# Colección de casos clínicos cerrados de la Facultad de Medicina y Ciencias de la Salud Universidad de Alcalá (2021-2022)

TEXTOS UNIVERSITARIOS CIENCIAS SANITARIAS

NAH

El contenido de este libro no podrá ser reproducido, ni total ni parcialmente, sin el previo permiso escrito del editor. Todos los derechos reservados.

- © De los textos: sus autores.
- © De las imágenes: sus autores.
- © Editorial Universidad de Alcalá, 2023 Plaza de San Diego, s/n 28801 Alcalá de Henares www.uah.es

I.S.B.N.: 978-84-18979-46-0

Composición: Solana e Hijos, A. G., S.A.U. Impresión y encuadernación: Solana e Hijos, A.G., S.A.U. Impreso en España Colección de casos clínicos cerrados de la Facultad de Medicina y Ciencias de la Salud Universidad de Alcalá (2021-2022) Lourdes Lledó García José Luis Izquierdo Alonso Manuel Rodríguez Zapata Gabriel de Arriba de la Fuente (Editores)

#### **PREFACIO**

Nuevo libro de la Colección Universitaria de la Universidad de Alcalá (UAH) de Casos Clínicos Cerrados de la Facultad de Medicina y Ciencias de la Salud (FMCCSS). Como en los previos, recogemos lo tratado en las sesiones clínicas interhospitalarias realizadas por profesores y estudiantes de sexto curso de los cuatro hospitales universitarios durante el curso académico 2021-22, y de la ya clásica *Sesión Interuniversitaria CCC*, que este año pudimos celebrarla presencialmente en el Aula Magna de la Universidad Complutense de Madrid, en la que participan las universidades públicas madrileñas con estudios de Medicina: U. Autónoma de Madrid (UAM), U. Complutense de Madrid (UCM), U. Rey Juan Carlos (URJC) y UAH.

Este libro, por tanto, es un proyecto editorial consolidado, fruto de la colaboración entre profesionales de la Medicina de numerosas especialidades, hospitales y universidades, y siempre representa un reto ilusionante para todos los participantes.

Durante el curso académico 2021-22, se normalizaron muchos procesos, procedimientos, actividades también, esta normalización nos permitió volver a las Sesiones Clínicas presenciales, que facilitan la discusión y enriquecen la reflexión y este libro, esperamos que reflejen el entorno en que se desarrollaron las sesiones y que se plasman tras un trabajo colaborativo en este valioso formato para poder compartir con los lectores lo tratado.

Como siempre, los editores, nos sentimos muy orgullosos al presentar un nuevo libro de la colección, porque significa que además del proyecto editorial, el proyecto formativo innovador continua y permite a estudiantes y profesorado mantener un contacto muy estrecho.

Los editores y los autores, deseamos que disfruten del texto y que esperen con gusto el siguiente.

Los Editores

Alcalá de Henares 2022

## **INDICE**

Caso 1: Disnea y derrame pieurai
Natalia González, Lorena Vázquez, José Luis Izquierdo, Eduardo José Laviña
Caso 2: Hipotermia y mareo
Jesús Manuel Araque, Dana Kubba, Hugo Gómez, Fernando Noguerales
Caso 3: Elevación persistente de gamma-glutamil-transferasa
Ronald Enrique Mena, Francisco Javier Serrano, Juan Ramón Larrubia, Pedro Nicolás Torrego
Caso 4: Apnea central del sueño
Sandra Borja, Jaime García, Sofía Romero
Caso 5: Artralgias y elevación de transaminasas
Sara Calvo, Ana Miranda, Alfredo Espinosa
Caso 6: Fiebre y tumefacción en el cuello
Daniel Martín, Diego Moreno, Luis Manzano
Caso 7: Neumonía por <i>Pneumocystis jirovecii</i> : a propósito de un caso
Laura Barbero, Nadia Bentahar, Miguel Torralba
Caso 8: Edemas y disnea
Rubén Fernández, Raquel Martín, Lucía Martínez, Isabel González
Caso 9: Tiroiditis y SARS-Cov-2
Eduardo Casado, Ana Luengo, Visitación Álvarez
Caso 10: Anemia y linfocitosis
Sergio Montero, Irene Sánchez, Rocío Pérez, Alejandro Vázquez, María Dolores Morales
Caso 11: Hiperparatiroidismo: a propósito de un caso
Licia de la Calle, Mario Hernández, Candelas Rodríguez, Francisco José Sánchez
Caso 12: Poliartritis periférica: a propósito de un caso
Sergio Bergua, María Fernández, Lucía Ruiz, Carmen González

Caso 13: Epistaxis en varón con traqueostomía130
Manuel Germán, Gabriel Padilla, Marta Pérez, Daniel A. Díaz, Ignacio A. Gemio, Roberto de la Plaza
Caso 14: Dolor torácico: ¿Veo algo que no está?146
Tobías Álvaro Thomsen, Sergio Valdés, Daniel Torres, Carlota Espinosa, Natalia Gutiérrez, Ana María Gómez
Caso 15: Edema en cara y artralgias
Licia de la Calle, Mario Hernández, Marta Vicente, Gloria Montoya, Jesús Ducay, Juan Antonio Vargas, Víctor Moreno, Paula Chacón
Caso 16: Enteropatia por omesartán
Adrián García, Álvaro Cejudo, Celia Marín, Nuria Mayor, Sara Medina, Carolina Rodríguez, Ángel Manuel Molino, Andrea Valcárcel, Carlos Guijarro
Caso 17: Aumento del perímetro de miembro superior derecho e hinchazón en nemicara
Jesús Ducay, Gloria Montoya, Marta Vicente, Gonzalo Bautista, Marta Corcuera, Víctor Moreno-Torres, Juan Antonio Vargas, María José Fernández

#### Casos Clínicos Cerrados de la Facultad de Medicina y Ciencias de la Salud Universidad de Alcalá



#### DISNEA Y DERRAME PLEURAL

Natalia González Cascos<sup>1</sup>, Lorena Vázquez Morente<sup>1</sup>, José Luis Izquierdo Alonso<sup>2</sup>, Eduardo José Laviña Soriano<sup>2</sup>

- <sup>1</sup> Estudiantes de 6º curso Grado en Medicina; Hospital Universitario de Guadalajara; Facultad de Medicina y Ciencias de la Salud, Universidad de Alcalá
- <sup>2</sup> Servicio de Neumología; Hospital Universitario de Guadalajara; Facultad de Medicina y Ciencias de la Salud, Universidad de Alcalá

#### 1. Presentación del Caso

José Luis Izquierdo Alonso, Eduardo José Laviña Soriano

Motivo de consulta: disnea.

#### Antecedentes personales:

- No reacciones alérgicas medicamentosas conocidas.
- FRCV: no HTA, no DM, no DL.
- Hábitos tóxicos: no fumadora.
- Citología de ectocérvix y endocérvix (doble toma) con presencia de metaplasia escamosa, negativa para malignidad en febrero de 2020.
- Antecedentes quirúrgicos: mutilación genital femenina IA.
- Antecedentes epidemiológicos: natural de Costa de Marfil. Vive en España desde 2018 con su pareja y su hija. No animales domésticos. Trabaja en Logística.
- Tratamiento habitual: ninguno.

Enfermedad actual: mujer de 31 años que acude a urgencias por cuadro de presíncope, con sensación de disnea, sin haber perdido el conocimiento. Refiere en los últimos 3 días disnea, malestar general, tos, sensación distérmica (sin haberse tomado la temperatura). Previamente, desde hace aproximadamente 1 mes, refiere dolor en columna dorsal irradiado a flanco izquierdo, que mejora escasamente con analgesia (no sabe precisar cuál). Durante el último mes ha tomado múltiples tratamientos analgésicos (Zaldiar, Nolotil, Lyrica, Pregabalina y Dexketoprofeno). Sufrió un esguince de tobillo derecho el 4/6 sin notar aumento del perímetro ni de la temperatura del gemelo. No refiere viajes recientes. No contacto con personas con sospecha infecciosa.

#### Exploración física:

- PA 131/83 mmHg, FC 93 lpm, SatO2 97% basal, Ta 37,5°C.
- Regular estado general. Obesidad.
- AC: rítmica, no ausculto soplos.
- AP: disminución del murmullo vesicular en hemitórax izquierdo.

- Abdomen: RHA presentes. Globuloso y depresible. Dolor a la palpación en hipocondrio derecho. Hernia umbilical. Murphy +, Blumberg -. No signos de irritación peritoneal.
- MMII: no edemas ni signos de TVP. No signos de insuficiencia venosa crónica. Pulsos pedios presentes y simétricos.

#### Pruebas complementarias:

- <u>Hemograma</u>: leucocitos: 7.90 hematíes: 4.10 hemoglobina: 11.5\* hematocrito: 33.1\* volumen corpuscular medio: 80.8 hemoglobina corpuscular media: 28.0 concentración hemoglobina corpuscular media: 34.7 RDW: 13.9 plaquetas: 437.0\* volumen plaquetario medio: 7.2 PDW: 15.9 plaquetocrito: 0.32
- <u>Formula leucocitaria</u>: neutrófilos: 5.00 linfocitos: 1.60 monocitos: 1.10 eosinófilos: 0.10 basófilos: 0.10.
- <u>Coagulación</u>: T. protrombina: 11.53 control tiempo de protrombina: 11.91 ratio tiempo de protrombina: 0.97 actividad de protrombina: 109 INR: 0.95 tiempo de tromboplastina P.A: 30 control TTPA: 30 ratio de tiempo de tromboplastina P.A: 1.00 fibrinógeno (calculado): 370\* D-dímero: 2.78\*\*.
- <u>Bioquímica en suero</u>: glucosa: 139\*\* creatinina: 0.63 urea: 20 BUM: 9 FG MDRD-4 IDMS: 110 FG SEGÚN CKD-EPI: 120 sodio: 138 potasio: 3.3\* CPK: 258\* ALT: 44 AST: 51\* GGT: 357\*\* LDH-L: 248\* fosfatasa alcalina (AMP): 182\* bilirrubina total: 0.7 PCR: 167.1\*\*.

Se realizó una radiografía de tórax (Figura 1) y un TAC de tórax (Figura 2).



Figura 1. Radiografía de tórax.



Figura 2. TAC de tórax.

<u>Bioquímica líquido pleural</u>: pH: 7.36 leucocitos: 3000 %polimorfonucleares neutrófilos: 10 %mononucleares: 90 hematíes: 1380 glucosa: 78 LDH: 1206 proteínas: 57 albúmina: 33.0 colesterol: 120 triglicéridos: 47.

#### 2. Diagnóstico Diferencial y Juicio Diagnóstico de Presunción

Natalia González Cascos y Lorena Vázquez Morente

En primer lugar, es necesario resaltar los síntomas y signos que más llaman la atención en nuestra paciente: el presíncope, la disnea, el dolor en flanco izquierdo, el derrame pleural en la radiografía de tórax, signo de Murphy positivo y patrón de colestasis en la analítica, y una lesión lítica en la columna vertebral en el TC torácico.

#### 1. PRESÍNCOPE

El presíncope se puede dividir en dos tipos principales dependiendo de su etiología.

Por un lado, está el presíncope reflejo o síncope vagal. Este presíncope es caracterizado por poseer un inicio prodrómico y una recuperación lenta. Por tanto, algunos argumentos a favor de que haya sufrido este tipo de presíncope es la inexistencia de antecedentes personales de patología cardiaca o neurológica y que nuestra paciente tiene una tensión arterial óptima. Por otro lado, en contraposición, algunos argumentos en contra son la inexistencia de pródromos (náuseas, debilidad, bostezos, visión borrosa o sudoración) y que no haya habido una situación desencadenante aparente.

Por otro lado, nos encontramos el presíncope cardiaco, donde el inicio es brusco y la recuperación es rápida. A su vez, en este tipo de presíncope diferenciamos dos subtipos: arritmogénico y hemodinámico. Dentro del presíncope arritmogénico, encontramos algunos argumentos a favor, como son la inexistencia de pródromos y la regular situación basal con la que acudió a urgencias la paciente, pero otros argumentos en contra son la inexistencia de esa clínica brusca y súbita de este presíncope y la auscultación cardiaca era aparentemente normal.

Por otro lado, para el presíncope hemodinámico encontramos los mismos argumentos a favor que en el arritmogénico más que nuestra paciente sufría un derrame pleural. En contraposición, algunos argumentos en contra son la inexistencia de una alteración de la perfusión y la tensión es completamente normal.

#### 2. DISNEA, DOLOR EN FLANCO IZQUIERDO Y DERRAME PLEURAL

La diferenciación entre trasudado y exudado se considera el paso inicial en el diagnóstico etiológico de cualquier derrame pleural y para ello usamos los Criterios de Light:

- Cociente de proteínas entre el líquido pleural (LP) y el suero superior a 0,5.
  - Líquido pleural: 57
  - Suero: no tenemos este dato.
- Cociente de lactato deshidrogenasa (LDH) entre LP y suero superior a 0,6.
- LDH del LP superior a 2/3 del límite superior de la normalidad de la LDH sérica.

Los datos para el análisis del tipo de líquido pleural que tenemos son LDH líquido pleural: 1206 y LDH suero: 248, por lo que no se cumplen todos los criterios de Light, lo que significa que estamos ante un exudado. No obstante, estos criterios identifican correctamente la práctica totalidad de los exudados (98%), pero clasifican erróneamente como «exudados» alrededor del 30% de DP cardíacos y el 20% de hidrotórax hepáticos. Esta circunstancia es particularmente frecuente en pacientes que han recibido tratamiento diurético o que tienen DP hemáticos. Para saber si se trata de un trasudado deberíamos medir el cociente de albúmina en suero y pleura, sin embargo, no tenemos esos datos.

Es importante descartar el quilotórax y el hemotórax. En un quilotórax, los triglicéridos son mayores a 110 mg/dL o triglicéridos de 50-110 mg/dL + quilomicrones; queda descartado dado que la cantidad de triglicéridos del derrame pleural de nuestra paciente es de 47 mg/dL. Por otro lado, en un hemotórax el hematocrito del derrame pleural debe ser mayor del 50% del hematocrito en sangre periférica; en nuestro caso el número de hematíes en el derrame pleural es mucho menor (1380) que el número de hematíes en sangre periférica (4.1 millones/ μl), por lo que queda descartado.

En el 80% de las ocasiones el exudado es secundario a cáncer, neumonía, tuberculosis o pleuropericarditis vírica. A continuación, resumiremos los argumentos tanto a favor como en contra de que el derrame pleural que presenta nuestra paciente se deba a estas etiologías:

• En primer lugar, el derrame pleural paraneumónico es secundario a una infección pulmonar, generalmente una neumonía, un absceso o unas bronquiectasias infectadas.

Tabla 1				
Argumentos a favor	Argumentos en contra			
Comienzo brusco (3 días de evolución).	No contacto con personas infecciosas			
Tos y fiebre	No expectoración purulenta ni			
	hemoptoica.			
LP compatible:	LP no compatible:			
- Glucosa en LP > 60 mg/dL.	- No predominio polimorfonuclear en LP.			
- pH normal.	- Aumento de LDH.			
Aumento de PCR en suero.	No leucocitosis en suero.			
Derrame pleural difuso, no loculado.	No condensación homogénea visible bien			
	delimitada ni signos			
	de consolidación en radiografía			
	(NEUMONÍA TÍPICA)			
	ni infiltrados múltiples e infiltrados con			
	un patrón intersticial			
	en la radiografía (NEUMONÍA ATÍPICA).			

1Tabla elaborada por Natalia González Cascos, Lorena Vázquez Morente

• También deberemos descartar un origen maligno del derrame pleural. Los tipos de derrame pleural maligno son los siguientes: carcinoma, mesotelioma pleural, afectación de la pleura por linfoma y derrame pleural paramaligno.

Tabla 2

Argumentos a favor	Argumentos en contra		
Disnea, tos seca y dolor torácico	- No síndrome constitucional		
	- No clínica de tumor subyacente		
	Índice de glucosa en líquido		
	pleural/suero >0,5		
Predominio linfocítico en líquido pleural	- Glucosa en líquido pleural > 60mg/dL		
(>50%)	- pH normal		
- engrosamiento pleural en hemitórax			
izquierdo.			
- Lesión lítica en la vértebra.			

<sup>&</sup>lt;sup>2</sup> Tabla elaborada por Natalia González Cascos, Lorena Vázquez Morente

Para poder realizar un correcto diagnóstico de un posible derrame pleural maligno es necesaria la realización de una citología del líquido pleural, biopsia pleural y determinación de marcadores tumorales.

• Otra de las principales etiologías del derrame pleural es el derrame pleural tuberculoso:

#### Tabla 3

Argumentos a favor	Argumentos en contra
Epidemiología (mujer joven proveniente de	No contacto con personas infecciosas
Costa de Marfil)	
Disnea, malestar general, tos y dolor torácico	No síndrome constitucional
Aumento de los monocitos en suero	
- El derrame pleural suele ser unilateral	No signos radiológicos tuberculosos
en el 95% de los casos	visibles subyacentes al derrame pleural
- Lesión lítica en vértebra	
- Líquido pleural con predominio	
linfocítico (90% de mononucleares)	
- Índice linfocitos/neutrófilos en líquido	
pleural >0,7	
- Glucosa en líquido pleural >60mg/dL	

<sup>&</sup>lt;sup>3</sup> Tabla elaborada por Natalia González Cascos, Lorena Vázquez Morente

Para poder confirmar el diagnóstico de tuberculosis es útil la determinación de ADA, la cual se encuentra en cantidades elevadas en el líquido tuberculoso (el nivel de corte más aceptado es de 35 UI). Tiene una sensibilidad del 88-100% y especificidad del 81-97%. El rendimiento mejora en pacientes menores de 35 años con una proporción linfocitos/neutrófilos en LP >0,7, que es nuestro caso.

 Por último, tenemos la pleuropericarditis vírica como etiología frecuente en nuestro medio de dar lugar un derrame pleural:

Tabla 4

Argumentos a favor	Argumentos en contra	
Disnea, dolor en hemitórax izquierdo,	No antecedentes personales de infección	
fiebre. Presíncope.	vírica.	
Ensanchamiento mediastínico en	En la exploración física no hay signos de	
radiografía de tórax	compromiso cardíaco	
- Aumento de PCR	No hay leucocitosis con predominio	
- Aumento de la CPK	linfocitario en suero	
Líquido pleural con predominio linfocítico	Glucosa >60mg/dL	

<sup>&</sup>lt;sup>4</sup> Tabla elaborada por Natalia González Cascos, Lorena Vázquez Morente

Una vez analizadas las etiologías más frecuentes de derrame pleural en nuestro medio, de entre las múltiples etiologías que pueden originarlo, el cuadro clínico concomitante que presenta nuestra paciente nos obliga a descartar dos posibles causas más: derrame pleural por tromboembolismo pulmonar y derrame pleural secundario a patología pancreática.

#### Tromboembolismo pulmonar

A favor de esta etiología tenemos la concordancia clínica (disnea, presíncope, dolor torácico pleurítico), el antecedente de inmovilidad debido a un esguince de tobillo y el aumento del D-dímero. En contra de esta etiología tenemos que la paciente no ha realizado viajes recientes, no presenta una exploración física concordante (no tiene edemas ni signos de trombosis venosa profunda, no presenta signos de insuficiencia venosa crónica y los pulsos pedios están presentes y son simétricos) y no tiene ninguna alteración de la coagulación en la analítica.

Sin embargo, ante un D-dímero elevado en un paciente con clínica débil-moderadamente sugestiva de tromboembolismo pulmonar se debe realizar la escala clínica de Wells:

Tabla 5

Escala de Wells	Puntuación
Diagnóstico alternativo menos probable que	3.0
la TEP	
Síntomas o signos de TVP	3.0
Antecedentes de TEP o TVP	1.5
Inmovilización de al menos 3 días o cirugía	1.5
en el último mes	
Frecuencia cardíaca > 100 lpm	1.5
Hemoptisis	1.0
Cáncer en tratamiento activo o paliativo en	1.0
los últimos 6 meses	

<sup>&</sup>lt;sup>5</sup>Escala clínica de Wells

El resultado de nuestra paciente es cercano a 0, por lo que no es sugestiva de TEP.

#### Derrame pleural secundario a patología pancreática

A favor de esta etiología tenemos los hallazgos en la exploración física de dolor a la palpación en hipocondrio derecho junto con signo de Murphy positivo, además, el derrame pleural de la paciente es unilateral e izquierdo, los leucocitos en el líquido pleural son de 3000 junto con la presencia de hematíes. En contra de esta etiología tenemos que en la exploración física no encontramos hallazgos físicos característicos de una pancreatitis (no dolor abdominal súbito en epigastrio, no náuseas ni vómitos) y la celularidad del líquido pleural es de predominio mononuclear.

La determinación de la amilasa en el líquido pleural nos orientaría hacia un derrame de este tipo.

#### 3. PRUEBAS COMPLEMENTARIAS

Por lo tanto, para esclarecer la etiología del cuadro clínico de nuestra paciente solicitaríamos las siguientes pruebas:

- Electrocardiograma para descartar un origen cardiogénico del presíncope.

- Gasometría arterial, ya que nos ayudaría a determinar si existe insuficiencia respiratoria y el tipo de la misma.
- Citología de la pleura junto con marcadores tumorales.
- Microbiología del líquido pleural.
- ADA en líquido pleural.
- Ecografía abdominal para descartar una posible colecistitis acompañante y visualizar el hígado.

#### 3. Diagnóstico Final

José Luis Izquierdo Alonso, Eduardo José Laviña Soriano

Se ha desarrollado el caso con muy buen criterio, incluyendo entre los diagnósticos finales el diagnóstico acertado.

Inicialmente ingresa en planta bajo tratamiento antibiótico con Levofloxacino. Dado que el diagnóstico diferencial incluye tuberculosis, se cambia el antibiótico por amoxicilina-ácido clavulánico, ante la posibilidad de reducir resistencias.

Ante los hallazgos de las pruebas complementarias iniciales (analítica, radiografía de tórax), donde se observó derrame pleural y masa de partes blandas que afecta a D3-D4-D5, se realizaron las siguientes pruebas complementarias:

- Toracocentesis diagnóstica: exudado de predominio mononuclear (90%). ADA=90U/L (<45).
- <u>Biopsia pleural guiada por ecografía</u>: granulomatosis epitelioide necrotizante.
- Biopsia aguda gruesa (BAG) de la lesión ósea: reacción granulomatosa necrotizante.

Ante estos resultados se decide iniciar tratamiento con 4 antituberculosos (isoniazida + pirazinamida + rifampicina + etambutol). Actualmente está en seguimiento en consulta tras 2 meses de tratamiento, cuando le corresponde pasar a pauta de 2 antituberculosos.

#### Abreviaturas

Las siguientes abreviaturas son usadas en este manuscrito:

FRCV: factores de riesgo cardiovasculares.

HTA: hipertensión arterial.

DM: diabetes mellitus.

DL: dislipemia.

PA: presión arterial.

FC: frecuencia cardiaca.

AC: auscultación cardiaca.

AP: auscultación pulmonar.

RHA: ruidos hidroaéreos.

MMII: miembros inferiores.

TAC: tomografía axial computarizada.

DP: derrame pleural.

TEP: tromboembolismo pulmonar.

TVP: trombosis venosa profunda.

ADA: adenosina desaminasa.

#### Agradecimientos

Queremos agradecer a la Dra. Erica León Subias, del Servicio de Neumología del Hospital de Barbastro, y al Dr. Enrique Novo García, del Servicio de Cardiología del Hospital Universitario de Guadalajara.

#### Referencias Bibliográficas

- Villena Garrido, V., Cases Viedma, E., Fernández Villar, A., de Pablo Gafas, A., Pérez Rodríguez, E.,
  Porcel Pérez, J. M., Rodríguez Panadero, F., Ruiz Martínez, C., Salvatierra Velázquez, A., & Valdés
  Cuadrado, L. (2014). Normativa sobre el diagnóstico y tratamiento del derrame pleural.
  Actualización. Archivos de Bronconeumologia, 50(6), 235–249.
- Pérez Rodríguez E, Villena Garrido MV. Enfermedades de la Pleura. Monografías Neumomadrid. Madrid: Ergon; 2003.

#### Casos Clínicos Cerrados de la Facultad de Medicina y Ciencias de la Salud Universidad de Alcalá



#### HIPOTERMIA Y MAREO

Jesús Manuel Araque Marchante<sup>1</sup>, Dana Kubba Consuegra<sup>1</sup>, Hugo Gómez Martínez<sup>1</sup>, Fernando Noguerales Fraguas<sup>2</sup>

- Estudiantes de 6º curso Grado en Medicina; Hospital Universitario Central de la Defensa; Facultad de Medicina y Ciencias de la Salud, Universidad de Alcalá
- <sup>2</sup> Servicio de Cirugía General y del Aparato Digestivo; Hospital Universitario Príncipe de Asturias; Facultad de Medicina y Ciencias de la Salud, Universidad de Alcalá

#### 1. Presentación del Caso

Fernando Noguerales Fraguas

*Motivo de Consulta*: Varón de 67 años que acude a urgencias traído por sus familiares por hipotermia y mareo (25/09/2020).

Antecedentes Personales: No AMC con AP de: Cáncer epidermoide supraglótico y glótico estadio IV no subsidiario de cirugía. Pendiente de realización traqueostomía para valorar quimioterapia+/ radioterapia. Fumador + enolismo crónico.

*Enfermedad actual:* El día 3/9/2020 fue programado para laringoscopia directa y toma de biopsias. Previamente a la cirugía y tras inicio de ansiolisis (sedación mínima anestésica) el paciente presenta importante deterioro de su estado general con hipotensión mantenida que impide la realización de la cirugía. En imágenes de RMN posteriores a dicho día se objetiva progresión de tumor con importante disminución del calibre de la vía aérea a nivel glótico.

Exploración física: A su llegada a urgencias estable clínica y hemodinámicamente; Temperatura (°C): 34.2, Tensión sistólica (mm Hg): 90, Tensión diastólica (mm Hg): 63, Frecuencia cardiaca (lat/min): 70, Saturación de oxígeno - basal(%): 99. Se explora y valora al paciente objetivando; desnutrición y deshidratación, no impresiona de otros datos de alarma.

#### Se solicitan PPCC:

- ECG: RS sin alteraciones en la repolarización.
- HG con leucocitosis y neutrofilia (8.77  $10^3/\mu L$ ), sin linfopenia, anemia leve (HB: 12.8 gr/dL) ni alteraciones plaquetarias.

- Hemostasia con INR. Leve elevación de fibrinógeno 538.
- BQ: glucemia, función renal e iones en rango. Enzimas de daño miocárdico negativas. Ferritina y LDH normales. PCR: 16.0 mg/l Procalcitonina: 0.14 ng/ml y Lactato: 2.4 mmol/l
- Gasometría venosa: sin alteraciones del equilibrio ácido-base.
- Rx de tórax: sin alteraciones.

**03/10/2020**: Acude a urgencias por intenso dolor abdominal desde hace 2 semanas y que se acompaña de deposiciones líquidas y vómitos de saliva, sin productos patológicos.

Durante su estancia en urgencias permanece clínica y hemodinámicamente estable, pero sin control del dolor abdominal a pesar de la administración de 25 mg de dolantina.

A la exploración destaca abdomen globuloso con dolor abdominal periumbilical a la palpación sin defensa clara. No globo vesical. TA 60/40.

Se avisa al Servicio de Cirugía: Avisan para valorar al paciente con los AP previamente descritos que acude por dolor abdominal de días de evolución que ha empeorado recientemente, asociando vómitos. No fiebre. Durante su estancia en urgencias, cuadro de hipotensión arterial (60/40).

#### 2. Diagnóstico Diferencial y Juicio Diagnóstico de Presunción

Jesús Manuel Araque Marchante, Dana Kubba Consuegra, Hugo Gómez Martínez

Nos encontramos ante un paciente con un cáncer de laringe que ingresa con las siguientes características:

- Dolor abdominal desde hace 2 semanas
- Deposiciones líquidas y vómitos de saliva, sin productos patológicos.
- Abdomen globuloso con dolor abdominal periumbilical a la palpación sin defensa clara.
- No globo vesical.
- No cede con dolantina 25 mg después de dos semanas.

Con respecto a las pruebas complementarias que se nos aportan destacan una radiografía de tórax, sin mostrar hallazgos significativos. Desconocemos datos de la exploración abdominal del paciente además de los comentados.

Para empezar, seguimos los puntos destacables de la descripción de un dolor abdominal:

- Localización: inicio periumbilical.
- Instauración: desconocemos.
- Calidad del dolor:
  - Dolor visceral: afectación de la cápsula de órganos sólidos, y de la capa muscular de vísceras huecas. Al inicio es un dolor intermitente, que evoluciona a continuo. Es difuso y mal delimitado.
  - Dolor somático: afectación del peritoneo parietal. Es un dolor localizado que aumenta con los movimientos y con la maniobra de Valsalva.
  - Dolor relacionado con patología extraabdominal, causa metabólica o tóxica.

- Tiempo de evolución: 2 semanas de evolución.
- Irradiación: no refiere.
- Síntomas acompañantes: náuseas y vómitos de saliva, sin productos patológicos.

Por ello, ante un dolor abdominal de inicio periumbilical (dolor que se extiende desde el ligamento de Treitz hasta el colon transverso), en un paciente varón de 67 años en el contexto de ser un paciente oncológico, fumador y con enolismo crónico, que después haber sufrido episodios de hipotensión, y que, tras ser ingresado, el dolor abdominal no cede con un narcótico analgésico, planteamos el siguiente diagnóstico diferencial:

#### **Apendicitis**

Se trata de la inflamación del apéndice vermiforme. Es la urgencia quirúrgica más frecuente. Es característica de varones de entre 20 y 30 años. Comienza como dolor de inicio periumbilical, pero después de 4-6 horas se desplaza a fosa ilíaca derecha. Aumenta con los movimientos y con la maniobra de Valsalva. Se puede acompañar de síntomas como náuseas y vómitos. En la exploración abdominal los signos de Blumberg y de Rovsing suelen ser positivos.

- A favor: el dolor que presenta el paciente es de localización periumbilical. Va acompañado de vómitos.
- En contra: Es un paciente de 67 años, y no un paciente joven. El signo de Blumberg probablemente sea negativo, pues el paciente no muestra defensa a la palpación.

#### Colecistitis aguda

Se trata de la inflamación aguda de la vesícula biliar. Se presenta de forma más frecuente en mujeres de entre 60 y 70 años. En muchas ocasiones hay antecedentes de cólico o ingesta de comida grasa. Con respecto a la localización, suele ser un dolor en línea media superior del abdomen con irradiación al hipocondrio derecho y la escápula. Puede verse acompañado de síntomas como náuseas, vómitos, anorexia y fiebre. El signo de Murphy suele ser positivo.

- A favor: este dolor es característico de personas entre 60-70 años. Va acompañado de vómitos.
- En contra: no manifiesta que haya consumido alimentos grasos.

#### Obstrucción intestinal

Se trata de un dolor cólico, acompañado de náuseas y vómitos, de localización difusa, siendo más frecuente en el mesogastrio y en el hipogastrio. Se caracteriza por la dificultad del paciente para la emisión de gases y heces, y es un dolor que no se modifica con los movimientos y la maniobra de Valsalva. En la auscultación abdominal destacan ruidos hidroaéreos metálicos.

- A favor: el dolor del paciente es un dolor cólico y difuso. Va acompañado de vómitos.
- En contra: al inicio del dolor, el paciente también tenía deposiciones líquidas.

#### Diverticulitis aguda

Es la inflamación de los divertículos, que son bolsas que forman parte del sistema digestivo. Su localización más frecuente es el sigma, presentándose como un dolor de forma simétrica en la mitad inferior del abdomen. Es más característico de mujeres de entre 60 años. Puede presentar síntomas urinarios, y es rara la diarrea. En ocasiones, se ve acompañado de síntomas como anorexia, náuseas y vómitos.

- A favor: este dolor es característico de personas entre 60-70 años. Va acompañado de vómitos
- En contra: es un dolor periumbilical y no del cuadrante inferior izquierdo.

#### Hernia de la pared abdominal

Provoca un dolor en hipogastrio de varias semanas de evolución. Se exacerba con la tos y el esfuerzo defecatorio. Las más frecuentes son las inguinales.

- A favor: dolor abdominal de varias semanas de evolución.
- En contra: es un dolor periumbilical y no del hipogastrio.

#### Úlcera péptica

Provoca un dolor epigástrico y urente. Se alivia tras la ingesta de antiácidos o comidas. El tabaquismo es un factor de riesgo de úlceras y sus complicaciones.

- A favor: el paciente es fumador.
- En contra: es un dolor periumbilical y no del epigastrio. No manifiesta que se alivie con la ingesta antiácidos y alimentos.

#### **Pancreatitis**

Es la inflamación del páncreas. Genera dolor abdominal epigástrico constante, resistente a analgésicos habituales, que se irradia "en cinturón" a espalda.

- A favor: en la pancreatitis crónica el dolor se instaura en el transcurso de algunos días.
   Puede presentar hipotensión. Dolor abdominal intenso sobre todo en pacientes con hábito de enolismo. Náuseas y vómitos.
- En contra: El dolor se irradia "en cinturón" a espalda. La sedestación alivia el dolor. Los movimientos bruscos y la tos pueden acentuarlo. Signos de Grey Turner y de Cullen.

#### Sepsis

Estado de infección sistémica con respuesta abrumadora del organismo. Podría darse en el contexto de una pancreatitis aguda, perforación intestinal, entre otras.

- A favor: Leucocitosis y neutrofilia. Hipotensión arterial.
- En contra: Fiebre, taquicardia y taquipnea. Hipotermia. Signos de inflamación sistémica.
   Oliguria.

#### Pruebas complementarias

Dada la información disponible y las características del abdomen agudo que presenta el paciente, abordaremos la exploración con las siguientes herramientas:

#### Exploración física

Que incluya, en el siguiente orden: Inspección, auscultación, palpación y percusión abdominal, así como exploración rectal. Hacer especial hincapié en la palpación para intentar localizar algunos signos típicos como Blumberg, Rovsing, Murphy, Courvoisier-Terrier o signo de psoas.

#### Laboratorio

Que incluya hemograma, bioquímica, gasometría venosa, coagulación, análisis de orina, hemocultivo y urocultivo.

#### Estudios de imagen

Recordando todo lo que sabemos del paciente y siguiendo nuestra sospecha, procederemos a pedir radiografía de tórax y radiografía de abdomen en primera instancia. En la primera descartaríamos la presencia de neumoperitoneo, mientras que en la segunda intentaríamos localizar signos plausibles con la patología que sospechamos, como son la dilatación de asas, niveles hidroaéreos, y el signo de la pila de monedas. Por último, si con la radiografía de tórax nos quedase algún tipo de duda diagnóstica, recurriríamos a la tomografía computarizada (TAC) como prueba definitiva.

Juicio clínico de Presunción: Ante los escasos datos de la exploración del paciente y de pruebas complementarias, es difícil orientar un posible juicio clínico. Nuestra principal sospecha es la de un proceso de obstrucción intestinal en relación con la progresión de un proceso oncológico (carcinomatosis), si bien es cierto esta obstrucción pudiera darse por otro proceso abdominal que no guarde relación a dicha carcinomatosis. A continuación, enumeramos una serie de factores que consideramos a favor de una obstrucción intestinal:

Presencia de abdomen globuloso en la exploración abdominal, donde los movimientos y la respiración no modifican el dolor, y no existe una defensa clara a la palpación.

Estado hematológico alterado, propio de los procesos oncológicos, donde se objetiva un estado protrombótico, fibrinógeno elevado, anemia leve, leucocitosis con neutrofilia. A su vez, la PCR y el lactato ligeramente elevados nos orientan a procesos de sufrimiento intestinal, que generan un ambiente de inflamación local y posible necrosis. A su vez, esta misma situación de inflamación y edema en la región abdominal puede explicar también la hipotensión progresiva que va desarrollando el paciente.

Para finalizar, datos como los niveles bajos de procalcitonina y que el propio proceso tenga varios días de evolución, contribuyen a descartar un origen infeccioso y por lo tanto un diagnóstico de perforación intestinal o sepsis, por el contrario, que haya varios días de evolución nos habla a favor de un proceso de obstrucción intestinal.

#### Manejo del paciente

El tratamiento debe plantearse desde una estrategia paliativa pues refleja una enfermedad oncológica avanzada. El objetivo del tratamiento debe ser el alivio sintomático mediante SNG,

sueros, antieméticos y corticoides. En ocasiones, se usa octreótica asociado a anticolinérgicos como la escopolamina para el control de náuseas, vómitos y dolor abdominal. Independientemente de la causa, es necesaria la intervención quirúrgica cuando se sospecha estrangulación, y si la obstrucción no se resuelve en un plazo de 3-5 días.

#### 3. Diagnóstico Final

Fernando Noguerales Fraguas

La realización de un TAC, resulta imprescindible para el diagnóstico definitivo ya que los hallazgos son muy sugestivos de Vólvulo de IG, concretamente de ciego. Ante los hallazgos se opta por la práctica de colonoscopia descompresiva, la cual resulta infructuosa por compromiso respiratorio del paciente.

Ante esta situación se opta por el tratamiento quirúrgico, previa realización de cricotiroidotomía urgente y tras la estabilización del paciente, traqueostomía reglada. Se practica hemicolectomía derecha con ileostomía terminal y fístula mucosa en FID.

El interés del este caso clínico radica en la situación de un cáncer avanzado de laringe con situación clínica de gravedad que presenta un cuadro de urgencia abdominal. La frecuencia orienta hacia una relación de las patologías, pero no hay que olvidar que estos pacientes pueden presentar patologías paralelas sin relación con la enfermedad previa. La resolución de la urgencia abdominal que de otro modo hubiera resultado de desenlace fatal, es prioritaria, aunque la situación general el paciente sea muy delicada.

#### Referencias Bibliográficas

- Felix Gutierrez Rodero, de J. Manual de Diagnóstico y Terapéutica Médica. Madrid: Universidad Complutense, Departamento de Medicina Interna, Hospital Universitario12 de Octubro.
- Centro Técnico de Oposiciones (Madrid. Manual CTO de Medicina y Cirugía. Madrid: Cto Editorial; 2021.

#### Casos Clínicos Cerrados de la Facultad de Medicina y Ciencias de la Salud Universidad de Alcalá



## ELEVACIÓN PERSISTENTE DE GAMMA-GLUTAMIL-TRANSFERASA

Ronald Enrique Mena Melgar<sup>1</sup>, Francisco Javier Serrano García<sup>1</sup>, Juan Ramón Larrubia Marfil<sup>2</sup>, Pedro Nicolás Torrego Rivero<sup>2</sup>

- <sup>1</sup> Estudiantes de 6º curso Grado en Medicina; Hospital Universitario de Guadalajara; Facultad de Medicina y Ciencias de la Salud, Universidad de Alcalá
- <sup>2</sup> Hospital Universitario de Guadalajara, Servicio de Digestivo; Facultad de Medicina y Ciencias de la Salud, Universidad de Alcalá

#### 1. Presentación del Caso

Juan Ramón Larrubia Marfil, Pedro Nicolás Torrego Rivero

Motivo de consulta: elevación persistente de GGT.

#### Antecedentes personales:

- No reacciones alérgicas medicamentosas ni alimentarias conocidas.
- Fumador activo de 8 cigarrillos/día.
- Bebedor de 1 copa de vino en las comidas.
- Obesidad grado 2.
- Hiperglucemia.
- Hernia hiatal.
- Historia Angiología y Cirugía Vascular
  - Úlceras mixtas MID (insuficiencia venosa crónica MID por obstrucción femoropoplítea).
  - Trombosis venosa profunda vena femoral común y femoral superficial derecha (abril 2020). Síndrome postflebítico.
  - o Isquemia arterial crónica en MII.
- Politraumatismo en noviembre 2019. Tras el mismo, inmovilidad relativa.
- Historia Hematología: Poliglobulia JAK-2 negativo. Poliglobulia secundaria a tabaquismo.
- Historia Urología: Disfunción erectil de origen vascular.

#### Tratamiento habitual:

- Adiro 100 mg cada 24 horas.
- Tramadol 100 mg cada 12 horas.
- Metamizol 575 mg cada 12 horas.
- Anticoagulado con sintrom.
- Tadalafilo 5 mg cada 24 horas.

Enfermedad actual: Varón de 57 años que acude a consultas de Digestivo remitido desde Hematología por alteración bioquímica hepática en rango inferior a 1.5 veces el límite alto de la normalidad durante 6 meses de seguimiento, acompañado de trombopenia y hepatomegalia. Se encuentra en estudio por Hematología por la existencia analítica de poliglobulia y para descartar la existencia de trombofilia al haber padecido una trombosis venosa profunda. Además, desde hace tiempo presenta úlceras mixtas secundarias a insuficiencia venosa crónica y a isquemia arterial crónica en ambos miembros inferiores, motivo por el que se realiza seguimiento en las consultas de Cirugía Vascular. A la valoración en consultas de Digestivo, el paciente únicamente refería astenia y episodios ocasionales de dolor abdominal en hipogastrio, intermitente, autolimitados, sin irradiación a otras estructuras y que no le afectan al descanso nocturno. Profesionalmente se dedica a la banca y refiere gran estrés. Niega la existencia de síndrome constitucional, disfagia, pirosis, distensión abdominal, plenitud posprandial, náuseas, vómitos, alteración del tránsito intestinal (ritmo deposicional 1-2 veces al día de características normales sin visualización de productos patológicos). A la anamnesis por órganos y sistemas niega la existencia de otra sintomatología. Niega mantener relaciones sexuales de riesgo. No tatuajes ni piercings. Durante su tiempo libre se dedica a la micología.

#### Exploración física:

- Obesidad grado II.
- Peso (mayo2020): 118 kg Talla 1.75 metros IMC: 38.53 kg/m²
- T: 36,2°C TA: 132/68 mmHg FC: 84 lpm SatO2 (FiO2: 21 %): 98 %
- BEG. Consciente y orientado. Hiperpigmentación cutánea. Hipertricosis periorbitaria.
- CyC: No bocio no adenopatias.
- Tórax: Hipofonesis. Ritmico.
- Abdomen: globuloso. Obesidad troncular. Se palpa polo de hígado en hipocondrio derecho.
   No se palpa bazo ni masas. Diástasis de rectos. No semiología ascítica. RHA presentes.
- MII: Varices en MII.
- MSS: aisladas máculas costrosas y cicatrices en ambas manos.

#### Pruebas complementarias:

- <u>Hemograma</u>: \* Hemograma: Leucocitos: 6.60 x1000/µl Hematíes: 5.24 x106/µl Hemoglobina: 18.2 g/dl \*\* Hematocrito: 52.9 % \* Volumen Corpuscular Medio: 101.0 fL \* Plaquetas: 73.0 x1000/µl \*\*
- <u>Formula leucocitaria</u>: Neutrófilos: 4.50 x1000/μl Linfocitos: 1.40 x1000/μl Monocitos: 0.60 x1000/μl Eosinófilos: 0.20 x1000/μl Basófilos: 0.00 x1000/μl
- <u>Coagulación</u>: T. Protrombina (segundos): 15.30 segundos Control Tiempo Protrombina: 11.54
   Actividad de Protrombina: 60 % \* INR: 1.35 \*\* Tiempo de Tromboplastina P.A: 36 segundos
   Control TTPA: 33 Ratio Tiempo de Tromboplastina P.A: 1.09 Fibrinógeno (calculado): 304
   mg/dL Antitrombina III Actividad: 91 % D-Dímero LOW: 0.56 mg/L \*\* LA1: 70 segundos

CONTROL LA1: 40 LA2: 36 segundos CONTROL LA2: 38 RATIO LA1/LA2: 1.94 \*\* MEZCLA LA1: 43 MEZCLA LA2: 35 MEZCLA RATIO LA1/LA2: 1.23 Anticoagulante Lúpico: dudoso FACTOR II c: 53 % \* FACTOR V c: 131 % \* FACTOR VII c: 63 % PROTEINA C Actividad: 54 % \* PROTEINA S Actividad: 68 %

- <u>Immunoquímica</u>: Homocisteína 16,7 μmol/l, mutación 20210 gen Protrombina NO SE DETECTA, mutación favtor V Leiden NO SE DETECTA, mutación gen HFE H63D y C282Y NO SE DETECTA.
- Bioquímica en suero: Glucosa: 144 mg/dL \*\*, Creatinina: 0.96 mg/dL Filtrado Glomerular: 81 mL/min, CKDEPI: 88 mL/min, NA: 138 mmol/L, K: 4.0 mmol/L, ALT: 36 U/L, AST: 21 U/L, GGT: 108 U/L \*\*, LDH: 164 U/L, Fosfatasa Alcalina: 66 U/L, Bilirrubina Total: 1.4 mg/dL\*, Bilirrubina Directa: 0.5 mg/dL, Albúmina sérica: 40.6 g/L, Proteínas Totales: 71.4 g/L, Cociente albúmina/globulina: 1.3, Colesterol sérico: 202 mg/dL\*\*, HDL-Colesterol: 36 mg/dL, Colesterol No HDL: 166 mg/dL \*, LDL-Colesterol: 135mg/dL, Cociente Colesterol Total/HDL-Colesterol: 5.6, Triglicéridos: 153 mg/dL \*, PCR: 7.0 mg/L, IgA: 497 mg/dL \*\*, IgG: 1045 mg/dL, IgM: 93 mg/dL, Ceruloplasmina: 30 mg/dL, Alfa-1 antitripsina suero: 157 mg/dL, Alfa-fetoproteína 11 ng/mL.
- Metabolismo del hierro: HIERRO SERICO: 138 µg/dl (65 -175) TRANSFERRINA: 274 mg/dl (176 336) SATURACION DE TRANSFERRINA: 51.4 % (20 -50) FERRITINA: 232 ng/ml (20 -250).
- <u>Autoinmunidad</u>: AC. ANTINUCLEARES: 1/160 débil AC-4o 5 patrón nuclear granular (positivo débil) AMA (Ac antimitocondriales): negativo ASMA (Ac antimúsculo liso): positivo 1/80 ALKM (Ac anticuerpos anti LKM): negativo ACPA (Ac anticuerpos células parietales): negativo.
- <u>Serología</u>: HbsAg: Hepatitis B: Negativo ANTI HBc: HEPATITIS B: Negativo ANTI-VHC: HEPATITIS C: Negativo ANTI-VIH 1+2: Negativo
- Proteinograma (Figura 1):

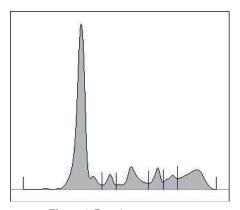


Figura 1. Proteinograma

Se realizaron las siguientes pruebas de imagen:

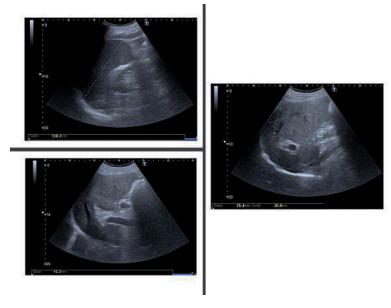


Figura 2: Ecografía abdominal.

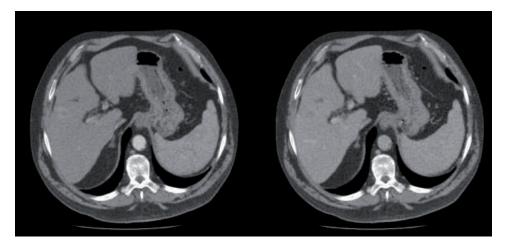


Figura 3: TC abdominal trifásico.

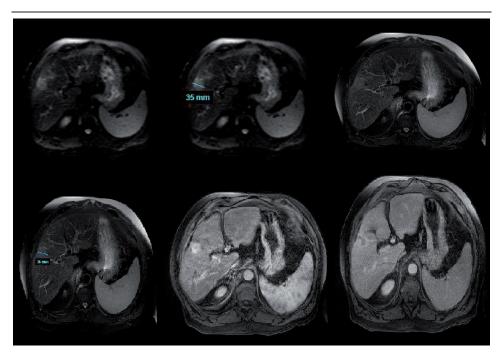


Figura 4: RM hepático trifásico.



Figura 5: Gastroscopia. De izquierda a derecha: cardias, duodeno, fundus gástrico.

#### 2. Diagnóstico Diferencial y Juicio Diagnóstico de Presunción

Ronald Enrique Mena Melgar, Francisco Javier Serrano García

Este paciente nos hace pensar en una hepatopatía crónica; nuestra sospecha diagnóstica se explica por los signos y síntomas, así como por las alteraciones analíticas recogidas en la siguiente Tabla:

Tabl	Tabla 1				
ARGUMENTOS A FAVOR DEL DIAGNÓSTICO	ARGUMENTOS EN CONTRA DE DIAGNÓSTICO				
CLÍNICA:					
• ESPLENOMEGALIA					
<ul> <li>HIPERESPLENISMO</li> </ul>					
• ASTENIA					
	ALT y AST en valores normale				
LABORATORIO:	Indice GOT/GPT normal.				
• BILIRRUBINA ELEVADA 1.4 mg/dl. BILIRRUBINA DIRECTA	Anemia NO. Tiene poliglobulia.				
AUMENTADA 0.5 mg/DL  • Aumento de GGT 106 U/L.	No ictericia.				
• TROMBOCITOPENIA 7300					
• ALTERACIÓN METABOLISMO					
DE LA GLUCOSA					

#### <sup>1</sup>Tabla elaborada por Francisco J Serrano García y Ronald Enrique Mena Melgar

Nuestro juicio diagnóstico por lo tanto sería el de una cirrosis hepática, sin embargo, para confirmar dicho diagnóstico creemos necesario la realización de un FibroScan. Anteriormente era necesaria una biopsia hepática y una ecografía para esta confirmación, debido a la incorporación del FibroScan nos evitar este proceso tan invasivo (biopsia). El FibroScan o elastografía hepática es una máquina especializada en ultrasonido de hígado. Sirve para medir la fibrosis (las cicatrices) y la esteatosis (los cambios grasos) del hígado.

Su resultado de fibrosis es una medida de la cantidad de cicatrices que tiene en el hígado. FibroScan mide las cicatrices a partir de la rigidez del hígado.

El resultado de la fibrosis se mide en kilopascales (kPa), y normalmente es de entre 2 y 6 kPa. El resultado más alto posible es de 75 kPa. Muchas personas que tienen una enfermedad hepática obtienen un resultado mayor que el normal.

Г-	1-1	۱.	•
ıа	n	ıa	

F0/F1	No hay cicatrices en el hígado o las que hay
	son leves
F2	Cicatrices de hígado moderadas
F3	Cicatrices de hígado graves
F4	Cicatrices de hígado avanzadas (cirrosis)

<sup>&</sup>lt;sup>2</sup> Tabla elaborada por Francisco J Serrano García y Ronald Enrique Mena Melgar

#### 1. CIRROSIS:

Asumiendo que se trata de una cirrosis, sería interesante estadiar mediante la clasificación del Child-Pugh el curso de la enfermedad.

La escala de Child-Pugh emplea cinco criterios clínicos de la enfermedad hepática, cada criterio medido del 1-3, siendo el número 3 el que indica el daño más severo.

Tabla 3

Medición	1 punto	2 puntos	3 puntos	unidades
Bilirrubina (total)	<34 (<2)	34-50 (2-3)	>50 (>3)	μmol/l (mg/dl)
Albúmina sérica	>3.5	2.8-3.5	><2.8	g/l
INR / Tiempo de protrombina	<1.7 /	1.71-2.20 / 30 – 50	> 2.20 / <30	sin unidades / %
Ascitis	Ausente	Suprimida con medicinas	Refractaria	sin unidad
Encefalopatía hepática		Grado I-II (o suprimida con medicinas)	Grado III-IV (o refractaria)	sin unidad

<sup>&</sup>lt;sup>3</sup>Tabla elaborada por Universidad Francisco Marroquín

En la colangitis esclerosante primaria y la cirrosis biliar primaria, las referencias de bilirrubina se cambian para reflejar el hecho que, en estas enfermedades, lo característico es una elevación de los niveles de bilirrubina conjugada. El límite superior para el primer punto es  $68 \mu mol/l$  (4 mg/dl) y el límite superior de los 2 puntos es de  $170 \mu mol/l$  (4 mg/dl).

El daño hepático crónico secundario a cirrosis u otra enfermedad hepática, se clasifica en las clases A, B o C según Child-Pugh, usando la sumatoria de la puntuación de la escala.

Tabla 4

Puntos	Clase	Supervivencia al cabo de 1 año	Supervivencia al cabo de 2 años
5-6	A	100%	85%
7-9	В	81%	57%
10-15	С	45%	35%

<sup>4</sup>Tabla elaborada por Universidad Francisco Marroquín

Por lo tanto, este paciente le corresponde un estadio de Child A (5 puntos). Con esto tenemos diagnosticado y estadiado a nuestro paciente.

A continuación, buscaremos la etiología de esta cirrosis, para ello realizaremos un diagnóstico diferencial de las posibles causas.

#### 2. ETIOLOGÍA DE LA CIRROSIS:

#### - Hepatitis Viral:

Siendo una de las causas más frecuentes de cirrosis es importante descartar que el cuadro de nuestro paciente este causado por una hepatitis viral. Dentro de los virus hepatotropos el VHB y el VHC son los que más progresan y se asocian al desarrollo de un proceso cirrótico.

En este caso al no tener antecedentes personales de riesgo (VIH-, NO ADVP, No relaciones sexuales de riesgo) y al presentar una serología (-) para estos dos virus (B y C) descartamos esta causa.

#### Hepatopatía alcohólica:

Entre los factores que apoyan el diagnóstico de una esteatohepatitis crónica alcohólica nos encontramos con una elevación de la GCT, un VCM alto y el antecedente personal de consumir una copa de vino durante cada comida. Sin embargo, no presenta elevación del resto de transaminasas ni del índice AST/ALT.

Teniendo en cuenta los argumentos que apoyan el diagnóstico, no podemos descartar de inmediato esta entidad como causa de la cirrosis de nuestro paciente.

#### - Enfermedad hepática grasa no alcohólica:

Siendo la causa más frecuente en nuestro medio de hepatopatía crónica; junto a una obesidad de grado II (IMC de 38), hipertrigliceridemia y la hiperglucemia que presenta nuestro paciente, puede presentarse como posible causa de esta cirrosis.

#### - Hepatitis autoinmune:

Nuestro paciente presenta una clínica de astenia que junto a una positividad (débil) de los anticuerpos anti-músculo liso (1/80) puede sugerir dicha etiología. Sin embargo, es una patología más común en mujeres con antecedentes de enfermedad autoinmune. Nuestro paciente tampoco presenta positividad para los anticuerpos anti-LKM.

#### - Asociada a colestasis:

Dentro de este grupo encontramos dos entidades, la colangitis biliar primaria y la colangitis esclerosante primaria. Descartamos la primera ya que nuestro paciente es varón con títulos de AMA negativos y valores de FA normales. Además, no tiene antecedentes de enfermedades autoinmunitarias ni clínica característica (Ictericia, xantelasmas ni prurito).

Por otro lado, con respecto a la CEP, la descartamos de igual forma ya que no presenta la elevación de la FA ya comentada, ni anticuerpos p-ANCA positivos. Tampoco presenta enfermedades típicamente asociadas como la colitis ulcerosa ni clínica de colangitis de repetición.

#### - Hepatitis metabólicas:

Entre las múltiples enfermedades metabólicas que pueden provocar una cirrosis, las que incluiremos en nuestro diagnóstico son las siguientes:

- o Enfermedad de Wilson: Esta enfermedad la podemos descartar fácilmente por la ausencia de clínica neurológica asociada a unos niveles de ceruloplasmina normales
- Hemocromatosis: en este caso al no encontrar la mutación característica de la enfermedad (C262Y) y al presentar valores normales de hierro, no consideramos que pueda ser causa de la cirrosis.
- Porfiria cutánea tarda: Encontramos muchos datos muy sugestivos de dicha patología, ya que presenta hiperpigmentación cutánea, hipertricosis periorbitaria y la clínica de cirrosis. Por otro lado, vemos las típicas máculas y costras/cicatrices que orientan al diagnóstico junto al resto de los signos y síntomas.

#### 3. LESIÓN HEPÁTICA OCUPANTE DE ESPACIO:

Una vez estudiada la cirrosis de nuestro paciente, en las pruebas de imagen se descubrió una LOE de 35 mm localizada en el lóbulo hepático derecho en el segmento V.

Tal como se aprecia en la resonancia magnética con contraste (Figura 4), podemos observar una lesión hiperintensa en la localización antes descrita en la fase arterial, con una pérdida de la intensidad en la fase venosa. A continuación, en la siguiente tabla (Tabla 5), presentamos las tres entidades de lesiones ocupantes de espacio más importantes y su comportamiento en las pruebas de imagen con contraste:

Tabla 5

Prueba de imagen	Adenoma	Hiperplasia nodular	Hepatocarcinoma
		focal	
FASE ARTERIAL	Hipervascular	Hipervascular	Hipervascular
FASE VENOSA	Retraso en el lavado	Hipervascular	Lavado venoso precoz
	venoso		

<sup>&</sup>lt;sup>5</sup>Tabla elaborada por Francisco J Serrano García y Ronald Enrique Mena Melgar

En el caso de nuestro paciente, podemos ver que el comportamiento de las pruebas de imagen de la LOE hepática coinciden con un carcinoma hepatocelular. Además, hay otros datos que apoyan a nuestra sospecha de CHC tales como su frecuencia, pues es más común en hombres con una mayor incidencia entre los 50 – 70 años; o la hepatomegalia, ya que es el signo clínico más frecuente. Por último, es importante destacar que la gran mayoría de CHC se asientan sobre una cirrosis de base.

#### 4. PRUEBAS COMPLEMENTARIAS:

Por lo tanto, para esclarecer la etiología del cuadro clínico de nuestra paciente solicitaríamos las siguientes pruebas:

- Elastografía hepática, que nos confirmaría el grado de fibrosis y la cirrosis de nuestro paciente.

- Niveles de porfirinas en orina y sangre debido a la clínica llamativa de hipertricosis periorbitaria e hiperpigmentación cutánea nos hacen pensar en una PCT.

#### 3. Diagnóstico Final

Juan Ramón Larrubia Marfil, Pedro Nicolás Torrego Rivero

Efectivamente, el paciente que se ha presentado tiene una cirrosis hepática secundaria a PCT con datos indirectos de hipertensión portal (trombopenia y esplenomegalia) sin varices esofágicas con función hepática conservada (Child-Pugh A, MELD 6). Además, se aprecia una LOE en el segmento V de 35 mm con datos radiológicos típicos de hepatocarcinoma BCLC A. Se encuentra en tratamiento con flebotomías por la PCT.

El diagnóstico definitivo de la cirrosis es histológico, aunque hay manifestaciones clínicas y hallazgos en pruebas complementarias que pueden orientarnos a su diagnóstico, haciendo innecesaria la realización de una biopsia hepática. Ecográficamente se sospecha una cirrosis hepática cuando se aprecia un hígado con superficie nodular y ecoestructura de "grano grueso". Adicionalmente, pueden apreciarse datos indirectos como esplenomegalia e hipertensión portal (vena portal dilatada, existencia de circulación colateral, ascitis). Existen otras pruebas que pueden informarnos del grado de fibrosis que hay en el hígado mediante la valoración de la propagación de pulsos mecánicos en el hígado y la deformidad o elasticidad que presenta. A mayor elasticidad del tejido, menor presencia de fibrosis. Esto se conoce como elastografía hepática.

Una vez que se sospecha el diagnóstico de cirrosis hepática, hay que realizar el diagnóstico etiológico de la misma. En un paciente cirrótico que presenta lesiones cutáneas con ampollas crónicas en áreas expuestas a la luz, a menudo con cicatrices hipo e hiperpigmentadas hay que sospechar que nos encontramos ante un paciente con una PCT. En la mayoría de los casos, la PCT se da en adultos debido a una inhibición adquirida de la UROD hepática. El diagnóstico se realiza mediante la medición de las porfirinas totales y fraccionadas en plasma (o suero) u orina, apreciándose un predominio de porfirinas altamente carboxiladas (uroporfirina, hepta, hexa y pentacarboxil porfirinas) en lugar de coproporfirina. Dicho patrón fue el que se apreció en nuestro paciente y lo que nos confirmó el diagnóstico de sospecha. El tratamiento consiste en evitar la exposición solar y en la reducción de hierro hepático mediante la realización de flebotomías o la administración de hidroxicloroquina en dosis bajas.

Por último, en relación con la LOE hepática, es importante saber que ante una LOE hepática de nueva aparición en un paciente con cirrosis hay que pensar en CHC como 1º posibilidad. El diagnóstico del CHC es radiológico mediante TC trifásico o RMN con contraste extracelular o con ácido gadoxético. El CHC presenta típicamente intensa captación de contraste en la fase arterial tardía, seguida de un lavado de la lesión en fases venosas. Solamente en los casos dudosos se realiza diagnóstico histológico mediante la toma de biopsias.

En nuestro paciente se completó el estudio de extensión necesario (estudio citología de orina, ecocardiografía, ecografía de TSA, espirometría, colonoscopia) sin hallarse enfermedad a distancia. Únicamente se detecta captación en PET-TC de próstata con PSA normal y estudio Urológico que descarta malignidad. Se remite a valoración para trasplante hepático y se realiza quimioembolización como terapia puente. En espera de inclusión en lista para trasplante hepático, se observa en pruebas de control posteriores recidiva de CHC primario así como la aparición de nódulos en lóbulo hepático derecho, sugestivos de multifocalidad. Finalmente, se incluye en lista para trasplante hepático en el Hospital 12 de Octubre. Según Metroticket 2.0 su supervivencia específica de CHC prevista a 5 años después del trasplante hepático es del 78.4 %.

#### Abreviaturas

Las siguientes abreviaturas son usadas en este manuscrito:

GGT: gamma-glutamil-transferasa.

MID: miembro inferior derecho.

MII: miembro inferior izquierdo.

BEG: buen estado general.

CyC: cabeza y cuello.

RHA: ruidos hidroaéreos.

TC: tomografía axial computarizada.

RM: resonancia magnética.

ALT/GPT: alanina aminotransferasa.

AST/GOT: aspartato aminotransferasa.

KPa: kilopascales.

INR: ratio internacional normalizado.

VHB: virus de hepatitis B.

VHC: virus de hepatitis C.

VIH: virus de inmunodeficiencia humana.

ADVP: adicto a drogas por vía parenteral.

VCM: volumen corpuscular medio.

IMC: índice de masa corporal.

AMA: anticuerpos antimitocondriales.

FA: fosfatasa alcalina.

CEP: cirrosis esclerosante primaria.

p-ANCA: anticuerpos anticitoplasmático de patrón perinuclear.

CHC: carcinoma hepatocelular

LOE: lesión ocupante de espacio.

BCLC: Barcelona Clinic Liver Cancer

PCT: porfiria cutánea tarda.

UROD: uroporfirinógeno descarboxilasa

TC: Tomografía computerizada RMN: Resonancia magnética

#### Agradecimientos

Queremos agradecer a la Dra. Picón Serrano, del servicio de Radiología del Hospital Universitario del Ramón y Cajal, al Dr. Izquierdo Alonso, del Servicio de Neumología del Hospital Universitario de Guadalajara, a Natalia González Cascos y Lorena Vázquez Morente, estudiantes de la Universidad de Alcalá, al Dr. Jesús García Martín, profesor de la Universidad de Alcalá y a Denzel Washington, del hospital Mount Sinai.

#### Referencias Bibliográficas

- Longo DL, Kasper DL, Jameson J, Fauci AS, Hauser SL, Loscalzo J. Harrison Principios de medicina interna. 19<sup>a</sup> ed. NY: McGraw-HILL; 2015. Capítulo 308, cirrosis y sus complicaciones; p. 2592-2602
- Longo DL, Kasper DL, Jameson J, Fauci AS, Hauser SL, Loscalzo J. Harrison Principios de medicina interna. 19<sup>a</sup> ed. NY: McGraw-HILL; 2015. Capítulo 358, las porfirias; p. 3167-3181
- 3. Segura JM. Ecografía abdominal. 2ª ed. Ediciones norma; 1996. Capítulo 3, ecografía en la patología hepática; p. 27-103.
- 4. Sánchez MF, Navarrete J, Buchroithner C. Porfiria cutánea tarda: Revisión de la literatura a propósito de un caso. Rev. Chilena Dermatol. 2015; 31 (3): 265 271
- Mazzaferro V, Llovet JM, Miceli R et al. Predicting survival after liver transplantation in patients with hepatocellular carcinoma beyond the Milan criteria: a retrospective, exploratory analysis. Lancet Oncol. 2009;10(1):35-43. http://www.hcc-olt-metroticket.org/#calculator\_pre

٠

#### Casos Clínicos Cerrados de la Facultad de Medicina y Ciencias de la Salud Universidad de Alcalá



### APNEA CENTRAL DEL SUEÑO

Sandra Borja Vergel<sup>1</sup>, Jaime García Gómez<sup>1</sup>, Sofía Romero Peralta<sup>2</sup>

- ¹ Estudiantes de 6º curso Grado en Medicina; Hospital Universitario Ramón y Cajal; Facultad de Medicina y Ciencias de la Salud, Universidad de Alcalá
- <sup>2</sup> Servicio de Neumología; Hospital Universitario de Guadalajara, Facultad de Medicina y Ciencias de la Salud, Universidad de Alcalá

#### 1. Presentación del caso

Sofia Romero Peralta

Motivo de consulta: niña de 8 años con apnea.

Antecedentes personales: no presenta antecedentes personales de interés.

*Antecedentes familiares*: madre y hermana de 14 años presentan diagnóstico de AOS grave en tratamiento con CPAP nocturno, y hermano de 11 años con diagnóstico de AOS moderada.

*Enfermedad actual*: la paciente acudió a las consultas de la Unidad de Sueño del Hospital Universitario de Guadalajara del Servicio de Neumología por síntomas de sueño inquieto, presencia de apnea acompañada de ronquidos persistentes, cefalea y bruxismo. No refería enuresis nocturna, y presentaba un buen rendimiento escolar.

*Exploración física:* destaca una hipertrofia amigdalina III / IV con paladar normal y auscultación cardiopulmonar sin alteraciones.

*Pruebas complementarias:* se realiza en 2017 una PCR hospitalaria con un resultado de AOS grave de predominio obstructivo (índice de apneas de hipopnea-IAH 16 / h: IAH obstructiva: 15.3; IAH central: 0.7 / h).

*Plan:* se decide realizar una amigdalectomía, después de lo cual la paciente presentó mejoría clínica con disminución de la hipersomnolencia diurna, pero persistencia del resto de síntomas, con predominio de la cefalea.

Según protocolo del Hospital **se repitió PCR** tras cirugía, en octubre de 2018, con un diagnóstico de **AOS mixta moderada de predominio central** (IAH: 9.3 / h: IAH obstructiva: 3.3 / h; IAH central 6/ h).

Se solicita una nueva evaluación por otorrinolaringología, donde se objetivaron **pequeños restos adenoides no obstructivos**. Con los resultados de la PCR, se decide realizar una **PSG hospitalaria** (*imagen 1*) siguiendo las recomendaciones de la Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica (SEPAR) para la evaluación diagnóstica de la AOS en niños. En el análisis manual presentó alteración de la arquitectura de sueño para la edad de la paciente, incremento del sueño superficial y frecuentes despertares entresueño, Se registraron muy frecuentes eventos respiratorios acompañados de desaturaciones de relevancia y de larga duración.



Imagen 1. Polisomnografía hospitalaria

#### 2. Diagnóstico Diferencial y Juicio Diagnóstico de Presunción

Sandra Borja Vergel, Jaime García Gómez

Los síndromes de apnea central del sueño (SACS) son trastornos que aparecen cuando el centro respiratorio no genera un correcto estímulo eléctrico o bien éste es mal conducido por las vías nerviosas o los músculos respiratorios no son capaces de traducirlo en contracción con la consecuente falta de circulación de aire hacia los pulmones¹. El polisomnograma de los SACS muestra ausencia de actividad en el canal de registro de movimientos toraco-abdominales junto a ausencia de paso de aire en el canal oronasal².

A diferencia de lo que sucede en el SAOS los microdespertares electroencefalográficos son más frecuentes durante el pico del período ventilatorio aunque también pueden observarse en el mismo reinicio de la ventilación. Cursan con una **clínica** de patrón de respiración irregular al dormir, cefaleas matutinas, somnolencia diurna excesiva (hipersomnia), cambios en el humor, dificultad de concentración, ronquidos...

Las causas de apneas centrales pueden ser tanto cardiacas como neurológicas. Las causas cardiacas las consideramos poco probables, puesto que la auscultación cardiopulmonar es normal, aunque habría que realizar un estudio cardiológico completo para descartarlas con seguridad. Dentro de las causas neurológicas destacan aquellas que afectan al centro respiratorio, pudiendo ser tanto congénitas como adquiridas (tumores, fármacos, cráneo-sinostosis, infecciones...).

La causa más frecuente de SAHS en niños es la de origen obstructivo. Dentro de las posibles etiologías destaca la hipertrofia del tejido linfoide amigdalar y adenoideo, como es el caso de nuestra paciente. No obstante, en adultos y en niños de mayor edad la causa más frecuente es la obesidad.<sup>3</sup>

Entre los diagnósticos que con mayor probabilidad explican la aparición de una apnea central del sueño en una niña de 8 años de edad nos encontramos:

## A) SÍNDROME DE HIPOVENTILACIÓN CENTRAL CONGÉNITA (SHCC) O SÍNDROME DE ONDINA

Se trata de un síndrome de hipoventilación producido como consecuencia de una alteración en el centro respiratorio. Esta se produce por la **mutación del gen PHOX2B**, implicado en la migración de las células de la cresta neural, y formación del sistema nervioso central, lo cual causa el fallo de estos quimiorreceptores centrales. En la mayoría de los casos (90%) la mutación se produce de novo, y una vez se ha producido, posee una herencia autosómica dominante.<sup>4</sup>

Respecto a la clínica; ésta se inicia en la etapa neonatal y consiste en apneas centrales durante el sueño, con hipoventilación, cianosis y respiración superficial, pero sin signos de distrés respiratorio.<sup>4</sup>

Esta afección aumenta el riesgo de desarrollar Enfermedad de Hirschprung apareciendo en el 16-20% de los casos. También desde un 50-90% nos encontramos afectación oftalmológica como anomalías pupilares o defectos de convergencia. Puesto que existe en un defecto en las células migradas de la cresta neural, además aparecen tumores derivados de estas como neuroblastoma y disfunción del SNA, consistente en alteración de la frecuencia cardiaca, de la regulación de la temperatura, de la percepción del dolor y del ritmo intestinal.

El diagnóstico definitivo es clínico y se confirma con la existencia de la mutación PHOX2B.4

Se pensó como posible etiología puesto que justificaría la presencia de apneas centrales, y porque tanto la madre, el hermano y la hermana padecen también apneas. No obstante, el inicio de los síntomas en nuestra paciente se produce de forma tardía (a los 8 años) y no asocia ninguna otra sintomatología (la mencionada). Por otro lado, esta etiología no justifica la presencia del componente de apnea obstructiva residual que sigue presentando la paciente y las apneas son de componente predominante central, mientras que las que presentan los familiares son obstructivas. Esto, nos hizo plantearnos la posible herencia autosómica dominante de la enfermedad causante del cuadro.

Para poder realizar el diagnóstico de esta enfermedad necesitaríamos una mayor anamnesis que nos aportara otra sintomatología (como retraso en la expulsión del meconio o disautonomía), una exploración física completa con constantes basales (TA, temperatura, FC) y exploración abdominal, así como un estudio cardiológico completo.

#### B) SÍNDROME DE HIPOVENTILACIÓN CENTRAL DE INICIO TARDÍO (LO-CHS)

Se trata de una patología similar al síndrome de Ondina. Sin embargo, su **inicio es tardío**, comenzando con la sintomatología en la infancia, adolescencia e incluso en la edad adulta. La causa de la enfermedad es la mutación en el gen PHOX2B (cuya herencia es autosómica dominante), por lo que la clínica es similar al explicado anteriormente. El inicio más tardío se debe a que las mutaciones PARM en el gen son más cortas y por lo tanto su fenotipo es más leve.<sup>5</sup>

Se trata de una etiología cuyo diagnóstico es por exclusión, y uno de los criterios para sospecharla es la presencia de apneas centrales no resueltas tras el tratamiento para la apnea obstructiva como es el caso actual.<sup>5</sup>

La presencia de esta patología justificaría la aparición de apneas centrales a la edad de la paciente, pero tampoco tenemos otra sintomatología añadida. Esto, sumado a que descartamos que fuera una patología hereditaria, nos hizo también descartarla.

# C) SÍNDROME ROHHAD: SÍNDROME DE OBESIDAD DE INICIO RÁPIDO CON DISFUNCIÓN HIPOTALÁMICA, HIPOVENTILACIÓN Y DESREGULACIÓN AUTONÓMICA (DISAUTONOMÍA)

El síndrome ROHHAD, acrónimo de "Rapid-onset Obesity with Hypoventilation, Hypothalamic dysfunction and Autonomic Dysregulation", consiste en un trastorno genético cuya mutación causante todavía no ha sido identificada. Posee una mortalidad muy alta, de hasta casi un 50%. Su inicio se da en la infancia temprana y la sintomatología consiste inicialmente en un aumento de peso rápido (de 10 a 20 kilogramos en 6-12 meses) asociado a hiperfagia. Meses después del aumento de peso aparecen trastornos endocrinos como déficit de hormona del crecimiento, síntomas Cushing like, pubertad precoz (26%), hiperprolactinemia, hipotiroidismo (33%) e incluso diabetes insípida (17%) o SIADH por disfunción hipotalámica. Tras la disfunción hipotalámica, incluso varios años después del inicio de la sintomatología, puede cursar con disautonomía y por lo tanto defecto para regular la temperatura, reacción pupilar anormal a la luz, estrabismo, dismotilidad gastrointestinal y alteración de la presión arterial y de la frecuencia cardiaca.

Dado que en este síndrome también se produce un defecto en la migración de las células de la cresta neural, podemos observar con bastante frecuencia tumores derivados de ésta como ganglioneuromas o ganglioneuroblastomas.<sup>5</sup>

El diagnóstico de esta patología es de exclusión, descartando los dos síndromes anteriormente mencionados mediante el despistaje de la mutación del gen PHOX2B. Además, es necesaria la existencia de obesidad de inicio rápido e hipoventilación alveolar a partir del año y medio de edad.<sup>5</sup> Sin embargo, en el caso de nuestra paciente no nos aportan el IMC ni datos de obesidad (los cuales

serían fáciles de obtener mediante la anamnesis) y la hipoventilación tampoco está presente (al menos en el periodo en el que observamos la capnografía) ni tiene datos de cianosis.

Para poder diagnosticar este síndrome, aparte de lo mencionado nos deberíamos fijar en la aparición secuencial del **cuadro clínico**, larvado en el tiempo, en hallazgos de compromiso respiratorio y en sintomatología añadida por disfunción hipotalámica. Destacaría que nos deberían ofrecer más datos de la anamnesis como hiperfagia, hábito defecatorio o sudoración. En la **analítica** habría que apreciar un desequilibrio hidroelectrolítico en caso de SIADH o diabetes insípida. **Otras pruebas diagnósticas** que solicitar serían un TC toracoabdominal para determinar si existen tumores de la cresta neural, un estudio cardiológico (ECG, Holter) y niveles hormonales de prolactina, cortisol, GH y factores de crecimiento, vasopresina (ADH) en ayunas y un panel tiroideo.

La presencia de esta patología, por lo tanto, justificaría la presencia de apneas centrales y del componente restrictivo residual tras la amigdalectomía, así como su inicio a la edad de la paciente, e incluso una posible herencia materna, pero no el resto del cuadro.

#### D) MALFORMACIÓN DE CHIARI

La malformación de Chiari es una alteración anatómica de la base del cráneo, en la que se produce herniación del cerebelo y del tronco del encéfalo a través del foramen magnum<sup>6</sup>.

Se han sugerido diversos mecanismos de formación: por un lado, tenemos las malformaciones de Chiari primarias, probablemente debidas a mutaciones genéticas; y por otro lado, las adquiridas o secundarias a infección, traumatismos o intoxicaciones. Estas últimas son más frecuentes en la edad adulta.

Se clasifican clínicamente por la severidad de los síntomas y anatómicamente por las partes del encéfalo que se prolongan en la cavidad espinal:

- Tipo I: se produce un descenso de amígdalas cerebelosas por debajo del plano del foramen magno. Aparece en infancia tardía, adolescencia y edad adulta. Asocia cefaleas con esfuerzos (aumento de presión intracraneal), dolor cervical, marcha inestable, incoordinación motora, disestesias en manos y pies, mareos, dificultad para deglutir, ronquera y apnea central del sueño.
- Tipo II: desplazamiento caudal de la unión bulbomedular, bulbo, protuberancia y IV ventrículo. Asocia hidrocefalia, siringomielia y anomalías del cuerpo calloso en el 90% de los casos, y a mielomeningocele hasta en el 70% de los pacientes. Aparece en neonatos e infancia. Se puede manifestar como un rápido deterioro neurológico con disfunción troncoencefálica, incluyendo disfagia, nistagmo en la mirada inferior, hipotonía facial, pausas de apnea, estridor, neumonías aspirativas, paresia unilateral de extremidades superiores y opistótonos.
- Existen además, la malformación de Chiari tipo III (forma más grave de la enfermedad) y
  malformación de Chiari tipo IV (caracterizada por hipoplasia sin herniación).