

Revista Española de Casos Clínicos

en Medicina Interna

RECCMI Spanish Journal of Case Records in Internal Medicine

Volumen 10. Número 1. Abril 2025. ISSN 2530-0792

Editorial

Decisiones, datos y tecnología: la evolución del método del caso..... 1

José Luis Córdoba

Casos clínicos

Síndrome de activación macrofágica en relación a enfermedad de Still. Una combinación potencialmente mortal.....3

Marc Colomé-Ayats, Paula Camila Álvarez-Schlegel, Carlota Mir-Castro, Aleix Bonet-Benavente, Javier Ramos-Lázaro

Emergencias respiratorias en pacientes neurológicos: reconociendo el edema pulmonar neurogénico6

Víctor Urbaneja-Zumaquero, Daniel de la Cueva-Genovés, Ángela Eloisa Moliz-Molina

No toda anuria es un globo vesical.....10

Marta Guzmán-Pérez, Rocío González-Cano, María Luisa Illescas-Fernández-Bermejo, Cristina Ruiz-Mondéjar, Rocío Garvía-Merino

Complicaciones de la varicela: hepatitis y neumonía extensa en un paciente adulto con tuberculosis. Un diagnóstico desafiante14

Luzia Salomé Afonso-Amaro-Bismarck, Marina Coelho, Manuel Ribeiro, Henrique Alves-de Sousa, Cláudia Fernandes

La importancia de los sistemas POCT en el diagnóstico precoz del priapismo isquémico.....18

Alberto Redruello-Alonso, Juan Manuel Acedo-Sanz, María Luisa Casas-Losada

Leishmaniasis visceral en una paciente con esclerosis múltiple tratada con fingolimod.....21

Ricardo Andrés Zorrilla-Alarcón, Beatriz Chulvi-Calvo

Puente muscular coronario: ¿predictor o simulador congénito de infarto agudo de miocardio?.....24

Julio César Velasco-Castro, César Julián Méndez-Higuera, Juan Sebastián Cruz-Reina, Gieselle Juliana Fragozo-Plata, Cristian Ferrey Camillo-Pinzón, Lorena García-Agudelo

Síndrome de Kartagener, a propósito de un caso clínico. Revisión de la bibliografía27

Pablo Dután-Patiño, Pedro Quizhpe, Mauricio Sanmartín

Pseudoaneurisma de Rasmussen: hemoptisis masiva31

Laura Andrea Baldovino-Berastegui, Fernando López-Urbano, Catalina Medina-Madrid, María Camila Muñoz-Rúa

Lesiones óseas blásticas, una forma de presentación infrecuente de mastocitosis sistémica35

María del Mar Manchado-Reinoso, Begoña Cortés-Rodríguez, Rafael Ángel Fernández de la Puebla-Giménez

Miositis **overlap**, un reto diagnóstico donde la determinación de anticuerpos permitió la confirmación diagnóstica39

Paula Luque-Linero, Jorge Luis Rodas-Flores, Eloy Rivas-Infante, Eduardo Carmona-Nimo, Lucía Fernández-Rendón

Nota editorial

Agradecimiento a los revisores de 2024.....43

María Dolores Martín-Escalante y Carlos María San Román-Terán



Consejo Consultivo de Dirección

Léila Santos
Sociedad Portuguesa de Medicina Interna (SPMI)

Carlos Walter Conteras
Camarena Sociedad Peruana de Medicina Interna (SPMI)

Mariflor Vera
Sociedad Venezolana de Medicina Interna (SVMi)

Robert S. Díaz Bautista
Asociación Dominicana de Médicos Internistas (ADO-MEINT)

José Javier Arango Álvarez
Asociación Colombiana de Medicina Interna (ACMI)

Diego Graña
Sociedad de Medicina Interna de Uruguay (SMIU)

Faustino Morales Gómez
Colegio de Medicina Interna de México (CMIM)

Diego Brosio
Sociedad Argentina de Medicina Interna (SAMI)

Annelise Goecke Sariego
Sociedad Médica de Santiago Sociedad Chilena de Medicina Interna (SMS-Chile)

Omar Castillo Fernández
Sociedad Panameña de Medicina Interna (APMI)

Juana Carretero Gómez
Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)

Montserrat Chimenó Viñas
Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)

José Manuel Porcel Pérez
Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)

Emilio Casariego Vales
Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)

Antonio Zapatero Gaviria
Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)

Ricardo Gómez Huelgas
Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)

Jesús Díez Manglano
Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)

Pablo Pérez Martínez
Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)

M^a Dolores Martín Escalante
SEMI Editora Asociada de RECCMI

Carlos M^a de San Román y de Terán
SEMI Director Editor-Jefe de RECCMI

Consejo Editorial

Luis Campos
Sociedad Portuguesa de Medicina Interna (SPMI)

Pedro Almagro Mena
Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)

Enrique Calderón Sandubete
Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)

Miquel Aranda Sánchez
Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)

Luis Alberto Cámara
Sociedad Argentina de Medicina Interna (SAMI)

Jesús Javier Canora Lebrato
Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)

Adolfo Díez Pérez
Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)

Francesc Formigá Pérez
Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)

Jordi Forteza Rey-Borradellas
Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)

Javier García Alegría
Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)

María Teresa Herranz Marín
Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)

Pablo Pérez Martínez
Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)

María Guíl García
Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)

Juan Jiménez Alonso
Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)

Jesús Millán Núñez-Cortés
Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)

Manuel Monreal Bosch
Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)

Francisco Pérez Jiménez
Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)

Julio Sánchez Román
Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)

Rosa M^a Solans Alberich
Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)

Manuel Méndez Bailón
Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)

Consejo de Redacción

Josefa Andrea Aguilar García
Hospital Costa del Sol, Marbella, Málaga, España

Leopoldo Anarte Salvador
Hospital Universitari Parc Taulí, Sabadell, Barcelona, España

José Carlos Arévalo Lorigo
Hospital Universitario de Badajoz, Badajoz, España

Beatriz Avilés Bueno
Hospital Costa del Sol, Marbella, Málaga, España

Maximo Bernabéu Witel
Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, España

Luis Cabezudo Molleda
Hospital General Río Carrión, Palencia, España

Jorge Calderón Parra
Hospital Puerta de Hierro, Majadahonda, Madrid, España

Begoña Cortés Rodríguez
Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba, España

Ángel Pedro Crisolino-Pozas
Hospital Ernest Lluch, Calatayud, Zaragoza, España

Salvador García Morillo
Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, España

Víctor José González Ramallo
Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, España

María Guíl García
Hospital Regional Universitario de Málaga, Málaga, España

Francisco Martos Pérez
Hospital Costa del Sol, Marbella, Málaga, España

Reinaldo Luis Menéndez Capote
Instituto de Medicina Tropical Pedro Kourí, La Habana, Cuba

Javier Moreno Díaz
Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España

Luis Guillermo Moreno Madrigal
Instituto Mexicano Del Seguro Social, Coah, México

Julián Olalla Sierra
Hospital Costa del Sol, Marbella, Málaga, España

Luis Alberto Pallás Beneyto
Hospital Lluís Alcanyis de Xàtiva, Valencia, España

Igor Romanouk Jakovler
Hospital Vithas Valencia 9 de Octubre, Valencia, España

Carlos Romero Gómez
Hospital Costa del Sol, Marbella, Málaga, España

Juan Diego Ruiz Mesa
Hospital Regional Universitario de Málaga, Málaga, España

Luis Sáez Comet
Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España

José Alberto San Román Calvar
Hospital Clínico de Valladolid, Valladolid, España

Trinitario Sánchez Montón
Complejo Hospitalario Universitario de Cartagena, Murcia, España

Emilio Santín Piñero
Hospital Comarcal de la Axarquía, Vélez-Málaga, Málaga, España

José Velilla Marco
Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España

José Luis Zambrana García
Hospital de Montilla, Montilla, Córdoba, España

Comité de Dirección

Director, Editor Jefe
Carlos M^a de San Román y de Terán
Ex-Jefe de Servicio de Medicina Interna
Hospital Comarcal de La Axarquía, Vélez-Málaga (Málaga, España)

Editora Asociada
M^a Dolores Martín Escalante
Jefa de Servicio de Medicina Interna
Hospital Costa del Sol
Marbella (Málaga, España)

Coordinadora Editorial
Sofía Fernández Becerra
Sociedad Española de Medicina Interna,
Madrid (España)

Director Editorial
Sergio Mata Redondo
Grupo CTO,
Madrid (España)

Coordinadora Editorial
Roxana Cerdá Cosme
Grupo CTO,
Madrid (España)

Maquetador Editorial
Óscar Díaz González
Grupo CTO,
Madrid (España)

La composición de estos Consejos se actualiza permanentemente (última actualización, 16 de diciembre de 2024)

Decisiones, datos y tecnología: la evolución del método del caso

El método del caso empresarial surgió en la década de 1920, siglos después de que los primeros casos clínicos hicieran su aparición en la medicina. Este enfoque se creó con el objetivo de ayudar a los estudiantes a enfrentarse a situaciones empresariales reales y a desarrollar habilidades analíticas y de toma de decisiones que no podían obtenerse fácilmente mediante el estudio teórico de la empresa.

Los casos clínicos y los casos de empresa comparten muchos puntos en común: ambos incluyen diagnóstico, tratamiento y sirven para aprender a tomar decisiones más acertadas. Esta herramienta seguirá siendo relevante mientras las personas sigamos siendo las que tomamos las decisiones importantes. Sin embargo, esto no significa que el método deba permanecer inamovible. Es necesario incorporar nuevos desafíos, como la gestión del cambio tecnológico, la sostenibilidad, la resiliencia ante crisis globales y la ética en la toma de decisiones empresariales. Además, es esencial desarrollar una nueva metodología que aproveche las oportunidades que brinda el cambio tecnológico como:

- Casos dinámicos en los que se integre información en tiempo real y agreguen datos de múltiples fuentes.
- Uso de la inteligencia artificial generativa para realizar variaciones sobre los casos, incorporar datos simulados y generar distintas alternativas según las respuestas de los estudiantes.
- Uso de plataformas digitales para el intercambio de ideas y experiencias, fomentando el aprendizaje colaborativo y global.
- Enfoque interdisciplinario, para incluir perspectivas de distintas áreas en la resolución de problemas complejos.

Las herramientas que tenemos a nuestro alcance nos permiten desarrollar un caso de empresa en segundos, siempre y cuando seamos capaces de introducir la información adecuada: contexto general de la empresa, desafío empresarial, actores clave, datos financieros, informes de mercado y objetivos del caso. Además, nos permite realizar incontables variaciones del caso para convertirla en una herramienta más potente y eficaz.

La aplicación intensiva de la economía del dato permite que se puedan resolver muchas de las limitaciones con las que se han enfrentado los casos de empresa como:

- **Generalización limitada.** Un caso de empresa se basa en una experiencia específica, lo que dificulta su aplicación a otras empresas con características diferentes.
- **Sesgo en la selección de casos.** Se tiende a publicar casos excepcionales o interesantes, lo que puede dar una visión distorsionada de la realidad.

- **Falta de evidencia estadística.** A diferencia de los estudios masivos con grandes volúmenes de datos, los casos individuales no permiten establecer correlaciones sólidas ni demostrar causalidad con rigor.
- **Dependencia del juicio humano.** La interpretación subjetiva del empresario puede llevar a errores o sesgos en la toma de decisiones.
- **No siempre considerar datos en tiempo real.** Mientras la IA puede analizar datos de manera continua y actualizar sus predicciones, los casos de empresa se basan en información retrospectiva que puede quedar obsoleta.

La tecnología tiene el potencial de reducir estas limitaciones, además de ofrecer la posibilidad de aprender en entornos mucho más entretenidos e interactivos, como los que ofrece la industria del videojuego. Empresas como *64 Software Train* ya ofrecen *serious games* para la formación a médicos de atención primaria.

En el mundo de la empresa, la inteligencia artificial y el análisis de grandes volúmenes de datos se han incorporado a la toma de decisiones empresariales; las grandes empresas de venta online predicen qué productos serán más demandados en función de patrones de compra, ajustando inventarios y logística; y los algoritmos detectan patrones en los mercados para prever fluctuaciones y mejorar la gestión de inversiones. En la industria manufacturera, los algoritmos optimizan la cadena de suministro y reducen desperdicios sin intervención humana directa. En procesos de selección de personal, la IA reduce el sesgo humano ayudando a identificar candidatos con base en competencias y experiencia, reduciendo la discriminación inconsciente.

Los ejemplos de cómo la IA agiliza decisiones rutinarias son innumerables, y, además, nos encontramos en un momento de crecimiento exponencial de nuevas funcionalidades y de instrumentos más potentes, vislumbrando el poder de la computación cuántica. La tecnología es un superpoder que aumenta la capacidad de médicos y ejecutivos, y libera parte de su tiempo para que puedan dedicarse a tareas más claves, siempre y cuando el aumento de la productividad no venga acompañado de más trabajo.

A pesar de toda esta ayuda, la tecnología no es perfecta en la definición del contexto en el que se tiene que tomar las decisiones, ni en la determinación de una escala de valores que la enmarca, o en la capacidad pensar «fuera de la caja» para la resolución de problemas sobre los que no tenemos patrones conocidos, y mucho menos para entender la relación entre emociones y decisiones. Por ello, es necesario que existan instituciones como ESESA para preparar a los profesionales en la toma de decisiones. Las máquinas son una enorme ayuda en nuestro trabajo, pero son inmaduras desde una perspectiva humana: carecen de conciencia en lo que hacen, y, por lo tanto, no podemos pedirles responsabilidad sobre sus decisiones.

Citar como: Córdoba JL. Decisiones, datos y tecnología: la evolución del método del caso. Rev Esp Casos Clin Med Intern (RECCMI). 2025 (abril); 10(1): 1-2. doi: <https://doi.org/10.32818/reccmi.a10n1a1>.

Cite this as: Córdoba JL. *Decisions, data, and technology: the evolution of the case method*. Rev Esp Casos Clin Med Intern (RECCMI). 2023 (April); 10(1): 1-2. doi: <https://doi.org/10.32818/reccmi.a10n1a1>.

Autor para correspondencia: José Luis Córdoba. jlcordoba@esesa.eu

Síndrome de activación macrofágica en relación a enfermedad de Still. Una combinación potencialmente mortal

Marc Colomé-Ayats^{ID}, Paula Camila Álvarez-Schlegel, Carlota Mir-Castro^{ID}, Aleix Bonet-Benavente, Javier Ramos-Lázaro^{ID}

Servicio de Medicina Interna, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona, España

Recibido: 08/11/2024

Aceptado: 22/01/2025

En línea: 30/04/2025

Citar como: Colomé-Ayats M, Álvarez-Schlegel PC, Mir-Castro C, Bonet-Benavente A, Ramos-Lázaro J. Síndrome de activación macrofágica en relación a enfermedad de Still. Una combinación potencialmente mortal. Rev Esp Casos Clin Med Intern (RECCMI). 2025 (abril); 10(1): 3-5. doi: <https://doi.org/10.32818/reccmi.a10n1a2>.

Cite this as: Colomé-Ayats M, Álvarez-Schlegel PC, Mir-Castro C, Bonet-Benavente A, Ramos-Lázaro J. Macrophage activation syndrome in relation to Still's disease. A potentially deadly combination. Rev Esp Casos Clin Med Intern (RECCMI). 2025 (April); 10(1): 3-5. doi: <https://doi.org/10.32818/reccmi.a10n1a2>.

Autor para correspondencia: Marc Colomé-Ayats. marccolomeayats@gmail.com

Palabras clave

- enfermedad de Still
- síndrome de activación macrofágica
- hiperferritinemia

Resumen

La enfermedad de Still es una enfermedad inflamatoria sistémica, poco frecuente y potencialmente grave al asociarse al síndrome de activación macrofágica. El diagnóstico es de exclusión, precisando de una alta sospecha clínico-analítica y de un despistaje negativo de otras causas probables (infecciosas, malignas o autoinmunes, principalmente). En este contexto, se hace especialmente complicado obtener un diagnóstico preciso para iniciar un tratamiento óptimo y precoz. Describimos un caso de enfermedad de Still, con un probable síndrome de activación macrofágica incipiente.

Keywords

- Still's disease
- macrophage activation syndrome
- hyperferritinemia

Abstract

Still's disease is a rare and potentially serious systemic inflammatory condition associated with macrophage activation syndrome. Diagnosis is by exclusion, requiring a high clinical-analytical suspicion and a negative screening for other probable causes (mainly infectious, malignant or autoimmune). In this context, it is especially difficult to obtain an accurate diagnosis in order to initiate optimal and early treatment. We describe a case of adult-onset Still's disease, with a probable incipient macrophage activation syndrome.

Puntos destacados

- En un paciente con clínica de fiebre intermitente, lesiones cutáneas evanescentes y adenopatías, hay que sospechar una posible enfermedad de Still, sobre todo si presenta hiperferritinemia significativa.
- En cualquier paciente con enfermedad de Still hay que prestar atención a la aparición de un síndrome de activación macrofágica.

Enfermedad actual

Explicaba un cuadro de un mes de evolución, que había iniciado con picos febriles diarios (hasta 39,5 °C), acompañados de odinofagia, artralgias y cefalea holocraneal.

Realizó de forma ambulatoria varias pautas de antibióticos y antiinflamatorios no esteroideos con escasa mejoría.

Introducción

La enfermedad de Still supone un reto diagnóstico para los clínicos dada su baja incidencia y sus múltiples presentaciones, que puede conllevar un pronóstico infausto si no se trata de forma precoz¹.

Exploración física

En la exploración destacaba la presencia de lesiones cutáneas maculopapulares eritematosas, no pruriginosas, localizadas en tronco, rodillas y brazos, evanescentes a la defervescencia, y adenopatías laterocervicales e inguinales bilaterales de 1 cm de diámetro, no dolorosas y blandas al tacto.

Caso clínico

Antecedentes

Mujer de 27 años, nacida en Argentina, residente en España desde hacía 2 años, alérgica a penicilinas y con antecedentes patológicos de dos episodios de síndrome mononucleósico durante su adolescencia (sin comprobación serológica) y varias infecciones respiratorias de vías altas.

Pruebas complementarias

En el estudio inicial destacaba citólisis hepática (AST 147 U/L, ALT 133 U/L, LDH 1041 U/L) y elevación de reactantes de fase aguda (PCR 122 mg/dL, VSG 57 mm/h), sin leucocitosis, anemia o plaquetopenia. Se realizó una radiografía de tórax sin alteraciones.

El despistaje infeccioso con aspirado nasofaríngeo para virus, urocultivo, hemocultivos y estudio LCR resultaron negativos, al igual que las serologías solicitadas (virus Epstein-Barr, citomegalovirus, virus hepatitis A-B-C, virus de la inmunodeficiencia humana, lúes, rubéola, toxoplasma, micoplasma, *Coxiella* y *Rickettsia*). El perfil de autoinmunidad (ANA, ANCA, perfil lupus) también resultó negativo.

Asimismo, se realizó un PET-TC (figura 1) que describía múltiples adenopatías hipermetabólicas supra e infradiaphragmáticas y una probable afectación esplénica (tamaño al límite alto de la normalidad).

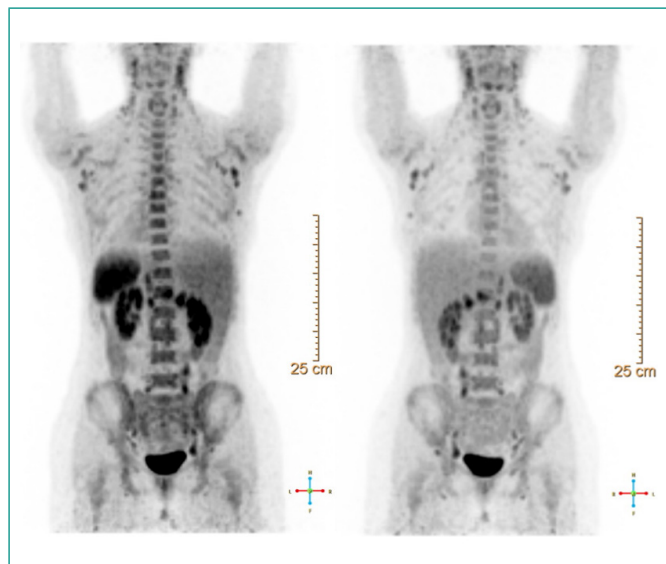


Figura 1. PET-TC: Múltiples adenopatías hipermetabólicas supra e infradiaphragmáticas, altamente sugestivas de afectación por proceso linfoproliferativo como primera opción.

Se amplió el estudio con niveles de ferritina que resultaron severamente elevados (14.000 ug/L), hipertrigliceridemia (298 mg/dL) y poblaciones linfocitarias con estudio dirigido que mostraba un fenotipo activado HLA-DR+ CD38+ (27 % CD4 y 41 % CD8).

Se completó el estudio con una biopsia ganglionar de adenopatía inguinal derecha que mostraba hiperplasia parafoficular, con estudio molecular e inmunohistoquímico que no sugerían origen linfoproliferativo, y un aspirado de médula ósea con escasa representación para su estudio.

Evolución

Con la clínica y los hallazgos descritos se descartó un proceso infeccioso activo o un síndrome linfoproliferativo (tabla 1) y se orientó como enfermedad de Still (tabla 2). Además, aunque no se obtuvo una muestra histopatológica óptima, los hallazgos analíticos (hiperferritinemia, hipertrigliceridemia, citólisis con elevación de LDH) y el fenotipo linfocítico descrito, en este contexto clínico, hacían probable el diagnóstico de síndrome de activación macrófagica (SAM) incipiente.

Dada la potencial gravedad del cuadro, se administró de forma precoz bolus de metilprednisolona 500 mg/día durante 3 días con posterior descenso progresivo, y se inició anakinra 100 mg/día.

Presentaba una buena evolución clínica, con rápida defervescencia mantenida, sin nueva aparición de lesiones cutáneas, así como el resto de la sintomatología inicial, y analítica, con descenso de reactantes, resolución de la citólisis y descenso de ferritina. En su seguimiento ambulatorio se mantuvo en remisión, con dosis bajas de prednisona a los 3 meses del inicio del tratamiento.

Infecciones	Mononucleosis	Serologías negativas
	Endocarditis	Hemocultivos negativos
	Meningitis	Estudio LCR negativo
	Infección orina	Urocultivo negativo
	COVID / Gripe	Aspirado nasofaríngeo negativo
Neoplasias	Tuberculosis	PET-TC no sugestivo, biopsia sin granulomas
	Leucemia linfática aguda	Frotis sangre periférica normal
	Síndromes linfoproliferativos	Biopsia ganglionar negativa
Autoinmunes	Lupus eritematoso sistémico	ANA negativo
	Vasculitis ANCA	ANCA negativo

Tabla 1. Diagnóstico diferencial. Etiologías descartadas.

Criterios Mayores	Criterios Menores
- Fiebre > 39 °C, intermitente, > 1 semana - Artralgias o artritis > 2 semanas. - Rash típico - Leucocitos > 10.000/mm³ con > 80 % neutrófilos	- Odinofagia - Linfadenopatía - Hepatomegalia o esplenomegalia - Alteración función hepática - ANA y factor reumatoide negativos.
Criterios de exclusión Infecciones, neoplasias (principalmente linfomas) y otras enfermedades reumáticas (principalmente vasculitis).	

Tabla 2. Criterios clasificatorios de enfermedad de Still del adulto de Yamaguchi⁵. Presencia de 5 o más criterios, de los cuales al menos 2 deben ser mayores.

Diagnóstico

Enfermedad de Still. Síndrome de activación macrófagica incipiente.

Discusión y conclusiones

La enfermedad de Still es una patología autoinflamatoria, considerada minoritaria dada su incidencia (0,16-0,4/100.000) y potencialmente grave o mortal¹⁻³. A lo largo del tiempo, se ha considerado la enfermedad de Still del adulto y la artritis idiopática juvenil dos entidades diferentes dentro de un mismo espectro (con la edad como diferenciación), pero tras las últimas guías de recomendaciones, se consideran la misma enfermedad.

Por lo tanto, nos referimos a ella como enfermedad de Still⁴.

Su etiología específica es desconocida y sus manifestaciones se atribuyen a una respuesta inmune exagerada, asociada a cierta susceptibilidad genética, con probables desencadenantes infecciosos. Se han propuesto múltiples microorganismos potencialmente asociados, principalmente virus como virus Epstein-Barr, citomegalovirus o *coxsackievirus*, así como algunas bacterias, e incluso neoplasias sólidas o hematológicas.

Sin embargo, no se ha definido claramente una relación con un patógeno único, lo que sugiere que también haya un componente ambiental asociado¹.

El curso de esta se puede clasificar en 3 formas diferentes: monocíclica (episodio único seguido de remisión sostenida), policíclica (brotes recurrentes con remisión entre brotes) o crónica (al menos 1 episodio, con síntomas persistentes)¹. Así pues, en nuestra paciente podríamos estar ante un curso policíclico,

ya que los antecedentes referidos orientados como mononucleosis, sin confirmación serológica y sin diagnóstico definitivo hasta el momento, podrían considerarse brotes de la misma enfermedad.

Se caracteriza típicamente por picos febriles que coinciden con una erupción cutánea evanescente descrita como «asalmónada», artralgias, linfadenopatías e hiperferritinemia. En prácticamente todos los casos se requeriría de un estudio amplio para el despistaje de otras etiologías más frecuentes (infecciosas o linfoproliferativas). Aunque se han propuesto varios criterios clasificatorios, los de Yamaguchi en 1992⁵ siguen siendo los que tienen una mayor especificidad (98,2%) y sensibilidad (96,3%), siendo también los más utilizados^{4,5}.

En relación a esta enfermedad, se han descrito múltiples complicaciones asociadas tales como miocarditis, distrés respiratorio, hepatitis fulminante o microangiopatía trombótica, pero la más importante por su frecuencia y mortalidad es el síndrome de activación macrofágica (SAM)^{2,3}. Este es el subtipo de linfocitosis hemofagocítica asociada a enfermedades sistémicas reumatólogicas. Se estima que su prevalencia en pacientes con enfermedad de Still es entre 10-19%, y de estos se estima una mortalidad del 10-20%⁶. Se presenta con fiebre, esplenomegalia y alteraciones analíticas atribuidas a una tormenta de citoquinas (citólisis, citopenias, hipertrigliceridemia, hipofibrinogenemia y hiperferritinemia), así como disminución de la actividad *natural killer* (NK), aumento de receptor soluble de la Interleucina-2 (IL-2), o evidencia de hemofagocitos en médula ósea, bazo, hígado o nódulos linfáticos.

Dado que para la confirmación histopatológica y el estudio inmunofenotípico se requiere tiempo y puede ser poco accesible en muchos centros, se han diseñado otros métodos que se aproximan a la evidencia del estado hiperinflamatorio y potencialmente crítico del paciente. En el caso que presentamos, se utilizó la detección de HLA-DR+ CD38+ por citometría de flujo, que de forma indirecta se correlaciona con aumento del receptor soluble de IL-27, por lo que, con la clínica y el resto de hallazgos analíticos descritos, nos hizo decantarnos por un probable SAM. No se obtuvo una muestra anatomopatológica que pudiera confirmar el diagnóstico, pero dada la potencial severidad del cuadro y los indicios referidos, el manejo fue consensuado y administrado, con una buena respuesta inicial.

En cuanto al tratamiento, se estratifica según gravedad. En grados leves se puede controlar con antiinflamatorios no esteroideos. En casos moderados/graves, la mayoría opta por glucocorticoides a dosis altas, junto a ahorradores de corticoides como el metotrexato, o con inhibidores IL-1 (anakinra es el más utilizado). En casos graves con complicaciones como el SAM, se realiza biterapia con *bolus* de metilprednisolona con *tapering* posterior, junto a inhibidores IL-1⁴. El pronóstico varía en función de la severidad; aproximadamente el 20-30% alcanzan una remisión completa. En nuestro caso, probablemente gracias al tratamiento precoz, pese a la ausencia de confirmación histológica de un probable SAM, se consiguió una respuesta clínica rápida y satisfactoria, con la combinación de bolus de metilprednisolona e inicio de anakinra.

Así pues, podemos considerar que la actitud diagnóstica y terapéutica en nuestro caso se adhiere a las guías más recientes, obteniendo resultados satisfactorios. Aun así, sigue siendo de especial relevancia clínica poder tener mecanismos estandarizados de diagnóstico, no invasivos, rápidos y accesibles para la detección del SAM, como podría ser el HLA-DR+ CD38+.

Financiación, conflicto de intereses y consentimiento informado

El presente trabajo no ha recibido ayudas específicas provenientes de agencias del sector público, sector comercial o entidades sin ánimo de lucro. Los autores declaran carecer de conflicto de intereses y disponen de la autorización o consentimiento informado de los involucrados en este caso y la identidad de la paciente ha sido mantenida en el anonimato a lo largo del informe.

Bibliografía

1. Giacomelli R, Ruscitti P, Shoenfeld Y. A comprehensive review on adult onset Still's disease. *J Autoimmun*. 2018; 93: 24-36. doi: <https://doi.org/10.1016/j.jaut.2018.07.018>. (último acceso feb. 2024).
2. Bae CB, Jung JY, Kim HA, Suh CH. Reactive hemophagocytic syndrome in adult-onset Still disease: clinical features, predictive factors, and prognosis in 21 patients. *Medicine (Baltimore)*. 2015; 94(4): e451. doi: <https://doi.org/10.1097/MD.0000000000000451>. (último acceso feb. 2024).
3. Gerfaud-Valentin M, Maucourt-Boulch D, Hot A, Iwaz J, Ninet J, Durieu I, Broussolle C, Sève P. Adult-onset still disease: manifestations, treatment, outcome, and prognostic factors in 57 patients. *Medicine (Baltimore)*. 2014; 93(2): 91-99. doi: <https://doi.org/10.1097/MD.0000000000000021>. (último acceso feb. 2024).
4. Fautrel B, Mitrovic S, De Matteis A, Bindoli S, Antón J, Belot A, *et al*. EULAR/PRoS recommendations for the diagnosis and management of Still's disease, comprising systemic juvenile idiopathic arthritis and adult-onset Still's disease. *Ann Rheum Dis*. 2024; ard-2024-225851. doi: <https://doi.org/10.1136/ard-2024-225851>. (último acceso feb. 2024).
5. Yamaguchi M, Ohta A, Tsunematsu T, Kasukawa R, Mizushima Y, Kashiwagi H, *et al*. Preliminary criteria for classification of adult Still's disease. *J Rheumatol*. 1992; 19(3): 424-30. Accesible en: https://www.jrheum.org/content/jrheum/suppl/2023/04/10/50.5.586.DC4/Yamaguchi_1992_19_424-30.pdf (último acceso feb. 2024).
6. Wang R, Li T, Ye S, Tan W, Zhao C, Li Y, *et al*. Macrophage activation syndrome associated with adult-onset Still's disease: a multicenter retrospective analysis. *Clin Rheumatol*. 2020; 39(8): 2379-86. doi: <https://doi.org/10.1007/s10067-020-04949-0> (último acceso feb. 2024).
7. Thinh H Nguyen TH, Deepak Kumar D, Chengyu Prince C, Michael Briones M, Shanmuganathan Chandrakasan S. HLA-DR+ CD38high expression in T-Cells is excellent in quantifying the amplitude of T-Cell activation in a spectrum of hyperinflammatory disorders including HLH. *Blood*. 2022; 140(Suppl. 1): 8329-30. doi: <https://doi.org/10.1182/blood-2022-170987> (último acceso feb. 2024).

Emergencias respiratorias en pacientes neurológicos: reconociendo el edema pulmonar neurogénico

Víctor Urbaneja-Zumaquero^{id}, Daniel de la Cueva-Genovés^{id}, Ángela Eloisa Moliz-Molina^{id}

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

Recibido: 17/11/2024

Aceptado: 26/12/2024

En línea: 30/04/2025

Citar como: Urbaneja-Zumaquero V, De la Cueva-Genovés D, Moliz-Molina ÁE. Emergencias respiratorias en pacientes neurológicos: reconociendo el edema pulmonar neurogénico. Rev Esp Casos Clin Med Intern (RECCMI). 2025 (abril); 10(1): 6-9. doi: <https://doi.org/10.32818/reccmi.a10n1a3>.

Cite this as: Urbaneja-Zumaquero V, De la Cueva-Genovés D, Moliz-Molina ÁE. Respiratory emergencies in neurological patients: recognizing neurogenic pulmonary edema. Rev Esp Casos Clin Med Intern (RECCMI). 2025 (April); 10(1): 6-9. doi: <https://doi.org/10.32818/reccmi.a10n1a3>.

Autor para correspondencia: Víctor Urbaneja-Zumaquero. victorvuz@gmail.com

Palabras clave

- ▷ edema de pulmón neurogénico
- ▷ crisis epiléptica
- ▷ lesión sistema nervioso central

Keywords

- ▷ neurogenic pulmonary oedema
- ▷ epileptic seizure
- ▷ central nervous system injury

Resumen

El edema agudo de pulmón neurogénico es un tipo poco frecuente de edema pulmonar que puede ocurrir tras una lesión del sistema nervioso central. Presentamos el caso de una mujer de 24 años que ingresó por insuficiencia respiratoria aguda y bajo nivel de conciencia tras padecer una crisis epiléptica. Revisamos en este caso las principales causas de esta enfermedad, así como su etiopatogenia y posibles diagnósticos diferenciales, haciendo énfasis en las claves para un diagnóstico temprano y tratamiento eficaz para esta rara pero potencialmente mortal enfermedad.

Abstract

Neurogenic acute pulmonary edema is a rare type of pulmonary edema that occurs following central nervous system injury. We present the case of a 24-year-old woman with acute respiratory failure and decreased level of consciousness after experiencing an epileptic seizure. We review here the main causes of this condition, along with its etiopathogenesis and possible differential diagnoses, emphasizing key aspects for early diagnosis and effective treatment of this rare but potentially life-threatening disease.

Puntos destacados

- ▷ Este caso revisa las causas, etiopatogenia y diagnósticos diferenciales del edema agudo de pulmón neurogénico, resaltando las claves para un manejo exitoso.
- ▷ Este análisis contribuye a la comprensión de esta enfermedad infrecuente y potencialmente mortal.

Introducción

La insuficiencia respiratoria es un fenómeno frecuente en pacientes que han sufrido una patología aguda del sistema nervioso, debiéndose esta habitualmente a múltiples causas como la broncoaspiración, las neumonías, los tromboembolismos pulmonares, las atelectasias y menos frecuentemente al edema agudo de pulmón neurogénico (EPN).

Esta última es una entidad generalmente subdiagnosticada que se deberá sospechar en aquellos pacientes que tras una lesión del sistema nervioso central presenten de manera súbita insuficiencia respiratoria aguda hipoxémica y desaturación. La identificación y tratamiento tempranos juegan un papel crucial en la reducción de la mortalidad y la mejora del pronóstico de estos pacientes.

Caso clínico

Antecedentes y enfermedad actual

Paciente mujer de 24 años alérgica a levetiracetam y eslicarbazepina, con antecedentes de síndrome epiléptico con crisis parciales con deterioro del nivel de conciencia y generalización secundaria eventual con mal control, sin antecedentes de patología cardíaca o respiratoria previas.

En tratamiento actual con perampanel 4 mg/24 horas y lacosamida 100 mg/8 horas, acudió a urgencias trasladada por el 061 tras presentar cuadro de crisis convulsiva de más de 30 minutos de duración en la noche mientras dormía, que fue percibida por sus familiares al escuchar una respiración agónica por parte de la paciente.

A la llegada de los servicios de emergencia a su domicilio la paciente se encontraba en coma con un Glasgow de 3 y una saturación basal de oxígeno en torno al 50 % que tras intubación orotraqueal (IOT) y administración de sucinilcolina, midazolam y fentanilo remontó hasta 80 %.

Exploración física

A la exploración la paciente presentaba mal estado general con tensión arterial 98/67 mmHg, frecuencia cardíaca a 117 lpm, saturación basal de oxígeno de 55 % con IOT en volumen control (VC) con presión positiva al final de la espiración (PEEP) 12 FIO₂ 100 %, con una puntuación de 3 en la escala de Glasgow y pupilas isocóricas medias levemente reactivas.

En la cavidad bucal se observaban numerosas secreciones acuosas rosadas. La auscultación cardíaca fue normal, presentando en la auscultación pulmonar crepitantes globales.

La exploración abdominal mostraba un abdomen blando, depresible, sin presencia de masas ni megalias, ni signos de irritación peritoneal.

En extremidades inferiores no se apreciaban edemas ni signos sugerentes de trombosis venosa profunda.

Pruebas complementarias

Se realizó un análisis de sangre, cuyos resultados más relevantes mostramos a continuación:

Bioquímica	
Glucosa	78 mg/dL (70 – 110)
Sodio	150 mEq/L (132 – 146)
Potasio	2,46 mEq/L (3,50 – 5,50)
Calcio corregido por proteínas	7,7 mg/dL (8,7 – 10,4)
Fósforo	3,0 mg/dL (2,7 – 4,5)
Magnesio	1,7 mg/dL (1,6 – 2,6)
Creatinquinasa (CK)	244 U/L (26 – 192)
Troponina I	583,74 ng/L (< 45,43)
NT-proBNP	53,00 pg/mL (< 450,00)
Ácido láctico	2,9 mmol/L mmol/L (0,5 – 2,0)
PCR	<4,0 mg/L (< 5,0)
Hemograma	
Hemoglobina	13,2 g/dL (12,0 – 16,5)
Leucocitos	7,37 x10 ⁹ /L (4,00 – 11,50)
Neutrófilos	5,14 x10 ⁹ /L (1,80 – 8,00)
Plaquetas	405 x10 ⁹ /L (140 - 450)

Tabla 1. Principales valores analíticos al ingreso.

- **Radiografía de tórax:** Infiltrados alveolares bilaterales (**figura 1**).
- **Electrocardiograma:** Ritmo sinusal a 107 lpm, eje no desviado, PR 126ms, QRS estrecho con lenta progresión de R en precordiales, descenso de ST con T negativas asimétricas en cara inferior.
- **Ecocardiograma a pie de cama:** Sin alteraciones.
- **Hemocultivos y urocultivos:** Negativos.
- **Antigenuria Legionella y neumococo:** Negativos.
- **PCR virus respiratorios:** Negativos.

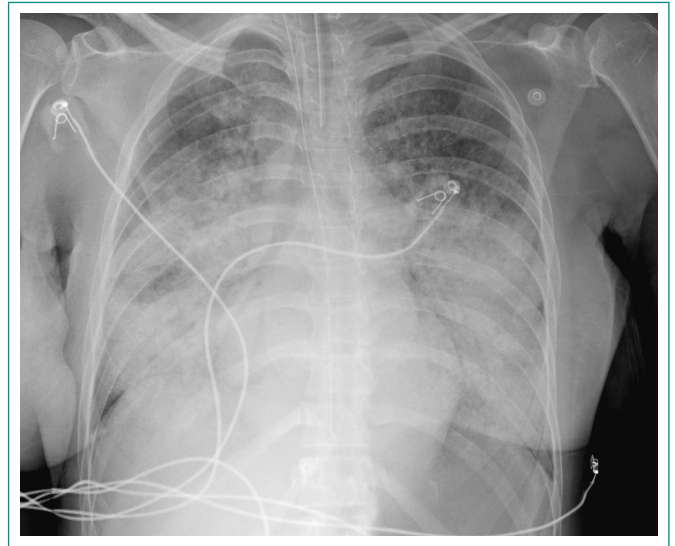


Figura 1. Radiografía de tórax (portátil) al ingreso.

Evolución y diagnóstico

Se diagnosticó a la paciente de edema agudo de pulmón neurogénico. Ante el cuadro de insuficiencia respiratoria aguda hipoxémica y el deterioro del nivel de conciencia se decidió ingreso en unidad de cuidados intensivos, continuando la paciente con necesidad de intubación orotraqueal, requiriendo además de perfusión continua de noradrenalina, sedación profunda, maniobras de pronó y óxido nítrico para remontar oxigenación, así como tratamiento diurético para obtener balance hídrico negativo.

La paciente presentó buena respuesta al tratamiento con mejoría progresiva de la oxigenación lo cual permitió retirar la ventilación mecánica a las 24 horas del inicio del cuadro, presentando a las 48 horas una franca mejoría clínica, analítica (**tabla 2**) y radiológica con resolución completa de los infiltrados pulmonares (**figura 2**), así como normalización del segmento ST y de las ondas T en el electrocardiograma con respecto al del ingreso.

Bioquímica	
Glucosa	78 mg/dL (70 – 110)
Sodio	150 mEq/L (132 – 146)
Potasio	2,46 mEq/L (3,50 – 5,50)
Calcio corregido por proteínas	7,7 mg/dL (8,7 – 10,4)
Fósforo	3,0 mg/dL (2,7 – 4,5)
Magnesio	1,7 mg/dL (1,6 – 2,6)
Creatinquinasa (CK)	244 U/L (26 – 192)
Troponina I	583,74 ng/L (< 45,43)
NT-proBNP	53,00 pg/mL (< 450,00)
Ácido láctico	2,9 mmol/L mmol/L (0,5 – 2,0)
PCR	<4,0 mg/L (< 5,0)
Hemograma	
Hemoglobina	13,2 g/dL (12,0 – 16,5)
Leucocitos	7,37 x10 ⁹ /L (4,00 – 11,50)
Neutrófilos	5,14 x10 ⁹ /L (1,80 – 8,00)
Plaquetas	405 x10 ⁹ /L (140 - 450)

Tabla 2. Principales valores analíticos a las 48 horas del ingreso.



Figura 2. Radiografía de tórax a las 48 horas del ingreso.

Tres meses más tarde la paciente vuelve a reingresar por insuficiencia respiratoria aguda con deterioro del nivel de conciencia (Glasgow 8) desencadenada nuevamente por crisis epiléptica con idéntica sintomatología a la acaecida meses atrás, cediendo esta vez únicamente con tratamiento depletivo sin necesidad de drogas vasoactivas.

Al alta, se consultó con neurología que ajustó el tratamiento antiepiléptico a perampanel 6 mg/24 horas, cenobamato en dosis ascendente hasta 50 mg/24 horas y lacosamida 100 mg/12 horas a fin de conseguir un mayor control de la enfermedad de base, no volviendo a presentar ningún otro nuevo episodio de la enfermedad hasta la actualidad.

Discusión y conclusiones El EPN es una patología infrecuente definida por la instauración de un edema agudo de pulmón tras una lesión del sistema nervioso sin que exista una causa pulmonar o cardiovascular que pueda explicar el cuadro¹.

Si bien es cierto que el cuadro puede ser causado por casi cualquier patología neurológica, las causas más frecuentes de este son los traumatismos craneales, las hemorragias cerebrales y las crisis epilépticas², siendo las crisis tónico-clónicas generalizadas las más prevalentes dentro de este último grupo³.

La fisiopatología precisa del EPN no se encuentra completamente definida. Se postula que un episodio transitorio de descarga simpática central actúa como el desencadenante principal de la patología pulmonar resultante. Se sugiere que el evento iniciador podría ser un repentino incremento en la presión intracraneal, acompañado por una disminución secundaria de la perfusión cerebral, o alguna lesión isquémica que afecta áreas cerebrales específicas, como los centros vasomotores o las regiones encargadas de la formación y recepción de estímulos respiratorios (bulbo raquídeo, área postrema, bulbo caudal y núcleo del tracto solitario). Estas condiciones provocan una liberación adrenérgica que resulta en una marcada vasoconstricción de las vías venosas y linfáticas pulmonares, dando lugar a un aumento de la presión hidrostática pulmonar, seguido por un incremento en la permeabilidad de los capilares pulmonares^{1,4}.

Las manifestaciones clínicas del EPN pueden ocurrir desde minutos hasta horas más tarde de la agresión neurológica², siendo los síntomas más frecuentes disnea, taquipnea, taquicardia y disminución de la saturación de oxígeno¹, encontrándose habitualmente crepitantes finos basales en la auscultación pulmonar, con compromiso respiratorio de carácter generalmente bilateral⁵. Otros

síntomas menos frecuentes son cuadros febriles de corta duración, hemoptisis o aparición de esputos espumosos rosados³.

Las imágenes radiológicas muestran infiltrados alveolares difusos bilaterales, estando usualmente el resto de pruebas complementarias como el electrocardiograma o el ecocardiograma dentro de la normalidad¹⁻³. Cabe destacar que, aunque no es el caso de nuestra paciente, algunos estudios apuntan que la prolongación del intervalo QTc en pacientes con traumatismo craneoencefálico agudo no traumático se asocia de forma independiente con un mayor riesgo de EPN, pudiendo ser estas alteraciones predictoras precoces del desarrollo del cuadro⁶.

Aunque no existen marcadores analíticos específicos de la enfermedad, se han descrito en la literatura la elevación del péptido natriurético cerebral^{1,7} que se da como resultado de la sobrecarga de volumen en la circulación pulmonar y el aumento de la presión capilar pulmonar que llevan a una mayor presión en el ventrículo izquierdo, estimulándose así la liberación de esta sustancia, así como de la troponina I^{1,7} consecuencia de la liberación masiva de catecolaminas que se produce tras el insulto neurológico. Ambos valores tienden a normalizarse con la resolución del edema y la estabilización del estado neurológico y cardiopulmonar⁸.

El diagnóstico diferencial del EPN se debe realizar fundamentalmente con dos cuadros: la neumonía por aspiración y la neumonía asociada a ventilación mecánica, cuadros que se diferencian del EPN por una evolución clínico-radiológica más lenta, siendo asimismo útiles los marcadores de infección bacteriana¹. En nuestro caso en particular, dada la rapidez de la resolución del cuadro, así como la normalidad de los parámetros infecciosos analíticos y la negatividad de los cultivos, nos hizo descartar el cuadro por aspiración.

El pronóstico de la enfermedad es habitualmente bueno, aunque se ha descrito hasta un 10% de mortalidad asociada a hipoxia¹. Con tratamiento adecuado se produce mejoría del cuadro generalmente a las 48-72 horas¹, estando condicionada la evolución por la severidad del cuadro neurológico, siendo este el principal pilar del tratamiento junto a medidas de soporte respiratorio y hemodinámico necesiéndose en ocasiones el uso de drogas vasoactivas^{1,2}.

Financiación, conflicto de intereses y consentimiento informado

El presente trabajo no ha recibido ayudas específicas provenientes de agencias del sector público, sector comercial o entidades sin ánimo de lucro. Los autores declaran carecer de conflicto de intereses y disponen de la autorización o consentimiento informado de los involucrados en este caso y la identidad de la paciente ha sido mantenida en el anonimato a lo largo del informe.

Bibliografía

1. Baumann A, Audibert G, McDonnell J, Mertes PM. Neurogenic pulmonary edema. *Acta Anaesthesiol Scand*. 2007; 51(4): 447-55. doi: <https://doi.org/10.1111/j.1399-6576.2007.01276.x> (último acceso feb. 2025).
2. Fontes RBV, Aguiar PH, Zanetti MV, Andrade F, Mandel M, Teixeira MJ. Acute neurogenic pulmonary edema: case reports and literature review. *J Neurosurg Anesthesiol*. 2003; 15(2): 144-50. doi: <https://doi.org/10.1097/00008506-200304000-00013> (último acceso feb. 2025).
3. Romero-Orsorio OM, Abaunza-Camacho JF, Sandoval-Briceno D. Postictal pulmonary oedema: a review of the literature. *Rev Neurol*. 2019; 68(8): 339-45. doi: <https://doi.org/10.33588/m.6808.2018356> (último acceso feb. 2025).
4. Onyi S, Umeh CA, Yasmer J. Neurogenic pulmonary edema: a case report. *Am J Med Case Rep*. 2020; 9(1): 53-56. doi: <http://dx.doi.org/10.12691/ajm-cr-9-1-13> (último acceso feb. 2025).

5. Perrin C, Jullien V, Vénissac N, Lonjon M, Blaive B. Unilateral neurogenic pulmonary edema. A case report. *Rev Pneumol Clin.* 2004; 60(1): 43-45. doi: [https://doi.org/10.1016/s0761-8417\(04\)72082-9](https://doi.org/10.1016/s0761-8417(04)72082-9) (último acceso feb. 2025).
6. Longhitano Y, Bottinelli M, Pappalardo F, Maj G, Audo A, Srejjic U, *et al.* Electrocardiogram alterations in non-traumatic brain injury: a systematic review. *J Clin Monit Comput.* 2024; 38(2): 407-14. <https://doi.org/10.1007/s10877-023-01075-5> (último acceso feb. 2025).
7. Simon RP. Neurogenic pulmonary edema. *Neurol Clin.* 1993; 11(2): 309-23. doi: <https://doi.org/10.1007/s10877-023-01075-5> (último acceso feb. 2025).
8. Meaudre E, Jegou C, Kenane N, Montcriol A, Boret H, Goutorbe P, *et al.* B-type natriuretic peptide release and left ventricular filling pressure assessed by echocardiographic study after subarachnoid hemorrhage: a prospective study in non-cardiac patients. *Crit Care Lond Engl.* 2009; 13(3): R76. doi: <https://doi.org/10.1186/cc7891> (último acceso feb. 2025).

No toda anuria es un globo vesical

Marta Guzmán-Pérez¹, Rocío González-Cano², María Luisa Illescas-Fernández-Bermejo², Cristina Ruiz-Mondéjar², Rocío Garvía-Merino¹Servicio de Medicina Interna, Complejo Hospitalario Universitario de Albacete, España²Servicio de Nefrología, Complejo Hospitalario Universitario de Albacete, España

Recibido: 27/11/2024

Aceptado: 27/12/2024

En línea: 30/04/2025

Citar como: Guzmán-Pérez M, González-Cano R, Illescas-Fernández-Bermejo ML, Ruiz-Mondéjar C, Garvía-Merino R. No toda anuria es un globo vesical. Rev Esp Casos Clin Med Intern (RECCMI). 2025 (abril); 10(1): 10-13. doi: <https://doi.org/10.32818/reccmi.a10n1a4>.**Cite this as:** Guzmán-Pérez M, González-Cano R, Illescas-Fernández-Bermejo ML, Ruiz-Mondéjar C, Garvía-Merino R. Not all anuria is a bladder balloon. Rev Esp Casos Clin Med Intern (RECCMI). 2025 (April); 10(1): 10-13. doi: <https://doi.org/10.32818/reccmi.a10n1a4>.**Autor para correspondencia:** Marta Guzmán-Pérez. martaguzpe661@gmail.com

Palabras clave

- oclusión arterial aguda
- trombo aórtico
- anuria
- trombosis de arteria renal
- fracaso renal agudo
- isquemia renal

Resumen

La oclusión arterial renal aguda secundaria a tromboembolismo es un evento raro, y su diagnóstico es complejo debido a la inespecificidad de los síntomas. Presentamos el caso de una mujer de 83 años trasladada a Urgencias por vómitos, nula ingesta y oligoanuria de dos días de evolución. Gracias a la sospecha clínica de un posible origen vascular se le realizó un angioTAC que objetivó el trombo aórtico, lo que permitió realizarle terapias endovasculares exitosas en las próximas horas. En este caso destacamos la asociación con un probable síndrome antifosfolípido y la importancia del diagnóstico precoz de esta entidad por tratarse de una enfermedad con pronóstico tiempo dependiente.

Keywords

- acute aortic occlusion
- aortic thrombus
- anuria
- renal artery thrombosis
- aki
- renal ischemia

Abstract

Acute renal artery occlusion secondary to thromboembolism is a rare event, and its diagnosis is complex due to the no specificity of the symptoms. We present the case of an 83-year-old woman brought to the emergency room due to vomiting, no food intake, and oligoanuria for two days. Due to the clinical suspicion of a possible vascular origin, a CT angiography was performed, which revealed the aortic thrombus, which allowed successful endovascular therapies to be performed in the following hours. In this case, we highlight the association with a probable antiphospholipid syndrome and the importance of early diagnosis of this entity, since it is a disease with a time-dependent prognosis.

Puntos destacados

- Se trata de un caso muy poco frecuente al producirse una trombosis bilateral de arterias renales que cursa con anuria.
- El caso expuesto evidencia la importancia de realizar un adecuado razonamiento clínico, tomando en consideración etiologías menos frecuentes en el diagnóstico diferencial de la anuria, prestando especial atención en pacientes mayores con fibrilación auricular desapercibida donde la triada clásica de dolor abdominal, elevación de LDH y hematuria puede no estar presente.
- En el estudio posterior se detectaron anticuerpos anti-b2glicoproteína1 positivos y la presencia de la mutación G20210A del gen de la protrombina en homocigosis.

La presentación clínica del cuadro es muy inespecífica, lo que hace complejo el diagnóstico, especialmente de forma precoz. Algunos de los síntomas que suelen darse son: dolor abdominal (en flancos o dolor lumbar)³, fiebre, náuseas, hematuria² o hipertensión de difícil control⁴.

Se han reportado varios tratamientos para la oclusión arterial renal aguda: manejo antihipertensivo, anticoagulación sistémica y terapia endovascular⁵, siendo la eficacia de esta última tiempo dependiente, por lo que un retraso en el diagnóstico podría llevar a una pérdida irreversible de la función renal².

Caso clínico

Antecedentes y enfermedad actual

Presentamos el caso de una mujer de 83 años, independiente para las actividades básicas de la vida diaria (ABVD), con antecedentes personales de hipertensión, enfermedad por reflujo gastroesfágico, hipotiroidismo subclínico y anemia ferropénica crónica en relación con divertículos colónicos, en tratamiento con ácido acetilsalicílico 100 mg, valsartán/hidroclorotiazida 160/12,5 mg, simvastatina 10 g, lansoprazol 30 mg y lorazepam 1 mg.

Introducción

En el diagnóstico diferencial de la anuria se incluyen las causas de origen vascular, aunque estos son eventos muy infrecuentes¹. La anuria se produce en casos de trombosis en pacientes monorrenos, trombosis bilateral en pacientes sanos o por un factor sobreañadido (depleción de volumen, hipotensión u otro). Hay dos causas principales de oclusión aguda de arteria renal: embolismos procedentes del corazón o aorta y trombosis *in situ*².

Su hija la trasladó al servicio de Urgencias por vómitos, nula ingesta y oligoanuria desde hacía dos días. La paciente se quejaba de molestias moderadas en región lumbar de forma bilateral, negando dolor abdominal, palpitaciones u otra sintomatología.

Exploración física

A su llegada al hospital la paciente se encontraba consciente y orientada, eupneica y con adecuada perfusión distal. Sus constantes vitales eran: TA 199/113 mmHg, FC 78 lpm, SatO₂ basal 95 % y T^a 36,7 °C. La auscultación cardíaca era arritmica, sin soplos. El resto de exploración física era anodina: murmullo vesicular conservado, abdomen blando, depresible, no doloroso, sin megalias y la puñopercusión renal bilateral negativa; miembros inferiores sin edemas ni signos de TVP, con pulsos distales presentes. Tampoco presentaba focalidad neurológica.

Pruebas complementarias

En la analítica sanguínea de Urgencias destacaron: creatinina 5,48 mg/dL (siendo la previa 0,93), urea 97 mg/dL, PCR 27,9 mg/dL (0-5) y LDH 265 UI/L (135-250). Sodio y potasio normales (Na 131 mEq/L, K 4,3 mEq/L). En el sedimento de orina: proteinuria 500 mg/dL, Cr 4,5 mg/dL, Na 145mEq/L. Se describió bacteriuria, piuria, presencia de hematíes (de 5 a 10 por campo) y células de epitelio escamoso. Se le realizó una ecografía del aparato urinario, que descartó hidronefrosis. El resto de la prueba era normal. En el ECG, se detectó FA no conocida con respuesta ventricular controlada (RVC) a 70 lpm. QRS estrecho, ST isoelectrico.

Dado que se administraron varias sobrecargas de sueroterapia con el fin de forzar diuresis, así como perfusiones de labetalol y NTG como tratamiento hipotensor, y considerando que la paciente persistió anúrica, se decidió realizar TAC para descartar otras posibles causas de anuria (origen vascular). En el informe se identificó un defecto de perfusión del miocardio a nivel apical de ventrículo izquierdo (VI), probablemente en relación con secuela de IAM. Dilatación de ambas aurículas. Leve derrame pericárdico y leve derrame pleural bilateral.

Asimismo, se visualizaba trombo acabalgado entre ambas arterias renales, cruzando por la aorta abdominal (sin evidencias de *flap* intimal) (**figura 1**), no asociándose aneurisma. Presentaba recanalización probablemente por colateralidad en arterias renales distales, objetivando en fase nefrográfica captación parenquimatosa y relleno de venas renales.

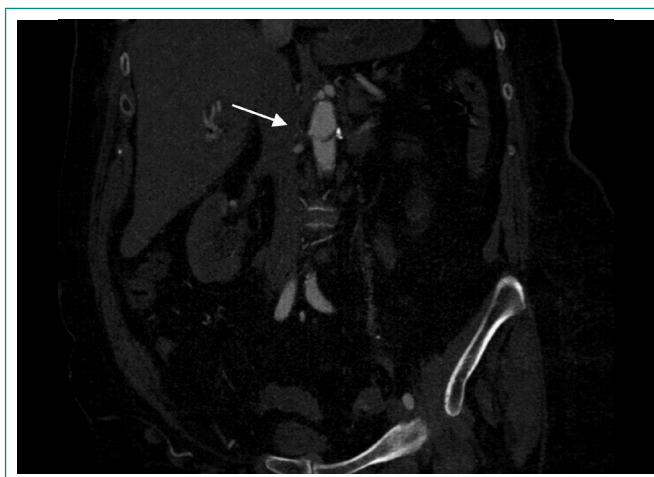


Figura 1. Corte coronal de tomografía en la que se observa trombo intraaórtico cruzando la aorta entre el origen de ambas arterias renales (flecha blanca).

En la analítica de ingreso presentaba los siguientes parámetros: hemoglobina 9,8 g/dL, hematocrito: 30,2 %, plaquetas 215.000/uL, leucocitos 7660/uL (N: 75 %, L: 11,4 %, E: 0,5 %) hierro 27 µg/dL, ferritina 95 ng/mL, IST 11 %, IH 2, II 1, IL 0; ácido fólico 4,7 mg/dL, vitB12: 445 ng/mL; Na 133 mEq/L, K 4,5 mEq/L, ácido úrico 5,3 mg/dL, proteínas totales 5,5 g/dL, albúmina 3,6 g/dL, P 4,7 mg/dL, Mg 1,98 mg/dL, colesterol 135 mg/dL, triglicéridos 111 mg/dL, HDL-colesterol 38 mg/dL, LDL-colesterol 75 mg/dL, GOT 25 U/L, GPT 12 U/L, GGT 18 U/L, fosfatasa alcalina 60 UI/L, LDH 318 mg/dL, PCR 62,8 mg/dL.

Evolución

Dados los hallazgos, se comentó el caso con Radiología Intervencionista, que recomendó doble antiagregación con AAS y clopidogrel y observación en la UCI dado el alto riesgo de migración del trombo, valorando colocación de endoprótesis en las arterias renales si la paciente persistía en anuria.

Durante su estancia en esta unidad, la paciente presentó un empeoramiento respiratorio progresivo debido a la sobrecarga hídrica (continuaba en anuria). Se intubó y conectó a ventilación mecánica (VM), se le realizaron dos sesiones de hemodiálisis y, finalmente, a las 20 horas de su ingreso en UCI (26 h desde el diagnóstico en Urgencias) trombectomía e implante de *stent* en la arteria renal derecha (**figuras 2 y 3**) mediante radiología intervencionista. La paciente comenzó a orinar a las 3-4 horas del procedimiento.



Figura 2. Arteria renal derecha revascularizada tras trombectomía y *stent* (flecha blanca) previo a retirar guía de introductor (flecha naranja).



Figura 3. Arteria renal derecha revascularizada tras trombectomía y *stent* (flecha blanca).

Figura 2 y 3. Arteriografía de arteria renal derecha durante el procedimiento de trombectomía.

Al día siguiente (aproximadamente 24 h después del primer procedimiento endovascular), se realizó nuevo control de imagen con angioTAC para valorar viabilidad del riñón izquierdo y tras confirmar esta, se decidió realizar nueva trombectomía e implante de *stent*, esta vez en la arteria renal izquierda (**figura 4**).



Figura 4. Arteria renal izquierda revascularizada tras trombectomía y *stent* (flecha blanca). Se puede observar también *stent* en origen de arteria renal izquierda (flecha naranja).

Tras estos procedimientos, la paciente normalizó las cifras tensionales y recuperó diuresis, con descenso paulatino de los niveles de urea y creatinina. Se estabilizó desde el punto de vista hemodinámico y respiratorio y pasó a planta de Nefrología. La paciente fue dada de alta con tratamiento anticoagulante (apixabán 2,5 mg 1 comprimido cada 12 horas de forma indefinida) y doble antiagregación (clopidogrel 75 mg 1 comprimido al día durante 6 meses y ácido acetilsalicílico 100 mg 1 comprimido al día de forma indefinida). Además, se le suspendió la medicación hipotensora que estaba tomando (valsartán/HCT 160/12,5 mg) y se le pautó amlodipino 5 mg 1 comprimido en cena por buenos controles tensionales durante el ingreso. Quedó pendiente de resultados del estudio hematológico.

Los resultados analíticos en consulta de Hematología semanas después del alta hospitalaria fueron los siguientes: coagulación especial Antitrombina III 100%, F VIII 146%, F XII 89%, proteína C cromogénica 119%, proteína S libre 91%, APCR-V negativo. Autoinmunidad: anticuerpos lúpicos negativos, anticuerpos anticardiolipina (IgG, IgM) negativos, anticuerpos Beta-2-glicoproteína (IgG positivo 8,18, IgM negativo). Genética molecular: genotipo del factor V Leiden normal, portadora heterocigota mutación G20210A en el gen protrombina, niveles de homocisteína 15,2 $\mu\text{mol/L}$.

En posteriores consultas, mantuvo valores de creatinina y urea normales y el sedimento urinario se normalizó por completo (no presentaba proteinuria ni albuminuria). Finalmente, se diagnosticó de portadora homocigota de la mutación G20210A del gen de la protrombina, además de probable síndrome antifosfolípido (SAF) (presentaba anticuerpo anti-Beta 2 glicoproteína IgG positivo en dos determinaciones más el criterio clínico expuesto en el caso). Se modificó la anticoagulación, suspendiendo apixabán y pautando acenocumamol de forma indefinida. Resulta fundamental el seguimiento estrecho de estos pacientes, pues el SAF puede acompañarse de lesiones renales de diferente índole.

Tras 10 meses de seguimiento por parte de Nefrología, la paciente se mantiene estable, sin haber presentado nuevos eventos tromboembólicos ni haber de-

sarrollado alteraciones a nivel renal. Como único evento clínico, ha presentado un episodio de epistaxis de leve cuantía, que requirió de la realización de un taponamiento anterior y suspensión de anticoagulación unos días. El diagnóstico de «probable síndrome antifosfolípido» se mantiene sin cambios por no haber presentado nuevos eventos ni haberse encontrado ninguna otra alteración analítica que la positividad del anticuerpo antibeta2glicoproteína IgG.

Diagnóstico

- Fracaso renal agudo AKIN 3 secundario a tromboembolismo bilateral de arterias renales. Realización de trombectomía y colocación de endoprótesis en ambas arterias renales.
- Fibrilación auricular de reciente diagnóstico, con respuesta ventricular controlada.
- Portadora homocigota de la mutación G20210A del gen de la protrombina.
- Probable síndrome antifosfolípido (anticuerpo anti-Beta 2 glicoproteína IgG positivo en dos determinaciones + criterio clínico).

Discusión y conclusiones

La oclusión aguda de la arterial renal secundaria a tromboembolismo es un evento raro. La presentación clínica es variable, dependiendo de si el tromboembolismo afecta a ambas arterias renales, la arteria renal de un riñón único o si afecta a un solo riñón (existiendo otro funcionante)¹.

Hay dos principales causas de oclusión renal aguda: embolismos procedentes del corazón o aorta y trombosis *in situ*. Esta puede deberse a: desórdenes en la coagulación, vasculitis, displasia fibromuscular, aneurismas de aorta y traumas².

El diagnóstico de esta entidad es complejo debido a la inespecificidad de la presentación clínica. La mayoría de los pacientes presentan dolor abdominal, en flancos o lumbar³. También puede aparecer fiebre, náuseas, hematuria³ o hipertensión incontrolable⁴. Los hallazgos de laboratorio suelen incluir hematuria, leucocitosis, aumento de PCR y LDH, elevación de creatinina y descenso del FG². El angioTAC de arterias renales es la prueba de elección en este diagnóstico².

El caso que presentamos es de especial interés puesto que se produce una trombosis en ambas arterias renales (evento aún menos frecuente, en torno a un 10% del total), y por eso se presenta con anuria de inicio. Además, la paciente es diagnosticada de probable síndrome antifosfolípido (cumple criterios) y una posible predisposición genética por la mutación en homocigosis G20210A del gen de la protrombina (aunque hemos encontrado casos en la literatura de trombosis renales venosas asociadas a esta entidad, no vemos descritos casos de índole arterial, aunque no sería descartable su asociación).

La nueva clasificación del SAF (criterios ACR/EULAR 2023) propone criterios de entrada: el paciente debe tener al menos una prueba positiva de anticuerpos antifosfolípidos (aPL) en los últimos 3 años desde que se identificó un criterio clínico asociado al SAF; y criterios acumulativos ponderados: una vez se cumple el criterio anterior, se emplea un sistema de puntuación (del 1 al 7) sobre una serie de criterios, en función de su relevancia clínica⁵.

Queremos destacar la asociación descrita entre la presencia de anticuerpos antifosfolípidos y la afectación renal, incluyendo diferentes manifestaciones de daño a este nivel: trombosis arterial o venosa aisladas, estenosis arterial, microangiopatía trombótica, lesiones vasculares proliferativas y fibróticas o modificaciones en el parénquima renal secundarias a isquemia. El curso de esta enfermedad puede evolucionar desde en una nefropatía indolente hasta una enfermedad renal crónica devastadora⁶.

En nuestro caso particular, hemos realizado seguimiento clínico estrecho a la paciente, estudiando las características de la orina en cada consulta y compro-

bando que la evolución está siendo favorable, no habiendo presentado por el momento ninguna alteración que haga pensar que se esté produciendo daño renal secundario al SAF.

En lo relativo al tratamiento, todavía no existe un consenso claro acerca de cuál es la mejor actitud inicial, pues no se han realizado estudios prospectivos que evalúen las diferencias entre la trombolisis, anticoagulación y trombectomía urgente. Sí está clara la necesidad de iniciar anticoagulación de forma inmediata, en primer lugar, con heparina y posteriormente con dicumarínicos, para prevenir nuevos eventos tromboembólicos (sobre todo en pacientes con fibrilación auricular)⁷.

La objetivo diana es un INR suele ser de 2 o 3, siendo de 2,5 a 3,5 en aquellos pacientes de alto riesgo, que padezcan una enfermedad cardíaca de origen reumático o sean portadores de prótesis valvulares⁷.

También nos gustaría recalcar que el principal objetivo de la terapia endovascular es restablecer el flujo sanguíneo al riñón isquémico con el fin de preservar su función. Las opciones endovasculares incluyen: terapia fibrinolítica intraarterial, trombectomía fármaco mecánica y la trombectomía por aspiración con o sin angioplastia⁵. Existen varios factores que pueden afectar al pronóstico renal tras la revascularización, como son: el tiempo de isquemia renal, el flujo colateral existente, la presencia de enfermedad renal previa⁴ o la etiología del suceso clínico⁵. Por este motivo, resulta fundamental realizar un adecuado razonamiento clínico, tomando en consideración etiologías menos frecuentes en el diagnóstico diferencial de la anuria.

Financiación, conflicto de intereses y consentimiento informado

El presente trabajo no ha recibido ayudas específicas provenientes de agencias del sector público, sector comercial o entidades sin ánimo de lucro. Los autores declaran carecer de conflicto de intereses y disponen de la autorización o consentimiento informado de los involucrados en este caso y la identidad de la paciente ha sido mantenida en el anonimato a lo largo del informe.

Bibliografía

1. Koivuviita N, Tertti R, Heiro M, Manner I, Metsärinne K. Thromboembolism as a cause of renal artery occlusion and acute kidney injury: the recovery of kidney function after two weeks. *Case Reports in Nephrology and Dialysis*. 2014; 4(1): 82-87. doi: <https://doi.org/10.1159/000362538> (último acceso mar. 2025).
2. Chambino B, Gouveia C, Camacho C, Dionisio A, Ribeiro AM, Henriques C. Acute renal infarction after a bilateral aortic-iliac stent thrombosis. *Cureus*. 2024. doi: <https://doi.org/10.7759/cureus.53211> (último acceso mar. 2025).
3. Tsubouchi K, Ibusuki R, Makisumi K, Okamoto H, Iwasaki T, Okamatsu Y, et al. Tumor embolism as a cause of renal artery occlusion and acute kidney injury diagnosed and treated with endovascular intervention in a patient with mediastinal undifferentiated sarcoma. *Internal Medicine*. 2021; 60(12): 1907-10. doi: <https://doi.org/10.2169/internalmedicine.6249-20> (último acceso mar. 2025).
4. Silverberg D, Menes T, Rimon U, Salomon O, Halak M. Acute renal artery occlusion: presentation, treatment, and outcome. *Journal of Vascular Surgery*. 2016; 64(4): 1026-32. doi: <https://doi.org/10.1016/j.jvs.2016.04.043> (último acceso mar. 2025).
5. Barbhaiya M, Zuily S, Naden R, Hendry A, Manneville F, et al. 2023 ACR/EULAR antiphospholipid syndrome classification criteria. *Annals of the Rheumatic Diseases*. 2023; 82(10): 1258-70. doi: <https://doi.org/10.1136/ard-2023-224609> (último acceso mar. 2025).
6. Bienaimé F, Legendre C, Terzi F, Canaud G. Antiphospholipid syndrome and kidney disease. *Kidney International*. Elsevier B.V. 2017; 91(1): 34-44. doi: <https://doi.org/10.1016/j.kint.2016.06.026> (último acceso mar. 2025).
7. Poggiali E, Ferrari MG, Botti C, Michieletti E, Vercelli A. Renal artery thrombosis. A case report and literature review. *Acta Biomedica*. 2023; 94(3). doi: <https://doi.org/10.23750/abm.v94i3.14427> (último acceso mar. 2025).
8. Arabi M, Vellody R, Cho K. Acute renal artery occlusion with prolonged renal Ischemia: A case of successful treatment with stent placement and catheter-directed thrombolysis. *Journal of Clinical Imaging Science*. 2011; 1(1). doi: <https://doi.org/10.4103/2156-7514.76689> (último acceso mar. 2025).

Complicaciones de la varicela: hepatitis y neumonía extensa en un paciente adulto con tuberculosis. Un diagnóstico desafiante

Luzia Salomé Afonso-Amaro-Bismarck¹ , Marina Coelho¹ , Manuel Ribeiro¹ , Henrique Alves-de Sousa¹ , Cláudia Fernandes² 

¹Unidad de Salud Local del Oeste, Servicio de Medicina Interna, Hospital de Torres Vedras, Portugal

²Unidad de Salud Local del Oeste, Servicio de Infectología, Hospital de Torres Vedras, Portugal

Recibido: 19/12/2024

Aceptado: 18/02/2025

En línea: 30/04/2025

Citar como: Afonso-Amaro-Bismarck LS, Coelho M, Ribeiro M, Alves-de Sousa H, Fernandes C. Complicaciones de la varicela: hepatitis y neumonía extensa en un paciente adulto con tuberculosis. Un diagnóstico desafiante. Rev Esp Casos Clin Med Intern (RECCMI). 2025 (abril); 10(1): 14-17. doi: <https://doi.org/10.32818/reccmi.a10n1a5>.

Cite this as: Afonso-Amaro-Bismarck LS, Coelho M, Ribeiro M, Alves-de Sousa H, Fernandes C. Complications of chickenpox: hepatitis and extensive pneumonia in an adult patient with tuberculosis. A challenging diagnosis. Rev Esp Casos Clin Med Intern (RECCMI). 2025 (April); 10(1): 14-17. doi: <https://doi.org/10.32818/reccmi.a10n1a5>.

Autor para correspondencia: Luzia Salomé Afonso-Amaro-Bismarck. ziaamaro@hotmail.com

Palabras clave

- ▷ primoinfección
- ▷ varicela
- ▷ neumonía
- ▷ adulto inmunocompetente
- ▷ hepatitis
- ▷ tuberculosis

Keywords

- ▷ primary infection
- ▷ varicella
- ▷ pneumonia
- ▷ immunocompetent adult
- ▷ hepatitis
- ▷ tuberculosis

Resumen

En adultos inmunocompetentes, la neumonía por varicela es relativamente rara, pero constituye una complicación frecuente de la primoinfección por el virus de la varicela zóster (VVZ), con una mortalidad que varía entre el 10 % y el 30 %, según la literatura. Los primeros síntomas suelen aparecer entre 1 y 6 días después de la aparición del exantema. A pesar de la baja incidencia de complicaciones, el índice de sospecha debe ser alto para permitir un tratamiento temprano. Se presenta el caso de un hombre de 32 años con antecedentes de tuberculosis, ingresado con primoinfección por varicela, neumonía y hepatitis.

Abstract

In immunocompetent adults, varicella pneumonia is relatively rare but is a common complication of primary infection with the varicella-zoster virus (VZV), with a reported mortality rate ranging from 10% to 30%, according to the literature. Initial symptoms typically appear between 1 and 6 days after the rash's onset. Despite the low incidence of complications, a high index of suspicion is necessary to enable early treatment. We present the case of a 32-year-old man with a history of tuberculosis, admitted with primary varicella infection, pneumonia and hepatitis.

Puntos destacados

- ▷ A pesar de la baja incidencia de neumonía y hepatitis por varicela en adultos inmunocompetentes con primoinfección, el índice de sospecha debe ser alto para permitir un tratamiento temprano y reducir la morbilidad asociada. Además, se debe considerar el riesgo incrementado de infecciones graves en pacientes con tuberculosis activa debido a la inmunosupresión celular subyacente.

debe ser alto debido a la alta mortalidad asociada y los beneficios del tratamiento temprano³. El VVZ también tiene afinidad por el hígado y se asocia frecuentemente con inflamación hepática leve en adultos inmunocompetentes⁴.

Caso clínico

Antecedentes

Hombre de 32 años, originario de Nepal, con antecedentes de tuberculosis intestinal y ganglionar diagnosticada hace dos meses, en tratamiento con rifampicina, isoniazida, pirazinamida y etambutol (PHZE), sin factores de riesgo conocidos. No presentaba antecedentes de infección por varicela y era independiente para las actividades básicas de la vida diaria.

Enfermedad actual

Acudió a Urgencias por exantema vesicular pruriginoso en progresión durante tres días, asociado a astenia y mialgias. Sus dos hijos habían tenido varicela dos semanas antes. No refería disnea, tos, expectoración ni dolor pleurítico.

Introducción

El virus varicela zóster (VVZ) es un virus ADN de doble cadena perteneciente a la familia *Herpesviridae*. La primoinfección es más común en niños (varicela), mientras que la infección secundaria, el herpes zóster, ocurre con mayor frecuencia en adultos. En adultos inmunocompetentes, la neumonía por varicela es una complicación infrecuente, aunque potencialmente grave, con una mortalidad general entre el 10 y el 30 % según la literatura¹. Los factores de riesgo incluyen edad, tabaquismo y enfermedad pulmonar obstructiva crónica. Los síntomas como tos, fiebre y disnea aparecen entre 1 y 6 días después del exantema². A pesar de la baja incidencia de complicaciones, el índice de sospecha

Exploración física

Al ingreso presentaba presión arterial de 121/77 mmHg, frecuencia cardíaca de 90 latidos por minuto, temperatura de 38 °C, saturación de oxígeno del 96,2 % y frecuencia respiratoria de 16 respiraciones por minuto. Tórax simétrico con expansibilidad normal, sin ruidos añadidos.

Lesiones cutáneas maculopapulares y vesiculares generalizadas en la piel, incluyendo cuero cabelludo, cara, cuello y brazos (**figura 1**).

Pruebas complementarias

Recuento leucocitario de 5100/μL (neutrófilos 56,8 %, linfocitos 29 %, monocitos 13,3 %), PCR 3,9 mg/dL, HTC 44,6%, plaquetas 137 000/μL, con inflamación hepática (AST 200 U/L, ALT 111 U/L, FA 159 U/L, GGT 176 U/L, bilirrubina total 0,49 mg/dL). Se suspendieron temporalmente los antituberculosos. Pruebas de VIH, hepatitis B, hepatitis C y VDRL negativas. Diagnóstico de VVZ confirmado por PCR en hisopo de lesiones. Radiografía de tórax con infiltrados intersticiales bilaterales difusos (**figura 2**) y TC de tórax con patrón micronodular difuso (**figura 3**).



Figura 1. Lesiones maculopapulares y vesículas generalizadas en la piel, incluyendo cuero cabelludo, cara, cuello y brazos.

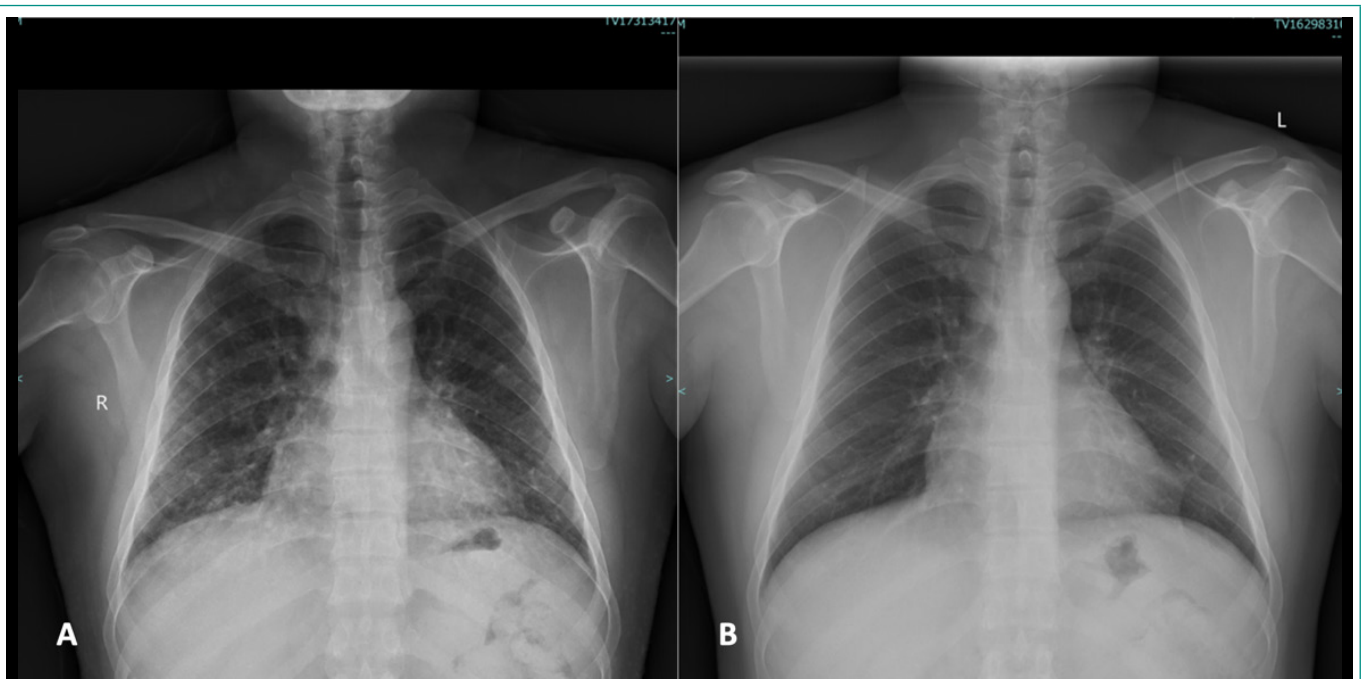


Figura 2. (A). Radiografía de tórax con infiltrados intersticiales bilaterales difusos. (B) Radiografía de tórax realizada dos meses antes.

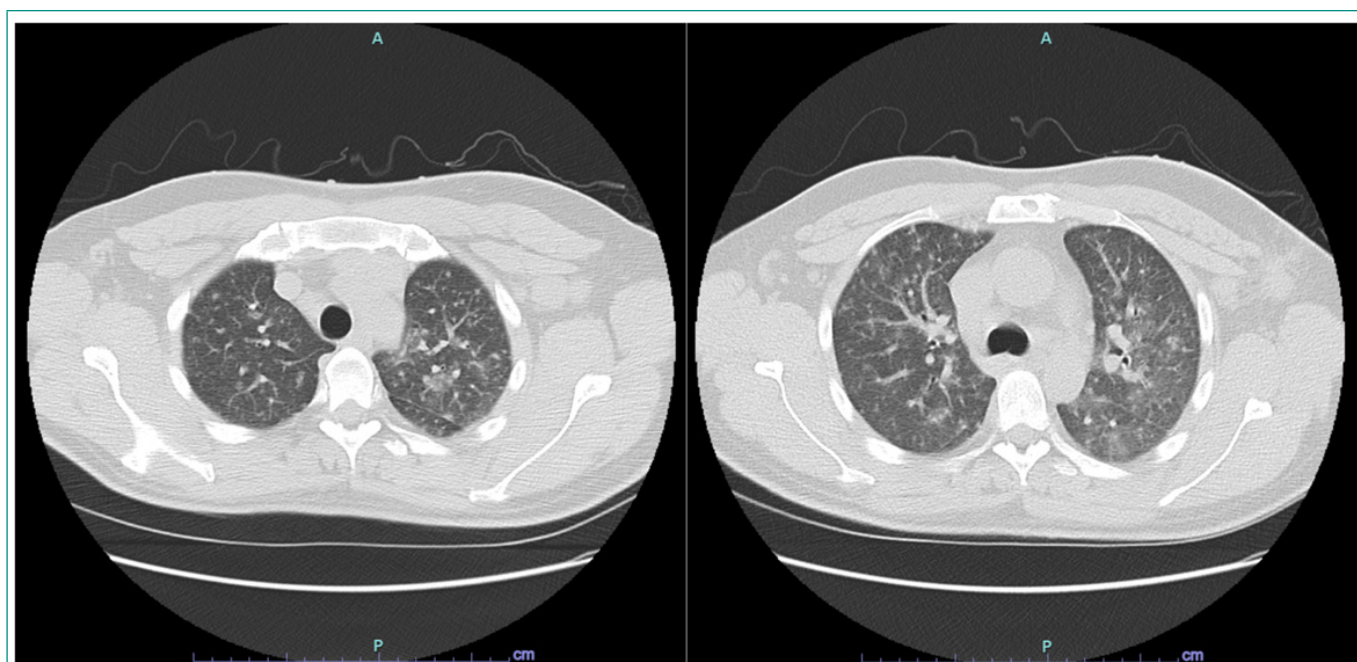


Figura 3. Tomografía computarizada de tórax al ingreso demostrando un patrón de micronodularidad confluyente extensa a lo largo de los ejes peribroncovasculares, sin áreas pulmonares no afectadas.

Evolución

Se sospechó tuberculosis miliar, pero tras una revisión multidisciplinaria (Medicina Interna, Radiología, Neumología y Enfermedades Infecciosas) y la comparación con imágenes previas, se diagnosticó neumonía por varicela. Se asumió que el paciente había presentado primoinfección debido a la ausencia de síntomas previos de varicela y al contacto con sus dos hijos, aunque no disponíamos de una serología previa negativa a VVZ. La hepatitis fue considerada como consecuencia de la infección viral y se inició tratamiento con aciclovir intravenoso (750 mg cada 8 horas) durante 6 días, seguido de valaciclovir oral durante 4 días. El paciente evolucionó favorablemente y fue dado de alta al décimo día. Se reanudó el tratamiento antituberculoso sin complicaciones.

Diagnóstico

Neumonía y hepatitis secundarias a primoinfección por VVZ.

Discusión

El virus varicela-zóster (VVZ), un virus de ADN de doble cadena perteneciente a la familia *Herpesviridae*, afecta exclusivamente a los humanos y su primoinfección ocurre con mayor frecuencia en la infancia³. Aunque en la mayoría de los casos sigue un curso benigno, en adultos puede derivar en complicaciones graves como neumonía, especialmente en individuos inmunocomprometidos, fumadores y ancianos^{3,6}. No obstante, también se han reportado casos severos en pacientes inmunocompetentes.

Estudios recientes han sugerido una posible asociación entre la tuberculosis activa y la reactivación del VVZ, atribuida a la inmunosupresión celular subyacente. En esta línea, la investigación de Wang *et al.*⁷ evidenció un incremento del riesgo de herpes zóster en pacientes con tuberculosis pulmonar, lo que respalda la hipótesis de que la disfunción inmunitaria inducida por la TB podría favorecer infecciones graves por VVZ, incluyendo la neumonía. La alteración de la inmunidad celular en estos pacientes parece ser un factor determinante en la susceptibilidad a infecciones virales oportunistas, lo que explicaría la evolución desfavorable en casos de primoinfección.

El manejo terapéutico de la neumonía por varicela implica la administración de antivirales, siendo el aciclovir intravenoso (10 mg/kg cada 8 horas) el tratamiento de primera línea, seguido de valaciclovir oral (1 g cada 8 horas), alternativa terapéutica eficaz debido a su alta biodisponibilidad^{3,6}. Además, puede ser necesario proporcionar soporte ventilatorio, que puede incluir oxigenoterapia suplementaria o, en los casos más graves, ventilación mecánica invasiva (VMI).

En el caso descrito, la infección también se asoció con disfunción hepática leve, inicialmente atribuida a la medicación antituberculosa, pero cuya resolución con el tratamiento antiviral apoyó su origen viral. Una vez controlada la infección por varicela, los antituberculosos fueron reintroducidos sin complicaciones.

El contexto de tuberculosis activa en este paciente supuso un reto diagnóstico adicional, ya que la sintomatología compartida entre ambas patologías dificultó la identificación temprana de las complicaciones de la infección por VVZ. Este caso subraya la importancia de considerar infecciones virales oportunistas en pacientes con TB activa y refuerza la necesidad de estrategias preventivas, incluyendo la vacunación en poblaciones de riesgo.

Conclusiones

En adultos, la primoinfección por varicela es rara, pero cuando se presenta con frecuencia se asocia a complicaciones graves que requieren hospitalización. Este caso particular subraya no solo la gravedad de la enfermedad en adultos, sino también la posible interacción entre tuberculosis activa e infecciones severas por VVZ, lo que sugiere que la inmunosupresión celular asociada a la tuberculosis puede incrementar el riesgo de neumonía por varicela.

La globalización es, sin duda, un factor influyente en el aumento de casos en Europa debido a la procedencia de regiones donde la vacunación contra la varicela no es habitual, como es el caso de este paciente, quien proviene de un área con baja cobertura vacunal. En Portugal, la vacunación no está incluida en el calendario nacional de inmunización, a diferencia de otros países como España. No obstante, está indicada en adolescentes y en algunos adultos con mayor susceptibilidad.

La implementación de programas de vacunación sistemática ha mostrado una disminución significativa en la incidencia de varicela y sus complicaciones, lo que resalta la necesidad urgente de implementar estrategias preventivas en poblaciones de riesgo. En pacientes con tuberculosis activa, la vacunación contra el virus de la varicela no está recomendada debido a los posibles riesgos asociados, ya que se trata de una vacuna con virus vivos atenuados. Sin embargo, tras el tratamiento de la tuberculosis, la vacuna está indicada para la prevención de la recurrencia de la infección.

Financiación, conflicto de intereses y consentimiento informado

El presente trabajo no ha recibido ayudas específicas provenientes de agencias del sector público, sector comercial o entidades sin ánimo de lucro. Los autores declaran carecer de conflicto de intereses y disponen de la autorización o consentimiento informado de los involucrados en este caso y la identidad de la paciente ha sido mantenida en el anonimato a lo largo del informe.

Bibliografía

1. Arias-Orsorio C, Lozada-Ramos H, Daza-Arana J, Osorio-Toro L, Bonilla-Bonilla D. Varicella pneumonia in an immunocompetent adult patient: Case report and review of the literature. *Respiratory Medicine Case Reports*. 2024; 52. doi: <https://doi.org/10.1016/j.rmcr.2024.102112> (último acceso mar. 2025).
2. Mohsen AH, Peck RJ, Mason Z, Mattock L, McKendrick MW. Lung function tests and risk factors for pneumonia in adults with chickenpox. *Thorax*. 2001; 56(10): 796-99. doi: <https://doi.org/10.1136/thorax.56.10.796> (último acceso mar. 2025).
3. Cheng R, Lin F, Deng Z, Liang J, Li X, et al. Prevalence and progression of pneumonia in immunocompetent adults with varicella. *Virology*. 2024; 21: 39. doi: <https://doi.org/10.1186/s12985-024-02303-3> (último acceso mar. 2025).
4. Venkatesh SK, Li-Lin Lo L. CT appearance of varicella zoster lesions in liver and spleen in an immunocompetent patient. *Journal of Clinical Virology*. 2006. 36(4): 303-05. doi: <https://doi.org/10.1016/j.jcv.2006.04.006> (último acceso mar. 2025).
5. Shirai T, Sano K, Matsuyama S, Honjo Y, Takashima M, et al. Varicella pneumonia in a healthy adult presenting with severe respiratory failure. *Intern Med*. 1996; 35(4): 315-18. doi: <https://doi.org/10.2169/internalmedicine.35.315> (último acceso mar. 2025).
6. Qasem S, Almutairi R, Elhousiny M, Albazzali A. Varicella pneumonia in immunocompetent adults: symptomatic and asymptomatic cases. *Cureus*. 2024; 16(9): e68891. doi: <https://doi.org/10.7759/cureus.68891> (último acceso mar. 2025).
7. Wang CA, Chen CH, Hsieh WC, Hsu TJ, Hsu CY, et al. Risk of herpes zoster in patients with pulmonary tuberculosis. A population-based cohort study. *Int J Environ Res Public Health*. 2023; 20(3): 2656. doi: <https://doi.org/10.3390/ijerph20032656> (último acceso mar. 2025).
8. Mohsen AH, McKendrick M. Varicella pneumonia in adults. *Eur Respir J*. 2003; 21(5): 886-91. doi: <https://doi.org/10.1183/09031936.03.00103202> (último acceso mar. 2025).
9. Denny JT, Rocke ZM, McRae VA, Denny JE, Fratzola CH, et al. Varicella pneumonia: case report and review of a potentially lethal complication of a common disease. *J Invest Med High Impact Case Rep*. 2018; 6: 26-28. doi: <https://doi.org/10.1177/2324709618770230> (último acceso mar. 2025).

La importancia de los sistemas POCT en el diagnóstico precoz del priapismo isquémico

Alberto Redruello-Alonso^{ID}, Juan Manuel Acedo-Sanz^{ID}, María Luisa Casas-Losada

Unidad de Patología Clínica/Análisis Clínicos, Hospital Universitario Fundación Alcorcón, Madrid, España

Recibido: 30/12/2024

Aceptado: 20/01/2025

En línea: 30/04/2025

Citar como: Redruello-Alonso A, Acedo-Sanz JM, Casas-Losada ML. La importancia de los sistemas POCT en el diagnóstico precoz del priapismo isquémico. Rev Esp Casos Clin Med Intern (RECCMI). 2025 (abril); 10(1): 18-20. doi: <https://doi.org/10.32818/reccmi.a10n1a6>.

Cite this as: Redruello-Alonso A, Acedo-Sanz JM, Casas-Losada ML. Significance of POCT systems in the early diagnosis of ischemic priapism. Rev Esp Casos Clin Med Intern (RECCMI). 2025 (April); 10(1): 18-20. doi: <https://doi.org/10.32818/reccmi.a10n1a6>.

Autor para correspondencia: Alberto Redruello-Alonso. alberto.redruello@salud.madrid.org

Palabras clave

- ▷ POCT
- ▷ priapismo
- ▷ isquemia

Resumen

El priapismo isquémico o de bajo flujo es una urgencia médico quirúrgica, por lo que el diagnóstico precoz es primordial para no demorar el tratamiento. Las pruebas de laboratorio en el lugar de asistencia (POCT) ayudan rápidamente a identificar si estamos ante un priapismo isquémico o no. Presentamos el caso de un varón de 40 años que acudió al servicio de Urgencias en el que se le diagnosticó priapismo isquémico precozmente por POCT y se instauró tratamiento inmediato.

Keywords

- ▷ POCT
- ▷ priapism
- ▷ ischemia

Abstract

Ischemic or low flow priapism is a medical-surgical emergency, so early diagnosis is essential to avoid delaying treatment. Point-of-care laboratory tests (POCT) help quickly identify whether or not we are dealing with ischemic priapism. We present the case of a 40-year-old man who came to the emergency room and was diagnosed with ischemic priapism early by POCT and he was given immediate treatment.

Puntos destacados

- ▷ El priapismo isquémico es una urgencia médico quirúrgica, por lo que hay que diagnosticarlo precozmente para implantar tratamiento urgente.
- ▷ Las POCT son muy útiles porque los resultados están disponibles rápidamente, y ayudan a diferenciar si es un priapismo isquémico o no isquémico.

es similar al isquémico. Se observa con mayor frecuencia en pacientes diagnosticados de anemia de células falciformes⁶.

La punción de los cuerpos cavernosos con gasometría es clave en la urgencia para realizar rápidamente el diagnóstico diferencial entre priapismo isquémico y no isquémico; para así evaluar el pronóstico.

Introducción

Se define priapismo como la erección persistente de los cuerpos cavernosos, mayor de 4 horas, debida a una disfunción de los mecanismos que regulan la rigidez y la detumescencia del pene, y que puede estar asociada o no a un estímulo sexual^{1,5,6}. Se clasifica^{3,7}, a su vez, en priapismo de bajo flujo (isquémico con flujo arterial cavernoso escaso o nulo) o de alto flujo (no isquémico causado por aumento del flujo arterial en los cuerpos cavernosos por una fístula arteriovenosa, sin anoxia y mejor pronóstico). Entre las causas (**tabla 1**) de priapismo de bajo flujo⁵ están algunas enfermedades hematológicas, iatrogénicas (cocaína, antipsicóticos, antirretrovirales⁷, etc.) y causas neoplásicas² (infiltración regional o metastásica de tumores urodigestivos). El traumatismo perineal y la cirugía de revascularización peneana, que pueden romper la arteria cavernosa y producir una fístula arteriovenosa, son las causas principales del priapismo de alto flujo⁵.

Existe un priapismo *stuttering* recurrente^{5,6} que se caracteriza por episodios repetidos de erecciones prolongadas dolorosas. Su mecanismo fisiopatológico

Caso clínico

Antecedentes, enfermedad actual y exploración física

Varón de 40 años acudió al servicio de Urgencias por priapismo de 2 horas de evolución. Paciente con antecedente personal de VIH en tratamiento con dolutegravir/lamivudina. No refería ser fumador ni bebedor de alcohol. Decía haber tomado 4 horas antes de la aparición del priapismo una bebida proteica energética (llevaba tomándola desde hacía 1 semana). No refería excitación sexual previa. Presentaba ligero dolor de pene con buena diuresis. En la exploración física se observaba pene erecto con pequeño hematoma en región lateral derecha. Resto de la exploración normal.

Pruebas complementarias

Se solicitó gasometría de cuerpos cavernosos procesándose inmediatamente en analizador RapidPoint® 500e con los siguientes resultados: pH 7,38, pO₂ 28 mmHg

Priapismo isquémico o de bajo flujo

- Enfermedades hematológicas
 - Leucemia mieloide crónica
 - Mieloma múltiple
 - Anemia de células falciformes
 - Talasemia
 - Déficit de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa
- Enfermedades iatrogénicas
 - Alcohol
 - Cocaína, heroína y marihuana
 - Antidepresivos (trazodona, fluoxetina, sertralina)
 - Antipsicóticos (clozapina, clorpromazina, olanzapina)
 - Antirretrovirales
 - Antihipertensivos (hidralazina, propranolol)
 - Antagonistas de los receptores α -adrenérgicos (doxazosina, tamsulosina, prazosina)
 - Anticoagulantes (heparina, warfarina)
 - Antihistamínico (hidroxizina)
 - Fármacos para el TDAH (atomoxetina, metilfenidato)
 - Sustancias vasoactivas inyectadas por vía intracavernosa (alprostadil, papaverina)
 - Inhibidores orales de la fosfodiesterasa 5.
 - Hormonas (testosterona, GnRH)
 - Nutrición hipercalórica
- Causas neoplásicas
 - Infiltración regional o metastásica de tumores urodigestivos
 - Trastornos del metabolismo
 - Enfermedad de Fabry
 - Amiloidosis
- Lesiones y traumatismos de la médula espinal
- Hemodiálisis
- Excitación sexual prolongada
- Infecciosas (picadura de escorpión o araña, rabia, paludismo)

Priapismo no isquémico o de alto flujo

- Fístula arteriovenosa
 - Traumatismo perineal
 - Cirugía de revascularización peneana

Tabla 1. Causas principales de priapismo.

y pCO_2 101,5 mmHg. También se solicitó hemograma, coagulación y bioquímica básica sin alteraciones salvo elevación de LDH 323 U/L (125-220) y proteína C reactiva 50 mg/L (<5). Para descartar uso de drogas psicoactivas, se pidió estudio de tóxicos en orina cuyos resultados fueron negativos.

Ante un pH < 7,25, pO_2 < 30 mmHg y pCO_2 > 60 mmHg se diagnosticó de priapismo de bajo flujo. (tabla 2).

	pO_2 (mmHg)	pCO_2 (mmHg)	pH
Priapismo no isquémico o de alto flujo	> 50	< 40	> 7,30
Priapismo isquémico o de bajo flujo	< 30	> 60	< 7,25

Tabla 2. Diagnóstico diferencial de priapismo por gasometría de cuerpos cavernosos⁴.

Evolución

Ante la presencia de priapismo isquémico se intentó realizar descompresión de los cuerpos cavernosos mediante aspiración con aguja en el servicio de Urgencias, previa anestesia local y analgesia intravenosa. Posteriormente se

inyectó intracavernosamente fenilefrina en bolos de 0,5 mL/5-10 minutos con resolución temporal y control parcial del dolor. Finalmente, se decidió realizar, en el quirófano, incisión de glande hasta cuerpo cavernoso creando un *shunt* distal tipo Winter.

En el alta hospitalaria se le recomendó la suspensión de bebidas proteicas energéticas u otra medicación que pudiera favorecer nuevo priapismo.

En las revisiones urológicas posteriores el paciente refería que ya presentaba algunas erecciones espontáneas con eyaculación conservada. En la exploración se palpaba área fibrosa y engrosada en base de pene. En la ecografía *doppler* se identificó una sombra acústica entre los cuerpos cavernosos del pene en su porción más proximal (hacia la base y sin aumento de señal en el estudio), por lo que podría corresponder con área de fibrosis. No se apreciaba engrosamiento ni placas calcificadas en la albugínea (figura 1).



Figura 1. Ecografía *doppler* de pene donde se objetiva sombra acústica entre los cuerpos cavernosos del pene, en su porción más proximal, que podría corresponder con área de fibrosis.

Se pautó tadalafilo 5 mg cada 3 días como rehabilitación endotelial. Por intolerancia gástrica se suspendió tadalafilo y se pautó, a demanda, virrec gel intrauretral 30 minutos antes de mantener relaciones sexuales; no más de 1 aplicación a la semana. En caso de erección de duración mayor de 4 horas, debería acudir a Urgencias. Continúan las revisiones y se le ha explicado que, en caso de fracaso farmacológico, se le podría implantar una prótesis de pene.

Diagnóstico

Priapismo de bajo flujo o isquémico.

Discusión y conclusiones

Aunque en el priapismo es fundamental una buena historia clínica para el diagnóstico etiológico, la realización de una POCT como la gasometría de sangre extraída tras punción de los cuerpos cavernosos⁵ nos permitirá distinguir un priapismo isquémico del no isquémico.

En el priapismo isquémico hay hipoxia, hipercapnia y acidosis progresiva en los cuerpos cavernosos^{3,5,7}. Los valores de gasometría compatibles con este priapismo son: pH < 7,25, pO_2 < 30 mmHg y pCO_2 > 60 mmHg⁴. Este priapismo requiere tratamiento inmediato, sin demorarlo más allá de las 4 horas, para controlar el dolor y sobre todo prevenir la impotencia secundaria a la fibrosis de los cuerpos cavernosos^{1,6,7}.

El tratamiento de primera línea en estos casos consistiría en realizar una punción evacuadora de los cuerpos cavernosos. La aspiración disminuiría inmediatamente la erección y aliviaría el dolor. La aspiración se debe repetir hasta que obtener sangre color rojo brillante, no oscura, saliendo de los cuerpos. Esto eliminaría la sangre anóxica, acidótica e hipercápnica, disminuyendo la presión intracavernosa, y reduciendo el dolor⁵. Posteriormente se inyectaría un fármaco simpaticomimético diluido (la fenilefrina es el fármaco de elección por la Asociación Europea de Urología^{8,9}) que haría contraer el músculo liso cavernoso. La fenilefrina debe concentrarse en 200 µg/ml en solución salina e inyectarse intracavernosamente en dosis de 0,5 a 1 mL cada 5-10 minutos hasta una dosis máxima de 1 mg. En adultos con antecedentes de enfermedades cardiovasculares⁹ (en estos pacientes hay que monitorizar con ECG y TA por el potencial efecto indeseable de estos fármacos: hipertensión aguda, taquicardia, arritmia, etc.), y en población pediátrica, las concentraciones del fármaco deben ser más bajas.

Si esto fracasara, la creación de una fístula cavernosoesponjosa^{5,6} sería lo siguiente a realizar. En los priapismos que duran más de 48 horas, o en aquellos en los que ha fracasado la fístula y se ha producido una fibrosis con disfunción eréctil grave, se recomienda la colocación de un implante⁶.

Las POCT implican disponibilidad inmediata para el profesional en la medición precisa y en la detección rápida y correcta del priapismo isquémico. Es crucial un diagnóstico precoz para así aplicar un tratamiento inmediato y poder prevenir la impotencia sexual en estos pacientes.

Financiación, conflicto de intereses y consentimiento informado

El presente trabajo no ha recibido ayudas específicas provenientes de agencias del sector público, sector comercial o entidades sin ánimo de lucro. Los autores declaran carecer de conflicto de intereses y disponen de la autorización o consentimiento informado de los involucrados en este caso y la identidad de la paciente ha sido mantenida en el anonimato a lo largo del informe.

Bibliografía

1. Anele UA, Morrison BF, Burnett AL. Molecular pathophysiology of priapism: emerging targets. *Curr Drug Targets*. 2015; 16(5): 474-83. doi: <https://doi.org/10.2174/1389450115666141111111842> (último acceso mar. 2025).
2. Cocci A, Hakenberg OW, Cai T, Nesi G, Livi L, Detti B, *et al.* Prognosis of men with penile metastasis and malignant priapism: a systematic review. *Oncotarget*. 2017; 9(2): 2923-30. doi: <https://doi.org/10.18632/oncotarget.23366> (último acceso mar. 2025).
3. Ericson C, Baird B, Broderick GA. Management of priapism: 2021 Update. *Urol Clin North Am*. 2021; 48(4): 565-76. doi: <https://doi.org/10.1016/j.ucl.2021.07.003> (último acceso mar. 2025).
4. Huang YC, Harraz AM, Shindel AW, Lue TF. Evaluation and management of priapism: 2009 update. *Nat Rev Urol*. 2009; 6(5): 262-71. doi: <https://doi.org/10.1038/nrurol.2009.50> (último acceso mar. 2025).
5. Mistry NA, Tadros NN, Hedges JC. Conversion of low-flow priapism to high-flow state using T-Shunt with tunneling. *Case Rep Urol*. 2017; 7394185. doi: <https://doi.org/10.1155/2017/7394185> (último acceso mar. 2025).
6. Moore J, Whelan TF, Langille GM. The use of penile prostheses in the management of priapism. *Transl Androl Urol*. 2017; 6(Suppl 5): S797-S803. doi: <https://doi.org/10.21037/tau.2017.04.26> (último acceso mar. 2025).
7. Mulloy E, Li S, Belladelli F, Del Giudice F, Glover F, Eisenberg ML. Association between priapism and HIV disease and treatment. *J Sex Med*. 2023; 20(4): 536-41. doi: <https://doi.org/10.1093/jsxmed/qdad017> (último acceso mar. 2025).
8. Ridyard DG, Phillips EA, Vincent W, Munarriz R. Use of high-dose phenylephrine in the treatment of ischemic priapism: five-year experience at a single institution. *J Sex Med*. 2016; 13(11): 1704-07. doi: <https://doi.org/10.1016/j.jsxm.2016.09.010> (último acceso mar. 2025).
9. Sidhu AS, Wayne GF, Kim BJ, Anderson AGS, Cordon BH, Caso JR, *et al.* The hemodynamic effects of intracavernosal phenylephrine for the treatment of ischemic priapism. *J Sex Med*. 2018; 15(7): 990-96. doi: <https://doi.org/10.1016/j.jsxm.2018.05.012> (último acceso mar. 2025).

Leishmaniasis visceral en una paciente con esclerosis múltiple tratada con fingolimod

Ricardo Andrés Zorrilla-Alarcón^{ID}, Beatriz Chulvi-Calvo^{ID}

Servicio de Medicina Interna, Hospital Universitario del Sureste, Arganda del Rey, Madrid, España

Recibido: 30/12/2024

Aceptado: 20/01/2025

En línea: 30/04/2025

Citar como: Zorrilla-Alarcón RA, Chulvi-Calvo B. Leishmaniasis visceral en una paciente con esclerosis múltiple tratada con fingolimod. Rev Esp Casos Clin Med Intern (RECCMI). 2025 (abril); 10(1): 21-23. doi: <https://doi.org/10.32818/reccmi.a10n1a7>.

Cite this as: Zorrilla-Alarcón RA, Chulvi-Calvo B. Visceral leishmaniasis in a patient with multiple sclerosis treated with fingolimod. Rev Esp Casos Clin Med Intern (RECCMI). 2025 (April); 10(1): 21-23. doi: <https://doi.org/10.32818/reccmi.a10n1a7>.

Autor para correspondencia: Ricardo Andrés Zorrilla-Alarcón. ricardoandres.zorrilla@salud.madrid.org

Palabras clave

- ▷ esclerosis múltiple
- ▷ clorhidrato de fingolimod
- ▷ leishmaniasis visceral

Resumen

La leishmaniasis visceral es una enfermedad zoonótica transmitida por vectores que puede afectar a pacientes inmunosuprimidos, como aquellos con esclerosis múltiple (EM) que estén con tratamiento inmunomodulador. Presentamos el caso de una mujer de 43 años con EM remitente recurrente, tratada con fingolimod desde hacía 10 años, siendo diagnosticada de leishmaniasis visceral, la cual se confirmó mediante PCR en sangre y biopsia de médula ósea, que reveló la presencia de amastigotes de *Leishmania*. La paciente fue tratada con amfotericina B liposomal, y se mantuvo el tratamiento con fingolimod ajustando la dosis para evitar un rebrote de la EM. La terapia mostró un buen resultado clínico, estabilizando parámetros hematológicos y resolviéndose la hepatoesplenomegalia.

Keywords

- ▷ multiple sclerosis
- ▷ fingolimod hydrochloride
- ▷ visceral leishmaniasis

Abstract

Visceral leishmaniasis is a zoonotic vector-borne disease that can affect immunosuppressed patients, such as those with multiple sclerosis (MS) undergoing immunomodulatory treatment. We present the case of a 43-year-old woman with relapsing-remitting MS who had been treated with fingolimod for 10 years and was diagnosed with visceral leishmaniasis. The diagnosis was confirmed through blood PCR and bone marrow biopsy, which revealed the presence of *Leishmania* amastigotes. The patient was treated with liposomal amphotericin B, and the fingolimod treatment was continued at a reduced dose to prevent an MS relapse. The therapy yielded favorable clinical outcomes, stabilizing hematological parameters and resolving hepatosplenomegaly.

Puntos destacados

- ▷ Este caso destaca la importancia de realizar un diagnóstico temprano de infecciones oportunistas en pacientes con esclerosis múltiple bajo terapia inmunomoduladora, resaltando una estrategia terapéutica equilibrada entre el riesgo de infección y control de la enfermedad, particularmente en áreas endémicas de enfermedades transmitidas por vectores.

Introducción

La leishmaniasis visceral es una enfermedad transmitida por vectores cuyo reservorio principal son los perros y pequeños mamíferos que han sido infectados por *Phlebotomus* o en algunos casos por *Lutzomyia*. Durante el ciclo replicativo tienen en su aparato digestivo los parásitos que posteriormente son transmitidos a los humanos sanos a través de la picadura del insecto, provocando de esta manera la activación de la inmunidad celular con el sistema monocito macrófago, que fagocita los parásitos, siendo estos reservorios para reinfecciones o recidivas en el paciente usuario de terapia inmunomoduladora. La incidencia anual de leishmaniasis para el año de 2023 en España muestra

una tasa de 0,8 casos por 100.000 habitantes, siendo más afectados los varones con edad mayor de 65 años (IA 6,1 casos por 100.000). De los casos reportados en general, la afectación visceral es la más importante, representando el 52,2 % del total, de los cuales el 50,6 % tuvieron que ser ingresados. La especie que ha sido principalmente identificada es *Leishmania infantum*¹.

Dentro de los brotes más relevantes presentados en la Comunidad de Madrid se identificó la zona suroeste de la comunidad con incrementos sustanciales de la tasa de incidencia desde 2009 hasta 2012 de 21,54 casos por 100.000 habitantes en el área, siendo su epicentro Fuenlabrada, con tasa de incidencia de 52,99 casos por 100.000 habitantes, reconociendo por primera vez como reservorio activo de enfermedad a la liebre².

Por otra parte, se ha identificado que las terapias biológicas para distintas enfermedades autoinmunes, particularmente aquellas que afectan el sistema nervioso central, han incrementado la incidencia de casos de infecciones oportunistas como leishmaniasis en sus distintas presentaciones, lo que nos obliga a plantearnos la actitud con respecto al tratamiento inmunomodulador ajustando la dosis o suspendiéndola³.

Caso clínico

Antecedentes

Paciente mujer de 43 años residente en Valdaracete (Comunidad de Madrid) con antecedentes de esclerosis múltiple (EM) remitente recurrente diagnosticada hacía 11 años y que recibía tratamiento con fingolimod desde hacía 10 años, con presentación de un brote precoz en 2017 tras suspensión del tratamiento por deseo genésico. En dicho momento, fue tratada con dosis altas de esteroides durante 3 días y se reinició el fingolimod. Durante el seguimiento ambulatorio se realizaron controles analíticos trimestrales con linfocitos de oscilaban entre 900–1.100 células/mL.

Enfermedad actual y exploración física

Acudió a nuestro hospital por presentar un cuadro clínico de 4 semanas de evolución consistente en picos febriles matutinos de hasta 39 °C asociados a tiritona, sin presentar sintomatología localizadora (respiratoria, genitourinaria, orofaríngea, gastrointestinal ni ginecológica). A su ingreso en la exploración física destacaba hepatoesplenomegalia sin otros hallazgos relevantes.

Pruebas complementarias y diagnóstico

Los estudios analíticos documentaron leucopenia de 1.630 (VR 3900-10.200) / μ L con linfopenia de 300 (1.100-4.500)/ μ L, hemoglobina 10,6 (VR 12-15,6) g/dL, plaquetas de 68.000 (VR 140.000-370.000)/ μ L, proteína C reactiva de 65,9 (VR <5) mg/L y procalcitonina de 0,11 ng/mL (**tabla 1**). Se amplió estudio de infecciones virales mediante serología evidenciando CMV IgG, Epstein Barr IgG positivo, parvovirus IgG positivo y VIH negativo. Posteriormente, se amplió estudio con ecocardiograma transtorácico y TC-BODY, con hepatoesplenomegalia sin otros hallazgos relevantes. Ante persistencia sintomática sin orientación diagnóstica se amplió estudio con inmunofenotipo en sangre sin hallar subpoblaciones linfocitarias alteradas.

En cuanto al estudio de perfil autoinmune no se encontraron títulos de valor significativo.

Finalmente, se solicitaron pruebas de enfermedades transmitidas por vectores, con serología *Borrelia* IgG negativo, *Leishmania* IgG positivo, la cual fue confirmada a través de estudio PCR, momento en el cual se realizó biopsia de médula ósea, hallando en esta muestra amastigotes de *Leishmania* (**figura 1**).

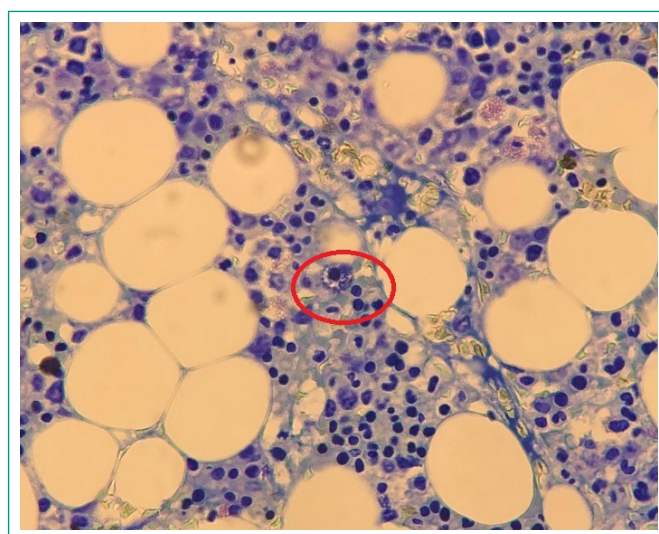


Figura 1. Tinción de Giemsa biopsia médula ósea. Demarcación del amastigote en rojo.

Evolución

Se inició tratamiento con amfotericina B liposomal durante 7 días a dosis de 4 mg/kg acorde con las guías de terapéutica antimicrobiana MENSA y, teniendo en cuenta la probabilidad de recidiva, se decidió administración de dosis semanal de amfotericina B liposomal durante 4 semanas. Presentó remisión de la fiebre, normalización de parámetros analíticos y seguimiento en hospital en días posteriores con ecografía de control mostrando resolución de hepatoesplenomegalia.

Discusión

El papel de la terapia inmunomoduladora en la esclerosis múltiple (EM) es indiscutible, destacándose principalmente por su capacidad para modificar la enfermedad y mejorar la calidad de vida de los pacientes. Sin embargo, una de sus principales desventajas es el aumento en la incidencia de infecciones oportunistas. Desde la aprobación en 2010 por parte de la FDA del inhibidor del receptor de esfingosina tipo 1 como tratamiento de primera línea para la EM, se ha consolidado como una opción terapéutica relevante. En un metaanálisis reciente conducido por Yang *et al.*⁴, se evidencia su papel en la enfermedad, asumiendo como efectos adversos la bronquitis aguda y los síntomas similares a un cuadro gripal.

Parámetro (valor normal)	16/05/2024	17/05/2024	19/05/2024	21/05/2024	23/05/2024	24/05/2024	12/07/2024	9/09/2024
Leucocitos (3,9 - 10,2 $10^3/\mu$ L)	1,63	1,86	1,47	1,87	2,30	2,37	2,21	3,70
Neutrófilos (1,5 - 7,7 $10^3/\mu$ L)	1,0	1,3	0,84	1,0	1,4	1,4	1,2	1,8
Linfocitos (1,1 - 4,5 $10^3/\mu$ L)	0,3	0,3	0,3	0,3	0,4	0,3	0,5	1,3
Plaquetas (140 - 370 $10^3/\mu$ L)	68	63	63	72	83	96	79	215
Hemoglobina (12,0 - 15,6 g/dL)	10,8	10,2	10,0	9,7	9,7	10,7	11,8	13,8
Hematocrito (0,35 - 0,45 %)	32,4	31,0	29,6	31,1	31,1	34,0	34,6	40,6
Proteína C reactiva (< 5,0 mg/L)	53,7	46,2	49,8	52,8	57,4	64,2	27,0	< 0,5
GPT (ALT) (< 10 - 49 U/L)	53	48	49	65	76	40	27	18
GOT (AST) (< 37 U/L)	31	27	25	36	43	24	14	17
Fosfatasa alcalina (46 - 116 U/L)	76	83	83	93	114	-	69	77

Tabla 1. Analítica durante ingreso y seguimiento ambulatorio.

Bibliografía

Los moduladores del receptor de esfingosina 1 fosfato, como es el caso del fingolimod, no solamente afectan la respuesta inmune celular y la producción del TNF alfa, sino que también impiden la migración linfocitaria T CCR7 positivos como las células CD8+ *naive*, afectando paralelamente la respuesta Th17 y Th17/Th1 a nivel extra ganglionar, promoviendo infecciones oportunistas del sistema nervioso central⁵.

A fecha de agosto de 2024 se realizó revisión de la literatura científica y se identificaron varios casos de enfermedades oportunistas: un caso de criptococosis meníngea⁶ y 3 casos de leishmaniasis visceral, siendo uno de ellos reportado en Grecia en el año 2014⁷, el segundo en Barcelona en el año de 2022³, el tercero en el sur de Italia⁸, y 1 caso de leishmaniasis cutánea agresiva en Murcia⁹. En los tres reportes de caso previos se retiró totalmente el fingolimod, hasta la curación completa de la enfermedad. En nuestro caso, dado el antecedente de brote precoz tras la suspensión del fármaco, decidimos disminuir la dosis a la mitad e iniciar el tratamiento con amfotericina B liposomal, y tras mejoría clínica y analítica, se mantuvo dosis habitual.

Teniendo en cuenta el balance riesgo/beneficio en el escenario clínico particular, es importante señalar que aquellos pacientes que presenten diagnóstico de EM y vivan en área endémica de enfermedades transmitidas por vectores, es razonable considerar alternativas de tratamiento.

Conclusiones

En pacientes que sean usuarios de terapia modificadora de enfermedad para EM y que presenten fiebre, citopenias y/o visceromegalias, es importante realizar un despistaje de enfermedades oportunistas, considerando el mecanismo de acción del medicamento. El tratamiento sistémico una vez identificada la leishmaniasis debe ser precoz. En poblaciones de pacientes con EM que residen en áreas endémicas para enfermedades transmitidas por vectores se deben valorar alternativas de tratamiento. Se requieren estudios adicionales para determinar la actitud con respecto al inmunosupresor, ya sea disminuir la dosis o suspender el tratamiento en paciente con infecciones oportunistas.

Financiación, conflicto de intereses y consentimiento informado

El presente trabajo no ha recibido ayudas específicas provenientes de agencias del sector público, sector comercial o entidades sin ánimo de lucro. Los autores declaran carecer de conflicto de intereses y disponen de la autorización o consentimiento informado de los involucrados en este caso y la identidad de la paciente ha sido mantenida en el anonimato a lo largo del informe.

1. Centro Nacional de Epidemiología. Instituto de Salud Carlos III. CIBERESP. Informe epidemiológico sobre la situación de la leishmaniasis en España, 2023. Madrid, julio 2024. Accesible en: https://higieneambiental.com/sites/default/files/images/control-plagas/informe_renave_leishmania_2023.pdf (último acceso mar. 2025).
2. Suárez Rodríguez B, Isidoro Fernández B, Santos Sanz S, Sierra Moros MJ, Molina Moreno R, Astray Mochales J, *et al.* Situación epidemiológica y de los factores de riesgo de transmisión de *Leishmania infantum* en España. *Rev Esp Salud Pública*. 2012; 86(6): 555-64. Accesible en: https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1135-57272012000600002 (último acceso mar. 2025).
3. Guerra-Amor A, López-González A, Bosch-Nicolau P, Rodríguez-Acevedo B, Zabalza A, Sulleiro E, *et al.* Case report: leishmaniasis in a 33-year-old man with multiple sclerosis. *Am J Trop Med Hyg*. 2022; 107(2): 339-41. doi: <https://doi.org/10.4269/ajtmh.22-0117> (último acceso mar. 2025).
4. Yang T, Tian X, Chen CY, Ma LY, Zhou S, Li M, *et al.* The efficacy and safety of fingolimod in patients with relapsing multiple sclerosis: a meta-analysis. *Br J Clin Pharmacol*. 2020; 86(4): 637-45. doi: <https://doi.org/10.1111/bcp.14198> (último acceso mar. 2025).
5. Groves A, Kihara Y, Chun J. Fingolimod: direct CNS effects of sphingosine 1-phosphate (S1P) receptor modulation and implications in multiple sclerosis therapy. *J Neurol Sci*. 2013; 328(1-2): 9-18. doi: <https://doi.org/10.1016/j.jns.2013.02.011> (último acceso mar. 2025).
6. Darazam IA, Rabiei MM, Moradi O, Gharehbagh FJ, Roozbeh M, Nourinia R, *et al.* A case of fingolimod-associated cryptococcal meningitis. *Curr HIV Res*. 2022; 20(4): 337-42. doi: <https://doi.org/10.2174/1570162x20666220629124225> (último acceso mar. 2025).
7. Artemiadis AK, Nikolaou G, Kolokythopoulos D, Tegos N, Terentiou A, Triantafyllou N, *et al.* Visceral leishmaniasis infection in a fingolimod-treated multiple sclerosis patient. *Mult Scler*. 2015; 21(6): 795-96. doi: <https://doi.org/10.1177/1352458514555788> (último acceso mar. 2025).
8. Williams E, Isles NS, Seemann T, Kilpatrick T, Grigg A, Leroi M, *et al.* Case report: confirmation by metagenomic sequencing of visceral leishmaniasis in an immunosuppressed returned traveler. *Am J Trop Med Hyg*. 2020; 103(5): 1930-33. doi: <https://doi.org/10.4269/ajtmh.19-0841> (último acceso mar. 2025).
9. Hernández Clares R, Sánchez Pedreño P, García Vazquez E, Carreón Guarnizo E, Meca Lallana JE. Aggressive cutaneous leishmaniasis in a patient with multiple sclerosis treated with fingolimod. *Neurología (Engl Ed)*. 2018; 33(5): 348-49. doi: <https://doi.org/10.1016/j.nrl.2017.01.021> (último acceso mar. 2025).

Puente muscular coronario: ¿predictor o simulador congénito de infarto agudo de miocardio?

Julio César Velasco-Castro^{ID}, César Julián Méndez-Higuera^{ID}, Juan Sebastián Cruz-Reina^{ID}, Gieselle Juliana Fragozo-Plata^{ID}, Cristian Ferney Carrillo-Pinzón^{ID}, Lorena García-Agudelo^{ID}

Grupo de Investigación, Hospital Regional de la Orinoquia, Yopal, Colombia

Recibido: 21/02/2024

Aceptado: 22/02/2025

En línea: 30/04/2025

Citar como: Velasco-Castro JC, Méndez-Higuera CJ, Cruz-Reina JS, Fragozo-Plata GJ, Carrillo-Pinzón CF, García-Agudelo L. Puente muscular coronario: ¿predictor o simulador congénito de infarto agudo de miocardio? Rev Esp Casos Clin Med Intern (RECCMI). 2025 (abril); 10(1): 24-26. doi: <https://doi.org/10.32818/reccmi.a10n1a8>.

Cite this as: Velasco-Castro JC, Méndez-Higuera CJ, Cruz-Reina JS, Fragozo-Plata GJ, Carrillo-Pinzón CF, García-Agudelo L. Coronary muscular bridge: predictor or congenital mimic of acute myocardial infarction? Rev Esp Casos Clin Med Intern (RECCMI). 2025 (April); 10(1): 24-26. doi: <https://doi.org/10.32818/reccmi.a10n1a8>.

Autor para correspondencia: Julio César Velasco-Castro. juliovelascoinvestigacion@gmail.com

Palabras clave

- ▷ dolor en el pecho
- ▷ angina pectoris variable
- ▷ puente miocárdico
- ▷ angiografía coronaria

Resumen

El puente muscular coronario o miocárdico es una anomalía congénita que describe el segmento intramiocárdico de la arteria coronaria, denominada arteria tunelada. El puente miocárdico puede presentarse en cualquier arteria, sin embargo, el 67-98 % ocurre en la descendente anterior. El diagnóstico suele ser incidental en la angiografía o la autopsia. La mayoría de los individuos no saben que son portadores de esta anomalía congénita hasta que presentan manifestaciones clínicas que pueden sugerir un síndrome coronario agudo. Presentamos el caso de un paciente con síndrome coronario agudo con elevación del ST al que se diagnosticó incidentalmente un puente miocárdico, tratado con éxito con antagonista del calcio.

Keywords

- ▷ chest pain
- ▷ variant angina pectoris
- ▷ myocardial bridging
- ▷ coronary angiography

Abstract

Coronary or myocardial muscular bridging is a congenital anomaly that describes the intramyocardial segment of the coronary artery, called a tunneled artery. Myocardial bridging can occur in any artery, however, 67-98% occurs in the anterior descending artery. Diagnosis is usually incidental at angiography or autopsy. Most individuals are unaware that they are carriers of this congenital anomaly until they present clinical manifestations that may suggest an acute coronary syndrome. We present the case of a patient with ST-elevation acute coronary syndrome who was incidentally diagnosed with myocardial bridging, successfully treated with calcium antagonist.

Puntos destacados

- ▷ Los puentes miocárdicos se comportan como un síndrome coronario agudo en pacientes jóvenes sanos y sin factores de riesgo.
- ▷ Considerar las anomalías coronarias de origen congénito es imperativo ya que permitirá un diagnóstico oportuno y terapia eficaz.

Introducción

El puente muscular coronario o miocárdico (PM) es una anomalía congénita que describe el segmento intramiocárdico de la arteria coronaria, denominada arteria tunelada¹.

La prevalencia del PM no está bien dilucidada. La tasa de detección mediante angiografía varía entre 0,5-16 %, y su frecuencia asciende al 40-80 % cuando son identificados en autopsia^{1,2}.

El PM puede presentarse en cualquier arteria, sin embargo, el 67-98 % ocurre en la descendente anterior, 40 % en la circunfleja y 36 % en la coronaria dere-

cha, siendo más frecuente en mayores de la tercera década de vida y el sexo masculino^{2,3}.

El mecanismo implicado en los pacientes con PM suele ser visible al final de la sístole y al inicio de la diástole, conocido como «efecto de ordeño», donde se produce un estrechamiento coronario que provoca un flujo distal reducido, con áreas de hipoperfusión y zonas de isquemia sobre la masa miocárdica del lecho comprometido¹⁻³.

El diagnóstico suele ser incidental en la angiografía o la autopsia, la mayoría de los individuos no saben que son portadores de esta anomalía congénita hasta presentar manifestaciones clínicas que pueden sugerir un síndrome coronario agudo².

No hay una prueba *gold standard* para el diagnóstico de los PM, sin embargo, la angiografía coronaria invasiva es el método más utilizado³.

Presentamos el caso de un paciente con síndrome coronario agudo con elevación del ST al que se diagnosticó incidentalmente un puente miocárdico, tratado con éxito con antagonista del calcio.

Caso clínico

Antecedentes y enfermedad actual

Varón de 35 años de profesión agricultor, con historial de sedentarismo. Manifestaba no practicar ningún deporte, tenía sobrepeso y fue hospitalizado 2 meses antes por angina inestable sin especificar estudios y manejo médico ambulatorio (comentaba no recordar las indicaciones médicas). Consultó por 2 horas de evolución de dolor torácico tipo opresivo, no irradiado, de moderada a severa intensidad, asociado a disnea en medianos esfuerzos (NYHA II/IV), diaforesis y palpitaciones.

Exploración física

A la exploración física, presión arterial de 117/67 mmHg, frecuencia cardíaca 62 latidos por minuto, saturación de oxígeno del 96 % e IMC 26,49 kg/m². Estaba normoperfundido, normohidratado y normocoloreado. Se encontraba consciente, orientado globalmente y colaborador.

Se decidió el ingreso a unidad de Cuidados Intensivos para iniciar tratamiento antiisquémico a dosis convencionales para la enfermedad coronaria, y realización de estudios por sospecha de un infarto agudo al miocardio (IAM).

Pruebas complementarias

Análisis de sangre

- Hemograma, coagulación, bioquímica, iones, glucosa, función renal y azoados, dentro de parámetros de normalidad. Troponina I 51 ng/L (punto de corte menor a 19).
- Colesterol total 230 mg/dL, lipoproteína de baja densidad 168 mg/dL, lipoproteína de alta densidad 30 mg/dL y triglicéridos 115 mg/dL.

Estudios de imagen

- Radiografía de tórax: normal.
- Electrocardiograma (**figura 1**).
- Ecocardiograma transtorácico: buena función sistólica biventricular, sin trastornos de la contractilidad global ni segmentaria.

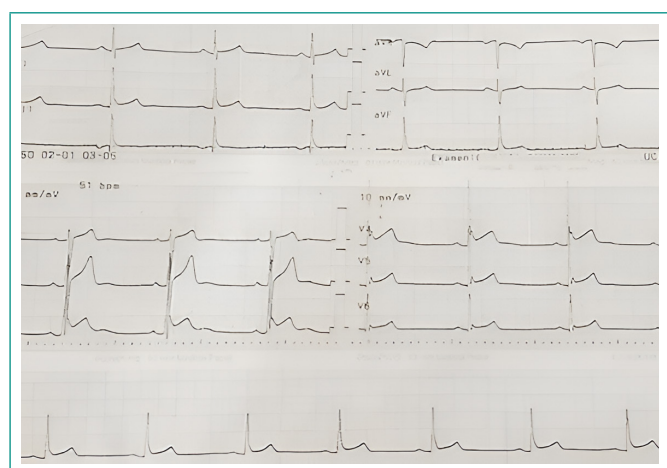


Figura 1. Electrocardiograma. Ritmo sinusal, FC 51 latidos por minuto y elevación del punto j, de 1-2 mm (V1, V2) y mayor 2 mm (V3-V5).

Evolución

Durante su hospitalización se encontraba estable; los signos vitales estuvieron en normalidad. Ante la evidencia de un síndrome coronario agudo, se realizó un cateterismo cardíaco izquierdo, que mostró un puente muscular en el

segmento medio de la arteria descendente anterior y demás coronarias sin lesiones angiográficas significativas (**figura 2**). Iniciaron manejo con diltiazem 60 mg 1/2 tableta vía oral (VO) cada 12 horas, atorvastatina 20 mg VO día y se emitió el alta médica para continuar el manejo y seguimiento ambulatorio.

Se contactó vía telefónica con el paciente 6 meses después y manifestó que asiste a chequeos periódicos por Cardiología, sin nuevos episodios de dolor torácico.

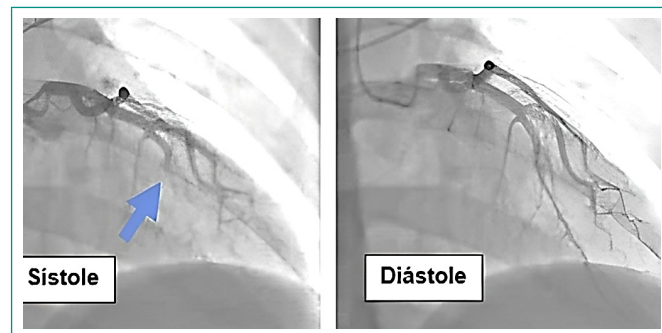


Figura 2. Angiografía coronaria. Se observa fenómeno «de ordeño» que causa el puente muscular en el segmento medio de la arteria descendente anterior durante el ciclo cardíaco. En sístole ausencia del medio de contraste en el segmento distal de arteria que reaparece en la diástole.

Diagnóstico

Infarto de miocardio con arterias coronarias no obstructivas asociado a PM.

Discusión y conclusiones

En la actualidad, los PM han adquirido importancia clínica. Aunque su prevalencia no es muy conocida, es una causa de dolor torácico e ingreso hospitalario cada vez más frecuente¹⁻³.

A pesar de ser una anomalía presente desde el nacimiento, las manifestaciones clínicas suelen presentarse en edades superiores a los 30 años. La mayoría de los casos son asintomáticos; sin embargo, aquellos que desarrollan síntomas presentan principalmente dolor torácico de características anginosas^{3,4}, como se observó en nuestro caso. Tanto el comportamiento clínico como la edad de inicio de los síntomas fueron coincidentes.

Aunque nuestro paciente era joven y no tenía antecedentes patológicos importantes, realizamos una revisión bibliográfica exhaustiva de las causas y/o factores predisponentes del PM, encontrando así que esta anomalía no ha sido muy estudiada hasta el momento, por lo que existe un número limitado de estudios publicados, y la mayoría son reportes de casos^{5,7}.

Debido a que no existe una prueba estandarizada para el diagnóstico de los PM, la coronariografía juega un papel crucial para identificar esta anomalía congénita incidentalmente cuando se sospecha una enfermedad coronaria^{6,7}.

Existen cuatro categorías de manejo para los PM; no farmacológica, farmacológica, intervencionista y quirúrgica mediante miotomía supraarterial o injerto de derivación de la arteria coronaria (CABG, por sus siglas en inglés)⁷.

El tratamiento no farmacológico se fundamenta en modificar los factores de riesgo, tales como consumir alimentos con bajo contenido de sodio y grasas, reducir el peso y practicar ejercicio físico aeróbico⁷.

La terapia farmacológica es el tratamiento principal para los pacientes con PM sintomáticos, ya que reduce la frecuencia cardíaca provocando el incremento del tiempo de llenado diastólico y así la descompresión del segmento tunelizado^{4,7}.

Los betabloqueadores (BB) son los medicamentos considerados de primera línea por su efecto inotrópico y cronotrópico negativo, mientras que los bloqueantes cálcicos (BCC), además de tener efectos similares, tienen acción anti-espasmódica⁵⁻⁷. Se ha descrito que los pacientes con PM tienen un riesgo elevado de desarrollar aterosclerosis y/o problemas relacionados con la formación/erosión de placa; es recomendable indicar la terapia antiplaquetaria en aquellos pacientes con PM y que la angioplastia sugiera aterosclerosis⁷. En este caso, el paciente fue tratado con BCC, lo que resolvió la sintomatología sin requerir reingreso hospitalario. No requirió terapia antiplaquetaria dado que no se documentó aterosclerosis^{6,7}.

En pacientes que no toleran los BB/BCC o no se logra el objetivo terapéutico de controlar la frecuencia cardíaca a las dosis máximas toleradas, y que desempeña un efecto positivo en el PM sintomático, se usa la ivabradina, que bloquea la acción de los canales regulados por nucleótidos cíclicos activados por hiperpolarización (canales f) en el nódulo auriculoventricular, y disminuye la frecuencia cardíaca^{8,9}.

Con respecto a la terapia intervencionista, la coronariografía e implante de *stent* en el segmento del PM es la alternativa invasiva más costoefectiva cuando los pacientes persisten sintomáticos a pesar de la terapia farmacológica óptima convencional. Mejora la presión sistólica intracoronaria, disminuye compresión vascular y normaliza el flujo coronario. Es importante resaltar que en la angioplastia pueden ocurrir complicaciones como ruptura y/o fractura coronaria durante o posterior a la colocación de *stent*, además de riesgo de reestenosis y/o trombosis del *stent*. Por tanto, los *stent* liberadores de drogas son los más recomendables por tener menos tasas de reestenosis y trombosis asociada⁹.

En los pacientes refractarios la corrección quirúrgica mediante miotomía también conocida como «destechamiento» y CABG son las alternativas. Sin embargo, se limita a los casos altamente refractarios debido a los riesgos de complicaciones como la perforación del ventrículo derecho, formación de aneurismas ventriculares, «destechamiento» incompleto y la hemorragia posoperatoria¹⁰. Con respecto al CABG el fallo del injerto es la principal preocupación^{9,10}.

En la actualidad, no existen directrices consensuadas para el tratamiento del PM; los clínicos optan por aplicar medidas terapéuticas mínimas o no invasivas para reducir el riesgo de complicaciones. Como se evidencia en el informe de nuestro caso, el tratamiento se limitó al manejo farmacológico con BCC.

Financiación, conflicto de intereses y consentimiento informado

El presente trabajo no ha recibido ayudas específicas provenientes de agencias del sector público, sector comercial o entidades sin ánimo de lucro. Los autores declaran carecer de conflicto de intereses y disponen de la autorización o

consentimiento informado de los involucrados en este caso y la identidad de la paciente ha sido mantenida en el anonimato a lo largo del informe.

Bibliografía

1. Tarantini G, Migliore F, Cademartiri F, Fraccaro C, Iliceto S. Left anterior descending artery myocardial bridging: a clinical approach. *J Am Coll Cardiol*. 2016; 68(25): 2887-99. doi: <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2016.09.973> (último acceso mar. 2025).
2. Sternheim D, Power DA, Samtani R, Kini A, Fuster V, Sharma S. Myocardial bridging: diagnosis, functional assessment, and management: JACC State of the Art Review. *J Am Coll Cardiol*. 2021; 78(22): 2196-212. doi: <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2021.09.859> (último acceso mar. 2025).
3. Danek BA, Kearney K, Steinberg ZL. Clinically significant myocardial bridging. *Heart*. 2024; 110: 81-86. doi: <https://doi.org/10.1136/heartjnl-2022-321586> (último acceso mar. 2025).
4. Murtaza G, Mukherjee D, Gharacholou SM, Nanjundappa A, Lavie CJ, Khan AA, Shanmugasundaram M, Paul TK. An updated review on myocardial bridging. *Cardiovasc Revasc Med*. 2020; 21(9): 1169-79. doi: <https://doi.org/10.1016/j.carrev.2020.02.014> (último acceso mar. 2025).
5. De Agustín JA, Marcos-Alberca P, Fernández-Golfín C, Bordes S, Feltes G, Almería C, *et al*. Puente miocárdico evaluado mediante tomografía computarizada multidetectores: posible causa del dolor torácico en pacientes más jóvenes con baja prevalencia de dislipemia. *Rev Esp Cardiol*. 2012; 65(10): 885-90. doi: <https://doi.org/10.1016/j.recesp.2012.02.013> (último acceso mar. 2025).
6. Schwarz ER, Gupta R, Haager PK, vom Dahl J, Klues HG, Minartz J, Uretsky BF. Myocardial bridging in absence of coronary artery disease: proposal of a new classification based on clinical-angiographic data and long-term follow-up. *Cardiology*. 2009; 112(1): 13-21. doi: <https://doi.org/10.1159/000137693> (último acceso mar. 2025).
7. Sánchez Ramón S, Moya de la Calle M, Álvarez Hodel AE, Del Pozo Vegas C. Fenómeno de ordeñado (*milking*) como causa de dolor torácico. A propósito de 4 casos. *Emergencias*. 2016; 28(2): 117-20 (último acceso mar. 2025).
8. Ide T, Ohtani K, Higo T, Tanaka M, Kawasaki Y, Tsutsui H. Ivabradine for the treatment of cardiovascular diseases. *Circ J*. 2019; 83(2): 252-60. doi: <https://doi.org/10.1253/circj.CJ-18-1184> (último acceso mar. 2025).
9. Sternheim D, Power DA, Samtani R, Kini A, Fuster V, Sharma S. Myocardial bridging: diagnosis, functional assessment, and management: JACC State-of-the-Art Review. *J Am Coll Cardiol*. 2021; 78(22): 2196-212. doi: <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2021.09.859> (último acceso mar. 2025).
10. Tarantini G, Fovino LN, Barioli A, Schiavo A, Fraccaro C. A clinical approach to diagnosis and treatment of left anterior descending artery myocardial bridging. *J Lung Health Dis*. 2018; 2(4): 6-10. doi: <https://doi.org/10.29245/2689-999X/2017/4.1141> (último acceso mar. 2025).

Síndrome de Kartagener, a propósito de un caso clínico. Revisión de la bibliografía

Pablo Dután-Patiño^{ID}, Pedro Quizhpe^{ID}, Mauricio Sanmartín^{ID}

Servicio de Neumología, Hospital Vicente Corral Moscoso, Cuenca, Ecuador

Recibido: 18/09/2024

Aceptado: 16/03/2025

En línea: 30/04/2025

Citar como: Dután-Patiño P, Quizhpe P, Sanmartín M. Síndrome de Kartagener, a propósito de un caso clínico. Revisión de la bibliografía. Rev Esp Casos Clin Med Intern (RECCMI). 2025 (abril); 10(1): 27-30. doi: <https://doi.org/10.32818/reccmi.a10n1a9>.

Cite this as: Dután-Patiño P, Quizhpe P, Sanmartín M. *Kartagener's syndrome: a clinical case report. Literature review.* Rev Esp Casos Clin Med Intern (RECCMI). 2025 (April); 10(1): 27-30. doi: <https://doi.org/10.32818/reccmi.a10n1a9>.

Autor para correspondencia: Pablo Dután-Patiño. pablo.dutanp@ucuenca.edu.ec

Palabras clave

- ▷ discinesia ciliar primaria
- ▷ síndrome de kartagener
- ▷ bronquiectasias
- ▷ situs inversus

Keywords

- ▷ ciliary dyskinesia
- ▷ kartagener syndrome
- ▷ bronchiectasis
- ▷ situs inversus

Resumen

La discinesia ciliar primaria (DCP) es un grupo de enfermedades poco frecuente y genéticamente heterogéneo que incluye más de 50 genes, caracterizado por la disfunción ciliar, y generando síntomas respiratorios crónicos, bronquiectasias entre otros. El diagnóstico se basa en la clínica, pruebas funcionales y genéticas, siendo este último el método confirmatorio. Si bien no existe cura, el tratamiento busca mejorar la calidad de vida mediante fisioterapia, antibióticos y terapia inhalada. Exponemos el caso de una mujer con cuadro de infección respiratoria a repetición, con diagnóstico inicial de fibrosis quística. Durante la adolescencia se investiga DCP con mutación genética más *situs inversus* por lo que se confirma diagnóstico.

Abstract

Primary ciliary dyskinesia (PCD) encompasses a group of disorders characterized by ciliary dysfunction, leading to chronic respiratory symptoms, bronchiectasis, among others. Diagnosis is based on clinical presentation, functional tests and genetic testing, with the latter being the confirmatory method. Although there is no cure, treatment aims to improve quality of life through physiotherapy, antibiotics, and inhalation therapy. We present the case of a woman with recurrent respiratory infections, initially diagnosed with cystic fibrosis. During adolescence, PCD was investigated, revealing a genetic mutation and situs inversus, thus confirming the diagnosis.

Puntos destacados

- ▷ El caso resalta la heterogeneidad genética de la DCP, al evidenciar una mutación en DRC1 (CCDC164) en contraste con las variantes más prevalentes (DNAH5 y CCDC39), aportando datos relevantes para la comunidad científica.
- ▷ La detección de distrés respiratorio neonatal y dextrocardia subraya la necesidad de un diagnóstico precoz, fundamental para evitar la progresión hacia complicaciones severas, como las bronquiectasias.
- ▷ Implicaciones familiares y socioeconómicas. La presencia de antecedentes de consanguinidad y enfermedades respiratorias recurrentes en la familia enfatiza la necesidad de programas de consejo genético y acceso a pruebas diagnósticas avanzadas, factores cruciales para el manejo integral de la enfermedad.

Introducción

El síndrome de Kartagener es una enfermedad autosómica recesiva y el tipo más común de las discinesias ciliares primarias (DCP), caracterizada por sinusitis crónica, *situs inversus* y bronquiectasias¹. La prevalencia de Kartagener es aproximadamente 1:20.000 - 1:30.000 a nivel mundial, siendo más frecuente en algunos países de Europa². Presentamos un caso de DCP que inicialmente

se confundió con fibrosis quística debido a un test de sudor dudoso, pero fue confirmado genéticamente con una mutación en DRC1 (CCDC164)³, en contraste con las más frecuentes (DNAH5 y CCDC39)¹. La intervención terapéutica mejoró significativamente su evolución clínica. Este caso aporta a la literatura médica lecciones clave en diagnóstico diferencial, manejo multidisciplinario y el impacto de la heterogeneidad genética en la evolución del síndrome de Kartagener.

Caso clínico

Antecedentes y enfermedad actual

Mujer de 25 años, con antecedentes de padres consanguíneos (primos) y dos de sus hermanas con episodios de infecciones respiratorias recurrentes, una de ellas había fallecido a los 17 años debido a una infección respiratoria. Desde el nacimiento, la paciente había presentado distrés respiratorio, permaneciendo en la unidad de Neonatología durante 15 días. A los 7 meses se había realizado una radiografía de tórax (**figura 1**), en la que se evidenció dextrocardia; no obstante, no se profundizó en la etiología de dicho hallazgo.

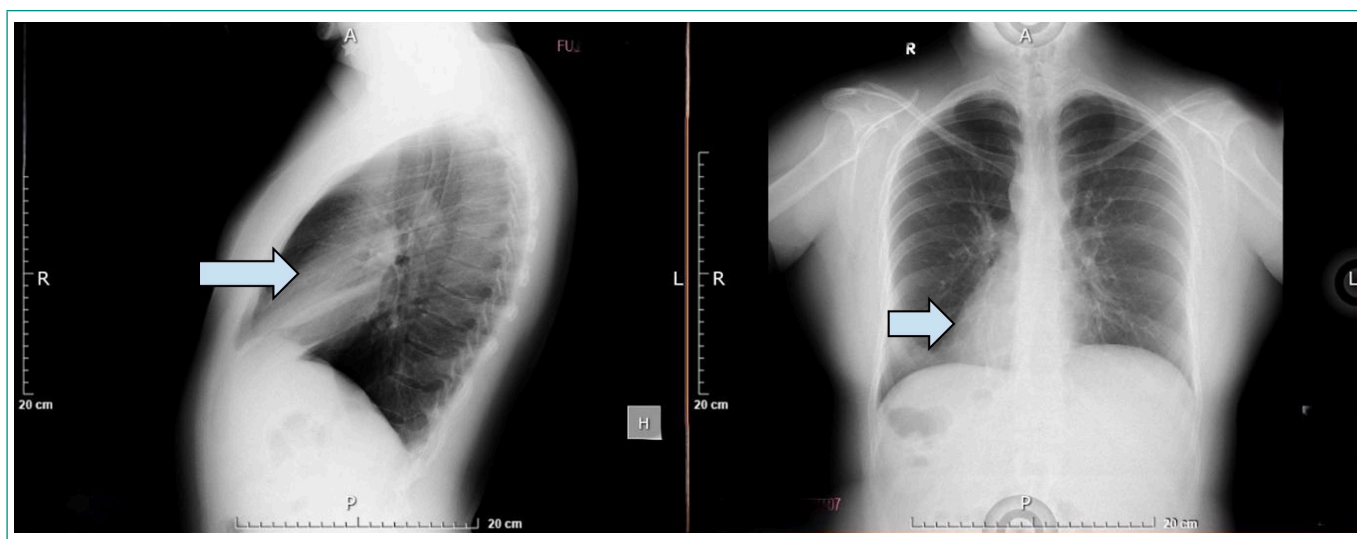


Figura 1. Radiografía PA de tórax: Dextrocardia, a los 7 meses de edad.

Durante la infancia, la paciente presentó episodios recurrentes de sinusitis y neumonías, siendo tratada de forma empírica con inhaladores anticolinérgicos y antibioticoterapia. A los 14 años se planteó la sospecha de fibrosis quística, tras obtenerse un resultado de 43 mmol/L en el test de sudor (valor dudoso, considerando que el rango normal es hasta 30 mmol/L). Por limitaciones de recursos, no se realizaron estudios genéticos en ese momento, motivo por el cual se instauró un tratamiento basado en alfa-adornase, corticoides inhalados y broncodilatadores, sin alcanzar un control adecuado de la sintomatología respiratoria.

Pruebas complementarias y exploración física

Posteriormente, a los 17 años, la paciente fue evaluada por los servicios de Neumología y Genética, quienes solicitaron estudios de imagen confirmando el *situs inversus*, sinusitis crónica y bronquiectasias (figuras 2 y 3). Ante la sospecha de discinesia ciliar primaria, se solicitó un estudio genético, el cual reveló la expresión del exoma CCDC114, confirmandose así el diagnóstico de discinesia ciliar primaria en su presentación de síndrome de Kartagener.

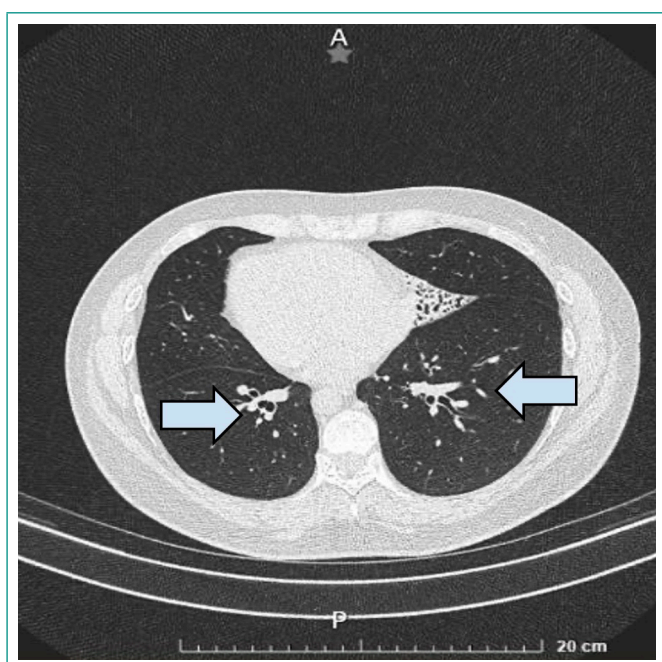


Figura 2. Tomografía simple ventana pulmonar. Bronquiectasias.

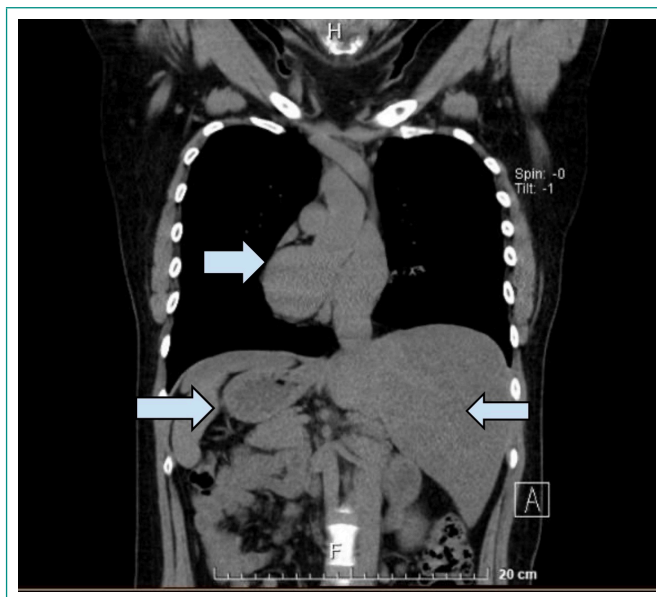


Figura 3. Tomografía simple corte coronal. *Situs inversus*.

Durante la fase de estabilidad clínica, la paciente presentó parámetros vitales estables: una saturación de oxígeno en aire ambiente que osciló entre el 88 y el 92 %, resto de signos vitales dentro de la normalidad, una estatura de 152 cm y un peso de 55 kg. El examen físico reveló crepitantes discretos en las bases pulmonares, y la auscultación cardíaca evidenció ruidos en el hemitórax derecho, hallazgos concordantes con la presencia de *situs inversus*. El resto del examen físico fue normal. Asimismo, los análisis de laboratorio realizados durante esta fase se encontraban dentro de la normalidad (tabla 1).

Diagnóstico

Síndrome de Kartagener.

Evolución

Durante su seguimiento, la paciente recibió tratamiento con broncodilatadores, corticoides inhalados y nebulizaciones con soluciones hipertónicas. En febrero de 2015 presentó una infección respiratoria, y el cultivo de esputo aisló *Streptococcus viridans* y *Staphylococcus aureus* sensible a la meticilina, tratada con linezolid, obteniendo una evolución favorable. En 2021, en el cultivo de

Biometría hemática		
	Valores	Referencia
GLÓBULOS BLANCOS	7,2 103/μL	5,0 - 10,0
NEUTRÓFILOS	3,9 103/μL	2,00 - 7,00
LINFOCITOS	2,72 103/μL	0,80 - 4,00
MONOCITOS	0,46 103/μL	0,12 - 1,20
EOSINÓFILOS	0,03 103/μL	0,02 - 0,05
BASÓFILOS	0,01 103/μL	0,00 - 0,20
RECuento de PLAQUETAS	259 103/μL	140,0 - 450,0
GLÓBULOS ROJOS	5,2 106/μL	5,1 - 5,9
HEMOGLOBINA	15,6 g/dL	14,3 - 17,0
HEMATOCRITO	48 %	46,0 - 54,0
VCM (Volumen corpuscular medio)	91,9 fL	80,0 - 98,0
MCH (Hemoglobina corpuscular media)	29,9 pg	27,0 - 32,0
Bioquímica sérica		
	Valores	Referencia
PROTEÍNAS TOTALES SÉRICAS	7,6 g/dL	6,6 - 8,7
ALBÚMINA SÉERICA	4,5 g/dL	3,5 - 5,2
GLOBULINA SÉERICA	3,2 g/dL	2-0 - 3,0
GLUCOSA EN AYUNAS	76,2 mg/dL	70,00 - 100,0
UREA SÉERICA	22,5 mg/dL	10,0 - 50,0
CREATININA SÉERICA	0,64 mg/dL	0,50 - 0,90
ACIDO URICO SERICO	5,7 mg/dL	2,4 - 5,7
COLESTEROL TOTAL	143,0 mg/dL	120,0 - 200-0
HDL COLESTEROL	47,2 mg/dL	
TRIGLICÉRIDOS	158,0 mg/dL	30 - 150
TGO	30,5 U/L	0,0 - 32,0
TGP	35,0 U/L	0,0 - 35,0
VCM (Volumen corpuscular medio)	91,9 FL	80,0 - 98,0
ELECTROLITOS SÉRICOS		
SODIO SÉRICO	138,90 mmol/L	135 - 140
POTASIO SÉRICO	4,41 mmol/L	3,5 - 5,3
INMUNOLOGÍA		
INMUNOGLOBULINA E	31,6 UI/L	Menor a 100
TSH	4,20 UUU/L	0-27 - -4,20
T4	1,3 ng/dL	0,93 - 1,70

Tabla 1. Bioquímica en situación de estabilidad clínica 17 años.

esputo se aisló nuevamente *Staphylococcus aureus* sensible a la meticilina, tratándose con linezolid oral. Tras esta intervención, la paciente no ha presentado nuevos episodios de infecciones respiratorias, los cultivos recientes han resultado negativos y se mantiene sin requerir oxígeno suplementario, con actividad física normal y sin limitación funcional.

Discusión

El síndrome de Kartagener es una forma de discinesia ciliar primaria (DCP) caracterizada por infecciones respiratorias recurrentes, *situs inversus* y bronquiectasias². Las mutaciones más comunes asociadas a este síndrome se encuentran en los genes DNAH5 y CCDC39, especialmente en pacientes caucásicos². Sin embargo, en otras poblaciones, se han identificado mutaciones en genes

como CCDC40, DNAI2 y RSPH4A². En este caso, la paciente presentaba una mutación en el gen DRC1 (CCDC164), lo que destaca la diversidad genética de la DCP y su impacto en la estructura y función de los cilios³.

Durante el nacimiento presentó distrés respiratorio neonatal, cuadro que se observa en aproximadamente el 12% de los casos de DCP⁴. Esta correlación epidemiológica refuerza la necesidad de considerar la DCP en el diagnóstico diferencial de neonatos con distrés respiratorio inexplicable, ya que el reconocimiento temprano evita la progresión hacia complicaciones severas, como el desarrollo de bronquiectasias⁵.

Otro aspecto relevante es la confusión diagnóstica inicial con fibrosis quística, tras la realización de un test de sudor cuyo resultado (43 mmol/L) se mostraba

Gen	Variante	Cigotidad	Clasificación de variantes
CCDC114	Deletion (Exon6)	Homocigoto	Patógeno
RAD50	c.2525-1G>T (empalme ARN)	Heterocigoto	Probablemente patógeno
AP3B1	c.1635A>C (p.Leu545Phe)	Heterocigoto	Significado incierto
DCLRE1C	c.1288A>G (p.Arg430Gly)	Heterocigoto	Significado incierto
FANCL	c.913A>T (p.Met305Leu)	Heterocigoto	Significado incierto
HYOU1	c.2332G>A (p.Ala778Thr)	Heterocigoto	Significado incierto
IGSF10	c.7010C>T (p.Pro2337Leu)	Homocigoto	Significado incierto
RB1	c.97C>T (p.Pro33Ser)	Heterocigoto	Significado incierto
RTKL	c.1246G>A (p.Gly416Arg)	Heterocigoto	Significado incierto
RTN4IP1	c.793A>C (p.Lys265Gln)	Heterocigoto	Significado incierto
UNC119	c.147_152dup (p.Arg50_Pro51dup)	Heterocigoto	Significado incierto
BCL11B	c.1714G>A (p.Gly572Arg)	Heterocigoto	Benigno
TUBGCP6	c.445G>A (p.Asp149Asn)	Homocigoto	Probablemente benigno

Tabla 2. Estudio genético. Variantes detectadas.

en un rango dudoso. Este solapamiento clínico se debe a que ambas condiciones pueden presentar síntomas respiratorios recurrentes y alteraciones en la función pulmonar⁶. En este sentido, la realización de estudios genéticos son necesarios para diferenciar entre estas entidades⁶.

El análisis de la historia familiar revela la presencia de consanguinidad entre los progenitores y un patrón de infecciones respiratorias recurrentes en los hermanos, situación que se alinea con la naturaleza autosómica recesiva de la DCP⁵. La muerte de una de las hermanas a los 17 años, atribuida a una infección respiratoria, subraya la importancia de una evaluación temprana y exhaustiva en familias con antecedentes positivos, ya que la detección tardía puede conducir a un manejo inadecuado y a una evolución clínica desfavorable⁷.

La mutación detectada en DRC1 (CCDC164) ha sido asociada a un curso clínico más severo, dado que se vincula a defectos estructurales que afectan directamente la función de los cilios⁴. En nuestro caso, la respuesta favorable al tratamiento antibiótico y el control de los episodios infecciosos sugieren que, a pesar de la agresividad potencialmente mayor atribuida a la mutación en DRC1, un manejo terapéutico oportuno y adecuado puede modificar la evolución clínica de la enfermedad, evitando el desarrollo de complicaciones respiratorias mayores como las bronquiectasias⁸.

Por otro lado, se ha demostrado que las intervenciones oportunas como fisioterapia respiratoria y el manejo integral en la discinesia ciliar primaria, inspiradas en protocolos aplicados en la fibrosis quística, pueden mejorar significativamente la calidad de vida del paciente⁹. En nuestra paciente, el inicio tardío del tratamiento resultó en un control subóptimo inicial; sin embargo, la posterior adopción de una estrategia terapéutica integral mejoró significativamente su estado clínico a pesar de la naturaleza progresiva de la DCP⁵.

Conclusiones

Caso de síndrome de Kartagener en mujer de 25 años, con distrés neonatal, infecciones respiratorias y mutación poco frecuente en DRC1 (CCDC164). Destaca la importancia del diagnóstico genético temprano y el manejo multidisciplinario para mejorar pronóstico y prevención de complicaciones.

Financiación, conflicto de intereses y consentimiento informado

El presente trabajo no ha recibido ayudas específicas provenientes de agencias del sector público, sector comercial o entidades sin ánimo de lu-

cro. Los autores declaran carecer de conflicto de intereses y disponen de la autorización o consentimiento informado de los involucrados en este caso y la identidad de la paciente ha sido mantenida en el anonimato a lo largo del informe.

Bibliografía

1. Sha YW, Ding L, Li P. Management of primary ciliary dyskinesia/Kartagener's syndrome in infertile male patients and current progress in defining the underlying genetic mechanism. Asian J Androl. 2014; 16(1): 101. doi: <https://doi.org/10.4103/1008-682x.122192> (último acceso mar. 2025).
2. Blouin JL, Meeks M, Radhakrishna U, Sainsbury AJ, Gehring C, Duriaux Saïl G, et al. Primary ciliary dyskinesia: a genome-wide linkage analysis reveals extensive locus heterogeneity. Eur J Hum Genet. 2000; 8(2): 109-18. Accesible en: <https://www.nature.com/articles/5200429> (último acceso mar. 2025).
3. Horani A, Ferkol TW. Advances in the genetics of primary ciliary dyskinesia. Chest. 2018; 154(3): 645-52. doi: <https://doi.org/10.1016/j.chest.2018.05.007> (último acceso mar. 2025).
4. Leal-Jiménez E, Avilés-Ramírez BA, Reyes-Rosales M. Discinesia ciliar primaria. Causa de infecciones respiratorias recurrentes: serie de tres casos. NCT Neumol Cir Tórax. 2024; 82(1): 38-41. Accesible en: <https://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumen.cgi?IDARTICULO=114228> (último acceso mar. 2025).
5. Shapiro AJ, Davis SD, Polineni D, Manion M, Rosenfeld M, Dell SD, et al. Diagnosis of primary ciliary dyskinesia. An official American Thoracic Society Clinical Practice Guideline. Am J Respir Crit Care Med. 2018; 197(12): e24-39. doi: <https://doi.org/10.1164/rccm.201805-0819ST> (último acceso mar. 2025).
6. Pereira R, Barbosa T, Cardoso AL, Sá R, Sousa M. Cystic fibrosis and primary ciliary dyskinesia: similarities and differences. Respir Med. 2023; 209: 107169. doi: <https://doi.org/10.1016/j.rmed.2023.107169> (último acceso mar. 2025).
7. Goutaki M, Shoemark A. Diagnosis of primary ciliary dyskinesia. Clin Chest Med. 2022; 43(1): 127-40. doi: <https://doi.org/10.1016/j.ccm.2021.11.008> (último acceso mar. 2025).
8. Raidt J, Loges NT, Olbrich H, Wallmeier J, Pennekamp P, Omran H. Primary ciliary dyskinesia. Presse Med. 2023; 52(3): 104171. doi: <https://doi.org/10.1016/j.jlpm.2023.104171> (último acceso mar. 2025).

Pseudoaneurisma de Rasmussen: hemoptisis masiva

Laura Andrea Baldovino-Berastegui¹, Fernando López-Urbano², Catalina Medina-Madrid³, María Camila Muñoz-Rúa⁴

¹Estudiante de Medicina, Universidad CES, Medellín, Colombia

²Internista, Servicio de Unidad de Cuidados Especiales, Clínica CES, Medellín, Colombia

³Médica general, Servicio de Unidad de Cuidados Especiales, Clínica CES, Medellín, Colombia

⁴Médica general, Servicio de Unidad de Cuidados Especiales, Clínica CES, Medellín, Colombia

Recibido: 14/12/2024

Aceptado: 16/03/2025

En línea: 30/04/2025

Citar como: Baldovino-Berastegui LA, López-Urbano F, Medina-Madrid C, Muñoz-Rúa MC Pseudoaneurisma de Rasmussen: hemoptisis masiva. Rev Esp Casos Clin Med Intern (RECCMI). 2025 (abril); 10(1): 31-34. doi: <https://doi.org/10.32818/reccmi.a10n1a10>.

Cite this as: Baldovino-Berastegui LA, López-Urbano F, Medina-Madrid C, Muñoz-Rúa MC. Rasmussen's pseudoaneurysm: massive hemoptysis. Rev Esp Casos Clin Med Intern (RECCMI). 2025 (April); 10(1): 31-34. doi: <https://doi.org/10.32818/reccmi.a10n1a10>.

Autor para correspondencia: Laura Andrea Baldovino-Berastegui. laura_baldovino16@outlook.com

Palabras clave

- ▷ hemoptisis
- ▷ tuberculosis
- ▷ arteria pulmonar
- ▷ aneurisma
- ▷ pseudoaneurisma

Resumen

El pseudoaneurisma de Rasmussen es una patología rara y poco prevalente, por lo que usualmente su diagnóstico es complejo. Se encuentra en casos de tuberculosis cavitaria, aunque no siempre se tiene este antecedente. Comúnmente se manifiesta con hemoptisis, la cual puede llegar a ser mortal; en su mayoría confundida con hematemesis, dificultando aún más su diagnóstico. Generalmente, la hemoptisis es originada en la arteria bronquial y, raramente, en la arteria pulmonar. La angiotomografía pulmonar es la herramienta diagnóstica de elección. Se prefiere la terapia endovascular sobre el manejo quirúrgico. Si bien el pseudoaneurisma de Rasmussen es una causa poco frecuente de hemoptisis, siempre debe considerarse entre las causas de hemoptisis masiva en Colombia debido a la alta prevalencia de tuberculosis.

Keywords

- ▷ hemoptysis
- ▷ tuberculosis
- ▷ pulmonary artery
- ▷ aneurysm
- ▷ pseudoaneurysm

Abstract

Rasmussen's pseudoaneurysm is a rare and uncommon condition, which makes its diagnosis complex. It is typically found in cases of cavitary tuberculosis, although this is not always present. It commonly presents with hemoptysis, which can be fatal and is often confused with hematemesis, further complicating the diagnosis. Hemoptysis is usually caused by the bronchial artery and, rarely, by the pulmonary artery. Pulmonary CT angiography is the diagnostic tool of choice. Endovascular therapy is preferred over surgical management. Although Rasmussen's pseudoaneurysm is an infrequent cause of hemoptysis, it should always be considered among the causes of massive hemoptysis in Colombia due to the high prevalence of tuberculosis in the population.

Puntos destacados

- ▷ El pseudoaneurisma de Rasmussen es una causa poco frecuente de hemoptisis; sin embargo debe considerarse entre las posibles etiologías en regiones con alta prevalencia de tuberculosis.
- ▷ El angio-TAC de tórax es el estudio de elección para el diagnóstico, ya que permite localizar la fuente de sangrado y sirve como guía para el tratamiento.

Introducción

La hemoptisis es definida como el sangrado proveniente del árbol traqueo-bronquial¹. Muchas veces es confundida con hematemesis que es el sangrado proveniente del tracto gastrointestinal¹. La hemoptisis se puede clasificar según la cantidad de sangrado y efecto hemodinámico en el paciente². Tiene varias etiologías, siendo la más común en países en vía de desarrollo la tuberculosis².

La tuberculosis es una enfermedad inflamatoria crónica que favorece la liberación de factores de crecimiento que promueven la formación de nuevos vasos sanguíneos, remodelación vascular e incremento de vasos colaterales frágiles, con tendencia a la ruptura, aumentando el riesgo de hemoptisis en esta población que, por lo general, suele ser mortal². La hemoptisis en la tuberculosis tiene varias etiologías, entre estas se encuentra el pseudoaneurisma de Rasmussen. Sin embargo, aunque esta entidad no es la principal causa de hemoptisis en estos pacientes, se debe tener en cuenta para brindar un tratamiento adecuado y oportuno².

El pseudoaneurisma de Rasmussen es una dilatación de la arteria pulmonar en un sitio adyacente o dentro de una cavidad tuberculosa formada durante la infección primaria de la tuberculosis, en la cual se deposita tejido de granulación en la capa adventicia y media de la pared arterial, que posteriormente es reemplazado por fibrina, llevando a un adelgazamiento de dicha pared con tendencia a la formación de pseudoaneurismas^{2,7}. Al ser una entidad rara y poco prevalente se han reportado pocos casos en la literatura médica.

Caso clínico

Antecedentes

Mujer de 68 años, con antecedentes de fibrilación auricular paroxística anticoagulada con apixabán 5 mg/12 horas, cardiomiopatía dilatada idiopática con fracción de eyección del ventrículo izquierdo (FEVI) recuperada (15-30 %) portadora de desfibrilador con terapia de resincronización cardíaca (CRT-D), hipertensión arterial (HTA) e hipotiroidismo.

Enfermedad actual

Consultó por cuadro clínico de un día de evolución que consistía en dos episodios de hematemesis de inicio súbito, abundante, seguido de dolor torácico retroesternal, palpitaciones y disnea súbita de corta duración. Negaba tos, fiebre u otros síntomas adicionales.

Exploración física

Al examen físico, alerta, orientada, presión arterial 156/89 mmHg, frecuencia cardíaca 113 latidos por minuto, frecuencia respiratoria 22 respiraciones por minuto, temperatura 36 °C, saturación de oxígeno 85 % ambiente, con requerimiento de oxígeno suplementario por cánula nasal a 3 litros/minuto, murmullo vesicular conservado con crépitos bibasales de predominio derecho y edema en miembros inferiores.

Pruebas complementarias

Se solicitaron estudios diagnósticos. Paraclínicos con hemoglobina (Hb) 13,8 mg/dL, leucocitosis y reactantes de fase aguda elevados, angiotomografía (AngioTAC) de arterias pulmonares sin evidencia de tromboembolismo pulmonar (TEP) con hallazgo incidental de consolidación pulmonar basal derecha posteromedial con broncograma aéreo indicativo de bronconeumonía, y endoscopia de vías digestivas con evidencia de úlcera antral Forrest III para lo cual se inició manejo con IBP, se suspendió anticoagulación.

Durante estancia hospitalaria, la paciente presentó deterioro clínico con persistencia de episodios de sangrado, hipotensión con respuesta inicial a líquidos endovenosos y fiebre objetiva. Se realizó una segunda endoscopia sin evidencia de sangrado gastrointestinal, pero con presencia de sangrado en hipofaringe. Se solicitó valoración por Otorrinolaringología, quienes como único hallazgo encontraron costras hemáticas en región nasal y dieron de alta por la especialidad. Radiografía de tórax con aumento de opacidades bibasales con aparente derrame pleural, y analítica de control con aumento de leucocitos y PCR, por lo que, sumado a la presencia de picos febriles, se decidió iniciar manejo con antibiótico. Además, se solicitó ecografía de tórax para descartar complicaciones de la neumonía, con evidencia de derrame pleural escaso no susceptible de drenaje percutáneo, y tomografía toracoabdominal contrastada con hallazgos de neumonía multilobar con empeoramiento de los hallazgos con respecto a tomografía inicial, por lo que se escaló cubrimiento antibiótico. No se identificaron abscesos ni cavitaciones.

Evolución

Dado que no se registraron nuevos episodios de hematemesis y la hemoglobina permaneció estable, se decidió reiniciar anticoagulación con heparina de bajo peso molecular bajo vigilancia estricta. Posteriormente, la paciente presentó nuevos episodios de sangrados asociados a hipotensión, diaforesis, palidez y aumento de la mecánica ventilatoria con requerimiento de máscara de no reinhalación. Ante esto, se suspendió nuevamente la anticoagulación (analítica con hemoglobina 8,1 mg/dL) y se indicó transfusión sanguínea y

traslado a la unidad de Cuidados Intensivos y nueva endoscopia digestiva superior bajo anestesia general, sin evidencia de sangrado activo. Posterior al estudio, con requerimiento de ventilación mecánica no invasiva y nuevo episodio de hematemesis abundante, se solicitó angio-TAC de abdomen que descartó sangrado activo, pero con evidencia de absceso pulmonar en el lóbulo derecho que condicionaba pseudoaneurisma de la rama arterial pulmonar sin signos de ruptura (**figuras 1 y 2**). Fue valorada por cirugía de tórax y radiología intervencionista quienes indican embolización emergente del pseudoaneurisma por alto riesgo de ruptura, sangrado y muerte. Además, se solicitó lavado bronco alveolar para estudios de tuberculosis ante la sospecha de pseudoaneurisma de Rasmussen, con baciloscopia negativa para bacilos ácido-alcohol resistentes (BAAR), KOH negativo, cultivo de esputo positivo para *Klebsiella pneumoniae* y *Streptococcus pneumoniae* y PCR para *Mycobacterium tuberculosis* positiva sin mutación del gen *rpoB*, sensible a todos los antituberculosos de primera línea, confirmando el diagnóstico de tuberculosis y por ende, pseudoaneurisma de Rasmussen.

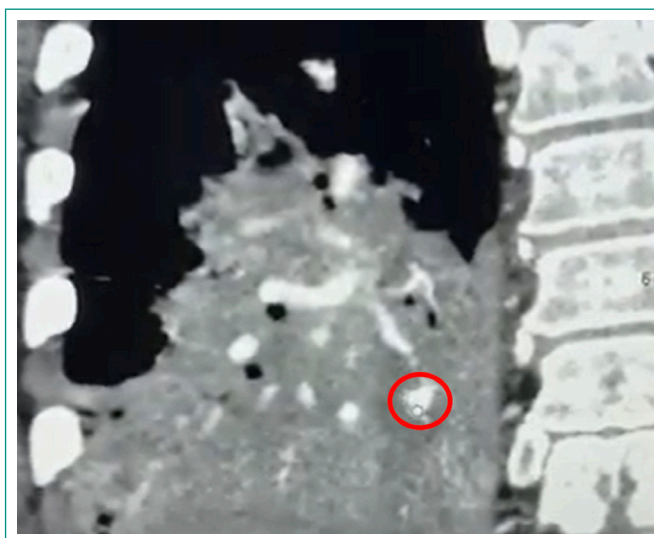


Figura 1. Angio-TAC de abdomen con evidencia de absceso pulmonar en el lóbulo inferior derecho que condiciona pseudoaneurisma de rama arterial pulmonar.

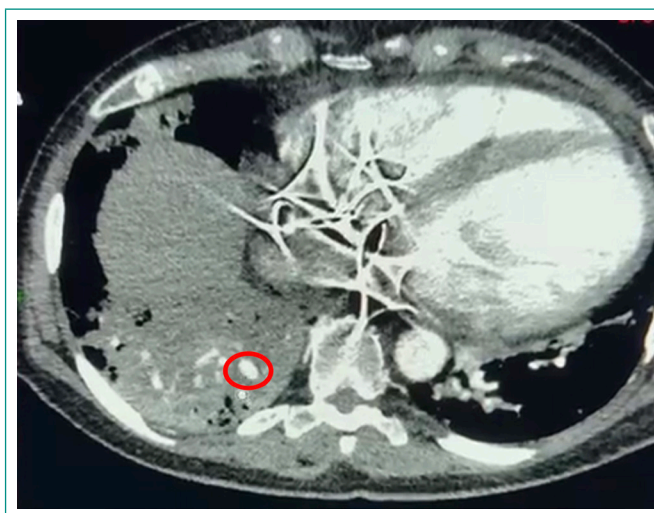


Figura 2. Angio-TAC de abdomen corte axial. Evidencia de absceso pulmonar en el lóbulo inferior derecho.

Finalmente, la paciente fue llevada a terapia endovascular para embolización de la arteria pulmonar con implante de *coils*, sin complicaciones posteriores ni nuevos episodios de sangrado, tolerando disminución del aporte de oxígeno a cánula nasal. Se inició tratamiento antituberculoso tetraconjugado (HRZE)

(figura 3), a las 48 del procedimiento se inició tromboprofilaxis con heparina de bajo peso molecular y a la semana se continuó a dosis de anticoagulación con el mismo medicamento por el riesgo de interacción medicamentosa entre rifampicina y apixabán. Por su buena evolución clínica, sin recurrencia del sangrado y con ascenso progresivo de la hemoglobina, se decidió alta hospitalaria a los 5 días posteriores al procedimiento con seguimiento ambulatorio en programa de tuberculosis y tratamiento antituberculoso.

No se realizó seguimiento posterior de la paciente debido a que tras el alta no hubo posibilidad de contacto posterior.

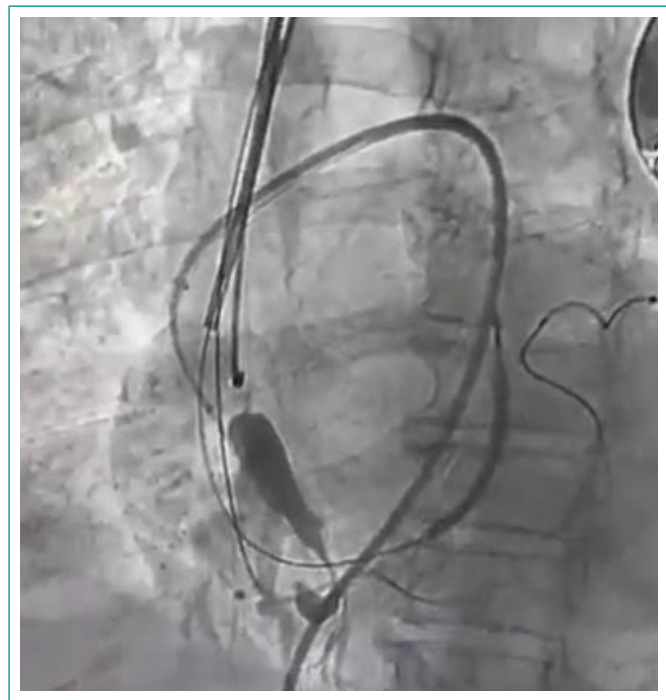


Figura 3. Embolización de la arteria pulmonar.

Discusión

La hemoptisis se define como el sangrado proveniente del árbol traqueobronquial¹. A menudo se suele confundir con sangrados provenientes del tracto gastrointestinal. La asociación del sangrado con tos, disnea o dolor torácico orienta hacia un sangrado broncopulmonar. Por el contrario, si el sangrado se acompaña de náuseas, vómitos, melenas o dolor abdominal, orienta a un sangrado digestivo¹.

La hemoptisis se clasifica de diversas maneras, según la cantidad del sangrado y el efecto hemodinámico en el paciente², teniendo así: hemoptisis potencialmente mortal y no mortal. Se define potencialmente mortal aquella que resulta en un evento grave, como inestabilidad hemodinámica, obstrucción significativa de las vías respiratorias o alteración en el intercambio gaseoso. Por otro lado, se considera no mortal si no cumple ninguno de estos criterios. Anteriormente, se utilizaba el término hemoptisis potencialmente mortal para referirse a la expectoración de una gran cantidad de sangre o un sangrado rápido (≥ 150 ml en 24 horas o ≥ 100 mL/hora). Sin embargo, no hay un umbral específico para definirla debido a la dificultad para determinar con precisión la cantidad de sangre expectorada, incluso pequeñas cantidades pueden ser mortales en pacientes con enfermedades cardiorrespiratorias³.

Existen diversas etiologías de la hemoptisis. En países desarrollados, las causas más comunes son la bronquitis aguda, las bronquiectasias y las neoplasias bronquiales⁴. En países en vías de desarrollo, la tuberculosis y sus complicaciones, son las causas más prevalentes².

En Colombia, la incidencia de tuberculosis es de 13,84 casos por cada 100.000 habitantes, según el informe de evento epidemiológico del Instituto Colombiano de Salud en el período 05/2024⁴.

La hemoptisis secundaria a una infección por tuberculosis, generalmente mortal, puede deberse a diversas causas, como fístula bronco-vascular, colonización microbiana dentro de una cavitación, reactivación de la tuberculosis o complicaciones vasculares como pseudoaneurismas⁶.

La sangre que irriga el pulmón proviene de dos fuentes: las arterias bronquiales y las arterias pulmonares. Por lo general, en el 90 % de los casos de hemoptisis el sangrado se origina en las arterias bronquiales debido a la inflamación crónica del parénquima pulmonar, lo que provoca un aumento en la vascularidad, la presión arterial dentro de las arterias bronquiales o la formación de fístulas arteriovenosas^{3,5}. De forma más rara, en aproximadamente el 5 % de los casos, el sangrado proviene de la arteria pulmonar^{3,5}.

El pseudoaneurisma de Rasmussen es una entidad poco frecuente, con una prevalencia del 5 % en pacientes con tuberculosis pulmonar cavitaria. Se define como una dilatación de la arteria en un sitio adyacente o dentro de una cavidad tuberculosa formada durante la infección primaria². Esta dilatación se debe al depósito de tejido de granulación en la capa adventicia, que posteriormente es reemplazado por fibrina. Llevando a un adelgazamiento de la pared arterial facilitando la formación de pseudoaneurismas que pueden romperse y provocar hemoptisis masiva e incluso la muerte^{2,6,7}. Al ser poco comunes, los pseudoaneurismas de Rasmussen suelen no ser detectados en la mayoría de los casos.

El diagnóstico de esta patología se realiza por medio de estudios imagenológicos, siendo la angiografía pulmonar por TAC el *gold standard* para confirmarlo⁸, además de permitir la localización exacta de la fuente del sangrado. Antes de su implementación, el enfoque diagnóstico utilizado consistía en la embolización de la arteria bronquial, ya que es la fuente de sangrado más común. Si el paciente continuaba sangrando, se procedía a la embolización de la arteria pulmonar⁹. En nuestro caso, la paciente fue llevada directamente a embolización de la arteria pulmonar, logrando una intervención adecuada y oportuna.

El tratamiento de los pseudoaneurismas de la arteria pulmonar periférica puede realizarse por medio de técnicas quirúrgicas o mínimamente invasivas. Durante muchos años, el manejo quirúrgico como la lobectomía, aneurismectomía o reparación con parche¹⁰ fueron la terapia de elección para el control de la hemoptisis masiva. Sin embargo, estas intervenciones tienen una alta tasa de morbilidad, cercana al 20 %². Por lo tanto, las técnicas mínimamente invasivas, como la terapia endovascular, se han convertido en el tratamiento estándar para esta patología^{10,11}.

La embolización arterial transcatéter es el tratamiento de primera línea⁹. Sin embargo, debido al alto riesgo de ruptura y sangrado, se han desarrollado varios métodos para reducir estas complicaciones, como el uso de espuma de gel, balones desprendibles, pegamento y endoprótesis vasculares^{7,8}.

Conclusiones

La hemoptisis masiva puede originarse en las arterias bronquiales (más común) o en las arterias pulmonares. Si bien el pseudoaneurisma de Rasmussen es una causa poco frecuente de hemoptisis, siempre debe considerarse entre las posibles causas en Colombia debido a la alta prevalencia de tuberculosis en nuestra población. La herramienta diagnóstica de elección es la angiografía pulmonar, la cual localiza el sitio de sangrado y sirve como guía para el tratamiento definitivo, siendo la embolización arterial el tratamiento estándar para el control de la hemoptisis masiva secundaria al pseudoaneurisma de Rasmussen.

Financiación, conflicto de intereses y consentimiento informado

El presente trabajo no ha recibido ayudas específicas provenientes de agencias del sector público, sector comercial o entidades sin ánimo de lucro. Los autores declaran carecer de conflicto de intereses y disponen de la autorización o consentimiento informado de los involucrados en este caso y la identidad de la paciente ha sido mantenida en el anonimato a lo largo del informe.

Bibliografía

1. Cordovilla R, Bollo de Miguel E, Nuñez Ares A, Cosano Povedano FJ, Herráez Ortega I, Jiménez Merchán R. Diagnóstico y tratamiento de la hemoptisis. *Arch Bronconeumol*. 2016; 52(7): 368-77. doi: <https://doi.org/10.1016/j.arbres.2015.12.002> (último acceso mar. 2025).
2. Grondona Ramírez C, Noreña Rengifo D. Pseudoaneurisma de Rasmussen: una rara, pero importante causa de hemoptisis. Presentación de un caso. *Rev colomb radiol*. 2020; 31(3): 5411-14. Accesible en: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/biblio-1343671> (último acceso mar. 2025).
3. David H Ingbar, MDH Erhan Dincer, MD. Evaluation and management of life-threatening hemoptysis. *Uptodate*. 2024; 34. Accesible en: <https://es.scribd.com/document/717931177/Evaluation-and-management-of-life-threatening-hemoptysis-UpToDate> (último acceso mar. 2025).
4. De tuberculosis por año VP de C y T de I. Tasa de incidencia de tuberculosis, Colombia, 2024. Gov.co. Accesible en: <https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/Informesdeevento/TUBERCULOSIS%20PE%20V%202024.pdf> (último acceso mar. 2025).
5. Keeling AN, Costello R, Lee MJ. Rasmussen's aneurysm: a forgotten entity? *Cardiovasc Intervent Radiol*. 2008; 31(1): 196-200. doi: <https://doi.org/10.1007/s00270-007-9122-6> (último acceso mar. 2025).
6. Zugazaga A, Stachno MA, García A, Tovar G, Benito V, Guasch I, et al. Pulmonary artery pseudoaneurysms: endovascular management after adequate imaging diagnosis. *Eur Radiol*. 2021; 31(9): 6480-88. doi: <https://doi.org/10.1007/s00330-021-07819-8> (último acceso mar. 2025).
7. Sapra R, Sharma G, Minz AK. Rasmussen's aneurysm: a rare and forgotten cause of hemoptysis. *Indian Heart J*. 2015; 67(Suppl 3): S53-6. doi: <https://doi.org/10.1016/j.ihj.2015.07.009> (último acceso mar. 2025).
8. Chatterjee K, Colaco B, Colaco C, Hellman M, Meena N. Rasmussen's aneurysm: a forgotten scourge. *Respir Med Case Rep*. 2015; 16: 74-76. doi: <https://doi.org/10.1016/j.rmcr.2015.08.003> (último acceso mar. 2025).
9. Lal A, Bansal A, Chaluvashetty SB, Sandhu MS, Gorski U. Percutaneous transthoracic embolisation for massive haemoptysis secondary to peripheral pulmonary artery pseudoaneurysms. *Eur Radiol*. 2021; 31(4): 2183-90. doi: <https://doi.org/10.1007/s00330-020-07348-w> (último acceso mar. 2025).
10. Krokidis M, Spiliopoulos S, Ahmed I, Gkoutzios P, Sabharwal T, Reidy J. Emergency endovascular management of pulmonary artery aneurysms and pseudoaneurysms for the treatment of massive haemoptysis. 2014; 55: 204-10. Accesible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24862612/> (último acceso mar. 2025).

Lesiones óseas blásticas, una forma de presentación infrecuente de mastocitosis sistémica

María del Mar Manchado-Reinoso¹, Begoña Cortés-Rodríguez¹, Rafael Ángel Fernández de la Puebla-Giménez

Unidad de Gestión Clínica de Medicina Interna. Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba

Recibido: 12/10/2024

Aceptado: 23/03/2025

En línea: 30/04/2025

Citar como: Manchado-Reinoso MM, Cortés-Rodríguez B, Fernández de la Puebla-Giménez RÁ. Lesiones óseas blásticas, una forma de presentación infrecuente de mastocitosis sistémica. Rev Esp Casos Clin Med Intern (RECCMI). 2025 (abril); 10(1): 35-38. doi: <https://doi.org/10.32818/reccmi.a10n1a11>.

Cite this as: Manchado-Reinoso MM, Cortés-Rodríguez B, Fernández de la Puebla-Giménez RÁ. *Blastic bone lesions, a rare presentation of systemic mastocytosis*. Rev Esp Casos Clin Med Intern (RECCMI). 2025 (April); 10(1): 35-38. doi: <https://doi.org/10.32818/reccmi.a10n1a11>.

Autor para correspondencia: María del Mar Manchado-Reinoso. marmr95@gmail.com

Palabras clave

- ▷ enfermedad ósea
- ▷ mastocitosis sistémica
- ▷ triptasa
- ▷ biopsia médula ósea

Resumen

La mastocitosis sistémica es un trastorno raro con acumulación patológica de mastocitos en los tejidos. Los síntomas iniciales más frecuentes son anafilaxia, urticaria, dolor abdominal, diarrea y depresión. Existen otras manifestaciones iniciales menos frecuentes como las lesiones óseas escleróticas. Su diagnóstico se basa en la elevación de triptasa y alteraciones de médula ósea según los criterios de la Organización Mundial de la Salud. Se presenta el caso de un varón de 38 años con dolor óseo generalizado, hipergammaglobulinemia policlonal y lesiones blásticas, diagnosticándose de mastocitosis sistémica tras biopsia ósea, con buena evolución tras inicio de tratamiento con cromoglicato disódico.

Keywords

- ▷ bone marrow diseases
- ▷ systemic mastocytosis
- ▷ tryptases
- ▷ bone marrow examination

Abstract

Systemic mastocytosis (SM), a rare myeloid neoplasm, is characterized by the pathological proliferation of mast cells in various organs. The most common symptoms include anaphylaxis, urticaria, abdominal pain, diarrhea, and depression. However, SM may also present with uncommon manifestations, such as osteosclerotic lesions. Diagnosis is based on elevated serum tryptase and specific bone marrow alterations according to the World Health Organization criteria. We present the case of a 38-year-old male with systemic mastocytosis, initially presenting with bone pain, polyclonal hypergammaglobulinemia, and osteosclerotic lesions. The diagnosis was confirmed through bone marrow biopsy, and the patient showed clinical improvement with sodium cromoglycate treatment.

Puntos destacados

- ▷ Las lesiones osteoescleróticas son objeto frecuente de estudio, requiriendo un diagnóstico diferencial amplio.
- ▷ Consideramos interesante este caso ya que expone una manifestación atípica de mastocitosis sistémica, la cual de por sí es una enfermedad poco frecuente.

Introducción

Las lesiones óseas blásticas se han vinculado con numerosas patologías con diferente gravedad y pronóstico. Las metástasis de tumores sólidos constituyen la causa más frecuente de lesiones óseas múltiples en adultos, destacando tanto por su incidencia como por su gravedad. Sin embargo, hay que tener en cuenta diversas patologías congénitas y/o hereditarias (displasias óseas, esclerosis tuberosa, neurofibromatosis tipo 1, etc.) y adquiridas (mastocitosis, sarcoidosis, enfermedad de Paget, osteodistrofia renal, etc.).¹

A continuación, se presenta el caso de un varón de 38 años con múltiples lesiones blásticas detectadas, representando un debut inusual de mastocitosis sistémica.

Caso clínico

Antecedentes

Varón de 38 años con antecedentes personales de epistaxis con ácido acetilsalicílico, asma, intolerancia a la lactosa, lipomatosis generalizada desde la juventud y cólicos nefríticos de repetición.

Como antecedentes familiares destacaba padre fallecido por enfermedad de Huntington, siendo negativo el estudio genético del paciente. Se encontraba en tratamiento con ácido alendrónico (por sospecha de osteoporosis, no confirmada posteriormente), calcifediol y antiinflamatorios no esteroideos si dolor.

Enfermedad actual

El paciente fue derivado por Endocrinología a la consulta de Medicina Interna por hallazgo de múltiples lesiones blásticas en prueba de imagen e hipergammaglobulinemia policlonal.

Realizamos anamnesis dirigida donde se destacaron dolores óseos generalizados, sobre todo en caderas, columna lumbar, desde hacía al menos 2 años, no presentando síndrome constitucional, síntomas B ni urticaria crónica.

Exploración física

En la exploración física por aparatos y sistemas destacaba dolor a la flexión de ambas caderas, sobre todo derecha, y a la palpación de apófisis espinosas lumbares. Ausencia de signo de Darier (habón pruriginoso al rascar una lesión cutánea). El resto de la exploración resultó normal.

Pruebas complementarias

Aportaba como pruebas una gammagrafía ósea sin evidencia de captación patológica; un TAC toraco-abdomino-pélvico que mostraba múltiples pequeñas lesiones blásticas en costillas y huesos ilíacos (**figuras 1 y 2**); y una analítica completa en la que destacaba elevación de fosfatasa alcalina 150 U/L (46-116), fosfatasa alcalina ósea 50,5 U/L (15-41,3), hipergammaglobulinemia policlonal y normalidad del metabolismo fosfocálcico.

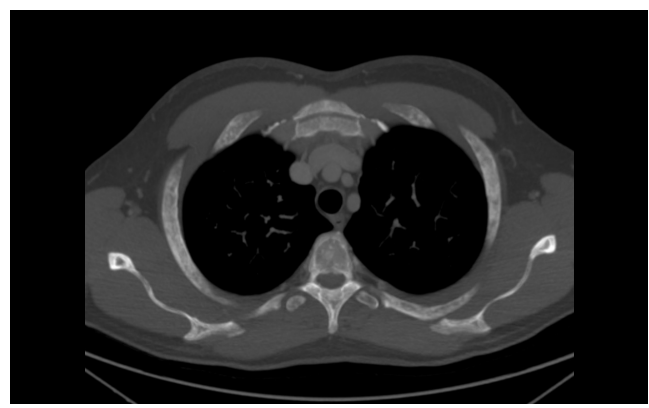


Figura 1. TAC toraco-abdomino-pélvico con contraste IV donde se observan pequeñas lesiones blásticas en arcos costales.

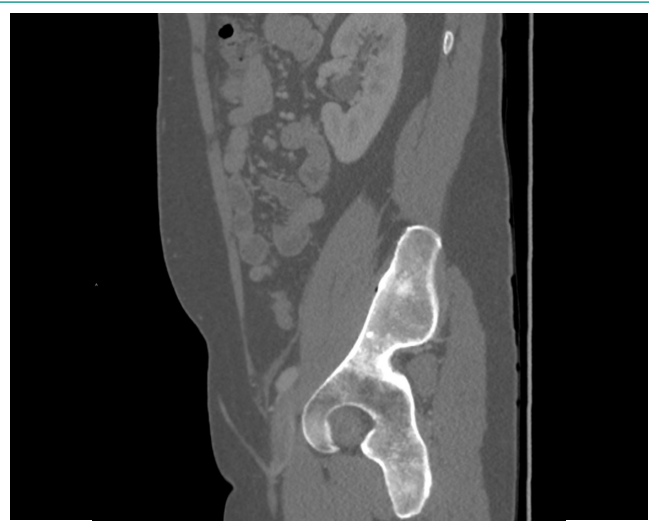


Figura 2. TAC toraco-abdomino-pélvico con contraste IV donde se observan pequeñas lesiones blásticas en pelvis.

Diagnóstico y evolución

El diagnóstico diferencial de las lesiones óseas blásticas incluyó neoplasias malignas (metástasis de tumores sólidos y neoplasias hematológicas como leucemia mieloide crónica, linfoma de Hodgkin, mieloma osteoesclerótico), enfermedades óseas primarias (enfermedad de Paget, osteopetrosis, histiocitosis de células de Langerhans), trastornos infiltrativos (mastocitosis sistémica y enfermedad de Erdheim-Chester) y enfermedades metabólicas y endocrinas (osteopoiquiosis, hipervitaminosis D, fluorosis ósea crónica).

Ante esto, se solicitó un nuevo TAC toraco-abdomino-pélvico donde se observaban las mismas lesiones osteoblásticas sin cambios y no se hallaba ningún tumor primario; una nueva gammagrafía de esqueleto sin cambios con respecto al estudio previo, pudiendo descartar enfermedad de Erdheim-Chester ya que esta presenta una gammagrafía prácticamente patognomónica; y una resonancia magnética de articulaciones coxofemorales y columna lumbar en la que se visualizaban cambios por reconversión medular en ambas caderas. Además, se amplió la analítica, confirmando la hipergammaglobulinemia policlonal y elevación de fosfatasa alcalina, junto con una elevación de triptasa sérica (81,9; VN < 11,4).

Por tanto, ante un paciente con elevación de triptasa sérica y lesiones óseas blásticas, se sospechó una mastocitosis sistémica. Para su confirmación, se realizó una biopsia de cresta iliaca anterior izquierda que mostró agregados compactos multifocales de mastocitos (CD117+), congruente con mastocitosis sistémica. Con el CD117 se advirtieron múltiples infiltrados densos de mastocitos (>15 células, con >25 % de morfología fusiforme).

Tras el diagnóstico, se derivó al paciente al servicio de Hematología, realizándose seguimiento conjunto entre éste y el instituto de Estudios de Mastocitosis de Castilla La Mancha.

Durante su evolución, desarrolló diarrea crónica y presentó un episodio sincopal, continuando con dolor óseo controlado parcialmente con opioides. Además, se procedió a la detección de la mutación p.D816V de KIT mediante PCR cuantitativa a tiempo real alelo específica (ASO-qPCR). El gen KIT codifica el receptor tirosin quinasa KIT (CD117), que regula la proliferación y diferenciación de mastocitos, cuya mutación p.D816V provoca su activación descontrolada, favoreciendo la acumulación de estas células y liberación excesiva de mediadores inflamatorios. Adicionalmente, se repitieron el aspirado y biopsia de médula ósea confirmatorios y se descartó la alfa triptasemia hereditaria, al no detectar variaciones del número de copias en el gen TPSB1.

Por último, se ha instaurado como tratamiento cromoglicato disódico para el control de los síntomas gastrointestinales y prevenir las reacciones anafilactoides. Su mecanismo de acción se basa en la estabilización de los mastocitos, impidiendo su degranulación y la liberación de mediadores inflamatorios (histamina, prostaglandinas y leucotrienos). Desde el inicio del tratamiento, el paciente ha presentado una mejoría de la diarrea crónica y ausencia de nuevos episodios sincopales.

Discusión

La mastocitosis es una neoplasia rara caracterizada por la proliferación anormal de mastocitos clonales en diferentes tejidos, como la piel, la médula ósea e hígado. Se asocia frecuentemente a mutaciones en el gen KIT (CD117), receptor del factor de células madre, siendo la más común la mutación D816V en el exón 17, presente en más del 90 % de los pacientes². La enfermedad se clasifica en mastocitosis cutánea, mastocitosis sistémica (MS) y sarcoma de mastocitos.

La MS se diagnostica de acuerdo con los criterios diagnósticos publicados por la Organización Mundial de la Salud (OMS) para las diferentes formas de MS,

actualizados en 2022 (tabla 1). Según el pronóstico y tratamiento, se subdivide en formas no avanzadas (mastocitosis de médula ósea, MS indolente, MS latente) y formas avanzadas (MS asociada a neoplasia hematológica, MS agresiva y leucemia de mastocitos)³. Es importante destacar que la elevación de triptasa no es específica de la MS, pudiéndose hallar elevada en otras patologías hematológicas como leucemia mieloide aguda, leucemia mieloide crónica y síndromes mielodisplásicos, junto con reacciones alérgicas y anafilaxia, enfermedades inflamatorias (angioedema hereditario, urticaria crónica espontánea), enfermedades cardiovasculares (infarto agudo de miocardio, insuficiencia cardíaca), etc⁴.

El diagnóstico de mastocitosis sistémica se puede hacer cuando el criterio mayor y al menos 1 criterio menor están presentes, o cuando ≥3 criterios menores están presentes.

Criterio mayor:

- Infiltrados densos multifocales de mastocitos (≥15 mastocitos en agregados) detectados en secciones de MO y/u otros órganos extracutáneos.

Criterios menores:

- >25% de todos los mastocitos tienen morfología atípica tipo I o tipo II en frotis de MO o tienen forma fusiforme en infiltrados mastocitarios detectados en secciones de MO u otros órganos extracutáneos^a.
- Mutación activadora puntual en el gen KIT en el codón 816 o en otras regiones críticas del gen KIT en MO u otro órgano extracutáneo^b.
- Expresión de CD2 y/o CD25 y/o CD30 en mastocitos de MO, sangre u otro órgano extracutáneo^c.
- Concentración basal de triptasa sérica >20 ng/mL (en el caso de una neoplasia mieloide no relacionada, una triptasa elevada no cuenta como criterio de MS); si está presente α-triptasemia hereditaria, se debe ajustar el nivel de triptasa^d.

^a En secciones tisulares, la morfología anormal de los mastocitos cuenta tanto en infiltrados compactos como en infiltrados difusos (o mixtos). Sin embargo, los mastocitos en forma fusiforme no cuentan como criterio de MS cuando se encuentran adyacentes a células grasas, nerviosas o endoteliales. En los frotis de MO, los mastocitos con morfología atípica no se consideran criterio si están en partículas de MO.

^b Cualquier mutación en KIT cuenta como criterio menor de MS cuando hay evidencia sólida de su comportamiento transformador.

^c Todos los marcadores (CD2, CD25 y CD30) deben expresarse para cumplir con este criterio menor, y su presencia debe confirmarse mediante citometría de flujo o inmunohistoquímica.

^d Aunque aún no se ha definido el método óptimo para ajustar la triptasa en α-triptasemia hereditaria, una opción es dividir el nivel basal de triptasa entre 1 + el número de copias adicionales del gen de triptasa alfa.

Tabla 1. Criterios diagnósticos mastocitosis sistémica (MS) actualizados en la 5ª edición de la Organización Mundial de la Salud (2022). MO = médula ósea.

La MS presenta una amplia variedad de síntomas, como anafilaxia, fatiga, prurito cutáneo con urticaria, dolor abdominal con diarrea crónica, síntomas neurológicos como cefalea y depresión, así como alteraciones hematológicas como anemia y esplenomegalia. También pueden presentarse manifestaciones cardiovasculares (hipotensión, taquicardia) y musculoesqueléticas (mialgias, fracturas patológicas). Aunque menos frecuente, la afectación ósea puede constituir una manifestación inicial de la enfermedad, con la presencia de lesiones escleróticas o líticas en pruebas de imagen, como ocurrió en nuestro paciente.

En la MS, la infiltración mastocitaria en el hueso y la liberación de mediadores inflamatorios como histamina, triptasa y citocinas pueden inducir una activación osteoblástica anómala, favoreciendo la formación de lesiones escleróticas. Además, la mastocitosis afecta la calidad de vida con ansiedad, depresión y miedo a anafilaxia, debido a síntomas impredecibles y limitaciones diarias. El apoyo psicológico, educación y manejo multidisciplinario son clave para mejorar el bienestar.

Los objetivos del tratamiento en pacientes con MS se dirigen principalmente a la prevención de la anafilaxia, el control de los síntomas y el tratamiento de la osteoporosis, realizando un tratamiento más específico según el tipo de MS

(figura 3)⁴. Los pacientes con MS avanzada con frecuencia necesitan terapia citorreductora de células mastocíticas para mejorar la disfunción orgánica. Clásicamente el tratamiento de primera línea ha estado constituido por terapias con interferón, cladribina y/o trasplante alogénico de células madre. En la última década, han surgido inhibidores selectivos de KIT D816V, como avapritinib y midostaurina, que han mejorado el manejo de la enfermedad. Actualmente, nuevos inhibidores como elestinib y bezucastinib están en evaluación en ensayos clínicos³⁻⁶.

Mastocitosis indolente/latente

- Evitar desencadenantes de granulación células mastoideas (aspirina, narcóticos, alcohol...).
- Síntomas de granulación células mastoideas (evaluación carga de síntomas, epinefrina, corticoides, bloqueadores histamina, inhibidores leucotrienos, omalizumab, terapia citorreductora en casos graves/refractarios...).
- Osteoporosis/ osteopenia (análisis densidad ósea, suplementos calcio y vitamina D, bifosfonatos...).
- Manejo perioperatorio.
- Ensayos clínicos (inhibidores selectivos potentes de KIT mutado, ej.: avapritinib, bezucastinib, BLU-263).

Mastocitosis agresiva

- Avapritinib.
- Ensayos clínicos (potentes inhibidores selectivos mutación KIT).
- Midostaurina o cladribina (cladribina preferida si se requiere reducción rápida de la carga mastocitaria; midostaurina puede usarse como mantenimiento postrasplante).
- Imatinib (en casos de eosinofilia con FIP11L1-PDGFRα o ausencia de KIT D816V).
- Interferón-alfa.
- Trasplante alogénico de células madre (para enfermedad refractaria o en recaída).

Mastocitosis sistémica con neoplasia hematológica asociada

- Integración datos clínicos, histológicos y moleculares.
- En neoplasia hematológica asociada agresiva (ej.: leucemia mieloide aguda (LMA) o leucemia mielomonocítica crónica (LMMC) de bajo riesgo; tratar según el estándar de cuidado, incluyendo trasplante alogénico de células madre en LMA, con manejo sintomático de la MS según sea necesario).
- En MS con daño orgánico (neoplasia hematológica asociada indolente). (Tratar como MS agresiva +- como policitemia vera o trombocitemia esencial, observar o tratar según el estándar de cuidado).
- Progresión de la enfermedad (reevaluar para determinar el componente dominante de la progresión: MS vs. neoplasia hematológica asociada. Terapia de rescate apropiada, incluyendo trasplante alogénico de células madre si está indicado; evaluación molecular puede guiar terapia dirigida).

Figura 3. Algoritmo tratamiento mastocitosis sistémica adaptado de Pardanani⁴.

Conclusiones

La MS es una enfermedad rara que puede debutar con lesiones óseas blásticas, aunque representan una manifestación inusual de la enfermedad, pudiendo suponer un retraso en el diagnóstico y manejo terapéutico y, por tanto, provocar consecuencias catastróficas. De ahí la importancia de realizar un abordaje integral del paciente y un amplio diagnóstico diferencial en estos casos.

Financiación, conflicto de intereses y consentimiento informado

El presente trabajo no ha recibido ayudas específicas provenientes de agencias del sector público, sector comercial o entidades sin ánimo de lucro. Los autores declaran carecer de conflicto de intereses y disponen de la autorización o consentimiento informado de los involucrados en este caso y la identidad de la paciente ha sido mantenida en el anonimato a lo largo del informe.

Bibliografía

1. Pedraz Peñalva M.T. Artralgias migratorias y lesiones óseas esclerosantes: diagnóstico diferencial. *Rev Osteoporos Metab Miner.* 2014; 6(1): 23-26. doi: <https://dx.doi.org/10.4321/S1889-836X2014000100006> (último acceso mar. 2025).
2. Li JY, Ryder CB, Zhang H, Cockey SG, Hyjek E, Moscinski LC, Sagatys E, Song J. Review and updates on systemic mastocytosis and related entities. *Cancers* (Basel). 2023; 15(23): 5626. doi: <https://dx.doi.org/10.3390/cancers15235626> (último acceso mar. 2025).
3. Valent P, Akin C, Sperr WR, Horny HP, Arock M, Metcalfe DD, Galli SJ. New insights into the pathogenesis of mastocytosis: emerging concepts in diagnosis and therapy. *Annu Rev Pathol.* 2023; 18: 361-86. doi: <https://doi.org/10.1146/annurev-pathmechdis-031521-042618> (último acceso mar. 2025).
4. Pardanani A. Systemic mastocytosis in adults: 2023 update on diagnosis, risk stratification and management. *Am J Hematol.* 2023; 98(7): 1097-116. doi: <https://doi.org/10.1002/ajh.26962> (último acceso mar. 2025).
5. Lee HJ. Recent advances in diagnosis and therapy in systemic mastocytosis. *Blood Res.* 2023; 58(S1): 96-108. doi: <https://doi.org/10.5045/br.2023.2023024> (último acceso mar. 2025).
6. Tremblay D, Wagner NE, Mascarenhas J. Management of advanced aystemic mastocytosis: clinical challenges. *J Blood Med.* 2024; 15: 421-33. doi: <https://doi.org/10.2147/JBM.S366367> (último acceso mar. 2025).

Miositis overlap, un reto diagnóstico donde la determinación de anticuerpos permitió la confirmación diagnóstica

Paula Luque-Linero¹, Jorge Luis Rodas-Flores², Eloy Rivas-Infante³, Eduardo Carmona-Nimo¹, Lucía Fernández-Rendón¹¹Servicio de Medicina Interna, Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla, España²Servicio de Reumatología, Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla, España³Servicio de Anatomía Patológica, Hospital Universitario Virgen Rocío, Sevilla, España

Recibido: 13/09/2024

Aceptado: 01/04/2025

En línea: 30/04/2025

Citar como: Luque-Linero P, Rodas-Flores JL, Rivas-Infante E, Carmona-Nimo E, Fernández-Rendón L. Miositis overlap, un reto diagnóstico, donde la determinación de anticuerpos permitió la confirmación diagnóstica. Rev Esp Casos Clin Med Intern (RECCMI). 2025 (abril); 10(1): 39-42. doi: <https://doi.org/10.32818/reccmi.a10n1a12>.

Cite this as: Luque-Linero P, Rodas-Flores JL, Rivas-Infante E, Carmona-Nimo E, Fernández-Rendón L. Overlap myositis, a diagnostic challenge, where antibody determination allowed diagnostic confirmation. Rev Esp Casos Clin Med Intern (RECCMI). 2025 (April); 10(1): 39-42. doi: <https://doi.org/10.32818/reccmi.a10n1a12>.

Autor para correspondencia: Paula Luque-Linero. paula3.pl@gmail.com

Palabras clave

- ▷ miositis overlap
- ▷ miopatías inflamatorias
- ▷ anti-Ku
- ▷ anti-RNP
- ▷ rituximab

Keywords

- ▷ overlap myositis
- ▷ inflammatory myopathies
- ▷ anti-Ku
- ▷ anti-RNP
- ▷ rituximab

Resumen

La miositis por solapamiento u *overlap* es un subtipo clínicamente heterogéneo y poco reconocido de miopatía inflamatoria idiopática. Su incidencia es desconocida, fundamentalmente por la falta de determinación de los anticuerpos asociados a miositis (AAM). Presentamos el caso de una mujer de 34 años colombiana que acudió por presentar mialgias generalizadas, astenia, anorexia, sensación febril, disnea y disfagia. Tras la valoración médica y las pruebas complementarias se precisó de la positividad de los anticuerpos anti-Ku y anti-RNP para la confirmación diagnóstica.

Abstract

Overlap myositis is a clinically heterogeneous and poorly recognized subtype of idiopathic inflammatory myopathy. Its incidence is unknown, mainly due to the lack of determination of myositis-associated antibodies (MAA). We present the case of a Colombian 34-year-old woman with generalized myalgias, asthenia, anorexia, self-limited febrile peaks, dyspnea and dysphagia. After medical evaluation and complementary tests, a definitive diagnosis was reached with the positivity of anti-Ku and anti-RNP antibodies.

Puntos destacados

- ▷ Las miopatías inflamatorias (MI) son un desafío. La aparición de nuevos paneles de anticuerpos, tanto específicos de miositis (AEM) como asociados a miositis (AAM), permiten identificar el subtipo de miopatía.
- ▷ Los anticuerpos anti-U1-RNP y anti-Ku sugieren miositis overlap, obligando a descartar una enfermedad autoinmune sistémica (EAS) asociada.

Introducción

Las miopatías inflamatorias (MI) son un grupo heterogéneo de enfermedades musculares autoinmunes, adquiridas y caracterizadas por inflamación del músculo esquelético. El descubrimiento de los autoanticuerpos fue un hito importante en el diagnóstico de las MI, permitiendo a los nuevos consensos de clasificación incluir los criterios serológicos junto a los clínicos e histopatológicos. Actualmente se clasifican en 2 grupos según su precisión diagnóstica: anticuerpos específicos de miositis (AEM) y los anticuerpos asociados a miositis (AAM)¹.

Las MMI comprenden 5 síndromes mayores: la dermatomiositis (DM), la polimiositis (PM), la miopatía necrotizante autoinmune (IMNM), la miopatía por cuerpos de inclusión (IBM), y la miopatía por superposición (OM) u *overlap*. Esta última se ha definido como la combinación de miositis y otro trastorno

del tejido conectivo (esclerosis sistémica, lupus (LES), artritis reumatoide (AR), síndrome de Sjögren, etc.), mientras que en otros casos se define como una miositis con características solapantes sin cumplir con los criterios de otro trastorno del tejido conectivo³.

El diagnóstico de este trastorno mejora con el cribado de autoanticuerpos específicos y asociados a miositis. Algunos anticuerpos, como los anti-U1-RNP, pueden delimitar un subgrupo homogéneo de pacientes con miositis con manifestaciones extramusculares específicas⁴.

Presentamos el caso de una mujer con una miopatía por superposición con afectación sistémica que comprometía su vida, en la que el diagnóstico definitivo parecía imposible hasta la positividad de los anticuerpos AAM.

Caso clínico

Antecedentes y enfermedad actual

Mujer de 34 años, colombiana con rasgos afroamericanos, con antecedentes familiares de prima con dudoso lupus cutáneo y sin ningún antecedente personal de interés. Sin datos epidemiológicos relevantes.

Acudió por presentar cuadro de 1 mes de evolución, caracterizado por mialgias generalizadas, debilidad muscular proximal, astenia, anorexia, pérdida de 10 kg de peso, sensación febril junto con disnea de medianos esfuerzos, acompañado de tos y dolor en punta de costado de carácter pleurítico. Refería además disfagia y reflujo gastroesofágico.

Exploración física

En la exploración la paciente se encontraba hemodinámicamente estable, sin lesiones llamativas en la piel, deshidratada y adenopatías generalizadas. En la auscultación pulmonar llamaba la atención la presencia de crepitantes finos bibasales.

En la exploración neurológica mostró debilidad muscular proximal simétrica 2/5 de cinturas escapulares y pélvicas con limitación para los movimientos de

flexoextensión. Mialgia severa a la palpación. Edema en articulaciones interfalángicas sin artritis.

Pruebas complementarias

En la analítica se observaron los siguientes resultados quedando reflejados los más relevantes resumidos en la **tabla 1**.

El virus de Epstein-Barr (VEB) se interpretó como falso positivo y se corroboró la determinación del VEB (EBER) por técnica de inmunohistoquímica en la biopsia muscular con resultado negativa.

La radiografía de tórax mostró una cardiomegalia con índice cardiotorácico aumentado y un infiltrado intersticial bilateral (**figura 1**).

Hemograma y parámetros bioquímicos		Panel de autoinmunidad		Serologías	
Parámetros	Valores	Autoanticuerpos	Resultados	Microorganismo	Resultados
Hemoglobina	10,3 g/dL (12,1-15 g/dL)	ANA positivo nuclear fino (AC-4)	1/160	<i>Treponema pallidum</i> , Ac	Negativo
VCM	85 fL (80-100 fL)	Anti-DNA	Negativo	Virus de la hepatitis B (Ag c), Ac	Negativo
AST	389 U/L (10-40 U/L)	Anti-SM	Positivo fuerte	Virus de la hepatitis C, Ac	Negativo
ALT	125 U/L(10-40 U/L)	Anti-Ro	Positivo	Virus de la inmunodeficiencia humana 1+2 Ac+Ag p24	Negativo
CPK	8331 U/L(26-140 U/L)	Factor reumatoide (FR)	Positivo (90)	Citomegalovirus, Ac(IgG) Citomegalovirus, Ac(IgM)	Negativos
Aldolasa	50 U/L(1-7,5U/L)	Anticuerpos antifosfolípidos	Negativo	Parvovirus B19 Ac (IgG) Parvovirus B19, Ac(IgM)	Negativos
		Anticuerpos específicos de miositis (AEM)	Negativos	Virus de Epstein-Barr (Ag VCA), Ac(IgM) *	Positivo
		Ac asociados a miositis (AAM) • Anti-Ku • Anti-RNP	Positivo Positivo fuerte	Tuberculosis (QuantiFERON)	Negativo
		Complemento C3	40 mg/dL		
		Complemento C4	5 mg/dL		

Tabla 1. Principales hallazgos analíticos.

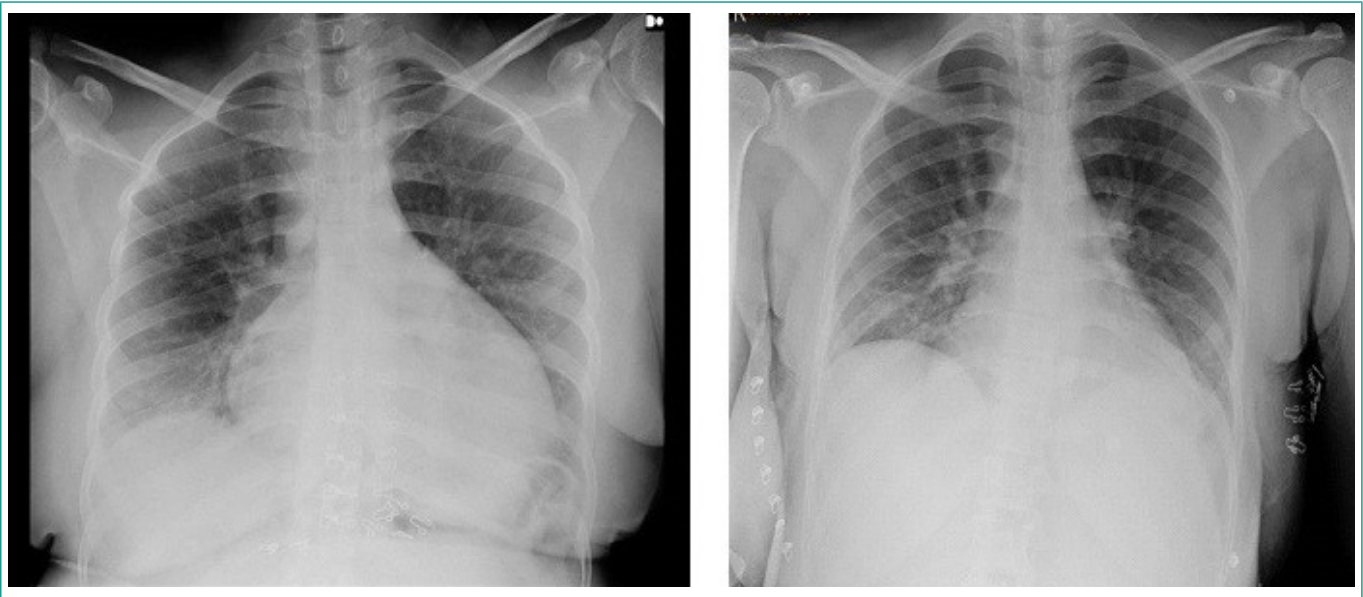


Figura 1. Radiografía de tórax PA. A la izquierda RX PA realizada a los días tras el ingreso. Se observaba índice cardiotorácico aumentado con una silueta cardíaca redondeada que impresionaba de derrame pericárdico. Asimismo, se apreciaba un infiltrado intersticial bilateral. La imagen de la derecha es la RX de tórax PA realizada en la revisión tres meses tras el alta con tratamiento con micofenolato y rituximab. (A). Radiografía en el ingreso. (B). Radiografía 3 meses tras el ingreso.

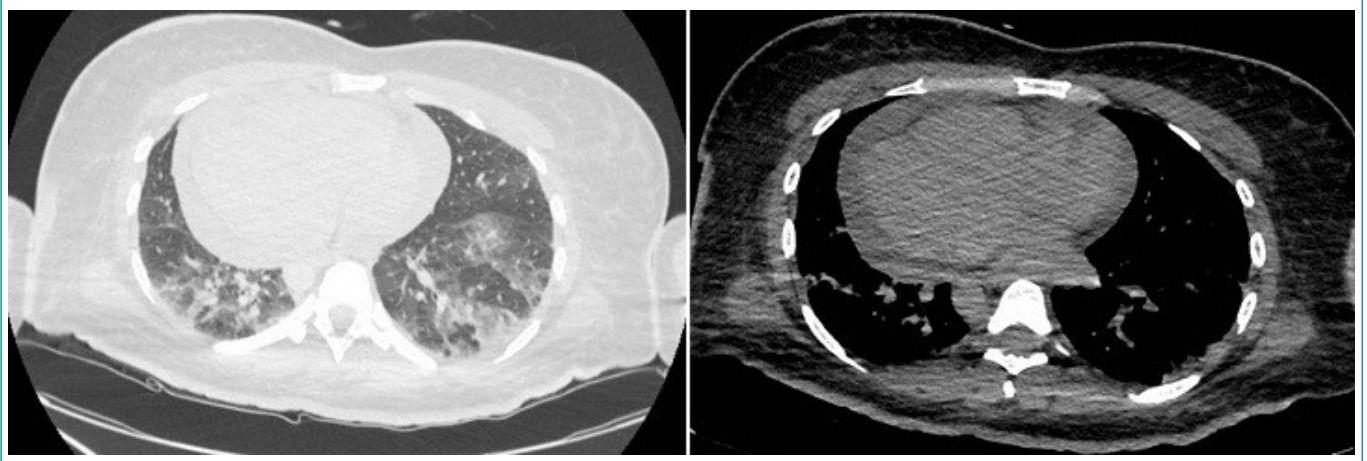


Figura 2. TAC tórax. Se observan adenopatías múltiples, cardiomegalia con derrame pericárdico y un infiltrado intersticial bilateral en ambos campos inferiores con patrón en vidrio deslustrado.

Se completó el estudio con una ecocardiografía con función sistólica conservada, datos indirectos de HTP con ventrículo derecho no dilatado y un derrame pericárdico moderado.

Se solicitó además una tomografía computarizada (TC) de tórax que mostró un patrón en vidrio deslustrado sugerente de una enfermedad pulmonar intersticial (EPI) (**figura 2**) y confirmó derrame pericárdico y espirometría compatible con patrón ventilatorio restrictivo grave (FEV1/FVC 81,06, FEV1 1230 cc (97 %), FVC 1520 cc (36 %) y alteración grave de la difusión (DLCO 33 %, DLCO/VA 107 %).

Ante la sospecha de cuadro miopático se realizó una resonancia magnética nuclear (RMN) muscular compatible con miopatía, donde se evidenció, además, una sinovitis de la articulación coxofemoral (**figura 3**).

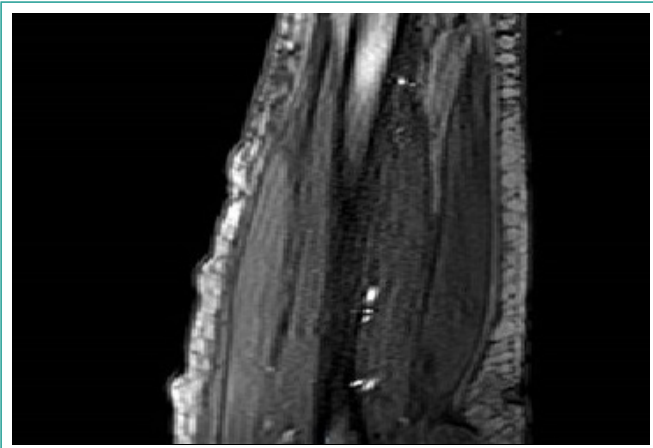


Figura 3. RMN de miembros inferiores bilaterales con contraste. Captación de contraste por musculatura de ambos muslos, sobre todo en tercio superior: compartimento lateral (músculo recto femoral bilateral, sartorio); compartimento medial (musculatura aductora, sartorio, grácil); tenues áreas parcheadas de captación de contraste en musculatura del compartimento posterior. Hallazgos sugestivos de miopatía, con mayor afectación en tercio superior de ambos muslos.

El electromiograma mostró un intenso proceso miopático con marcados signos de actividad inflamatoria de predominio proximal y miembros superiores; y en la biopsia muscular se observaron intensos fenómenos de necrosis y regeneración muscular junto a discretos infiltrados linfocitarios perivasculares focales, sin un claro patrón perifascicular. Intenso marcaje difuso para el MHC-I (**figura 4**).

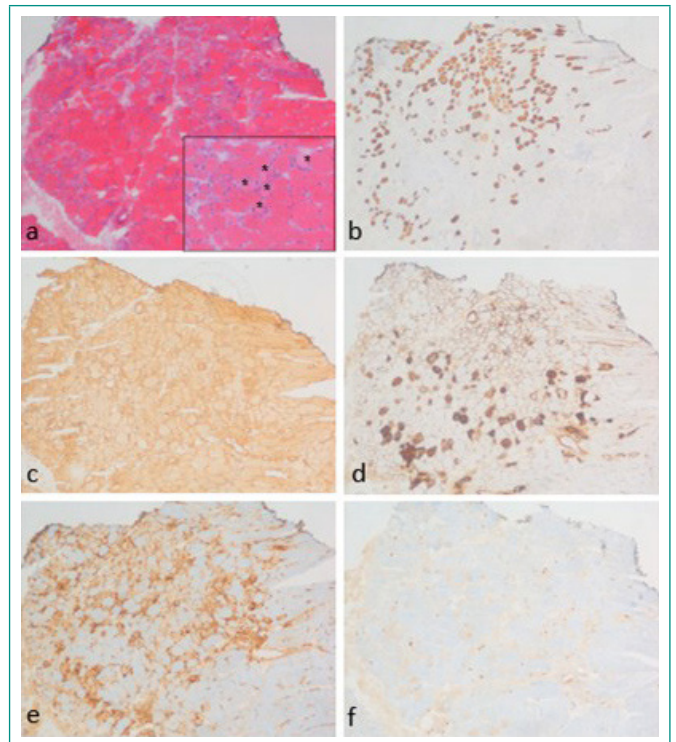


Figura 4. Figura 4. H&E muestra rasgos miopáticos y presencia de numerosas fibras (*) (**a**). La inmunohistoquímica demuestra la presencia de grupos de fibras regenerativas (**b**, miosina neonatal), un aumento difuso de MHC clase I (**c**, MHC-I), depósitos sarcolemales y sarcoplásmicos de complemento C5b-9 (**d**, MAC), infiltración con miofagocitosis (**e**, CD68) y células T muy dispersas (**f**, CD3).

Pensando en una miopatía necrotizante inmunomediada, se solicitó ampliación de los AAM, siendo positivos tanto el anti-U1-RNP y anti-Ku. Los AEM (anti-SRP y anti-HMGCR) fueron negativos.

Evolución

La positividad de estos anticuerpos y su posible relación con neoplasia oculta propició la solicitud de estudio de extensión y marcadores tumores que fueron negativos. Asimismo, nos planteamos que esta miositis estuviera solapada con otra enfermedad autoinmune sistémica. Repasando el caso la paciente presentaba: derrame pericárdico (5), sinovitis (6), anti-SM positivo fuerte (6) e hipocomplementemia C3, C4 (4), todos criterios de lupus eritematoso sistémico.

co (LES). Contabilizamos los puntos según los criterios EULAR-ACR 2019 con un total de 21, por lo que nuestra paciente fue diagnosticada además de un LES.

Durante su ingreso presentó varias complicaciones: miocarditis con elevación de troponinas, trombosis de la arteria pulmonar (requirió anticoagulación oral), y posteriormente un hematoma de glúteo con anemización de 4 puntos.

El tratamiento fue multidisciplinar. Dada la gravedad del cuadro se administraron 5 bolos IV de 500 mg de metilprednisolona manteniendo después dosis orales a razón de 1 mg/kg de peso en pauta descendente, inmunoglobulinas IV (04 mg/kg día) durante 5 días y micofenolato mofetilo a dosis inicio de 1 g día y posteriormente 2 g día. Se instauró tratamiento con rituximab como terapia de mantenimiento. Además del tratamiento dirigido se realizó prevención de osteoporosis (añadiendo calcio y vitamina D), ayuda de trabajo social, así como una vacunación completa frente al virus de la hepatitis B y SARS-COV2 y N20, antes de iniciar rituximab. Se añadieron suplementos nutricionales hipercalóricos e hiperproteicos y se iniciaron ejercicios pautados por el servicio de Rehabilitación.

Tras la instauración del tratamiento, la paciente presentó mejoría en los parámetros de CPK y en la fuerza muscular a nivel proximal, aunque persistió cierta limitación funcional. Finalmente pudo ser dada de alta y se encuentra en seguimiento por la consulta de Enfermedades Autoinmunes Sistémicas (EAS).

Diagnóstico

Miositis overlap anti-U1-RNP + anti-Ku+ y LES.

Discusión y conclusiones

La miositis de solapamiento es un subtipo clínicamente heterogéneo y poco reconocido de miopatía inflamatoria idiopática y su incidencia es desconocida, fundamentalmente por la falta de determinación de los AAM. Los anticuerpos AAM son un grupo de anticuerpos, entre los que se encuentran los anti-Ku y los anti-U1-RNP. Ambos anticuerpos suelen estar presentes cuando existe una enfermedad pulmonar intersticial y suelen asociarse con otras enfermedades del tejido conectivo, como es el LES⁴. Concretamente los pacientes con miositis anti-U1-RNP positivo presentan una anatomía patológica caracterizada por necrosis, y suelen ser mujeres en edad adulta y afroamericanas, que presentan otra enfermedad del tejido conectivo¹. La prevalencia de miositis en pacientes con anti-U1-RNP es baja (3-8 %), salvo en los pacientes que presentan un LES, en los que asciende hasta el 10 %⁵.

El diagnóstico de estas miopatías inflamatorias suele ser un desafío debido a su heterogeneidad. La posibilidad de identificar AEM y AAM contribuirá a facilitarlas. Nuevas clasificaciones permitirán definir poblaciones más homogéneas e identificar tratamientos más específicos⁶. En cuanto al pronóstico, es desconocido debido a la falta de publicaciones al respecto. El tratamiento para estas miopatías inflamatorias sigue siendo un reto, no existiendo guías estandarizadas⁷. Algunas series de casos establecen el rituximab como fármaco de elección en miositis necrotizantes⁸.

En conclusión, con la experiencia adquirida en este caso se pretende dar a conocer una entidad poco frecuente y resaltar la importancia de, ante cuadros clínicos altamente sugestivos de miopatías de origen inmunomediado, solicitar un panel muscular completo de autoanticuerpos, incluyendo tanto específicos como asociados a miositis, de cara a poder confirmar o descartar las hipótesis diagnósticas planteadas.

Financiación, conflicto de intereses y consentimiento informado

El presente trabajo no ha recibido ayudas específicas provenientes de agencias del sector público, sector comercial o entidades sin ánimo de lucro. Los autores declaran carecer de conflicto de intereses y disponen de la autorización o consentimiento informado de los involucrados en este caso y la identidad de la paciente ha sido mantenida en el anonimato a lo largo del informe.

Bibliografía

1. Pirra L, Tillard B, Zuberhuler P, Cisneros E, Bendersky M, León Cejas L, *et al*. Grupo de Trabajo de Enfermedades Neuromusculares de la Sociedad Neurológica Argentina. Utilidad de la identificación de anticuerpos en miopatías inflamatorias: revisión. *Neurología Argentina*. 2023; 15(4): 288-98. doi: <https://doi.org/10.1016/j.neuarg.2023.11.001> (último acceso abr. 2025).
2. Selva-O'Callaghan A, Pinal-Fernández I, Trallero-Araguás E, Milisenda JC, Grau-Junyent JM, Mammen AL. Classification and management of adult inflammatory myopathies. *Lancet Neurol*. 2018; 17(9): 816-28. doi: [https://doi.org/10.1016/S1474-4422\(18\)30254-0](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(18)30254-0) (último acceso abr. 2025).
3. Choi MY, Satoh M, Fritzler MJ. Update on antibodies and related biomarkers in autoimmune inflammatory myopathies. *Curr Opin Rheumatol*. 2023; 35(6): 383-94. doi: <https://doi.org/10.1097/BOR.0000000000000957> (último acceso abr. 2025).
4. Casal-Domínguez M, Pinal-Fernández I, Corse AM, Paik J, Albayda J, Casciola-Rosen L, *et al*. Muscular and extramuscular features of myositis patients with anti-U1-RNP autoantibodies. *Neurology*. 2019; 92(13): e1416-e1426. doi: <https://doi.org/10.1212/WNL.0000000000007188> (último acceso abr. 2025).
5. Laccarino L, Gatto M, Bettio S, Caso F, Rampuda M, Zen M, *et al*. Overlap connective tissue disease syndromes. *Autoimmun Rev*. 2013; 12(3): 363-73. doi: <https://doi.org/10.1016/j.autrev.2012.06.004> (último acceso abr. 2025).
6. Nuño-Nuño L, Joven BE, Carreira PE, Maldonado-Romero V, Larena-Grijalba C, Llorente Cubas I, Tomero E, *et al*. Overlap myositis, a distinct entity beyond primary inflammatory myositis: A retrospective analysis of a large cohort from the REMICAM registry. *Int J Rheum Dis*. 2019; 22(8): 1393-401. doi: <https://doi.org/10.1111/1756-185X.13559> (último acceso abr. 2025).
7. Miller FW. New approaches to the assessment and treatment of the idiopathic inflammatory myopathies. *Ann Rheum Dis*. 2012; 71(Suppl 2): i82-85. doi: <https://doi.org/10.1136/annrheumdis-2011-200587> (último acceso abr. 2025).
8. Deligny C, Goëb V, Dueymes M, Kahn V, Dehlinger V, Baptiste GJ *et al*. Rituximab for patients with myopathy associated with anti-signal recognition particle antibodies: comment on the article by Valiylil, *et al*. *Arthritis Care Res (Hoboken)*. 2011; 63(3): 460. doi: <https://doi.org/10.1002/acr.20378> (último acceso abr. 2025).

Nota editorial

Agradecimiento a los revisores de 2024

El proceso de revisión por pares es un peculiar y extraordinario fenómeno dentro del vasto mundo de las publicaciones científicas. Está basado en dos principios fundamentales de la comunicación científica: por un lado, la búsqueda de la excelencia y la sólida firmeza de la ciencia, y por otro, la generosidad de los investigadores para analizar las propuestas de sus pares, devolviendo a la comunidad científica lo que otros, también pares, hicieron por sus colegas y por su trabajo de investigación.

Por mucho que desde la edición de RECCMI insistamos, no llegaremos nunca a valorar y agradecer lo suficiente la contribución desinteresada, anónima y altruista de los revisores. De nuevo, muchas gracias a todos.

Luis Anibarro	Francisco J. García Sánchez	Javier Ramos Lázaro
Ana Cristina Antolí Royo	Jesús González Olmedo	Antonio Ramos Martínez
Olga Araújo	Víctor José González Ramallo	Manuel Raya Cruz
José Carlos Arévalo Lorido	María Cristina Guerrero de León	Jesús Recio Iglesias
Arturo Artero Mora	Luis Inglada Galiana	Juan José Ríos Blanco
Donaldo S. Arteta	Guido Ignacio Jelves Muñoz	José Manuel Rodríguez Chinesta
Beatriz Avilés Bueno	José Jiménez Torres	Celia Rodríguez Olleros
Carlos Bea Serrano	Deysi Licourt Otero	Santiago Rodríguez Suárez
Luis M. Beltrán Romero	Joaquín Llorente García	Igor Romanouk Jakovler
Máximo Bernabéu Wittel	Jairo Luque del Pino	Carlos Romero Gómez
María Ángeles Blanco Molina	Francisco Martos Pérez	Guillermo Roperó Luis
Jesús Samiel Borges López	Blanca Medina Tovar	José Miguel Rosales Zabal
Rafael Bravo Marques	Héctor Meijide Míguez	David Rubal Bran
Laisa Socorro Briongos Figuero	Reinaldo Luis Menéndez Capote	Alejandro Salinas Botrán
Pamela Cabezas	Francisco Miralles Linares	Isabel Sánchez Berná
Luis Cabezudo Molleda	Javier Moreno Díaz	Aquilino Sánchez Purificación
Jesús Casado Cerrada	Luis Guillermo Moreno Madrigal	José Alberto San Román Calvar
Hugo Norberto Catalano	Susana Moya Roldán	Jesús María Santiago Toscano
Begoña Cortés Rodríguez	Alberto Muela Molinero	José Antonio Santos Calderón
Mariano de la Serna	Sara Carolina Navarro Salgado	Danny Silva Cevallos
Luis Antonio Díaz Ariza	Ignacio Novo Veleiro	Francisco Javier Teigell Muñoz
Juan Daniel Díaz García	Julián Olalla Sierra	Gregorio Tiberio López
Beatriz Epitacio Neri	Luis Alberto Pallás Beneyto	Verónica Torres Esteche
Carlos Feijoo Massó	Xoel Pena Pérez	Javier Trujillo Santos
Gema Flox	José Luis Pérez Arellano	Sara Vela Bernal
Juan Carlos García Moraga	Luis Miguel Pérez Belmonte	José Luis Zambrana García
Samuel García Rubio	Laura Pérez Sánchez	

María Dolores Martín-Escalante y Carlos María San Román-Terán
Editores de RECCMI, SEMI