

# Reuniones de Otoño de SADEMI 22/23

## CASOS CLÍNICOS



**Sademí**  
Sociedad Andaluza  
de Medicina Interna

Secretaría técnica:

Fase20  
C/Mozáabe 1 Edif. Parque L2 · 18006 - Granada  
Tel. +34 958 20 35 11 · Fax: +34 958 20 35 50  
info@fase20.com- www.fase20.com

**Fase 20 S.L.**

C/ Mozáabe, 1, Edificio Parque local 2, Granada, 18006, Granada  
<https://www.fase20.com>

**Título de la obra:** CASOS CLINICOS REUNIONES CIENTÍFICAS DE OTOÑO SADEMI 2022/2023

**ISBN:** 978-84-09-78950-4

**© Copyright 2025. Reservados todos los derechos de la edición.**

Prohibida la reproducción total o parcial de este material, imágenes y tablas de los contenidos, ya sea electrónico, mecánico, por fotocopia o cualquier otro sistema de reproducción sin autorización expresa por escrito de la Editorial Fase 20 S.L.

Los editores no aceptan ninguna responsabilidad u obligación legal derivada de los errores u omisiones que puedan producirse con respecto a la exactitud de la información obtenida en esta obra. Asimismo, se supone que el lector posee los conocimientos necesarios para interpretar la información aportada en este texto. En cualquier caso, el uso de este manual no puede reemplazar el juicio profesional del médico que será el único responsable de sus decisiones clínicas.

Queda terminantemente prohibida la venta o intercambio con ánimo de lucro de este libro, sin autorización expresa por escrito de la Editorial Fase 20 S.L.

## ÍNDICE

<b>CC1.</b> ACROSÍNDROMES: "LO QUE LA VERDAD ESCONDE" .....	4
<b>CC2.</b> DOLOR ARTICULAR CON EVOLUCIÓN A ISQUEMIA DIGITAL. IMPORTANCIA DE LA ANAMNESIS Y EXPLORACIÓN FÍSICA PARA ESTABLECER SOSPECHA DIAGNÓSTICA. ....	9
<b>CC3.</b> MIGRAÑA Y EQUIMOSIS FACIAL. ....	17
<b>CC4.</b> PRIMER EPISODIO DE CRISIS COMICIAL EN PACIENTE CON CÁNCER DE MAMA AVANZADO. ....	20
<b>CC5.</b> ASTENIA E ICTERICIA EN PACIENTE CON HIPERTENSIÓN ARTERIAL Y DESEO GESTACIONAL. ....	25
<b>CC6.</b> CUANDO LA DISFAGIA NO ES LO QUE PARECE.....	29
<b>CC6.</b> DERRAME PLEURAL MASIVO RECURRENTE. A PROPÓSITO DE UN CASO. ....	34
<b>CC8.</b> DESENMASCARANDO LA POLIANGEITIS MICROSCÓPICA: EL IMPACTO DE UN DIAGNÓSTICO PRECOZ EN PACIENTES JÓVENES....	41
<b>CC9.</b> VARÓN DE 50 AÑOS CON DOLOR CERVICAL Y ELEVACIÓN DE ENZIMAS CARDÍACAS.....	46
<b>CC10.</b> EL INTERNISTA SIEMPRE DEBE DE ESTAR ALERTA.....	49
<b>CC11.</b> GRANULOMATOSIS EOSINOFÍLICA CON POLIANGÉITIS (GEPA) CON PRESENTACIÓN ATÍPICA. ....	54
<b>CC12.</b> VARÓN DE 32 AÑOS QUE INGRESA CON DIAGNÓSTICO DE PANCREATITIS AGUDA: ¿QUE SE ESCONDE DETRÁS?.....	58
<b>CC13.</b> LOCURA INFLAMATORIA. RETO DIAGNÓSTICO DE UN TRASTORNO NEUROPSIQUIÁTRICO. ....	63
<b>CC14.</b> EL PAPEL DEL INTERNISTA EN EL ABORDAJE DEL PACIENTE CON HIPERCALCEMIA. ....	68
<b>CC15.</b> DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE MASA PULMONAR CON EVOLUCIÓN TÓRPIDA.....	72
<b>CC16.</b> MIXOMA AURICULAR IZQUIERDO DE GRAN TAMAÑO: CASO ATÍPICO Y LA RENTABILIDAD DE LA ECOGRAFÍA CLÍNICA INTEGRADA EN CONSULTA.....	78
<b>CC17.</b> DOLOR ABDOMINAL Y LUMBAR: PERO AHORA... ¿ESTO A QUÉ VIENE?.....	82
<b>CC18.</b> COREA HIPERGLUCÉMICA. A PROPÓSITO DE UN CASO.....	88
<b>CC19.</b> ASCITIS QUILOSA SECUNDARIA A TROMBOSIS DE VENA SUBCLAVIA IZQUIERDA. ....	91
<b>CC20.</b> UVÉITIS ANTERIOR: A PROPÓSITO DE UN CASO.....	94
<b>CC21.</b> VARÓN DE 62 AÑOS CON TROMBOSIS VENOSA PROFUNDA DE REPETICIÓN, SINDROME DE RESPUESTA INFLAMATORIA Y GAMMAPATIA MONOCLONAL.....	97
<b>CC22.</b> GRANULOMATOSIS CON POLIANGEITIS: DIAGNÓSTICO TEMPRANO Y MANEJO MULTISISTÉMICO. ....	103
<b>CC31.</b> MUJER DE 69 AÑOS CON SÍNDROME CONSTITUCIONAL Y ADENOPATÍAS .....	107

## CC1. ACROSÍNDROMES: “LO QUE LA VERDAD ESCONDE”.

### Autores

Ana Galdeano Escánez<sup>1</sup>, Laura León Ruiz<sup>2</sup>.

### Centro de trabajo

1. Médico Interno Residente de Medicina Interna en Hospital Universitario Torrecárdenas (Almería). 2. Facultativo Especialista de Medicina Interna en Hospital Universitario Torrecárdenas (Almería).

### Resumen

El Síndrome de POEMS es una enfermedad rara de etiología desconocida, en la que la sobreproducción de citocinas proinflamatorias y el factor de crecimiento endotelial vascular (VEGF) desempeñan un papel fisiopatológico clave. Se presenta el caso de un paciente varón de 57 años con antecedentes de endocrinopatía (hipopituitarismo) en estudio por acrocirosis, adenopatías, organomegalia y lesiones óseas blásticas. Estudios complementarios evidenciaron neuropatía periférica, paraproteinemia monoclonal IgA lambda y niveles elevados de VEGF, confirmando el diagnóstico de Síndrome de POEMS. Se instauró tratamiento con melfalán y prednisona sin respuesta favorable, con desenlace fatal. Dada la ausencia de un tratamiento estándar, un diagnóstico temprano es fundamental para mejorar el pronóstico.

### Abstract

POEMS syndrome is a rare disease of unknown etiology, in which the overproduction of proinflammatory cytokines and vascular endothelial growth factor (VEGF) play a key pathophysiological role. We present the case of a 57-year-old male patient with a history of endocrinopathy (hypopituitarism) who was evaluated for acrocytosis, lymphadenopathy, organomegaly, and blastic bone lesions. Additional studies revealed peripheral neuropathy, IgA lambda monoclonal paraproteinemia, and elevated VEGF levels, confirming the diagnosis of POEMS syndrome. Treatment with melphalan and prednisone was initiated without favorable response, resulting in fatal outcome. Given the lack of standard treatment, early diagnosis is essential to improve the prognosis.

### Palabras clave

Acrosíndromes, Síndrome POEMS, organomegalia, lesiones óseas, polineuropatía periférica.

### Keywords

Acrosyndromes, POEMS syndrome, organomegaly, bone lesions, peripheral polyneuropathy.

### Introducción

El Síndrome de POEMS es una enfermedad poco frecuente de incidencia y etiología desconocidas. La sobreproducción crónica de citocinas proinflamatorias y VEGF parece tener un papel fisiopatológico relevante. No existe un tratamiento estándar. Su diagnóstico habitualmente se retrasa y la supervivencia es baja por lo que mantener un alto índice de sospecha puede llevar a un diagnóstico más precoz y mejor pronóstico.<sup>1</sup>

## Antecedentes, enfermedad actual y exploración física.

Varón de 57 años con antecedentes de hematoma subdural crónico e hipopituitarismo. En tratamiento con levotiroxina y testosterona. Consulta por cuadro de dos años con dolor y cianosis acral junto a pérdida ponderal de peso. A la exploración en consulta de Medicina Interna destacan acropaquias con cianosis acral y adenopatías laterocervicales.



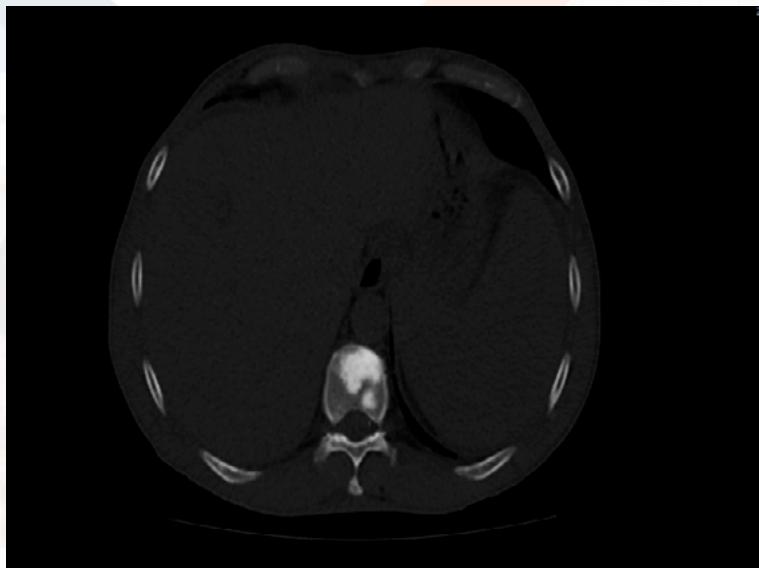
*Figura 1. Acropaquias.*



*Figura 2. Acrocianosis*

## Pruebas complementarias, evolución y tratamiento.

En su primera consulta presenta una capilaroscopia normal. Se solicita TAC torácico visualizando múltiples lesiones óseas blásticas en cuerpos vertebrales, arcos costales, clavículas y esternón, de posible origen metastásico y esplenomegalia de 14,5 cm, por lo que ingresa para completar estudio.



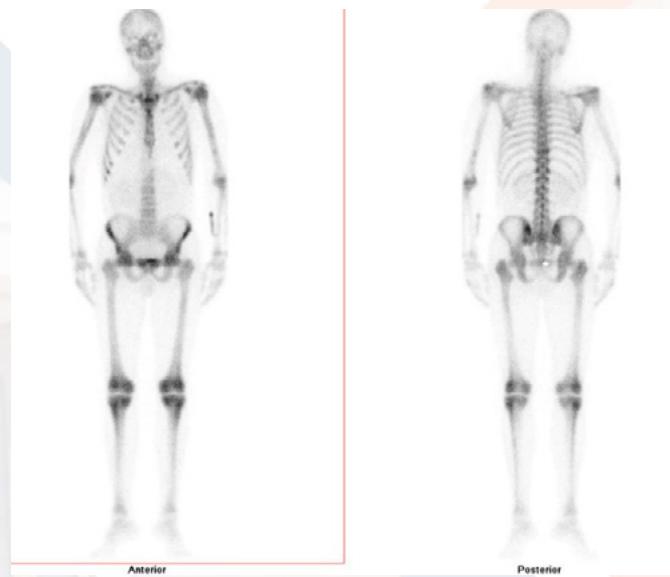
*Figura 3. TAC toráxico con lesiones óseas y esplenomegalia.*

En planta de Hospitalización se realiza una analítica completa con hemograma normal, en bioquímica destaca VSG 24mm/h, GGT 67, FA 171. LDH y ECA normales. MANTOUX y cuantiferón negativos. ANA 1/80, ANCA negativo. Marcadores tumorales, Inmunoglobulinas y cadenas ligeras normales. En TAC abdomen presenta linfedema periportal, ascitis, adenopatías y nodulaciones en epíplón sugestivas de carcinomatosis peritoneal.



**Figura 4. TAC abdominopélvico con linfedema periportal, ascitis, adenopatías y nódulos en epiplón.**

Tras estudio urológico/testicular, EDA y EDB normales se programó laparoscopia con hallazgo de líquido libre, descartándose implantes. Las biopsias de peritoneo y el estudio de líquido ascítico fueron normales. Se descarta por tanto tumor de órgano sólido. A continuación, se realiza una Gammagrafía ósea, la cual mostró un patrón supescan con depósito incrementado en todo el esqueleto de manera difusa con una mayor intensidad a nivel de la cintura escapular, cintura pélviana y refuerzo en rodillas.



**Figura 5. Gammagrafía ósea con patrón Superscan.**

El examen de médula ósea fue normal.

Ante los hallazgos obtenidos de acrociánosis en paciente con: endocrinopatía (Antecedentes personales de Hipopituitarismo), afectación ósea, ascitis y organomegalías, se solicitó ampliar estudio con ENG con hallazgos de polineuropatía mixta, crónica severa. Además se realizó inmunoelectroforesis con presencia de paraproteinemia monoclonal IgA lambda y niveles de VEGF en plasma ( $>1000\text{pg/mL}$ ).. cumpliendo finalmente criterios Diagnósticos de Síndrome de POEMS.

El paciente es derivado a Hematología iniciando tratamiento de soporte y ciclos de melfalan-prednisona (descartando bortezomib-lenalidomida por la PNP severa) a pesar de lo cual el paciente fallece meses después en situación de anasarca.

## Discusión

En primer lugar, debemos conocer el diagnóstico diferencial de los acrosíndromes más frecuentes, como son los siguientes<sup>2</sup>: RAYNAUD Episodio de vasoespasmo agudo intermitente de predominio acral de aparición trifásica (palidez, cianosis y rubor) desencadenado principalmente por la exposición al frío, estrés. ERITROMELALGIA, Episodios recurrentes de dolor, enrojecimiento y calor localizados habitualmente en los pies, desencadenados a causa del ejercicio o del calor ambiental. ERITEMA PERNIO Dolor, prurito y cianosis local principalmente en cara dorsal de las manos. LIVEDO RETICULARIS Coloreación cianótica en forma de malla reticulada que puede aparecer en cualquier localización cutánea. VASCULITIS CUTÁNEA Lesiones palpables urticiformes que casi nunca afectan a manos y que dejan una hiperpigmentación tras la curación. ACROCIANOSIS: Friaidad y cianosis sostenidas, persistentes y simétricas principalmente de manos y pies, con afectación íntegra de estas extremidades, que no suele ser dolorosa ni conducir a cambios tróficos, ni estar precedida de episodios de palidez previos.

## Nuestro caso encaría con una acrocianosis.

El Síndrome de POEMS es una enfermedad poco frecuente de incidencia y etiología desconocidas, descrito por primera vez en 1938. Se caracteriza por presencia como criterios obligados de componente monoclonal y neuropatía periférica acompañados de al menos un criterio mayor: lesiones osteoescleróticas o mixtas, enfermedad de castleman, elevación niveles VEGF; y un criterio menor: organomegalias, sobrecarga volumen (edema/ascitis/derrame pleural), endocrinopatía, alteraciones cutáneas (acrocianosis, hiperpigmentación, hemangiomas, ...) papiledema, trombocitosis o policitemia.<sup>2,3</sup>

Las lesiones óseas generalmente son osteolíticas o mixtas con reborde osteoclástico lo que puede llevar a confusión con lesiones blásticas como en este caso.<sup>3</sup>

El diagnóstico diferencial debe realizarse con trastornos de células linfoplasmocíticas, poliradiculopatías desmielinizantes crónicas y la crioglobulinemia.<sup>3</sup>

No existe tratamiento estándar, la enfermedad limitada se beneficia de radioterapia y la difusa de quimioterapia y trasplante autólogo de células hematopoyéticas.<sup>4</sup>

Habitualmente asociado a terapias adicionales del dolor neuropático, la sobrecarga de volumen y el mayor riesgo trombótico.<sup>5</sup>

La respuesta al tratamiento se monitoriza clínicamente y según valores de VEGF, hematimétricos y pruebas de imagen.<sup>5</sup>

## Conclusiones

El Síndrome de POEMS es una entidad poco frecuente y muy polimorfa por lo que con frecuencia el diagnóstico suele realizarse en unidades de Medicina Interna. El retraso medio en el diagnóstico es de unos 15-18 meses y la supervivencia en pacientes con sobrecarga de volumen de 2-6 años.<sup>6</sup>

Mantener un alto índice de sospecha puede llevar a un diagnóstico más precoz y mejor pronóstico.

## Bibliografía

1. Kim YR. Actualización sobre el síndrome POEMS. *Blood Res.* 2022 Apr 30;57(S1):27-31.
2. Khouri J, Nakashima M, Wong S. Actualización sobre el diagnóstico y tratamiento del síndrome POEMS: una revisión. *JAMA Oncol.* 2021 Sep 1;7(9):1383-1391.

3. Dispenzieri A. Cómo trato el Síndrome de POEMS. *Blood*. 2012 Jun 14;119(24):5650-8.
4. Samant S, Umpierrez De Reguero A. Déjalo en prosa: un caso de síndrome PO-EMS. *Cureus*. 2021 Oct 11;13(10):e18664.
5. Brown R, Ginsberg LJ. Síndrome POEMS: actualización clínica. *J Neurol*. 2019;266:268-77.
6. Keddie S, Foldes D, Caimari F, et al. Características clínicas, factores de riesgo y resultados del síndrome POEMS: un estudio de cohorte longitudinal. *Neurology*. 2020;95:e268.

## CC2. DOLOR ARTICULAR CON EVOLUCIÓN A ISQUEMIA DIGITAL. IMPORTANCIA DE LA ANAMNESIS Y EXPLORACIÓN FÍSICA PARA ESTABLECER SOSPECHA DIAGNÓSTICA. .

### Autores

Delgado-Zamorano, Ana Cristina<sup>1</sup>, Gómez-Marín, Beatriz<sup>1</sup>, Zambrana-García, Jose Luis<sup>1</sup>.

### Centro de Trabajo

1. Servicio Medicina Interna, Hospital de Montilla, Córdoba, España.

### Palabras clave

esclerosis sistémica forma limitada, úlceras digitales, esclerodactilia.

### Keywords

systemic sclerosis limited form, digital ulcers, sclerodactyly.

### Puntos destacados

- La esclerosis sistémica puede presentar síntomas derivados de la afectación de múltiples órganos, siendo la afectación cutánea una característica casi universal, pudiendo tener una extensión y gravedad variables.
- Para el diagnóstico, es fundamental, tanto la exploración física, como el estudio analítico de autoinmunidad, la capilaroscopia y otros estudios dirigidos a la posible afectación pulmonar, cardíaca o gastrointestinal.
- En pacientes con Raynaud sin complicaciones, las terapias no farmacológicas solas o en combinación con un calcioantagonista dihidropiridílico, suelen ser adecuadas para controlar los síntomas, pero son insuficientes cuando hay enfermedad grave que provoca lesiones isquémicas irreversibles, casos en los que generalmente se recomienda sustituir o agregar un antagonista de la endotelina o inhibidor de la fosfodiesterasa tipo 5 o un nitrato tópico. En caso de intolerancia, otras alternativas son losartán, fluoxetina o pentoxifilina, aunque con una limitada eficacia.

### Resumen

Presentamos un caso de una paciente que fue derivada a consulta de Medicina Interna por dolor articular generalizado de carácter mixto. En la anamnesis, destaca asociado al cuadro anterior, aparición de fenómeno de Raynaud y en la exploración física se evidencia la presencia de esclerodactilia, dedos “en salchicha” y úlceras digitales a nivel de pulpejos dedos. Ante la sospecha diagnóstica, se solicita anticuerpos anticitrónico siendo positivos y evidenciando en capilaroscopia hallazgos compatibles con patrón precoz de esclerodemia. A pesar de tratamiento con calcioantagonista y ácido acetilsalicílico (AAS) entre otros, al año del diagnóstico en periodo invernal, presenta

como complicación isquemia digital grave a nivel distal del tercer dedo mano izquierda. Finalmente, tras varios ciclos de prostaglandinas intravenosas y adicción de antagonista de endotelina, así como optimización tratamiento con losartán y heparina de bajo molecular, presenta estabilización de necrosis a final de falange distal con resolución en pérdida únicamente de zona digital de falange.

## Abstract

We present a case of a patient who was referred to the Internal Medicine consultation due to generalized joint pain of a mixed nature. In the anamnesis, associated with the previous symptom, the appearance of Raynaud's phenomenon stands out and in the physical examination the presence of sclerodactyly, "sausage" fingers and digital ulcers at the level of fingertips was evident. Given the diagnostic suspicion, anticentromere antibodies were requested being positive and, showing findings in capillaroscopy compatible with an early pattern of scleroderma. Despite treatment with calcium antagonists and acetylsalicylic acid, one year after diagnosis in the winter period, she presented as a complication severe digital ischemia at the distal level of the third finger of the left hand. Finally, after several cycles of intravenous prostaglandin and addition of endothelin antagonist, as well as optimization of treatment with losartan and low-molecular heparin, she presented stabilization of necrosis at the end of the distal phalanx with resolution in loss of the digital area of the phalanx only.

## Introducción

El término esclerodermia hace referencia a la presencia de piel endurecida y engrosada. La esclerodermia es la característica distintiva de la esclerosis sistémica (SSc). La SSc se clasifica tradicionalmente, según los criterios de Leroy<sup>1</sup>, en función de la extensión de la afectación cutánea y la afectación del resto de órganos internos (**Tabla 1**), así como la presencia de características similares a otras enfermedades reumáticas sistémicas. Así, los diferentes subtipos de SSc se asocian con diferentes patrones de afectación de órganos y evolución de la enfermedad. Concretamente, la SSc cutánea limitada se caracteriza por dedos hinchados distalmente a las articulaciones metacarpofalángicas ("dedos salchicha"), esclerosis cutánea distal a codos y rodillas, respetándose habitualmente el tronco y las extremidades proximales. Generalmente asocian manifestaciones vasculares como fenómeno de Raynaud severo, telangiectasia mucocutánea e hipertensión arterial pulmonares en fases tardías. Muchos de estos pacientes tienen manifestaciones del síndrome de CREST (calcinosis, Raynaud, dismotilidad esofágica, esclerodactilia y telangiectasia). A diferencia de ésta, la SSc difusa suele presentar esclerosis cutánea a nivel de tronco y zonas proximales de extremidades y tienen mayor probabilidad de una progresión más rápida y con desarrollo temprano de fibrosis pulmonar, así como de afectación renal y cardíaca<sup>2-3</sup>. La clasificación de Leroy ha sido la más utilizada, pero, en los últimos años, se han puesto de manifiesto algunas limitaciones, sobre todo en el diagnóstico en fase temprana, por lo que, en la actualidad, se considera la clasificación en 5 subtipos clínicos-pronósticos de la esclerosis sistémica<sup>4</sup> (**Tabla 2**).

## Antecedentes, enfermedad actual y exploraciónn física

Mujer de 51 años con antecedentes de alergia al polen y alergia medicamentosa conocida a penicilina. No hábitos tóxicos Entre sus antecedentes personales destacan hipertensión arterial sin tratamiento, con asma alérgico. Intervenida hace años de luxación clavicular derecha. La paciente es derivada desde atención primaria a nuestras consultas para valoración por presentar desde hace más de año y medio (en torno

a la menopausia), cuadro de dolor articular generalizado, de predominio en manos y pies, junto con sensación de hormigueo, con rigidez matutina asociada de más de 30 minutos de duración. Niega dolor durante el día, con la actividad, pero empeora por la noche, incluso con despertar nocturno. En anamnesis dirigida, asocia sequedad oral, no ocular. Además, refiere aparición de Raynaud, fotosensibilidad en cara y aftas orales, pero no genitales. Asimismo, refiere aparición de brotes con lesiones cutáneas en miembros inferiores compatibles con eritema nodoso, en 2 ocasiones (a los 18 y 31 años de edad). No trombosis arteriales ni venosas. A la exploración física, presenta buen estado general, está consciente, orientada y colaboradora, eupneica, bien hidratada y perfundida. Presenta buena coloración de piel y mucosas, pero eritematización de ambas manos, con engrosamiento de piel y dedos sugestivos "en salchicha" y lesiones digitales en pulpejos dedos en fase de cicatrización que la paciente refiere secundarias al trabajo (panadera). No sinovitis en la actualidad y extremidades sin edemas ni signos de trombosis venosa profunda.

## Pruebas complementarias

Se realiza estudio inicial con capilaroscopia periungueal, destacando densidad capilar disminuida en todos los dedos con áreas avasculares en 5º dedo derecho, asas capilares dilatadas y mínimamente tortuosas, ausencia de megacapilares, importante desestructuración del lecho ungueal y hemorragias en gota múltiple en 2º y 3º dedos derechos, por lo tanto, patrón capilaroscópico compatible con Raynaud secundario, a valorar posible esclerosis sistémica (hallazgos en relación con patrón precoz de esclerodermia). En la radiografía de manos bilateral se objetiva un discreto engrosamiento de partes blandas en la falange distal del segundo dedo de ambas manos y medial del izquierdo, sin otras alteraciones significativas y una radiografía de tórax normal. En analítica de rutina presenta un hemograma, coagulación y velocidad de sedimentación glomerular (VSG) normales. En la bioquímica básica destaca una GGT de 62 (normal 5-38), con glucosa, creatinina, bilirrubina, LDH, transaminasas, creatiniquinasa, fosfatasa alcalina, iones, proteína C reactiva, ferritina, inmunoglobulina IgA, IgG e IgM y sistemático de orina normales. En el estudio de autoinmunidad se detectaron anticuerpos antinucleares (ANA) positivos a título 1/640 con anticuerpos anticentrómero positivos y antiDNA indeterminados. El resto del estudio autoinmune (antiScl70, antiSm, antiLA, antiRo, antiRNP, antiCCP, anticoagulante lúpico, anticardiolipina y antib2glicoproteína), así como crioglobulinas y niveles de complemento (C3 y C4) fue normal. Asimismo, tras confirmar el diagnóstico se realizó estudio para valoración de afectación orgánica. Así, se realizó estudio baritado esófago-estómago-duodeno (EED) en el cual se aprecia un discreto grado de dilatación esofágica, con disminución del peristaltismo primario que hace que el esófago no se vacíe por completo, pequeña hernia de hiato, pliegues engrosados en esófago distal, con pequeñas lesiones nodulares y en placas que recuerdan a la candidiasis esofágica. Posteriormente se realiza tomografía axial (TC) de tórax sin alteraciones significativas, completándose estudio en Neumología con estudio funcional respiratorio normal [Espirometría: FVC 91% (3720 ML), FEV1 87% (2690 ML), FEV1/FVC 72%, Difusión: DLCO 111%, VA 101%, DLCO/VA 113%]. Asimismo, se realiza estudio cardiológico con ecocardiograma normal (VI no dilatado, sin synergias y con FE 71%). Dado hallazgos de EED se completa estudio con Endoscopia digestiva alta (EDA) donde se objetiva una hernia hiatal deslizante de 4 cm, anillo de Schatzki no estenosante, gastritis congestiva (GAVE: Ectasia Vascular Antral Gástrica) y erosiones gástricas, duodenitis congestiva, realizándose biopsias esofágicas con resultado anatopatológico de esofagitis aguda leve inespecífica sin otros hallazgos; y con test de ureasa negativo.

## Evolución

La paciente cumple criterios de esclerosis sistémica, forma limitada, por presentar esclerodactilia, alteraciones capilaroscópicas, fenómeno de Raynaud y anticuerpos anticentrómero positivos (10 puntos).

Durante la evolución, a pesar de tratamiento optimizado con diltiazem, ARA II, pentoxifilina, AAS, presenta al año del diagnóstico, en periodo invernal, cuadro compatible con isquemia digital severa del tercer dedo de mano izquierda. (**Imagen 1**). Debido a ello, se intensifica tratamiento con HBPM, estatinas (sospecha inicial por cirugía cardiovascular en urgencias de ateroembolia) sin mejoría, por lo que contacta en consulta de Medicina Interna. Tras la sospecha diagnóstica de isquemia digital severa en paciente con esclerosis sistémica como complicación de Raynaud severo, se contacta con Reumatología para inicio de tratamiento urgente intensificado con inhibidor del vasoconstrictor endotelina-1 (bosentán) y prostaglandinas intravenosas (iv) por no disponer de estos fármacos en nuestro hospital. Tras inicio del tratamiento presenta estabilización, incluso mejoría, de la perfusión digital, presentando únicamente necrosis a nivel del pulpejo del dedo. Tras varios ingresos hospitalarios para administración de prostaglandinas iv, así como tratamiento médico ambulatorio optimizado, la paciente presenta resolución del cuadro con pérdida únicamente de extremo de falange distal del tercer dedo, sin aparición de nuevas úlceras ni lesiones digitales (**Imagen 2**).

## Diagnóstico

Isquemia digital en paciente con esclerosis sistémica forma limitada. Anemia microcítica en probable relación a gastritis congestiva por ectasia vascular antral gástrica.

## Discusión y conclusiones

Los pacientes con SSc presentan síntomas derivados de la afectación de múltiples órganos. Frecuentemente experimentan dolor y fatiga, comparables a los de pacientes con artritis reumatoide, lupus eritematoso sistémico o cáncer activo. Las causas de dolor incluyen molestias relacionadas con la piel, articulaciones, fenómeno de Raynaud y úlceras digitales isquémicas. La afectación cutánea es una característica casi universal de la SSc, aunque puede tener una extensión y gravedad variables, siendo manos y cara las primeras áreas afectadas. La fibrosis cutánea progresiva se ha asociado con el empeoramiento de la función pulmonar, sobre todo en SSc cutánea difusa. Otras manifestaciones cutáneas frecuentes son los cambios capilares en los lechos ungueales (objetivables mediante capilaroscopia), las ulceraciones no solo digitales, sino también sobre las articulaciones interfalángicas distales y proximales, así como fenómenos de telangiectasia y calcinosis cutis. El Raynaud está prácticamente presente en todos los pacientes con SSc y puede anticiparse años antes de la aparición de otros síntomas de SSc, particularmente en la forma limitada, y es debido a cambios funcionales en las arterias digitales de manos y pies, pudiendo provocar úlceras digitales isquémicas en hasta el 50% de los pacientes, lo cual se asocia con un peor pronóstico. La aparición temprana de úlceras digitales se observa con mayor frecuencia en la forma difusa con anticuerpos antitopoímerasa I (anti-Scl-70) positivos. Asimismo, los pacientes con SSc pueden presentar manifestaciones musculoesqueléticas diversas como son artralgias, artritis, tendinitis, rozaduras de los tendones y contracturas, pudiendo objetivarse en radiografía de manos calcificaciones de tejidos blandos (calcinosis cutis) y reabsorción de falanges distales (acroosteolisis). Por otro lado, casi el 90% de los casos de SSc (forma cutánea limitada o difusa) tienen compromiso gastrointestinal, siendo el esófago la zona más frecuentemente afectada. Entre los síntomas digestivos destacan la disfagia, acidez gástrica, tos tras la ingesta, saciedad temprana, distensión

abdominal, estreñimiento y diarrea alternos, pseudoobstrucción episódica, sobrecrecimiento bacteriano del intestino delgado con malabsorción e incontinencia fecal. La ectasia vascular (angiodisplasia) en el antro gástrico es frecuente y puede ser causa de hemorragia gastrointestinal crónica inexplicable y anemia. Por otro lado, la afectación pulmonar está presente en más del 80% de los pacientes con SSc, fundamentalmente en forma de enfermedad pulmonar intersticial (EPI) e hipertensión arterial pulmonar, siendo los síntomas más frecuentes la disnea de esfuerzo y la tos no productiva. La afectación cardíaca también es frecuente en la SSc, aunque puede ser asintomática, y puede ser primaria o secundaria a hipertensión pulmonar, enfermedad pulmonar intersticial o crisis renal esclerodérmica<sup>5-6</sup>.

Para el diagnóstico de SSc es importante realizar una exploración física detallada, como realizar un estudio analítico que puede proporcionar información sobre la participación de órganos específicos (hemograma, creatinina, creatinquinasa y análisis de orina con sedimento), siendo de gran utilidad las pruebas serológicas de autoinmunidad, ya que además de apoyar el diagnóstico si son positivas, se correlacionan con la severidad de la enfermedad<sup>7-8</sup>, destacando los anticuerpos antinucleares (ANA), antitopoisomerasa I (anti-Scl-70), anticentrómero (ACA) y los antiRNA polimerasa III, siendo estos tres últimos muy específicos para la SSc. Otras determinaciones que pueden ser útiles para el diagnóstico diferencial son: factor reumatoide, anti-CCP, anti-DNAdS, anti-Sm y anti-RNP. Asimismo, para evaluar la afectación extracutánea de la SSc es recomendable realizar pruebas de función respiratoria, la tomografía axial de tórax de alta resolución y la ecocardiografía doppler, entre otros.

En cuanto al tratamiento, está basado en la afectación de órgano específico. Para los pacientes con SSc difusa sin compromiso visceral, se sugiere tratamiento con metotrexato o micofenolato mofetilo, reservando el uso de ciclofosfamida para la afectación progresiva de la piel en casos refractarios a tratamiento con los anteriores o para el engrosamiento cutáneo severo y rápidamente progresivo. En pacientes con Raynaud sin complicaciones, las terapias no farmacológicas solas o en combinación con un agente farmacológico [bloqueadores de los canales de calcio (BBC) dihidropiridínicos o no dihidropiridínicos] suelen ser adecuadas para controlar los síntomas, pero son insuficientes cuando hay enfermedad grave que provoca lesiones isquémicas irreversibles. Para los que no responden adecuadamente a un BCC solo, generalmente se añade un inhibidor de la fosfodiesterasa tipo 5 o un nitrato tópico. En caso de intolerancia, otras alternativas son **losartán**, **fluoxetina** o pentoxifilina, aunque con una limitada eficacia. En casos de Raynaud grave con isquemia digital agua refractaria a tratamiento optimizado o progresiva, se sugiere infusiones intravenosas con prostaglandinas. El beneficio de la terapia antiplaquetaria con aspirina es incierto debido a la falta de evidencia para su uso en pacientes con Raynaud. Para los pacientes con úlceras digitales recurrentes asociadas con SSc a pesar del uso de otras terapias, se sugiere el uso de **bosentan**, un inhibidor del vasoconstrictor endotelina-1 administrado por vía oral, como una alternativa a prostaciclina.

## Bibliografía

1. Leroy EC, Black C, Fleischmajer R, Jablonska S, Krieg T, Medsger TA Jr, et al. Scleroderma (Systemic Sclerosis): Classification, Subsets and Pathogenesis. *J Rheumatol.* 1988; 15: 202-05.
2. Sobanski V, Giovannelli J, Allanore Y, et al. Phenotypes Determined by Cluster Analysis and Their Survival in the Prospective European Scleroderma Trials and

*Research Cohort of Patients With Systemic Sclerosis. Arthritis Rheumatol 2019; 71(9):1553-70.*

3. Wu W, Jordan S, Graf N, et al. Progressive skin fibrosis is associated with a decline in lung function and worse survival in patients with diffuse cutaneous systemic sclerosis in the European Scleroderma Trials and Research (EUSTAR) cohort. *Ann Rheum Dis* 2019; 78(5):648-56.
4. Leroy EC, Medsger TA Jr. Criteria for the Classification of Early Systemic Sclerosis. *J Rheumatol.* 2001; 28: 1573-76.
5. Sandusky SB, McGuire L, Smith MT, et al. Fatigue: an overlooked determinant of physical function in scleroderma. *Rheumatology (Oxford)* 2009; 48(2):165-69.
6. Thombs BD, Bassel M, McGuire L, et al. A systematic comparison of fatigue levels in systemic sclerosis with general population, cancer and rheumatic disease samples. *Rheumatology (Oxford)* 2008; 47 (10):1559-63.
7. Reveille JD, Solomon DH, American College of Rheumatology Ad Hoc Committee of Immunologic Testing Guidelines. Evidence-based guidelines for the use of immunologic tests: anticentromere, Scl-70, and nucleolar antibodies. *Arthritis Rheum* 2003; 49(3):399-412.
8. Hu PQ, Fertig N, Medsger TA Jr, Wright TM. Correlation of serum anti-DNA topoisomerase I antibody levels with disease severity and activity in systemic sclerosis. *Arthritis Rheum* 2003; 48(5):1363-73.

## Ilustraciones, figuras y tablas

ESCLERODERMA	LIMITADA	DIFUSA
Raynaud	Años	<1 año
Afectación cutánea	Distal a codos y rodillas, cara o ausente	Proximal y distal a codos y rodillas
Afectación visceral	HAP tardía¶ Telangiectasias¶	EPI temprana, CRE renal¶ GI difusa¶
Anticentrómero	70-80%	Excepcional
Antitopoisomerasa I o Scl70	Raro	30%
Capilaroscopia	Megacapilares y escasa pérdida	Pérdida importante y poca dilatación

*Tabla 1. Clasificación de los diferentes subtipos de esclerosis sistémica según criterios de LeRoy. Adaptado de: LeRoy EC, Black C, Fleischmajer R, Jablonska S, Krieg T, Metzger TA Jr, et al. Scleroderma (Systemic Sclerosis): Classification, Subsets and Pathogenesis. J Rheumatol. 1988; 15: 202-205.*

<ul style="list-style-type: none"><li>• Esclerosis limitada <b>distal</b> a codos y rodillas pudiendo afectarse cara y cuello.</li><li>• Fenómeno de Raynaud durante <b>años</b>, ocasionalmente décadas</li><li>• Alteraciones capilaroscópicas: dilatación con <b>escasa pérdida</b></li><li>• Incidencia tardía de hipertensión arterial pulmonar, calcinosis, enfermedad gastrointestinal, telangiectasias o enfermedad pulmonar intersticial difusa</li><li>• Enfermedad renal muy rara</li><li>• Anticuerpos anticentrómero (<b>ACA</b>) en el 70 a 80 %</li></ul>
<b>Esclerodermia cutánea difusa</b>
<ul style="list-style-type: none"><li>• Esclerosis <b>proximal</b> a codos y rodillas</li><li>• Fenómeno de Raynaud, <b>menos de un año</b> de evolución.</li><li>• Presencia de <b>roces tendinosos</b></li><li>• Alteraciones capilaroscópicas: <b>pérdida capilar</b></li><li>• Incidencia <b>precoz y significativa</b> de enfermedad renal, intersticial pulmonar, gastrointestinal difusa y <b>miocárdica</b>. Desarrollo de hipertensión pulmonar.</li><li>• Anticuerpos anti-topoisomerasaI (<b>ATA</b>) o <b>Scl-70</b> (30 %) y <b>anti-RNA polimerasa-I, II o III</b> (12%)</li></ul>
<b>Esclerodermia sine esclerodermia</b>
<ul style="list-style-type: none"><li>• <b>No esclerosis cutánea</b></li><li>• Fenómeno de Raynaud o equivalentes (úlcera pitting, alteraciones capilaroscópicas)</li><li>• Anticuerpos antinucleares. Pueden estar presentes: <b>ATA, ACA, o anti-RNA polimerasa-I, II o III</b></li><li>• Afecciones <b>viscerales típicas de esclerodermia</b>: hipomotilidad esofágica distal o intestinal, enfermedad pulmonar intersticial, hipertensión pulmonar, enfermedad cardíaca, crisis renal esclerodémica</li></ul>
<b>Pre-esclerodermia</b>
<ul style="list-style-type: none"><li>• Fenómeno de Raynaud</li><li>• Alteraciones capilaroscópicas</li><li>• Autoanticuerpos antinucleares (ANAs) específicos (<b>anti-topoisomerasa-I (ATA)</b>, <b>anti-centrómero(ACA)</b>, <b>anti-RNA polimerasa-I, II o III, U3 RP, Pm-Scl, Th/Tn</b>) o ANAs positivos con patrón de inmunofluorescencia <b>nuclear</b>.</li></ul>
<b>Esclerodermia inicial</b>
<ul style="list-style-type: none"><li>• Criterios de Preesclerodermia y</li><li>• Úlceras digitales, telangiectasias, calcinosis y/o artritis y/o</li><li>• Afecciones viscerales incipientes: esfínter esofágico inferior hipotensor, difusión de monóxido de carbono baja, disfunción diastólica de ventrículo izquierdo.</li></ul>

Tabla 2. Clasificación en subtipos de esclerodermia y preesclerodermia

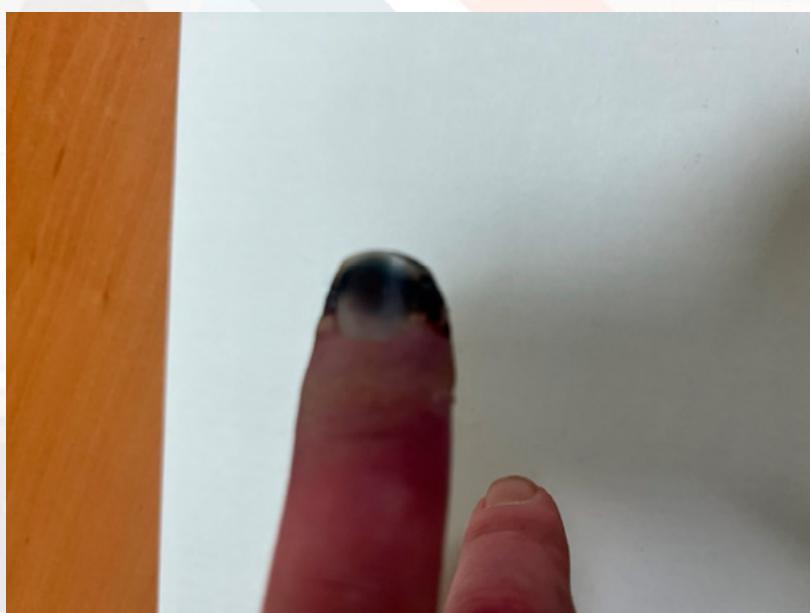


Imagen 1. Isquemia digital severa



*Imagen 2. Desaparición de úlceras digitales y resolución de la isquemia digital tras instauración de tratamiento con bosentán y prostaglandinas.*

## CC3. MIGRAÑA Y EQUIMOSIS FACIAL.

### Autores

Rosales-García P<sup>1</sup>, Rodríguez-Torres P<sup>2</sup>, Cuevas-Corrales JL<sup>1</sup>, Moreno-Giraldo A<sup>1</sup>, García-Souto F<sup>3</sup>, Mira-Escarti JA<sup>2</sup>.

### Centro de Trabajo

1. Residente de Medicina Interna. Hospital Universitario Virgen de Valme, Sevilla. 2. F.E.A de Medicina Interna. Hospital Universitario Virgen de Valme, Sevilla. 3. F.E.A de Dermatología. Hospital de Alta Resolución de Utrera, Sevilla

### Introducción

La concurrencia entre distintos tipos de cefalea primaria y lesiones equimóticas hemifaciales es una asociación singular, aunque previamente descrita en la literatura. El mecanismo responsable se presupone en una disfunción del sistema neurovascular del nervio trigémino. A continuación, presentamos el caso de una paciente que valoramos en consulta por crisis migrañasas de repetición con aparición simultánea de lesiones por extravasación vascular a nivel facial.

### Antecedentes

Mujer de 23 años, empleada en la hostelería, con hipertensión arterial esencial grado 3 con estudio de secundarismo negativo sin otros antecedentes de interés, personales ni familiares.

### Enfermedad actual

Consulta por crisis repetidas de cefalea craneal occipital de carácter pulsátil, intensidad severa e inicio brusco, de unas 6-8 horas de duración con una cadencia aproximada de nueve episodios mensuales. Asocia sensación nauseosa con vómitos, sono y fotofobia, así como rinorrea acusa.

De manera concomitante a dichos episodios, crisis hipertensivas con cifras máximas de 160/100 mmHg y lesiones cutáneas maculo-violáceas, espontáneas, no dolorosas, que se inician en región periorbitaria derecha extendiéndose de manera lineal y centrífuga hacia zona frontal izquierda, hemifacial derecha y cuello, cursando las mismas de manera asintomática y desapareciendo en el transcurso de 48-72 horas. Niega traumatismos previos, así como toma medicación oral o tópica.

### Exploración física

Buen aspecto general, fenotípicamente normal, peso 76 Kg y talla 1.65 m (IMC 27.9), bien hidratada y perfundida. SatO2 100% basal; eupneica. Exploración vascular sin hallazgos, con TA 115/70 en ambos brazos, FC 65lpm, pulsos radiales, femorales y pedios simétricos y llenos, no soplos arteriales a ningún nivel. No se palpan adenopatías a ningún nivel, tampoco bocio. Auscultación cardiopulmonar y exploración abdominal y de miembros sin hallazgos.

En lo neurológico tampoco hubo hallazgos destacables. Las pupilas eran isocóricas, normorreactivas a la luz y a la acomodación, movimientos oculares extrínsecos se encontraban conservados, sin nistagmos. La exploración de pares craneales también fue normal. No hubo alteraciones motoras ni sensitivas. No signos cerebelosos.

A nivel cutáneo destaca una extensa mácula violácea a nivel orbitario derecho con extensión hacia cuello a través de hemicara ipsilateral y región frontal contralateral que no blanquea a la digitopresión.

## **Pruebas complementarias**

Analítica con hemograma normal en las tres series, bioquímica con iones y función renal en rango, sin elevación de reactantes de fase aguda. Perfil de autoinmunidad normal, sin consumo de complemento, proteinograma sin hipergammaglobulinemia e inmunoglobulinas normales. Coagulación en rango, con estudio de trombofilia normal (mutación gen protrombina G20210A y anticoagulante lúpico negativos).

Resonancia magnética craneal y angioTC craneal y de troncos supra-aórticos para descartar la presencia de malformaciones vasculares existentes resultando ambos normales.

Además, se realizó una biopsia cutánea que demostró una extensa extravasación de células rojas sin datos de vasculitis.

## **Diagnóstico**

Migraña sin aura con equimosis periorbitaria probablemente secundaria a activación trigémino- vascular y disfunción autonómica vascular.

## **Discusión y conclusiones**

La asociación entre distintas cefaleas primarias (migraña, tensional, trigémino-autonómica, etc.) y la aparición de lesiones equimóticas ipsilaterales al lado sintomático, aunque infrecuente, ha sido previamente descrita en la literatura. Distintos mecanismos tratan de explicar dicho fenómeno, si bien es cierto que lo más probable es, que sea la conjunción de todos ellos, y no uno solo, los responsables.

Por una parte, los pacientes que sufren migraña frecuentemente asocian síntomas neurovegetativos como inyección conjuntival o congestión nasal. La presencia de dichos síntomas autonómicos se ha relacionado con una activación del reflejo trigémino autonómico. Se ha planteado que la **disfunción del sistema neurovascular del nervio trigémino** induce la liberación de neuromediadores con un potente efecto vasodilatador, como el péptido relacionado con el gen de la calcitonina (CGRP) y la sustancia P, produciéndose un aumento de la permeabilidad vascular.

Por otro lado, se ha documentado la presencia de **hipocoagulabilidad** durante la crisis migrañosa, este hecho se relaciona probablemente con la activación de basófilos y la degranulación de mastocitos con la consecuente liberación de heparina. Además, estudios neuronosológicos y la monitorización de la temperatura durante las crisis de cefalea han demostrado la existencia **vasodilatación** tanto intra como extracranial.

A lo anterior, se suman **factores mecánicos** como el impulso emético o la presión que algunos pacientes ejercen en el canto medial en un intento de disminuir la intensidad del dolor, resultando en la ruptura de pequeños capilares que facilitan la extravasación sanguínea.

En el caso de nuestra paciente, creemos que las lesiones cutáneas equimóticas que se presentan durante los episodios de cefalea intensa pueden obedecer a la extravasación sanguínea desde capilares cutáneos. El fenómeno vasomotor durante el estado de dolor junto con la existencia de fragilidad vascular, más aún en presencia de factores de riesgo cardiovascular como son la hipertensión y el sobrepeso serían los responsables de este fenómeno. La recurrencia de las lesiones en el mismo territorio

se adscribiría a un incremento de la intensidad del fenómeno vasomotor durante la crisis migraña a nivel de la arteria oftálmica y sus ramas.

Cabe destacar que las lesiones no siguen la distribución de ninguna rama vascular ni nerviosa, ya que cruza de una hemicara a la otra, siendo las únicas explicaciones posibles que presente varios territorios afectados, que las ramas vasculares de la hemicara derecha sean ramas de la oftálmica y que exista anastomosis con ramas frontales contralaterales (fenómeno también descrito). A pesar de esto, no es posible descartar por completo que se traten de lesiones facticias, autoinfligidas por parte de la paciente, hecho que no se pudo desestimar tras valoración incluso por parte de Dermatología.

## Puntos destacados

La aparición de lesiones equimóticas descritas en distintos tipos de cefalea primaria, aunque infrecuente, parece secundaria a la activación del sistema neurovascular del nervio trigémino cuya disfunción ocasionaría la diapédesis de hematíes en capilares dérmicos.

## Bibliografía

1. Nozzolillo D, Negro C, Nozzoli C, de Rini A, Marco V, Passarella B. Migraine associated with facial ecchymoses ipsilateral to the symptomatic side. *J Headache Pain.* 2004;5(4):256-259.
2. Comabella M, Titus F, Huguet P. Recurrent paroxysmal headache associated with facial ecchymosis. *Cephalgia.* 1996 Aug;16(5):341-3.
3. Kakisaka Y, Wakusawa K, Haginoya K, Uematsu M, Tsuchiya S. Abdominal migraine associated with ecchymosis of the legs and buttocks: does the symptom imply an unknown mechanism of migraine? *Tohoku J Exp Med.* 2010 May;221(1):49-51.
4. Mousatou V, McAleer MA, Powell FC. A bruiser of a headache. *Clin Exp Dermatol.* 2008 Nov;33(6):778-9.
5. Wolff HG, Tunis MM, Goodell H. Studies on headache; evidence of damage and changes in pain sensitivity in subjects with vascular headaches of the migraine type. *AMA Arch Intern Med.* 1953 Oct;92(4):478-84.

## CC4. PRIMER EPISODIO DE CRISIS COMICIAL EN PACIENTE CON CÁNCER DE MAMA AVANZADO.

### Autores

Carlos J. Jarava-Luque<sup>1</sup>; Antonio Á. García-Egido<sup>1</sup>; Miriam Bernal-Rodríguez<sup>1</sup>; José L. Puerto-Alonso<sup>1</sup>.

### Centro de Trabajo

1. Servicio de Medicina Interna, Hospital Universitario de Puerto Real. Puerto Real, Cádiz, España.

### Resumen

Presentamos el caso de una paciente de 48 años con cáncer de mama avanzado que ingresó por episodios de crisis comiciales. Se llevó a cabo un amplio diagnóstico diferencial, que incluyó metástasis cerebrales, causas metabólicas y autoinmunes, entre otras. Tras descartar causas potencialmente tratables mediante pruebas microbiológicas negativas y con hallazgos sugestivos en imagen y electroencefalograma (EEG), se sospechó una encefalitis autoinmune paraneoplásica. Ante la mala evolución, se inició tratamiento intensivo con corticoides, con notable mejoría clínica. Resaltamos la importancia de considerar esta entidad en pacientes oncológicos y el descarte de otras entidades para llegar a un tratamiento efectivo.

### Palabras clave

Crisis comicial, encefalitis autoinmune, cáncer de mama, encefalopatía posterior reversible.

### Keywords

Seizures, autoimmune encephalitis, breast cancer, posterior reversible encephalopathy.

### Abstract

We present the case of a 48-year-old female with advanced breast cancer admitted due to episodes of seizures. A broad differential diagnosis was undertaken, including brain metastases, metabolic and autoimmune causes. Potentially treatable causes were ruled out through negative microbiological tests, combined with suggestive findings in imaging and electroencephalogram studies, leading to suspicion of paraneoplastic autoimmune encephalitis. Given the poor clinical evolution, intensive corticosteroid therapy was initiated, resulting in significant clinical improvement. This case highlights the importance of considering this entity in oncological patients and ruling out other conditions to achieve an effective treatment.

### Introducción

Las crisis comiciales en pacientes con cáncer, especialmente en estadios avanzados, representan un desafío diagnóstico debido al amplio diagnóstico diferencial.

Dentro de las causas más frecuentes, las metástasis cerebrales, alteraciones metabólicas, infecciones y síndromes paraneoplásicos destacan como diagnósticos diferenciales clave, ya que determinan enfoques de tratamiento y pronósticos distintos.

La encefalitis autoinmune, particularmente en su forma seronegativa, es una entidad emergente que, aunque infrecuente, debe considerarse debido a su potencial reversibilidad con un tratamiento precoz y adecuado.

## **Antecedentes personales**

Presentamos el caso de una mujer de 48 años diagnosticada en 2013 de carcinoma infiltrante mixto ductolobulillar de mama, tratado mediante mastectomía, linfadenectomía y quimioterapia adyuvante, seguida de hormonoterapia.

En los años posteriores, progresó a pesar del tratamiento a estadio IV con metástasis hepáticas, pulmonares y óseas.

## **Enfermedad actual**

Acude a Urgencias tras presentar varios episodios de disminución del nivel de conciencia en las últimas horas. Los episodios comenzaron con rigidez muscular, desviación de la mirada y crisis tónico-clónicas generalizadas, seguidas de un estado postcrítico. En los días previos experimentó cefalea intensa y sin alivio con analgésicos. No presentó fiebre.

Durante su estancia en observación, presenciamos una nueva crisis tónico-clónica generalizada. Se caracterizó por rigidez generalizada, cianosis peribucal y movimientos clónicos en las extremidades superiores. La crisis cedió tras la administración intravenosa de 10mg de diazepam, con periodo postcrítico.

Dado su historial oncológico, se planteó un amplio diagnóstico diferencial: Metástasis cerebrales. Sangrado intracraneal. Encefalitis o meningitis de causa infecciosa. Alteraciones metabólicas. Encefalitis autoinmune o paraneoplásica.

Con esta orientación inicial, se decide el ingreso a cargo de Medicina Interna/Oncología.

## **Exploración física**

- Neurológico: pérdida de fuerza en miembros inferiores (3/5), con tono y sensibilidad conservados; fuerza y coordinación en miembros superiores moderadamente alteradas. No signos meníngeos.
- Hemodinámico: estable.

## **Pruebas complementarias**

- Analítica sanguínea al ingreso: Leucocitosis 17,690/ $\mu$ L (neutrófilos 91%). PCR: 35,7 mg/L(0-5). Hiponatremia: 124 mEq/L(135-145).
- TC craneal: Áreas de hipoatenuación subcorticales en regiones occipitales y parietales bilaterales. Discreto realce cortical tras contraste. Hallazgos sugestivos de encefalopatía reversible posterior (SERP).
- RMN craneal: Extensas hiperintensidades bilaterales y simétricas en T2/FLAIR en regiones parietooccipitales. Pequeños focos de hipointensidad en T2 sugerentes de mínimos sangrados. Hallazgos compatibles con SERP. (**Imagenes 1**)
- Electroencefalograma (EEG): Actividad de base enlentecida con brotes de ondas lentas difusas, más prominentes en regiones anteriores. Hallazgos sugerentes de encefalitis, sin descartar un estatus epiléptico no convulsivo. (**Imagenes 2**).
- Punción lumbar: Aspecto claro. Glucosa no disminuida. Proteínas: 55,7 mg/dL. Leucocitos: 1x1/ $\mu$ L. Mononucleares: 1x1/ $\mu$ L. ADA normal. Tinción BAAR: negativa. Cultivos bacterianos y de hongos: negativos. PCR viral/bacteriana: negativa.

- Microbiología: Hemocultivos y urocultivo negativos.
- Autoinmunidad y anticuerpos antineuronales (suero y LCR): estudio negativo. Ac antinucleares: IF directa negativo. Anticuerpos específicos: Todos negativos, incluyendo Ac anti-anfifisina, antineuronal-CV2, Ma2, Hu, Ri, Yo, y los Ac(IgG) anti-proteína CASPR2, DPPX, LGI1, receptor AMPA (GluR1+GluR2), receptor GABA-B (subunidad 1+2) y receptor NMDA (subunidad NR1).
- Análisis de rutina: Calcio, fósforo, magnesio, potasio, ácido fólico y vitamina B12 normales.

## Evolución

Durante las primeras horas de ingreso, la paciente presenta clínica neurológica grave con episodios de crisis convulsivas que persisten a pesar de un tratamiento progresivamente intensificado con antiepilepticos (levetiracetam, valproato y finalmente, lacosamida).

Dada la posibilidad de una causa infecciosa tratable, se inició tratamiento empírico con ceftriaxona, vancomicina, ampicilina y aciclovir. Sin embargo, la paciente mostró una evolución desfavorable con disminución progresiva del nivel de conciencia y pérdida de fuerza en las extremidades.

Ante la gravedad del cuadro, se realizó punción lumbar, que mostró un líquido cefalorraquídeo claro, con cultivos y PCR bacterianas/virales negativas, permitiendo descartar a priori causas infecciosas. Se obtuvo una batería de autoinmunidad tanto en suero como en LCR, cuyos resultados preliminares fueron negativos.

Se realizó RMN craneal, presentando hallazgos compatibles con encefalitis/síndrome de encefalopatía reversible posterior, incluyendo extensas hiperintensidades en regiones parietooccipitales y mínimos focos de sangrado cortical.

Dados estos hallazgos, y ante un deterioro clínico galopante, se solicita EEG para descartar estatus no convulsivo. Se evidenció actividad difusamente enlentecida con brotes de ondas lentas, altamente sugerentes de encefalitis y sin descartar un estatus epiléptico no convulsivo.

Ante la sospecha creciente de encefalitis autoinmune o paraneoplásica, y ante la nula respuesta a los tratamientos, se inició metilprednisolona en megabolos (1 gramo/día durante 5 días).

Tras la segunda dosis, la paciente mostró mejoría clínica significativa: recuperación del nivel de conciencia, cese de las crisis y mejora progresiva de la fuerza en extremidades superiores.

El EEG de control confirmó la mejoría clínica, mostrando una actividad bioeléctrica menos enlentecida y monomorfa, sin distribución topográfica de ritmos, en comparación con el estudio previo.

Tras completar el tratamiento con corticoides, la paciente fue dada de alta con el diagnóstico de encefalitis de probable origen paraneoplásico.

## Diagnóstico

Encefalitis autoinmune seronegativa de origen paraneoplásico.

## Discusión y conclusiones

La encefalitis autoinmune representa un desafío diagnóstico debido a la heterogeneidad de sus manifestaciones clínicas y la ausencia de biomarcadores específicos. Se-

gún sus criterios, el diagnóstico de encefalitis autoinmune puede establecerse ante un inicio subagudo de déficits en la memoria de trabajo, alteraciones del estado mental o síntomas psiquiátricos, acompañado de hallazgos como crisis epilépticas, pleocitosis en LCR o lesiones sugestivas en la RMN cerebral, tras haber excluido otras causas.

Nuestra paciente presentó un cuadro subagudo de crisis convulsivas y alteración del estado mental. Las pruebas complementarias fueron negativas para causas infecciosas o metabólicas. Se descartó progresión metastásica de la enfermedad a nivel de SNC. La RMN cerebral fue muy sugestiva de encefalitis. El EEG reveló enlentecimiento difuso con brotes de ondas lentas en regiones anteriores, apoyando el diagnóstico de encefalitis. Estos hallazgos, junto con la exclusión de otras etiologías, sustentaron nuestra sospecha: encefalitis autoinmune.

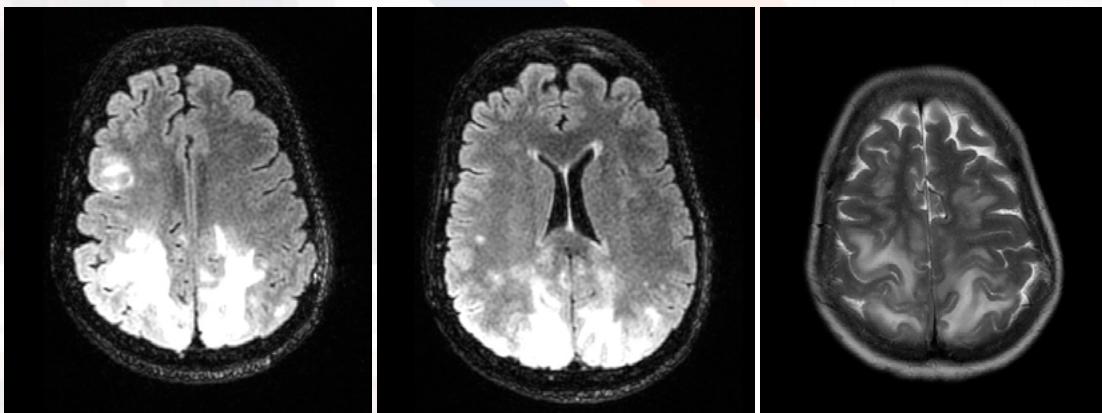
La detección de autoanticuerpos específicos puede no ser posible en todos los casos, lo que resalta la importancia de una evaluación clínica minuciosa y el uso de criterios diagnósticos. La RMN y el EEG son herramientas fundamentales en la evaluación de estos pacientes. La RMN puede revelar patrones característicos como la afectación mesial del lóbulo temporal. El EEG puede mostrar alteraciones inespecíficas como enlentecimiento difuso o actividad epileptiforme, contribuyendo tanto al diagnóstico como a la evaluación de la respuesta al tratamiento.

En conclusión, la encefalitis autoinmune debe ser considerada en pacientes con síntomas neurológicos subagudos, especialmente en pacientes oncológicos. La aplicación de criterios diagnósticos clínicos, junto con el uso de la RMN y el EEG, es esencial para un diagnóstico y un manejo adecuados, lo que puede traducirse en una mejoría del pronóstico de esta entidad.

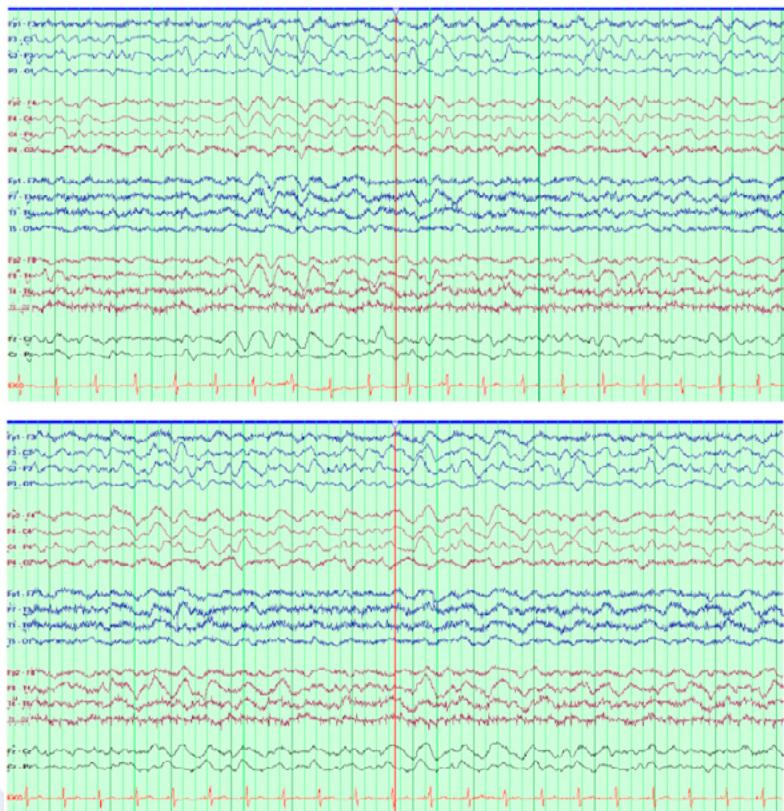
## Puntos destacados

La sospecha temprana de encefalitis autoinmune o paraneoplásica en pacientes oncológicos permite iniciar un tratamiento precoz, una vez descartadas otras causas potencialmente tratables.

Destacamos la relevancia de RMN y EEG como herramientas en el diagnóstico, manejo y valoración de respuesta al tratamiento.



**Imágenes 1: RMN craneal. Extensas áreas de hiperintensidad en secuencias T2 y FLAIR cártilo-subcorticales, bilaterales y simétricas de predominio parietooccipital. Focos puntiformes de hipointensidad en secuencias gradiente que sugieren sangrados mínimos. Radiológicamente, estos hallazgos sugieren encefalopatía/síndrome de encefalopatía reversible posterior.**



Imágenes 2: Electroencefalograma

## CC5. ASTENIA E ICTERICIA EN PACIENTE CON HIPERTENSIÓN ARTERIAL Y DESEO GESTACIONAL.

### Autores

Díaz Abad Julia<sup>1</sup>, Moyano Moreno Claudia María<sup>1</sup>, López Rodríguez Sebastian<sup>1</sup>, Beltrán Ávila Francisco Javier<sup>1</sup>, Cornejo Calvo Elena<sup>2</sup>, López Gómez Jairo<sup>1</sup>.

### Centro de Trabajo

1. Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitario Clínico San Cecilio, Granada.
2. Servicio de Hematología. Hospital Universitario Clínico San Cecilio, Granada.

### Resumen

Mujer de 28 años con antecedentes de obesidad e hipertensión diagnosticada en 2018. En enero de 2023, se cambia su tratamiento a alfa-metildopa por deseo gestacional. En septiembre de 2023, presenta astenia e ictericia conjuntival diagnosticándose anemia hemolítica aguda. Se suspende el fármaco y, tras seguimiento, mejora. El test de Coombs directo es positivo, confirmándose la hemólisis inducida por alfa-metildopa. Este caso resalta la importancia de considerar la iatrogenia en el diagnóstico diferencial en Medicina Interna.

### Abstract

A 28-year-old woman with a history of obesity and hypertension, diagnosed in 2018. In January 2023, her treatment was changed to alpha-methyldopa due to a desire for pregnancy. In September 2023, she developed asthenia and conjunctival jaundice, diagnosed with acute hemolytic anemia. The medication was discontinued, and follow-up showed improvement. The direct Coombs test was positive, confirming drug-induced hemolysis due to alpha-methyldopa. This case emphasizes the importance of considering iatrogenesis in the differential diagnosis in Internal Medicine.

### Palabras clave:

alfa-metildopa, anemia, hemólisis.

### Keywords

alpha-methyldopa, anemia, hemolysis.

### Introducción

A continuación, se presenta el caso de una paciente que en el curso de su seguimiento en la consulta de Medicina interna presenta una complicación inusual.

### Historia clínica: Antecedentes, enfermedad actual y exploración física.

Mujer de 28 años con antecedentes personales de obesidad e hipertensión arterial (HTA) diagnosticada en 2018, bajo tratamiento con enalapril.

En enero de 2023 es derivada por su Médico de Familia a la consulta de Medicina interna para despistaje de HTA secundaria, sustituyendo su tratamiento con enalapril por alfa-metildopa por deseo gestacional.

Se realiza una evaluación mediante analítica de sangre y orina de 24 horas (incluyendo estudio hormonal), ecografía Doppler de arterias renales, monitorización ambulatoria de la presión arterial (MAPA), ecocardiografía transtorácica y estudio del sueño; todo sin alteraciones significativas.

En septiembre de 2023, la paciente comienza con astenia e ictericia conjuntival, se extrae analítica en su centro de salud que evidencia anemia aguda con datos de hemólisis: Bilirrubina total 2.32 mg/dL (Valores normales (VN) 0.3 - 1.2 mg/dL) a expensas de la fracción indirecta, lactato deshidrogenasa (LDH) 668 U/L (VN 18 - 250 U/L), hemoglobina 8.4 g/dL (VN 12 - 15.6 g/dL), volumen corpuscular medio 120.1 fL (VN 78 - 99 fL) y reticulocitos 25% (VN 0.5 - 2.1%).

## Pruebas complementarias

- Control analítico objetivando mejoría de las cifras de hemoglobina 10.8 g/dL (VN 12 - 15.6 g/dL), bilirrubina total 0.89 mg/dL (VN 0.3 - 1.2 mg/dL) y LDH 268 U/L (VN 18 - 250 U/L). Haptoglobina < 8 mg/dL (VN 30 - 200 mg/dL). Ferrocinética, ácido fólico y vitamina B12 normales.
- Frotis de sangre periférica con presencia de esferocitos. Imagen 1.
- Test de Coombs directo positivo con monoespecificidad IgG.
- Anticuerpos antinucleares negativos, factor reumatoide negativo, normocomplementemia.
- Contactamos con Hematología y se realiza eluido en banco de sangre que apoya el diagnóstico de hemólisis inducida por fármaco. Imagen 2.

## Evolución

Se suspende el fármaco y a las dos semanas la paciente acude a revisión a nuestra consulta con mejoría de la sintomatología.

**Diagnóstico:** Anemia hemolítica inducida por alfa-metildopa.

## Discusión y conclusiones

La alfa-metildopa es un antihipertensivo cuyo empleo ha sido relegado en los últimos años al control tensional durante el embarazo dado su perfil de seguridad durante el mismo.<sup>1</sup> Uno de sus posibles efectos adversos es la anemia hemolítica.

La anemia hemolítica autoinmune (AHAI) inducida por fármacos es una entidad infrecuente. Ocurre principalmente por el desarrollo de anticuerpos que pueden ser dependientes o independientes del fármaco. En la AHAI fármaco-dependiente éste se une a las proteínas de membrana de los hematíes desencadenando la hemólisis.<sup>2</sup>

Estos autoanticuerpos son serológicamente similares a los observados en la AHAI por anticuerpos calientes, por lo que para el diagnóstico podemos basarnos en los criterios de Naranjo para reacciones adversas medicamentosas, así como las pruebas en banco de sangre. Tabla 1.

El tratamiento puede ser suficiente con la retirada del agente, requiriendo en ocasiones el uso de corticoterapia.

## Puntos destacados

En conclusión, el caso presentado de una AHAI inducida por alfa-metildopa pone de manifiesto la importancia de incluir en el habitual esquema de diagnóstico diferencial en Medicina interna la iatrogenia.

## Bibliografía:

1. Green F et al. L alfa\_methyldopa and the erythrocyte membrane. *Clin Exp Immunol.* 2000;60:554–60.
2. Garratty G. Drug-induced immune hemolytic anemia. *Hematology Am Soc Hematol Educ Program.* 2009;73–9.

## Archivos Complementarios



Imagen 1. Presencia de esferocitos en frotis de sangre periférica (flecha). Imagen cedida por el servicio de Hematología del Hospital Universitario Clínico San Cecilio.

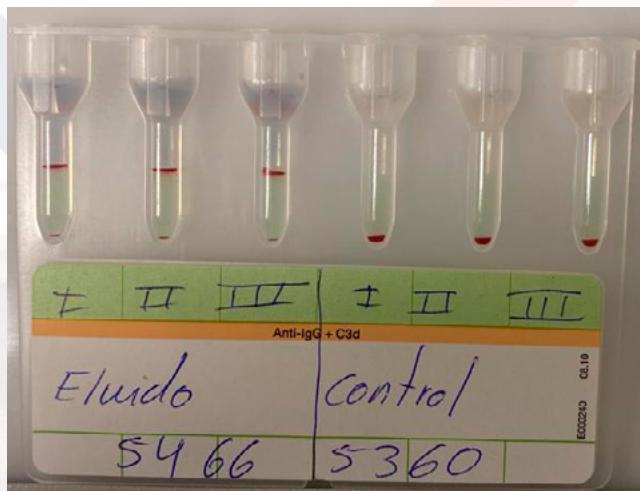


Imagen 2. Eluido en banco de sangre compatible con hemólisis inducida por fármacos. Imagen cedida por el servicio de Hematología del Hospital Universitario Clínico San Cecilio.

**Tabla 1.** Algoritmo de Naranjo para estimar la probabilidad de definir un efecto adverso\*

	Sí	No
¿Hay una secuencia temporal?	+2	-1
¿Es un efecto adverso conocido?	+1	0
¿Hay una explicación alternativa?	-1	+2
¿Evidencia objetiva del efecto adverso?	+1	0
¿Hay niveles apropiados en el suero o de los valores de laboratorio?	+1	0
¿Mejora con la retirada?	+1	0
¿Empeora al introducirlo?	+2	-1

\*La puntuación total indica: < 1: improbable; 1-4: posible; 5-8: probable, y 9-10: seguro. Si no se hace la reintroducción, el valor asignado es 0.

**Tabla 1.** Algoritmo de Naranjo para estimar la probabilidad de definir un efecto adverso.  
La puntuación total indica: < 1: improbable, 1 - 4: posible, 5 - 8: probable, y 9 - 10: seguro. Si no se hace la reintroducción, el valor asignado es 0.

## CC6. CUANDO LA DISFAGIA NO ES LO QUE PARECE.

### Autores

Carmona Bernal, Ana<sup>1</sup>, Raya Cruz, Manuel Jesús<sup>2</sup>, Díaz Barrera, Marta Pilar<sup>1</sup>, Lorite Rodríguez, María<sup>1</sup>, Gómez Delgado, Francisco.

### Centro de Trabajo

1. Médico Interno Residente (MIR) Servicio de Medicina Interna, Hospital Universitario de Jaén, España. 2. Facultativo Especialista de Área (FEA) de Medicina Interna. Servicio de Medicina Interna, Hospital Universitario de Jaén, España.

### Resumen

La miositis por cuerpos de inclusión (MCI) es una miopatía inflamatoria idiopática que puede causar debilidad muscular simétrica o asimétrica, afectando tanto a músculos proximales como distales. La disfagia es un síntoma común debido a la afectación del músculo cricofaríngeo. Mediante este caso clínico se pretende destacar que el diagnóstico clínico de MCI puede ser complejo y a menudo requiere un enfoque multidisciplinario, incluyendo pruebas de laboratorio, imágenes y electrodiagnóstico. La biopsia muscular es fundamental para confirmar el diagnóstico y el tratamiento también se debe enfocar de una forma multidisciplinaria centrándose en las medidas no farmacológicas.

### Abstract

Inclusion body myositis (IBM) is an idiopathic inflammatory myopathy that can cause symmetrical or asymmetrical muscle weakness, affecting both proximal and distal muscles. Dysphagia is a common symptom due to involvement of the cricopharyngeal muscle. This case report aims to highlight that the clinical diagnosis of MII can be complex and often requires a multidisciplinary approach, including laboratory testing, imaging and electrodiagnosis. Muscle biopsy is essential to confirm the diagnosis and treatment should also be approached in a multidisciplinary way with a focus on non-pharmacological measures.

### Palabras clave

disfagia, miopatía, autoanticuerpos anti-cN1A

### Key words

dysphagia, myopathy, anti-cN1A autoantibodies

### Introducción

La disfagia es un síntoma frecuente que puede estar asociado a una amplia variedad de patologías, desde trastornos estructurales hasta enfermedades neuromusculares. En el contexto de las miopatías inflamatorias idiopáticas, la disfagia es una manifestación relevante, particularmente en la miositis por cuerpos de inclusión (MCI). Se estima que alrededor del 50% de los pacientes con MCI presentan disfagia, lo que puede generar complicaciones nutricionales y respiratorias.

Con este caso en particular se pretende visibilizar la importancia de un exhaustivo diagnóstico diferencial manteniendo siempre un punto de vista holístico y realizándose

por parte de un equipo multidisciplinar, ya que el diagnóstico precoz podría significar una mejoría para el pronóstico de nuestros pacientes y su calidad de vida. El diagnóstico diferencial debe realizarse con causas neuromusculares (disfagia orofaríngea) como es la polimiositis, dermatomiositis, miastenia gravis, esclerosis lateral amioatrófica, enfermedad de Parkinson o accidentes cerebrovasculares agudos, así como con alteraciones del esfínter esofágico superior o inferior como el divertículo de Zenker o la acalasia y con patologías mecánicas de origen tumoral.

**Antecedentes, enfermedad actual y exploración física:** Paciente mujer de 81 años sin alergias medicamentosas conocida ni hábitos tóxicos, cuya situación basal es vida cama-sillón, siendo dependiente para las actividades básicas para la vida diaria. Como factores de riesgo cardiovascular destaca hipertensión arterial tratada con amlodipino y losartan/hidroclorotiazida, diabetes mellitus tipo 2 tratada con insulina glargina y retinopatía diabética tratada con laserterapia. Finalmente, como otros antecedentes personales, presenta hipotiroidismo secundario a tiroidectomía por bocio multinodular en tratamiento sustitutivo con levotiroxina y poliartrosis degenerativa tratada con analgesia convencional.

La paciente consulta en el servicio de Urgencias por disfagia a sólidos de un mes de evolución con sensación de cuerpo extraño en zona cervical anterior, no dolorosa, asociando disfonía y pérdida de peso relacionada con la disminución de la ingesta. Con respecto a la exploración física, no destacamos hallazgos importantes incluyendo la exploración de orofaringe, otorrinolaringológica y neurológica básica.

## Pruebas complementarias evolución y tratamiento

- Analítica sanguínea general sin alteraciones destacables.
- Radiografía de tórax: mínimo derrame pleural derecho.
- Endoscopia digestiva alta: hernia hiatal por deslizamiento.
- Tomografía computarizada cuello y tórax: afectación alveolointersticial bilateral a valorar origen inflamatorio/infeccioso.
- Ecocardiograma transtorácico Doppler-color: FEVI conservada, imagen compatible con compresión extrínseca de aurícula izquierda.
- Resonancia magnética craneal y cervical:
  - Craneal: leucoaraiosis y leve atrofia corticosubcortical (figura 1).
  - Cervical: signos degenerativos y protrusiones discales leves.
- Electromiograma (EMG): compatible con miopatía apuntando a posibilidad diagnóstica de miositis por cuerpos de inclusión (figura 2).
- Nueva determinación analítica: Ac. anti PM-Scl (+++), resto negativo. Destaca: CKs: 1709mg/dL, AST: 159U/L y ALT: 96U/L.

Durante su estancia hospitalaria, tras la realización de un diagnóstico diferencial completo, se decidió el comienzo de tratamiento con bolos de metilprednisolona de 250 miligramos intravenosos cada 24 horas durante 3 días acompañado de flebogamma 2 gramos/kilogramo de peso cada 24 horas durante 3 días y se inició tratamiento inmunomodulador con micofenolato de mofetilo 250 miligramos cada 12 horas. Con este tratamiento la paciente presentó mejoría clínica y finalmente fue dada de alta con tratamiento ambulatorio con prednisona 30mg cada 24 horas y micofenolato de mofetilo 250 miligramos cada 12 horas hasta revisión en consultas externas.

**Diagnóstico:** Miositis por cuerpos de inclusión.

## Discusión

La miositis por cuerpos de inclusión (MCI) es, junto con la polimiositis, la dermatomiositis, el síndrome antisintetasa y la miopatía autoinmune necrotizante, una de las miopatías inflamatorias idiopáticas<sup>1,2</sup>. Se categoriza como una miopatía inflamatoria idiopática caracterizada por una autoinmunidad causada por infiltración de las células T.

La distribución de la debilidad puede ser simétrica o asimétrica y pueden estar afectados grupos de músculos tanto proximales como distales<sup>3</sup>. La disfagia aparece aproximadamente en el 50% de los casos debido a la afectación del músculo cricofaringeo<sup>4</sup>. En la mayoría de las circunstancias suele presentar una afectación asimétrica afectando a los músculos del cuádriceps o a los músculos flexores de la mano.

El diagnóstico de MCI generalmente depende de la presencia de hallazgos clínicos y de laboratorio característicos. A pesar de que la biopsia muscular es muy recomendable para su confirmación, la confirmación histopatológica no siempre es posible<sup>1</sup>. Es importante realizar una anamnesis dirigida para saber si el paciente ha presentado caídas, debilidad para levantarse del suelo, pérdida de fuerza en la mano o disfagia. Además, en los casos en los que se realice una biopsia muscular, encontraremos la presencia de linfocitos TCD4+, macrófagos, depósito de amiloide y vacuolas sarcoplásicas con “borde”.

Los autoanticuerpos dirigidos contra la 5'-nucleotidasa 1A citoplasmática (anti-cN1A) son específicos de la miositis por cuerpos de inclusión pudiendo ser útiles para diferenciarla del resto de miositis<sup>5</sup>. Sin embargo, también se detectan en aproximadamente el 20% de los pacientes con LES y enfermedad de Sjögren en ausencia de enfermedad muscular<sup>6</sup>.

La electromiografía permite llegar al diagnóstico mediante un aumento de las fibrilaciones, de la actividad de inserción o un reclutamiento temprano de los potenciales de acción, sin existir un aumento de fasciculaciones.

Entre los trastornos que pueden parecerse a la miositis por cuerpos de inclusión y que generan un reto para su diagnóstico encontramos: la polimiositis, las miopatías hereditarias, las inducidas por fármacos como la colchicina y la cloroquina; y la esclerosis lateral amiotrófica.

El objetivo principal de la terapia es evitar el deterioro funcional, por ello, la fisioterapia, la terapia ocupacional y/o la logopedia son útiles. Para su tratamiento son múltiples los fármacos con efecto inmunomodulador que se han probado (corticoides, metrorexato, azatioprina etc.) sin claro beneficio<sup>7</sup>.

## Conclusiones

El diagnóstico de una miositis por cuerpos de inclusión se basa en hallazgos clínicos y de laboratorio característicos, y se recomienda la biopsia muscular para su confirmación. El tratamiento se centra en prevenir el deterioro funcional mediante fisioterapia, terapia ocupacional y/o logopedia. Se han probado varios fármacos inmunomoduladores sin un beneficio claro.

## Puntos destacados

- La disfagia requiere un diagnóstico diferencial amplio para un tratamiento precoz.
- La miositis por cuerpos de inclusión es una enfermedad autoinmune sistémica que debe considerarse ante síntomas sugestivos para evitar retrasos en su identificación.

## Bibliografía

1. Thomas E Lloyd, MD, PhD Lisa Christopher-Stine, MD, MPH. Clinical manifestations and diagnosis of inclusion body myositis. Philip Seo, MD, MHS, editor. UpToDate. 2023. 2. McLeish E, Slater N, Sooda A, et al. Inclusion body myositis: The interplay between ageing, muscle degeneration and autoimmunity. Best Pract Res Clin Rheumatol 2022; 36:101761.
2. Needham M, Corbett A, Day T, et al. Prevalence of sporadic inclusion body myositis and factors contributing to delayed diagnosis. J Clin Neurosci 2008; 15:1350.
3. Benveniste O, Guiguet M, Freebody J, et al. Long-term observational study of sporadic inclusion body myositis. Brain 2011; 134:3176.
4. Larman HB, Salajegheh M, Nazareno R, et al. Cytosolic 5'-nucleotidase 1A autoimmunity in sporadic inclusion body myositis. Ann Neurol 2013; 73:408.
5. Lloyd TE, Christopher-Stine L, Pinal-Fernandez I, et al. Cytosolic 5'-Nucleotidase 1A As a Target of Circulating Autoantibodies in Autoimmune Diseases. Arthritis Care Res (Hoboken) 2016; 68:66.
6. Thomas E Lloyd, MD, PhD Lisa Christopher-Stine, MD, MPH. Management of inclusion body myositis. Philip Seo, MD, MHS, editor. UpToDate. 2023.

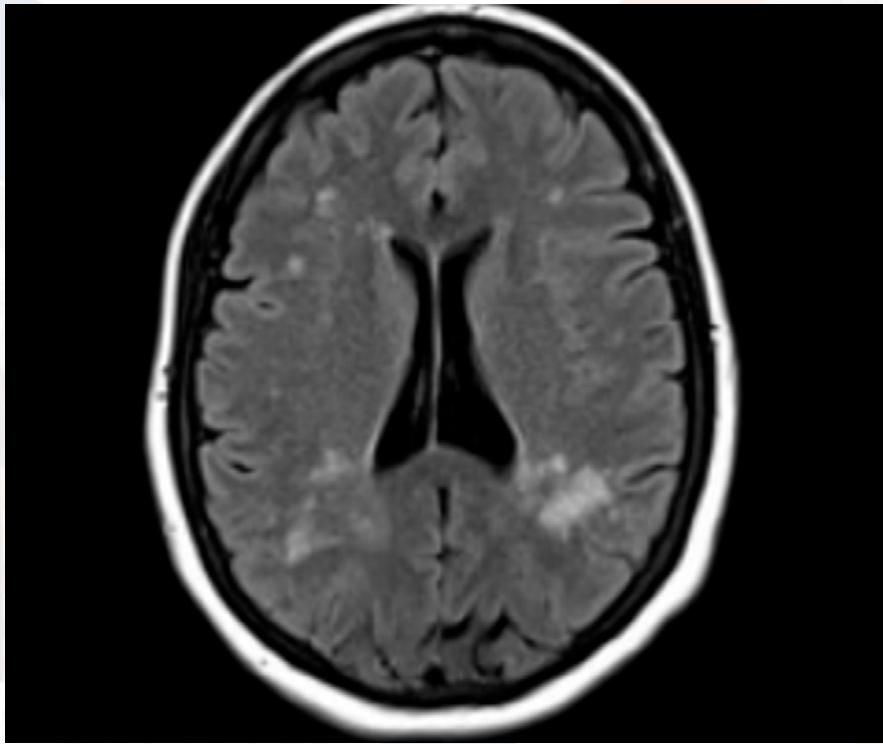


Figura 1. Resonancia magnética cerebral: leuкоaraiosis y leve atrofia corticosubcortical



Figura 2. Electromiografía compatible con miositis por cuerpos de inclusión.



## CC6. DERRAME PLEURAL MASIVO RECURRENTE. A PROPÓSITO DE UN CASO.

### Autores

Llanos Perianes A<sup>1</sup>, Granado García MT<sup>1</sup>, Cuéllar Beltrán I<sup>1</sup>, Rico Morales DM<sup>1</sup>, Pina Martínez F<sup>1</sup>, Morera Padrón C<sup>1</sup>, Salamanca Bautista P<sup>1</sup>, Rico Corral MA<sup>1</sup>.

### Centro de Trabajo

1. U.G.C. Medicina Interna. Hospital Universitario Virgen Macarena. Sevilla. España.

### Resumen

El derrame pleural aparece como consecuencia de desbalances en las dinámicas del líquido pleural por causas locales o sistémicas. Su diagnóstico se realiza mediante pruebas de imagen, especialmente mediante radiografía de tórax y, si es necesario, una toracocentesis diagnóstica para el análisis del líquido mediante la aplicación de los criterios de Light. Complicaciones de la cirrosis hepática como la descompensación hidrópica o el síndrome hepatorenal secundarias a hipertensión portal ocasionalmente precisan de intervenciones como la colocación de una derivación portosistémica intrahepática transjugular (TIPS, de sus siglas en inglés). Este sistema permite reducir la presión portal y paliar los síntomas.

### Abstract

Pleural effusion occurs as a consequence of imbalances in pleural fluid dynamics due to local or systemic causes. It is diagnosed by imaging tests, especially chest X-ray and, if necessary, diagnostic thoracentesis for analysis of the fluid and application of Light's criteria. Complications of liver cirrhosis such as hydropic decompensation or hepatorenal syndrome secondary to portal hypertension occasionally require interventions such as the placement of a transjugular intrahepatic portosystemic shunt (TIPS). This system allows portal pressure to be reduced and symptoms to be alleviated.

### Palabras clave

Derrame pleural, hidrotórax, Criterios de Light, síndrome hepatorenal, TIPS.

### Key words

Pleural effusion, hydrothorax, Light's criteria, hepatorenal syndrome, TIPS.

### Puntos destacados

- Los criterios de Light son útiles para diferenciar exudado de trasudado en un derrame pleural, pero tienen alta sensibilidad y baja especificidad, lo que aumenta los falsos positivos.
- Para mayor precisión, se puede usar el gradiente albúmina en sangre-líquido pleural.

### Introducción

Tanto la pleura visceral como la parietal juegan un papel importante en el mantenimiento de la homeostasis del espacio pleural. La tasa media de líquido pleural (LP) que se produce y reabsorbe es de 0,2ml/kg/h aproximadamente, lo cual implica que

la totalidad del líquido se renueva totalmente cada hora. La pleura parietal es la responsable de la mayor parte de la producción de LP, así como de la mayor parte de su reabsorción, a través de los vasos linfáticos de la misma. El volumen total de LP es el resultado de la diferencia entre la presión hidrostática y oncótica existentes entre la circulación sistémica y el espacio pleural, de forma que la acumulación de líquido en dicho espacio es el resultado de un desequilibrio en dicho sistema: presión oncótica descendida (ej: hipoalbuminemia) frente a presión hidrostática aumentada (elevación de la presión capilar pulmonar, aumento de la permeabilidad, obstrucción del drenaje linfático o disminución de la presión negativa intrapleural)<sup>1</sup>.

La sintomatología acompañante es un reflejo de la respuesta inflamatoria existente en la pleura, de la alteración del intercambio gaseoso o de la alteración de la mecánica pulmonar, siendo el síntoma más frecuente la disnea<sup>3</sup>, también menos específica. Aunque pueden existir desde casos asintomáticos o paucisintomáticos, es habitual que se acompañe de sintomatología secundaria a la enfermedad de base subyacente (ej: ascitis en cirrosis, edemas periféricos y ortopnea en fallo cardíaco, fiebre en paraneumónico o abscesos abdominales, pérdida de peso en malignidad...)<sup>1</sup>.

Cuando se sospeche derrame pleural, la primera prueba a realizar debe ser la realización de una radiografía de tórax. El derrame pleural es visible en una radiografía de tórax PA cuando su volumen supera los 200 mL (en lateral puede verse hasta cuantías de 50 mL). La radiografía en decúbito lateral puede ser de utilidad para determinar su cuantía o si este está loculado. Cuando esta no es concluyente, otras pruebas a realizar son la ecografía y la tomografía computarizada. La tomografía computarizada permite la detección de derrames pleurales no visibles en la radiografía, distinguir entre líquido pleural y engrosamiento pleural así como identificar causas secundarias. La ecografía es un método rápido y sencillo de realizar que permite el diagnóstico de forma rápida, por lo que es útil en cuidados críticos, así como vigilar la evolución de este evitando así la radiación del paciente<sup>1,2</sup>.

Tras el diagnóstico la orientación clínica debe ir encaminada a identificar su origen. Si este no puede establecerse o es de características atípicas (ej: asimétrico bilateral, derrames unilaterales, fiebre...) es preciso la realización de una toracocentesis diagnóstica para determinar si se trata de un exudado o de un trasudado. Esto se debe a que la aparición de un derrame tipo trasudado implica la existencia de una patología sistémica como causa (y por tanto el objetivo del tratamiento); mientras que los exudados suelen ser debidos a causas locales. En las últimas décadas, la principal manera de discernir entre trasudado y exudado era empleando los Criterios de Light. De esta forma, un derrame cumple las características de exudado cuando cumple uno o más de los siguientes criterios: (1) proteína en LP/proteína sérica > 0,5, (2) LDH en LP/LDH sérica > 0,6, o (3) LDH en LP elevado más de dos tercios respecto al límite superior de la normalidad de su valor sérico<sup>2,3</sup>.

Dentro de las causas más frecuentes de trasudado se encuentran el fallo ventricular izquierdo, cirrosis, diálisis peritoneal, síndrome nefrótico o tromboembolismo pulmonar (ocurre en un 10-20%). Entre las causas más frecuentes de exudado se encuentran el derrame paraneumónico y empiema, malignidad, tromboembolismo pulmonar o secundarios a mesotelioma. Este sistema presenta entre un 15% y un 20% de falsos positivos (trasudados identificados como exudados), especialmente en pacientes que han estado recibiendo diuréticos previamente<sup>4</sup>.

La aparición de derrame pleural (trasudado) en un paciente con cirrosis hepática suele ser un signo de descompensación de dicha enfermedad y recibe el nombre de hidrotórax hepático (HH)<sup>1</sup>. Se trata de una complicación infrecuente que ocurre en el 4%-12% de los

casos<sup>4</sup>, y que se define como un trasudado pleural ( $> 500$  mL) en pacientes con cirrosis hepática e hipertensión portal (HP), sin enfermedad cardiopulmonar que lo justifique. Se ha relacionado con defectos en el diafragma que permitirían el paso de líquido ascítico al espacio pleural. En casi el 90% de los casos, el hemitórax derecho es el afectado, y suele acompañarse de ascitis, si bien puede presentarse de forma aislada<sup>4</sup>. Cuando este es refractario a tratamiento médico, se emplean estrategias tales como las toracocentesis seriadas, TIPS, pleurodesis, cirugía toracoscópica o el trasplante hepático.

## **Antecedentes, enfermedad actual y exploración física**

Paciente mujer de 61 años exfumadora, exbebedora de 1 año de abstinencia y exadicada a drogas por vía parenteral desde hacía aproximadamente 3 años. Acudió a Urgencias por disnea progresiva de 5 días de evolución hasta hacerse de mínimos esfuerzos. El cuadro clínico se acompañaba de tos seca y dolor costal derecho que se incrementaba a la inspiración y con los golpes de tos. Negaba fiebre o sensación distérmica. Negaba aumento de edema en miembros inferiores. Diuresis conservada. A esto se sumaba astenia importante de varias semanas, sin pérdida llamativa cuantificada de peso. Como antecedentes médicos de interés destacaban el diagnóstico de cirrosis hepática de etiología mixta (enólica-virus hepatitis C) con datos de hipertensión portal. A raíz de una hemorragia digestiva alta en el año previo se realizó una derivación portosistémica intrahepática transyugular (TIPS). Además, la paciente presentaba otros antecedentes relevantes como enfermedad pulmonar obstructiva crónica (EPOC) y un carcinoma ductal infiltrante de mama estadio T2N0M0, tratado quirúrgicamente con mastectomía radical y linfadenectomía y tratamiento coadyuvante con quimioterapia y hormonoterapia basada en tamoxifeno; en remisión desde hacía 5 años.

En cuanto a la medicación habitual realizaba tratamiento con: espironolactona 100 mg (1 comprimido y medio cada 24 horas), furosemida 40 mg (1 comprimido cada 12 horas), lactulosa 10 g (1 sobre cada 24 horas), rifaximina 200 mg (2 comprimidos cada 8 horas durante una semana mensual), tiotropio 18 mcg (1 cápsula inhalada cada 24 horas), sulfato de hierro (1 comprimido cada 24 horas), tiamina/piridoxina/hidroxicobalamina 250/250/2.5 mg (1 comprimido cada 12 horas), clometiazol 192 mg (2 comprimidos cada 24 horas) y omeprazol 20 mg (1 cápsula cada 24 horas).

A la exploración la paciente estaba estable desde el punto de vista hemodinámico, con las siguientes constantes: tensión arterial de 120/66 mmHg y frecuencia cardíaca de 84 latidos por minuto. La saturación de oxígeno (SatO<sub>2</sub>) era del 92% sin aportes.

A la inspección presentaba buen estado general; estaba consciente, orientada y era colaboradora. Eupneica en reposo y al habla. A la auscultación cardiorrespiratoria llamaba la atención la abolición del murmullo vesicular en hemitórax derecho, con atenuación de las vibraciones vocales hasta campos medios. El resto de la exploración era anodina, sin edemas ni signos de trombosis venosa profunda en miembros inferiores y con un abdomen blando y depresible a la palpación.

## **Evolución, tratamiento y pruebas complementarias**

Se realizó una analítica sanguínea sin hallazgos significativos: trombocitosis de 602000 plaquetas/microlitro (140000-450000 plaquetas/microlitro); función renal adecuada y sin trastornos hidroelectrolíticos, con una albúmina de 3,4 g/dL (3,5-5,0 g/dL) y una PCR de 3,37 mg/L (0,0-5,0 mg/L); y una radiografía de tórax (figura 1) donde se objetiva un derrame pleural derecho de gran cuantía, abarcando hasta lóbulo superior derecho, desplazando discretamente la tráquea hacia el lado contralateral. El inicio progresivo de la clínica junto con la imagen referida hacía pensar en su instauración de forma paulatina. Se

llevó a cabo una toracocentesis evacuadora, con la extracción de un total de 1500 cc de líquido de aspecto seroso y la toma de muestras que se analizaron en laboratorio, con la presencia de los siguientes parámetros: glucosa de 122 mg/dL ( $> 60$  mg/dL), proteínas totales de 4,98 g/dL ( $< 3$  g/dL), LDH de 296 U/L ( $< 200$  U/L), con un recuento de 9000 eritrocitos ( $< 1000$  eritrocitos/microlitro) y 1016 leucocitos/microlitro ( $< 1015$  leucocitos/microlitro); de los cuales un 92% eran mononucleares. La adenosina desaminasa (ADA) fue de 24,5 U/L (33-50 U/L). Aplicando los criterios de Light se llegó al diagnóstico de un derrame pleural de tipo exudado, con la consecuente solicitud de pruebas complementarias para completar el estudio diferencial de las posibles causas, fundamentalmente infecciosa y tumoral. Se realizó un TAC de tórax y abdomen sin contraste y se solicitaron marcadores tumorales bajo el apoyo del antecedente de un adenocarcinoma de mama sin evidencia de recidiva hasta el momento.

En el segundo día de ingreso se colocó un tubo de drenaje pleural (PLEUR-EVAC) sin complicaciones, con la extracción de más de 4 litros de líquido a lo largo de un fin de semana, también compatible con exudado. Durante la guardia de fin de semana avisaron por deterioro del estado general y náuseas, con tendencia a la hipotensión y bradipsiquia. Se extrae una analítica urgente donde se aprecia un deterioro importante de la función renal (KDIGO 3) con cifras de urea de 178 mg/dL (10-50 mg/dL) y creatinina sérica de 5,05 mg/dL (0,70-1,50 mg/dL), y en este contexto hiponatremia e hiperpotasemia; de 120 y 6,6 mEq/L, respectivamente (135-145 mEq/L y 3,5-5,0 mEq/L, respectivamente). Ante los hallazgos se solicitó una bioquímica de orina con una excreción fraccional de urea (EFUrea) del 19,3%, compatible con un fracaso renal agudo de origen prerenal (EFUrea  $< 35\%$ ). Se solicitó como estudio adicional una ecografía de abdomen y pelvis, sin hallazgos patológicos salvo la presencia de líquido ascítico de cuantía moderada. Con ello se inició tratamiento con suero hipertónico, albúmina y terlipresina (a dosis de 0,5mg cada 4 horas), con suspensión de la espironolactona que tenía pautada.

En el TAC de tórax, abdomen y pelvis solicitado de forma previa (figura 2) se descartaron la presencia de nódulos pulmonares sospechosos, sin adenopatías mediastínicas, hiliares o axilares sospechosas de malignidad, con visualización de imagen compatible con TIPS en rama derecha de vena porta y ascitis. Los marcadores tumorales estaban en rango a excepción del CA125 que estaba discretamente elevado, siendo esta una condición factible en el contexto de derrame pleural y/o ascitis.

Después de 3 días de tratamiento la función renal era prácticamente similar a su basal (creatinina de 1,04 mg/dL, valores normales 0,70-1,50 mg/dL), con corrección de natremia y kalemia. La paciente presentaba diuresis conservada y a buen ritmo. A pesar de ello, persistía la disnea y aparecieron edemas en miembros inferiores, con un aumento del perímetro abdominal. En los días posteriores tuvo lugar un deterioro del estado general, con tos y fiebre elevada. Se colocó un segundo tubo de drenaje, con la extracción de 6 litros de líquido pleural, descartándose el empiema como posible etiología y se inició antibioterapia empírica, planteando la posibilidad de llevar a cabo una fibrobroncoscopia y pleuroscopia diagnósticas en búsqueda de la causa infecciosa puesto que el origen neoplásico parecía menos probable. Se solicitó una segunda bioquímica de líquido pleural, en esta ocasión compatible con trasudado, siendo sus potenciales causas la insuficiencia cardíaca (de todas ellas la más frecuente), la cirrosis hepática y el síndrome nefrótico. Con ello se optó por suspender pleuro y fibrobroncoscopia y se realizó una interconsulta a los compañeros de Digestivo, que con todo lo expuesto recomendaron la realización de una ecografía Doppler de abdomen (figura 3) para valorar la permeabilidad del TIPS, implantado en junio del año anterior, con el hallazgo de material hiperecogénico endoluminal y ausencia de flujo a su través, diagnóstico compatible con trombosis total del TIPS. Además, la paciente presentaba

una trombosis de la vena porta principal y de sus ramas intrahepáticas, además de la trombosis de la vena suprahepática derecha.

Finalmente, la paciente se sometió a una angioplastia suprahepática y esplenoportografía (figura 4), donde se confirmó la obstrucción proximal del TIPS, con la consiguiente recanalización e implantación de endoprótesis, con buenos resultados.

## Diagnóstico

Hidrotórax cirrótico secundario a disfunción de TIPS (trombosis).

Síndrome hepatorrenal de tipo 1 secundario a drenaje de hidrotórax sin reposición de albúmina.

## Discusión

Los criterios de Light son actualmente el método más extendido para realizar el diagnóstico diferencial entre los exudados y los trasudados pleurales. Basta cumplir uno solo de los criterios para que el derrame pleural sea considerado exudado (Tabla 1)<sup>2,5</sup>. Este caso pone de manifiesto que, si bien los criterios de Light son muy sensibles para el diagnóstico del exudado, pueden dar falsos positivos, con las repercusiones diagnósticas y terapéuticas que eso conlleva. Estos falsos positivos son más frecuentes en trasudados tratados con diuréticos y particularmente, en insuficiencia cardiaca (30%) e hidrotórax cirrótico (20%). En casos dudosos, deberían complementarse con otras herramientas como el gradiente albúmina en sangre-líquido pleural. Si este es mayor de 1,2 g/dL, el derrame se clasificará como trasudado<sup>6</sup>.

El síndrome hepatorrenal ocurre en el 10% de los pacientes con cirrosis avanzada y es la complicación con peor pronóstico de esta enfermedad. Consiste en un deterioro funcional de la función renal (inicialmente no hay daño parenquimatoso), lo que lo hace potencialmente reversible. Se produce como consecuencia de una serie de cambios hemodinámicos cuyo evento inicial sería la hipertensión portal. Esta induce una vaso-dilatación arterial, fundamentalmente de la esplánica (mediante la liberación de óxido nítrico, citocinas...), que da lugar a una disminución del volumen circulante efectivo. Como respuesta, se produce una activación de sistemas vasoconstrictores (sistema renina-angiotensina-aldosterona, sistema nervioso simpático) y de la ADH. Inicialmente, la vasoconstricción de las arterias renales se ve compensada por un aumento de liberación a nivel renal de sustancias vasodilatadoras (prostaglandinas). Conforme evoluciona, se produce un empeoramiento de la hipovolemia arterial efectiva que lleva a una activación extrema de los vasoconstrictores y al desarrollo de síndrome hepatorrenal. Este síndrome se divide en dos tipos: el tipo 1, más grave y rápidamente progresivo; y el tipo 2, menos grave y con mejor pronóstico. Nuestra paciente desarrolló un síndrome hepatorrenal tipo 1 (creatinina de más de 5 mg/dL, hipotensión marcada y mal estado general) en el contexto de una extracción importante de líquido pleural sin reposición de albúmina, que se llevó a cabo porque se desconocía que se trataba de un trasudado. La extracción está contraindicada en estos pacientes, ya que provoca pérdida de proteínas, fluidos y alteraciones electrolíticas, que pueden producir graves consecuencias. El síndrome hepatorrenal debe sospecharse ante cualquier paciente con hepatopatía y datos de hipertensión portal que desarrolle un deterioro de la función renal. En este caso nos encontramos ante un diagnóstico de exclusión, donde la bioquímica de orina, natremia y osmolalidad plasmática, jugaron un papel primordial<sup>7</sup>.

La derivación portosistémica intrahepática transyugular (TIPS) consiste en crear una vía accesoria que permite comunicar la sangre del sistema portal con la vena hepática, disminuyendo el flujo portal, reduciendo, por tanto, la presión dentro del sistema portal y

los efectos de la hipertensión portal como ascitis, derrame pleural o hemorragia digestiva por rotura de varices. Se suele indicar en entidades como la hemorragia digestiva alta por varices esofágicas refractaria a tratamiento, hidrotórax cirrótico de repetición, ascitis refractaria o síndrome hepatorrenal. Se denomina disfunción del TIPS a la pérdida de descompresión del sistema venoso portal como consecuencia de una oclusión o estenosis del mismo. Los pacientes con disfunción del TIPS típicamente presentan síntomas recurrentes de hipertensión portal (ascitis, hemorragias digestivas...). Debe sospecharse la disfunción ante la aparición de descompensaciones hidrópicas con escasa respuesta al tratamiento convencional, estando indicada la realización de una ecografía doppler para confirmar el diagnóstico<sup>8</sup>. Nuestra paciente presentaba datos de complicaciones de hipertensión portal, lo que no concordaba en una paciente con un TIPS implantado y era sugestivo de disfunción del mismo.

## Conclusiones

Los criterios de Light son muy sensibles para el diagnóstico de exudado, lo que lleva un alto número de falsos positivos, haciendo necesarias otras herramientas diagnósticas como el gradiente albúmina en sangre-líquido pleural. Debemos sospechar síndrome hepatorrenal en casos de pacientes con hepatopatía e hipertensión portal con deterioro de la función renal. Asimismo, se debe considerar la posibilidad de disfunción del TIPS ante descompensación hidrópica refractaria a tratamiento habitual en pacientes que lo tengan implantado.

## Bibliografía

1. Jany B, Welte T. Pleural Effusion in Adults-Etiology, Diagnosis, and Treatment. *Dtsch Arztebl Int* [Internet]. 2019 May [citado Nov 2023];116(21):377-86. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31315808/>
2. Light RW. Pleural effusions. *N Engl J Med* [Internet]. 2002 [citado Nov 2023];346:1971-7. Disponible en: <https://www.nejm.org/doi/abs/10.1056/NEJMcp010731>
3. Sagui A, Wyrick K, Hallgren J. Diagnostic approach to pleural effusion. *Am Fam Physician* [Internet]. 2014 Jul [citado Nov 2023];90(2):99-104. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25077579/>
4. Oviedo Briones M, Miranda Cam Ú, Argentina F, Menéndez Colino R, Mauleón Ladero MC. Hidrotórax masivo derecho en una paciente con hepatopatía crónica. *Rev Esp Geriatr Gerontol* [Internet]. 2016 Feb [citado Noviembre 2023];51(1):59-60. Disponible en: <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0211139X15001377>
5. Light RW, Macgregor MI, Luchsinger PC, Ball Jr WC. Pleural effusions: the diagnostic separation of transudates and exudates. *Ann Intern Med* [Internet]. 1972 Oct [citado Noviembre 2023];77:507-13. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/4642731/>
6. Bielsa S, Porcel JM, Castellote J, Mas E, Esquerda A, Light RW. Solving the Light's criteria misclassification rate of cardiac and hepatic transudates. *Respirology* [Internet]. 2012 May [citado Noviembre 2023];17:721-6. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/22372660/>

7. Simonetto DA, Gines P, Kamaths PS. Hepatorenal syndrome: pathophysiology, diagnosis, and management. *BMJ [Internet]*. 2020 Sep [citado Noviembre 2023];370:m2687. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32928750/>
8. Vizzutti F, Schepis F, Arena U, Fanelli F, Gitto S, Aspite S, et al. Transjugular intrahepatic portosystemic shunt (TIPS): current indications and strategies to improve the outcomes. *Intern Emerg Med [Internet]*. 2020 Ene [citado Noviembre 2023];15(1):37-48. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31919780/>

	Trasudado	Exudado
Relación LDH pleural/suero	<0,6	>0,6
Relación proteínas pleural/suero	<0,5	>0,5
LDH en líquido pleural	≤ $\frac{2}{3}$ del LSN de LDH sérica	> $\frac{2}{3}$ del LSN sérico

Tabla 1. Criterios de Light. LSN: límite superior de la normalidad.



Figura 1

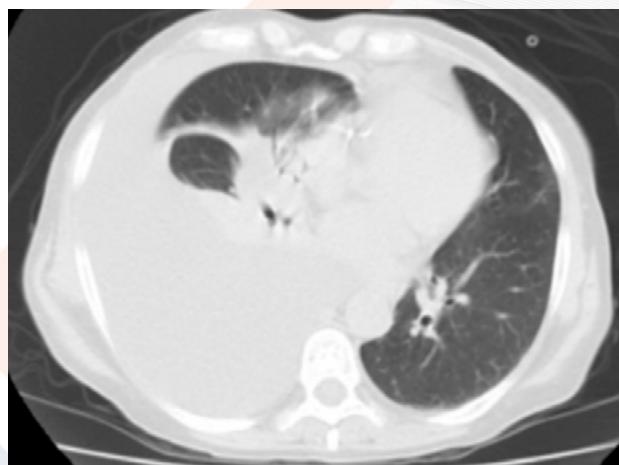


Figura 2

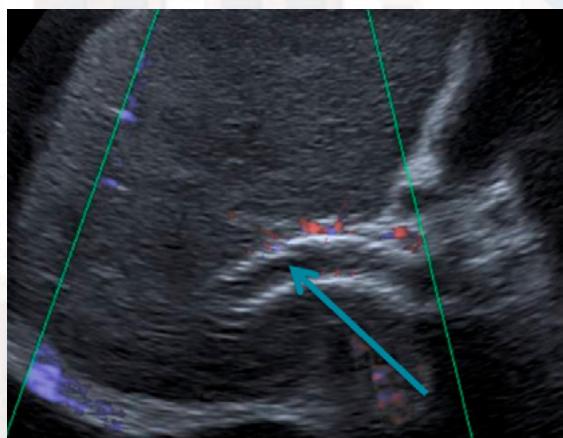


Figura 3

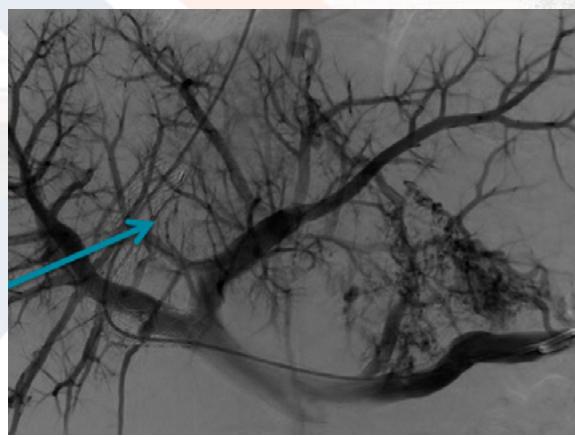


Figura 4

## CC8. DESENMASCARANDO LA POLIANGEITIS MICROSCÓPICA: EL IMPACTO DE UN DIAGNÓSTICO PRECOZ EN PACIENTES JÓVENES.

### Autores

Víctor Urbaneja Zumaquero, Daniel Ávila Royón, Eduardo Manuel Cebreros Cuberos

### Centro de Trabajo

Servicio de Medicina Interna, Hospital Universitario Virgen de la Victoria (Málaga, España).

### Resumen

La poliangeítis microscópica (PAM) es una vasculitis necrotizante de pequeño vaso pauciinmune que puede debutar con hemorragia alveolar difusa (HAD). Presentamos el caso de una mujer de 19 años que consulta por hemoptisis y disnea progresiva. Tras el estudio clínico, analítico y radiológico, se diagnostica PAM con afectación pulmonar y renal. Se describe la evolución clínica y el tratamiento recibido, destacando la importancia de un diagnóstico y manejo precoz para mejorar el pronóstico de esta enfermedad potencialmente grave.

### Palabras clave

Poliangeítis microscópica; Hemorragia alveolar difusa; Vasculitis ANCA; Rituximab; Glomerulonefritis.

### Keywords

Microscopic polyangiitis; Diffuse alveolar hemorrhage; ANCA vasculitis; Rituximab; Glomerulonephritis.

### Abstract

Microscopic polyangiitis (MPA) is a pauci-immune necrotizing small vessel vasculitis that can present with diffuse alveolar hemorrhage (DAH). We report the case of a 19-year-old woman who presented with hemoptysis and progressive dyspnea. Following clinical, laboratory, and radiological evaluation, a diagnosis of MPA with pulmonary and renal involvement was made. The clinical course and treatment are described, highlighting the importance of early diagnosis and management to improve the prognosis of this potentially severe disease.

### Puntos destacados

Se revisa la Poliangeítis Microscópica mediante un caso que se presenta como debut de hemorragia alveolar difusa, haciendo especial hincapié en las claves para su diagnóstico, así como el tratamiento temprano con glucocorticoides e inmunosupresores. Este análisis contribuye a la comprensión de esta enfermedad infrecuente pero potencialmente mortal.

### Introducción

La poliangeítis microscópica (PAM) es una vasculitis necrotizante de pequeño vaso, pauciinmune, no granulomatosa. Su presentación más común incluye glomerulonefritis,

tis necrotizante y capilaritis pulmonar hemorrágica. Sin embargo, su baja incidencia y sintomatología inespecífica inicial dificultan el diagnóstico precoz, lo que puede llevar a una progresión de la enfermedad y aumento de la morbilidad. Este caso ilustra una forma de presentación infrecuente, pero grave, de la PAM.(1,2)

La hemorragia alveolar difusa (HAD), manifestación inicial en nuestro caso, se caracteriza por la extravasación de sangre al espacio alveolar debido a la lesión de los capilares pulmonares, presentándose clínicamente con hemoptisis, anemia, insuficiencia respiratoria y opacidades alveolares en las imágenes radiológicas (3). Su detección temprana es esencial, ya que representa una emergencia médica que puede resultar en fallo respiratorio y muerte si no se trata adecuadamente.

## **Antecedentes y enfermedad actual**

Paciente mujer de 19 años sin antecedentes médicos de relevancia que acude al servicio de urgencias por presentar hemoptisis tras un episodio de tos, acompañada de disnea progresiva de esfuerzo en los últimos cuatro meses, aparición de lesiones cutáneas purpúricas autolimitadas en piernas y nalgas, afta oral reciente y epistaxis autolimitada recurrente. Niega fiebre, dolor torácico, dolor abdominal, disuria u otros síntomas nefrourológicos.

**Exploración física:** En la exploración inicial, la paciente mostraba buen estado general, normotensa (125/78 mmHg), con una saturación de oxígeno basal del 94% en aire ambiente. La auscultación cardiaca fue normal, presentando en la auscultación pulmonar crepitantes tipo "velcro" bilaterales en campos inferiores. La exploración abdominal mostro un abdomen blando, depresible, sin presencia de masas ni megalías, ni signos de irritación peritoneal. En extremidades inferiores no se apreciaron edemas ni signos sugerentes de trombosis venosa profunda. En la exploración cervical se apreciaron poliadenopatías cervicales bilaterales, móviles y de características reactivas y a la exploración cutánea se observaron lesiones purpúricas de 2 mm en diferentes estadios evolutivos en extremidades superiores.

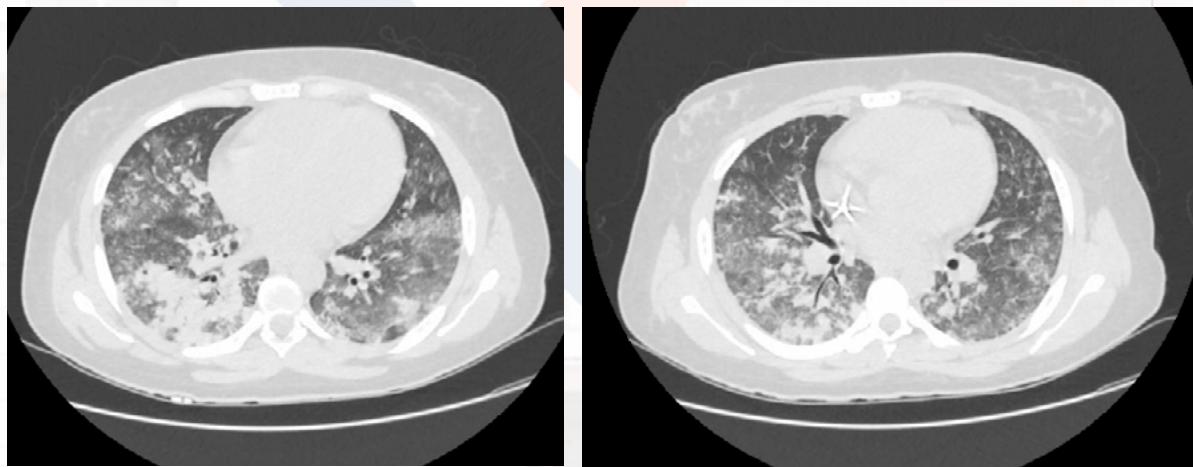
## **Pruebas complementarias**

- **Analítica inicial:** La paciente presentaba anemia moderada (hemoglobina 8.1 g/dL), proteína C reactiva elevada (15 mg/L), sin leucocitosis ni neutrofilia. El resto de valores analíticos fueron anodinos
- **Gasometría arterial:** PaO<sub>2</sub> de 68 mmHg y PaCO<sub>2</sub> de 32 mmHg, compatible con hipoxemia moderada.
- **Radiografía de tórax (portátil):** Mostraba infiltrados alveolointersticiales bilaterales, predominantemente en campos pulmonares inferiores (Figura 1)
- **TACAR de Tórax:** Se observan múltiples y extensos focos de infiltrado alveolar parcheados con tendencia a la, broncograma aéreo, engrosamiento septal y vidrio deslustrado en las regiones más periféricas de distribución difusa bilateral, compatibles con hemorragia alveolar difusa. (Figuras 2 y 3)
- **Panel de autoinmunidad:** Positivo para anticuerpos anticitoplasma de neutrófilos (ANCA) con patrón específico antimieloperoxidasa (MPO) a títulos de 34 UI/mL.
- **Fibrobroncoscopia:** Se observó mucosa bronquial eritematosa con lesiones vasculares superficiales. El lavado broncoalveolar mostró siderófagos (macrófagos cargados de hemosiderina), confirmando hemorragia alveolar activa.

- **Biopsia renal:** Reveló glomerulonefritis pauciinmune con formación de semilunas celulares en más del 50% de los glomérulos analizados, hallazgo característico de vasculitis ANCA.



Figura 1. Radiografía de Tórax (portátil) al inicio



Figuras 2 y 3. TACAR de Tórax

## Diagnóstico y tratamiento

Se estableció el diagnóstico de hemorragia alveolar difusa secundaria a poliangeítis microscópica. Se inició tratamiento de urgencia con pulsos intravenosos de metilprednisolona (1 g/día durante tres días), seguidos de glucocorticoides orales en pauta descendente, y se administraron dos dosis de rituximab (1 g cada dos semanas) como inmunosupresor. La paciente mostró mejoría clínica significativa, con resolución de la disnea, corrección de la anemia y disminución progresiva de los títulos de P-ANCA. Los infiltrados pulmonares se resolvieron en las imágenes de control realizadas al mes del inicio del tratamiento.

## Discusión y conclusiones

La hemorragia alveolar difusa es una manifestación inicial poco frecuente pero grave de la poliangeítis microscópica. Este caso subraya la importancia de considerar causas inmunomediadas en pacientes jóvenes con hemoptisis y hallazgos radiológicos sugerentes, ya que un diagnóstico precoz puede mejorar sustancialmente el pronóstico.

La PAM es una vasculitis sistémica que puede comprometer múltiples órganos, como los pulmones y los riñones. La HAD en esta enfermedad es el resultado de una capilaritis pulmonar con daño directo a los capilares alveolares mediado por anticuerpos ANCA(1,5)

La detección de anticuerpos ANCA específicos, como los antimieloperoxidasa (MPO), desempeña un papel crucial en el diagnóstico diferencial. En este caso, la positividad para ANCA MPO, junto con los hallazgos clínicos y radiológicos, permitió distinguir la PAM de otras vasculitis sistémicas. Por ejemplo, la poliangeítis granulomatosa eosinofílica suele acompañarse de asma y eosinofilia, hallazgos ausentes en nuestra paciente.

El manejo terapéutico de la PAM con HAD se basa en la inmunosupresión agresiva. Los glucocorticoides en altas dosis son la piedra angular del tratamiento inicial, seguidos de agentes inmunosupresores como ciclofosfamida o rituximab.(6) En este caso, la elección de rituximab como inmunosupresor se fundamentó en su perfil de eficacia y seguridad, especialmente en pacientes jóvenes y con deseo de preservar la fertilidad, dado que la ciclofosfamida puede asociarse a toxicidad gonadal.(6)

Otro aspecto relevante en el manejo de estos casos es el uso de terapias de rescate, como la plasmaféresis, en pacientes con compromiso severo, como insuficiencia respiratoria o renal. Aunque nuestra paciente no requirió esta intervención, la literatura sugiere que puede ser útil para eliminar anticuerpos patogénicos en casos refractarios o de rápida progresión.(4)

Desde un punto de vista pronóstico, la evolución de los pacientes con PAM depende en gran medida de la rapidez en el inicio del tratamiento y la respuesta inicial.(1) En ausencia de tratamiento, la mortalidad puede superar el 80% en los primeros meses (1), principalmente debido a insuficiencia respiratoria o renal. Sin embargo, con un manejo adecuado, la mayoría de los pacientes experimentan remisión completa o parcial. En este caso, la paciente presentó una resolución completa de los síntomas y normalización de los parámetros inflamatorios y autoinmunes en el seguimiento a tres meses.

Además, es importante destacar la necesidad de un seguimiento estrecho para detectar posibles recaídas, que son comunes en esta enfermedad(6). El uso de biomarcadores como los títulos de ANCA puede ser útil para predecir la recurrencia, aunque su valor no es absoluto y debe interpretarse en el contexto clínico.

En conclusión, este caso resalta la importancia de un enfoque integral y multidisciplinario en el manejo de la PAM con HAD. La sospecha clínica, apoyada por hallazgos analíticos y patológicos, es esencial para un diagnóstico temprano y un tratamiento oportuno, mejorando así el pronóstico a largo plazo de esta enfermedad potencialmente letal.

## Bibliografía

1. Grajales CM, Cortés ÁA, Arias Restrepo LF, Escobar MR, González Naranjo LA. Poliangiitis microscópica: reporte de un caso con enfermedad renal, pulmonar y neurológica, y revisión de la literatura. Rev Colomb Reumatol. junio de 2011;18(2):121-34.

2. Mohamed Buskri A, Sánchez Navarro J, Martín-Serradilla JI, Sousa Pérez F. Poliangeítis microscópica: a propósito de 5 casos. *Rev Clínica Esp.* 1 de junio de 2003;203(6):309.
3. Gómez-Puerta JA, Cucho Venegas M, Cervera Segura R, Font Franco J. Inmunglobulinas endovenosas en las enfermedades autoinmunes sistémicas. *Rev Clínica Esp.* 1 de noviembre de 2003;203(11):548-54.
4. Jayne D, Rasmussen N, Andrassy K, Bacon P, Tervaert JWC, Dadoniené J, et al. A Randomized Trial of Maintenance Therapy for Vasculitis Associated with Antineutrophil Cytoplasmic Autoantibodies. *N Engl J Med.* 3 de julio de 2003;349(1):36-44.
5. Rúa-Figueroa Fernández de Larrinoa I, Erausquin Arruabarrena C. Tratamiento de las vasculitis sistémicas asociadas a ANCA. *Reumatol Clínica.* 1 de mayo de 2010;6(3):161-72.
6. Yates M, Watts RA, Bajema IM, Cid MC, Crestani B, Hauser T, et al. EULAR/ERA-EDTA recommendations for the management of ANCA-associated vasculitis. *Ann Rheum Dis.* 1 de septiembre de 2016;75(9):1583-94.

## CC9. VARÓN DE 50 AÑOS CON DOLOR CERVICAL Y ELEVACIÓN DE ENZIMAS CARDÍACAS.

### Autores

Tapia Martínez, A. Burgos Romero, A. Ruiz Lucena, C. Baena Cantero, AD. Véredas Galdeano, C. López Núñez, M. Ropero Luis, G. González Benítez, MA

### Centro de Trabajo

Servicio de Medicina Interna del Hospital de la Serranía (Ronda).

### Resumen

La hemorragia subaracnoidea (HSA) es una acumulación de sangre en el espacio subaracnóideo, comúnmente causada por la rotura de un aneurisma cerebral. Se presenta como una emergencia neurológica con cefalea intensa, rigidez de nuca y alteraciones neurológicas. El diagnóstico requiere una alta sospecha clínica y se confirma mediante TC craneal o punción lumbar (xantocromía). Describimos el caso de un paciente previamente sano que desarrolló una HSA asociada a meningitis linfocitaria y aneurisma de la arteria vertebral, destacando la importancia del diagnóstico diferencial.

### Palabras clave

Hemorragia subaracnoidea, rigidez de nuca, xantocromía.

### Introducción

La hemorragia subaracnóidea (HSA) es una acumulación de sangre en el espacio subaracnóideo, comúnmente causada por la rotura de un aneurisma cerebral. Se presenta como una emergencia neurológica con cefalea intensa, rigidez de nuca y alteraciones neurológicas. El diagnóstico requiere una alta sospecha clínica y se confirma mediante TC craneal o punción lumbar (xantocromía). Describimos el caso de un paciente previamente sano que desarrolló una HSA asociada a meningitis linfocitaria y aneurisma de la arteria vertebral, destacando la importancia del diagnóstico diferencial.

### Historia clínica antecedentes, enfermedad actual, exploración física

Varón de 50 años sin enfermedades conocidas ni tratamiento habitual. Niega ser fumador, consumir alcohol u otros tóxicos. Acude a Urgencias por presentar sensación distémrica junto con dolor de características atípicas en trapecios que se alivia con la incorporación hacia delante sin cortejo vegetativo. La exploración física es normal, sin hallazgos patológicos evidentes en la inspección, auscultación, percusión ni evaluación neurológica.

### Pruebas complementarias

Las pruebas complementarias incluyen una analítica con reactantes de fase aguda dentro de los valores normales, destacando una elevación significativa de troponinas hasta 2250 ng/ml. El ECG muestra alteraciones sugestivas de síndrome coronario agudo, con onda T alta y picuda en precordiales, ascenso cóncavo del ST y descenso en III y AVF (Imagen 1), lo que lleva a la decisión de iniciar tratamiento con doble antiagregación. Con el fin de descartar síndrome coronario agudo, se realiza coronariografía

que no revela hallazgos patológicos. La radiografía de tórax es normal, y la PCR para Sars-CoV2 resulta negativa.

## Evolución

Dados los hallazgos clínicos y analíticos, el diagnóstico final es miopericarditis. El paciente ingresa en planta, donde se inicia tratamiento con ácido acetilsalicílico (AAS) y colchicina.

Una vez en planta, se realizaron varias pruebas complementarias: la prueba de Mantoux y la serología para infecciones resultaron negativas, al igual que los estudios de autoinmunidad (C3, C4, ANA, anti-CCP). El ecocardiograma mostró una función cardíaca normal con fracción de eyección conservada. Durante el ingreso se objetiva fiebre de 39. 4° junto con cefalea occipital que recalca tener desde que se cursó ingreso, acompañada de un empeoramiento progresivo del dolor cervical.

A la exploración, se presenta una marcada rigidez de nuca. Es por ello que se solicita de urgencia un TC de cráneo y punción lumbar. El TC de cráneo revela una imagen hiperdensa de probable origen vascular en el segmento V4 de la arteria vertebral derecha (AV-D), además de una dilatación aneurismática fusiforme, y otra dilatación fusiforme en la unión de ambas arterias vertebrales, en el origen basilar que es confirmada posteriormente con RMN cráneo y angioRMN cráneo (Imagen 2-4)

El líquido cefalorraquídeo (LCR) muestra presencia de xantocromía, aumento de proteínas (155 mg/dL), un recuento de hematíes elevado (17,000 hem/ $\mu$ L), leucocitosis (600 leu/ $\mu$ L) con predominio linfocitario (62%) y polimorfonucleares en 38%, sin microorganismos. Estos hallazgos sugieren una meningitis aguda linfocitaria. En la punción lumbar de control a las 48 horas, se observa un predominio linfocitario más marcado, acompañado de un sobrenadante hemático evidente tras centrifugado. Ambas punciones lumbares, no nos hablan solo de meningitis linfocitaria, sino que la presencia de xantocromía junto con el sobrenadante pone de manifiesto el desarrollo de una probable hemorragia subaracnoidea que está correlacionada con el resultado del TC. Por otro lado, la resonancia cardíaca confirma el diagnóstico de miocarditis subaguda en vías de resolución, con función sistólica conservada.

En resumen, se trata de un varón con miocarditis probablemente infecciosa, meningitis linfocitaria de probable etiología viral y xantocromía en LCR sugerente de hemorragia subaracnoidea (HSA) asociada a un aneurisma vertebral.

## Puntos destacados

La evolución destaca la importancia de una valoración clínica integral y de no subestimar síntomas iniciales. El dolor cervical, pasado por alto, fue clave para diagnosticar meningitis y sospechar hemorragia subaracnoidea. Este caso resalta la necesidad de diagnósticos diferenciales y en la reevaluación constante del paciente.

## Anexo

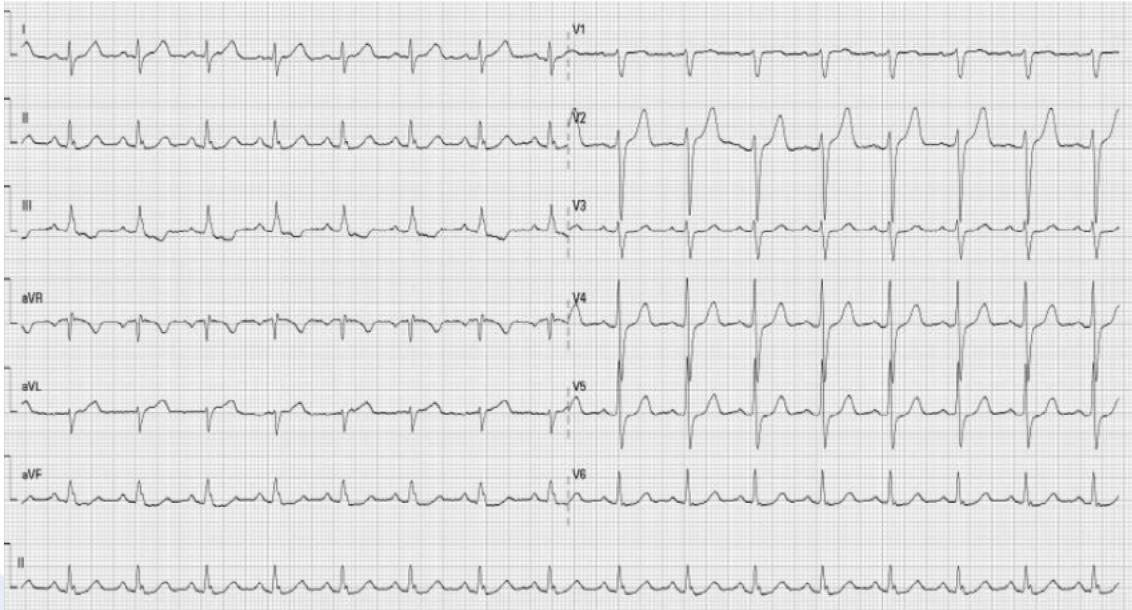


Imagen 1: ECG RS a 100lpm, onda T alta y picuda en precordiales con ascenso ST cóncavo, descenso ST en III y AVF

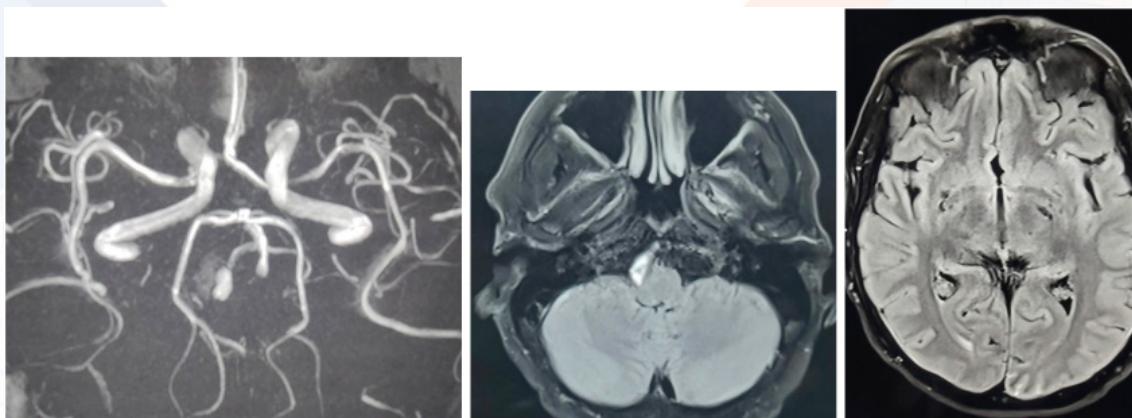


Imagen 2-4: RMN y angioRMN craneal en el que se objetiva dilatación aneurismática fusiforme dependiente de la arteria vertebral derecha, foco de sangrado subaracnoideo localizado inmediatamente craneal al aneurisma, foco de pequeño sangrado subdural laminar parietal y occipital derecho.

## Bibliografía

1. Alonso Formento E, Rodero Álvarez F, Ros Tristán CM, Calpe Gil MJ, Martínez Oviedo A. Diagnóstico de la hemorragia subaracnoidea espontánea de escasa cuantía o de larga evolución: a propósito de un caso. 25(7):353–5
2. Polmear A. Sentinel headaches in aneurysmal subarachnoid haemorrhage: What is the true incidence? A systematic review. Cephalgia. 2003;23(10):935–41.
3. Vivancos J, Gilo F, Frutos R, Maestre J, García-Pastor A, Quintana F, et al. Clinical management guidelines for subarachnoid haemorrhage. Diagnosis and treatment. Neurología. 2014;29(6):353–70

## CC10. EL INTERNISTA SIEMPRE DEBE DE ESTAR ALERTA.

### Autores

Alcaide Mesa, Marta; Carrasco Sánchez, Francisco Javier; Mancilla Reguera, Carmen; Guerrero Pita; Luis María.

### Centro de Trabajo

Hospital Juan Ramón Jiménez.

### Resumen

Se presenta el caso de una mujer de 21 años natural de Nicaragua con antecedente de fibrilación auricular paroxística. Acude a urgencias por dolor abdominal intermitente de un año de evolución que se acompaña de episodios de estreñimiento y despeños diarreicos. En la exploración se palpa una masa de gran tamaño en vacío e hipocondrio derecho. Se ingresa en planta para completar estudio. Se realiza una tomografía computarizada en la que se objetivan hallazgos compatibles de angiolipomas renales y linfangioleiomiomatosis sugestivos del complejo de esclerosis tuberosa.

### Palabras clave

Esclerosis tuberosa, Síndrome neurocutáneo, Facomatosis.

### Introducción

El complejo de esclerosis tuberosa es un trastorno genético hereditario autosómico dominante en el que aparecen tumores en múltiples órganos. El diagnóstico requiere de un criterio genético y criterios clínicos. El tratamiento es sintomático y se aconseja realizar controles regulares para detectar complicaciones como malignidad de las lesiones.

### Antecedentes y enfermedad actual

Mujer de 24 años, natural de Nicaragua que vive en España desde hace dos años. Como antecedentes familiares, su padre había fallecido por infarto agudo de miocardio con 30 años y sus tíos paternos cuentan con un historial de crisis convulsivas no filiadas. No refiere alergias medicamentosas conocidas ni hábitos tóxicos. Ha sido diagnosticada de una fibrilación auricular paroxística sin criterios de anticoagulación (CHA2DS VASC 0 puntos), sin cardiopatía estructural.

La paciente acudió al Servicio de Urgencias por presentar molestias abdominales intermitentes de un año de evolución que en ocasiones se acompañaban de náuseas, crisis de estreñimiento y despeños diarreicos. El dolor se incrementó de forma progresiva, junto con mayor distensión abdominal en días previos a consultar. No presentó fiebre. Negó síndrome constitucional.

### Exploración

Ingresó en planta, la paciente se encontraba hemodinámicamente estable, afebril y eupneica en reposo. En la exploración física destacó un abdomen blando en la que se palpó una masa en vacío e hipocondrio derecho de gran tamaño y de consistencia dura. Se realizó una ecoscopia a pie de cama en la que se visualizó una masa sólida superpuesta al hígado de unos 5x8 cm además, de una imagen similar a una litiasis en

vesícula biliar, pero sin sombra acústica, sugestiva de pólipos vesiculares. También, observamos una mancha elevada hiperpigmentada con bordes delimitados en aleta nasal izquierda junto con máculas repartidas por todo el rostro (Figura 1).

## Pruebas complementarias

La analítica de sangre y sistemático de orina eran rigurosamente anodinas. Los parámetros infecciosos y marcadores tumorales fueron negativos. Como prueba de imagen se realizó una tomografía computarizada (TC) de tórax y abdomen en la que se objetivó severo aumento de ambos riñones de forma simétrica con una pérdida de diferenciación cíticomédula a expensas de lesiones renales de componente graso poco definidas sugestivas de angiolipomas renales gigantes (Figura 2). Además, de unas lesiones quísticas pulmonares que podrían estar relacionadas con linfangioleiomomatosis (LAM) en estadios iniciales. Todos estos hallazgos en la TC podrían explicar una alta probabilidad de un complejo de esclerosis tuberosa.

Por último, se realizó un ecocardiograma transtorácico y electrocardiograma en el que se evidenció una fibrilación auricular sin otras alteraciones. Actualmente, la paciente está pendiente de una resonancia magnética craneal, y del estudio genético.

## Diagnóstico y evolución

La paciente durante el transcurso del ingreso tuvo un buen control del dolor abdominal, no presentó vómitos o náuseas e incluso negó deposiciones diarreicas. Con los hallazgos de angiolipomas encontrados en la TC realizamos un diagnóstico diferencial en el que incluimos esclerosis idiopática, Síndrome de Von Hippel-Lindau (VHL), Neurofibromatosis tipo 1 (NF1) o angiolipomas idiopáticos. En el caso del síndrome VHL podría encogerse a quistes renales, en cambio no se evidenció feocromocitoma, tumor o quiste pancreático o pérdida de audición (1). Se podría relacionar con la enfermedad de NF1 por los neurofibromas cutáneos, pero se descartó ya que no presentaba dos o más criterios clínicos diagnósticos (2). La posibilidad de que los angiolipomas encontrados en la TC fueran de origen idiopático era muy baja debido a que suelen ser unilaterales y de pequeño tamaño (3).

El diagnóstico se decantó por el complejo de esclerosis tuberosa, durante el ingreso se realizó interconsulta a Oftalmología que describieron lesiones múltiples de aspecto nodular hiperpigmentados en los párpados que podrían corresponder a angiofibromas y en la exploración de fondo de ojo se objetivó lesiones nodulares peripapilares que podrían tratarse de un hamartoma astrocítico. También, se realizó un electroencefalograma (EEG) que descartaba focos epileptogénos.

Según los criterios diagnósticos se podría establecer como diagnóstico definitivo clínico ya que presentó 2 criterios mayores como angiolipomas renales y hamartomas retinianos múltiples. Aunque actualmente, está pendiente de resonancia magnética craneal para descartar patología típica de este trastorno como hamartomas glioneuronales o nódulos subependimarios.

## Discusión y conclusión

El complejo de esclerosis tuberosa (CET) es un trastorno hereditario autosómico dominante que se caracteriza por una predisposición a la formación de tumores benignos en múltiples órganos como cerebro, piel, riñón, retina, corazón y pulmón. (4). Existe una gran variedad de fenotipos dentro de las familias en cuanto al número y gravedad de las manifestaciones (5). La triada diagnóstica clásica de Vogt consiste en convulsiones, discapacidad intelectual y angiofibromas faciales (4), de la cual la paciente solo

presenta las lesiones cutáneas. La prevalencia estimada es entre 6,8 y 12,4 casos por cada 100000 habitantes nacidos vivos, la incidencia no difiere según sexo o raza (5).

El diagnóstico se basa en criterios clínicos o diagnóstico genético. La enfermedad se puede diagnosticar en base al cumplimiento mínimo de unos criterios clínicos consensuados a partir de unos criterios mayores y menores, que se indican en la Tabla 1. Se considera diagnóstico definitivo clínico cuando presenta dos criterios mayores o uno mayor con dos o más criterios menores, en cambio un diagnóstico posible clínico es cuando se manifiesta un criterio mayor o dos o más criterios menores (5). El diagnóstico genético se basa en la identificación de una variante patógena de TSC1 O TSC2, la presencia de ella confirma el diagnóstico independientemente de la certeza diagnóstica de los criterios clínicos (6).

El tratamiento del CET está dirigido hacia las manifestaciones sistémicas. El síntoma más común y de difícil manejo es el tratamiento de las convulsiones con vigabatrina y everolimus. Las lesiones cutáneas y oftalmológicas precisan revisiones anuales, en cuanto a los angiofibromas faciales y angiomiolipomas son eficaces el tratamiento con sirolimus (7). La LAM puede dar una limitación significativa de la función pulmonar y presentar riesgo de neoplasia maligna invasiva en mayor medida a los pacientes que presentan la variante TSC2, por lo que se recomienda la vigilancia periódica y tratar con everolimus (7).

## Puntos destacados

La singularidad de este caso viene dada por la clínica, ya que presenta sólo un síntoma de la triada clásica de CET, además de la edad tardía de la detección y su presentación con una afectación anatómica importante sin repercusión de la función renal.



Figura 1. Paciente con mancha elevada hiperpigmentada en aleta nasal izquierda y máculas repartidas por todo el rostro.

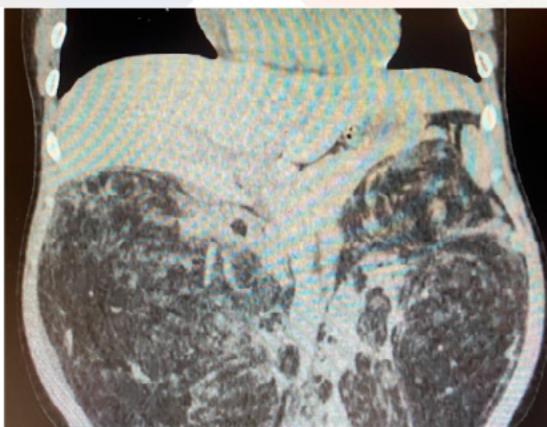
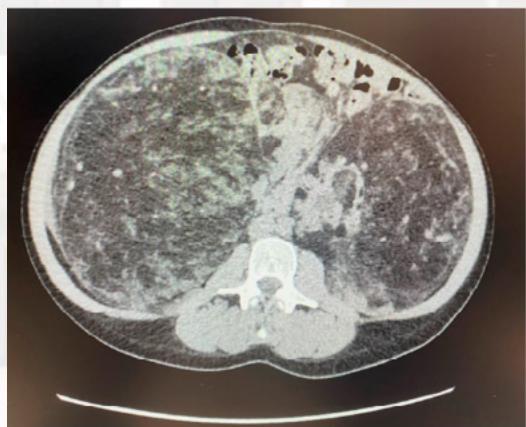


Figura 2. A. Corte axial B. Corte coronal

Criterios mayores	Criterios menores
Angiofibromas faciales/placa fibrosa	Lesiones cutáneas en «confetti»
Placas de Shagreen	Fibromas gingivales
≥ 3 manchas hipopigmentadas	Lesiones del esmalte dentario
Fibromas periungueales o ungueales	Pólipos rectales hamartomatosos
Linfangiomiomatosis	Quistes renales múltiples
Angiomielipoma renal	Hamartomas no renales
Rabdomioma cardiaco	Quistes óseos
Hamartomas nodulares múltiples retinianos	Hamartoma retiniano
Tuberomas corticales	Líneas de migración radiales de la sustancia blanca
Nódulos subependimarios	
Astrocitomas de células gigantes subependimarios	

Tabla 1. Criterios diagnósticos del Complejo de esclerosis tuberosa (5).

## Bibliografía

1. Lonser RR, Glenn GM, Walther M, Chew EY, Libutti SK, Linehan WM, Oldfield EH. von Hippel-Lindau disease. *Lancet.* 2003 Jun 14;361(9374):2059-67. doi: 10.1016/S0140-6736(03)13643-4. PMID: 12814730.
2. Legius E, Messiaen L, Wolkenstein P, Pancza P, Avery RA, Berman Y, Blakeley J, Babovic-Vuksanovic D, Cunha KS, Ferner R, Fisher MJ, Friedman JM, Gutmann DH, Kehrer-Sawatzki H, Korf BR, Mautner VF, Peltonen S, Rauen KA, Riccardi V, Schorry E, Stemmer-Rachamimov A, Stevenson DA, Tadini G, Ullrich NJ, Viskochil D, Wimmer K, Yohay K; International Consensus Group on Neurofibromatosis Diagnostic Criteria (I-NF-DC); Huson SM, Evans DG, Plotkin SR. Revised diagnostic criteria for neurofibromatosis type 1 and Legius syndrome: an international consensus recommendation. *Genet Med.* 2021 Aug;23(8):1506-1513. doi: 10.1038/s41436-021-01170-5. Epub 2021 May 19. PMID: 34012067; PMCID: PMC8354850.
3. Collantes Mateos MdR, Pantoja Pérez J, Sosa Barrios RH. Ecografía de Masas Renales: Quistes, Angiomielipoma, Esclerosis Tuberosa, Carcinoma renal. En: Lorenzo V., López Gómez JM (Eds). *Nefrología al día.* ISSN: 2659-2606. Disponible en: <https://www.nefrologiaaldia.org/561>
4. Schwartz RA, Fernández G, Kotulska K, Józwiak S. Tuberous sclerosis complex: advances in diagnosis, genetics, and management. *J Am Acad Dermatol.* 2007 Aug;57(2):189-202. doi: 10.1016/j.jaad.2007.05.004. PMID: 17637444.
5. Smeijers Durá P, De Santos MT. Complejo de esclerosis tuberosa. *Protoc diagn ter pediatr.* 2022;1:353-359.
6. Northrup H, Aronow ME, Bebin EM, Bissler J, Darling TN, de Vries PJ, Frost MD, Fuchs Z, Gosnell ES, Gupta N, Jansen AC, Józwiak S, Kingswood JC, Knillans TK, McCormack FX, Pounders A, Roberds SL, Rodriguez-Buriticá DF, Roth J, Sampson JR, Sparagana S, Thiele EA, Weiner HL, Wheless JW, Towbin AJ, Krueger DA; International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Group. Updated International Tuberous Sclerosis Complex Diagnostic Criteria and Surveillance and Man-

agement Recommendations. *Pediatr Neurol.* 2021 Oct;123:50-66. doi: 10.1016/j.pediatrneurol.2021.07.011. Epub 2021 Jul 24. PMID: 34399110.

7. Sadowski K, Kotulska K, Schwartz RA, Józwiak S. Systemic effects of treatment with mTOR inhibitors in tuberous sclerosis complex: a comprehensive review. *J Eur Acad Dermatol Venereol.* 2016 Apr;30(4):586-94. doi: 10.1111/jdv.13356. Epub 2015 Sep 25. PMID: 26403211.



## CC11. GRANULOMATOSIS EOSINOFÍLICA CON POLIANGEÍTIS (GEPA) CON PRESENTACIÓN ATÍPICA.

### Autores

Lopez-Caro, Nazaret; Gutierrez-Alcalá, Soraya; Rocha-De-Lossada, Marta; Gállego-García, Laura; Tirado-Miranda, Raimundo.

### Introducción

La granulomatosis eosinofílica con poliangeítis (GEPA), también conocida como síndrome de Churg-Strauss, es una vasculitis con afectación fundamentalmente de vasos de pequeño calibre asociada a ANCA y que puede tener afectación multisistémica, más común a nivel neurológico y renal. Se acompaña de eosinofilia e infiltración granulomatosa por lo general, y está asociada habitualmente al asma. Es un trastorno poco común y que precisa de un exhaustivo diagnóstico diferencial. El tratamiento incluye monoterapia con corticoides o su asociación con inmunosupresores, jugando un papel crucial en la actualidad fármacos como rituximab y mepolizumab.

### Palabras Clave

Vasculitis, Anticuerpos Anticitoplasma Neutrófilos, Granulomatosis eosinofílica, Churg-Strauss.

### Keywords

Vasculitis, Antibodies Antineutrophil Cytoplasmic, Eosinophilic granulomatosis, Churg-Strauss.

### Abstract

Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis (EGPA), also known as Churg-Strauss syndrome, is a vasculitis that primarily affects small-caliber vessels ANCA associated and which can have multisystem involvement, most commonly at the neurological and renal levels. It is usually accompanied by eosinophilia and granulomatous infiltration and is usually associated with asthma. It is a rare disorder that requires an exhaustive differential diagnosis. Treatment includes monotherapy with corticosteroids or their association with immunosuppressants, with drugs such as rituximab and mepolizumab currently playing a crucial role.

### Puntos Destacados

- La granulomatosis eosinofílica con poliangeítis (GEPA) es una vasculitis sistémica asociada a ANCA y afecta vasos de pequeño calibre.
- Es característica la presencia de eosinofilia y su asociación con asma.
- Precisa de una alta sospecha diagnóstica y diagnóstico diferencial minucioso.

### Antecedentes

Varón de 64 años con hipertensión arterial y dislipemia como factores de riesgo cardiovascular, en tratamiento con candesartán y amlodipino y atorvastatina respectivamente. Diagnosticado de asma eosinofílica grave en tratamiento biológico con benralizumab.

mab. Rinitis alérgica de repetición y poliposis. Síndrome antifosfolípido anticoagulado con acenocumarol, ya que presentó trombosis venosa profunda de miembro superior derecho e ictus de repetición con autoinmunidad positiva. Infarto agudo de miocardio revascularizado con stent, antiagregado con AAS.

## Enfermedad Actual

Varón de 64 años que acude a urgencias por disnea y dolor torácico de tres días de evolución, expectoración purulenta y sensación febril no termometrada. En la radiografía de tórax se observa imagen de consolidación en base derecha, con juicio clínico de neumonía adquirida en la comunidad se decide tratamiento domiciliario con amoxicilina/ clavulánico durante siete días. Cuatro días después acude de nuevo por persistencia de esputos purulentos y hemoptisis, además de empeoramiento de su disnea y fiebre de hasta 38.5°C que no ha mejorado a pesar de tratamiento antibiótico prescrito.

## Exploración Física

- Constantes: TA: 100/50 mmHg; FC 90 lat/min; T<sup>a</sup>: 37.5 °C; SpO<sub>2</sub> 94% Basal.
- Auscultación cardíaca: Rítmico, sin soplos ni roces.
- Auscultación respiratoria: Murmullo vesicular conservado con hipoventilación en base derecha.
- Abdomen: Blando, depresible, no doloroso. No masas ni megalías. Ruidos hidroáreos presentes.
- Miembros inferiores sin edemas ni signos de trombosis venosa.

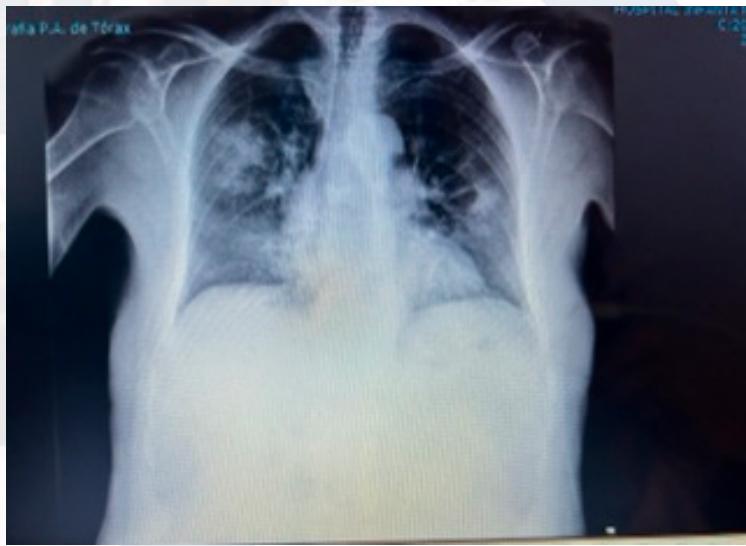
## Pruebas complementarias

Analítica sanguínea:

- Hemograma: Leucocitos 6640mm/L3 (N 4730mm/L3), Hb 13,5g/dL, plaquetas 330000mm/L3
- Coagulación: INR 2,31
- Bioquímica: Función renal e iones normales. Proteína C Reactiva: 47,2 mg/L

ECG: Ritmo sinusal. PR<0,2. QRS<0,12. Sin alteraciones de la repolarización.

Rx PA de Tórax: infiltrado bilateral sugestivo de proceso infeccioso.



*Figura 1. Rx PA de tórax con existencia de un patrón reticulointersticial bilateral.*

## Evolución y diagnóstico

El paciente ingresa para tratamiento antibiótico ante la sospecha de neumonía bilateral. Se realiza antigenuria y cultivo de esputo que resultaron negativos. Se solicita Tomografía Axial Computarizada (TAC) de tórax concluyendo como “infiltrados en vidrio deslustrado difusos y bilaterales con zonas más condensativas en lóbulos inferiores que podrían corresponder a hemorragias pulmonares alveolares”. Se amplía estudio con fibrobroncoscopia y lavado broncoalveolar compatible con hemorragia alveolar. La anatomía patológica resultó negativa para células malignas, y mostró ausencia de granulomas y eosinófilos.

Debido a los antecedentes del paciente de poliposis, sinusitis y asma eosinofílica grave y el resultado de las pruebas complementarias, se planteó diagnóstico diferencial de vasculitis. Se solicitó autoinmunidad que resultó positiva para c-ANCA a título 1/80 y anti-MPO Positivo. Se descartó previamente afectación renal.

Dado el contexto clínico, pruebas complementarias y criterios diagnósticos que presentaba nuestro paciente según la ACR/EULAR 2022 (8 puntos) fue diagnosticado de granulomatosis eosinofílica con poliangeítis (GEPA).

Se inició tratamiento con pulsos de metilprednisolona de 1 mg/kg/día durante 3 días consecutivos y posteriormente se trató con anti-CD20 (Rituximab) presentando evolución clínica y radiológica favorable. Esto permitió reiniciar tratamiento anticoagulante cuando el riesgo trombótico era ya superior al hemorrágico. Al ser una enfermedad con tendencia a la cronicidad y recidivante, se prescribió al alta tratamiento inmunosupresor con azatioprina.

## Discusión y Conclusiones

La granulomatosis eosinofílica con poliangeítis (GEPA), también conocida anteriormente como síndrome de Churg-Strauss (SCS), es una vasculitis necrotizante sistémica que afecta vasos de pequeño calibre y, en menor proporción, de mediano calibre.

La etiología es desconocida y su patogenia multifactorial. Aunque se desconoce la causa exacta, se cree que están involucrados factores genéticos inmunoalérgicos, así como los anticuerpos anticitoplásmicos (pANCA/anti-MPO)<sup>(1)</sup>, presentes en el 40% de los pacientes. La infiltración tisular de eosinófilos y la formación de granulomas parecen cruciales en la patogenia. Tiene una incidencia aproximada de 1-4 casos por millón de habitantes / año y una prevalencia de 7-14 casos por millón. Suele aparecer entre la tercera y quinta décadas de la vida.

Este síndrome se sucede en tres etapas que pueden superponerse y no necesariamente consecutivas<sup>(2)</sup>: un primer estadio prodrómico en el que predominan las manifestaciones alérgicas, un segundo estadio que cursa con hipereosinofilia sanguínea e infiltrados tisulares de eosinófilos y un tercer estadio de vasculitis sistémica con afectación diversa. Las alteraciones de laboratorio más llamativas son elevación de reactantes de fase aguda, eosinofilia, aumento de IgE y la presencia de ANCA, en su mayoría con un patrón p-ANCA.

El diagnóstico diferencial debe hacerse con otras enfermedades que cursan con eosinofilia e infiltrados pulmonares, a destacar la eosinofilia pulmonar simple (síndrome de Löffler), la neumonía eosinófila aguda y crónica, la aspergilosis broncopulmonar alérgica, la bronquiolitis obliterante con neumonía organizada, la granulomatosis de Wegener y las neumonitis por hipersensibilidad, entre otras<sup>(1)</sup>.

El pronóstico en general es bueno, pero con alta morbilidad. Recidivan en el 35% de los casos e incluso en los casos de buena evolución puede permanecer afectación

crónica según el órgano afectado. Las causas de muerte suelen ser fundamentalmente cardíacas.

Respecto al tratamiento, debe ser individualizado dependiendo de la gravedad de la enfermedad y de las características del paciente. La inducción se realiza con corticoides a altas dosis e inmunosupresores, especialmente ciclofosfamida aunque es cada vez más frecuente el uso de rituximab. Para la fase de mantenimiento se utilizarán inmunosupresores de menor toxicidad como azatioprina, metotrexato o micofenolato de mofetilo<sup>(3)</sup>. La plasmaféresis se puede considerar en algunos casos, especialmente en aquellos en los que haya afectación renal grave. El anticuerpo anti-IL-5 (mepolizumab) es una alternativa terapéutica<sup>(4)</sup>, ya que bloquea la unión de la IL-5 con su receptor en el eosinófilo, disminuyendo la producción y supervivencia del mismo. Se ha demostrado que el mepolizumab a dosis de 300 mg por vía subcutánea cada 4 semanas, reduce la tasa de recidivas.

En el caso del paciente en cuestión, fueron cruciales para el diagnóstico sus antecedentes y autoinmunidad positiva para ANCA, ya que es poco frecuente la aparición de hemorragia alveolar (que surge por la propia vasculitis) y podría haberse atribuido a su ya conocido síndrome antifosfolípido.

## Bibliografía

1. Castellano Cuesta JA, González Domínguez J. Síndrome de Churg-Strauss [Internet]. Svreumatología.es. [citado el 4 de abril de 2025]. Disponible en: <https://svreumatologia.es/wp-content/uploads/2023/01/svr-libros-enfermedades-reumaticas-actualizacion-svr-2008-capitulo-15.pdf>
2. Villa-Forte A. Granulomatosis eosinofílica con poliangeítis [Internet]. Manual MSD versión para profesionales. [citado el 4 de abril de 2025]. Disponible en: <https://www.msdmanuals.com/es/professional/trastornos-de-los-tejidos-musculoesquel%C3%A9tico-y-conectivo/vasculitis/granulomatosis-eosinof%C3%ADlica-con-poliange%C3%ADtis>
3. Rúa-Figueroa Fernández de Larrinoa I, Erausquin Arruabarrena C. Tratamiento de las vasculitis sistémicas asociadas a ANCA. Reumatol Clin [Internet]. 2010;6(3):161–72. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.reuma.2009.01.009>
4. Moyano VA, Cuestas EI, Albiero JA, Ferreyra Dillon R, Pereyra BL, Perrone VE, et al. Granulomatosis eosinofílica con poliangeítis tratada con mepolizumab en dosis de 100 mg/mes. Arch Bronconeumol [Internet]. 2020;56(4):253–4. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.arbres.2019.09.019>

## CC12. VARÓN DE 32 AÑOS QUE INGRESA CON DIAGNÓSTICO DE PANCREATITIS AGUDA: ¿QUE SE ESCONDE DETRÁS?

### Autores

Lina Zapata Vásquez, Isabel Padrino Silva, Enrique García Orta, Francisco García Viudez, Carlos Armada.

### Centro de Trabajo

Servicio de Medicina interna del Hospital Infanta Elena- Huelva

### Palabras Claves

Linfoma de Burkitt, linfoma gástrico, pancreatitis, síndrome linfoproliferativo, hipogammaglobulinemia.

### Resumen

El linfoma de Burkitt (LB) es un linfoma no Hodgkin agresivo, relacionado con la translocación del gen MYC. Existen formas endémicas, esporádicas y ligadas a inmunodeficiencia, siendo complicado llegar a su diagnóstico debido a la amplia variedad de presentaciones clínicas. Se presenta el caso de un varón de 32 años con antecedente de hipogammaglobulinemia que debutó de forma inusual con una pancreatitis aguda, y tras pruebas diagnósticas, se confirmó LB avanzado con afectación gástrica, intestinal y linfática. Aunque el LB es altamente agresivo, responde bien a la quimioterapia con altas tasas de remisión, como se observa en el caso de nuestro paciente.

### Abstract

Burkitt lymphoma (BL), a highly aggressive form of non-Hodgkin lymphoma, is characterized by the translocation of the MYC gene. This malignancy presents in endemic, sporadic, and immunodeficiency-associated forms, contributing to diagnostic complexity due to its diverse clinical manifestations. We report a unique case of a 32-year-old male with a pre-existing condition of hypogammaglobulinemia who initially presented with acute pancreatitis. Subsequent diagnostic evaluation confirmed advanced BL with extensive involvement of the gastric and intestinal tracts, as well as the lymphatic system. Despite its aggressive nature, BL demonstrates a favorable response to intensive chemotherapy regimens, yielding high remission rates, as demonstrated in this particular case.

### Introducción

El Linfoma Burkitt es un tipo de linfoma no Hodking (LNH) altamente agresivo, con elevada tasa de proliferación y afectación extraganglionar, caracterizado por la translocación y desregulación del gen MYC en el cromosoma 8 y de la cadena pesada de la inmunoglobulina del cromosoma 14, presente en el 80% de los casos (1). La prevalencia en adultos oscila entre el 1-2%, con una edad media de 35 años al momento del diagnóstico. Existen diferentes formas clínicas del Burkitt, endémica (africana), esporádica (no endémica) y asociada a inmunodeficiencia, con diferencias epidemiológicas y de presentación clínica (2).

El interés del caso radica en el debut como una pancreatitis aguda, siendo inusual en el linfoma de células B, con pocos casos descritos en la literatura, lo cual hace que la afectación primaria y/o secundaria del duodeno, el páncreas y los intestinos dificulte el diagnóstico temprano de la enfermedad (3). Debido a sus diversas formas de presentación es considerado “el gran enmascarador”, generando errores al diagnóstico y demoras en el tratamiento quimioterápico, con una tasa del 35% de fallo terapéutico en estudios retrospectivos (4).

## **Puntos Destacados**

El Linfoma Burkitt es de mal pronóstico y precisa la expresión del oncogén MYC para su desarrollo, siendo el punto distintivo en relación a otros síndromes linfoproliferativos. Además, las diversas manifestaciones clínicas y la presentación en lugares atípicos provocan demoras en el tratamiento.

## **Antecedentes, enfermedad actual y exploración física**

Varón de 32 años, sin alergias medicamentosas, fumador de 2-3 cigarrillos diarios, con antecedente de hipoxia connatal con discapacidad del 65%. En seguimiento por Hematología por trombocitopenia autoinmune e hipogammaglobulinemia (esta última sin realización de estudios por rechazo). Sin tratamiento domiciliario.

Consulta por cuadro de diarreas, náuseas y vómitos, acompañado de pérdida de apetito de tres días de evolución, dado de alta con diagnóstico de gastroenteritis aguda. Al mes, vuelve a consultar por astenia y pérdida de peso no cuantificada, con persistencia de los episodios eméticos hasta 2 veces por semana. A la exploración física, estable hemodinámicamente y solo destaca ligera molestia a la palpación en epigastrio e hipocondrio derecho. Analítica de urgencias con hemograma anodino, iones y función renal normal, aumento de lactato deshidrogenasa (LDH) 428 U/L (127- 232 U/L), lipasa 1481 U/L (13- 60 U/L) y proteína C reactiva (PCR) 56.9 mg/dl (0,2 - 5,0 mg/dl); por lo que se ingresa en planta con diagnóstico de pancreatitis aguda.

## **Evolución, tratamiento y pruebas complementarias**

Durante el ingreso se controla el dolor abdominal y sin nuevos episodios eméticos tras el ayuno y la reposición hídrica. En analítica de ingreso mostró un recuento de leucocitos normales, hemoglobina 9,1 g/dL (13,0 - 18,0 g/dL), hematocrito 29,3 % (40,0 - 54,0%), Volumen corpuscular medio 84,4 fL (82,0 - 95,0 fL), LDH 311 U/L (127 - 232 U/L), alfa-amilasa 501 U/L (28 – 100 U/L) y PCR 45,2 mg/L (0,2 - 5,0 mg/L); sin anomalías de la función hepática o los electrolitos. En relación al proteinograma, destaca hipoproteinemia y perfil electroforético compatible con trastorno inflamatorio importante, y en las pruebas inmunológicas se confirma hipogammaglobulinemia con niveles bajos de Inmunoglobulina A 36 mg/dL (82 – 453), Inmunoglobulina G 370 mg/dL (750 – 1560) e Inmunoglobulina M 17 mg/dL (46 – 304). Serología negativa para virus hepatotropos, virus de la inmunodeficiencia humana (VIH), citomegalovirus y virus de Epstein-Barr (VEB).

En cuanto a las pruebas de imagen, se realiza en primer lugar una ecografía abdominal con presencia de barro biliar, esplenomegalia, invaginaciones ileocólicas e ileo-ileal, y conglomerado adenopático en cadena ilíaca izquierda. Se amplía estudio con TC abdominal que además objetiva engrosamiento mural ileal y aumento de grosor de la curvatura mayor del estómago, así como adenopatías patológicas en mesenterio, paraórticas y retroperitoneales, todo ello sugerente de un síndrome linfoproliferativo. Se solicita gastroscopia con toma de muestras del engrosamiento de la pared gástrica.

También se procede a BAG guiada por ecografía de adenopatías en fosa iliaca izquierda; planteándose como primer diagnóstico linfoma gastrointestinal primario y con menos probabilidad linfoma con afectación gastrointestinal secundaria, tuberculosis gastrointestinal, entre otros.

Las biopsias describen la presencia de síndrome linfoproliferativo, compatible con linfoma B de alto grado, marcadores positivos para CD20, CD79A, BCL-6, CD-10, C-MYC, Ki67 de 95-100%, negativos para CD3, CD5, CD43, CD23, CD21, Ciclina D1, CD30, VEB, objetivando en FISH reordenamiento del gen C-MYC, sin reordenamiento de BCL2 y BCL6, compatible con LB. A su vez, la gastroscopia confirma neoplasia gástrica del cuerpo tipo LB, que expresan CD20, CD10, BCL-6, MUM-1 y C-MYC, con un índice de proliferación superior al 95 %, y áreas de necrosis.

Se complementa el estudio con TC de tórax observándose conglomerado adenopático axilar izquierdo y fractura patológica del 5º arco costal y se realiza tomografía por emisión de positrones-TC de cuerpo entero (PET-TC) que concluye con afectación linfática supra e infradiafragmática, así como infiltración tumoral en asas de intestino grueso y estómago, afectación de la pared costal izquierda que asocia infiltración pleural y ósea, lesión en seno esfenoidal y etmoides derechos. Todo ello se traduce en presencia de muy alta tasa metabólica.

Tras la estadificación del LB ingresa al servicio de Hematología, se inicia tratamiento según protocolo Burkimab-14 para pacientes mayores de 55 años (por el grado de discapacidad del paciente) finalizando tratamiento quimioterápico con un total de 6 ciclos, actualmente en seguimiento en consulta externa y en remisión.

## Diagnóstico

Linfoma Burkitt estadio IV-B del Ann-Arbor por afectación gástrica, costal e ileal

## DISCUSIÓN

El linfoma de Burkitt es un tipo de linfoma no Hodgkin (LNH) de células B altamente agresivo con elevada tasa de proliferación y afectación extraganglionar. El LB endémico es frecuente en niños de África ecuatorial y Nueva Guinea, suele afectar a la mandíbula o los riñones hasta en un 50% de los casos, y casi todos están asociados al VEB. El LB esporádico es frecuente en Estados Unidos y Europa, y tiende a afectar a tejidos linfoideos del intestino, especialmente a nivel ileocecal o mesenterio, aunque también puede comprometer riñón, páncreas, hígado, bazo, ovario o mama, además de infiltración del SNC en un 20% de los casos, por lo cual esta variable suele ser muy agresiva con una alta tasa de replicación. El LB por inmunodeficiencia es frecuente en pacientes VIH positivos. (4; 5).

Se expone un caso de LB con afectación gástrica que debutó como pancreatitis con niveles elevados de lipasa y LDH en analítica de ingreso, con afectación linfática supra e infradiafragmática, infiltración tumoral a intestino grueso, pleura y pared costal. El paciente dentro de sus antecedentes presenta hipogammaglobulinemia, siendo quizás éste el desencadenante de la patogénesis de la enfermedad. En un estudio realizado se encontró una incidencia del 22.1% de hipogammaglobulinemia en pacientes con LNH, además el déficit de inmunoglobulinas se relacionó como biomarcador de mal pronóstico, presentando alta tasa de infecciones y estancias más largas de hospitalización. (6).

El diagnóstico se realiza mediante biopsia quirúrgica del tejido afecto con estudio histológico e inmunohistoquímico, presentando característicamente un patrón en cielo estrellado. Las células tumorales son positivas para BCL-6, CD19, CD20, CD22, CD10 y CD79a, pero negativas para CD3, CD5, CD23 y TdT, con reordenamiento del onco-

gén C-myc y sin reordenamientos en BCL6- BCL2, a diferencia del linfoma difuso de células grandes B. (1; 5).

En relación a la infiltración tumoral a estómago hay pocos casos reportados en la literatura internacional, observándose un predominio en el sexo masculino y con edades comprendidas entre 9 y 69 años con edad media de 23 años siendo el dolor abdominal, distensión, hematemesis y pérdida de peso los síntomas más comunes. La mayoría han fallecido durante la quimioterapia por complicaciones graves tales como perforación gástrica y sepsis, y solo un caso ha presentado remisión completa. (5)

Concluimos, que se trata de una neoplasia altamente agresiva, con alto riesgo de sepsis, perforación intestinal y síndrome de lisis tumoral siendo importante la hidratación, el soporte transfusional y el control de infecciones (7) Sin embargo, a pesar de esto y una vez se ha llegado al diagnóstico, es sensible a la quimioterapia con tasas altas de remisión, de supervivencia libre de enfermedad y supervivencia global del 70-80%. Y se puede añadir que no son frecuentes las recaídas de la enfermedad, y la ventaja es que cuando ocurren suelen ser precoces. (8)

## Bibliografía

1. Oosten, L. E. M., Chamuleau, M. E. D., Thielen, F. W., de Wreede, L. C., Siemes, & C., Doorduijn, J. K., Smeekes, O. S., Kersten, M. J., Hardi, & L., Baars, J. W., Demandt, & A. M. P., Stevens, W. B. C., Nijland, & M., van Imhoff, G. W., Brouwer, & R., Uyl-De Groot, C. A., Kluin, P. M., de Jong, & D., & Veelken, & H. (2018). Treatment of sporadic Burkitt lymphoma in adults, a retrospective comparison of four treatment regimens. *Ann Hematol*, 97, 255–266. <https://doi.org/10.1007/s00277-017-3167-7>
2. Kalisz, K., Alessandrino, F., Beck, R., Smith, D., Kikano, E., Ramaiya, N. H., & Tirumani, S. H. (2019). An update on Burkitt lymphoma: a review of pathogenesis and multimodality imaging assessment of disease presentation, treatment response, and recurrence. In *Insights into Imaging* (Vol. 10, Issue 1). Springer Verlag. <https://doi.org/10.1186/s13244-019-0733-7>
3. Tagliaferri AR, Akroush W, Mohamed A, Baddoura W, Cavanagh Y. A Case of Multifocal Burkitt Lymphoma in an Immunocompromised Patient. *Cureus*. 2022 Dec 4;14(12):e32183. doi: 10.7759/cureus.32183. PMID: 36620831; PMCID: PMC9810485
4. Roschewski, M., Staudt, L. M., & Wilson, W. H. (2022). Burkitt's Lymphoma. *New England Journal of Medicine*, 387(12), 1111–1122. <https://doi.org/10.1056/NEJMra2025746>
5. Lin Y, Pan YH, Li MK, Zong XD, Pan XM, Tan SY, Guo YW. Clinical presentation of gastric Burkitt lymphoma presenting with paraplegia and acute pancreatitis: A case report. *World J Gastroenterol*. 2021 Dec 7;27(45):7844-7854. doi: 10.3748/wjg.v27.i45.7844. PMID: 34963746; PMCID: PMC8661376.
6. Brazel, D., Grant, C., Cabal, A., Chen, W. P., & Pinter-Brown, L. (2024). Baseline immunoglobulin G and immune function in non-Hodgkin lymphoma: a retrospective analysis. *Frontiers in Immunology*, 15. <https://doi.org/10.3389/fimmu.2024.1334899>

7. Ferry, J. A. (2006). *Burkitt's Lymphoma: Clinicopathologic Features and Differential Diagnosis.* *The Oncologist*, 11(4), 375–383. <https://doi.org/10.1634/theoncologist.11-4-375>
8. Española, S., Hematología, D. E., & Hemoterapia, Y. (n.d.). *PETHEMA PROGRAMA ESPAÑOL de TERAPEUTICA EN HEMATOLOGIA.*



## CC13. LOCURA INFLAMATORIA. RETO DIAGNÓSTICO DE UN TRASTORNO NEUROPSIQUIÁTRICO.

### Autores

Carmona Romero Luisa, Prieto García Sandra, Rubio Arcas Cristina, Pacheco Yepes Rocío, Pérez de Pedro Iván.

### Centro de Trabajo

Servicio de Medicina Interna. Hospital Regional Universitario de Málaga. España.

### Resumen

Mujer de 33 años con antecedentes de psoriasis grave y obesidad, que presentó clínica de alteraciones cognitivas, conductuales y episodios de desconexión del medio. El estudio reveló una encefalitis límbica y positividad para los anticuerpos anti-Ribosomales P (anti-RibP), hallazgos sugestivos de lupus eritematoso sistémico con afectación neuropsiquiátrica (LESNPs). El tratamiento inmunosupresor intensivo logró la remisión de la sintomatología. El caso subraya la importancia de considerar el lupus eritematoso sistémico (LES) en pacientes con síntomas neuropsiquiátricos atípicos.

### Abstract

A 33-year-old woman with a history of severe psoriasis and obesity presented with cognitive impairment, behavioral changes and absence-like episodes. The study revealed limbic encephalitis and positivity for autoantibodies anti-RibP. These findings were suggestive of systemic lupus erythematosus with neuropsychiatric involvement (NPSLE). Clinical remission was achieved by intensive immunosuppressive therapy. This case underlines the importance of considering systemic lupus erythematosus (SLE) in atypical neuropsychiatric presentations.

### Palabras clave

Lupus eritematoso sistémico, Encefalitis límbica, Autoanticuerpos, Linfopenia, Neuropsiquiatría.

### Keywords

Systemic Lupus Erythematosus, Limbic encephalitis, Autoantibodies, Lymphopenia, Neuropsychiatry.

### Introducción

El LES es una enfermedad autoinmunitaria de curso clínico heterogéneo y posible compromiso neurológico. El diagnóstico diferencial de la afectación neuropsiquiátrica (LESNPs) requiere de una evaluación minuciosa, destacando especialmente el papel de los anticuerpos anti-RibP que presentan gran especificidad diagnóstica y de actividad de enfermedad.

El presente caso refleja la complejidad diagnóstica y de manejo terapéutico del LES con compromiso neurológico.

## Historia clínica

Se presenta el caso de una mujer de 33 años de nacionalidad española, sin alergias medicamentosas conocidas y sin hábitos tóxicos. Como antecedentes médicos de interés presentaba obesidad mórbida y psoriasis refractaria, que había precisado de múltiples tratamientos con diferentes dianas terapéuticas (ciclosporina, adalimumab, secukinumab, dimetil-fumarato e ixekizumab).

En últimos meses, había presentado múltiples cuadros infecciosos como sepsis de origen respiratorio, piel y partes blandas, bacteriemia relacionada con catéter por *Staphylococcus aureus* meticilín sensible e infecciones urinarias de repetición, todas ellas atribuidas a la toma de tratamientos inmunosupresores.

Consulta por cuadro de debilidad de miembros inferiores, déficits mnésicos y de atención, así como episodios de desconexión del medio sugestivos de ausencias. No presentaba fiebre ni otra clínica infecciosa por aparatos y sistemas.

En la exploración neurológica la paciente presentaba bradipsiquia y debilidad en extremidades inferiores (grado 3/5 según la escala MRC). El resto de la exploración era anodina salvo lesiones psoriasiformes generalizadas en miembros, sin placas activas.

Se decide ingreso en el servicio de Medicina Interna para completar estudio.

## Pruebas complementarias

Como parte del estudio inicial, se realizó una analítica urgente en la que destacaba linfopenia severa, ya presente en los meses previos, y un TC de cráneo que no mostraba hallazgos patológicos.

Durante el ingreso, se realizó un electroencefalograma (EEG) que reveló la presencia de crisis paroxísticas temporales bilaterales y una punción lumbar, donde el análisis de líquido cefalorraquídeo (LCR) reveló proteinorraquia aislada. La RM craneal que reflejaba una afectación en cuerpos mamilares, hipotálamo y temporal medio, compatible con encefalitis límbica (Figura 1). Se descartaron causas infecciosas (cultivos y PCR virales, virus JC negativos), metabólicas y paraneoplásicas (PET-TC sin hallazgos de neoplasia, únicamente adenopatías con cambios inflamatorios).

El estudio inmunológico mostró complemento C3 disminuido, anticoagulante lúpico positivo, anti-Sm positivo, ANA positivos a títulos altos, y anticuerpos anti-RibP positivos a títulos muy elevados en suero y LCR.

## Diagnóstico

El conjunto de hallazgos clínicos, bioquímicos, radiológicos y anatómopatológicos, descritos previamente planteó como primera opción diagnóstica una encefalitis límbica como manifestación inicial de lupus eritematoso sistémico con afectación neuropsiquiátrica.

## Tratamiento y evolución

Se decidió administrar un ciclo de inmunoglobulinas durante 5 días, realizándose posteriormente plasmaféresis durante una semana. Dado que este tratamiento fue ineficaz, se administró pulsoterapia con esteroides (metilprednisolona 250 mg durante 3 días). Se evitó el tratamiento clásico con ciclofosfamida dada la leucopenia severa y los cuadros sépticos previos, y se decidió iniciar tratamiento con Rituximab. Dada la falta de respuesta a dichos tratamientos se inició Anifrolumab 300 mg intravenoso mensual.

Desde la 3<sup>a</sup> infusión de Anifrolumab, se observó una de la clínica neurológica, desapareciendo las crisis de pánico y los trastornos conductuales. Se resolvió la actividad paroxística en EEG, mejorando de forma significativa las alteraciones en la RM craneal. A nivel hematológico, también presentó una mejoría progresiva de la linfopenia severa hasta normalización.

## Discusión

La encefalitis límbica es un cuadro neurológico complejo, de presentación subaguda, consistente en un deterioro cognitivo progresivo, crisis epilépticas y/o alteraciones del comportamiento, cuyo origen puede tener multitud de causas, dentro de las cuales es fundamental descartar causas paraneoplásicas, infecciosas y metabólicas<sup>1</sup>. Sin embargo, cuando los hallazgos son negativos para dichas causas, como en el caso que se presenta, cabe sospechar la etiología autoinmunitaria, incluyéndose aquí el LES.

En el caso descrito previamente, además de la linfopenia marcada y la afectación neurológica se encontraron otros hallazgos que apoyaban el diagnóstico de LES. Revisando su historia clínica, había presentado episodios de alopecia areata y aftas orales. Asimismo, durante el ingreso se objetivó sinovitis de pequeñas articulaciones, serositis leve (derrame pericárdico objetivado en ecocardiografía), miopatía inflamatoria (confirmada por biopsia) y se realizó biopsia renal que mostró nefritis lúpica clase II con proteinuria en rango subnefrótico. Los nuevos criterios de clasificación EULAR/ACR 2019<sup>2</sup> permitieron encuadrar adecuadamente el cuadro como LES, sumando claramente más de los 10 puntos requeridos.

A pesar de que los anticuerpos anti-RibP no se consideran en la clasificación del lupus, se ha visto que son marcadores importantes para el diagnóstico y manejo de NPSLE, ya que su presencia, en suero y especialmente en LCR, se asocia con la manifestación de síntomas neuropsiquiátricos; principalmente síntomas psicóticos, depresión mayor y disfunción cognitiva<sup>3</sup>. La capacidad de penetrar la barrera hematoencefálica y unirse a neuronas del sistema límbico refuerza su implicación directa en la fisiopatología del trastorno<sup>3</sup>.

La linfopenia, presente de forma mantenida en esta paciente, no solo es un marcador hematológico frecuente en el LES, sino que también se ha propuesto como factor de riesgo independiente para el desarrollo de manifestaciones neuropsiquiátricas<sup>4</sup>. En la paciente descrita se observaron subpoblaciones linfocitarias con déficit severo de CD4 y células NK, lo que como ya se describió previamente, propició múltiples complicaciones infecciosas. En contexto de dicha inmunosupresión se inició profilaxis con septrin y posaconazol, a pesar de que aún no existen criterios claros definidos para el uso profilaxis antibiótica en los pacientes con LES<sup>4</sup>.

El abordaje terapéutico del LESNPS se basa en la inmunosupresión agresiva, cuyo escalonamiento depende de la gravedad y del tipo de manifestación. En casos graves con afectación central, como en el caso descrito, se recomienda el uso de corticoides a altas dosis asociados a inmunosupresores como ciclofosfamida o rituximab<sup>5-6</sup>. Si bien el LESNPS no está incluido en la ficha técnica de Anifrolumab, el interferón podría tener un papel clave en el desarrollo de la enfermedad, por lo que su bloqueo podría ser efectivo en el control de la esta<sup>8</sup>. La combinación de immunoglobulinas y plasmaféresis como tratamiento inicial puede estar justificada en situaciones de severidad y refractariedad a otros tratamientos, proceso infeccioso activo o autoanticuerpos con efecto patogénico directo<sup>7</sup>.

El beneficio clínico, electroencefalográfico y radiológico obtenido tras este tratamiento refuerza el diagnóstico de LESNPS como causa subyacente del cuadro neurológico.

## Conclusiones

En suma, este caso representa una forma infrecuente pero cada vez más reconocida de presentación del LES, donde la encefalitis límbica constituye la primera manifestación clínica. Recalca la necesidad de considerar enfermedades autoinmunes en el diagnóstico diferencial de las encefalitis límbicas, especialmente en pacientes jóvenes con inmunosupresión previa y alteraciones hematológicas o serológicas sugestivas.

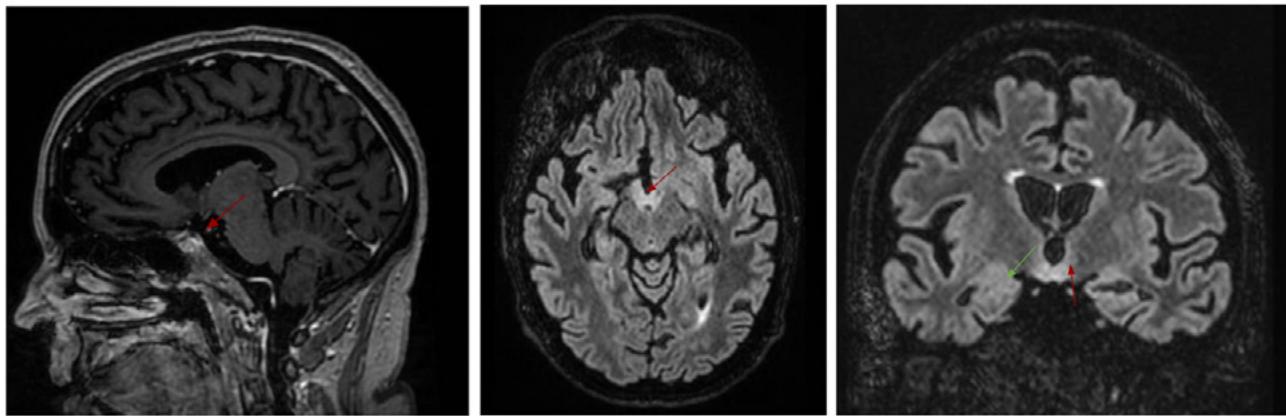
El LESNPS representa un reto diagnóstico por su variedad de presentaciones. En este caso, la presencia de anticuerpos anti-RibP, altamente específicos de LES y relacionados con las manifestaciones neuropsiquiátricas, la actividad de la enfermedad y el grado de linfopenia, fue clave para el diagnóstico.

El abordaje multidisciplinar y el uso precoz de inmunosupresión agresiva permitieron revertir el daño neurológico y controlar la enfermedad.

## Puntos destacados

La afectación neuropsiquiátrica puede presentarse como debut del LES, siendo de especial interés en estos casos la determinación de los anticuerpos anti-RibP.

La sospecha de encefalitis límbica de causa autoinmune es clave para el inicio de un tratamiento adecuado precoz.



**Figura 1. RMN craneal: hiperintensidad en T2 a nivel de los cuerpos mamilares, hipocampo, temporal medial de predominio derecho. Junto a atrofia subcortical (GCA grado 2) y cerebelosa (leve).**

## Bibliografía

1. Derry CP, Wilkie MD, Salman RAS, Davenport RJ. Autoimmune limbic encephalitis. *Clin Med.* 2011;11(5):476–8.
2. Aringer M, et al. 2019 EULAR/ACR classification criteria for SLE. *Ann Rheum Dis.* 2019;78(9):1151–9.
3. Choi MY, et al. Anti-ribosomal P autoantibodies in SLE. *Autoimmun Rev.* 2020;19(3):102491.
4. Yavuz S, et al. Lymphopenia as a risk factor for neurologic involvement in SLE. *Semin Arthritis Rheum.* 2020;50(6):1387–93.
5. Bortoluzzi A, et al. EULAR recommendations for neuropsychiatric systemic lupus erythematosus. *Ann Rheum Dis.* 2022;81(2):207–16.

6. Magro-Checa C, et al. Management of neuropsychiatric SLE: Current approaches and future directions. *Drugs.* 2016;76(4):459–83.
7. Pagnoux C. Indications for plasma exchange in systemic lupus erythematosus in 2005. *Lupus.* 2005 Nov;14(11):855-9.
8. Y Kobayashi, S Hanai, T Iwamoto, D Nakagomi. Refractory systemic lupus erythematosus with neuropsychiatric manifestations successfully treated with anifrolumab. *Scandinavian Journal of Rheumatology.* 2024;53(3):226-228.



## CC14. EL PAPEL DEL INTERNISTA EN EL ABORDAJE DEL PACIENTE CON HIPERCALCEMIA.

### Autores

Marta Samos Pérez, José Miguel García Castro, José Ramón Vizán Caravaca, Sara López García.

### Centro de Trabajo

Servicio de Medicina Interna del Hospital Santa Ana de Motril

### Resumen

Paciente varón de 85 años con antecedentes de hipertensión arterial, fibrilación auricular e hiperplasia benigna de próstata, quien consulta por astenia, adinamia y confusión. Se evidencia fracaso renal agudo e hipercalcemia severa (calcio corregido 17.3 mg/dL) (8.5 a 10.2 mg/dL). Se inicia tratamiento y se ingresa para estudio. Las pruebas revelan hiperparatiroidismo primario, con determinación de PTH en 1175.6 pg/mL (10 a 55 pg/mL) y con pruebas de imagen que orientan a adenoma ectópico paratiroideo, confirmándose mediante gammagrafía y biopsia tras resección quirúrgica. El postoperatorio se complica con síndrome del hueso hambriento, tratado con calcio y calcitriol.

### Abstract

An 85-year-old male patient with a medical history of arterial hypertension, atrial fibrillation, and benign prostatic hyperplasia presented with asthenia, adynamia, and confusion. Laboratory tests revealed acute kidney injury and severe hypercalcemia (corrected calcium: 17.3 mg/dL; reference range: 8.5–10.2 mg/dL). Treatment was initiated, and the patient was admitted for further evaluation. Investigations demonstrated primary hyperparathyroidism, with a parathyroid hormone (PTH) level of 1175.6 pg/mL (reference range: 10–55 pg/mL), and imaging studies suggested an ectopic parathyroid adenoma, which was confirmed by scintigraphy and biopsy following surgical resection. The postoperative course was complicated by hungry bone syndrome, managed with calcium and calcitriol supplementation.”

### Palabras clave

Hipercalcemia, hiperparatiroidismo primario, adenoma paratiroideo, insuficiencia renal, síndrome del hueso hambriento.

### Introducción

La hipercalcemia es un hallazgo frecuente en la práctica clínica con etiologías variadas, siendo el hiperparatiroidismo primario la causa más común en pacientes ambulatorios. Su diagnóstico oportuno y manejo adecuado son cruciales para evitar complicaciones.

### Historia clínica

Paciente de 85 años con antecedentes de hipertensión arterial, fibrilación auricular permanente e hiperplasia benigna de próstata. Acude a urgencias por intensa astenia, adinamia, anorexia y confusión de cuatro días de evolución. No había presentado

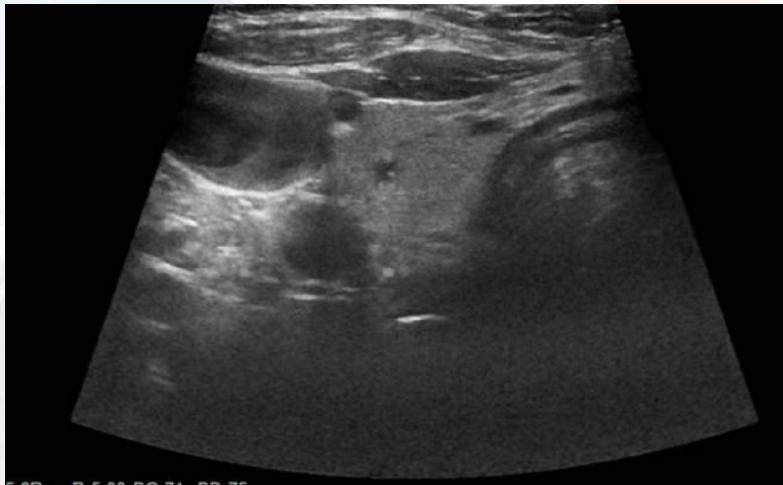
fiebre, ni clínica infecciosa. Otro dato destacable en la anamnesis, fue cambios en hábito deposicional, con estreñimiento pertinaz también de varios días de evolución.

## Exploración física

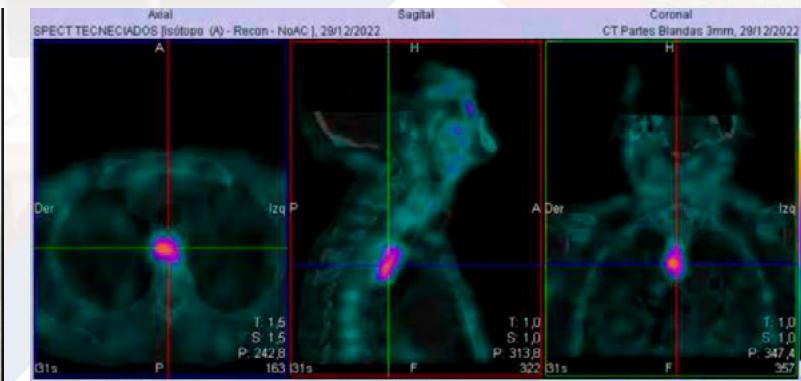
TA: 162/108 mmHg, FC: 85 lpm, SatO<sub>2</sub>: 96%, FR: 20 rpm. Consciente, colaborador, parcialmente orientado, con discurso errático. Exploración cardiaca con tonos arrítmicos no taquicárdicos. Sin signos de trombosis venosa profunda.

## Pruebas complementarias

- Analítica: creatinina 1.73 mg/dL (0.7 a 1.3 mg/dL) (previa 0.93 mg/dL), calcio corregido 17.3 mg/dL, (8.5 a 10.2 mg/dL) PTH 1175.6 pg/mL (10 a 55 pg/mL), proteínas totales 7.1 g/dl (6.0 a 8.3 g/dL)
- ECG: fibrilación auricular, eje izquierdo.
- Radiografía de tórax: cardiomegalia y elongación aórtica.
- Ecografía abdominal: hidronefrosis grado I.
- Gammagrafía de paratiroides: sugerente de hiperfuncionalidad de glándula ectópica retrotraqueal.
- SPECT de paratiroides y TC de tórax: confirman nódulo de 2 x 3 cm retrotraqueal.
- Ecografía de cuello: Tiroides de tamaño y ecogenicidad normal. Microquistes en ambos nódulos tiroideos. No nódulos evidentes en región de paratiroides.



*Imagen 1. Tiroides de tamaño y ecogenicidad normal. Microquistes en ambos nódulos tiroideos.*



*Imágenes 2 y 3: Gammagrafía de paratiroides, Depósito anómalo focal de considerable tamaño, sugerente de hiperfuncionalidad de glándula paratiroides ectópica.*



Imagen 4. Nódulo de partes blandas de 2 x 3 cm (AP x T) a nivel retrotraqueal que se corresponde con el nódulo descrito en el estudio gammagráfico de paratiroides.

## Evolución

Desde su ingreso, se instaura tratamiento con suero salino fisiológico para promover la diuresis y facilitar la normalización de niveles de calcemia, así como corrección de fracaso renal agudo. Además, se administran furosemida y corticoides. A pesar de estas medidas iniciales, los niveles de calcio se mantienen elevados, y el paciente continúa con sintomatología florida, por lo que se decide añadir tratamiento con ácido zoledrónico y calcitonina, logrando una reducción progresiva de la hipercalcemia.

Se realizan pruebas de imagen. Por un lado, se realiza ecografía renal, que descarta fálico renal obstructivo. Por otra parte, se realiza ecografía de cuello con el único hallazgo de nódulos tiroideos, por lo que se decide la realización de gammagrafía de paratiroides, donde se evidencia adenoma ectópico de paratiroides, que, una vez estabilizado el paciente, se remite a Cirugía Torácica para su resección. Durante la intervención, se confirma la localización retrotraqueal del adenoma y se lleva a cabo su exéresis sin complicaciones inmediatas. Posteriormente, el paciente desarrolla hipocalcemia severa, objetivándose en la analítica cifras de calcio, descendiendo hasta **6.1 mg/dL** (8.5 a 10.2 mg/dL). Esta hipocalcemia postoperatoria se interpreta como síndrome del hueso hambriento, por lo que se inicia administración de calcio intravenoso y calcitriol, consiguiendo la normalización de los niveles de calcio en los días siguientes.

Tras una evolución favorable, a los siete días de la intervención, el paciente presenta mejoría clínica y analítica con recuperación de la función renal y del estado neurológico. Finalmente, es dado de alta con suplementación de calcio y vitamina D, con seguimiento ambulatorio por Medicina Interna y Endocrinología.

## Diagnóstico

Hiperparatiroidismo primario por adenoma ectópico paratiroideo.

## Discusión y conclusiones

El hiperparatiroidismo primario es la causa más frecuente de hipercalcemia, con adenomas ectópicos en el 6-10% de los casos. Su presentación puede incluir síntomas neuropsiquiátricos y musculares. El tratamiento de elección es la resección quirúrgica. En el postoperatorio, puede presentarse síndrome del hueso hambriento, manejado

con calcio y calcitriol. La identificación oportuna de la causa de hipercalcemia y su tratamiento adecuado pueden prevenir complicaciones graves.

## Puntos destacados

- La hipercalcemia requiere una aproximación diagnóstica sistemática.
- El hiperparatiroidismo primario es la causa más común en pacientes ambulatorios.
- Los adenomas ectópicos representan el 6-10% de los casos.
- La cirugía es el tratamiento definitivo en la mayoría de los casos.
- El síndrome del hueso hambriento puede prevenirse con vitamina D preoperatoria.

## Bibliografía

1. *Harrison's: Principios de Medicina Interna*, 20. ed. McGraw Hill, 2019.
2. *Farreras-Rozman: Medicina Interna*, 18. ed. Elsevier, 2016.
3. *Aparicion Minguijón EM et al. Manual de Diagnóstico y Terapéutica Médica 12 de Octubre*, 9. ed. Madrid; 2022.
4. *Ghada El-Hajj Fuleihan, MD, MPH Sonni J Silverberg. Uptodate*, 2023.
5. *Grupo Científico DTM. Green Book: Diagnóstico Tratamiento Médico*, 8 ed. Marbán; 2023.

## CC15. DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE MASA PULMONAR CON EVOLUCIÓN TÓRPIDA.

### Autores

Javier Galán-Azcoitia <sup>1</sup>, Ana Isabel Márquez-Cejas <sup>1</sup>, Marta Vera-Ruiz <sup>1</sup>, Clara Peña-López <sup>1</sup>

### Centro de Trabajo

*1 Medicina Interna, Hospital comarcal de Antequera (AGSNM), Málaga, España*

### Resumen

Se presenta el caso de un paciente de 75 años con una masa pulmonar de evolución tórpida y sin diagnóstico concluyente durante seis meses. El paciente ingresó por disnea, tos, broncorrea y síndrome constitucional. Las pruebas de imagen sugerían malignidad, pero las biopsias y cultivos iniciales fueron no concluyentes. La evolución se complicó con hemoneumotórax y fistula broncopleural. Tras un extenso estudio y múltiples pruebas negativas, finalmente se diagnosticó tuberculosis pulmonar mediante cultivo de líquido pleural. Este caso destaca la importancia de mantener un alto índice de sospecha de tuberculosis ante presentaciones atípicas y la necesidad de repetir pruebas diagnósticas en pacientes con evolución desfavorable y sin diagnóstico claro.

### Abstract

The case of a 75-year-old patient with a pulmonary mass of torpid evolution and without a conclusive diagnosis for six months is presented. The patient was admitted for dyspnea, cough, bronchorrhea, and constitutional syndrome. Imaging tests suggested malignancy, but initial biopsies and cultures were inconclusive. The evolution was complicated by hemopneumothorax and bronchopleural fistula. After an extensive study and multiple negative tests, pulmonary tuberculosis was finally diagnosed by culture of pleural fluid. This case highlights the importance of maintaining a high index of suspicion for tuberculosis in atypical presentations and the need to repeat diagnostic tests in patients with unfavorable evolution and without a clear diagnosis.

### Palabras clave

Tuberculosis pulmonar, masa pulmonar y hemoneumotorax

### Keywords

Pulmonary tuberculosis, pulmonary mass and hemopneumothorax

### Introducción

El diagnóstico de las masas pulmonares puede ser un desafío clínico, especialmente cuando la presentación es atípica y las pruebas iniciales no son concluyentes <sup>(1)</sup>. La tuberculosis (TB) pulmonar, aunque común, puede simular otras enfermedades pulmonares, incluyendo neoplasias, infecciones no tuberculosas y enfermedades inflamatorias. El retraso en el diagnóstico de TB puede tener consecuencias significativas para el paciente y la salud pública. Este caso clínico describe el proceso diagnóstico complejo

de un paciente con una masa pulmonar de evolución tórpida, en el que finalmente se diagnosticó tuberculosis pulmonar tras un extenso estudio.

## História Clínica

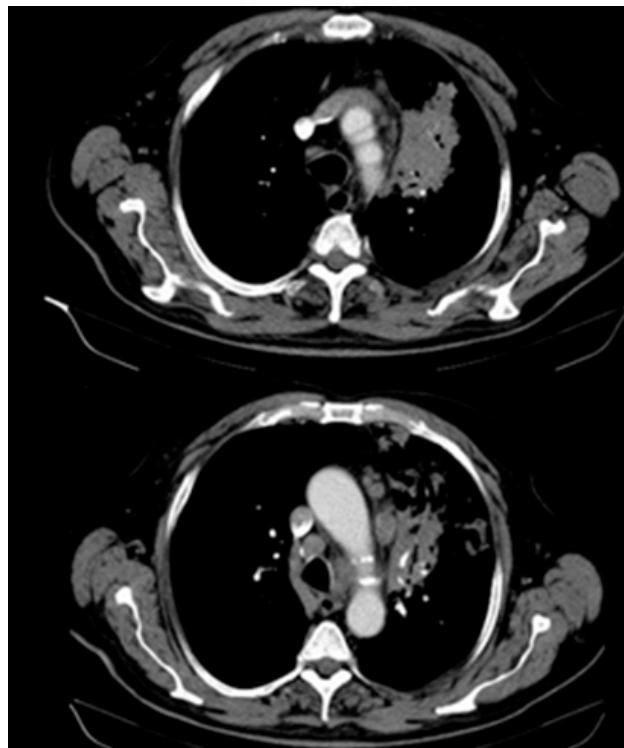
- **Antecedentes:** Paciente de 75 años, agricultor, sin alergias medicamentosas conocidas ni hábitos tóxicos. Antecedentes de pleuritis en la infancia tratada con antibióticos, cardiopatía hipertensiva (HTA) y fibrilación auricular (FA) crónica, y apnea obstructiva del sueño (AOS) con CPAP domiciliaria. Tratamiento habitual con omeprazol, digoxina, sertralina, bemiparina, dextrometorfano, symbicort y losartan.
- **Enfermedad Actual:** Ingreso hospitalario hace 3 meses por disnea de mínimos esfuerzos, tos, importante broncorrea y síndrome constitucional (pérdida de 12 kg en 2 meses). Se detectó una masa en el lóbulo superior izquierdo (LSI) con adenopatías mediastínicas y lesiones contralaterales sugerentes de metástasis. Las pruebas iniciales, incluyendo fibrobroncoscopia (FBC) con lavado bronquioalveolar (BAL), biopsias a ciegas y punción aspiración con aguja fina (PAAF) transtorácicas, fueron no concluyentes, mostrando datos de inflamación crónica.
- **Exploración Física:** Paciente con mal estado general, atrofia muscular, sequedad mucosa oral e importante halitosis. Palidez cutánea, taquipnea leve en reposo, frecuencia cardíaca (FC) 130 lpm, 37.5°C, SatO<sub>2</sub> 93%. Auscultación cardíaca arrítmica, hipofonesis en hemitórax izquierdo y crepitantes en campo superior. Abdomen blando, sin masas ni signos de peritonismo. No edemas ni adenopatías palpables.

## Pruebas Complementarias

- **Analítica:** Hb 10.3 g/dL, fibrinógeno elevado, VSG 60 mm/h, ferritina 635 ng/mL, PCR 90.7 mg/L. Proteinograma con hipergammaglobulinemia policlonal.
- Radiología:
  - RX Tórax: Infiltrado alveolo-intersticial parahiliar izquierdo, aumento de densidad en LSI y lingula, y aumento de derrame pleural izquierdo.



Figura 1: Radiografía de tórax mostrando infiltrado pulmonar izquierdo.



**Figura 2: TC de tórax donde se muestra infiltrado alveolar en LSI y varias adenopatías mediastínicas**

- TC Tórax/Abdomen: Gran infiltrado alveolar en LSI con broncograma aéreo, adenopatías mediastínicas, derrame pleural izquierdo y esplenomegalia (20 cm).
- PET-TAC: Masa y ocupación en LSI con patrón intersticial y atelectasia, sugestivo de malignidad. Infiltración ganglionar supradiafragmática sugestiva de tumoral.
- Microbiología:
  - Espuma (x3): Cultivo y citología negativos. Ziehl-Neelsen negativo.
  - Líquido Pleural: ADA 52 U/L, citología y cultivo Lowenstein negativos. Ziehl, Lowenstein y PCR negativos en dos muestras.
  - Cultivos de espuma y líquido pleural: Ziehl y Lowenstein negativos.
  - Biopsia Pulmonar: Ziehl, Lowenstein y PCR de mycobacterias negativo.
  - Quantiferon: Positivo
- Otras Pruebas:
  - ECG: FA con RVR.
  - Autoinmunidad: ANA y ANCA negativos.
  - Enzima Conversora de Angiotensina: Normal.
  - Marcadores Tumorales (Ag Carcinoembrionario, CA 19.9, Beta-2 Microglobulina): Negativos.
  - Mantoux: Negativo.
  - Mediastinoscopia: Linfadenitis granulomatosa necrotizante.
  - Biopsia pleural a ciegas: Sin hallazgos significativos.

## Evolución

Durante la estancia hospitalaria, el paciente permaneció estable, pero persistió la clínica de ingreso a pesar del tratamiento con antibióticos de amplio espectro (ceftriaxona y levofloxacino), aerosoles, esteroides y mórficos para el control de la

disnea. El empeoramiento radiológico progresivo llevó a una nueva biopsia aguja gruesa (BAG), que resultó negativa para células malignas, pero indicativa de proceso inflamatorio crónico. Posteriormente, el paciente sufrió un deterioro clínico asociado a hemoneumotórax, requiriendo tubo de drenaje pleural, transfusión de hemoderivados y sospecha de fistula broncopleural. Fue trasladado a cirugía de tórax, donde se constató progresión radiológica. Fue dado de alta con drenaje pleural ambulatorio y revisiones en consultas, sin diagnóstico ni tratamiento específico hasta que en uno de los cultivos del tubo pleural se aisló *Mycobacterium tuberculosis*. Se inició tratamiento antituberculoso estándar con cuádruple terapia de isoniacida, rifampicina, pirazinamida y etambutol. <sup>(2)(3)</sup>

## Diagnóstico

El diagnóstico final fue de tuberculosis pulmonar, confirmado por el cultivo positivo para *Mycobacterium tuberculosis complex* en líquido pleural.

Sin embargo, debido a la complejidad del caso y la presentación atípica, se consideraron varios diagnósticos diferenciales durante el proceso diagnóstico, con los siguientes datos a favor y en contra:

## Infecciones

- Mycobacterias:
  - **A favor:** Clínica compatible, Quantiferon positivo, ADA elevado en líquido pleural, esplenomegalia, fistula broncopleural.
  - **En contra:** Tinción negativa, cultivos de esputo y líquido pleural negativos (Ziehl y Lowenstein), PCR negativa en biopsia pulmonar, evolución agresiva.
- Hongos:
  - **A favor:** Histología compatible.
  - **En contra:** No inmunodeprimido, serologías negativas, cultivos negativos, evolución agresiva.

## Vasculitis

- Granulomatosis eosinofílica con poliangeítis (GEPA):
  - **A favor:** Histología compatible.
  - **En contra:** ANCA negativos, falta de mejoría con corticoides, no eosinofilia, no asma.
- Granulomatosis con poliangeítis (GPA):
  - **A favor:** Afectación pulmonar, histología compatible.
  - **En contra:** ANCA negativos, falta de mejoría con corticoides, no afectación renal ni de vías aéreas superiores.

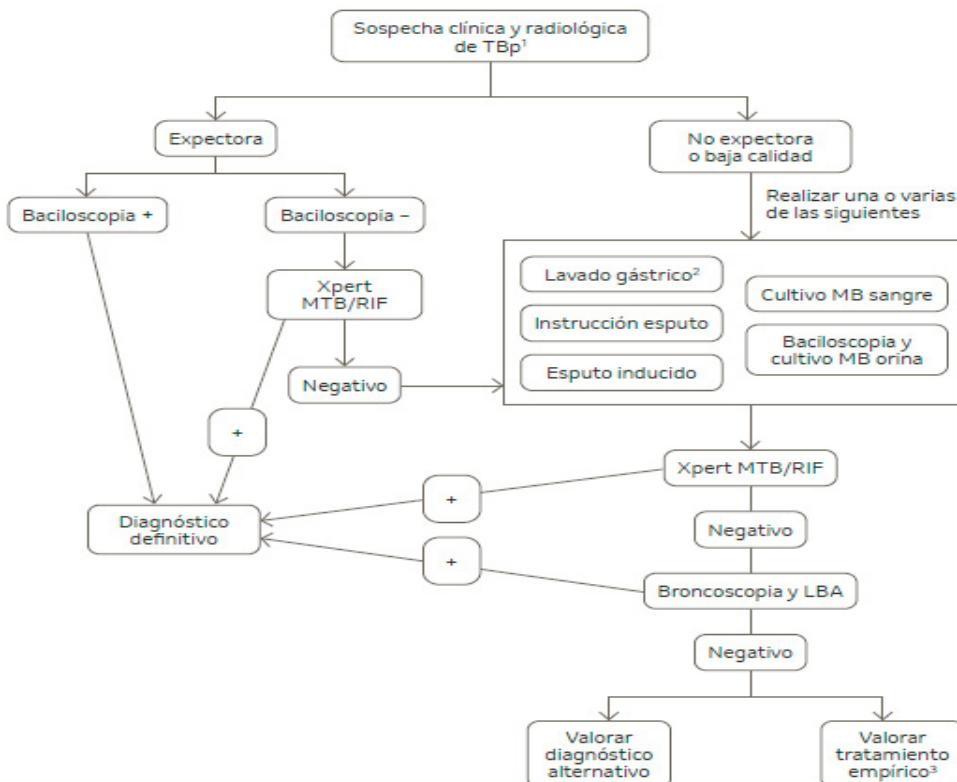
## Neoplasias

- Carcinoma broncogénico:
  - **A favor:** Manifestación pulmonar, derrame pleural compatible, evolución compatible, pruebas de imagen.
  - **En contra:** Biopsias múltiples negativas, marcadores tumorales negativos.
- Linfoma:
  - **A favor:** Evolución tórpida, pruebas de imagen compatibles.
  - **En contra:** Biopsias no diagnósticas, baja prevalencia.

## Inflamatorias

- Sarcoidosis:

- A favor:** Afectación pulmonar y ganglionar, derrame pleural, histología, evolución.
- En contra:** ECA normal, falta de mejoría con corticoides, evolución agresiva, pruebas de imagen no compatibles.



LBA: lavado broncoalveolar; MB: micobacterias; TB: tuberculosis pulmonar.  
<sup>1</sup> Cuadro clínico compatible y alteraciones radiológicas no explicables por otra causa.  
<sup>2</sup> Es mucho más rentable a primera hora de la mañana y en niños.  
<sup>3</sup> En pacientes con cuadro clínico y radiológico compatible, con exposición epidemiológica y sin un diagnóstico alternativo a pesar de un estudio exhaustivo.

Figura 3: Algoritmo diagnóstico de la tuberculosis pulmonar

## Discusión

Este caso clínico ilustra la complejidad en el diagnóstico de las masas pulmonares. La presentación inicial sugería malignidad debido a los hallazgos radiológicos y el síndrome constitucional. Sin embargo, las biopsias repetidas no fueron concluyentes. La tuberculosis pulmonar, aunque contemplada en el diagnóstico diferencial, se retrasó debido a los cultivos iniciales negativos.

El diagnóstico de TB puede ser desafiante debido a:

- Presentaciones atípicas:** La TB puede simular otras enfermedades pulmonares.
- Limitaciones de las pruebas diagnósticas:** La baciloscopía tiene una sensibilidad variable, especialmente en pacientes con baja carga bacilar. Los cultivos, aunque son el estándar de oro, requieren varias semanas para obtener resultados.
- Resultados falsos negativos:** En este caso, los cultivos iniciales fueron negativos, lo que retrasó el diagnóstico.

En este paciente, la persistencia de la clínica, el empeoramiento radiológico y la elevación del ADA en líquido pleural debieron haber mantenido un alto índice de sospecha de TB. La repetición de las pruebas microbiológicas, en particular los cultivos, fue crucial para el diagnóstico final.

## Conclusiones

El diagnóstico de tuberculosis pulmonar puede ser un desafío, especialmente en casos con presentaciones atípicas y resultados iniciales no concluyentes. Este caso destaca la importancia de mantener un alto índice de sospecha de TB en pacientes con masas pulmonares y evolución tórpida. La repetición de pruebas diagnósticas, especialmente cultivos, es fundamental para llegar a un diagnóstico preciso y permitir un tratamiento oportuno.

## Bibliografía

1. Lewinsohn DM, Leonard MK, LoBue PA, Cohn DL, Daley CL, Desmond E, Keane J, Lewinsohn DA, Loeffler AM, Mazurek GH, O'Brien RJ, Pai M, Richeldi L, Salfinger M, Shinnick TM, Sterling TR, Warshauer DM, Woods GL. Official American Thoracic Society/Infectious Diseases Society of America/Centers for Disease Control and Prevention Clinical Practice Guidelines: Diagnosis of Tuberculosis in Adults and Children. *Clin Infect Dis*. 2017 Jan 15;64(2):111-115. doi: 10.1093/cid/ciw778. PMID: 28052967; PMCID: PMC5504475.
2. Sterling TR, Njie G, Zenner D, et al. Guidelines for the Treatment of Latent Tuberculosis Infection: Recommendations from the National Tuberculosis Controllers Association and CDC, 2020. *MMWR Recomm Rep* 2020; 69:1.
3. Suárez I, Fünger SM, Kröger S, Rademacher J, Fätkenheuer G, Rybníkář J. The Diagnosis and Treatment of Tuberculosis. *Dtsch Arztebl Int*. 2019 Oct 25;116(43):729-735. doi: 10.3238/arztebl.2019.0729. PMID: 31755407

## CC16. MIXOMA AURICULAR IZQUIERDO DE GRAN TAMAÑO: CASO ATÍPICO Y LA RENTABILIDAD DE LA ECOGRAFÍA CLÍNICA INTEGRADA EN CONSULTA.

### Autores

Guerra Pérez, I; Lissen González, A; Almeida Ortega, Z; Tinoco Racero, I.

### Centro de Trabajo

Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz.

### Resumen

Los tumores cardíacos primarios representan el 0,2% de neoplasias en el ser humano, presentando los mixomas cardíacos una incidencia anual del 0,5 por cada millón de personas. Presentamos el caso de una mujer de 60 años con cuadro de febrícula intermitente de larga evolución, síndrome constitucional y mínima clínica congestiva. Tras pruebas complementarias normales, una auscultación con hallazgo de hipoventilación en bases pulmonares propicia la realización de una ecografía torácica integrada y ecocardioscopia en consulta, objetivándose una masa intracardíaca ocupando la totalidad de la aurícula izquierda. Se plantea como posible diagnóstico diferencial el mixoma auricular versus trombo intracavitario.

### Palabras clave

Mixoma, Tumores cardíacos, Ecografía integrada, ecocardioscopia, fiebre persistente

### Keywords

Myxoma, Cardiac tumours, Integrated ultrasound, echocardiscopy, Persistent fever

### Abstract

Primary cardiac tumours represent 0.2% of neoplasms in humans, with cardiac myxomas having an annual incidence of 0.5 per million people. We present the case of a 60-year-old woman with prolonged low-grade intermittent fever, constitutional syndrome and minimal congestive symptoms. After normal complementary tests, auscultation with finding of hypoventilation in lung bases led to the performance of an integrated thoracic ultrasound and echocardiscopy in consultation, showing an intracardiac mass occupying the entire left atrium. Atrial myxoma versus intracavitory thrombus was suggested as a possible differential diagnosis.

### Antecedentes, enfermedad actual y exploración física

Mujer de 60 años sin hábitos tóxicos ni medicación habitual u otros antecedentes de interés, salvo síncope ortostáticos de repetición de años de evolución, que presenta desde hace 4 meses febrícula intermitente, síndrome constitucional, artralgias, tos sin expectoración, sensación de opresión torácica y palpitaciones con el esfuerzo, disnea y ortopnea ocasional junto a mínimos edemas en tobillos.

Por dicha sintomatología acude al servicio de urgencias donde tras pruebas analíticas y radiografía de tórax se diagnostica de posible infección respiratoria de vías altas (faringitis) (Fig.1), por lo que se decide comenzar tratamiento con antibiótico y esteroides, con discreta mejoría.

Posteriormente empeora su sintomatología, acudiendo por dicho motivo a su Médico de Atención Primaria quien detecta tras estudio analítico con serología IgG para Chlamydia positiva, motivo por el cual es derivada a consultas de Medicina Interna para completar estudio por febrícula prolongada y síndrome constitucional a filiar.

A la exploración en consulta, impresiona de buen estado general, con auscultación cardiaca rítmica y sin soplos. A nivel pulmonar destaca hipovenitilación en ambas bases, motivo por el cual, y dada la accesibilidad al ecógrafo en nuestro servicio, se realiza ecografía torácica integrada objetivándose un derrame pleural bilateral de predominio izquierdo con algunas líneas B. Ante dichos hallazgos se deciden en el mismo acto clínico continuar el estudio con una ecocardioscopia (fig. 2), detectándose una masa intracardíaca de gran tamaño ocupando la totalidad de la aurícula izquierda que invadía ventrículo izquierdo a través de la válvula mitral durante la diástole cardíaca.

## **Evolución y pruebas complementarias**

Se cursó ingreso en Cardiología, donde completaron el estudio con niveles de ProBNP (compatibles con insuficiencia cardíaca); ECG (ritmo sinusal, sin taquicardia, QRS estrecho y sin alteraciones de la repolarización ni otros hallazgos patológicos); nueva radiografía de tórax (leve derrame pleural bilateral, ICT normal); Ecocardiograma transtorácico reglado (masa auricular izquierda hiperecogénica, heterogénea y pediculada de 6x3 cm dependiente del septo, obstrucción severa del flujo transmitral, FEVI conservada y alta probabilidad de HTP).

## **Diagnóstico**

Se plantea como posible diagnóstico diferencial el mixoma auricular versus trombo intracavitario. Teniendo en cuenta la fiebre recurrente, historia de síncope, artralgias, elevación de RFA, síndrome constitucional y las características ecocardiográficas de la lesión (hiperecogénica, heterogénea y pediculada), se plantea finalmente como primera posibilidad diagnóstica el mixoma auricular izquierdo.

Se discute el caso en sesión médico-quirúrgica con Cirugía Cardiovascular y se decide traslado a su cargo para tratamiento quirúrgico programado, realizándose exéresis de la tumoración. Se enviaron muestras a Anatomía Patológica para estudio, con resultado final de Mixoma Auricular.

## **Discusión**

El mixoma es el tumor cardíaco benigno primario más frecuente<sup>1</sup>. Su principal diagnóstico diferencial se realiza con el trombo intracardíaco, así como las vegetaciones y metástasis de otras neoplasias<sup>2</sup>. Los mixomas cardíacos pueden ser bien asintomáticos o presentarse bajo una sintomatología muy variada, motivo por el cual se le denomina como “el gran simulador”. Clínicamente, los pacientes afectos con este tipo de tumor pueden hasta acabar simulando una enfermedad inmunitaria o llegar a presentar cualquier síntoma cardiológico. La mitad de los pacientes presentan un cuadro clínico similar a una estenosis mitral, y en más del 30% el mixoma auricular izquierdo puede dar origen a fenómenos embólicos, estando descrita una tríada clásica de signos obstructivos cardíacos, embólicos y constitucionales o sistémicos para esta entidad. Los hallazgos cardíacos obstructivos de la citada tríada serían los más frecuentes inicialmente, y se

deben a la interferencia mecánica del tumor con la propia válvula mitral. Por otro lado, se puede generar también insuficiencia cardíaca por la ocupación de la masa tumoral o por fenómeno de enclavamiento tumoral en la válvula mitral, ocasionando clínica de mareos, disnea paroxística nocturna, edema pulmonar, tos, síncopes o incluso muerte súbita<sup>3</sup>. Además, pueden embolizar hacia cualquier territorio arterial del cuerpo.<sup>1,4</sup>

Lo interesante de este caso clínico es cómo un mixoma auricular de gran tamaño puede presentarse como un cuadro de febrícula prolongada con escasa manifestación cardíaca, así como demostrar la utilidad y rentabilidad de disponer de un ecógrafo en consulta

## Conclusión

Destacar la posibilidad que ofreció el ecocardiograma transtorácico en este caso para sospechar, en una paciente paucisintomática con pruebas complementarias anodinas, y tras la exploración física en consulta, la presencia de un mixoma de gran tamaño. La ecografía integrada en la consulta de Medicina interna es una técnica incruenta y segura de diagnóstico, que constituye el método más simple y rápido de aproximación diagnóstica de estos tumores, que por su rareza y diferente forma de presentación suponen en muchas ocasiones un verdadero desafío diagnóstico.

Este caso clínico demuestra la importancia y rentabilidad que supone disponer de un ecógrafo en consulta y poseer un conocimiento básico en ecografía, que pueden ayudar a obtener un diagnóstico rápido que de otra forma se hubiera demorado en el tiempo.

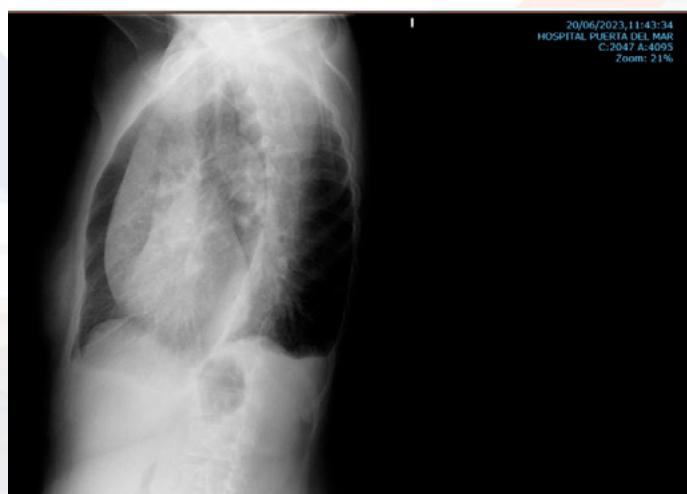


Figura 1: Rx de Tórax al ingreso de la paciente.



Fig. 2: Imagen de ecocardioscopia donde se observa la gran masa auricular.

## Bibliografía

1. Aiello VD, de Campos FPF. Cardiac Myxoma. Autops Case Rep. 2016; 6(2): 5-7
2. López-Quintero JC, Carvajal-Rivera JJ, Mahía-Casado P, Gómez-De Diego JJ. Trombo frente a mixoma: no todo es lo que parece. RETIC. 2017; 7: 1-72
3. Aguirre HD, Posada-López AF, Fajardo LC, Castrillón-Velilla DM4. Mixoma atrial: más que una neoplasia benigna. Rev CES Med. 2015; 29(2): 305-312
4. Lievano JM, Sánchez J, Acosta G, Cifuentes J, Olaya H, Ramírez S. Mixoma auricular izquierdo como causa de accidente cerebral isquémico transitorio e infarto agudo de miocardio con elevación de ST. Rev Colombiana de Cardiología. 2020; 27(6): 602-606

## CC17. DOLOR ABDOMINAL Y LUMBAR: PERO AHORA... ¿ESTO A QUÉ VIENE?

### Autores

Maria Teresa Blanque Robles, Laura Castro Coca, Esmeralda Manzano López, María Gema Gómiz Rodríguez, Rafael Esteve Rodríguez, Alejandro Moya Ruiz

### Centro de Trabajo

Servicio de Medicina Interna, Hospital Universitario Poniente. El Ejido, Almería, España

### Resumen

La osteopoiquilosis es una displasia osteoesclerótica benigna, rara y generalmente asintomática que suele diagnosticarse como un hallazgo casual mediante técnicas de imagen. A través de este caso, mostramos el reto diagnóstico que supuso una paciente con dolor abdominal, fiebre y dorsalgia. Las pruebas de imagen mostraron lesiones tanto líticas como blásticas en el esqueleto axial y una fractura de aspecto crónico en la duodécima vértebra dorsal. Ante la elevada sospecha de un origen metastásico subyacente, el proceso diagnóstico se centró en descartar una posible neoplasia oculta. Dentro del proceso de diagnóstico diferencial se incluyeron otras etiologías como la enfermedad de Paget, el mieloma múltiple, el hiperparatiroidismo, la sarcoidosis y la tuberculosis.

### Abstract

Osteopoikilosis is a rare, benign and generally asymptomatic osteosclerotic dysplasia that is usually diagnosed as a casual finding using imaging techniques. Through this case, we show the diagnostic challenge posed of a patient with abdominal pain, fever and back pain. Imaging tests showed both lytic and blastic lesions in the axial skeleton and a chronic-looking fracture in the twelfth dorsal vertebra. Given the high suspicion of an underlying metastatic origin, the diagnostic process focuses on ruling out a possible occult neoplasia. Other etiologies such as Paget's disease, multiple myeloma, hyperparathyroidism, sarcoidosis and tuberculosis were included in the differential diagnosis process.

### Palabras clave

osteopoiquilosis; displasia osteoesclerótica; lesiones líticas; lesiones blásticas

### Introducción

La osteopoiquilosis, del griego “poikilos” que significa moteado y “osteo” que significa hueso es una displasia poco común de naturaleza incidental que se caracteriza por islotes óseos diseminados visibles radiológicamente como lesiones bien definidas y no malignas. Aunque típicamente no requiere tratamiento, su presentación clínica con hallazgos de lesiones óseas mixtas simula otras enfermedades graves como una posible metástasis ósea lo que complica el diagnóstico inicial.

### Historia clínica antecedentes, enfermedad actual y exploración física

Mujer de 53 años de origen marroquí, residente en Almería. Entre sus antecedentes personales ha sido diagnosticada recientemente por neumología de asma bronquial y

rinosinusitis persistente y está bajo tratamiento con beclometasona/formoterol (200/6 mcg) una pulsación cada 12 horas y ebastina (20 mg) 1 comprimido diario. Padece obesidad, sin otros factores de riesgo cardiovascular. Niega hábitos tóxicos.

Acude a urgencias en múltiples ocasiones en el último mes por dolor abdominal persistente localizado inicialmente en hipocondrio derecho que posteriormente generalizó a todo el abdomen, sin relación con la ingesta de alimentos ni con la deposición. Refiere que el dolor se incrementa con los cambios posturales y que se irradia a región dorsal. Asocia náuseas e hiporexia sin pérdida de peso cuantificada y fiebre de hasta 39 °C en domicilio de 3 días de evolución sin otra clínica acompañante.

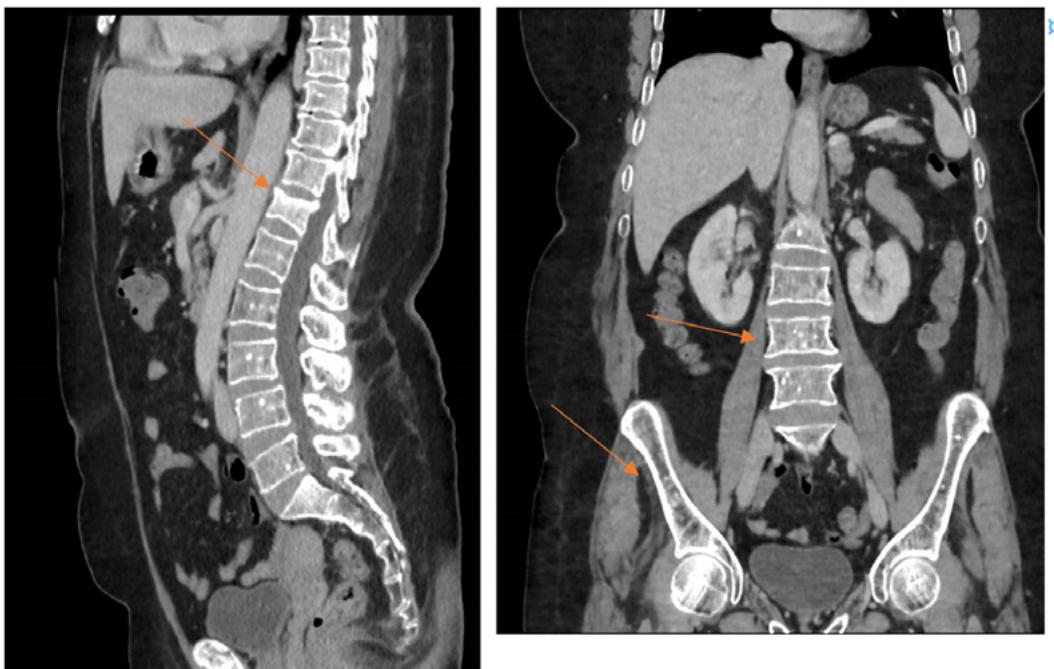
En la exploración presentaba un regular estado general, muy aquejada por el dolor. Consciente y colaboradora, eupneica y hemodinámicamente estable. Normohidratada, normoperfundida y normocoloreada con fiebre de 38,7 ° C. No presentaba hipertermia ni exudados faringoamigdalares. La exploración cardiopulmonar fue compatible con la normalidad. El abdomen era globuloso, doloroso a la palpación profunda de manera difusa, más intenso en región hemiabdominal derecha con cierta defensa. Murphy dudoso. Blumberg negativo con ruidos hidroaéreos aumentados y puño-percusión renal negativa. Tanto en miembros superiores como en miembros inferiores los pulsos distales estaban conservados y eran simétricos. No se palparon adenopatías en los territorios accesibles.

## Evolución, tratamiento y pruebas complementarias

En el servicio de urgencias se realizaron múltiples pruebas, un electrocardiograma donde se objetivó una taquicardia sinusal a 116 lpm con una onda T negativa aislada en III. Entre las pruebas de imagen se realizaron una radiografía de tórax donde aparecían unos hilios prominentes y una radiografía de abdomen que mostró un luminograma inespecífico con dilatación de asas sin signos de obstrucción intestinal. En la analítica de sangre y gasometría venosa destacaban una leucocitosis con neutrofilia con una PCR de 5,27 mg/dL (valores normales: 0.0,5 mg/dL) y un leve aumento de la aspartato aminotransferasa. El valor del ácido láctico era de 2 mmol/L con un pH normal. El sistemático de orina no tenía hallazgos patológicos. Dentro de las pruebas de microbiología, la PCR respiratoria para Influenza A y B, virus respiratorio sincitial y COVID-19 y la antigenuria en orina para neumococo y legionella fueron negativas. Además, se extrajeron dos hemocultivos y un urocultivo.

Por el cuadro febril de corta duración comunitario sugerente de origen biliar, aunque sin causa evidente inicial se solicitó una ecografía abdominal que mostró una vesícula biliar sin engrosamiento parietal con litiasis de 14 mm en su interior sin dilatación de vía biliar intra ni extrahepática y se solicitó valoración por Ginecología que descartó patología por su parte. Se inició tratamiento empírico con ceftriaxona a la espera de resultados de los cultivos, que posteriormente resultaron negativos. Se decide cursar ingreso en Digestivo para ampliar estudio etiológico e intentar aclarar el origen del cuadro.

En los controles analíticos posteriores los reactantes de fase aguda fueron descendiendo progresivamente y se pidieron estudios serológicos de VIH, lúes, anticuerpos transglutaminasa, virus de hepatitis A, B y C que fueron todos negativos. Se realizó una endoscopia digestiva alta compatible con la normalidad y un TAC abdominopélvico con contraste que mostró una afectación difusa de la densidad de la médula ósea consistente en la presencia de múltiples lesiones líticas con mayor afectación a nivel de pelvis y lesiones blásticas puntiformes, de aspecto inespecífico además de cambios degenerativos en el marco óseo y fractura aplastamiento de cuerpo vertebral de la duodécima vertebral dorsal a expensas de su platillo superior de aspecto crónico.



*Figura 1. TAC abdominopélvico con contraste donde se muestra afectación difusa de la densidad de la médula ósea consistente en la presencia de lesiones líticas (mayor afectación a nivel de pelvis) y lesiones blásticas puntiformes. Cambios degenerativos en el marco óseo y fractura aplastamiento de cuerpo vertebral de D12 a expensas de su platillo superior de aspecto crónico*

Dado que el cuadro tenía un origen extradigestivo, tras la normalización de marcadores analíticos y resolución del cuadro febril, la paciente fue remitida a Medicina Interna. Se realizó una nueva historia clínica y entre sus antecedentes personales la paciente indicó que padeció menopausia precoz, sobre los 38 años. Además de referir dorsalgia de dos meses de evolución de características mecánicas

Se amplió el estudio con un nuevo control analítico más completo con inmunoglobulinas, proteinograma, hormona paratiroides (PTH), enzima convertidora de angiotensina (ECA) y orina de 24 horas con cadenas ligeras con todos los parámetros dentro de la normalidad. Se realizó un test de mantoux que fue de 0 mm y un TAC de tórax con contraste que como hallazgos mostró adenopatías mediastinales e hilares bilaterales subcentrimétricas, algunas de ellas calcificadas y la presencia de los mismos hallazgos del TAC abdominopélvico: esqueleto axial con focos puntiformes escleróticos inferiores a 5 mm más visibles en cuerpos vertebrales asociando áreas milimétricas líticas, cambios degenerativos en marco óseo y fractura aplastamiento del cuerpo vertebral de D12 de aspecto crónico.

Ante estos resultados, se realizó una mamografía que fue compatible con la normalidad y un PET-TAC en el que las lesiones óseas descritas en TAC no mostraban un incremento del metabolismo por lo que no resultaban sospechosas de malignidad ni existían otras lesiones sugerentes de un tumor extraóseo.

En consenso con Radiología de la Unidad de Tumores Óseos de Granada y tras la revisión conjunta al pormenorizado de las imágenes se rechazó la biopsia de las lesiones debido a su pequeño tamaño. Tras estudio densitométrico se pone de manifiesto la presencia de osteoporosis por lo que prescribió la paciente tratamiento con alendronato 70 mg un comprimido semanal y suplementación con calcio y colecalciferol mensual para la fractura osteoporótica postmenopáusica.

## Diagnóstico

Osteopoiquilosis. Osteoporosis postmenopáusica. Fractura antigua de la duodécima vértebra dorsal

## Discusión y conclusiones

Este caso clínico pone de manifiesto el gran reto que supone atender a pacientes con barrera idiomática ya que nos anula nuestra principal herramienta de trabajo. Nos muestra los grandes beneficios de colaborar con otras especialidades para el abordaje de los casos clínicos complejos como mejora del proceso de diagnóstico diferencial.

Dentro del diagnóstico diferencial de la presencia de lesiones tanto líticas como blásticas en el esqueleto axial nos planteamos múltiples etiologías como pueden ser un origen neoplásico, hematológico, metabólico, endocrino, infeccioso e inflamatorio. Un origen metastásico es la primera causa a descartar cuando nos encontramos un patrón de este tipo. Otras enfermedades que entrarían dentro del proceso de diagnóstico diferencial serían el hiperparatiroidismo, el mieloma múltiple y la enfermedad de Paget. Otras posibles entidades serían las patologías conocidas ampliamente en la jerga médica como “las grandes simuladoras”: tuberculosis y sarcoidosis. Ambas se presentan con múltiples patrones radiológicos que exigen un amplio diagnóstico diferencial.

	Hallazgos radiológicos	Localización
<b>Metástasis</b>	Lesiones líticas o blásticas, aunque habitualmente mixtas	<b>Vértebras, pelvis</b> , costillas, calota y regiones proximales de huesos largos
<b>Mieloma Múltiple</b>	Lesiones medulares líticas de bordes pobemente definidos sin esclerosis reactiva	Más común en esqueleto axial ( <b>vértebras</b> , arcos costales, cráneo, hombros, <b>pelvis</b> y diáfisis de huesos largos)
<b>Enfermedad de Paget</b>	En la fase mixta aparecen lesiones líticas y blásticas con engrosamiento de la corteza ósea y trabeculación gruesa del hueso esponjoso	<b>Columna lumbar &gt; pelvis &gt; sacro &gt; fémur &gt; cráneo</b>
<b>Hiperparatiroidismo</b>	Lesiones líticas bien definidas rodeadas por hueso periótico neoformado (lesión reparativa).	Falanges, clavículas, tibia proximal medial, <b>articulaciones sacroiliacas</b> y cráneo.
<b>Tuberculosis (Enfermedad de Pott)</b>	Erosiones óseas que no suele asociar esclerosis reactiva.	Suele iniciarse en la cara anterior de los <b>cuerpos vertebrales</b> y extenderse al disco y vértebras adyacentes
<b>Sarcoidosis</b>	Lesiones óseas con aspecto lítico, aunque con menor frecuencia aparecen lesiones escleróticas. A menudo combinación de ambos hallazgos.	Pueden afectarse áreas tanto del <b>esqueleto axial</b> como del periférico.

**Tabla 1. Diagnóstico diferencial ante la coexistencia de lesiones líticas y blásticas**

La afectación metastásica suele tener predilección por huesos ricos en médula ósea roja, principalmente las vértebras y la pelvis. Las lesiones pueden ser líticas o blásticas, aunque habitualmente son mixtas. En las lesiones metastásicas secundarias a un cáncer de mama la lesión suele ser lítica, sin embargo, en el 10-20 % de los casos puede aparecer como una imagen mixta de osteólisis y osteoesclerosis. Ocurre algo similar con la metástasis por cáncer de pulmón. El carcinoma prostático produce lesiones típicamente blásticas mientras que tanto el carcinoma renal y como el tiroideo producen lesiones líticas. La afectación por mieloma múltiple suele ser más común en el esqueleto axial, aunque su patrón radiológico típico suele ser de lesiones líticas óseas múltiples. En el caso de la enfermedad de Paget esta presenta fase lítica, blástica y mixta. En la fase mixta aparecen lesiones líticas y blásticas con engrosamiento de la corteza ósea y trabeculación gruesa del hueso esponjoso. El hiperparatiroidismo puede presentarse con casi cualquier apariencia tanto con lesiones líticas como con lesiones escleróticas.

La osteopoiquilosis es una displasia osteoesclerótica poco frecuente y, aunque no hay evidencias precisas sobre su etiología y patogénesis, se han descrito casos familiares con herencia autosómica dominante y una mutación genética que afecta al gen LEMD31. Se trata de una entidad benigna con islotes óseos diseminados que se desarrollan durante la infancia y no regresan. Existe una hipótesis aún sometida a estudio de que probablemente no se encuentren alteraciones en los estudios gammagráficos dado que probablemente los islotes se forman durante el desarrollo de la osificación osteocondral. Radiológicamente aparecen múltiples radiodensidades (tanto líticas como blásticas) uniformes, bien definidas, de forma variable y de tamaño que oscila entre 1 mm y los 2 cm con predilección por la pelvis y los huesos largos.

Aunque se clasifica a la osteopoiquilia como una enfermedad en la que existe un incremento de la densidad ósea sin modificación de la forma o modelamiento óseo, en ocasiones suele agruparse con otras displasias esqueléticas como las osteopetrosis, la picnodisostosis y las osteoesclerosis axiales.

El diagnóstico suele ser radiológico e incidental debido a que es una entidad que suele cursar de manera asintomática y no existe riesgo de degeneración maligna. Las lesiones esqueléticas normalmente no se biopsian ya que los hallazgos radiológicos suelen ser altamente sugestivos del diagnóstico. En los estudios histopatológicos que se han realizado en esta patología, solo se ha encontrado un incremento del hueso lamelar. Aunque si el diagnóstico es incierto, el análisis genético de variantes de la línea germinal en el gen LEMD3 puede ser útil para confirmarlo.

En el 25 % de los casos pueden asociar lesiones cutáneas, denominándose, en ese caso como síndrome de Buschke-Ollendorf u osteodermopoiquilosis. Las lesiones cutáneas suelen ser pápulas blanco-amarillentas, simétricas, de morfología redonda u ovalada en zona lumbar o glútea o de ambos brazos y muslos (dermatofibrosis lenticular diseminada).

No se suele recomendar tratamiento específico alguno salvo el encaminado al tratamiento del dolor si este apareciese.

Este caso es interesante dado que la presentación de osteopoiquilosis en la columna vertebral suele ser excepcional y es por ello que existen pocos casos recogidos en la literatura. Pone de manifiesto la necesidad de reconocer patrones radiológicos específicos que nos faciliten el diagnóstico y nos ayuden a no confundir a esta entidad con otras patologías.

## Bibliografía

1. Sánchez Llanos Pedro, Sánchez Hernández Cristina. *Osteopoiquilia*. Rev Clin Med Fam [Internet]. 2017 Jun [citado 2025 Feb 05]; 10(2): 145-149. Disponible en: [http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1699-695X2017000200145&lng=es](http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1699-695X2017000200145&lng=es).
2. Parrado García DSC, Sánchez Lite DI, Peña Aisa DA, Gallego Verdejo DM, Toribio Calvo DB, Andrés García DN, Cruz Carlos DC. *Displasias óseas esclerosantes: osteopatía estriada, melorreostosis y osteopoiquilia*. seram [Internet]. 2022 May 26 [cited 2023 Oct 31];1(1). Available from: <https://www.piper.espacio-seram.com/index.php/seram/article/view/9205>
3. Cheung H, Yechoor A, Behnia F, Abadi AB, Khodarahmi I, Soltanolkotabi M, et al. *Common skeletal neoplasms and nonneoplastic lesions at 18F-FDG PET/CT. Radiographics*. 2022 Jan 1;42(1):250-67.

4. Sánchez Llanos C, Sánchez Hernández P. *Un paciente con osteopoiquilia. Osteopoiquilia.* 2017;10.
5. Torrijos Eslava S, Hernández Sanz AA. *Protocolo diagnóstico de las lesiones osteoblásticas y osteolíticas.* Medicine. 2006;9.
6. Huerta G, González Á, Del Llano PP, Gutiérrez A, Fernández B. *Avances en el diagnóstico radiológico de la enfermedad ósea metastásica.*
7. García Pérez FJ, Vega-Quiroga S, Gijón-Galán M. *Un caso de osteoporosis.* Rev Med Clín Ter. 2017;2(2):145-8. Available from: [https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1699-695X2017000200145](https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1699-695X2017000200145)



## CC18. COREA HIPERGLUCÉMICA. A PROPÓSITO DE UN CASO.

### Autores

Isabel M<sup>a</sup> Martínez Romera, Ana Galdeano Escánez, Ainhoa Urquízar Ayén, Jaime Pérez Crespo Gilabert, Purificación Sánchez López.

### Resumen

Se presenta el caso de un hombre de 86 años con diabetes tipo 2 mal controlada, que desarrolló corea en su miembro superior derecho, un trastorno del movimiento caracterizado por contracciones involuntarias. Tras un mal control glucémico, con niveles elevados de glucosa, se diagnosticó corea secundaria a hiperglucemia no cetósica. El tratamiento adecuado del control glucémico mejoró los síntomas, lo que confirma la reversibilidad de este trastorno. La corea hiperglucémica es rara, especialmente en edades avanzadas, pero su diagnóstico temprano y tratamiento son clave para la recuperación.

### Abstract

An 86-year-old male with poorly controlled type 2 diabetes developed chorea in his right upper limb, characterized by involuntary movements. Following poor glucose control, with elevated glucose levels, chorea was diagnosed as secondary to non-ketotic hyperglycemia. Proper glucose control improved the symptoms, confirming the reversibility of this condition. Hyperglycemic chorea is rare, particularly in older adults, but early diagnosis and treatment are crucial for recovery.

### Palabras clave

Corea hiperglucémica, diabetes mellitus

### Introducción

La corea es un trastorno del movimiento involuntario debido a afectación de los ganglios basales, caracterizado por contracciones bruscas e irregulares sin patrón definido, principalmente en las extremidades distales. Se clasifica en primaria (idiopática, hereditaria) o secundaria (adquirida), siendo las últimas habitualmente agudas y unilaterales. Las causas secundarias incluyen factores vasculares, inflamatorios, infecciosos, tóxicos y metabólicos<sup>1,2</sup>. En este caso se presenta una corea secundaria a trastorno metabólico, una etiología poco común pero potencialmente reversible.

### Historia clínica

- **Antecedentes:** Hombre de 86 años con antecedentes de diabetes mellitus tipo 2 mal controlada, dislipemia, insuficiencia renal crónica, y un hábito de fumar de 40 paquetes/año. Su tratamiento incluye insulina glargina, repaglinida, linagliptina y ezetimiba, aunque con mala adherencia al tratamiento.
- **Enfermedad actual:** El paciente ingresa por deterioro general con astenia, desorientación y la aparición de movimientos coreicos en su miembro superior derecho (MSD) de 4 días de evolución, sin fiebre ni otros síntomas asociados.

### Exploración física

En la exploración física no se reportan otros hallazgos relevantes además de los movimientos coreicos en el MSD.

## Pruebas complementarias

### ● Analítica:

- Glucosa: 670 mg/dl (74-106)
- HbA1c: 14.45% (3-6)
- Sodio: 125 mg/dl (136-146)
- Creatinina: 3.33 mg/dl (0.51-0.95)
- Gasometría venosa: normal
- Urinálisis: glucosa +++, leucocitos, nitritos y cuerpos cetónicos negativos

### ● Radiografía de tórax:

Sin hallazgos.

● **RMN:** No se visualizan lesiones isquémicas agudas, pero se observan artefactos de susceptibilidad magnética en caudado y lenticular compatibles con cambios por episodios de hiperglucemia.

## Evolución

Tras el control glucémico, el paciente experimentó una mejora clínica significativa, lo que llevó al diagnóstico de corea secundaria a descompensación hiperglucémica no cetósica.

## Diagnóstico

El diagnóstico final es corea por descompensación hiperglucémica no cetósica, dado el contexto clínico y la mejoría tras el tratamiento adecuado.

## Discusión y conclusiones

Se deben descartar causas secundarias de corea (tabla) mediante una historia clínica detallada, análisis de laboratorio y neuroimágenes<sup>3,4,5</sup>. La corea hiperglucémica es una complicación rara que ocurre principalmente en pacientes con mal control glucémico y en edades avanzadas. A pesar de su rareza, es importante considerarla como causa en pacientes con diabetes, ya que un diagnóstico temprano y tratamiento adecuado pueden revertir los síntomas. El mecanismo fisiopatológico exacto aún es incierto, pero se cree que la hiperglucemia provoca anoxia, reduciendo la concentración de GABA y acetilcolina en los ganglios basales<sup>5,6</sup>.

PRIMARIAS: HEREDITARIAS O IDIOPÁTICAS.	SECUNDARIAS: ADQUIRIDAS.
Huntington like (tipos 1-3)	Vascular: lesión isquémica o hemorrágica de los ganglios de la base.
Ataxia espinocerebelosa	Autoinmune: Sydenham, PANDAS (edad infantil, fiebre reumática, Ac anti-estreptocócicos-anti-neuronas ganglios base).
Atrofia dentorubropalidoluisiana	Farmacológica/Tóxicos: neurolépticos, levodopa, cocaína y otros estimulantes. Suele remitir con la retirada del fármaco/tóxico.
Por depósito de hierro	Metabólica: tirotoxicosis, la degeneración hepatocerebral adquirida, la <b>hiperglucemia no cetósica</b> , la dieta <b>cetogénica</b> , la hipoglucemias, la insuficiencia renal.
Neuroacantocitosis	Infecciosa: VIH, variante de la enfermedad de Creutzfeld-Jakob, la tuberculosis o la leucoencefalopatía multifocal progresiva.
	Otras: lupus eritematoso sistémico, el síndrome antifosfolípido, la policitemia vera o el corea gravidarum.

## Diagnóstico diferencial de la Corea

## Puntos destacados

El caso resalta la corea secundaria a hiperglucemia no cetósica como complicación rara pero reversible en diabéticos mal controlados. Su aporte es enfatizar la importancia del diagnóstico temprano y el manejo adecuado de la glucosa para la recuperación clínica.

## Bibliografía

1. Madu E, Alam H. Chorea, Hyperglycemia, Basal Ganglia Syndrome. *J Am Osteopath Assoc.* 2015;115(7):465.
2. Kenzaka T, Fujikawa M, Matsumoto M. Diabetic chorea as a neurological complication. *Clin Case Rep.* 2018;6:1398–1399.
3. González P, Ramírez-Botero C, Cadavid CM, Aguirre HD. Síndrome de corea hiperglicemia y ganglios basales. *Rev CES Med.* 2018;32(3):286-293.
4. García Rodríguez M, Rodríguez Maroto O, González Zapico G. Hyperglycemic chorea: a rare neurologic complication of diabetes mellitus. *Emergencias.* 2020;32(5):374-375.
5. Rodríguez L, Sipiónb J, Jarac W. Hemicorea-hemibalismo transitorio secundario a crisis hiperglucémica. Reporte de caso y revisión de la literatura. *Rev. Med. Clin. Condes.* 2021;32(6):723-726.
6. Valle Alonso J, Noblia Gamba L, Montoro Jorquera E. Chorea hyperglycemia basal ganglia syndrome. *Med Clin (Barc).* 2023;161(7):316-317.

## CC19. ASCITIS QUILOSA SECUNDARIA A TROMBOSIS DE VENA SUBCLAVIA IZQUIERDA.

### Autores

S. Soriano-Gandullo<sup>1</sup>; P. Gordillo<sup>1</sup>; J. Antiñolo<sup>1</sup>; M. Ruiz<sup>1</sup>; J. Sánchez<sup>1</sup>; E. Valverde<sup>1</sup>; J. Criado-García<sup>2</sup>.

### Centro de Trabajo

1. Residentes de Medicina Interna. Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba.
2. FEA de Medicina Interna. Unidad de Enfermedad Tromboembólica Venosa. Hospital Universitario Reina Sofia. Córdoba.

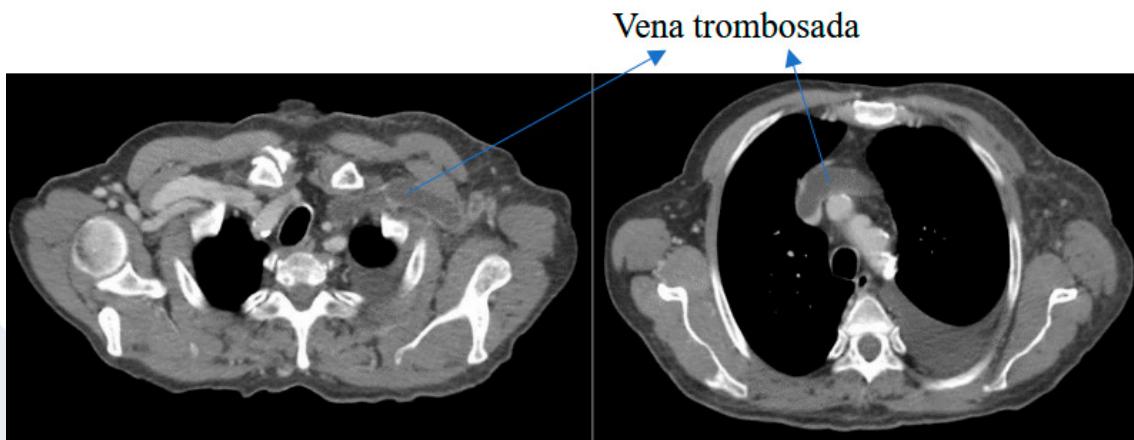
Varón de 69 años con antecedentes de Enfermedad Renal Crónica y posterior trasplante renal, en tratamiento habitual con prednisona, ciclosporina, ácido micofenólico, y recientemente terapia con sirolimus, que ingresa por edematización de miembro superior izquierdo (MSI) y ascitis. Se confirma la presencia de una trombosis venosa (TV) de la subclavia izquierda mediante ecografía. En la paracentesis se obtiene un líquido de aspecto lechoso con los siguientes datos analíticos: Triglicéridos: 1.190 mg/dL, Glucosa: 107 mg/dL; Albúmina: 2,1 g/dL; Proteínas totales: 2,9 g/dL; LDH: 103 U/L; alfa-Amilasa: 51 U/L; ADA: 5,4 U/L; Hematíes: 1.500 x 1/µL; Leucocitos: 399 x 1/µL; Polimorfonucleares: 11%; Mononucleares: 89 %. Ante el cuadro de ascitis quilosa (AQ) y trombosis de localización inusual, se practican estudios dirigidos a la exclusión de una neoplasia oculta y/o un proceso infeccioso abdominal. En el Tac de Tórax y Abdomen se evidencia una trombosis venosa aguda de vena subclavia, yugular interna, vena innominada y tercio proximal de cava superior (Imagen 1 y 2), así como, líquido ascítico y derrame pleural izquierdo en probable contexto de fistula pleuroperitoneal. Se descarta mediante PET focos de captación patológica tanto en tórax como en abdomen. Los cultivos del líquido ascítico fueron negativos para bacterias, así como la PCR de micobacteria tuberculosa y el cultivo de Lowenstein.

El manejo consistió en paracentesis evacuadora, suspensión de sirolimus (asociado a casos de TV y AQ, según literatura<sup>1</sup>) y anticoagulación con heparina de bajo peso molecular a dosis terapéuticas ajustada a peso con control de la actividad anti-Xa, hasta inicio de anticoagulación oral y medidas dietéticas para control de la ascitis. En ese momento se habían descartado otras causas de AQ, por lo que se atribuyó el origen de la misma a la obstrucción del conducto torácico en su desembocadura en la confluencia de las venas yugular y subclavia izquierda. Se valoró junto a radiología intervencionista realizar una trombectomía mecánica, que se descartó por la progresión del trombo hasta la cava superior. Se consigue una mejoría clínica y se mantiene tratamiento en domicilio. El paciente reingresa por AQ de repetición que precisa ser evacuada de nuevo. Ante esto, se inicia tratamiento con octreotide, con el fin de disminuir la necesidad de paracentesis y conseguir mejoría clínica. En los siguientes meses el paciente se mantiene estable, sin requerir nuevas paracentesis, pero sin conseguir recanalización de la vena subclavia. Ante el diagnóstico de AQ (líquido lechoso peritoneal rico en triglicéridos) debemos investigar la causa desencadenante. La obstrucción por trombosis de las venas yugular y subclavia izquierda es poco habitual. La anticoagulación es primordial, pudiendo resolver el cuadro en ocasiones. La terapia con

anticoagulantes se debe mantener hasta la resolución del proceso, aunque la duración de la anticoagulación no queda definida en la literatura.<sup>2,3</sup>

El tratamiento médico de la AQ consiste en dieta alta en proteínas y baja en grasas (rica en triglicéridos de cadena media) y análogos de somatostatina. El paso posterior serían técnicas intervencionistas.<sup>4,5,6</sup>

En conclusión, debemos incluir la sospecha de TV de MSI dentro del diagnóstico diferencial de la AQ.



*Imagen 1: TC tórax con contraste intravenoso. TV aguda de vena subclavia, yugular interna, vena innominada y tercio proximal de cava superior.*



*Imagen 2: Líquido ascítico.*

## Bibliografía

1. Chen YT, Chen YM. A rare cause of chylous ascites. *Clin Kidney J.* 2014 Feb;7(1):71-2. DOI: 10.1093/ckj/sft153.
2. Austin A, Al-Faris F, Modi A, Chopra A. A transudative chylothorax associated with superior vena cava syndrome. *Respir Med Case Rep.* 2019; 28:100898. DOI: 10.1016/j.rmc.2019.100898.
3. Bhardwaj R, Vaziri H, Gautam A, Ballesteros E, Karimeddini D, Wu GY. Chylous ascites: a review of pathogenesis, diagnosis, and treatment. *J Clin Transl Hepatol* 2018;6(1):105–113. DOI: 10.14218/JCTH.2017.00035.
4. Jofré P, Grassi B, Benítez C. Tratamiento de quilotórax y quiloascitis refractaria en paciente cirrótico. *Rev Med Chile* 2020; 148:1202-1206.
5. Sánchez P, Rodríguez BL, Díaz O, Vázquez-Temprano N, Murcia C, Rodeiro SE. Manejo de la ascitis

quiosa y revisión de la literatura. *Nutr Clín Diet Hosp.* 2022; 42(1):126-133. DOI: 10.12873/421diaz.

5. Ghimire S, Shah H, Paudel S, Yang TJ, Khan H. Chylous Ascites and Pleural Effusion Treated With Intravenous Octreotide. *Cureus* 12(6):e8669. DOI 10.7759/cureus.8669.



## CC20. UVEÍTIS ANTERIOR: A PROPÓSITO DE UN CASO.

### Autores

Guido collazos Fernandez, Julio Manuel Moreno Salcedo.

### Centro de Trabajo

Servicio de Medicina Interna. Hospital Comarcal de la Axarquía, Vélez-Málaga (Málaga), España.

### Resumen

La enfermedad de Lyme es una infección bacteriana causada por *Borrelia Burgdorferi*, que se transmite a los humanos a través de la picadura de garrapatas infectadas del género *Ixodes*. Es más común en áreas boscosas o rurales de América del Norte, Europa y Asia. Presentamos un caso clínico, donde la clínica de uveítis anterior recurrente es una forma de presentación de esta enfermedad.

### Palabras clave

Uveítis anterior. Enfermedad de Lyme. *Borrelia Burgdorferi*. Enfermedades sistémicas

### Puntos destacados

- La uveítis anterior puede asociarse a enfermedades sistémicas, como la Enfermedad de Lyme, y representa un desafío clínico multidisciplinario.
- La integración de la historia clínica, datos epidemiológicos y pruebas serológicas confirmatorias es esencial para un diagnóstico preciso.
- Este caso subraya la importancia de considerar etiologías infecciosas poco comunes en pacientes con antecedentes específicos.

### Introducción

La uveítis anterior constituye una de las manifestaciones inflamatorias oculares más frecuentes. Puede ser de etiología idiopática o asociarse a patologías infecciosas, autoinmunes o traumáticas. Este informe describe un caso clínico de uveítis anterior secundaria a la Enfermedad de Lyme, destacando el valor de un enfoque integral en su diagnóstico y manejo.

### Antecedentes personales y Epidemiológicos

La paciente reside en entorno urbano, sin viajes recientes al extranjero, sin contacto con animales ni factores de riesgo conocidos, salvo la práctica regular de barranquismo. Con respecto a los antecedentes personales, presentaba uveítis anterior recurrente en ojo izquierdo con tres meses de evolución, episodios previos de desprendimiento de retina secundarios a la inflamación ocular e historia de epididimitis traumática.

### Enfermedad actual

Varón de 50 años remitido desde oftalmología tras detectar uveítis anterior en ojo izquierdo. El paciente refiere, además, diarrea intermitente con hematoquecia ocasional durante el último año, de resolución espontánea. Artralgias en los hombros, atribuidas a actividades deportivas de barranquismo. Sin hallazgos relevantes en la exploración física.

## Exploraciones complementarias

Analíticamente; hemograma, bioquímica y función tiroidea normales. Inmunoglobulinas dentro de rangos fisiológicos. ECA de 30,7 U/L. Serología con marcadores negativos para CMV (IgM), VEB (IgM), Brucella, VIH, VHB, VHC y sífilis. En cuanto a la autoinmunidad, los ANA, ANCA y Anti-CCP negativos. HLA-B27 y HLA-B\*5701 negativos. En relación con las pruebas de imagen; resonancia magnética craneal y radiografía de tórax sin alteraciones. Colonoscopia que revela hemorroides internas y externas.

## Diagnóstico diferencial

Tras estudio analítico de sangre y orina sin alteraciones relevantes, serologías negativas para VIH, VHB, VHC, LUE y Brucella, marcadores de infección pasada de CMV y VEB, y además marcadores de autoinmunidad negativos; Debemos pensar como posibles diagnósticos, la Sarcoidosis, Vasculitis sistémica (Panarteritis Nodosa); Vogt-Koyanagi-Harada. y la Enfermedad de Lyme. La exposición ocupacional al barranquismo y los hallazgos serológicos inclinaron la sospecha diagnóstica hacia la última. Tras esto, se realiza ELISA el cual es positivo con título de 1,226, e INMUNOBLOT con ac IgG p18 (bavariensis) p24 con resultado indeterminado y Ac IgM Ospc (garinii) P41 con resultado POSITIVO, llegándose así al diagnóstico de la Enfermedad de Lyme.

## Discusión

La Enfermedad de Lyme es una enfermedad provocada por la *Borrelia burgdorferi*, y transmitida por garrapatas, con 18 genotipos de los cuales 3 infectan al hombre son *B. burgdorferi* en Norte América, *B. afzelii* en Europa, *B. garinii* en Europa y Norte de África.

Esta enfermedad presenta 3 etapas clínicas, donde hay una fase 1 o precoz, donde las manifestaciones principales son la infección loco-regional con eritema migrans (65/89%) y síndrome pseudogripal (50%). La Fase 2 (semanas-meses), con artritis (5%), manifestaciones neurológicas (3-5%), cutáneas (2-3%), cardíacas y oftalmológicas (1-4%), por último, una fase 3 o crónica de meses-años. Así la afectación oftalmológica se manifiesta en las fases 2 y 3, en forma de episcleritis, queratitis y uveítis principalmente.

Por tanto, los criterios diagnósticos de la uveítis asociada a Enfermedad de Lyme se basan en una ELISA positivo confirmado con INMUNOBLOT, exclusión del resto de etiologías del diagnóstico diferencial, resolución tras tratamiento antibiótico, probabilidad pretest alta, basado en la posible exposición previa: área endémica, paseos por el bosque y síntomas compatibles.

## Conclusiones

La Enfermedad de Lyme debe incluirse en el diagnóstico diferencial de uveítis anterior cuando existen antecedentes de actividades de riesgo en áreas endémicas. El manejo oportuno con antibióticos permite una resolución efectiva y prevención de secuelas.

## Financiación, conflictos de interés y consentimiento informado

No se recibieron fondos específicos para este trabajo. Los autores declaran ausencia de conflictos de interés. Se obtuvo el consentimiento informado del paciente para la publicación del caso.

## Bibliografía

1. Fanlo, P., Heras, H., Pérez, D., Tiberio, G., Espinosa, G., & Adan, A. (2016). Profile of patients with uveitis referred to a multidisciplinary unit in northern Spain.

Archivos de La Sociedad Espanola de Oftalmologia, 92(5), 202–209. <https://doi.org/10.1016/j.oftal.2016.10.023>

2. Gueudry, J., & Muraine, M. (2017). Anterior uveitis. *Journal Francais d'ophtalmologie*, 41(1), e11–e21. <https://doi.org/10.1016/j.jfo.2017.11.003>
3. Portillo, A., Santibáñez, S., & Oteo, J. A. (2014). Lyme disease. *Enfermedades infecciosas y microbiología clínica*, 32 Suppl 1, 37–42. [https://doi.org/10.1016/S0213-005X\(14\)70148-X](https://doi.org/10.1016/S0213-005X(14)70148-X)
4. Roca, B. (2006). Lyme borreliosis. *Medicina clínica*, 127(7), 265–268. <https://doi.org/10.1157/13091268>

## CC21. VARÓN DE 62 AÑOS CON TROMBOSIS VENOSA PROFUNDA DE REPETICIÓN, SINDROME DE RESPUESTA INFLAMATORIA Y GAMMAPATIA MONOCLONAL.

### Autores

Jorge Fernández-Casañas, Jairo Luque-Del Pino, Santiago Nicolás Vico-Cabra, Virginia Martínez-Ibañez, Luigina Maureen Ron-Astudillo, María Dolores Martín-Escalante.

### Centro de Trabajo

Hospital Universitario Costa del Sol, Marbella, España.

### Resumen

El síndrome de VEXAS es una enfermedad autoinflamatoria ligada al cromosoma X, caracterizada por fiebre recurrente y cuadros inflamatorios sistémicos que pueden afectar articulaciones, piel, pulmones, cartílago y/o vasculatura. El diagnóstico se basa en el hallazgo de una mutación en el gen UBA1 y es característico la presencia de vacuolas citoplasmáticas en células precursoras mieloídes y eritroides<sup>(1,2)</sup>. Presentamos el caso de un varón de 62 años con fiebre persistente, dolores osteomusculares, dolor abdominal y anemia macrocítica con plaquetopenia refractaria al tratamiento, en quien, tras un brote de condritis recidivante, se pudo llegar a un diagnóstico definitivo.

VEXAS syndrome is an X-linked autoinflammatory disease characterized by recurrent fever and systemic inflammatory episodes that can affect joints, skin, lungs, cartilage, and/or vasculature. Diagnosis is based on the finding of a mutation in the UBA1 gene, with the presence of cytoplasmic vacuoles in myeloid and erythroid precursor cells being characteristic<sup>(1,2)</sup>. We present the case of a 62-year-old man with persistent fever, musculoskeletal pain, abdominal pain, and treatment-refractory macrocytic anemia with thrombocytopenia, in whom a definitive diagnosis was made following a flare of recurrent condritis.

### PALABRAS CLAVE

VEXAS, autoinflamatorio, anemia, condritis, UBA1

### Introducción

El síndrome de VEXAS es una enfermedad autoinflamatoria identificada a finales de 2020 por Beck et al<sup>(2)</sup>. Clínicamente puede presentar un amplio abanico de síntomas inflamatorios y hematológicos que plantean un diagnóstico diferencial complejo, lo cual dificulta su detección. Los síntomas más habituales incluyen fiebre persistente, cuadros osteoarticulares, condritis, lesiones cutáneas, trombosis venosas y afectación pulmonar. Analíticamente, suele cursar con anemia macrocítica y trombocitopenia<sup>(1,3)</sup>. Para su diagnóstico definitivo se precisa la confirmación genética de las mutaciones en UBA1<sup>(4)</sup>.

Este caso aporta un valor científico y educativo para la comunidad médica al exponer una enfermedad de reciente descripción y diagnóstico complejo debido a su variada

presentación clínica, que puede llegar a presentar una alta mortalidad asociada. Además, resalta la importancia de la valoración integral de los pacientes, lo cual resultó esencial para el diagnóstico de nuestro paciente.

Varón de 62 años que consulta por dolores osteomusculares y abdominal, fiebre y pérdida de peso. Como antecedentes personales destacan una hiperferritinemia con mutación heterocigota de C282Y, relacionada a enfermedad metabólica hepática sin signos de cirrosis. Trombosis venosa profunda (TVP) de miembro inferior izquierdo en noviembre de 2022 y de miembro superior derecho el 04/01/202, tratada con enoxaparina hasta el 13/03/2023.

El 16/03/2023 acude a urgencias por cuadro de astenia, dolores musculares y articulares generalizados, dolor abdominal, fiebre y perdida de unos 7kg de peso en el último mes, sin otra sintomatología asociada. No había realizado viajes recientemente.

A la exploración física presenta una tensión arterial 150/75 mmHg, temperatura 36.6º. Mal estado general, auscultación cardiorrespiratoria rítmica, sin soplos audibles, con murmullo vesicular preservado, sin ruidos patológicos sobreañadidos. Abdomen sin signos de peritonismo, con dolor a la palpación de fosa renal izquierda. Extremidades sin edemas ni signos de trombosis venosa profunda. Sin signos de artritis. No exteriorización de sangrado.

## **PRUEBAS COMPLEMENTARIAS AL INGRESO**

1ª Analítica: leucocitos 22.460  $\mu\text{L}$  (4.500 – 11.500  $\mu\text{L}$ ), neutrófilos 1.7640  $\mu\text{L}$  (1.800 – 7.700  $\mu\text{L}$ ), hemoglobina 7 g/dL (13 – 18 g/dL), volumen corpuscular medio (VCM) 105 fL, Plaquetas 218.000  $\mu\text{l}$  (140.000 – 450.000  $\mu\text{l}$ ), Frotis 10% cayados, proteína C reactiva (PCR) 330 mg/L (0 – 5 mg/L), Procalcitonina negativa. Orina: 252 bacterias, 9 leucocitos.

Hemocultivo y urocultivo: negativos.

PCR COVID, VRS y gripe: negativos.

Radiografía de tórax: índice cardiotorácico aumentado. Sin signos de infiltrados ni condensaciones agudas.

Ecografía y tomografía computarizada (TC) de abdomen: esplenomegalia (14 cm) con varias imágenes hipodensas de probable origen vascular, con sospecha de infarto esplénico.

## **EVOLUCIÓN**

Al ingreso se plantea una posible neoplasia; endocarditis embolígena o trombofilia como origen del cuadro de síndrome febril con respuesta inflamatoria asociada, sospecha de infarto esplénico y síndrome constitucional, en paciente con antecedentes de trombosis venosas profundas de repetición.

Analíticamente persistió durante el ingreso una anemia macrocítica con necesidad de soporte transfusional, clínicamente sin exteriorización de sangrado. También una elevación de reactantes de fase aguda, con una PCR y ferritina persistentemente elevadas ( $> 250 \text{ mg/L}$  (0 – 5 mg/L) y  $> 3.000 \text{ ng/mL}$  (30 – 350 ng/mL) respectivamente). Se observó un componente monoclonal de significado incierto (IgG Kappa), que fue categorizado como de bajo riesgo de progresión. El resto de inmunoglobulinas se encontraban en rango, con autoinmunidad negativa. Se realizó un aspirado de médula ósea sin signos de síndrome mielodisplásico y un estudio de hemoglobinuria paroxís-

tica nocturna que resultó negativo. No se encontraron alteraciones en el estudio de hipercoagulabilidad.

Los hemocultivos fueron negativos y serológicamente solo se encontró un IGRA positivo, sin signos de infección tuberculosa activa. Se descartó una endocarditis y un foramen oval permeable por medio de ecocardiografía.

Se realizó una endoscopia digestiva alta y baja descartando pérdidas hemáticas digestivas y una TC combinada con tomografía por emisión de positrones (PET/TC) sin evidencias de enfermedad neoplásica macroscópica.

Durante el ingreso hospitalario, tras haber descartado origen neoplásico, infeccioso o una trombofilia, el paciente presentó un cuadro de dolor auricular y nasal con hipoacusia neurosensorial asociada que fue categorizado de policondritis. Este nuevo hallazgo, sumado al resto de síntomas que presentaba el paciente, reforzó la sospecha diagnóstica de un síndrome autoinflamatorio. En base a estos nuevos hallazgos se realizó una revisión del aspirado de medula ósea donde se observaron vacuolas citoplasmáticas en precursores mieloides y eritroides, lo cual orientó a un diagnóstico de síndrome de VEXAS, que pudo ser confirmado tras el hallazgo de mutaciones patológicas en el gen UBA1 en el estudio genético.

## DIAGNÓSTICO

SÍNDROME DE VEXAS.

## DISCUSIÓN

El Síndrome de VEXAS es una enfermedad autoinflamatoria monogénica con una presentación exclusiva en adultos que se asocia a variantes postcigóticas del gen UBA1, ligado al cromosoma X, el cual codifica una de las dos isoformas de la enzima E1, responsable de la ubiquitilización en el citoplasma de la célula y en la que es característica la presencia de vacuolas citoplasmáticas en precursores células precursoras mieloides y eritroides<sup>(1)</sup>.

Clínicamente se caracteriza por la aparición cuadro constitucional con pérdida de peso, fiebre persistente de origen no infeccioso y cuadros inflamatorios sistémicos, pudiendo afectar a articulaciones; a la piel, siendo habituales episodios de vasculitis cutánea, eritema nodoso o formas de dermatosis neutrofílica; trombosis venosa profunda; derrame pleural o infiltrados pulmonares; afectación ocular o en forma de condritis nasal/auricular cuando produce afectación cartilaginosa<sup>(2, 3)</sup>.

Con respecto a las pruebas complementarias es habitual encontrar en los análisis de sangre la presencia de anemia macrocítica con niveles de ácido fólico y vitamina B12 en rango normal, trombocitopenia, leucopenia y aumento de reactantes de fase aguda (velocidad de sedimentación globular y PCR), además de que puede llegar a encontrarse un componente monoclonal asociado o positividad de autoanticuerpos como factor reumatoide, anticoagulante lúpico o anticuerpos anticitoplasma de neutrófilo<sup>(1,4)</sup>.

En el mielograma es frecuente la presencia de signos de hipercelularidad, hiperplasia y displasia mieloide, además de vacuolas citoplasmáticas en células precursoras mieloides y eritroides<sup>(1,4)</sup>. Es posible que en pacientes que no tengan una enfermedad hematológica de base y no hayan sido sometidos a procedimientos y fármacos mielotóxicos, la presencia de estas vacuolas se pueda llegar a considerar un hallazgo patognomónico del síndrome de VEXAS<sup>(1)</sup>.

En los casos en los que exista afectación cutánea en forma de vasculitis, paniculitis o dermatosis eosinofílica la realización de una biopsia puede aportar datos que apoyen el

diagnóstico. Las pruebas de imagen como la TC, resonancia magnética nuclear (RMN) o la PET/TC son útiles para definir el origen de la inflamación y su extensión<sup>(1)</sup>.

El gold standar para el diagnóstico definitivo actualmente se basa los test genéticos, pudiendo realizarse el next-generation sequencing (NGS) o en sangre una secuenciación monogénica que permita evidenciar una mutación patogénica en el gen UBA1<sup>(4)</sup>.

Se ha propuesto un algoritmo diagnostico para el síndrome de VEXAS en pacientes con diagnóstico previo de policondritis recidivante, basado en el cumplimiento de los siguientes criterios: pacientes varones que presenten macrocitosis (VCM > 100 fL), plaquetopenia (<200.000/mm<sup>3</sup>) y policondritis recidivante<sup>(5)</sup>. La presencia de estos hallazgos se ha asociado con una sensibilidad del 100% y una especificidad del 96% para la identificación de mutaciones patogénicas del gen UBA1<sup>(1,5)</sup>.

Entre las principales enfermedades que se deben considerar en el diagnóstico diferencial o que pueden encontrarse asociadas al síndrome VEXAS destacan las enfermedades autoinmunes como la policondritis recidivante, vasculitis leucocitoclásicas cutánea, vasculitis sistémica, artritis reumatoide y otras artritis indiferenciadas. También las dermatitis neutrofílicas o las paniculitis como el síndrome de Sweet, Sarcoidosis extrapulmonar u otras enfermedades autoinflamatorias con o sin base genética conocida<sup>(1)</sup>. Hasta un 50% de los pacientes asocian alteraciones hematológicas como el mieloma múltiple, la gammopathía monoclonal o el síndrome mielodisplásico, siendo este último el más frecuente<sup>(4)</sup>.

Con respecto a los tratamientos, los glucocorticoides a dosis medias-altas han mostrado ser eficaces, pero el resto de fármacos inmunodepresores, convencionales o biológicos, muestran una eficacia limitada o ausente<sup>(1)</sup>. Cabe destacar el papel del anticuerpo monoclonal anti-interleukina 6 tozilizumab, que en algunas series de casos ha mostrado una eficacia parcial, aunque transitoria, al igual que el inhibidor JAK ruxolitinib. La azacitidina se ha asociado con una buena respuesta, sobre todo en pacientes con síndrome mielodisplásico acompañante. Aun así, a día de hoy el trasplante alogénico de progenitores hematopoyéticos parece ser la única terapia con opción curativa, pero su papel en el tratamiento del síndrome de VEXAS, al igual que su seguridad, sigue siendo estudiada actualmente<sup>(1,4)</sup>.

En cuanto al pronóstico de la enfermedad de VEXAS presenta una mortalidad alta, entre un 20 y un 50% en distintas cohortes<sup>(4)</sup>, con escasa respuesta a los tratamientos y alta tasa de infecciones concomitantes secundarias al tratamiento inmunosupresor<sup>(1)</sup>. Además, cabe destacar que aquellos pacientes con síndrome mielodisplásico asociado presentaron mayor mortalidad asociada<sup>(1)</sup>.

## CONCLUSIÓN

El síndrome de VEXAS es una entidad clínica de complejo diagnóstico debido a su amplio abanico de síntomas asociados. Por este motivo resulta esencial el reconocer aquellos pacientes susceptibles de padecerla para poder iniciar un tratamiento precoz dirigido. El tratamiento de este síndrome aún está siendo investigado, presentando las terapias actuales escasa eficacia y una elevada mortalidad asociada.

## PUNTOS DESTACADOS

Considerar el síndrome de VEXAS en adultos con afección inflamatoria sistémica inexplicable, fiebre recurrente, policondritis recidivante y otros síntomas inflamatorios sistémicos asociados a un síndrome mielodisplásico u otros trastornos hematológicos, especialmente si presentan anemia macrocítica y trombocitopenia.

## Bibliografía

- Hernández-Rodríguez J, Mensa-Vilaró A, Aróstegui JL. Paradigm shift in monogenic autoinflammatory diseases and systemic vasculitis: The VEXAS syndrome. *Med Clin (Barc)*. 2022 Nov 25;159(10):489-496. doi: 10.1016/j.medcli.2022.06.018. Epub 2022 Aug 29.
- Beck DB, Ferrada MA, Sikora KA, Ombrello AK, Collins JC, Pei W, et al. Somatic Mutations in UBA1 and Severe Adult-Onset Autoinflammatory Disease. *N Engl J Med*. 2020 Dec 31;383(27):2628-2638. doi: 10.1056/NEJMoa2026834. Epub 2020 Oct 27. PMID: 33108101.
- Georghiou-Lavialle S, Terrier B, Guedon AF, Heiblitz M, Comont T, Lazaro E, et al. Further characterization of clinical and laboratory features in VEXAS syndrome: large-scale analysis of a multicentre case series of 116 French patients. *Br J Dermatol*. 2022 Mar;186(3):564-574. doi: 10.1111/bjd.20805. Epub 2021 Nov 28.
- Zhang Y, Dong X, Wang H. VEXAS Syndrome-Review. *Glob Med Genet*. 2023 Jul 10;10(3):133-143. doi: 10.1055/s-0043-1770958.
- Ferrada MA, Sikora KA, Luo Y, Wells KV, Patel B, Groarke EM, et al. Somatic Mutations in UBA1 Define a Distinct Subset of Relapsing Polychondritis Patients With VEXAS. *Arthritis Rheumatol*. 2021 Oct;73(10):1886-1895. doi: 10.1002/art.41743. Epub 2021 Aug 31.

## Figuras



Figura 1. Vacuolización citoplasmática.



*Figura 2. Condritis auricular.*



## CC22. GRANULOMATOSIS CON POLIANGEÍTIS: DIAGNÓSTICO TEMPRANO Y MANEJO MULTISISTÉMICO.

### Autores

Natalia Martín Durán<sup>1</sup>, David Blanco Alba<sup>2</sup>, María Rocío Fernández Ojeda<sup>2</sup>, Francisco de Asís García Colchero<sup>2</sup>

### Centro de Trabajo

1. Residente del servicio de Medicina Interna del Hospital San Juan de Dios, Bormujos, Sevilla. 2. Adjunto del servicio de Medicina Interna del Hospital San Juan de Dios, Bormujos, Sevilla.

### Resumen

Las vasculitis ANCA positivas agrupan a varias entidades con características histológicas y clínicas comunes. En concreto, la granulomatosis con poliangeítis se presenta como una inflamación granulomatosa necrotizante que afecta de forma característica a los tractos respiratorios inferior y superior. Se presenta el caso de un paciente de 53 años con síntomas constitucionales, oligoartritis y fiebre, que mostró positividad elevada para p-ANCA, hematuria, proteinuria y nódulos pulmonares cavitados, indicativos de granulomatosis con poliangeítis (GPA). Se inició tratamiento con pulsos de corticoides, logrando una buena respuesta, seguido de ciclofosfamida para la inducción, dada la afectación multisistémica y de órganos nobles.

### Abstract

ANCA-positive vasculitides encompass several entities with common histological and clinical characteristics. Specifically, granulomatosis with polyangiitis presents as necrotizing granulomatous inflammation that characteristically affects the upper and lower respiratory tracts. A case is presented of a 53-year-old patient with constitutional symptoms, oligoarthritis, and fever, who showed elevated positivity for p-ANCA, hematuria, proteinuria, and cavitary pulmonary nodules, indicative of granulomatosis with polyangiitis (GPA). Treatment was initiated with pulse corticosteroids, achieving a good response, followed by cyclophosphamide for induction, given the multisystemic involvement and involvement of vital organs.

### Palabras clave

Granulomatosis con poliangeítis, Vasculitis asociada a anticuerpos anticitoplasma de neutrófilos, Glomerulonefritis de progresión rápida, ciclofosfamida, glucocorticoides

### Keywords

Granulomatosis with polyangiitis, Vasculitis associated with antineutrophil cytoplasmic antibodies (ANCA), Rapidly progressive glomerulonephritis, Cyclophosphamide, Glucocorticoids

## Introducción

La poliangeitis granulomatosa es una vasculitis sistémica caracterizada por la inflamación necrosante de los vasos de pequeño y mediano calibre. La afectación respiratoria, que incluye tanto las vías respiratorias superiores como inferiores, es la manifestación más común, observándose en aproximadamente el 90% de los casos<sup>1</sup>. La afectación renal en la poliangeitis granulomatosa es clínicamente relevante, manifestándose frecuentemente como glomerulonefritis, la cual puede presentar necrosis focal. Esta condición incrementa el riesgo de desarrollar insuficiencia renal aguda si no se establece un diagnóstico oportuno y un tratamiento adecuado.

Esta enfermedad autoinmune, que se asocia con la presencia del anticuerpo anti-neutrófilo citoplásmico (ANCA) de tipo PR3 predominantemente, puede manifestarse de manera insidiosa, lo que dificulta su diagnóstico temprano y, en consecuencia, el inicio de un tratamiento adecuado.

Este caso resalta la importancia de un diagnóstico precoz y un manejo adecuado en la poliangeitis con granulomatosis, así como la necesidad de una mayor concienciación sobre esta patología en la práctica clínica diaria, siendo el objetivo de este artículo contribuir al conocimiento sobre la presentación clínica y el manejo de la GPA, así como fomentar la discusión sobre las estrategias diagnósticas y terapéuticas.

## História clínica. Antecedentes, enfermedad actual y exploración física

Presentamos el caso de un varón de 53 años, fumador de un paquete/día (IPA 25) de tabaco y exportador de vinos que realiza viajes de forma frecuente sin antecedentes médicos de interés. El paciente acude a consulta por pérdida de peso de 15 kg en un período de dos semanas, acompañada de edemas bilaterales en miembros inferiores, los cuales han sido tratados con furosemida sin respuesta clínica significativa. Rehistioriendo al paciente refiere tos sin expectoración ni hemoptisis y sin asociar disnea, de dos meses de evolución. A la exploración encontramos al paciente taquicárdico, con una auscultación respiratoria sin ruidos patológicos y edemas con fóvea hasta tercios medios en miembros inferiores.

## Pruebas complementarias

Se realizó una analítica sanguínea donde se objetivó anemia normocítica de perfil inflamatorio, elevación de transaminasas con bilirrubina total normal y elevación de reactantes de fase aguda (velocidad de sedimentación globular, ferritina y proteína C reactiva). Tanto las serologías para virus hepatotropos y el resto del estudio del metabolismo férrico fueron normales. En el estudio de autoinmunidad llama la atención P-ANCA anti-proteína 3 positivos ( $> 177$ ) y factor reumatoide positivo (24). Se realizó estudio de orina de 24 horas objetivando proteinuria en rango no nefrótico (710 mg/24h) y hematuria. Para completar el estudio de las alteraciones hepáticas se realizó ecografía y TAC abdominal donde solo se destaca leve esteatosis hepática. Dada la persistencia de síntomas respiratorios se realiza TC tórax (figura 1) donde informan de la presencia de cuatro nódulos pulmonares bilaterales sólidos, los de mayor tamaño cavitados. Para completar el estudio y dada la sospecha diagnóstica se realiza fibrobroncoscopia y rinoscopia donde se objetiva un aumento de la vascularización en el plexo de Kieselbach con toma de biopsias.

## Evolución

Dada la sospecha diagnóstica de vasculitis tipo granulomatosis con poliangeitis se iniciaron bolos de corticoides (500 mg metilprednisolona) durante el ingreso en planta

médica. Debido a la buena evolución el paciente y la disminución de reactantes de fase aguda es dado de alta con prednisona 60 mg/día en pauta descendente y se cita en hospital de día médico (UDM) para comenzar tratamiento con ciclofosfamida IV. Durante el seguimiento en UDM el paciente recibe un total de seis ciclos de ciclofosfamida, manteniéndose asintomático y con perfil hepático sin alteraciones. Es dado de alta pendiente de seguimiento por parte del servicio de enfermedades minoritarias.

## Diagnóstico

Vasculitis tipo granulomatosis con poliangeitis.

## Discusión

La granulomatosis con poliangeitis, antiguo Wegener, es una vasculitis que afecta a vasos de pequeño y mediano calibre. Su prevalencia varía entre 25 y 160 casos por millón de habitantes, mientras que la incidencia se sitúa entre 9 y 16 casos por millón de habitantes al año. Actualmente, se estima que la tasa de supervivencia de los pacientes con granulomatosis con poliangeitis es del 88% al año, del 85% a los dos años y del 78% a los cinco años<sup>2</sup>.

La pérdida de peso de 15 kg en un corto período, junto con la presencia de edemas y anemia normocítica, plantea la posibilidad de un proceso inflamatorio sistémico. La elevación de los reactantes de fase aguda, como la velocidad de sedimentación y la proteína C reactiva, refuerza esta hipótesis. La presencia de P-ANCA anti-proteinasa 3 positivos es un hallazgo clave que apoya la sospecha de una vasculitis, ya que estos anticuerpos son frecuentemente asociados con la GPA, teniendo una sensibilidad del 66% y una especificidad del 98%<sup>3-4</sup>. En 1990 la American College of Rheumatology (ACR), se basaba en cuatro criterios para la clasificación de las vasculitis, en los cuales no se incluía la presencia de los anticuerpos, no es hasta 2022 cuando la ACR/EULAR define unos nuevos criterios de clasificación en los que sí están incluidos. Una vez excluidas las enfermedades imitadoras de vasculitis, los pacientes diagnosticados con enfermedad de pequeño/mediano vaso se puede clasificar como GPA o PAM si suman una puntuación mayor de cinco puntos. La presencia de P-ANCA tiene un gran peso en estos criterios ya que su valor es de cinco puntos, por lo que su ausencia hace difícil, aunque no imposible clasificar a paciente como GPA<sup>5-6</sup>. El diagnóstico definitivo en el caso de nuestro paciente se pudo realizar gracias a la presencia de inflamación granulomatosa con necrosis central en las biopsias bronquiales y nasales.

Los nódulos pulmonares cavitados observados en la tomografía computarizada del tórax son característicos de la GPA y pueden ser confundidos con otras patologías pulmonares, como infecciones o neoplasias. La proteinuria en rango nefrótico y la hematuria observada en el estudio de orina son indicativas de un compromiso renal, siendo esta la manifestación extrapulmonar más frecuente en pacientes con vasculitis<sup>3</sup>.

Para el tratamiento de primera línea se recomienda la combinación de ciclofosfamida con glucocorticoides o rituximab con glucocorticoides, como fue el caso de nuestro paciente. Los pacientes suelen recibir entre 0,5 y 1 g de glucocorticoides por vía intravenosa, seguidos de un régimen de glucocorticoides orales a una dosis de 1 mg/kg/día, con una reducción gradual de la dosis según las prácticas locales y la respuesta al tratamiento<sup>6</sup>.

Es importante señalar que el uso crónico de glucocorticoides está asociado con un aumento en el riesgo de agravar patologías crónicas, sobre todo en paciente pluripatológicos. La ciclofosfamida debe ser administrada durante un período de 3 a 6 meses, debido a los problemas de toxicidad asociados con el uso prolongado de ciclofosfami-

da, los pacientes a menudo son cambiados a otros inmunosupresores como azatioprina, micofenolato mofetilo o metotrexato.

## Conclusiones

La **granulomatosis con poliangeítis (GPA)** es una **vasculitis sistémica** de pequeños y medianos vasos que pueden presentar una sintomatología heterogénea, lo que retrasa su diagnóstico y manejo oportuno. En este caso, la combinación de síntomas constitucionales, manifestaciones pulmonares y renales, junto con la positividad para **p-ANCA anti-proteinasa 3**, fueron claves para establecer el diagnóstico. El uso de **glucocorticoides en pulsos y ciclofosfamida** permitió una adecuada inducción de la remisión, resaltando la importancia de un tratamiento inmunosupresor temprano en pacientes con afectación multisistémica. Se requiere un seguimiento estrecho para evaluar la respuesta al tratamiento y prevenir recaídas, así como una vigilancia de los efectos adversos relacionados con el uso prolongado de inmunosupresores. Finalmente, este caso refuerza la relevancia de la **concienciación clínica sobre el GPA** en la práctica médica diaria, dado su potencial impacto en la morbilidad mortalidad de los pacientes.

## Puntos destacados

Se presenta el caso de un paciente granulomatosis con poliangeitis, con afectación pulmonar y renal, diagnosticado mediante p-ANCA positivo y biopsia con inflamación granulomatosa necrotizante. El tratamiento con corticoides y ciclofosfamida logró una evolución favorable, destacando la importancia del diagnóstico temprano.

## Bibliografía

1. Cristóbal AM. Cuesta Castellano(3). (1)Sección de Reumatología. Hospital Clínico Universitario. Valencia. (2)Sección de Reumatología. Hospital de la Ribera. En: *En Vasculitis sistémicas asociadas a ANCA: Granulomatosis con Poliangeítis (de Wegener) y Poliangeítis Microscópica P Trénor Larraz*.
2. Martín-Suñé N, Ríos-Blanco JJ. Afectación pulmonar de las vasculitis. *Arco Bronconeumol* [Internet]. 2012;48(11):410–8. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.arbres.2012.04.007>
3. Descripción de 15 casos Melania Martínez-Morilloa, Dolors Gradosa, Dolores Naranjo-Hansb, Lourdes Mateoa, Susana Holgadoa, Alejandro Olivéa a Sección de Reumatología. (s/f). Hospital Universitario Germans Trias i Pujol.
4. Granulomatosis de Wegener) Update in study of Granulomatosis with polyangiitis (Wegener's granulomatosis) David Ladrón de Guevara1 Felipe Cerda2 María Ángela Carreño3 Antonio Piottante4 Patricia Bitar1 1. Departamento de Radiología.
5. Masi AT, Hunder GG, Lie JT, Michel BA, Bloch DA, Arend WP, et al. The American College of Rheumatology 1990 criteria for the classification of churg-strauss syndrome (allergic granulomatosis and angiitis). *Arthritis & Rheumatism*. 2010 Aug 17;33(8):1094–100.
6. Morales E, Rúa-Figueroa I, Callejas Rubio JL, Ávila Bernabéu A, Blanco Alonso R, Cid Xutglà MC, Fernández Juárez G, Mena-Vázquez N, Ríos Blanco JJ, Manrique Escola J, Narváez García FJ, Sopeña B, Quintana Porras LF, Romero-Yuste S, Solans Laqué R. Recommendations for the diagnosis and treatment of anti-neutrophil cytoplasmic autoantibody associated vasculitis. *Nefrol (Engl Ed)*.

## CC31. MUJER DE 69 AÑOS CON SÍNDROME CONSTITUCIONAL Y ADENOPATÍAS .

### Autores

Calo García S., Villamor Balmón F., Erola Moreno M., Muriel Moya A., Miranda Sancho E., Bianchi Llave JL.

### Centro de Trabajo

Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitario Punta Europa, Algeciras (Cádiz).

### Resumen

El síndrome de POEMS es una entidad infrecuente con diagnóstico complejo, que requiere alta sospecha clínica. Su manejo es multidisciplinario y su identificación temprana es clave para mejorar el pronóstico y la calidad de vida del paciente. Presentamos el siguiente caso clínico de una mujer de 69 años con síndrome constitucional, polineuropatía y adenopatías generalizadas. Con base en los hallazgos clínicos, analíticos y radiológicos, se confirmó la enfermedad de Castleman, lo que permitió establecer el diagnóstico de síndrome de POEMS e iniciar el tratamiento correspondiente tras ello.

### Palabras clave

POEMS, Castleman, Adenopatías, VEGF

### Antecedentes personales

Mujer de 69 años, sin antecedentes de alergias medicamentosas ni hábitos tóxicos. Presenta hipertensión arterial de larga data controlada con perindopril en monoterapia, dislipemia, osteoporosis en tratamiento con calcio y ácido risedrónico, y déficit de vitamina B12 sin anemia, actualmente sin tratamiento para ésta.

### Anamnesis

Derivada a consultas de Medicina Interna por síndrome constitucional con pérdida ponderal de 20kg en los últimos 3 meses, acompañado de debilidad y edematización de miembros inferiores. Niega otra sintomatología por órganos y aparatos.

### Exploración física

A la exploración, destacan acropaquias y uñas hiperqueratósicas en manos y pies; edemas con fóvea pretibiales bilaterales; debilidad 4/5 e hipoestesia táctil en ambos miembros inferiores y adenopatías cervicales bilaterales de más de 1 cm, blandas, no adheridas ni dolorosas a la palpación.

### Pruebas complementarias

Ante estos hallazgos, se solicita analítica completa, destacando un pico monoclonal IgA lambda con componente M 0,7% (0,05g/dl), B2microglobulina 5.29mg/L, TSH 5.07 $\mu$ UI/mL con T4L normal, FG 48 mL/min/1,73m<sup>2</sup>, K+ 5.9 mEq/L con resto de iones normales, triglicéridos 216mg/d, 439.000 plaquetas y B12 160 pg/mL sin anemia. La función hepática, serologías, autoinmunidad y serie blanca fueron normales. Por otro lado, se solicita TAC toraco-abdomino-pélvico donde presenta múltiples adenopatías

latero-cervicales, axilares, abdominopélvica e inguinofemorales. Además, se solicita un EMG-ENG que describe una polineuropatía sensitivo-motora desmielinizante con predominio axonal en región distal de miembros inferiores.

Dado el alto nivel de sospecha de un trastorno linfoproliferativo, se solicitó la exéresis de un ganglio inguinal, describiéndose linfadenitis reactiva inespecífica sin signos de malignidad. Se solicita PET-TAC que presenta múltiples adenopatías supra e infradiafragmáticas con tenue actividad metabólica de carácter inespecífico y foco hipermetabólico sobre lesión blástica en articulación costo-vertebral del segundo arco costal izquierdo.

Ante la sospecha clínica, se amplía el estudio analítico, evidenciando un nivel de VEGF-A superior a 1000 pg/mL. En el perfil endocrino, se detecta hiperprolactinemia e hiperparatiroidismo. Asimismo, se solicita la exéresis de un ganglio cervical, cuyo análisis revela hallazgos compatibles con la enfermedad de Castleman.

## Juicio clínico

Dado los hallazgos mencionados y el cumplimiento de los criterios diagnósticos pre establecidos, se confirma el diagnóstico de Síndrome de POEMS.

## Tratamiento y evolución

El diagnóstico se alcanzó a los 8 meses desde el inicio del cuadro clínico. Tras ello, es derivada a Hematología, iniciando tratamiento con ciclofosfamida, bortezomib y dexametasona con buena respuesta analítica, radiológica y, en menor medida, clínica al 6º ciclo. Actualmente, se encuentra pendiente de trasplante de progenitores hematopoyéticos.

## Discusión

El síndrome de POEMS es un trastorno multisistémico poco frecuente, de origen paraneoplásico asociado a una discrasia de células plasmáticas, cuya causa exacta aún se desconoce. Para el diagnóstico, es necesario cumplir dos criterios obligatorios: la presencia de polineuropatía y un pico monoclonal. Además, se debe cumplir al menos uno de los criterios mayores, que incluyen la enfermedad de Castleman, lesiones osteoescleróticas y niveles elevados de factor de crecimiento del endotelio vascular (VEGF). También es imprescindible la presencia de al menos un criterio menor, entre los cuales se encuentran la organomegalia, la sobrecarga de volumen extravascular, endocrinopatías, lesiones cutáneas, papiledema y un aumento de plaquetas (trombocitosis) o de glóbulos rojos (policitemia).

Las manifestaciones clínicas pueden ser incapacitantes, por lo que su diagnóstico precoz es fundamental. No obstante, presenta una gran heterogeneidad clínica, lo que resulta en un retraso diagnóstico con una media de 13 a 18 meses desde el inicio de los síntomas. Por tanto, se requiere de una alta sospecha clínica.

El enfoque terapéutico depende de la extensión de la enfermedad y la condición del paciente, por lo que es fundamental un manejo multidisciplinar.

## Bibliografía

1. Jurczyszyn A, Olszewska-Szopa M, Vesole D. POEMS Syndrome—Clinical Picture and Management. Current Knowledge. *Clin Lymphoma Myeloma Leuk.* 2023 Aug;23(8):575-582.
2. Dispenzieri, A. POEMS syndrome: Update on diagnosis, risk-stratification, and management. *Am J Hematol.* 2023; 1-17.

3. D'Sa S, Khwaja J, Keddie S, Keh RY, Smyth D, Ronneberger R, Dubash S, Sivalaswamy S, Wan S, Hoskote C, Baldeweg S, Sive J, Lunn MP. Comprehensive Diagnosis and Management of POEMS Syndrome. *Hemisphere*. 2022 Oct 31;6(11)



