



HISTORIA CLINICA

Niña de raza mestiza, de 9 años de edad quien estuvo hospitalizada en 3 ocasiones en el Hospital Universitario del Valle.

Fué admitida por primera vez en Abril de 1971 con historia de cefalea intensa de 3 meses de evolución, que no cedía a los analgésicos comunes. Un mes antes había estado hospitalizada en el Club Noel durante 8 días por presentar vómito, color amarillento de la piel y parálisis facial. Se le hizo diagnóstico de hepatitis y recibió tratamiento.

Una vez dada de alta del Club Noel la cefalea continuó, aumentando de intensidad, y se acompañó de pérdida de fuerza de las manos y dificultad para la marcha, mareos y vómito en proyectil. Dos semanas antes de su admisión al Hospital Universitario presentó cambios en la conducta.

El examen físico en esta ocasión mostró una tensión arterial de 110/80, pulso de 100/m, frecuencia respiratoria de 22. Estaba afebril, Presentaba manchas café con leche en el tórax y el abdomen. En el sistema nervioso central se observó alteración de la personalidad con agresividad y uso de palabras soeces. Había papiledema con hemorragia bilateral, parálisis del VI par y facial central derechos y disminución de

la fuerza muscular; la sensibilidad superficial y profunda estaban conservadas. Se encontró disimetría, adiadocosinesia e incapacidad para hacer las pruebas dedo-naríz y talón-rodilla. Los reflejos fueron difíciles de valorar, pero aparentemente no había disminución de ellos ni se encontraron reflejos patológicos o signos meníngeos. Sin embargo, evaluada por Neurocirugía se le encontró rigidez de nuca, Brudinsky y Babinsky bilaterales.

Se le practicó un PPD que fué negativo; el leucograma fué normal y el VDRL fué negativo. El examen de líquido cefalorraquídeo mostró 54 eritrocitos, 14 mgrs. de proteínas y una glucosa de 38 mgrs; el cultivo fué negativo al igual que el VDRL. La glicemia fué normal. En una radiografía de columna dorsal se encontró deformación de los cuerpos y pedículos de la 5a., 6a., 7a. y 8a. vértebras dorsales por compresión de su parte lateral izquierda. También se observó una masa de partes blandas que no correspondía a aorta ni corazón. La arteriografía braquial derecha reveló hidrocefalia. Posteriormente se le practicó una ventriculografía central, encontrándose un tercer ventrículo ligeramente aumentado de tamaño; el medio pasó lentamente al 4o. ventrículo y a los 45 minutos se observó en la cisterna. Se le practicó entonces una derivación ventrículo-atrial.

La paciente tuvo un post-operatorio satisfactorio y fué dada de alta para ser readmitida pocos días después para evaluación, encontrándose que había recuperado la fuerza muscular; la marcha era mucho mejor que el día de su salida y también habían mejorado el lenguaje y la conducta. El examen neurológico en esta oportunidad solamente mostró un ligero aumento de los reflejos osteotendinosos en los miembros inferiores y persistencia de la parálisis facial. Se le practicaron 2 neumoencefalogramas observándose rechazo del acueducto de Silvio hacia arriba y falta de llenamiento del tercer ventrículo en su porción anterior. Se le dió de alta y fué controlada por consulta externa donde fué tratada por varicela y bronconeumonía en Mayo y Junio de 1971 respectivamente.

En Febrero 8 de 1972 vino a la consulta externa por cuadro gripal de 2 semanas de evolución, acompañado de escalofríos, sudoración, malestar general, tos paroxística que producía asfixia y cianosis de las manos y los pies, y dolor en la espalda y en el pecho. La madre refirió que desde las últimas 4 semanas la niña presentaba palidez, polaquiuria, oliguria y orinas oscuras acompañadas de anorexia, vómito, y dolor tipo "picada" en hipocondrio derecho; además relataba fiebre y escalofríos en las noches acompañados de sudoración y pérdida de peso (5 kilos). Al examen físico la paciente presentaba estar crónicamente enferma y presentaba palidez de la piel y de las mucosas y dolor a la puñopercusión lumbar. Se le tomó una radiografía de tórax observándose infiltrado basal derecho moderado. El leucograma mostró 5.600 leucocitos con 70% de neutrófilos, 21% de linfocitos y 9% de monocitos. La hemoglobina fue de 7.9 grs. y el Ht de 24. El parcial de orina mostró una densidad de 1.032, color amarillo turbio, PH 6.5, 450 mgrs. de albúmina, 20-25 leucocitos por campo, 105 a 200 eritrocitos por campo, cilindros hemáticos 1x10 campos y sangre oculta marcadamente positiva. El urocultivo fué negativo. Se continuo tratamiento con antibióticos, pero regresó 10 días más tarde sin haber mostrado mejoría y fué readmitida por tercera vez en Febrero de 1972.

En esta oportunidad la madre relató que además de los síntomas anotados en su último control, la niña presentaba disuria y dolor en columna cervical y dorsal. Al examen físico aparentaba enfermedad crónica grave, estaba febril con 38.5°C de temperatura, pulso de 110/m., frecuencia respiratoria de 32 y tensión arterial de 120/80. Se observó además edema palpebral y conjuntivas pálidas. El ritmo cardíaco era regular y se auscultaba desdoblamiento del primer ruido en foco mitral. El abdomen era ligeramente globuloso y se palpó esplenomegalia; no había hepatomegalia. El examen neurológico mostró persistencia de la parálisis facial.

A su ingreso el nitrógeno uréico fué de 16.5 mgrs, la creatinina de 1 mgr. y el urocultivo fué negativo. El leucograma mostró 10.500 leucocitos con 72% de neutrófilos y 28% de linfocitos. La hemoglobina fué de 6.6 grs. y el hematocrito de 28. Había anisocitosis: †, poiquilocitosis: †, macrocitosis: † y el volúmen corpuscular medio fué de 31.4%.

La depuración de creatinina fué de 626 mgrs. en un volumen de orina de 24 horas (550 cc). Los hemogramas de control mostraron una disminución progresiva de la hemoglobina con cifras de 6.4 y 6.3 y hematocrito de 19 y 18 respectivamente. El extendido de médula ósea mostró buena celularidad de ambas series, discreto aumento de plasmocitos, ausencia de hemosiderina, megacariocitos y plaquetas normales y fué informado como anemia ferropriva, que fué tratada. El líquido cefalorraquídeo fue normal. La mielografía y la urografía excretora fueron informadas como normales.

La paciente fué tratada con antibióticos y largactil, y fué dada de alta por mejoría.

Volvió a la Consulta Externa en Marzo de 1972 por presentar dolores musculares en miembros inferiores, dificultad para la marcha y vómito en dos ocasiones. Al examen la tensión arterial fué de 120/80, pulso de 108/m, frecuencia respiratoria: de 24. Estaba febril, pálida, con edema palpebral principalmente del lado izquierdo, y persistía la paresia facial y la esplenomegalia. Se observó dolor a la palpación del muslo izquierdo pero no había cambios de volumen ni aumento de la temperatura a ese nivel. Tres días más tarde fué vista nuevamente porque había presentado hematuria franca y un acceso de tos durante el cual había tenido un esputo hemoptóico. El examen físico reveló una paciente pálida, con tensión arterial de 125/90, pulso de 116 y respiración de 18.

Se le tomó una radiografía de tórax que reveló aumento de la vasculatura pulmonar posiblemente debida a la compresión de la masa mediastinal ya mencionada. La hemoglobina fué de 6.6 y el hematocrito de 20. El parcial de orina mostró eritrocitos todo el campo, una densidad de 1.007, pH de 6, albúmina de 226 mgrs 8 a 10 leucocitos por campo, 3 cilindros hialinos por campo y 2 cilindros granulosos por preparación. Un control de 24 horas más tarde mostró iguales cambios pero había un aumento en la albuminuria a 508 mgrs.

Se le transfundieron 270 cc. de glóbulos rojos empacados y se le practicó una cistoscopia que fué normal. La paciente no volvió al hospital hasta abril de 1972, cuando consultó a Urgencias con historia de edema generalizado de 8 días de

evolución, polaquiuria, dificultad respiratoria progresiva hasta la franca insuficiencia y acentuamiento de su oliguria. Al examen se le encontró pálida, sudorosa, muy inquieta con una frecuencia respiratoria de 86/m. y abundantes estertores finos bronquioalveolares húmedos. Había ritmo de galope con una frecuencia de 180/minuto.

La radiografía de tórax mostró cardiomegalia marcada con signos de edema pulmonar, para el cual recibió tratamiento sin obtenerse respuesta. Dos horas después de su ingreso a Urgencias la paciente falleció.

DISCUSION CLINICA

Dr. Julio César Reyna
Departamento de Pediatría

Se trata de una niña de 9 años de edad quien durante los últimos 15 meses de su vida presenta signos y síntomas que comprometen varios sistemas de su organismo. En la parte inicial de su sintomatología y signología el sistema más comprometido es el nervioso central asociado a un hallazgo de manchas café con leche en el tórax y en el abdomen. Lo más sobresaliente en su primera hospitalización era una cefalea progresiva de 3 meses de evolución con parálisis facial, disminución de la fuerza de las manos, dificultad para la marcha, mareos, vómito en proyectil y cambios en la conducta. Al examen físico la paciente estaba afebril, con una tensión arterial de 110/80, manchas café con leche en el tórax y en el abdomen, fondo de ojo con papiledema y hemorragias bilaterales. Había parálisis del VI y VII central derechos, dismetría, adiadocosinesia, rigidez de nuca, Brudzinky y Babinsky bilateral. El líquido cefalorraquídeo fué normal, el PPD fué negativo. La arteriografía mostró una gran hidrocefalia y el ventrículograma un tercer ventrículo aumentado de tamaño. La radiografía de columna dorsal mostró una deformación en los cuerpos y pedículos de la 5a., 6a., 7a. y 8a. vértebras dorsales por una masa mediastinal.

Voy a discutir aquellas entidades que presentan manifestaciones multisistémicas con compromiso ectodérmico, que se han denominado facomatosis o displasias neuro-ectodérmicas. Estas enfermedades son hereditarias en su mayoría, transmitidas genéticamente con un rasgo dominante de penetración variable, por lo cual su diagnóstico algunas veces es difícil aunque generalmente hay historia familiar. Los pacientes combinan una serie de lesiones congénitas del sistema nervioso central, de la piel y una amplia variedad de anomalías viscerales y somáticas. Estas entidades para nuestro caso, son en primer lugar la esclerosis tuberosa que se manifiesta básicamente por adenomas sebáceos en la cara, dándole un aspecto de "piel de lija", que esta paciente no tenía, y por un marcado retardo mental que el protocolo no menciona en esta niña. Yo vi a esta paciente en una ocasión y era normal desde el punto de vista de desarrollo mental. Esta entidad además se caracteriza por presentar convulsiones, que esta paciente nunca tuvo, y como en todas las facomatosis hay compromiso visceral con hemangiomas y tumores mixtos que comprometen varios órganos de la economía como el riñon, hígado, bazo, corazón, etc. Otra enfermedad de este grupo es la de Von Hippel-Lindau o angiofacomato-

sis retiniana, que se caracteriza por presentar hemangiomas de la retina, con frecuente desprendimiento de la misma y, -quistes del cerebelo, médula espinal, riñones, páncreas, hígado, etc. Ninguna de estas características encontramos en esta paciente excepto que su fondo de ojo mostraba papiledema y hemorragias bilaterales. Una tercera entidad es el síndrome de Sturge Weber o angiomatosis encefalotrigeminal, caracterizada por manchas vino "oportó", que siguen la distribución del nervio trigémino y que también comprometen el sistema nervioso central. La radiografía de cráneo muestra calcificaciones subependimarias o siguiendo los giros cerebrales.

También hace parte del grupo de las facomatosis la ataxia telangiectasia que como su nombre lo indica se caracteriza por presentar ataxia, telangiectasias distribuidas en diferentes partes de la piel y gran susceptibilidad a infecciones, especialmente del tracto respiratorio, que nuestra paciente no tenía. Por último tenemos la neurofibromatosis o enfermedad de Von Recklinghausen que como las enfermedades anteriores tienen un compromiso multisistémico. En una revisión de 46 casos de neurofibromatosis hecha en el hospital de niños de Filadelfia y publicada en el Journal de Pediatría de 1970, se encontró que los signos y síntomas más sobresalientes de estos pacientes son: manchas café con leche y tumores en el 72% de los casos; hay una historia familiar positiva en el 46%; lesiones del sistema nervioso central en el 26%; retardo mental y otra serie de manifestaciones que hacen la enfermedad multisistémica. También hay compromiso vascular al cual me referiré posteriormente.

A esta paciente se le hicieron varios estudios radiológicos y quisiera que el Dr. Chamorro nos lo comentara antes de seguir adelante.

Dr. Carlos Chamorro
Servicio de Radiología.

Los exámenes radiológicos que se le practicaron a esta paciente fueron numerosos y sólo voy a mostrar las radiografías más representativas. La primera radiografía de tórax fué tomada en Febrero 15 de 1971 y la última en Marzo 24 de 1972, aproximadamente un año después. Existe una masa localizada en la parte izquierda del mediastino, que en la radiografía lateral se observa en el mediastino posterior; no se relaciona con el corazón o los grandes vasos y su contorno anterior está en contacto con la tráquea sin deformarla ni comprimirla. En las radiografías siguientes se observa que el tamaño de la masa ha permanecido estacionario durante un año y esto descarta un tumor maligno tipo neuroblastoma que ocasionalmente tiene esta localización. Tampoco hay calcificaciones dentro del tumor lo cual también está en contra del neuroblastoma, tumor muy agresivo que da metastasis al cráneo, que no presenta esta paciente. La masa se relaciona con la 3a., 4a., 5a., 6a. y 7a. costillas izquierdas, las cuales muestran muescas en la parte superior e inferior de sus extremos posteriores; también hay deformidades del lado izquierdo de los cuerpos vertebrales vecinos, lo cual veremos mejor en las radiografías de columna. Creo que se trata de un tumor neurogénico, benigno, posiblemente un neurofibroma. Otra posibilidad sería la de un meningocele intratorácico que a veces se asocia con la neurofibromatosis.

Otro hallazgo importante en esta serie radiográfica es el de una cardiomegalia. El corazón es de tamaño normal en las primeras radiografías pero vemos que en la última ha aumentado en un 30%, con predominio de las cavidades izquierdas. Llama la atención la ausencia de congestión pulmonar presente en las fallas cardíacas. En la radiografía de Junio de 1971, se observan exudados basales bronconeumónicos que desaparecen posteriormente.

Quiero hacer énfasis en la presencia de esplenomegalia dato que solo consta en la historia a partir de su tercera hospitalización. En Junio de 1971 la punta del bazo aparece por debajo de la reja costal. En esta radiografía la distancia entre la punta del bazo y el diafragma es de 12.5 cms. En la última radiografía tomada a esta paciente la distancia es de 14 cms. Vemos entonces que se trata de una esplenomegalia progresiva. El hígado es de tamaño normal. En las últimas radiografías se observa una sonda que corresponde a la derivación ventrículo-atrial; su extremo inferior se encuentra a la entrada de la vena cava superior a la aurícula derecha lo cual sugiere que su posición es correcta.

Resumiendo, se encontró un tumor mediastinal, cardiomegalia y esplenomegalia progresivas.

Veamos ahora los exámenes radiográficos del cráneo y del sistema nervioso central. Las radiografías simples del cráneo muestran separación de suturas y signo de la plata martillada, lo cual indica que hay una severa hipertensión endocraneana. En la placa lateral y en las sagitales se observa que la silla turca es normal, sin calcificaciones lo cual descarta un tumor intraselar del tipo de los adenomas o del craneofaringioma. No se observan calcificaciones lineales en las circunvoluciones cerebrales lo cual descarta el síndrome de Sturge Weber mencionado por el Dr. Reyna.

En la arteriografía subclavia derecha se aprecia buen llenamiento de la circulación vertebral y carotídea derecha y llenamiento parcial de la carótida izquierda. Hay signos de hidrocefalia como son: estiramiento de las arterias cerebral media y anterior, abombamiento de la arteria pericallosa en la placa lateral, y rechazo hacia afuera de las perforantes. La basilar y las arterias comunicante posterior y cerebral posterior derechas están localizadas normalmente. No hay masas vascularizadas ni aneurismas. Debido al hallazgo de hidrocefalia se procedió entonces a hacer una ventriculografía central, examen que consiste en colocar una sonda en el 3er. ventrículo e inyectar medio de contraste radio-opaco. Este examen nos muestra el 3er. ventrículo enormemente aumentado de tamaño y ocupado por una masa bien definida, de contorno posterior convexo, que se rodea de medio de contraste y que ocupa los dos tercios anteriores del 3er. ventrículo. Si aceptamos que esta niña tiene neurofibromatosis debemos pensar que se trata de un tumor de origen glial posiblemente un astrocitoma, que se asocia con alguna frecuencia a esta enfermedad. No creo que se trate de un tumor maligno como el glioblastoma multiforme por la evolución clínica. Este tumor está produciendo la hipertensión craneana y la hidrocefalia debido a la obstrucción del agujero de Monroe que comunica los ventrículos laterales con el

3er. ventrículo. Descarto la presencia de un tumor del tallo cerebral debido a que el 4o. ventrículo y el acueducto de Silvio son de tamaño normal y la relación de éste último con el dorso de la silla turca también es normal.

La radiografía de la columna cervical y dorsal nos muestra nuevamente las deformidades de las vértebras D3, D4, D5, D6, D7 y D8 observadas en las radiografías del tórax. Se aprecia festoneamiento de la parte lateral izquierda y anterior de estos cuerpos vertebrales y parece existir aplastamiento de los pedículos del lado izquierdo. Esto sugiere presencia de neurofibromas múltiples de los nervios intercostales izquierdos.

La mielografía se practicó para definir si la masa mediastinal correspondía a un meningocoele intratorácico. La masa no se llenó con el medio de contraste hecho que aclararía el diagnóstico; sin embargo, esto sucede cuando el pedículo es muy estrecho o se tuerce y no deja progresar el medio de contraste. No se observó bloqueo del medio de contraste ni ninguna alteración.

En la urografía excretora vemos restos de medio radio-opaco en el canal medular y en las vainas nerviosas debido a la mielografía anterior; también existe esplenomegalia. El riñón izquierdo es más bajo que el derecho lo cual puede ser ocasionado por un tumor localizado por encima del riñón izquierdo o por la esplenomegalia. La función renal está muy alterada y en la radiografía tomada 5 minutos después de inyectado el medio se ve una eliminación débil y no se observan ni los cálices ni la pelvis que ya debían estar dibujados en este momento lo cual indica compromiso del parénquima renal. En placas posteriores la eliminación sigue siendo mala, pero se observa que los cálices conservan su arquitectura normal y esto nos descarta la presencia de tumores intrarrenales.

Resumiendo los hallazgos radiológicos tenemos una neurofibromatosis, una masa mediastinal que puede corresponder a un neurofibroma y una masa intraventricular en el 3er. ventrículo posiblemente un glioma. Cardiomegalia y esplenomegalia progresivas. Daño de la función renal.

Dr. Julio César Reyna
Departamento de Pediatría.

Como había comentado inicialmente, el sistema más comprometido en esta paciente es el nervioso central, posiblemente por una neurofibromatosis enfermedad multifacética en su presentación que se asocia a tumores y trastornos endocrinos a los cuales me referiré después, deformidades óseas, hipertensión arterial, déficit neurológico, compromiso de nervios craneales, meningiomas, astrocitomas y gliomas en general, glioblastoma multiforme, hamartomas y angiomas². Ya el Dr. Chamorro afirmó que esta paciente ni clínica ni radiológicamente tiene lesión del nervio acústico, frecuente en estas pacientes. El neuromiograma muestra desplazamiento del cerebelo o alteraciones en la porción petrosa del temporal y sólo inicialmente hay compromiso del VI par que después desaparece. Creo que esta paciente tiene una lesión que está bien definida en el neuromiograma, localizada en la línea media, que no compromete el 4o. ventrículo y que compromete en forma

severa el 3er. ventrículo. Creo además que el hipotálamo también puede estar comprometido: esta paciente perdió 5 kilos y tenía alteraciones en la regulación de su temperatura. Estas son puras especulaciones puesto que nunca se le hizo un estudio específico de función hipotalámica. Usualmente las lesiones hipotalámicas producen trastornos en el desarrollo sexual según se localicen anterior o posteriormente. Esta paciente aparentemente no tenía alteraciones en su desarrollo sexual. También puede haber trastornos en el equilibrio hidroelectrolítico por daño en el sistema neurohipofisario o en sus núcleos hipotalámicos produciéndose una diabetes insípida, que esta paciente nunca tuvo, o secreción inapropiada de hormona antidiurética que puede pasar desapercibida y que en algunas ocasiones se manifiesta por cefalea y vómito que esta paciente tuvo en una época de su vida.

Con esta sintomatología y estos hallazgos a nivel central me queda la posibilidad de plantear el diagnóstico de un glioma que está ocupando el piso del 3er. ventrículo con posible compromiso del hipotálamo. No hay alteración de los nervios craneales y como vemos en el neuromiograma el 4o. ventrículo es normal por lo cual descarto lesiones del tallo.

Esta paciente mejoró de su proceso inicial neurológico al implantarsele válvulas bilaterales para drenar ambos ventrículos. Luego apareció una nueva sintomatología que hace mucho más interesante este caso. Dos meses antes de su muerte viene esta paciente con un cuadro gripal de dos semanas de evolución, escalofríos, sudoración, malestar general, tos paroxística, asfixia, dolor en el pecho y en la espalda. Sin embargo, en esta misma consulta la paciente se queja de que en el último mes tiene palidez, anorexia, vómito, fiebre y escalofrío nocturno con sudoración, pérdida de peso, dolor en hipocondrio derecho, polaquiuria, oliguria y orinas oscuras. Al examen se encontró una paciente pálida, que aparentaba enfermedad crónica, con puñopercusión lumbar positiva. Una radiografía de tórax mostró infiltrado basal derecho. Por primera vez la paciente se encuentra anémica con una hemoglobina de 7.9 y un hematocrito de 24, leucocitos de 5.600, neutrófilos 70%, linfocitos: 21% monocitos: 9%. Un parcial de orina muestra 450 mgrs. de albúmina, sangre oculta positiva + + + +, leucocitos de 20-25 por campo, eritrocitos de 100-200 por campo, cilindros hemáticos: 1. El urocultivo fué negativo. La paciente fué tratada con antibióticos. En su tercera admisión además de la historia anterior había disuria, dolor en la columna cervical y dorsal y tenía una tensión arterial de 120/80; estaba afebril, tenía edema palpebral, persistía la parálisis facial y por primera vez se detecta esplenomegalia. El nitrógeno uréico y la creatinina fueron normales; la hemoglobina había bajado a 6.6 grs. y el hematocrito era de 28, los leucocitos de 10.500 con neutrófilos de 72%. La depuración de creatinina fue de 71 milímetros por minuto por 1.73 mts², ligeramente disminuída si se compara con los valores normales para su edad, pero no sugiere compromiso severo de la función renal. El estudio de médula ósea, importante para el diagnóstico diferencial, mostró una anemia ferropriva. La mielografía fué normal y una urografía excretora mostró el riñón izquierdo más descendido que el derecho. Otro urocultivo fué negativo y se le dieron nuevamente antibióticos.

Volvió a la Consulta Externa por dolores musculares en miembros inferiores, dificultad para la marcha y había vomitado en dos ocasiones. La presión arterial era normal, estaba afebril, y tenía edema palpebral más marcado en el lado izquierdo, había esplenomegalia y dolor a la palpación en el muslo izquierdo. Tres días después volvió con hematuria franca, tos y esputo hemoptóico; estaba pálida y la tensión arterial por primera vez estaba alta. La radiografía de tórax mostró aumento de la vasculatura pulmonar. La hemoglobina fué de 6.6 grs. con hematocrito de 20 y el parcial de orina continuaba patológico con eritrocitos todo el campo y albúmina de 226 mgrs, a pesar de tener hipostenuria por una densidad baja, leucocitos 8-10 por campo, cilindros hialinos y granulados escasos. Se le transfundió y en vista de la hematuria se le hizo una cistoscopia que fué normal.

El 19 volvió con un cuadro agudo de insuficiencia respiratoria y con historia de 8 días de polaquiuria y oliguria. En Urgencias se le encontraron signos de edema pulmonar agudo.

Todos estos signos y síntomas anteriormente mencionados no indican un compromiso multisistémico ya que además de las lesiones del sistema nervioso central hay compromiso cardiopulmonar, renal y hematopoyético y posiblemente del sistema reticuloendotelial.

Desde el punto de vista cardiopulmonar esta paciente tiene una masa paravertebral silenciosa, sin soplos, a la cual se le atribuyó una oclusión de los grandes vasos para explicar la congestión pulmonar que mostró días antes de su muerte. Radiológicamente esta masa es independiente del corazón o grandes vasos. Tengo la impresión de que esta masa no es lo suficientemente densa como para llamarla neurofibroma; creo que es más radiolúcida, que está llena de un líquido y que posiblemente corresponde a un meningocele. Aunque el radiólogo dice que no hay compresión de tráquea probablemente ésta esté explicando la tos paroxística con cianosis y el esputo hemoptóico.

Respecto a la cardiomegalia, no creo que esta niña tuviera un cor pulmonale por que no tiene la sintomatología y la signología del mismo; no ha habido hipoxia ni acidosis respiratoria, ni hay evidencia de hipertensión pulmonar. Asociados a la neurofibromatosis se han descrito rabdomiomas y aún rabdomiosarcomas en diferentes órganos de la economía y hay casos descritos de insuficiencia cardíaca por un rabdomioma intracardiaco, que obviamente va a interferir con la función de bomba del corazón; sin embargo, no hay elementos de juicio suficientes para sustentar esta posibilidad. Una de las causas de insuficiencia cardíaca en niños es la derivación ventrículo-atrial y en nuestro caso llama la atención el hecho de que el corazón empezó a aumentar de tamaño después de este procedimiento y por esto le atribuyo la insuficiencia cardíaca final.

Respecto al compromiso renal, desde hace más o menos un cuarto de siglo se habla de 3 tipos de compromiso de la neurofibromatosis a nivel del tracto urinario. En la primera variedad, la neurofibromatosis compromete el sistema urinario bajo, en forma de neurofibromas en la vejiga. Pueden pasar desapercibidos o manifestarse por una hematuria asintomática; usualmente, sin embargo, se produce obstrucción e hidronefrosis. La segunda variedad es la hipertensión que se

puede subdividir en dos categorías: una, causada por la asociación de neurofibromatosis con feocromocitomas. Se ha descrito hasta un 25% de neurofibromatosis en casos de feocromocitomas y hasta un 3% de feocromocitomas en pacientes con neurofibromatosis, o sea, que la asociación no es una mera coincidencia. Lo más llamativo de estos casos sin embargo, es que no siempre se presentan con la hipertensión característica y se han informado casos de hallazgo de autopsia. La tercera variedad es el compromiso del sistema arterial renal³⁻⁴⁻⁵. Hay una revisión de 13 casos de neurofibromatosis de la arteria renal todos ellos con hipertensión⁶. Varios autores franceses entre ellos Reubi y Habib, describen las lesiones vasculares renales en pacientes con neurofibromatosis y tratan de diferenciarlas de las lesiones de la periarteritis nodosa en la cual puede haber microtrombosis y nefritis focal y se manifiesta por hematuria.

Esta paciente tiene anemia ferropriva y esplenomegalia. En la neurofibromatosis se ha descrito compromiso del tracto digestivo con manifestaciones hemorrágicas, y ésta sería la única posibilidad para explicar esta anemia.

Una colagenosis también podría explicar la esplenomegalia y el compromiso multisistémico que tiene esta niña.

En resumen, yo propongo los siguientes diagnósticos: una neurofibromatosis o enfermedad de Von Recklinghausen con compromiso multisistémico: a) en el sistema nervioso central con un glioma en el piso del 3er. ventrículo; b) un meningocele intratorácico; c) compromiso de bazo, riñón, y médula espinal baja, y posiblemente del tracto gastrointestinal. Asociado, asintomático, un feocromocitoma no.

No puedo descartar una enfermedad difusa en el riñón, una nefritis, que explicaría también el cuadro final de la paciente.

Dr. Gildardo Agudelo
Departamento de Pediatría

Esta niña fué muy bien estudiada por parte del grupo de neurocirugía. Oigamos la opinión del Dr. Levy.

Dr. Arnoldo Levy
Servicio de Neurocirugía

Quiero resaltar que las manchas "café con leche" no son sinónimos de neurofibromatosis. Existen pacientes con esta enfermedad y sin las manchas cutáneas; en el síndrome de Bourneville que es una displasia, también se observan manchas café con leche. Sin embargo, la paciente tenía manchas café con leche, compromiso del sistema nervioso central y lesiones muy características de la neurofibromatosis en las costillas y en las vértebras donde se observaron concavidades. De manera que ella si tenía una neurofibromatosis. Creo que su problema neurológico es relativamente claro: Tenía hipertensión endocraneana con hidrocefalia y los estudios, que son excelentes, nos muestran un tumor en el 3er. ventrículo, que como dijo el Dr. Chamorro, es posiblemente un glioma. Exceptuando la obstrucción ventricular, el tumor produce muy poca sintomatología y se trata con una derivación para evitar la hidrocefalia, que a su vez produce la sintomatología. El signo de la plata martillada indica una

hipertensión relativamente crónica y la evolución clínica de año y medio sugiere que es un tumor de baja malignidad. No creo que sea necesario enumerar todas las lesiones que pueden asociarse a neurofibromatosis pero se pueden mencionar tumores, heterotopias, hamartomas, estenosis del acueducto, meningiomas, ependimomas etc. Desde el punto de vista neurológico, esta paciente tenía un glioma de baja malignidad y no creo que éste haya sido la causa de su muerte. La niña mejoró y desapareció el papiledema. Se murió por su neurofibromatosis? Es improbable que haya hecho más tumores en el sistema nervioso central o por lo menos, tumores suficientemente grandes como para dar sintomatología. Se murió por neurofibromatosis periférica, considerando como periferia al tórax, el abdomen, las vísceras, las arterias, el sistema urinario, etc? Es una posibilidad muy importante para considerar. En general la neurofibromatosis cuando ataca el sistema nervioso central ataca también la periferia y viceversa, pero esto no es lo usual. Su causa de muerte pudo ser una complicación de la derivación aurículo ventricular. Entre las complicaciones de la derivación está la obstrucción de la válvula que en esta paciente no ocurrió; desprendimiento de parte del tubo; trombosis de la cava superior, vaso donde está colocado el cateter; endocarditis, y finalmente bacteremia por gérmenes no patógenos como el estafilococo albus. Creo que la muerte de esta niña se debe a fenómenos tromboembólicos asociados a una bacteremia. Hubo un deterioro progresivo en sus condiciones generales con anemia severa, pérdida de peso, esplenomegalia, hizo una bronconeumonía y el cuadro final es fácilmente explicable por múltiples microémbolos, aunque en estos casos la hematuria generalmente no es macroscópica y hay albuminuria. Esos episodios raros de cianosis, tos hemoptóica y disnea son manifestaciones de los microémbolos pulmonares, responsables también de la hipertensión pulmonar y la insuficiencia cardíaca final.

En conclusión, yo creo que esta niña tenía una neurofibromatosis asociada a un glioma de baja malignidad en el 3er. ventrículo y una bacteremia con fenómenos tromboembólicos, que nos explica la esplenomegalia, los trastornos renales, la hipertensión pulmonar y la insuficiencia cardíaca congestiva. Puede tener neurofibromas en otras partes. No creo que la lesión del pulmón sea un meningocele porque precisamente la mielografía se hizo con ese fin y lo descartó.

Dr. Gildardo Agudelo
Departamento de Pediatría.

El servicio de Urología participó en el manejo de esta paciente. El Dr. Mendoza estuvo esa vez con nosotros y quisiera oír sus comentarios.

Dr. Lupi Sergio Mendoza
Servicio de Urología.

Siempre pensamos que la lesión era nefrológica y no urológica. Desde luego que la cistoscopia fué interpretada como normal no encontrándose nada que explicara los síntomas urinarios bajos. Los estudiantes deben saber que los trastornos en la micción pueden deberse a problemas neurogénicos,

lo que se llama vejiga neurogénica, muy posible en esta niña con trastornos en el sistema nervioso central y en la médula. De manera que si la vejiga es normal, estos síntomas urinarios bajos pueden ser consecuencia de su lesión nerviosa central. Por lo demás estoy de acuerdo con la discusión planteada sobre el problema neurológico de esta paciente.

Dr. Gildardo Agudelo
Departamento de Pediatría

El Dr. Falabella también fue llamado en Interconsulta por la anemia severa de esta niña; quisiéramos que opinara sobre el problema hematológico.

Dr. Francisco Falabella
Servicio de Hematología

He vuelto a revisar la placa y no encuentro nada diferente a lo ya mencionado. Hay un aumento de plasmocitos maduros lo cual sugiere la posibilidad de infecciones bacterianas crónicas, tuberculosis o micosis. La médula es hiper celular con aumento de los elementos de la serie mielóide con maduración normal. La serie roja también es normal al igual que los megacariocitos y las plaquetas. No hay hemosiderina y esta puede haber sido una de las causas de la anemia. No creo que el proceso sea hemolítico.

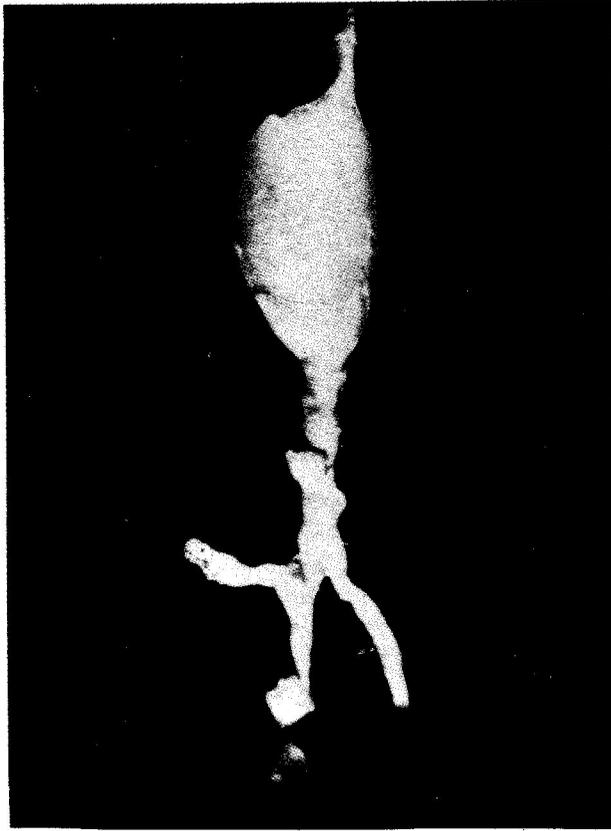
DISCUSION PATOLOGICA

Dr. Carlos Cuello
Departamento de Patología

Al examen exterior del cadáver se encontró edema moderado en regiones pretibiales y severo en regiones palpebrales. Al abrir el abdomen se encontraron 300 cc. de líquido acuoso, cetrino, en la cavidad peritoneal. Se encontró líquido de igual aspecto en ambas cavidades pleurales, en cantidad de unos 100 cc. de cada lado. A continuación la Dra. de Gaiter comentará los hallazgos neurológicos y posteriormente me referiré al resto de los hallazgos de la autopsia.

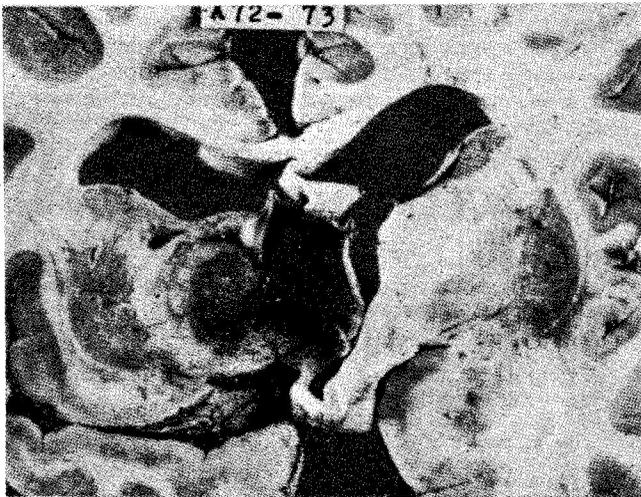
Dra. de Gaiter
Departamento de Patología

Ya en el protocolo se describió la presencia de manchas "café con leche" diseminadas en todo el tronco. Estas manchas eran muy bien delimitadas, hiperpigmentadas y también estaban presentes en las extremidades inferiores. En la cavidad torácica se encontró un tumor fusiforme que ocupaba el nervio frénico izquierdo a la altura del arco aórtico, que medía 2 x 1 cm. (Gráfica 1). En la región paravertebral izquierda se encontró otro tumor, también fusiforme, de superficie lisa y consistencia firme que se extendía desde la 3a. hasta la 7a. costilla. Esta tumoración estaba formada a expensas de los nervios y ganglios paravertebrales, los cuales estaban engrosados en las vecindades de la masa. Al examen microscópico se encontró que tanto la tumoración mediastinal como la paravertebral estaban constituídas por células



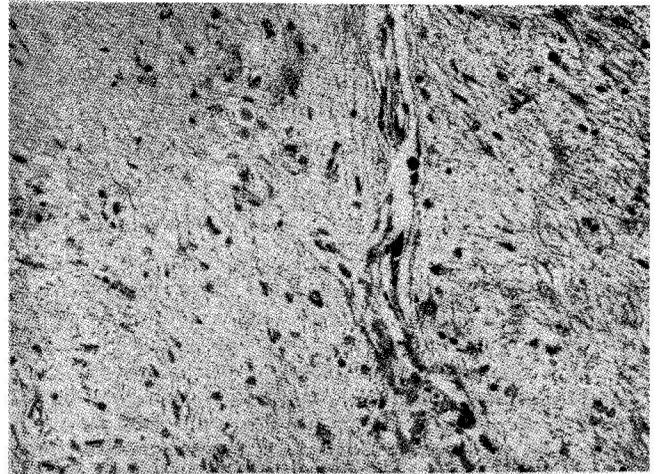
Gráfica No. 1. Nervio frénico izquierdo engrosado en su porción superior por neurofibroma.

cuboideas o fusiformes que se entrecruzaban en diferentes direcciones y que en algunas áreas formaban abundante colágeno; en otras había degeneración mixoide. Estas masas tienen el aspecto característico de los neurofibromas y junto con las manchas "café con leche" conforman la entidad lla-



Gráfica No. 2. Glioma paraventricular izquierdo. Obsérvese la cavidad quística en su borde interno.

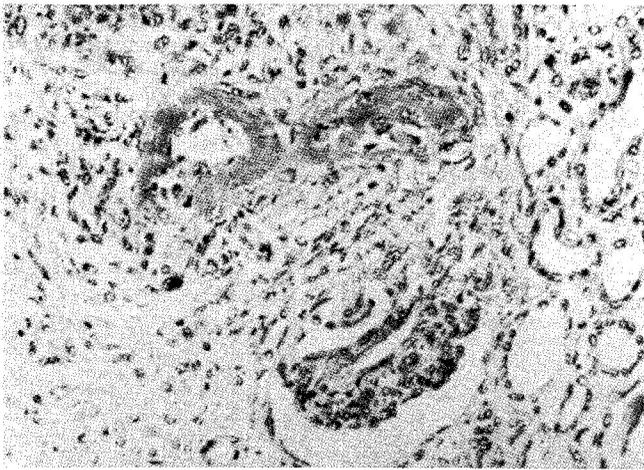
mada neurofibromatosis o enfermedad de Von Recklinghausen. Es bien sabido que esta enfermedad se asocia a numerosos tumores. En esta niña en particular se encontró un glioma localizado en el lóbulo temporal izquierdo. (gráfica 2). Era una masa redonda de 2 x 2 cms de diámetro que comprimía la cabeza del núcleo caudado y parte del globus pallidus y que presentaba una cavidad quística que comprimía y rechazaba el septum del III ventrículo. El estudio microscópico del tumor (Gráfica 3) demostró la presencia de astrocitos bien diferenciados.



Gráfica No. 3. Aspecto microscópico del tumor de la fig. 2. Obsérvese los astrocitos bien diferenciados, con abundante citoplasma fibrilar.

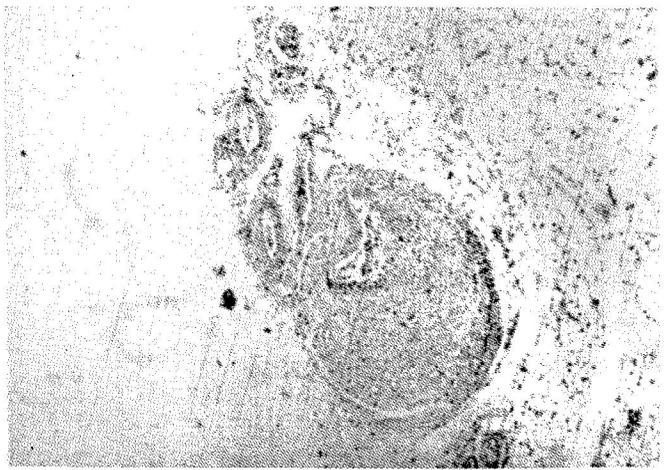
Dr. Carlos Cuello

Los riñones estaban moderadamente aumentados de tamaño, decapsulaban fácilmente y en su superficie presentaban múltiples petequias similares a picaduras de pulga. Al examen histológico de estos órganos se encontraron lesiones muy severas caracterizadas por necrosis fibrinoide de la pared de los vasos, principalmente de arteriolas y necrosis fibrinoide focal o difusa del ovillo glomerular; se observaron también lesiones más crónicas tanto en vasos como en glomerulos caracterizadas por fibrosis (Gráfica 4 y 5). Estas últimas corresponden a secuelas del proceso inflamatorio e indican cronicidad del mismo. En el intersticio renal había infiltrado inflamatorio inespecífico y los túbulos contenían cilindros de sangre y estaban dilatados. Se encontraron lesiones vasculares similares a las descritas en el bazo y en la mayoría de las visceras examinadas. (Gráfica 6) Es de presumir que estas lesiones también se encontraban en los tejidos blandos de las extremidades ya que según la historia la niña presentaba dolores musculares un mes antes de la consulta y había presentado también dolor a la palpación en los muslos. El corazón estaba moderadamente aumentado de tamaño debido principalmente a dilatación y mínima hipertrofia del ventrículo izquierdo. Recordemos que esta niña tenía cifras tensionales altas un mes antes de la consulta y por lo tanto la lesión cardíaca puede ser clasificada como una cardiopatía hipertensiva. En uno de los pulmones se encontró un pe-



Gráfica No. 4. Arteriolas renales con necrosis fibrinoide de la pared.

queño granuloma constituido por necrosis fibrinoide central rodeada por tejido de granulación. Este tipo de lesión se ha descrito en los pulmones de pacientes con poliarteritis nodosa. En ambos pulmones se encontró además un proceso neumónico difuso caracterizado por formación de membranas hialinas tapizando los alvéolos e infiltrado inflamatorio focal con mínima formación de colágeno intersticial. Lesiones pulmonares de este tipo han sido asociadas a neumonitis virales, irradiación y a uremia. Si tenemos en cuenta que la enfermedad básica de esta paciente estaba constituida por una poliarteritis nodosa con grave daño renal, es de esperar que se presentara una insuficiencia renal y lógicamente habría que aceptar que la uremia es la responsable de la lesión pulmonar. Desgraciadamente no hay datos de nitrógeno uréico ni creatinina en los dos últimos meses de vida de la paciente que ratifiquen esta hipótesis.

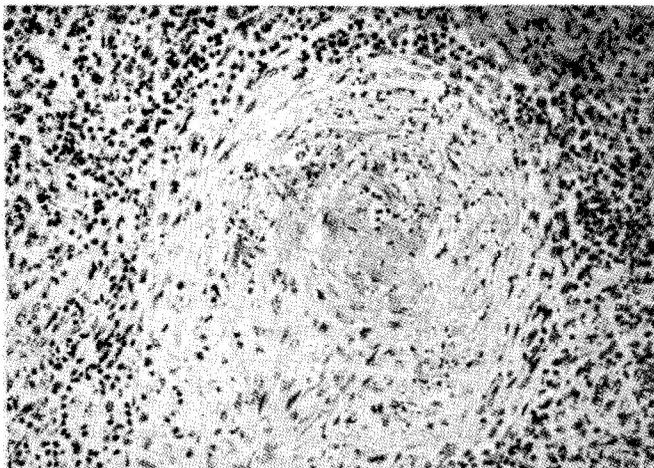


Gráfica No. 5 Lesión vascular más antigua caracterizada por fibrosis de la pared.

En resumen llegamos a la conclusión de que la enfermedad de fondo de esta paciente era una poliarteritis nodosa, enfermedad que se caracteriza por una inflamación necrotizante de los vasos de mediano y pequeño calibre, arteriolas y capilares. Esta es una enfermedad de naturaleza autoinmune, cuyo problema básico es una hipersensibilidad de tipo humoral en la cual el complejo antígeno-anticuerpo-complemento se depositaría en la pared de los vasos y traería como consecuencia una reacción inflamatoria secundaria⁶. Es bien sabido que multitud de antígenos son capaces de desencadenar la enfermedad. Es de particular interés en el presente caso el hecho de que la paciente haya tenido un antecedente reciente de hepatitis viral ya que cada día toma más fuerza la hipótesis de que los antígenos del virus de la hepatitis infecciosa pueden desencadenar la enfermedad⁷.

DIAGNOSTICOS ANATOMICOS FINALES

- Poliarteritis nodosa con compromiso severo de riñones.
 Dilatación e hipertrofia del ventrículo izquierdo (historia de hipertensión arterial).
 Anasarca (edema generalizado, ascitis, hidrotórax e hidropericardio).
 Bronquitis y neumonitis intersticial posiblemente de etiología urémica.
 Neurofibromatosis (enfermedad de Von Recklinghausen) con:
 a) Neurofibromas (2) de nervio frénico y región paravertebral (simpático dorsal) izquierdos.
 b) Manchas "café con leche" cutáneas.
 Astrocitoma temporal izquierdo con:
 a) Hidrocefalia.
 b) Estado post-derivación ventrículo-atrial



Gráfica No. 6 Necrosis fibrinoide de la arteria peniciliaria del bazo.

BIBLIOGRAFIA

1. Fienman, R. Neurofibromatosis in child hood J of Pediatrics 76: 339, 1970.
2. Pearce, J. Central Nervous System pathology of multiple neurofibromatosis. Neurology 17: 691, 1967.
3. Hamburger, J et al. Nefrologia. W. B. Saunders Co. Pag 871, 1968
4. Aquino, M.A. Hypertension due to vascular lesions in neurofibromatosis. Southern Med. J. 64: 756, 1971.
5. Case Records MHG. N. E. M. J. 277: 1362, Dic. 21, 1967.
6. Allan, J. N. Neurofibromatosis of the renal artery. Brit. J. of Radiol. 43: 906, 1970.
7. Dollery, C. T. Polyarteritis Nodosa. Br. Med. J. 1: 827, March 29, 1969.
8. Gocke, D. J. et al. Association between Polyarteritis and Australian antigen. The Lancet 11: 1149, Dec 5, 1970.

CAJA DE COMPENSACION FAMILIAR DEL VALLE DEL CAUCA
COMFAMILIAR

PEDIATRIA - GINECOLOGIA - CONSULTAS ESPECIALIZADAS
RAYOS X CIRUGIA ODONTOLOGIA
LABORATORIO CLINICO - AUXILIOS ESPECIALES PARA LENTES
APARATOS ORTOPEDICOS ETC.

INSTITUTO COMFAMILIAR DE EDUCACION

Educación Primaria
Educación Fundamental acelerada para adultos.
Preparación básica de la mujer para la economía del hogar.
Cursos de Orientación familiar y Educación sexual.
Bachillerato Clásico.
Bachillerato de Culturización para adultos.

SUPERMERCADO - ALMACEN - DROGUERIA
FONDO MUTUO DE INVERSION
Plan de ahorro y capitalización
aportes: Empresas y Trabajadores
Calle 21 No. 7- 20 Conmutador 851191 - 95

De los servicios médicos y educativos tienen derecho la esposa e hijos del trabajador casado y/o los padres o hermanos del trabajador soltero que dependen económicamente de él, previa comprobación de ello.

PROGRAMAS EN DESARROLLO:

Centro Campeste de Recreación Comfamiliar.
Centro Asistencial y Educacional Comfamiliar.
Centro Piloto de Educación Primaria