéuticas específicas por problemas de disponibilidad del servicio de salud teniendo desenlace fatal 3 meses posteriores al diagnóstico.

CLOVES syndrome. First case reported in Colombia.

A B S T R A C T

Background: CLOVES syndrome is a rare, non-inherited genetic disorder characterized by overgrowth of any part of the body, vascular malformations, bone defects, and changes in skin color. **Case report:** a clinical case of CLOVES Syndrome in Barranquilla (Colombia) is presented. A nineteen-month-old female patient from Venezuela, without prior evaluations

*Autor para correspondencia. Henry J. González Torres

Correo electrónico: hgonzalez11@unisimonbolivar.edu.co

by specialists in the country of origin or residence. She comes for the first time due to feed intolerance; the overgrowth lesions were observed in this evaluation. Medical management was provided with immediate discharge due to non-affiliation with a Health Services Provider Company. Three months later, with the support of the interdisciplinary group of complex vascular anomalies (GIAV) in Buenos Aires (Argentina), the clinical diagnosis of CLOVES syndrome was made. A meeting of specialties was scheduled to start treatment. The patient died three days before the meeting due to complications associated with gastroenteritis and dehydration. **Conclusions:** In the case presented, it is a syndrome with overgrowth of the limbs at an early age and presents gastrointestinal complications occasionally. The diagnosis was made thanks to the collaboration of the GIAV of the Garrahan Hospital, who confirmed that the patient met all the clinical criteria. It was not possible to carry out specific therapeutic interventions due to problems of availability of the health service, with a fatal outcome three months after diagnosis.

Introducción

Los síndromes de sobrecrecimiento (SSC), presentan manifestaciones clínicas similares entre ellos, lo que hace difícil el diagnóstico diferencial. (1) Los SSC presentan un crecimiento excesivo asimétrico de diferentes partes del cuerpo y órganos, malformaciones vasculares y alteraciones óseas. Entre esos síndromes se encuentran, los síndromes de Cowden (OMIM:158350), Bannayan-Riley-Zonana-Ruvalcaba (OMIM:153480), Maffucci (OMIM:166000), Klippel-Trenaunay (OMIM:149000), Proteus (OMIM:176920) y CLOVES, siendo estos 2 últimos los más similares (2, 3).

El síndrome de CLOVES (OMIM: 612918) es un trastorno genético poco común, causado por variantes patogénicas en el gen *phosphatidylinositol 3-kinase, catalytic, alpha polypeptide* (PIK3CA, 3q26.32). El gen hace parte de los mecanismos de regulación de crecimiento celular. Las variantes que afectan su funcionamiento originan los signos clínicos del síndrome. Es una enfermedad genética, no hereditaria, dado que las variantes patogénicas del gen se producen después de la fecundación (variantes somáticas) (4,5,6,7).

Sus siglas se derivan de una combinación de anomalías denominadas en inglés, así: (*Congenital* (congénito), *Lipomatous* (lipomatoso), *Overgrowth* (sobrecrecimiento), *Vascular* (vascular), *Epidermal Nevis* (de nevos epidérmicos) y *Spinal/Skeletal/Anomalies/Scoliosis* (anomalías esqueléticas/espinales/escoliosis). (4,5).

El síndrome de CLOVES fue descrito en el 2007 por Sapp y cols. En su estudio se describieron siete pacientes con características clínicas similares al síndrome de Proteus, pero que no cumplían con todos los criterios clínicos para su diagnóstico. (6) Cuando se describió el síndrome por primera vez, se utilizó la sigla CLOVE. Dos años después, en el 2009, se confirmó este nuevo síndrome y se le adicionó la letra «S» al final (CLOVES), debido a la escoliosis y otras alteraciones óseas que presentan estos pacientes (5). En 2012 se describió la etiología genética, basada en mutaciones somáticas de PIK3CA. Para detectar las alteraciones genéticas, se debe realizar estudio en células del tejido afectado (7,8).

Los pacientes pediátricos que padecen esta enfermedad presentan desde el nacimiento, crecimiento excesivo asimétrico en cualquier tejido. Se describen las lesiones como manos y pies anchos, engrosamiento de pliegues, sobrecrecimiento palmar, macrodactilia, malformaciones vasculares y linfáticas

y alteraciones óseas, dentro de la cual la escoliosis es la más frecuente. Las malformaciones cutáneas, se manifiestan como nevus epidérmico lineal. De otra parte, el CLOVES se puede asociar a malformaciones renales como la hipoplasia renal o agenesia y un incremento en el riesgo de desarrollar tumor de Wilms (5, 9, 10, 11, 12).

El síndrome de CLOVES y el síndrome de Proteus tienen manifestaciones clínicas similares, lo que dificulta su diagnóstico diferencial. Sin embargo, su diferencia radica en que el síndrome de CLOVES es congénito, crece proporcionalmente con el paciente, es frecuentemente simétrico en las extremidades inferiores y son habituales las malformaciones vasculares masivas en el tronco. A diferencia del Proteus, en el cual los pacientes nacen con pocas manifestaciones clínicas y su progresión asimétrica y desproporcionada, se da en la etapa postnatal, afecta cualquier tejido, incluyendo tejido óseo y las malformaciones vasculares del tronco son infrecuentes (6, 9, 13, 14).

El diagnóstico de CLOVES es clínico y se confirma mediante estudio del gen PIK3CA, en tejido obtenido por biopsia de una de las áreas afectadas. También es útil el estudio de imágenes, incluyendo la resonancia magnética, tomografía computada y ecografía, las cuales se utilizan para observar si existen alteraciones renales, cerebrales o lesiones óseas (7,15, 16).

Su manejo principalmente es paliativo (3, 11, 13). Sin embargo, se debe ofrecer un tratamiento multidisciplinar (17). Para el tratamiento de las malformaciones vasculares complejas, se suele utilizar escleroterapia, embolización o cirugía, dando muy buenos resultados (17). La cirugía también es utilizada para disminuir el tamaño del área afectada, aunque está es poco utilizada, dado que la lesión puede mantener un crecimiento continuo (13, 17).

Renata y cols. en el 2019, presentaron dos casos de dos pacientes con CLOVES a quienes se les administró rapamicina oral por un periodo prolongado y en el que se observó, a los 4 y 6 meses de tratamiento, una mejoría en la calidad de vida de los afectados, dado por la reducción de las lesiones y ausencia de linforrea cutánea. (18)

Reporte de caso

Paciente producto de primer embarazo, con control irregular por condiciones sociodemográficas de país de origen (Venezuela)

ela), A las 31.6 semanas se realizó ecosonograma obstétrico que reportó presencia de crecimiento quístico que desplazaba al riñón izquierdo, el quiste media aproximadamente 6.8 x 4.4 x 4.3 cm. Se encontró, además, hipoplasia renal izquierda, secundaria al crecimiento quístico (riñón izquierdo 5.5 cc vs. riñón derecho 14.8 cc), asociado a edema de tejido celular subcutáneo en ambos miembros inferiores, rizomelia de fémur unilateral curvo. Se planteo que las lesiones se podrían relacionar con displasia tanatofórica. El diagnóstico ecográfico incluyó linfangioma retroperitoneal con extensión ipsilateral a espalda, glúteo y contralateral a miembro inferior derecho (Ver figura 1).

Al nacimiento no requirió hospitalización en la unidad de cuidado intensivo neonatal (UCIN) las lesiones corporales fueron evidenciadas al nacimiento por los padres de la menor. Hasta los 3 meses de vida no tuvo controles médicos en país de origen. Los padres deciden migrar a Colombia en búsqueda de atención médica para su hija. Durante 16 meses, la madre refiere madre que intentó alcanzar el aseguramiento en salud, pero no fue posible por falta de acta de nacimiento.

A los diez y nueve meses de edad la paciente cursa con gastroenteritis e intolerancia a la vía oral. Es atendida en institución de primer nivel donde remiten a segundo nivel para manejo por pediatría y ampliar investigación de condición de base. A su ingreso se evidenció al examen físico, una paciente asténica, con deshidratación grado I, conjuntivas pálidas, escleras normocrómicas, mucosa oral semihúmeda, adenomegalias múltiples bilaterales, cervicales bilaterales móviles no dolorosas de dos a cinco cm de diámetro. En tórax presentaba una lesión sobreelevada lipomatosa de doce cm por doce cm con elevación de tres cm con bordes mal definidos, móvil, blanda, depresible, sin alteración en pigmentación de piel y de características vasculares (Ver figura 2) El abdomen estaba globoso, peristalsis normoactiva y hepatomegalia de dos cm por debajo de reborde costal, sin signos de circulación colateral, no impresionaba de dolor a la palpación.

En piel presentaba llenado capilar de tres segundos, palidez mucocutánea generalizada, mayormente marcada en palmas

y plantas, mancha de Baltz sacro coxígea de tres por cuatro cm. En extremidad inferior derecha se evidenció hemangioma violáceo con presencia de vesículas y costras de treinta y siete por veinticinco cm de extensión (Ver figura 2).

En zona genitourinaria se presentaba normal para sexo y edad, con signos de edema vulvar. En extremidades superiores, se apreció simetría, sin edemas, ni lesiones. En extremidades inferiores, se apreció asimetría. Las medidas de la extremidad inferior izquierda fueron: circunferencia de la porción media proximal de veinticuatro cm; porción media distal de veintiún cm. Las medidas de la extremidad inferior derecha fueron: porción media proximal de treinta y siete cm y porción media distal de veinticinco cm. Sobrecrecimiento bilateral de predominio en extremidad inferior derecha, nevos epidérmicos y angioma con estigmas de sangrado, malformaciones linfáticas macroquísticas con una extensión de treinta y nueve cm de largo por veinte cm de ancho (Ver figura 2). En los dos pies se evidenció macrodactilia, y sobrecrecimiento con angiomas distales, llenado capilar normal y pulsos frecuentes a nivel vascular, (Ver figura 3).

Se realizaron paraclínicos a su ingreso donde se evidencio anemia con Hb de 5.3 mg/dl, microcítica hipocrómica y trombocitopenia 130.000 plaquetas/mm³, resto normal, por lo que se indica transfusión de glóbulos rojos y se remite a institución de mayor complejidad donde tiene estancia de 14 días. Allí completa tratamiento para gastroenteritis, recibió transfusión de hemoderivados en múltiples ocasiones (3 ocasiones glóbulos rojos empacutados y una ocasión de plaquetas), no realizan estudios de extensión por no contar con aseguradora en salud. Dan egreso con órdenes de imágenes y citas con especialistas para seguimiento ambulatorio. Nos contactamos con el grupo interdisciplinario de anomalías vasculares complejas (GIAV) en Buenos Aires, Argentina con valoración de imágenes e historia clínica. Se realiza diagnóstico clínico de síndrome de CLOVES y se programa junta de especialidades pediátricas para iniciar tratamiento. Tres meses posteriores a egreso hospitalario (tiempo durante el cual madre realiza trámites de seguridad en salud sin éxito) paciente presenta nuevo episodio de gastroenteritis con inestabilidad hemodinámica que requirió



Figura 1. Hallazgos prenatales



Figura 2. Sobrecrecimiento en región dorsal, y sobrecrecimiento afectando región glútea y extremidad inferior derechas. Mancha de Baltz sacrocoxígea.



Figura 3. Sobrecrecimiento de extremidad inferior derecha y macrodactilia bilateral.

traslado a UCIP, donde tras dos paradas cardiorrespiratorias, con requerimiento de reanimación avanzada fallece y no es posible ejecutar la junta de especialidades programada para 3 días posteriores al deceso.

Discusión

Las anomalías vasculares complejas y de gran extensión, suelen asociarse a complicaciones como malformaciones, dolor crónico, infecciones recurrentes, coagulopatía, disfunción orgánica y muerte, las cuales elevan la morbimortalidad de los pacientes que las padecen (19). Dentro de estas enfermedades, se encuentra el síndrome de CLOVES, anomalía congénita producida por una mutación en el gen *PIK3CA* (12); el Síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber, caracterizado por presentar la tríada de «manchas de vino de Oporto», crecimiento excesivo anormal de tejidos blandos y óseos y malformaciones venosas (20) y el síndrome de Proteus, descrito por primera vez en 1983 y producido por variantes patogénicas en el gen *Serine/threonine kinase 1 (AKT1, 14q32.33)* (21). Éste último síndrome, cursa con diversos tipos de nevos como el nevus epidérmico lineal y el nevus de tejido conectivo cerebriforme, el cual es patognomónico de la enfermedad, además de sobrecrecimien-

to asimétrico en vísceras y extremidades y desregulación del tejido adiposo (22).

El caso presentado corresponde al primer reporte de Síndrome de CLOVES en Colombia. Se considera que el diagnóstico de la paciente fue complejo debido a la baja prevalencia de esta enfermedad y al alto riesgo social, asociado a limitación al acceso oportuno a los servicios de salud, por problemas sociales.

Si bien en Colombia, no existen casos descritos en la literatura, en la revista argentina de dermatología, se publicó un caso de una paciente de veintisiete años con diagnóstico reciente de síndrome de CLOVES (23), quien fue diagnosticada inicialmente con los síndromes de Klippel-Trenaunay-Weber y de Proteus. En este caso, el diagnóstico inicial, durante el periodo neonatal, fue clínico y se propuso el Síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber, motivado en la existencia de un hemangioma en muslo y pie derecho, e hipertrofia de ambos pies; anomalías que retrasaron el inicio de la deambulacion. Sin embargo, su diagnóstico fue replanteado en la adultez a síndrome de CLOVES, ya que se evidenció esplenomegalia sintomática producto de una linfangiomatosis esplénica (23).

De otra parte, en la revista chilena de pediatría (18), se reportaron dos casos de síndrome de CLOVES. El primero en una paciente preescolar femenina de tres años, que al igual que el presente caso, presentó malformaciones linfáticas macro y

microquísticas, sobrecrecimiento lipomatoso en tronco, glúteos, muslos y cavidades torácica, abdominal y pélvica y malformación capilar segmentaria geográfica. Sin embargo, presentó infecciones recurrentes y episodios de trombosis intralesional, siendo candidata para inicio de manejo oral con rapamicina, con posterior reducción en el tamaño de las masas lipomatosas y linfáticas, ausencia de linforrea cutánea e importante mejoría de su calidad de vida (18).

La segunda paciente, correspondió a una escolar femenina de diez años, quien presentó extensas masas lipomatosas en tronco, glúteos y muslos, malformaciones vasculares de bajo flujo, asociadas a desarrollo progresivo de escoliosis, leve retraso cognitivo y capacidad motora en deterioro, haciéndola dependiente de silla de ruedas. por lo que se indicó manejo con rapamicina oral, con resultados favorables en cuanto a capacidad física y autovalencia (18).

Con respecto al tratamiento, en 2016, Adams y cols. (19) publicaron el primer ensayo prospectivo de manejo con rapamicina oral, en pacientes con anomalías vasculares severas, resultando seguro y efectivo en la mayoría de los casos. A su vez, Triana y cols. (17), publicaron un estudio retrospectivo de pacientes con anomalías vasculares que recibieron manejo con rapamicina oral con tasas de respuesta favorable.

Conclusiones

El síndrome de CLOVES clasifica como enfermedad rara por su baja incidencia, estimada en 1 en 1 000 000. Hasta la fecha en Colombia no hay otros casos reportados. CLOVES pertenece a los síndromes de sobre crecimiento entre los cuales se encuentran los síndromes de Cowden, Bannayan-Riley-Zonana-Ruvalcaba, Maffucci, Klippel-Trenaunay-Weber y el Síndrome de Proteus.

Los síndromes de Cowden y CLOVES tiene como etiología, las variantes patogénicas en PIK3CA. Estos síndromes difieren en algunas características clínicas ya mencionadas, el pronóstico de estos paciente dependerá del curso clínico y del grado de afectación de órganos. En muchas ocasiones el pronóstico se relaciona con la sobreinfección de las lesiones y el sobrecrecimiento masivo que impide la movilidad.

Debido a estas diferencias y a la variedad en las manifestaciones relacionadas con las características primarias que componen este síndrome se convierte en un reto diagnóstico.

El pilar del tratamiento es fundamentalmente, el manejo interdisciplinario con dermatología, pediatría, cirugía plástica y vascular para recibir el manejo según se presente deformidad y disfunción de órganos. Se han publicado reportes y series de casos que reportan respuesta favorables al manejo con rapamicina, obteniéndose una reducción de las lesiones lipomatosas y mejorando la calidad de vida.

En relación con el caso presentado, infortunadamente culminó en fallecimiento, lo anterior, asociado a que se trata de una patología muy poco frecuente, cuyo diagnóstico clínico suele dificultarse, por semejanza con diversas entidades que también cursan con sobrecrecimiento, pobre conocimiento del manejo de estas, debido a su baja prevalencia y limitación de algunas poblaciones al acceso al servicio de salud. Sin embargo, mediante esta publicación, se pretende dar a conocer la

patología, con el fin de mejorar su abordaje diagnóstico y terapéutico oportuno, así como promover el trabajo colaborativo con centros con mayor experiencia en enfermedades complejas.

Confidencialidad de los datos

Los autores declaran que han seguido los protocolos de su centro de trabajo sobre la publicación de datos de pacientes.

Derecho a la privacidad y consentimiento informado

Los autores han obtenido el consentimiento informado de los padres (tutores) de la paciente y/o sujetos referidos en el artículo. El consentimiento informado está en poder del autor de correspondencia.

Financiamiento

Los autores declaran que el presente manuscrito no se recibió financiación por parte de terceros, fue realizado con recursos propios.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener conflicto de intereses.

Agradecimientos

Los autores agradecen a los padres de la paciente por su colaboración en el seguimiento de la niña y en la elaboración del presente manuscrito. Así como también al grupo interdisciplinario de anomalías vasculares complejas (GIAV) en Buenos Aires, Argentina, por su gran colaboración en la consecución del diagnóstico de la paciente.

REFERENCIAS

1. Russo S, Calzari L, Mussa A, Mainini E, Cassina M, Di Candia S, et al. A multi-method approach to the molecular diagnosis of overt and borderline 11p15.5 defects underlying Silver-Russell and Beckwith-Wiedemann syndromes. *Clin Epigenetics*. 2016;8:23.
2. P. Lapunzina, J. Tenorio. Sobrecrecimiento corporal asimétrico localizado (hemihipertrofia/hemihiperplasia): nomenclatura, definición, epidemiología y clínica, *Pediatr Integral* 2019;XXIII(5):258-261
3. Martínez-Frías M, Bermejo E, Martínez-Fernández ML. Síndrome de CLOVE(S): Características y Guía diagnóstica, Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC). 2010; 23.
4. Fajre X, Britzmann J, Whittle C, Vargas. P. Síndrome de CLOVES. *Rev chilena Dermatol*. 2014;30:209-11.
5. Alomari AI. Characterization of a distinct syndrome that associates complex truncal overgrowth, vascular, and acral anomalies: a descriptive study of 18 cases of CLOVES syndrome. *Clin Dysmorphol*. 2009;18(1):1-7.
6. Sapp JC, Turner JT, van de Kamp JM, van Dijk FS, Lowry RB, Biesecker LG. Newly delineated syndrome of congenital lipomatous overgrowth, vascular malformations, and epidermal nevi (CLOVE syndrome) in seven patients. *Am J Med Genet*. 2007;143A:2944-2958

7. Kurek KC, Luks VL, Ayturk UM, Alomari A, Fishman S, Spencer S et al. Somatic mosaic activating mutations in PIK3CA cause CLOVES syndrome. *Am J Hum Genet* 2012; 90:1108–1115.
8. Keppler-Noreuil KM, Rios JJ, Parker VE, et al. PIK3CA-related overgrowth spectrum (PROS): diagnostic and testing eligibility criteria, differential diagnosis, and evaluation. *Am J Med Genet A*. 2015;167A (2):287-95
9. Gucev ZS, Tasic V, Jancevska A, Konstantinova MK, Pop-Jordanova N, Trajkovski Z, Biesecker LG. Congenital lipomatous overgrowth, vascular malformations, and epidermal nevi (CLOVE) syndrome: CNS malformations and seizures may be a component of this disorder. *Am J Med Genet A*. 2008;146A:2688-90.
10. Caux F, Plauchu H, Chibon F, Faivre L, Fain O, Vabres P, Bonnet F, Selma ZB, Laroche L, Gérard M, Longy M. Segmental overgrowth, lipomatosis, arteriovenous malformation and epidermal nevus (SOLAMEN) syndrome is related to mosaic PTEN nullizygoty. *Eur J Hum Genet*. 2007;15:767-73
11. Alomari AI, Chaudry G, Rodesch G, Burrows PE, Mulliken JB, et al. Complex spinal-paraspinal fast-flow lesions in CLOVES syndrome: analysis of clinical and imaging findings in 6 patients. *AJNR Am J Neuroradiol*. 2011;32(10):1812-1817.
12. Bloom J, Upton J, 3rd. CLOVES syndrome. *J Hand Surg Am*. 2013;38(12):2508-12.
13. Alomari AI. Comments on the diagnosis and management of CLOVES syndrome. *Pediatr Dermatol*. 2011;28(2):215-216.
14. Martínez-Frías ML, Bermejo E, Martínez-Fernández ML. Síndrome de CLOVE(S): Características y Guía diagnóstica. *PROPOSITUS*. 2010;23.
15. Maclellan RA, Luks VL, Vivero MP, Mulliken JB, Zurakowski D, Padwa BL, et al. PIK3CA activating mutations in facial infiltrating lipomatosis. *Plast Reconstr Surg*. 2014;133(1):12e-9e.
16. Luks VL, Kamitaki N, Vivero MP, Uller W, Rab R, Bovee JV, et al. Lymphatic and other vascular malformative/overgrowth disorders are caused by somatic mutations in PIK3CA. *J. Pediatr*. 2015;166(4):1048-54 e1-5.
17. Triana P, Dore M, Cerezo VN, et al. Sirolimus in the Treatment of Vascular Anomalies. *Eur J Pediatr Surg*. 2017;27:86-90.
18. Renatta de Graziaa, Consuelo Giordanob, Laura Cossioc, Camila Downeyc, Ángela Delucchid, Daniela Kramer. Síndrome de CLOVES: Tratamiento con Rapamicina oral. Reporte de dos casos. *Rev Chil Pediatr*. 2019;90(6):662-667. DOI: 10.32641/rchped.v90i6.1025.
19. Adams DM, Trenor CC 3rd, Hammill AM, et al. Efficacy and Safety of Sirolimus in the Treatment of Complicated Vascular Anomalies. *Pediatrics*. 2016;137(2):e20153257.
20. Klippel M, Trenaunay P. *Arch Gen Med* 1900;185: 641–672. 5. Klippel Trenaunay-Weber syndrome [Internet]. 2019 [consultado en abril 18 de 2020]. Disponible en: <https://www.omim.org/entry/149000?search=klippel&highlight=klippel>.
21. Cohen MM. Proteus syndrome review: molecular, clinical, and pathologic features. *Clin Genet*. 2014;85:111–9.
22. Reference N. Klippel-Trenaunay syndrome. *Genetics Home Reference*. 2019 [consultado en abril 18 de 2020]. Disponible en: <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/klippel-trenaunay-syndrome>.
23. Mares-Chiyón A y Cols. Síndrome de Cloves: Reporte de un Caso y Revisión de los Diagnósticos Diferenciales. *Rev. argent. dermatol*. 2020;101 (2): 57 – 64.



Pediatría

http://www.revistapediatria.org/
DOI: https://doi.org/10.14295/rp.v54iSuplemento 1.373



Reporte de caso

Displasia metafisaria múltiple. Reporte de caso

Jennifer Richardson-Maturana^a, Martha E. Oyuela-Mancera^b, José A. Ovalle-Barranco^b

^a Radiología, Universidad del Norte. Barranquilla, Colombia.

^b Radiología, Instituto Roosevelt. Bogotá, Colombia.

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido: 27 de marzo 2022

Aceptado: 25 de abril 2022

Editor

Fernando Suárez-Obando

Palabras clave:

Enfermedades óseas.

Osteocondrodisplasias.

Displasia metafisaria.

Colágeno Tipo X.

Keywords:

Bone diseases.

Osteochondrodysplasias.

Metaphyseal dysplasia.

Collagen Type X.

R E S U M E N

Antecedentes: La displasia metafisaria múltiple es una patología poco frecuente dentro del grupo de las displasias óseas, clínicamente similar a la acondroplasia y el raquitismo. **Reporte de caso:** se presenta el caso de un paciente de cinco años con esta enfermedad, considerando la evaluación clínica, radiológica, endocrinológica y genética realizada para llegar a su diagnóstico. **Conclusiones:** la sospecha diagnóstica ante un paciente con talla baja y compromiso de las metafisis de los huesos largos en las imágenes son clave para la correcta identificación de esta patología.

Multiple metaphyseal dysplasia. Case report.

A B S T R A C T

Background: Multiple metaphyseal dysplasias are low-frequency diseases within the group of bone dysplasias, clinically similar to achondroplasia and rickets. **Case report:** the case of a five-year-old patient with this disease is presented, considering the clinical, radiological, endocrinological, and genetic evaluation carried out to reach his diagnosis. **Conclusions:** diagnostic suspicion in a patient with short stature and involvement of the metaphyses of the long bones in the images is critical to the correct identification of this pathology.

*Autor para correspondencia. Jennifer Richardson Maturana
Correo electrónico: jr Richardson@uninorte.edu.co

Introducción

En los pacientes pediátricos con talla baja y alteración en la marcha, se debe considerar la realización de estudios de radiología convencional. El hallazgo radiológico de ensanchamiento metafisario difuso, con irregularidad del contorno y que compromete la placa de crecimiento, sin afectar la epífisis, es un hallazgo infrecuente que conduce al diagnóstico de displasia metafisaria múltiple. Existen varios subtipos siendo la Displasia de Schmid la más común y menos grave (1).

La Displasia Metafisaria de Schmid (DMSH, OMIM: 156500) se caracteriza por el fracaso de la mineralización normal de la zona de calcificación transitoria, ensanchando irregularmente las metáfisis. Esto conlleva a que el crecimiento se altere acortando los huesos largos (1). Conforme el paciente inicia la marcha, la displasia progresa hacia el varo, con mayor afectación de las rodillas. Las intervenciones quirúrgicas, orientadas a corregir la deformidad, se realizan con mayor frecuencia en las extremidades inferiores y favorecen la corrección de la marcha inestable (2).

El diagnóstico y tratamiento dependen de la correlación que se haga entre un equipo multidisciplinario integrado por el pediatra, radiólogo, endocrinólogo, genetista y ortopedista.

Reporte de caso

Paciente masculino de cinco años, sin antecedentes familiares de enfermedad ósea ni consanguinidad parental. Producto de parto eutócico de 39 semanas con peso al nacer de 3 210 gramos y talla de 51 cm. Antecedentes prenatales, embarazo de bajo riesgo con marcadores ecográficos normales. En controles por pediatría se identificó al cuarto mes de edad, detención en la curva de talla por lo cual se inició seguimiento. Marcha a los quince meses, acompañada de deformidad angular progresiva, hacia fuera de ambas rodillas, haciéndose más evidente a los dos años. El neurodesarrollo ha sido normal.

Es valorado por ortopedia que al examen físico corrobora baja talla, acortamiento predominantemente rizomélico de

extremidades superiores e inferiores y marcha en varo. Se indica ortoradiografía de miembros inferiores y química sanguínea (fosfatasa alcalina, fósforo, calcio, paratohormona, ferritina, albumina, cloro, somatomedina, TSH, función renal).

Los resultados de los laboratorios fueron normales. La radiografía en bipedestación muestra (Ver figura 1) acortamiento longitudinal de los huesos largos con afectación rizomélica, ensanchamiento metafisario con irregularidad, sin compromiso epifisario de los fémures y *genu varo* bilateral. Posteriormente acude a control de ortopedia que indica valoración por endocrinología y genética.

Se explora físicamente tanto al niño como a sus padres, y se complementa el estudio de imágenes con radiografías de huesos largos del paciente, además de radiografía de cráneo y columna. Se observan los mismos cambios, previamente, descritos, en las metáfisis de los miembros superiores (Ver figura 2), sin anomalías en el cráneo, con hiperlordosis lumbar sin platiespondilia (Ver figura 3). Endocrinología complementa estudios con niveles de vitamina D, que se reportaron dentro de límites normales.

El resultado del panel molecular de displasia metafisaria reportó una variante probablemente patogénica en el gen *Runt-related Transcription Factor 2* (RUNX2, 6p21.1): RUNX2 c.14G>A (p.Ser5Asn, rs541256105) en estado heterocigoto. El panel también reportó una variante patogénica en el gen *Collagen, type x, alpha-1* (COL10A1, 6q22.1): COL10A1 c.1771T>C (p.Cys591Arg, rs111033546), en estado heterocigoto.

De acuerdo con algoritmos de predicción como Polyphen la variante en COL10A1 se clasificó como patogénica. El gen COL10A1 y sus variantes patogénicas son la base molecular de la Condrosplasia Metafisaria tipo Schmid, con un patrón de herencia dominante autosómico. Las variantes patogénicas de RUNX2 se asocian a displasia cleidocraneal y displasia metafisaria con hipoplasia maxilar con o sin braquidactilia (OMIM: 600211)

Acorde a la valoración multidisciplinaria y dada la progresión de la deformidad y el *genu varo* evidente con la marcha, se consideró que el paciente requería manejo quirúrgico, por lo que se programó para fisiodesis de fémur y tibia distal, así como osteotomía desrotadora tibial hacia externo.



Figura 1. Ortoradiografía de miembros inferiores en bipedestación. Acortamiento longitudinal de fémur, tibia y peroné bilateral, ensanchamiento metafisario con irregularidad del contorno proximal y distal, sin compromiso epifisario. Genu varo bilateral.



Figura 2. Radiografía de huesos largos – miembros superiores. Ensanchamiento metafisario con irregularidad del contorno proximal y distal del humero, radio y cubito bilateral, sin compromiso epifisario. Las diáfisis son normales.

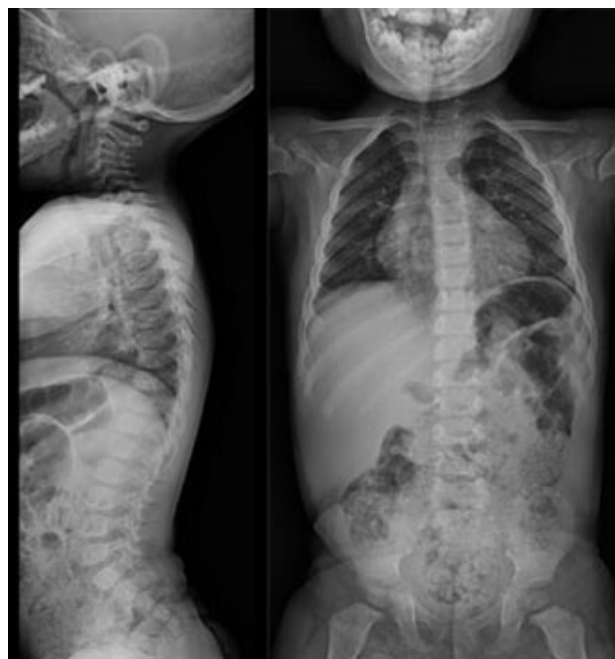


Figura 3. Radiografía de columna total proyecciones lateral y AP. Se evidencia hiperlordosis lumbar sin platiespondilia.



Figura 4. Ejemplo de hemiepifisiodesis femoral y tibial bilateral correctiva en un paciente de nueve años, diferente al caso descrito, quien también tiene displasia metafisaria múltiple.

Discusión

Las displasias esqueléticas (DE) son un grupo heterogéneo de patologías que afectan al tejido óseo y cartilaginoso. Su incidencia general es aproximadamente 1 de cada 4 000 recién nacidos vivos (2).

Las DE varían en su patrón de herencia, presentación clínica, compromiso radiológico y base molecular subyacente (3). En 2010 la Sociedad Internacional de Displasias Esqueléticas, elaboró una clasificación de 456 entidades agrupadas en 40 categorías según sus características bioquímicas, radiológicas y moleculares (4).

Dada la amplia complejidad de las DE, el presente caso se identificó por la presentación clínica, bioquímica e imágenes, además del análisis molecular que corresponde a una Condrodisplasia Metafisaria tipo Schmid (DMSH) secundaria a la variante patogénica en COL10A1.

La DMSH es una enfermedad de herencia autosómico dominante de baja prevalencia. En el presente caso al no existir otro familiar con la patología, se propone que se debe a una mutación *de novo* (1,3). Las alteraciones en la DMSH no son evidentes al nacimiento, se manifiestan cuando el paciente inicia la marcha. Al examen físico se describe a un paciente pediátrico con extremidades cortas arqueadas, hiperlordosis lumbar y «marcha de pato» la cual se hace evidente alrededor de los tres a cinco años (1,2).

La condrodisplasia metafisaria es un trastorno de la calcificación del cartílago metafisario, porque no se forma cartílago hipertrófico en la fisis, por lo que se considera una condrodisplasia secundaria a un defecto enzimático (5).

La radiología convencional es el examen de elección por imagen para el diagnóstico. En las radiografías de los huesos largos se observan metafisis ensanchadas con irregularidad del contorno, más evidente en las extremidades inferiores, comprometiendo así la fisis, sin alteración de la epifisis. Se hace más evidente en las metafisis femorales, que adquieren una forma de pico medial con coxa vara en grado variable. También puede haber compromiso leve de la mano con acortamiento de los metacarpianos y las falanges proximales, así como de las costillas. Es menos frecuente encontrar platiespondilia u otros cambios diferentes a la hiperlordosis lumbar por la ines-

tabilidad de la marcha. El cráneo, así como todas las diáfisis y epífisis en general son normales. No se requieren de otras modalidades de imagen complementaria para el diagnóstico (1,6,10). La química sanguínea es normal, incluyendo los niveles de vitamina D (5).

El análisis genético del caso mostró una variante patogénica en el gen COL10A1. Este gen codifica para la cadena alfa-1(X) del colágeno, expresado específicamente por los condrocitos hipertróficos de la placa de crecimiento del cartílago. Durante la formación del hueso endocondral.

Las variantes patogénicas en COL10A1 alteran la función de la placa de crecimiento y causan la DMSH. La expresión de colágeno X durante la osificación endocondral está íntimamente ligada al inicio de la calcificación del cartílago y la remodelación de la matriz extracelular. La ausencia de una red funcional de colágeno X se asocia con el desplazamiento de proteoglicanos, la deposición mineral alterada y la compresión de la placa de crecimiento (6).

En relación con el gen RUNX2 y su fenotipo, la displasia metafisaria y la hipoplasia maxilar con o sin braquidactilia, es causada por duplicación heterocigota, que resulta en una ganancia de función en el gen RUNX2. La variante patogénica, del tipo, pérdida de función heterocigótica en el gen RUNX2, produce un segundo fenotipo, denominado, displasia cleidocraneal, la cual es una displasia ósea autosómica dominante caracterizada por el ensanchamiento metafisario de huesos largos, agrandamiento de las mitades mediales de las clavículas, hipoplasia maxilar, braquidactilia variable y dientes distróficos (12).

RUNX2 es un activador de COL10A1, incrementando la expresión del gen promoviendo la hipertrofia de condrocitos, por tanto, ambos genes juegan un rol importante en la maduración de los condrocitos en el proceso de formación de hueso endocondral (11).

La literatura actual estima que la incidencia de la DMSH es de alrededor de tres a seis casos por millón de personas, afectando a todos los grupos étnicos. Se han descrito más de veinte tipos de displasia metafisaria. Se han definido otros dos tipos de displasias de relevancia clínica, las displasias metafisarias tipo Jansen y McKusick. El tipo Jansen es el tipo más grave de condrodisplasia metafisaria, con patrón de herencia autosómico dominante. En esta displasia, el déficit pondoestatural es

más evidente y grave desde el nacimiento, asociado a rasgos faciales dismórficos (ojos exoftálmicos y arcos superciliares prominentes). El tipo McKusick, se caracteriza por baja estatura, cabello fino, escaso y rubio, anemia macrocítica transitoria y de manera ocasional, anemia hipoplásica e inmunodeficiencia (3,6). En la displasia de McKusick distintivamente se afectan las epífisis de las falanges que adquieren una forma de cono.

Una vez se distinguen las características clínicas y radiográficas de los diferentes tipos de displasia, se confirma el diagnóstico definitivo por análisis molecular de los genes relacionados. Esto permite a los cirujanos ortopédicos hacer una planeación quirúrgica y un tratamiento dirigido.

El tratamiento ortopédico en los niños con DMSH se realiza principalmente en los miembros inferiores, con osteotomías en valgo de los fémures proximales en los casos de coxa vara significativa o deformidad progresiva. Para corregir el *genu varo* se requieren epifisiodesis femorales distales y tibiales proximales (Ver figura 4). No es infrecuente que las deformidades recurran tras las osteotomías. En algunos pacientes, la alineación en varo puede mejorar espontáneamente durante la infancia (6,7).

Es común confundir la displasia metafisaria con la acondroplasia o el raquitismo, ya que clínica e imagenológicamente presentan características similares. Para diferenciarla con el raquitismo es útil determinar si hay deficiencia de vitamina D principalmente u otras alteraciones bioquímicas, ausentes en la DMSH. También además de las características radiológicas descritas para la DMSH se distingue que, en el raquitismo, las metafisis tienen márgenes indistintos descritos como «deslanchados». Algunos pacientes en estados avanzados pueden mostrar cambios en la reja costal (3).

Es fundamental identificar correctamente esta entidad, ya que el tratamiento equivoco con suplementos de vitamina D por largos periodos de tiempo bajo la sospecha de raquitismo (8), sin cambios radiológicos ni clínicos, hace que progrese la DMSH generando más dolor articular e inestabilidad en la marcha del niño.

Otro diagnóstico diferencial es la acondroplasia, sin embargo, se presenta afectación de cráneo, columna, pelvis y manos, además de lo descrito en huesos largos (9).

Conclusión

Se debe tener una alta sospecha de displasia metafisaria múltiple en los niños de talla baja con cambios metafisarios de los huesos largos, alteración en la marcha en varo progresiva y que no presenten ninguna otra alteración bioquímica ni en otras localizaciones óseas. Las herramientas básicas para definir el tratamiento de los niños son la caracterización fenotípica tanto clínica como radiográfica.

Fuentes del financiamiento de la investigación

No se ha recibido ningún tipo de financiación para la realización de este artículo.

Declaración de conflicto de intereses

Los autores declaran no tener conflicto de intereses.

REFERENCIAS

1. Santana Hernández E, Tamayo Víctor. Condrodisplasia metafisaria tipo Schmid: presentación de un caso. *SciELO*. 2015; 19(6): 629-634.
2. Unanue N, Moënn K, Baar A, Manejo de Displasias Esqueléticas, *Revista Médica Clínica Las Condes*, 2015; 26(4): 470-482.
3. Lachman RS. Skeletal Dysplasias. En: Slovis TL, ed. *Caffey Pediatric Diagnostic Imaging* (ed 13a). Filadelfia, Estados Unidos: Elsevier Mosby; 2019.
4. Alanay Y, Lachman RS. A review of the principles of radiological assesment of skeletal dysplasias. *J Clin Res Pediatr Endocrinol* 2011; 3(4):163-178.
5. Al Kaissi A, Ghachem M, Nabil N, Kenis V, Melchenki E, Morenko E, y cols. Schmid's Type of Metaphyseal Chondrodysplasia: Diagnosis and Management. *Orthop Surg*. 2018;10(3):241-246.
6. Reardon W. Skeletal dysplasias detectable by DNA análisis. *Prenat Diagn* 1996; 16(13):1221-1236.
7. de França M, de Faria Soares M. F, Luce A, Perrone, E. Schmid metaphyseal chondrodysplasia: an example of radiology guidance to molecular diagnosis. *Radiology case reports*. 2020;15(12), 2554-2556.
8. Chibuzor MT, Graham-Kalio D, Osaji JO, Meremikwu MM. Vitamin D, calcium or a combination of vitamin D and calcium for the treatment of nutritional rickets in children. *Cochrane Database Syst Rev*. 2020;4(4):CD012581.
9. Pfeiffer KM, Brod M, Smith A, Gianettoni J, Viuff D, Ota S y cols. Assessing physical symptoms, daily functioning, and well-being in children with achondroplasia. *Am J Med Genet A*. 2021;185(1):33-45.
10. Richmond CM, Savarirayan R. Schmid Metaphyseal Chondrodysplasia. 2019 Oct 21. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. *GeneReviews*®. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2021.
11. Ding M, Lu Y, Abbassi S, Li F, Li X, Song Y, Geoffroy V, Im H. J, Zheng, Q. Targeting Runx2 expression in hypertrophic chondrocytes impairs endochondral ossification during early skeletal development. *Journal of cellular physiology*, 2021;227(10):3446-3456.
12. Moffatt P, Amor MB, Glorieux FH, Roschger P, Klaushofer K, Schwartzentruber, J. A. FORGE Canada Consortium. Metaphyseal dysplasia with maxillary hypoplasia and brachydactyly is caused by a duplication in RUNX2. *Am J Hum Genet*. 2013; 92(2):252-258.



Pediatría

http://www.revistapediatria.org/
DOI: <https://doi.org/10.14295/rp.v54iSuplemento.1.265>



Reporte de caso

Isquemia por malrotación intestinal en una adolescente. Reporte de caso

Tatiana Rincón-Yanine^a, Lorena Torres^b, David Venegas^b, Andrés Pérez^c

a Facultad de Medicina Universidad de los Andes, Bogotá, Colombia.

b Facultad de Medicina Universidad del Rosario, Bogotá, Colombia.

c Departamento de Cirugía Pediátrica, Clínica Infantil Colsubsidio, Bogotá, Colombia.

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido: 1 de octubre de 2021

Aceptado: 7 de mayo de 2022

Editor

Fernando Suárez-Obando

Palabras clave:

Vólvulo Intestinal.

Enfermedades Intestinales.

Isquemia Mesentérica.

Adolescente.

Keywords:

Intestinal Volvulus.

Intestinal Diseases.

Mesenteric Ischemia.

Adolescent.

R E S U M E N

Antecedentes: la malrotación intestinal es una malformación congénita definida como una falla en el proceso de rotación y fijación del intestino durante la embriogénesis. Esta patología se diagnostica tradicionalmente en la infancia, sin embargo, las personas con esta malformación intestinal pueden permanecer asintomáticas durante varios años de vida y manifestar, en la adolescencia o en la adultez, síntomas crónicos e inespecíficos, como dolor abdominal intermitente, náuseas y emesis. En el peor de los casos, en este grupo de individuos, la malrotación intestinal puede manifestarse como un vólvulo agudo del intestino medio, con compromiso vascular e isquemia intestinal, la cual podría llegar a requerir una resección extensa con el posterior riesgo de desarrollar síndrome de intestino corto, falla intestinal e incluso la muerte. **Reporte de caso:** presentamos el caso de una niña de quince años con antecedente no conocido de malrotación intestinal congénita, la cual se manifestó como un vólvulo agudo con isquemia intestinal que requirió resección intestinal masiva. El trasplante intestinal fue la opción terapéutica planteada, ante una falla intestinal irreversible y teniendo en cuenta las complicaciones asociadas a la nutrición parenteral crónica. **Conclusiones:** el diagnóstico de la malrotación intestinal en un adolescente requiere una alta sospecha clínica y que es un reto clínico, ya que, si no es identificado a tiempo, puede traer consecuencias catastróficas para la vida del paciente y su familia.

Intestinal ischemia due to intestinal malrotation in an adolescent

A B S T R A C T

Background: Intestinal malrotation is a congenital malformation defined as a failure in the rotation and fixation of the intestine during embryogenesis. This pathology is traditionally diagnosed in childhood. However, people with this intestinal malformation may remain

*Autor para correspondencia. Jaime A Urbiña Villarraga
Correo electrónico: jaurbinav@hotmail.com

asymptomatic for several years of life and manifest, in adolescence or adulthood, chronic and non-specific symptoms, such as intermittent abdominal pain, nausea, and emesis. In the worst cases, in this group of individuals, intestinal malrotation can manifest as an acute volvulus of the midgut, with vascular compromise and intestinal ischemia, which could require extensive resection with the subsequent risk of developing short intestine syndrome, intestinal failure, and even death. **Case report:** we present the case of a fifteen-year-old girl with an unknown history of congenital intestinal malrotation, which manifested as an acute volvulus with intestinal ischemia that required massive intestinal resection. Intestinal transplantation was the proposed therapeutic option in the face of irreversible intestinal failure and the complications associated with chronic parenteral nutrition. **Conclusions:** An adolescent's diagnosis of intestinal malrotation requires a high clinical suspicion. It is a clinical challenge since, if it is not identified in time, it can have catastrophic consequences for the life of the patient and her family. Intestinal ischemia due to intestinal malrotation in an adolescent.

Introducción

La malrotación intestinal es una malformación congénita de la posición y fijación del intestino. El diagnóstico se hace tradicionalmente durante la infancia, la mayoría en la etapa neonatal. Sin embargo, puede manifestarse a cualquier edad y a través de una variedad de síntomas tanto agudos como crónicos. El vólvulo agudo del intestino medio con compromiso vascular e isquemia puede ser la manifestación clínica más peligrosa de no ser diagnosticado a tiempo. Como consecuencias, se encuentran la resección intestinal masiva, el síndrome de intestino corto, la falla intestinal e incluso la muerte. En este reporte de caso se presenta el caso de una adolescente con malrotación intestinal no diagnosticada previamente, quien requirió una resección intestinal masiva por isquemia secundaria a vólvulo agudo del intestino medio. El trasplante intestinal fue propuesto como la opción terapéutica.

Reporte de caso

Paciente femenina de quince años, previamente sana sin antecedentes médicos de importancia, quien consultó inicialmente al servicio de urgencias de otra institución por cuadro clínico de doce horas de evolución de dolor abdominal constante de intensidad 10/10 en la escala verbal análoga de dolor. El dolor estaba localizado en mesogastrio y estaba asociado a náuseas y distensión.

La madre de la paciente refirió deposiciones de consistencia dura sin otras alteraciones en los días previos. Inicialmente, se hizo una impresión diagnóstica de apendicitis aguda, por lo que se remitió a un hospital de mayor nivel de complejidad.

Al examen físico de ingreso a la Clínica Infantil Colsubsidio se evidenció taquicardia, signos de deshidratación grado II, distensión abdominal e irritación peritoneal generalizada. El hemograma evidenció leucocitosis y neutrofilia sin anemia ni trombocitopenia. Se decidió llevar a laparotomía exploratoria en la cual se halló un vólvulo intestinal a nivel de la arteria mesentérica superior por malrotación intestinal completa, el cual comprometía todo el intestino medio con área de necrosis hasta el colon descendente y la tercera porción del duodeno (Ver figura 1). No hubo reperusión intestinal y ante aspas no

viales, se decidió realizar resección intestinal masiva y cirugía de control de daños para revisión en un segundo tiempo.

La paciente fue trasladada a la unidad de cuidado intensivo y posteriormente evolucionó de forma estable durante los primeros días. Se convocó una junta médica multidisciplinaria entre cirugía pediátrica, cuidado intensivo pediátrico y cuidado paliativo. A los tres días postoperatorios, la paciente fue llevada a segunda revisión quirúrgica, en la cual se realizó lavado peritoneal, liberación de bandas de Ladd para liberar duodeno mal rotado y finalmente anastomosis terminolateral entre duodeno y colon izquierdo.

La evolución postoperatoria fue favorable, por lo que fue trasladada a piso de hospitalización de Pediatría y, posteriormente, se hizo la inserción de un catéter venoso central para la administración de la nutrición parenteral. Luego de cuatro meses de hospitalización en la Clínica Infantil Colsubsidio la paciente egresó y continuó su manejo en hospitalización domiciliaria con nutrición parenteral y en seguimiento por cirugía pediátrica.

El caso fue presentado con el grupo de trasplante intestinal en la ciudad de Medellín para evaluar la posibilidad de trasplante intestinal como opción terapéutica, sin embargo, se consideró en ese momento que la paciente no era candidata.

Discusión

El término malrotación se refiere a todas las anormalidades de la posición y la fijación intestinal (1). Éstas son producto de una falla en la rotación y fijación del mesenterio intestinal durante la embriogénesis, lo que consiste en elongación y herniación de los intestinos para luego rotar 270° contra las manecillas del reloj alrededor del eje de la arteria mesentérica superior (2).

Tradicionalmente, se ha considerado que la malrotación intestinal es un diagnóstico de la infancia, se reporta que el 90 % de los pacientes con esta malformación se diagnostica durante el primer año de vida y el 80 % durante el primer mes de vida (3). Sin embargo, debido a que este tipo de malformaciones pueden permanecer asintomáticas a lo largo de la vida de un individuo, la incidencia real no es conocida. Estudios de autopsias han estimado que puede ser hasta de 1 % en la pobla-

ción total (4). Cuando ésta es sintomática ocurre con una frecuencia de 1 en 2 500 nacimientos vivos (3). Así mismo, se ha reportado que la malrotación intestinal puede estar asociada a otros defectos congénitos hasta en un 62 %, siendo más frecuentes las asociaciones con hernia diafragmática, enfermedad cardíaca congénita y onfalocele (5).

La malrotación intestinal puede presentarse a cualquier edad y a través de una variedad de síntomas tanto agudos como crónicos (6). La mayoría de los pacientes con vólvulo agudo del intestino medio se presenta en el primer mes de vida y el signo clínico principal es el inicio abrupto de episodios eméticos biliosos en un niño previamente sano (1). El mecanismo desencadenante es desconocido, sin embargo, se ha sugerido que puede deberse a peristalsis intestinal anormal, distensión intestinal segmentaria o incluso movimientos inusuales del torso (1).

El vólvulo intermitente o parcial del intestino medio ocurre más comúnmente en niños mayores de 2 años y se presenta como resultado de la obstrucción linfática y venosa con crecimiento de los ganglios mesentéricos. En este grupo etario las manifestaciones clínicas más comunes son vómito crónico, dolor abdominal intermitente tipo cólico, diarrea, hematemesis y constipación (1). En adolescentes y adultos se ha reportado que las manifestaciones clínicas de malrotación intestinal pueden ser crónicas e inespecíficas desde la infancia y que los síntomas pueden ser o no de origen gastrointestinal, como dolor abdominal tipo cólico intermitente, náuseas, emesis y, menos comúnmente, diarrea intermitente, constipación y/o hematoquezia, úlcera péptica, malabsorción y pérdida de peso y cefalea (6).

Se debe tener en cuenta que la malrotación intestinal puede presentarse también de otras dos maneras, como signos y síntomas de obstrucción intestinal o con signos de una catástrofe abdominal inminente (7), como lo es el vólvulo agudo del intestino medio.

El diagnóstico de un vólvulo agudo del intestino medio se hace a partir de una alta sospecha clínica y debe tenerse en cuenta en los pacientes que presentan dolor abdominal, vómito bilioso, fiebre, taquicardia y signos de irritación peritoneal asociado a acidosis metabólica. La decisión de realizar imágenes como ecografía Doppler o radiografía de abdomen contrastada versus realizar directamente laparoscopia o laparotomía exploratoria debe basarse en la condición clínica del paciente y en el riesgo de compromiso vascular del intestino (1).

Como se mencionó previamente, se ha sugerido en la literatura que la mayoría de los pacientes con malrotación intestinal es diagnosticada durante el primer año de vida. No obstante, un gran porcentaje de individuos con malrotación intestinal llega a la adolescencia y a la adultez sin haber sido diagnosticados y, a su vez, el porcentaje de este grupo que manifiesta síntomas gastrointestinales atribuibles a la malrotación intestinal es todavía desconocido (7). El problema es que en este grupo poblacional el diagnóstico de la malrotación intestinal es más difícil, ya que los síntomas son atípicos e inespecíficos, lo que lleva a que el diagnóstico se haga mal o de forma tardía y que muchos de estos pacientes reciban un manejo inadecuado (8).

Debido a que las consecuencias de no diagnosticar a tiempo esta condición en adolescentes o adultos pueden llegar a ser catastróficas, es imperativo que la malrotación intestinal sea considerada dentro de los diagnósticos diferenciales de aquellos pacientes con dolor abdominal recurrente, dispepsia e incluso obstrucción intestinal (8). Husberg y cols. describen en su estudio que incluso los adolescentes y adultos jóvenes tienen una tendencia a presentar síntomas más severos que requieren una intervención quirúrgica de emergencia (9).

Aquellos pacientes que requieren una resección extensa de intestino, secundaria a una malrotación intestinal, desarrollan síndrome de intestino corto, el cual es la causa más común de falla intestinal (10). En la población pediátrica ésta se define como una enfermedad intrínseca del intestino que resulta en una función digestiva y absorptiva del intestino que es insuficiente para mantener los requerimientos de nutrición, hidratación y de electrolitos de un cuerpo en crecimiento (10). No existe un consenso con respecto a la longitud que debe tener el intestino para considerar que se trata de un síndrome de intestino corto, sin embargo, es claro que ésta se correlaciona fuertemente con la dependencia de nutrición parenteral (11). Según la evidencia, un niño con intestino delgado de una longitud de hasta cuarenta centímetros y con válvula ileocecal tiene una sobrevida significativamente mayor que la de un niño con un intestino delgado más corto y sin válvula ileocecal (12).

Para estos pacientes la nutrición parenteral total mejora dramáticamente su pronóstico, sin embargo, si se desarrollan complicaciones asociadas a ésta, se debe considerar una alternativa quirúrgica como los procedimientos de alargamiento o el trasplante intestinal.

El trasplante intestinal es la principal alternativa terapéutica para aquellos pacientes con falla intestinal irreversible que desarrollan complicaciones asociadas a la nutrición parenteral a largo plazo, las cuales pueden amenazar su vida (13). Las complicaciones son episodios frecuentes de sepsis, infecciones múltiples del catéter central, ausencia de acceso intravenoso y enfermedad hepática asociada a la nutrición parenteral (14).

Conclusiones

La malrotación intestinal es una anomalía de la rotación y fijación del intestino durante la embriogénesis, la cual puede manifestarse a través de signos y síntomas tanto agudos como crónicos.

A pesar de que el mayor porcentaje de diagnósticos es realizado durante la primera infancia, es importante tener en cuenta que puede manifestarse en cualquier momento de la vida, incluso en la adolescencia y en la adultez. Teniendo en cuenta que realizar el diagnóstico de malrotación intestinal en este grupo etario es un reto clínico, es imperativo tener una alta sospecha clínica para evitar un manejo inadecuado y por lo tanto consecuencias catastróficas para la vida del paciente y su familia.

En el peor de los casos, la malrotación intestinal puede manifestarse como un vólvulo agudo del intestino medio que genere isquemia intestinal, la cual podría llegar a requerir una resección extensa con el posterior riesgo de desarrollar síndro-

me de intestino corto, falla intestinal e incluso la muerte. Cuando se llega a requerir una resección intestinal extensa, los esfuerzos terapéuticos se encuentran limitados para mejorar la calidad de vida del paciente y su pronóstico. El trasplante intestinal es la principal alternativa terapéutica para aquellos pacientes con falla intestinal irreversible que desarrollan complicaciones asociadas a la nutrición parenteral a largo plazo, las cuales pueden amenazar su vida.

REFERENCIAS

1. Dassinger MS, Smith SD. Disorders of Intestinal Rotation and Fixation. En: Coran A, Caldamone A, Adzick N, Krummel T, Laberge J, Shamberger R. *Pediatric Surgery*. 7ma ed. London: Elsevier Health Sciences; 2012. 1111-1125 p.
2. Butterworth W, Butterworth J. An adult presentation of midgut volvulus secondary to intestinal malrotation: A case report and literature review. *International Journal of Surgery Case Reports*. 2018;50:46-49.
3. Dekonenko C, Sujka J, Weaver K, Sharp S, Gonzalez K, St. Peter S. The identification and treatment of intestinal malrotation in older children. *Pediatr Surg Int*. 2019;35(6):665-671.
4. Shalaby M, Kuti K, Walker G. Intestinal malrotation and volvulus in infants and children. *BMJ*. 2013;347:33-35.
5. Graziano K, Islam S, Dasgupta R, Lopez M, Austin M, Chen L et al. Asymptomatic malrotation: Diagnosis and surgical management. *J Pediatr Surg*. 2015;50(10):1783-1790.
6. Durkin E, Lund D, Shaaban A, Schurr M, Weber S. Age-Related Differences in Diagnosis and Morbidity of Intestinal Malrotation. *J Am Coll Surg*. 2008;206(4):658-663.
7. Kapfer S, Rappold J. Intestinal malrotation—not just the pediatric surgeon’s problem. *J Am Coll Sur*. 2004;199(4):628-635.
8. Erdem K, Sabri A. Malrotation Induced Small Intestine Ischemia in an Adolescent. *Case Reports in Surgery*. 2017;2017:1-3.
9. Husberg B, Salehi K, Peters T, Gunnarsson U, Michanek M, Nordenskjöld A et al. Congenital intestinal malrotation in adolescent and adult patients: a 12-year clinical and radiological survey. *SpringerPlus*. 2016;5(1).
10. Mezoff E, Cole C, Cohran V. Etiology and Medical Management of Pediatric Intestinal Failure. *Gastroenterol Clin N Am*. 2019;48(4):483-498.
11. Jaksic T, Gutierrez IM, Horng Kang K. Short Bowel Syndrome. En: Coran A, Caldamone A, Adzick N, Krummel T, Laberge J, Shamberger R. *Pediatric Surgery*. 7th ed. London: Elsevier Health Sciences; 2012. p. 1135-1145.
12. Valdovinos D, Cadena J, Montijo E, Zárate F, Cazares M, Toro E et al. Síndrome de intestino corto en niños: actualidades en su diagnóstico y manejo. *Rev Gastroenterol Mex*. 2012;77(3):130-140.
13. Raghu V, Beaumont J, Everly M, Venick R, Lacaille F, Mazariegos G. Pediatric intestinal transplantation: Analysis of the intestinal transplant registry. *Pediatric Transplantation*. 2019;1-9.
14. Celik N, Mazariegos G, Soltys K, Rudolph J, Shi Y, Bond G et al. *Gastroenterol Clin North Am*. 2018;47(2):355-368.



Figura 1. Vólvulo intestinal a nivel de la arteria mesentérica superior por malrotación intestinal completa. Se observa compromiso del intestino medio con área de necrosis desde la tercera porción del duodeno hasta el colon descendente.



Pediatría

<http://www.revistapediatria.org/>
DOI: <https://doi.org/10.14295/rp.v54iSuplemento.1.303>



Reporte de caso

Apendicitis aguda neonatal, un desafío diagnóstico. Reporte de caso

Carlos Hugo Torres-Salinas, Daniel Alejandro Lozano-Moreno, Luz Noelia Jesús-Terbullino, Magaly Marcy Franco-Benites, Ivette Katerine Trujillo-Villa

Hospital Nacional “Ramiro Prialé Prialé” – EsSalud. Servicio de Neonatología Universidad Continental. El Tambo, Perú.

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido: 27 de mayo de 2021

Aceptado: 28 de abril de 2022

Editor

Fernando Suárez-Obando

Palabras clave:

Apendicitis.
Enfermedades Gastrointestinales.
Enfermedades del Recién Nacido.
Enterocolitis necrotizante.
Peritonitis.

Keywords:

Appendicitis.
Gastrointestinal Diseases.
Infant, Newborn, Diseases.
Enterocolitis, Necrotizing.
Peritonitis.

R E S U M E N

Antecedentes: La apendicitis aguda neonatal es una entidad quirúrgica rara, por ello no es usual plantearla como posibilidad diagnóstica frente a un abdomen agudo, y al no mostrar características clínicas específicas que orienten a ello, existe un retraso en su sospecha y por ende en la oportunidad de ofrecer un tratamiento que mejore la mortalidad. **Reporte de caso:** En esta revisión presentamos el caso de una apendicitis aguda neonatal perforada, que presentó signos de peritonitis. **Conclusiones:** Dada su baja frecuencia y dificultad diagnóstica, muestra una alta mortalidad, por ello, es importante asociar diversos signos clínicos a fin de confirmar su diagnóstico precozmente, y así menguar su mortalidad.

Neonatal acute appendicitis, a diagnostic challenge. Case report.

A B S T R A C T

Background: Acute neonatal appendicitis is a rare surgical entity. For this reason, it is not usual to consider it as a diagnostic possibility against an acute abdomen, as it does not show specific clinical characteristics that guide it, and there is a delay in its suspicion and diagnosis. Early diagnosis gives a better opportunity to offer a treatment that improves mortality. **Case report:** In this review, we present the case of a perforated neonatal acute appendicitis, which presented signs of peritonitis. **Conclusions:** Given its low frequency and diagnostic difficulty, it shows high mortality. Therefore, it is essential to associate various clinical signs to confirm its diagnosis early and thus reduce its mortality. of the patient and her family. Intestinal ischemia due to intestinal malrotation in an adolescent.

*Autor para correspondencia. Carlos Torres Salinas
Correo electrónico: ctorress@continental.edu.pe

Introducción

La apendicitis aguda es una entidad quirúrgica de muy baja frecuencia y representa un desafío diagnóstico en el periodo neonatal. Su incidencia estimada es baja y se estima entre el 0.04 % al 0.2 %, asimismo no es usual plantearla frente a un cuadro clínico de abdomen agudo (1). Es por ello, que en su mayoría existe un retraso en el diagnóstico y en consecuencia una intervención tardía. A pesar de que la literatura muestra una disminución de la mortalidad del cuadro, ésta aún se sitúa alrededor de 28 % en algunas revisiones, resultado así, relevante la revisión de este tema (2).

Reporte de caso

Neonato a término, femenino de dos días de vida, referido de la ciudad de Cerro de Pasco, Perú, localizado a 4 330 metros sobre el nivel del mar. Nace de parto vaginal, con peso de 3 920 gr, sin valoración de Apgar, por lo que se le solicitó marcadores de asfíxia a su ingreso, los que no presentan elevación significativa.

Desde su nacimiento presentó hematoquecia, además de vómitos y distensión abdominal. Se realizó radiografía de abdomen simple en la que se aprecia distensión de asas y ligero edema de pared intestinal, en la ecografía abdominal se evidenció hepatomegalia y líquido libre en cavidad de poca cantidad (no cuantificado).

Durante su internamiento, persiste con hematoquecia y distensión abdominal hasta el sexto día de vida sin respuesta a manejo médico y con deterioro clínico evidente, programándose laparotomía exploratoria por abdomen agudo quirúrgico, con los siguientes hallazgos operatorios: meconio libre en cavidad abdominal con perforación tipo sacabocado de 1 cm de diámetro en íleon distal (a 4 cm de la válvula íleo cecal), la que se encontraba aplastrada con apéndice cecal flemonoso; ciego y epiplón con abundante fibrina alrededor. (Ver figura 1).

Además, se observan segmentos de yeyuno e íleon con zonas equimóticas y fibrina firmemente adherida a las serosas. Se resecó el segmento de íleon distal perforado y el apéndice cecal, el cual fue evaluado a la microscopía confirmando el diagnóstico de apendicitis aguda flemonosa, evidenciándose regular cantidad de polimorfonucleares en la capa mucosa, submucosa y muscular apendicular, así como edema de pared y áreas hemorrágicas. (Ver figura 2a). Con respecto al segmento ileal perforado, ésta presentaba erosión de mucosa en parches que compromete toda la serosa con áreas de hemorragia y congestión vascular, además de microabscesos sin neumatosis intestinal y necrosis tisular. (Ver figura 2b).

Discusión

En relación con las causas, que expliquen la baja frecuencia de esta patología, podría deberse a cuatro factores propios del neonato como: 1) Un apéndice en embudo sumado a una postura reclinada que lo protegen del bloqueo apendicular. 2) Una alimentación exclusiva con leche que impida formación de

fecalitos y, 3) Infrecuencia de infecciones gastrointestinales y de vías respiratorias como adenovirus que deriven en hiperplasia linfóide (3).

Cabe destacar que en reportes anteriores se halló un 50 % de casos asociados a prematuridad, con ello surgió la teoría de tratarse de una forma limitada de enterocolitis necrotizante, sin embargo, el patrón de la enfermedad ha cambiado con el tiempo, afectando más a neonatos a término frente a pretérminos (48 % vs. 37%), y con ello esta teoría pierde fuerza (4,5).

Dada su rareza y dificultad diagnóstica, muestra una alta mortalidad estimada en 34 %. Por ello, es imperativo tratar de asociar diversos signos clínicos a fin de confirmar su diagnóstico precozmente y así menguar su mortalidad. Un estudio compiló algunos casos reportados, hallando en el examen físico, los siguientes signos clínicos ordenados por frecuencia: Distensión abdominal (89 %), vómitos (54 %), sensibilidad abdominal (48 %), inquietud o letargia (36 %) y fiebre (31 %) como los más comunes, aunque siguen siendo inespecíficos de la enfermedad (5).

En cuanto a los exámenes de laboratorio convencionales, éstos tienen escasa utilidad, incluso al comparar su rendimiento diagnóstico con otros grupos etarios, comprendiendo a los pacientes pediátricos. Por esta razón otros potenciales métodos de ayuda diagnóstica, como el estudio de biomarcadores basados en mediadores inflamatorios y metabólica, señalan un biopatrón compuesto por nueve metabolitos y siete compuestos inflamatorios que distinguen, de manera significativa, a los niños con apendicitis de los que no la tienen (6). Dicho estudio resultaría de suma importancia al ser replicado en neonatos, dada su complejidad diagnóstica con las herramientas actuales.

En cuanto a los exámenes imagenológicos, la ecografía proporciona mayores datos frente a la radiografía, como presencia de líquido intraabdominal, grosor de pared intestinal, y perfusión de este; aunque, por otro lado, los criterios ecográficos establecidos son para mayores de cinco años (7).

Conclusiones

En neonatos, el hallazgo de un abdomen agudo está más frecuentemente asociado a enterocolitis necrotizante. Sin embargo, no se debe dejar de evaluar diagnósticos diferenciales, sobre todo en neonatos que no son pretérmino o de muy bajo peso al nacer; en este sentido frente a un abdomen agudo quirúrgico establecido, es importante que en la toma de decisiones se plantee una laparotomía exploratoria, a fin de mejorar la atención tanto en oportunidad diagnóstica como terapéutica.

Conflicto de intereses

Los autores declaramos no tener conflicto de intereses.

Financiamiento

No se obtuvo financiamiento para esta revisión.

Consentimiento informado

El presente manuscrito no contiene ninguna información personal que permita la identificación del paciente.

REFERENCIAS

1. Stiefel D, Stallmach T, Sacher P. Acute appendicitis in neonates: Complication or morbus sui generis? *Pediatr Surg Int*. 1998;14(1-2):122-123.
2. Karaman A, Çavuşoğlu YH, Karaman I, Çakmak O. Seven cases of neonatal appendicitis with a review of the English language literature of the last century. *Pediatr Surg Int*. 2003;19(11):707-709.
3. Schorlemmer GR, Herbst CA Jr. Perforated neonatal appendicitis. *South Med J*. 1983; 76(4):536-7.
4. Bax NMA, Pearse RG, Dommering N, Molenaar JC. Perforation of the appendix in the neonatal period. *J Pediatr Surg*. 1980;15(2):200-202.
5. Raveenthiran V. Neonatal Appendicitis (Part 1): A Review of 52 cases with Abdominal Manifestation. *J Neonatal Surg*. 2015;4(1) 4.
6. Shommu NS, Jenne CN, Blackwood J, et al. Metabolomic and inflammatory mediator-based biomarker profiling as a potential novel method to aid pediatric appendicitis identification. *PLoS One*. 2018;13(3):1-13.
7. Si SY, Guo YY, Mu JF, Yan CY. The sonographic features of neonatal appendicitis. *Med (United States)*. 2017;96(45):10-12.

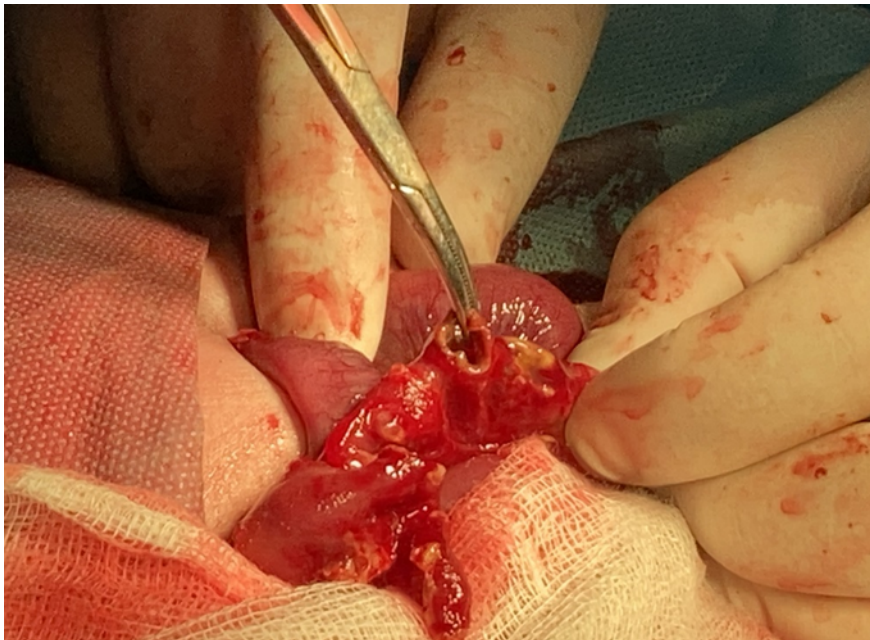


Figura 1. Perforación tipo sacabocado en íleon distal (a 4 cm de la válvula íleo cecal), la que se encontraba aplastrada con apéndice cecal flemonoso; ciego y epiplón con abundante fibrina alrededor.

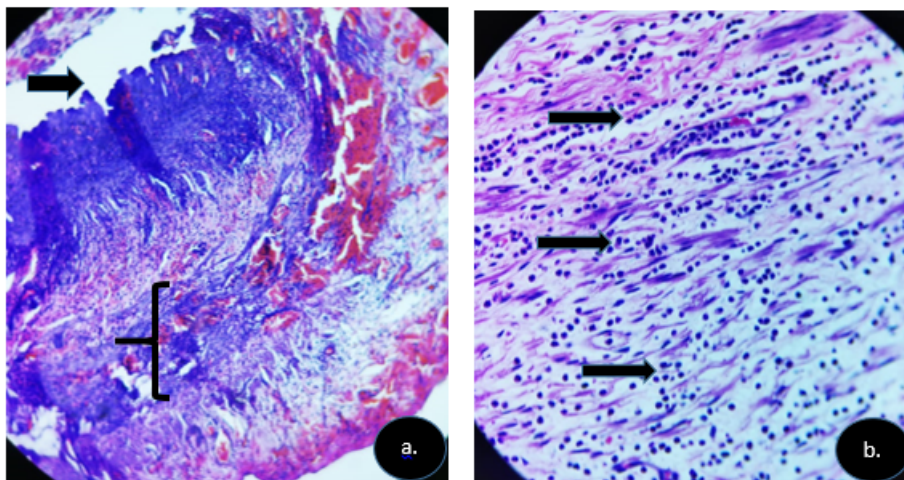


Figura 2. Apéndice cecal. (a) Imagen en 10x, la flecha negra muestra el lumen apendicular, y en corchetes la capa muscular con celularidad entre sus fibras musculares lisas. Asimismo, áreas de hemorragia y edema de su pared. (b) Imagen en 40x, las flechas negras muestran presencia de abundantes neutrófilos disecando las fibras musculares lisas.