

Niña de 8 años...

8-year-old girl...

Zindy Jair Durán-Reyes, Pedro F. Valencia-Mayoral

El ejercicio diagnóstico tiene dos propósitos: 1) compartir casos que por sus aspectos clínicos y anatomopatológicos sean de interés por el grado de dificultad diagnóstica, y 2) utilizarlos para formar un acervo que después podamos consultar. En la primera parte se plantea una serie de resultados que deberán responderse con dos opciones: **V** (verdadero) si está de acuerdo y **F** (falso) cuando considere que no está de acuerdo con lo que se afirma. En la segunda parte se encontrarán las respuestas a los enunciados y algunas “perlas” de diagnóstico y recomendaciones de lectura.

PRIMERA PARTE

Paciente pediátrica de 8 años, originaria y residente del Estado de México, proveniente del medio rural, sin antecedentes perinatales de importancia para el padecimiento actual, con desarrollo psicomotor adecuado para su edad cronológica. Dentro de sus antecedentes personales patológicos tuvo infecciones de vías aéreas recurrentes y cuatro cuadros de neumonía grave desde los 4 años. Ingresó a Urgencias por ortopnea de 3 años de evolución (con incremento en los últimos 6 meses), caídas frecuentes desde su propia altura; persistencia de las infecciones respiratorias, edema y cianosis peribucal. En el servicio de Urgencias se le diagnosticó neumonía y derrame pleural, insuficiencia cardíaca y debilidad muscular. El electrocardiograma mostró ritmo sinusal, hipertrofia biventricular y crecimiento de la aurícula derecha. Se descartaron causas de neumopatía crónica e inmunodeficiencia primaria, fibrosis quística, enfermedad por reflujo gastroesofágico e infecciones por micobacterias. Por la debilidad muscular progresiva se realizó electromiografía, pero no se observaron alteraciones. La concentración de CPK fue 935 U/L (n = 33-211 U/L). La biopsia de músculo se expone en la **Figura 1**.

Recibido: febrero 2021

Aceptado: abril 2021

Correspondencia

Pedro Francisco Valencia Mayoral
vamp_48@yahoo.com

Este artículo debe citarse como:

Durán-Reyes ZJ, Valencia-Mayoral PF. Niña de 8 años... Patología Rev Latinoam 2021; 59: 1-5. <https://doi.org/10.24245/patrl.v59id.5513>

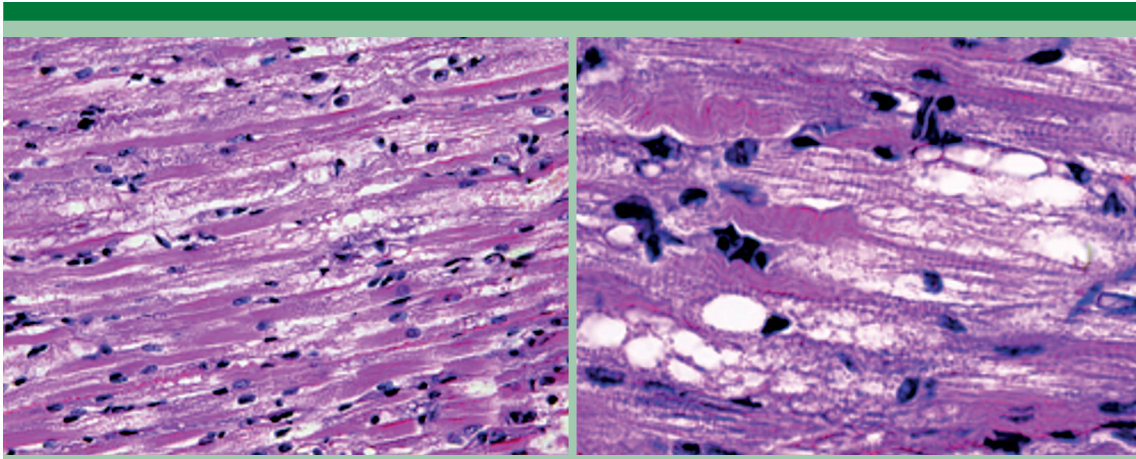


Figura 1. Biopsia de cuádriceps.

1. Un estudio útil para establecer el diagnóstico es:

- a) CD56 Y miogenina
- b) Microscopía electrónica
- c) Inmunofluorescencia
- d) Grocott, PAS y gram

2. Las miopatías mitocondriales se caracterizan por:

- a) Alteración en el almacenamiento de lípidos en las mitocondrias
- b) Alteración funcional con o sin daño estructural de las mitocondrias
- c) Exclusivamente alteraciones estructurales de las mitocondrias
- d) Aumento en el número de mitocondrias

3. El diagnóstico más probable para esta enfermedad es:

- a) Distrofia muscular de Duchenne
- b) Enfermedad de Pompe
- b) Síndrome de Kaerns-Sayre
- d) Síndrome de Werdnig-Hoffmann

4. La enfermedad es causada por:

- a) Alteración en la fosforilación oxidativa
- b) Mutación de POMT1 y POMT2
- c) Deficiencia de distrofina
- d) Deficiencia de α -glucosidasa

5. La enfermedad afecta:

- a) Solo lactantes
- b) Lactantes jóvenes y adultos
- c) Solo hombres
- d) Solo mujeres

6. Los hallazgos ultraestructurales característicos de la enfermedad son:

- a) Acumulación de glucógeno en los lisosomas
- b) Edema del retículo endoplásmico rugoso
- c) Acumulación de filamentos intermedios
- d) Partículas de glucógeno monoparticulado en patrón de "cielo estrellado"

LECTURA RECOMENDADA

1. Burt A, Ferrel L, Hübscher S. McSween's Pathology of the liver. 1st Ed. New York: Elsevier, 2016; 156-162.
2. Dubowitz V, Sewry C, Oldford A, Lane R. Muscle Biopsy, a practical approach. 1st Ed. New York: Elsevier, 2013. 423-484.
3. Phillips J, Poucel S, Patterson J, Valencia P. The liver, atlas and text of ultrastructural pathology. 1st Ed. New York: Raven Press, 1987; 241-242.
4. Stocker J, Dehner L, Husain A. Pediatric Pathology. 1st Ed. Philadelphia; Wolters Kluwer, 2016; 1166-1169.
5. Valle D, Antonarakis S, Ballabio A, Beaudet A, et al. The Online Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease. 2019. <https://ommbid.mhmedical.com/book>.