

intensidad, o las hipoacusias de conducción transitorias que frecuentemente acompañan a las enfermedades del oído medio en los niños pequeños, el número de niños afectados se incrementa sustancialmente.

TIPOS DE HIPOACUSIA

El origen de la hipoacusia puede ser periférico o central. La de tipo periférico puede ser de conducción, neurosensorial o mixta. La **hipoacusia de conducción (HC)** suele deberse a una disfunción de la transmisión del sonido a través del oído externo o medio. La HC es el tipo más común en los niños, y aparece cuando se impide físicamente la transmisión del sonido en el oído externo y/o medio. Son causas comunes de HC en el *conducto auditivo externo* la atresia o estenosis aural, el cerumen impactado o los cuerpos extraños. En el *oído medio* pueden causar una HC la perforación de la membrana timpánica (MT), la discontinuidad o fijación de la cadena osicular, la otitis media (OM) con derrame, la otosclerosis y el colesteatoma.

Las lesiones o alteraciones en el desarrollo de las estructuras del oído interno pueden causar **hipoacusia neurosensorial (HNS)**. Estas incluyen la destrucción de las células ciliadas por el ruido, una enfermedad o agentes ototóxicos, malformaciones cocleares, fistula perilynáfrica de la membrana de la ventana oval o redonda y ausencia de desarrollo o lesiones del ramo acústico del VIII par craneal. Una coexistencia de HC y HNS se considera una **hipoacusia mixta**.

Los déficits auditivos originados a lo largo de las vías del sistema nervioso central (SNC) auditivo desde el VIII par proximal hasta la corteza cerebral se consideran generalmente **hipoacusias centrales (o retrococleares)**. Los tumores o las enfermedades desmielinizantes del octavo nervio y del ángulo pontocerebeloso pueden producir déficits auditivos, pero respetan el oído externo, medio e interno. Estas causas de hipoacusia son infrecuentes en los niños. Los trastornos funcionales del VIII par y/o de las vías troncocefálicas pueden manifestarse en diversos defectos clínicos denominados de forma colectiva como trastorno del espectro de la neuropatía auditiva (TENA) o disincronía auditiva, sin anomalías demostrables en las pruebas de imagen. Otras formas de déficits auditivos centrales, que se denominan **trastornos del procesamiento auditivo central**, incluyen aquellas que

dificultan, incluso a los niños con sensibilidad auditiva normal, escuchar selectivamente en presencia de ruido, combinar correctamente la información de ambos oídos, procesar el habla cuando está un poco distorsionada e integrar la información auditiva cuando se aporta más rápidamente, aunque sean capaces de procesarla cuando se hace a velocidad lenta. Estos déficits se pueden manifestar como trastornos específicos del lenguaje o falta de atención, problemas escolares o de conducta. Se dispone de estrategias para hacer frente a estos trastornos en los niños más mayores, y la identificación y la documentación de los trastornos del procesamiento auditivo central permiten que los padres y profesores efectúen los ajustes necesarios para mejorar el aprendizaje.

ETIOLOGÍA

La mayoría de las HC son adquiridas, y la presencia de líquido en el oído medio es la causa más común. Las causas congénitas incluyen anomalías del pabellón auricular, el conducto auditivo externo, la MT y los huesecillos. Con menos frecuencia, el colesteatoma congénito y otras masas del oído medio pueden presentarse como HC. La perforación de la MT (por traumatismo u OM), la discontinuidad osicular (por infección, colesteatoma o traumatismo), la timpanoesclerosis, el colesteatoma adquirido o la existencia de masas en el conducto auditivo externo o en el oído medio (histiocitosis de células de Langerhans, tumores de glándulas salivales, glomus o rabdomiosarcoma) también pueden presentarse como una HC. Dentro de las enfermedades infrecuentes que afectan al oído medio y al hueso temporal que pueden cursar con HC se incluyen la otosclerosis, la osteopetrosis, la displasia fibrosa y la osteogénesis imperfecta.

La HNS puede ser congénita o adquirida. Las causas de HNS adquirida incluyen factores genéticos, infecciosos, autoinmunitarios, anatómicos, traumáticos, ototóxicos e idiopáticos (**tablas 655.1 a 655.4**). Los factores de riesgo conocidos suponen alrededor del 50% de los casos de HNS moderada o profunda.

La **HNS súbita** en un niño previamente sano es infrecuente, pero puede deberse a OM o a otras enfermedades cocleares, como la autoinmunidad. Por lo general, estas causas se evidencian mediante la anamnesis y la

Tabla 655.1 Indicadores asociados con hipoacusia

INDICADORES ASOCIADOS CON HIPOACUSIA NEUROSENSORIAL Y/O DE CONDUCCIÓN	
<i>Recién nacidos (0-28 días de vida), cuando no se disponga de cribado universal</i>	
Antecedentes familiares de hipoacusia neurosensorial infantil hereditaria	Estigmas u otros signos asociados a un síndrome en el que se conoce su asociación con hipoacusia neurosensorial y/o de conducción; neurofibromatosis, osteopetrosis y síndromes de Usher Hunter, Waardenburg, Alport, Pendred, o Jervell y Lange-Nielsen
Infección intrauterina (citomegalovirus, rubéola, sífilis, herpes simple o toxoplasmosis)	Medicaciones ototóxicas, tales como los fármacos quimioterápicos y los aminoglucósidos (y otros) utilizados en ciclos múltiples o en combinación con diuréticos de asa
Anomalías craneofaciales, tales como anomalías morfológicas del pabellón auricular o del conducto auditivo externo, apéndices o senos auriculares y anomalías del hueso temporal	Otitis media con derrame recidivante o persistente durante al menos 3 meses
Peso al nacer <1.500 g	Displasia esquelética
Hiperbilirrubinemia con una concentración sérica que requiera exanguinotransfusión	<i>Lactantes y niños pequeños (29 días-3 años de vida) que requieran una monitorización periódica de la audición</i>
Medicamentos ototóxicos (aminoglucósidos y otros) utilizados en múltiples ciclos o combinados con diuréticos de asa	Algunos neonatos y lactantes pueden pasar el cribado inicial, pero requieren una monitorización periódica de la audición para detectar hipoacusias neurosensoriales y/o de conducción de inicio tardío. Los lactantes con estos indicadores requieren una evaluación auditiva al menos cada 6 meses hasta los 3 años de edad, y después a los intervalos adecuados
Meningitis bacteriana	
Puntuación en la escala de Apgar de 0-4 en el primer minuto o de 0-6 a los 5 minutos	
Ventilación mecánica durante 5 días o más; oxigenación con membrana extracorpórea	
Estigmas u otros signos asociados a un síndrome en el que se conoce su asociación con hipoacusia neurosensorial y/o de conducción; mechón de pelo blanco frontal	
<i>Lactantes y niños pequeños (29 días-2 años de vida), cuando aparezcan ciertos trastornos médicos que requieran una repetición del cribado</i>	
Los progenitores/cuidadores sospechan problemas auditivos, del habla o el lenguaje y/o un retraso del desarrollo	
Meningitis bacteriana y otras infecciones asociadas a hipoacusia neurosensorial	
Traumatismo craneal asociado a pérdida del conocimiento o a una fractura craneal	
INDICADORES ASOCIADOS A HIPOACUSIA NEUROSENSORIAL DE INICIO TARDÍO	
Antecedentes familiares de hipoacusia hereditaria infantil	
Infección intrauterina (citomegalovirus, rubéola, sífilis, herpes simple o toxoplasmosis)	
Neurofibromatosis de tipo 2 y trastornos neurodegenerativos	
Síndrome de Cogan (vasculitis: queratitis, uveítis, vértigo, artritis, dermatitis)	
INDICADORES ASOCIADOS A HIPOACUSIA DE CONDUCCIÓN	
Otitis media con derrame persistente o recurrente	
Deformidades anatómicas y otros trastornos que afecten a la función de la trompa de Eustaquio	
Trastornos neurodegenerativos	

Nota: a todas las edades, las preocupaciones de los padres sobre la hipoacusia deben tenerse muy en cuenta, incluso en ausencia de factores de riesgo.

Adaptada de American Academy of Pediatrics, Joint Committee on Infant Hearing: Joint Committee on Infant Hearing 1994 position statement. *Pediatrics* 95:152, 1995.

Tabla 655.2 Patógenos infecciosos implicados en la hipoacusia neurosensorial infantil

INFECCIONES CONGÉNITAS

Citomegalovirus
Toxoplasma gondii
Treponema pallidum
 Virus de la coriomeningitis linfocítica
 Virus de la rubéola

INFECCIONES ADQUIRIDAS

Borrelia burgdorferi
 Enterovirus no poliovirus
Haemophilus influenzae
Neisseria meningitidis
Plasmodium falciparum
Streptococcus pneumoniae
 Virus de Epstein-Barr
 Virus de la parotiditis
 Virus del sarampión
 Virus Lassa
 Virus varicela-zóster

De Smith RJH, Bale JF Jr, White KR: Sensorineural hearing loss in children. *Lancet* 365:879-890, 2005.

exploración física. La pérdida súbita de audición sin que existan causas obvias suele deberse a una complicación vascular que afecta al aparato o nervio coclear, como una embolia o trombosis (secundaria a afecciones protrombóticas), o un proceso autoinmunitario. Otras causas son la fistula perilinfática, los fármacos, los traumatismos y el primer episodio de un síndrome de Menière. En los adultos, la HNS súbita suele ser idiopática y unilateral; se puede asociar a acúfenos y vértigo. Las causas identificables de HNS súbita son las infecciones (virus de Epstein-Barr, virus varicela-zóster, virus herpes simple), las lesiones vasculares de la cóclea, la dilatación del acueducto vestibular, el hidrops endolinfático y las enfermedades inflamatorias autoinmunitarias. En la mayoría de los pacientes con HNS súbita, no se descubre ninguna etiología y se denomina **HNS súbita idiopática**.

Causas infecciosas

La causa infecciosa más común de HNS congénita es el **citomegalovirus (CMV)**, que infecta a uno de cada 100 recién nacidos en Estados Unidos (v. caps. 131 y 282). De estos, 6.000-8.000 lactantes anuales tendrán manifestaciones clínicas, incluyendo alrededor de un 75% con HNS. La infección congénita por CMV exige una atención especial, porque se asocia con hipoacusia tanto en sus formas sintomáticas como en las asintomáticas con hipoacusia bilateral y unilateral, respectivamente; esta hipoacusia puede ser progresiva. Algunos niños con infección congénita por CMV presentan una pérdida de la audición residual de forma súbita a la edad de 4-5 años. Otras causas infecciosas congénitas mucho menos frecuentes que originan HNS son la toxoplasmosis y la sifilis. La infección congénita por CMV, la toxoplasmosis y la sifilis pueden cursar también con la aparición de una HNS de inicio tardío, que aparece meses o años después del nacimiento. La rubéola, en su día la causa vírica más común de HNS congénita, es ahora muy infrecuente debido a la eficacia de los programas de vacunación. La infección prenatal por el virus herpes simple es poco habitual, y es muy infrecuente que la hipoacusia sea su única manifestación.

Otras infecciones posnatales causantes de HNS son la sepsis estreptocócica del grupo B en los recién nacidos y la meningitis bacteriana a cualquier edad. *Streptococcus pneumoniae* es la causa más común de meningitis bacteriana que produce HNS después del período neonatal y su frecuencia ha disminuido con la administración rutinaria de la vacuna antineumocócica combinada. *Haemophilus influenzae* de tipo b, que fue la causa más común de meningitis causante de HNS, es ahora poco habitual debido a la vacuna conjugada contra *H. influenzae* de tipo b. Otras infecciones poco frecuentes que pueden provocar HNS son la enfermedad de Lyme, la infección por parvovirus B19 y la varicela. La parotiditis, la rubéola y el sarampión, anteriormente causas frecuentes de HNS en los niños, ahora son poco habituales debido a los programas de vacunación. Cuando se producen estas etiologías infecciosas, la hipoacusia resultante suele ser bilateral y severa.

Causas genéticas

Las causas genéticas de HNS son probablemente responsables de hasta un 50% de los casos (v. tablas 655.3 y 655.4). Estos trastornos se pueden asociar

con otras anomalías, pueden formar parte de un síndrome conocido, o bien pueden existir aisladas. La HNS se asocia a menudo con anomalías de los oídos y de los ojos, y con trastornos de los sistemas metabólico, musculoesquelético, dermatológico, renal y nervioso.

Las hipoacusias de tipo **autosómico dominante** representan alrededor del 10% de todos los casos de HNS infantil. El síndrome de Waardenburg (tipos I y II) y los síndromes branquiootores representan dos de los tipos sindrómicos autosómicos dominantes más comunes de HNS. Los tipos de HNS se codifican con un código de 4 letras y un número del siguiente modo: DFN = hipoacusia (*deafness* en inglés), A = dominante, B = recesiva y el número = orden de descubrimiento (p. ej., DFNA 13). Las enfermedades autosómicas dominantes adicionales a las que se acaban de citar son: DFNA 1-18, 20-25, 30, 36, 38 y las mutaciones en el gen de la cristalina (CRYM).

La HNS genética **autosómica recesiva**, tanto sindrómica como no sindrómica, representa alrededor del 80% de todos los casos infantiles de HNS. El síndrome de Usher (tipos 1, 2 y 3: todos asociados con ceguera, retinitis pigmentaria), el síndrome de Pendred y los síndromes de Jervell y de Lange-Nielsen (una forma del síndrome Q-T largo) son tres de los tipos sindrómicos autosómicos recesivos más frecuentes de HNS. Otros trastornos autosómicos recesivos son: síndrome de Alström, síndrome de Bartter de tipo 4, déficit de biotinidasa y DFNB 1-18, 20-23, 26-27, 29-33, 35-40, 42, 44, 46, 48, 49, 53 y 55.

Mientras que los niños con un síndrome fácil de identificar o con anomalías del oído externo pueden ser considerados de alto riesgo de padecer hipoacusia y ser, por tanto, controlados, los niños con hipoacusia no sindrómica presentan mayor dificultad diagnóstica. Se identifican mutaciones de los genes de la conexina 26 y 30 en pacientes con hipoacusias autosómicas tanto recesivas (DFNB 1) como dominantes (DFNA 3), así como en pacientes no sindrómicos esporádicos, con HNS. Hasta el 50% de las HNS no sindrómicas pueden relacionarse con una mutación de la conexina 26. Las mutaciones del gen *GJB2* colocalizadas con los loci DFNA 3 y DFNB 1 en el cromosoma 13, se asocian con una susceptibilidad autosómica no sindrómica a padecer hipoacusia y con hasta un 30% de hipoacusia congénita esporádica grave o profunda y con un 50% de hipoacusia autosómica recesiva no sindrómica. Además, las mutaciones del gen *GJB6* se asocian con alrededor del 5% de los casos de hipoacusia no sindrómica recesiva. Los trastornos ligados al sexo que se asocian a HNS representan el 1-2% de casos e incluyen la enfermedad de Norrie, el síndrome dígito-oto-palatino, la hipoacusia de Nance y el síndrome de Alport. Las anomalías cromosómicas, tales como las trisomías 13 y 15, la trisomía 18 y la trisomía 21, también se pueden acompañar de discapacidad auditiva. Las pacientes con síndrome de Turner tienen monosomía para la totalidad o para una parte de un cromosoma X y pueden presentar HC, HNS o mixta, que puede ser progresiva. Las anomalías genéticas mitocondriales también pueden ocasionar HNS (v. tabla 655.3).

Muchas causas genéticas de hipoacusia, tanto sindrómica como no sindrómica, no se expresan hasta un cierto tiempo tras el parto. Los síndromes de Alport, Alström, Down y Hunter-Hurler, así como la enfermedad de von Recklinghausen son enfermedades genéticas en las que la HNS es una manifestación tardía.

Causas físicas

La agenesia o las malformaciones de las estructuras cocleares pueden ser genéticas; entre ellas, se incluyen las anomalías de Scheibe, Mondini (fig. 655.1), Alexander y Michel, así como la dilatación de los acueductos vestibulares (de forma aislada o asociada al síndrome de Pendred) y las anomalías de los conductos semicirculares. Lo más probable es que estas anomalías se produzcan antes de la octava semana de gestación y son consecuencia de una detención del desarrollo normal, de un desarrollo aberrante o de ambos. Muchas de estas anomalías también se han descrito asociadas a otras alteraciones congénitas, como infecciones intrauterinas (CMV y rubéola). Estas anomalías son bastante frecuentes; hasta en un 20% de los niños con HNS se ven alteraciones del hueso temporal evidentes o leves con TC de alta resolución o con RM.

Las afecciones, las enfermedades o los síndromes en los que existen anomalías craneofaciales pueden asociarse con HC y, posiblemente, con HNS. La secuencia de Pierre Robin y los síndromes de Treacher Collins, Klippel-Feil, Crouzon y branquiootoosomal y la osteogénesis imperfecta a menudo se asocian a hipoacusia. Las anomalías congénitas causantes de HNS presentan malformaciones de los huesecillos y de las estructuras del oído medio, así como atresia del conducto auditivo externo.

La HNS también puede ser secundaria a la exposición a tóxicos, productos químicos, antibióticos y exposición al ruido. En las fases iniciales del embarazo el embrión es especialmente vulnerable a los efectos de las sustancias tóxicas. Los medicamentos ototóxicos, tales como los aminoglucósidos, diuréticos del asa y agentes quimioterápicos (p. ej., el cisplatino) también pueden causar HNS. La HNS congénita también se puede producir de

Tabla 655.3

Tipos frecuentes de hipoacusia neurosensorial no sindrómica hereditaria

LOCUS	GEN	FENOTIPO AUDITIVO
DFN3	POU3F4	Hipoacusia de conducción debida a fijación del estribo que simula una otosclerosis; HNS progresiva sobreimpuesta
DFNA1	DIAPH1	Hipoacusia en tonos graves que comienza en la primera década y que progresa a todas las frecuencias hasta provocar un perfil audiométrico plano con una hipoacusia profunda en todo el rango auditivo
DFNA2	KCNQ4	Hipoacusia neurosensorial simétrica de inicio en la primera década y que progresa en todas las frecuencias
	GJB3	Hipoacusia neurosensorial simétrica en tonos agudos que comienza en la tercera década
DFNA3	GJB2	Hipoacusia neurosensorial de altas frecuencias moderada a intensa, progresiva, de inicio en la infancia
	GJB6	Hipoacusia neurosensorial de altas frecuencias moderada a intensa, progresiva, de inicio en la infancia
DFNA6, 14 y 38	WFS1	Hipoacusia en tonos graves de inicio precoz; alrededor del 75% de las familias en las que existe una segregación dominante de este perfil auditivo tiene una mutación de aminoácido (<i>missense</i>) en el dominio C-terminal de la wolframina
DFNA8 y 12	TECTA	Hipoacusia bilateral estable de inicio precoz, que afecta sobre todo a frecuencias medias y agudas
DFNA10	EYA4	Hipoacusia progresiva que se inicia en la segunda década en forma de perfil auditivo plano con una ligera caída que se acrecienta con la edad
DFNA11	MYO7A	Audiograma ascendente que afecta a frecuencias bajas y medias a edades tempranas y después afecta a todas las frecuencias a medida que aumenta la edad
DFNA13	COL11A2	Hipoacusia neurosensorial congénita de tonos medios que presenta una progresión con la edad en todo el rango auditivo
DFNA15	POU4F3	Hipoacusia neurosensorial progresiva bilateral que comienza en la segunda década
DFNA20 y 26	ACTG1	Hipoacusia neurosensorial progresiva bilateral que comienza en la segunda década; con la edad, la hipoacusia se incrementa, con caídas del umbral en todas las frecuencias, aunque en la mayoría de los casos se mantiene una configuración descendente
DFNA22	MYO6	Hipoacusia poslocutiva moderada a intensa, lentamente progresiva
DFNB1	GJB2, GJB6	La hipoacusia varía de leve a profunda. El genotipo más frecuente (35delG/35delG) se asocia a una HNS intensa o profunda en alrededor del 90% de los niños afectados; se observa una hipoacusia intensa o profunda solo en el 60% de los niños que son heterocigotos compuestos portadores de un alelo 35delG y de cualquier otra variante alélica del gen GJB2 que cause una HNS; en los niños portadores de dos mutaciones de aminoácido del gen GJB2 que causen una HNS no se observa una hipoacusia intensa o profunda
DFNB3	MYO7A	Hipoacusia neurosensorial intensa a profunda
DFNB4	SLC26A4	La DFNB4 y el síndrome de Pendred (v. tabla 655.5) son alélicos. La hipoacusia DFNB4 se asocia a una dilatación del acueducto vestibular y puede ser unilateral o bilateral. En las frecuencias agudas, la hipoacusia es intensa o profunda; en las frecuencias graves, el grado de hipoacusia varía ampliamente. El inicio puede ser congénito (prelocutivo), pero también es frecuente que sea poslocutivo progresivo
DFNB7 y 11	TMC1	Hipoacusia prelocutiva intensa a profunda
DFNB9	OTOF	La hipoacusia relacionada con el gen OTOF se caracteriza por 2 fenotipos: hipoacusia prelocutiva no sindrómica y, en menos casos, trastorno del espectro de la neuropatía auditiva no sindrómica sensible a la temperatura. La hipoacusia no sindrómica es congénita, bilateral e intensa a profunda
DFNB12	CDH23	Dependiendo del tipo de mutación, las mutaciones recesivas de CDH23 pueden causar una hipoacusia no sindrómica o un síndrome de Usher tipo 1 (USH1), que se caracteriza por hipoacusia, arreflexia vestibular y pérdida de visión debida a retinitis pigmentaria
DFNB16	STRC	Hipoacusia neurosensorial autosómica recesiva no sindrómica de inicio precoz
ADNmt 1555A > G	12S rRNA	El grado de hipoacusia varía de leve a profundo, pero suele ser simétrico; las frecuencias agudas se hallan afectadas de forma preferente; puede producirse una hipoacusia rápidamente evolutiva después de un tratamiento con aminoglucósidos

HNS, hipoacusia neurosensorial.

Adaptada de Smith RJH, Bale JF Jr, White KR: Sensorineural hearing loss in children. Lancet 365:879-890, 2005.

forma secundaria a la exposición a estos fármacos, así como a la talidomida y a los retinoides. Ciertas sustancias químicas, como la quinina, el plomo y el arsénico, pueden provocar hipoacusia tanto prenatal como posnatal. En los adolescentes, se ha observado que el uso de reproductores de audio personales a ajustes de volumen elevados se correlaciona con hipoacusia.

Los traumatismos, entre los que se incluyen las fracturas del hueso temporal, la conmoción laberíntica, el traumatismo craneal, los traumatismos iatrogénicos (cirugía, oxigenación con membrana extracorpórea), las radiaciones y el ruido también pueden causar HNS. Otras causas menos frecuentes de HNS en los niños son las enfermedades autoinmunes (sistémicas o limitadas al oído interno), las anomalías metabólicas y los tumores del hueso temporal.

CONSECUENCIAS DE LA DEFICIENCIA AUDITIVA

Estas consecuencias dependen de la naturaleza y del grado de la hipoacusia, así como de las características individuales del niño. La hipoacusia puede ser unilateral o bilateral, de conducción, neurosensorial o mixta; leve, moderada, grave o profunda; de aparición brusca o paulatina; estable, progresiva o fluctuante; y afectar a una parte o a la totalidad del espectro auditivo. Otros factores, como la inteligencia, el estado físico y médico (incluyendo la existencia de síndromes acompañantes), el apoyo familiar, la edad de aparición, la edad en el momento de su identificación y la precocidad en su tratamiento, afectan también a la repercusión de la hipoacusia en el niño.

Tabla 655.4 Tipos frecuentes de hipoacusia neurosensorial sindrómica

SÍNDROME	GEN	FENOTIPO
DOMINANTE		
Waardenburg (WS1)	PAX3	Los criterios diagnósticos mayores son: distopia de los cantos, hipoacusia congénita, heterocromía de los iris, mechón blanco, familiar de primer grado afectado. Alrededor del 60% de los niños afectados tiene una hipoacusia congénita; en el 90% la hipoacusia es bilateral
Waardenburg (WS2)	MITF, otros	Los criterios diagnósticos mayores son los mismos que en el WS1, pero sin distopia de los cantos. Alrededor del 80% de los niños afectados tiene una hipoacusia congénita; en el 90% la hipoacusia es bilateral
Branquiootorrenal	EYA1	Los criterios diagnósticos son: hipoacusia (98%), hoyuelos preauriculares (85%) y anomalías branquiales (70%), renales (40%) y del oído externo (30%). La hipoacusia puede ser de conducción, neurosensorial o mixta. Su grado varía de leve a profundo
Síndrome CHARGE	CHD7	Atresia de coanas, colobomas, malformación cardiaca, retraso, hipoplasia genital, anomalías de las orejas, hipoacusia. Puede causar hipoacusia neurosensorial o mixta. Puede ser autosómica dominante o haber casos aislados
Síndrome de Goldenhar	Desconocido	Parte del espectro de microsomia hemifacial. Hipoplasia facial, anomalías de las orejas, hemivértebras, disfunción de la glándula parótida. Puede causar hipoacusia de conducción o mixta. Puede ser autosómico dominante o esporádico
RECESIVO		
Síndrome de Pendred	SLC26A4	Los criterios diagnósticos son: hipoacusia neurosensorial congénita, no progresiva e intensa o profunda en muchos casos, pero puede ser de inicio tardío y progresiva, dilatación bilateral del acueducto vestibular, con o sin hipoplasia coclear, y anomalías en la prueba de descarga de perclorato o bocio
Síndrome de Alport	COL4A3, COL4A4 y COL4A5	Nefritis, hipoacusia, defectos del cristalino, retinitis. Puede causar hipoacusia neurosensorial bilateral en el rango de 2.000-8.000 Hz. La hipoacusia se desarrolla gradualmente y no suele estar presente en la primera infancia
Síndrome de Usher tipo 1 (USH1)	USH1A, MYO7A, USH1C, CDH23, USH1E, PCDH15, USH1G	Los criterios diagnósticos son: hipoacusia congénita bilateral profunda, arreflexia vestibular y retinitis pigmentaria (que no suele diagnosticarse hasta que la visión en túnel y la nictalopia son lo suficientemente graves para advertirse)
Síndrome de Usher tipo 2 (USH2)	USH2A, USH2B, USH2C, otros	Los criterios diagnósticos son: hipoacusia congénita bilateral leve o intensa y retinitis pigmentaria; la hipoacusia puede percibirse como progresiva a lo largo del tiempo, porque la percepción del habla disminuye a medida que la pérdida visual interfiere con la labiolectura inconsciente
Síndrome de Usher tipo 3 (USH3)	USH3	Los criterios diagnósticos son: hipoacusia neurosensorial poslocutiva progresiva, retinitis pigmentaria de inicio tardío y alteración variable de la función vestibular

Adaptada de Smith RJH, Bale JF Jr, White KR: Sensorineural hearing loss in children. Lancet 365:879-890, 2005.

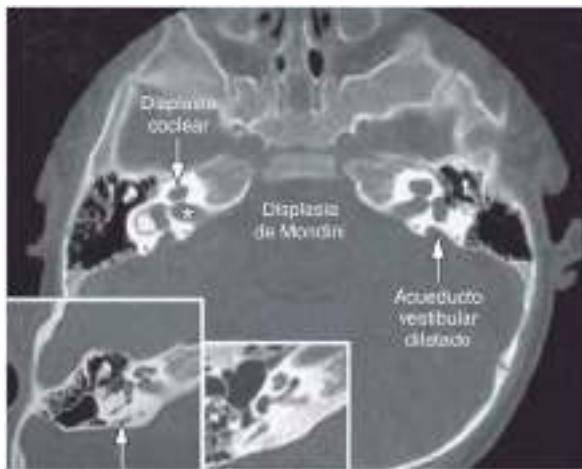


Fig. 655.1 Displasia de Mondini en una TC del hueso temporal de un niño con síndrome de Pendred. En este corte se observa tanto la dilatación del acueducto vestibular como la displasia coclear. En el recuadro mayor correspondiente a un hueso temporal normal se observa un acueducto vestibular mucho menor (flecha). La cóclea tiene un aspecto normal y en el recuadro menor, correspondiente a un corte axial más bajo, puede contarse con claridad el número previsible de espiras cocleares. *Conducto auditivo interno. (De Smith RJH, Bale JF Jr, White KR: Sensorineural hearing loss in children. Lancet 365:879-890, 2005.)

La mayoría de los niños con deficiencia auditiva presenta algún resto auditivo útil. Solamente el 6% de los niños con deficiencia auditiva presenta una hipoacusia bilateral profunda. Cuando la hipoacusia aparece a muy temprana edad puede afectar al desarrollo del habla y del lenguaje, al desarrollo social y emocional, a la conducta, a la atención y al rendimiento académico.

Algunos casos de deficiencia auditiva son mal diagnosticados debido a que los niños tienen suficiente capacidad auditiva para responder a los sonidos ambientales y pueden aprender algo de habla y de lenguaje, pero cuando se enfrentan al ambiente del aula su rendimiento no es completo.

Incluso las hipoacúsias leves o unilaterales pueden tener consecuencias nocivas en el desarrollo de un niño pequeño y en su rendimiento escolar. Los niños con tales deficiencias auditivas tienen mayores dificultades cuando las condiciones en las que escuchan son desfavorables (p. ej., ruido de fondo y malas condiciones acústicas), como puede ocurrir cuando están en la clase. El hecho de que la escuela sea un entorno auditivo-verbal no es así entendido por aquellos que infravaloran el impacto de la deficiencia auditiva en el aprendizaje. Se debería considerar la existencia de hipoacusia en cualquier niño con dificultades del habla y del lenguaje, con un rendimiento por debajo de la media, mala conducta o falta de atención en la escuela ([tabla 655.5](#)).

Los niños con deficiencia auditiva moderada, grave o profunda y aquéllos con otras discapacidades suelen recibir su educación en clases o escuelas para niños con necesidades especiales. Existe una tendencia fuerte hacia la integración de los niños con hipoacusia en el entorno de aprendizaje menos restrictivo; este enfoque solo puede ser satisfactorio si se dispone de servicios de apoyo suficientes para cubrir las necesidades de aprendizaje auditivo y de otro tipo. El tratamiento auditivo y las alternativas sobre los modos de comunicación y educación para los niños con discapacidad auditiva deben ser individualizados, porque estos niños no forman un grupo homogéneo. Es esencial un planteamiento en equipo para el tratamiento de cada caso individual, ya que cada niño y cada familia presentan necesidades y capacidades diferentes.

CRIBADO AUDITIVO

La discapacidad auditiva puede tener gran influencia en el desarrollo de un niño y, dado que la identificación temprana mejora su pronóstico, se han recomendado los programas de cribado de forma encarecida y generalizada. El National Center for Hearing Assessment and Management estima que la detección y el tratamiento al nacer de la hipoacusia ahorra 400.000 dólares

Tabla 655.5

Discapacidad auditiva en función del umbral medio de audición del oído mejor

UMBRAL MEDIO (dB) A 500-2.000 Hz (ANSI)	DESCRIPCIÓN	CAUSAS COMUNES	QUÉ PUEDE OÍRSE SIN AMPLIFICACIÓN	GRADO DE DISCAPACIDAD (SI NO SE TRATA EN EL PRIMER AÑO DE VIDA)	NECESIDADES PROBABLES
0-15	Límites normales	Hipoacusia de conducción	Todos los sonidos del habla	Ninguno	Ninguna
16-25	Hipoacusia ligera	Otitis media, perforación de la MT, timpanoesclerosis, disfunción tubárica, algunas HNS	Los sonidos vocálicos se aprecian claramente, pueden no apreciarse los sonidos consonánticos	Disfunción auditiva leve en el aprendizaje del lenguaje Dificultad en la percepción de algunos sonidos del habla	Considerar la necesidad de prótesis auditiva, labiolectura, entrenamiento auditivo, logopedia, tratamiento quirúrgico apropiado, asientos preferentes
26-30	Leve	Otitis media, perforación de la MT, timpanoesclerosis, disfunción tubárica intensa, HNS	Solo se oyen algunos sonidos del habla, los pronunciados con mayor intensidad	Disfunción en el aprendizaje auditivo Leve retraso del lenguaje Problemas leves del habla Falta de atención	Prótesis auditiva Labiolectura Entrenamiento auditivo Logopedia Tratamiento quirúrgico apropiado
31-50	Hipoacusia moderada	Otitis crónica, anomalías del conducto auditivo externo y del oído medio, HNS	No se aprecian la mayor parte de los sonidos del habla en una conversación normal	Problemas del habla Retraso del lenguaje Disfunción de aprendizaje Falta de atención	Todas las anteriores, además de considerarse necesaria una situación especial en el aula
51-70	Hipoacusia grave	HNS o mixta debido a la combinación de un trastorno del oído medio con afectación neurosensorial	No se aprecia ningún sonido del habla en una conversación normal	Problemas del habla graves Retraso del lenguaje Disfunción del aprendizaje Falta de atención	Todas las anteriores; probable asignación a clases especiales
71+	Hipoacusia profunda	HNS o mixta	No se aprecia el habla ni otros sonidos	Problemas del habla graves Retraso del lenguaje Disfunción de aprendizaje Falta de atención	Todas las anteriores; probable asignación a clases o escuelas de educación especial

ANSI, American National Standards Institute; HNS, hipoacusia neurosensorial; MT, membrana timpánica.

Modificada de Northern JL, Downs MP: Hearing in children, ed 4, Baltimore, 1991, Williams & Wilkins.

por cada niño en costes de educación especial; el coste del cribado es de unos 8-50 dólares por niño. Los datos obtenidos en el programa de cribado neonatal en Colorado sugieren que, si los niños con deficiencia auditiva son identificados y tratados a los 6 meses de edad (salvo los que presentan un trastorno bilateral profundo), desarrollarán el mismo nivel de lenguaje que los niños normoaústicos de su edad. Estos datos proporcionan un respaldo concluyente para establecer programas sistemáticos de cribado de problemas auditivos en todos los recién nacidos. La Academia Americana de Pediatría respalda el objetivo del cribado universal de la hipoacusia en los lactantes antes de los 3 meses de edad, con una intervención apropiada no más tarde de los 6 meses de edad. Los Centers for Disease Control estiman que de los alrededor de 4 millones de lactantes nacidos en Estados Unidos en 2014, en el 97,9% se realizó un cribado auditivo.

Hasta que los programas de cribado sistemáticos se establezcan de forma universal, muchos hospitales continuarán utilizando otros criterios para detectar la hipoacusia. En algunos se emplean los criterios de alto riesgo (v. tabla 655.1) para decidir en qué niños debe efectuarse el cribado, mientras que en otros se realizan a todos aquellos niños que requieren cuidados intensivos; otros hospitales utilizan ambos planteamientos. El problema que aparece con el uso de los criterios de alto riesgo es que el 50% de los trastornos auditivos no se identifican, ya que, aunque estos niños los padeczan, no reúnen ninguno de dichos criterios o desarrollan la hipoacusia tras el periodo neonatal.

Las técnicas recomendadas de cribado de la hipoacusia son tanto la prueba de otoemisiones acústicas (OEA) como la de potenciales evocados auditivos del tronco del encéfalo (PEAT). Esta última consiste en una respuesta electrofisiológica evocada auditiva que muestra una gran correlación con la audición, y ha sido empleada con éxito y de forma rentable en los estudios de cribado en recién nacidos y para identificar el grado y el tipo de la hipoacusia. La prueba de OEA se ha utilizado también satisfactoriamente en la mayoría de los programas de cribado neonatal, ya que es rápida, fácil de realizar, barata y proporciona una indicación muy sensible de la existencia de hipoacusia. Sus resultados son relativamente fáciles de

interpretar: las OEA están ausentes si la audición está por debajo de los 30-40 dB, independientemente de la causa. Los niños que no superan la prueba de OEA se evalúan mediante PEAT para su valoración definitiva, pues los metaanálisis han demostrado que los PEAT tienen una sensibilidad y especificidad mayores. Se recomienda que en el contexto de la unidad de cuidados intensivos se utilice tanto la medición de OEA como el cribado con PEAT. Algunos métodos de detección, tales como la observación de las respuestas conductuales frente a fuentes de sonido no calibradas, el empleo de sistemas automatizados o la cuna de respuesta auditiva (en la que los movimientos del niño en respuesta al ruido se registran mediante sensores) *no se recomiendan*.

Muchos niños sufren un deterioro de la audición después del periodo neonatal y, por tanto, no se les identifica en los programas de cribado neonatal. A menudo los siguientes estudios de detección de la hipoacusia no se realizan hasta que los niños están en la guardería o en la edad de enseñanza preescolar; una revisión sistemática basada en la evidencia ha identificado que el cribado con audiometría de tonos puros y OEA es eficaz y el cribado con tonos puros tiene mayor sensibilidad. En los adolescentes, la hipoacusia de frecuencias agudas se asocia con una exposición a ruidos altos, por lo que se debería prestar atención a esas frecuencias en el cribado auditivo; la mayor parte de la hipoacusia inducida por ruido se produce alrededor de los 4 kHz. La figura 655.2 muestra las recomendaciones de cribado posneonatal.

IDENTIFICACIÓN DE LA DEFICIENCIA AUDITIVA

Las consecuencias de un trastorno auditivo son máximas en el niño que todavía no ha desarrollado el lenguaje; por ello, la identificación, el diagnóstico, la descripción y el tratamiento deberían comenzar lo antes posible. Los lactantes con antecedentes prenatales o perinatales que implican un riesgo (v. tabla 655.3), o aquellos que no hayan superado un estudio de cribado de los problemas de audición, deben evaluarse por un audiólogo clínico experimentado hasta que se obtenga una valoración fiable de su sensibilidad

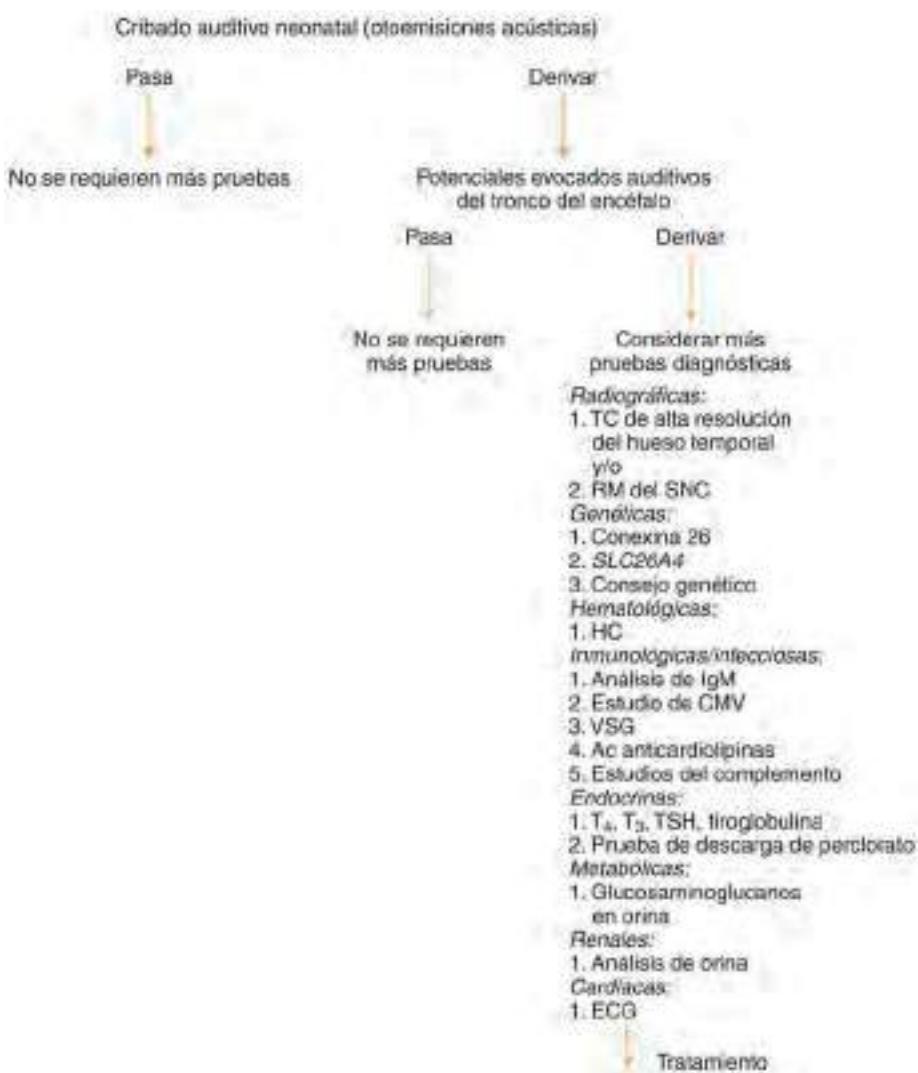


Fig. 655.2 Algoritmo para el cribado auditivo neonatal. Ac, anticuerpo; CMV, citomegalovirus; ECG, electrocardiograma; HC, hemograma completo; IgM, inmunoglobulina M; RM, resonancia magnética; SNC, sistema nervioso central; T₄, triyodotironina; T₃, tiroxina; TC, tomografía computarizada; TSH, tirotropina; VSG, velocidad de sedimentación globular. (De Norton SJ, Bhama PK, Perkins JA: Early detection and diagnosis of infant hearing impairment. En Flint PW, Haughey BH, Lund VJ, et al, editors: Cummings otolaryngology head and neck surgery, ed 5, Philadelphia, 2010, Mosby, Fig 190.1.)

auditiva. Los pediatras deben alentar a las familias a colaborar en el plan de seguimiento. Los lactantes que al nacer pertenecen a grupos de riesgo, pero a los que no se les ha aplicado un estudio de detección de la hipoacusia en el período neonatal (p. ej., por traslado de un centro hospitalario a otro), deberían someterse a un estudio de este tipo a los 3 meses de edad.

Los niños con trastornos auditivos que nacen con factores de riesgo y aquellos que son sometidos a estudios de cribado de la hipoacusia neonatal suponen solo una parte de la población pediátrica con deficiencias auditivas. A menudo, los niños con sordera congénita debida a una herencia autosómica recesiva o a una infección congénita subclínica no son identificados hasta la edad de 1-3 años. Por lo general, cuanto más grave es la deficiencia auditiva, más temprana es la edad de su identificación, pero esta suele realizarse más tarde de la edad necesaria para que el resultado sea óptimo, sobre todo en países que carecen de recursos tecnológicos. Los niños con una audición normal han desarrollado un amplio lenguaje receptivo y expresivo a la edad de 3-4 años (**tabla 655.6**) y muestran conductas que reflejan una función auditiva normal (**tabla 655.7**). Si no se cumplen estos criterios existen razones para realizar una evaluación audiológica. La preocupación de los padres respecto a la audición y cualquier retraso del desarrollo del habla y del lenguaje debe alertar al pediatra, porque esta preocupación de los padres suele preceder en 6-12 meses a la identificación formal y al diagnóstico de la deficiencia auditiva.

VALORACIÓN AUDIOLÓGICA CLÍNICA

Cuando se sospecha un trastorno auditivo en un niño pequeño se pueden obtener estimaciones fiables y válidas de la función auditiva utilizando mediciones electrofisiológicas y conductuales apropiadas para la edad. Las estrategias eficaces de tratamiento para los niños con deficiencias auditivas dependen de una identificación precoz y una evaluación continuada que defina la magnitud de la función auditiva. La colaboración entre el pediatra y

Tabla 655.6 Criterios para la solicitud de una evaluación audiológica	
EDAD (meses)	NORMAS PARA LA DERIVACIÓN DE LOS NIÑOS CON UN RETRASO DEL «HABLA»
12	Ausencia de balbuceo o de imitación vocal
18	Ausencia de uso de palabras sueltas
24	Vocabulario de palabras sueltas de 10 palabras o menos
30	Menos de 100 palabras; sin combinaciones de dos palabras; ininteligible
36	Menos de 200 palabras; sin uso de frases telegráficas; claridad <50%
48	Menos de 600 palabras; sin uso de frases simples; claridad ≤80%

De Matkin ND: Early recognition and referral of hearing-impaired children. Pediatr Rev 6:151-156, 1984. Reproducida con autorización de *Pediatrics*.

los especialistas en otras áreas, como la audiolología, la logopedia, la educación y el desarrollo infantil, es necesaria para obtener un desarrollo auditivo-verbal óptimo. El tratamiento del niño con un déficit auditivo puede consistir en un dispositivo amplificador, un sistema de **frecuencia modulada** (FM) en el aula, el seguimiento estrecho de las capacidades auditivas y de escucha, logopedia, el asesoramiento a los padres y familiares, la información a los maestros y las relaciones con los organismos públicos.

Tabla 655.7 Guías para la solicitud de consulta en niños con sospecha de hipoacusia

EDAD (meses)	DESARROLLO NORMAL
0-4	Debe alertarse con los sonidos intensos, tranquilizarse con la voz materna y cesar momentáneamente su actividad cuando el sonido se le presenta a un nivel conversacional
5-6	Debe localizar correctamente el sonido que se le presenta en un plano horizontal, comenzar a imitar sonidos con su propio repertorio del habla o al menos vocalizar reciprocamente con un adulto
7-12	Debe localizar correctamente el sonido presentado en cualquier plano Debe responder a su nombre, incluso cuando se le habla en voz baja
13-15	Debe señalar hacia un ruido inesperado o hacia objetos o personas que le son familiares cuando se le pide
16-18	Debe ser capaz de seguir indicaciones sencillas sin gestos o pistas visuales; se le puede enseñar a dirigirse hacia un juguete que le interese situado en la línea media cuando se le presenta un sonido
19-24	Debe señalar las partes del cuerpo cuando se le pide; a la edad de 21-24 meses se le puede enseñar a realizar una audiometría de juego

De Matkin ND: Early recognition and referral of hearing-impaired children. Pediatr Rev 6:151-156, 1984.

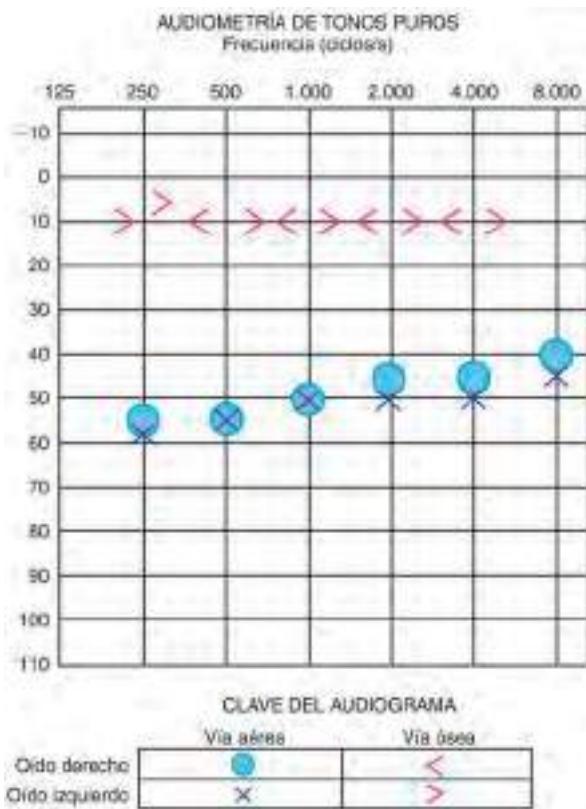


Fig. 655.3 Audiometría que muestra una hipoacusia de conducción bilateral.

Audiometría

La técnica de la evaluación audiológica varía en función de la edad y del grado de desarrollo del niño, el motivo del estudio, el estado otológico del niño, así como de sus antecedentes. La audiometría proporciona la descripción fundamental de la sensibilidad auditiva (fig. 655.3). Los umbrales auditivos se evalúan en función de la frecuencia usando tonos puros (estímulos monofrecuenciales)

a intervalos de octavas desde 250 hasta 8.000 Hz. Cuando el niño es lo bastante mayor para aceptar su colocación, se suelen utilizar auriculares para evaluar cada oído de forma independiente. Antes de esta etapa, las pruebas pueden realizarse en un entorno de tratamiento del sonido con estímulos aplicados por altavoces; este método permite describir solo el oído con mejor audición.

Las señales para el estudio de la conducción por vía aérea se presentan mediante auriculares (o altavoces) y se utilizan para obtener una información relativa a la sensibilidad de todo el sistema auditivo. Estos mismos sonidos de prueba se pueden ofrecer al oído mediante un vibrador que se coloca en la cabeza, generalmente sobre la mastoides. Se considera que estas señales se conducen por vía ósea, ya que los huesos del cráneo transmiten las vibraciones como energía sonora directamente hasta el oído interno sin pasar por el oído externo y medio. En un oído normal, los umbrales de conducción aérea y ósea son equivalentes. En aquellos que presentan una HC, los umbrales de conducción ósea son más sensibles que las respuestas por conducción aérea; esto se denomina **hiato (o gap) aéreo-óseo**, e indica la parte de la hipoacusia que es atribuible a una disfunción del oído externo y/o medio. En las hipoacusias mixtas, tanto el umbral de la vía ósea como el de la vía aérea son anómalos, y existe además un hiato aéreo-óseo.

Umbral de reconocimiento del habla

Otra medida útil para describir la función auditiva es el **umbral de reconocimiento del habla (URH)**, que es la intensidad más baja a la que se obtiene un resultado de aproximadamente el 50% de respuestas correctas tras una batería de reconocimiento de palabras espondeas. Las palabras espondeas son palabras bisílabas o frases que se pronuncian con la misma fuerza en cada sílaba (p. ej., ping-pong, zig-zag, tic-tac). El oyente debe estar familiarizado con todas las palabras empleadas en la prueba para que el resultado de la misma sea válido. El URH se correspondería con el promedio de los umbrales de tonos puros para las frecuencias 500, 1.000 y 2.000 Hz, es decir, con el umbral medio para tonos puros (UMTP). El URH es la prueba pertinente como indicador del potencial del niño para el desarrollo y uso del habla y del lenguaje; también sirve para controlar la validez de una determinada prueba, ya que los niños con una hipoacusia no orgánica (p. ej., los simuladores) pueden presentar una discrepancia entre ambos umbrales. Se puede obtener el URH en un niño con limitaciones del habla expresiva o del lenguaje utilizando técnicas modificadas, como respuestas de señalar a imágenes.

La batería básica de pruebas auditivas concluye con una valoración de la capacidad del niño para comprender palabras monosílabicas cuando se le presentan con un nivel cómodo de intensidad. Los resultados obtenidos en estas pruebas de reconocimiento de la palabra hablada son útiles para el diagnóstico diferencial del deterioro auditivo, y proporcionan además una medida de los resultados del niño cuando se le presenta el habla con unos niveles de intensidad similares a los que se encuentran en una conversación. También para el reconocimiento del habla, se puede obtener una respuesta de señalar a imágenes con pruebas estandarizadas.

Audiometría de juego

La técnica de las pruebas auditivas depende de la edad del niño: para niños con un nivel de desarrollo correspondiente o superior a los 5-6 años de edad pueden utilizarse los métodos convencionales. En los niños de 2,5 a 5 años de edad puede usarse la audiometría de juego. Las respuestas en este tipo de audiometría suelen ser actividades motoras condicionadas asociadas con un juego, como tirar las piezas de juegos de construcción dentro de un cubo, insertar anillas o completar un rompecabezas. Esta técnica se puede emplear para obtener una audiometría fiable en el niño en edad preescolar.

Audiometría de refuerzo visual

En los niños de edades comprendidas entre los 6 meses y los 2,5 años se utiliza con frecuencia la **audiometría de refuerzo visual (ARV)**. En esta técnica se condiciona al niño a girar la cabeza como respuesta a una señal tonal de un altavoz situado en el mismo lugar que un juguete animado (mecánico) o video que actúa como reforzador. Si los niños están correctamente condicionados, al presentar sonidos asociados con el reforzador, la ARV puede proporcionar una estimación fiable de la sensibilidad auditiva para señales tonales y sonidos del habla. En la mayoría de las aplicaciones de la ARV los sonidos se presentan mediante altavoces en un campo sonoro, de forma que no se obtiene una información específica de cada oído por separado. A menudo la valoración de un niño pequeño se diseña para descartar una hipoacusia que pudiera ser suficiente para afectar al desarrollo del habla y del lenguaje. Cuando se obtienen como resultado niveles normales de respuesta en campo libre, esta prueba indica que el niño presenta suficiente capacidad auditiva para lograr tal desarrollo, a pesar de que es posible que haya distintos niveles auditivos en los dos oídos. Cuando se necesita información específica de cada oído en este grupo de edad, se determinan los PEAT en condiciones de privación de sueño o de sedación.

Audiometría de observación conductual

La audiometría de observación conductual usada como estrategia de cribado en niños menores de 5 meses, se limita a respuestas no condicionadas y reflejas ante sonidos de prueba complejos (sin especificidad de frecuencia), como tonos modulados (*warble*), ruido de banda estrecha, el habla o la música presentados mediante el empleo de señales calibradas procedentes de un altavoz. Los niveles de respuesta pueden variar ampliamente en un mismo lactante y entre los distintos niños, y no suelen representar una estimación fiable de la sensibilidad auditiva. Los tipos de respuestas observadas durante esta prueba pueden consistir en alteraciones de la conducta de succión, inicio o interrupción del llanto, dilatación pupilar y modificación de la respiración.

La evaluación de un niño con sospecha de hipoacusia no se completa hasta que se obtienen para cada oído los umbrales para tonos puros y el URH (es decir, una audiometría fiable). La audiometría de observación conductual y la ARV en pruebas realizadas con sonidos en campo libre ofrecen una estimación de la sensibilidad auditiva en el *oído mejor*. Cuando se sospecha una hipoacusia significativa en los lactantes, se deben realizar evaluaciones electrofisiológicas para permitir una intervención precoz.

Pruebas de inmitancia acústica

Constituyen un elemento habitual en la batería de pruebas audiológicas clínicas y dentro de ellas se incluye la timpanometría, la medición del umbral del reflejo acústico y la medición de la fatiga del reflejo acústico. Son una técnica de evaluación objetiva muy útil que proporciona información sobre el estado del tímpano, el oído medio y el arco reflejo acústico. La timpanometría puede realizarse en la consulta del médico y es de gran ayuda para el diagnóstico y el tratamiento de la OM con derrame (OMD), que es una causa frecuente de hipoacusia leve a moderada en los niños pequeños.

Timpanometría

Esta técnica proporciona una gráfica (timpanograma) de la capacidad del oído medio para transmitir (admitancia o distensibilidad) o impedir el paso de la energía sonora (impedancia) en función de la presión del aire existente en el conducto auditivo externo. Debido a que la mayoría de los instrumentos para medir la inmitancia miden en realidad la admitancia acústica, se utilizará aquí el término *admitancia*. Los principios se aplican con independencia de cuáles sean las unidades de medida utilizadas.

Se introduce una sonda en la entrada del conducto auditivo externo, de forma que se obtenga un cierre hermético del mismo. Un manómetro situado en la sonda varía la presión del aire, mientras que un generador de sonido emite un tono y un micrófono mide el nivel de presión del sonido que se refleja. La presión del sonido medida en el conducto auditivo en comparación con la intensidad conocida de la señal de la sonda se emplea para estimar la admitancia acústica del conducto auditivo y del sistema del oído medio. La admitancia puede expresarse en una unidad denominada milimho (mmho) o como volumen de aire (ml) con una admitancia acústica equivalente. Además, se puede estimar el volumen de aire encerrado entre el extremo de la sonda y la MT. La admitancia acústica de este volumen de aire se resta de la admitancia total obtenida, para conseguir así una medida de la admitancia del sistema del oído medio por separado. La estimación del volumen del conducto auditivo tiene también una utilidad diagnóstica, ya que un volumen anormalmente elevado es compatible con una abertura en la MT (p. ej., debida a una perforación, un tubo transtimpánico de ventilación o un defecto quirúrgico).

Con la eliminación de la admitancia de la masa de aire del conducto auditivo externo se supone que la restante refleja de manera exacta la admitancia de la totalidad del sistema del oído medio. Su valor está controlado en gran parte por la dinámica de la MT. Las anomalías de esta pueden determinar la forma de los timpanogramas y ocultar la existencia de alteraciones al otro lado del tímpano. Además, la frecuencia del tono de la sonda, la velocidad y la dirección del cambio de presión del aire, así como la presión del aire con la cual se inicia el timpanograma pueden influir en los resultados. El efecto de la frecuencia del tono de la sonda está bien documentado y en niños de corta edad (<4-6 m) con conductos auditivos pequeños, se recomienda el uso de un tono agudo de la sonda (678 o 1.000 Hz).

Cuando la presión del aire en el conducto auditivo es igual a la existente en el oído medio, el funcionamiento del sistema del oído medio es óptimo. Es decir, la función de ecualización de la trompa de Eustaquio permite que el oído medio se encuentre a la presión atmosférica, equivalente a la que existe en el conducto auditivo. Así, la presión del conducto auditivo a la cual se obtiene el mayor flujo de energía (admitancia) debe reflejar de modo razonable la presión del aire que existe en el espacio del oído medio. Esta presión se determina mediante el establecimiento del **máximo de admitancia (pico)** en el timpanograma y la obtención de su valor sobre el eje x. El valor sobre el eje y del pico del timpanograma es una estimación del pico de admitancia

Tabla 655.8

Valores normales de admitancia máxima estática para niños y adultos usando un tono de 226 Hz en la sonda

GRUPO DE EDAD	ADMITANCIA (ml)	VELOCIDAD DE VARIACIÓN DE LA PRESIÓN DEL AIRE	
		≤50 daPa/s*	200 daPa/s [†]
Niños (3-5 años)	Límite inferior	0,30	0,36
	Mediana	0,55	0,61
	Límite superior	0,90	1,06
Adultos	Límite inferior	0,56	0,27
	Mediana	0,85	0,72
	Límite superior	1,36	1,38

*La medida del volumen del conducto auditivo externo se basa en la admitancia en el extremo más bajo del timpanograma.

[†]La medida del conducto auditivo externo se basa en la admitancia en el extremo más bajo del timpanograma para niños y en +200 daPa para adultos. daPa, decapascales.

Adaptada de Margolis RH, Shanks JE: Tympanometry: basic principles of clinical application. En Rintelman WS, editor: Hearing assessment, ed 2, Austin, 1991, PRODED, pp. 179-245.

basada en la timpanometría de admitancia (tabla 655.8). Este valor máximo se denomina a veces **admitancia acústica estática**, aunque su valoración se realice mediante una medida dinámica. Los valores normativos de la máxima admitancia en función de la presión aérea están bien establecidos.

Timpanometría en la otitis media con derrame

Los niños que tienen OMD presentan con frecuencia unos valores máximos de admitancia reducidos o unos máximos de presión timpanométrica muy negativos (v. fig. 658.5C en cap. 658). Sin embargo, para el diagnóstico de la existencia de derrame, la medida timpanométrica que presenta mayor sensibilidad y especificidad es la forma del timpanograma, más que su presión o admitancia máximas. El timpanograma se clasifica en función de la forma y de la localización de la admitancia máxima. Cuanto mayor sea la rigidez de la MT y del oído medio, menor será el valor máximo. A medida que la presión negativa en el oído medio aumenta, el valor máximo se desplaza más hacia cifras negativas. Cuanto más redondeado sea el pico (o «plano» en el caso de ausencia del mismo), mayor es la probabilidad de que exista un derrame (v. fig. 658.5B en el cap. 658). El estadio de OM puede afectar a los hallazgos timpanométricos. Un sistema MT/oído medio inmóvil debido a un derrame significativo, como lo refleja un timpanograma plano, puede mostrar hallazgos de presiones negativas en el oído medio y después positivas a medida que la OM se resuelve, con retorno a un timpanograma normal.

Prueba del umbral del reflejo acústico

La **prueba del umbral del reflejo acústico** forma parte también de la batería de pruebas de inmitancia. Cuando existe un funcionamiento correcto del oído medio, la admitancia de la MT disminuye debido a la acción de aumento de rigidez de los músculos del oído medio (estapedio y, en menor medida, tensor del tímpano). En los oídos sanos, el reflejo estapedial aparece tras la exposición a sonidos intensos como mecanismo protector. Los instrumentos de admitancia están diseñados para presentar señales de activación del reflejo (tonos puros de distintas frecuencias o ruido), tanto para el oído ipsilateral como contralateral, mientras se miden los cambios simultáneos de la admitancia. Los cambios muy pequeños de admitancia que guardan una relación temporal con las presentaciones de la señal se consideran el resultado de los reflejos de los músculos del oído medio. La ausencia de cambios de admitancia puede ocurrir cuando la hipoacusia es suficiente para impedir que la señal llegue al grado de intensidad necesario para provocar el reflejo, o cuando existe un trastorno del oído medio que afecte a los niveles auditivos o que cause una rigidez suficiente para impedir la medición de la actividad del reflejo. La prueba del reflejo acústico también se emplea para la valoración de las HNS y de la integridad de los componentes neurológicos del arco reflejo, incluida la actividad cruzada y no cruzada de los nervios craneales VII y VIII.

Potenciales evocados auditivos del tronco del encéfalo (PEAT)

La prueba de PEAT se usa para el cribado de problemas auditivos en recién nacidos, para confirmar una hipoacusia en niños pequeños, para obtener una información específica de cada oído en niños pequeños y para evaluar

la audición en niños que, por cualquier motivo, no colaboran en los métodos de las pruebas conductuales. También tiene un papel destacado en el diagnóstico de la disfunción auditiva (estimación de los umbrales auditivos) y de los trastornos del sistema nervioso auditivo. La prueba de PEAT es un registro a distancia de las descargas eléctricas mínimas de múltiples neuronas. Por tanto, el estímulo debe ser capaz de provocar la descarga sincrónica del gran número de neuronas involucradas. Se deben usar estímulos que tengan un inicio muy rápido, como clics o ráfagas de tonos. Por desgracia, el inicio rápido necesario para crear una respuesta auditiva evocada del tronco del encéfalo que sea medible provoca también que la energía se propague en varias frecuencias, con lo que se reduce la especificidad de la respuesta frente a la frecuencia.

El resultado de los PEAT no se altera por la sedación ni por la anestesia general. En los lactantes y niños de entre 4 meses y 4 años se realiza rutinariamente una sedación para minimizar las interferencias eléctricas causadas por la actividad muscular durante la prueba. Los PEAT también se pueden realizar en el quirófano, mientras el niño está anestesiado para otra intervención quirúrgica. Los niños menores de 4 meses pueden dormir durante un periodo lo bastante prolongado tras las tomas para permitir la realización de los PEAT.

Los PEAT se registran en forma de 5 a 7 ondas. Las ondas I, III y V se pueden obtener de manera uniforme en todos los grupos de edad; las ondas II y IV aparecen de forma menos constante. La latencia de cada onda (tiempo que transcurre entre el inicio del estímulo y la aparición del pico de la onda) aumenta, y la amplitud disminuye con las reducciones de la intensidad del estímulo; la latencia también disminuye a medida que aumenta la edad, de forma que las ondas precoces alcanzan unos valores de latencia propios de la edad adulta antes que las ondas tardías. Se han obtenido los datos normativos específicos de la edad en varios estudios.

Los PEAT tienen dos aplicaciones principales en pediatría. En primer lugar, como prueba audiometrífica, informan sobre la capacidad del sistema auditivo periférico para transmitir la información al nervio auditivo y más allá del mismo. En segundo lugar, para el diagnóstico diferencial o el seguimiento de las enfermedades del SNC. Para la estimación del umbral auditivo, el objetivo se centra en encontrar la mínima intensidad del estímulo que proporcione unos PEAT observables, basados generalmente en la onda V, la característica más consistente de la morfología. La representación gráfica de la latencia en relación con la intensidad de las diversas ondas también es de utilidad en el diagnóstico diferencial de los trastornos auditivos. Una ventaja que se obtiene con la prueba de PEAT en la valoración auditiva es que permite estimar los umbrales específicos para cada oído en lactantes y en pacientes difíciles de explorar. Los umbrales obtenidos mediante PEAT con estímulos de tipo clic se correlacionan mejor con los umbrales de la AOC para las frecuencias más altas (1.000-4.000 Hz); la sensibilidad para las frecuencias bajas requiere estímulos diferentes (como ráfagas de tonos/pitidos o clics filtrados) o el uso de enmascaramiento, aunque ninguna de estas medidas aísla en todos los casos la región de baja frecuencia de la cóclea, lo que puede afectar a su interpretación.

La prueba de PEAT no evalúa «la audición». Refleja las respuestas eléctricas auditivas neuronales que se pueden correlacionar con los umbrales auditivos conductuales, pero un resultado normal solo sugiere que el sistema auditivo, hasta el nivel del mesencéfalo, responde al estímulo empleado. A la inversa, el no poder provocar unos PEAT indica un trastorno en la respuesta sincrónica del sistema, pero no significa que el niño «no oiga». La respuesta conductual al sonido es normal en casos en los que no se pueden obtener PEAT, como ocurre en las neuropatías desmielinizantes.

Las hipoacusias que son súbitas, progresivas o unilaterales son indicaciones para la realización de PEAT. Aunque se cree que las diferentes ondas reflejan la actividad en niveles cada vez más rostrales del sistema auditivo, no se ha determinado con precisión cuáles son los generadores nerviosos de la respuesta. Cada onda de PEAT que aparece tras las ondas precoces es, probablemente, el resultado de una descarga nerviosa a muchos niveles del sistema, y cada nivel del sistema probablemente contribuya también a producir varias ondas. Los estímulos en forma de clics de alta intensidad se utilizan para los estudios neurológicos. Se analizan la morfología de la respuesta, las latencias de las ondas e interondas, así como las diferencias de latencia interaural y se comparan con los patrones de referencia para cada edad. El retraso o la ausencia de las ondas en la prueba de PEAT tiene, a menudo, una relevancia diagnóstica.

Los PEAT, así como otras respuestas eléctricas, son extremadamente complejas y difíciles de interpretar. Muchos factores, como el diseño de los equipos y su calibración, el entorno, el grado y la configuración de la hipoacusia, así como las características propias del paciente, pueden influir en la calidad del registro. Por tanto, la medición y la interpretación de la actividad electrofisiológica y su posible relación con la audición deben quedar a cargo de audiólogos cualificados para evitar el riesgo de que conclusiones falsas o equivocadas puedan afectar a la asistencia del paciente.

Otoemisiones acústicas

Durante la audición normal, las OEA se originan en las células ciliadas externas de la cóclea y se pueden percibir mediante un proceso de amplificación sensible. Se desplazan desde la cóclea, a través del oído medio, hasta el conducto auditivo externo, donde pueden detectarse mediante el empleo de micrófonos en miniatura. Las OEA evocadas transitorias (OEAET) se pueden usar para comprobar la integridad de la cóclea. En el periodo neonatal, el registro de las OEA puede realizarse durante el sueño natural y las OEAET se pueden utilizar como prueba de cribado en lactantes y niños con un nivel de hipoacusia de 30 dB de pérdida. La realización de esta prueba es menos laboriosa y menos complicada que la de PEAT y se puede utilizar cuando las pruebas auditivas conductuales no pueden emplearse. Las OEAET están reducidas o ausentes en presencia de varias disfunciones del oído medio e interno. Así, están ausentes en los pacientes que tienen una hipoacusia superior a 30 dB, por lo que no se pueden usar en estos casos para determinar el umbral auditivo; detectan más bien si existe capacidad auditiva por encima de los 30-40 dB. La HC, como la debida a OM o a anomalías congénitas de las estructuras del oído medio, reduce la transferencia de las OEAET, y puede interpretarse erróneamente como un trastorno auditivo de origen coclear. Si se sospecha una hipoacusia por la ausencia de OEA, se deben explorar los oídos para descartar la existencia de alguna alteración, se debería realizar una timpanometría y, después, se deberían emplear los PEAT para confirmar e identificar el tipo, el grado y la lateralidad de dicha hipoacusia.

TRATAMIENTO

La aplicación del cribado auditivo universal en numerosos países ha permitido que el diagnóstico precoz y el tratamiento de la hipoacusia infantil sean unas medidas frecuentes. Se puede evaluar la hipoacusia incluso en niños muy pequeños, y debería hacerse si los progenitores sospechan un problema. Cualquier niño con un factor de riesgo conocido para padecer una hipoacusia debería evaluarse en los primeros 6 meses de vida.

Cuando se identifica la existencia de una hipoacusia es necesario realizar una evaluación completa del desarrollo, así como del habla y del lenguaje del niño. En todas las etapas de la evaluación, el tratamiento o la rehabilitación se necesita asesorar e implicar a los padres. Una HC se puede corregir a menudo mediante el tratamiento de un derrame del oído medio (p. ej., mediante la inserción de tubos transtimpánicos de ventilación) o la corrección quirúrgica del mecanismo de transmisión que se encuentre alterado. Dependiendo del nivel de hipoacusia, los niños con HNS deben ser valorados por un audiólogo pediatrífico por si necesitan usar una audioprótesis (prótesis auditiva, audífono). Las guías actuales indican que se deberían adaptar **audioprótesis** en los niños dentro del primer mes posterior al diagnóstico de HNS. Estos dispositivos de ayuda auditiva pueden ser adaptados a niños incluso de tan solo 1 mes. Las pruebas convincentes obtenidas en el programa de cribado de la hipoacusia de Colorado indican que el diagnóstico y la amplificación antes de los 6 meses de edad marcan una gran diferencia en las capacidades lingüísticas y del habla en los niños afectados, en comparación con los casos en los que dicho diagnóstico y la adaptación de prótesis se realizan después de esa edad. En estos niños es necesario realizar pruebas audiológicas repetidas para verificar de forma fiable el grado de hipoacusia y realizar un reajuste en el empleo de la prótesis auditiva. Las audioprótesis siguen siendo el dispositivo de rehabilitación de elección, en el contexto de un plan de tratamiento individualizado, para niños con HC, hipoacusia mixta o HNS leve, moderada o moderadamente severa. Para los niños con HNS severa o profunda, se requiere un periodo de prueba con audioprótesis para determinar si este método es suficiente para el desarrollo del lenguaje; puede que se deban explorar otras opciones si hay indicios de un retraso del habla y del lenguaje con una audioprótesis en este grupo de hipoacusia. Es importante señalar que la eficacia de las audioprótesis depende de su uso constante. Existe una gran variabilidad en la frecuencia con la que los niños usan sus audioprótesis. Aunque no existe una recomendación específica sobre el número mínimo de horas diarias que deberían usarse, se debería animar a los progenitores para que sus hijos las utilicen durante todo el tiempo para facilitar el desarrollo del habla y del lenguaje.

Cuando está claro que las audioprótesis no proporcionan la estimulación auditiva necesaria para fomentar el desarrollo del lenguaje, los progenitores requieren asesoramiento para plantear tratamientos alternativos. Puede ser necesario un **implante coclear** para facilitar una comunicación oral inteligible (es decir, oralismo). Esta estrategia requiere años de entrenamiento intensivo del habla y el lenguaje y depende de que se proporcione la mejor estimulación auditiva posible. Esta opción es muy atractiva para los progenitores oyentes, porque es la forma de comunicación con la que están más familiarizados. Aunque en el mundo médico se hace mucho hincapié a la hora de valorar el desarrollo del lenguaje oral (producción del habla),

también se debería informar a los progenitores sobre alternativas como el lenguaje de signos, la comunicación total y la palabra complementada. Cada una de estas modalidades comunicativas tiene ventajas e inconvenientes. El **lenguaje de signos** permite que el niño desarrolle pronto un sistema de lenguaje y que pueda recibir formación académica. La consecuencia de esta opción es que el mundo auditivo dominante no interactúa con facilidad con los usuarios de la lengua de signos y es probable que el niño se convierta en un miembro de la comunidad sorda y que pueda enfrentarse a dificultades significativas a la hora de integrarse en la sociedad oyente. Ciertas posibilidades, como el éxito académico y la formación docente de enseñanza secundaria/universitaria no están excluidas por el uso del lenguaje de sordos, pero puede que se disponga de menos lugares adaptados a las necesidades de aprendizaje del niño. Aunque esta opción es aceptable para los progenitores sordos que ya estén en una cultura sorda, muchos progenitores oyentes no están conformes con esta vía para su hijo. Esta opción también requiere que los progenitores aprendan el lenguaje de signos.

La **comunicación total** es una filosofía educativa en la que se fomentan tanto el lenguaje de signos como el oral. En teoría, los dos sistemas apoyan y aclaran la transferencia de información y potencian el progreso académico. Dependiendo del colegio y/o de los profesores específicos, se puede dar prioridad a un sistema respecto al otro. La **palabra complementada** es una estrategia en la que el desarrollo del lenguaje oral se refuerza con un sistema de gestos manuales cerca de la boca y el cuello para eliminar las confusiones derivadas de la labiolectura exclusiva. Este sistema puede ser muy eficaz para reforzar el lenguaje hablado y requiere que los progenitores aprendan el uso de los complementos manuales. Otros factores deberían tenerse en cuenta al elegir la modalidad de comunicación. Ciertas enfermedades concurrentes significativas, como la discapacidad visual u otros retrasos del desarrollo, pueden limitar la capacidad de un niño de beneficiarse de algunas opciones. El apoyo a los progenitores al tomar esta decisión puede requerir asesoramiento de un audiólogo, un trabajador social, un educador de sordos y/o un psicólogo. Las organizaciones de padres de niños sordos, como la A.G. Bell Association y la John Tracy Clinic, pueden proporcionar un apoyo considerable e información a los progenitores en este proceso.

En los lactantes y niños pequeños que padecen una hipoacusia profunda congénita o prelocutiva se pueden adaptar **implantes cocleares multicanal** (v. fig. 655.4). Los implantes cocleares son sistemas que

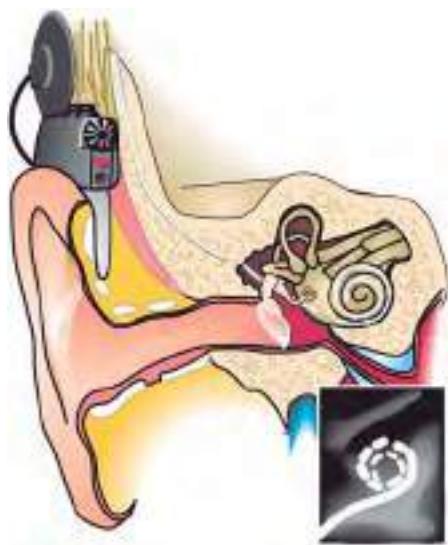


Fig. 655.4 Todos los implantes cocleares comparten los componentes esenciales, consistentes en el micrófono, el procesador del lenguaje y la bobina transmisora, que aparecen en posición retroauricular en este diagrama. El micrófono/procesador del lenguaje capta los sonidos ambientales y los convierte en señales codificadas digitalizadas, que se envían a la bobina transmisora para que los transmita a través de la piel hasta el dispositivo implantado en el cráneo. El dispositivo interno convierte el código en señales electrónicas, que se transmiten a la serie de electrodos insertados en la cóclea. El recuadro muestra el aspecto radiográfico de la serie de electrodos de estimulación. (Reproducida con autorización de MED-EL Corporation, Innsbruck, Austria. De Smith RJH, Bale JF Jr, White KR: Sensorineural hearing loss in children. Lancet 365:879-890, 2005.)

combinan componentes internos (implantados con cirugía) y externos. Estos implantes constan de cuatro componentes principales: los externos, que incluyen un micrófono, un procesador informático de sonido (habla) miniaturizado y un transmisor, y el interno, que es un haz de electrodos. Estos implantes sortean la lesión del órgano de Corti y proporcionan una estimulación neural mediante la digitalización de los estímulos auditivos en impulsos de radiofrecuencia digitales. En particular, el sonido es detectado inicialmente por el micrófono, tras lo que es procesado por el procesador del habla, que está programado por un audiólogo para implementar las estrategias de procesamiento del habla del fabricante, que son manipulaciones muy sofisticadas de la señal de entrada. Las señales del procesador del habla se transmiten a través de la piel por una señal de FM al receptor interno, que las convierte en impulsos eléctricos. Por último, estos impulsos eléctricos se envían al haz de electrodos situado en la cóclea, donde se crean campos eléctricos que actúan sobre el nervio coclear. Esto contrasta con la transmisión del sonido en un oído sano, que implica la transmisión de las vibraciones sonoras a las células ciliadas de la cóclea, la liberación de iones y neurotransmisores en la cóclea, así como la transmisión de impulsos neurales al nervio coclear y, después, al cerebro.

La implantación quirúrgica se realiza bajo anestesia general e implica una mastoidectomía y el ensanchamiento del recesso facial, por el que se realiza el abordaje a la cóclea. Despues de fijar el estimulador interno en la apófisis mastoidea, se debe abrir la cóclea para insertar el haz de electrodos, lo que se realiza en la mayoría de los casos por una abertura efectuada en la ventana redonda. Hay que procurar evitar la contaminación de los líquidos cocleares por hueso o sangre. Despues de cerrar la cóclea (generalmente con fascia), se cierra la herida. Un audiólogo realiza pruebas en el quirófano para verificar la integridad funcional del dispositivo implantado. Estas respuestas electrofisiológicas del VIII nervio craneal son cruciales para determinar un punto de partida con vistas a la programación del dispositivo externo despues de la cicatrización de la herida. Tambien suele realizarse una radiografía simple en el quirófano para documentar la colocación del haz de electrodos en la rampa timpánica.

El proceso de cicatrización posquirúrgica es de unas 3-4 semanas en un niño. Durante este periodo, el niño no puede oír. Cuando el niño se lleva para la primera estimulación utilizando el equipo externo, se utilizan programas que proporcionan el primer acceso al sonido. Los métodos para crear los programas implican una combinación de mediciones electrofisiológicas y pruebas conductuales que son similares a las evaluaciones audiológicas pediátricas descritas anteriormente. Los programas iniciales son un punto de partida y se siguen de modificaciones y mejoras que se basan en las observaciones de los progenitores y del audiólogo sobre los cambios de la percepción auditiva y la vocalización.

Cuando los progenitores optan por realizar la implantación coclear de su hijo, se requiere un compromiso a largo plazo de colaboración continua con un equipo de especialistas en rehabilitación. El manejo audiológico conlleva una monitorización constante de la respuesta del niño al implante y del impacto sobre la aparición de las habilidades lingüísticas. Se requiere logopedia para estimular el lenguaje y para enseñar a los progenitores habilidades que refuerzan el desarrollo del habla. El niño debería estar en un contexto preescolar en el que se fomenten las habilidades del habla, del lenguaje, sociales y preacadémicas. Para algunos progenitores, esta implicación es muy difícil, no solo en términos del tiempo requerido, sino tambien en términos de las consecuencias emocionales de intentar minimizar el impacto de la sordera en el futuro de su hijo; los progenitores suelen requerir apoyo del equipo en este proceso.

Una posible complicación grave de la implantación coclear es la meningitis neumocócica. Todos los niños que reciben un implante coclear deben ser vacunados con la vacuna polivalente antineumocócica PCV13 (tabla 655.9). Las tasas de meningitis neumocócica han disminuido considerablemente desde la implementación de la vacuna.

La Food and Drug Administration (FDA) ha aprobado la implantación coclear en pacientes mayores de 12 meses con sordera bilateral severa o profunda que no obtienen beneficios de las audioprótesis; sin embargo, se ha demostrado que el uso fuera de las indicaciones aprobadas de los implantes cocleares es eficaz en los menores de 12 meses y en niños con audición residual. La implantación coclear antes de los 2 años de edad (e incluso antes del año) mejora la audición y el habla, y permite que más del 90% de los niños se integren en la enseñanza convencional. La mayoría de ellos desarrolla una percepción auditiva y unas habilidades de lenguaje oral adecuadas para su edad. Cada vez hay más datos que respaldan que la expansión de la candidatura para la implantación coclear en los niños se base en los resultados de pruebas avanzadas utilizando estímulos de habla, sobre todo en ambiente ruidoso. Por el momento, la FDA no ha aprobado

Tabla 655.9 Calendario recomendado de vacunación antineumocócica para personas con implantes cocleares

EDAD A LA QUE SE ADMINISTRÓ LA PRIMERA DOSIS DE PCV13 (meses)*	SERIE INICIAL DE PCV13	DOSIS ADICIONAL DE PCV13	DOSIS DE PPV23
2-6	3 dosis a intervalos de 2 meses [†]	1 dosis a los 12-15 meses de edad [‡]	Indicada a partir de los 24 meses de edad [§]
7-11	2 dosis a intervalos de 2 meses [†]	1 dosis a los 12-15 meses de edad [‡]	Indicada a partir de los 24 meses de edad [§]
12-23	2 dosis a intervalos de 2 meses [†]	No indicada	Indicada a partir de los 24 meses de edad [§]
24-59	2 dosis a intervalos de 2 meses [†]	No indicada	Indicada [§]
≥60	No indicada [¶]	No indicada [¶]	Indicada

*Está indicado un calendario con un número reducido de la vacuna conjugada antineumocócica de 13 valencias total (PCV13) si el niño comienza de forma tardía la vacunación o si esta es incompleta. Los niños con un período de interrupción de las vacunas deberían vacunarse según el calendario de actualización (v. cap. 209).

[†]Para los niños vacunados antes del año de edad, el intervalo mínimo entre dosis es de 4 semanas.

[‡]La dosis adicional debería administrarse a partir de las 8 semanas después de haber completado la serie primaria.

[§]Los niños menores de 5 años deberían completar la serie PCV13 primero; la vacuna polisacárida antineumocócica de 23 valencias debería administrarse a niños a partir de 24 meses de edad al menos 8 semanas después de la última dosis de PCV13 (v. cap. 182). (Centers for Disease Control and Prevention Advisory Committee on Immunization Practices: Preventing pneumococcal disease among infants and young children: recommendations of the Advisory Committee on Immunization Practices [ACIP]. MMWR Recomm Rep 49[RR-9]:1-35, 2000, y Licensure of a 13-valent pneumococcal conjugate vaccine [PCV13] and recommendations for use among children—Advisory Committee on Immunization Practices [ACIP]. MMWR Morb Mortal Wkly Rep 59(9):258-261, 2010.)

[¶]El intervalo mínimo entre dosis es de 8 semanas.

[¶]La PCV13 no suele recomendarse en niños a partir de los 5 años.

PCV, vacuna neumocócica conjugada; PPV, vacuna neumocócica polisacárida.

De los Centers for Disease Control and Prevention Advisory Committee on Immunization Practices: Pneumococcal vaccination for cochlear implant candidates and recipients: Updated recommendations of the Advisory Committee on Immunization Practices. MMWR Morb Mortal Wkly Rep 52(31):739-740, 2003.

la implantación en niños de dispositivos que combinan la entrada acústica (similar a una audioprótesis) con la estimulación de un implante coclear. Estos dispositivos, denominados implantes cocleares electroacústicos, o híbridos, pueden proporcionar esperanza a los niños que utilizan audioprótesis pero que tienen dificultades con el ruido en el aula o en contextos sociales.

El tratamiento de la HNS súbita idiopática es controvertido y ha consistido en prednisona oral, perfusión de dexametasona intratimpánica (también denominada transtimpánica) o una combinación de ambas; puede que la última combinación sea la más útil.

CONSEJO GENÉTICO

Las familias de los niños diagnosticados de una HNS, o de un síndrome asociado con una HNS y/o una HC, deberían derivarse para recibir consejo genético, que ofrecerá a los progenitores una orientación sobre la probabilidad de que se produzca un diagnóstico similar en futuros embarazos. El genetista puede ayudar en la evaluación y en la realización de pruebas en los pacientes para establecer el diagnóstico.

La bibliografía está disponible en *Expert Consult*.

y otras malformaciones craneofaciales. Las anomalías del nervio facial se pueden asociar a cualquiera de las anomalías congénitas del oído y del hueso temporal. Las que aparecen en el oído externo y medio también pueden asociarse con anomalías del oído interno y producir tanto una hipoacusia de conducción (HC) como neurosensorial (HNS).

Los problemas congénitos del oído pueden ser leves y tener una repercusión esencialmente estética, o graves, en cuyo caso afectan al aspecto y a la función. Cualquier niño que nazca con una malformación del pabellón auricular, del conducto auditivo externo o de la MT debe ser sometido a una evaluación audiológica completa en el período neonatal. Las pruebas de imagen son necesarias para realizar la evaluación y aplicar el tratamiento; en los pacientes con otras anomalías craneofaciales, un enfoque multidisciplinario con otros especialistas puede ayudar a orientar el tratamiento.

MALFORMACIONES DEL PABELLÓN AURICULAR

Las malformaciones graves del oído externo son poco comunes, pero las deformidades leves son frecuentes. Las anomalías aisladas del oído externo aparecen en alrededor del 1% de los niños (fig. 656.1). La existencia de una depresión en forma de sinus inmediatamente por delante del hélix y por encima del trago puede corresponder a un quiste o una fistula con revestimiento epidérmico (fig. 656.2). Estas anomalías son bastante frecuentes, con una incidencia de aproximadamente 8 de cada 1.000 niños, y pueden aparecer de forma unilateral, bilateral y familiar. Solo requieren extirpación quirúrgica en caso de presentar infecciones repetidas. Los apéndices cutáneos accesorios, que aparecen con una incidencia de 1-2/1.000 nacidos vivos, se pueden extirpar por motivos estéticos mediante la simple ligadura si están fijados por un pedículo fino (fig. 656.1); pero si este es ancho o contiene cartílago, este defecto debe corregirse quirúrgicamente. Una oreja excesivamente prominente o en «asa» se origina por la falta de curvatura del cartílago que forma el antihélix. Se puede mejorar su aspecto estético en el período neonatal aplicando un armazón rígido (a veces se usa alambre de estano) que se fija mediante tiras de esparadrapo a la oreja, debiéndolo llevar colocado durante semanas o meses. La corrección estética mediante otoplastia se puede realizar en niños a partir de los 5 años, ya que en ese momento la oreja ha alcanzado alrededor del 80% del tamaño de la del adulto.

El término **microtia** puede referirse tanto a anomalías mínimas del tamaño, la forma y la localización de la oreja y del conducto auditivo externo, como a anomalías mayores con la existencia tan solo de pequeños restos de piel y cartílago y la ausencia total del orificio externo del conducto auditivo; la **anotia** indica la ausencia total del pabellón y del conducto auditivo (fig. 656.3). La microtia puede tener una predisposición genética o ambiental. Se han identificado varias formas hereditarias de microtia que presentan una herencia mendeliana autosómica dominante o recesiva. Además, se han descrito algunas formas secundarias a aberraciones cromosómicas. La mayoría de los genes responsables que se han identificado son genes homeobox, que están implicados en el desarrollo de los arcos faríngeos. Los oídos micróticos presentan, por lo general, una situación más anterior e inferior que las orejas

Capítulo 656

Malformaciones congénitas del oído

Joseph Haddad, Jr. y Sonam N. Dodhia

El oído externo y medio, que se originan del primer y segundo arcos y surcos branquiales, se desarrollan a lo largo de la pubertad, pero el oído interno, que procede del otocisto, alcanza el tamaño y la forma del adulto a mediados del desarrollo fetal. De los huesecillos, el martillo y el yunque se derivan del primer y segundo arcos branquiales, mientras que el estribo procede del segundo arco y de la cápsula ótica. Los huesecillos alcanzan la forma y el tamaño de la edad adulta en la 15.^a semana del embarazo en el caso del martillo y el yunque, y el estribo lo hace en la 18.^a semana. Aunque el pabellón auricular, el conducto auditivo externo y la membrana timpánica (MT) continúan creciendo después del nacimiento, las anomalías congénitas de estas estructuras se producen durante la primera mitad de la gestación. Las malformaciones del oído externo y medio se pueden asociar con anomalías renales graves, disostosis mandibulofacial, microsomía hemifacial

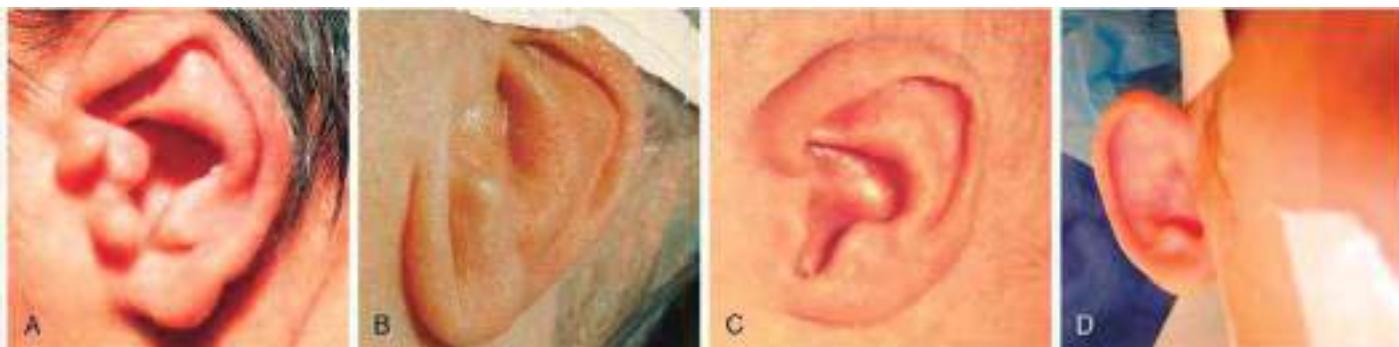


Fig. 656.1 Deformidades auriculares congénitas menores. **A**, En este lactante, la porción superior del hélix está plegada sobre sí misma, lo que oculta la fosa triangular; el antihélix tiene una angulación aguda y existen tres apéndices cutáneos preauriculares. **B**, Esta recién nacida con síndromes orofaciocutáneos y de Turner tiene un hélix único y un lóbulo con plegamiento redundante. La oreja tiene una implantación baja y una rotación posterior, mientras que el antitrago está desplazado en sentido anterior. **C**, Este lactante con síndrome de Rubinstein-Taybi tiene una elongación exagerada de la escotadura intertragica. **D**, Oreja prominente en un niño por lo demás normal. El cartílago auricular tiene un contorno anormal, por lo que la oreja proyecta hacia delante. (**C**, Por cortesía del Dr. Michael E. Sherlock, Lutherville, Maryland.) (De Zitelli BJ, McIntire SC, Nowalk AJ, editors: Zitelli and Davis' atlas of pediatric physical diagnosis, ed 7, Philadelphia, 2018, Elsevier, fig. 24.17, p. 875.)



Fig. 656.2 Senos preauriculares. **A**, Estos vestigios congénitos se localizan por delante de la oreja y tienen un hoyuelo suprayacente en la superficie. **B**, En este niño, el seno se ha infectado, con la formación de un absceso. (**A**, Por cortesía de Michael Hawke, MD.) (De Zitelli BJ, McIntire SC, Nowalk AJ, editors: Zitelli and Davis' atlas of pediatric physical diagnosis, ed 7, Philadelphia, 2018, Elsevier, fig. 24.18, p. 876.)

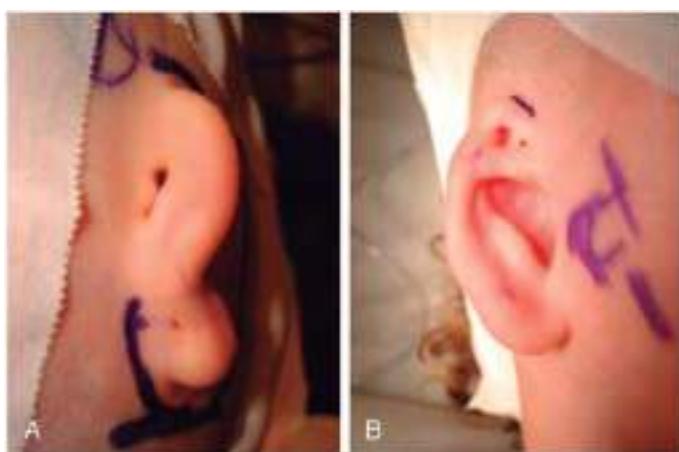


Fig. 656.3 **A**, Microtia de grado 3 y atresia aural congénita del oído externo derecho. En este niño por lo demás normal, la oreja no se ha desarrollado adecuadamente y existe una atresia del conducto auditivo externo. La audiometría mostró una hipoacusia de 60 dB. **B**, Microtia de grado 2. Obsérvese la deficiencia de la porción superior de la oreja. Estas deformidades aisladas se deben al desarrollo anómalo del primer y segundo arcos branquiales. (De Zitelli BJ, McIntire SC, Nowalk AJ, editors: Zitelli and Davis' atlas of pediatric physical diagnosis, ed 7, Philadelphia, 2018, Elsevier, fig. 24.16, p. 875.)

normales, y la localización y función del nervio facial también pueden ser anómalas. La corrección quirúrgica de la microtia se indica tanto por razones estéticas como funcionales, ya que los niños que conservan restos auriculares pueden llevar gafas, prótesis auditivas o pendientes y sentir que tienen un aspecto más normal. Cuando la microtia es muy marcada, en algunos pacientes se puede optar por la creación y adaptación de una oreja protésica, que estéticamente es muy parecida a la real. Las técnicas quirúrgicas para corregir la microtia grave suponen la realización de procedimientos en varias fases, que incluyen el tallado y el trasplante de injertos de cartílago costal autólogo y la realización de colgajos de tejidos blandos locales. La reconstrucción estética del pabellón auricular se acostumbra a hacer entre los 5 y los 7 años, y se realiza antes de la reparación de la atresia del conducto auditivo en los niños que precisan esta corrección quirúrgica.

ESTENOSIS Y ATRESIA CONGÉNITAS DEL CONDUCTO AUDITIVO EXTERNO

La estenosis o la atresia del conducto auditivo externo a menudo se asocia con malformaciones del pabellón auricular y del oído medio. Las malformaciones pueden presentarse de forma aislada o formar parte de un síndrome genético. Por ejemplo, el conducto auditivo presenta estenosis en la trisomía 21 y la estenosis o atresia del conducto auditivo externo es frecuente en el síndrome branquiooculofacial, donde causa HC. Estos niños deben ser sometidos a una evaluación audiométrica lo antes posible. La mayoría de los niños que presentan una HC significativa secundaria a una atresia bilateral usan prótesis auditivas de conducción ósea durante los primeros años de vida. La TC y la RM del hueso temporal son muy útiles para el diagnóstico, la evaluación y la planificación quirúrgica. Los casos leves de estenosis del

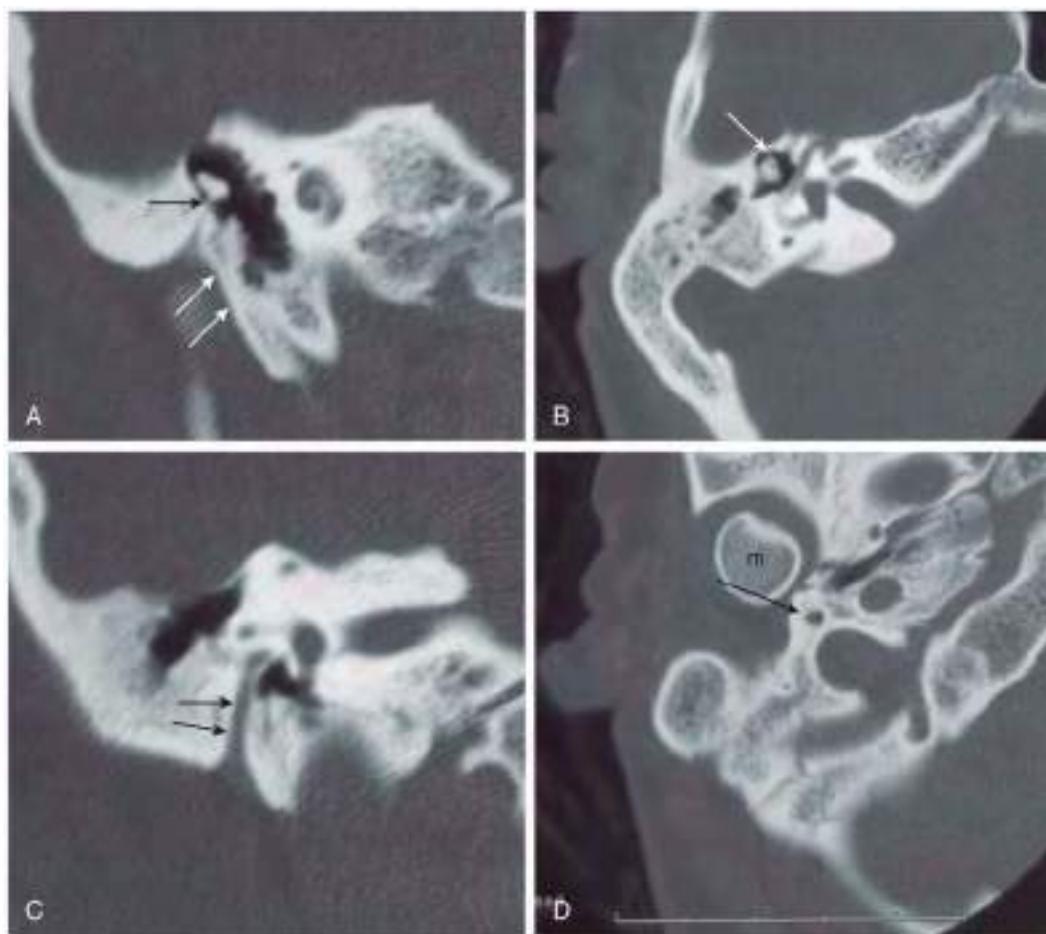


Fig. 656.4 Atresia del conducto auditivo externo en TC. **A**, Corte coronal del oído derecho que muestra la ausencia de conducto auditivo externo y una lámina gruesa atrésica de hueso (flechas blancas). El cuello del martillo está rotado y fusionado con la porción superior de la placa atrésica (flecha negra). **B**, Corte axial a través del ático que muestra una masa osicular fusionada (flecha). **C**, Corte coronal más posterior que **A**, donde se observa el segmento mastoideo del nervio facial en una situación más anterior de lo normal (flechas). **D**, Corte axial más inferior que **B**, donde se observa el segmento mastoideo anteroposterior del nervio facial a nivel anterior (flecha). Obsérvese la relación anormalmente estrecha con el cóndilo mandibular. (De Faerber EN, Booth TN, Swartz JD: Temporal bone and ear. En Slovis TL editor: Caffey's pediatric diagnostic imaging, ed 11, Philadelphia, 2008, Mosby, fig. 44.7, p. 584.)

conducto auditivo no requieren la realización de una ampliación quirúrgica, excepto cuando el paciente desarrolle una otitis externa crónica o una impactación considerable de cerumen que afecte a la audición.

La cirugía reconstructiva del conducto auditivo y del oído medio para tratar la atresia se indica generalmente en niños mayores de 5 años con deformidades bilaterales que producen una HC significativa. El propósito de esta cirugía reconstructiva es mejorar la audición hasta el punto de que el niño no necesite el uso de una prótesis auditiva, o lograr un conducto y un pabellón auricular que permitan al niño beneficiarse del uso de una prótesis auditiva de conducción aérea. Los resultados auditivos en la plastia de la atresia oscilan de buenos a excelentes. Es necesaria la constatación mediante TC de la existencia de un espacio adecuado en el oído medio y en la mastoides, así como la existencia de huesecillos para la realización de la cirugía reconstructiva, además de tener en cuenta la posición del nervio facial, que en estos niños presenta a menudo una localización anómala (fig. 656.4). El uso de prótesis auditivas osteointegradas es una alternativa segura, fiable y de bajo riesgo a la plastia de la atresia y los resultados auditivos suelen ser excelentes. Las prótesis auditivas osteointegradas también pueden ser útiles para la rehabilitación de los resultados no óptimos de la plastia de la atresia. Estos aparatos están aprobados por la Food and Drug Administration estadounidense para su implantación quirúrgica en niños a partir de 5 años; antes de esta edad pueden utilizarse con una cinta elástica alrededor de la cabeza. Los inconvenientes son una estética no muy buena (una prótesis auditiva osteointegrada consta de un tornillo de titanio visible y una prótesis auditiva que se encaja sobre él) y suele requerirse un cuidado de la herida frecuente. Los implantes de oído medio son alternativas eficaces para quienes no pueden tolerar cuerpos extraños en el oído por motivos médicos o que requieren una buena percepción de los sonidos de alta frecuencia.

MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL OÍDO MEDIO

Los niños pueden presentar anomalías congénitas del oído medio como un defecto aislado o asociadas a otras anomalías del hueso temporal, especialmente del conducto auditivo y de pabellón, o como parte de un síndrome. Los niños afectados suelen padecer una HC, pero pueden presentar formas mixtas de HC y de HNS. La mayoría de las malformaciones afecta a los huesecillos, especialmente al yunque. Otras anomalías menos comunes del oído medio, como la persistencia de la arteria estapedial, un bulbo de la yugular procidente y las anomalías de la forma y el volumen de la cavidad aérea del oído medio y de la mastoides, plantean problemas para el cirujano. Dependiendo del tipo de anomalía y de la presencia de otras alteraciones asociadas se puede considerar la corrección quirúrgica para mejorar la audición.

MALFORMACIONES CONGÉNITAS DEL OÍDO INTERNO

La identificación y clasificación de las anomalías congénitas del oído interno se han conseguido gracias a los avances en las técnicas de imagen, especialmente TC y RM. Se calcula que hasta un 20% de los niños con HNS puede presentar anomalías anatómicas identificables con TC o RM. Las malformaciones congénitas del oído interno se suelen asociar con una HNS de grado variable, desde leve hasta profunda. Estas malformaciones se observan sobre todo en lactantes y pueden aparecer de forma aislada o en asociación con otros síndromes, anomalías genéticas o alteraciones estructurales de la cabeza y el cuello. La TC de alta resolución del hueso temporal puede identificar unos acueductos vestibulares dilatados y estenosis del conducto del nervio coclear en asociación con HNS. Aunque no existe

tratamiento para esta afección, puede asociarse con una HNS progresiva en algunos niños, por lo que su diagnóstico puede tener un valor pronóstico.

La **fistula perilinfática congénita** de la membrana de las ventanas oval o redonda se puede presentar como una HNS, fluctuante o progresiva, con o sin vértigo, y se asocia con frecuencia a anomalías congénitas del oído interno. La exploración del oído medio puede ser necesaria para confirmar el diagnóstico, ya que no existe ninguna prueba diagnóstica no quirúrgica que sea fiable. Las fistulas perilinfáticas pueden requerir su reparación para prevenir la posible diseminación de una infección desde el oído medio hasta el laberinto y las meninges, para estabilizar una hipoacusia y para aliviar el cuadro de vértigo cuando este existe.

COLESTEATOMA CONGÉNITO

El colesteatoma congénito (alrededor del 2-5% de todos los colesteatomas) es una lesión quística no neoplásica destructiva que aparece generalmente como una estructura quística, blanquecina y redondeada por dentro de una MT íntegra. Los quistes se observan con mayor frecuencia en varones y se localizan en la porción anterosuperior del oído medio, aunque pueden presentarse también en otras localizaciones, incluida la propia MT o la piel del conducto auditivo. Se pueden clasificar como «abiertos» (están en continuidad directa con la mucosa del oído medio), o «cerrados». Los niños afectados no suelen tener antecedentes previos de otitis media. Una teoría común para explicar su patogenia sería que el quiste deriva de un resto congénito de tejido epitelial que persistiría más allá de la 33.^a semana de gestación, cuando normalmente debería desaparecer. Otras teorías incluyen la metaplasia epidermoide del oído medio, la entrada de epitelio epidermoide al interior del oído medio a través de un tímpano no íntegro, implantes ectodérmicos entre los restos del primer y segundo arcos branquiales, y restos epidermoides del líquido amniótico. La existencia de un colesteatoma congénito o adquirido debe sospecharse cuando se vea una bolsa de retracción profunda, restos de queratina, una otorrea crónica, un tejido de granulación endoaural o la existencia de una masa por detrás de la MT o englobándose. El colesteatoma congénito suele ser asintomático, mientras que el adquirido suele manifestarse con otorrea. Los restos de queratina del colesteatoma, además de actuar como un tumor benigno que provoca la destrucción local del hueso, constituyen un medio de cultivo y causan otitis media crónica. Las posibles complicaciones son la erosión ósicular con hipoacusia, la erosión ósea dentro del oído interno con aparición de vértigo o la exposición de la duramadre que da lugar a meningitis o abscesos cerebrales. La evaluación consta de una TC (fig. 656.5) para detectar la erosión ósea y una audiometría para evaluar la conducción aérea y ósea, así como la recepción y la discriminación del habla. El tratamiento consiste en la resección del colesteatoma, la reparación de los huesecillos dañados del oído medio y una mastoidectomía en el 50% de los colesteatomas congénitos y en más del 90% de los adquiridos. Suele recomendarse una reintervención a los 6-9 meses de la cirugía primaria para detectar y resecar pequeñas



Fig. 656.5 Colesteatoma congénito. TC axial del oído izquierdo que muestra una masa de tejidos blandos (flecha) en el oído medio. Esta masa se había detectado por otoscopia detrás de una membrana intacta. (De Faerber EN, Booth TN, Swartz JD: Temporal bone and ear. En Slovis TL, editor: Caffey's pediatric diagnostic imaging, ed 11, Philadelphia, 2008, Mosby, fig. 44.31, p. 598.)

cantidades de enfermedad residual antes de que se produzca una recidiva más extensa o de la aparición de complicaciones. Un estadio inicial más avanzado de la enfermedad, la erosión de los huesecillos, así como un colesteatoma que contacta o envuelve los huesecillos se asocian con una mayor probabilidad de colesteatoma residual, que se produce en alrededor del 10% de los casos congénitos y en alrededor del 25% de los adquiridos. Una enfermedad más extensa en la cirugía inicial se asocia con resultados auditivos peores. Los niños con una inflamación significativa o con tejido cicatricial extenso pueden requerir un procedimiento en dos tiempos, con la resección inicial del colesteatoma y la reparación posterior de las estructuras lesionadas del oído medio.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

Capítulo 657

Otitis externa

Joseph Haddad, Jr. y Sonam N. Dodhia

En los lactantes, los dos tercios externos del conducto auditivo son cartilaginosos y el tercio interno es óseo, mientras que en el niño mayor y en el adulto el tercio externo es cartilaginoso y los dos tercios internos son óseos. En la porción ósea el epitelio es más delgado que en la cartilaginosa, no existe tejido subcutáneo y el epitelio está fuertemente adherido al periostio subyacente; los folículos pilosos, las glándulas sebáceas y las glándulas apocrinas son escasos o ausentes. En la porción cartilaginosa la piel tiene una dermis y un tejido subcutáneo bien desarrollados y contiene folículos pilosos, glándulas sebáceas y glándulas apocrinas. La alta viscosidad de las secreciones de las glándulas sebáceas y las secreciones acuosas y pigmentadas de las glándulas apocrinas de la porción más externa del conducto auditivo se combinan con las células de descamación superficial de la piel para formar el **cerumen**, que es una capa protectora cerosa que repele el agua.

La flora normal del conducto auditivo externo se compone principalmente de bacterias aerobias e incluye los estafilococos coagulasa-negativos (v. cap. 208.3), *Corynebacterium* (difteroides; v. cap. 214), *Micrococcus* y, ocasionalmente, *Staphylococcus aureus* (v. cap. 208.1), estreptococos viridans (v. cap. 212) y *Pseudomonas aeruginosa* (v. cap. 232.1). Tanto la **humedad excesiva** (debido a la natación, el baño, o la excesiva humedad ambiental) como la **sequedad** (piel del conducto auditivo seca y escasez de cerumen), así como la presencia de otras enfermedades dermatológicas (como infección previa, eczema y otras formas de dermatitis) y los traumatismos (producedos con el dedo, por un cuerpo extraño o por el uso de bastoncillos de algodón), hacen que la piel del conducto auditivo externo sea vulnerable a la infección por la flora normal o por bacterias exógenas y predisponen a la colonización con bacterias gramnegativas.

ETIOLOGÍA

La otitis externa (también llamada **oído del nadador**, aunque puede ocurrir en ausencia de natación) se debe en la mayoría de las ocasiones a *P. aeruginosa* (hasta el 60%), pero también se pueden aislar *S. aureus*, *Enterobacter aerogenes*, *Proteus mirabilis*, *Klebsiella pneumoniae*, estreptococos, estafilococos coagulasa-negativos, difteroides y hongos como *Candida* y *Aspergillus*. La otitis externa se debe a la irritación crónica y la maceración debida a una humedad excesiva en el conducto auditivo. La pérdida del cerumen protector puede influir, al igual que los traumatismos, pero la impactación de cerumen con retención de agua también puede provocar infecciones. La inflamación del conducto auditivo debida a infecciones por virus herpes, virus varicela-zóster y otros exantemas cutáneos, así como el eczema, puede predisponer también a la aparición de otitis externa.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

El síntoma predominante es el inicio rápido (generalmente en 48 h) de dolor agudo (otalgia), generalmente intenso, que se acentúa con la manipulación de la oreja o la presión sobre el trago y el movimiento mandibular. La gravedad del dolor y la sensibilidad (trago, oreja o ambos) pueden ser desproporcionadas respecto al grado de inflamación, debido a que la piel del conducto auditivo externo está estrechamente adherida al pericondrio y periostio

subyacentes. El prurito suele aparecer antes que el dolor, y generalmente es característico de una inflamación crónica del conducto o de una otitis externa aguda en fase de resolución. La hipoacusia de conducción (HC) puede deberse al edema de la piel y de la membrana timpánica (MT), a secreciones serosas o purulentas, o al engrosamiento de la piel del conducto que aparece asociada a la otitis externa crónica.

El edema del conducto auditivo externo, el eritema y la otorrea espesa y grumosa son signos destacados de la enfermedad aguda. El cerumen suele ser blanco y de consistencia blanda, en contraposición a su color amarillo habitual y su consistencia más firme (fig. 657.1). El conducto auditivo suele estar tan sensible e inflamado que no se puede visualizar adecuadamente en su totalidad, ni tampoco la MT, por lo que se debe posponer el examen otoscópico completo hasta que la inflamación aguda disminuya. Si se logra visualizar la MT puede aparecer tanto con un aspecto normal como opaca; su movilidad puede ser normal o, si la MT está engrosada, la movilidad puede estar reducida en respuesta a las presiones positivas y negativas.

Otros hallazgos físicos pueden incluir la existencia de ganglios linfáticos palpables y dolorosos a la palpación en la región periauricular, así como eritema y tumefacción de la oreja y de la piel periauricular. Pocas veces están presentes otros síntomas como parálisis facial, anomalías de otros nervios craneales, vértigo y/o hipoacusia neurosensorial. Si esto ocurre, es probable que se trate de una **otitis externa necrosante (maligna)**, una infección invasiva que afecta al hueso temporal y a la base del cráneo. Por fortuna, esta enfermedad es poco habitual en los niños y se observa únicamente asociada a inmunosupresión o malnutrición grave. En adultos se asocia a la diabetes mellitus.

DIAGNÓSTICO

La otitis externa difusa puede confundirse con la **forunculosis**, la **otitis media** (OM) y con la **mastoiditis** (tabla 657.1). Los forúnculos aparecen en la porción pilosa (más externa) del conducto auditivo; la forunculosis suele causar una tumefacción localizada del conducto limitada a un solo cuadrante, mientras que la otitis externa se asocia con una tumefacción concéntrica y

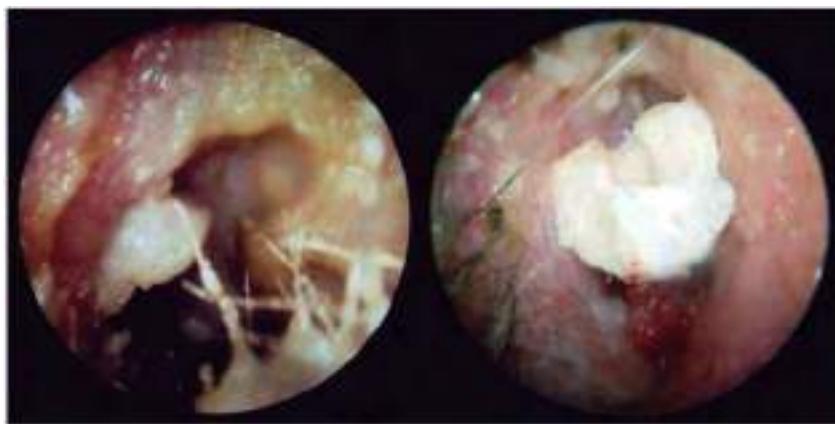


Fig. 657.1 Otitis externa aguda. Se observa eritema, edema y detritus purulentos abundantes en la imagen izquierda. En algunos casos, un conducto edematoso con tejido de granulación (imagen derecha) requiere la colocación de una mecha ótica expandible para ayudar a administrar las gotas óticas tópicas en el contexto agudo. (Por cortesía del Dr. John W. House, Los Angeles, CA.)

Tabla 657.1 Diagnóstico diferencial de los trastornos dolorosos del oído externo y del conducto auditivo

TRASTORNO	CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS
Otitis externa aguda	Eritema difuso, tumefacción y dolor del conducto con exudado verdoso o blanquecino; a menudo existe una hipersensibilidad dolorosa de la oreja muy marcada
Otitis externa maligna	Tumefacción intensa y eritema rápidamente progresivos de la oreja, que puede estar desplazada lateralmente
Dermatitis	
Eccema	Antecedentes de atopía, presencia de lesiones en otras zonas; las lesiones son descamativas, eritematosas, pruriginosas y exudativas
Contacto	Antecedentes del uso de cosméticos o de una exposición a sustancias irritantes; las lesiones son descamativas, eritematosas, pruriginosas y exudativas
Seborrea	Dermatitis descamativa, eritematosa, papular; el cuero cabelludo puede tener lesiones descamativas amarillentas gruesas
Psoriasis	Antecedentes o presencia de psoriasis en otras zonas; pápulas eritematosas coalescentes en placas blanquecinas gruesas
Celulitis	Eritema difuso, hipersensibilidad dolorosa y tumefacción de la oreja
Forúnculos	Pápulas eritematosas hipersensibles en áreas con folículos pilosos (tercio distal del conducto auditivo)
Quiste preauricular infectado	Lesiones individuales palpables; antecedentes de tumefacción previa en el mismo sitio; puede aparecer celulitis, que oculta la estructura quística
Picaduras de insectos	Antecedentes de exposición; las lesiones son pápulas eritematosas hipersensibles
Herpes zóster	Lesiones vesiculosa dolorosas en el conducto auditivo y la membrana timpánica en la distribución de los nervios craneales V y VII
Pericondritis	Inflamación del cartílago, generalmente secundaria a celulitis
Tumores	Masa palpable, destrucción de las estructuras circundantes
Cuerpo extraño	Un cuerpo extraño puede causar un traumatismo secundario del conducto auditivo o convertirse en un nido para una infección de dicho conducto
Traumatismo	Hematoma y tumefacción del conducto auditivo; puede haber signos de una fractura de la base del cráneo (otorrea de líquido cefalorraquídeo, hemotímpano)

afecta a la totalidad del conducto. En la OM el tímpano puede estar perforado, intensamente retraido o abultado e inmóvil; la audición suele estar afectada. Si el oído medio está supurando a través de una MT perforada o de un tubo de timpanostomía, puede producirse una otitis externa secundaria; pero si la MT no es visible debido a la otorrea o a la tumefacción del conducto, puede ser difícil distinguir una OM aguda con otorrea de una otitis externa aguda. El dolor que se produce con la manipulación del pabellón auricular y la linfadenitis llamativa no son características habituales de la OM, y su hallazgo ayuda a realizar el diagnóstico diferencial. En algunos pacientes con otitis externa, el edema periauricular es tan extenso que la oreja se desplaza hacia delante, creando una situación que se puede confundir con una mastoiditis aguda y un absceso subperióstico. En la **mastoiditis** el pliegue retroauricular está borrado, mientras que en la otitis externa este pliegue suele estar mejor conservado. En la mastoiditis aguda es común la existencia de antecedentes de OM y de hipoacusia, la sensibilidad a la palpación se percibe sobre las mastoides y no con la movilización del pabellón, y el examen otoscópico puede mostrar un abultamiento de la pared posterior del conducto auditivo externo.

La otalgia referida puede deberse a una enfermedad de los senos paranasales, los dientes, la faringe, la glándula parótida, el cuello y tiroides, así como a los nervios craneales (neuralgia del trigémino) (virus herpes simple, virus varicela-zóster; tabla 654.1).

TRATAMIENTO

Los preparados óticos tópicos que contienen ácido acético con o sin hidrocortisona, o neomicina (activa contra microorganismos grampositivos y algunos graminegativos, sobre todo especies de *Proteus*), polimixina (activa

contra bacilos gramnegativos, fundamentalmente especies de *Pseudomonas spp.*), o una quinolona (ciprofloxacino), con o sin hidrocortisona, son muy eficaces en el tratamiento de la mayoría de las formas de otitis externa aguda. Se debería escoger un antibiótico no ototóxico (quinolona) si existe una perforación conocida de la MT o un tubo de timpanostomía. Si el edema del conducto es muy marcado, puede que deba remitirse al paciente al especialista para su limpieza y que inserte en su interior una mecha. Se suele recomendar el uso de gotas óticas de antibiótico y corticoide. Se puede insertar una mecha en el conducto auditivo y aplicar las gotas tópicas sobre ella 3 veces al día durante 24-48 horas. La mecha se puede retirar a los 2-3 días, momento en el que el edema del conducto auditivo suele haber mejorado notablemente y tanto él como la MT se visualizan mejor. Se continúa con los antibióticos por vía tópica mediante instilación directa. Cuando el dolor es muy intenso puede ser necesaria la administración de analgésicos por vía oral (p. ej., ibuprofeno o paracetamol) durante unos días.

Una persona distinta al paciente debería aplicar las gotas en el conducto auditivo mientras el paciente está en decúbito con el oido afectado hacia arriba. Las gotas deberían llenar el conducto y el paciente debería mantenerse en esa posición durante 3-5 minutos. El movimiento de la oreja hacia delante y hacia atrás con suavidad puede mejorar el llenado del conducto auditivo con las gotas. Los pacientes deberían responder al tratamiento inicial en 48-72 horas. Si no hay mejoría en este intervalo, debería evaluarse de inmediato la aplicación de fármacos y la adherencia al tratamiento, además de plantear un cambio del tratamiento y valorar otros diagnósticos alternativos. En los pacientes con otitis externa grave o recidivante, también debe realizarse una evaluación cuidadosa en busca de

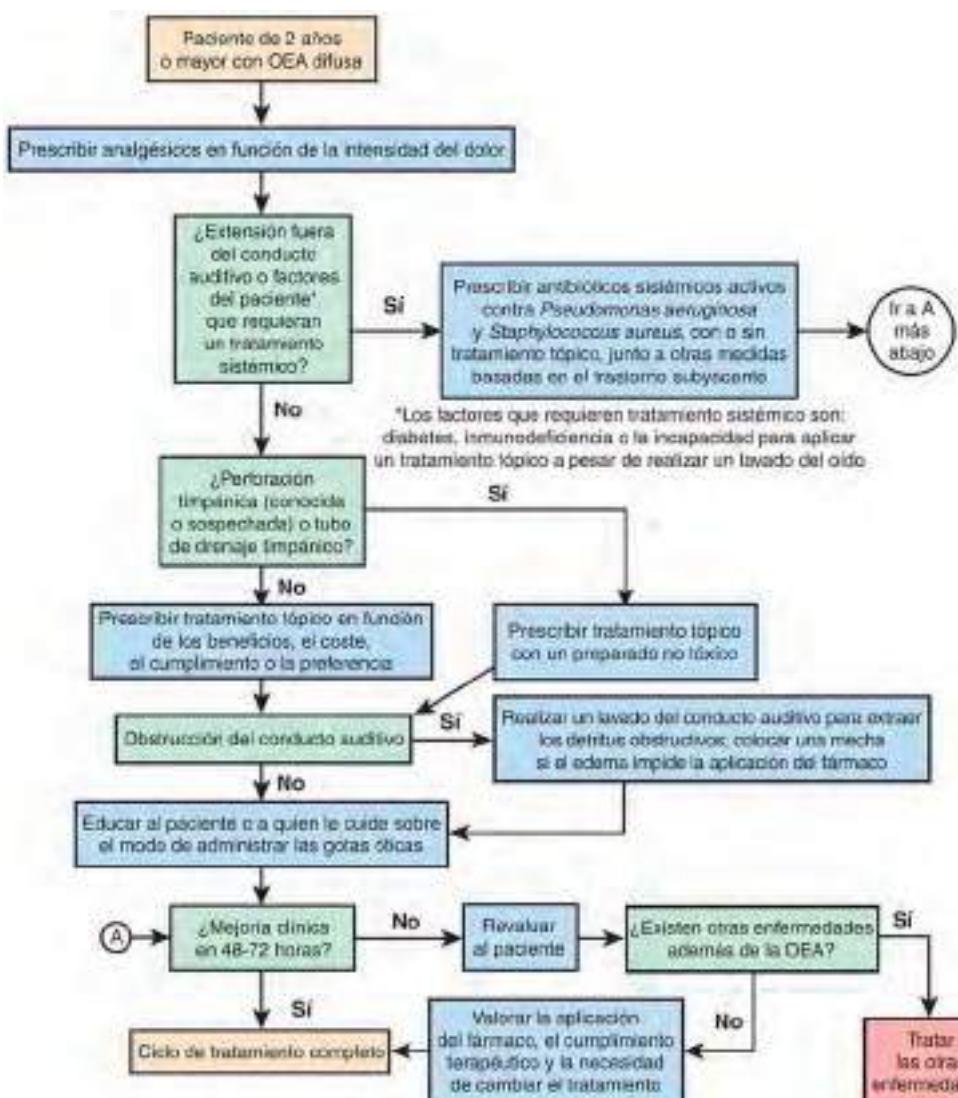


Fig. 657.2 Algoritmo terapéutico de la otitis externa aguda (OEA). (De Rosenfeld RM, Brown L, Cannon CR, et al: Clinical practice guideline: acute otitis externa. Otolaryngol Head Neck Surg 134:S4-S23, 2006. Copyright 2006 American Academy of Otolaryngology—Head and Neck Surgery Foundation, Inc.)

trastornos subyacentes. En la figura 657.2 se muestra un ejemplo de enfoque terapéutico de la otitis externa aguda.

Cuando disminuye el proceso inflamatorio, la limpieza del conducto mediante aspiración, o con un bastoncillo de algodón para eliminar los detritos, mejora la eficacia de la medicación tópica. En las infecciones subagudas y crónicas la limpieza periódica del conducto es esencial. En los casos de otitis externa aguda grave asociada a linfadenitis y fiebre puede estar indicada la administración de antibióticos por vía oral o parenteral; se debe hacer un cultivo del conducto auditivo y modificar entonces el tratamiento antibiótico empírico, si es necesario, basándose en la sensibilidad del microorganismo cultivado. La infección micótica (**otomicosis**) del conducto auditivo externo se caracteriza por detritos algodonosos de color blanco, sobre los que a veces se ven esporas negras. Su tratamiento consiste en la limpieza y aplicación de soluciones antifúngicas, como cotrimazol o nistatina; otros agentes antifúngicos son el acetato de cresilo al 25%, el violeta de genciana al 2% y el timerosal al 1:1.000.

La **otitis externa necrosante**, debida por lo general a *P. aeruginosa* (v. cap. 232.1), requiere un cultivo inmediato, antibióticos intravenosos y pruebas de imagen para evaluar la extensión de la enfermedad. Puede que se requiera una intervención quirúrgica para obtener cultivos o desbridar el tejido desvitalizado.

PREVENCIÓN

Puede ser necesaria una prevención de la otitis externa en los pacientes con tendencia a las recidivas, especialmente los niños que practican natación. La profilaxis más eficaz consiste en la instilación de alcohol diluido o ácido acético (al 2%) inmediatamente después de nadar o del baño. Durante un episodio agudo de otitis externa los pacientes no deben practicar natación y los oídos deben estar protegidos del agua durante el baño. Se puede utilizar un secador de pelo para eliminar la humedad del oído después de nadar como método de prevención. Los bastoncillos de algodón (o de otro material) pueden causar un traumatismo cuando se intenta limpiar un oído normal y deberían evitarse.

OTRAS ENFERMEDADES DEL OÍDO EXTERNO

Forunculosis

Está producida por *S. aureus*, afecta únicamente al tercio externo del conducto auditivo externo que está recubierto de pelo y suele producirse en la porción inferior de la entrada al meato. Las formas leves se tratan con antibióticos activos contra *S. aureus* por vía oral. Si se produce un absceso pueden ser necesarios su incisión y drenaje.

Celulitis aguda

La celulitis aguda del pabellón auricular y del conducto auditivo externo suele deberse a *Streptococcus* del grupo A, y ocasionalmente a *S. aureus*. La piel está eritematosa, caliente e indurada, sin un borde claramente definido. Puede haber fiebre y aparecer, o no, un exudado en el conducto auditivo. La administración de penicilina G o de penicilina resistente a la penicilinasa por vía parenteral constituye el tratamiento de elección.

Pericondritis y condritis

La pericondritis es la infección que afecta a la piel y al pericondrio del cartílago de la oreja; la extensión de esta infección al cartílago se denomina **condritis**. También se puede ver afectado el conducto auditivo, especialmente en su porción lateral. La pericondritis precoz puede ser difícil de diferenciar de una celulitis debido a que ambas se caracterizan por tener la piel enrojecida, edematosa y muy sensible. La principal causa de pericondritis/condritis y celulitis son los traumatismos (accidentales o iatrogénicos, bien sea por laceración o contusión), incluyendo los *piercings* en la oreja (especialmente si se atraviesa el cartílago). El microorganismo que se aísla con más frecuencia en las pericondritis y condritis es *P. aeruginosa*, aunque también se pueden encontrar otros patógenos gramnegativos y, ocasionalmente, grampositivos. El tratamiento se basa en la administración de antibióticos sistémicos, a menudo por vía parenteral; a veces también es necesario realizar un tratamiento quirúrgico para el drenaje de los abscesos o la extirpación de la piel o el cartílago desvitalizados. En caso de infección es obligatorio retirar todo tipo de joyas del pabellón auricular.

Dermatosis

Varias dermatosis (p. ej., seborreica, de contacto, eczematoide infecciosa o neurodermatosa) causan con frecuencia inflamación del conducto auditivo externo. En estas afecciones el rascado y la introducción de microorganismos infecciosos pueden provocar una otitis externa aguda.

La **dermatitis seborreica** se caracteriza por presentar escamas grasas que se descaman y desmenuzan cuando se separan de la epidermis, y es habitual la existencia de alteraciones asociadas en el cuero cabelludo, la frente, las mejillas, las cejas, las áreas retroauriculares y la concha.

La **dermatitis de contacto** de la oreja o del conducto auditivo puede estar producida por los pendientes, así como por el uso de medicaciones tópicas como la neomicina, que puede producir eritema, vesiculación, edema y supuración. También pueden producir una dermatitis de contacto la hiedra venenosa, el roble y el zumaque. Los productos para el cuidado del cabello también se encuentran dentro de los factores implicados como agentes causales en personas sensibles.

La **dermatitis eczematoide infecciosa** está producida por una infección purulenta del conducto auditivo externo, del oído medio o de la mastoides. Este drenaje purulento infecta la piel del conducto, la oreja o ambos. La lesión puede ser exudativa, eritematosa o costrosa.

La **dermatitis atópica** aparece en niños con antecedentes personales o familiares de alergia. El pabellón auricular, en especial el pliegue retroauricular, aparece engrosado, descamativo y excoriado.

La **neurodermatitis** se reconoce porque la epidermis de la concha y del orificio del conducto auditivo presenta un intenso prurito y tiene un aspecto eritematoso y engrosado.

El **tratamiento** de estas dermatosis depende del tipo, pero debería consistir en la aplicación de la medicación apropiada por vía tópica, la eliminación del foco infeccioso o de contacto cuando sea posible su identificación y el control de cualquier afección dermatológica subyacente. Además de los antibióticos tópicos (o antifúngicos en su caso), los esteroides tópicos son útiles si se sospecha una dermatitis de contacto (v. cap. 674.1), atópica (v. cap. 674) o eczematoide.

Virus herpes simple

Véase el capítulo 279.

La infección por este virus puede presentarse en forma de vesículas en el pabellón y en los labios. Estas lesiones se van haciendo secas y costosas con el tiempo y se pueden confundir con el impétigo. La aplicación tópica de una disolución de peróxido de carbamida al 10% en glicerol anhidro es útil para mejorar la sintomatología. El **síndrome de Ramsay Hunt** (herpes zóster ótico con parálisis facial) se puede presentar inicialmente con otalgia, con la aparición posterior de vesículas en el conducto auditivo y en la oreja, junto con parálisis del nervio facial y dolor. También se pueden ver afectados otros nervios craneales, especialmente el VIII. El tratamiento del herpes zóster ótico consiste en agentes antivirales sistémicos, como el aciclovir, junto con corticoides sistémicos. Se calcula que, al menos, un 50% de los pacientes con un síndrome de Ramsay Hunt no consigue una recuperación completa de la función de su nervio facial.

Miringitis bullosa

Esta afección se suele asociar a infecciones agudas de las vías respiratorias altas, y aparece como una infección del oído acompañada de un dolor más intenso de lo habitual. En la exploración otoscópica se pueden apreciar vesículas hemorrágicas o serosas (bullas) en la MT. Esta enfermedad es a veces difícil de diferenciar de una OM aguda, ya que una gran ampolla se puede confundir con un abombamiento de la MT. Los microorganismos causales son los mismos que en el caso de la OM aguda, e incluyen tanto a las bacterias como a los virus. Su tratamiento consiste en el empleo de antibióticos empíricos y analgésicos. En los casos de dolor muy intenso se puede añadir al ibuprofeno o a la codeína la instilación de gotas otológicas con un anestésico tópico, que aliviarán al paciente. La incisión de las ampollas, aunque no es necesaria, mejora rápidamente el dolor.

Exostosis y osteomas

Las exostosis representan una hiperplasia benigna del pericondrio y del hueso subyacente. Las que afectan al conducto auditivo externo aparecen con frecuencia en las personas que suelen nadar en agua fría. Las exostosis tienen una base ancha de implantación y a menudo son múltiples y bilaterales. Los osteomas constituyen crecimientos óseos benignos en el conducto auditivo y su causa es desconocida (v. cap. 528). Normalmente son únicos, y se implantan mediante un pedículo fino a la sutura timpanoescamosa o a la sutura timpanomastoidea. Ambas formaciones aparecen con más frecuencia en varones, y son más comunes las exostosis que los osteomas. Su tratamiento quirúrgico está indicado cuando las masas de gran tamaño provocan la impactación del cerumen, la obstrucción del conducto auditivo o hipoacusia.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

Capítulo 658

Otitis media

Joseph E. Kerschner y Diego Preciado

El término **otitis media** (OM) engloba 2 categorías principales: infección aguda, que recibe la denominación de **otitis media aguda** (OMA) o supurativa, y la inflamación acompañada de derrame en el oído medio (DOM), llamada **OM no supurativa o secretora, u otitis media con derrame** (OMD). Estos dos tipos principales de OM están interrelacionados: a la infección aguda le suele suceder una inflamación residual y un derrame que, a su vez, predispone a los niños a una infección recidivante. El DOM es una característica tanto de la OMA como de la OMD y es una manifestación de la inflamación subyacente de la mucosa del oído medio. El DOM provoca la hipoacusia de conducción (HC) asociada con la OM, que oscila de 0 hasta 50 dB de hipoacusia.

Las cifras máximas de incidencia y prevalencia de OM se producen durante los 2 primeros años de vida. Más del 80% de los niños han tenido al menos un episodio de OM a los 3 años. La OM es la causa más frecuente de consultas pediátricas en Estados Unidos y figura de manera significativa en el diagnóstico diferencial de la fiebre. La OM recidivante es la única o la principal razón para la indicación de practicar una miringotomía con inserción de tubos de timpanostomía y una adenoidectomía, que son las intervenciones quirúrgicas que con mayor frecuencia se realizan en los lactantes y niños pequeños. La OM también es la causa más frecuente de hipoacusia adquirida en la infancia. La OM tiene una tendencia a la cronicidad y la recidiva. Cuanto antes sufra un niño en su vida el primer episodio de otitis, mayor será la frecuencia de las recidivas, gravedad y persistencia de OMD.

Puede ser difícil establecer un diagnóstico exacto de OMA en lactantes y niños pequeños (figs. 658.1 a 658.3). Los síntomas pueden no ser evidentes, sobre todo en lactantes de corta edad y en los estadios crónicos de la enfermedad. La visualización precisa de la membrana timpánica (MT) y de la cavidad timpánica puede ser difícil debido a la anatomía, a la colaboración del paciente o al bloqueo por el cerumen, cuya extracción puede ser muy complicada y laboriosa. Las anomalías del tímpano pueden ser muy sutiles y difíciles de apreciar. Debido a estas dificultades se realizan frecuentemente tanto sobrediagnósticos como infradiagnósticos.

EPIDEMIOLOGÍA

Varios factores influyen en la aparición de una OM, como la edad, el sexo, la raza, los antecedentes genéticos, el nivel socioeconómico, la lactancia materna, el grado de exposición al humo del tabaco, el grado de exposición a otros niños, la presencia o ausencia de alergia respiratoria, la estación del año

y el estado de vacunación antineumocócica. Los niños con ciertos tipos de inmunodeficiencias y anomalías craneofaciales congénitas (paladar hendido) son especialmente propensos a padecer una OM.

Edad

La edad de inicio de la OM es un factor predictivo importante del desarrollo de OM recidivante y crónica, de modo que cuanto más precoz sea la edad de inicio, mayor será el riesgo de presentar estas dificultades más adelante en la vida. El desarrollo de al menos un episodio de OM se describe en el 63-85% de los niños a los 12 meses y en el 66-99% a los 24 meses. El porcentaje de días con DOM es del 5-27% durante el primer año de vida y del 6-18% durante el segundo. Los porcentajes son más altos a los 6-20 meses de vida. Despues de los 2 años la incidencia y la prevalencia de OM disminuyen progresivamente, aunque la enfermedad sigue siendo relativamente común durante los primeros años escolares. Dentro de las posibles causas de esta mayor incidencia que se observa en lactantes y niños pequeños se encuentran la inmadurez del sistema inmunitario y unos factores tubáricos desfavorables, tanto estructurales como funcionales.

Sexo

Los datos epidemiológicos sugieren que la incidencia de OM es mayor en niños que en niñas, aunque en algunos estudios no se han observado diferencias relacionadas con el sexo en cuanto a la aparición de OM.

Raza

La OM es especialmente prevalente y grave entre los nativos americanos, los inuit y los niños australianos indígenas. Los estudios que comparan la incidencia de OM en niños de raza blanca con los de raza negra han ofrecido resultados contradictorios.

Antecedentes genéticos

Es habitual observar que las enfermedades del oído medio presentan una tendencia a concentrarse en determinadas familias, y existen numerosos estudios que han propuesto que la OM tiene un componente hereditario. El grado de concordancia en la incidencia de la OM es mucho mayor en los gemelos monogigóticos que entre los digigóticos.

Nivel socioeconómico

Entre los elementos que contribuyen a la asociación de la pobreza con la OM se incluyen el hacinamiento, las condiciones higiénicas limitadas, la alimentación deficiente, el acceso limitado a la asistencia sanitaria y los escasos recursos para el cumplimiento de las prescripciones médicas.

Lactancia materna frente a leche artificial

La mayoría de los estudios que han examinado esta cuestión han encontrado un efecto protector de la lactancia materna frente a la OM. Este efecto protector puede adquirir mayor importancia en el caso de los niños con



Fig. 658.1 Algoritmo para diferenciar entre una otitis media aguda y una otitis media con derrame. MT, membrana timpánica.

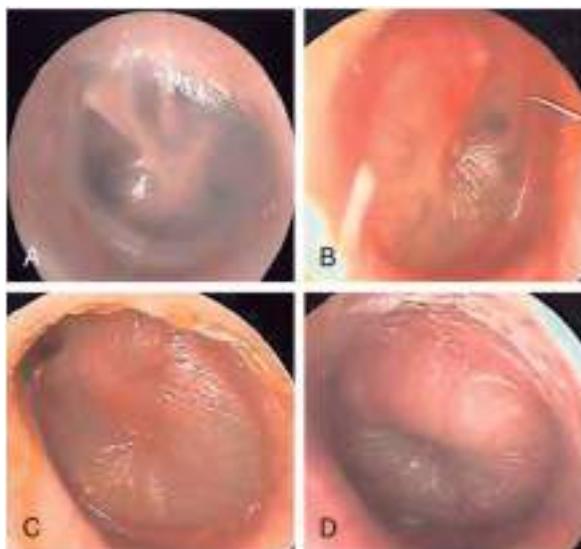


Fig. 658.2 Ejemplos de una membrana timpánica normal (**A**) y de un abombamiento leve (**B**), moderado (**C**) e intenso (**D**) de la membrana timpánica debido a derrame en el oído medio. (Por cortesía de Alejandro Hoberman, MD.)

desventajas socioeconómicas. El efecto protector es atribuible a la leche en sí misma y no a la mecánica de la lactancia.

Exposición al humo del tabaco

La exposición al humo del tabaco se considera un factor de riesgo evitable significativo en el desarrollo de OM. Los estudios que han examinado medidas objetivas para determinar la exposición pasiva de los lactantes al humo del tabaco, como los niveles de cotinina, han identificado de forma constante una relación significativa entre dicho humo y la OM.

Exposición a otros niños

La OM es más frecuente con una exposición repetida a otros niños, tanto en el hogar como en la guardería. En conjunto, pero de forma independiente, el nivel socioeconómico familiar y el grado de exposición a otros niños constituyen los dos factores de riesgo identificables principales para el desarrollo de OM.

Estación del año

De acuerdo con el patrón de aparición de las infecciones de las vías respiratorias altas en general, las cifras más altas de incidencia de OM se observan durante los meses fríos y las menores durante los meses cálidos. En la OM es probable que estos hallazgos dependan en gran medida de la asociación significativa entre OM y enfermedades respiratorias virales.

Anomalías congénitas

La OM es universal entre los lactantes con hendiduras palatinas no corregidas y también es muy prevalente entre los niños que presentan un paladar hendidio submucoso, otras anomalías craneofaciales y el síndrome de Down (v. cap. 98.2). La característica común en estas anomalías congénitas es una deficiencia de la función de la trompa de Eustaquio, que predispone a estos niños a las enfermedades del oído medio.

Otros factores

El uso del chupete se ha asociado con una mayor incidencia de OM y de su recidiva, aunque el efecto es escaso. Ni la edad materna ni la estación del año en la que nace el niño parecen influir en la aparición de OM una vez que se tienen en cuenta otros factores demográficos. Algunos autores sugieren una asociación de la OM con la alimentación mediante biberón en decúbito (biberón apoyado). Los niños con infección por VIH tienen un riesgo elevado de OM recidivante.

ETIOLOGÍA

Otitis media aguda

Se pueden aislar bacterias patógenas en el exudado del oído medio mediante técnicas de cultivo estándar en la mayoría de los casos de OMA bien

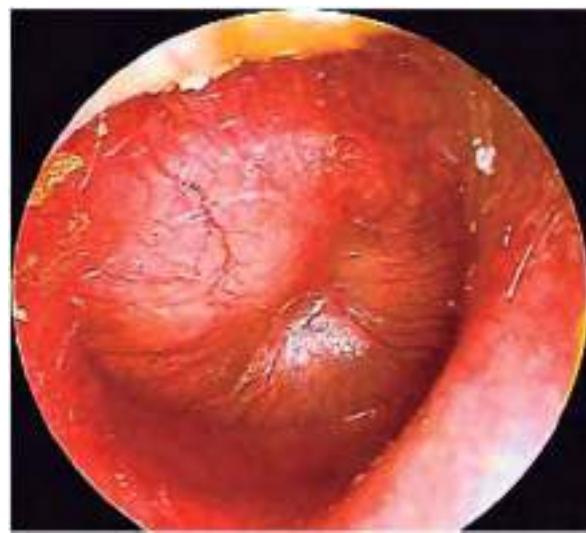


Fig. 658.3 Aspecto de la membrana timpánica en una otitis media aguda.

documentada. Hay tres patógenos que predominan en la OMA: *Streptococcus pneumoniae* (v. cap. 209), *Haemophilus influenzae* no tipificable (v. cap. 221) y *Moraxella catarrhalis* (v. cap. 223). La incidencia global de estos microorganismos ha variado con el uso de la vacuna neumocócica conjugada. El uso generalizado de la vacuna 13-valente con cobertura expandida de serotipos en comparación con la vacuna conjugada antineumocócica 7-valente ha reducido aún más la prevalencia de *S. pneumoniae* como causa de OMA, en particular el serotipo virulento 19A. Otros patógenos menos frecuentes son los estreptococos del grupo A (v. cap. 210), *Staphylococcus aureus* (v. cap. 208.1) y microorganismos gramnegativos. En los recién nacidos y en los lactantes muy pequeños hospitalizados se encuentran con mucha frecuencia microorganismos gramnegativos y *S. aureus*, mientras que en los pacientes del entorno ambulatorio la distribución de los patógenos en estos lactantes de corta edad es similar a la de los más mayores. Las técnicas moleculares para identificar los patógenos bacterianos no cultivables han sugerido la relevancia de otras especies bacterianas como *Alloiococcus otitidis*.

Los virus respiratorios también se pueden encontrar en los exudados del oído medio de niños con OMA de forma aislada o, como ocurre en la mayoría de los casos, en asociación con bacterias patógenas. De estos virus, los rinovirus y el virus respiratorio sincitial son los que se encuentran más a menudo. La OMA es una complicación habitual en los niños que desarrollan una bronquiolitis; sin embargo, el aspirado procedente del oído medio contiene normalmente bacterias patógenas, lo que indica que el virus respiratorio sincitial pocas veces (o ninguna) es la única causa de sus OMA. Cuando se utilizan mediciones más precisas de las bacterias viables que las técnicas de cultivo estándar (p. ej., análisis de reacción en cadena de la polimerasa [PCR]) puede demostrarse una tasa mucho mayor de patógenos bacterianos. Sigue sin confirmarse si los virus por sí solos pueden causar la OMA en cualquier circunstancia o si su papel se limita a preparar el medio para la invasión bacteriana y, quizás también, amplificar el proceso inflamatorio e interferir en la resolución de la infección bacteriana. Los patógenos virales tienen una influencia negativa sobre la función de la trompa de Eustaquio y pueden alterar la función inmunitaria local, incrementar la adherencia bacteriana y modificar la dinámica farmacocinética, lo que reduce la eficacia de los antibióticos.

Otitis media con derrame

Los patógenos que se encuentran típicamente en la OMA también se pueden recoger en alrededor del 30% de los niños con OMD cuando se usan técnicas de cultivo estándar. Sin embargo, con el uso de la reacción en cadena de la polimerasa, el DOM contiene ADN bacteriano y/o ARN vírico viable en una proporción mucho mayor de estos niños. Estos pacientes no tienen derrames estériles, como se pensaba con anterioridad. Existen biopelículas de bacterias patógenas en la mucosa del oído medio y en el tejido adenoideo en la mayoría de los niños con OM crónica. Las biopelículas constan de bacterias agregadas y adherentes, incluidas en una matriz extracelular y en trampas de neutrófilos extracelulares, que permite la protección contra los antimicrobianos, y su presencia puede contribuir a la persistencia de los patógenos y a la refractariedad de la OM crónica al tratamiento antibiótico (v. cap. 223).

PATOGENIA

Un proceso patológico multifactorial, el perfil de riesgo y las interacciones entre el huésped y el patógeno desempeñan papeles importantes en la patogenia de la OM. Diversos factores, como las alteraciones del aclaramiento mucociliar debido a la exposición repetida a virus que tiene lugar en las guarderías o a la exposición al humo del tabaco pueden inclinar la balanza de la patogenia en el caso de patógenos de OM menos virulentos a su favor, sobre todo en niños con una predisposición especial del huésped.

Factores anatómicos

Los pacientes con anomalías craneofaciales significativas que afectan a la función de la trompa de Eustaquio tienen una mayor incidencia de OM. Durante la patogenia de OM la trompa de Eustaquio presenta una menor eficacia a la hora de ventilar el espacio del oído medio.

En circunstancias normales la trompa se cierra pasivamente y se abre por la contracción del músculo tensor del velo del paladar. En relación con el oído medio, la trompa parece tener tres funciones principales: ventilación, protección y drenaje. La mucosa del oído medio depende de un aporte continuo de aire desde la nasofaringe, que le llega a través de la trompa de Eustaquio. La interrupción de este proceso ventilatorio por la existencia de una obstrucción tubárica desencadena una compleja respuesta inflamatoria que incluye la aparición de una metaplasia secretora, una afectación del sistema de transporte mucociliar y un derrame de líquido en el interior de la cavidad timpánica. Las mediciones de la función tubárica han demostrado que dicha función es subóptima durante los episodios de OM, con mayores presiones de apertura.

La obstrucción tubárica puede deberse a un bloqueo extraluminal por un tejido linfoide nasofaríngeo hipertrófico, o un tumor, o bien por una obstrucción intraluminal por el edema inflamatorio de la mucosa de la trompa, sobre todo como consecuencia de una infección viral de las vías respiratorias altas. La disminución paulatina de la distensibilidad de la pared de la trompa de Eustaquio que se produce con el aumento de la edad puede ayudar a comprender la disminución progresiva de la incidencia de OM que se observa cuando los niños crecen. Las funciones de protección y de drenaje de la trompa también pueden estar implicadas en la patogenia de la OM. Por tanto, si la trompa de Eustaquio está abierta o es excesivamente distensible, puede que no proteja al oído medio contra el reflujo de secreciones nasofaríngeas infecciosas, mientras que el trastorno de la función de aclaramiento mucociliar puede contribuir tanto al establecimiento como a la persistencia de la infección. La trompa de los lactantes y de los niños pequeños, que es más corta y presenta una orientación más horizontal, incrementa la probabilidad de reflujo desde la nasofaringe y dificulta el drenaje gravitatorio pasivo a través de la trompa.

Los niños con **anomalías craneofaciales** tienen una mayor incidencia de OM asociada con las anomalías de la función tubárica. En niños con una hendidura palatina, en quienes la OM es un hallazgo casi universal, uno de los principales factores subyacentes en la aparición de la inflamación crónica del oído medio parece ser el trastorno del mecanismo de apertura de la trompa de Eustaquio. Entre los posibles factores se incluyen los cambios musculares, los factores de distensibilidad tubárica y el funcionamiento valvular velofaríngeo deficiente, que puede alterar las relaciones aerodinámicas y hidrodinámicas en la nasofaringe y en las porciones proximales de la trompa de Eustaquio. En los niños con otras anomalías craneofaciales o con síndrome de Down, la alta prevalencia de OM se atribuye a la presencia de anomalías tubáricas estructurales y/o funcionales. La evaluación histológica de la trompa de Eustaquio en estos pacientes demuestra tales anomalías.

Factores del huésped

La eficacia del sistema inmunitario de un niño en respuesta a las agresiones bacterianas y víricas de la vía respiratoria superior y del oído medio durante la primera infancia probablemente sea el principal factor que determine cuáles son los niños propensos a la otitis. Lo más probable es que la maduración del sistema inmunitario durante la primera infancia sea el elemento principal que permite la reducción de la incidencia de OM con la edad. En algunos niños con OMA recidivantes se observa una deficiencia de inmunoglobulina (Ig) A, pero su relevancia es cuestionable; muchos niños con deficiencia de IgA no presentan episodios de OMA recidivante. La deficiencia selectiva de subclases de IgG (a pesar de tener unas cifras normales de IgG total en el suero) también se puede encontrar en niños con OMA recidivante, asociada con infecciones pulmonares y sinusales también recidivantes; es probable que esta sea la causa subyacente de la susceptibilidad ante las infecciones. Los niños con infección por el VIH tienen episodios recidivantes y difíciles de tratar de OMA en el 1.^º y 2.^º años de vida. Los niños que padecen OM recidivante no asociada a infección recidivante en otras localizaciones pocas veces tienen una inmunodeficiencia fácil de identificar. La prueba de que

inmunodeficiencias leves intervienen en la patogenia de la OMA recidivante la aportan los estudios que implican a la respuesta de anticuerpos contra varios tipos de infección y de inmunización, por la observación de que la lactancia materna, en contra de la leche artificial, confiere una cierta protección contra la aparición de OM en lactantes con hendidura palatina y por los estudios en los que los niños pequeños con OMA recidivante consiguen un cierto grado de protección mediante la administración intramuscular de Ig polisacáridas bacterianas o de Ig policlonales por vía intravenosa. Estas evidencias, junto con la disminución demostrada de la incidencia de infecciones de las vías respiratorias superiores y de OM a medida que el sistema inmunitario infantil madura, indican la relevancia del sistema inmunitario innato del niño en la patogenia de la OM (v. cap. 150).

Patógenos virales

Aunque la OM puede aparecer y persistir en ausencia de una infección aparente de las vías respiratorias, la mayoría de los episodios, si no todos, se inicián por una infección vírica o bacteriana de las vías respiratorias altas. En un estudio realizado en niños que iban a la guardería, la OMA se observó en alrededor del 30-40% de los niños con enfermedades respiratorias provocadas por virus sincitial respiratorio (v. cap. 287), virus de la gripe (v. cap. 285) o adenovirus (v. cap. 289), y en alrededor del 10-15% de los niños que padecían enfermedades respiratorias causadas por virus parainfluenza (v. cap. 286), rinovirus (v. cap. 290) o enterovirus (v. cap. 277). La infección vírica de las vías respiratorias altas provoca una liberación de citocinas y de mediadores de la inflamación, algunos de los cuales pueden producir una disfunción de la trompa de Eustaquio.

Los virus respiratorios también pueden favorecer la colonización y la adherencia bacterianas en la nasofaringe y debilitar las defensas inmunitarias del huésped contra la infección bacteriana.

Alergia

Las evidencias de que la alergia respiratoria es un factor etiológico principal de la OM no son convincentes, aunque en los niños que tienen alergia y OM parece posible que la otitis pueda agravarse por la alergia.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Los síntomas y los signos de la OMA son muy variables, sobre todo en los lactantes y en los niños pequeños. En estos pueden existir signos de otalgia, que suele manifestarse por irritabilidad, cambios en los hábitos de sueño o de alimentación y, en ocasiones, porque el niño se lleva las manos a las orejas o se da tirones de ellas. Sin embargo, el tirarse de la oreja por sí sola tiene poca sensibilidad y especificidad. También puede haber fiebre, que en ocasiones puede ser el único signo. La rotura de la MT con otorrea purulenta es infrecuente. Asimismo, existen síntomas sistémicos y de afectación de las vías respiratorias altas, aunque a veces el niño está asintomático y la OMA se descubre en un reconocimiento médico rutinario. La escala de gravedad de los síntomas de otitis media aguda (AOM-SOS, *Acute Otitis Media Severity of Symptom*) es una escala validada de síntomas de 5 ítems que ha demostrado ser una herramienta beneficiosa para monitorizar los síntomas de OMA en pacientes y estudios de eficacia antimicrobiana en la OM. La OMD no se suele acompañar de una sintomatología muy llamativa, pero suele asociarse a una hipoacusia, que puede manifestarse como alteraciones de los patrones del habla, pero a menudo no se detecta si es unilateral o leve, sobre todo en los niños más pequeños. La OMD también puede asociarse a alteraciones del equilibrio o a desequilibrio, y los niños más mayores pueden referir molestias leves o una sensación de plenitud en el oído.

EXPLORACIÓN DEL TÍMPANO

Otoscopia

Se dispone de dos tipos de cabezales de otoscopio: el **quirúrgico** u **operatorio** y el **diagnóstico** o **neumático**. El cabezal quirúrgico incorpora una lente que gira sobre un arco amplio y una fuente abierta de luz, permitiendo el acceso fácil de los instrumentos del examinador al conducto auditivo externo y a la MT. El empleo del cabezal quirúrgico es óptimo para la extracción de cerumen o restos del conducto auditivo externo bajo observación directa, y es necesario para realizar satisfactoriamente una timpanocentesis o mirin-gotomía. El cabezal diagnóstico incorpora una lente mayor, una fuente cerrada de luz y un resalte o tetón donde se acopla un manguito de goma terminado en una perilla. Cuando un espéculo colocado en el cabezal se encaja ajustadamente dentro del conducto auditivo, se forma una cámara aérea hermética que comprende la cavidad aérea del cabezal del otoscopio, el manguito y la perilla de goma, el espéculo y la porción proximal del conducto auditivo externo. Aunque la exploración del oído en los niños pequeños es un procedimiento relativamente invasivo que suele chocar con la falta de colaboración del paciente, puede mejorarse si se realiza con el

mínimo dolor posible. La porción externa del conducto auditivo contiene piel pilosa, grasa subcutánea y cartílago, que permiten colocar el espéculo con unas molestias relativamente escasas. La porción más cercana a la MT está compuesta de hueso y solo está recubierta por piel, sin estructuras anexiales ni grasa subcutánea; si se empuja el espéculo demasiado dentro y se coloca en esta zona se suele causar una abrasión cutánea y dolor. Para disminuir estas molestias y mejorar el ajuste del espéculo consiguiendo un sellado hermético del conducto, se pueden usar espéculos con la punta de goma o espéculos plásticos con la punta recubierta de una funda de goma, lo que facilita la otoscopía neumática.

El aprendizaje de la técnica de la **otoscopia neumática** es fundamental para poder valorar los oídos infantiles, así como para establecer un diagnóstico preciso de OMA. Si se observa a través del otoscopio mientras se presiona y se suelta de forma alternativa y con suavidad la pera de goma, se puede calcular el grado de movilidad de la MT como respuesta tanto a la presión positiva como a la negativa, lo que proporciona una evaluación esencial sobre la existencia de líquido en el oído medio, que es un signo patognomónico de la OMA y la OMD (v. fig. 658.1). Con ambos tipos de cabezal otoscópico es esencial una iluminación potente para conseguir la visualización adecuada de la MT.

Limpieza del conducto auditivo externo

Los oídos infantiles presentan una «autolimpieza», debido a la migración de la epidermis cutánea del conducto auditivo. La limpieza del cerumen con bastoncillos de algodón por parte de los progenitores empeora la impactación del cerumen al empujarlo y compactarlo en la profundidad del conducto. Si el cerumen impide visualizar la MT, se debería extraer. Esto puede realizarse mediante observación directa con una luz frontal o a través del cabezal quirúrgico del otoscopio, empleando una cucharilla de oído o por aspiración suave usando una cánula de aspiración de oído del n.º 5 o del n.º 7 de French. Durante la realización de estas maniobras es muy conveniente la contención del lactante o del niño pequeño en decúbito prono, girando su cabeza hacia la izquierda o hacia la derecha según el oído que se vaya a limpiar. En los niños suficientemente mayores para colaborar, lo cual suele ocurrir alrededor de los 5 años, la limpieza del conducto auditivo se suele conseguir más fácilmente y de forma menos traumática mediante el lavado que por extracción mecánica, siempre que se tenga la seguridad de que no existe una perforación de la MT.

Hallazgos otoscópicos en el tímpano

Las características esenciales de la MT consisten en su contorno, el color, la translucidez, los cambios estructurales (si existen) y su movilidad. La MT se divide anatómicamente en la pars tensa y la pars flaccida. La pars tensa incluye los dos tercios inferiores del tímpano por debajo de la apófisis lateral del martillo. Su contorno es **ligevemente cóncavo**; las anomalías pueden consistir en congestión o abombamiento, o por el contrario, en una retracción extrema. El color normal de la pars tensa es **gris perla** y la pars flaccida es ligeramente más vascular. El eritema puede ser un signo de inflamación o infección, pero salvo que sea intenso, cuando aparece aislado puede deberse al llanto del niño o a una hiperemia vascular. Una blancura anómala puede estar provocada tanto por fibrosis como por la presencia de derrame en el interior de la cavidad del oído medio; este derrame también puede conferir al tímpano un color ambarino, amarillo pálido o (en menos ocasiones) azulado. En pocas ocasiones, un área blanquecina focal persistente puede ser indicativa de un colesteatoma congénito en el oído medio. En condiciones normales la membrana es translúcida, aunque puede considerarse normal cierto grado de opacidad en los primeros meses de la vida; después, la opacificación denota bien fibrosis o, más frecuentemente, la presencia de un derrame subyacente. Los cambios estructurales son las cicatrices, las perforaciones y las bolsas de retracción. Las retracciones o perforaciones, sobre todo en el cuadrante posterosuperior, o pars flaccida, de la MT pueden ser un signo de la formación de un colesteatoma. De todas las características visibles de la MT, la movilidad es la más sensible y específica para determinar la presencia o ausencia de DOM. La movilidad no suele ser un fenómeno de «todo o nada». La ausencia total de movilidad se observa en caso de perforación de la MT, que puede producirse después de un aumento sustancial de la presión en el oído medio asociado a un derrame. Cuando no existe una perforación, el hallazgo más común en caso de DOM es una afectación notable de la movilidad. El abombamiento de la MT es el hallazgo más específico de OMA (97%), pero su sensibilidad es menor (51%) (v. fig. 658.2).

Diagnóstico

El diagnóstico de OMA según las guías de la American Academy of Pediatrics de 2013 debería realizarse en los niños que presenten:

- ◆ Un abombamiento moderado o intenso de la MT u otorrea de inicio reciente no causada por otitis externa
- ◆ Un abombamiento leve de la MT y otalgia o eritema intenso de reciente aparición (<48 h).

El **diagnóstico de OMA no** debe realizarse en niños sin DOM.

La OMA y la OMD pueden evolucionar de la una a la otra sin una clara diferencia en los hallazgos físicos; hasta cierto punto es arbitrario cualquier esquema para establecer una diferenciación entre ellas. Sin embargo, dado que actualmente las resistencias bacterianas están aumentando, la distinción entre OMA y OMD es relevante a la hora de establecer el tratamiento, porque la OMD sin infección aguda no requiere tratamiento antibiótico. Una otorrea purulenta de reciente aparición es indicativa de una OMA; por tanto, la dificultad para diferenciar clínicamente estas dos afecciones se limita a los casos en los que no existe otorrea purulenta. Tanto la OMA sin otorrea como la OMD se acompañan de signos físicos de DOM, como son la presencia de, al menos, dos de las tres anomalías de la MT siguientes: una coloración blanca, amarilla, ambarina o (en menos ocasiones) azulada, una opacificación mayor que la producida por la fibrosis y una movilidad disminuida o ausente. Por otro lado, en la OMD se visualizan por detrás del tímpano tanto niveles hidroaéreos como burbujas de aire perfiladas por pequeñas cantidades de líquido, lo cual a menudo es indicativo de una resolución inminente (v. fig. 658.3).

Para apoyar el diagnóstico de OMA en un niño que presenta un derrame líquido en el oído medio, debe existir además una congestión o un abombamiento bien definidos de la MT, con o sin eritema acompañante, o, como mínimo, el DOM debe estar acompañado de una otalgia con repercusión clínica marcada. A menos que sea intenso, el eritema como único hallazgo es insuficiente. El eritema sin otras anomalías de la MT puede estar producido por el llanto o por hiperemia vascular. En la OMA el martillo puede estar oculto y el tímpano puede presentar un aspecto abombado, parecido al de una rosquilla con una depresión central en lugar de un orificio (v. fig. 658.3). En pocas ocasiones la MT puede estar oculta bajo una ampolla superficial o tener un aspecto adoquinado. La miringitis bulbosa es una manifestación física de la OMA y no una entidad etiológicamente independiente. Pasados unos días desde su comienzo, la congestión de la membrana puede disminuir, incluso aunque la infección continúe todavía presente.

En la OMD el abombamiento de la MT puede ser escaso, ausente, o puede aparecer el tímpano retraído (fig. 658.4); tampoco existe eritema o puede ser muy leve, pero puede incrementarse con el llanto del niño o con el traumatismo superficial sobre el conducto auditivo externo provocado durante la limpieza de cerumen del mismo.

Tanto antes como después de haber padecido episodios de OM, y en otras ocasiones sin estos antecedentes, la MT puede estar retraída como consecuencia de una presión aérea negativa en el oído medio. Es posible que la causa sea una difusión más rápida del aire desde la cavidad del oído medio que su restitución a través de la trompa de Eustaquio. La retracción leve suele ser autolimitada, aunque en algunos niños se acompaña de una HC leve. Una retracción más intensa es más preocupante, como se discute más adelante en la sección correspondiente a las secuelas de la OM.



Fig. 658.4 Aspecto de la MT en la otitis media con derrame.

Otitis media asociada a conjuntivitis

La aparición simultánea de conjuntivitis purulenta y eritematosa con una OM ipsilateral es una presentación bien conocida, que se debe en la mayoría de los niños a *H. influenzae* no tipificable. La enfermedad suele estar presente en varios miembros de la familia y afecta a niños pequeños y a lactantes. Los antibióticos oculares tópicos son ineficaces. Dada la prevalencia actual de microorganismos resistentes, esta asociación clínica puede ser importante a la hora de escoger el antibiótico, optando por antibióticos orales (v. más adelante) que sean eficaces contra formas resistentes de *H. influenzae* no tipificables.

Otitis media purulenta asintomática

En pocas ocasiones, en una exploración de rutina, algunos niños que no tienen fiebre, irritabilidad ni ningún otro signo evidente de infección, mostrarán un DOM purulento evidente y abombamiento de la MT. Aunque es una presentación infrecuente de OM «aguada», el abombamiento de la MT y la purulencia evidente del derrame requerirán un tratamiento antimicrobiano.

Timpanometría

La timpanometría, también denominada **prueba de inmitancia acústica**, es una prueba simple, rápida y no traumática que, si se realiza de forma correcta, ofrece una evidencia objetiva de la presencia o ausencia de DOM. El timpanograma proporciona información sobre la **distensibilidad de la MT** en términos electroacústicos que se puede considerar como un equivalente aproximado de la movilidad de la MT que se percibe visualmente durante la otoscopia neumática. La absorción del sonido por parte de la MT varía inversamente con su rigidez, y la rigidez de la membrana es mínima, y por consiguiente su admittance es mayor cuando la presión de aire que actúa sobre las dos superficies (la presión del aire del oído medio y la presión del aire en el conducto auditivo externo) es igual. En palabras sencillas, todas aquellas situaciones que tiendan a aumentar la rigidez de la MT (por ejemplo, la fibrosis o una acumulación de líquido en el oído medio) reducen su distensibilidad, lo que se registra como un aplanamiento de la curva del timpanograma. Un oído medio lleno con líquido suele tener una MT muy poco distensible, por lo que su gráfica timpanométrica es aplana.

Los **timpanogramas** se pueden agrupar en tres categorías (fig. 658.5). Se considera que los trazados que se caracterizan por un gradiente relativamente pronunciado (p. ej., el valor máximo en forma de ángulo agudo) y una presión del aire del oído medio (localización del valor máximo en términos de presión aérea) que se aproxima a la presión atmosférica (v. fig. 658.5A) (curva de tipo A) indican un estado normal del oído medio. Los registros caracterizados por una gráfica baja o ausente suelen denominarse curvas «**planas**» o de tipo B (v. fig. 658.5B) y suele considerarse que estas curvas indican la presencia de una anomalía del oído medio que está provocando una disminución de la distensibilidad timpánica. La presencia de un derrame líquido en el oído medio es la anomalía que con mayor frecuencia produce esta alteración en los lactantes y niños pequeños. Las curvas que se caracterizan por presentar hallazgos intermedios, como cierta disminución de la curva, a veces asociada a un gradiente suave (valor máximo en forma de ángulo obtuso), o un pico de presión aérea negativa en el oído medio (a menudo denominado tipo «C»), o combinaciones de estos rasgos (v. fig. 658.5C) pueden, o no, estar asociadas a la presencia de un DOM, y deben considerarse como no diagnósticas o equívocas respecto a la OM. Sin

embargo, los timpanogramas de tipo C sugieren una disfunción tubárica y la existencia de una patología activa en el oído medio, por lo que requieren seguimiento.

Al interpretar un timpanograma se debe observar la medición de volumen que ofrece. La respuesta timpanométrica de tipo B se analiza en el contexto del volumen registrado. Un trazo plano con un volumen «bajo» (≤ 1 ml) suele reflejar solo el volumen del conducto auditivo externo, lo que corresponde a un DOM, que impide el movimiento de un timpano intacto. Un trazo plano con un volumen alto (> 1 ml) suele reflejar el volumen del conducto auditivo y del espacio del oído medio, lo que corresponde a una perforación (o a la existencia de un tubo de timpanostomía permeable) de la MT. En los niños con tubos de timpanostomía, un timpanograma plano con un volumen < 1 ml sugerirá que el tubo está obstruido o no funciona, así como la existencia de líquido en el oído medio, mientras que un timpanograma plano con un volumen > 1 ml sugerirá que el tubo está permeable.

Aunque la timpanometría es bastante sensible a la hora de detectar un DOM, puede verse limitada por la falta de colaboración del paciente, la habilidad del profesional que realiza la prueba y la edad del niño (cuanto más pequeños menos fiable es el resultado). El uso de la timpanometría puede ser útil para el cribado en la consulta, puede complementar la exploración de los pacientes poco colaboradores y puede ayudar a identificar a los pacientes que requieren una atención adicional debido a que sus timpanogramas son anómalos. La timpanometría también se puede utilizar para confirmar, afinar o aclarar los hallazgos otoscópicos dudosos, para objetivar el seguimiento de los pacientes con una enfermedad conocida del oído medio y para validar un diagnóstico otoscópico de DOM. Aunque la timpanometría pudiera predecir la probabilidad de DOM, no podría distinguir el derrame de la OMD del que aparece en la OMA.

PREVENCIÓN

Las medidas generales para prevenir la OM que han sido respaldadas por muchas investigaciones son la evitación de la exposición a personas con infección respiratoria, las estrategias de vacunación adecuada contra neumococos y la gripe, evitar los ambientes con humo del tabaco y emplear la lactancia materna.

INMUNOPROFILAXIS Y ESTADO VACUNAL

La vacuna antineumocócica conjugada heptavalente (PCV7) reduce solo en un 6-8% el número global de episodios de OMA, pero con un 57% de reducción de los episodios específicos de serotipo. Se ha observado una reducción del 9-23% en los niños con antecedentes de episodios frecuentes y un 20% de disminución del número de niños a los que se les iba a practicar una inserción de tubos de timpanostomía. La vacuna 13-valente antineumocócica conjugada de polisacárido-proteína (PCV13) contiene los 7 serotipos incluidos en la vacuna PCV7 (serotipos 4, 6B, 9V, 14, 18C, 19F y 23F) y 6 serotipos adicionales (serotipos 1, 3, 5, 6A, 7F y 19A). Los primeros datos indican una reducción significativa del número de casos de mastoiditis neumocócica invasivas desde la introducción de la PCV13. Con el uso generalizado de la PCV13, será necesario continuar la vigilancia para detectar otros serotipos emergentes, que también están demostrando cada vez mayor resistencia. Aunque la vacuna de la gripe también proporciona cierto grado de protección contra la OM, el tiempo relativamente limitado durante el cual los individuos e incluso las comunidades están expuestos al virus de la gripe limita la eficacia de la vacuna a la hora de disminuir

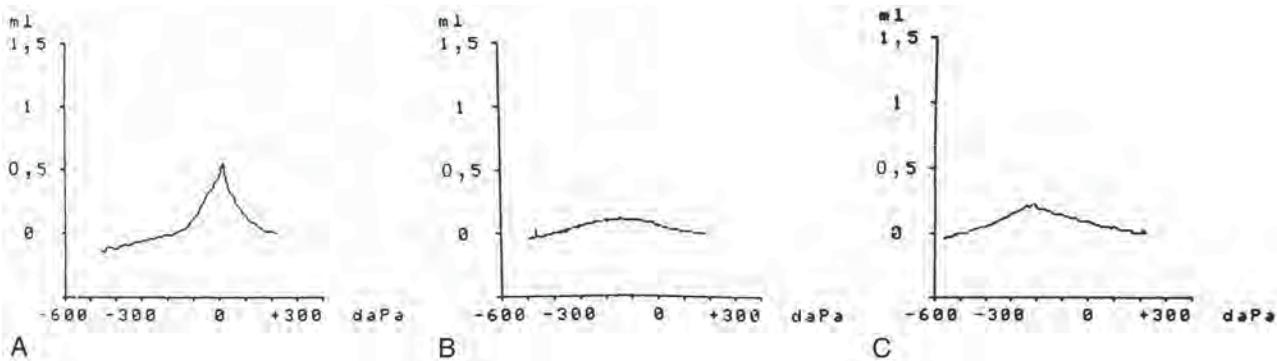


Fig. 658.5 Timpanogramas obtenidos con un equipo Grason-Stadler GSI 33 Middle Ear Analyzer que muestran (A) una admittance elevada, con un gradiente pronunciado (es decir, un valor máximo en forma de ángulo agudo), y la presión aérea del oído medio próxima a la presión atmosférica (0 decapascales [daPa]), (B) una admittance baja con una presión aérea en el oído medio indeterminada y (C) cierta disminución de la admittance, con un gradiente suave y la presión aérea del oído medio notablemente negativa.

ampliamente la incidencia de OM. La limitación de la OM es solo una parte del beneficio que proporcionan las vacunas contra el neumococo y los virus de la gripe.

TRATAMIENTO

Tratamiento de la otitis media aguda

La OMA puede ser muy dolorosa. Tanto si se emplean antibióticos como si no para el tratamiento, el dolor debe evaluarse y tratarse si está presente ([tabla 658.1](#)). Los episodios individuales de OMA se han tratado tradicionalmente con antibióticos. La preocupación en cuanto al incremento de las resistencias bacterianas ha estimulado a algunos autores a recomendar restringir el tratamiento antibiótico en algunos casos hasta que los síntomas persistan durante 2-3 días o empeoren ([tabla 658.2](#)). Existen tres factores que abogan en favor de tratar sistemáticamente con antibióticos a los niños que padecen una OMA documentada con los criterios diagnósticos citados con anterioridad. En primer lugar, las bacterias patógenas provocan la mayoría de los casos. En segundo lugar, la mejoría sintomática y la resolución de la infección se producen más rápido y de forma más constante con antibióticos que sin ellos (incluso aunque la mayoría de los casos no tratados también acaben por resolverse). En tercer lugar, el tratamiento antibiótico precoz y adecuado puede evitar el desarrollo de complicaciones supurativas. La disminución que se ha observado en dichas complicaciones en los últimos cincuenta años se atribuye probablemente, al menos en parte, al hábito extendido de emplear los antibióticos para el tratamiento de la OMA. En Holanda, donde el tratamiento inicial con antibióticos se aplaza habitualmente en la mayoría de los niños mayores de 6 meses, y donde solo alrededor del 30% de los niños con OMA recibe antibióticos, la incidencia de mastoiditis aguda, aunque es baja (en los niños menores de 14 años se sitúa en 3,8 por 100.000 personas-año), parece ligeramente superior que las tasas de otros países con tasas de prescripción de antibióticos en aproximadamente 1-2 episodios por 100.000 personas-año. Los grupos en otros países donde el tratamiento conservador de la OMA es el tratamiento estándar en los niños menores de

6 meses, como Dinamarca, describen cifras de mastoiditis aguda similares a las de Holanda (4,8 por 100.000 personas-año).

Dado que la mayoría de los episodios de OM se resuelve espontáneamente, la Academia Americana de Pediatría ha publicado unas directrices de consenso para ayudar a los médicos a considerar un periodo de «actitud expectante» o de observación antes de tratar la OMA con antibióticos (v. [tablas 658.2 y 658.3; fig. 658.6](#)). El aspecto fundamental de estas directrices es que debe asegurarse un seguimiento estrecho de los pacientes para valorar la falta de resolución espontánea o el empeoramiento de los síntomas, y que los pacientes deben recibir la medicación analgésica adecuada (paracetamol o ibuprofeno) durante el periodo de observación. Cuando se aplica una actitud expectante en pacientes con OMA deben tenerse en cuenta la certeza diagnóstica, la edad del paciente y la gravedad de la enfermedad. En los pacientes de menos edad (<2 años) se recomienda tratar todos los casos de diagnóstico confirmado de OMA. En los niños muy pequeños (<6 meses) deben tratarse incluso los casos sospechosos de OMA, debido al mayor potencial de morbilidad significativa de las complicaciones infecciosas. En los niños de 6-24 meses, en quienes el diagnóstico de OMA es dudoso, pero que presentan una enfermedad grave (fiebre > 39 °C, otalgia intensa o aspecto tóxico), también se recomienda el uso de antibióticos. Sin embargo, los niños de este grupo de edad en quienes el diagnóstico es cuestionable o la enfermedad no es grave pueden observarse durante 2-3 días con un seguimiento estrecho. En los niños mayores de 2 años podría considerarse la observación en todos los episodios de OM no grave o en aquéllos de diagnóstico dudoso, reservando el tratamiento antibiótico para los episodios confirmados y graves de OMA. La información procedente de Finlandia sugiere que la espera expectante o la estrategia de tratamiento diferido no empeoran la recuperación de la OMA, ni aumentan las tasas de complicaciones.

El diagnóstico preciso es el aspecto fundamental del tratamiento de la OM. En estudios que han utilizado criterios estrictos para el diagnóstico de OMA, el beneficio del tratamiento antimicrobiano es mayor. Además, diversas subpoblaciones de pacientes obtienen un beneficio claramente mayor del

Tabla 658.1 Tratamiento de la otalgia en la otitis media aguda

TRATAMIENTO	RECOMENDACIONES
Paracetamol, ibuprofeno	Tratamiento de elección
Benzocaína, fenazona (tópicas)	Beneficio breve respecto al paracetamol en pacientes mayores de 5 años
Antibióticos tópicos (fluoroquinolonas) con o sin corticoides para la otitis supurada crónica (membrana timpánica perforada)	Tratamiento de elección con limpieza del conducto auditivo; se debe realizar un cultivo
Agentes de homeopatía	No se recomiendan
Analgesia opiácea con codeína o análogos	No se recomienda
Timpanostomía/miringotomía	No se recomiendan como tratamiento inicial; es una opción para la otitis media refractaria al tratamiento antibiótico

Tabla 658.2 Recomendaciones para el tratamiento inicial de la otitis media aguda no complicada*

EDAD	OTORREA CON OMA*	OMA UNILATERAL O BILATERAL* CON SÍNTOMAS GRAVES†	OMA BILATERAL* SIN OTORREA	OMA UNILATERAL* SIN OTORREA
6 meses a 2 años	Tratamiento antibiótico	Tratamiento antibiótico	Tratamiento antibiótico	Tratamiento antibiótico u observación adicional
≥2 años	Tratamiento antibiótico	Tratamiento antibiótico	Tratamiento antibiótico u observación adicional	Tratamiento antibiótico u observación adicional‡

*Solo se aplica a niños con OMA bien documentada con una certeza elevada del diagnóstico.

†Un niño con aspecto tóxico, otalgia persistente durante más de 48 h, fiebre ≥39 °C en las 48 h previas o si hay dudas sobre el acceso al seguimiento después de la consulta.

‡Este plan de tratamiento inicial permite tomar las decisiones de forma compartida con la familia del niño para las categorías en las que sea adecuada la observación adicional. Si se ofrece la observación, se debe instaurar un mecanismo para asegurar el seguimiento y comenzar los antibióticos si el niño empeora o si no mejora en 48-72 h tras el inicio de la OMA.

NOTA: en los lactantes menores de 6 meses, si se sospecha una OMA se deben administrar antibióticos.

OMA, otitis media aguda.

De Lieberthal AS, Carroll AE, Chonmaitree T, et al. The diagnosis and management of acute otitis media, *Pediatrics* 131:e964-e999, 2013, Table 4.

Tabla 658.3 Antibióticos sugeridos para el tratamiento de la otitis media y para pacientes en quienes ha fracasado el tratamiento antibiótico de primer línea

Tratamiento antibiótico inicial inmediato o diferido		Tratamiento antibiótico después de 48-72 h tras el fracaso del tratamiento antibiótico inicial	
TRATAMIENTO DE PRIMERA LÍNEA RECOMENDADO	TRATAMIENTO ALTERNATIVO (EN CASO DE ALERGIA A LA PENICILINA O SOSPECHA DE MICROORGANISMOS PRODUCTORES DE BETA LACTAMASA)	TRATAMIENTO RECOMENDADO	TRATAMIENTO ALTERNATIVO
Amoxicilina (Los patógenos incluyen <i>Pneumococcus, H. influenzae</i> no-tipo B, <i>Moraxella</i>)	Cefdinir	Amoxicilina-ácido clavulánico	Ceftriaxona
o	o	o	Fracaso del segundo antibiótico
Amoxicilina-ácido clavulánico Ceftriaxona i.m./i.v. durante 1-3 días	Cefpodoxima Ceftriaxona Levofloxacino	Ceftriaxona	Azitromicina Timpanocentesis*

POSOLOGÍA DEL ANTIBIÓTICO

- Amoxicilina 90 mg/kg/día en dos tomas diarias durante 10 días
- Amoxicilina-ácido clavulánico (proporción 14:1), 90 mg/kg/día de amoxicilina en dos tomas diarias durante 10 días
- Ceftriaxona, 50 mg/kg/día en una toma diaria i.m., i.v. durante 1-3 días
- Cefdinir, 14 mg/kg/día en una toma diaria durante 10 días
- Cefpodoxima, 10 mg/kg/día en dos tomas diarias durante 10 días
- Levofloxacino, 20 mg/kg/día en dos tomas diarias si ≤5 años durante 10 días; 10 mg/kg/día en dos tomas diarias si >5 años durante 10 días
- Azitromicina, 10 mg/kg/día el día 1 en una toma diaria, después 5 mg/kg/día días 2-5 en una toma diaria o 10 mg/kg/día durante 3 días en una toma diaria o 20 mg/kg en una toma

*Timpanocentesis en quienes no respondan al tratamiento de segunda línea.
i.m., intramuscular; i.v., intravenoso.

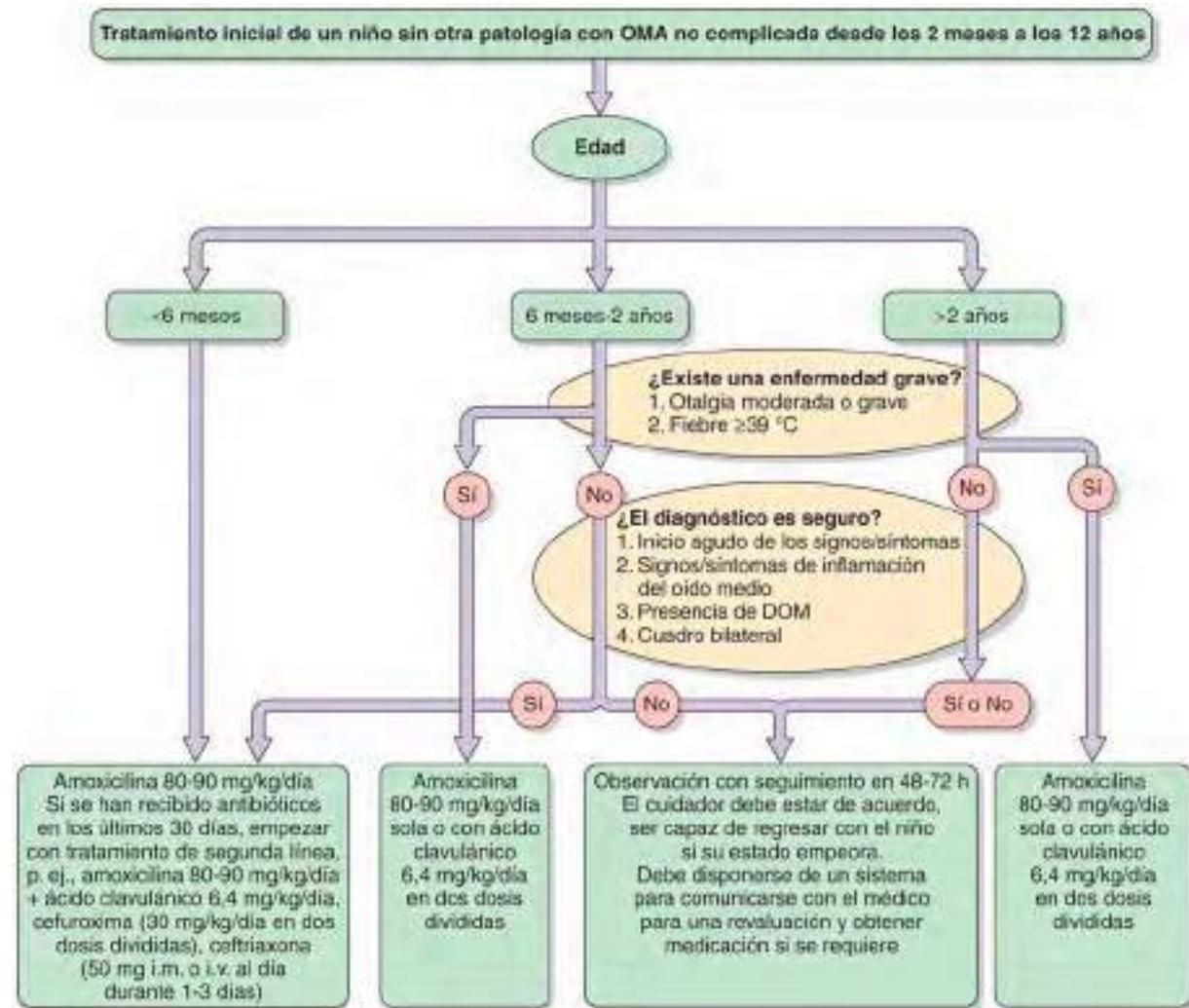


Fig. 658.6 Algoritmo para el tratamiento de la otitis media aguda. (De Mazer BD: Otitis media. En Leung DYM, Szeffler SJ, Bonilla FA, et al, editors: Pediatric allergy: principles and practices, ed 3, Philadelphia, 2016, Elsevier, Fig 25-3.)

tratamiento antimicrobiano oral que otras. Los niños pequeños, los que tienen otorrea y aquéllos con OMA bilateral obtienen un beneficio significativamente mayor del tratamiento antimicrobiano en comparación con los niños mayores, los que no tienen otorrea o los que presentan una OMA unilateral.

Resistencia bacteriana

Los niños con mayor riesgo de albergar bacterias resistentes son los menores de 2 años, que están de manera habitual en contacto con grupos grandes de otros niños (sobre todo en guarderías), o que han recibido recientemente un tratamiento antibiótico. El desarrollo de cepas bacterianas resistentes y su rápida propagación se ha fomentado y facilitado por la presión selectiva producida por el uso extendido de los antibióticos, cuya indicación más común para su empleo en los niños ha sido la OM. Además, muchas cepas de cada una de las bacterias patógenas que provocan frecuentemente OMA son resistentes a ciertos fármacos antibióticos que se emplean de forma habitual.

Aunque las tasas de resistencia a los antibióticos varían entre los distintos países, en Estados Unidos alrededor del 40% de las cepas de *H. influenzae* no tipificable, y casi todas las de *M. catarrhalis*, son resistentes a las aminopenicilinas (p. ej., ampicilina y amoxicilina). En la mayoría de los casos la resistencia se atribuye a la producción de β-lactamasa, y se puede superar mediante la combinación de amoxicilina con un inhibidor de la β-lactamasa (ácido clavulánico) o mediante el empleo de un antibiótico estable frente a la β-lactamasa. Sin embargo, algunas cepas ocasionales de *H. influenzae* no tipificable que no son productoras de β-lactamasa son también resistentes a las aminopenicilinas y a otros antibióticos β-lactámicos, debido a alteraciones en sus proteínas fijadoras de la penicilina. Se debe señalar que las tasas de resistencia bacteriana en los países del norte de Europa donde el uso de antibióticos es menor son comparativamente mucho más bajas (resistencia por β-lactamasa en el 6-10% de cepas) que en Estados Unidos.

En Estados Unidos alrededor del 50% de las cepas de *S. pneumoniae* no son sensibles a la penicilina, repartiéndose de igual manera aproximadamente entre las cepas con resistencia intermedia y las cepas resistentes a la penicilina (más difíciles de tratar aún). En los niños que acuden a guarderías la incidencia de resistencias es mucho mayor. La resistencia de *S. pneumoniae* a las penicilinas y otros antibióticos β-lactámicos no está mediada por la producción de β-lactamasas, sino por alteraciones en las proteínas fijadoras de la penicilina. Este mecanismo de resistencia puede ser superado, sin embargo, si se logra alcanzar unas elevadas concentraciones de antibióticos β-lactámicos en el lugar de la infección durante un intervalo de tiempo suficiente. Muchas cepas resistentes a la penicilina de *S. pneumoniae* también lo son a otros antibióticos, como las sulfamidas, los macrólidos y las cefalosporinas. Por lo general, a medida que aumenta la resistencia a la penicilina también lo hace la resistencia a otras clases de antibióticos. La resistencia a los macrólidos, incluida la azitromicina y la claritromicina, por parte de *S. pneumoniae* ha aumentado con rapidez, de modo que estos antibióticos son mucho menos eficaces para tratar la OMA. Un mecanismo de resistencia a los macrólidos también provoca resistencias a la clindamicina, que de otro modo sería eficaz en general contra las cepas resistentes de *S. pneumoniae*. A diferencia de la resistencia a los antibióticos β-lactámicos, la resistencia a los macrólidos no se puede superar mediante el incremento de la dosis.

Tratamiento antibiótico de elección

La amoxicilina continúa siendo el fármaco de elección en muchos casos para el tratamiento de la OMA no complicada, debido a su historial excelente de seguridad, la eficacia relativa, su sabor agradable y su bajo coste. La amoxicilina es el antibiótico más eficaz dentro de los disponibles por vía oral contra las cepas de *S. pneumoniae* tanto sensibles como no sensibles a la penicilina. Aumentando la dosis habitual de 40-45 mg/kg/24 horas hasta 80-90 mg/kg/24 horas suele lograrse la eficacia contra las cepas con resistencia intermedia y contra algunas resistentes a la penicilina. Estas dosis más elevadas se pueden emplear, sobre todo, en los niños menores de 2 años, en los que ya han sido tratados con fármacos β-lactámicos y en los que han estado expuestos al contacto con muchos otros niños, ya que estos son los que presentan la prevalencia más elevada de cepas no sensibles de *S. pneumoniae*. Una limitación para el empleo de amoxicilina viene dada por el hecho de que puede inactivarse por las β-lactamasas producidas por muchas cepas de *H. influenzae* no tipificable y por la mayoría de *M. catarrhalis*. Los episodios de OMA provocados por estos microorganismos patógenos suelen resolverse espontáneamente. Las alergias a las penicilinas deben clasificarse en hipersensibilidad de tipo 1 (urticaria o anafilaxia) y reacciones de tipo no 1 (exantema). En los niños con una reacción de tipo no 1 y en quienes la reactividad cruzada

a las cefalosporinas no suponga un problema, el tratamiento inicial con cefdinir puede ser una alternativa adecuada. En los niños con una reacción de tipo 1 o con sensibilidad conocida a las cefalosporinas hay muchas menos opciones. La resistencia a la trimetoprima-sulfametoaxazol por parte de numerosas cepas tanto de *H. influenzae* no tipificable como de *S. pneumoniae* y los altos índices de fracaso clínico notificados en niños con OMA tratados inicialmente con esta asociación contraindican su empleo. De forma similar, el aumento de las tasas de resistencia a los macrólidos es un factor en contra de la eficacia de la azitromicina. Aunque las quinolonas no están aprobadas por la FDA para su uso en niños, muchos clínicos las han utilizado en esta población de pacientes. El tratamiento alternativo precoz en estos pacientes alérgicos con tubos de timpanostomía puede reducir la gravedad de su enfermedad y el uso de antimicrobianos tópicos.

Duración del tratamiento

Generalmente, se establece que la duración del tratamiento de la OMA debe ser de 10 días, y la mayoría de los estudios de eficacia que analizan el tratamiento antibiótico en la OMA ha usado esta duración como referencia. Los estudios que comparan tratamientos de duración corta y larga indican que los de ciclo corto suelen ser inadecuados en los niños menores de 6 años, sobre todo en los menores de 2 años. Para la mayoría de los episodios y en la mayoría de los niños, se recomienda que el tratamiento proporcione unas concentraciones tisulares de antibiótico durante, al menos, 10 días. Un tratamiento de más de 10 días de duración puede ser necesario para los niños que sean muy pequeños, que padecan episodios graves o cuya experiencia previa en relación con la OM haya sido problemática.

Seguimiento

Los objetivos principales del seguimiento son evaluar el resultado del tratamiento y diferenciar entre una respuesta inadecuada al mismo y una recidiva precoz. Por consiguiente, el intervalo apropiado para las revisiones debe individualizarse. La revisión en un plazo de varios días es aconsejable en los lactantes de corta edad con episodios graves o en los niños de cualquier edad que presenten otalgia continua. La revisión a las 2 semanas es apropiada para los lactantes o niños pequeños que han padecido recidivas frecuentes. En ese momento, no es probable que la MT haya recuperado su aspecto normal, pero debe ser evidente una mejoría sustancial en su aspecto. En el niño que únicamente presente un episodio esporádico de OMA con una mejoría rápida de la sintomatología es suficiente realizar la revisión al cabo de 1 mes de la exploración inicial. En los niños mayores, incluso, puede no ser necesaria dicha revisión. La presencia continuada de DOM después de un episodio de OMA por sí sola no es una indicación para un tratamiento adicional o con antibióticos de segunda elección. Sin embargo, el DOM persistente si requiere un seguimiento adicional para garantizar que se resuelve y que no provoca una hipoacusia persistente ni otras complicaciones.

Respuesta deficiente al tratamiento de elección

La OMA es, esencialmente, una infección que se produce en un espacio cerrado, y su resolución depende tanto de la erradicación del microorganismo agresor como de la restauración de la ventilación del oído medio. Los factores que contribuyen a una respuesta insuficiente al tratamiento de elección, además de una eficacia antibiótica inadecuada, son el mal cumplimiento del régimen terapéutico, la concurrencia o intercurrencia de una infección vírica, la persistencia de una disfunción de la trompa de Eustaquio y una ventilación insuficiente del oído medio, la reinfección a partir de otros focos del organismo o a partir de una erradicación insuficiente de los patógenos del oído medio, y la inmadurez o la alteración de las defensas del huésped. La identificación de la formación de una biopléjula en el oído medio de niños con OM crónica también indica que, en algunos casos, es probable que la erradicación con el tratamiento antibiótico estándar sea insatisfactoria. A pesar de estos numerosos factores potenciales, el cambio a un medicamento alternativo o de segunda elección parece justificado cuando no ha existido una mejoría adecuada de los síntomas o del estado del oído medio, reflejado por el aspecto de la MT, o cuando la persistencia de una rinorrea purulenta indica que el antibiótico que se está empleando tiene una eficacia inferior a la óptima. También se pueden emplear los medicamentos de segunda elección de forma apropiada cuando la OMA se presenta en un niño que ya está recibiendo antibióticos, en niños inmunodeprimidos o en los que presenten síntomas graves y cuya experiencia previa con la OM haya sido problemática.

Tratamiento de segunda línea

Cuando se comprueba que el tratamiento de la OMA con antibióticos de primera elección ha sido inadecuado se dispone de muchas alternativas

de segunda elección (v. tabla 658.3). Los fármacos elegidos como tratamiento de segunda elección deben ser eficaces contra las cepas de *H. influenzae* no tipificable y *M. catarrhalis* productoras de β-lactamasa, así como contra las cepas sensibles y la mayoría de las no sensibles de *S. pneumoniae*. Solamente 4 fármacos reúnen estos requisitos: amoxicilina-clavulánico, cefdinir, cefuroxima axetilo y ceftriaxona por vía intramuscular. Dado que la amoxicilina en dosis elevadas (80-90 mg/kg/ 24 horas) es eficaz contra la mayoría de las cepas de *S. pneumoniae* y que al añadir el ácido clavulánico se amplía su espectro antibacteriano hasta incluir a las bacterias productoras de β-lactamasa, la asociación amoxicilina-ácido clavulánico en dosis altas es especialmente adecuada como fármaco de segunda línea para el tratamiento de la OMA. La formulación del fármaco con una proporción de amoxicilina- clavulánico de 14:1 contiene el doble de amoxicilina que la de proporción 7:1 disponible anteriormente. La diarrea, sobre todo en los lactantes y en los niños pequeños, es un efecto adverso frecuente, pero quizás se puede mejorar en algunos casos si el niño toma yogures con cultivos activos, y no suele ser lo bastante grave como para tener que suprimir el tratamiento. El cefdinir ha demostrado una eficacia terapéutica amplia, suele tolerarse bien en cuanto a su sabor y puede usarse en una sola toma diaria. La posibilidad de utilizarlo también en la mayoría de los niños con reacciones de hipersensibilidad de tipo 1 leves es otro factor añadido a la hora de escogerlo como fármaco de segunda línea. Tanto la cefuroxima axetilo como la ceftriaxona intramuscular presentan limitaciones destacadas para su empleo en los niños pequeños. La suspensión de cefuroxima axetilo que se encuentra disponible actualmente tiene un sabor desagradable y su aceptación es baja. Los tratamientos con ceftriaxona implican tanto el dolor de la inyección intramuscular como un precio considerable, y la inyección debe ser repetida una o dos veces a intervalos de 2 días para lograr el grado de eficacia deseado. Sin embargo, el uso de ceftriaxona es apropiado en casos graves de OMA cuando el tratamiento por vía oral no es factible, o en casos altamente seleccionados tras el fracaso terapéutico con antibióticos de segunda línea administrados por vía oral (p. ej., amoxicilina-clavulánico o cefuroxima axetilo), o cuando se encuentra *S. pneumoniae* altamente resistente en el aspirado procedente de una timpanocentesis diagnóstica.

La claritromicina y la azitromicina presentan únicamente una actividad limitada contra las cepas no sensibles de *S. pneumoniae* y contra las cepas productoras de β-lactamasa de *H. influenzae* no tipificable. El empleo de los macrólidos también parece ser un factor destacado en el incremento del índice de resistencias a dichos fármacos por parte de estreptococos del grupo A y *S. pneumoniae*. La clindamicina es activa contra la mayoría de las cepas de *S. pneumoniae*, incluidas las cepas resistentes, pero no es activa contra *H. influenzae* no tipificable o *M. catarrhalis*.

Otros antibióticos que se han usado de forma tradicional en el tratamiento de la OMA tienen una falta de eficacia tan marcada contra los microorganismos resistentes que su uso pocas veces supera a los posibles efectos secundarios o complicaciones de los fármacos. Entre ellos hay que indicar el cefprozilo, el cefaclor, el loracarbef, la cefixima, la trimetoprima-sulfametoxyzol y la eritromicina-sulfisoxazol. La cefpodoxima ha demostrado tener una eficacia razonable en algunos estudios, pero suele tolerarse mal debido a su sabor desagradable.

PROFILAXIS ANTIBIÓTICA

En los niños que han padecido episodios frecuentes de OMA, la profilaxis antibiótica con dosis subterapéuticas de una aminopenicilina o una sulfamida se ha usado en el pasado para proteger contra las recidivas de OMA (aunque no de OMD). Sin embargo, debido al aumento de la incidencia de microorganismos resistentes y a la contribución del uso de antibióticos a la resistencia bacteriana, el riesgo de la profilaxis antibiótica mantenida supera claramente a los beneficios posibles.

Miringotomía y timpanocentesis

La miringotomía es un tratamiento usado desde hace mucho tiempo para la OMA, pero pocas veces es necesaria en los niños que están recibiendo antibióticos. Dentro de las **indicaciones para la miringotomía** en los niños con OMA se incluyen la otalgia grave y refractaria, la hiperpirexia, las complicaciones de la OMA, como la parálisis facial, la mastoiditis, la laberintitis o la infección del sistema nervioso central, y la inmunodepresión de cualquier causa. La miringotomía debería considerarse como tratamiento de tercera línea en los pacientes en quienes han fracasado dos ciclos de antibióticos para un episodio de OMA. En los niños con OMA en los que la respuesta clínica ante un tratamiento enérgico con antibióticos de segunda elección no ha sido satisfactoria están indicadas tanto la timpanocentesis diagnóstica como la miringotomía, para permitir la identificación del microorganismo causal y su perfil de sensibilidad.

Cualquier procedimiento puede ser, además, útil para conseguir el alivio de la otalgia. La timpanocentesis con cultivo del aspirado del oído medio también está indicada como parte del estudio de la sepsis en los lactantes muy pequeños con OMA y en los que presenten signos sistémicos de enfermedad, como fiebre, vómitos o letargo, y cuya causa no parezca corresponder únicamente a una infección del oído medio. La práctica de la timpanocentesis es mucho más fácil si se emplea un aspirador diseñado especialmente para ello. Los estudios en los que se describe el uso de criterios individualizados estrictos para el diagnóstico de OMA y que incluyen la timpanocentesis en la consulta con cultivo bacteriano seguido de un tratamiento antimicrobiano guiado por el cultivo demuestran una reducción significativa de la frecuencia de episodios recidivantes de OMA y de cirugía de colocación de tubos de timpanostomía. Sin embargo, muchos médicos de atención primaria no se sienten seguros a la hora de realizar este procedimiento, se pueden producir complicaciones y muchos progenitores pueden considerar que este procedimiento es traumático. A menudo, los niños que requieren esta intervención tienen unos antecedentes lo bastante sugestivos de OM recidivante para requerir que se plantee la colocación de tubos de timpanostomía, de modo que el procedimiento se puede realizar bajo anestesia general.

Recidiva precoz después del tratamiento

La recidiva de la OMA después de su resolución aparente puede deberse tanto a una erradicación incompleta de la infección en el oído medio o en las vías respiratorias altas como a una reinfección por la misma bacteria o por otro microorganismo o cepa bacteriana. Un tratamiento reciente con antibióticos también predispone a los pacientes a una mayor incidencia de microorganismos resistentes, lo que debe tenerse en cuenta al escoger el tratamiento, siendo, por lo general, aconsejable iniciar con un agente de segunda línea (v. tabla 658.3).

Miringotomía e inserción de tubos de drenaje

Cuando existe una OMA recidivante a pesar de un tratamiento médico adecuado, se debe plantear un tratamiento quirúrgico de la OMA con inserción de tubos de drenaje. Este procedimiento es eficaz para reducir la incidencia de OMA en pacientes con OM recidivante, y puede reducir de forma significativa la calidad de vida en los pacientes con OMA recidivante. Los factores de cada paciente concreto, tales como el perfil de riesgo, la gravedad de los episodios de OMA, el desarrollo y la edad del niño, la presencia de antecedentes de reacciones adversas a fármacos, la existencia de problemas médicos concurrentes y los deseos de los progenitores, influirán a la hora de decidir cuándo derivar al niño para este procedimiento. En pacientes que tengan tres episodios de OMA en un periodo de 6 meses, o cuatro episodios en un periodo de 12 meses con uno de ellos en los 6 meses previos, debería plantearse un posible tratamiento quirúrgico de la OMA del niño con los progenitores. En este contexto, las guías de 2013 sobre la colocación de los tubos de timpanostomía indican que si el DOM persiste en uno o ambos oídos y está presente en el momento de la evaluación por el otorrinolaringólogo, está indicada la miringotomía. Sin embargo, si el DOM se ha resuelto, las guías recomiendan no realizar la miringotomía y proponer la observación, a menos que haya aspectos adicionales, como dificultad para tolerar el tratamiento antibiótico (problemas alérgicos u otras dificultades de tolerancia), episodios graves de OM aguda u otros aspectos del desarrollo. No resulta infrecuente que uno o más de estos aspectos adicionales influyan en la asistencia del niño.

Otorrea por el tubo de drenaje

Aunque los tubos de timpanostomía suelen reducir la incidencia de OMA en la mayoría de los niños, los pacientes que tienen estos tubos aún pueden desarrollar una OMA. Una ventaja de dichos tubos en los niños con OMA recidivante es que, si se produce un episodio de OMA con un tubo funcionante colocado, estos pacientes tendrán una otorrea purulenta por el tubo. Por definición, en los niños con tubos de timpanostomía funcionantes y sin otorrea, la OMA bacteriana no es la causa de fiebre ni de cambios conductuales y no debería tratarse con antibióticos. Cuando se produce una otorrea a través de un tubo de timpanostomía, debe considerarse la aplicación de un tratamiento ótico tópico, y no antibióticos orales, como medida de primera línea, según las recomendaciones de las guías para los tubos de timpanostomía de 2013. Si el tubo está colocado y funciona adecuadamente, la infección puede drenar, la infección suele asociarse a un dolor inapreciable y la posibilidad de que se produzca una complicación grave por un episodio de OMA es extremadamente remota. Hay que destacar que las precauciones estrictas respecto al agua tras la colocación de los tubos de timpanostomía no parecen influir en

la aparición de otorrea posttimpanostomía, por lo que las directrices de 2013 ya no recomiendan dichas precauciones en los niños con tubos de miringotomía. Sin embargo, cuando se produce una otorrea, es importante mantener el conducto auditivo seco mientras se administra un tratamiento ótico tópico. Las gotas óticas actuales de quinolonas aprobadas por la Food and Drug Administration estadounidense para utilizarlas en la cavidad del oído medio en los niños se componen de ciprofloxacino/dexametasona y ofloxacino. Su aplicación tópica permite utilizarlas en concentraciones mayores de antibiótico de lo que se toleraría por vía oral y cubren de forma excelente incluso las cepas más resistentes de los patógenos comunes del oído medio, así como *S. aureus* y *Pseudomonas aeruginosa*. Debido a la elevada tasa de éxito de estos preparados tópicos, su amplio espectro, la menor probabilidad de que contribuyan a la aparición de microorganismos resistentes, la relativa facilidad de administración, la falta de efectos secundarios significativos y su carencia de ototoxicidad se convierten en la primera elección para la otorrea por los tubos de drenaje. Los antibióticos orales deberían reservarse, por lo general, para los casos de otorrea por los tubos de drenaje que tengan otros síntomas sistémicos asociados, para los pacientes que presenten dificultades para tolerar el uso de preparados tópicos o, posiblemente, para los pacientes en quienes haya fracasado un intento de aplicar las gotas óticas tópicas. A pesar de estas ventajas del tratamiento ótico tópico, los datos de los estudios han indicado que, en comparación con los otorrinolaringólogos, los médicos de atención primaria son menos propensos a prescribir gotas óticas tópicas como tratamiento de primera línea en la otorrea por los tubos de timpanostomía. Debido a la relativa facilidad para obtener líquido para su cultivo, y a la posibilidad de desarrollar una otitis fungica, que ha aumentado con el uso de gotas óticas tópicas de quinolonas de amplio espectro, en los pacientes en quienes fracase el tratamiento tópico también debería realizarse un cultivo para descartar el desarrollo de una otitis fungica. Se dispone de otros preparados óticos, pero tienen un cierto riesgo de ototoxicidad o no han sido aprobados para su uso en el oído medio. Sin embargo, muchos de estos preparados se utilizaban ampliamente antes de la aparición de las actuales gotas de quinolonas, y solían considerarse razonablemente seguros y eficaces. En todos los casos de otorrea por los tubos de drenaje se debe cuidar la higiene del oído, es decir, la limpieza de las secreciones del conducto auditivo externo, así como evitar su contaminación por agua. En los casos donde existe una secreción muy espesa y abundante, el tratamiento tópico puede inhibirse porque la medicación no logra llegar al sitio de la infección. En estas circunstancias puede ser bastante útil aspirar y eliminar las secreciones (a menudo, remitiendo al niño al otorrinolaringólogo). Cuando los niños con otorrea por el tubo de drenaje no mejoran satisfactoriamente con el tratamiento ambulatorio convencional pueden ser necesarias la extracción del tubo y/o la hospitalización para recibir el tratamiento antibiótico por vía parenteral.

TRATAMIENTO DE LA OTITIS MEDIA CON DERRAME

El tratamiento de la OMD depende de la comprensión de su historia natural y de las posibles complicaciones y secuelas. Los niños con OMD se deberían evaluar en busca de cualquier factor de riesgo basal de tipo sensorial, físico, cognitivo o conductual que pueda presagiar un riesgo de problemas de aprendizaje por el derrame del oído medio. Además, los clínicos deberían evaluar el desarrollo de los niños con riesgo de OMD en el momento del diagnóstico de una afección de riesgo, como el síndrome de Down, el autismo, el retraso del habla y del lenguaje, la hipoacusia permanente, los síndromes craneofaciales, la ceguera o un retraso del desarrollo global, así como a los 12-18 meses de edad (si se ha diagnosticado que presentan un riesgo antes de esa edad). Sin embargo, los niños que no tienen un riesgo del desarrollo y que no presentan síntomas atribuibles a la OMD, como dificultades auditivas, problemas del equilibrio (vestibulares), mal rendimiento académico, problemas conductuales o molestias de los oídos, no deberían evaluarse de forma rutinaria en busca de una OMD. Cuando la OMD persiste más de 3 meses, se debe realizar una prueba auditiva apropiada para la edad y plantear la derivación a un otorrinolaringólogo. En los niños mayores (por lo general, mayores de 4 años), y dependiendo de la experiencia en la consulta del médico de atención primaria, se puede realizar un cribado auditivo en dicha consulta. Todos los niños en quienes no se logre realizar un cribado auditivo en la consulta de atención primaria deben remitirse al otorrinolaringólogo. A la hora de valorar la decisión de remitir al paciente para una interconsulta, el clínico debe intentar determinar el impacto de la OMD en el niño y educar a la familia al respecto. La mayoría de los casos de OMD se resuelven sin tratamiento en 3 meses. Para los niños con OMD que reciben un tratamiento expectante, las guías de 2016 para el tratamiento de la OMD

recomiendan que la exploración debería realizarse a intervalos de 3-6 meses, hasta que ya no haya derrame, que se identifique una hipoacusia significativa o que se sospechen anomalías estructurales del tímpano o del oído medio. Aunque la hipoacusia puede ser una preocupación esencial, la OMD provoca una serie de dificultades adicionales en los niños que también deben tenerse en cuenta: predisposición a OMA recidivantes, dolor, alteraciones del equilibrio y acúfenos. Entre las secuelas a largo plazo en las que se ha demostrado una asociación con la OMD se encuentran las alteraciones patológicas en el oído medio, la atelectasia de la MT y la formación de bolsas de retracción, la OM adhesiva, la formación de colestomatoma y la discontinuidad de la cadena osicular, así como la hipoacusia conductiva y neurosensorial. También se han observado efectos adversos a largo plazo, tanto sobre el habla y el lenguaje como en el desarrollo cognitivo y psicosocial. Este impacto se relaciona con la duración del derrame existente, con su carácter unilateral o bilateral, con el grado de hipoacusia subyacente y con otros factores del desarrollo y sociales que afecten al niño. Al considerar el impacto de la OMD sobre el desarrollo es fundamental tener en cuenta el cuadro global que presenta el niño. Aunque es improbable que una OMD que provoque una hipoacusia unilateral leve tenga efectos negativos a largo plazo en un niño por lo demás sano y con un desarrollo normal, incluso una hipoacusia leve en un niño con otros retrasos del desarrollo o del habla puede agravar estas dificultades (tabla 658.4). Como mínimo, un niño con una OMD que persista más de 3 meses requiere una monitorización estrecha de sus niveles auditivos mediante una evaluación audiológica realizada por expertos, la evaluación de los hitos del desarrollo, incluyendo la valoración del habla y el lenguaje, y que se preste atención a su incidencia de OMA recidivante.

Variables que influyen en las indicaciones terapéuticas de la otitis media con derrame

Las variables relacionadas con el paciente que influyen en las decisiones terapéuticas de la OMD son, entre otras, la edad del niño, la frecuencia y gravedad de los episodios previos de OMA y el intervalo de tiempo desde el último episodio, el desarrollo actual del habla y el lenguaje, la presencia o ausencia de antecedentes de reacciones adversas a los medicamentos, la concurrencia de problemas médicos o de factores de riesgo, como la asistencia a guarderías, así como los deseos de los padres. Al considerar el tratamiento quirúrgico de la OMD mediante tubos de drenaje se observa un beneficio especial en los pacientes con OMD persistente salpicada por episodios de OMA, pues los tubos suelen resolver ambos trastornos. La persistencia del DOM después de una OMA recidivante (tres episodios en 6 meses o cuatro en 12 meses) es una indicación para la colocación de tubos de timpanostomía. Las variables relacionadas con la enfermedad que la mayoría de los otorrinolaringólogos tienen en cuenta en el tratamiento de la OMD son si el derrame es unilateral o bilateral, la cantidad aparente de derrame, la duración (si se conoce), el grado de hipoacusia, la presencia o ausencia de otros síntomas posiblemente relacionados (como los acúfenos, el vértigo o los trastornos del equilibrio) y la presencia o ausencia de rinorrea mucopurulenta o purulenta que, si dura más de 2 semanas, sugiere que una infección nasofaringea o sinusal concurrente contribuye a perpetuar el compromiso de la ventilación del oído medio.

Tabla 658.4

Factores sensoriales, físicos, cognitivos o conductuales que aumentan el riesgo de padecer dificultades del desarrollo (retraso o trastorno) en los niños con OMD

Hipoacusia permanente independiente de la OMD
Sospecha o diagnóstico de retraso o trastorno del habla y el lenguaje

Trastorno del espectro autista y otros trastornos generalizados del desarrollo

Síndromes (p. ej., Down) o trastornos craneofaciales que asocian retrasos cognitivos, del habla y del lenguaje

Ceguera o déficit visual no corregible

Fisura palatina con o sin síndrome asociado

Retraso del desarrollo

De la American Academy of Family Physicians; American Academy of Otolaryngology-Head and Neck Surgery; American Academy of Pediatrics Subcommittee on Otitis Media with Effusion: Otitis media with effusion, *Pediatrics* 113(5):1412-1429, 2004, Table 3, p 1416.

Tratamiento médico

En algunos estudios, los antibióticos han demostrado una cierta eficacia en la resolución de la OMD, posiblemente porque ayudan a erradicar una infección nasofaringea, una infección asintomática del oído medio o ambas. Los efectos más significativos de los antibióticos en la OMD se han demostrado con duraciones del tratamiento de 4 semanas y 3 meses. Sin embargo, en la era actual de resistencia a los antibióticos, el pequeño beneficio potencial del tratamiento antibiótico se ve superado por sus posibles efectos negativos, y no se recomienda. En su lugar, el tratamiento se debe limitar a los casos en los que existan evidencias de una infección bacteriana asociada de las vías respiratorias altas o una infección no tratada del oído medio. Con esta intención, se debe emplear el medicamento de mayor espectro disponible, tal como se recomienda en el tratamiento de la OMA.

Se ha demostrado que la eficacia de los corticoides en el tratamiento de la OMD es a corto plazo. Por tanto, la relación riesgo/beneficio de estos fármacos hace que ya no se recomiendan para el tratamiento de la OMD. Las combinaciones de antihistamínicos-descongestivos no son eficaces en el tratamiento de los niños con OMD y no están indicadas en su tratamiento. Los antihistamínicos solos o los descongestivos solos y los agentes mucolíticos tampoco son eficaces y no se recomiendan para el tratamiento de los pacientes con OMD. El perfil de riesgo de los descongestivos y los antihistamínicos en los niños hace que, a menos que exista otro cuadro médico como una enfermedad alérgica documentada que justifique el tratamiento con antihistamínicos, estos fármacos están contraindicados para el tratamiento de la OMD. Los ensayos aleatorizados controlados no respaldan el uso de aerosoles de esteroides intranasales tópicos para tratar las manifestaciones de disfunción de la trompa de Eustaquio y su empleo para la resolución de la OMD tampoco se recomienda. La insuflación de las trompas de Eustaquio mediante la maniobra de Valsalva u otros medios no ha demostrado tener eficacia a largo plazo, pero es improbable que cause un perjuicio significativo. Otras terapias «alternativas», como la manipulación espinal, no han demostrado hasta el momento ser eficaces ni están indicadas en los niños con OMD.

Miringotomía e inserción de tubos de timpanostomía

Cuando la OMD persiste a pesar de un amplio periodo de espera expectante (por lo general 3-6 meses, o quizás más en niños con derrame unilateral), se plantea la duda de la intervención quirúrgica. La miringotomía sola, sin inserción de tubo de timpanostomía, permite la evacuación del DOM y a veces puede ser eficaz, pero a menudo, debido a que la incisión cicatriza antes de que se haya normalizado la función de la mucosa del oído medio, el derrame se vuelve a acumular rápidamente. Si se añade la inserción del tubo, se ofrece la probabilidad de que la ventilación del oído medio se mantenga durante, al menos, el tiempo que el tubo permanezca en posición y funcione. La eficacia de los tubos de timpanostomía tiene una duración variable, dependiendo de su diseño. Los tubos que están diseñados para una duración más corta (6-12 meses) tienen un impacto menor en los espacios del oído medio no enfermos en los niños. Algunos estudios en los que se comparó la eficacia de los tipos de tubos de timpanostomía, incluidos los tubos de acción más corta, frente a la espera expectante, son menos útiles a la hora de evaluar las diferencias entre estas estrategias. Los tubos que mantienen su eficacia durante un tiempo algo mayor (12-18 meses) suelen ser más apropiados para la mayoría de los niños en quienes se colocan tubos. Con independencia del tipo, la colocación de tubos de timpanostomía revierte de modo casi uniforme la HC asociada con la OMD. Los episodios ocasionales de obstrucción de la luz del tubo y la extrusión prematura del mismo pueden limitar la eficacia de los tubos de timpanostomía, que además pueden asociarse a otorrea. Sin embargo, la colocación de los tubos de drenaje suele ser bastante eficaz para lograr la resolución de la OMD en los niños. Los tubos de timpanostomía suelen extrudirse por sí mismos, pero de forma ocasional requieren su extracción quirúrgica tras estar varios años colocados. Entre las secuelas que aparecen tras la extrusión del tubo se encuentra la perforación timpánica residual, la timpanoesclerosis, la fibrosis atrófica localizada o difusa del timpano (que puede predisponer al desarrollo de una bolsa de retracción), la HC residual y el colestearoma. Por fortuna, las secuelas más graves son infrecuentes. El DOM puede recidivar tras la extrusión de los tubos, sobre todo en los niños más pequeños. Sin embargo, la mayoría de los niños sin anomalías craneofaciales subyacentes solo requiere 1 juego de tubos de timpanostomía. En los países desarrollados, la madurez inmunológica y otros cambios del desarrollo mejoran la salud del oído medio y resuelven la OMD crónica cuando se produce la extrusión de los tubos. Sin embargo, en algunas poblaciones y, en particular, en los pueblos nativos (aborígenes australianos, nativos americanos, esquimales de Alaska, así como otras poblaciones), incluso sin anomalías craneofaciales, existe una

preponderancia de OMD crónica, y en estos pacientes debería realizarse un seguimiento más estrecho tras la extrusión de los tubos. Dado que incluso la OMD previamente persistente puede resolverse de forma espontánea en los meses estivales, también puede plantearse una actitud expectante en la estación veraniega en los niños con OMD que por lo demás estén sanos y sin problemas del desarrollo ni del habla. Por último, al considerar el tratamiento quirúrgico de la OMD en los niños, sobre todo en los que tengan una enfermedad e hipoacusia bilaterales, se ha demostrado que la colocación de tubos de timpanostomía proporciona una mejoría significativa de su calidad de vida.

Adenoidectomía

En los niños mayores a los que se les ha practicado una inserción de tubos y en los que, tras la extrusión de los mismos, la OM sigue siendo un problema, la adenoidectomía puede reducir el riesgo de recidivas posteriores tanto de OMA como de OMD. Esta eficacia parece ser independiente del tamaño de las adenoides, y probablemente esté motivada por la eliminación de un foco infeccioso de la nasofaringe, así como de una zona de formación de biopelícula, de inflamación crónica que influye en la función de la trompa de Eustaquio y en la diseminación recidivante de la infección al oído medio a través de la trompa de Eustaquio. Las guías de 2016 establecen que la adenoidectomía no se debería realizar a la vez que la inserción de tubos de timpanostomía en niños menores de 4 años, a menos que exista una indicación distinta (obstrucción nasal, adenoiditis crónica). Sin embargo, en los niños mayores de 4 años, se debería realizar la colocación de tubos de timpanostomía y/o la adenoidectomía cuando se realice una intervención para la OMD.

Complicaciones de la otitis media aguda

La extensión directa pero limitada de la OMA puede causar varias complicaciones dentro de la región local del oído y del hueso temporal, tales como dermatitis, perforación de la MT, OM crónica supurada (OMCS), mastoiditis, hipoacusia, parálisis del nervio facial, formación de un colestearoma y laberintitis ([tabla 658.5](#)).

Complicaciones intratemporales

La extensión directa pero limitada de la OMA puede causar varias complicaciones dentro de la región local del oído y del hueso temporal, tales como dermatitis, perforación de la MT, OM crónica supurada (OMCS), mastoiditis, hipoacusia, parálisis del nervio facial, formación de un colestearoma y laberintitis.

Dermatitis infecciosa

Es una infección de la piel del conducto auditivo externo debida a la contaminación producida por la otorrea purulenta procedente del oído medio. La piel suele aparecer eritematosa, edematosa y sensible. Su tratamiento consiste en una limpieza apropiada, combinada con antibióticos sistémicos y gotas otológicas tópicas, como en el caso del tratamiento apropiado de la OMA y de la otorrea por el tubo de drenaje.

Perforación de la membrana timpánica

La rotura de la MT puede producirse tanto con episodios de OMA como de OMD. Aunque la lesión de la membrana debida a estos episodios suele cicatrizar de forma espontánea, en un pequeño número de casos pueden producirse perforaciones crónicas que requerirán un tratamiento quirúrgico posterior.

Otitis media crónica supurada

Consiste en la persistencia de la infección del oído medio con otorrea a través de una perforación de la MT. La enfermedad se inicia con un episodio de OMA con rotura del timpano. Las celdillas aéreas de la mastoides siempre están implicadas. Los microorganismos etiológicos más comunes son *P. aeruginosa* y *S. aureus*. Sin embargo, los patógenos bacterianos típicos de la OMA también pueden ser la causa, sobre todo en los niños más pequeños o en los meses invernales. El tratamiento se pauta en función de los resultados de las investigaciones microbiológicas. Si no existe un colestearoma asociado, probablemente se consiga la resolución mediante el tratamiento con antibióticos por vía parenteral combinado con una limpieza ótica frecuente, pero en los casos refractarios puede ser necesario realizar una timpanostoidectomía. A semejanza de la OMD crónica, este cuadro es mucho más frecuente en niños con ascendencia de los pueblos nativos.

Mastoiditis

La mastoiditis es una complicación importante asociada con la OMD (v. cap. 659).

Tabla 658.5 Manifestaciones de las secuelas y complicaciones de la otitis media

COMPLICACIÓN	CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS
AGUDA	
Perforación con otorrea	Inmovilidad de la membrana timpánica secundaria a perforación visible, exudado en el conducto auditivo
Mastoiditis aguda con periostitis	Hipersensibilidad dolorosa y eritema sobre la apófisis mastoides, ausencia de destrucción de trabéculas óseas
Osteítis mastoidea aguda	Destrucción de trabéculas óseas; hipersensibilidad dolorosa y eritema sobre la apófisis mastoides junto con desplazamiento lateral de la oreja
Petrositis	Infección de las celdillas perilaberínticas; puede presentarse con otitis, parálisis del recto lateral y dolor orbital o facial ipsilateral (síndrome de Gradenigo)
Parálisis del nervio facial	Parálisis periférica del VII nervio craneal
Laberintitis	Vértigo, fiebre, otalgia, nistagmo, hipoacusia, acúfenos, náuseas y vómitos
Trombosis del seno lateral	Cefalea, fiebre, convulsiones, alteración del nivel de conciencia, émbolos sépticos
Meningitis	Fiebre, cefalea, rigidez de nuca, convulsiones, alteración del nivel de conciencia
Empiema extradural	Fiebre, cefalea, convulsiones, alteración del nivel de conciencia
Empiema subdural	Fiebre, cefalea, convulsiones, alteración del nivel de conciencia
Absceso cerebral	Fiebre, cefalea, convulsiones, alteración del nivel de conciencia, déficits neurológicos focales
NO AGUDA	
Perforación crónica	Inmovilidad de la membrana timpánica secundaria a perforación
Otitis media con derrame (OMD)	Membrana timpánica opaca inmóvil
Otitis adhesiva	Hipoacusia de conducción irreversible secundaria a OMD crónica
Timpanoesclerosis	Placas blanquecinas engrosadas que pueden causar hipoacusia de conducción
Otitis media crónica supurativa	Después de una otitis media aguda con perforación, se produce una infección secundaria por <i>Staphylococcus aureus</i> , <i>Pseudomonas aeruginosa</i> o anaerobios causante de otorrea crónica
Colesteatoma	Tumor blanquecino nacarado destructivo con otorrea originado cerca de o en la membrana timpánica; puede ser secundario a una presión negativa crónica en el oído medio
Hidrocefalia otítica	Aumento de la presión intracranal secundario a OMA; entre los signos y síntomas, se incluyen cefaleas graves, visión borrosa, náuseas, vómitos, papiledema y diplopía (parálisis del nervio abducens)

OMA, otitis media aguda.

De Kliegman RM, Lye PS, Bordini BJ, Toth H, Basel D, editors: *Nelson Pediatric Symptom-Based Diagnosis*, Philadelphia, 2018, Elsevier, Table 4.6, p 67.

Parálisis facial

El nervio facial atraviesa el hueso del oído medio y la mastoides, por lo que puede verse afectado por la infección adyacente. La parálisis facial es una complicación infrecuente de la OMA y suele resolverse tras la realización de una miringotomía y el tratamiento con antibióticos por vía parenteral. La parálisis facial en presencia de OMA requiere atención urgente, porque una infección prolongada puede provocar una parálisis facial permanente que puede tener un efecto devastador sobre el niño. La parálisis facial en un lactante o niño requiere una exploración completa e inequívoca de la MT y del espacio del oído medio. Cualquier dificultad en la exploración requiere una consulta urgente con un otorrinolaringólogo. Si en la exploración se observa una anomalía del oído, también se requiere una derivación urgente a un otorrinolaringólogo. Si la parálisis facial aparece en un niño que presenta una osteítis mastoidea o una OMCS, se debe realizar una mastoidectomía urgente.

Colesteatoma

El colesteatoma es una masa de aspecto quístico que aparece en el oído medio, recubierta por un epitelio escamoso estratificado y que contiene epitelio descamado y/o queratina (v. cap. 656; fig. 658.7).

El **colesteatoma adquirido** se presenta más frecuentemente como una complicación de una OM crónica de larga evolución. Sin embargo, también puede originarse a partir de una bolsa de retracción de la MT o como consecuencia de una implantación epitelial en la cavidad del oído medio tras una perforación traumática del timpano o la inserción de un tubo de timpanostomía. El colesteatoma tiende a crecer progresivamente provocando reabsorción ósea, a menudo avanza hacia la cavidad mastoidea y puede llegar a extenderse a la cavidad intracranal, poniendo incluso en peligro la vida del paciente. El colesteatoma adquirido suele presentarse como una otorrea crónica en un paciente con antecedentes de enfermedad del oído. Se debe sospechar la existencia de un colesteatoma cuando la exploración otoscópica muestre un área de retracción de la MT o una perforación con residuos caseosos blancos persistentes que recubren dicha zona. Además de la otorrea procedente de esta zona, la identificación de tejido de granulación o de un pólipos junto con estos antecedentes y la forma de presentación deberían hacer sospechar un colesteatoma. La localización más frecuente donde se desarrollan los colesteatomas es en

la *pars flaccida* (porción superior de la MT). La mayoría de los pacientes también tiene una HC en la evaluación audiológica. Si se sospecha un colesteatoma debe consultarse de inmediato con el otorrinolaringólogo. Un retraso en el diagnóstico y el tratamiento puede tener consecuencias graves a largo plazo, tales como la necesidad de un tratamiento quirúrgico más amplio, una hipoacusia permanente, una lesión del nervio facial, daños en el laberinto con pérdida de la función del equilibrio, así como una extensión intracranal. Para tratar el colesteatoma es preciso realizar cirugía timpanomastoidea.

El colesteatoma congénito es una afección infrecuente que suele identificarse en los pacientes más jóvenes (fig. 658.8). Se cree que su etiología corresponde a una implantación epitelial en el espacio del oído medio durante el desarrollo otológico intrauterino. El colesteatoma congénito aparece en la mayoría de los casos en el cuadrante anterosuperior de la MT, pero puede observarse en cualquier parte. Estos colesteatomas tienen un aspecto otoscópico de opacidad blanquecina delimitada en el espacio del oído medio. A diferencia de los pacientes con colesteatomas adquiridos, no suele haber antecedentes de OM o de enfermedad crónica del oído, episodios previos de otorrea ni cambios de la anatomía de la MT, como perforación o retracción. A semejanza del colesteatoma adquirido, muchos pacientes tienen un cierto grado de hallazgos anómalos en la evaluación audiológica, a menos que se detecte muy pronto. El colesteatoma congénito también requiere resección quirúrgica.

Laberintitis

Se produce excepcionalmente y se debe a la propagación de la infección desde el oído medio y/o la mastoides hasta el oído interno (v. cap. 660). Los focos habituales suelen ser un colesteatoma o una OMCS. Los síntomas y signos de la laberintitis consisten en vértigo, acúfenos, náuseas, vómitos, hipoacusia, nistagmo y torpeza motriz. El tratamiento debe ser precoz y dirigirse hacia la causa subyacente con el fin de preservar la función del oído interno y evitar la extensión de la infección.

COMPLICACIONES INTRACRANEALES

Como complicación de una infección aguda o crónica del oído medio o de la mastoides, bien sea por extensión directa, propagación hematogena o tromboflebitis, se puede producir una meningitis, un absceso epidural

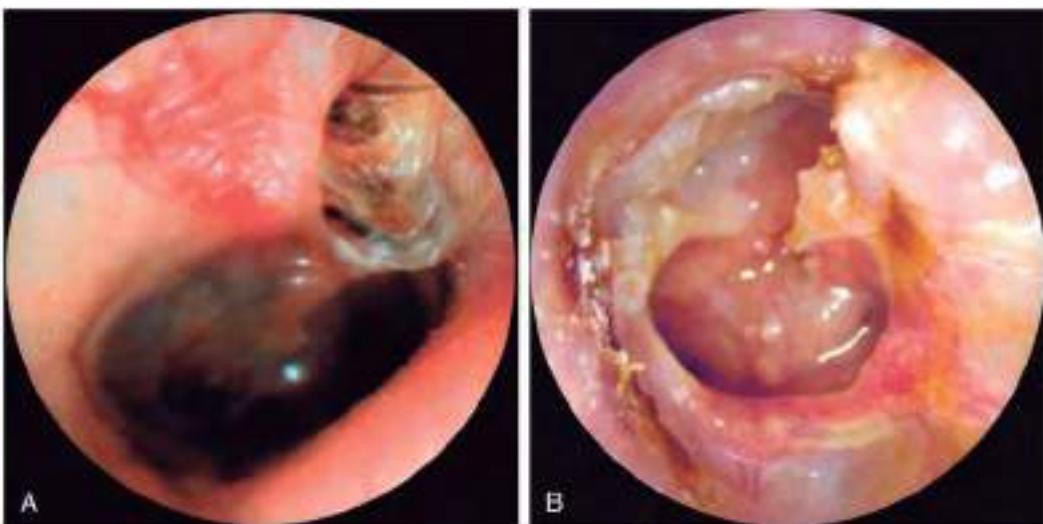


Fig. 658.7 A, Colesteatoma adquirido primario en la región de la pars flaccida con erosión del scutum. B, Colesteatoma que se desarrolla en el margen de una perforación (colesteatoma adquirido secundario) con infección secundaria. (De Chole RA, Sudhoff HH: Chronic otitis media, mastoiditis, and petrositis. En Flint PW, Haughey BH, Lund VJ, et al, editors: Cummings otolaryngology—head and neck surgery, ed 5, Philadelphia, 2010, Elsevier, Figs 139-4, 139-5.)

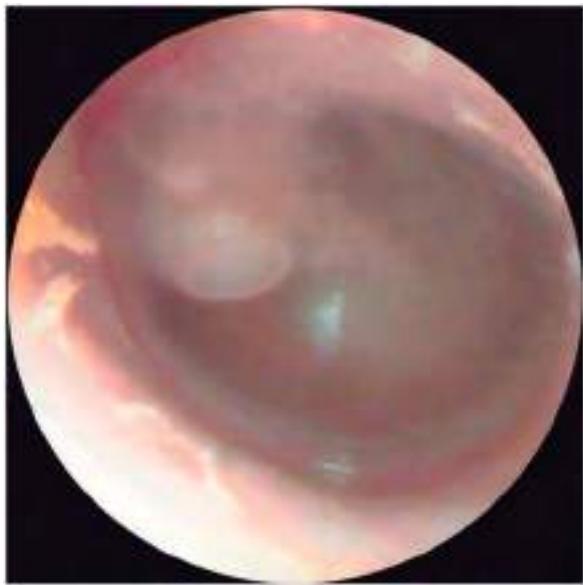


Fig. 658.8 Otitis media crónica congénita con colesteatoma. (De Chole RA, Sudhoff HH: Chronic otitis media, mastoiditis, and petrositis. En Flint PW, Haughey BH, Lund VJ, et al, editors: Cummings otolaryngology—head and neck surgery, ed 5, Philadelphia, 2010, Elsevier, Fig 139-6.)

o subdural, una encefalitis focal, un absceso cerebral (v. caps. 621 y 622), una trombosis del seno sigmoideo (también denominada *trombosis del seno lateral*), así como una hidrocefalia otítica. Casi siempre existe una destrucción del hueso adyacente a la duramadre, y puede estar presente un colesteatoma. La presencia de cualquier síntoma sistémico en un niño con una infección del oído medio o de la mastoides, como fiebre alta en picos, cefalea o letargo de grado extremo, así como el hallazgo durante la exploración física de meningismo o de cualquier otro signo de afectación del sistema nervioso central, debe hacer sospechar rápidamente la existencia de una complicación intracranial.

Ante esta sospecha se debe practicar una punción lumbar, pero solamente tras haber realizado estudios de imagen en los que se pueda asegurar que no

existe un efecto masa o una hidrocefalia. Para identificar el microorganismo causante, además del estudio del líquido cefalorraquídeo, se procederá al cultivo del exudado del oído medio obtenido mediante timpanocentesis. Esta identificación servirá de orientación en la elección del antibiótico que se deberá utilizar. La miringotomía debería realizarse para permitir el drenaje del oído medio. Es preferible asociar la colocación de un tubo de timpanostomía para permitir la descompresión continua de la «infección a presión» que es el fenómeno causal de la diseminación intracranial de la infección.

El tratamiento de las complicaciones intracraeales de la OM requiere una consulta urgente con el otorrinolaringólogo y, a menudo, con el neurocirujano, antibióticos intravenosos, el drenaje quirúrgico de cualquier absceso y una timpanomastoidectomía en pacientes con mastoiditis coalescente.

La trombosis del seno sigmoideo puede complicarse por la diseminación de trombos infectados, produciendo infartos sépticos en otros órganos. Su identificación precoz y la amplia disponibilidad de la RM, que facilita el diagnóstico, hacen que esta complicación sea excepcional. Puede que se requiera una mastoidectomía incluso en ausencia de osteitis o de mastoiditis coalescente, sobre todo en caso de propagación o embolización de trombos infectados. En ausencia de mastoiditis coalescente, la trombosis del seno suele poder tratarse con colocación de un tubo de drenaje y la administración de antibióticos por vía intravenosa. También se puede plantear el uso de tratamiento anticoagulante en caso de trombosis del seno sigmoideo; sin embargo, debe consultarse con un otorrinolaringólogo antes de comenzar esta medicación, para coordinar la posible necesidad de una intervención quirúrgica antes de la anticoagulación.

La hidrocefalia otítica, que es una forma de **hipertensión intracranial idiopática**, o **seudotumor cerebral** (v. cap. 623), es un trastorno infrecuente que consiste en una elevación de la presión intracranal sin dilatación de los ventrículos cerebrales y que aparece asociada a una OM crónica o a una mastoiditis. Esta afección se asocia con frecuencia a la trombosis del seno lateral y en su fisiopatología se puede implicar una obstrucción por trombos de las venas intracraeales que drenan en el cuello, lo que causa una elevación de la presión venosa cerebral y, como consecuencia, un incremento de la presión del líquido cefalorraquídeo. Los síntomas son los propios de la hipertensión intracranial. Además de la existencia evidente de una OM, los signos son la parálisis de uno o ambos músculos rectos laterales y edema de papila con o sin pérdida de la agudeza visual. El diagnóstico se puede confirmar mediante RM. El tratamiento consiste en el empleo de antibióticos y fármacos que reduzcan la presión intracranal, como la acetazolamida o la furosemida, la mastoidectomía, las punciones lumbares repetidas y las derivaciones lumboperitoneal y ventriculoperitoneal. La hidrocefalia otítica no tratada puede producir pérdida de visión secundaria a una atrofia óptica.

Secuelas físicas

Las secuelas físicas de la OM consisten en una serie de anomalías estructurales del oído medio como consecuencia de una inflamación de larga evolución. En la mayoría de los casos estas secuelas son el resultado de una infección grave y/o crónica, pero en otros también pueden ser debidas a la inflamación presumiblemente no infecciosa de la OMD de larga evolución. Estas secuelas pueden aparecer de forma aislada o interrelacionadas, dando lugar a combinaciones diferentes.

La **timpanoesclerosis** consiste en la formación de unas placas blanquecinas en la MT y depósitos nodulares en las capas submucosas del oído medio. Este cambio supone una hialinización con depósito de cristales de calcio y fosfato. En pocas ocasiones puede cursar con una HC. En los países desarrollados la causa más frecuente de timpanoesclerosis es probablemente la inserción de tubos de timpanostomía.

La **atelectasia** de la MT es un término descriptivo que se aplica tanto a la retracción intensa del timpano producida por una presión negativa elevada en el oído medio, como a la pérdida de la rigidez que da lugar a un prolapsus medial de la membrana, por una retracción de larga evolución o de una inflamación grave o crónica. Una **bolsa de retracción** sería un área de atelectasia localizada. La atelectasia suele ser transitoria y por lo general asintomática, pero una bolsa de retracción profunda puede dar lugar a la erosión de los huesecillos, a una otitis adhesiva y servir como punto de partida para el origen de un colestearoma. En las bolsas de retracción profundas, y en los casos poco frecuentes de atelectasias que se acompañan de síntomas como otalgia, acúfenos o HC, el tratamiento indicado es la inserción de un tubo de drenaje y, en ocasiones, una timpanoplastia. Los pacientes con atelectasia persistente y bolsas de retracción deberían derivarse a un otorrinolaringólogo.

La **OM adhesiva** consiste en la proliferación de tejido fibroso en la mucosa del oído medio, que puede dar lugar a su vez a una retracción intensa de la MT, hipacusia conductiva, un trastorno del movimiento de los huesecillos, discontinuidad osicular y colestearoma. La HC es susceptible de corrección quirúrgica.

El **granuloma de colesterol** es una afección infrecuente en la que la MT aparece de color azul oscuro, reflejando la presencia de un líquido de este color en el oído medio. Estos granulomas son quistes benignos infrecuentes que se desarrollan en el hueso temporal. Son masas expansivas que contienen líquidos, lípidos y cristales de colesterol rodeados por un revestimiento fibroso. Por lo general, requieren su extirpación quirúrgica. La inserción de un tubo de timpanostomía por sí sola no proporcionará una mejoría satisfactoria. Esta lesión debe diferenciarse del líquido azulado presente en el oído medio, que también puede observarse de forma excepcional en pacientes con el cuadro más frecuente de OMD.

Una **perforación crónica** se puede producir tras una rotura espontánea de la MT durante un episodio de OMA o por un traumatismo, pero en más ocasiones es una secuela de una OMCS o el resultado de un fracaso de cicatrización de la MT tras la extrusión de un tubo de timpanostomía. Las perforaciones crónicas suelen acompañarse de HC. Se recomienda la reparación quirúrgica de una perforación de la MT para restaurar la audición, evitar la infección debida a la contaminación por agua en el espacio del oído medio y prevenir la formación de un colestearoma. Una perforación crónica casi siempre es susceptible de repararse quirúrgicamente, por lo general cuando el niño no haya padecido OM durante un largo periodo de tiempo.

La **HC permanente** (v. cap. 655) puede deberse a cualquiera de las afecciones que se acaban de describir. Es infrecuente que pueda aparecer una hipacusia neurosensorial permanente asociada a una OM aguda o crónica, y en estos casos se debe a la propagación de la infección o de productos inflamatorios a través de la membrana de la ventana redonda, o como consecuencia de una laberintitis supurada.

POSIBLES SECUELAS EN EL DESARROLLO

La hipacusia permanente en los niños tiene un impacto negativo considerable sobre el desarrollo, en especial al causar un retraso del habla y el lenguaje. El grado en el que la OM influye en el desarrollo a largo plazo en los niños es difícil de valorar, y existen estudios contradictorios al respecto. Sin embargo, lo más probable es que el impacto sobre el desarrollo sea significativo en los niños con un mayor nivel de hipacusia, con una hipacusia prolongada durante más tiempo o con hipacusias bilaterales, así como en los niños que presenten otros trastornos del desarrollo o factores de riesgo de un retraso del desarrollo (v. tabla 658.4).

La bibliografía está disponible en *Expert Consult*.

Capítulo 659

Mastoiditis aguda

John J. Faria, Robert H. Chun
y Joseph E. Kerschner

La mastoiditis es una infección supurativa del sistema de celdillas aéreas mastoideas y constituye una de las complicaciones infecciosas más frecuentes de la otitis media aguda (OMA). La mastoiditis coalescente se produce cuando la infección supurativa provoca la rotura ósea de los delgados tabiques óseos que separan las celdillas aéreas mastoideas individuales.

ANATOMÍA

El hueso temporal forma una parte de la base del cráneo y tiene muchas funciones anatómicas complejas. La apófisis mastoidea es una proyección piramidal del hueso temporal. Su extremo inferior sirve de inserción al músculo esternocleidomastoideo. La apófisis mastoidea rodea la fosa craneal media, la fosa craneal posterior y el seno sigmoideo. Está compuesta por un sistema de celdillas aéreas revestidas de mucosa que se comunican con el espacio del oído medio y contiene el conducto de Falopio, por donde discurre el nervio facial, la cuerda del timpano que proporciona la inervación gustativa a los dos tercios anteriores de la lengua y el sistema de los conductos semicirculares. Debido a que la cavidad mastoidea es anatómicamente adyacente a las meninges, el cerebro, los senos venosos cerebrales, el nervio facial y los ganglios linfáticos cervicales, las mastoiditis suelen acompañar o preceder a las complicaciones intracraneales de la OMA.

EPIDEMIOLOGÍA

En la era preantibiótica, la mastoiditis aguda era mucho más frecuente que en la actualidad y constituía una complicación temida de la OMA, con tasas elevadas de complicaciones infecciosas intracraneales, morbilidad y mortalidad. En la actualidad, la mastoiditis se produce en alrededor de 1-4 casos por 100.000 personas menores de 2 años y con menos frecuencia en niños mayores. En un estudio multicéntrico con 223 casos consecutivos de mastoiditis aguda, se describió que el 28% de los pacientes tenía menos de 1 año, el 38% tenía 1-4 años, el 22% tenía 4-8 años y el 8% tenía 8-18 años. En algunos estudios se ha descrito una reducción de la incidencia de mastoiditis aguda tras la introducción de la vacuna conjugada antineumocócica 7-valente (PCV7), mientras que en otros no se han descrito cambios o solo incrementos mínimos. En un estudio se describió una disminución marcada de mastoiditis aguda desde 2010, coincidente con la aprobación y el uso generalizado de la vacuna conjugada neumocócica 13-valente (PCV13). En otro estudio, que incluyó datos de 8 hospitales, se observó que la proporción de serotipos de la PCV13 aislados de casos de mastoiditis disminuyó desde el 50% en 2011 hasta el 29% en 2013, y la mayor parte del descenso era atribuible a la disminución del serotipo 19A. Es probable que los cambios de las tasas de mastoiditis se relacionen con la variación de la incidencia de OMA en respuesta a las vacunas conjugadas antineumocócicas. Otros factores que influyen en la aparición de mastoiditis son la tasa de prescripción de antibióticos para la OMA, el acceso a la asistencia sanitaria y las tasas de resistencia a antibióticos. En países como Países Bajos e Islandia, que emplean una estrategia de actitud expectante para el tratamiento de la OMA, las tasas de mastoiditis aguda han aumentado ligeramente en comparación con países en los que suelen utilizarse antibióticos de forma rutinaria para tratar la OMA, aunque la causalidad de esta relación no está clara. A pesar de las grandes diferencias de las tasas de prescripción de antibióticos en los distintos países, debido a la baja incidencia global de mastoiditis aguda, el número de niños que sería necesario tratar con antibióticos para prevenir un caso de mastoiditis aguda es de 2.500-4.800. En algunos estudios se ha descrito un aumento reciente de incidencia, que se ha correlacionado con un aumento de las infecciones causadas por bacterias con resistencia a los antibióticos. La mortalidad por todas las causas en los niños con mastoiditis es del 0,03%.

MICROBIOLOGÍA

Streptococcus pneumoniae sigue siendo el patógeno más frecuente cultivado a partir de casos de mastoiditis aguda (tabla 659.1). Después de la introducción de la PCV7, el serotipo neumocócico 19A se asociaba con frecuencia con

mastoiditis aguda. Este serotipo suele ser resistente a la penicilina y a antibióticos macrólidos. El uso de la vacuna PCV13 se ha asociado con menos infecciones por el serotipo 19A de forma global; su impacto sobre la etiología de la mastoiditis está menos claro. Otras bacterias que suelen cultivarse son *Streptococcus pyogenes*, *Staphylococcus aureus*, *Pseudomonas aeruginosa* y *Haemophilus influenzae*. *P. aeruginosa* es más probable en pacientes con otitis media crónica y/o colesteatoma, niños mayores y pacientes que han tenido tubos de timpanostomía.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

La mastoiditis aguda y la OMA tienen manifestaciones similares en los niños. El 97% de los niños con mastoiditis aguda tienen una OMA coexistente en el lado afectado. El 3% restante de los niños con mastoiditis aguda tienen un derrame seroso del oído medio en el momento de la presentación o tenían antecedentes de OMA en las 2 semanas previas. Otras manifestaciones clínicas son la protrusión de pabellón auricular (87%), la tumefacción e hipersensibilidad dolorosa retroauricular (67%), el eritema retroauricular

(87%), la fiebre (60%), la otalgia y la hipoacusia (tabla 659.2). Los niños con mastoiditis aguda eran menos propensos a tener una infección bilateral. Algunos niños no tienen signos externos de infección.

PRUEBAS DE IMAGEN

La mastoiditis aguda suele diagnosticarse a partir de los hallazgos de la anamnesis y de la exploración física. La tomografía computarizada (TC) del hueso temporal puede confirmar el diagnóstico, mientras que la TC craneal puede identificar las complicaciones intracraneales (v. cap. 658), como el absceso epidural o el empiema subdural. Los hallazgos de la mastoiditis aguda consisten en desmineralización ósea, pérdida de los tabiques óseos en la cavidad mastoidea (fig. 659.1) y, en ocasiones, absceso subperióstico (fig. 659.2). La TC tiene la ventaja de su fácil disponibilidad en la mayoría de los servicios de urgencias, puede evaluar con rapidez las complicaciones intracraneales y permite identificar si hay destrucción ósea o una colección líquida drenable. Se requiere la administración de contraste como parte de la TC para permitir la evaluación de una trombosis del seno sigmoideo (fig. 659.3) y de la formación de un absceso. La resonancia magnética (RM) suele reservarse para los pacientes en quienes existe una sospecha de complicación intracraneal. La detección causal de una opacificación de las celdillas aéreas mastoideas se produce en más del 20% de los niños (y en el 40% de los menores de 2 años) en quienes se realiza una RM por otros motivos, por lo que los hallazgos en las pruebas de imagen deben interpretarse en el contexto clínico apropiado.

El papel de la ecografía en el diagnóstico de una mastoiditis aguda es limitado. Se puede utilizar como prueba de cribado cuando se sospecha un absceso subperióstico retroauricular debido a hallazgos clínicos como la protrusión del pabellón auricular y el eritema retroauricular. Si existe una colección líquida en la ecografía o si se sospecha un defecto de la bóveda craneal, se recomendaría realizar pruebas de imagen adicionales con TC y/o RM. Debido a que la ecografía no puede identificar las complicaciones intracraneales, su uso debe limitarse a una población de pacientes muy seleccionados.

Tabla 659.1 Etiología de la mastoiditis aguda

Bacteria	Frecuencia
<i>Streptococcus pneumoniae</i>	10-51%
<i>Streptococcus pyogenes</i>	0-12%
<i>Staphylococcus aureus</i>	2-10%
<i>Pseudomonas aeruginosa</i>	10%
<i>Haemophilus influenzae</i>	2-3%
Ausencia de crecimiento	20-40%

Tabla 659.2 Diagnóstico diferencial de la afectación retroauricular de la mastoiditis aguda con periostitis/absceso

Enfermedad	SIGNOS Y SÍNTOMAS RETROAURICULARES				Infección del conducto auditivo externo	Derrame del oído medio
	Surco retroauricular*	Eritema	Masa	Hipersensibilidad dolorosa		
Mastoiditis aguda con periostitis	Puede estar ausente	Sí	No	Habitualmente	No	Habitualmente
Mastoiditis aguda con absceso subperióstico	Ausente	Posible	Sí	Sí	No	Habitualmente
Periostitis de la oreja con extensión retroauricular	Intacto	Sí	No	Habitualmente	No	No
Otitis externa con extensión retroauricular	Intacto	Sí	No	Habitualmente	Sí	No
Linfadenitis retroauricular	Intacto	No	Sí [†]	Possible	No	No

*Surco (pliegue) retroauricular entre la oreja y el área retroauricular.

[†]Circunscrita.

De Bluestone CD, Klein JO, editors: *Otitis media in infants and children*, ed 3, Philadelphia, 2001, WB Saunders, p 333.



Fig. 659.1 Esta TC con contraste muestra una mastoiditis coalescente con formación de un absceso. Las imágenes A y B corresponden a cortes axiales con ventanas de tejidos blandos y de hueso, respectivamente. En la imagen A, la flecha señala el absceso subperióstico. La estrella de la imagen B muestra la pérdida de los tabiques óseos en la cavidad mastoidea y la flecha señala la erosión de la cortical ósea. La imagen C es un corte coronal que muestra la desmineralización del tegmen mastoideo que está en contacto con la fosa craneal media. La imagen C corresponde al paso previo a la formación de un absceso epidural.

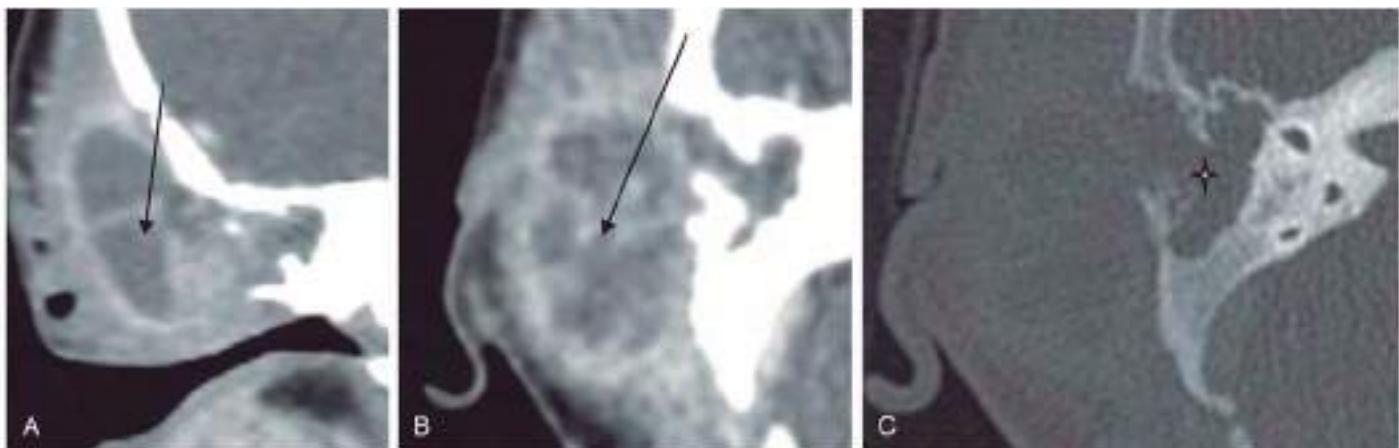


Fig. 659.2 Esta TC con contraste muestra un caso avanzado de una mastoiditis coalescente con formación de un absceso subperiótico. Las imágenes **A** y **B** corresponden a un corte axial y coronal, respectivamente. En las imágenes **A** y **B**, la flecha señala el absceso subperiótico. En la imagen **C**, existe una pérdida extensa de tabiques óseos en la cavidad mastoidea en el área señalada con la estrella.

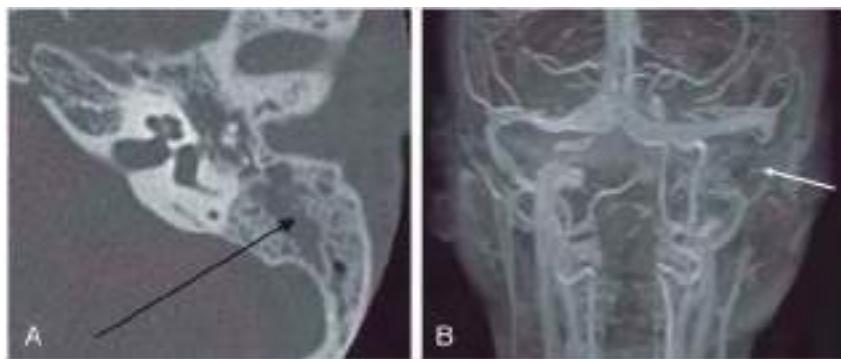


Fig. 659.3 La imagen **A** corresponde a un corte axial de TC con ventanas óseas. Se observa una opacificación de las celdillas aéreas mastoideas, una pequeña región de coalescencia indicada por la flecha y la opacificación del espacio del oído medio. La imagen **B** muestra un venograma por TC con una trombosis del seno sigmoideo. La flecha señala el área en el que debería estar el seno sigmoideo permeable.

TRATAMIENTO

El tratamiento de la mastoiditis aguda requiere en primer lugar su diagnóstico, que en muchas ocasiones es la parte más difícil del proceso. La mastoiditis aguda es una complicación rara de la OMA, y existe un solapamiento considerable entre las presentaciones de los niños con ambos cuadros. Para el pediatra acostumbrado a una mayoría de casos de OMA no complicada, es difícil decidir cuándo iniciar una evaluación más amplia. Siempre que exista un derrame purulento en el oído medio, junto con hallazgos retroauriculares, la mastoiditis aguda debe incluirse en el diagnóstico diferencial. Por lo general, los niños con mastoiditis aguda tendrán un aspecto más enfermo que aquellos con una OMA no complicada, y en muchos de ellos ya habrá habido una ausencia de respuesta a un tratamiento antibiótico apropiado para la OMA. Los déficits neurológicos focales en un niño con OMA o mastoiditis sugieren una diseminación intracraneal de la infección o una paresia facial como complicación adicional. En un niño con sospecha de mastoiditis, es crucial documentar la función normal del nervio facial en la exploración inicial, de modo que si se produce esta complicación durante la hospitalización, el equipo quirúrgico esté seguro de su evolución temporal.

El hemograma completo suele mostrar una leucocitosis con neutrofilia. La proteína C reactiva suele estar muy elevada. Si existe otorrea, lo que implica una perforación timpánica, el líquido debería remitirse para una tinción de Gram y cultivo. Se debería plantear un hemocultivo en cualquier niño con aspecto tóxico. En los niños con hallazgos retroauriculares compatibles con mastoiditis aguda, se recomienda su hospitalización para un tratamiento antibiótico intravenoso (i.v.) y exploraciones seriadas.

La decisión de cuándo realizar pruebas de imagen se toma de forma individualizada. En casos muy seleccionados, la ecografía puede ser útil para diferenciar el eritema retroauricular de un absceso retroauricular y evita el riesgo de la exposición a la radiación ionizante. Sin embargo, la ecografía no es tan sensible como la TC e infradiagnosticará la formación de abscesos retroauriculares. Además, no informa de la existencia de una complicación intracraneal, como un absceso cerebral. Algunos autores recomiendan diferir la TC en pacientes con sospecha clínica de mastoiditis aguda y sin focalidad neurológica para permitir un periodo inicial de 24-48 horas de tratamiento antibiótico i.v. con el paciente hospitalizado. Si existe cualquier sospecha sobre la posibilidad de una complicación intracraneal, la TC con contraste es la prueba más sensible de las que se dispone y debería solicitarse cuando se presente el paciente.

El tratamiento antibiótico debería administrarse por vía i.v. inicialmente. La selección del antibiótico empírico puede consistir en una combinación de β-lactámico/inhibidor de β-lactamasa (p. ej., ampicilina-sulbactam) o una cefalosporina de tercera generación (p. ej., cefotaxima, ceftriaxona). En niños con otorrea crónica o si se sospecha un coesteatoma, existe una mayor incidencia de infección por gramnegativos y la cobertura debería incluir antibióticos activos contra *Pseudomonas* spp. (p. ej., ceftazidima, cefepima). Si se sospecha una infección intracraneal, se debería iniciar una cobertura antimicrobiana con un espectro más amplio (p. ej., vancomicina más una cefalosporina de tercera generación). En los casos de mastoiditis no complicada (p. ej., ausencia de complicaciones intracraneales o formación de un absceso localizado), un ciclo de 24-48 h de antibióticos i.v. puede producir una mejoría clínica sin intervención quirúrgica. La duración total



Fig. 659.4 Las imágenes **A** y **B** corresponden a cortes axial y coronal de TC, respectivamente, de un paciente con histiocitosis de células de Langerhans del hueso temporal derecho. En la imagen **A**, se observa una opacificación de la mastoides con pérdida de los tabiques óseos. Existe erosión del hueso que separa la fosa craneal de la cavidad mastoidea (flecha). La imagen **B** muestra la erosión ósea causada por el tumor y la erosión del tegmen mastoideo (flecha).

del tratamiento es de 3-4 semanas, con una transición de tratamiento i.v. a oral al alta para los pacientes sin complicaciones intracraneales. La duración óptima del tratamiento i.v. se desconoce, pero algunos expertos recomiendan un mínimo de 7 días de tratamiento i.v. antes de pasar a la vía oral, mientras que otros realizan la transición cuando el paciente presenta una mejoría clínica y ya no se requiere una intervención quirúrgica.

Una consulta de otorrinolaringología puede ser útil para ayudar con el tratamiento y para determinar si la intervención quirúrgica sería beneficiosa. Muchos pacientes se beneficiarán de la colocación de tubos de timpanostomía durante la infección aguda, para permitir un tratamiento ótico tópico localizado y la aspiración del líquido del oído medio para su cultivo y la realización de un antibiograma. En un paciente con una complicación extracraneal adicional, como una paresia facial, se requiere el drenaje del espacio del oído medio con colocación de un tubo de timpanostomía y debería realizarse de urgencia. Un pequeño grupo de pacientes puede requerir una mastoidectomía y la resección quirúrgica del hueso patológico y del tejido de granulación de la cavidad mastoidea. En el momento de la cirugía, suele colocarse un drenaje para permitir la salida de las secreciones purulentas. Entre las indicaciones de la cirugía, se incluyen la mastoiditis coalescente, la formación de un absceso retroauricular, las complicaciones infecciosas intracraneales y la ausencia de respuesta a los antibióticos i.v. apropiados. Cuando se producen complicaciones intracraneales o existen cambios del nivel de conciencia, está indicado realizar una evaluación por otorrinolaringología y neurocirugía, así como una mastoidectomía urgente. La mayoría de los niños con mastoiditis se recuperan por completo. Las complicaciones otológicas a largo plazo, como la hipoacusia neurosensorial o de conducción, son infrecuentes. Suele realizarse un audiograma después del tratamiento para evaluar el estado auditivo después de una infección.

SITUACIONES ESPECIALES

Cuando se trata una mastoiditis aguda, hay varias situaciones infrecuentes que requieren una atención particular. La selección de los antibióticos empíricos para los niños no vacunados o con una vacunación inadecuada es difícil y en esta población de pacientes es fundamental obtener una muestra del líquido del oído medio para su tinción de Gram y cultivo, con el fin de guiar el tratamiento antibiótico. Los niños con un trastorno del espectro autista tienen una incidencia mayor de mastoiditis aguda. Los pacientes immunodeprimidos deberían recibir un tratamiento médico más agresivo con ciclos prolongados de antibióticos y pueden beneficiarse de un tratamiento quirúrgico más agresivo para eliminar el tejido infectado. Se puede producir una trombosis del seno sigmoideo secundaria a una mastoiditis aguda. En tal caso, además del tratamiento estándar para la mastoiditis aguda, se debería plantear una consulta a hematología y la administración de anticoagulación sistémica. La hidrocefalia otítica, que es una elevación de la presión intracraneal después de una infección del oído medio, se asocia con una trombosis del seno sigmoideo. Su tratamiento requiere una consulta con neurología y/o neurocirugía.

En muchos niños con hipoacusia neurosensorial profunda se realiza una implantación coclear en uno o ambos oídos a una edad temprana. En un estudio, se ha descrito una tasa del 3,5% de mastoiditis aguda en los niños con un implante coclear. A pesar de la presencia de un cuerpo extraño en el espacio del oído medio y del oído interno, la mayoría de los

casos de mastoiditis aguda pueden tratarse con la colocación de un tubo de timpanostomía, antibióticos i.v. e incisión y drenaje de un absceso, sin la explantación del dispositivo.

Los tumores benignos y malignos pueden afectar al hueso temporal de los niños, aunque estas neoplasias son muy infrecuentes. La presentación simula a la de la otitis media crónica y la mastoiditis crónica, lo que suele retrasar el diagnóstico. La hipoacusia, la otalgia y la otorrea son síntomas frecuentes. El principal factor diferenciador es la evolución prolongada de la otorrea y la refractariedad de los síntomas pese a un tratamiento médico apropiado. En la exploración física, pueden observarse pólipos en el oído o una lesión de tipo masa. Entre las causas posibles, pueden incluirse el rabdomiosarcoma, el sarcoma no rabdomiosarcomatoso (condrosarcoma, osteosarcoma, sarcoma de Ewing, fibrosarcoma, angiosarcoma y cloroma), la histiocitosis de células de Langerhans (antes histiocitosis X) (fig. 659.4), el linfoma y las metástasis, así como otros tumores raros.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

Capítulo 660 El oído interno y las enfermedades del laberinto óseo

Joseph Haddad, Jr. y Sonam N. Dodhia

La función y la anatomía del oído interno se pueden ver afectadas por factores genéticos. Los microorganismos infecciosos, como los virus, las bacterias y los protozoos, también pueden alterar su función, sobre todo debido a secuelas de una infección congénita (v. tabla 655.2) o de una meningitis bacteriana (v. tabla 621.1). Otros procesos adquiridos de la cápsula laberíntica son la otosclerosis, la osteopetrosis, la histiocitosis de células de Langerhans (v. cap. 534.1), la displasia fibrosa y otros tipos de displasia ósea. Todas estas afecciones pueden producir hipoacusia tanto de conducción (HC) como neurosensorial (HNS), así como disfunción vestibular.

OTRAS ENFERMEDADES DEL OÍDO INTERNO

La **laberintitis** (denominada también **neuritis vestibular**) puede ser una complicación de la extensión directa de la infección desde una otitis media aguda o crónica o una mastoiditis, pero también puede complicar una meningitis bacteriana mediante la entrada de microorganismos en el laberinto a través del conducto auditivo interno, el conducto endolinfático, el conducto perilymítico, los canales vasculares o por diseminación hematogena.

Las manifestaciones clínicas de la neuritis vestibular pueden consistir en la aparición súbita de vértigo rotatorio, desequilibrio, inestabilidad postural (marcha apoyándose en los muebles) con caída hacia el lado afectado, otalgia profunda, náuseas, vómitos y nistagmo horizontal (en ocasiones rotatorio) espontáneo.

El mareo puede durar unos días, pero los problemas de equilibrio, sobre todo después de los movimientos rápidos de la cabeza hacia el oído afectado, pueden durar meses. La neuritis vestibular suele ser unilateral y no se asocia a otros déficits neurológicos; la hipoacusia subjetiva es infrecuente en la neuritis vestibular. Si existe hipoacusia, se debe descartar una HNS idiopática, así como una laberintitis clásica (nervios vestibular y coclear). El tratamiento de la neuritis vestibular puede incluir prednisona y ejercicios de rehabilitación vestibular. Los episodios recidivantes deben sugerir otro diagnóstico, como la migraña vestibular o el vértigo posicional paroxístico benigno.

En los niños, la laberintitis viral suele asociarse a hipoacusia. La **laberintitis serosa aguda**, caracterizada por síntomas leves de vértigo e hipoacusia, se desarrolla en la mayoría de los casos de forma secundaria a una infección del oído medio sin invasión directa. La **laberintitis aguda supurativa**, que se caracteriza por la aparición brusca y grave de estos síntomas, puede deberse a meningitis bacteriana, o a una infección aguda del oído medio o mastoidea a través de un conducto semicircular horizontal dehiscente. En estos últimos casos, casi siempre existe un colesteatoma. El tratamiento de la laberintitis infecciosa aguda consiste en antibióticos en los casos de infección bacteriana, o antivirales (aciclovir, valaciclovir) en el herpes zóster óptico. Los corticoides orales reducen la inflamación laberíntica y pueden prevenir las secuelas. Un ciclo corto (≤ 3 días) de sedantes vestibulares (dimenhidrínato 1-2 mg/kg) alivia los síntomas agudos, como las náuseas. Si es secundaria a otitis media, puede que se precise la realización de cirugía otológica para extirpar un colesteatoma subyacente o drenar el oído medio y la mastoides. La laberintitis crónica, que se asocia sobre todo con la presencia de un colesteatoma, cursa con HNS y disfunción vestibular que se van desarrollando con el tiempo, y es necesaria la extirpación quirúrgica del colesteatoma. La laberintitis crónica puede también ser secundaria, aunque en menos ocasiones, a una otitis media de larga evolución. En estos casos, la HNS evoluciona despacio y suele empezar en las frecuencias más altas, y posiblemente con disfunción vestibular. Además, y en más ocasiones, los niños que presentan un derrame crónico en el oído medio se muestran inestables y sin equilibrio, pero esta situación mejora de inmediato cuando se resuelve dicho derrame.

El vértigo y el mareo son frecuentes en los niños mayores y adolescentes. El **vértigo paroxístico** benigno es la forma más frecuente de vértigo en pacientes pediátricos y se caracteriza por períodos cortos de vértigo o mareos de segundos a unos pocos minutos de duración y se asocia con desequilibrio y nistagmo; la presencia de acúfenos o de hipoacusia es inusual. La **migraña basilar/vestibular** es una causa común de episodios de vértigo o mareo y se asocia con cefalea (50-70% de los pacientes), nistagmo rotatorio u oscilante y sensibilidad al ruido y la luz brillante (v. cap. 613). El **vértigo posicional paroxístico benigno** es menos frecuente en los niños pequeños y más habitual con el crecimiento hasta la edad adulta. Las partículas se forman en los conductos semicirculares (canalolitiasis), sobre todo en el conducto posterior; los síntomas se producen con los cambios de posición de la cabeza y pueden durar segundos o minutos. El vértigo y el nistagmo se pueden demostrar con los cambios de posición (pasar de sentado a tumbado con la cabeza girada a la derecha o izquierda). El tratamiento consiste en maniobras de reposicionamiento canalicular para desplazar los restos desde los conductos al utrículo.

La **otosclerosis**, que es una enfermedad autosómica dominante que afecta únicamente al hueso temporal, provoca un crecimiento óseo anómalo que puede provocar la fijación del estribo en la ventana oval, lo que causa una hipoacusia progresiva. En una serie de Norteamérica, la otosclerosis se observó en el 0,6% de los huesos temporales de niños menores de 5 años y en el 4% de los de 5-18 años. La hipoacusia suele ser de conducción al principio, pero más adelante se puede producir una HNS. Las niñas y mujeres de raza blanca se ven afectadas con mayor frecuencia, y la otosclerosis aparece en adolescentes o en mujeres adultas jóvenes, a menudo asociada con el embarazo. La cirugía correctiva para sustituir el estribo por una prótesis móvil suele ser satisfactoria.

La **osteogénesis imperfecta** es una enfermedad sistémica que puede afectar tanto al oído medio como al interno (v. cap. 721). La hipoacusia está presente en alrededor del 20% de los niños pequeños y hasta en el 50% de los adultos a los 50 años que padecen esta enfermedad. La hipoacusia suele ser de conducción, pero también puede ser neurosensorial o mixta. Las etiologías de la hipoacusia consisten en otosclerosis, fracturas osículares o degeneración neural. Si la hipoacusia es suficientemente grave, la adaptación de una prótesis auditiva es una alternativa preferible a la corrección quirúrgica del estribo que se encuentra fijado, ya que la estapedectomía en los niños que

presentan osteogénesis imperfecta puede ser muy difícil técnicamente, y tanto la enfermedad como la hipoacusia pueden ser progresivas.

La **osteopetrosis** es una displasia esquelética muy infrecuente que puede afectar al hueso temporal, incluyendo el oído medio y los huesecillos, lo que causa una hipoacusia moderada o grave, generalmente de conducción. También puede aparecer una parálisis facial recidivante como consecuencia de un depósito excesivo de hueso; después de cada recidiva, la función del nervio facial que se recupera es menor (v. cap. 719).

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

Capítulo 661

Lesiones traumáticas del oído y del hueso temporal

Joseph Haddad, Jr. y Sonam N. Dodhia

PABELLÓN Y CONDUCTO AUDITIVO EXTERNO

Los traumatismos auriculares son frecuentes en ciertos deportes. El hematoma es una acumulación de sangre entre el pericondrio y el cartílago que puede producirse después de un traumatismo del pabellón, y es especialmente común en los adolescentes que practican lucha o boxeo. El drenaje precoz de un hematoma puede evitar una lesión irreversible. Para evitar el desarrollo de una periconditis, que puede dar lugar a la pérdida de cartílago y a una deformación de «oreja en coliflor», es necesaria su aspiración inmediata mediante una aguja, y en los casos en que el hematoma sea muy extenso o recidivante se debe proceder a su incisión y drenaje, colocando a continuación un apósito compresivo. Se deben utilizar cascos deportivos adecuados durante las actividades en las que pueda producirse un traumatismo craneal.

La **congelación** del pabellón debe tratarse mediante el recalentamiento rápido de la oreja expuesta con irrigación o compresas calientes.

Los **cuerpos extraños** en el conducto auditivo externo son frecuentes en la infancia. Por lo general, se pueden extraer en la consulta sin necesidad de anestesia general si el niño es lo suficientemente maduro para comprenderlo y cooperar y si se le inmoviliza de forma correcta, si se usa una luz frontal adecuada, un otoscopio con cabezal quirúrgico o un microscopio otológico para la visualización del objeto y si se utiliza un instrumental apropiado como las pinzas de cocodrilo, las asas de alambre o las curetas romas de cerumen, o un dispositivo de aspiración, según cómo sea la forma del objeto. Para la extracción de objetos muy pequeños se puede emplear la irrigación suave del conducto auditivo externo con agua o suero salino a temperatura corporal, pero únicamente si la membrana timpánica (MT) se encuentra íntegra. El intento de extraer un objeto en un niño inquieto, con una visualización escasa o con medios inadecuados tiene como resultado un niño aterrizado con un conducto auditivo tumefacto y hemorrágico, lo que hace necesaria la anestesia general para extraer el objeto. Los cuerpos extraños difíciles, sobre todo aquellos de gran tamaño que están enclavados más profundamente o asociados a tumefacción del conducto auditivo, se extraen mejor por un otorrinolaringólogo y/o bajo anestesia general. Las pilas de botón deben ser extraídas urgentemente, ya que liberan un líquido básico que puede producir una grave destrucción tisular. Los insectos que se introducen en el conducto auditivo externo deben matarse previamente con aceite mineral o lidocaína, y entonces se extraen bajo exploración otomicroscópica. Los objetos retenidos en el conducto auditivo externo pueden causar complicaciones como otalgia, hipoacusia de conducción (HC), infección y otorrea.

Después de que se haya extraído un cuerpo extraño del conducto auditivo externo, se debe inspeccionar cuidadosamente la MT para identificar la existencia de una perforación traumática, un derrame de oído medio, abrasiones y hemorragia. Si un cuerpo extraño ha producido una inflamación aguda del conducto, se deben instaurar fármacos óticos tópicos tal y como se ha descrito para la otitis externa aguda (v. cap. 657).

MEMBRANA TIMPÁNICA Y OÍDO MEDIO

La perforación traumática de la MT suele deberse a una compresión externa brusca (p. ej., una bofetada) o de la penetración de un cuerpo extraño (p. ej., un palillo o un bastoncillo de algodón). La perforación puede ser lineal o



Fig. 661.1 Imagen intraoperatoria de una fistula perilymática traumática de la ventana oval. (De Kim SH, Kazahaya K, Handler SD: Traumatic perilymphatic fistulas in children: etiology, diagnosis and management, Int J Pediatr Otorhinolaryngol 60(2):147-153, 2001, Fig. 2.)

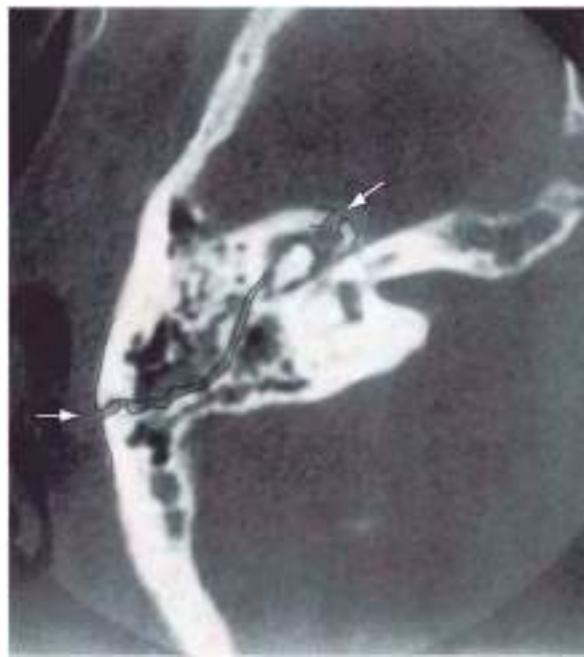


Fig. 661.2 TC axial de alta resolución de una fractura longitudinal no complicada (flechas). Se observa un hematoma. El trazo de la fractura se ha marcado. (De Schubiger O, Valavanis A, Stuckman G, et al: Temporal bone fractures and their complications: examination with high resolution CT, Neuroradiology 28:93-99, 1986.)

estrellada, y aparece con más frecuencia en la porción anterior de la pars tensa cuando está provocada por una compresión. Si está producida por un cuerpo extraño puede aparecer en cualquier cuadrante de la MT. La administración de antibióticos por vía sistémica o los tratamientos óticos tópicos no son necesarios si no existe una otorrea purulenta. Las perforaciones timpánicas traumáticas pequeñas suelen cicatrizar de forma espontánea, pero se debe evaluar y seguir la audición del paciente para verificar que se ha producido una cicatrización espontánea. Si no se produce la cicatrización en el curso de varios meses, se debe indicar su reparación quirúrgica mediante un injerto. Mientras exista una perforación puede producirse una otorrea por la entrada de agua desde el conducto auditivo externo al oído medio, como ocurre durante la natación o el baño, por lo que se deben tomar las medidas apropiadas. Las perforaciones producidas por cuerpos extraños penetrantes tienen menos probabilidades de curación que las provocadas por compresión. La exploración audiometría revela una HC, con una diferencia aérea-ósea mayor cuanto más grande sea la perforación. Está indicada una exploración quirúrgica inmediata si la lesión se acompaña de uno o varios de los siguientes signos o síntomas: vértigo, nistagmo, acúfenos intensos, hipoacusia moderada o intensa u otolicuorrea. En el momento de la exploración es necesario revisar los huesecillos, sobre todo el estribo, ya que se han podido luxar o fracturar. En la exploración también se buscan objetos agudos que hayan podido penetrar a través de la ventana oval o redonda. Tanto si el estribo se ha subluxado o se ha luxado dentro de la ventana oval como si esta o la ventana redonda han sido atravesadas, se produce una hipoacusia neurosensorial (HNS). Los niños no deberían tener acceso a los bastoncillos de algodón, pues son una causa frecuente de traumatismo ótico. El contacto con objetos de pequeño tamaño debería limitarse a los momentos en los que los progenitores puedan supervisar al niño.

La **fistula perilymática** (FPL) puede deberse a un barotraumatismo o a un aumento de la presión del líquido cefalorraquídeo. Debe sospecharse en el niño que desarrolla una HNS súbita o vértigo después de un esfuerzo físico, tras bucear a gran profundidad, viajar en avión, tocar un instrumento de viento o sufrir un traumatismo craneal grave. La fistula se sitúa característicamente en la ventana oval (fig. 661.1) o redonda, y puede asociarse a anomalías congénitas de estas estructuras o a una anomalía anatómica de la cóclea o de los conductos semicirculares. Las FPL a veces se cierran espontáneamente, pero se recomienda una reparación quirúrgica inmediata de la fistula para controlar el vértigo y detener la progresión de la HNS, aunque incluso la cirugía practicada a tiempo no suele solucionarla. No existe ninguna prueba fiable para el diagnóstico de una FPL, por lo que la exploración del oído medio es necesaria tanto para el diagnóstico como para su tratamiento.

FRACTURAS DEL HUESO TEMPORAL

Los niños son especialmente propensos a las fracturas de la base del cráneo, que suelen afectar al hueso temporal. Se debe sospechar un traumatismo del hueso temporal en los traumatismos craneales y se ha de evaluar el estado del oído y de la audición. Estas fracturas pueden ser longitudinales (70-80%), transversas (10-20%) y mixtas. Las fracturas longitudinales (fig. 661.2) se suelen manifestar por hemorragia a través de una laceración del conducto auditivo externo o de la MT, equimosis retroauricular (**signo de Battle**), hemotímpano (acumulación de sangre tras una MT íntegra), HC (debida

a una perforación timpánica, hemotímpano o lesión osicular), aparición tardía de una parálisis facial (que suele mejorar de forma espontánea) y otolicuorrea o rinolícuorrea transitoria (debida al líquido cefalorraquídeo que desciende a través de la trompa de Eustaquio) (fig. 661.3). Las fracturas transversales del hueso temporal tienen un pronóstico más grave que las longitudinales, y generalmente se asocian con una parálisis facial inmediata y lesión del laberinto o del conducto auditivo interno. Esta parálisis del nervio facial puede mejorar si está producida por edema, pero suele indicarse su descompresión quirúrgica cuando no existe evidencia de recuperación clínica y los estudios del nervio facial ofrecen resultados desfavorables. Si el nervio facial se ha seccionado, la descompresión quirúrgica y la anastomosis ofrecen la posibilidad de cierta recuperación funcional. Las fracturas transversales también presentan signos y síntomas asociados a la pérdida de función coclear y vestibular, como HNS grave, vértigo, nistagmo, acúfenos, náuseas y vómitos, así como hemotímpano, en pocas ocasiones hemorragia a través del conducto auditivo externo, y otolicuorrea, tanto en el conducto auditivo como por detrás de la MT, y que puede salir por la nariz a través de la trompa de Eustaquio.

Si se sospecha la existencia de una fractura del hueso temporal o esta se aprecia en las radiografías, se debe realizar una exploración cuidadosa de la oreja y del conducto auditivo, ya que en estos casos son frecuentes las laceraciones o avulsiones de los tejidos blandos. La extracción energética de los coágulos sanguíneos presentes en el conducto auditivo externo o la práctica de una timpanocentesis no están indicadas, debido a que la extracción de coágulos puede hacer que los huesecillos se luxen o que se reabra una fistula de líquido cefalorraquídeo. La eficacia de la administración profiláctica de antibióticos para evitar una meningitis en pacientes con fracturas de la base del cráneo y otolicuorrea o rinolícuorrea no se puede determinar, porque los estudios realizados hasta el momento adolecen de numerosos sesgos. Si el paciente está afebril y el drenaje no es turbio se indica una actitud expectante sin antibióticos. La intervención quirúrgica se reserva para los niños que requieran la reparación de una MT perforada que no cicatrice espontáneamente, los que hayan sufrido una luxación de la cadena osicular o quienes necesiten una descompresión del nervio facial. También puede aparecer una HNS tras recibir un golpe en la cabeza sin una fractura evidente del hueso temporal (conmoción laberíntica).

TRAUMATISMO ACÚSTICO

Se produce por la exposición a un sonido de intensidad elevada (p. ej., fuegos artificiales, disparos, música alta, maquinaria pesada) y se manifiesta inicialmente por una disminución transitoria del umbral auditivo (que se

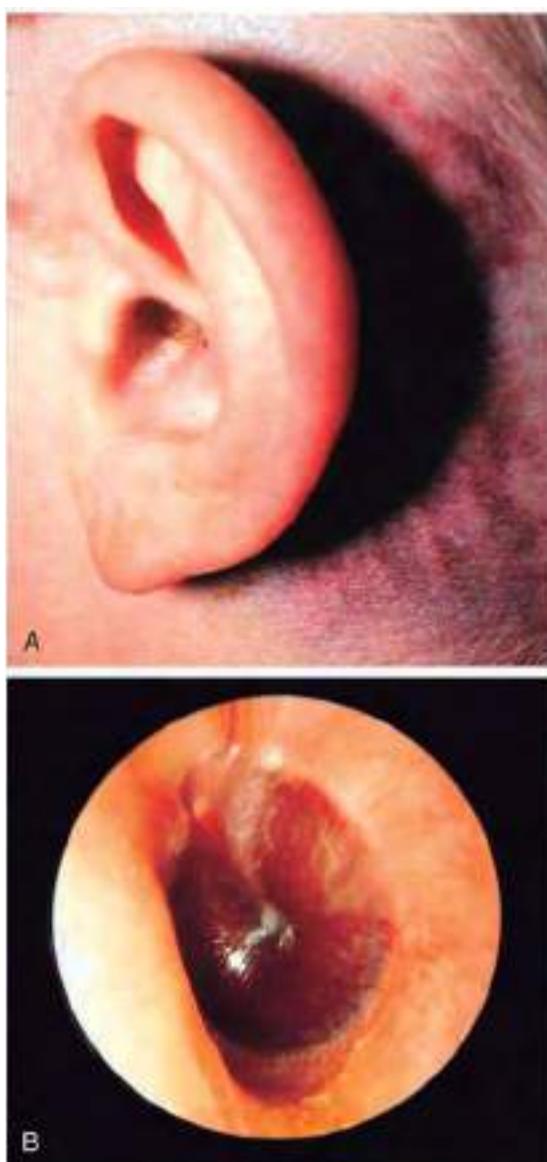


Fig. 661.3 Fractura de la base del cráneo. **A**, La presencia de una fractura de la base del cráneo que afecta al hueso temporal suele manifestarse por una decoloración equimótica retroauricular, denominada signo de Battle. **B**, La fuerza del impacto también puede causar una rotura del conducto auditivo o, como se observa en este caso, una hemorragia del oído medio con hemotímpano. Dependiendo del momento en el que se realiza la exploración, este puede tener un color rojo o azul. (**B**, Por cortesía de Michael Hawke, MD; tomada de Zitelli BJ, McIntire SC, Nowalk AJ, editors: Zitelli and Davis' Atlas of Pediatric Physical Diagnosis, ed 7, Philadelphia, 2018, Elsevier, Fig. 24-15, p 874.)

evidencia sobre todo en la frecuencia de 4.000 Hz en la exploración audiométrica) y acúfenos. Si el sonido es de 85-140 dB la pérdida suele ser transitoria (p. ej., después de un concierto de rock), pero tanto la hipoacusia como los acúfenos se pueden hacer permanentes con la exposición crónica al ruido; las frecuencias de 3.000-6.000 Hz son las más frecuentemente afectadas. Los ruidos bruscos, extremadamente fuertes (>140 dB) y de corta duración, con componentes de máxima intensidad (p. ej., disparos, bombas) pueden provocar una hipoacusia permanente después de una exposición única. La hipoacusia inducida por el ruido se debe a interacciones entre los genes y el entorno. Un metaanálisis ha demostrado que la exposición a música alta produce un aumento de los umbrales auditivos y una disminución de las otoemisiones acústicas en niños y adolescentes. Las medidas preventivas comprenden la protección de los oídos y evitar la exposición crónica al ruido de intensidad elevada. La hipoacusia debida a la exposición crónica al ruido se debería poder prevenir completamente. Los padres deberían ser advertidos de los peligros de los traumatismos acústicos debidos tanto

al entorno como al uso de auriculares, y deberían tomar medidas para minimizar la exposición. La administración de dosis altas de esteroides durante 1-2 semanas es una alternativa para tratar la hipoacusia relacionada con un traumatismo acústico.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

Capítulo 662

Tumores del oído y del hueso temporal

Joseph Haddad, Jr. y Sonam N. Dodhia

Dentro de los tumores benignos del conducto auditivo externo se engloban los osteomas y la displasia fibrosa monostótica y poliostótica. Los osteomas suelen ser unilaterales y tienen una localización lateral en el conducto auditivo óseo; se deben extirpar únicamente si afectan a la audición o si producen una otitis externa. Las exostosis (v. cap. 528.2), o hiperplasias óseas localizadas, pueden confundirse con osteomas; sin embargo las exostosis suelen ser bilaterales y se localizan en la región del anillo de la membrana timpánica. Las masas que aparecen en el hueso mastoideo, como los quistes del primer arco branquial, quistes dermoideos y lipomas, se pueden confundir con tumores mastoideos primarios; las pruebas de imagen pueden ayudar a establecer el diagnóstico y el plan terapéutico.

El **granuloma eosinófilo**, que puede aparecer aislado o formando parte de una histiocitosis sistémica de células de Langerhans (v. cap. 534.1), se debe sospechar en los pacientes que presenten otalgia, otorrea (a veces hemorrágica), hipoacusia, existencia de un tejido anómalo en el oído medio o en el conducto auditivo externo, junto con hallazgos radiológicos de una lesión destructiva bien delimitada en el hueso temporal. El diagnóstico definitivo se establece mediante biopsia. El tratamiento depende de la localización de la lesión y de la histología. En función de su localización se puede tratar mediante escisión quirúrgica, legrado o radiación local. Si la lesión forma parte de la presentación sistémica de una histiocitosis de células de Langerhans está indicada la quimioterapia junto con el tratamiento local (cirugía con o sin radioterapia). Es necesario un seguimiento a largo plazo tanto si la lesión del hueso temporal es única como si forma parte de una enfermedad multisistémica.

El **rabdomiosarcoma** es la neoplasia maligna más frecuente del hueso temporal en la infancia. Los síntomas y los signos del rabdomiosarcoma (v. cap. 527) que se origina en el oído medio o en el conducto auditivo externo comprenden la aparición de una masa o un pólipos en dichas localizaciones, otorragia, otorrea, otalgia, parálisis facial e hipoacusia. También se pueden ver afectados otros nervios craneales. El diagnóstico se basa en la biopsia, pero la extensión del proceso se determina mediante TC y RM del hueso temporal y los huesos faciales, de la base del cráneo y del cerebro (fig. 662.1). El tratamiento se basa, generalmente, en una combinación de quimioterapia, radioterapia y cirugía.

El linfoma no Hodgkin (v. cap. 523.2) y la leucemia (v. cap. 522) también pueden afectar al hueso temporal, aunque de forma infrecuente. Las neoplasias primarias del oído medio son muy poco comunes en la edad pediátrica, pero pueden encontrarse casos de carcinoma adenoide quístico, adenocarcinoma y carcinoma epidermoide. Dentro de los tumores benignos del hueso temporal deben citarse los tumores glómicos. Los signos y síntomas iniciales de las neoplasias nasofaringeas más frecuentes (como el angioblastoma, el rabdomiosarcoma y el carcinoma epidermoide) se pueden asociar con la aparición insidiosa de una otitis media crónica con derrame (a menudo unilateral), por lo que es necesario un elevado grado de sospecha para diagnosticar estos tumores precozmente.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.



Fig. 662.1 Rabdomiosarcoma en un niño de 2 años con hipoacusia y tumefacción periauricular derecha. **A**, La TC axial muestra una gran masa de tejidos blandos del hueso temporal derecho (flechas) con amplia destrucción ósea. **B**, La RM coronal en secuencia STIR muestra una masa hiperintensa del hueso temporal derecho. Se observa una pérdida focal de la integridad del suelo de la fosa craneal anterior derecha (flecha amarilla) y una duramadre intacta (flechas negras). Destrucción del laberinto óseo (flecha blanca) por la masa. (Modificada de Koral K: Neoplasia. En Coley BD (ed.): Caffey's pediatric diagnostic imaging, ed 13, Philadelphia, 2019, Elsevier, Fig. 12.1.)

Capítulo 663

Morfología de la piel

Nicole R. Bender e Yvonne E. Chiu

EPIDERMIS

La epidermis madura es un epitelio estratificado compuesto en su mayor parte por queratinocitos (fig. 663.1). La epidermis protege el organismo contra los agentes ambientales externos gracias a sus funciones de barrera física, química e inmunológica y previene la pérdida de agua. La diferenciación epidérmica da lugar a la formación de una barrera funcional contra el mundo externo. La epidermis consta de cuatro capas histológicas bien diferenciadas, que se describen a continuación desde la más profunda hasta la más superficial. La primera capa o capa basal se compone de células columnares que descansan sobre la unión dermoepidérmica. Los queratinocitos basales se encuentran unidos a la unión dermoepidérmica mediante hemidesmosomas. La unión de los queratinocitos basales entre sí y a las células de la capa espinosa se realiza mediante desmosomas, uniones de oclusión, bandas adherentes y uniones comunicantes. El papel de los queratinocitos basales es el de proporcionar una fuente continua de queratinocitos para la diferenciación epidérmica normal, así como un reservorio de células para reparar las lesiones epidérmicas. La segunda capa es la espinosa, constituida por 3-4 capas de células que reciben el mismo nombre. Su función es la síntesis de queratina, que da origen a la red de filamentos intermedios de queratina. La tercera capa es la granulosa, que consta de 2-3 filas de células de aspecto granular. Las células granulares contienen gránulos de queratohialina y laminares, que contienen los componentes de proteínas y lípidos que constituyen la capa cornificada. La cuarta capa o capa córnea consta de múltiples capas de células muertas muy compactadas. Las células muertas se componen principalmente de queratinas unidas por puentes disulfuro y entrelazadas por filagrinas entrecruzadas. Los espacios intercelulares están compuestos por lípidos hidrófobos, principalmente ceramidas, colesterol y ácidos grasos, que se comportan como una barrera eficaz contra la pérdida de agua y sal y también contra la permeación de sustancias hidrosolubles. Conforme se va reponiendo la capa córnea, la capa más antigua o superficial se elimina siguiendo un proceso muy ordenado. El proceso normal de diferenciación epidérmica desde las células basales hasta la descamación del estrato córneo dura 28 días.

La epidermis contiene además otros tres tipos celulares. Los **melanocitos** son células que forman pigmento, por lo que son responsables del color de la piel y proporcionan protección contra la radiación ultravioleta. Los melanocitos epidérmicos derivan de la cresta neural y migran a la piel durante el periodo embrionario. Se sitúan en la epidermis interfolicular y en los folículos pilosos. Los melanocitos producen organelas intracelulares (melanosomas) que contienen melanina y que son transferidos a través de las dendritas a los queratinocitos para proteger el núcleo de éstos de las lesiones por radiación ultravioleta. Las células de **Merkel** son receptores mecanosensoriales de adaptación lenta de tipo I, que se diferencian dentro de la epidermis a partir de células progenitoras epidérmicas y que se encargan de la sensación del tacto. Las células de **Langerhans** son células dendríticas del sistema mononuclear fagocítico que se identifican mediante microscopía electrónica por una organela específica, los gránulos de Birbeck, que parecen una raqueta de tenis en el microscopio electrónico. Estas células derivan de la médula ósea e intervienen en las reacciones inmunitarias de la piel al actuar activamente en la presentación y el procesamiento de los antígenos.

La unión de la epidermis y la dermis constituye la membrana basal. Se trata de una estructura compleja en cuya formación intervienen células epidérmicas y mesenquimales. La unión dermoepidérmica se extiende desde la membrana plasmática de las células basales hasta la zona más superior de la dermis. Ultraestructuralmente, la membrana basal es una estructura trilaminar, formada por una lámina lúcida, adyacente a la membrana plasmática de las células basales, una lámina densa central y la lámina sub-basal

en el lado dérmico de la lámina densa. Hay numerosas estructuras en esta zona que anclan la epidermis a la dermis. La membrana plasmática de las células basales contiene unas placas electrodensas que se conocen como hemidesmosomas; los tonofilamentos se distribuyen por el interior de estas células hasta fijarse a estas estructuras. Los **hemidesmosomas** se componen de los antígenos del penfigoide bulloso de 180 y 230 kDa (BP180 [BPAG2, colágeno de tipo VII] y BP230 [BPAG1], respectivamente), las integrinas $\alpha_6\beta_1$ y $\alpha_5\beta_1$, y la plectina. Los filamentos de anclaje se originan en la membrana plasmática, cerca de los hemidesmosomas, y se insertan en la lámina densa. Las fibrillas de anclaje, compuestas sobre todo por colágeno tipo VII, se extienden desde la lámina densa hasta la zona más superficial de la dermis, donde forman un bucle a través de las fibrillas de colágeno antes de reinserirse en la lámina densa.

DERMIS

La dermis proporciona a la piel la mayor parte de sus propiedades mecánicas (v. fig. 663.1). La dermis forma una estructura de soporte, fibrosa, firme y flexible entre la epidermis y la grasa subcutánea. La célula predominante en la dermis es un fibroblasto con forma fusocelular, responsable de la síntesis de fibras de colágeno elásticas y mucopolisacáridos. También se identifican histiocitos fagocíticos, mastocitos y leucocitos móviles. En la dermis hay vasos sanguíneos, linfáticos, estructuras nerviosas, glándulas sudoríparas ecrinas y apocrinas, folículos pilosos, glándulas sebáceas y músculo liso. Desde el punto de vista morfológico, la dermis se puede dividir en dos capas: la papilar superficial, que se sitúa entre las crestas interpapilares de la epidermis, y la reticular profunda, que se encuentra por debajo de la dermis papilar. La capa papilar es menos densa y más celular, en tanto que la reticular parece más compacta debido a la existencia de una red de fibras de colágeno y elásticas entrelazadas.

La matriz extracelular de la dermis está constituida por fibras de colágeno y elásticas inmersas en una sustancia fundamental amorfa. El colágeno aporta fuerza y estabilidad a la dermis, mientras que las fibras elásticas la dotan de elasticidad. La sustancia fundamental gelatinosa sirve de soporte a los componentes fibrilares y celulares y es un lugar de almacenamiento de una parte importante del agua corporal.

TEJIDO CELULAR SUBCUTÁNEO

El **panículo**, o tejido celular subcutáneo, consta de células adiposas y tabiques fibrosos que lo dividen en lóbulos y lo anclan a la fascia y el periorbitario subyacentes (v. fig. 663.1). En esta capa también hay vasos sanguíneos y nervios; además, actúa como un almacén de lípidos, un aislante para mantener el calor corporal y un amortiguador de los traumatismos.

ANEJOS CUTÁNEOS

Los anejos cutáneos derivan de agregados de células epidérmicas que se especializan durante las etapas tempranas del desarrollo embrionario. Durante el tercer mes de vida fetal surgen pequeños esbozos (yemas epiteliales primarias) que forman los folículos pilosos, las glándulas sebáceas y apocrinas y los lugares de fijación del músculo erector del pelo. Las glándulas sudoríparas ecrinas derivan de componentes epidérmicos aislados que surgen en el segundo mes de vida fetal y que se acaban de formar en el quinto mes. La formación de las uñas se inicia en el tercer mes de vida intrauterina.

Folículos pilosos

La unidad pilosebácea incluye el folículo piloso, la glándula sebácea, el músculo erector del pelo y, en regiones como las axilas, la glándula apocrina. Los folículos pilosos se distribuyen por toda la piel, exceptuando las palmas, las plantas, los labios y el glande del pene. Cada folículo se extiende desde la superficie de la epidermis hasta la dermis profunda (v. fig. 663.1). El folículo piloso se divide en cuatro segmentos: el infundíbulo, que se extiende desde la superficie cutánea hasta la desembocadura del conducto sebáceo; el istmo, que se extiende desde la apertura del conducto sebáceo hasta la protuberancia; el folículo inferior, entre la protuberancia y el bulbo piloso; y el bulbo piloso. La protuberancia se encuentra en la inserción del músculo erector del pelo y es un foco de células progenitoras epidérmicas. El bulbo es la parte del pelo donde las células de la matriz y la papila dérmica se encargan de la formación y el mantenimiento del pelo. El pelo en crecimiento

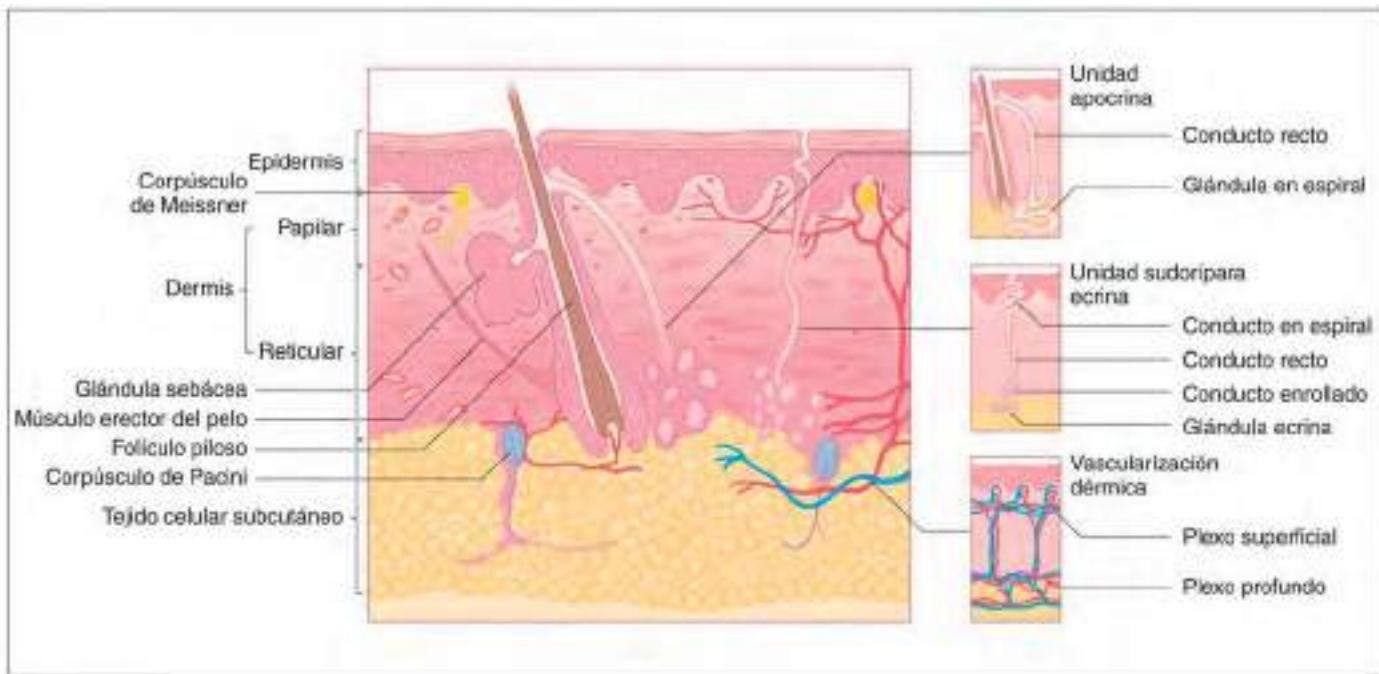


Fig. 663.1 Esquema de la estructura de la piel. (De James WD, Berger T, Elston D: Andrews' diseases of the skin: clinical dermatology, ed 12, Philadelphia, 2016, Elsevier, Fig. 1.1.)

se compone del cuerpo del pelo, constituido por queratinocitos muertos, y de unas vainas radiculares interna y externa de sostén.

El crecimiento del pelo humano es cíclico, con períodos alternantes de crecimiento (fase anágena), transición (fase catágena) y reposo (fase telógena). La duración de la fase anágena oscila entre meses y años, mientras que las fases catágena y telógena duran aproximadamente 3 semanas y 3 meses, respectivamente. Al nacer, todos los pelos se encuentran en esta fase. La actividad posterior no es sincrónica, de manera que existe un patrón aleatorio global de crecimiento y caída. En cualquier momento aproximadamente un 85% de los pelos se encuentra en fase anágena. El pelo del cuero cabelludo suele crecer en torno a 1 cm/mes.

Existen diferentes tipos de pelo: lanugo, pelo terminal y vello. El lanugo es un pelo fino y corto, que se cae dentro del útero y se sustituye por vello en la semana 36-40 de gestación. El vello es corto, suave, a menudo no pigmentado, y se distribuye por el resto del cuerpo. El pelo terminal es largo y grueso, y se encuentra en el cuero cabelludo, la barba, las cejas, las pestañas, las axilas y la zona pública. Durante la pubertad, el estímulo de las hormonas androgénicas hace que el vello de la región pública, axilar y de la barba sea sustituido por pelo terminal.

Glándulas sebáceas

Las glándulas sebáceas están presentes en todas las regiones, excepto en las palmas, las plantas y el dorso de los pies y son más numerosas en la cara, la zona superior del tórax y la espalda (v. fig. 663.1). Sus conductos se abren a los folículos pilosos, salvo en los párpados, los labios, el prepucio, los pezones y los labios menores, donde se abren directamente a la superficie cutánea. Estas glándulas holocribras son estructuras saculares que suelen estar ramificadas y lobuladas y constituidas por una capa basal proliferativa de pequeñas células planas periféricas a una masa central de células lípidicas. Estas últimas se desintegran según avanzan por el conducto y forman la secreción lipídica que se conoce como sebo. El sebo consta de triglicéridos, ésteres de ceras, escualenos y ésteres de colesterol. El objetivo de la producción de sebo parece relacionarse con la función de barrera hidrófoba de la piel. Las glándulas sebáceas dependen de la estimulación hormonal y se activan por los andrógenos durante la pubertad. Los andrógenos maternos estimulan las glándulas sebáceas fetales, y su secreción lipídica, junto con las células descamadas del estrato córneo, conforman la vérnix caseosa.

Glándulas apocrinas

Las glándulas apocrinas se localizan en las axilas, la aréola, las zonas perianal y genital y la región periumbilical (v. fig. 663.1). Son estructuras

tubulares largas y espirales que secretan continuamente un líquido lechoso inodoro en respuesta a estímulos adrenérgicos, normalmente como consecuencia del estrés emocional. La biotransformación bacteriana de los componentes del sudor apocrino (ácidos grasos, tioalcoholes y esteroides) explica el desagradable olor que se asocia a la sudoración. Las glándulas apocrinas permanecen inactivas hasta la pubertad; en esa etapa aumentan de tamaño y comienzan su secreción en respuesta a la actividad androgénica. El extremo secretor de la glándula está formado por una capa simple de células, rodeadas por una capa de células mioepiteliales contráctiles. El conducto se encuentra revestido por una doble capa de células cúbicas y se abre al complejo pilosebáceo.

Glándulas sudoríparas ecrinas

Las glándulas sudoríparas ecrinas están distribuidas por toda la superficie corporal y son más abundantes en las palmas y las plantas (v. fig. 663.1). En la piel con pelo responden a estímulos térmicos y actúan regulando la temperatura corporal al secretar agua a la superficie corporal para su evaporación; por otro lado, las glándulas sudoríparas de las palmas y las plantas responden fundamentalmente a estímulos psicofisiológicos.

Cada glándula ecrina consta de un extremo secretor localizado en la dermis reticular o el tejido celular subcutáneo y un conducto secretor que se abre a la superficie cutánea. Los poros sudoríparos se pueden identificar en los pliegues epidérmicos de las palmas y los dedos de las manos con una lupa, mientras que no son visibles en otras localizaciones. En la capa simple de células que forman el extremo secretor hay dos tipos celulares: células oscuras pequeñas y células claras grandes. Estas células se apoyan en una capa de células mioepiteliales contráctiles y una membrana basal. Las glándulas están inervadas por fibras nerviosas simpáticas, aunque el mediador farmacológico del sudor es la acetilcolina en lugar de la adrenalina. El sudor de estas glándulas contiene agua, sodio, potasio, calcio, cloruro, fósforo, lactato y pequeñas cantidades de hierro, glucosa y proteínas. La composición varía con el grado de sudoración, pero siempre es hipotónica en los niños normales.

Uñas

Las uñas son unas estructuras epidérmicas, especializadas en la protección, que forman unas láminas convexas, translúcidas, bien ajustadas y adheridas firmemente a la superficie dorsal distal de los dedos de las manos y de los pies. La lámina ungual, que se forma a partir de una matriz metabólicamente activa de células que se multiplican y se sitúan por debajo del pliegue ungual posterior, está constituida por queratinocitos anucleados. El ritmo de crecimiento ungual es relativamente lento; se tarda 6 meses en conseguir

un recrecimiento completo de la uña de los dedos de las manos, mientras que las de los pies tarda 12-18 meses. La lámina ungueal está limitada por los pliegues ungueales lateral y posterior; un eponiquio delgado (la cutícula) se proyecta desde el pliegue posterior sobre una zona blanquecina en forma de semicírculo que se denomina lúnula. El eponiquio sirve como una barrera aislante para proteger la matriz germinal de la lámina ungueal. El eponiquio hace referencia a la superficie volar del epitelio de la parte distal del dedo, y sella el lecho ungueal distalmente. El color rosado por debajo de la uña refleja el lecho vascular subyacente. La salud de la uña depende de varios factores, incluida la nutrición, la hidratación, la infección/irritación local y la enfermedad sistémica.

La bibliografía está disponible en *Expert Consult*.

Capítulo 664

Evaluación dermatológica del paciente

Nicole R. Bender e Yvonne E. Chiu

ANAMNESIS Y EXPLORACIÓN FÍSICA

Aunque existen numerosas enfermedades de la piel que se reconocen fácilmente mediante la inspección simple, la anamnesis y la exploración física se precisan a menudo para efectuar una valoración más exacta. La exploración cutánea se debería realizar con una iluminación adecuada. Además de la superficie cutánea que recubre toda la superficie corporal, se deberían explorar todas las membranas mucosas (la conjuntiva, la orofaringe, la mucosa nasal, y la mucosa anogenital), el pelo y las uñas cuando sea adecuado. Se deben apreciar el color, la turgencia, la textura, la temperatura y la hidratación de la piel, así como el crecimiento, la textura, el calibre y el lustre del pelo y las uñas. Las lesiones cutáneas se deben palpar, observar y clasificar según su morfología, tamaño, color, textura, firmeza, configuración, localización y distribución. También se debe decidir si los cambios son los propios de la lesión *primaria* o si el aspecto clínico se ha alterado por factores *secundarios*, tales como infecciones, traumatismos o tratamientos.

Las lesiones primarias se clasifican como máculas, pápulas, manchas, placas, nódulos, tumores, vesículas, ampollas, pústulas, habones y quistes. Una **mácula** es una alteración en el color de la piel que no se puede palpar. Cuando la lesión es >1 cm de diámetro se utiliza el término **mancha**. Las **pápulas** son lesiones sólidas palpables <1 cm de diámetro. Las **placas** son lesiones palpables de más 1 cm de diámetro y tienen una superficie plana. Los **nódulos** son lesiones palpables mayores de 1 cm de superficie redondeada. La palabra **tumor** se puede emplear para un nódulo grande que se sospecha neoplásico. Las **vesículas** son lesiones sobre-elevadas, llenas de líquido y <1 cm de diámetro; cuando son mayores se denominan **ampollas**. Las **pústulas** contienen material purulento. Los **habones** son lesiones palpables, sobre-elevadas, con una superficie plana, de tamaño, duración y forma variables, que representan acumulaciones de líquido dérmico. Los **quistes** son lesiones bien delimitadas de pared gruesa; están recubiertos de una epidermis normal y contienen líquido o un material semisólido.

Las lesiones primarias pueden convertirse en secundarias o pueden aparecer lesiones secundarias en zonas donde no existían lesiones primarias previamente. Las lesiones primarias suelen ser más útiles en el diagnóstico que las secundarias. Entre las lesiones secundarias figuran escamas, púrpura, petequias, úlceras, erosiones, excoriaciones, fisuras, costras y cicatrices. Las **escamas** son capas de células del estrato córneo comprimidas que permanecen en la superficie cutánea. La **púrpura** es consecuencia de una hemorragia en la piel y tiene un color rojo-púrpura; puede ser plana o palpable. Las **petequias** son púrpuras pequeñas menores de 2-3 mm. Las **erosiones** consisten en pérdidas focales de la epidermis y curan sin dejar cicatriz. Las **úlceras** se extienden a la dermis y tienden a curar dejando cicatriz. Las lesiones ulceradas secundarias al rascado suelen adoptar una forma lineal o angular y se denominan

excoriaciones. Las **fisuras** se producen porque la piel se agrieta o resquebraja. Las **costras** son acumulaciones retenidas y secas de sangre, suero, pus y restos epiteliales en la superficie de una lesión exudativa. Las **cicatrices** son lesiones terminales que pueden ser delgadas, deprimidas y atróficas, elevadas e hipertróficas o planas y flexibles. La **liquenificación** consiste en el engrosamiento de la piel, con acentuación de las líneas normales, producido por una irritación crónica (frotamiento, rascado) o inflamación.

Puede estar indicado realizar uno o más procedimientos diagnósticos complementarios cuando el diagnóstico no está claro después de una exploración minuciosa.

BIOPSIA CUTÁNEA

La biopsia cutánea se precisa de forma ocasional para el diagnóstico. La biopsia en sacabocados (*punch*) es un método sencillo, relativamente indoloro, que suele aportar una muestra de tejido adecuada para el diagnóstico si se biopsia la lesión apropiada. Es importante seleccionar una lesión primaria reciente y bien formada. El lugar que se biopsia debe tener poco riesgo de lesionar estructuras dérmicas subyacentes. Tras la limpieza cutánea, la piel se anestesia mediante una inyección intradérmica de lidocaína al 1-2%, con o sin adrenalina, con una aguja de 27 o 30 G. El sacabocados, de 3 o 4 mm de diámetro, se presiona firmemente contra la piel y se gira hasta que alcanza la profundidad deseada. El cilindro tiene que contener las 3 capas de la piel (epidermis, dermis y tejido celular subcutáneo). Luego debe extraerse con suavidad con unas pinzas o una aguja y separarse con unas tijeras de iris. La hemorragia se contiene mediante presión firme o mediante sutura. La muestra se ha de introducir en una solución de formol al 10% para que se pueda procesar de forma adecuada.

LÁMPARA DE WOOD

La lámpara de Wood emite radiación ultravioleta a una longitud de onda de 365 nm. La exploración, que se realiza en una habitación oscura, es útil para acentuar los cambios de pigmentación y detectar la fluorescencia en algunas lesiones infecciosas. A menudo resulta más sencillo visualizar áreas definidas de alteración del pigmento con una lámpara de Wood, sobre todo cuando los cambios pigmentarios son epidérmicos. Las lesiones hiperpigmentadas aparecen más oscuras y las hipopigmentadas (p. ej., las que se encuentran en la *esclerosis tuberosa*) son más claras que la piel circundante. En la base de cada tallo piloso infectado se aprecia una fluorescencia azul-verdosa en las infecciones por ectotrix, como la tiña de la cabeza causada por especies de *Microsporum*. Las escamas y las costras pueden verse de una coloración amarillo claro, pero esto no se traduce en la presencia de una infección micótica. Las lesiones cutáneas provocadas por dermatofitos (tiña corporal) no muestran fluorescencia; las máculas de la tiña versicolor presentan una fluorescencia dorada bajo la lámpara de Wood. El *eritrasma*, una infección intertriginosa producida por *Corynebacterium minutissimum*, puede manifestar una fluorescencia rosa-anaranjada, mientras que la originada por *Pseudomonas aeruginosa* es amarillo-verdosa.

PREPARACIÓN CON HIDRÓXIDO DE POTASIO

La preparación con hidróxido de potasio (KOH) supone un método rápido y fiable para detectar elementos micóticos, tanto de levaduras como de dermatofitos. Las lesiones con escamas se deben raspar en su borde activo para recoger de forma óptima micelios y esporas. Hay que quitar el techo de las vesículas y ampollas y colocarlo en un porta para examinarlo. En la tiña de la cabeza, los pelos infectados se deben arrancar del folículo; las escamas del cuero cabelludo no suelen contener micelios. Se añaden a la muestra unas gotas de KOH al 20%. Como suele existir dimetil sulfóxido en solución con KOH, resulta innecesario calentar la muestra. Cuando se emplea KOH sin dimetil sulfóxido, se calienta lentamente la muestra sobre una lámpara de alcohol o una placa caliente hasta que el KOH empieza a burbujear; de forma alternativa, se puede dejar a temperatura ambiente un tiempo suficiente (alrededor de 10-20 minutos) para que se disuelva la queratina. La preparación se examina bajo luz de baja intensidad para detectar elementos micóticos.

TINCIÓN DE TZANCK

La tinción de Tzanck ha sido útil para el diagnóstico de algunas infecciones causadas por los virus herpes simple o varicela-zóster y para la detección de células acantolíticas en el pénfigo. Se debe romper una vesícula intacta y reciente y extraer el líquido. La base y el techo de la vesícula se raspan cuidadosamente con una hoja de bisturí del número 15, evitando que salga una cantidad importante de sangre; el material se

Tabla 664.1 Hallazgos de inmunofluorescencia en las enfermedades cutáneas de mecanismo inmunitario

ENFERMEDAD	PIEL AFECTADA	PIEL SANA	IF DIRECTA	IF INDIRECTA	ANTICUERPOS CIRCULANTES
Dermatitis herpetiforme	Negativo	Positivo	IgA granular ± C en dermis papilar	Ninguno	Anticuerpos IgA antiendomisio y antitransglutaminasa
Penfigoide ampolloso	Positivo	Positivo	IgG lineal y banda de C en MB, ocasionalmente IgM, IgA, IgE	IgG contra MB	IgG anti-BP180 y anti-BP230
Pénfigo (todas las variantes)	Positivo	Positivo	IgG en los espacios intercelulares de la epidermis entre los queratinocitos	IgG contra el espacio intercelular entre los queratinocitos	IgG antidesmogleína 1 y 3 (pénfigo vulgar y foliáceo). IgA antidesmocolina 1 (pénfigo IgA)
Dermatitis ampollosa IgA lineal (dermatitis ampollosa crónica de la infancia)	Positivo	Positivo	IgA lineal en la MB, ocasionalmente C	Título bajo, raro IgA, anti-BP180	Ninguno
Lupus eritematoso discoide	Positivo	Negativo	IgG, IgM, IgA y C3 lineales en la MB (banda lúpica)	Ninguno	ANA negativos en general
Lupus eritematoso sistémico	Positivo	Variable; 30-50% de la piel expuesta al sol; 10-30% de la piel con fotoprotección	IgG, IgM, IgA y C3 lineales en la MB (banda lúpica)	Ninguno	ANA Anti-Ro (SSA), anti-La (SSB) Anti-RNP Anti-ADNdc Anti-Sm
Púrpura de Henoch-Schönlein	Positivo	Positivo	IgA alrededor de las paredes vasculares	Ninguno	Ninguno

ADNdc, ácido desoxirribonucleico de doble cadena; ANA, anticuerpos antinucleares; BP, penfigoide ampolloso; C, complemento; IF, inmunofluorescencia; Ig, inmunoglobulina; MB, membrana basal en la unión dermoepidérmica; RNP, ribonucleoproteína; Sm, Smith; SSA/SSB, síndrome de Sjögren A/B.

extiende en un porta de vidrio transparente y se seca al aire. Se prefiere la tinción de Giemsa, aunque también se puede utilizar la de Wright. Las células baloniformes y células gigantes multinucleadas son diagnósticas de la infección por virus herpes; las células epidérmicas acantolíticas, las grandes células esféricas epidérmicas con un núcleo hipertrofiado, son características del pénfigo.

La fluorescencia directa y la reacción en cadena de la polimerasa han sustituido en gran medida a los frotis de Tzaneck para el diagnóstico de las infecciones por virus herpes simple y varicela-zóster. Ambas son rápidas, sensibles y específicas, aunque la segunda lo es todavía más. Cuando se obtienen muestras para realizar estas pruebas, las vesículas deberían romperse antes de recoger la muestra con la torunda.

ESTUDIOS DE INMUNOFLUORESCENCIA

Los estudios de inmunofluorescencia de la piel se pueden emplear para detectar anticuerpos fijados a los componentes cutáneos y complemento; algunas enfermedades presentan patrones de fijación específicos y característicos (tabla 664.1). La inmunofluorescencia directa detecta autoanticuerpos ligados a抗genos cutáneos en la piel, mientras que la inmunofluorescencia indirecta identifica los autoanticuerpos circulantes presentes en el suero. Las muestras de biopsia cutánea para inmunofluorescencia directa se tienen que obtener de lugares afectados, excepto en las enfermedades en que se precisa piel perilesional o sana. Se obtiene una biopsia en sacabocados y el tejido se coloca en un medio de transporte especial o se congela inmediatamente en nitrógeno líquido para su transporte o almacenamiento. Se realizan cortes finos con un criostato y se incuban con anticuerpos contra抗genos específicos marcados con fluoresceína.

El suero de los pacientes se puede examinar mediante técnicas de inmunofluorescencia indirecta empleando como sustrato cortes de piel humana normal, labio de cobaya o esófago de mono. El sustrato se incuba en suero fresco o congelado con anticuerpos contra globulina humana marcados con fluoresceína. Si el suero contiene anticuerpos contra componentes del epitelio, se puede apreciar una tinción específica en el microscopio de fluorescencia. Mediante diluciones seriadas se puede calcular el título de anticuerpos circulantes.

664.1 Manifestaciones cutáneas de las enfermedades sistémicas

Nicole R. Bender e Yvonne E. Chiu

Algunas enfermedades presentan unas manifestaciones cutáneas características, que a menudo son el signo inicial de la enfermedad y pueden facilitar la evaluación de algunos pacientes médicos complejos (tabla 664.2).

ENFERMEDADES DEL TEJIDO CONJUNTIVO

Lupus eritematoso

El lupus eritematoso (LE; v. cap. 183) es una enfermedad inflamatoria autoinmunitaria idiopática que puede presentar una afectación multisistémica o estar limitada a la piel. Los subtipos de lupus cutáneo específicos que afectan a niños son el LE cutáneo agudo, el LE cutáneo subagudo, el LE cutáneo crónico (incluido el LE discoide, que se comenta en «Lupus eritematoso discoide») y el LE neonatal (comentado en «Lupus eritematoso neonatal»).

Lupus eritematoso sistémico

El LES es una enfermedad inflamatoria crónica que puede ser multisistémica en la que aproximadamente el 15-20% de los casos son diagnosticados en la infancia. Para diagnosticarla deben cumplirse 4 de los 11 criterios diagnósticos clínicos y 6 inmunológicos (v. cap. 183), cumpliendo al menos un criterio de cada, clínico e inmunológico. Cuatro de los criterios clínicos son hallazgos cutáneos. El criterio 1 es el lupus cutáneo agudo, que puede incluir el clásico eritema malar o «en mariposa» (fig. 664.1), lesiones de lupus bulbosas, psoriasiformes y/o lesiones de lupus policíclicas anulares que se resuelven sin cicatriz, y eritema macular fotosensible o erupción papular (fig. 664.2). El eritema malar debe diferenciarse de otras causas de «enrojecimiento facial», entre las que destacan la dermatitis seborreica, la dermatitis atópica y la rosácea. El criterio 2 es el lupus cutáneo crónico, que incluye las lesiones de lupus discoide, lesiones de lupus hipertróficas (verrucosas) y la paniculitis del lupus, entre otras. El criterio 3 son úlceras orales o nasales en ausencia de otras causas como vasculitis, enfermedad de

Tabla 664.2 Características de los signos cutáneos de las enfermedades sistémicas

ENFERMEDAD	EDAD DE COMIENZO	LESIONES CUTÁNEAS	DISTRIBUCIÓN	COMPLEMENTARIAS	PRUEBAS	SÍNTOMAS/SÍGNOS ASOCIADOS	DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL
Lupus eritematoso sistémico	Cualquiera	Placas y manchas eritematosas; púrpura palpable; livedo reticularis; fenómeno de Raynaud; urticaria	Fotodistribución; eritema facial malar	Panel de ANA Anti-ADN bicatenario Leucopenia/linfopenia Trombocitopenia Concentraciones de complemento Análisis de orina	Aritritis Neftritis Cerebritis Serositis	Dermatitis seborreica Dermatitis atópica Dermatomiositis juvenil	
Lupus eritematoso discoleido	Cualquiera	Placas anulares descamativas; atrofia; alteraciones de la pigmentación	Fotodistribución	ANA	Cicatrices	Lupus cutáneo subagudo Eruzión polimorfa lumínica Dermatomiositis juvenil	
Lupus eritematoso neonatal	Recién nacido	Placas anulares, eritematosas, descamativas	Cabeza/cuello	ANA Anti-Ro (SSA), anti-La (SSB)	Bloqueo cardíaco Trombocitopenia	Triña de la cabeza Dermatitis atópica Dermatitis seborreica	
Dermatomiositis juvenil	Cualquiera	Máculas eritematosas violáceas descamativas; pápulas aisladas sobre las articulaciones	Periorcular; hombros; zona extensora de la extremidad	ANA AST ALT Aldolasa Creatinina cinasa Lactato deshidrogenasa	Fatiga Débilidad muscular proximal Calcificaciones Vasculopatía	Dermatitis atópica Dermatitis alérgica de contacto Lupus eritematoso	
Morfia	Cualquiera	Placas escleróticas; se resuelven con hiperpigmentación y atrofia	Variable	Biopsia de piel RMN cerebral	Neuroológicos (convulsiones, cefaleas migratorias, déficits focales neurológicos, alteraciones RMN asintomáticas)	Esclerosis sistémica	
Púrpura de Henoch-Schönlein	Niños y adolescentes	Pápulas y placas purpúricas	Glúteos; extremidades inferiores	Analisis de orina Urea/creatinina Biopsia cutánea	Dolor abdominal Aritritis	Vasculitis Exantema medicamentoso Edema hemorrágico del lactante Exantema vírico	(Continúa)

Tabla 664.2 Características de los signos cutáneos de las enfermedades sistémicas (cont.)

ENFERMEDAD	EDAD DE COMIENZO	LESIONES CUTÁNEAS	DISTRIBUCIÓN	PRUEBAS COMPLEMENTARIAS	SÍNTOMAS/SÍGNOS ASOCIADOS	DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL
Enfermedad de Kawasaki	Lactantes, niños	Placas maculopapulosas eritematosas o urticariaformes; eritema, edema y descamación en partes acras e ingles	Difusa	Leucocitosis VSG PCR Trombocitosis	Lengua en fresa Conjuntivitis Linfadenopatías Complicaciones cardiovasculares	Síndrome vírico Exantema medicamentoso Infección estafilocócica/ estreptocócica
Enfermedad inflamatoria intestinal	Niños y adolescentes	Aftas, eritema nudoso; pioderma gangrenoso; edema abacial	Oral y perianal predominante	Biopsia cutánea	Dolor abdominal Diarrea Cólico Artritis Conjuntivitis	Síndrome de Behçet Vasculitis Colitis por Yersinia
Síndrome de Sweet	Cualquiera	Placas eritematosas y edematosas infiltradas	Cabeza y cuello predominante	Biopsia cutánea Leucocitosis VSG	Fiebre Síndrome seudogripal Conjuntivitis	Infección Urticaria Eritema multiforme Vasculitis urticiforme Enfermedades autoinflamatorias sistémicas*
Enfermedad injerto contra huésped	Cualquiera	Aguda: eritema, pápulas, vesículas, ampollas	Difusa con predilección por cabeza/cuello y palmas/plantas	Biopsia cutánea Funcióón hepática	Fiebre Mucositis Hepatitis	Exantema medicamentoso Exantema infeccioso
Exantema medicamentoso con eosinofilia y síntomas sistémicos (síndrome DRESS)	Cualquiera	Eritema; placas y máculas urticariaformes	Difusa	Funcióón hepática Eosinofilia Linfocitosis atípica	Edema facial Linfadenopatías Fiebre Hepatitis	Síndrome de Stevens-Johnson Exantema infeccioso
Reacción similar a la enfermedad del suero	Cualquiera	Placas edematosas, purpúricas	Difusa	Ninguna	Fiebre Linfadenopatías Artritis, nefritis	Enfermedad de Kawasaki Urticaria

ALT, alanina aminotransferasa; ANA, anticuerpos antinucleares; AST, aspartato aminotransferasa; PCR, proteína C reactiva; SSA/SSB, síndrome de Sjögren A/B; VSG, velocidad de sedimentación globular.

*NOMI, enfermedad inflamatoria multisistémica de inicio neonatal u otros síndromes de fiebres recurrentes.



Fig. 664.1 Eritema malar del lupus eritematoso sistémico.



Fig. 664.2 Eritema fotosensible del lupus eritematoso sistémico.

Behçet, infecciones (VPH), o enfermedad inflamatoria intestinal. El criterio 4 es la alopecia no cicatricial que puede incluir el adelgazamiento o fragilidad capilar en ausencia de otras causas como alopecia areata, fármacos, o déficit de hierro. Los pacientes pueden cumplir los criterios de LES basados en las manifestaciones cutáneas solamente junto con un criterio inmunológico (como ANA o anti-ADNdc positivos). Otros hallazgos cutáneos asociados, pero no diagnósticos, son las lesiones purpúricas, la *livedo reticularis*, el fenómeno de Raynaud y la urticaria.

El estudio histológico del LE muestra diversos grados de atrofia epidérmica, tapones en los folículos pilosos y una degeneración vacuolar en una unión dermoepidérmica inflamada. En la piel lesional hay depósito de inmunoglobulinas (IgM, IgG) y complemento, lo que ayuda a confirmar el diagnóstico. En la mayoría de los pacientes con LES se encuentran depósitos inmunitarios en la piel sana no expuesta al sol (prueba de la banda lúpica), aunque el uso clínico de esta prueba se ha abandonado en gran medida en favor de las pruebas serológicas.

Las lesiones cutáneas suelen responder al tratamiento del LES con fármacos sistémicos. El más empleado es la hidroxicloroquina oral, pero muchos otros tratamientos sistémicos resultan eficaces, incluidos los inmunosupresores clásicos y biológicos. Los corticosteroides tópicos de potencia baja o intermedia, los inhibidores de la calcineurina tópicos y la inyección intralesional de corticosteroides pueden plantearse como tratamiento complementario para las lesiones cutáneas. Se recomienda un enfoque multidisciplinario, ya que los pacientes pediátricos tienen un riesgo significativamente mayor de morbilidad a largo plazo que los adultos.

Lupus eritematoso neonatal

El LE neonatal (v. cap. 183.1) se manifiesta al nacer o durante las primeras semanas de vida en forma de placas anulares, eritematosas y descamativas, que se localizan típicamente en la cabeza, el cuello y la zona superior del tronco (fig. 664.3). También son frecuentes las telangiectasias. Las lesiones pueden empeorar o desencadenarse por la luz ultravioleta. La transferencia pasiva de anticuerpos maternos anti-Ro/SSA y anti-La/SSB a través de la placenta produce lesiones cutáneas transitorias, aunque la mayor parte de los niños nacen de madres sin un diagnóstico reumatólogico conocido. La concentración de anticuerpos disminuye a los 6 meses, lo que generalmente conlleva una desaparición de las lesiones. En el 30% de los lactantes afectados



Fig. 664.3 Placa anular del lupus eritematoso neonatal.



Fig. 664.4 Placa eritematosa con descamación del lupus eritematoso discoide.

aparece un bloqueo cardíaco congénito, pero solo el 10% presenta anomalías cutáneas y cardíacas. Las manifestaciones extracutáneas no cardíacas, tales como anemia, trombocitopenia y hepatopatía colestásica, son menos frecuentes. Es frecuente que el LE neonatal se confunda con un eczema del lactante, una dermatitis seborreica o una tiña corporal. Las lesiones cutáneas se suelen tratar de forma conservadora dada la naturaleza transitoria del LE neonatal, y es importante evitar el sol de forma estricta y usar protección solar. Si fuera preciso, se podrían emplear corticosteroides tópicos de potencia baja o intermedia. Se deberían evitar los fármacos sistémicos. Está indicado valorar la presencia de anticuerpos antinucleares maternos.

Lupus eritematoso discoide

El LE discoide (LED) es poco frecuente en la primera infancia y suele presentarse en la adolescencia tardía. Los hallazgos cutáneos característicos consisten en placas eritematosas, descamativas, atroficas crónicas en la piel fotoexpuesta (fig. 664.4), que suelen curar dejando cicatriz y alteraciones de la pigmentación. Entre las manifestaciones extracutáneas figuran la afectación de la mucosa nasal y oral, los ojos y las uñas. El diagnóstico diferencial se debe hacer con otras dermatosis fotosensibles, como la erupción polimorfa solar, la erupción primaveral juvenil y la dermatomiositis juvenil (DMJ). Existe una superposición entre el LES y el LED, con características histopatológicas comunes y exacerbaciones con la exposición solar; la mayoría de los pacientes con LED tiene unas pruebas de laboratorio normales y no experimenta progresión a la enfermedad sistémica.

El tratamiento de primera línea del LED son corticosteroides tópicos de potencia baja o intermedia. Otras opciones tópicas son los inhibidores de la calcineurina y los retinoides. La inyección intralesional de corticosteroides también es eficaz en las lesiones localizadas graves. La hidroxicloroquina oral se emplea como fármaco de primera línea en la enfermedad cutánea grave o como fármaco de segunda línea cuando las lesiones no se controlan con fármacos tópicos o locales. Es importante evitar de forma estricta la luz ultravioleta.

Dermatomiositis juvenil

Los hallazgos cutáneos característicos suelen ser el signo de presentación de la DMJ (v. cap. 184). Aparece una erupción mal definida, eritematosa-violácea, descamativa y escasamente pruriginosa en las regiones fotoexpues-



Fig. 664.5 Pápulas de Gottron en un paciente con dermatomiositis juvenil.



Fig. 664.6 Púrpura en la parte inferior de la pierna en un caso de púrpura de Henoch-Schönlein.

tas como la cara, la zona superior del tronco y la cara extensora de las extremidades. El eritema en **heliotropo** es una afectación periocular circunscrita que afecta a los párpados, y puede conferir un aspecto de «ojos de mapache», sobre todo en los niños pequeños. Las características pápulas sobre los nudillos y otras articulaciones (**pápulas de Gottron**) ayudan a sospechar el diagnóstico en ausencia de debilidad muscular asociada (fig. 664.5). Otras características cutáneas son las telangiectasias en los pliegues ungueales y los bordes gingivales, la hiperqueratosis palmar («manos de mecánico»), las úlceras secundarias a vasculopatía o calcinosis de base, la lipodistrofia y un exantema poiquilodérmico (alteraciones de la pigmentación y telangiectasias) en la cintura escapular («signo del chal»). La afectación cutánea puede preceder a la sistémica, que se caracteriza principalmente por debilidad muscular y dolor. Hay que realizar el diagnóstico diferencial con la dermatitis atópica, otras enfermedades del tejido conjuntivo, el liquen plano, las reacciones medicamentosas y los exantemas infecciosos. Las lesiones cutáneas presentan atrofia epidérmica y degeneración vacuolar de la unión dermoepidérmica, a menudo parecidas a las del LE. La DMJ es diferente de la forma del adulto tanto en sus manifestaciones como en el pronóstico. Los pacientes pediátricos tienen con mayor frecuencia una vasculopatía gastrointestinal y calcificaciones cutáneas, y la DMJ no es un fenómeno paraneoplásico, como sucede en los adultos. Una forma clínica poco frecuente, que se denomina **dermatomiositis amiopática**, afecta de forma exclusiva a la piel, pero no al músculo.

Las lesiones cutáneas se benefician del tratamiento inmunosupresor sistémico, que se comenta en detalle en el capítulo 184. Las opciones adyutantes de tratamiento para la enfermedad cutánea incluyen los corticosteroides e inhibidores de la calcineurina tópicos. La calcinosis cutánea de la DMJ es difícil de tratar, con una variedad de fármacos que muestran un beneficio limitado, y no existe consenso sobre el tratamiento. Es fundamental la foto-protección y evitación estricta del sol para prevenir las exacerbaciones cutáneas.

Esclerosis sistémica

La esclerosis sistémica se caracteriza por el endurecimiento y engrosamiento de la piel, junto con características sistémicas. Se manifiesta habitualmente con afectación de las partes acras (esclerodactilia, úlceras, telangiectasias del pliegue ungueal o fenómeno de Raynaud) y otros cambios faciales (nariz afilada, arrugas de la piel perioral o «facies de esclerodermia») (v. cap. 185). Los síndromes de solapamiento, como la **enfermedad mixta del tejido conjuntivo**, pueden presentar algunas características físicas y de laboratorio de esclerodermia.

Morfea

La morfea, también llamada escleroderma (v. cap. 185), es otra enfermedad autoinmune del tejido conectivo caracterizada por el endurecimiento y engrosamiento de la piel. Las lesiones de morfea son generalmente más localizadas y se piensa que es un trastorno diferente a la esclerosis sistémica. Hay cinco subtipos de morfea, incluyendo la circunscrita (placa), lineal, generalizada, panesclerótica y mixta. Aunque la morfea no se caracteriza por el grado de afectación sistémica que tiene la esclerosis sistémica, puede tener manifestaciones extracutáneas. Hallazgos neurológicos como convulsiones, cefaleas migrañas, déficits focales neurológicos, y alteraciones asintomáticas en la RMN se observan en algunos pacientes, predominantemente en aquellos con morfea lineal en la cabeza y el cuello. Las complicaciones mus-

culosqueléticas pueden incluir contracturas articulares, discrepancias entre la longitud y el contorno de las extremidades, artritis, y artralgias, y estas son más comunes en niños con morfea lineal en una extremidad.

VASCULITIS

Las vasculitis (v. cap. 192) constituyen un amplio grupo de enfermedades que se superponen considerablemente con las enfermedades del tejido conjuntivo. La inflamación por mecanismo inmunitario de vasos sanguíneos de diversos tamaños puede deberse a una enfermedad inflamatoria subyacente, infecciones, fármacos o neoplasias malignas. Entre las manifestaciones clínicas más frecuentes figuran lesiones cutáneas **purpúricas palpables no trombocitopénicas**, artritis, fiebre, mialgias, astenia y pérdida de peso, así como una elevación de la velocidad de sedimentación globular. Las localizaciones de afectación extracutánea incluyen las articulaciones, los pulmones, los riñones y el sistema nervioso central.

Púrpura de Henoch-Schönlein (vasculitis mediada por inmunoglobulina A)

La púrpura de Henoch-Schönlein (v. cap. 192.1) es una vasculitis que se manifiesta en niños de edad escolar con lesiones purpúricas palpables en áreas declive, sobre todo en los glúteos y las extremidades inferiores (fig. 664.6). El **edema hemorrágico infantil** (EHI; denominado también edema hemorrágico agudo del lactante) comparte algunas características clínicas con la púrpura de Henoch-Schönlein, pero aparece en lactantes y niños que comienzan a caminar. El EHI se caracteriza por la aparición súbita de edema delimitado con pápulas y placas purpúricas en el tronco y las extremidades, pero a diferencia de la púrpura de Henoch-Schönlein suele afectar a la cara y no hay compromiso de otros órganos. La púrpura de Henoch-Schönlein también debe diferenciarse de las enfermedades infecciosas que producen lesiones cutáneas purpúricas, tales como la meningococemia, la fiebre maculosa de las Montañas Rocosas y los exantemas víricos purpúricos, como los ocasionados por enterovirus, así como de la artritis reumatoide juvenil y otras vasculitis. El diagnóstico se confirma mediante el hallazgo de vasculitis de pequeño vaso con presencia en la inmunofluorescencia de IgA en las paredes de los vasos sanguíneos. Las lesiones cutáneas se suelen tratar de forma conservadora y se resuelven solas en 3-4 semanas. El tratamiento sistémico se analiza en detalle en el capítulo 192.1.

Enfermedad de Kawasaki

La enfermedad de Kawasaki (v. cap. 191) es una vasculitis frecuente generalmente diagnosticada en niños menores de 5 años. El exantema de la enfermedad de Kawasaki es polimorfo y se presenta de diversas maneras, como erupciones maculopapulares o morbiliformes, urticaria, lesiones en diana, o lesiones psoriasisiformes en el tronco y las extremidades. La afectación precoz con eritema y descamación de la región inguinal/perineal puede constituir una pista inicial para realizar el diagnóstico. El edema y la descamación de las partes acras también son características prominentes, aunque suelen ocurrir de forma tardía. Las características mucocutáneas clásicas incluyen labios eritematosos cuarteados, conjuntivitis no purulenta, que suele respetar el limbo, y placas lingüales («lengua en fresa blanca»), que se descaman y dan lugar a placas eritematosas denudadas con papillas prominentes («lengua en fresa»). Las características extracutáneas son fiebre alta, adenopatías cervicales, artritis y en ocasiones enfermedad digestiva o

cardiaca. El tratamiento de primera línea incluye aspirina e inmunoglobulina intravenosa, como se comenta en el capítulo 191.

Enfermedad de Behçet

La enfermedad de Behçet (v. cap. 186) es un trastorno multisistémico caracterizado por úlceras orales y genitales y afectación ocular (uveítis, iridocicitis recidivante) en niños mayores y adultos. La estomatitis aftosa recurrente está presente en casi todos los pacientes, y es el síntoma de presentación más frecuente. Las úlceras genitales pueden simular aftas, pueden aparecer en el pene, el escroto o la vulva, y son especialmente dolorosas en las mujeres. Las úlceras perianales son más frecuentes en los niños que en los adultos. Otros hallazgos cutáneos consisten en foliculitis, lesiones purpúricas, eritema nudoso y formación de pústulas después de una venopunción o un traumatismo de la piel (**patergia**). El diagnóstico diferencial de las lesiones orales engloba la estomatitis aftosa recurrente, el herpes simple y los síndromes oculocutáneos menos habituales (p. ej. síndrome MAGIC [úlceras orales y genitales con inflamación del cartílago]). Las biopsias cutáneas muestran una vasculitis no granulomatosa en vasos de todos los tamaños. Las lesiones orales pueden responder a gargarismos y enjuagues con corticosteroides, antihistamínicos, antibióticos y analgésicos. Las lesiones cutáneas se tratan con corticosteroides tópicos, anestésicos tópicos, como el sucralfato, y fármacos sistémicos, como se comenta en el capítulo 186.

ENFERMEDADES DIGESTIVAS

Enfermedad inflamatoria intestinal

La enfermedad inflamatoria intestinal incluye la colitis ulcerosa (v. cap. 362.1) y la enfermedad de Crohn (v. cap. 362.2). Las lesiones cutáneas de la enfermedad inflamatoria intestinal se clasifican en específicas o reactivas. Las manifestaciones específicas presentan los mismos rasgos histológicos y mecanismo patológico que las lesiones de la enfermedad inflamatoria intestinal de base e incluyen úlceras aftosas, queilitis granulomatosa, fistulas y fisuras perianales y enfermedad de Crohn metastásica (se comenta más adelante). Las manifestaciones cutáneas reactivas se producen de forma secundaria a una reactividad cruzada de los antígenos de mecanismo inmunitario entre los componentes intestinales y cutáneos; entre ellas se cuentan el eritema nudoso y el pioderma gangrenoso.

Hasta el 30% de los pacientes con **colitis ulcerosa** presenta manifestaciones cutáneas. A menudo aparecen úlceras aftosas, que pueden empeorar en paralelo con las exacerbaciones digestivas. El eritema nudoso, que surge hasta en el 10% de los pacientes, se manifiesta en forma de nódulos eritematosos calientes, que se encuentran a menudo en la parte distal de las extremidades inferiores. El pioderma gangrenoso es un proceso ulceroso focal, con unos bordes inflamados y «socavados» característicos y un fondo purulento. En los pacientes con colitis ulcerosa es más frecuente que se produzcan tromboflebitis.

La **enfermedad de Crohn** se manifiesta clásicamente como fisuras y papilomas, abscesos y fistulas perianales, que pueden ser los signos de presentación. Aumento de los labios y un aspecto en «empedrado» de la mucosa oral. Al igual que en la colitis ulcerosa, las aftas, el eritema nudoso y el pioderma gangrenoso aparecen con mayor frecuencia y pueden mejorar con el tratamiento de la enfermedad subyacente. En el estudio histopatológico se aprecian granulomas no caseificantes, y cuando estos se encuentran en la piel no contigua con el intestino se denomina **enfermedad de Crohn metastásica**. Las lesiones metastásicas son nódulos o placas únicos o múltiples y localizados que pueden surgir en la zona perianal, perioral o en cualquier otra superficie cutánea, incluidas las cicatrices y las ileostomías. En la mayor parte de los casos de enfermedad cutánea asociada a la enfermedad inflamatoria intestinal, el tratamiento del proceso de base mejora las secuelas cutáneas.

En raras ocasiones, estos hallazgos cutáneos asociados se pueden observar sin las manifestaciones GI clásicas, justificando una vigilancia GI continua por el subsiguiente desarrollo de la enfermedad. Los hallazgos cutáneos aislados se tratan de manera similar con corticosteroides sistémicos y fármacos biológicos con o sin corticosteroides tópicos o intralesionales. La azatioprina, un tratamiento habitual, aumenta el riesgo de cáncer de piel distinto del melanoma.

MANIFESTACIONES CUTÁNEAS DE LAS NEOPLASIAS MALIGNAS

La enfermedad cutánea asociada a las neoplasias malignas puede cursar de maneras muy distintas, que incluyen tanto las metástasis como los cuadros paraneoplásicos no malignos. Las metástasis cutáneas se manifiestan como nódulos firmes y pueden encontrarse en cualquier localización. Los patrones de reacción paraneoplásicos suelen ser característicos y pueden



Fig. 664.7 Cuadro clínico de un síndrome de Sweet idiopático. (De Prat L, Bouaziz JD, Wallach D, et al.: Neutrophilic dermatoses as systemic diseases. Clin Dermatol 32:376–388, 2014, Fig. 1.)

facilitar el diagnóstico del tumor maligno de base. Hay algunos síndromes genéticos que conllevan un mayor riesgo de presentar neoplasias malignas y pueden tener signos cutáneos que inducen a pensar en ellos inicialmente. Otros hallazgos cutáneos que pueden reflejar la presencia de una neoplasia maligna subyacente son prurito, ictiosis, acantosis nigricans, urticaria, pénfigo y eritrodermia.

Síndrome de Sweet

Conocido también como **dermatosis neutrófila febril aguda**, el síndrome de Sweet (v. cap. 194) adopta varias formas, que incluyen una clásica (que suele ser idiopática o asociada a una infección, **fig. 664.7**), asociada a malignidad, vinculada a inmunodeficiencias, síndromes autoinflamatorios (fiebre recurrente), e inducida por fármacos. La patogenia de estas 4 formas no está clara; sin embargo, los nuevos datos emergentes implican una potencial vía mediada por IL-1. El síndrome de Sweet asociado a los tumores malignos suele aparecer con neoplasias hematológicas, sobre todo la **leucemia mieloide aguda**. Aparece de forma abrupta antes, durante o después del tumor y se caracteriza por placas o nódulos edematosos, eritematosos y dolorosos, que pueden ser pustulosos o dianiformes y que suelen asociarse a fiebre, anemia y leucocitosis. Las úlceras orales son más frecuentes en el síndrome de Sweet asociado a tumores malignos que en otras variantes de la enfermedad y también pueden aparecer manifestaciones extracutáneas que afectan a distintos sistemas orgánicos. El diagnóstico se confirma por la presencia de un infiltrado neutrófilo denso sin evidencia de vasculitis. En el diagnóstico diferencial se incluyen otras dermatosis neutróflicas parecidas al pioderma gangrenoso, celulitis, eritema multiforme, enfermedad de Behçet y eritema nudoso. El tratamiento de primera línea del síndrome de Sweet asociado a tumores malignos o no son los glucocorticoides orales (prednisona 1-2 mg/kg/día durante 2-4 semanas) combinados con corticosteroides tópicos o intralesionales de alta potencia. Los fármacos sistémicos orientados a ahorrar corticosteroides son la colchicina y la dapsona.

Histiocitosis de las células de Langerhans

La histiocitosis de células de Langerhans (HCL, v. capítulo 534.1) es un trastorno neoplásico caracterizado por la proliferación de células dendríticas mieloides. Hubo un tiempo que se pensó que eran las células de Langerhans, que son células dendríticas cutáneas, pero se ha comprendido ahora que las células de la HCL son un tipo celular diferente. La HCL puede ser una enfermedad de un sistema o multisistémica, con infiltrados neoplásicos en órganos como piel, hueso, sistema nervioso central, pulmón, sistema hematopoyético, hígado, y bazo. Cuando se presenta en la piel, las lesiones de la HCL pueden ser erosiones costrosas, pápulas escamosas, o púrpura. Existe predilección por el cuero cabelludo, palmas, plantas, y áreas intertriginosas como las axilas y las ingles. El pronóstico y el tratamiento son variables dependiendo de los órganos y sistemas involucrados.

Eritema necrolítico migratorio (síndrome del glucagonoma)

El eritema necrolítico migratorio es un eritema migratorio característico que con frecuencia se traduce en la presencia de una neoplasia subyacente, habitualmente un tumor pancreático de células α . Aparecen placas eritematosas polícílicas en el tronco, las extremidades y las ingles asociadas a glositis y queilitis. Las lesiones suelen ser dolorosas y pruriginosas y co-

lescen con el tiempo y pueden aclararse en la parte central con formación de vesículas, costras y descamación periférica. La biopsia cutánea muestra necrólisis superficial con infiltrados perivasculares. Las concentraciones elevadas de glucagón, la hiperglucemia y la hipoaminoacidemia confirman el diagnóstico y la resección del tumor consigue la resolución de la erupción. Otros tratamientos del eritema necrolítico migratorio son los análogos de la somatostatina (octreótido) y el soporte nutricional; sin embargo, estas medidas no influyen en la carga tumoral de base.

Eritromelalgia

Este trastorno puede ser primario (mutaciones de SCN9A) o secundario (síndromes mieloproliferativos, paraneoplásicos, autoinmunes) y se caracteriza por la tríada de dolor muy intenso recurrente, hipertermia y rubicundez. El calor, el ejercicio, el sentarse, o el llevar zapatos o guantes pueden iniciar el episodio. El frío y la elevación pueden mejorar los síntomas (v. capítulo 193.5)

REACCIONES CUTÁNEAS EN UN CONTEXTO DE INMUNOSUPRESIÓN

En el diagnóstico diferencial en los pacientes inmunodeprimidos hay que considerar las reacciones medicamentosas, las infecciones y la enfermedad injerto contra huésped (EICH); las características cutáneas e histológicas pueden ser similares.

Reacciones medicamentosas

La mayoría de las reacciones medicamentosas consiste en una erupción morbiliforme o exantemática leve de escasa significación clínica. Debido a la gran cantidad de fármacos que toman los pacientes inmunodeprimidos puede resultar difícil identificar el fármaco responsable. Los datos que ayudan a sospechar la participación de una medicación son el momento de aparición del exantema en relación con la exposición, la distribución y extensión, los síntomas asociados y los datos de laboratorio. Los exantemas medicamentosos suelen aparecer en el tronco entre 7 y 10 días después de la exposición, se extienden hacia la periferia y se asocian a prurito, y con menor frecuencia a fiebre, artralgias y linfadenopatías. La eosinofilia respalda el diagnóstico de exantema medicamentoso, aunque puede estar ausente en el contexto de la mielosupresión. Algunos fármacos que suelen provocar reacciones cutáneas son las penicilinas, las sulfamidas, las cefalosporinas, los antiinflamatorios no esteroideos, los antiepilepticos y, a veces, los aminoglucósidos. Las erupciones medicamentosas pueden resolverse a pesar de continuar administrando el fármaco responsable o pueden progresar a una afectación más grave. Está indicado realizar una minuciosa anamnesis farmacológica, eliminar todas las medicaciones sospechosas que no sean imprescindibles o cambiar a fármacos de una clase diferente y tratar el prurito con emolientes, esteroides tópicos, antihistamínicos y fármacos antipruriginosos. Las biopsias cutáneas no suelen ser útiles para distinguir los exantemas producidos por fármacos de los infecciosos; sin embargo, cuando la EICH está suficientemente avanzada puede presentar hallazgos histopatológicos definitorios.

Enfermedad injerto contra huésped

La EICH (v. cap. 163), además de la afectación extracutánea característica en forma de fiebre, mucositis, diarrea y hepatitis, puede tener una expresión cutánea florida. Puede producirse de forma tanto aguda como crónica. La **EICH aguda** aparece en un 20-70% de los trasplantes de progenitores hematopoyéticos en función de las diferencias de histocompatibilidad. Puede confundirse con una reacción medicamentosa o un exantema infeccioso, porque suele iniciarse como un exantema maculopapular eritematoso inespecífico (morbiliforme) localizado que después se generaliza. Algunas características que pueden indicar la presencia de una EICH aguda son el momento de aparición de la erupción (habitualmente entre 1 y 3 semanas después del trasplante, en el momento de la reconstitución hematopoyética), la afectación inicial de la cabeza y el cuello, incluidas las orejas, y la extensión posterior al tronco, las extremidades, las palmas y las plantas. En los casos graves de EICH aguda se produce necrólisis, formación de ampollas y eritrodermia. La **EICH crónica** tiene lugar en alrededor del 65% de los supervivientes a largo plazo de los trasplantes, que pueden haber sufrido o no una EICH aguda. Las manifestaciones cutáneas de la EICH crónica son características, con predominio de placas escleróticas descamativas con cambios en la pigmentación y pápulas parecidas a un liquen plano en el tronco y las extremidades distales (fig. 664.8). Las áreas de esclerosis muestran tendencia a sufrir contracturas y a la aparición de heridas crónicas. La afectación del pelo, las uñas y la mucosa oral es más frecuente en la EICH crónica. El tratamiento de primera línea de la EICH incluye glucocorticoides sistémicos y otros inmunosupresores, complementados con corticosteroides tópicos de potencia intermedia o alta.



Fig. 664.8 Erupción liquenoide en una enfermedad de injerto contra huésped crónica.

En la enfermedad leve los corticosteroides tópicos o los inhibidores de la calcineurina tópicos pueden ser eficaces de forma aislada. El tratamiento de segunda línea incluye la fototerapia (UVB o UVA1 de banda estrecha) y la fotoférésis extracorpórea. Todos los pacientes con EICH se benefician de la protección solar, el uso de emolientes y los antipruriginosos tópicos u orales.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

664.2 Reacciones medicamentosas multisistémicas

Nicole R. Bender e Yvonne E. Chiu

Véase también el capítulo 177.

La mayor parte de las reacciones cutáneas que se deben al uso de fármacos sistémicos suele estar limitada a la piel y se resuelve sin dejar secuelas tras suspender el fármaco responsable (tabla 664.3). Las reacciones cutáneas más graves pueden ser potencialmente mortales, por lo que su reconocimiento rápido resulta vital (v. cap. 673). La genética y, sobre todo, la raza parecen influir de forma importante en la aparición de reacciones farmacológicas multisistémicas, sobre todo a los antiepilepticos.

EXANTEMA MEDICAMENTOSO CON EOSINOFILIA Y SÍNTOMAS SISTÉMICOS (SÍNDROME DRESS)

El exantema medicamentoso con eosinofilia y síntomas sistémicos (síndrome DRESS) se llama también síndrome de hipersensibilidad a fármacos o síndrome de hipersensibilidad a antiepilepticos. Suele apreciarse entre 1 y 6 semanas después de la exposición inicial a antiepilepticos (carbamazepina, fenobarbital, difenilhidantoína, lamotrigina) u otros fármacos (alopurinol, minociclina, sulfamidas [dapsona, sulfasalacina] u otros antibióticos) y a menudo se manifiesta con la tríada de **fiebre, exantema y hepatitis** (fig. 664.9). El exantema se localiza inicialmente en la cabeza, la parte superior del tronco y los brazos. Es frecuente que aparezca un exantema difuso con pápulas pruriginosas morbiliformes, aunque puede encontrarse cualquier morfología (fig. 664.10). La exfoliación precoz, como la que aparece en la necrólisis epidérmica tóxica, es poco frecuente. Si existe afectación de las mucosas suele ser leve. El edema periorcular prominente, las linfadenopatías cervicales, la faringitis y el malestar generalizado acompañan a esta llamativa erupción cutánea. *Puede aparecer eosinofilia ($\geq 500/\mu\text{l}$) y linfocitosis atípica, aunque no siempre se encuentran.* La hepatitis, que puede oscilar desde una mínima elevación de las transaminasas hepáticas hasta una insuficiencia hepática franca, se puede acompañar de nefritis intersticial, neumonitis, miocarditis, shock y encefalitis; la mortalidad de estas complicaciones se aproxima a un 10%. Como resultado de la síntesis de anticuerpos antimicrosómicos dirigidos contra las peroxidasas tiroideas que intervienen en el metabolismo de los fármacos, puede aparecer tiroiditis e hipotiroidismo de forma tardía meses después.

El síndrome DRESS está causado por una respuesta específica de las células T a los fármacos. La reactivación de los virus herpes, sobre todo el virus herpes humano 6, también contribuye al síndrome DRESS por un mecanismo patógeno desconocido. La predisposición genética con unos tipos de HLA particulares también se ha visto implicado en grupos étnicos

Tabla 664.3 Erupciones medicamentosas en pacientes pediátricos

ERUPCIÓN	FÁRMACOS RELACIONADOS MÁS COMUNES	PATRÓN DE LAS LESIONES	AFFECTACIÓN DE MUCOSAS
Urticaria	Penicilinas, cefalosporinas, sulfamidas, aspirina/AINE, medios de contraste, inhibidores del TNF	Habones eritematosos y pruriginosos (fig. 664.12)	Ninguna
Angioedema	Aspirina/AINE, IECA	Edema de la dermis profunda y del tejido celular subcutáneo	Puede estar presente
Reacción similar a la enfermedad del suero	Cefalosporinas, penicilinas, minociclina, buproprión, sulfamidas	Placas anulares urticariales (fig. 664.11)	Ninguna
Exantemática	Cualquier fármaco	Máculas y/o pápulas eritematosas	Ninguna
Exantema medicamentoso con eosinofilia y síntomas sistémicos (síndrome DRESS)	Fenitoína, fenobarbital, carbamazepina, lamotrigina, alopurinol, sulfamidas, dapsona, minociclina	Edema; máculas y/o pápulas eritematosas; en ocasiones vesículas o ampollas (fig. 664.10)	Puede estar presente
Liquenoide	IECA, β-bloqueantes, sales de oro, hidroclorotiazida, hidroxicloroquina, penicilamina, griseofulvina, tetraciclina, carbamazepina, fenitoína, AINE	Pápulas aplanas y placas rojo-violáceas no confluentes	Puede estar presente
Exantema fijo medicamentoso	Sulfamidas, ibuprofeno, paracetamol, tetracilinas, seudoefedrina, barbitúricos, lamotrigina, metronidazol, penicilina	Lesión única o en número escaso; placas eritematosas, hiperpigmentadas (fig. 664.13)	Rara
Pustulosa (pustulosis exantemática aguda generalizada)	β-lactámicos, macrólidos, clindamicina, terbinafina, antagonistas de los canales de calcio, antipalúdicos	Pústulas y pápulas pequeñas generalizadas (fig. 664.14)	Rara
Acneiforme	Corticosteroides, andrógenos, litio, yodo, fenitoína, isoniazida, tetraciclina, vitaminas del grupo B, azatioprina	Predominio de pápulas y pústulas inflamatorias foliculares	Ninguna
Seudoporfiria	AINE, inhibidores de la ciclooxygenasa-2, tetracilinas, furosemida	Ampollas en zonas fotoexpuestas y fragilidad cutánea	Ninguna
Vasculitis	Penicilinas, AINE, sulfamidas, cefalosporinas	Pápulas purpúricas, de predominio en extremidades inferiores; urticaria, ampollas hemorrágicas, necrosis digital, pústulas, úlceras	Rara
Síndrome de Stevens-Johnson/necrólisis epidérmica tóxica	Sulfamidas, anticonvulsivantes, AINE, alopurinol, dapsona	Lesiones en diana, ampollas, necrosis epidérmica con despegamiento cutáneo (v. fig. 673.3 y fig. 673.4)	Presente
Lupus inducido por fármacos	Minociclina, procainamida, hidralazina, isoniazida, penicilamina, carbamazepina, clorpromazina, infliximab	Es raro que tenga manifestaciones cutáneas, aunque puede presentar urticaria, vasculitis, eritema	Rara

AINE, antiinflamatorios no esteroideos; IECA, inhibidores de la enzima convertidora de la angiotensina; TNF, factor de necrosis tumoral.

Adaptada de Paller AS, Mancini AJ, editores: *Hurwitz clinical pediatric dermatology*, ed 3, Philadelphia, 2006, Elsevier/Saunders, p 526.

y fármacos específicos, como el HLA-A*3101 con la carbamazepina. El diagnóstico diferencial comprende el síndrome de Stevens-Johnson, el exantema vírico, el síndrome de activación macrofágica, el síndrome hemofagocítico y la EICH en el contexto clínico apropiado. El síndrome DRESS se suele diferenciar de otras reacciones medicamentosas porque aparece más tarde tras la exposición al fármaco y tiene una evolución más persistente.

La suspensión del fármaco es la medida terapéutica esencial. Las pruebas de transformación de linfocitos y las pruebas con parche permiten identificar el fármaco responsable cuando existen múltiples fármacos sospechosos posibles. El tratamiento sintomático del prurito y el dolor se realiza con emolientes y corticosteroides tópicos de potencia intermedia o alta (dos veces al día durante 1 semana). Se necesitan corticosteroides orales en presencia de una afectación hepática o renal rápidamente progresiva o grave. Se debe informar acerca del mayor riesgo que conlleva el empleo de una medicación similar y el riesgo en los miembros de la familia. El síndrome DRESS puede asociarse a recaídas, tanto en la piel como en otros órganos, tras suspender la medicación y apreciarse una mejoría inicial, por lo que se necesita un seguimiento estrecho durante varios meses.

REACCIONES SIMILARES A LA ENFERMEDAD DEL SUERO

Las reacciones similares a la enfermedad del suero (RSES) se presentan como placas anulares, urticiformes, de bordes bien definidos con tendencia a confluir; suelen mostrar un tinte morado en el centro (fig. 664.11). Además, suele aparecer eritema/edema en las partes acras, artritis/artralgias, linfa-

denopatías y fiebre. A diferencia de una enfermedad del suero verdadera (v. cap. 175), los inmunocomplejos circulantes y la vasculitis con afectación multisistémica están típicamente ausentes. El diagnóstico diferencial debe incluir la enfermedad de Kawasaki, enfermedades del tejido conjuntivo, la urticaria anular aguda y el síndrome DRESS. Las RSES suelen verse 10-14 días tras administrar diversos fármacos (sobre todo cefalosporinas, penicilinas, minociclina, y otros antibióticos), además de después de algunas infecciones y vacunas. La causa de las RSES relacionadas con fármacos es desconocida, aunque se sospecha la participación de un metabolito tóxico. A diferencia del síndrome DRESS, las RSES suelen aparecer después de exposiciones repetidas al fármaco. Se recomienda la suspensión de la medicación y el tratamiento sintomático con antihistamínicos y analgésicos orales. Los glucocorticoides sistémicos están indicados en la afectación articular grave o los exantemas extensos.

Erupción fija por fármacos

La erupción fija por fármacos (EFD) ocurre en los siguientes minutos a horas de la exposición a un fármaco y se caracteriza por aparición de una sensación que va desde un prurito leve hasta quemazón, de una mancha bien definida de color rojo polvoriento, marrón, gris o, si es grave, violáceo que aparece en las extremidades, el tronco, los labios, o los genitales (fig. 664.13). Hay normalmente una lesión que tras la reexposición al fármaco aparece en la misma localización (fija) que en el episodio anterior (normalmente aparece más rápidamente). En ocasiones, puede haber 2 o más lesiones. Se debe parar el agente causante; y la EFD se resuelve en 10-14 días, normalmente

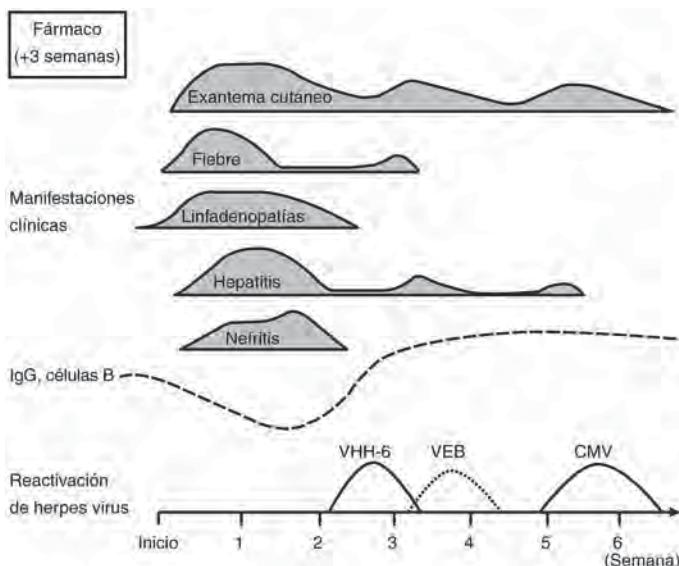


Fig. 664.9 Síntomas clínicos y hallazgos de laboratorio en el síndrome de hipersensibilidad inducida por fármacos/exantema medicamentoso con eosinofilia y síntomas sistémicos. CMV, citomegalovirus; VEB, virus Epstein-Barr; VHH, virus herpes humano. (De Kano Y, Ishida T, Hirahara K, Shiohara T: *Visceral involvements and long-term sequelae in drug-induced hypersensitivity syndrome*. Med Clin N Am 94:743-759, 2010 [Fig. 1, p. 745].)



Fig. 664.10 Niño de 9 años con parálisis cerebral y convulsiones en tratamiento con carbamazepina. Diecisiete días después del inicio del tratamiento presenta fiebre, exantema, linfadenopatía y nefritis, como parte de un síndrome de hipersensibilidad inducida por fármacos. (De Schachner LA, Hansen RC, editors: *Pediatric dermatology*, ed 3, Philadelphia, 2003, Mosby, p 1269.)



Fig. 664.11 Reacción similar a enfermedad del suero compuesta por placas de urticaria con borde eritematoso y centro violáceo.



Fig. 664.12 Urticaria. Habones eritematosos bien definidos transitorios que aparecen en esta niña como reacción a la administración de cefixima. Nótese el centro edematoso y el halo de eritema. Señalar con un círculo la lesión y visualizar que ha desaparecido 24 horas después facilita el diagnóstico. (De Paller AS, Mancini AJ [eds]: *Hurwitz Clinical Pediatric Dermatology*, 5th ed, 2016, Elsevier, Philadelphia, Fig. 20-2, p. 469.)



Fig. 664.13 Erupción fija por fármacos múltiple.

quedando una hiperpigmentación residual. Los fármacos causantes son las sulfamidas, tetraciclinas, antiinflamatorios no esteroideos (AINE), y paracetamol.

PUSTULOSIS EXANTEMÁTICA AGUDA GENERALIZADA

La pustulosis exantemática aguda generalizada es una enfermedad habitualmente desencadenada por fármacos (sobre todo aminopenicilinas, macrólidos, sulfamidas), que aparece horas o días después de la exposición



Fig. 664.14 La pustulosis exantemática aguda generalizada se caracteriza por la aparición aguda de fiebre y eritema generalizado con numerosas pústulas no foliculares, sutiles, pequeñas y estériles. Las pústulas aparecen pocos días después de iniciar el tratamiento y se resuelven ≤15 días con descamación posterior. (De Habif TP, editor: Clinical dermatology, ed 4, Philadelphia, 2004, Mosby, p. 490.)

al fármaco y que se caracteriza por la presencia de numerosas pústulas no foliculares estériles con una base de edema y eritema, que típicamente se inician en la cara y regiones intertriginosas (fig. 664.14). Son frecuentes la neutrofilia y la fiebre, mientras que la eosinofilia es menos habitual que en el síndrome DRESS. El exantema puede picar o escocer; la afectación de mucosas es rara y normalmente leve. La afectación visceral no es común, y en caso de aparecer suele ser de forma asintomática. Siempre está indicado realizar un frotis de las pústulas para descartar una infección en presencia de leucocitosis, fiebre y exantema pustuloso. Se debe hacer diagnóstico diferencial con psoriasis pustulosa generalizada, impétigo bullosus, pénfigo IgA, y dermatosis pustular subcórnea. El tratamiento consiste en la retirada de la medicación causante y en ofrecer alivio sintomático con vendas húmedas, emolientes y corticosteroides tópicos de potencia intermedia (aplicación dos veces al día durante 1 semana).

La bibliografía está disponible en *Expert Consult*.

posiblemente debida a un componente de un tratamiento tópico, se prefiere una base de pomada, dado que contribuye a ocluir y mantener húmeda la zona afectada. En el cuero cabelludo y otras zonas pilosas son más útiles los geles y las soluciones porque se absorben con más rapidez. El lugar donde se encuentran las lesiones tiene mucha importancia, dado que el vehículo más deseable puede no ser estética o funcionalmente apropiado, como una pomada en la cara o las manos. Las preferencias del paciente también intervienen en la elección del vehículo, ya que cuando el paciente no acepta la medicación no se conseguirá un buen cumplimiento. Las pomadas suelen picar menos y son menos irritantes. Se han desarrollado sistemas de dispensación de espumas estéticamente aceptables, y el número de productos y tipos de preparados disponibles está en aumento.

La mayoría de las **lociones** son combinaciones de agua y aceite con una consistencia que permite su vertido. Después de que se evapore el agua, la pequeña cantidad de aceite que permanece recubre la piel. Algunas lociones para agitar son suspensiones de agua y un polvo insoluble; según se evapora el agua y enfriá la piel, esta se cubre de una delgada película de polvo. Las **cremas** son emulsiones viscosas de aceite y agua que no se pueden verter (tienen más aceite que las lociones). Las **pomadas** contienen aceite y una pequeña cantidad de agua o carecen de ella; el tacto es graso, lubrican la piel seca, atrapan el agua y son útiles en cura oclusiva. Las pomadas sin agua no suelen precisar conservantes, dado que los microorganismos requieren agua para sobrevivir. Por eso, las pomadas contienen la menor cantidad y concentración de ingredientes, reduciendo así el riesgo de sensibilización de la piel.

El tratamiento debe ser lo más sencillo posible y se han de aportar instrucciones por escrito sobre la frecuencia y la duración de la aplicación. El médico debe familiarizarse con una o dos preparaciones de cada categoría y aprender a utilizarlas adecuadamente. Se debe evitar la prescripción de fármacos inespecíficos que puedan contener productos sensibilizantes. Algunos preparados, como los antihistamínicos tópicos y los anestésicos sensibilizantes, nunca están indicados.

APÓSITOS HÚMEDOS

Los apóositos húmedos enfrián y secan la piel por la evaporación y la limpian al eliminar las costras y los exudados que producen mayor irritación si permanecen sobre la piel. Estos apóositos disminuyen el prurito, la sensación de quemazón y los hormigueos, y están indicados en las dermatitis húmedas o exudativas acompañadas de inflamación aguda. Aunque a la solución se le pueden añadir varias sustancias astringentes y antisépticas, las compresas con agua corriente, fría o tibia son igual de eficaces. Los apóositos de múltiples capas de Kerlix, gasa o algodón suave se pueden saturar con agua y empaparse tan a menudo como sea preciso. Las compresas se aplican durante 10-20 minutos al menos cada 4 horas y habitualmente se mantienen durante 24-48 horas.

También se pueden empapar calzoncillos largos de algodón en agua para a continuación escurrirlos todo lo que se pueda antes de ponérselos al niño. Por último, se cubren con un pijama seco, preferiblemente un pijama con pies. El niño debe dormir de este modo durante toda la noche. Este sistema puede mantenerse cada noche durante 1 semana.

Los apóositos o vendajes húmedos con corticosteroides tópicos pueden emplearse también en los casos de dermatitis más graves (p. ej., dermatitis atópica). Con este método se aplica una capa delgada del corticosteroide tópico sobre el área afectada, que luego se cubre de unos apóositos húmedos calientes durante entre 30 minutos y 1 hora 2-3 veces al día. Este método resulta especialmente eficaz en niños con una dermatitis extensa y grave.

ACEITES DE BAÑO, COLOIDES Y JABONES

Los aceites de baño ofrecen pocas ventajas en el tratamiento de los niños. Aportan un efecto hidratante escaso y aumentan el riesgo de lesiones durante el baño. El aceite de baño puede lubricar la superficie de la bañera y hacer que un adulto o niño se caiga al introducirse en ella. Se pueden prescribir soluciones de baño con alquitrán, que pueden ser útiles para la psoriasis y la dermatitis atópica. Los coloides, como los polvos de almidón y la avena coloidal, ejercen un efecto calmante y antipruriginoso en algunos casos cuando se añaden al agua del baño. Los aceites de avena contienen aceite mineral y derivados de lanolina que hidratan la piel cuando está seca. También pueden lubricar la superficie de la bañera. Los jabones de baño habituales pueden resultar irritantes y secar la piel cuando el paciente tiene piel seca o dermatitis. Los jabones sintéticos son mucho menos irritantes. Los jabones y limpiadores inodoros se toleran mucho mejor y tienen menos riesgo de irritar la piel. Cuando la piel presenta una inflamación aguda se recomienda no utilizar jabón.

LUBRICANTES

Los lubricantes, en forma de loción, crema y pomada, se pueden emplear como hidratantes para el tratamiento de la piel seca y como vehículo de

Capítulo 665 Principios terapéuticos dermatológicos

Daren A. Diorio y Stephen R. Humphrey

Para realizar un tratamiento correcto de las enfermedades cutáneas se precisa la diferenciación entre lesiones primarias y secundarias, un diagnóstico específico y el conocimiento del curso natural de la enfermedad. Cuando el diagnóstico no está claro, resulta preferible errar por aplicar un tratamiento poco agresivo que administrar uno demasiado potente.

Con respecto a los fármacos tópicos, es tan importante el vehículo como el principio activo. Las **lesiones exudativas** agudas responden mejor a las compresas húmedas, seguidas de las lociones o las cremas. Para las lesiones **secas, engrosadas** y descamativas o cuando se trata una dermatitis de contacto

productos tópicos como corticosteroides y queratolíticos. En general, las pomadas son los emolientes más eficaces. Hay numerosos preparados comerciales. Algunas personas no toleran las pomadas, mientras que otras están sensibilizadas a determinados componentes del lubricante; algunos de los conservantes que se utilizan en las cremas son también sensibilizantes. Estos preparados se pueden utilizar varias veces al día si es preciso y se toleran. Su efecto máximo se logra cuando se aplican sobre la piel seca 2 o 3 veces al día. Las lociones que contienen mentol y alcanfor en un vehículo emoliente pueden emplearse para controlar el prurito y la sequedad, pero el uso de hidratantes además de estos productos consigue reducir mejor la sequedad cutánea.

CHAMPÚS

Existen algunos champús especiales que contienen azufre, ácido salicílico, zinc y sulfuro de selenio, que resultan útiles para los trastornos descamativos del cuero cabelludo, como la dermatitis seborreica o la psoriasis. Los champús que contienen alquitran resultan útiles en estos procesos. La mayoría de los champús también contienen productos tensioactivos y detergentes. Los champús se deben utilizar tan a menudo como sea necesario para controlar la descamación. Se ha de explicar al paciente que tiene que dejar la espuma del champú en contacto con el cuero cabelludo durante 5-10 min antes de aclararlo bien.

LOCIONES PARA AGITAR

Las lociones para agitar resultan útiles como antipruriginosos; contienen una suspensión de polvo en un vehículo líquido. Para lubricar se puede agregar un aceite dispersable en agua. Estas preparaciones pueden ser eficaces en las dermatitis exudativas combinadas con apóstitos húmedos. A medida que se evapora la loción se produce enfriamiento y los polvos depositados sobre la piel absorben la humedad.

POLVOS

Los polvos son higroscópicos y actúan como productos absorbentes en zonas con exceso de humedad. Cuando están secos disminuyen la fricción entre dos superficies. Son más útiles en las zonas intertriginosas y entre los dedos de los pies, lugares en donde la fricción y el movimiento pueden originar maceración y abrasión. Los polvos gruesos pueden formar una pasta sobre la piel; por tanto, los polvos tienen que ser partículas de pequeño tamaño e inertes, a no ser que se incorpore un principio activo en la formulación. El uso de polvos con una base de almidón sobre la piel inflamada o cuarteada puede servir como un buen entorno para el crecimiento de gérmenes, de forma que debería evitarse.

PASTAS

Las pastas contienen un polvo fino en un vehículo de pomada; en la actualidad no se prescriben con demasiada frecuencia; en determinadas situaciones pueden ser eficaces para proteger una piel vulnerable o dañada. La pasta densa de óxido de zinc es blanda e inerte, y se puede aplicar en la zona de la dermatitis del pañal para evitar una mayor irritación. La pasta de óxido de zinc se aplica en una capa gruesa que recubre completamente la piel y se retira con mayor facilidad con aceites minerales que con agua y jabón.

QUERATOLÍTICOS

Los productos que contienen urea son hidrófilos; hidratan el estrato córneo y consiguen que la piel sea más flexible. Además, dado que la urea rompe los enlaces de hidrógeno y la queratina de la epidermis, resulta eficaz en el tratamiento de las enfermedades descamativas. Se encuentran concentraciones de urea al 10-40% en numerosas lociones y cremas comerciales, que se pueden aplicar una o dos veces al día, según se tolere. El ácido salicílico es un queratolítico muy eficaz, que se puede incorporar en diversos vehículos en concentraciones que pueden alcanzar el 6% y se puede aplicar 2 o 3 veces al día. No se debe utilizar en los lactantes de corta edad ni para tratar superficies extensas o piel desnuda; la absorción percutánea puede producir salicilismo. Los α-hidroxíácidos, en especial el ácido láctico y el ácido glicólico, están disponibles en numerosos preparados comerciales o se pueden incorporar en un vehículo de pomada en concentraciones de hasta el 12%. Algunas cremas contienen urea y ácido láctico. Los α-hidroxíácidos son útiles para tratar los trastornos queratinizantes y se pueden aplicar una o dos veces al día. Algunos pacientes se quejan de sensación de quemazón con su uso; en este caso se debe disminuir la frecuencia de aplicación.

COMPUESTOS CON ALQUITRÁN

Los alquitranes se obtienen del carbón bituminoso, el esquisto, el petróleo (alquitran de carbón) y la madera. Son antipruriginosos y astringentes y parece que favorecen la queratinización normal. Se utilizan en el eczema

crónico y la psoriasis; su eficacia aumenta cuando, tras retirar el alquitran, la zona afectada se expone a la luz UV. El alquitran no se debe utilizar en las lesiones inflamatorias agudas. A menudo ensucia y no es aceptado porque mancha y deja olor. Se puede incorporar en champús, aceites de baño, lociones y pomadas. En los pacientes pediátricos se puede utilizar una preparación con detergente carbónico al 2-5% en un vehículo de crema o pomada. El gel de alquitran y el alquitran en aceite corporal suave son unos productos aceptables estéticamente que producen una mínima pigmentación de la piel y los tejidos. El alquitran también se puede añadir a un vehículo junto con corticosteroides tópicos. La frecuencia de aplicación oscila entre 1 a 3 veces al día, dependiendo de la tolerancia. Muchos niños no aceptan los preparados de alquitran debido al olor y su tinción característicos.

ANTIMICÓTICOS

Los antimicóticos están disponibles como polvos, lociones, cremas, pomadas, y soluciones para el tratamiento de las infecciones por dermatofitos y levaduras. La nistatina, la naftifina y la anfotericina B son específicos para *Candida albicans* e ineeficaces contra otras enfermedades por hongos. El tolnaftato es eficaz contra los dermatofitos pero no contra las levaduras. El espectro de acción de la ciclopiroxolamina incluye dermatofitos, *Malassezia furfur* y *C. albicans*. Los azoles (clotrimazol, econazol, ketoconazol, miconazol, oxiconazol y sulconazol) tienen un espectro amplio similar. La butenafina tiene también un espectro amplio similar y además tiene efecto antiinflamatorio. La terbinafina presenta mayor actividad contra los dermatofitos, pero menor contra las levaduras, que los azoles. En la mayoría de las infecciones por hongos se deben aplicar los antimicóticos tópicos 1-2 veces al día. Todos ellos tienen un bajo potencial sensibilizante; los aditivos, como conservantes y estabilizantes, pueden provocar una dermatitis alérgica de contacto. Las pomadas compuestas de ácido benzoico al 6% y ácido salicílico al 3% son potentes queratolíticos que también se han utilizado para el tratamiento de las infecciones por dermatofitos. Suelen producir reacciones irritativas.

ANTIBIÓTICOS TÓPICOS

Los antibióticos tópicos se han utilizado durante muchos años para tratar las infecciones cutáneas localizadas. Sin embargo, con excepción de la mupirocina, el ácido fusídico y la retapamulina, su eficacia ha sido cuestionada. El vehículo preferido es la pomada (excepto en el tratamiento del acné vulgar; v. cap. 689) y no se recomienda, en general, su combinación con otros fármacos tópicos, como los corticosteroides. Siempre que sea posible, se debe identificar y tratar específicamente el microorganismo responsable. Los antibióticos de uso habitual en preparados sistémicos deben evitarse como consecuencia del riesgo de resistencias bacterianas. Hay que recordar el potencial sensibilizante de algunos antibióticos tópicos, como la neomicina y la nitrofurazona, y evitarlos siempre que se pueda. La mupirocina, el ácido fusídico y la retapamulina son los antibióticos tópicos más eficaces en el momento actual y son tan eficaces como la eritromicina oral en el tratamiento del impétigo leve o moderado. La polisporina y la bacitracina no son tan eficaces.

CORTICOSTEROIDES TÓPICOS

Los corticosteroides tópicos son potentes antiinflamatorios y antipruriginosos eficaces. Resultan útiles en el tratamiento de numerosas enfermedades cutáneas. Los corticosteroides se pueden dividir en 7 tipos diferentes, en función de su potencia (tabla 665.1), pero por motivos prácticos se clasificarán en 4 categorías: de potencia baja, mediana, elevada y muy elevada. Las preparaciones de baja potencia incluyen la hidrocortisona, la desonida y el butirato de hidrocortisona. Entre los compuestos de potencia mediana se encuentran la amcinonida, la betametasona, la flurandrenolida, la fluocinolona, el furoato de mometasona y la triamcinolona. Los corticosteroides tópicos de potencia elevada son la fluocinonida y la halcinonida. El dipropionato de betametasona y el propionato de clobetasol son preparaciones extremadamente potentes y se deben prescribir con cuidado. Algunos de estos compuestos se formulan en diferentes potencias según su eficacia clínica y el grado de vasoconstricción. El médico que utiliza esteroides tópicos debe familiarizarse con las preparaciones de cada clase.

Todos los corticosteroides se pueden encontrar en diferentes vehículos, como cremas, pomadas, soluciones, geles y aerosoles. Algunos se encuentran disponibles en forma de espuma. La absorción se potencia en pomadas y geles, pero el vehículo debe seleccionarse en función del tipo de enfermedad y la localización de la lesión. La frecuencia de aplicación se determina por la potencia del preparado, la localización dentro del cuerpo y la gravedad de las lesiones. Suele ser suficiente aplicar una capa fina de fármaco 2 veces

Tabla 665.1 Potencia de los glucocorticoides tópicos**CLASE 1: POTENCIA MUY ELEVADA**

Dipropionato de betametasona 0,05%, gel, pomada
Propionato de clobetasol 0,05%, crema, pomada
Propionato de halobetasol 0,05%, crema, pomada

CLASE 2: POTENCIA ELEVADA

Dipropionato de betametasona 0,05%, crema
Desoximetasona 0,05% y 0,25%, crema, pomada, gel
Fluocinonida 0,05% crema, pomada, gel

CLASE 3: POTENCIA MEDIA-ELEVADA

Dipropionato de betametasona 0,05%, crema
Valerato de betametasona 0,1%, pomada
Propionato de fluticasona 0,005%, pomada
Euroato de mometasona 0,1%, pomada
Acetónido de triamcinolona 0,5%, crema

CLASE 4: POTENCIA MEDIA

Desoximetasona 0,05%, crema
Acetónido de fluocinolona 0,025%, pomada
Acetónido de triamcinolona 0,1%, pomada

CLASE 5: POTENCIA MEDIA-BAJA

Valerato de betametasona 0,1%, crema/loción
Acetónido de fluocinolona 0,025%, crema
Propionato de fluticasona 0,05%, crema
Acetónido de triamcinolona 0,1%, crema/loción

CLASE 6: POTENCIA BAJA

Desonida 0,05%, crema

CLASE 7: POTENCIA MUY BAJA

Productos tópicos con hidrocortisona, dexametasona, flumetasona, metilprednisolona y prednisolona

De Weston WL, Lane AT, Morelli JG: *Color textbook of pediatric dermatology*, ed 4, St. Louis, 2007, Mosby, p. 418.

al día. Entre los efectos secundarios locales figuran atrofia cutánea, estrías, telangiectasias, erupciones acneiformes, púrpura, hipopigmentación y aumento del vello. Con el uso prolongado de corticosteroides tópicos de potencia elevada o muy elevada pueden producirse efectos secundarios sistémicos tales como el retraso del crecimiento, las cataratas y la supresión de la función suprarrenal.

Se debería tener en consideración el grosor relativo de la piel a la hora de elegir la clase de esteroides (v. tabla 665.1). La piel fina, como la situada en los párpados, la cara, la ingle y los genitales, absorberá una cantidad importante de fármaco en comparación con la piel gruesa de las palmas y las plantas. Una cantidad de fármaco que ocupe la yema del dedo de un adulto es suficiente para cubrir un área del tamaño de la palma de una persona adulta y se corresponderá aproximadamente a medio gramo de compuesto. Conocer la zona que se desea tratar y qué clase de fármaco se debe prescribir puede reducir los posibles efectos secundarios.

En algunas circunstancias se pueden aplicar corticosteroides intralesionales (quistes de acné, queloídes, placas de psoriasis, alopecia areata, reacciones persistentes a picaduras de insectos). Este método de administración solo deben utilizarlo médicos con experiencia.

ANTIINFLAMATORIOS NO ESTEROIDEOS TÓPICOS

Los fármacos antiinflamatorios inhibidores de la calcineurina que inhiben la activación de las células T pueden emplearse en lugar de los corticosteroides tópicos para el tratamiento de la dermatitis atópica y de otras enfermedades inflamatorias. Entre estos agentes se encuentran el pimecrolímus y el tacrolímus. Estos fármacos no presentan los efectos adversos secundarios de los corticosteroides tópicos. La queja más frecuente es la sensación de hormigueo tras su aplicación, que se puede reducir mezclando el fármaco con una pomada, como la vaselina, en las aplicaciones iniciales. Su potencia es similar a la de los corticosteroides de mediana potencia. En 2006, la FDA emitió una alerta de los inhibidores tópicos de la calcineurina porque los datos extraídos de algunos experimentos con animales y casos clínicos publicados sugirieron un mayor riesgo potencial de padecer linfoma con su uso sistémico. No hay una relación clara entre el uso de los inhibidores tópicos de la calcineurina y el aumento de riesgo de linfoma a pesar de los múltiples estudios epidemiológicos y clínicos.

FILTROS SOLARES

Los filtros solares son de 2 tipos: 1) los que absorben todas las longitudes de onda del espectro UV y visible, como el óxido de zinc y el dióxido de titanio, y 2) un grupo heterogéneo de productos químicos que absorben selectivamente energía de varias longitudes de onda en el espectro UV. Además del espectro de radiación del que protegen, hay que considerar otros factores, como la aceptación estética, el potencial sensibilizante, la retención en la piel durante el baño o la sudoración, la frecuencia de aplicación requerida y el precio. Entre los ingredientes de los filtros solares se encuentran el ácido paraaminobenzoico (PABA) con etanol, los ésteres de PABA, los cinamatos y la benzofenona. Estos compuestos bloquean la transmisión de la mayoría de los UVB solares y algunas longitudes de onda de UVA. La avobenzona y el ecamulse son más eficaces para bloquear los UVA. Algunos filtros solares también contienen antioxidantes. Existen barras labiales protectoras que absorben la radiación UVB. A cada filtro se le asigna un factor de protección solar (FPS). El FPS se define como el tiempo que tarda en aparecer una quemadura solar leve con el filtro solar con respecto al necesario sin el filtro. Para evitar las quemaduras en la mayoría de los individuos de piel clara se precisa un FPS mínimo de 15, aunque lo habitual es recomendar el uso de un FPS de 30. Cuanto mayor es el FPS, mayor es la protección contra la radiación UVB. Los filtros solares no incluyen ningún método de medida de la eficacia para bloquear los UVA. La eficacia de estos productos depende de que se sigan cuidadosamente las instrucciones de uso. Los filtros solares químicos se deben aplicar al menos 30 minutos antes de la exposición solar para permitir su penetración en la epidermis y de nuevo al llegar al lugar de exposición y posteriormente cada hora cuando se está expuesto a la luz solar directa. La mayoría de los pacientes con exantemas fotosensibles requieren filtros que absorban las longitudes de onda UVB y UVA (v. cap. 675).

Aunque los filtros solares protegen contra la radiación y disminuyen el desarrollo de nevos, aportan una protección incompleta contra toda la radiación UV perjudicial. La medida fundamental de fotoprotección es evitar la exposición solar durante el mediodía (desde las 10 de la mañana hasta las 4 de la tarde). La ropa, los sombreros y permanecer a la sombra aportan protección adicional contra el sol.

TRATAMIENTO CON LÁSER

El tratamiento con láser de colorante pulsado específico para lesiones vasculares se emplea fundamentalmente para el tratamiento de las malformaciones (manchas en vino de Oporto). También pueden tratarse con láser las arañas vasculares, los granulomas piogénicos faciales pequeños, los hemangiomas superficiales y ulcerados y las verrugas. Los láseres de colorante pulsado específicos para lesiones vasculares producen una luz que se absorbe fácilmente por la oxihemoglobina, dando lugar a un proceso de fototermólisis selectiva de las lesiones vasculares.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

Capítulo 666

Enfermedades neonatales dermatológicas

Kathleen A. Long y Kari L. Martin

Algunas lesiones evanescentes poco importantes del recién nacido, en especial si son floridas, originan preocupaciones innecesarias. La mayoría de estas entidades son relativamente habituales, benignas y transitorias, y no precisan tratamiento.

HIPERPLASIA SEBÁCEA

A menudo se encuentran diminutas pápulas blanco-amarillentas difusas en la frente, la nariz, el labio superior y las mejillas de un recién nacido a término; representan glándulas sebáceas hiperplásicas (fig. 666.1). Estas pápulas diminutas disminuyen de tamaño de forma gradual y desaparecen por completo en las primeras semanas de vida, no necesitan ningún tratamiento.



Fig. 666.1 Hiperplasia sebácea. Recién nacido con diminutas pápulas blanco-amarillentas en la nariz.



Fig. 666.2 Niña recién nacida con eritema/livedo reticularis en las piernas, el brazo derecho y las mejillas. (De Pleimes M, Gottler S, Weibel L: Characteristic congenital reticular erythema: cutis marmorata telangiectatica congenital. J Pediatr 163:604, 2013, Fig. 1.)

MILIOS

Los milios son quistes de inclusión epidérmicos que contienen láminas de material queratinizado. Estas lesiones son quistes firmes de 1-2 mm de diámetro y de un color blanco perlado opalescente. Pueden aparecer a cualquier edad, pero en los neonatos suelen estar distribuidos por la cara y las encías y en la línea media del paladar, donde se denominan **perlas de Epstein**. En la mayoría de los lactantes se desprenden de forma espontánea y no precisan tratamiento; en los que surgen sobre cicatrices o lugares de traumatismos en niños mayores, se debe eliminar la cubierta suavemente y extraer el contenido con una aguja fina.

AMPOLLAS POR SUCCIÓN

Son ampollas superficiales solitarias o diseminadas presentes en las extremidades superiores de los lactantes al nacer que parecen estar inducidas por la succión vigorosa de la parte afectada en el útero. Las localizaciones más habituales son las zonas radiales de los antebrazos, el pulgar y el dedo índice. Estas ampollas se resuelven rápidamente sin secuelas. Pueden darse junto con los callos de succión, que se encuentran en los labios, y que se deben a una combinación de edema intracelular e hiperqueratosis.

CUTIS MARMÓREA

Cuando un recién nacido se expone a bajas temperaturas ambientales aparece un patrón vascular reticulado, entrelazado, eritematoso o azulado y evanescente en casi toda la superficie cutánea. Estos cambios vasculares representan una acentuación de la respuesta fisiológica vasomotora y desaparecen con la edad, aunque algunas veces se pueden ver en niños mayores. No se necesita ningún tratamiento. La **cutis marmórea telangiectásica congénita** presenta un patrón similar, pero es una alteración vascular en la que las lesiones son más intensas, pueden ser segmentarias y persistentes a pesar del calentamiento del bebé. Pueden asociarse a pérdida de tejido dérmico, atrofia epidérmica y úlceras (fig. 666.2). Las extremidades inferiores se suelen afectar por la atrofia en el miembro afectado. En 3-5 años se produce un aclaramiento gradual del eritema lívido, pero la asimetría de los miembros es permanente. Los hallazgos extracutáneos como las alteraciones oculares y neurológicas se pueden asociar en un 20-80% de los casos. No hay tratamiento específico.

CAMBIO DE COLOR EN ARLEQUÍN

El cambio de color en arlequín es un fenómeno vascular muy llamativo, que aparece de manera transitoria en hasta el 10% de los recién nacidos generalmente en los 2-52 días de vida. Es probable que refleje un desequilibrio en los mecanismos de regulación del sistema autónomo vascular. Cuando el neonato se coloca de lado se distinguen dos mitades longitudinales en la superficie cutánea, una mitad superior pálida y otra inferior de color rojo oscuro. El cambio de color solo dura unos minutos y en ocasiones solo afecta a una zona del tronco o la cara. La modificación de la postura del niño resuelve este patrón. La actividad muscular produce un enrojecimiento generalizado y corrige los cambios de coloración. Se pueden producir episodios repetidos, pero esto no indica que exista un desequilibrio permanente del sistema autónomo. Generalmente no hay necesidad de tratamiento. Este trastorno debe ser distinguido inmediatamente del síndrome de Arlequín, que se asocia con rubicundez y sudoración hemifacial paroxística, con o sin un síndrome de Horner. Los síntomas se producen por el calor, estrés, o ejercicio. Algunos casos

raros son secundarios a trauma, de la médula espinal cervical, o neuroblastoma. Aunque congénito es raro, la mayor parte de los casos ocurren en niños mayores.

NEVO SIMPLE (MANCHA SALMÓN)

El nevo simple es una pequeña mácula vascular, de color rosa pálido y mal definida, que suele aparecer en la glábera, los párpados, el labio superior y la zona de la nuca en el 30-40% de los recién nacidos normales. Estas lesiones persisten durante varios meses y pueden ser más visibles cuando el niño llora o se expone a cambios en la temperatura ambiental. La mayoría de las lesiones de la cara desaparecen completamente, pero no así las lesiones que ocupan toda la parte central de la frente. Las lesiones de la parte posterior del cuello y la zona occipital persisten a menudo. El tratamiento no suele estar indicado, aunque el tratamiento con láser decolorante pulsado puede ser útil en difuminar las lesiones persistentes o molestas cosméticamente. El nevo simple no se debe confundir con una mancha en vino de Oporto (malformación capilar), que es una lesión permanente y que puede estar asociada al síndrome de Sturge-Weber. El nevo simple suele ser simétrico, con lesiones en ambos párpados o ambos lados de la línea media. La mancha en vino de Oporto suele ser de mayor tamaño y unilateral y acaba habitualmente en la línea media (v. cap. 669).

MELANOCITOSIS DÉRMICA (MANCHAS MONGÓLICAS)

Las melanocitosis dérmicas son lesiones maculares azuladas o grisáceas de bordes irregulares; aparecen con mayor frecuencia en la región sacra, pero también se pueden encontrar en la zona posterior de los muslos, las piernas, la espalda y los hombros (fig. 666.3). Estas manchas pueden ser únicas o múltiples y suelen afectar a zonas extensas. La incidencia de estas lesiones es muy variable según la raza y es más frecuente en lactantes de origen afroamericano, asiático e hispano (25-80% según el estudio) y menos en lactantes caucásicos (alrededor del 6%). La coloración característica de estas máculas se debe a la localización dérmica de melanocitos con melanina (melanocitosis en la dermis media), que se supone quedan atrapados durante su migración desde la cresta neural a la epidermis. Estas manchas suelen aclararse durante los primeros años de vida, debido al oscurecimiento de la piel superficial a estas. Si las lesiones persisten, se pueden tratar con láser si se desea. No se produce degeneración maligna. El aspecto característico y la aparición congénita distinguen estas manchas de los hematomas que se aprecian en los niños maltratados. En raros casos las manchas mongólicas se asocian al síndrome de Hurler o Hunter, gangliosidosis GM₁ de tipo 1, enfermedad de Niemann-Pick, mucolipidosis, y manosidosis.

ERITEMA TÓXICO

El eritema tóxico es una erupción benigna, autolimitada, evanescente y presente en alrededor del 50% de los recién nacidos a término; los lactantes pretermino se ven afectados con menor frecuencia. Son pápulas o pústulas firmes, blanco-amarillentas, de 1 a 2 mm de diámetro con un halo eritematoso (fig. 666.4). A veces, la única manifestación consiste en un eritema moteado. Las lesiones pueden aparecer en pequeño número o ser numerosas y pueden estar agrupadas en varios sitios o dispersas por la mayor parte del



Fig. 666.3 Mancha mongólica extensa en la espalda de un recién nacido. (Por cortesía del departamento docente del Fitzsimons Army Medical Center.)



Fig. 666.4 Eritema tóxico en el tronco de un recién nacido.

cuero. Las palmas y las plantas suelen respetarse. La incidencia máxima tiene lugar en el 2.º día de vida, pero pueden seguir apareciendo lesiones durante los primeros días, de modo que el exantema surge y desaparece repetidamente. A veces, en los niños prematuros, el inicio se retrasa unos días o semanas. En los frotis del contenido intralesional teñidos con la tinción de Wright se observan **eosinófilos**. Los cultivos son estériles.

La etiología del eritema tóxico es desconocida. Las lesiones pueden asemejarse a las de pioderma, candidiasis, herpes simple, melanosis pustulosa transitoria del neonato y miliaria, aunque se diferencia por el característico infiltrado de eosinófilos y la ausencia de microorganismos en el frotis teñido. El curso es breve (3-7 días), y las lesiones generalmente se resuelven sin pigmentación. No precisa tratamiento. La incontinencia pigmentaria y la folliculitis pustulosa eosinofílica (FPE) también tienen un infiltrado de eosinófilos, aunque se pueden distinguir del eritema tóxico por su distribución, histología y cronicidad.

MELANOSIS PUSTULOSA TRANSITORIA DEL NEONATO

La melanosis pustulosa, que es más frecuente entre los lactantes afroamericanos que entre los caucásicos, es una dermatosis transitoria, benigna,



Fig. 666.5 Melanosis pustulosa transitoria del neonato. Múltiples pápulas presentes al nacimiento en el brazo de un lactante. (De Weston WL, Lane AT, Morelli JG, editors: Color textbook of pediatric dermatology, ed 3, Philadelphia, 2002, Mosby, p. 331.)



Fig. 666.6 Acropustulosis de la infancia. Múltiples pápulas y pústulas eritematosas tirantes en la palma de esta niña de 4 meses de edad. (De Kliegman RM, Lye PS, Bordini BJ, Toth H, Basel D, editors: Nelson Pediatric Symptom-Based Diagnosis, Philadelphia, 2017, Elsevier, Fig. 47.3, p 854.)

autolimitada y de etiología desconocida, que se caracteriza por la presencia de tres tipos de lesiones: 1) pústulas superficiales evanescentes, 2) pústulas rotas con un collar de escamas finas, a veces con una mácula hiperpigmentada central, y 3) máculas hiperpigmentadas (fig. 666.5). Estas lesiones están presentes al nacer y se pueden encontrar uno o varios tipos de ellas en una distribución profusa o dispersa. Las pústulas representan la fase precoz de la enfermedad y es raro que duren más de 2-3 días; las máculas hiperpigmentadas persisten al menos durante 3 meses. Las localizaciones más habituales son la zona anterior del cuello, la frente y la zona inferior de la espalda, aunque también se pueden ver en el cuero cabelludo, el tronco, las extremidades, las palmas y las plantas.

En la fase activa se aprecia una pústula intracorneal o subcorneal rellena de **leucocitos polimorfonucleares**, restos celulares y, en ocasiones, eosinófilos. Las máculas se caracterizan por un incremento de la melanización de las células epidérmicas. Los cultivos y los frotis sirven para distinguir estas pústulas de las del eritema tóxico y el pioderma, dado que las lesiones de la melanosis pustulosa no contienen bacterias ni agregados de eosinófilos densos. No precisa tratamiento.

ACROPUSTULOSIS DEL LACTANTE

La acropustulosis infantil suele comenzar a los 2-10 meses de edad, aunque en ocasiones se ven lesiones al nacer (fig. 666.6). Los varones muy oscuros están más predisponentes, pero puede afectar a lactantes de cualquier raza y sexo. La etiología es desconocida.

Las lesiones se inicián como pápulas eritematosas nítidas que en 24 horas se hacen vesiculopustulosas y posteriormente se convierten en costras antes de cicatrizar. Son muy pruriginosas. Las localizaciones preferentes son las palmas de las manos y las plantas y las zonas laterales de

los pies, donde pueden aparecer lesiones profusas. Se pueden encontrar lesiones menos numerosas en el dorso de las manos y los pies, los tobillos y las muñecas. A veces aparecen pústulas en el resto del cuerpo. Cada episodio dura 7-14 días, periodo en que siguen surgiendo grupos de pústulas. Tras una remisión de 2-4 semanas se produce un nuevo episodio. Este patrón cíclico continúa durante alrededor de 2 años; la resolución permanente se suele preceder de un alargamiento de los intervalos de remisión entre los períodos de actividad. Los lactantes con acropustulosis están, por lo demás, sanos.

Los frotis con tinción de Wright del contenido intralesional muestran abundantes neutrófilos y, en ocasiones, un predominio de eosinófilos. En la histología se aprecian pústulas neutrófilas subcorneales bien delimitadas, con o sin eosinófilos.

El **diagnóstico diferencial** en los neonatos comprende la melanosis pustulosa transitoria del recién nacido, el eritema tóxico, los milios, la candidiasis cutánea y la pustulosis estafilocócica. En los lactantes mayores y los niños que comienzan a andar hay que considerar también la escabiosis, el eczema dishidrótico, la psoriasis pustulosa, la dermatosis pustulosa subcorneal y la enfermedad de mano, pie y boca. En los casos dudosos se puede realizar un ensayo terapéutico contra la escabiosis.

El **tratamiento** en los lactantes está dirigido a disminuir las molestias. Los corticosteroides tópicos y los antihistamínicos orales disminuyen la intensidad del prurito y la irritabilidad del lactante. La dapsona (1 a 2 mg/kg/24 horas por vía oral, dividida en 1 o 2 dosis) se ha mostrado eficaz, pero tiene efectos secundarios potencialmente graves, en especial, anemia hemolítica y metahemoglobinemia; por lo que su uso se debe reservar para casos particularmente graves.

FOLICULITIS PUSTULOSA EOSINÓFILA

La foliculitis pustulosa eosinófila se define como brotes recurrentes de papulopústulas foliculares, pruriginosas y confluentes que aparecen en la cara, el tronco y las extremidades. El 50% de los pacientes tiene una eosinofilia periférica con recuento de eosinófilos mayor del 5%, y en torno al 30% presenta leucocitosis (>10.000 leucocitos/mm³).

Los lactantes constituyen <10% de los casos de foliculitis pustulosa eosinófila. Los aspectos clínicos e histológicos se asemejan mucho a la forma de los adultos inmunocompetentes, con pequeñas diferencias. En los lactantes las lesiones son más prominentes en el cuero cabelludo, aunque también pueden surgir en el tronco y las extremidades y en ocasiones se encuentran en las palmas y las plantas. En los lactantes no se ve el clásico aspecto anular y polícíclico con extensión centrífuga. El **diagnóstico diferencial** engloba el eritema tóxico neonatal, la acropustulosis infantil, la psoriasis pustulosa localizada, la foliculitis pustulosa y la melanosis pustulosa transitoria del neonato. Los corticosteroides tópicos de potencia elevada son el tratamiento más efectivo (v. [tabla 665.1](#) en cap. 665).

La bibliografía está disponible en [Expert Consult](#).

Capítulo 667

Defectos cutáneos

Nadia Y. Abidi y Kari L. Martin

FOSITAS CUTÁNEAS

Las fositas cutáneas sobre las prominencias óseas y en la región sacra, a veces asociadas a pliegues y fóveas, pueden aparecer en niños normales o relacionarse con síndromes dismórficos. Las fositas cutáneas se pueden desarrollar en el útero como consecuencia de la interposición de tejido entre una zona ósea prominente y la pared uterina, lo que hace que disminuya la formación de tejido subcutáneo.

Las fositas pueden estar presentes sobre zonas de hueso hipoplásico. Las fositas cutáneas bilaterales localizadas cerca del acromion habitualmente son un hallazgo aislado, pero también se ven asociadas a la delección del brazo largo del cromosoma 18. Las fositas tienden a surgir sobre la rótula en la rubéola congénita, en las caras externas de las rodillas y los codos en el síndrome del vientre en ciruela pasa, en la región pretibial en el enanismo campomélico y en forma de H en la barbilla en el síndrome de la cara silbante.

Las fositas sacras son frecuentes y suelen ser un hallazgo aislado. Pueden aparecer en múltiples síndromes o asociadas a la espina bífida oculta y la diastomielia. Las asociadas a una masa u otro estigma cutáneo (vello, aplasia cutánea, lipomas, hemangiomas) deben hacer pensar en una disrafia raquídea subyacente (v. cap. 609). Las disrafias espinales simples no predicen malformaciones de la médula espinal subyacente, y no debe realizarse ecografía de la médula espinal porque la mayoría de las alteraciones halladas no son clínicamente significativas. En niños menores de 3 meses en los que esté justificado realizar una prueba de imagen, la ecografía es un método no invasivo y coste-efectivo. *La RM vertebral es la prueba de imagen de elección en pacientes mayores de 3 meses con un alto grado de sospecha de disrafia raquídea.*

PIEL REDUNDANTE

Se deben distinguir los pliegues laxos de la piel de los defectos congénitos del tejido elástico o el colágeno, como el síndrome de cutis laxa, el síndrome de Ehlers-Danlos o el seudoxantoma elástico. La piel redundante en la zona posterior del cuello es frecuente en los síndromes de Turner, Noonan, Down y Klippel-Feil y en la monosomía 1p36; en los lactantes con trisomía 18 y con enanismo de extremidades cortas se aprecian pliegues de piel más generalizados.

BANDAS DE CONSTRICCIÓN AMNIÓTICAS

En 1/10.000-45.000 lactantes sanos aparecen bandas de restricción parciales o completas en las extremidades o los dedos. Tales bandas son consecuencia de una rotura primaria del amnios y la posterior formación de bandas amnióticas fibrosas no distensibles, que atrapan partes fetales, en especial las extremidades. Se cree que se trata de un fenómeno esporádico, con un riesgo de recurrencia insignificante. La formación de bandas de tejido constrictivas se asocia a antecedentes maternos de traumatismos abdominales, amniocentesis y defectos hereditarios del colágeno, como el síndrome de Ehlers-Danlos y la osteogénesis imperfecta. El tratamiento tradicionalmente cursa con múltiples procedimientos quirúrgicos de alargamiento como plastias en Z y W. La lipoinyección e incisiones internas múltiples en la superficie interna de la banda son otras alternativas quirúrgicas.

Las bandas adherentes afectan a la zona craneofacial y se asocian a defectos graves, como encefalocele y hendiduras faciales. Estas bandas se deben a la fusión de tejidos fetales con una membrana amniótica intacta. Los defectos craneofaciales no parecen estar causados por bandas amnióticas constrictivas, sino que son consecuencia de una secuencia de trastornos vasculares, con o sin adherencia cefaloamniótica (v. cap. 128).

El complejo de extremidades-pared corporal tiene lugar por una interrupción vascular durante el desarrollo inicial que afecta a numerosas estructuras embrionarias; incluye al menos 2 de las 3 características siguientes: exencefalia o encefalocele con hendiduras faciales, toracosquisis o abdominosquisis y defectos en las extremidades.

FÍSTULAS Y DEPRESIONES PREAURICULARES

Las depresiones y las fistulas que se localizan por delante del pabellón auricular pueden deberse a la fusión imperfecta de los tubérculos del 1.^{er} y 2.^º arco branquial. Estas anomalías pueden ser unilaterales o bilaterales, a veces familiares, y son más frecuentes entre las mujeres y los individuos de origen afroamericano; en ocasiones se asocian a otras anomalías en los oídos y la cara. Las depresiones preauriculares están presentes en el síndrome de displasia branquiootorrenal (gen EYA-1), una enfermedad autosómica dominante que consta de malformaciones del oído externo, fistulas branquiales, hipoacusia y anomalías renales. Cuando los trayectos fistulosos se infectan de manera crónica se pueden formar quistes de retención que drenan de forma intermitente; estas lesiones pueden precisar su escisión.

TRAGO ACCESORIO

Un trago accesorio aparece habitualmente como una pápula única y pedunculada del color de la piel normal en la región preauricular, por delante del trago. Con menor frecuencia son múltiples, unilaterales o bilaterales, y se localizan en la región preauricular, la mejilla a lo largo de la mandíbula (fig. 667.1) o la zona lateral del cuello por delante del músculo esternocleidomastoideo. A diferencia del resto del pabellón auricular que se forma a partir del 2.^º arco branquial, el trago y los tragos accesorios derivan del primero. El trago accesorio puede aparecer como un defecto aislado o en el contexto de un síndrome cromosómico del 1.^{er} arco branquial que comprende anomalías de los oídos y la cara, como fisura palatina, labio leporino o hipoplasia mandibular. En el síndrome oculoauriculovertebral (síndrome de Goldenhar) aparece un trago



Fig. 667.1 Trago accesorio situado en la mejilla, a lo largo de la línea mandibular.



Fig. 667.2 Aplasia cutánea congénita. Lesión solitaria en el vértice del cuero cabelludo con un círculo de pelo perilesional.

accesorio de forma constante. Otros síndromes asociados son la disostosis mandibulofacial (síndrome de Treacher Collins), Townes-Brocks, VACTERL, y el síndrome de Wolf-Hirschhorn. Se trata mediante escisión quirúrgica.

Los estudios son controvertidos acerca de si los pacientes con trago accesorio y depresiones preauriculares tienen una mayor prevalencia de sordera o alteraciones del tracto urinario. *Se debe realizar una ecografía renal cuando existen los siguientes hallazgos: antecedentes familiares de sordera, malformaciones auriculares y/o renales, y antecedentes maternos de diabetes gestacional.*

QUIESTES Y FÍSTULAS DE LAS HENDIDURAS BRANQUIALES Y EL CONDUCTO TIROGLOSO

En el cuello se pueden formar quistes y fistulas en el trayecto de la 1.^a, 2.^a, 3.^a o 4.^a hendidura branquial, como resultado del cierre incompleto durante la vida embrionaria. Los quistes de la 2.^a hendidura branquial son los más habituales. Estas lesiones pueden ser unilaterales o bilaterales (2-3%) y se pueden abrir a la superficie cutánea o drenar a la faringe. La infección secundaria es una indicación para administrar tratamiento antibiótico sistémico. Estas anomalías se pueden heredar con un carácter autosómico dominante.

Las fistulas y los quistes del conducto tirogloso son defectos semejantes localizados en la línea media del cuello o cerca de esta; se pueden extender hasta la base de la lengua. Un **signo patognomónico** es la movilización vertical de la masa cuando se deglute o saca la lengua. En casi el 50% de los niños afectados, el quiste o la fistula aparece como una masa infectada en la línea media de la región cervical superior. Los quistes de la base de la lengua se deben diferenciar del tiroides lingual no descendido mediante una gammagrafía. A diferencia de los quistes branquiales, un quiste del conducto tirogloso se suele manifestar tras una infección respiratoria alta (v. cap. 579).

PEZONES SUPERNUMERARIOS

Los pezones accesorios únicos o múltiples pueden distribuirse de forma unilateral o bilateral en la línea que discurre desde el pliegue axilar anterior hasta la zona inguinal. Son más frecuentes entre los niños de origen afroamericano (3,5%) que entre los de raza blanca (0,6%). La prevalencia en la literatura es de 0,1 al 0,99%. Pueden o no tener aréola y pueden confundirse con nevos congénitos. Se extirpan por razones estéticas, si no el tratamiento es innecesario. En estos niños pueden aparecer en raras ocasiones anomalías renales o de las vías urinarias, neoplasias –especialmente cánceres genitourinarios– y alteraciones hematológicas (v. cap. 566).

APLASIA CUTÁNEA CONGÉNITA (AUSENCIA CONGÉNITA DE PIEL)

La ausencia congénita de la piel suele apreciarse en el cuero cabelludo en forma de úlceras únicas (70%) o múltiples, no inflamatorias, bien delimitadas, ovales o circulares y de 1-2 cm de diámetro (tabla 667.1). El aspecto de las lesiones varía según el momento en que se producen durante el desarrollo intrauterino. Las que se forman en etapas tempranas de la gestación pueden cicatrizar antes del parto y aparecer como cicatrices atróficas y fibróticas, con alopecia asociada, mientras que los defectos más recientes se manifiestan como una úlcera. La mayoría aparece en el vértice del cuero cabelludo, inmediatamente lateral a la línea media, pero también se pueden encontrar en la cara, el tronco y las extremidades, localizaciones en las que a menudo son simétricas y se suelen asociar a muerte intrauterina

Tabla 667.1 Clasificación de Freiden de la aplasia cutánea congénita		
GRUPO	DEFINICIÓN	HERENCIA
1	Afectación aislada del cuero cabelludo; puede asociarse a defectos aislados	AD
2	ACC del cuero cabelludo con defectos por reducción de los miembros (síndrome de Adams-Oliver); puede asociarse a encefalocele	AD
3	ACC del cuero cabelludo con nevo epidérmico	Esporádica
4	ACC que cubre una disrafia raquídea oculta, una espina bifida o un meningoencefalocele	Esporádica
5	ACC con infartos placentarios y/o feto papiráceo	Esporádica
6	ACC con epidermolisis ampollosa	AD o AR
7	ACC localizada en las extremidades sin formación de ampollas; suele afectar a áreas pretibiales y dorso de manos y pies	AD o AR
8	ACC causada por teratógenos (p. ej., varicela, herpes, metimazol)	Esporádica
9	ACC asociada a síndromes malformativos (trisomía 13, delección 4p-, delección Xp22.1, displasia ectodérmica, síndrome de Johanson-Blizzard, síndrome de Adams-Oliver)	Variable

ACC, aplasia cutánea congénita; AD, autosómica dominante; AR, autosómica recesiva.

Modificada de Frieden IJ: Aplasia cutis congenital: a clinical review and proposal for classification. J Am Acad Dermatol 14:646-660, 1986.

del feto gemelar (feto papiráceo). La profundidad y el tamaño de la úlcera es variable. Es posible que solo estén afectadas la epidermis y la dermis superficial, lo que produce una cicatriz o alopecia mínima, o el defecto se puede extender a la dermis profunda, el tejido celular subcutáneo y, de forma más excepcional, al periostio, el cráneo y la duramadre. Las lesiones pueden verse rodeadas por un círculo de pelo conocido como el signo del collar de pelo (fig. 667.2).

El diagnóstico se realiza a partir de los hallazgos físicos que indican una interrupción intrauterina del desarrollo de la piel. Las lesiones se pueden confundir con traumatismos en el cuero cabelludo ocasionados por electrodos o con traumatismos obstétricos. La mayor parte de los casos son espontáneos, pero se describen casos autosómicos recesivos y dominantes; algunos se deben a mutaciones de *BMS1*, una guanosina trifosfata ribosómica.

Aunque la mayor parte de los individuos con aplasia cutánea congénita carece de otras alteraciones, estas lesiones se pueden asociar a otras anomalías físicas aisladas o con síndromes malformativos, como los síndromes



Fig. 667.3 Un nódulo elástico sin pelo protruyente que mide 1,5 cm de diámetro, rodeado de un anillo de pelo largo, negro, y grueso formando un «collar de pelo». (De Chien MM, Chen KL, Chiu HC: The "hair collar" sign. J Pediatr 168:246, 2016.)



Fig. 667.4 Hiperpigmentación reticulada en el cuello de un paciente con disqueratosis congénita.

de Opitz, Adams-Oliver, oculocerebrocutáneo, Johanson-Blizzard, 4p(–), síndromes de microdeleción de X-p22, trisomías 13-15 y defectos del cromosoma 16-18 (v. tabla 667.1). La aplasia cutánea congénita también se puede encontrar relacionada con una malformación embrionaria evidente u oculta, como malformaciones congénitas pulmonares, mielomeningocele, gastosquisis, onfalocele o disrafia raquídea. Si se encuentra asociada al **síndrome del gemelo evanescente** (feto papiráceo) parece que se debe a episodios isquémicos o trombóticos en la placenta y el feto como la hipovolemia que ocurre con la transfusión aguda del gemelo superviviente al moribundo. La vesiculación o la fragilidad cutánea y la ausencia o deformidad de las uñas asociada a aplasia cutánea congénita es una forma de manifestación reconocida de la epidermolisis ampollosa.

Las complicaciones importantes son poco frecuentes y se suelen asociar a lesiones extensas y estrelladas en el cuero cabelludo de la línea media parietal. Entre ellas figuran la hemorragia, la infección secundaria local y la meningitis. Si el defecto es pequeño se suele recuperar sin problemas con una epitelización gradual y formación de una cicatriz atópica atrófica en un periodo de varias semanas. Los defectos óseos de pequeño tamaño suelen cerrarse espontáneamente en el primer año de vida. Los defectos extensos o numerosos del cuero cabelludo pueden necesitar reparación, pero se debe tener cuidado porque las estructuras venosas anormales subyacentes pueden complicar la reparación quirúrgica. Los defectos del tronco y las extremidades, a pesar de que son de gran tamaño, suelen epitelizar y formar cicatrices atróficas, que se pueden revisar posteriormente.

Aunque el **signo del collar de pelo** se asocia generalmente con aplasia cutánea, se puede ver también con encefaloceles, meningoceles, elementos heterotópicos gliales, o hamartomas. En pacientes con el signo del collar de pelo sin aplasia cutánea está indicado realizar una RMN cerebral para valorar estas lesiones (fig. 667.3).

DISPLASIAS DÉRMICAS FACIALES FOCALES

Las displasias dérmicas faciales focales son un grupo infrecuente de trastornos que se caracterizan por la presencia de lesiones bitemporales o preauriculares, que recuerdan a cicatrices o a la aplasia congénita de la piel. El síndrome de Brauer (DDFF1) se hereda como rasgo autosómico dominante y se asocia típicamente a unas alteraciones faciales leves. La DDFF2 (síndrome de Brauer-Setleis) y la DDFF3 (síndrome de Setleis) se asocian a una piel periorbitaria adelgazada y arrugada, con distiquiasis y/o ausencia de pestañas, pliegue epicántico, aplanamiento del puente nasal, labios grandes y redundancia de la piel facial. La DDFF2 se asocia como rasgo autosómico dominante y la DDFF3 de forma recesiva y se debe a mutaciones de *TWIST2*; se han encontrado casos de DDFF3 autosómicos dominantes y están causados por la duplicación/triplicación de la región cromosómica 1p36.22p36.21. La DDFF4 no se asocia a otras alteraciones cutáneas, puede tener una herencia autosómica dominante y recesiva y se debe a mutaciones de *CYP26C1*.

HIPOPLASIA DÉRMICA FOCAL (SÍNDROME DE GOLTZ-GORLIN)

La hipoplasia dérmica focal es un raro trastorno congénito mesoectodérmico y ectodérmico, que se caracteriza por una displasía del tejido conjuntivo en la piel y el esqueleto. Esta enfermedad se transmite de forma autosómica dominante ligada al cromosoma X y está causada por mutaciones del gen *PORCN*. Se manifiesta en forma de numerosos papilomas blandos de tonalidad marrón. Otros hallazgos cutáneos consisten en lesiones atróficas lineales, hipopigmentación e hiperpigmentación reticuladas, telangiectasias, ausencia congénita de la piel, angiofibromas que aparecen como excrecencias verrugosas y papilomas en los labios, la lengua, la región perioral, la vulva, el ano y las zonas inguinal, axilar y periumbilical. También se encuentran con menor frecuencia alopecia parcial, alteraciones de la sudoración y distrofia ungueal. Entre los defectos óseos más frecuentes figuran la sindactilia, la clinodactilia, la polidactilia y la escoliosis. La osteopatía estriada corresponde a delgadas líneas paralelas verticales que se ven en la radiografía de las metáfisis de los huesos largos de los pacientes con esta enfermedad; es un hallazgo muy característico, aunque no patognomónico, de la hipoplasia dérmica focal. También hay numerosas anomalías oculares, y las más habituales son los colobomas, el estrabismo, el nistagmo y la microftalmia. Asimismo, son frecuentes la estatura baja, hipoplasia del esmalte, las anomalías de las partes blandas y los patrones de dermatoglifos peculiares. A veces se constatan trastornos cognitivos. No hay tratamiento específico.

DISQUERATOSIS CONGÉNITA (SÍNDROME DE ZINSSER-ENGMAN-COLE)

La disqueratosis congénita (DC) es un síndrome familiar infrecuente que se presenta con la tríada clásica de hiperpigmentación reticulada de la piel (fig. 667.4), uñas distróficas y leucoplasia en las mucosas, asociado con alteraciones hematológicas e inmunitarias. Los pacientes con DC también muestran signos de envejecimiento prematuro y una mayor incidencia de cánceres, en especial carcinoma de células escamosas. La DC puede presentar un patrón de herencia recesivo ligado al cromosoma X (gen *DKC-1*), autosómico dominante (genes *hTERC* y *TINF2*) o autosómico recesivo (gen *NOLA3*). El inicio tiene lugar en la infancia, normalmente como una distrofia ungueal. Las uñas se tornan atróficas y aparecen surcos longitudinales, que progresa al *pterigium* y a la pérdida completa de la uña. Los cambios cutáneos suelen surgir después del comienzo de los ungueales y se manifiestan como una pigmentación reticulada gris-marrón, atrofia y telangiectasias, sobre todo en el cuello, la cara y el tórax. También es característico que haya hiperhidrosis e hiperqueratosis de las palmas y las plantas, escasez de pelo en el cuero cabelludo y aparición de ampollas con facilidad en las manos y los pies. A veces se producen otras manifestaciones, como blefaritis, ectropión y epífora, debidas a la atresia de los conductos lagrimales. La leucoqueratosis oral puede dar lugar a un carcinoma epidermoide. Las mucosas conjuntival, uretral y genital también pueden verse afectadas. La infección, las neoplasias, la fibrosis pulmonar y la insuficiencia de la médula ósea son comunes, y la muerte suele producirse antes de los 40 años. No existe un tratamiento efectivo. El tratamiento curativo cuando existe la insuficiencia de la médula ósea es el trasplante alogénico de células hematopoyéticas.

CUTIS VERTICIS GYRATA

La *cutis verticis gyrata* es una alteración infrecuente del cuero cabelludo, más habitual en los varones, que puede estar presente al nacer o desarrollarse durante la adolescencia. En el cuero cabelludo aparecen pliegues convexos, sobrelevados, de 1-2 cm de grosor, que suelen seguir el eje frontooccipital. A diferencia de la piel laxa que se encuentra en otros procesos, por lo general, estos pliegues no pueden aplanarse mediante tracción. Los casos primarios de *cutis gyrata* pueden asociarse a discapacidad intelectual, retinitis pigmentaria, sordera neurosensorial y aplasia del tiroides. La *cutis gyrata* secundaria puede ser consecuencia de inflamación crónica, tumores, nevos o acromegalia.

La bibliografía está disponible en *Expert Consult*.

Capítulo 668

Displasias ectodérmicas

Nadia Y. Abidi y Kari L. Martin

Las displasias ectodérmicas (DE) son un grupo heterogéneo de enfermedades que se caracterizan por un conjunto de hallazgos que incluyen dos o más defectos de los siguientes: los dientes, la piel y los anejos, incluidos el pelo, las uñas y las glándulas ecrinas y sebáceas. Aunque se han descrito más de 150 DE, la mayoría son raras, con una incidencia estimada de 3,5 de cada 10.000 individuos.

Se debe sospechar DE en individuos que presenten una constelación de alteraciones incluyendo los dientes, la piel y las uñas. La tabla 668.1 nos muestra una lista general de alteraciones que se pueden ver en pacientes con DE. Puede ser un reto especificar más allá el tipo específico de DE debido a que hay un gran número de subtipos y muchos son extremadamente raros.

DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA

El síndrome conocido como displasia ectodérmica hipohidrótica (DEH) se manifiesta con la tríada de ausencia parcial o completa de las glándulas sudoríparas, anomalías de la dentición e hipotricosis. En la actualidad se han reconocido 4 tipos de DEH (tabla 668.2). La DEH-1, recesiva ligada al cromosoma X, es la más frecuente, con una frecuencia de 1 por cada 17.000 nacidos vivos.

Los varones afectados con la DEH-1 no presentan sudoración y pueden sufrir episodios de fiebre elevada en ambientes calurosos, que pueden diagnosticarse erróneamente como episodios de fiebre de origen desconocido.

Tabla 668.1 Alteraciones clínicas en la displasia ectodérmica

MANIFESTACIONES CLÍNICAS	
Dientes	Dientes primarios pequeños, anodoncia o hipodoncia de los dientes secundarios, dientes cónicos o en clavija, pérdida prematura de los dientes, retraso en la erupción de los dientes, esmalte defectuoso, dientes pequeños con separación amplia, cavidad pulpar alargada en el diente
Piel	Dermatitis atópica, xerosis, fotosensibilidad, queratodermia palmaroplantar, telangiectasias faciales
Pelo	Cantidad, estructura y calidad anormal: pelo delgado, quebradizo, crecimiento lento, rizado u ondulado, frágil, seco y débil. Normalmente afecta al cuero cabelludo, cejas y pestañas
Uñas	Quebradizas, distróficas, ausentes, rugosas, con hendiduras
Sudor	Hipohidrosis, hiperhidrosis de palmas y plantas
Otras	Infecciones recurrentes sinusales, congestión nasal, voz ronca, sibilancias

*También es posible un fenotipo normal en cualquiera de estas categorías DE, displasia ectodérmica.

Esto es especialmente frecuente en la lactancia, cuando aún no resultan evidentes las alteraciones faciales. El diagnóstico a estas edades puede realizarse a través de la prueba del almidón-yodo o la biopsia del cuero cabelludo o de las palmas de las manos. La prueba más sensible y específica (100%) es la biopsia del cuero cabelludo. Muestra una ausencia completa de estructuras ecrinas. A parte de los pacientes con mutaciones WNT10A –que no tienen dimorfismo facial– la cara típica se caracteriza por una frente prominente, hipoplasia malar, aplastamiento del puente nasal, columela hueca, labios gruesos evertidos, piel periorbitaria hiperpigmentada con arrugas y orejas prominentes de inserción baja (fig. 668.1). La piel de todo el cuerpo es seca, con arrugas finas e hipopigmentada, a menudo con un patrón venoso marcado. La descamación extensa de la piel en el recién nacido es una clave clínica

Tabla 668.2 Cuatro tipos reconocidos de displasia ectodérmica (DE) anhidrótica

TIPO	HERENCIA	DEFECTO GENÉTICO
DE-1	Recesiva ligada al X	Ectodisplasina A1 (<i>EDA1</i>)
DE-2	Autosómica recesiva	Receptor de ectodisplasina A anhidrótica (<i>EDAR</i>) Dominio asociado al receptor EDA-A1 mortal (<i>EDARADD</i>) <i>WNT10A</i>
DE-3	Autosómica dominante	<i>EDAR</i> <i>EDARADD</i>
DE-anhidrótica con defecto inmunitario	Recesiva ligada al X Autosómica dominante	<i>IκK-γ(NEMO)</i> <i>NFκB-IA</i>



Fig. 668.1 Displasia ectodérmica hipohidrótica que se caracteriza por orejas puntiagudas, pelo fino, hiperpigmentación periorbitaria, hipoplasia mesofacial y dientes cónicos. (Por cortesía del departamento docente del Fitzsimons Army Medical Center.)

para realizar el diagnóstico. La escasez de glándulas sebáceas es responsable de la sequedad cutánea. El pelo del cuero cabelludo es escaso, fino y ligeramente pigmentado; las cejas y las pestañas son escasas o están ausentes. El resto del vello corporal también es escaso o ausente. El crecimiento del vello sexual es normal. Una característica constante es la anodoncia o hipodoncia con unos dientes cónicos muy separados (v. fig. 668.1). Pueden observarse alteraciones oftalmológicas y otorrinolaringológicas secundarias a la disminución de la producción lagrimal y salival. La incidencia de atopia en estos niños es elevada. El reflujo gastroesofágico es un hallazgo común y puede desempeñar un papel en el retraso del crecimiento, que se observa en un 20% de los casos. El desarrollo sexual suele ser normal. Históricamente la tasa de mortalidad infantil ha sido del 30%. Las manifestaciones clínicas pueden ser inexistentes o menos graves en las mujeres portadoras de una DEH ligada a X.

La **DE hipohidrótica con defectos inmunitarios** presenta hallazgos similares en cuanto a la sudoración y al desarrollo de la piel y las uñas, asociados a disgammaglobulinemia. La elevada mortalidad observada se

debe a las infecciones recurrentes. Las bases moleculares de este trastorno se han en una variedad de mutaciones de genes que codifican proteínas de señalización relacionadas con el factor α de necrosis tumoral (TNF α), que es crucial en la señal de transducción desde el ectodermo al mesodermo durante el desarrollo (v. tabla 668.2).

El tratamiento de los niños con DEH incluye la protección de la exposición a temperaturas ambientales elevadas. La evaluación precoz de los dientes es necesaria para poder elaborar prótesis por motivos estéticos y permitir una nutrición adecuada. El uso de lágrimas artificiales evita el daño de la córnea en los pacientes con defectos en el lagrimeo. La alopecia puede hacer necesario el uso de una peluca por motivos estéticos.

DISPLASIA ECTODÉRMICA HIDRÓTICA (SÍNDROME DE CLOUSTON)

Las características más evidentes de la DE hidrótica, enfermedad autosómica dominante, son las uñas distróficas, hipoplásicas o ausentes, el pelo ralo y la

Tabla 668.3 Displasias ectodérmicas más comunes. Herencia y hallazgos clínicos característicos

TIPO	HERENCIA(S)	HALLAZGOS CLÍNICOS CARACTERÍSTICOS
DE hipohidrótica	Recesiva ligada al X, AD, AR	Cara característica: frente prominente labios gruesos y aplanamiento del puente nasal. Membrana colodión. Eczema Hipotrichosis del cuero cabelludo y del tronco, crecimiento del pelo suave/frágil/lento Hipodontia, dientes cónicos Hipohidrosis
DE hipohidrótica-deficiencia inmune (DEH-ID)	Recesivo ligada al X, AD	Erupción similar a la dermatitis seborreica, intertrigo Hipotrichosis Hipodontia, dientes afilados Hipohidrosis/anhidrosis Infecciones recurrentes Niveles de inmunoglobulinas disminuidos
DE hidrótica (Clouston)	AD	Piel hiperpigmentada sobre las articulaciones. Hiperqueratosis palmoplantar, conjuntivitis, blefaritis Uñas de color blanco lechoso en la infancia temprana, uñas distróficas, acropaquias Pelo del cuero cabelludo ralo, áspero, quebradizo, débil a alopecia total Sudoración normal
Síndrome de diente y uña de Witkop	AD	Frecuentemente pelo normal, en raras ocasiones ralo o fino Sudoración normal Dientes primarios pequeños, hipodontia causando una eversión del labio inferior («pucheros en el labio inferior») Uñas finas, de crecimiento lento, hipoplásicas (pies > dedos), coiloniquia
EEC	AD	Piel seca, aplasia o hipoplasia cutánea Sudoración normal Pelo grueso ligeramente pigmentado, cejas gruesas Hipodontia (número reducido), taurodoncia, pérdida prematura de dientes, alteraciones del esmalte dental Ectrodactilia más común que sindactilia Distrofia ungueal, rugosidad y hendiduras transversas Erosión corneal, alteraciones del conducto lagrimal, blefaritis, defectos GU, fisura labial o palatina
AEC (síndrome de Hay-Wells) y SRH	AD	Dermatitis erosiva, eritrodermia neonatal (cuero cabelludo, manos, etc.), despigmentación cutánea Pelo grueso, áspero, y ligeramente pigmentado, alopecia parcheada ± Hipohidrosis Hipodontia, dientes cónicos Ausencia de uñas o distrofia con uñas engrosadas Extrodactilia más común que sindactilia Alteraciones del conducto lagrimal, pérdida auditiva, fisura labial/palatina, anquilobléfaron, reflujo
Síndrome de las extremidades y mamas	AD	Pelo normal Hipodontia ± Hipohidrosis Distrofia ungueal Ectrodactilia más común que sindactilia Úvula bifida, pezones hipoplásicos, contracturas de las articulaciones de las manos, atresia del conducto lagrimal, fisura palatina
ADULT	AD	Piel seca, fotosensibilidad, lentigos Hipodontia, pérdida de dientes prematura Sudoración normal Rugosidad y hendiduras longitudinales de las uñas Ectrodactilia y sindactilia No fisura labiopalatina Pezones hipoplásicos, atresia del conducto lacrimal

AD, autosómico dominante; ADULT, síndrome acro-dermato-ungueal-lacrimal-diente (siglas en inglés); AEC, anquilobléfaron-displasia ectodérmica-fisura labiopalatina (siglas en inglés); AR, autosómico recesivo; DE, displasia ectodérmica; EEC, síndrome ectrodactilia-displasia ectodérmica-fisura labiopalatina; SRH, síndrome de Rapp-Hodgkin.

Tabla 668.4 Trastornos asociados con disminución de la producción de sudor**LESIONES CUTÁNEAS**

Ausencia congénita de las glándulas sudoríparas sin displasia ectodérmica
Incontinencia pigmenti
Quemaduras

TRASTORNOS MULTISISTÉMICOS

Enfermedad de Fabry
Síndrome de Crisponi
Enfermedad injerto contra huésped crónica
Síndrome de Sjögren

TRASTORNOS NEUROLÓGICOS

Daño en la médula espinal
Síndrome de Guillain-Barré
Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria tipo I, II, IV
Síndrome dolor regional complejo
Esclerosis múltiple
Atrofia multisistémica
Síndrome de Ross
Síndrome de Shy-Drager

FÁRMACOS

Fármacos anticolinérgicos
Opioides
Toxina botulínica
Clonidina
Sobredosis de barbitúricos
Antagonistas del receptor alfa-2

OTROS

Anhidrosis generalizada adquirida idiopática
Hipotiroidismo
Trastorno de conversión
Golpe de calor
Simpectomía

hiperqueratosis palmoplantar (tabla 668.3). La conjuntivitis y la blefaritis son frecuentes. La dentición y la sudoración siempre son normales. En algunos individuos afectados se ha comprobado una ausencia de cejas y pestañas, acropaquias, así como hiperpigmentación sobre las rodillas, los codos y los nudillos. Las mutaciones del gen *GJB6*, que codifica la proteína de las uniones estrechas conexina 30, son las responsables de esta enfermedad. Se ha descrito una enfermedad similar asociada con sordera en pacientes con mutaciones del gen *GJB2*, que codifica la proteína conexina 26. También están implicadas mutaciones en *GJB1*.

Además de las DE, hay otros trastornos asociados con sudoración ausente o disminuida (tabla 668.4).

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

Tabla 669.1 Sistema de clasificación de la ISSVA (International Society for the Study of Vascular Anomalies)

MALFORMACIÓN VASCULAR	TUMOR VASCULAR
SIMPLE	BENIGNO
Malformación capilar (MC)	Hemangioma del lactante
Malformación venosa (MV)	Hemangioma congénito
Malformación linfática (ML)	Hemangioma congénito rápidamente involutivo (RICH)
Malformación arteriovenosa (MAV)	Hemangioma congénito no involutivo (NICH)
Fístula arteriovenosa	Hemangioma congénito parcialmente involutivo (PICH)
Malformación arterial	Angioma en penacho
COMBINADAS	Granuloma piógeno
MCV, MCL, MLV, MCLV, MCAV, MLAV, otras	AGRESIVO LOCALMENTE O EN EL LÍMITE
DE GRANDES VASOS	Hemangiendoendelioma kaposiforme
Asociados con otras alteraciones	MALIGNO
	Hemangiendoendelioma epitelioide
	Angiosarcoma

Modificada del documento completo de la clasificación ISSVA encontrado en www.issva.org. Esta tabla resalta los trastornos vasculares más comunes.



Fig. 669.1 Malformación capilar. Mácula rosada en la mejilla de un lactante.

La Sociedad Internacional para el Estudio de las Anomalías Vasculares (ISSVA) continúa actualizando la estructura de la clasificación para los trastornos vasculares según se van identificando nuevos trastornos y se descubren las causas biológicas y genéticas de los trastornos ya establecidos. La clasificación completa, los síndromes asociados, y las mutaciones genéticas causantes se pueden encontrar en www.issva.org.

MALFORMACIONES VASCULARES

Malformación capilar (mancha en vino de Oporto)

Las malformaciones capilares (MC) están presentes al nacer. Estas malformaciones vasculares consisten en capilares dérmicos dilatados maduros. Las lesiones son máculas, bien delimitadas, rosas o violáceas y de tamaño notablemente variable (fig. 669.1). Las localizaciones más frecuentes son la cabeza y el cuello y la mayoría de las lesiones son unilaterales. Se pueden afectar las membranas mucosas. Conforme el niño crece, la mancha en vino de Oporto se torna más oscura y adquiere una consistencia más dura; asimismo, a veces aparecen zonas elevadas que sangran espontáneamente.

Las verdaderas manchas en vino de Oporto se deben diferenciar de los nevos simples, que a diferencia de estas se corresponden con una lesión relativamente transitoria y que se suele localizar en la línea media (v. cap. 667). Cuando una mancha en vino de Oporto se localiza en la región lateral de la cara en la frente y el párpado superior, se debe considerar la posibilidad de un síndrome de Sturge-Weber (glaucoma, angioma venoso leptomenígeo, convulsiones, hemiparesia contralateral a la lesión facial,

Capítulo 669

Trastornos vasculares

Kari L. Martin

Casi todas las lesiones vasculares de la infancia pueden dividirse en malformaciones y tumores vasculares (tabla 669.1). Las malformaciones vasculares son trastornos del desarrollo de la formación de los vasos sanguíneos. Las malformaciones no remiten, sino que aumentan lentamente de tamaño. Se clasifican en función del vaso predominante en la lesión: las arterias, los capilares, las venas o los linfáticos o combinaciones de ellos. Los tumores vasculares presentan una hiperplasia y proliferación de células endoteliales.



Fig. 669.2 Malformación venosa nodular en la pierna de un adolescente.



Fig. 669.3 Malformación arteriovenosa (MAV) asociada a una mancha en vino de Oporto en el cuero cabelludo de un recién nacido.

calcificaciones intracraneales) (v. cap. 614.3). Es importante la detección precoz del glaucoma para evitar un daño ocular permanente. Las MC también pueden ser un componente del síndrome de Klippel-Trenaunay y, con menor frecuencia, de otros síndromes, tales como los de MCAP (megaloencefalía-malformación capilar-polimicrogiria), Cobb (malformaciones arteriovenosas raquídeas [MAV], mancha en vino de Oporto), CLOVES (acrónimo en inglés de síndrome de sobrecrecimiento lipomatoso congénito - malformación vascular - nevos epidérmicos - anomalía esquelética), Proteus, Beckwith-Wiedemann y Bonnet-Dechaume-Blanc. En ausencia de otras anomalías asociadas, la morbilidad de estas lesiones puede incluir una imagen negativa de sí mismo, hipertrofia de las estructuras subyacentes y hemorragia traumática.

El tratamiento más eficaz de las MC es el láser de colorante pulsado. Este tratamiento se dirige a la hemoglobina intralesional y evita quemar el tejido normal circundante. Después de este tratamiento la textura y la pigmentación de la piel suelen ser normales, sin dejar cicatrices. El tratamiento puede comenzar en la lactancia cuando la superficie afectada es más pequeña, pudiendo ser ventajoso tratar durante el 1.^{er} año de vida. Aunque es un tratamiento bastante efectivo, puede existir un nuevo oscurecimiento de la mancha pasado el tiempo, por lo que puede ser útil realizar nuevos tratamientos. También puede utilizarse el enmascaramiento con cosméticos.

Malformaciones venosas

Las malformaciones venosas comprenden las malformaciones venosas aisladas y combinadas. Las malformaciones venosas aisladas se presentan con un rango que varía desde los nódulos que contienen una masa de vénulas (fig. 669.2) hasta anomalías venosas grandes y difusas que pueden constar de un componente superficial que recuerda a las venas varicosas y/o malformaciones venosas más profundas. La mayor parte de las malformaciones venosas son esporádicas, aunque existen también formas hereditarias. Estas y hasta un 40% de las esporádicas se deben a mutaciones de *TIE2*. El tratamiento se reserva para las lesiones sintomáticas o dolorosas. La escisión quirúrgica resulta más adecuada para las lesiones nodulares superficiales o pequeñas y la escleroterapia o la ablación con láser se reserva para las lesiones más grandes o difusas. La coagulopatía intravascular localizada puede ser problemática en estos casos por el flujo lento crónico. Esto ocasiona episodios trombóticos dolorosos y riesgo de progresión a una coagulopatía intravascular diseminada sistémica. Se han descrito émbolos primarios en pacientes con malformaciones venosas grandes.



Fig. 669.4 Hipertrofia del brazo y la mano derecha de un adolescente con síndrome de Klippel-Trenaunay.

SÍNDROMES DE KLIPPEL-TRENAUNAY Y PARKES-WEBER

El término síndrome de Klippel-Trenaunay se ha utilizado de forma histórica para describir una malformación vascular compleja mixta asociada a hipertrofia ósea y de partes blandas (fig. 669.4). La anomalía está presente al nacer y suele afectar a una extremidad inferior, aunque puede afectar a más de una, y a zonas del tronco o la cara. El crecimiento de las partes blandas puede ser gradual y afectar a toda la extremidad, a una zona de esta o a varios dedos. La lesión vascular más frecuente es una malformación capilar, generalmente localizada en la zona hipertrofiada. El sistema venoso profundo puede estar ausente o hipoplásico. Puede haber vesículas venosas o lesiones linfáticas vesiculares en la superficie de la malformación. Las varicosidades venosas de pared gruesa suelen aparecer ipsilaterales a la malformación vascular después de que el niño comience a caminar. Cuando existe una malformación arteriovenosa (MAV) asociada se denomina **síndrome de Parkes-Weber**.

Estos trastornos se pueden confundir con un síndrome de Maffucci o, cuando la lesión vascular superficial es mínima, con una enfermedad de Milroy. Se puede complicar con dolor, inflamación de la extremidad y celulitis. Otras complicaciones menos frecuentes son la tromboflebitis, las luxaciones articulares, la hematuria secundaria a angiomas que afectan al aparato urinario, la hemorragia rectal debida a lesiones del tubo digestivo, lesiones pulmonares y malformaciones de los vasos linfáticos. Para ver la extensión de la anomalía se puede realizar una RM, pero la corrección o la palificación quirúrgica resultan a menudo difíciles. La escleroterapia o la ablación endovenosa con láser pueden resultar beneficiosas cuando el componente dominante en la malformación es venoso. Está indicado realizar exploraciones radiológicas de las vísceras y los huesos cuando la exploración clínica hace sospechar que están afectadas. Entre las medidas de apoyo se incluyen los apóstoles compresivos de las varices; el tratamiento quirúrgico puede ser beneficioso en pacientes seleccionados. Las diferencias en la longitud de las extremidades inferiores se tratan con dispositivos ortopédicos para evitar la aparición de deformidades de la columna vertebral. La cirugía ósea correctora puede ser necesaria cuando

MALFORMACIONES LINFÁTICAS

Véase el capítulo 516.

MALFORMACIONES ARTERIOVENOSAS

Las MAV consisten en conexiones directas entre la arteria y la vena que cortocircuitan el lecho capilar (fig. 669.3). Las MAV cutáneas son muy infrecuentes. Es frecuente observar los cambios cutáneos al nacimiento, pero suelen ser sutiles con una mácula rojo-rosada. Con el tiempo se incrementa la coloración de las lesiones y estas suelen producir un engrosamiento de la piel y el tejido circundante. Se diagnostican por la palpación del pulso arterial. Algunas MAV son progresivas y pueden occasionar una morbilidad importante, e incluso mortalidad, por lo cual resulta clave un diagnóstico precoz y una evaluación por un equipo multidisciplinario experto.



Fig. 669.5 Patrón moteado de la cutis marmórea telangiectásica congénita en la mano derecha.

existe una diferencia significativa en la longitud de las extremidades inferiores.

Angioqueratoma circunscrito

Se han descrito varias formas de angioqueratoma. Estas lesiones se caracterizan por ectasias de los vasos linfáticos superficiales y los capilares con hiperqueratosis de la epidermis suprayacente. El angioqueratoma circunscrito es un trastorno poco frecuente correspondiente a una lesión solitaria o lesiones múltiples que se manifiestan como una placa o placas de pápulas o nódulos rojo-azulados cubiertas por una costra. La localización predilecta son los miembros. Si se desea tratamiento, el tratamiento de elección sería la resección quirúrgica.

Cutis marmórea telangiectásica congénita

La cutis marmórea telangiectásica congénita es una anomalía vascular benigna formada por capilares y venas superficiales dilatadas que está presente al nacer. Afecta a zonas de la piel en forma de una mancha reticulada roja o violácea que se asemeja a la cutis marmórea fisiológica, pero es más pronunciada y bastante constante (fig. 669.5). Las lesiones pueden estar limitadas a una única extremidad y una zona del tronco o pueden ser generalizadas. Estas lesiones se hacen más evidentes durante los cambios de temperatura ambiental, la actividad física o el llanto. En algunos casos, el tejido celular subcutáneo subyacente está atrófico y se produce ulceración con bandas reticuladas. De forma excepcional, existen defectos del desarrollo óseo y otras anomalías congénitas. No está indicado ningún tratamiento específico. Los casos leves en los que solo existen alteraciones vasculares pueden presentar una mejoría gradual. La cutis marmórea telangiectásica congénita puede asociarse a MC, síndrome de Adams-Oliver, persistencia del conducto arterioso y otras malformaciones. Se debe distinguir de la MC reticulada y de la cutis marmórea fisiológica.

Síndrome del nevo azul en tetina de goma

El nevo azul en tetina de goma es un síndrome poco frecuente, que cursa con numerosas malformaciones venosas en la piel, las mucosas y el tubo digestivo. Las lesiones típicas son azul-purpúricas y elásticas y su tamaño oscila desde pocos milímetros hasta varios centímetros. En ocasiones producen dolor o hipersensibilidad. En ocasiones los nódulos existen desde el nacimiento, aunque en general progresan durante la infancia. Pueden seguir apareciendo lesiones durante toda la vida. También pueden producirse lesiones azuladas irregulares y grandes, que producen desfiguración del paciente. Las lesiones, que con poca frecuencia afectan al hígado, el bazo y el sistema nervioso central además de la piel y el tubo digestivo, no sufren una involución espontánea. Las hemorragias digestivas de repetición secundarias a lesiones del tubo digestivo pueden ser causa de anemia grave. El tratamiento paliativo consiste en resecar el intestino afectado.

FACOMATOSIS PIGMENTOVASCULAR

La facomatosis pigmentovascular es una enfermedad rara que se caracteriza por la asociación de una malformación capilar y lesiones melanocíticas. Típicamente, la malformación capilar es muy extensa y las lesiones pigmentarias asociadas pueden consistir en melanocitosis dérmica (mancha mongólica), manchas café con leche o un nevo moteado. Las lesiones cutáneas no pigmentadas pueden ser nevos anémicos y epidérmicos. Las anomalías sistémicas son infrecuentes.

NEVO ANÉMICO

Aunque está presente al nacer, el nevo anémico puede no ser detectable hasta la primera infancia. Este nevo está formado por máculas o placas pálidas aisladas o numerosas, bien delimitadas, que se ven con mayor frecuencia en el tronco, aunque también se encuentran en el cuello y las extremidades. Estos nevos pueden simular placas de vitílico, leucodermia o defectos nevoides de la pigmentación, pero se pueden distinguir con rapidez por su respuesta a la presión. En la piel normal la presión provoca una línea eritematosa y un enrojecimiento de la piel circundante, mientras que la piel del nevo anémico permanece pálida. También pueden diagnosticarse mediante diascopia, en la cual la presión cutánea con un porta de cristal oscurecerá los bordes del nevo anémico. Aunque la vascularización cutánea tiene un aspecto histológico normal, los vasos sanguíneos dentro del nevo no responden a la inyección de vasodilatadores. Se ha postulado que la palidez persistente representa una vasoconstricción adrenérgica localizada y mantenida.

TUMORES VASCULARES

Entre los tumores vasculares se encuentran los hemangiomas del lactante (HL), los angiomas en penacho, los hemangiendoteliomas kaposiformes, los hemangiomas congénitos rápidamente involutivos y los hemangiomas congénitos no involutivos, así como otras entidades menos frecuentes.

Hemangioma del lactante

Los HL son tumores vasculares benignos proliferativos de endotelio vascular que pueden estar presentes al nacer o, más frecuentemente, volverse aparentes en la primera o segunda semana de vida. Suelen aumentar de tamaño y sufrir una involución espontánea. Los HL constituyen el tumor más frecuente en los lactantes y se presentan en el 5% de los recién nacidos. Los factores de riesgo incluyen prematuridad, bajo peso al nacer, sexo femenino y raza blanca. Los HL deben clasificarse como superficiales, profundos o mixtos (fig. 669.6). No deben emplearse los términos *en fresca* o *cavernoso* para describir los hemangiomas. El marcador inmunohistoquímico GLUT-1 se expresa de forma específica en los HL y ayuda a diferenciarlos del resto de los tumores vasculares. Los HL superficiales son lesiones bien circunscritas, de color rojo brillante, prominentes, compresibles y que pueden aparecer en cualquier zona del cuerpo (fig. 669.7, v. también fig. 669.6). Aunque algunas veces están presentes al nacer, suelen surgir en el primer o segundo mes de vida y van precedidos por una marca eritematosa o azul o una zona pálida, que después presenta un patrón telangiectásico fino antes de la fase de crecimiento (v. fig. 669.7). El signo inicial puede consistir en una úlcera del periné o el labio. La cara, el cuero cabelludo, la espalda y la zona anterior del tórax son las zonas más afectadas y las lesiones pueden ser solitarias o múltiples. La localización facial puede ser frontotemporal, maxilar, mandibular o frontonasal. Los HL más profundos son más difusos y menos definidos que los superficiales. Las lesiones son quísticas, firmes o compresibles, y la piel suprayacente puede presentar una coloración normal o azulada (fig. 669.8).

La mayoría de los HL son mixtos y poseen componentes superficiales y profundos. Los HL tienen una fase de expansión rápida, seguida de un periodo estable y, finalmente, de una involución espontánea (fig. 669.9). La regresión se puede prever cuando la lesión adquiere zonas grises pálidas centrales. La evolución de una lesión determinada es impredecible, pero alrededor del 60% de las lesiones alcanza la máxima involución a la edad de 5 años y el 90-95% a los 9 años. La involución espontánea no está relacionada con el tamaño o la localización, pero las lesiones labiales parecen tener mayor tendencia a persistir. Entre las complicaciones figuran el trastorno de una función vital, la ulceración, la infección secundaria y una desfiguración permanente. La localización de la lesión puede dificultar una función vital (p. ej., en el párpado interferir la visión, en la uretra la micción, en la vía respiratoria la respiración). Los HL con distribución «en la zona de la barba» se pueden asociar a afectación de la vía respiratoria superior o subglótica. El estridor puede señalar la presencia de una lesión traqueobronquial. Los HL viscerales de gran tamaño se pueden complicar con un hipotiroidismo coexistente debido a la presencia de yodotironina desyodada de tipo 3, y en este grupo de edad los síntomas pueden ser difíciles de detectar. En la tabla 669.2 se exponen otras señales clínicas de alerta.

En el paciente habitual con un HL sin complicaciones graves ni un crecimiento excesivo que produzca destrucción tisular y alteraciones morfológicas graves, el tratamiento consiste en la observación expectante. Dado que la mayoría de las lesiones se resuelve de forma espontánea, es raro que esté indicado realizar tratamiento. Los padres necesitan tranquilización y apoyo continuados. Después de la resolución espontánea en numerosos pacientes persisten defectos estéticos, como telangiectasias, áreas hipopigmentadas, depósitos fibroadiposos y cicatrices en los casos en los que la lesión se hubiera ulcerado. Las telangiectasias residuales pueden tratarse con láser colorante



Fig. 669.6 Tipos de hemangiomas del lactante según su localización anatómica. **A**, Rojo brillante, hemangioma intracutáneo. **B**, Azulado, hemangioma profundo. **C**, Tipo mixto. (De Léauté-Labréze C, Harper JI, Hieger PH: *Infantile haemangioma*. Lancet 390:85–94, 2017, Fig. 4, p. 88.)



Fig. 669.7 Lesión precursora de un hemangioma del lactante. La figura muestra un punto anémico, claramente delimitado, en el hombro izquierdo. **A**, Día 3. **B**, Día 21. **C**, Día 90. (De Léauté-Labréze C, Harper JI, Hieger PH: *Infantile haemangioma*. Lancet 390:85–94, 2017, Fig. 3, p. 87.)



Fig. 669.8 Hemangioma torácico profundo.



Fig. 669.9 Regresión espontánea de un hemangioma del lactante. **A**, Hemangioma en la parte baja del brazo derecho, 14 semanas de edad. **B**, Telangiectasia residual a la edad de 23 meses. (De Léauté-Labréze C, Harper JI, Hieger PH: *Infantile haemangioma*. Lancet 390:85–94, 2017, Fig. 5, p. 88.)

Tabla 669.2 Señales clínicas de alerta asociadas con hemangiomas

HALLAZGO CLÍNICO	EXPLORACIONES RECOMENDADAS
Hemangioma facial que afecta a una zona importante de la cara	Buscar PHACES (defectos de la fosa posterior, hemangioma, anomalías arteriales, anomalías cardíacas, anomalías oculares [eye] y defectos esternales): RM para hemangiomas orbitarios ± malformaciones de la fosa craneal posterior Exploración cardiaca y oftalmológica Explorar malformaciones de la línea media: rafe supraumbilical, atresia esternal, fisura palatina y anomalías tiroideas
Hemangiomas cutáneos distribuidos por la zona de la barba	Explorar hemangiomas de la vía respiratoria, en especial si hay estridor
Hemangioma periocular	RM de la órbita Exploración oftalmológica
Lesión vascular de la línea media paravertebral	Ecografía o RM para valorar la presencia de espina bifida oculta
Hemangiomas del lactante multifocales	Valorar la presencia de hemangiomas parenquimatosos, especialmente hepáticos/sistema nervioso central Sangre oculta en heces, ecografía hepática
Hemangiomas de gran tamaño, especialmente hepáticos	Eco-Doppler RM Estudio de la función tiroidea
Frémito y/o soplo asociado a hemangioma	Considerar la exploración cardiaca y el ecocardiograma para descartar la inversión diastólica del flujo en la aorta RM para valorar la extensión y las características del flujo
Síndrome LUMBAR	RM vertebral, riñones

LUMBAR, hemangiomas del lactante de la parte inferior del cuerpo y otros defectos cutáneos, malformaciones y úlceras urogenitales, mielopatía, deformidades óseas, malformaciones anorrectales y malformaciones arteriales y renales.

De Blei F: Vascular anomalies: from bedside to bench and back again, *Curr Prob Pediatr Adolesc Health* 32:67–102, 2002.

pulsado. Otros defectos se pueden eliminar o reducir al mínimo mediante una reparación de cirugía plástica prudente, si se desea.

En los raros casos en que se precisa intervención, la aplicación tópica de una solución de timolol (1 gota de gel al 0,5%-solución formulada aplicada dos veces cada día) resulta eficaz, sobre todo en HL superficiales, no ulcerativos y no mucosos. El timolol tópico es una alternativa muy segura a la mera observación en los HL superficiales. La solución de timolol se puede emplear con cuidado en el tratamiento de un HL ulcerado mediante oclusión o sin ella.

Cuando el paciente tiene un HL desfigurante, que pone en riesgo la vida o la vista, o ulcerado y no responde a otros tratamientos, el propranolol oral es el primer tratamiento. Los HL responden típicamente deteniendo el crecimiento y mostrando signos de involución precoces a las dos semanas de comenzar el tratamiento. Las dosis varían desde 1 a 3 mg/kg/día, aunque los mejores resultados se producen con 3 mg/kg/día sin aumento de los efectos secundarios. Algunos autores recomiendan comenzar el tratamiento hospitalario con propranolol de los lactantes menores de 8 semanas de edad gestacional o que sufren comorbilidades. La dosis inicial es 1 mg/kg/día en 3 dosis y se debe controlar la presión arterial y la frecuencia cardiaca 1 y 2 horas después de cada dosis. Cuando se tolera esta dosis, se puede incrementar a 2 mg/kg/día divididos en 3 dosis. Para poder iniciar el tratamiento ambulatorio es preciso un buen apoyo social y fácil acceso a un hospital. La dosis inicial y la monitorización son parecidas a las empleadas durante el ingreso hospitalario; si la dosis se tolera durante 3-7 días, se podría incrementar a 1,5 mg/kg/día. Si se tolera esta dosis a los 3-7 días, se podría incrementar la dosis a 2 mg/kg/día. En todos los casos se debería administrar propranolol al menos 6 horas después de la última dosis. Entre los riesgos de este tratamiento se encuentran la hipoglucemia, la bradicardia,



Fig. 669.10 Gran hemangioma segmentario del lactante en la cara de una niña de 2 meses de edad con un diagnóstico definitivo de PHACES. (De Garzon MC, Epstein LG, Heyer GL, et al: PHACE syndrome: consensus-derived diagnosis and care recommendations. *J Pediatr* 178:24–33, 2016, Fig. 1, p. 25.)

la hipotensión, el reflujo gastroesofágico o el deterioro de una enfermedad previa, hiperpotasemia y broncoespasmo/sibilancias. A pesar de todo es raro que se describan efectos secundarios del propranolol en el tratamiento de los HL. Cuando los pacientes reciben inhibidores de CYP2D6 (cimetidina, amiodarona, fluoxetina, quinidina, ritonavir) o de CPY1A2 (cimetidina, ciprofloxacino, isoniacida, ritonavir, teofilina) aumenta la concentración de propranolol, mientras que los inductores del metabolismo hepático de fármacos reducen dichas concentraciones (rifampicina, difenilhidantoína, fenobarbital).

En los pacientes que no toleran el propranolol o cuyo HL no responde tras un par de semanas de tratamiento, se pueden administrar corticosteroides sistémicos por vía oral. Después de un tratamiento, durante aproximadamente 2-4 semanas se puede ver una detención del crecimiento y a veces regresión. Al obtener una respuesta la dosis debe disminuirse de forma gradual, aunque la mayor parte de los pacientes necesitan tratamiento hasta aproximadamente el año de edad.

La inyección intralesional de corticoides en manos de un médico con experiencia también puede inducir una involución rápida de un HL localizado, aunque existen riesgos de ulceración, atrofia tisular y ceguera si se administra cerca de la órbita. Algunos oncólogos utilizan vincristina para tratar algunos HL significativos. El tratamiento con interferón α puede ser efectivo, pero se ha descrito diplopia espástica en el 10% de los casos. Tras la introducción del propranolol se ha reducido el uso de estos tratamientos.

En los pacientes con grandes HL segmentarios en la cara, se debería valorar un síndrome PHACES (fig. 669.10, tabla 669.3). Las siglas PHACES significan defectos de la fosa posterior, como la malformación de Dandy-Walker o hipoplasia cerebelosa; hemangioma del lactante segmentario grande facial; anomalías arteriales cerebrovasculares como aneurismas y accidentes isquémicos cerebrovasculares, coartación de aorta, anomalías oculares (eye). Es menos frecuente encontrar defectos esternales (sternal), como depresiones, cicatrices o rafe supraumbilical. Resulta importante valorar el riesgo de un PHACES en los niños para detectar cualquier malformación asociada y también antes de comenzar el tratamiento sistémico, que podría estar indicado según el tamaño y la localización de los HL típicamente asociados a este síndrome. Los niños afectados por PHACES con malformaciones arteriales cervicales e intracraneales tienen un aumento del riesgo de accidente cerebral vascular y es clave que sean atendidos en un centro especializado por parte de un equipo multidisciplinar experto.

Hemangioma multifocal del lactante

La hemangiomatosis neonatal difusa (o hemangiomatosis neonatal benigna) es un término histórico para describir un trastorno en el que existen múltiples lesiones vasculares numerosas o multifocales de amplia distribución (fig. 669.11). Antes se agrupaban dentro de este fenotipo clínico varios diagnósticos diferentes y se recogía una mortalidad elevada, de hasta un

Tabla 669.3 Criterios diagnósticos del síndrome PHACES (revisados)

ÓRGANOS SISTEMAS	CRITERIOS MAYORES	CRITERIOS MENORES	
Alteraciones arteriales	Alteraciones de las grandes arterias cerebrales o cervicales* Displasia [†] de las grandes arterias cerebrales Estenosis arterial u oclusión con o sin colaterales moyo-moya Ausencia o hipoplasia moderada-grave de las grandes arterias cerebrales o cervicales Origen aberrante del trayecto de las grandes arterias cerebrales o cervicales excepto las variantes del arco común como el arco bovino. Anastomosis persistente carótido-vertebrobasilar (arterias intersegmentaria proatlantal, hipoglosa, ótica, y/o trigeminal)	Aneurisma de cualquier arteria cerebral	
Estructura del cerebro	Alteraciones de la fosa posterior cerebral Complejo Dandy-Walker Otras hipoplasias/displasias del cerebro medio y/o posterior	Alteraciones de la línea media Malformaciones del desarrollo cortical	
Cardiovascular	Alteraciones del arco aórtico Coartación de la aorta Displasia [*] Aneurisma Origen aberrante de la arteria subclavia con o sin un anillo vascular	Defecto del septo ventricular Arco aórtico derecho/doble arco aórtico Alteraciones sistémicas venosas	
Oculares	Alteraciones del segmento posterior Vítreo primario hiperplásico persistente Vasculatura fetal persistente Alteraciones de la vasculatura de la retina Alteración de la papila «morning glory» Hipoplasia del nervio óptico Estafiloma peripapilar	Alteraciones del segmento anterior Microftalmia Esclerocórnea Coloboma Cataratas	
Visceral/línea media	Alteraciones de la línea media de tórax y abdomen • Defectos esternales • Foramen esternal • Hendidura esternal • Rafia supraumbilical	Tiroides ectópico Hipopituitarismo Pápula/hamartoma de la línea media esternal	
PHACE SEGURO	Hemangioma >5 cm de diámetro en la cabeza incluyendo cuero cabelludo MÁS un criterio mayor o 2 criterios menores	Hemangioma en el cuello, parte superior del tronco o tronco y parte proximal de las extremidades superiores MÁS 2 criterios mayores	
PHACE POSIBLE	Hemangioma >5 cm de diámetro en la cabeza incluyendo cuero cabelludo MÁS 1 criterio menor	Hemangioma en el cuello, parte superior del tronco o tronco y parte proximal de las extremidades superiores MÁS 1 criterio mayor o 2 menores	No hemangioma MÁS 2 criterios mayores

*Arteria carótida interna, arteria cerebral media, arteria cerebral anterior, arteria cerebral posterior, o sistema vertebrobasilar.

[†]Incluye vueltas, bucles, tortuosidades, y/o dolicoectasias.

De Garzon MC, Epstein LG, Heyer GL, et al: PHACE syndrome: consensus-derived diagnosis and care recommendations. J Pediatr 178:24–33, 2016, Table II, p. 27.

60-80%. Un análisis más detallado permite definir que este grupo de trastornos incluye diversas entidades diferentes, que es importante diferenciar dado que el pronóstico y la estrategia de tratamiento son distintos. Por ello, el término *HL multifocal* es más preciso y conlleva a un correcto tratamiento y pronóstico para estos pacientes con más de un HL cutáneo (y/o visceral).

Los HL multifocales pueden afectar a la piel y a los órganos viscerales, pero cuando en la biopsia se observa positividad para GLUT-1, el pronóstico es relativamente bueno con baja morbilidad y respuesta al propranolol sistémico, igual que sucede en los HL solitarios cutáneos. *Pacientes con más de 5 HL cutáneos se deben someter a una exploración física abdominal y posiblemente a una ecografía hepática para detectar HL hepáticos, que pueden crecer hasta un gran tamaño.*

La **linfangiecteliomatosis multifocal** (denominada también angiomatosis cutaneovisceral) también cursa con muchos tumores vasculares en la piel y las vísceras, pero estas lesiones no expresan GLUT-1 y se complican con una trombocitopenia grave y hemorragias digestivas, con una elevada mortalidad. Por eso es clave un diagnóstico exacto de los pacientes que consultan con tumores vasculares multifocales para iniciar el tratamiento adecuado.

Hemangioma congénito

Los hemangiomas congénitos son tumores vasculares benignos que se presentan típicamente al nacimiento. Son más frecuentemente de una tonalidad roja o azul como las telangiectasias y pueden estar rodeados de un halo pálido. No suelen experimentar un crecimiento más allá del nacimiento

como hacen los HL, pero pueden estar estables (**hemangiomas congénitos no involutivos** – NICH en inglés) o disminuir rápidamente de tamaño, dejando detrás un tejido residual fibroadiposo (**hemangiomas congénitos rápidamente involutivos** – RICH en inglés). Existen casos donde los hemangiomas congénitos disminuyen de tamaño hasta un punto en el que permanecen estables en lugar de desaparecer por completo; se conocen como **hemangiomas congénitos parcialmente involutivos** (PICH en inglés). Son indistinguibles de los HL por su curso clínico, así como la negatividad de los marcadores GLUT-1 en la histopatología.

Hemangioendotelioma kaposiforme

Los hemangioendoteliomas kaposiformes (HEK) son tumores vasculares infrecuentes, que pueden poner en peligro la vida. Los casos iniciales se describieron como HL con púrpura y coagulopatía, pero actualmente se han clasificado como HEK. Este cuadro cursa clínicamente como una placa firme roja a púrpura en la parte lateral del cuello, la axila, el tronco o las extremidades. Pueden aparecer tumores viscerales. En ocasiones las lesiones pueden disminuir de tamaño con el tiempo, pero es poco frecuente que se resuelvan por completo. El angioma en penacho, que durante un tiempo se consideró un tumor distinto dentro del espectro clínico del HEK, se incluye ahora bajo el término global HEK (fig. 669.12). La principal complicación de estos tumores es la aparición del **fenómeno de Kasabach-Merritt** (FKM), que puede ser mortal; por eso es clave establecer un diagnóstico y tratamiento precoces. Es infrecuente encontrar lesiones retroperitoneales o intratorácicas sin lesiones cutáneas, pero a menudo se asocian a FKM.



Fig. 669.11 Hemangiomatosis neonatal cutánea (y hepática) diseminada. (De Eichenfield LF, Frieden IJ, Esterly NB: Textbook of neonatal dermatology, ed 2, Philadelphia, 2008, Saunders, p. 359.)



Fig. 669.12 Angioma en penacho nodular en el muslo izquierdo.

Fenómeno de Kasabach-Merritt

El FKM es una combinación potencialmente mortal de un HEK de crecimiento rápido, trombocitopenia, anemia hemolítica microangiopática y una coagulopatía de consumo aguda o crónica. Las manifestaciones clínicas suelen ser evidentes durante las etapas tempranas de la lactancia. La lesión vascular suele ser cutánea y raramente se localiza en las vísceras. La trombocitopenia asociada puede precipitar una hemorragia que se acompaña de equimosis, petequias y un rápido crecimiento del tamaño de la lesión vascular. Puede aparecer una anemia grave como resultado de la hemorragia o la hemólisis microangiopática. El recuento plaquetario suele ser bajo, pero la médula ósea contiene un número elevado de megacariocitos normales o inmaduros. La trombocitopenia se ha atribuido al secuestro o la destrucción aumentada de las plaquetas en el interior de la lesión. Es relativamente frecuente que aparezca hipofibrinogenemia y concentraciones bajas de factores de la coagulación (v. cap. 511.06).

El tratamiento incluye la escisión quirúrgica de las lesiones pequeñas, aunque a menudo se complica por la coagulopatía. Otros tratamientos farmacológicos incluyen los esteroides sistémicos asociados o no a vinristina, que son la primera línea de tratamiento en la mayor parte de los casos. Se han empleado también antiagregantes, antifibrinolíticos y otros quimioterápicos con resultados variables. Se están realizando en este momento ensayos sobre sirolimus en pacientes con HEK, y los casos iniciales han resultado prometedores. La mortalidad de los pacientes que tienen un FKM es importante.



Fig. 669.13 Granuloma piógeno en la mejilla izquierda.

Granuloma piógeno (hemangioma capilar lobular)

Un granuloma piógeno (GP) consiste en una pequeña pápula sésil o pedunculada, roja y brillante, en la que se suele distinguir un collarín epitelial (fig. 669.13). La superficie puede ser exudativa y costrosa o estar completamente epitelizada. Los GP tienen un crecimiento inicial rápido, se pueden ulcerar y sangrar fácilmente ante los traumatismos, ya que están formados por un tejido de granulación exuberante. Son relativamente frecuentes en los niños, en especial en la cara, los brazos y las manos. Los que se localizan en los dedos o las manos pueden aparecer como nódulos subcutáneos. Los GP suelen brotar en zonas de lesión, aunque a menudo no se puede descubrir el antecedente traumático.

Los GP son benignos, pero también molestan porque sangran fácilmente con los traumatismos y pueden recidivar si se extirpan de modo incompleto. Tras la extirpación quirúrgica incompleta de GP de la espalda, en especial de la región interescapular, han aparecido numerosas pápulas satélites. Las lesiones pequeñas pueden remitir después de la cauterización con nitrato de plata; las lesiones de mayor tamaño precisan escisión y electrocoagulación de la base del granuloma. Las lesiones pequeñas (<5 mm) pueden tratarse con éxito mediante láser con colorante pulsado.

Angioqueratoma de Mibelli

El angioqueratoma de Mibelli se caracteriza por pápulas y nódulos de 1 a 8 mm rojos, violáceos o negros, descamativos, verrugosos y ocasionalmente costrosos, que aparecen en el dorso de los dedos de las manos y los pies, en las rodillas y los codos. Es menos frecuente la afectación de las palmas, las plantas de los pies y las orejas. En muchos casos el inicio se precede de sabañones o congelación. Estos nódulos pueden sangrar después de una herida e involucionar en respuesta al traumatismo. Pueden tratarse con éxito mediante crioterapia, electrocoagulación, escisión o ablación con láser.

Angioma en araña

Una araña vascular (nevus arácnoides) consta de una arteria nutricia central, con numerosos vasos dilatados radiales y una zona periférica eritematosa, que varía desde unos milímetros hasta varios centímetros de diámetro (fig. 669.14). Si se ejerce presión sobre el vaso central, la lesión se blanquea; en las lesiones de gran tamaño, el carácter pulsátil de estas pone de manifiesto el origen arterial de la lesión. Las arañas vasculares se asocian a enfermedades en las que aumentan las concentraciones de estrógenos circulantes, como la cirrosis y el embarazo, pero también se aprecian hasta en el 15% de los niños normales en edad preescolar y el 45% de los niños en edad escolar. Las localizaciones predilectas son el dorso de las manos, los antebrazos, la nariz, la región infraocular, los labios y las orejas. Las lesiones a menudo remiten espontáneamente después de la pubertad. Si se opta por tratar, el láser con colorante pulsado es el método de elección, ya que el 90% de las lesiones desaparece con un único tratamiento.

Síndrome de Maffucci

La asociación de hemangiomas fusiformes y encondromas nodulares en las zonas cartilaginosas metáfisis y diafisis de los huesos largos se conoce como síndrome de Maffucci. El síndrome de Maffucci se produce por mutaciones somáticas en mosaico de los genes *IDH1* e *IDH2*. Las lesiones vasculares son habitualmente masas subcutáneas azul-violáceas blandas, compresibles y asintomáticas que crecen de forma proporcional con el niño y se estabilizan en la vida adulta. También se pueden afectar las membranas mucosas o las vísceras. El inicio tiene lugar en la infancia. Las lesiones óseas pueden producir deformidades en las extremidades

y fracturas patológicas. La transformación maligna de los encondromas (condrosarcomas, angiosarcomas) y la aparición de neoplasias malignas primarias (ováricas, fibrosarcomas, gliomas o tumores pancreáticos) son posibles complicaciones (v. cap. 528).

Telangiectasia hemorrágica hereditaria (enfermedad de Rendu-Osler-Weber)

La telangiectasia hemorrágica hereditaria (THH) se hereda con carácter autosómico dominante y tiene dos formas. En la THH-1 el gen defectuoso codifica la endoglinina (*ENG*), una glucoproteína de membrana de las células endoteliales, que se une al factor de crecimiento transformador- β . La THH-2 está causada por mutaciones en el gen *ACVRL1* (cinaasa 2 parecida al receptor de tipo 2 de la activina A) y se asocia a un aumento del riesgo de afectación hepática e hipertensión pulmonar. Los niños afectados pueden tener epistaxis recurrentes antes de que se detecten las anomalías cutáneas y mucosas. Las lesiones mucocutáneas, que suelen aparecer en la pubertad, son máculas, pápulas o arañas vasculares de 1-4 mm, bien delimitadas y de coloración rojo-violáceo, cada una de ellas compuesta por una red densa de vasos telangiectásicos tortuosos (fig. 669.15). La mucosa nasal, los labios y la lengua suelen estar afectados, mientras que la piel de la cara, las orejas, las palmas y los lechos ungueales lo están con menos frecuencia. También pueden aparecer ectasias vasculares en la conjuntiva, la laringe, la faringe, el tubo digestivo, la vejiga, la vagina, los bronquios, el cerebro y el hígado.

La complicación más grave de la THH consiste en una hemorragia masiva que puede provocar una anemia grave. El sangrado puede derivar de la nariz, la boca, el tubo digestivo, el aparato genitourinario o los pulmones; a menudo, la única manifestación es la epistaxis, que ocurre en el 80% de los casos. Alrededor del 15-20% de los pacientes con MAV de los pulmones presenta accidentes cerebrovasculares debidos a abscesos embólicos (fig. 669.16). Los individuos con THH tienen concentraciones normales de los factores de la coagulación y unas vías de la coagulación intactas. En ausencia de complicaciones graves, la esperanza de vida de una persona con THH es normal. Las lesiones locales se pueden extirpar temporalmente con cauterización química o electrocoagulación. En las localizaciones críticas, como los pulmones o el tubo digestivo, se puede precisar una cirugía más drástica. El bevacizumab, un fármaco inhibidor del factor de crecimiento



Fig. 669.14 Telangiectasia en araña con componente arteriolar central visible.

endotelial vascular, ha resultado eficaz como tratamiento de los pacientes con una THH que sufren un alto gasto cardíaco secundario a la presencia de MAV hepáticas.

Ataxia telangiectasia

Véase el capítulo 615.1.

La ataxia telangiectasia se transmite de forma autosómica recesiva y se debe a una mutación del gen *ATM*. Las telangiectasias características aparecen hacia los 3 años de edad, en principio en la conjuntiva bulbar y después en el puente nasal, la zona malar, el oído externo, el paladar duro, la zona anterosuperior del tórax y las fosas antecubitales y popliteas. Otros estigmas cutáneos consisten en manchas café con leche, canas prematuras y cambios esclerodermatosos. También puede cursar con ataxia cerebelosa progresiva, deterioro neurológico, infecciones pulmonares y neoplasias malignas.

Angioqueratoma corporal difuso (enfermedad de Fabry)

Véase el capítulo 104.4.

El angioqueratoma corporal difuso es un error congénito del metabolismo de los glucolípidos (α -galactosidasa), que se transmite de modo recesivo ligado al cromosoma X y que tiene una penetrancia completa en los varones y variable en las mujeres portadoras. Los angioqueratomas aparecen antes de la pubertad y se localizan con abundancia en los genitales, las caderas, los glúteos, los muslos y las regiones umbilical e inguinal. Son pápulas de 0,1 a 3 mm de color entre rojo y azul negruzco que pueden tener una superficie hiperqueratósica. En las mucosas y la conjuntiva se ven telangiectasias. En el microscopio óptico, los angioqueratomas se aprecian como espacios vasculares revestidos de endotelio, dilatados y llenos de sangre. En los macrófagos dérmicos, los fibroblastos y las células endoteliales existen depósitos granulares lipídicos.

Otras manifestaciones clínicas son episodios recurrentes de fiebre y dolor muy intenso, cianosis y enrojecimiento de las partes acras de las extremidades, parestesias de las manos y los pies, opacidades corneales detectables



Fig. 669.15 Telangiectasia hemorrágica hereditaria. Se encuentran telangiectasias en los labios, la mucosa oral y nasal, la piel y la conjuntiva. La epistaxis es la manifestación más frecuente de esta enfermedad. Pueden necesitarse transfusiones de sangre. (De Habif TP: Clinical dermatology: a color guide to diagnosis and therapy, ed 4, Philadelphia, 2004, Mosby, Fig. 23.22, p. 831.)

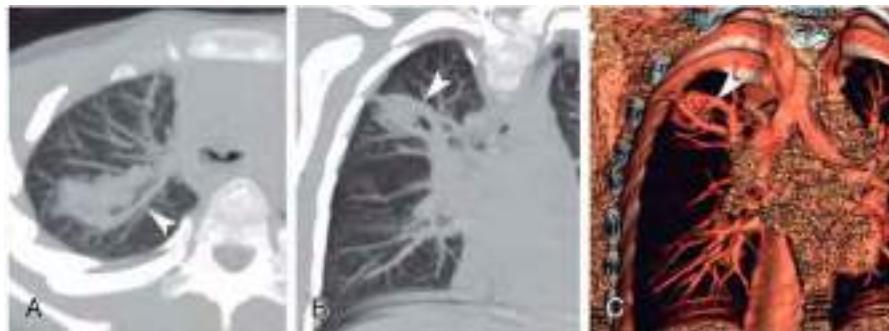


Fig. 669.16 TC torácica espiral multicorte en un paciente que muestra dos grandes malformaciones arteriovenosas pulmonares en el segmento posterior del lóbulo superior derecho (punta de flecha). **A**, Proyección de intensidad máxima axial. **B**, Proyección de intensidad máxima coronal. **C**, Reconstrucción de volumen tridimensional. (De Giordano P, Lenato GM, Supressa P, et al: Hereditary hemorrhagic telangiectasia: arteriovenous malformations in children. J Pediatr 163:179-186, 2013, Fig. 1, p. 182.)

mediante la lámpara de hendidura e hipohidrosis. La afectación renal y cardíaca suele ser la causa de muerte. El defecto bioquímico radica en un déficit de la enzima lisosómica α -galactosidasa, con acumulación de trihexósidos de ceramida en los tejidos, en especial en el endotelio vascular, y excreción por la orina (v. el tratamiento en el cap. 105.4). Se han descrito lesiones cutáneas similares en otras lisosomopatías, déficit de α -l-fucosidasa y en la sialidosis, una tesaurismosis por déficit de neuraminidasa.

La bibliografía está disponible en *Expert Consult*.

Capítulo 670

Nevos cutáneos

Megan E. McClean y Kari L. Martin

Los nevos son lesiones cutáneas que se caracterizan histopatológicamente por la agrupación de células bien diferenciadas que se localizan en condiciones normales en la piel. Los nevos vasculares se describen en el capítulo 669. Los nevos melanocíticos se subdividen en 2 amplias categorías: los que surgen después del nacimiento (nevos adquiridos) y los que ya están presentes al nacer (nevos congénitos).

NEVOS MELANOCÍTICOS ADQUIRIDOS

Los nevos melanocíticos son agrupaciones benignas de células névicas melanocíticas que se producen como resultado de la alteración y la proliferación de melanocitos en la unión dermoepidérmica.

Epidemiología

El número de nevos melanocíticos adquiridos aumenta de forma gradual durante la infancia y más lentamente al comienzo de la vida adulta. Su número se estabiliza en la tercera o cuarta década de la vida y más adelante disminuye lentamente. El número medio de nevos melanocíticos en un adulto varía en función de factores genéticos, del color de la piel y de la exposición solar. Cuanto mayor es el número de nevos, mayor es el riesgo de contraer un melanoma, aunque la mayor parte de ellos se originan *de novo*. La exposición solar durante la infancia, en especial de manera intermitente e intensa en los individuos con piel clara y la propensión a las quemaduras y la aparición de efélides, más que a bronzearse, constituye un determinante importante del número de nevos melanocíticos que aparecen. En los niños pelirrojos, a pesar de tener una piel clara y ser propensos a las quemaduras solares y al desarrollo de efélides, aparecen menos nevos que en el resto de niños. La inmunodepresión y la administración de quimioterapia también se han relacionado con un mayor número de nevos.

Manifestaciones clínicas

Los nevos melanocíticos tienen una evolución bien definida y se clasifican como de la unión, compuestos o dérmicos, según la localización de las células del nevo en la piel. En la infancia, más del 90% de los nevos son de la unión; la proliferación de los melanocitos tiene lugar en la unión dermoepidérmica y se forman nidos de células. Los nevos de la unión aparecen en cualquier lugar del cuerpo y manifiestan diferentes intensidades de color marrón. Son relativamente pequeños, planos y de forma variable. Aunque algunos de ellos, en especial los de las palmas, las plantas y los genitales, permanecen como nevos de la unión a lo largo de la vida, la mayoría se convierte en nevos compuestos a medida que los melanocitos emigran a la dermis papilar para formar nidos tanto en la unión dermoepidérmica como en la dermis. Cuando los melanocitos de la unión dejan de proliferar, los nidos de melanocitos solo permanecen en la dermis, lo que da lugar a un nevo intradérmico. Al madurar, los nevos compuestos e intradérmicos se pueden sobre-elevar, adquirir forma de cúpula, hacerse verrugosos o pedunculados. Las lesiones ligeramente elevadas suelen ser compuestas. Las que están muy elevadas son intradérmicas con mayor frecuencia. Con la edad, los nidos de melanocitos de la dermis remiten y el nevo desaparece gradualmente.

Pronóstico y tratamiento

Los nevos pigmentados adquiridos son lesiones benignas, aunque existe un pequeño porcentaje que experimenta transformación maligna.



Fig. 670.1 Nevos en eclipse (con reborde) en el cuero cabelludo.

Hay cambios que deben hacer sospechar esta transformación y que son indicación de escisión y estudio histológico: el crecimiento rápido; colores inusuales como rojo, negro, tonos variables en gris, negro y blanco; sangrados; texturas como descamación, erosión, ulceración e induración, y las adenopatías regionales. La mayoría de estas alteraciones se deben a irritación, infección o maduración; el oscurecimiento y el aumento gradual de tamaño y la elevación se producen, en condiciones normales, durante la adolescencia, y no son motivo de preocupación. Dos cambios benignos frecuentes son los nevos clínicos (lunares «en huevo frito») y los nevos en eclipse. Los **nevlos clínicos** son de color marrón claro y poseen un centro elevado más oscuro, que representa un cambio clonal de un subgrupo de células névicas de la lesión. Los **nevros en eclipse** son planos y de color marrón claro, con un reborde de color marrón oscuro. Se observan principalmente en el cuero cabelludo (fig. 670.1). Se debe tener en cuenta la presencia de factores de riesgo para el desarrollo de un melanoma y los deseos de los padres de extirpar el nevo. Si existen dudas sobre la naturaleza benigna de un nevo, la extirpación es una intervención ambulatoria sencilla y segura que puede estar justificada para aliviar la ansiedad.

NEVO MELANOCÍTICO ATÍPICO

Un nevo melanocítico atípico puede encontrarse tanto en un contexto familiar de propensión a la aparición de melanomas con carácter autosómico dominante (síndrome del lunar-melanoma familiar, síndrome del nevo displásico, síndrome del nevo BK) como de forma esporádica. Solo el 2% de los melanomas pediátricos aparece en individuos con este síndrome familiar y en el 10% de ellos surge un melanoma antes de los 20 años. El melanoma maligno se ha descrito en niños con síndrome del nevo displásico a edades tan tempranas como los 10 años. En los pacientes con síndrome del nevo displásico y 2 familiares con melanoma, el riesgo de melanoma es prácticamente del 100%. El término *síndrome del lunar atípico* describe las lesiones en los individuos sin antecedentes familiares autosómicos dominantes de melanoma, pero con más de 50 nevos, algunos de ellos atípicos. Se calcula que el riesgo de que surja un melanoma a partir de un nevo displásico a lo largo de la vida es del 5-10%.

Los nevos atípicos tienden a ser grandes (5-15 mm) y redondeados u ovales. Tienen bordes irregulares, una coloración heterogénea y algunas zonas de la lesión están elevadas. Se sitúan con mayor frecuencia en la zona posterior del tronco, lo que indica que la exposición intermitente e intensa a la radiación solar interviene en su aparición. También pueden verse en zonas no expuestas al sol, como las mamas, los glúteos y el cuero cabelludo. Los nevos atípicos no suelen aparecer hasta la pubertad, aunque se han visto lesiones en el cuero cabelludo en etapas más precoces. Muestran una proliferación anómala de melanocitos intraepidérmicos atípicos, infiltrado linfocítico, fibroplasia y angiogenia. Para identificar a estos individuos resulta útil una biopsia con el fin de documentar los cambios displásicos en el estudio histológico. En los niños inmunodeprimidos o tratados con quimioterapia o radioterapia, se deben extirpar los nevos atípicos dudosos. La quimioterapia se asocia a la formación de un mayor número de nevos melanocíticos, pero no se ha relacionado directamente con la aparición de melanomas. También se deben extirpar los nevos situados en localizaciones difíciles de observar, como el cuero cabelludo. Los niños con nevos atípicos deben someterse a una revisión completa de la piel cada 6-12 meses. En estos niños, las fotografías de los lunares resultan de utilidad para realizar el seguimiento de los cambios névicos. Los padres deben ser informados sobre la importancia de la protección

solar y de evitar el sol, así como buscar los signos precoces del melanoma de forma periódica, aproximadamente cada 3-4 meses.

NEVO MELANOCÍTICO CONGÉNITO

Los nevos melanocíticos congénitos están presentes en alrededor del 2-3% de los recién nacidos. Estos nevos se dividen según el tamaño en: nevos congénitos gigantes cuando son >40 cm de diámetro (tamaño en el adulto) u ocupan >5% de la superficie corporal, nevos grandes si son entre 20-40 cm, nevos medios son entre 1,5-20 cm, y nevos pequeños si son <1,5 cm de diámetro. Los nevos congénitos se caracterizan por la presencia de células névicas en la zona inferior de la dermis reticular, entre los haces de colágeno, alrededor de los anejos cutáneos, los nervios y los vasos en la dermis inferior, y en ocasiones se extienden a la grasa subyacente. Los nevos grandes y gigantes suelen tener mutaciones de *NRAS*, mientras que las mutaciones de *BRAF* que se encuentran típicamente en los nevos melanocíticos habituales son más comunes en los nevos congénitos pequeños o medianos. A menudo su identificación no resulta fácil porque tienen características histológicas de nevos intradérmicos, compuestos o de la unión. Algunos nevos no presentes al nacer muestran características histopatológicas de los nevos congénitos, pero no deben ser considerados congénitos, aunque pueden ser llamados nevos congénitos de tipo névico. Además, los nevos congénitos pueden ser difíciles de distinguir clínicamente de otras estructuras hiperpigmentadas, lo que se añade a la dificultad de los padres para identificar los nevos que estaban presentes al nacer. El diagnóstico diferencial clínico incluye la melanocitosis dérmica, las manchas café con leche y los hamartomas de músculo liso.

Las localizaciones predilectas de los nevos congénitos pequeños son la zona inferior del tronco, la zona superior de la espalda, los hombros, el tórax y la región proximal de las extremidades. Las lesiones pueden ser planas, elevadas, verrugosas o nodulares y mostrar varias intensidades de marrón, azul o negro. Dada la dificultad para identificar los nevos congénitos pequeños con certeza, los datos respecto a su potencial maligno son controvertidos y probablemente exagerados. La verdadera incidencia de evolución al melanoma de los nevos congénitos, en especial de los de tamaño pequeño o mediano, es desconocida. La extirpación de todos los nevos congénitos pequeños no está justificada, porque la aparición de un melanoma sobre nevos congénitos pequeños es excepcional antes de la pubertad. A la hora de decidir sobre la extirpación o no hay que tener en cuenta numerosos factores, tales como la localización y la posibilidad de control clínico, la cicatriz que quedará, la existencia de otros factores de riesgo de melanoma y la presencia de características clínicas atípicas.

Los nevos pigmentados congénitos gigantes (<1/20.000 nacimientos) aparecen con mayor frecuencia en la zona posterior del tronco (fig. 670.2), si bien pueden verse también en la cabeza o las extremidades. Estos nevos son especialmente importantes por su relación con la melanocitosis leptomeníngea (melanocitosis neurocutánea) y su predisposición a que se formen melanomas malignos.

La afectación **leptomeníngea** es más habitual cuando el nevo está localizado en la cabeza o la línea media del tronco, en especial si se asocia a nevos melanocíticos «satélites» múltiples (>20 lesiones). Las células del nevo en las leptomeninges y el parénquima cerebral pueden causar un aumento de la presión intracranal, hidrocefalia, convulsiones, discapacidad intelectual y déficits motores, y también pueden evolucionar a melanomas. Una neoplasia maligna se identifica mediante un estudio citológico cuidadoso del líquido cefalorraquídeo para detectar células con melanina. Aproximadamente

en el 30% de los individuos con un nevo congénito gigante se aprecia una melanosis leptomeníngea asintomática en la RM. Se ha estimado que la incidencia global de melanoma maligno que surge en un nevo congénito gigante es del 1-2%. La media de edad al diagnóstico de los melanomas que derivan de un nevo congénito gigante es de 7 años. La mortalidad se aproxima al 100%. El riesgo de melanoma es mayor en los pacientes en los que el tamaño estimado del nevo para la edad adulta supera los 40 cm, cuando las lesiones afectan al tronco y en presencia de lesiones satélite. El tratamiento de los nevos congénitos gigantes es fuente de polémica y en él deben intervenir los padres, los pediatras, los dermatólogos y los cirujanos plásticos. Si el nevo se encuentra en la cabeza o sobre la columna, una RM puede detectar una melanosis del sistema nervioso; cuando está presente, la escisión de la lesión cutánea resulta inútil. En ausencia de melanosis nerviosa, la extirpación precoz y la reparación con ayuda de expansores de tejido o injertos pueden reducir las secuelas del nevo y la potencial formación de un melanoma, aunque a costa de numerosas intervenciones que pueden ser desfigurantes. Es posible que las células que invaden el tejido celular subcutáneo no sean extirpadas. Las biopsias al azar de un nevo no aportan ventajas, pero sí está indicada la biopsia de un nódulo que ha crecido recientemente. Se recomienda realizar un seguimiento cada 6 meses durante 5 años y cada 12 meses posteriormente. Las fotografías seriadas de los nevos contribuyen a detectar cambios.

MELANOMA

El melanoma maligno es el cáncer cutáneo más frecuente en niños, y aproximadamente el 1% de todos los melanomas aparece antes de los 20 años de edad. Se estima que se diagnostican cada año 400 casos de melanomas pediátricos. La incidencia de melanoma en la población pediátrica aumenta con la edad, de 1-2 casos por cada millón de niños por debajo de la edad de 10 años hasta 16,9 casos en niños de 15-19 años de edad. La incidencia del melanoma pediátrico ha aumentado una media de un 2% por año entre 1973 y 2009. Este aumento ha sido especialmente notable en mujeres con edades comprendidas entre los 15-19. En este grupo etario, el melanoma es la causa del 6% de todos los cánceres en la infancia. Surge principalmente en los individuos de raza blanca, en la cabeza y el tronco de los varones y en las extremidades de las mujeres. En los pacientes preadolescentes, el melanoma suele aparecer más en la cabeza y el cuello que en otra localización. Entre los factores de riesgo para su formación figuran la presencia de síndrome del lunar atípico-melanoma familiar o xeroderma pigmentario, un número elevado de nevos melanocíticos adquiridos o nevos atípicos, pelo rubio y piel clara, exposición al sol excesiva, en especial cuando es intensa e intermitente; antecedentes personales o familiares (familiares de primer grado) de melanoma, nevo congénito gigante, e inmunodepresión. En los niños previamente sanos, la radiación UV es responsable de la mayoría de los melanomas. Menos del 5% de los melanomas de la infancia surge sobre nevos congénitos gigantes o en individuos con síndrome del lunar atípico-melanoma familiar. En cerca del 40-50% de las ocasiones el melanoma se forma en un lugar donde no existía un nevo. La mortalidad se relaciona con el grosor del tumor y el grado de invasión de la piel. Sobre el 75% de los casos pediátricos están localizados, y tienen una supervivencia excelente. Se espera que el 90% de los pacientes pediátricos diagnosticados de melanoma estén vivos a los 5 años. En pacientes con diseminación ganglionar, la supervivencia es intermedia, con una supervivencia esperada del 60% a largo plazo.

Esta variabilidad en el pronóstico depende de la edad del diagnóstico en el paciente pediátrico. Los niños menores de 10 años con melanoma tienen características de mal pronóstico. Normalmente no son blancos, tienen tumores primarios en la cabeza y el cuello, las lesiones primarias son más gruesas, una incidencia más elevada de morfología de Spitz, metástasis vasculares y ganglionares, y suelen tener síndromes que los predisponen al melanoma. El tratamiento de los melanomas, en pacientes adultos, es la escisión quirúrgica con un margen de 1 cm para tumores de 1 mm de profundidad, 1-2 cm para tumores con una profundidad >1 mm y <2 mm, y 2 cm de margen para tumores >2 cm de profundidad. Se ha generalizado la biopsia del ganglio centinela en los melanomas pediátricos. Se debe considerar en lesiones >1 mm y en lesiones finas con ulceración, índice mitótico mayor de 1 mm^2 , y menor edad. Aunque los pacientes pediátricos tienen más probabilidades de tener metástasis ganglionares que sus homólogos adolescentes, esto no se ha asociado con una disminución en la supervivencia total. Sin embargo, en adolescentes, tener enfermedad ganglionar sí es un factor negativo de pronóstico significativo. Se ha asociado con positividad en los ganglios linfáticos el aumento del grosor tumoral y la ulceración. Si el ganglio centinela es positivo, se debe considerar realizar una resección de los ganglios linfáticos. A los pacientes con afectación de los ganglios linfáticos regionales se les puede ofrecer



Fig. 670.2 Nevo melanocítico congénito «en bañador» de gran tamaño.



Fig. 670.3 Nevo con halo bien desarrollado.



Fig. 670.4 Nevo de Spitz rojo con forma de cúpula.

tratamiento con interferón alfa-2b. Los inhibidores BRAF y MEK no están disponibles actualmente para pacientes pediátricos; sin embargo, están en marcha ensayos clínicos de fase 1 y 2 para pacientes adolescentes.

Debido a la ausencia de un tratamiento eficaz del melanoma, la prevención y la detección precoz son las medidas más eficaces. Hay que insistir en evitar la exposición solar intensa del mediodía, entre las 10 de la mañana y las 3 de la tarde, usar ropa protectora como sombreros, manga larga y pantalones largos, y emplear filtros solares. La detección precoz incluye las exploraciones clínicas y las fotografías frecuentes de los pacientes con riesgo (síndrome del nevo displásico) y la actuación inmediata ante cambios súbitos en los nevos (tamaño, forma, color, inflamación, hemorragia o costuras y sensibilidad). La regla ABCDE (asimetría, irregularidades del borde, cambios de color, diámetro >6 mm, evolución), que es una herramienta de detección selectiva útil en los adultos, puede no serlo tanto en los niños. A diferencia de los melanomas en adultos, que normalmente están pigmentados, los melanomas pediátricos son generalmente amelanocíticos y pueden mimetizar lesiones benignas como verrugas y granulomas piógenos. También es más probable que tengan los bordes regulares y que midan menos de 6 mm de diámetro. Normalmente se presentan como pápulas o papulónódulos. Para enfatizar estas diferencias con los melanomas en el adulto, se ha propuesto una **regla ABCDE para el melanoma pediátrico**: amelanocítico, sangrante (*bleeding*), bulto, color uniforme, diámetro pequeño, *de novo* y en evolución.

NEVO CON HALO

El nevo con halo aparece fundamentalmente en niños y adultos jóvenes, sobre todo en la espalda (fig. 670.3). El desarrollo de la lesión puede coincidir con la pubertad o el embarazo. Es frecuente que varios nevos pigmentados desarrollosen un halo de forma simultánea. Suele evolucionar hacia la desaparición del nevo central al cabo de varios meses y la zona despigmentada con frecuencia vuelve a pigmentarse. La extirpación y el examen histopatológico de la lesión solo están indicados cuando la naturaleza de la lesión central ofrece dudas. En un nevo melanocítico adquirido aparece en ocasiones una zona periférica de despigmentación durante un periodo de días o semanas. Existe un infiltrado inflamatorio denso de linfocitos e histiocitos además de las células névicas. El halo pálido refleja la desaparición de los melanocitos. Este fenómeno se ha visto en nevos congénitos, nevos azules, nevos de Spitz, nevos displásicos, neurofibromas y melanomas malignos primarios y secundarios, y en algunos casos de poliosis, síndrome de Vogt-Koyanagi-Harada y anemia perniciosa. Los sujetos con vitíligo tienen una mayor incidencia de nevos con halo. Los individuos con nevos con halo presentan anticuerpos circulantes contra el citoplasma de los melanocitos y las células névicas.

NEVO DE SPITZ (NEVO DE CÉLULAS FUSIFORMES Y EPITELIOIDES)

El nevo de Spitz suele aparecer durante las primeras dos décadas de la vida como una pápula rosada o roja, lisa, cupuliforme, dura y sin pelo en la cara, los hombros o las extremidades superiores (fig. 670.4). La mayoría es <1 cm de diámetro, pero pueden alcanzar tamaños de hasta 3 cm. De forma excepcional, se encuentra un grupo de lesiones múltiples. Entre las lesiones aparentemente similares están los granulomas piógenos, los hemangiomas, los nevos nevocelulares, el xantogranuloma juvenil

y el carcinoma basocelular, si bien la histología permite distinguirlos. El nevo de Spitz de aparición clásica puede ser monitorizado con un examen clínico regular y por dermatoscopio. Múltiples estudios con dermatoscopio han demostrado la tendencia de estas lesiones benignas a desarrollar un patrón reticular u homogéneo y/o involucionar con el tiempo. Las guías recomiendan reservar la escisión para lesiones sospechosas (>8-10 mm, con crecimiento excesivo, asimetría, o ulceración) en niños mayores de 12 años de edad y para lesiones sospechosas en las que el melanoma no puede ser excluido a cualquier edad. Cuando un nevo despierta sospechas clínicas de que pueda tratarse de un melanoma, se debe efectuar una extirpación completa de la lesión. Si los márgenes de escisión de un nevo de Spitz son positivos, pero la muestra de biopsia sugiere un nevo de Spitz típico, no se recomienda de rutina la reescisión de la lesión. Debido a que el nevo de Spitz puede ser difícil de distinguir histopatológicamente de un melanoma maligno, la inmunohistoquímica y los estudios de alteraciones genéticas pueden ser unas herramientas adyuvantes muy útiles. Los tumores atípicos de Spitz son nevos de Spitz con unas características histológicas atípicas y con potencial malignizante desconocido. No está bien definido el manejo de estos tumores, y puede ir desde monitorizarlo clínicamente a una ecografía ganglionar anual para realizar una potencial biopsia del ganglio centinela y una linfadenectomía. Sin embargo, no está bien establecida la implicación pronóstica de un ganglio centinela positivo en la biopsia y dada la potencial morbilidad del procedimiento, normalmente se evita.

NEVO LENTIGINOSO ZOSTERIFORME (LENTIGOS AGMINADOS)

El nevo lentiginoso zosteriforme es una agrupación unilateral, lineal y en forma de banda de numerosas máculas marrones o negras de 2-10 mm en la cara, el tronco o las extremidades. Este nevo puede estar presente al nacer o aparecer durante la infancia. Se aprecia un número elevado de melanocitos en las crestas interpapilares alargadas de la epidermis.

NEVO PLANO (NEVO LENTIGINOSO MOTEADO)

El nevo plano (*nevus spilus*) consiste en una mancha marrón plana, en cuyo interior hay elementos melanocíticos más oscuros, planos o elevados, con una prevalencia del 2-3% (fig. 670.5). El tamaño es muy variable y puede surgir en cualquier zona del cuerpo. El color del componente macular puede variar de marrón claro a oscuro y el número de lesiones más oscuras puede ser escaso o abundante. Es raro al nacer y suele observarse al final de la lactancia o el comienzo de la infancia. Las zonas más oscuras del nevo suelen estar presentes al inicio y tienden a aumentar en número de forma gradual con el tiempo. Las máculas más oscuras representan células névicas distribuidas por la unión o la dermis; esta mancha tiene un número aumentado de melanocitos en la epidermis que siguen un patrón lentiginoso. El potencial maligno de estos nevos no está claro; se encuentra con mayor frecuencia en los pacientes con melanomas que en los controles equiparables. Como el nevo melanocítico congénito, se piensa que el riesgo de desarrollo de melanoma dentro del nevo plano es proporcional al tamaño de la lesión como conjunto. Este nevo no precisa extirpación, a no ser que existan características atípicas o cambios clínicos recientes.



Fig. 670.5 Nevo plano (nevus spilus).



Fig. 670.6 Nevo despigmentado abdominal de gran tamaño.

NEVO DE OTA Y NEVO DE ITO

El **nevo de Ota** es más frecuente en las mujeres y los pacientes asiáticos y afroamericanos. Es una mancha permanente compuesta por máculas azules, negras y marrones que confluyen parcialmente. Con el tiempo se puede extender y oscurecer. De modo ocasional, algunas zonas del nevo se pueden elevar. El nevo macular se asemeja a la melanocitosis dérmica más frecuente de la parte inferior de la espalda y la nalga en coloración y aparece unilateralmente en las zonas inervadas por la primera y la segunda ramas del trigémino. El nevo de Ota se diferencia de la melanocitosis dérmica más frecuente no solo por su distribución, sino también porque tiene una coloración heterogénea y no uniforme. Ambos cuadros son tipos de melanocitosis de la dermis media. El nevo de Ota también presenta una concentración mayor de melanocitos dérmicos dendríticos y alargados, que se localizan en la zona superior en vez de en la inferior de la dermis. Este nevo está presente a veces al nacer; en otras ocasiones aparece durante la primera y segunda década de la vida. En algunos casos se encuentra una afectación parcheada de la conjuntiva, el paladar duro, la faringe, la mucosa nasal, la mucosa bucal o la membrana timpánica. La transformación maligna es excepcionalmente rara. El tratamiento con láser es eficaz para disminuir la pigmentación, pero puede resultar impredecible.

El **nevo de Ito** se localiza en las zonas supraclavicular, escapular y deltoides. Este nevo tiende a presentar una distribución más difusa y menos moteada que el nevo de Ota. También es una forma de melanocitosis de la dermis media. Los únicos tratamientos disponibles son el enmascaramiento con cosméticos y el láser.

NEVO AZUL

El nevo azul común es una pápula aislada, asintomática, lisa, cupuliforme, azul o azul-grisácea y <10 mm de diámetro que se sitúa en la zona dorsal de las manos y los pies. En raras ocasiones puede formar grandes placas. Casi siempre es adquirido, a menudo durante la infancia, y es más frecuente en las mujeres. En el microscopio se caracteriza por un grupo de melanocitos fusiformes intensamente pigmentados en la dermis. Este nevo es benigno.

El nevo azul celular tiene típicamente un diámetro de 1-3 cm y aparece con mayor frecuencia en los glúteos y la región sacrococcígea. Además de los grupos de melanocitos dendríticos dérmicos muy pigmentados, en la dermis se ven islotes celulares compuestos por células fusiformes de gran tamaño que pueden extenderse al tejido celular subcutáneo. Puede observarse una histología continua del nevo azul al nevo azul celular. Un nevo combinado es la asociación de un nevo azul y un nevo melanocítico suprayacente.

La coloración azul-grisácea de estos nevos es un efecto óptico producido por la melanina dérmica. Las longitudes de onda largas de la radiación visible penetran en la dermis profunda y son absorbidas por la melanina; las longitudes de onda cortas de la luz azul no pueden penetrar profundamente, por lo que se reflejan hacia el observador.

NEVO DESPIGMENTADO (NEVO ACRÓMICO)

Los nevos despigmentados suelen estar presentes al nacer; son placas o estrías de máculas hipopigmentadas localizadas, a menudo con bordes extraños e irregulares (fig. 670.6). Clínicamente, se parecen a la hipomelanosis de Ito, salvo en que son más localizados y con frecuencia unilaterales. Las lesiones pequeñas pueden parecerse a las máculas en hoja de fresno de la

esclerosis tuberosa. Los nevos despigmentados representan un defecto focal en la transferencia de los melanosomas a los queratinocitos.

NEVOS EPIDÉRMICOS

Los nevos epidérmicos pueden estar presentes al nacer o formarse en los primeros meses o años de vida. Afectan a ambos sexos por igual y suelen aparecer de forma esporádica. Los nevos epidérmicos son lesiones hamartomatosas que se caracterizan por la hiperplasia de la epidermis o los anejos en una zona localizada de la piel.

Los nevos epidérmicos se clasifican en diferentes variantes, según su morfología y extensión y la estructura epidérmica que predomine. Un nevo epidérmico puede aparecer inicialmente como una mancha con alteraciones en la coloración, ligeramente descamativa, que se torna lineal, gruesa, verrugosa e hiperpigmentada a medida que madura. La denominación de *sistematizado* se refiere a lesiones difusas o extensas y la *ictiosis hystrix* indica una distribución extensa y bilateral (fig. 670.7). Los tipos morfológicos engloban los papilomas pigmentados, a menudo de distribución lineal, las estrías hiperqueratósicas unilaterales, que suelen afectar a una extremidad y quizás a una zona del tronco, las placas hiperpigmentadas aterciopeladas y las lesiones hiperqueratósicas marmóreas o ensortijadas sobre placas localizadas o zonas extensas del cuerpo siguiendo las líneas de Blaschko. Una variante es el nevo verrugoso inflamatorio lineal, que es muy pruriginoso y tiende a producir eritema y formar escamas y costras. Muchos tienen mutaciones de RAS.

El patrón histológico evoluciona según madura el nevo epidérmico, pero en todos los estadios es evidente algún grado de hiperplasia epidérmica. En una lesión concreta puede predominar uno u otro anejo dérmico. Estos nevos deben diferenciarse del liquen estriado, el linfangioma circunscrito, las manchas en papel de lija de la esclerosis tuberosa, el nevo piloso congénito, la poroqueratosis lineal, el liquen plano lineal, la psoriasis lineal, el estadio verrugoso de la incontinencia pigmentaria y el nevo sebáceo (de Jadassohn). Los queratolíticos, como el ácido retinoico o el ácido salícílico, presentan una eficacia moderada para reducir la descamación y controlar el prurito, pero el tratamiento definitivo precisa la extirpación de todo el grosor de la epidermis; la recurrencia es la norma si se realiza una escisión superficial. Una alternativa es dejar el nevo intacto. Los nevos epidérmicos se asocian ocasionalmente a otras anomalías de



Fig. 670.7 Nevo epidérmico (tipo ictiosis *hystrix*).



Fig. 670.9 Nevo de Becker en el hombro de un varón adolescente.



Fig. 670.8 Nevo sebáceo amarillo-anaranjado en el cuero cabelludo.

la piel y las partes blandas, los ojos y los sistemas nervioso, cardiovascular, osteomuscular y genitourinario. En estos casos se denomina síndrome del nevo epidérmico. Este síndrome no es una entidad clínica bien diferenciada.

Nevo sebáceo (de Jadassohn)

El nevo sebáceo es una placa relativamente pequeña, bien delimitada, oval o lineal, elevada, amarillo-anaranjada, normalmente sin pelo y que aparece en la cabeza y el cuello de los lactantes (fig. 670.8). Aunque la lesión se caracteriza histopatológicamente por la abundancia de glándulas sebáceas, están presentes todos los elementos de la piel. En las etapas precoces de la infancia suele ser plano y poco apreciable. Con el crecimiento, normalmente durante la adolescencia, la lesión se torna verrugosa y sobreelevada, con grandes nódulos gomosos. Los cambios clínicos se corresponden con el patrón histológico que se caracteriza por un grado variable de hiperqueratosis, hiperplasia de la epidermis, folículos pilosos mal formados y, a menudo, glándulas sebáceas profusas y presencia de glándulas apocrinas ectópicas. Los nevos sebáceos se producen por mutaciones somáticas en mosaico de *HRAS* y *KRAS*. La alteración de estos oncogenes contribuye a explicar la incidencia del 14% en la aparición de tumores sobre estas lesiones durante toda la vida del paciente. La mayor parte de ellos son benignos (tricoblastomas, siringocistoadenoma papilífero, triquilemomas), pero pueden aparecer también carcinomas basocelulares. El tratamiento de elección consiste en la extirpación total antes de la adolescencia. Los nevos sebáceos asociados a anomalías del sistema nervioso central, óseas y oculares representan una variante del síndrome del nevo epidérmico.

Nevo de Becker (melanosis de Becker)

El nevo de Becker aparece sobre todo en varones, durante la infancia o la adolescencia, inicialmente como una mancha hiperpigmentada. La lesión suele tener hipertricosis, limitada a la zona de hiperpigmentación, y evo-

luciona a una placa hiperpigmentada unilateral, ligeramente engrosada e irregular. Las localizaciones más habituales son la zona superior del torso y el brazo (fig. 670.9). El nevo muestra un número aumentado de melanocitos basales y una hiperplasia epidérmica variable. La melanosis de Becker se suele asociar a un hamartoma de músculo liso, que puede manifestarse como ligeras elevaciones papulosas perifoliculares o una ligera induración. Si se golpea esta lesión se induce la contracción del músculo liso y el vello se eriza (signo seudo-Darier). Este nevo es benigno, no tiene riesgo de malignización y raramente se asocia a otras anomalías.

NEVO COMEDÓN

El nevo comedón es un nevo organoide poco frecuente, de origen epitelial, formado por placas lineales de folículos taponados que se asemejan a comedones; puede estar presente al nacer o aparecer durante la infancia. Los tapones cónicos representan restos de queratina en el interior de folículos pilosebáceos malformados y dilatados. Las lesiones suelen ser unilaterales y pueden surgir en cualquier localización. Se ha asociado a otras malformaciones congénitas, incluidos defectos óseos, anomalías cerebrales y cataratas. Aunque las lesiones son asintomáticas, algunos individuos presentan una inflamación recurrente, con formación de quistes, fistulas y cicatrices. No existe un tratamiento eficaz, excepto la extirpación completa; se puede conseguir cierta mejoría en las lesiones de gran extensión con la aplicación regular de preparados de ácido retinoico.

NEVO DE TEJIDO CONJUNTIVO

El nevo de tejido conjuntivo es un hamartoma de colágeno, elastina y glucosaminoglicanos de la matriz dérmica extracelular. Puede aparecer como un defecto aislado o como manifestación de una enfermedad asociada. Este nevo surge en cualquier localización, pero es más frecuente en la espalda, los glúteos, los brazos y los muslos. Pueden ser placas del color de la piel, de color marfil o amarillas, de 2-15 cm de diámetro, compuestas por numerosas pápulas diminutas o nódulos agrupados que pueden ser difíciles de apreciar debido a los sutiles cambios de coloración. Las placas tienen una consistencia gomosa o guijarrosa a la palpación. Los hallazgos en la biopsia son variables e incluyen aumento y degeneración o fragmentación del colágeno dérmico, el tejido elástico o la sustancia fundamental. En la esclerosis tuberosa aparecen lesiones semejantes que se denominan manchas en papel de lija (de chagrin); sin embargo, estas manchas solo tienen cantidades excesivas de colágeno. La asociación de numerosas pápulas pequeñas de tejido conjuntivo con osteopoiquilosis se denomina dermatofibrosis lenticular diseminada (síndrome de Buschke-Ollendorff).

HAMARTOMA DE MÚSCULO LISO

El hamartoma de músculo liso es una anomalía del desarrollo que se forma por una hiperplasia del músculo liso asociado a los folículos pilosos (músculo erector del pelo). Suele ser evidente al nacer o poco después como una placa de color carne o ligeramente pigmentada con hipertricosis en la superficie, localizada en el tronco o las extremidades (fig. 670.10). Algunas veces se puede conseguir una elevación transitoria o un movimiento en forma de ondas de la lesión, provocada por la contracción de los haces musculares si se golpea la superficie (signo seudo-Darier). Los hamartomas de músculo liso



Fig. 670.10 Hamartoma de músculo liso de gran tamaño en la nalga.

se pueden confundir con nevos congénitos pigmentados; la diferenciación es importante porque no tienen riesgo de degenerar en un melanoma maligno, por lo que no es necesario extirparlos.

La bibliografía está disponible en *Expert Consult*.



Fig. 671.1 Lentigos múltiples en el síndrome LEOPARD (lentigos asociados a anomalías electrocardiográficas, hipertelorismo ocular, estenosis pulmonar, anomalías genitales [criptorquidia, hipogonadismo, hipospadias], retraso del crecimiento y sordera [deafness] neurosensorial).

redondeadas y de color marrón oscuro que aparecen en cualquier parte del cuerpo de forma precoz. Son más frecuentes en las personas de piel oscura que clara. No están relacionadas con la exposición solar y se mantienen de forma permanente. En la histología se aprecian unas crestas interpapilares epidérmicas alargadas y de forma roma, con un número aumentado de melanocitos y un depósito epidérmico denso de melanina. No se encuentran nidos de melanocitos. Son lesiones benignas y, cuando son escasas, se deben considerar un fenómeno normal. Se ven más frecuentemente en el labio inferior.

La **lentiginosis eruptiva/generalizada (lentiginosis profusa)** se caracteriza por la presencia de innumerables máculas pigmentadas pequeñas que están presentes al nacer o surgen durante la infancia. No se asocia a otras anomalías y las membranas mucosas están respetadas. El **complejo de Carney** es un síndrome autosómico dominante caracterizado por múltiples lentigos y neoplasias, como: mixomas cutáneos, cardiacos (auriculares) y mamarios; schwannomas melanocíticos psamomatosos; nevos azules epitelioideos cutáneos y mucosos; adenomas hipofisarios productores de hormona de crecimiento; y tumores de células de Sertoli testiculares. Los componentes del complejo de Carney se han descrito previamente como síndromes NAME (nevus, mixoma auricular, neurofibroma mixoide, efélides) y LAMB (lentigos, mixomas auriculares, mixomas mucocutáneos, nevos azules). El complejo se hereda de modo autosómico dominante y se producen por una mutación inactivadora del gen *PPKARI*.

El **síndrome de los lentigos múltiples (LEOPARD)** es una enfermedad autosómica dominante que se caracteriza por lentigos generalizados, de distribución simétrica (fig. 671.1), asociados a anomalías electrocardiográficas, hipertelorismo ocular, estenosis pulmonar, anomalías genitales (criptorquidia, hipogonadismo, hipospadias), retraso del crecimiento y sordera (deafness) neurosensorial (tipo 1, gen *PTPN11*; tipo 2, gen *RAF1*). Otras características son la miocardiopatía hipertrófica obstructiva y el tórax en embudo o en quilla.

El **síndrome de Peutz-Jeghers** se caracteriza por la presencia de máculas melanóticas en los labios y las mucosas y por poliposis gastrointestinal (GI). Se hereda de un modo autosómico dominante (gen *STK11*). El comienzo se aprecia durante la lactancia o la primera infancia, momento en el que aparecen máculas pigmentadas en los labios y la mucosa bucal. Las máculas suelen ser de unos pocos milímetros de tamaño, aunque pueden alcanzar 1-2 cm. También pueden surgir máculas en el paladar, las encías, la lengua y la mucosa vaginal. Las lesiones cutáneas se pueden observar en la nariz, las manos y los pies, alrededor de la boca, los ojos y el ombligo y como bandas longitudinales o hiperpigmentación difusa de las uñas. Las máculas pigmentadas suelen aclararse en los labios y la piel durante la pubertad y la vida adulta, pero no desaparecen de las superficies mucosas. Las máculas de la mucosa bucal son la característica más constante de esta enfermedad; en ciertas familias, algunos miembros solo manifiestan cambios de la pigmentación. También de forma esporádica aparecen variaciones de la pigmentación similares durante la vida adulta en individuos sin afectación intestinal.

La poliposis suele afectar al yeyuno y el ileón, aunque también puede localizarse en el estómago, el duodeno, el colon y el recto (v. cap. 372). Algunas complicaciones frecuentes son el dolor abdominal episódico, la diarrea, las melenas y la invaginación. Los pacientes tienen un mayor riesgo de tumores del tubo digestivo y en otra localización a edades jóvenes. Se ha descrito la aparición de neoplasias malignas digestivas

Capítulo 671

Lesiones hiperpigmentadas

Joel C. Joyce

TRASTORNOS DE PIGMENTACIÓN

La pigmentación normal precisa la migración de los melanoblastos desde la cresta neural hasta la unión dermoepidérmica, los procesos enzimáticos formadores de pigmento, los componentes estructurales que contienen el pigmento (melanosomas) y la transferencia del pigmento a los queratinocitos adyacentes. El oscurecimiento del color de la piel puede ser generalizado o localizado y puede deberse a diferentes defectos en cualquiera de estos elementos. Algunas de estas alteraciones son una manifestación de enfermedades sistémicas, otras representan un defecto generalizado o focal del desarrollo o defectos genéticos y otras son inespecíficas y secundarias a una inflamación cutánea.

EFÉLIDES (PECAS)

Las efélides son máculas bien delimitadas de color marrón claro u oscuro, redondeadas, ovaladas o de morfología irregular, que aparecen en zonas expuestas al sol, como la cara, la región superior de la espalda, los brazos y las manos. Suelen ser menores de 3 mm de diámetro y la exposición solar induce su formación, en especial durante el verano, y pueden aclararse o desaparecer durante el invierno. Se producen como consecuencia de un aumento de la melanogenia inducido por el sol y del transporte de los melanosomas desde los melanocitos hasta los queratinocitos, pero por un aumento del número de melanocitos. Son más frecuentes en los individuos pelirrojos y de cabello claro, y comienzan a aparecer durante la edad preescolar. En la histología se observa un incremento del pigmento de melanina en las células basales epidérmicas, que tienen unas prolongaciones dendríticas más numerosas y de mayor tamaño que los melanocitos de la piel más clara de alrededor. La ausencia de proliferación de melanocitos o de aumento de las crestas interpapilares epidérmicas las diferencia de los lentigos. Las pecas se han identificado como un factor de riesgo de neoplasias inducidas por radiación ultravioleta (UV) y también de melanoma, independiente de los nevos melanocíticos.

LENTIGOS

Los lentigos suelen confundirse con efélides o nevos de la unión. Son máculas pequeñas (normalmente <5 mm pero en ocasiones de 1-2 cm),

en alrededor del 2-3% de los casos; el riesgo relativo de una neoplasia maligna digestiva a lo largo de la vida es de 13. El riesgo relativo de sufrir neoplasias malignas no digestivas, como tumores de ovario, cuello uterino y testiculares, es de 9. El síndrome de Peutz-Jeghers se debe diferenciar de otros síndromes relacionados con la aparición de lentigos múltiples (síndrome de Laugier-Hunziker), de las efélides comunes, del síndrome de Gardner y del síndrome de Cronkhite-Canada, una enfermedad que se caracteriza por poliposis GI, alopecia, onicodistrofia y pigmentación difusa de las palmas, la superficie palmar de los dedos de las manos y el dorso de estas. El tratamiento de las máculas melanóticas de Peutz-Jeghers no es necesario, pero varios láseres han sido efectivos en algunos casos por motivos estéticos.

MANCHAS CAFÉ CON LECHE

Las manchas café con leche son lesiones maculares bien delimitadas, con hiperpigmentación uniforme, cuya intensidad varía con la pigmentación normal de cada individuo: en los de raza blanca tienen un color bronceado o marrón claro, mientras que en los niños negros son de un color marrón oscuro ([figs. 671.2 y 671.3](#)). Su tamaño es muy variable y pueden ser grandes y cubrir una parte significativa del tronco o una extremidad. Los bordes suelen ser lisos, aunque algunos tienen formas muy irregulares. Las lesiones se caracterizan por un aumento del número de melanocitos y la melanina en la epidermis, pero carecen de las crestas interpapilares con forma de mazo típicas de los lentigos. En niños normales pueden aparecer entre una y tres manchas de color café con leche; alrededor del 10% de los niños normales tiene estas manchas, que pueden estar presentes al nacer o desarrollarse durante la infancia.

Las manchas café con leche de gran tamaño, asimétricas y con bordes irregulares son características de los pacientes con síndrome de Albright (**síndrome de McCune-Albright**; gen *GNAS1*) (v. cap. 578.6). Esta enfermedad incluye displasia fibrosa poliostótica, que provoca fracturas espontáneas, pubertad precoz y numerosas endocrinopatías hiperfuncionantes. La hiperpigmentación macular puede existir desde el nacimiento o surgir más tarde, durante la infancia (v. [fig. 671.3](#)). La pigmentación suele ser más extensa en el lado con afectación ósea más grave.

Neurofibromatosis de tipo 1 (enfermedad de von Recklinghausen)

Las manchas (máculas) café con leche constituyen la marca cutánea más habitual de este síndrome neurocutáneo autosómico dominante conocido como neurofibromatosis tipo 1 (*NFI*, gen neurofibromina) (v. [fig. 671.2](#); también cap. 614.1). Los criterios para realizar el diagnóstico comprenden la presencia de 6 o más manchas café con leche >5 mm de diámetro en los pacientes prepúberes o de 6 o más manchas café con leche >15 mm de diámetro en los niños pospuberales. Las numerosas manchas café con leche suelen dar un aspecto pecoso a las áreas no expuestas al sol,

como las axilas (signo de Crowe), la región inguinal y submamaria y bajo el mentón. Las manchas café con leche también pueden aparecer en la NF-1 segmentaria, que se debe a mosaicismos somáticos derivados de mutaciones poscigóticas del gen *NFI*, de forma que las manifestaciones clínicas de la NF-1 solo afectan a un segmento corporal localizado. Otra variante de la NF-1 es la neurofibromatosis raquídea hereditaria, un trastorno infrecuente que suele cursar con múltiples máculas café con leche y múltiples neurofibromas en la raíz raquídea simétricos, pero sin presencia típicamente de otros rasgos de la NF-1. Las lesiones también se asocian a otros trastornos, incluidas otras variantes de neurofibromatosis, pero en muchos de estos trastornos las manchas café con leche no son un rasgo importante del cuadro ([tabla 671.1](#)).



Fig. 671.2 Múltiples manchas café con leche en un niño con neurofibromatosis tipo 1. (De Eichenfield LF, Frieden IJ, Esterly NB: Textbook of neonatal dermatology, Philadelphia, 2001, WB Saunders, p. 372.)

Tabla 671.1 Otros síndromes asociados a máculas café con leche

GRADO DE ASOCIACIÓN	SÍNDROME	CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS	GEN O LOCUS
Fuerte	Neurofibromatosis de tipo 2	Neuromas del acústico, schwannomas, neurofibromas, meningiomas, opacidad lenticular subcapsular posterior juvenil; aparecen manchas café con leche, pero no son un criterio diagnóstico	<i>NF2</i>
	Café con leche familiar múltiple	Múltiples manchas café con leche sin otros rasgos de NF-1	?
	Síndrome de Legius (parecido a NF-1)	Múltiples manchas café con leche y pecas en los pliegues cutáneos sin otros rasgos de NF-1	<i>SPRED1</i>
	Síndrome de McCune-Albright	Café con leche segmentarias, pubertad precoz, otras endocrinopatías, displasia fibrosa poliostótica	<i>GNAS1</i>
	Síndrome cancerígeno por deficiencia de reparación de errores (síndrome por deficiencia constitucional de reparación de errores)	Múltiples manchas café con leche, pólipos adenomatosos de colon, tumores malignos múltiples, como adenocarcinoma de colon, glioblastoma, meduloblastoma y linfoma	<i>MLH1, MSH2, MSH6, PMS2</i>
	Síndrome de cromosomas en anillo	Múltiples manchas café con leche, microcefalia, retraso mental, talla baja, malformaciones esqueléticas	Cromosomas 7, 11, 12, 15, 17
	Síndrome LEOPARD/lentigos múltiples	Manchas café con leche, café solo, lentigos, defectos de conducción cardíaca, hipertelorismo ocular, estenosis pulmonar, malformaciones genitourinarias, retraso del crecimiento, hipoacusia	<i>PTPN11</i>

(Continúa)

Tabla 671.1 | Otros síndromes asociados a máculas café con leche (cont.)

GRADO DE ASOCIACIÓN	SÍNDROME	CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS	GEN O LOCUS
Débil	Síndrome de Cowden (síndrome de hamartomas múltiples)	Triquilemomas faciales, aspecto empedrado de la mucosa oral, predisposición a los tumores de tejidos blandos (lipomas, neuromas), pólipos digestivos, enfermedad fibrosa quística de la mama y carcinoma de mama, adenoma y carcinoma de tiroides	PTEN
	Síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba	Triquilemomas faciales, papilomas orales, máculas genitales pigmentadas, pólipos digestivos, macrocefalia, malformaciones vasculares, retraso mental	PTEN
	Ataxia-telangiectasia	Ataxia cerebelosa, telangiectasias cutáneas y oculares, inmunodeficiencia, hipogonadismo, predisposición a tumores malignos linforreticulares	ATM
	Síndrome de Bloom	Fotosensibilidad, inmunodeficiencia, enfermedad pulmonar crónica, criotorquidia, talla baja, sindactilia, susceptibilidad a los tumores malignos	RECQL3
	Anemia de Fanconi	Fracaso medular, múltiples malformaciones congénitas, predisposición a los tumores malignos, retraso mental, microcefalia	FANCA, FANCB (posibles), FANCC, FANCD locus en el cromosoma 3, FANCE locus en el cromosoma 6, FANCF, FANCG, FANCH (posible)
	Síndrome de Russell-Silver y síndrome de Russell-Silver ligado al X	Talla baja, asimetría craneofacial y corporal, bajo peso al nacer, microcefalia, cara triangular, clinodactilia del quinto dedo, malformaciones cardíacas congénitas	Múltiples genes localizados en los cromosomas 7 y 11, particularmente H19 e IGF2 localizados en 11p15
	Esclerosis tuberosa	Angiofibromas faciales, collagenomas cutáneos, convulsiones, retraso mental, máculas hipomelanóticas, fibromas periungueales, nódulos subependimarios, astrocitoma de células gigantes subependimario, rabdomioma cardíaco, linfangiomatosis pulmonar, angiomiolipoma renal, hamartomas retinianos	TSC1, TSC2
	Síndrome de Turner	Talla baja, linfedema, malformación cardíaca congénita, deformidad en valgo	Alteraciones del cromosoma X (cariotipo XO o delección Xp)
	Síndrome de Noonan	Dismorfia facial, estenosis de la válvula pulmonar, cuello alado, pectus excavatum, retraso mental, talla baja, criotorquidia, neoplasias malignas hematológicas	PTPN11, SOS1, RAF1, KRAS
	Síndrome de neuromas mucosos múltiples (MEN) 1	Adenoma de paratiroides, adenoma hipofisario, adenoma de células de los islotes pancreáticos, lipoma, pápulas gingivales, angiofibromas faciales, collagenomas	MENIN
Moderado	Síndrome MEN 2B	Neuromas mucosos, feocromocitoma, carcinoma medular de tiroides, adenoma de paratiroides, hábito marfanoides	RET
	Síndrome de Johanson-Blizzard	Talla baja, retraso del crecimiento, microcefalia, hipoacusia neurosensitiva, malformaciones dentales, malformaciones cardíacas congénitas, insuficiencia exocrina pancreática, ano imperforado, malformaciones genitourinarias, retraso mental, hipotiroidismo	UBR1
	Enanismo microcefálico osteodisplásico primordial de tipo II	Talla baja, microcefalia, retraso del crecimiento intrauterino, cara dismórfica, malformaciones esqueléticas, retraso del desarrollo, pubertad precoz	PCNT2
	Síndrome de rotura de Nijmegen	Talla baja, retraso del crecimiento, microcefalia, paladar hendido/labio leporino, cara dismórfica, bronquiectasias, sinusitis, disgammaglobulinemia con infecciones urinarias y digestivas de repetición, retraso mental, inestabilidad espontánea de cromosomas, predisposición a tumores malignos	NBS1
	Síndrome de Rubinstein-Taybi	Talla baja, microcefalia, cara dismórfica, malformaciones cardíacas congénitas, malformaciones del esternón, malformaciones esqueléticas, retraso mental	CREBBP, EP300
Fuerte	Síndrome de Kabuki I	Retraso del crecimiento posnatal, microcefalia, cara dismórfica, malformaciones cardíacas congénitas, malabsorción, estenosis anal, malformaciones genitourinarias, displasia congénita de cadera, hirsutismo, retraso mental	KMT2D

De Shah KN: The diagnostic and clinical significance of café-au-lait macules. *Pediatr Clin North Am* 57(5):1131–1153, 2010, Table 2. Actualizaciones de OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man). <https://www.omim.org>.



Fig. 671.3 Múltiples manchas café con leche irregulares en un niño con síndrome de McCune-Albright. (De Eichenfield LF, Frieden IJ, Esterly NB: Textbook of neonatal dermatology, Philadelphia, 2001, WB Saunders, p. 373.)

INCONTINENCIA PIGMENTARIA (ENFERMEDAD DE BLOCH-SULZBERGER)

Véase el capítulo 614.7.

CAMBIOS PIGMENTARIOS POSTINFLAMATORIOS

Como consecuencia de una inflamación cutánea puede aparecer tanto hiperpigmentación como hipopigmentación. Las alteraciones de la pigmentación suelen deberse a una reacción inflamatoria grave, pero también pueden ser ocasionadas por una dermatitis leve. Los niños de piel oscura tienen mayor tendencia a presentar estos cambios que los de piel clara. Aunque la pigmentación alterada puede persistir durante semanas o meses, los pacientes deben ser informados de que las lesiones suelen ser temporales. **La protección solar y el tratamiento de la dermatitis subyacente pueden reducir la duración.**

La bibliografía está disponible en *Expert Consult*.

Capítulo 672

Lesiones hipopigmentadas

Joel C. Joyce

ALBINISMO

El **albinismo oculocutáneo (AOC) congénito** es consecuencia de una deficiencia parcial o completa en la síntesis de melanina en la piel, el pelo y los ojos a pesar de existir un número, una estructura y una distribución normal de los melanocitos. Estos trastornos pueden dividirse en dos clases principales: aquellos en los que existe una función anómala de la proteína que participa en la formación y la transferencia de la melanina y aquellos con defectos en los melanosomas (tabla 672.1). La tirosinasa es una enzima que contiene cobre y cataliza múltiples pasos de la biosíntesis de melanina (v. cap. 103.2). Las variantes tirosinasa-positivas se caracterizan por el oscurecimiento del bulbo piloso cuando se incuba con tirosina.

ENFERMEDAD	DEFECTO GENÉTICO
ALBINISMO OCULOCUTÁNEO	
AOC1	TYR
AOC2	AOC2
AOC3	TRP-1
AOC4	MATP
HERMANSKY-PUDLAK	
Tipo 1	HPS1
Tipo 2	AP3B1 (HPS-2)
Tipo 3	HPS3
Tipo 4	HPS4
Tipo 5	HPS5
Tipo 6	HPS6
Tipo 7	DTNBP1 (HPS-7)
Tipo 8	BLOC1S3 (HPS-8)
Tipo 9	BLOC1S6 (HPS-9)
Tipo 10	AP3D1 (HPS-10)
CHÉDIAK-HIGASHI	CHS1/LYST
PIEBALDISMO	KIT (Receptor C-KIT) SLUG heterocigoto
WAARDENBURG	
Tipo 1	PAX3 heterocigoto
Tipo 2a	MITF
Tipo 2b	WS2B
Tipo 2c	WS2C
Tipo 2d	SNAIL
Tipo 2e	SOX10
Tipo 3	PAX3 homocigoto
Tipo 4	SOX10 EDNRB EDN3

Datos del OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man. <https://www.omim.org>).

El **AOC tipo 1 (AOC1)** se caracteriza por una actividad muy reducida o ausente de la tirosinasa. El AOC1A es la forma más grave y se manifiesta con ausencia de pigmento visible en el pelo, la piel y los ojos (fig. 672.1). Los pacientes presentan fotofobia, nistagmo, agudeza visual defectuosa, pelo blanco y piel blanca. Los iris son azul-grisáceos bajo luz oblicua y de un color rosa intenso con luz reflejada. El AOC1B o albinismo mutante amarillo está presente al nacer y cursa con pelo blanco, piel rosada y ojos grises. Este tipo es especialmente prevalente en las comunidades amish. El pelo se torna progresivamente amarillo-rojizo, la piel se broncea ligeramente con la exposición al sol y el iris acumula algo de pigmento marrón, lo que produce una mejoría de la agudeza visual. La fotofobia y el nistagmo están presentes, aunque son leves. El AOCST es un tipo de albinismo sensible a la temperatura. La tirosinasa anómala posee una actividad reducida a 35-37 °C. Por tanto, las regiones corporales más frías, como las extremidades y la cabeza, se pigmentan en cierto grado, mientras que otras zonas permanecen despigmentadas.

El espectro del **AOC2** oscila desde la casi normalidad hasta procesos muy semejantes al albinismo de tipo 1. Es la forma de albinismo más frecuente en el mundo. Al nacer la melanina es escasa o está ausente, pero el pigmento, en especial de color rojo-amarillo, se acumula durante la infancia y produce una coloración pajiza o marrón clara de la piel en los individuos de raza blanca. Pueden aparecer nevos pigmentados. Con la edad tiene lugar una mejoría progresiva de la agudeza visual y el nistagmo. Los sujetos negros pueden tener una piel de tonalidad amarillo-marrón, eflides oscuras en las zonas expuestas al sol y una coloración marrón del iris. El **AOC marrón** es una variante alelica del AOC2. Los síndromes de Prader-Willi y Angelman, que cursan con hipopigmentación, presentan delecciones que incluyen al gen del AOC2 (AOC2).

El **AOC3** (albinismo tipo Rufous) se observa principalmente en pacientes de ascendencia africana. Se caracteriza por pelo pelirrojo, piel marrón rojiza, nevos pigmentados, pecas, ojos marrones o marrón-rojizo, nistagmo, fotofobia y disminución de la agudeza visual.

El **AOC4** es un tipo de AOC raro, con hallazgos clínicos similares a los del AOC2.

El **síndrome de Cross-McKusick-Breen** es un albinismo tirosinasa-positivo con anomalías oculares, alteraciones cognitivas, espasticidad y atetosis. El defecto genético no ha sido identificado.



Fig. 672.1 Piel y pelo claros en un caso de albinismo oculocutáneo tipo 1 (AOC1).

Debido a la ausencia de la protección normal que confiere una cantidad adecuada de melanina epidérmica, las personas con albinismo están predisponentes a la aparición de queratosis actínicas y carcinomas cutáneos secundarios al daño de la piel por la radiación ultravioleta (UV). Se deben utilizar ropas protectoras y filtros solares de amplio espectro durante la exposición solar (v. cap. 675).

Albinismo oculocutáneo con anomalías melanosomales

Véase la tabla 672.1.

El síndrome de Hermansky-Pudlak es un conjunto de trastornos genéticos que se heredan con carácter autosómico recesivo y se caracterizan por AOC, acumulación de material ceroide en los lisosomas y tiempo de hemorragia prolongado. En la actualidad se han identificado en los ratones 16 loci génicos distintos que producen fenotipos mutantes para el color del pelo asociado a defectos plaquetarios; en los humanos se han identificado 10.

El síndrome de Chédiak-Higashi (v. cap. 156) es otra alteración genética asociada con disfunción de las organelas relacionadas con los lisosomas. Los pacientes con síndrome de Chédiak-Higashi padecen hipopigmentación cutánea, ocular y del pelo, tiempos de hemorragia prolongados y facilidad para sufrir equimosis, infecciones recurrentes, alteraciones en la función de las células *natural killer* y neuropatía periférica. El síndrome de Chédiak-Higashi está producido por mutaciones en el gen *CHS1/LYST*, que es un gen regulador de tráfico lisosomal.

ANOMALÍAS DE LA MIGRACIÓN DE LOS MELANOBLASTOS

Véase la tabla 672.1.

Piebaldismo

El piebaldismo es una enfermedad congénita autosómica dominante que se caracteriza por la existencia de manchas amelanóticas bien delimitadas, que aparecen con mayor frecuencia en la frente, la zona anterior del cuero cabelludo (origina un mechón blanco sobre la frente), la región anterior del tronco, los codos y las rodillas. En las zonas amelanóticas puede haber islotes de pigmentación normal o más oscura de lo normal (fig. 672.2). Estas placas se deben a una ausencia localizada permanente de melanocitos como consecuencia de una deficiencia del protoonco-



Fig. 672.2 Mácula despigmentada con islas de hiperpigmentación en el piebaldismo.

gén *KIT*, que codifica el receptor de superficie celular transmembrana tirosina cinasa. El patrón de despigmentación se debe a una migración defectuosa de los melanocitos desde la cresta neural durante el desarrollo. La razón por la que el piebaldismo es un trastorno localizado y no generalizado sigue siendo desconocida. El piebaldismo se debe diferenciar del vitíligo, que es progresivo y no suele ser congénito, del nevo despigmentado y del síndrome de Waardenburg.

Síndrome de Waardenburg

El síndrome de Waardenburg también se presenta al nacimiento como áreas localizadas de despigmentación en la piel y el pelo. Existen cuatro tipos de síndrome de Waardenburg. La característica principal del síndrome de **Waardenburg tipo 1** es el mechón de cabello blanco, que se observa en el 20-60% de los pacientes. Solo en un 15% de los pacientes se observan áreas de piel despigmentada. La sordera aparece en el 9-37% de los casos, la heterocromía del iris en el 20% y la conjunción de las cejas (sinofridia) en el 17-69% de los afectados. La distopia cantal (p. ej., hipertelorismo) se observa en todos los pacientes con síndrome de Waardenburg tipo 1. El síndrome de **Waardenburg tipo 2** es similar al tipo 1, excepto porque en los pacientes con el tipo 2 no se observa distopia cantal y presentan una mayor incidencia de sordera. El síndrome de **Waardenburg tipo 3** o síndrome de Klein-Waardenburg es similar al tipo 1, excepto porque los pacientes también sufren alteraciones en las extremidades. El síndrome de **Waardenburg tipo 4** también se conoce como síndrome de Shah-Waardenburg. Los pacientes con este tipo de síndrome presentan la enfermedad de Hirschsprung, pero es poco frecuente encontrar distopia cantal.

Complejo de la esclerosis tuberosa (genes *TSC1*, *TSC2*)

Véase el capítulo 614.2 para la exposición completa de este complejo.

Hipomelanosis de Ito

La hipomelanosis de Ito es una enfermedad cutánea congénita infrecuente, que afecta a niños de ambos性es y se puede asociar a defectos en diversos órganos y sistemas. No existen datos de una transmisión genética; se han descrito mosaicismos y translocaciones cromosómicas. Actualmente, la hipomelanosis de Ito se considera un término descriptivo y no un diagnóstico definitivo. Resulta más descriptivo el término de hipomelanosis a lo largo de las líneas de Blaschko o en mosaico.

Las lesiones cutáneas suelen estar presentes al nacer, aunque pueden aparecer a lo largo de los 2 primeros años de vida. Son semejantes a una imagen en negativo de las que se ven en la incontinencia pigmentaria y consisten en máculas extrañas, hipopigmentadas, distribuidas sobre la superficie cutánea en forma de haces, estrías y manchas de bordes bien delimitados, que siguen las líneas de Blaschko (fig. 672.3). Las palmas, las plantas y las membranas mucosas están respetadas. La **hipopigmentación** no se modifica a lo largo de la infancia, pero va desapareciendo durante la vida adulta. El grado de despigmentación varía desde lesiones hipopigmentadas hasta acrómicas. Los cambios pigmentarios no se preceden de lesiones inflamatorias ni vesiculosa, como ocurre en la incontinencia pigmentaria. Las zonas de hipopigmentación presentan menos melanocitos y más pequeños, así como un número disminuido de gránulos de melanina en las células de la capa basal. No existen células inflamatorias ni incontinencia pigmentaria.



Fig. 672.3 Estrías hipopigmentadas marmóreas en el abdomen de un paciente con hipomelanosis de Ito.

La mayor parte de los pacientes con una hipomelanosis en mosaico no tienen malformaciones asociadas, aunque en pocas ocasiones se produce la afectación de otros órganos. Las anomalías que se asocian con mayor frecuencia afectan al sistema nervioso central e incluyen discapacidad intelectual (70%), convulsiones (40%), microcefalia (25%) e hipotonía muscular (15%). El sistema musculoesquelético es el segundo sistema más afectado en frecuencia y se manifiesta con escoliosis y deformidades torácicas y de las extremidades. En el 25% de los casos se observan defectos oftalmológicos leves (estrabismo, nistagmo) y el 10% cursa con defectos cardíacos. Estas incidencias están probablemente sobreestimadas, ya que los pacientes con afectación cutánea aislada con frecuencia no consultan. El diagnóstico diferencial comprende el nevo despigmentado sistematizado, que es una leucodermia estable sin manifestaciones sistémicas acompañantes. La diferenciación de la incontinencia pigmentaria, en especial en el cuarto estadio de hipopigmentación, es importante para el consejo genético, ya que la incontinencia pigmentaria, a diferencia de la hipomelanosis de Ito, es una enfermedad hereditaria.

Vitílico

Epidemiología y etiología

El vitílico es un trastorno de despigmentación macular adquirido que se asocia a destrucción de melanocitos. Este trastorno representa el punto final resultante de una compleja interacción entre factores ambientales, genéticos e inmunológicos. Se han postulado diversas teorías sobre su naturaleza (autoinmune, genética, autocitotóxica, neural). En la mayoría de las poblaciones, la prevalencia es del 0,5-2,0%.

Definitivamente hay un componente de autoinmunidad en el vitílico. El 80% de los pacientes con enfermedad activa presenta un anticuerpo dirigido a un antígeno de superficie de los melanocitos pigmentados. Se cree que estos anticuerpos son citotóxicos para los melanocitos. Además, existe una correlación entre la actividad de la enfermedad y los niveles séricos de anticuerpos antimelanocito. También se han relacionado con la patogénesis del vitílico linfocitos T CD8⁺ específicos contra los melanocitos. Los anticuerpos y los linfocitos T reconocen una amplia variedad de enzimas y estructuras proteicas de los melanocitos.

La epidemiología genética del vitílico forma parte de una diátesis autoinmune y autoinflamatoria más amplia, genéticamente determinada. El 15-20% de los pacientes con vitílico generalizado tiene uno o más familiares de primer grado afectados. En estas familias el patrón genético sugiere una herencia poligénica y multifactorial. En otros pacientes la enfermedad aparece de forma esporádica. Los estudios de asociación del espectro genómico en los pacientes con vitílico han identificado un número sustancial de genes asociados, de los cuales se observa una asociación consistente con *DDR1*, *XBP1*, *NLRP1*, *PTPN22* y *COMT*, aunque puede haber otros genes implicados.

Varios expertos creen que la causa de la destrucción de los melanocitos en el vitílico es una anomalía celular endógena. Se ha sugerido que los melanocitos son destruidos debido al acúmulo de un precursor tóxico de la síntesis de la melanina y/o a la ausencia de protección frente al peróxido de hidrógeno y otros radicales libres del oxígeno. Algunas pruebas de experimentos *in vitro* indican que algunos de estos metabolitos pueden ser letales para los melanocitos. Otros creen que ciertos factores neuroquímicos lesionan los melanocitos y causan **despigmentación**. Esta teoría podría explicar el patrón de afectación en el vitílico segmentario, que tiene lugar a lo largo de un dermatomo.

Tabla 672.2

Hallazgos típicos del vitílico segmentario y no segmentario

VITÍLICO SEGMENTARIO O DERMATOMAL	VITÍLICO NO SEGMENTARIO O NO DERMATOMAL
Comienzo en la infancia	Puede comenzar en la infancia; un 50% antes de los 20 años
Menos común	Más común
Inicio rápido; se estabiliza en 1 año	Progresivo, cursa con brotes; durante toda la vida
Afecta al pelo desde el comienzo	Afecta al pelo en fases tardías
Otras enfermedades autoinmunitarias son infrecuentes	Es común tener antecedentes personales o familiares de autoinmunidad*
Habitualmente afecta a la cara	Aparece en zonas sensibles a la presión, el roce o en zonas expuestas a traumatismos; fenómeno de Koebner
Responde a injerto autólogo, con repigmentación	Recaída tras un injerto autólogo
Difícil de diferenciar de un nevo despigmentado	Asociado a nevo con halo

*Enfermedad tiroidea autoinmune, diabetes tipo 1, psoriasis, anemia perniciosa, lupus eritematoso sistémico, enfermedad de Addison, alopecia areata.



Fig. 672.4 Áreas despigmentadas, simétricas y de bordes bien definidos de vitílico.

Manifestaciones clínicas

Existen dos subgrupos de vitílico, el generalizado (no segmentario) y el segmentario, que probablemente sean dos enfermedades bien diferenciadas (tabla 672.2). El vitílico generalizado (85-90% de los casos) se puede dividir en extenso (tipo A) y localizado (tipo B). La presentación del vitílico tiene lugar antes de los 18 años en alrededor del 50% de todos los pacientes, y el 25% presenta despigmentación antes de los 8 años. La mayoría de los niños presenta la forma generalizada, pero el tipo segmentario es más común entre los niños que entre los adultos. Los pacientes con la forma generalizada suelen presentar un patrón de máculas y manchas blancas notablemente simétrico (fig. 672.4); los bordes pueden estar ligeramente hiperpigmentados. Las manchas suelen localizarse en las regiones acras y/o periorificiales. En ocasiones, casi toda la superficie cutánea se despigmenta. Pueden aparecer lesiones de vitílico en áreas de piel que sufren un traumatismo (fenómeno de Koebner) (fig. 672.5).

Existen diversos tipos de vitílico localizado. Uno de ellos es el fenómeno del nevo con halo, en el que se observan anillos de despigmentación alrededor de la periferia de lunares benignos. El encanecimiento prematuro del pelo del cuero cabelludo también ha sido considerado como una forma de vitílico localizado. En el vitílico segmentario, las áreas despigmentadas presentan una distribución aproximadamente de tipo dermatomal. Este tipo



Fig. 672.5 Fenómeno de Koebner en relación a actividades de la vida diaria. **A y B**, Frotarse los ojos. **C y D**, Marca de la ropa interior. **E y F**, Marca de los zapatos. (De Ezzedine K, Eleftheriadou V, Whitton M, van Geel N: Vitiligo. Lancet 386:74–82, 2015. Fig. 5, p. 79.)

de vitíligo tiene un inicio y una progresión rápidos en un área localizada sin despigmentación en otras zonas.

Hasta el 20% de los pacientes con vitíligo pueden presentar ciertas **enfermedades autoinmunitarias** como la enfermedad de Addison, la tiroiditis de Hashimoto, la anemia perniciosa, la diabetes mellitus, el hipoparatiroidismo y el síndrome autoinmunitario poliglandular con deficiencia selectiva de IgA. Otras enfermedades con una posible etiología inmune, como la alopecia areata y la morfea, también pueden observarse en los pacientes con vitíligo.

El **síndrome de Vogt-Koyanagi-Harada** se manifiesta con vitíligo asociado a uveítis, disacusia, meningoencefalitis y despigmentación de la piel, el cuero cabelludo, las cejas y las pestañas. En el **síndrome de Alezzandrini** el vitíligo se asocia con degeneración tapetoretiniana y sordera.

El estudio con microscopía óptica de las lesiones tempranas revela cambios inflamatorios leves. Con el paso del tiempo se observan cambios degenerativos en los melanocitos, que conducen a su total desaparición.

El diagnóstico diferencial del vitíligo debe realizarse con otras causas de leucodermia adquirida generalizada. Los dos dilemas diagnósticos más frecuentes son la tiña versicolor y la hipopigmentación postinflamatoria.

Tratamiento

Las áreas localizadas de vitíligo pueden responder a la aplicación tópica de esteroides potentes, tacrolimus o pimecrolimus. En los pacientes con una afectación más extensa, el tratamiento de elección se realiza con radiación UVB de banda estrecha (UVB311). Rara vez se utiliza en niños la terapia sistémica y la despigmentación de todo el cuerpo. En todas las formas de vitíligo la respuesta al tratamiento es lenta, y puede tardar meses o años. En los pacientes reacios al tratamiento puede utilizarse el enmascaramiento con cosméticos. Todas las áreas con vitíligo son susceptibles al daño solar, por lo que se debe tener cuidado para minimizar su exposición a los rayos solares. En un pequeño porcentaje de casos puede producirse una remisión espontánea.

La bibliografía está disponible en *Expert Consult*.

Capítulo 673

Enfermedades vesiculoampollosas

Joel C. Joyce

Numerosas enfermedades se caracterizan por la aparición de lesiones vesiculoampollosas, pero su etiología, edad de inicio y tipo de lesiones varían notablemente. La morfología y la distribución de la ampolla suele aportar pistas visuales sobre la localización de la lesión en la piel. Las ampollas que se sitúan en la **epidermis** tienen paredes delgadas, son relativamente flácidas y se rompen con facilidad. Las **subepidérmicas** son tensas, con paredes gruesas y más duraderas. Algunas enfermedades se pueden diagnosticar mediante biopsia de las ampollas dado que el plano de separación de la piel y otros hallazgos asociados, como la naturaleza del infiltrado inflamatorio, son característicos. Otros métodos diagnósticos, como la inmunofluorescencia (IF) y la microscopía electrónica, ayudan a distinguir los trastornos vesiculoampollosos con unos signos histológicos muy parecidos ([tabla 673.1](#)).

673.1 Eritema multiforme

Joel C. Joyce

ETIOLOGÍA

Entre los numerosos factores implicados en la etiología del eritema multiforme (EM), la infección por el virus herpes simple (VHS) es el más frecuente. La infección por *Mycoplasma pneumoniae* está implicada, sobre todo en niños y adultos jóvenes, pero puede resultar difícil distinguirla del síndrome

Tabla 673.1 Lugares de formación de las ampollas y estudios diagnósticos para los trastornos vesiculoampollosos

ENFERMEDAD	PLANO DE SEPARACIÓN DE LA AMPOLLA	ESTUDIOS DIAGNÓSTICOS
Acrodermatitis enteropática	IE	Niveles de Zn
Candidiasis	SC	Tinción KOH, cultivo
Dermatitis herpetiforme	SE	Estudios de inmunofluorescencia directa
Dermatofitosis	IE	Tinción KOH, cultivo
Dermatosis por inmunoglobulina A lineal	SE	Estudios de inmunofluorescencia directa
EA de la unión (letal)	SE (en la unión)	Microscopia electrónica; inmunofluorescencia; test genéticos
EA de las manos y los pies	IE	Microscopia electrónica; inmunofluorescencia; test genéticos
EA distrófica dominante	SE	Microscopia electrónica; inmunofluorescencia; test genéticos
EA distrófica recesiva	SE	Microscopia electrónica; inmunofluorescencia; test genéticos
EA simple	IE	Microscopia electrónica; inmunofluorescencia; test genéticos
Eczema dishidrótico	IE	Estudio histológico rutinario
Eritema multiforme	SE	Estudio histológico rutinario
Eritema tóxico	SC, IE	Extensión para ver eosinófilos
Escabiosis	IE	Raspado
Hiperqueratosis epidermolítica	IE	Estudio histológico rutinario
Impétigo ampolloso	CG	Extensión, cultivo
Incontinencia pigmentaria	IE	Extensión para ver eosinófilos Estudio histológico rutinario
Mastocitosis	SE	Estudio histológico rutinario
Melanosis pustulosa neonatal	SC, IE	Extensión para ver células
Miliaria cristalina	IC	Estudio histológico rutinario
Necrólisis epidémica tóxica	SE	Estudio histológico rutinario
Pénfigo foliáceo	CG	Estudios de PCR de virus o inmunofluorescencia directa e indirecta Extensión de Tzanck
Pénfigo vulgar	Suprabasal	Estudios de PCR de virus o inmunofluorescencia directa e indirecta Extensión de Tzanck
Penfigoide ampolloso	SE (en la unión)	Estudios de inmunofluorescencia directa e indirecta
Picadura de insecto	IE	Estudio histológico rutinario
Síndrome de Kindler	IE, SE	Microscopia electrónica; inmunotinción; test genéticos
Síndrome de la piel escaldada por estafilococo	CG	Estudio histológico rutinario
Vesículas víricas	IE	Estudios de PCR de virus (de elección) inmunofluorescencia directa para las infecciones por VHS y VVZ Cultivo Estudio histológico rutinario

CG, capa granulosa; EA, epidermólisis ampollosa; IC, intracórnea; IE, intraepidérmica; KOH, hidróxido de potasio; PCR, reacción en cadena de la polimerasa; SC, subcórnea; SE, subepidérmica; VHS, virus herpes simple; VVZ, virus de varicela-zóster.

de Stevens-Johnson y de la denominada mucositis asociada a *M. pneumoniae* (v. más adelante). El VHS labial y, con menor frecuencia, el VHS genital se ha relacionado con el 60-70% de los casos de EM, y se cree que son el desencadenante de casi el total de los episodios de EM recurrente (>6 episodios/año), a menudo en asociación con la exposición solar. En las lesiones cutáneas del EM se encuentran presentes antígenos y ADN del VHS, pero están ausentes en la piel sana. La presencia de los antígenos humanos leucocitarios (HLA) A33, B62, B35, DQw3 (DQB1*0301 separado) y DR53 se asocia a un aumento del riesgo de EM inducido por VHS, en particular de la forma recurrente. La mayoría de los pacientes padece un único episodio autolimitado de EM. Las lesiones recurrentes del EM inducido por VHS suelen aparecer, típicamente, 10-14 días después del inicio de la lesión de VHS recurrente y presentan un aspecto similar en los distintos episodios, aunque muchos varían en frecuencia y duración en un paciente dado. En los sujetos susceptibles, no todos los episodios de VHS recurrente evolucionan a un EM.

El EM inducido por fármacos es menos frecuente (<10% de los pacientes) y puede asociarse a los antiinflamatorios no esteroideos, como paracetamol,

sulfamidas y otros antibióticos. El diagnóstico diferencial de EM secundario a fármacos incluye la necrólisis epidémica tóxica y el síndrome de hiper-sensibilidad farmacológico.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

El EM presenta numerosas manifestaciones morfológicas en la piel, que varían desde máculas, pápulas, vesículas, ampollas eritematosas o placas urticariformes hasta manchas de eritema confluentes. La erupción aparece habitualmente en pacientes de edades comprendidas entre los 10 y los 40 años (la incidencia máxima se describe en varones de la segunda década) y suele ser asintomática, aunque puede haber sensación de quemazón o prurito. El diagnóstico de EM se establece por el hallazgo de la lesión clásica: pápulas con forma de rosquilla o diana (en escarapela o iris) con un borde externo eritematoso, un anillo interior pálido y un centro más oscuro violáceo o necrótico (que en ocasiones forma ampollas y se erosiona; figs. 673.1 y 673.2).

El EM se caracteriza por una erupción brusca y simétrica, que se suele localizar en la superficie extensora de las extremidades superiores;



Fig. 673.1 Pápulas fijas de poca evolución con una zona oscura central en el dorso de la mano de un niño con eritema multiforme debido al virus del herpes simple. (De Weston WL, Lane AT, Morelli J: Color textbook of pediatric dermatology, ed 3, St. Louis, 2002, Mosby, p. 156.)



Fig. 673.2 Lesiones en «diana» o «iris» con una zona central oscura característica en las palmas de un niño con eritema multiforme debido al virus del herpes simple. (De Weston WL, Lane AT, Morelli J: Color textbook of pediatric dermatology, ed 3, St. Louis, 2002, Mosby, p. 156.)

las lesiones son relativamente escasas en la cara, el tronco y las piernas. Las lesiones pueden afectar a palmas y plantas. A menudo se inicia como máculas eritematosas o placas urticariformes que se extienden centrífugamente para formar lesiones de hasta 2 cm de diámetro con un centro más oscuro o necrótico. Las lesiones de un episodio concreto aparecen a lo largo de 72 horas y permanecen fijas en su localización (duración media: 7 días). Pueden verse lesiones orales, con predilección por el borde bermellón de los labios y la mucosa bucal, pero el resto de las superficies mucosas está respetado. El EM puede debutar inicialmente como lesiones urticariformes, pero a diferencia de lo que sucede en la urticaria, una lesión de EM concreta no desaparece en 24 h. Generalmente no hay síntomas prodromicos. El pronóstico es favorable con una morbilidad a largo plazo limitada. Las lesiones se resuelven sin secuelas al cabo de unas 2 semanas, aunque en los individuos de piel oscura pueden quedar alteraciones en la pigmentación de la zona afectada por las lesiones a largo plazo. No se produce evolución a un síndrome de Stevens-Johnson. Muchos autores diferencian entre el **EM menor** (sobre todo lesiones cutáneas típicas o dianiformes atípicas que afectan a ≤ 10% de la superficie corporal sin afectación mucosa o con una afectación mucosa limitada, que con frecuencia se limita a un lugar, como la boca) y el **EM mayor** (mismo patrón de afectación cutánea asociado al EM menor más afectación de dos o más mucosas con una afectación oral más grave). El EM mayor y el síndrome de Stevens-Johnson son entidades diferentes.

Patogenia

La patogenia del EM no está clara, pero es posible que una respuesta inmunitaria celular a un estímulo antigenético lesione los queratinocitos. El gen *Pol1* del VHS que se expresa en las lesiones del EM recidivante inducido por VHS activa/aumenta la expresión del factor de transcripción SP1 y citocinas antiinflamatorias. Estas citocinas liberadas por las células mononucleares activas y los queratinocitos pueden contribuir a la muerte de las células epidérmicas y los síntomas constitucionales.

Anatomía patológica

Los signos microscópicos son variables, pero pueden ayudar a establecer el diagnóstico. Las lesiones iniciales muestran un ligero edema intercelular, algunos queratinocitos disqueratósicos y vacuolización de la capa basal de la epidermis y un infiltrado linfohistiocítico perivasicular con edema en la dermis superior. Las lesiones más evolucionadas muestran una acentuación de estas características y se aprecia exocitosis linfocítica y un intenso infiltrado perivasicular e intersticial de mononucleares en el tercio superior de la dermis. En los casos graves toda la epidermis se torna necrótica.

Diagnóstico diferencial

En el diagnóstico diferencial del EM se engloban el penigoide ampolloso (PA), el pénfigo, la dermatosis IgA lineal, la enfermedad injerto contra huésped, la erupción fija medicamentosa, los exantemas medicamentosos ampollosos, la urticaria, las infecciones víricas como el VHS, los síndromes de artritis reactiva, la enfermedad de Kawasaki, el síndrome de Sweet, la enfermedad de Behcet, las vasculitis alérgicas, el eritema anular centrífugo, la erupción polimorfa medicamentosa y la panarteritis nudosa. El EM que afecta inicialmente a la mucosa oral puede confundirse con el síndrome de Stevens-Johnson, el PA, el pénfigo vulgar (PV), el liquen plano vesiculoampolloso o erosivo, el síndrome de Behcet, la estomatitis aftosa recurrente y la gingivoestomatitis herpética primaria. A diferencia del EM, el síndrome de Stevens-Johnson se manifiesta con máculas eritematosas o purpúricas (no pápulas) y normalmente comienza en el tronco. Una reacción similar a la enfermedad del suero por cefaclor (y otros antibióticos) también presenta lesiones semejantes al EM; aunque las lesiones pueden tener un centro oscuro o violáceo, en la mayoría de los casos de reacciones similares a la enfermedad del suero inducidas por cefaclor son pruriginosas, transitorias y migratorias, y probablemente se trata de una urticaria y no de un verdadero EM.

Tratamiento

El tratamiento del EM es de soporte. Los emolientes tópicos, los antihistamínicos y los antiinflamatorios no esteroideos sistémicos no modifican el curso de la enfermedad, pero aportan alivio sintomático. En los pacientes con afectación grave de las mucosas se pueden emplear opioides para controlar el dolor y es clave una higiene oral diligente. No hay estudios prospectivos controlados que respalden el uso de corticosteroides en el tratamiento. El aciclovir oral profiláctico durante 6 meses puede ser eficaz para controlar los episodios recurrentes de EM asociado a VHS. Cuando se suspende el aciclovir, tanto el VHS como el EM pueden recurrir, aunque los episodios son menos frecuentes y más moderados. En los casos recidivantes que no responden al tratamiento antivírico se pueden emplear fármacos orientados a reducir las dosis de corticosteroides, que reducen la frecuencia de recidivas, entre los cuales se incluyen azatioprina, micofenolato de mofetilo y dapsona. Se recomienda una monitorización analítica adecuada.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

673.2 Síndrome de Stevens-Johnson

Joel C. Joyce

ETIOLOGÍA

Algunos fármacos, como las sulfamidas, los antiinflamatorios no esteroideos, los antibióticos y los anticonvulsivos, son los que con mayor frecuencia desencadenan el síndrome de Stevens-Johnson (SSJ) y la necrólisis epidémica tóxica (NET). El SSJ y la NET se encuentran en el mismo espectro. Se dice que el paciente tiene un SSJ cuando se halla afectado menos del 10% de la superficie corporal, que sufre un síndrome de solapamiento SSJ-NET cuando se halla afectada un área corporal del 10-30% y una NET si se halla afectado más del 30%. La NET es el trastorno más grave dentro del espectro clínico de esta enfermedad y se asocia a una notable toxicidad constitucional con extensa necrólisis mucosa y de más del 30% de la superficie corporal. Aproximadamente el 80% de los casos son clasificados como SSJ. El riesgo de muerte en los niños en los Estados Unidos es del 0,3-1,5%. Los抗原s leucocitarios humanos (HLA)-B*1502 y HLA-B*5801 están implicados en el desarrollo de estos dos trastornos en chinos pertenecientes a la etnia Han que recibían carbamazepina y en pacientes japoneses que recibían allopurinol, respectivamente.

Las infecciones, sobre todo en niños, también se asocian al SSJ, aunque la idea actual considera que la mayor parte de los casos de SSJ clásico son secundarios a fármacos. Algunos términos como «**mucositis asociada a**

M. pneumoniae» o «SSJ atípico» han producido dificultades diagnósticas y para la clasificación. Los individuos, que son típicamente niños o adultos jóvenes, que con frecuencia presentan síntomas respiratorios altos por una infección por *M. pneumoniae*, presentan grados variables de ulceración y erosión mucosa (típicamente de la boca, aunque también de otras mucosas), pero no tienen afectación cutánea (a diferencia de lo que sucede en el SSJ-NET tradicional) y se encuentra evidencia de infección por *M. pneumoniae* típicamente en el estudio mediante reacción en cadena de la polimerasa. Además del tratamiento de soporte que se comenta luego, los individuos afectados se benefician del tratamiento antibiótico contra *M. pneumoniae*. La morbilidad es típicamente menos grave que para la enfermedad del espectro del SSJ-NET.

Manifestaciones clínicas

Las lesiones cutáneas del SSJ suelen comenzar como máculas eritematosas que se necrosan de una forma rápida y variable en el centro, dando lugar a vesículas, ampollas y zonas cutáneas desnudas en la cara, el tronco y las extremidades. Las lesiones cutáneas son más generalizadas que en el EM y se acompañan de afectación de **dos o más superficies mucosas**, como los ojos, la cavidad oral, la vía respiratoria superior o el esófago, el tubo digestivo y la mucosa anogenital (fig. 673.3). Los signos iniciales suelen consistir en sensación de quemazón, edema y eritema en los labios y la mucosa bucal; después surgen ampollas, úlceras y costras hemorrágicas.



Fig. 673.3 Ampollas presentes en la conjuntiva (A) y en la boca (B) en el síndrome de Stevens-Johnson. C, La erosión, ulceración y necrosis en la cavidad oral interfieren con la alimentación. Las lesiones genitales provocan disuria y dificultan la micción. (De Habif TP, editor: Clinical dermatology, ed 4, Philadelphia, 2004, Mosby, p. 631.)

Las lesiones se pueden preceder de síntomas seudogripales de la vía respiratoria superior. El dolor de las úlceras mucosas suele ser intenso, mientras que la piel molesta mínimamente o es indolora en el SSJ, al contrario de lo que ocurre en la NET. Pueden aparecer úlceras corneales, uveítis anterior, panoftalmitis, bronquitis, neumonitis, miocarditis, hepatitis, enterocolitis, poliartritis, hematuria y necrosis tubular aguda, que conduce a insuficiencia renal. Las ampollas y erosiones cutáneas diseminadas conlleven una notable pérdida de líquidos y un riesgo elevado de sobreinfección bacteriana y sepsis. Las lesiones aparecen en brotes y la curación completa puede tardar 4-6 semanas; las cicatrices oculares y el deterioro visual, así como las estenosis esofágica, bronquial, vaginal, uretral o anal, pueden ser permanentes. Entre las anomalías de laboratorio inespecíficas del SSJ figuran leucocitosis, elevación de la velocidad de sedimentación globular y, ocasionalmente, de las transaminasas hepáticas y disminución de la albúmina sérica.

Patogenia

La patogenia se establece por la existencia de linfocitos T CD8⁺ citotóxicos específicos contra fármacos, con apoptosis de queratinocitos desencadenada por perforinas, granzima B y granulinas. A este proceso le sigue la extensa propagación de la apoptosis asociada a la interacción del sistema Fas-ligando de Fas. Se ha prestado atención al papel que desempeñan los macrófagos/monocitos en el desarrollo del SSJ-NET a través de las vías de transmisión de señales del factor de necrosis tumoral α , el ligando inductor de apoptosis relacionado con el factor de necrosis tumoral (TRAIL) y el inductor débil de apoptosis del factor de necrosis tumoral (TWEAK). Es probable que muchos pacientes afectados tengan una predisposición genética de base todavía no reconocida.

Diagnóstico diferencial

El diagnóstico diferencial del SSJ incluye NET, urticaria, mocositis asociada a *M. pneumoniae*, síndrome de reacción cutánea a fármacos con eosinofilia y síntomas sistémicos (DRESS) (v. cap. 664.2) y otras reacciones a medicamentos y los exantemas víricos, incluida la enfermedad de Kawasaki. El SSJ se ha descrito en raros casos de pacientes con lupus eritematoso sistémico.

Tratamiento

El tratamiento del SSJ es de soporte y sintomático. Hay que suspender lo antes posible la administración de los fármacos potencialmente responsables. Se debe consultar con el oftalmólogo, ya que las secuelas oculares, como las cicatrices corneales, pueden producir una pérdida visual. La aplicación de membrana amniótica criopreservada en la superficie ocular durante la fase aguda de la enfermedad puede reducir la destrucción asociada y las secuelas a largo plazo. El tratamiento tópico precoz con esteroides puede reducir también las secuelas oculares. Las lesiones orales se tratan con enjuagues bucales y aplicaciones de glicerina. Las lesiones vaginales se vigilan estrechamente y se tratan para evitar las estenosis o adherencias. Los anestésicos tópicos (orales) (difenhidramina, diclonina, lidocaina viscosa) pueden aliviar el dolor, en especial cuando se aplican antes de comer. Las erosiones se limpian con compresas de suero salino o solución de Burrow. Se puede precisar el ingreso en una unidad de cuidados intensivos, líquidos i.v., soporte nutricional, piel de carnero o cámaras hidráulicas, compresas diarias con solución salina o de Burrow, gasas de parafina o apósitos con gel coloidal (Hidrogel) en las zonas erosionadas, compresas de suero salino sobre los párpados, los labios o la nariz, analgesia y sondaje urinario (cuando sea necesario). Se tienen que valorar a diario los signos de infección y las lesiones oculares, que son la principal causa de morbilidad a largo plazo. Los antibióticos sistémicos están indicados cuando existe una infección urinaria o cutánea o se sospecha la existencia de bacteriemia (*Staphylococcus aureus* o *Pseudomonas aeruginosa*), ya que la infección es la primera causa de muerte. No se requieren antibióticos sistémicos de forma profiláctica. Aunque a veces se aconsejan los corticosteroides en casos precoces y graves de SSJ, no existe ningún estudio prospectivo doble ciego que haya evaluado su eficacia. La mayoría de los autores desaconseja su uso debido a los casos descritos en los que aumenta la morbilidad (sepsis), aunque no se han realizado ensayos clínicos definitivos en niños. Se debe considerar la administración de inmunoglobulina intravenosa (IGIV) (1,5-2,0 g/kg/día durante 3 días) en las fases iniciales. Una dosis total ≥ 2 g/kg ha demostrado un mejor resultado en niños comparados con adultos, aunque sin significación estadística. Otros regímenes de tratamiento inmunosupresor no han demostrado claros beneficios o éxitos en múltiples estudios controlados.

La bibliografía está disponible en *Expert Consult*.

673.3 Necrólisis epidérmica tóxica

Joel C. Joyce

EPIDEMIOLOGÍA Y ETIOLOGÍA

La patogenia de la NET no está clara, pero podría intervenir un fenómeno de hipersensibilidad que lesiona fundamentalmente la capa de células basales de la epidermis. El daño epidérmico parece deberse a una apoptosis de los queratinocitos. Esta enfermedad se desencadena por muchos de los mismos factores que se creen responsables del SSJ (v. cap. 673.2), en especial fármacos como sulfamidas, amoxicilina, fenobarbital, hidantoína y alopurinol. La NET se define por: 1) formación generalizada de ampollas y eritema morbiliforme o confluyente, asociado a sensibilidad cutánea; 2) ausencia de lesiones en diana; 3) inicio súbito y generalización en 24-48 horas, y 4) signos histológicos de necrosis de todo el grosor de la epidermis y un infiltrado dérmico mínimo o ausente. Estos criterios clasifican la NET como un trastorno diferente del EM.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Los pródromos consisten en fiebre, malestar general, molestias cutáneas localizadas y eritema difuso. La inflamación de los párpados, la conjuntiva, la boca y los genitales puede preceder a las lesiones cutáneas. Pueden aparecer ampollas flácidas, pero no es una característica prominente. Sí es característica la pérdida de todo el grosor de la epidermis en grandes láminas (v. fig. 673.4). El **signo de Nikolsky** (despegamiento de la epidermis cuando se ejerce una ligera presión tangencial) está presente, pero solo en las zonas de eritema (v. fig. 673.4). La curación tiene lugar al cabo de 14 días o más. La cicatrización, en especial en los ojos, puede ocasionar opacidad corneal. El curso es implacablemente progresivo y se puede complicar con deshidratación grave, desequilibrios hidroelectrolíticos, shock, infección secundaria localizada y septicemia. También se pueden perder las uñas y el pelo. Entre la morbilidad a largo plazo figuran alteraciones pigmentarias de la piel, problemas oculares (ausencia de lágrimas, cicatrices conjuntivales, pérdida de las pestañas) y estenosis de las superficies mucosas. El diagnóstico diferencial se debe hacer con el síndrome de la piel escalada por estafilococos, en el que las ampollas son intraepidérmicas, la enfermedad injerto contra huésped, las quemaduras químicas, los exantemas medicamentosos, el síndrome del shock tóxico y el pénfigo. Puede resultar difícil emplear el estudio histopatológico de la piel

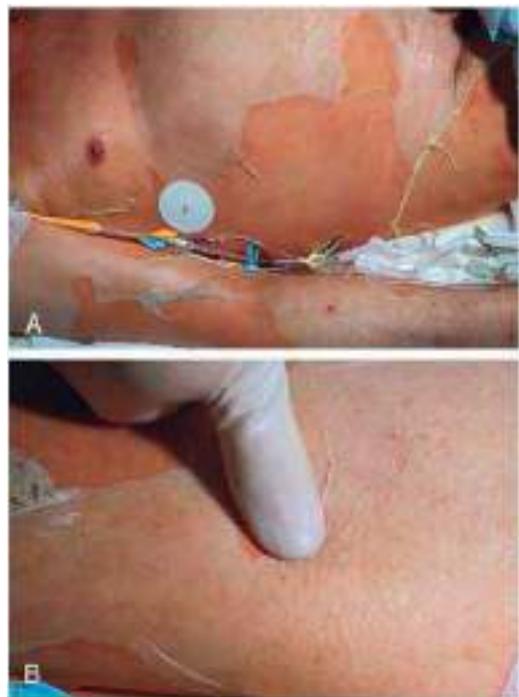


Fig. 673.4 A, Se desprenden grandes láminas de epidermis completa. B, La NET comienza con un eritema difuso y caliente. En pocas horas la piel se hace dolorosa y se despega de la dermis (signo de Nikolsky). (De Habif TP, editor: Clinical dermatology, ed 4, Philadelphia, 2004, Mosby, p. 633.)

para diferenciar el SSJ-NET de otros trastornos parecidos que cursan con ampollas, aunque la necrosis epidérmica de espesor completo temprana suele indicar una peor evolución clínica.

El síndrome de hipersensibilidad a los anticonvulsivos (síndrome de DRESS; v. cap. 664.2) es una reacción multisistémica que aparece aproximadamente de 4 semanas a 3 meses después de comenzar un tratamiento con el fármaco responsable. El exantema cutáneo corresponde a una erupción morbiliforme rojo-rosada asociada a edema facial, adenopatías, fiebre, enfermedad hepática, renal y pulmonar, eosinofilia, linfocitosis atípica y leucocitosis.

TRATAMIENTO

Es esencial identificar el factor desencadenante específico. Debido a que la mayor parte de los casos están inducidos por fármacos, se debe suspender su administración tan pronto como sea posible. El tratamiento es similar al de los grandes quemados y puede ser preferible realizarlo en una unidad de quemados (v. cap. 92). Debe incluir el aislamiento estricto, el tratamiento hidroelectrolítico cuidadoso, el uso de camas hidráulicas y cultivos diarios. Está indicada la antibioterapia sistémica cuando existen datos o sospecha de una infección secundaria. El cuidado de la piel debe consistir en limpieza con suero salino isotónico o solución de Burrow. Los apósitos biológicos o con gel coloidal (Hidrogel) alivian el dolor y disminuyen la pérdida de líquido. A menudo se precisan opiáceos para tratar el dolor. Puede ser necesario el cuidado de la boca y los ojos, de igual modo que en el EM grave. Debido al mecanismo inmune, se han empleado los glucocorticoides sistémicos y la IGIV con éxito aparente. Sin embargo, este tratamiento sigue siendo controvertido, aunque la tendencia a reducir la morbilidad en los niños que reciben IGIV a dosis altas está bien demostrada (v. cap. 673.2). Se ha visto eficacia en las series de casos de los inhibidores del anti-TNF- α en el tratamiento de la NET en adultos y se ha visto que su uso es efectivo en niños con una base científica limitada (infliximab 5 mg/kg i.v. en una dosis, máximo 300 mg).

La bibliografía está disponible en *Expert Consult*.

673.4 Trastornos mecanoampollosos

Joel C. Joyce

EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA

El término general epidermolysis ampollosa (EA) engloba un grupo heterogéneo de enfermedades ampollosas congénitas y hereditarias. Se diferencian en su gravedad y pronóstico, características clínicas e histológicas y patrones de herencia, pero todas tienen en común la formación de ampollas por un traumatismo y su exacerbación en ambientes calurosos. Las enfermedades se pueden dividir en tres grandes categorías, con múltiples subcategorías: EA simple (EAS), EA de la unión (EAU) y EA distrófica (EAD) (tablas 673.2-673.7). Recientemente, la reducción del coste y el aumento de la disponibilidad de los test genéticos hacen que el diagnóstico rápido y preciso de las EA esté disponible para aquellos que estén más lejos de los centros especializados que ofrecen análisis anatopatológicos y de microscopía electrónica de las vesículas. El **síndrome de Kindler**, que asocia poiquilodermia y fotosensibilidad, así como tendencia a la aparición de ampollas, también se considera una forma independiente de EA. La **epidermolysis ampollosa adquirida** es una enfermedad autoinmunitaria que produce anticuerpos contra la cadena α del colágeno de tipo VII. Es raro en niños. Normalmente se adquiere secundario a otra enfermedad autoinmune o neoplasia pero tiene formas congénitas infrecuentes. Las madres afectadas pueden pasar el autoanticuerpo al feto y producir lesiones parecidas en el recién nacido, aunque transitorias.

EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA SIMPLE

La EAS es una enfermedad autosómica dominante o recesiva que no deja cicatrices. El defecto en los tipos más frecuentes de EAS radica en la queratina 5 o 14, que constituye los filamentos intermedios de los queratinocitos basales (tabla 673.3). La ampolla intraepidérmica es consecuencia de la citólisis de las células basales. Hay numerosas variantes raras con defectos que también provocan ampollas intraepidérmicas (v. tabla 673.2).

En la EAS generalizada (antes Koebner), las ampollas suelen estar presentes al nacer o durante el periodo neonatal. Las localizaciones predilectas son las manos, los pies, los codos, las rodillas, las piernas y el cuero cabelludo. Las lesiones intraorales son mínimas, es raro que las uñas se tornen

Tabla 673.2 Clasificación y genes afectados en la epidermólisis ampollosa simple

TIPO	HERENCIA	GEN AFECTADO
EAS, suprabasal, acantolítica	AR	DSP/ desmogleína
EAS, suprabasal, acantolítica	AR	JUP/ placoglobina
EAS, suprabasal, fragilidad cutánea – deficiencia de placoglobina	AR	JUP/placoglobina
EAS, suprabasal, fragilidad cutánea – pelo rizado	AR	DSP/ desmogleína
EAS, suprabasal, fragilidad cutánea, displasia ectodérmica	AR	PKP1/placoglobina-1
EAS, suprabasal, síndrome cutáneo de descamación acra	AR	TGM5/transglutaminasa 5
EAS, suprabasal; EAS superficial	AD o AR	?
EAS, basal, grave generalizado (antes Dowling-Meara)	Normalmente AD	KRT5, KRT14/queratinas 5, 14
EAS, basal, intermedio generalizado (antes Koebner)	Normalmente AD	KRT5, KRT14/queratinas 5, 14
EAS, basal, localizado (antes Webner-Cockayne)	Normalmente AD	KRT5, KRT14/queratinas 5, 14
EAS, basal, con pigmentación moteada	AD	KRT5 > KRT14
EAS, basal, circular migratorio	AD	KRT5, C-terminal
EAS, basal, tipo Ogna	AD	PLEC1/lecitina p
EAS, basal, con distrofia muscular	AR	PLEC1/lecitina p
EAS, basal, con atresia de píloro	AR	PLEC1/lecitina p
EAS, basal, BP230	AR	DST-e/distonina-e
EAS, basal, exofilia 5	AR	EXPH5/exofilina

AD, autosómica dominante; AR, autosómica recesiva; EAS, epidermólisis ampollosa simple.

De Paller AS, Mancini AJ, editors: Hurwitz clinical pediatric dermatology, ed 5, Philadelphia, 2016, Elsevier, Table 13.1, p. 318.

Tabla 673.3 Características de las principales formas de la epidermólisis ampollosa simple, basal

TIPO	MANIFESTACIONES CLÍNICAS
EAS, localizada (antes Weber-Cockayne)	Aparición de ampollas fácilmente en palmas y plantas Puede haber queratoderma focal en palmas y plantas en adultos 25% presentan erosiones en la mucosa oral Raramente presentan pigmentación reticulada, especialmente en brazos y tronco y queratoderma punteado (EAS con pigmentación moteada)
EAS, generalizada, intermedia (antes Koebner)	Ampollas generalizadas Afectación variable de la mucosa Queratoderma focal en palmas y plantas Afectación de las uñas en el 20% Mejora con la edad avanzada
EAS, generalizada, grave (antes Dowling-Meara)	Más grave en neonatos, lactantes; mejora tras la infancia Ampollas grandes, generalizadas; posteriormente, ampollas más pequeñas (herpetiformes) Ampollas mucosas, incluyendo esofágicas Engrosamiento ungueal, mudan pero vuelven a crecer Pueden tener dientes al nacimiento
EAS con pigmentación moteada	Hiperpigmentación reticular, especialmente en brazos y tronco Queratosis puncada y queratoderma

EAS, epidermólisis ampollosa simple.

De Paller AS, Mancini AJ, editors: Hurwitz clinical pediatric dermatology, ed 5, Philadelphia, 2016, Elsevier, Table 13.2, p. 319.

**Fig. 673.5** Ampolla grande en el pie de un paciente con epidermólisis ampollosa simple localizada (Weber-Cockayne).

distróficas y crecen de nuevo incluso cuando se desprenden, y la dentición es normal. Las ampollas curan sin cicatriz o esta es mínima y sin milios. La principal complicación es la infección secundaria. La tendencia a formar ampollas disminuye con la edad y el pronóstico a largo plazo es bueno. Las ampollas se deben drenar mediante punción, pero la cubierta se deja intacta para proteger la piel subyacente. Las erosiones se deben recubrir con un apósito semipermeable. Es beneficioso un cuidado de la herida rápido y protección de las áreas sometidas a presión. Es importante vigilar los signos de infección que deben ser tratados precozmente.

La **EAS localizada (antes Weber-Cockayne)** afecta principalmente a las manos y los pies, y suele manifestarse cuando el niño comienza a caminar; el inicio se puede retrasar incluso hasta la pubertad o el comienzo de la vida adulta, cuando se utiliza calzado más pesado o los pies se someten a mayores traumatismos. Las ampollas suelen estar limitadas a las manos y los pies ([fig. 673.5](#)); es raro que surjan en otras localizaciones como la zona dorsal de los brazos y la región pretibial. Esta enfermedad varía desde una incapacidad leve hasta ser invalidante en los momentos de exacerbación grave. El tratamiento es similar al descrito anteriormente.

Tabla 673.4 Clasificación y causas de las principales formas de epidermólisis ampollosa de la unión

TIPO	HERENCIA	DEFECTO GENÉTICO
EAU, generalizada grave (antes Herlitz)	AR	LAMA3, LAMB3, LAMC2/laminina 332
EAU, generalizada, intermedia (antes no-Herlitz)	AR	Mutaciones leves: laminina 332
EAU, generalizada, intermedia (antes no-Herlitz)	AR	COL17A1/colágeno tipo XVII
EAU, generalizada con atresia pilórica	AR	ITGA6, ITGB4/integrina $\alpha 6$ o $\beta 4$
EAU, generalizada, comienzo tardío	AR	COL17A1/colágeno tipo XVII
EAU, generalizada, con afectación respiratoria y renal	AR	ITGA3/integrina $\alpha 3$
EAU, localizada	AR	COL17A1/colágeno tipo XVII ITGA6, ITGB4/integrina $\alpha 6\beta 4$ Laminina 332
EAU con atresia pilórica	AR	ITGA6, ITGB4/integrina $\alpha 6$ o $\beta 4$
EAU, localizada, inversa	AR	COL17A1/colágeno tipo XVII
Síndrome LOC	AR	Laminina 332, cadena $\alpha 3$

AR, autosómico recesivo; EAU, epidermólisis ampollosa de la unión; LOC, laringo-onico-cutáneo.

De Paller AS, Mancini AJ, editores: *Hurwitz clinical pediatric dermatology*, ed 5, Philadelphia, 2016, Elsevier, Table 13.3, p. 321.



Fig. 673.6 Vesículas agrupadas sobre una base eritematosa en una epidermólisis ampollosa simple de Dowling-Meara.

La **EAS de Dowling-Meara** (herpetiforme) se caracteriza por las ampollas agrupadas que recuerdan a las del herpes simple (fig. 673.6). Durante la lactancia las ampollas pueden ser grandes y extensas, y afectar a las membranas mucosas; también pueden desprenderse las uñas, formarse milios y producirse alteraciones leves de la pigmentación, sin cicatrices. Despues de los primeros meses de vida, las temperaturas elevadas no parecen exacerbar la formación de ampollas. Puede observarse hiperqueratosis e hiperhidrosis de las palmas y las plantas, aunque suelen mejorar con la edad. Es importante, particularmente en la infancia, mantener el estado nutricional y el tratamiento de las infecciones. El manejo del día a día puede implicar técnicas del cuidado de heridas como las que se describirán posteriormente.

EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA DE LA UNIÓN

La **EAU de Herlitz** es una enfermedad autosómica recesiva potencialmente mortal (tablas 673.4 y 673.5). Las ampollas aparecen al nacer o durante el periodo neonatal, en especial en la zona perioral, el cuero cabelludo, las piernas, la zona del pañal y el tórax. Ocasionalmente las uñas se hacen distróficas y entonces con frecuencia se pierden de forma permanente. La afectación de las membranas mucosas puede ser grave, y en muchos de los niños afectados se ha descrito la ulceración del epitelio respiratorio, digestivo y genitourinario, aunque es menos frecuente que en la EAD recesiva grave. La curación es lenta y aparecen granulomas vegetantes que pueden persistir durante mucho tiempo. Las placas grandes, húmedas y erosionadas (fig. 673.7) actúan como una puerta de entrada para las bacterias, y la septicemia es una de las causas de mortalidad más frecuentes. En las zonas de ampollas recurrentes puede producirse una atrofia leve. Es característica la dentición defectuosa con pérdida precoz de los dientes como resultado de caries agresivas. Casi

Tabla 673.5 Características de las principales formas de la epidermólisis ampollosa de la unión

TIPO	CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS
EAU, generalizada grave (antes Herlitz)	El 50% de los pacientes mueren durante los 2 primeros años de edad Las ampollas cicatrizan con cicatrices atróficas pero sin milios Ampollas y eritema periungueales y de las yemas de los dedos Ampollas en la mucosa oral y esofágica Afectación laringea y de las vías aéreas con ronquera temprana Posteriormente, granulación perioral con preservación de los labios Anoniquia Hipoplasia del esmalte dental, aumento de las caries Retraso del crecimiento Anemia
EAU, generalizada, intermedia (antes no-Herlitz)	Menos grave, pero manifestaciones similares a la de Herlitz, incluyendo afectación dental, ungueal y de la laringe Tejido de granulación poco frecuente Cicatrización perinasal Menor afectación de la mucosa Alopecia Anemia pero no tan grave como en la EAU, generalizada, grave
EAU, localizada	Ampollas localizadas sin cicatrización residual o tejido de granulación Afectación mucosa mínima Alteraciones dentales y ungueales como en la EAU, generalizada, grave
EAU, generalizada con atresia pilórica	Normalmente letal en periodo neonatal Ampollas generalizadas, que desembocan en cicatrices atróficas Se puede nacer con áreas grandes de aplasia cutánea Sin tejido de granulación Distrofia ungueal o anoniquia Atresia pilórica, malformaciones genitourinarias Orejas rudimentarias Hipoplasia del esmalte dental (en los supervivientes) Anemia variable, retraso del crecimiento, ampollas mucosas

EAU, epidermólisis ampollosa de la unión.

De Paller AS, Mancini AJ, editores: *Hurwitz clinical pediatric dermatology*, ed 5, Philadelphia, 2016, Elsevier, Table 13.4, p. 321.

Tabla 673.6 Clasificación y causa de las principales formas de epidermólisis ampollosa distrófica

TIPO	HERENCIA	DEFECTO GENÉTICO
Dominante		
EAD dominante	AD	COL7A1/colágeno VII
Tipos menos frecuentes de EAD dominante: acra, pretibial, pruriginosa, solo ungueal, dermólisis ampollosa del recién nacido	AD	COL7A1/colágeno VII
EAD recesiva, generalizada grave	AR	COL7A1/colágeno VII
EAD recesiva, generalizada intermedia	AR	COL7A1/colágeno VII
EAD recesiva, inversa	AR	COL7A1/colágeno VII
Tipos menos frecuentes de EAD recesiva: localizada, pretibial, pruriginosa, centrípeta, dermólisis ampollosa del recién nacido	AR	COL7A1/colágeno VII

AD, autosómica dominante; AR, autosómica recesiva; EAD, epidermólisis ampollosa distrófica.

De Paller AS, Mancini AJ, editors: *Hurwitz clinical pediatric dermatology*, ed 5, Philadelphia, 2016, Elsevier, Table 13.5, p. 323.**Fig. 673.7** Tejido de granulación y ausencia de cicatrización en la epidermólisis ampollosa de la unión.

siempre presentan retraso del crecimiento y anemia resistente. Además de la infección, otras causas habituales de muerte son la caquexia y la insuficiencia circulatoria. La mayoría de los pacientes muere durante los 2-3 primeros años de vida.

La **EAU no-Herlitz** engloba a un grupo heterogéneo de enfermedades. La formación de ampollas puede ser grave en el periodo neonatal, dificultando la diferenciación con la EAU tipo Herlitz. Pueden apreciarse todos los hallazgos observados en el tipo Herlitz, pero suelen ser más leves. La **EAU no-Herlitz generalizada (antes EA generalizada benigna atrófica)** se incluye como una variante de la EAU no-Herlitz. Otra variante de la EAU no-Herlitz se asocia con atresia pilórica.

En el estudio con microscopía óptica de todos los tipos de EAU se aprecia una ampolla subepidérmica y el microscopio electrónico muestra que el plano de separación se encuentra en la lámina lúcida, entre la membrana plasmática de las células basales y la lámina basal. En las microfotografías electrónicas se aprecia que los hemidesmosomas están ausentes o muy disminuidos en la **EAU de Herlitz** y en algunas **EAU no-Herlitz**. El defecto se localiza en la laminina 332 (antes laminina 5 o epiligrina), una glucoproteína que se asocia a los filamentos de anclaje localizados por debajo de los hemidesmosomas. En la EAU no-Herlitz los defectos también se han descrito en otros componentes de los hemidesmosomas, como el colágeno de tipo XVII (BP180). En la **EAU con atresia pilórica** el defecto se localiza en la integrina $\alpha_6\beta_4$.

El tratamiento de la EAU es de soporte. La dieta tiene que aportar las calorías necesarias y se administran *suplementos de hierro*. Las infecciones requieren un tratamiento precoz. Si el paciente no responde al tratamiento con hierro o eritropoyetina se deben administrar transfusiones de concentrados de hematíes. Es clave seguir de forma estricta los regímenes de cuidado de las heridas. Los regímenes de cuidado de las heridas actuales incluyen vendas no adherentes muy específicas para niños con fragilidad cutánea crónica. Los injertos cutáneos de tejido artificial (piel artificial que deriva de queratinocitos y fibroblastos humanos) pueden ser beneficiosos.

Tabla 673.7 Características de las formas principales de epidermólisis ampollosa distrófica

TIPO	MANIFESTACIONES CLÍNICAS
Distrófica dominante	Inicio al nacimiento o en la infancia temprana Las ampollas predominan en el dorso de las manos, codos, rodillas, y piernas inferiores Milios asociados con las cicatrices Algunos de los pacientes desarrollan lesiones similares a cicatrices, especialmente en el tronco El 80% tienen distrofia ungueal
Distrófica recesiva, grave generalizada	Presente al nacimiento Ampollas ampliamente distribuidas, cicatrización, milios Deformidades: seudosindactilia, contracturas articulares Afectación grave de las membranas mucosas, uñas, alopecia Retraso del crecimiento, malnutrición Anemia Dientes moteados, con caries Osteoporosis, pubertad retrasada, cardiomiopatía, glomerulonefritis, amiloidosis renal, nefropatía IgA Predisposición a cáncer escamoso de la piel y en las zonas con importantes cicatrices
Distrófica recesiva, generalizada intermedia	Ampollas generalizadas desde el nacimiento con milios, cicatrices Menor anemia, retraso del crecimiento, afectación mucosa pero más alteración esofágica con la edad avanzada

IgA, inmunoglobulina A.

De Paller AS, Mancini AJ, editors: *Hurwitz clinical pediatric dermatology*, ed 5, Philadelphia, 2016, Elsevier, Table 13.6, p. 323.

EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA DISTRÓFICA

Todas las formas de EAD son consecuencia de mutaciones en el colágeno VII, un componente esencial de las fibrillas de anclaje que unen la membrana basal y la epidermis suprayacente a la dermis ([tablas 673.6 y 673.7](#)). En todos los tipos de EAD la ampolla es subepidérmica. El tipo y la localización de la mutación determinan la gravedad del fenotipo.

La **EAD dominante** es el tipo de EAD más frecuente. El espectro de la EAD dominante es variado. Las ampollas pueden estar presentes al nacer y a menudo son limitadas y se presentan de modo característico sobre las prominencias óseas acrales. Las lesiones curan con rapidez, con formación de cicatrices blandas y arrugadas, milios y alteraciones de la pigmentación ([fig. 673.8](#)). Las anomalías ungueales y la pérdida de las uñas son frecuentes. En muchos casos la formación de ampollas es leve, provoca escasa restricción de la actividad y no influye en el crecimiento y el desarrollo. La afectación de las mucosas suele ser mínima.



Fig. 673.8 Cicatriz con formación de milios sobre la rodilla en la epidermólisis ampollosa distrófica dominante.



Fig. 673.9 Cicatrización grave de las manos y las rodillas en la epidermólisis ampollosa distrófica recesiva.

La EAD recesiva grave generalizada (antes EAD recesiva de Hallopeau-Siemens) es la forma más incapacitante de EA, aunque el espectro clínico es variable. Algunos pacientes tienen ampollas, cicatrices y milios de predominio en las manos, los pies, los codos y las rodillas (fig. 673.9). Otros presentan erosiones y ampollas extensas al nacer que comprometen seriamente su cuidado y alimentación. La afectación de las mucosas es frecuente y puede impedir la nutrición, incluso en los niños mayores, cuyo crecimiento puede estar retrasado. Durante la infancia, la calidad de vida se puede ver comprometida por las erosiones y estenosis esofágicas, cicatrices de la mucosa bucal, contracturas en flexión de las articulaciones secundarias a la cicatrización de los tejidos, desarrollo de carcinomas epidermoides cutáneos y fusión de los dedos (fig. 673.10). Los carcinomas escamosos y las infecciones son las principales causas de morbilidad y mortalidad.

Aunque la piel se torna menos sensible a los traumatismos con la edad en los pacientes con EAD recesiva, las deformidades progresivas e irreversibles complican el tratamiento y el pronóstico global es desfavorable. *Se deben evitar los alimentos que traumáticos la mucosa bucal o esofágica.* Si se forman cicatrices esofágicas se administra una dieta semilíquida y pueden ser necesarias las dilataciones del esófago. La escisión de las estenosis o la interposición de colon pueden ser precisas para mejorar la obstrucción esofágica. En los lactantes, la afectación orofaríngea grave puede requerir dispositivos de alimentación especiales como tubos de gástrostomía. Para reducir la morbilidad se trata la anemia con hierro, se administra antibioterapia intermitente para las infecciones secundarias y se realizan intervenciones quirúrgicas periódicas para liberar los dedos. Los vendajes de nueva generación, que incluyen vendajes no adhesivos elaborados en silicona, son clave del tratamiento y el mantenimiento diario de la barrera cutánea para reducir los traumatismos sobre la piel y fomentar la cicatrización. Existen nuevos compuestos para tratar el prurito, reducir la inflamación, y luchar contra la infección, particularmente con péptidos antimicrobianos, ayudar en fomentar que la cicatrización de las heridas sea más efectiva cuando se usan los vendajes, así como reducir la morbilidad.

A parte del cuidado de las heridas y del cuidado de las comorbilidades en la EA, el desarrollo de nuevas tecnologías ofrece un amplio despliegue de



Fig. 673.10 Deformidad en manopla de la epidermólisis ampollosa distrófica recesiva.

opciones terapéuticas prácticas e hipotéticas para los pacientes con EA. Los injertos de piel artificial con queratinocitos y fibroblastos pueden ser beneficiosos. Están siendo prometedores los injertos de piel a los que se somete a modificaciones genéticas. Las células madre pluripotenciales, extraídas de áreas de la propia piel del paciente con mosaicismo reversible, proporcionan opciones personalizadas para el tratamiento de los pacientes afectados. Se está tratando de realizar un tratamiento génico transdérmico con fibroblastos alógenos y aporte de colágenos funcionales, como otras formas de terapia de recambio proteico. El trasplante alógénico de progenitores hematopoyéticos también puede ser beneficioso, igual que la inducción de las células madre pluripotenciales.

SÍNDROME DE KINDLER

El síndrome de Kindler, que se suele considerar un subtipo especial de EA, muestra rasgos de EA, como la aparición de ampollas congénitas, y de poiquilodermia congénita, como se observa en los síndromes de Rothmund-Thomson y Bloom (v. cap. 675), que incluyen fotosensibilidad, poiquilodermia congénita y atrofia cutánea progresiva. Las ampollas suelen aparecer en áreas acras durante la lactancia o primera infancia y se producen por traumatismos. La fotosensibilidad puede cursar como un aumento de la sensibilidad a las quemaduras solares. Tanto la formación de ampollas como la fotosensibilidad pueden mejorar mucho con la edad, pero los cambios de poiquilodermia pueden ser progresivos. Se han descrito cambios esclerodermoides y las alteraciones de las uñas de manos y pies además de alteraciones dentales.

El síndrome de Kindler es autosómico recesivo y se debe a mutaciones del gen *KIND1* (llamado también *FERMT1*), que codifica la kindrina 1, una proteína que parece regular las interacciones entre la matriz extracelular y los filamentos de actina. Se ha demostrado que las ampollas se producen en el seno de la epidermis, en la zona de la membrana basal y por debajo de esta última. Debido a que es frecuente confundir el síndrome de Kindler con una EA, al menos inicialmente, se puede confirmar el diagnóstico mediante microscopía electrónica, tinción con anticuerpos contra la kindrina 1 de la piel o detección de mutaciones del gen *KIND1*.

El tratamiento es parecido al descrito para la EA y se centra en reducir los traumatismos sobre la piel, un cuidado meticoloso de las heridas y el tratamiento de las infecciones cutáneas. Además, las medidas de evitar el sol resultan beneficiosas, porque pueden reducir la velocidad de aparición de la poiquilodermia.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

673.5 Pénfigo

Joel C. Joyce

PÉNFIGO VULGAR

Etiología y patogenia

El PV es un trastorno ampollo autoinmune infrecuente causado por anticuerpos circulantes contra la desmogleína III que provocan despegamiento suprabasal y, como consecuencia, formación de ampollas. La desmogleína III es una glucoproteína de 30 kDa que se une a la placoglobina, una proteína de los desmosomas. Las desmogleínas son una subfamilia de las cadherinas, unas moléculas de adherencia celular.

Manifestaciones clínicas

El PV suele aparecer por primera vez en forma de úlceras orales dolorosas, que puede ser el único signo de la enfermedad durante semanas o meses. Posteriormente, surgen ampollas flácidas grandes sobre piel no eritematosa, con mayor frecuencia en la cara, el tronco, las zonas de presión, las ingles y las axilas. El **signo de Nikolsky** está presente. La rotura de las lesiones y su aumento de tamaño en la periferia provocan zonas dolorosas y desnudas con escasa tendencia a curar. Cuando se produce la curación no deja cicatriz, pero es frecuente que persista una hiperpigmentación. En los lugares donde se han roto las ampollas, en especial en los pliegues cutáneos, aparecen lesiones granulomatosas malolientes y verrugosas; cuando ese patrón es muy pronunciado, resulta más adecuado denominar a esta entidad *pénfigo vegetante*. Debido a que puede provocar con rapidez malnutrición, deterioro y muerte, es esencial el diagnóstico precoz. El **PV neonatal** aparece durante la vida intrauterina por el paso transplacentario de anticuerpos maternos antidesmogleína a partir de mujeres con PV activo, aunque también puede ocurrir cuando la madre está en remisión. Los títulos maternos elevados antes del parto y el aumento de la actividad de la enfermedad materna se correlacionan con un pronóstico fetal desfavorable e incluso con su fallecimiento.

Anatomía patológica

La biopsia de una ampolla pequeña y reciente mostrará una ampolla suprabasal (intraepidérmica) con células epidérmicas acantolíticas sueltas que han perdido las uniones intercelulares y, por consiguiente, su contacto entre sí. La tinción de inmunofluorescencia con anticuerpos IgG origina un patrón característico de inmunofluorescencia directa («alambre de gallinero»), tanto de la piel afectada como de la sana. En muchos casos, el título de anticuerpos IgG contra la desmogleína en suero se correlaciona con el curso clínico de la enfermedad, por lo que las determinaciones seriadas tienen valor predictivo.

Diagnóstico diferencial

El PV se debe distinguir del EM, el PA, el SSJ y la NET.

Tratamiento

La enfermedad se trata inicialmente con metilprednisolona por vía sistémica a 1-2 mg/kg/día. Para el mantenimiento se han utilizado azatioprina, ciclofosfamida, micofenolato de mofetilo y metotrexato. La administración de IGIV en ciclos puede resultar beneficiosa en los pacientes que no responden a los corticosteroides. Se puede llegar a conseguir un excelente control de la enfermedad, pero las recaídas son frecuentes. Se ha empleado con éxito en niños.

PÉNFIGO FOLIÁCEO

Etiología y patogenia

El pénfigo foliáceo está causado por anticuerpos circulantes contra una zona de 50 kDa de una glucoproteína desmosómica de 160 kDa, la desmogleína I, que provoca despegamiento subcorneal que desencadena erosiones superficiales. Es una enfermedad extremadamente rara que se caracteriza por la aparición de ampollas subcorneales; el lugar de separación en la epidermis es más alto que en el PV.

Manifestaciones clínicas

Las ampollas son superficiales y se rompen con rapidez, formando erosiones rodeadas de eritema que curan dejando costras y descamación (fig. 673.11). El **signo de Nikolsky** está presente. Las lesiones se localizan en el cuero cabelludo, la cara, el cuello y la zona superior del tronco. Las lesiones de las mucosas son mínimas o están ausentes. Suele haber prurito, dolor y una sensación de quemazón. El curso clínico es variable, aunque en general es más benigno que en el PV. El **fogo selvagem** (pén-



Fig. 673.11 Erosiones superficiales del pénfigo foliáceo.

figo foliáceo endémico) es endémico en algunas regiones de Brasil y es idéntico al pénfigo foliáceo tanto clínica como histopatológica e inmunológicamente. Recientemente se ha demostrado que los anticuerpos contra la desmogleína 1 de los pacientes con *fogo selvagem* reaccionan de forma cruzada con las proteínas de la saliva de la mosca de la arena (especie *Lutzomyia*), lo que sugiere un estímulo ambiental para esta enfermedad autoinmune.

Anatomía patológica

El hallazgo de una ampolla acantolítica intraepidérmica en las capas altas de la epidermis es diagnóstico de pénfigo. Resulta imprescindible seleccionar una ampolla de poco tiempo de evolución. La tinción de IF con anticuerpos IgG revela un patrón característico de tinción intercelular similar al del PV pero más elevado en la epidermis.

Diagnóstico diferencial

Cuando las lesiones son generalizadas, la erupción puede simular una dermatitis exfoliativa o cualquier enfermedad ampollosa crónica, mientras que las placas eritematosas localizadas recuerdan a la dermatitis seborreica, la psoriasis, el impétigo, el eczema o el lupus eritematoso.

En la enfermedad localizada, los corticosteroides tópicos de potencia muy elevada aplicados dos veces al día pueden ser suficientes para conseguir la remisión. Cuando el trastorno es generalizado, la remisión a largo plazo se obtiene habitualmente administrando tratamiento con metilprednisolona por vía sistémica (1 mg/kg/día). A veces se utiliza dapsona (25-100 mg/día).

PENFIGOIDE AMPOLLOSO

Etiología y patogenia

El PA está causado por anticuerpos circulantes contra los antígenos del PA, de 230 y 180 kDa, lo que desencadena ampollas subepidérmicas. La proteína de 230 kDa (BP230) forma parte de los hemidesmosomas, mientras que el antígeno de 180 kDa (BP180, conocido actualmente como colágeno de tipo XVII) se localiza tanto en el hemidesmosoma como en la zona superior de la lámina lícida y es una proteína colágena transmembranosa.

Manifestaciones clínicas

Las ampollas del PA aparecen en brotes sobre una piel normal, eritematosa, eczematosa o urticariforme. Suelen localizarse en las zonas de flexión de las extremidades, las axilas, las ingles y la región central del abdomen. Los lactantes suelen tener afectadas las palmas, las plantas y la cara con mayor frecuencia que los niños mayores. Las lesiones varían notablemente en tamaño, son tensas y están llenas de un líquido seroso que puede ser hemorrágico o turbio. Las lesiones orales surgen con menor frecuencia y son menos graves que en el PV. Las lesiones se pueden acompañar de prurito, sensación de quemazón y edema subcutáneo, pero es raro que existan síntomas constitucionales.

Anatomía patológica

El material de la biopsia tiene que tomarse de una ampolla de poco tiempo de evolución que haya surgido sobre una zona eritematosa. En la histopatología se aprecian una ampolla subepidérmica y un infiltrado inflamatorio en la dermis, en el que predominan los eosinófilos. En la ampolla o la piel perilesional se puede ver, mediante IF directa, una banda de Ig (normalmente IgG) y C3. En alrededor del 70% de los pacientes, la IF indirecta es positiva

y se demuestran anticuerpos IgG contra la membrana basal; sin embargo, los títulos no se correlacionan con el curso clínico.

Diagnóstico y diagnóstico diferencial

Es raro que aparezca PA en los niños, pero ha de tenerse en cuenta en el diagnóstico diferencial de cualquier enfermedad ampollosa crónica. En el diagnóstico diferencial hay que considerar el EM ampolloso, el pénfigo, la dermatosis IgA lineal, los exantemas medicamentosos ampollosos, la dermatitis herpetiforme (DH), la infección por herpes simple y el impétigo ampolloso; todos ellos se pueden diferenciar por la evaluación histológica, los estudios de IF y los cultivos. Las ampollas del PA son tensas y grandes y se pueden distinguir de las del PV, que son más pequeñas y flácidas.

Tratamiento

El PA localizado se puede controlar con corticosteroides tópicos de potencia muy elevada aplicados dos veces al día. Cuando la enfermedad es generalizada suele precisar tratamiento con metilprednisolona por vía sistémica (1 mg/kg/día). La doxiciclina tiene algunos beneficios, pero no es tan efectiva como la prednisona. Es poco frecuente que se precise tratamiento con otros inmunosupresores, como azatioprina o micofenolato de mofetilo. Los casos refractarios se han tratado con rituximab, pero la enfermedad suele remitir de forma permanente en un año en la mayor parte de los niños.

La bibliografía está disponible en [Expert Consult](#).

673.6 Dermatitis herpetiforme

Joel C. Joyce

ETIOLOGÍA Y PATOGENIA

En la DH, los anticuerpos IgA se dirigen contra la transglutaminasa epidermica (transglutaminasa 3). El 100% de los pacientes con DH padece una **enteropatía sensible al gluten (enfermedad celiaca)**, aunque la mayoría están asintomáticos y tienen escasos síntomas gastrointestinales (v. cap. 364.2). La gravedad de la enfermedad cutánea y la respuesta a la dieta exenta de gluten no se correlacionan con la gravedad de la inflamación intestinal. En el 70-90% de los casos de DH se encuentran anticuerpos contra el endomisio del músculo liso. El 90% de los pacientes con DH expresa HLA-DQ2. Los pacientes con DH que no presentan HLA-DQ2 frecuentemente expresan HLA-DQ8.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

La DH se caracteriza por pápulas y vesículas agrupadas, simétricas, intensamente pruriginosas, tensas, eritematosas y punzantes. La erupción es polimorfa e incluye lesiones eritematosas, urticiformes, papulosas, vesiculosas y ampollosas. Las localizaciones predilectas son las rodillas, los codos, los hombros, los glúteos, la frente y el cuero cabelludo; las mucosas suelen estar respetadas. En las palmas y las plantas pueden surgir lesiones hemorrágicas. Cuando el prurito es intenso es posible que el único signo visible consista en excoriaciones (fig. 673.12).



Fig. 673.12 Excoriaciones múltiples alrededor de los codos en la dermatitis herpetiforme.

ANATOMÍA PATOLÓGICA

En las papilas dérmicas hay ampollas subepidérmicas compuestas predominantemente de neutrófilos. La presencia de IgA granular en el estudio de inmunofluorescencia directa a nivel de la zona superior de las papilas dérmicas es diagnóstica.

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

La DH puede parecerse a otras enfermedades ampollosas crónicas, así como a escabiosis, urticaria papulosa, picaduras de insectos, dermatitis de contacto y eczema papuloso.

TRATAMIENTO

Los pacientes con DH responden en semanas o meses a la dieta exenta de gluten. La administración por vía oral de dapsona (0,5-2,0 mg/kg/día en dos o tres dosis, la dosis máxima inicial en adultos es 50 mg/día aumentando progresivamente la dosis hasta alcanzar el control con hasta 300 mg/dosis) alivia rápidamente el prurito, pero debe utilizarse con precaución debido a los posibles efectos secundarios (metahemoglobinemias, hemólisis y síndrome de hipersensibilidad [síndrome por sulfonas]). Puede que la dapsona sola no alivie la inflamación intestinal de la enfermedad celiaca. Las medidas antipruriginosas locales también resultan útiles. La biopsia de yeyuno está indicada para diagnosticar la enteropatía sensible al gluten, puesto que las manifestaciones cutáneas pueden preceder a la malabsorción. La enfermedad es crónica y debe mantenerse la dieta sin gluten o la dapsona de forma indefinida para evitar recaídas.

La bibliografía está disponible en [Expert Consult](#).

673.7 Dermatosis por inmunoglobulina A lineal (dermatosis ampollosa crónica de la infancia)

Joel C. Joyce

ETIOLOGÍA Y PATOGENIA

La dermatosis IgA lineal es un trastorno heterogéneo en el que existen anticuerpos dirigidos contra múltiples抗ígenos. Se ha declarado como el trastorno ampolloso autoinmune más frecuente en niños. Está causada por anticuerpos circulantes IgA, habitualmente contra LABD97 y LAD-1, que son proteínas de degradación de BP180 (colágeno tipo XVII). Esta dermatosis también puede presentarse como una erupción medicamentosa. La mayoría de los casos de dermatosis IgA lineal de origen medicamentoso se relaciona con la vancomicina, aunque se han visto implicados los anti-convulsivantes, la ampicilina, la ciclosporina y el captoperil.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Es una dermatosis rara, más habitual en la primera década de la vida, con una incidencia máxima durante la edad preescolar. Las lesiones consisten en múltiples ampollas grandes, tensas y llenas de un líquido claro o



Fig. 673.13 Erosiones sobre una base eritematosa tras la pérdida del techo de una ampolla en la dermatosis inmunoglobulina A lineal.



Fig. 673.14 Ampollas en roseta alrededor de una costra central, típicas de la dermatosis inmunoglobulina A lineal (dermatosis bullosa crónica de la infancia).

hemorrágico, de distribución simétrica. Las ampollas suelen acumularse en grupos y aparecen sobre una base normal o eritematosa urticariforme. Las zonas predilectas son los genitales y los glúteos (fig. 673.13), la zona perioral y el cuero cabelludo. Las ampollas, con forma de huevo frito o en collar de perlas, pueden adoptar una disposición anular o en roseta en torno a una costra central (fig. 673.14). Se pueden formar placas eritematosas de bordes delimitados por ampollas que afectan extensiones importantes. El prurito puede estar ausente o ser muy intenso, y puede o no haber síntomas constitucionales.

ANATOMÍA PATOLÓGICA

Las ampollas subepidérmicas están llenas de un infiltrado mixto de células inflamatorias. Se pueden ver abscesos de neutrófilos en la zona superior de las papilas dérmicas, que son indistinguibles de los de la DH. El infiltrado puede tener muchos eosinófilos, lo que remeda al PA. Para conseguir un diagnóstico definitivo de dermatosis IgA lineal se precisan estudios de IF directa, en los que la piel lesional o perilesional muestra un depósito lineal de IgA y a veces de IgG y C3 en la unión dermoepidérmica. Los estudios de microscopía inmunoeléctronica localizan los inmunorreactantes en la sublámina densa, aunque también se ha constatado un patrón combinado en la sublámina densa y la lámina lúcida.

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Mediante estudios histológicos y de IF, la erupción se puede distinguir del pénfigo, el PA, la DH y el EM. Las tinciones de Gram y los cultivos descartan el diagnóstico de impétigo ampolloso.

TRATAMIENTO

Muchos casos de dermatosis IgA lineal responden favorablemente a la dapsona oral (v. tratamiento de la DH) o la sulfapiridina. También se han empleado otros antibióticos, como eritromicina y dicloxacilina, pero la respuesta a menudo es transitoria. Los niños que no responden a la dapsona se pueden beneficiar del tratamiento con metilprednisolona por vía oral (1 mg/kg/día) o con una combinación de estos fármacos. La evolución normal es de 2-4 años, aunque algunos niños manifiestan una enfermedad persistente o recurrente; típicamente no hay secuelas a largo plazo. En ocasiones muy infrecuentes se produce una nefropatía IgA como complicación.

La bibliografía está disponible en *Expert Consult*.

Capítulo 674 Enfermedades eczematosas

Nicole R. Bender e Yvonne E. Chiu

Las enfermedades cutáneas son un amplio grupo de erupciones cutáneas que se caracterizan por eritema, edema y prurito. Las lesiones agudas muestran eritema, descamación, exudación y formación de microvesículas en la epidermis. Las lesiones crónicas suelen estar engrosadas, son secas y desquamativas, con marcas toscas de la piel (liquéfication) y alteraciones de la pigmentación. En los niños surgen muchos tipos de eczema, de los que el más frecuente es la **dermatitis atópica** (v. cap. 170), aunque en la infancia también son relativamente comunes la dermatitis seborreica, la dermatitis irritativa o alérgica de contacto, el eczema numular y el eczema palmaroplantar agudo (dishidrosis).

Una vez que se establece el diagnóstico de eczema es importante seguir clasificándolo de una forma más específica para tratarlo adecuadamente. Los datos pertinentes de la anamnesis a menudo aportan la clave. En algunos casos, el curso posterior y las características del exantema permiten su clasificación. Los cambios histológicos son relativamente inespecíficos, pero todos los tipos de dermatitis eczematosas se caracterizan por la existencia de edema intraepidérmico, que se denomina espongiosis.

674.1 Dermatitis de contacto

Nicole R. Bender e Yvonne E. Chiu

Este tipo de eczema, conocido como dermatitis de contacto, se puede subdividir en dermatitis irritativa, en la que como resultado de daños inespecíficos de la piel se produce una inflamación inmediata, y dermatitis alérgica de contacto, en la que el mecanismo es una reacción de hipersensibilidad retardada. La dermatitis irritativa es más habitual en los niños, en especial durante los primeros años de vida. La frecuencia de las reacciones alérgicas aumenta cuando madura el sistema inmune.

DERMATITIS IRRITATIVA DE CONTACTO

La dermatitis irritativa de contacto puede ser consecuencia del contacto prolongado o repetitivo con varios irritantes físicos, químicos o mecánicos, tales como saliva, heces, orina, perfumes, detergentes, tintes, henna, plantas, orugas, materiales abrasivos y el roce.

Puede resultar difícil diferenciar la dermatitis irritativa de contacto de la dermatitis atópica o la dermatitis alérgica de contacto. Para encontrar claves sobre el factor etiológico es necesario realizar una anamnesis minuciosa y considerar la localización de las lesiones, la edad del niño y las sustancias con las que han podido entrar en contacto. La tendencia a presentar dermatitis irritativa varía de forma considerable entre los niños; algunos responden a una agresión mínima, lo que dificulta la identificación del agente responsable mediante la anamnesis. Los niños con una dermatitis atópica tienen más tendencia a desarrollar una dermatitis irritativa por contacto como factor exacerbante. La dermatitis irritativa de contacto suele resolverse cuando se retira el estímulo y tras un tratamiento temporal con corticosteroides tópicos (v. cap. 665). La educación del paciente y los padres respecto a las causas de la dermatitis de contacto es crucial para que el tratamiento sea satisfactorio.

La **dermatitis asociada a la sequedad cutánea** se debe a procesos de humedad-sequedad repetitivos, como sucede al morderse los labios (fig. 674.1), chuparse el pulgar, lavarse con frecuencia las manos o sudar en exceso. La piel afectada está eritematosa y con fisuras localizadas en el área de exposición. El tratamiento de la dermatitis asociada a la sequedad cutánea se inicia eliminando esta conducta lesiva de humedad-descocación. Las cremas hidratantes aplicadas cada 12 horas reducen la pérdida de agua transepitelial y recuperan los lípidos de la piel, mejorando la hidratación. Se suele necesitar un corticosteroide tópico para tratar la inflamación.

La **dermatosis plantar juvenil** afecta fundamentalmente a niños pre-puberes con hiperhidrosis, que emplean calzado sintético oclusivo. Puede aparecer prurito o dolor en las superficies de carga de los pies, que adquieren un aspecto fisurado o brillante (fig. 674.2). La dermatosis plantar juvenil suele mejorar mediante la aplicación inmediata de una crema emoliente



Fig. 674.1 Dermatitis irritativa de contacto perioral debida al hábito de chuparse los labios.



Fig. 674.2 Lesión rojiza descamativa de la dermatosis plantar juvenil.

cuando se quitan los zapatos y calcetines o inmediatamente después del baño. Los casos con inflamación intensa pueden necesitar un corticosteroide tópico de potencia intermedia o alta durante un corto periodo de tiempo (1-2 semanas).

DERMATITIS DEL PAÑAL

La **dermatitis del pañal** es cualquier exantema que aparece en la región del pañal, aunque la más frecuente es la dermatitis irritativa del pañal. El aumento del pH en esta región y la actividad sinérgica de las enzimas urinarias y fecales contribuyen a la inflamación, que rompe la barrera cutánea normal y aumenta la sensibilidad a otros irritantes y gérmenes. Otros factores que contribuyen son la oclusión, el rozamiento y el uso de toallitas de limpieza y otros preparados tópicos. Una defecación frecuente o demasiado suelta predispone al lactante al desarrollo de dermatitis del pañal, que cursa con eritema y descamación, a menudo con lesiones papulovesiculosas o ampollosas, fisuras y erosiones (fig. 674.3) y que pueden adoptar un patrón salteado o confluyente. Los pliegues genitocrurales suelen estar respetados, porque las áreas cóncavas quedan relativamente protegidas. Puede cursar con pápulas planas e hipertróficas crónicas y nódulos infiltrantes. La **infección por cándidas** representa típicamente un proceso secundario y se caracteriza por una piel dolorosa, de color rojo intenso, con numerosas pustulas de 1-2 mm y pápulas satélite, con afectación de áreas cóncavas y convexas. Las molestias pueden ser notables debido a la inflamación intensa. Cuando los eczemas son persistentes o recalcitrantes, a pesar de las medidas terapéuticas habituales, hay que considerar la posibilidad de que exista dermatitis alérgica de contacto, dermatitis seborreica, psoriasis, candidiasis, dermatitis atópica, maltrato infantil y otras enfermedades más raras, como histiocitosis de células de Langerhans, deficiencias nutricionales y acrodermatitis enteropática.

La dermatitis del pañal suele responder a tratamientos sencillos; algunos lactantes tienen predisposición a padecer dermatitis del pañal y el tratamiento se puede complicar. El daño debido al exceso de humedad de la piel y al contacto prolongado con las heces y la orina se evita cambiando con frecuencia el pañal y también con períodos de descanso en los que se deja de emplear el pañal. La piel se debe limpiar con un paño mojado en agua templada y escurrido. Se debe evitar el lavado excesivo porque puede



Fig. 674.3 Dermatitis del pañal erosiva, grave.

dar lugar a la aparición de resquebrajamiento cutáneo y puede empeorar la dermatitis. Existen pañales que contienen materiales superabsorbentes que ayudan a mantener un ambiente relativamente seco. El tratamiento de primera línea de la dermatitis del pañal consiste en la aplicación de una barrera protectora (ungüento o crema) que contenga vaselina u óxido de zinc en cada cambio de pañal. El sucralfato tópico es una barrera eficaz con cierta actividad antibacteriana, que se puede emplear en casos recalcitrantes. Los corticosteroides no halogenados de baja potencia, como la hidrocortisona al 2,5%, pueden emplearse durante períodos de tiempo cortos (3-5 días). Está indicado el tratamiento con un fármaco tópico contra las cándidas en caso de existir una infección secundaria por este germen. Se considera en general que los fármacos tópicos con triamcinolona-nistatina y dipropionato de betametasona-clotrimazol son inadecuados para la dermatitis del pañal en lactantes por la elevada potencia del corticosteroide. Cuando se emplean múltiples fármacos tópicos, el último que se debe aplicar es la barrera protectora. Cuando la dermatitis del pañal no responde a la prevención y el tratamiento tópico, se deben plantear otras causas no asociadas al pañal.

DERMATITIS ALÉRGICA DE CONTACTO

La **dermatitis alérgica de contacto** es frecuente en niños y se debe plantear en todos los casos de niños con un eczema recalcitrante. La dermatitis alérgica de contacto es infradiagnosticada en niños con dermatitis atópica, y se ha publicado que afecta hasta un 41-77% de todos los niños de los Estados Unidos. Se trata de una reacción de hipersensibilidad mediada por linfocitos T, que se desencadena por el contacto de un antígeno con la superficie cutánea. El antígeno penetra en la piel, donde se conjuga con una proteína cutánea y el complejo hapteno-proteína se transporta a los ganglios linfáticos regionales por las células de Langerhans presentadoras de抗原s. En los ganglios se desencadena una respuesta inmunológica primaria que se generaliza, debido probablemente a la disseminación de linfocitos T sensibilizados. La sensibilización precisa varios días y, cuando tiene lugar un nuevo estímulo antigenético, se manifiesta como una dermatitis alérgica de contacto. Si se encuentran demasiados antígenos y entran en la circulación también se puede producir una reacción generalizada, como sucede por consumo. Una vez que ha sucedido la sensibilización, cada nuevo contacto antigenético desencadena una respuesta inflamatoria a las 8-12 horas; la sensibilización contra un antígeno concreto suele durar muchos años.

La dermatitis alérgica de contacto aguda es una dermatitis eczematoso-eritematosa, intensamente pruriginosa. En los casos agudos puede ser edematoso y vesiculoampolloso. La enfermedad crónica tiene las características de un eczema de larga evolución: liquenificación, descamación, fisuras y alteraciones de la pigmentación. Distinguir la dermatitis alérgica de contacto



Fig. 674.4 Lesiones lineales por hiedra venenosa.



Fig. 674.5 Dermatitis crónica periumbilical por níquel.

de otros trastornos eczematosos puede ser un desafío, especialmente con la dermatitis irritante de contacto, que puede ser clínicamente idéntica. La distribución de la lesión suele dar pistas para el diagnóstico. Los sensibilizantes que se transportan por vía aérea suelen afectar a áreas expuestas, como la cara y los brazos. La bisutería, los agentes tópicos, los zapatos, las ropas, los tatuajes de henna, las plantas e incluso los protectores para el asiento del vátter provocan dermatitis en las zonas donde contactan. Es esencial la realización por parte de los cuidadores de una evaluación cuidadosa de las exposiciones ambientales, las costumbres culturales, la actividad diaria, exposición a animales, pendientes en las orejas, tatuajes, y uso de productos de higiene en el paciente. Otros diagnósticos potenciales que considerar incluyen el virus herpes simple, impétigo, celulitis y dermatoftosis.

La **dermatitis por plantas del género *Rhus*** (hiedra venenosa, zumaque venenoso y encina venenosa), una respuesta al alergeno de la planta urushiol, es la variante más frecuente de dermatitis alérgica de contacto. A menudo es vesiculoampollosa y se identifica por la disposición lineal de las vesículas en los lugares donde las hojas de las plantas han contactado con la piel (fig. 674.4). Cuando se rompen las vesículas cutáneas el líquido de estas no disemina la erupción; el antígeno retido en la piel, en la ropa o bajo las uñas de los dedos puede iniciar nuevas placas de dermatitis si no se retira mediante el lavado con agua y jabón. La dermatitis llamada «mancha negra» por hiedra venenosa es una variante rara debida a la oxidación del urushiol concentrado que se queda sobre la piel y se manifiesta como pápulas pequeñas no confluentes de color negro brillante (similares a esmalte) rodeadas de edema y eritema. El antígeno también puede ser transportado por animales en su pelaje. La sensibilización a una planta lleva una reacción cruzada con las otras. La resolución espontánea ocurre en 1-3 semanas y la complicación más frecuente es la infección bacteriana secundaria por la flora normal de la piel. Evitar la exposición y lavarse de forma exhaustiva tras exponerse son las claves de la prevención. Las cremas de barrera y los compuestos de arcilla orgánica, como el bentonita, pueden ser eficaces cuando se aplican antes de una exposición anticipada.

La **dermatitis por níquel** aparece por el contacto con la bisutería, los cierres metálicos de las prendas de vestir o incluso los teléfonos móviles. El cierre de los pantalones con frecuencia produce dermatitis periumbilical (fig. 674.5). Algunos niños son extremadamente sensibles al níquel y, a veces, pequeñas cantidades que se encuentran en joyas de oro desencadenan las lesiones. La localización más frecuente de las lesiones causadas por joyas son los lóbulos de las orejas en relación con pendientes que contienen níquel. La

realización temprana de las perforaciones de las orejas aumenta el riesgo de sensibilización y se recomienda no hacerla hasta los 10 años de edad. Las pruebas de parche para detectar la sensibilidad al níquel son poco fiables en lactantes y niños menores de 1 año y solo se deberían realizar ante una elevada sospecha clínica.

La **dermatitis por calzado** afecta habitualmente al dorso o las plantas de los pies y los dedos y respeta los espacios interdigitales; por lo general es simétrica. Otras formas de dermatitis alérgica de contacto, a diferencia de la dermatitis irritativa, no suelen afectar a las palmas ni a las plantas. Los alergenos más comunes son los antioxidantes y los aceleradores del caucho del calzado, los adhesivos y las sales de cromo presentes en los tintes del cuero o el calzado. La sudoración excesiva con frecuencia desprende estas sustancias de su fuente.

Las prendas de vestir contienen numerosos sensibilizantes, entre los que figuran tintes, fijadores para los tintes, cierres, terminados de fábrica, fibras, resinas y sustancias de limpieza. Existe la posibilidad de que los tintes se fijen poco a la ropa y se desprendan hacia la superficie con el sudor, porque pueden estar parcialmente tratados con resinas de formaldehído. Las prendas elásticas son una causa frecuente de dermatitis y se han publicado casos de alergia por contacto a la «etiqueta» de tinta de las prendas infantiles sin etiqueta. La exposición a otros objetos elaborados en tela, como los asientos de seguridad infantiles para el coche, pueden inducir también reacciones parecidas a las descritas con las prendas de vestir.

Los fármacos tópicos y los cosméticos pueden pasar desapercibidos como alergenos, en especial cuando se han utilizado para tratar una dermatitis preexistente. Los fármacos responsables con mayor frecuencia son la neomicina, los antihistamínicos tópicos, los anestésicos tópicos, los perfumes, los corticosteroides tópicos, la oxibenzona y el octocrileno en los protectores solares químicos, los conservantes, los colorantes en los tatuajes temporales y la etilendiamina, un estabilizante que está presente en muchos productos. Todos los cosméticos pueden producir una dermatitis facial; la afectación de los párpados es característica de la sensibilización al esmalte de uñas.

Muchos antibióticos tópicos contienen neomicina sulfato en su fórmula y es frecuente que los niños se expongan a edades tempranas. Es una de las causas más frecuentes de dermatitis por contacto alérgica y el uso combinado de productos que contienen neomicina y otros antibióticos, antifúngicos o corticosteroides puede inducir una correactividad a estas sustancias no relacionadas químicamente.

Como se ha mencionado previamente, el diagnóstico de la dermatitis alérgica por contacto se suele basar en la anamnesis; sin embargo, las pruebas con parche pueden ser útiles, sobre todo en niños mayores. La base fundamental del tratamiento de la dermatitis alérgica por contacto es identificar el agente responsable y evitarlo. El tratamiento de primera línea de una erupción aguda son los ungüentos de corticosteroides de potencia media tópicos, durante 2-3 semanas y también el control sintomático mediante emolientes/lociones hidratantes no sensibilizantes y libres de fragancias, vendajes húmedos y antihistamínicos sedantes que faciliten el sueño. Se emplean corticosteroides sistémicos cuando se ve afectado más del 10% de la piel (0,5-1 mg/kg de prednisona durante 7-10 días, que se reducen en 7-10 días más). Los cuadros de dermatitis alérgica por contacto más crónicos se tratan con corticosteroides tópicos de potencia baja o intermedia. La terapia mediante desensibilización solo está indicada en ocasiones excepcionales. Los inhibidores de la calcineurina tópicos, como el tacrolimus, pueden ser un agente alternativo económico a los corticoesteroides potentes en pacientes seleccionados.

La bibliografía está disponible en [Expert Consult](#).

674.2 Eczema numular

Nicole R. Bender e Yvonne E. Chiu

El eczema numular se caracteriza por la aparición de placas eczematosas con una forma similar a monedas, intensamente pruriginosas, que suelen afectar a las superficies extensoras de las extremidades ([fig. 674.6](#)), los glúteos y los hombros, respetando la cara. Las placas son relativamente pequeñas, húmedas, vesiculosas, ligeramente descamativas y a veces exudativas; cuando se hacen crónicas son gruesas y liquenificadas y pueden aclararse en el centro. La etiología no está clara, aunque posiblemente represente una forma atípica de una dermatitis atópica. Los brotes suelen ser esporádicos, aunque pueden precipitarse por xerosis, irritantes, alergenos o infecciones ocultas por estafilococos. A menudo se confunden con la tiña del cuerpo, pero las placas del eczema numular carecen de un borde elevado y bien delimitado, no hay hongos en la preparación con hidróxido de potasio (KOH) y con frecuencia sangran o supuran cuando se rascan. El tratamiento de primera línea incluye emolientes, vendajes húmedos y corticosteroides tópicos de potencia elevada. Los apósitos impregnados de esteroides pueden tratar y simultáneamente actuar como barrera de protección de estas placas eczematosas circunscritas. La administración de un antihistamínico oral, sobre todo uno sedante, puede ser de ayuda durante la noche. Los antibióticos están indicados cuando existe infección secundaria.

La bibliografía está disponible en [Expert Consult](#).

674.3 Pitiriasis alba

Nicole R. Bender e Yvonne E. Chiu

La pitiriasis alba se da fundamentalmente en niños y produce placas hipopigmentadas, mal delimitadas, redondas u ovales ([fig. 674.7](#)). Pueden presentar

un eritema leve y una ligera descamación. Las lesiones surgen en la cara, el cuello, la zona superior del tronco y las partes proximales de los brazos, y son más llamativas en las zonas de piel más oscura o cuando la piel circundante se pone morena. El prurito es mínimo o está ausente. La etiología es desconocida, pero las lesiones parecen empeorar con la sequedad y a menudo se consideran una forma leve de dermatitis atópica. La pitiriasis alba suele diagnosticarse erróneamente como un vitílico, una tiña versicolor o una tiña del cuerpo. Las lesiones mejoran y empeoran, pero al final desaparecen y la pigmentación normal suele tardar meses en recuperarse. La aplicación de una hidratante o emoliente puede mejorar la enfermedad, y evitar la exposición solar y el uso diario de protección solar puede ayudar a reducir el aspecto de las lesiones existentes permitiendo el aclaramiento natural de la piel adyacente no afectada. Si el prurito es molesto, o si las lesiones están activas con eritema y costra fina, se puede aplicar un corticosteroide tópico de baja potencia o un inhibidor de la calcineurina.

La bibliografía está disponible en [Expert Consult](#).

674.4 Líquen simple crónico

Nicole R. Bender e Yvonne E. Chiu

El líquen simple crónico es un trastorno secundario de la piel producido por un rascado o roce excesivo. Se caracteriza por una placa crónica, pruriginosa, eczematosa y bien delimitada, que suele estar liquenificada e hiperpigmentada ([fig. 674.8](#)). Todas las áreas afectadas son accesibles al rascado y las localizaciones más frecuentes son la zona posterior del cuello, los genitales, el dorso de los pies, las muñecas y los tobillos. Aunque el inicio puede ser una lesión transitoria, como una picadura de insecto, el traumatismo por la fricción y el rascado son los responsables de la persis-

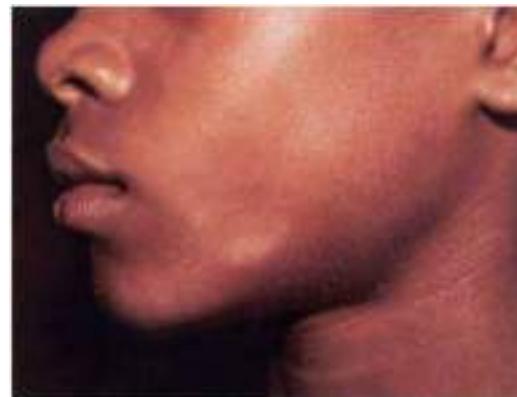


Fig. 674.7 Lesiones hipopigmentadas parcheadas de bordes difusos características de la pitiriasis alba.



Fig. 674.6 Placa vesiculosa pequeña de dermatitis numular.



Fig. 674.8 Placa engrosada de liquen simple crónico.

tencia de la placa. El liquen simple crónico se puede ver en otras dermatosis eczematosas crónicas como la dermatitis atópica, típicamente cuando no está bien controlada. Para conseguir la curación es necesario controlar el prurito y a veces cubrir la lesión para evitar el rascado. A menudo un corticosteroide tópico de alta potencia bajo oclusión es útil y agiliza la resolución. El tratamiento de segunda línea incluye añadir gel de ácido salicílico al 6% al corticosteroide tópico.

674.5 Eczema palmoplantar agudo (eczema dishidrótico, dishidrosis, pónfolix)

Nicole R. Bender e Yvonne E. Chiu

El eczema palmoplantar agudo es una enfermedad ampollosa recurrente, a veces estacional, de las manos y los pies; se observa en todos los grupos de edad, aunque es infrecuente durante la lactancia. La patogenia es desconocida, aunque los posibles factores predisponentes incluyen los antecedentes de atopía, la exposición a alergenos (especialmente metales) o irritantes por contacto o el tratamiento con inmunoglobulinas i.v. La enfermedad se caracteriza por brotes recurrentes de pequeñas vesículas profundas que recuerdan a la tapioca, intensamente pruriginosas y que pueden coalescer en ampollas tensas (fig. 674.9). Las localizaciones predilectas son las palmas, las plantas y las zonas laterales de los dedos de las manos y los pies. Las lesiones primarias no son inflamatorias y están llenas de un líquido claro que, a diferencia del sudor, tiene un pH fisiológico y contiene proteínas. Es frecuente la maceración e infección secundaria por rascado. La fase crónica se caracteriza por placas engrosadas y fisuradas, que ocasionan molestias considerables y distrofia ungual. Aunque el eczema palmoplantar agudo se ve frecuentemente en pacientes con hiperhidrosis, el examen histológico revela una reacción eczematoso alrededor de los conductos sudoríparos, sin ninguna alteración estructural y funcional de los propios conductos sudoríparos. El diagnóstico se hace a partir de las manifestaciones clínicas. Este trastorno se puede confundir con la dermatitis alérgica de contacto, que suele afectar a las zonas dorsales en lugar de las palmares, y con la dermatofitosis, que se distingue mediante una preparación con KOH de la cubierta de una vesícula y con cultivos adecuados.

El eczema palmoplantar agudo responde a vendajes húmedos, uso liberal de emolientes y aplicación de ungüento de corticosteroide tópico potente dos veces al día durante 2-4 semanas. La piel que tiene exudación se beneficia si se sumerge dos veces al día en una solución astringente como el subacetato de aluminio. El tratamiento de segunda línea es el ungüento de tacrolimus al 0,1% tópico. La enfermedad grave puede necesitar corticosteroides orales que se reducen durante 2 semanas o incluso fototerapia como UVA psoraleno o altas dosis de UVA1. El control del estadio crónico es difícil; los lubricantes que contienen un queratolítico suave, junto con un corticosteroide fluorado tópico potente, pueden ser de utilidad. La infección bacteriana secundaria se trata de forma sistémica con un antibiótico adecuado. Los pacientes tienen que ser informados de que la recurrencia es probable y de que deben proteger

las manos y los pies de los factores perjudiciales, como el exceso de sudor, los productos químicos, los jabones ásperos y el clima adverso. Desafortunadamente, es imposible prevenir las recurrencias o predecir su frecuencia.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

674.6 Dermatitis seborreica

Nicole R. Bender e Yvonne E. Chiu

ETIOLOGÍA

La dermatitis seborreica es una enfermedad inflamatoria crónica, más frecuente durante la infancia y la adolescencia, con un curso paralelo a la distribución, el tamaño y la actividad de las glándulas sebáceas. La causa es desconocida, al igual que la función de las glándulas sebáceas en esta enfermedad. Se ha implicado a *Malassezia furfur* como agente etiológico, aunque no está claro si la dermatitis se debe a la acción del propio hongo, de sus productos metabólicos o a una respuesta exagerada del huésped. En la adolescencia la dermatitis seborreica ocurre típicamente tras la pubertad, lo que sugiere la posible implicación de las hormonas sexuales.

También se desconoce si la dermatitis seborreica infantil y la del adolescente son la misma entidad o enfermedades diferentes. No existen pruebas que demuestren que los niños que padecen dermatitis seborreica infantil sufrirán dermatitis seborreicas en la adolescencia.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Esta enfermedad puede empezar en el primer mes de vida y típicamente se resuelve de forma espontánea al año. La descamación difusa o focal y las costras en el cuero cabelludo a veces se denominan costra láctea (fig. 674.10) y pueden constituir la manifestación inicial y a veces la única. Se observa una dermatitis papuloeritematosa, grasienda y descamativa, en general no pruriginosa en los lactantes, que afecta a la cara, el cuello, las zonas retroauriculares, las axilas, el ombligo y la zona del pañal. La dermatitis puede ser parcheada y focal o generalizada y afectar a casi todo el cuerpo (fig. 674.11). Son habituales los cambios de pigmentación postinflamatorios, en especial en los lactantes negros. Cuando la descamación es considerable, la enfermedad se parece a la psoriasis y, a veces, es difícil distinguirla de esta. La posibilidad de que coexista dermatitis atópica se debe considerar cuando existe una dermatitis húmeda aguda con prurito, y los dos cuadros a menudo son clínicamente indistinguibles en las fases iniciales. Una dermatitis similar a la seborreica, con diarrea crónica y retraso del crecimiento puede reflejar una alteración sistémica del sistema inmunitario. Un patrón seborreico crónico, que responde inadecuadamente al tratamiento, puede ser resultado de una infiltración por histiocitos cutáneos en los lactantes con histiocitosis de células de Langerhans. La dermatitis seborreica es una manifestación cutánea frecuente del SIDA en los adultos jóvenes y se caracteriza por la aparición de escamas gruesas y grasiendas en el cuero cabelludo, así



Fig. 674.9 Lesiones vesiculosas palmares de un eczema dishidrótico con ampollas de gran tamaño.



Fig. 674.10 Costra láctea en un lactante.

como de placas eritematosas hiperqueratósicas extensas en la cara, el tórax y los genitales.

Durante la adolescencia, la dermatitis seborreica se encuentra más localizada y puede estar limitada al cuero cabelludo y las zonas intertriginosas. También se puede ver una blefaritis marginal y afectación del conducto auditivo externo. Las alteraciones del cuero cabelludo pueden variar desde una descamación generalizada hasta costras localizadas gruesas, grasiestas y amarillentas con eritema subyacente. La pérdida de pelo es frecuente y puede haber o no un prurito intenso. Cuando la dermatitis es grave, el eritema y la descamación aparecen en la línea de implantación del pelo, las zonas mediales de las cejas y los pliegues nasolabiales y retroauriculares. En las axilas, la región inguinal, la línea interglútea y el ombligo pueden surgir placas eritematosas descamativas. En las extremidades, las placas seborreicas pueden ser más eczematosas y menos eritematosas y delimitadas. A diferencia de la dermatitis seborreica del lactante, la que afecta a los adolescentes no suele ser autorresolutiva y evoluciona de forma crónica recidivante.

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

El diagnóstico diferencial comprende la psoriasis, la dermatitis atópica, la dermatofitosis, la histiocitosis de las células de Langerhans y la candidiasis. Es frecuente que haya infecciones bacterianas y candidiasis secundarias.

TRATAMIENTO

El tratamiento inicial de la dermatitis seborreica del lactante suele ser conservador, dado el carácter autolimitado del proceso. Los emolientes, el aceite hidratante para niños, los champús suaves no farmacológicos y el uso suave de un cepillo para eliminar la descamación suelen ser medidas eficaces. Las lesiones persistentes pueden tratarse con corticosteroides tópicos de baja potencia cuando se inflaman (aplicación una vez diaria durante una semana) y con un antifúngico tópico (p. ej., crema de ketoconazol al 2% dos veces diarias). Los champús antifúngicos, como el de ketoconazol al 2%, se deben emplear con cuidado porque pueden ser irritantes.

El tratamiento de primera línea de los niños y adolescentes con dermatitis seborreica del cuero cabelludo son los champús antifúngicos que se deben aplicar varias veces a la semana e incluso de forma diaria (sulfuro de selenio, ketoconazol, ciclopírox, piritona de zinc, ácido salicílico o alquitran). En las lesiones inflamadas pueden aplicarse corticosteroides tópicos de potencia intermedia, como champús de fluocinolona al 0,01%, que se puede aplicar una vez diaria durante 2-4 semanas. Las lesiones localizadas fuera del cuero cabelludo pueden tratarse con una crema de corticosteroide tópico (baja potencia para las lesiones faciales y potencia media en otras áreas) y también con antifúngicos tópicos, como crema de ketoconazol al 2% o champú de ketoconazol al 2% como jabón corporal o facial. El tratamiento de segunda línea de la dermatitis seborreica incluye los inhibidores de la calcineurina tópicos y agentes queratolíticos, como la urea. Los casos graves en adultos pueden mejorar con antifúngicos orales; sin embargo, no se han realizado estudios en niños. Cuando se consigue controlar la enfermedad aguda, los champús antifúngicos aplicados una vez a la semana son eficaces para reducir el riesgo de recaída.

La bibliografía está disponible en *Expert Consult*.



Fig. 674.11 Dermatitis seborreica generalizada.

Capítulo 675

Fotosensibilidad

Nicole R. Bender e Yvonne E. Chiu

El término fotosensibilidad hace referencia a una reacción cutánea anómala a la radiación UV, tanto luz solar o artificial. El espectro de la luz UV contiene UVA (320-400 nm de longitud de onda), UVB (290-320 nm de longitud de onda) y UVC (100-290 nm de longitud de onda). La radiación transmitida de menos de 300 nm se absorbe en gran medida en la epidermis, mientras que la que tiene una longitud de onda mayor se transmite a través de la dermis tras una absorción variable por la melanina epidérmica. La sensibilidad de los niños a la radiación UV es variable, según el tipo de piel (es decir, la cantidad de pigmento; tabla 675.1).

REACCIÓN POR QUEMADURA SOLAR AGUDA

La quemadura solar es la reacción de fotosensibilidad que se ve con mayor frecuencia en los niños. La quemadura solar está producida principalmente por la radiación UVB. La luz solar contiene mucha más radiación UVA que UVB, pero se precisa una mayor cantidad de radiación UVA que de UVB para ocasionar una quemadura solar. El bronzeado inmediato se debe a que la radiación UVA induce un oscurecimiento fotooxidativo de la melanina existente y su transferencia desde los melanocitos a los queratinocitos. Este efecto se prolonga habitualmente durante unas horas y no es fotoprotector. Los efectos provocados por los UVB surgen entre 6 y 12 horas después de la exposición inicial y alcanzan su valor máximo a las 24 horas. Entre ellos cabe citar enrojecimiento, dolor, edema y formación de ampollas (fig. 675.1). Las quemaduras solares graves producen síntomas sistémicos, como fiebre, náuseas y cefalea. Las especies reactivas de oxígeno generadas por los UVB inducen lesiones en la membrana de los queratinocitos y están involucradas en la patogenia de la quemadura solar. Una parte de la vasodilatación que



Fig. 675.1 Quemadura solar. Eritema grave, bien delimitado.

Tabla 675.1 Fototipos cutáneos

TIPO DE PIEL DE FITZPATRICK	ANTECEDENTES DE QUEMADURAS SOLARES Y BRONCEADOS
I	Siempre se quema con facilidad; no se broncea
II	Normalmente se quema; se broncea mínimamente
III	A veces se quema; bronceado gradual de tonalidad marrón claro
IV	Raramente se quema; siempre se broncea
V	Se quema muy raramente; se broncea con intensidad de tonalidad marrón oscuro
VI	Nunca se quema; pigmentación negra

se ve en el eritema inducido por UVB está mediada por las prostaglandinas E₂, E₃ y F_{2A}. Otras citocinas inflamatorias inducidas por UVB incluyen las interleucinas 1, 6 y 8 y el factor de necrosis tumoral α . Las quemaduras solares agudas son un proceso autolimitado, que se resuelve en una semana con descamación sin dejar cicatriz. La síntesis de melanina diferida como consecuencia de la radiación UVB comienza 2-3 días después de la exposición solar y dura entre varios días y unas cuantas semanas. Esta síntesis diferida de melanina implica la formación de nueva melanina en los melanocitos, la transferencia de melanina desde los melanocitos a los queratinocitos, el aumento de tamaño y la arborización de los melanocitos y la activación de los melanocitos quiescentes y el oscurecimiento de la piel («ponerse moreno»). Este efecto reduce la sensibilidad de la piel a presentar eritema inducido por radiación UV. La intensidad de la protección que se consigue depende del tipo de piel de cada persona. Entre los efectos adicionales y las posibles complicaciones de la exposición solar figuran el incremento del grosor del estrato córneo, así como la recurrencia o exacerbación del herpes simple labial, el lupus eritematoso y muchas otras enfermedades (tabla 675.2).

Las quemaduras solares agudas se tratan de forma conservadora con compresas frías, aloe vera y loción de calamina. Los analgésicos orales, como el ibuprofeno y el paracetamol, pueden reducir el eritema y el dolor. Los corticosteroides tópicos solo resultan útiles en la fase aguda y en general no se deberían emplear como tratamiento de las quemaduras solares cuando se ha producido el máximo nivel de eritema (~24 horas). Los preparados que contienen anestésicos tópicos son relativamente ineficaces y potencial-

mente perjudiciales, ya que pueden producir una dermatitis de contacto. Un emoliente suave, como una simple vaselina, es eficaz en la fase descamativa.

Las secuelas a largo plazo de la exposición solar crónica e intensa no se observan a menudo en los niños, pero la mayoría de los individuos recibe más del 50% de la dosis UV de toda su vida antes de los 20 años. Por tanto, los pediatras desempeñan un papel esencial en la educación de los pacientes y sus padres sobre los efectos perjudiciales, el riesgo de malignización y los daños cutáneos irreversibles que derivan de la exposición prolongada al sol y las radiaciones bronzeadoras. El envejecimiento prematuro, la elastosis senil, las queratosis actínicas, los carcinomas espinocelulares y basocelulares y los melanomas aparecen con mayor frecuencia en la piel dañada por el sol. En especial, las quemaduras solares con ampollas durante la infancia y la adolescencia aumentan significativamente el riesgo de melanoma maligno. La mejor protección contra la radiación solar consiste en evitarla. Entre estas medidas se incluyen reducir el tiempo de exposición al sol del mediodía (de 10 de la mañana a 4 de la tarde), protegerse en la sombra y usar ropa protectora y sombreros de ala ancha. La protección se puede potenciar mediante un amplio abanico de productos que sirven de filtros solares. Los filtros solares físicos (óxido de zinc, dióxido de titanio) bloquean la radiación UV, mientras que los protectores químicos (ácido paraaminobenzoico [PABA], ésteres de PABA, salicilatos, benzofenonas, avobenzona, cinamatos, y ecamulse) absorben la radiación perjudicial. La mayor parte de las pantallas solares químicas solo resultan eficaces para las longitudes de onda del UVB, pero las benzofenonas y los dibenzofenonas aportan protección contra UVA y UVB; el ecamuse es una pantalla solar contra UVA. Los estabilizadores como el octocrieno y el 2,6-dietylnaftalato aumentan el tiempo de función de las pantallas solares químicas. Las pantallas solares de amplio espectro son productos combinados que absorben el UVA y el UVB y se debería recomendar a las familias que empleen los productos que vienen etiquetados como de «amplio espectro» con un factor de protección solar (FPS) de al menos 30 y que los vuelvan a aplicar de forma generosa al menos cada 2 horas mientras estén en el exterior y siempre después de nadar. Los lactantes menores de 6 meses no deberían ser expuestos a la luz solar directa, aunque se les pueden aplicar pantallas solares físicas con un FPS de 15 sobre regiones pequeñas de la piel cuando no sea posible evitar la exposición solar. El FPS se define como la dosis mínima de luz solar necesaria para producir un eritema cutáneo tras aplicar un filtro solar, dividido por la dosis requerida sin la utilización del filtro. El FPS se aplica solo a la protección contra radiación UVB. No existe un sistema de medida para la protección contra los UVA en Estados Unidos, salvo la clasificación como «amplio espectro».

REACCIONES DE FOTOSENSIBILIDAD

Los fotosensibilizantes asociados a una longitud de onda concreta (típicamente UVA) de la luz provocan una dermatitis que se puede clasificar como una reacción fototóxica o fotoalérgica. El contacto con el producto fotosensibilizante puede ser externo con la piel, o interno (por vía enteral o parenteral) o bien puede ser sintetizado por el huésped en respuesta a la administración de un fármaco.

Las **reacciones fotoalérgicas** únicamente aparecen en un pequeño porcentaje de las personas expuestas al fotosensibilizante y la luz y precisan de un intervalo de sensibilización. La dermatitis surge a las 24 horas de la reexposición al fotosensibilizante y la luz. Típicamente los pacientes presentan una erupción eczematosa en las áreas expuestas al sol respetando detrás de las orejas, debajo de la barbilla, y debajo de la ropa. La dermatitis fotoalérgica consiste en una reacción de hipersensibilidad retardada mediada por linfocitos T en la que el fármaco actúa como hapteno, se combina con una proteína cutánea y forma la sustancia antigénica. Las reacciones fotoalérgicas tienen una morfología variable y pueden ocurrir en localizaciones parcialmente cubiertas y en piel expuesta a la luz. Algunos de los fármacos y productos químicos principales que ocasionan reacciones de hipersensibilidad se enumeran en la tabla 675.2.

Las **reacciones fototóxicas** aparecen en todos los individuos que acumulan una cantidad apropiada de un fármaco o una sustancia química fotosensibilizante en la piel. La radiación UV excita al agente a un estado capaz de producir lesiones celulares o tisulares mediante la formación de especies reactivas del oxígeno. No se precisa sensibilización previa. La dermatitis surge horas después de la exposición a una radiación de longitud de onda de 285-450 nm. Las lesiones se limitan a las zonas expuestas al sol y a menudo confieren el aspecto de una quemadura exagerada, aunque también pueden ser urticiformes o ampollosas. Se produce hiperpigmentación postinflamatoria. Todos los fármacos que causan reacciones fotoalérgicas también pueden producir dermatitis fototóxica cuando se administran en cantidades suficientemente altas. Varios fármacos y contactantes más provocan reacciones fototóxicas (v. tabla 675.2). La hiperpigmentación postinflamatoria se desarrolla rápidamente y puede ser el signo de presentación. El contacto con plantas que contienen furocumarina produce un cuadro

Tabla 675.2 Reacciones cutáneas ante la luz solar

QUEMADURA SOLAR

Erupciones fotoalérgicas por fármacos:

- Fármacos sistémicos entre los que figuran tetraciclinas, psoralenos, clorotiazidas, sulfamidas, barbitúricos, griseofulvina, tiazidas, quinidina y fenotiazinas
- Fármacos tópicos como derivados del alquitrán, psoralenos, salicilanilidas halogenadas (jabones), aceites de perfumes (p. ej., aceite de bergamota), filtros solares (p. ej., ácido paraaminobenzoico [PABA], cinamatos, benzofenonas)

Erupciones fototóxicas por fármacos:

- Fármacos sistémicos: ácido nalidíxico, furosemida, antiinflamatorios no esteroideos (naproxeno, piroxicam) y dosis altas de fármacos que producen erupciones fotoalérgicas
- Los fármacos tópicos incluyen 5-fluorouracilo, furcumárinas (lima, limón, zanahoria, perejil, apio, eneldo, nabo) y dosis altas de fármacos que producen erupciones fotoalérgicas

Enfermedades genéticas con fotosensibilidad:

- Xeroderma pigmentario
- Síndrome de Bloom
- Síndrome de Cockayne
- Síndrome de Rothmund-Thomson
- Tricotiodistrofia
- Síndrome de Smith-Lemli-Optiz
- Síndrome de Kindler

Errores congénitos del metabolismo:

- Protoporfirias, porfirias
- Enfermedad de Hartnup y pelagra

Enfermedades infecciosas asociadas a fotosensibilidad:

- Infección recurrente por herpes simple
- Exantemas víricos (fotodistribución marcada; p. ej., varicela)

Enfermedades cutáneas exacerbadas o desencadenadas por la luz:

- Líquen plano
- Enfermedad de Darier
- Lupus eritematoso incluido el neonatal
- Dermatomiositis
- Psoriasis
- Eritema multiforme
- Dermatitis atópica
- Enfermedad de Hailey-Hailey

Protección deficiente debido a ausencia de pigmento:

- Vitílico
- Albinismo oculocutáneo
- Fenilketonuria
- Síndrome de Chédiak-Higashi
- Síndrome de Hermansky-Pudlak
- Síndrome de Waardenburg
- Piebaldismo

denominado **fitofotodermatitis**. La variante más frecuente de esta entidad en niños se debe al zumo de lima, que produce una hiperpigmentación con un patrón lineal en áreas expuestas al sol y que se debe a gotas del zumo o contacto con las manos manchadas.

El diagnóstico de las reacciones fotosensibles causadas por fármacos o sustancias químicas se basa en un alto índice de sospecha combinado con una distribución compatible y el antecedente de la aplicación o ingestión de un fotosensibilizante conocido. Las pruebas de fotosensibilidad o parches son útiles cuando se dispone de ellas. El tratamiento de primera línea de la fotoalergia y la fotosensibilidad incluye suspender el agente responsable y aplicar buenas normas de protección solar, incluida la evitación del sol. Las reacciones fotoalérgicas se tratan igual que la dermatitis por contacto con aplicación de un corticosteroide tópico para aliviar el prurito. En las reacciones graves puede requerirse el tratamiento con corticosteroides sistémicos durante 2-3 semanas. Las reacciones fototóxicas se tratan igual que las quemaduras, con medidas para aumentar la comodidad, como compresas frías, emolientes y analgésicos orales.

PORFIRIAS

Véase el capítulo 110.

Las porfirias son un grupo de enfermedades congénitas o adquiridas provocadas por anomalías en una enzima específica de la vía de biosíntesis del grupo hemo. Algunas cursan con fotosensibilidad como una característica constante. La patogenia de la fotosensibilidad en la porfuria depende del depósito de un exceso de porfirinas en la piel; la radiación UV excita a estas moléculas y produce lesiones celulares y tisulares mediante la producción de especies reactivas del oxígeno. Los signos y síntomas pueden ser insignificantes durante el invierno, cuando la exposición solar es mínima.

La **porfuria eritropoyética congénita (enfermedad de Günther)** es una enfermedad rara autosómica recesiva, que afecta a la enzima uroporfirinógeno III sintasa. Puede producir hidropsia fetal, pero es más típico que debute durante los primeros meses de vida como anemia hemolítica y una sensibilidad extrema a la luz, la cual induce lesiones ampollosas graves y repetitivas que producen cicatrices mutilantes (fig. 675.2). En las zonas expuestas al sol aparecen con frecuencia **hiperpigmentación**, hiperqueratosis, vesículas y fragilidad, además de diversos cambios ungueales. El tratamiento con luz de un neonato afectado que presenta ictericia puede inducir de forma inadvertida las manifestaciones cutáneas. Otras características adicionales consisten en **hirsutismo** en las zonas de afectación leve, **alopecia** cicatricial en las regiones muy afectadas, orina de color rosado o rojizo, dientes marrones (eritrodoncia), esplenomegalia y úlceras corneales. La analítica revela cantidades elevadas de uroporfirina I y coproporfirina I en la orina, el plasma y los eritrocitos y de coproporfirina I en las heces. Los dientes y la orina de los pacientes afectados muestran una fluorescencia rojo-rosada bajo la lámpara de Wood como consecuencia de la presencia de porfirinas. La **porfuria hepatoeritropoyética**, una entidad diferenciada, tiene hallazgos cutáneos que recuerdan mucho a los de la porfuria eritropoyética congénita; este cuadro es muy poco frecuente y suele debutar en la primera infancia. Se comenta de forma más detallada en el capítulo 110.

La **protoporfiria eritropoyética** puede heredarse con un carácter autosómico dominante, autosómico recesivo o ligado a X y suele afectar a la enzima ferroqulelatasa (FECH), la enzima final en la vía de síntesis del hemo. Los síntomas se desarrollan en la primera infancia y se manifiesta como dolor intenso, sensación de hormigueo o prurito unos 30 minutos



Fig. 675.2 Ulceraciones costrosas en un lactante con porfiria eritropoyética congénita.

después de la exposición al sol y se sigue de eritema, edema, urticaria o síntomas sistémicos leves; estas manifestaciones agudas se resuelven por completo en pocos días. La ausencia de vesículas diferencia la protoporfiria eritropoyética de las demás porfirias cutáneas. Entre los cambios ungueales se encuentran la opacificación de la lámina ungual, la onicólisis, el dolor y la sensibilidad. La exposición recurrente a la radiación solar produce una dermatitis eczematosa crónica sutil con una piel engrosada y liquenificada, en especial sobre las articulaciones de los dedos de las manos (fig. 675.3A) y ligeras cicatrices en la cara (v. fig. 675.3B). No se produce pigmentación, hipertrosis, fragilidad cutánea ni mutilaciones. Son frecuentes los cálculos biliares; sin embargo, la afectación hepática grave se describe en menos de un 5% de los casos. Se detecta la protoporfirina en el plasma, los eritrocitos y las heces. La **protoporfiria ligada al X** es un trastorno similar a la protoporfiria eritropoyética, pero es debida a una mutación en la ácido 5-aminolevúlico sintasa (la primera enzima y controladora de la producción de la síntesis del hemo) y, a parte, no tiene sobrecarga de hierro o anemia asociada.

Las longitudes de onda de la luz responsable de las reacciones cutáneas en la porfiria están en el orden de los 400 nm (luz UVA). Los cristales de las ventanas, incluidas las ventanillas de los coches, que transmiten longitudes de onda >320 nm y no son protectores y las luces fluorescentes domésticas pueden resultar patógenas. Los pacientes deben evitar la exposición solar directa, llevar ropa protectora y utilizar filtros solares que bloquen la luz UVA de forma eficiente. La afamelanotida, un análogo de la hormona estimulante de melanocitos alfa, se está utilizando cada vez más en el tratamiento de la protoporfiria eritropoyética y de la protoporfiria ligada al X, y está actualmente bajo investigación por la FDA. Este fármaco sirve para aumentar la pigmentación de la piel aumentando la producción de melanina por los melanocitos, dando lugar a un aumento de la tolerancia a UV. Los betacarotenos orales también aportan ciertos beneficios fotoprotectores. Los síntomas cutáneos de la porfiria son típicamente constantes durante toda la vida, y las infecciones secundarias por bacterias suelen complicar la evolución del proceso. No parece que las porfirias cutáneas aumenten el riesgo de desarrollar tumores cutáneos malignos. Las recomendaciones para los diagnósticos adicionales y el tratamiento de las porfirias se resumen en el capítulo 110.

La **seudoporfiria** es una reacción similar a la porfiria caracterizada por eritema, ampollas, y cicatrices en la piel expuesta al sol en pacientes con artritis idiopática juvenil que están tomando fármacos antiinflamatorios no esteroideos.



Fig. 675.3 Protoporfiria eritropoyética. **A**, Engrosamiento eritematoso sobre las articulaciones de las falanges metacarpianas. **B**, Costras y cicatrices lineales.

MILIO COLOIDE

El milio coloide es una enfermedad rara y asintomática que aparece en la cara (nariz, labio superior y zona superior de las mejillas) y se puede extender al dorso de las manos y el cuello. Se manifiesta como una erupción difusa de pápulas pequeñas de color marfil o amarillo, firmes y agrupadas. Las lesiones aparecen antes de la pubertad sobre una piel que, salvo por esto, es normal, a diferencia de la variante del adulto que surge sobre piel dañada por el sol. El inicio puede ocurrir tras una quemadura solar aguda o la exposición solar a largo plazo. La mayoría de los casos alcanzan la gravedad máxima en torno al tercer año y permanecen estables posteriormente, aunque la enfermedad puede remitir de forma espontánea después de la pubertad. En general no se necesita tratamiento.

HIDROA VACCINIFORME

La hidroa vacciniforme es una enfermedad vesiculoampollosa de etiología poco clara, aunque se ha relacionado con las infecciones crónicas o latentes por el virus de Epstein-Barr o los trastornos linfoproliferativos. Comienza en la primera infancia y puede remitir en la pubertad. La incidencia máxima tiene lugar en la primavera y el verano. Pocas horas después de la exposición solar aparecen unas máculas eritematosas pruriginosas en los pabellones auriculares, la nariz, los labios, las mejillas y el dorso de las manos y los antebrazos. Las lesiones evolucionan para formar pápulas dolorosas y pruriginosas, así como vesículas y ampollas hemorrágicas, que recuerdan a las vesículas de la varicela. Se pueden umbilicar, ulcerar y formar costras, que terminar por curarse dejando cicatrices deprimidas y telangiectasias. Los rasgos asociados son infrecuentes, aunque incluyen fiebre, malestar e hipersensibilidad a las picaduras de mosquito, conjuntivitis y otros síntomas oculares. La erupción se debe diferenciar de la protoporfiria eritropoyética, en la que son raras las vesículas. Se han reproducido sus lesiones típicas mediante la exposición repetida a radiación UVA o UVB. El tratamiento de primera línea incluye evitar el sol, pantallas solares de amplio espectro y otras costumbres para protegerse del sol. Otros posibles tratamientos incluyen corticosteroides tópicos de potencia intermedia para las lesiones inflamadas y ciclos cortos de UVB de banda estrecha (UVB-BE), betacarotenos, hidroxichloroquina o antivirales, como el aciclovir.

URTICARIA SOLAR

La urticaria solar es una enfermedad rara inducida por la radiación UV o la luz visible. Este trastorno está mediado por anticuerpos de tipo inmunglobulina E contra un fotoalergeno anormal presente en los pacientes afectados (tipo I) o a un fotoalergeno normal de la piel (tipo II), lo que provoca una desgranulación de los mastocitos y liberación de histamina. Las lesiones urticariales clásicas son habones pruriginosos eritematosos en la piel expuesta al sol (fig. 675.4), que aparecen entre 5 y 10 minutos después de la exposición solar y desaparecen en 24 horas. Las reacciones graves que afectan a regiones extensas de la piel pueden asociarse a síntomas sistémicos o anafilaxia. El diagnóstico se establece con la anamnesis o mediante pruebas de fotosensibilidad. El tratamiento de primera línea incluye antihistamínicos H₁ orales asociados a protección o evitación de la exposición solar. Las opciones terapéuticas en segunda línea incluyen corticosteroides tópicos u orales, fotodesensibilización con UVB-BE, omalizumab o inmunoglobulinas intravenosas.



Fig. 675.4 Urticaria tras 5 minutos de exposición a radiación ultravioleta A artificial.

ERUPCIÓN POLIMORFA LUMÍNICA

La erupción polimorfa lumínica (EPL) es una reacción de fotosensibilidad frecuente, que aparece más a menudo en las mujeres. El primer episodio acontece típicamente durante la primavera tras el primer episodio de exposición solar prolongada de la temporada. El inicio de la erupción se retrasa varias horas o días respecto a la exposición solar y dura desde días hasta semanas. La EPL suele resolverse cuando se mantiene la exposición solar durante la primavera y el verano. Las zonas afectadas tienden a ser simétricas y son características para cada paciente, e incluyen algunas, pero no todas, las zonas de piel expuestas o poco cubiertas de la cara, el cuello, la zona superior del tórax y la región distal de las extremidades. Las lesiones presentan diferentes morfologías, pero suelen ser pápulas o papulovesículas eritematosas, agrupadas, de 2 a 5 mm y pruriginosas o placas edematosas >5 cm de diámetro. Estas lesiones no dejan cicatrices. Una variante de EPL denominada **erupción primaveral juvenil** afecta de forma típica a las orejas de los chicos afectados cada primavera, y otra llamada **EPL papulosa puntiforme** se caracteriza por lesiones puntiformes que afectan a personas de piel oscura. La mayoría de los casos suponen sensibilidad a la radiación UVA, si bien algunos son inducidos por UVB. Posiblemente la EPL se deba a una reacción de hipersensibilidad tardía a un antígeno fotoinducido de la piel en pacientes con una predisposición genética. Las pruebas de fotoexposición y la biopsia cutánea (que muestra espongiosis epidérmica e infiltrados linfocitarios superficiales y profundos) ayudan en el diagnóstico. Entre las medidas terapéuticas figuran la prevención, que se basa en la evitación del sol, las ropas protectoras y los filtros solares de amplio espectro. Los corticosteroides tópicos (de baja potencia para las lesiones faciales y de potencia alta para todas las demás localizaciones) pueden emplearse para las erupciones leves. Los abordajes de segunda línea incluyen la fototerapia profiláctica con UVB-BE o hidroxichloroquina a principios de la primavera y glucocorticoides sistémicos en ciclos cortos para los brotes graves.

PRURIGO ACTÍNICO

El prurigo actínico, que se suele clasificar como una variante de EPL, es una fotodermatitis crónica familiar que se hereda de modo autosómico dominante y es más frecuente en los indígenas de América del Norte y Sudamérica. Los antígenos leucocitarios comunes (HLA) DRB1*0407 (60-70%) y DRB1*0401 (20%) se asocian fuertemente al prurigo actínico. La mayor parte de los pacientes son mujeres y sensibles a la radiación UVA. El primer episodio suele tener lugar en la primera infancia entre varias horas y 2 días después de una exposición solar intensa. Las lesiones papulonodulares son muy pruriginosas, eritematosas y costras. Las áreas predilectas son la cara (fig. 675.5), el labio inferior, la zona distal de las extremidades y, en los casos graves, los glúteos. Las lesiones de la cara pueden curar con cicatrices deprimidas o lineales. Las lesiones se cronifican a menudo, sin períodos de curación total y se convierten en placas eczematosas liquenificadas que, de manera secundaria, se pueden infectar. Entre las características asociadas que distinguen esta enfermedad de otras fotoerupciones y de la dermatitis atópica destacan la queilitis, la conjuntivitis y la alopecia traumática de la mitad externa de las cejas. El prurigo actínico es una enfermedad crónica que suele persistir durante la vida adulta, aunque puede mejorar de forma espontánea al final de la segunda década de la vida. Evitar la exposición solar, las ropas protectoras y los filtros solares de amplio espectro ayuda a prevenir la erupción. Los corticosteroides tópicos de potencia intermedia o alta y los antihistamínicos mitigan el prurito y la inflamación. Las erupciones agudas graves pueden necesitar glucocorticoides orales. El tratamiento con UVB-BE desde la primavera mejora la tolerancia a la luz solar durante el



Fig. 675.5 Pápulas excoriadas eritematosas del prurigo actínico.

verano, aunque puede inducir los síntomas en algunos casos. La talidomida a dosis de 50-100 mg/día es muy efectiva, pero su uso está limitado por la toxicidad, sobre todo las malformaciones congénitas graves cuando se administra a gestantes.

SÍNDROME DE COCKAYNE

El síndrome de Cockayne es un infrecuente trastorno autosómico recesivo. Debuta al año de edad y se caracteriza por la aparición de eritema facial con una distribución en mariposa después de la exposición solar. Entre las características tardías destacan la pérdida del panículo adiposo y la formación de una piel delgada, atrófica e hiperpigmentada, sobre todo en la cara. Otros rasgos asociados son crecimiento retardado, enanismo, microcefalia, disfunción neurológica progresiva (causada por leucodistrofia), retraso mental, demencia progresiva, facies característica (aspecto envejecido, nariz puntiaguda, ojos hundidos, orejas grandes y prominentes), extremidades largas, manos y pies desproporcionadamente grandes, fríos y cianóticos, caries dentales, marcha inestable con temblor, limitación de la movilidad articular, sordera progresiva, cataratas, degeneración retiniana, atrofia óptica, disminución de la sudoración y de la formación de lágrimas y aparición prematura de canas. Las complicaciones incluyen diabetes y alteraciones hepáticas o renales. Se produce una desmielinización extensa y difusa del sistema nervioso central y periférico y los pacientes suelen morir por una vasculopatía ateromatosa o por infecciones (sobre todo neumonías) antes de la tercera década. Existen dos tipos de síndrome de Cockayne. El **tipo I** (gen CSA) es menos grave que el **tipo II** (gen CSB). Los pacientes pueden tener un solapamiento entre síndrome de Cockayne y xeroderma pigmentoso, que fenotípicamente es más similar a los pacientes con síndrome de Cockayne, y es debido a mutaciones en los genes XPB, XPD, o XPG. La fotosensibilidad del síndrome de Cockayne es consecuencia de una capacidad disminuida para reparar el daño generado por la radiación UV mediante la escisión de nucleótidos, especialmente en las regiones de transcripción activas del ADN. La etiología de los rasgos neurológicos y de otro tipo no está clara, aunque algunas evidencias sugieren una mitocondriopatía. Este síndrome se diferencia de la progeria (v. cap. 109) por la presencia en el síndrome de Cockayne de fotosensibilidad y las anomalías oculares y del xeroderma pigmentoso en que los pacientes con síndrome de Cockayne no desarrollan pigmentación solar inducida o aumento del riesgo de cánceres cutáneos. El diagnóstico se establece con pruebas genéticas y mediante la realización de distintas pruebas sobre los cultivos de fibroblastos. La clave del tratamiento de la fotosensibilidad en el síndrome de Cockayne es evitar el sol de forma estricta y medidas protectoras.

XERODERMA PIGMENTOSO

El xeroderma pigmentoso es una enfermedad autosómica recesiva infrecuente que se origina por un defecto en la reparación tras la escisión de los nucleótidos. Se han identificado ocho grupos genéticos, cada uno de los cuales se diferencia por un defecto en la reparación del ADN (xeroderma pigmentoso A a G) o en la replicación del ADN lesionado (xeroderma pigmentoso V [variante]). La longitud de onda de la luz que provoca los daños del ADN oscila entre los 280 nm y los 340 nm. Las alteraciones cutáneas se aprecian primero durante la etapa de lactante o la primera infancia en las zonas expuestas al sol, aunque las lesiones pueden aparecer en otros lugares, incluido el cuero cabelludo. Las lesiones de la piel consisten en eritema, descamación, ampollas, costras, efélides (pecas), telangiectasias, queratosis (fig. 675.6), carcinomas basocelulares y espinocelulares y melanomas malignos. Es interesante que, aunque la mayor parte de los pacientes sufren reacciones por quemadura solar aguda exageradas tras una exposición UV mínima, hasta la mitad de los pacientes no las sufren y pueden presentar en su lugar una aparición progresiva de pecas. Esta diferencia en la presentación depende del subtipo genético. Entre las manifestaciones oculares figuran fotofobia, lagrimeo, blefaritis, simblefaron, queratitis, opacidad corneal, tumores palpebrales y posibilidad de evolución a ceguera. Aproximadamente el 20% de los pacientes presenta anomalías neurológicas, como deterioro cognitivo y sordera neurosensorial.

Esta enfermedad es sumamente incapacitante y la esperanza de vida de los pacientes se encuentra a menudo disminuida. Las familias afectadas deben recibir consejo genético. El xeroderma pigmentoso se puede detectar en cultivos celulares de líquido amniótico o el análisis del ADN de muestras de vellosidades coriónicas. Este diagnóstico se puede confirmar también mediante pruebas en fibroblastos cutáneos en cultivo o estudios genéticos tras el nacimiento. Los niños afectados deben protegerse completamente del sol, utilizar prendas protectoras, gafas y filtros solares opacos de amplio espectro. La luz emitida por algunos fluorescentes y la luz que pasa a través de los cristales de las ventanas (incluidas las ventanillas de los coches) también resultan perjudiciales, por lo que se recomienda usar filtros en ellas. Es



Fig. 675.6 Despigmentación y queratosis actínica en un niño con xeroderma pigmentoso.



Fig. 675.7 Poiquilodermia en el brazo de un lactante con síndrome de Rothmund-Thomson.

imprescindible detectar y extirpar precozmente las neoplasias malignas y se puede emplear isotretinoína oral para prevenir los cánceres de piel distintos del melanoma. La media de edad a la muerte de estos pacientes es de 32 años. Existe solapamiento entre los distintos subtipos de xeroderma pigmentoso y el síndrome de Cockayne y la tricotiodistrofia.

SÍNDROME DE ROTHMUND-THOMSON

El síndrome de Rothmund-Thomson también se conoce como **poiquilodermia congénita**, debido a las anomalías tan llamativas que surgen en la piel (fig. 675.7). Se hereda de modo autosómico recesivo. En aproximadamente el 65% de los pacientes se encuentran mutaciones del gen RECQL4, que codifica una ADN helicasa implicada en la reparación y replicación del ADN y los telómeros. El resto de mutaciones que dan lugar al síndrome de Rothmund-Thomson son desconocidas. Los cambios cutáneos se aprecian a edades tan tempranas como los 3 meses de edad y debutan en la cara. Se forman placas eritematosas y edematosas con una distribución en alas de mariposa y que también afectan a la frente, los pabellones auriculares, el cuello, la zona dorsal de las manos, las regiones extensoras de los brazos y los glúteos. Estas se sustituyen gradualmente por **poiquilodermia** (placas reticuladas, atróficas, hiperpigmentadas e hipopigmentadas y telangiectásicas). Los pacientes desarrollan una hiperqueratosis palmoplantar. En muchos casos existe hipersensibilidad a la luz y la exposición al sol induce la formación de ampollas. Sin embargo, las zonas afectadas no se correlacionan estrechamente con las fotoexpuestas. Es frecuente que se acompañe de estatura baja, manos y pies pequeños, cejas, pestañas, vello púbico y axilar escasos, pelo ralo, fino y con canas prematuras o alopecia, uñas distróficas, diversas malformaciones esqueléticas y dentarias e hipogonadismo. Una de las alteraciones más características es el aumento de incidencia de cataratas bilaterales subcapsulares juveniles. En la mayoría de los casos el desarrollo mental es normal. En las zonas expuestas al sol pueden aparecer queratosis y, más adelante, carcinomas espinocelulares extensos. La asociación más temida es con el osteosarcoma, que se presenta en el 30% de los pacientes con síndrome de Rothmund-Thomson y mutaciones RECQL4. Las pruebas genéticas facilitan el diagnóstico. El tratamiento de las lesiones dermatológicas consiste en evitar el sol y usar cremas protectoras, y se ha

demostrado que las lesiones telangiectásicas responden al tratamiento con láser con colorante pulsado. Cuando no se desarrollan tumores malignos, la esperanza de vida es normal.

SÍNDROME DE BLOOM

El síndrome de Bloom se hereda con carácter autosómico recesivo y es más frecuente entre los judíos askenazies. Se debe a una mutación del gen *BLM/RECQL3*, que codifica una ADN helicasa. Los pacientes son sensibles a la radiación UV y su tasa de roturas cromosómicas y de intercambios entre cromátidas hermanas se encuentra aumentada. Durante la lactancia se forma un eritema y telangiectasias en alas de mariposa en la cara tras la exposición solar. Puede aparecer una erupción ampollosa en los labios y un eritema telangiectásico en las mejillas, las manos, y los antebrazos. Las manchas café con leche y las máculas hipopigmentadas son otras posibles manifestaciones. El retraso del crecimiento intrauterino conduce a una estatura baja, conocido como «enanismo proporcionado», y una facies característica, con una nariz y pabellones auriculares prominentes y una cara pequeña y estrecha. La inteligencia es de normal a normal baja. Todos los pacientes padecen inmunodeficiencia, que puede manifestarse como infecciones oculares o pulmonares recurrentes. La malabsorción digestiva, el reflujo gastroesofágico y el hipogonadismo son comunes. En los niños afectados hay una tendencia inhabitual a presentar tanto neoplasias malignas linforreticulares como tumores sólidos (sobre todo cutáneos), que pueden producir la muerte durante la infancia o los primeros años de la edad adulta. El diagnóstico se suele confirmar mediante el análisis de intercambio de cromátidas hermanas. Las únicas medidas eficaces para reducir la enfermedad cutánea son evitar el sol y protegerse de este.

ENFERMEDAD DE HARTNUP

Véase el capítulo 103.05.

La enfermedad de Hartnup es un error congénito del metabolismo infrecuente con herencia autosómica recesiva. Los aminoácidos neutros, como el triptófano, no se transportan a través del epitelio cilíado del intestino y los riñones, debido a una mutación del gen *SLC6A19*, que codifica el transportador, lo que ocasiona un déficit en la síntesis de nicotinamida y un **síndrome pelagroide** fotoinducido. La orina contiene cantidades aumentadas de aminoácidos monoamino monocarboxílicos, lo que distingue esta enfermedad de la pelagra de origen dietético. Los signos cutáneos, que preceden a los neurológicos, suelen aparecer durante los primeros meses de vida en forma de erupción eczematosa, a veces vesiculoampollosa, en la cara y las extremidades con una fotodistribución en guantes y calcetines. Puede haber hiperpigmentación e hiperqueratosis que empeoran por la exposición a la radiación solar. A veces surgen brotes episódicos desencadenados por episodios febriles, exposición solar, estrés emocional y carencias nutricionales. En la mayoría de los casos el desarrollo mental es normal, pero algunos pacientes manifiestan inestabilidad emocional y ataxia cerebelosa episódica. Los síntomas neurológicos son completamente reversibles. La administración de nicotinamida y la protección de la luz solar conlleven una mejoría de los síntomas cutáneos y neurológicos.

La bibliografía está disponible en *Expert Consult*.

activación de las células dendríticas por autoantígenos y liberan citocinas, como el interferón γ , el factor de necrosis tumoral e interleucina 12 (IL-12), IL-17, IL-22 e IL-23, que reclutan a los linfocitos T. Cuando estos se activan, liberan citocinas que inducen una proliferación y diferenciación anormal de los queratinocitos epidérmicos, con el consiguiente aumento de la producción de citocinas, que contribuye a la perpetuación de este ciclo. La psoriasis tiene una base genética compleja y multifactorial. La historia familiar de psoriasis se presenta en ~ 50% de los pacientes, típicamente un familiar de primer grado. El principal gen implicado en la psoriasis (*PSORS1*) es el antígeno leucocitario humano (HLA) CW*0602, que codifica una proteína del complejo mayor de histocompatibilidad de clase I implicada en el reconocimiento de los autoantígenos. Se han identificado muchos otros genes de susceptibilidad para la psoriasis.

Los factores que contribuyen a la aparición/rebrote de la enfermedad en algunos pacientes son las infecciones bacterianas y víricas, los traumatismos, el estrés emocional o físico, el consumo de tabaco o la exposición pasiva al humo de este y algunos fármacos.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Se trata de una enfermedad cutánea crónica y frecuente, que se hace evidente por primera vez durante las dos primeras décadas de la vida. La **psoriasis en placas**, que es la forma más frecuente (>80%), se caracteriza por pápulas eritematosas que confluyen formando placas de bordes bien delimitados e irregulares (fig. 676.1A-D). Si no se alteran por el tratamiento aparece una escama gruesa plateada o blanca amarillenta (que recuerda a la mica) (v. fig. 676.1A). La retirada de la escama puede provocar un sangrado puntado (**signo de Auspitz**). El **fénomeno de Koebner** consiste en la aparición de nuevas lesiones en los lugares de traumatismos y es una característica muy útil para el diagnóstico. Las lesiones surgen en cualquier localización, aunque los sitios predilectos son el cuero cabelludo, las rodillas, los codos, la zona umbilical, la zona superior del pliegue interglúteo, los genitales y el conducto auditivo. La afectación ungual es un signo diagnóstico útil y se caracteriza por depresiones puntiformes en la lámina ungueal, un despegamiento de esta (onicólisis), una coloración subungueal amarilla marrónacea y una acumulación de restos subungueales (v. fig. 676.1G, H, y M). Las placas suelen ser asintomáticas, pero el prurito es más frecuente en niños que en adultos.

La **psoriasis en gotas** es una variante que predomina en los niños y se caracteriza por la aparición aguda de muchas lesiones pequeñas ovales o redondeadas menores de 1,5 cm, que morfológicamente son idénticas a las placas de psoriasis de mayor tamaño (fig. 676.1N-Q). Las localizaciones más afectadas son el tronco, la cara y las zonas proximales de las extremidades. El inicio tiene lugar frecuentemente unas semanas después de una **infección estreptocócica**, como la faringitis; se deben obtener cultivos faríngeos y títulos serológicos. La psoriasis en gotas también se ha visto después de una infección estreptocócica perianal, infecciones víricas, quemaduras solares y suspensión de un tratamiento con corticosteroides por vía sistémica o inhibidores del factor de necrosis tumoral (TNF) α . La evolución varía desde una resolución espontánea hasta una enfermedad crónica.

La **psoriasis pustulosa** es una enfermedad autoinflamatoria multisistémica caracterizada por episodios recidivantes caracterizados por fiebre de aparición brusca, con malestar, afectación extracutánea y un exantema eritematopustuloso difuso. Puede asociarse en algunos pacientes a una psoriasis en placas y está implicada una producción no regulada de citocinas como consecuencia de mutaciones en los genes *IL36RN*, *AP1S3*, y *CARD14* en un subconjunto de pacientes.

La psoriasis es infrecuente en lactantes, pero puede ser grave y recalcitrante y plantea dificultades diagnósticas. El exantema del pañal psoriásico es una presentación frecuente en niños menores de 2 años. Otras formas infrecuentes son la eritrodermia psoriásica (que afecta a >90% de la superficie corporal), la psoriasis pustulosa localizada o generalizada, la psoriasis lineal, la psoriasis palmoplantar y la psoriasis inversa (que afecta a las regiones del intertrigo).

Los niños pueden desarrollar también artritis juvenil psoriásica, con o sin lesiones cutáneas. La psoriasis puede ser desencadenada por un trauma leve (*piercings*, tatuajes), quemaduras solares o químicas, fármacos (beta-bloqueantes, AINE), o infección por VIH. Condiciones comórbidas incluyen artritis, enfermedad de Crohn, depresión y enfermedad de hígado graso no alcohólico.

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

El diagnóstico se basa en las manifestaciones clínicas. En el diagnóstico diferencial de las lesiones en placas hay que incluir la dermatitis numular, la tiña del cuero cabelludo, la dermatitis seborreica, los síndromes de artritis postinfecciosas y la pitiriasis rubra pilaris. Las lesiones del cuero cabelludo se confunden con la dermatitis seborreica, la dermatitis atópica o la tiña

Capítulo 676

Enfermedades de la epidermis

676.1 Psoriasis

Nicole R. Bender e Yvonne E. Chiu

La psoriasis afecta al 2-4% de la población de los Estados Unidos, y la psoriasis pediátrica constituye aproximadamente un tercio de todos los casos.

ETIOLOGÍA Y PATOGENIA

La psoriasis es una enfermedad autoinmune inflamatoria caracterizada por inflamación y proliferación de queratinocitos. En la dermis se produce la



Fig. 676.1 Manifestaciones clínicas de la psoriasis. Las placas típicas eritematosas con escamas plateadas (**A**) pueden estar dispersadas (**B**, psoriasis anular) y cubrir grandes áreas de piel (**C**, psoriasis geográfica) o afectar a la totalidad de la superficie corporal (**D**, eritrodermia psoriásica). La afectación del cuero cabelludo puede estar acompañada de alopecia no cicatrizante (**E**). La artritis psoriásica afecta hasta el 30% de todos los pacientes (**F**, articulación interfalángica del pulgar). Los cambios ungueales son frecuentes y van desde un punteado hasta una decoloración amarillenta o marrón (**G**) o a una distrofia completa (**H**). La psoriasis inversa afecta a las regiones del intertrigo y está normalmente desprovista de escamas (**I**). La psoriasis pustulosa puede producirse como una forma generalizada (**J** y **K**) o localizada (**L**, tipo palmoplantar y **M**, tipo acrodermatitis continua supurativa). En niños, el inicio de la psoriasis en gotas puede ir precedido de una infección estreptocócica del tracto respiratorio superior (**N**) y afectar a cualquier parte del cuerpo (**O-Q**). (De Boehncke WH, Schön MP: Psoriasis. Lancet 386:983-992, 2015. Fig. 1, p. 984.)

de la cabeza. Las lesiones iniciales pueden afectar la zona del pañal y ser semejantes a la dermatitis seborreica, la dermatitis eczematosa del pañal, la infección perianal por estreptococos, la candidiasis o la dermatitis alérgica de contacto. La psoriasis en gotas puede confundirse con exantemas virales, sífilis secundaria, pitiriasis rosada y pitiriasis liquenoide crónica (PLC). La psoriasis ungueal debe distinguirse de la onicomicosis, el liquen plano y otras causas de onicodistrofia.

ANATOMÍA PATOLÓGICA

Cuando hay dudas en el diagnóstico el examen histopatológico de las lesiones no tratadas puede ser útil. Los cambios característicos de la psoriasis incluyen paraqueratosis, acantólisis, crestas alargadas, infiltrado de neutrófilos en la epidermis, que en ocasiones conforman microabscesos, vasos dilatados en la dermis e infiltrados de linfocitos en la dermis.

TRATAMIENTO

El abordaje terapéutico depende de la edad del niño, el tipo de psoriasis, las localizaciones afectadas y la extensión de la enfermedad. Se tiene que evitar, en la medida de lo posible, todo traumatismo físico o químico de la piel para prevenir las lesiones causadas por la respuesta de Koebner. El tratamiento de la psoriasis debe considerarse como un proceso que consta de cuatro niveles. La eficacia varía con cada terapia (tabla 676.1).

El **primer nivel** consiste en la aplicación de **tratamiento tópico**. Los fármacos tópicos de primera línea para el cuerpo incluyen emolientes, análogos de la vitamina D (calcipotrieno o calcitriol, aunque este último causa menos irritación en niños) y preparaciones de corticosteroides de potencia intermedia a alta (v. cap. 665). Existe un compuesto comercial que contiene calcipotrieno y dipropionato de betametasona (un corticosteroide tópico de alta potencia) y que se fabrica en forma de ungüento y solución. El compuesto menos potente que sea eficaz debe aplicarse dos veces al día. Las opciones tópicas de segunda línea para las lesiones corporales incluyen retinoides (tazaroteno), compuestos con alquitran, antralina y queratolíticos (ácido salicílico o urea). Las lesiones faciales o intertriginosas pueden tratarse con corticosteroides tópicos de baja potencia y/o análogos de vitamina D o inhibidores de calcineurina como fármacos ahorradores de corticosteroides. En las lesiones del cuero cabelludo, las aplicaciones de solución salina y fenol, seguidas de un champú de alquitran, son eficaces para desprender las escamas. Cuando la descamación disminuye se puede utilizar un corticosteroide de potencia elevada o muy elevada en espuma, solución, loción o gel. Las lesiones ungueales son difíciles de tratar de forma tópica y el primer abordaje es un corticosteroide tópico de potencia alta en el pliegue ungueal proximal.

El **segundo nivel** es la **fototerapia**. La radiación ultravioleta B de banda estrecha (311 nm; UVB-BE) es una alternativa efectiva y bien tolerada en

Tabla 676.1 Terapias antipsoriásicas

	EFICACIA (%)*	NIVEL DE EVIDENCIA	COMENTARIO
Glucocorticoides [†]	60	1	Atrofia cutánea si se usan a largo plazo
Derivados de la vitamina D [†]	45	1	El tratamiento tópico a largo plazo más seguro
Inhibidores de la calcineurina [†]	30	2/3	Reservado para zonas localizadas como la cara o áreas del intertrigo
Exposición a radiación ultravioleta B	70	2	Según tiempo consumido; la dosis acumulada puede causar efectos adversos
Psoraleno más exposición a radiación ultravioleta	90	2	Según tiempo consumido; la dosis acumulada puede causar efectos adversos (incluyendo neoplasias)
Acitretina	15	2	Evitar en mujeres jóvenes, no recomendada como monoterapia a bajas dosis
Ciclosporina	45	1	Se usa normalmente durante unos pocos meses (nefotoxicidad)
Metrotrexato	50	2	Efectivo también en artritis psoriásica
Ésteres de ácido fumárico	50	2	Fármaco oral, disponible solo en Alemania
Apremilast	30	1	Fármaco oral novedoso, efectivo también en artritis psoriásica
Adalimumab	70	1	El biológico más ampliamente utilizado para esta indicación
Etanercept	50	1	También considerado como apropiado para uso intermitente
Infliximab	80	1	Inicio de acción muy rápido; recomendado para psoriasis pustulosa generalizada (fuera de indicación)
Ustekinumab	70	1	Solo 4 inyecciones por año durante el tratamiento a largo plazo
Secukinumab	80	1	Los pacientes suelen alcanzar la completa resolución de los síntomas cutáneos

*Proporción estimada de pacientes que alcanzarán al menos una disminución del 75% en el índice de gravedad y área de la psoriasis desde su estadio basal hasta el final de la terapia a corto plazo.

[†]Terapias tópicas, las cuales como monoterapia solo pueden tratar la psoriasis leve.

De Boehncke WH, Schön MP: Psoriasis. *Lancet* 386:983–992, 2015 (Table 1, p. 989).

pacientes pediátricos con psoriasis en placas y en gotas pobemente controlada con tratamientos tópicos. La radiación con láser UVB de excimeros (308 nm) puede utilizarse en el tratamiento de placas localizadas resistentes. La exposición a la luz solar suele ser eficaz en los casos de psoriasis menos graves.

El **tratamiento sistémico** constituye el **tercer nivel**, que no suele ser necesario salvo en niños con psoriasis moderada-grave, refractaria o generalizada. El metotrexato (0,2-0,7 mg/kg una vez a la semana) es el fármaco sistémico de primera línea en niños; otras opciones son los retinoides orales (0,5-1,0 mg/kg/día) y la ciclosporina (3-5 mg/kg/día). Los retinoides orales pueden combinarse con la fototerapia con cuidado, aunque puede ser necesario reducir las dosis por los efectos fotosensibilizantes de la medicación. Para la psoriasis generalizada pustulosa o en gotas también se deben considerar los retinoides orales.

El **cuarto nivel** de tratamiento es la **terapia biológica**. Los inhibidores del TNF- α , como el etanercept, el infliximab y el adalimumab se han utilizado para la psoriasis pediátrica, aunque solo el etanercept tiene la aprobación de la FDA. Un estudio ha informado de la mejoría significativa de las lesiones psoriásicas a las 12 semanas con un 57 frente a un 11% de los pacientes que recibieron etanercept o placebo, respectivamente, alcanzando un 75% de mejoría en el índice de gravedad y área de la psoriasis (PASI-75, una medida para evaluar la gravedad de la psoriasis). Otro agente biológico potencial con utilidad en la psoriasis pediátrica es el ustekinumab, un anticuerpo monoclonal humano que bloquea la interacción entre las IL-12 e IL-23 y sus receptores en la superficie celular. Otro estudio se ha realizado con 110 pacientes adolescentes para determinar la eficacia y seguridad del tratamiento con ustekinumab. El 78,4 y el 80,6% de los adolescentes, respectivamente, que recibieron la mitad de la dosis estándar y la dosis estándar completa alcanzaron un PASI-75 a las 12 semanas, comparado con el 10,8% de los pacientes que recibieron placebo. Los inhibidores biológicos del IL-17 como el secukinumab e ixekizumab, y una molécula inhibitoria pequeña llamada apremilast también se usan para la psoriasis pediátrica. Los inhibidores de la interleucina 23 pueden tener un papel en el tratamiento de la enfermedad grave.

PRONÓSTICO

El pronóstico es mejor en los niños que presentan una enfermedad limitada. La psoriasis es una enfermedad para toda la vida que se caracteriza por un

curso con remisiones y exacerbaciones. Como complicación extracutánea destacan la artritis y diversos trastornos oculares. Las enfermedades metabólicas y cardiovasculares también son más frecuentes en los pacientes con psoriasis. Por ejemplo, se ha observado correlación entre el aumento del grado de obesidad y el síndrome metabólico asociado (hiperglucemia, hiperlipidemia, e hipertensión) y la gravedad de la psoriasis. Los pacientes con psoriasis muestran también una mayor frecuencia de accidente cerebral vascular, infarto de miocardio y otras enfermedades vasculares en épocas posteriores de la vida adulta. Un mecanismo propuesto para esta asociación es el estado proinflamatorio inducido por la psoriasis y por estos trastornos, aunque no está claro el sentido de la causalidad. Además, los niños que sufren de psoriasis tienen un riesgo mayor de tomar medicaciones psicotrópicas para la ansiedad o depresión, y tienen más probabilidades de declarar una deficiencia en la calidad de vida debido a su enfermedad crónica.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

676.2 Pitiriasis liquenoide

Nicole R. Bender e Yvonne E. Chiu

En el término pitiriasis liquenoide se incluye un espectro de trastornos, que van desde la pitiriasis liquenoide aguda (PLA) hasta la pitiriasis liquenoide y varioliforme aguda (PLEVA; enfermedad de Mucha-Habermann) y la PLC. La denominación de pitiriasis liquenoide como aguda o crónica hace referencia más al aspecto morfológico de las lesiones que a la duración de la enfermedad. No existe correlación entre el tipo de lesión al inicio y la duración de la enfermedad. Muchos pacientes manifiestan lesiones agudas y crónicas de forma simultánea y, ocasionalmente, se aprecia una transición de las lesiones de una a otra forma. Como resultado, algunos autores proponen usar pitiriasis liquenoide como el diagnóstico general en lugar de diferenciar entre PLC y PLEVA. Una variante poco frecuente, la enfermedad de Mucha-Habermann ulceronecrótica febril (EMHUNF) es un subtipo de PLEVA más grave y que puede amenazar la vida.

ETIOLOGÍA Y PATOGENIA

Hay dos teorías principales acerca de la etiología de la pitiriasis liquenoide. La primera defiende la aparición de una hipersensibilidad ante una infección en individuos genéticamente predispuestos. La segunda afirma que representa una proliferación monoclonal de linfocitos T en un contexto de discrasía de los linfocitos T cutáneos.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

La pitiriasis liquenoide es más frecuente entre la segunda y tercera década de la vida; aproximadamente el 30% de los casos surge antes de los 20 años con picos de incidencia a los 5 y 10 años de edad. La erupción global persiste durante meses o años y al final muestra tendencia a la remisión.

La PLC debutá de forma gradual con numerosas pápulas generalizadas de color pardo o rojizo, de 3-5 mm, que están cubiertas por una escama grisácea delgada (fig. 676.2). Las lesiones pueden ser asintomáticas o provocar un mínimo prurito y ocasionalmente se tornan vesiculosa, hemorrágicas, costrosas o sobreinfectadas. Cada pápula se aplana en 2-6 semanas y adquiere una coloración marrón y finalmente deja una mácula hiperpigmentada o hipopigmentada. Es poco frecuente que deje cicatriz. Se suelen encontrar diversos estadios de las lesiones en el tronco y las extremidades y en general respetan la cara, las palmas y las plantas, el cuero cabelludo y las mucosas.

La PLEVA se manifiesta con la aparición súbita de numerosas pápulas de 2 a 3 mm con un centro vesiculopustuloso y posteriormente purpúrico, cubiertas de una costra hemorrágica o necrótica adherida oscura y rodeadas de un halo eritematoso (fig. 676.3). Puede haber síntomas constitucionales, tales como fiebre, malestar, cefalea y artralgias durante 2-3 días tras el inicio. Las lesiones se distribuyen de forma difusa por el tronco y las extremidades, como en la PLC. Cada lesión cura en unas pocas semanas, dejando a veces una cicatriz varioliforme; los brotes sucesivos de pápulas dan lugar al característico aspecto polimorfo con lesiones en diferentes estadios de evolución.

La EMHUNF se manifiesta como fiebre alta y nódulos ulceronecróticos de hasta unos pocos centímetros de diámetro, que se distribuyen habitualmente en la parte anterior del tronco y las superficies flexoras de las extremidades



Fig. 676.2 Placas extensas con escamas finas de pitiriasis liquenoide crónica.



Fig. 676.3 Lesión necrótica con halo eritematoso de pitiriasis liquenoide y varioliforme aguda.

superiores. La histopatología de las lesiones es congruente con PLEVA. Pueden aparecer ampollas hemorrágicas, úlceras mucosas, artritis, miocarditis, vasculitis, molestias abdominales, alteraciones hematológicas (anemia megaloblástica, pancitopenia, y coagulación intravascular diseminada) y sobreinfección de las lesiones cutáneas por *Staphylococcus aureus*. Estos pacientes pueden tener antecedentes previos de un diagnóstico de PLEVA. Mientras no haya un tratamiento estandarizado y haya casos de muertes, típicamente las lesiones ulceronecróticas curan en pocas semanas dejando cicatrices hipopigmentadas.

ANATOMÍA PATOLÓGICA

En el estudio histológico la PLC muestra una capa córnea engrosada y parakeratósica, espongiosis epidérmica, un infiltrado perivasicular superficial de macrófagos y linfocitos de predominio CD8, que se puede extender a la epidermis, y en la dermis papilar un pequeño número de eritrocitos extravasados.

Las anomalías histológicas apreciadas en la PLEVA y la EMHUNF reflejan una naturaleza más grave. Se ve edema intercelular e intracelular en la epidermis, que puede derivar en una degeneración de los queratinocitos. Otras características consisten en un infiltrado mononuclear denso perivascular, tumefacción de las células endoteliales y extravasación de eritrocitos en la epidermis y la dermis.

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

En el diagnóstico diferencial de la pitiriasis liquenoide hay que considerar la psoriasis en gotas, la pitiriasis rosada, los exantemas medicamentosos, la sífilis secundaria, los exantemas víricos, la papulosis linfomatoides y el liquen plano. El curso crónico de la pitiriasis liquenoide ayuda a descartar la pitiriasis rosada, los exantemas víricos y algunos exantemas medicamentosos. Para distinguirla del resto de enfermedades en el diagnóstico diferencial resulta útil una biopsia cutánea.

TRATAMIENTO

En general, la pitiriasis liquenoide se debe considerar una enfermedad benigna que no influye en la salud del niño. Cuando el paciente está asintomático, un lubricante para retirar la descamación excesiva constituye todo el tratamiento necesario. Cuando se necesita tratamiento, los fármacos de primera línea son antibióticos antiinflamatorios orales, como eritromicina (30-50 mg/kg/día durante 2-3 meses). Los esteroides tópicos (de potencia intermedia, aplicados dos veces al día) y los inhibidores de la calcineurina tópicos pueden ayudar a controlar el prurito y la inflamación, pero no modifican el curso de la enfermedad. La fototerapia (UVB-BE) es la segunda línea de tratamiento. El metotrexato debería reservarse para los casos con síntomas graves. La infrecuente EMHUNF debe ser tratada dentro del hospital; inicialmente puede requerir el uso de corticosteroides sistémicos, metotrexato, inmunoglobulina intravenosa o ciclosporina y cuando se consigue estabilizar o mejorar al paciente se puede cambiar a algunos de los tratamientos descritos antes.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

676.3 Queratosis pilosa

Nicole R. Bender e Yvonne E. Chiu

La queratosis pilosa es una erupción papulosa relativamente frecuente que se produce por la formación de tapones de queratina en los folículos pilosos. Muestra una herencia autosómica dominante con una penetración variable. Las zonas típicas de afectación son las caras extensoras de las extremidades superiores y los muslos, las mejillas y los glúteos. Las lesiones son parecidas a la piel de gallina; son pápulas foliculares, descamativas y no inflamatorias que no tienden a confluir. En general son asintomáticas, aunque pueden ser pruriginosas. A veces, la irritación de los tapones foliculares ocasiona un eritema que rodea las pápulas queratósicas (fig. 676.4). Un subgrupo de pacientes presenta queratosis pilosa asociada con telangiectasias faciales y uleritema ofriógeno, un trastorno cutáneo poco frecuente que se caracteriza por la presencia de pápulas queratósicas e inflamatorias faciales, las cuales pueden producir cicatrices, atrofia y alopecia. Las lesiones de la queratosis pilosa se asocian y acentúan con la piel seca, por lo que son más evidentes durante el invierno. La queratosis pilosa es más frecuente en los pacientes con dermatitis atópica y durante la infancia y el inicio de la edad adulta, y tienden a desaparecer en la tercera década de vida. El tratamiento es opcional. Entre las medidas orientadas a mejorar el prurito destaca la hidratación de la piel



Fig. 676.4 Tapones foliculares queratósicos rodeados de eritema en la queratosis pilosa.



Fig. 676.5 Medallón heráldico rodeado de lesiones de pitiriasis rosada.

con emolientes suaves. Las aplicaciones regulares de crema de urea al 10-40% o una crema o loción de un alfahidroxíaco como el ácido láctico pueden mejorar el aspecto de la queratosis pilosa, pero pueden agravar el prurito y la irritación. El tratamiento puede mejorar el proceso, pero no curarlo.

676.4 Líquen espinuloso

Nicole R. Bender e Yvonne E. Chiu

El líquen espinuloso es un trastorno infrecuente que aparece principalmente en niños y es más habitual en los varones. La etiología es desconocida. Las lesiones son placas irregulares y bien delimitadas de tapones foliculares queratósicos a modo de espinas. Las placas aparecen en cualquier localización del cuerpo y a menudo se distribuyen de manera simétrica por el tronco, los codos, las rodillas y las superficies extensoras de las extremidades. Aunque a veces son eritematosas o pruriginosas, las lesiones suelen tener el mismo color de la piel y son asintomáticas.

El tratamiento no suele ser necesario. En los pacientes a los que les preocupa el defecto estético se pueden prescribir hidratantes con urea (10-40%), que suelen ser eficaces para aplanar las proyecciones. En general, las placas desaparecen espontáneamente tras varios meses o años.

676.5 Pitiriasis rosada

Nicole R. Bender e Yvonne E. Chiu

La pitiriasis rosada es un trastorno papuloescamatoso benigno común que afecta frecuentemente a adolescentes y adultos jóvenes de 15-30 años de edad. La enfermedad se ve más frecuentemente en invierno, y es generalmente autolimitada.

ETIOLOGÍA Y PATOGENIA

La etiología de la pitiriasis rosada es desconocida, aunque se sospecha la intervención de un virus, con el foco actual en los herpesvirus humanos 6 y 7. Un dato a favor del origen infeccioso es la tendencia a aparecer en cúmulos de casos (familiares), la presencia de un pródromo y de una variación estacional, y recaídas frecuentes, aunque el exantema en sí mismo no parece ser contagioso.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Es una erupción benigna y habitual que aparece con mayor frecuencia en los niños y adultos jóvenes. Aunque se puede preceder de pródromos, como fiebre, malestar, artralgias y faringitis, es raro que los niños se quejen de estos síntomas. El **medallón heráldico** suele preceder al exantema generalizado y puede encontrarse en cualquier región del cuerpo. Su tamaño suele ser superior al de las demás lesiones y varía entre 1 y 10 cm de diámetro y presenta una forma anular y un borde elevado con escamas finas y adherentes. Aproximadamente 5-10 días después de su aparición comienza una erupción simétrica y generalizada que afecta al tronco y la zona proximal de las extre-

midades (fig. 676.5). En la forma inversa de pitiriasis rosada se produce una afectación preferencial de la cara, el cuero cabelludo y la zona distal de las extremidades. Las lesiones surgen en brotes durante varios días. Las lesiones típicas son ovales o redondeadas, <1 cm de diámetro, ligeramente elevadas y de coloración entre rosada y marrón. La lesión desarrollada está cubierta por una escama que confiere a la piel un aspecto arrugado. Algunas lesiones se aclaran centralmente, lo que provoca una descamación en collar, adherida solo en la periferia. Entre las variantes infrecuentes figuran lesiones papulosas (más frecuente en niños de raza negra), vesiculosa, urticariaformes, hemorrágicas, anulares de gran tamaño y mucosas. El eje longitudinal de cada lesión se alinea siguiendo las líneas cutáneas; esta característica hace que en la espalda adquiera un patrón denominado **en árbol de Navidad**. Este seguimiento de las líneas de la piel es más apreciable en los pliegues axilares anterior y posterior y las regiones supraclaviculares. Las lesiones suelen ser asintomáticas, pero pueden presentar un prurito entre leve e intenso. La erupción dura entre 2 y 12 semanas y se resuelve sola. Cuando se resuelve, puede dejar una hiperpigmentación o hipopigmentación postinflamatoria intensa, sobre todo en personas de piel oscura. Estos cambios desaparecen en las semanas o meses siguientes.

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

El medallón heráldico se puede confundir con la tiña corporal, un error que se puede evitar si se realiza un examen al microscopio de una preparación del raspado de las lesiones con hidróxido de potasio. La erupción generalizada es parecida a numerosas enfermedades, entre las que la sífilis secundaria es la más importante. Los exantemas medicamentosos, los exantemas víricos, la psoriasis en gotas, la PLC y la dermatitis numular también se confunden con la pitiriasis rosada.

TRATAMIENTO

El tratamiento no es necesario en los pacientes con pitiriasis rosada que están asintomáticos. Si la descamación es notable, puede resultar suficiente la aplicación de un emoliente suave. El prurito se puede controlar con lociones hidratantes que contengan mentol o alcanfor o con un antihistamínico oral para favorecer la sedación, en especial durante la noche, momento en el que el prurito puede ser molesto. En algunos casos se precisa un corticosteroide tópico de potencia intermedia para aliviar el prurito. La exposición a la luz natural y la fototerapia con UVB-BE pueden reducir la duración y gravedad de la enfermedad.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

676.6 Pitiriasis rubra pilaris

Nicole R. Bender e Yvonne E. Chiu

ETIOLOGÍA Y PATOGENIA

La etiología de la pitiriasis rubra pilaris es desconocida. Durante la infancia se han visto casos hereditarios de transmisión autosómica dominante o recesiva, aunque la mayoría son esporádicos. Algunos estudios indican que el TNF- α está implicado en el desarrollo de la enfermedad, pero otras hipótesis

alternativas sobre posibles factores causales incluyen una alteración del metabolismo de la vitamina A, traumatismos, infecciones, inmunosupresión y exposición a la luz UV.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Esta infrecuente dermatosis inflamatoria muestra una variabilidad bien reconocida en la presentación y evolución clínica. A menudo tiene un inicio insidioso con eritema y descamación difusa del cuero cabelludo, que resulta indistinguible de la dermatitis seborreica, y con hiperqueratosis palmoplantar gruesa (*fig. 676.6A*). También son frecuentes las lesiones en los codos y las rodillas (*v. fig. 676.6B*) y algunos pacientes desarrollan una eritrodermia generalizada. La lesión primaria característica es una pápula firme, cupuliforme, diminuta y de coloración rosada a rojiza que tiene un tapón queratósico central ubicado en un folículo piloso. Estas pápulas confluyen formando grandes placas anaranjadas eritematosas y bien delimitadas, recubiertas por una zona de descamación, en cuyo interior se aprecian zonas de piel normal. Las pápulas típicas en el dorso de las primeras falanges son palpables con facilidad. En la cavidad oral se pueden encontrar placas o pápulas grises, que se parecen a las del liquen plano. En las uñas hay cambios distróficos que se parecen a los de la psoriasis. Las lesiones suelen provocar prurito. En los niños el pronóstico de resolución final es relativamente bueno.

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Entre el diagnóstico diferencial cabe citar la ictiosis, la dermatitis seborreica, la queratodermia palmoplantar y la psoriasis.

HISTOLOGÍA

La biopsia cutánea contribuye a diferenciar esta enfermedad de la psoriasis y la dermatitis seborreica. Muestra tapones foliculares, acantosis epidérmica, infiltrados perivasculares, un patrón en damero de ortoqueratosis y parakeratosis y una granulosa intacta.

TRATAMIENTO

Es difícil evaluar los diferentes regímenes terapéuticos debido a que la pitiriasis rubra pilaris tiene un curso caprichoso, con exacerbaciones y remisiones. La aplicación de lubricantes resulta útil en los casos leves. Los fármacos tópicos, como corticosteroides de potencia media a alta, los queratolíticos (urea, ácido salicílico), los análogos de vitamina D (calcipotrieno), los retinoides (tazaroteno, tretinoína) y el alquitran se pueden administrar combinados con fármacos sistémicos en la enfermedad diseminada o como monoterapia en la forma localizada. Cuando se necesita un tratamiento adicional, se administran retinoides orales (isotretinoína 1 mg/kg/día o



Fig. 676.6 Pitiriasis rubra pilaris. A, Hiperqueratosis palmar anaranjada. B, Lesiones en el codo.

acitretina 0,5-1 mg/kg/día) como fármacos de primera línea y el metotrexato se reserva como fármaco de segunda línea. Entre las opciones de tercera línea destacan los inhibidores biológicos de TNF- α , la ciclosporina, la azatioprina y la fototerapia con UVB-BE.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

676.7 Enfermedad de Darier (queratosis folicular)

Nicole R. Bender e Yvonne E. Chiu

ETIOLOGÍA Y PATOGENIA

La enfermedad de Darier es un trastorno genético poco frecuente que se hereda de forma autosómica dominante y se debe a mutaciones del gen ATP2A2. Este gen codifica una bomba de calcio celular, SERCA2, cuya disfunción determina la pérdida de adhesión entre las células epidérmicas y una queratinización anormal.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

El inicio tiene lugar habitualmente al final de la infancia y persiste durante toda la vida. Las lesiones típicas consisten en pápulas verrugosas pequeñas, firmes y de color carnosos, que no siempre presentan una distribución folicular. En último término, adquieren unas costras grasientas, amarillentas y malolientes, que confluyen para formar grandes placas vegetantes de tonalidad marrón grisácea (*fig. 676.7*). Normalmente se hallan afectados el cuero cabelludo, la cara, el cuello, los hombros, el tórax, la espalda, las axilas, las flexuras de las extremidades y las ingles con una distribución simétrica. En la mucosa labial, la lengua, la mucosa bucal, la faringe, la laringe y la vulva aparecen pápulas, fisuras, costras y úlceras. La hiperqueratosis palmoplantar y la distrofia ungual con hiperqueratosis subungueal y la presencia de bandas longitudinales rojas y blancas son características variables. Puede haber prurito intenso, infección secundaria, olor pestilente y agravamiento de las lesiones con la exposición solar. Se han reconocido varios estímulos que exacerbaban el proceso: sudor, exposición a la luz UV, calor, roce, cirugías e infecciones; por eso, la enfermedad de Darier sigue un curso crónico recidivante, que suele empeorar en el verano.

HISTOLOGÍA

Los signos histológicos son diagnósticos. La hiperqueratosis con formación de tapones de queratina, la separación intraepidérmica (acantólisis) con formación de hendiduras suprabasales y células epidérmicas disqueratósicas son rasgos característicos.

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

La enfermedad de Darier se puede confundir principalmente con la dermatitis seborreica, la acantosis nigricans, las verrugas planas juveniles o la enfermedad de Hailey-Hailey.



Fig. 676.7 Pápulas coalescentes en una gran placa en la espalda de un paciente con enfermedad de Darier.

TRATAMIENTO

El tratamiento es inespecífico y se inicia con emolientes y evitando los estímulos desencadenantes. El tratamiento de primera línea de los casos leves/localizados incluye corticosteroides de potencia baja a media; el tratamiento de segunda línea son los retinoides tópicos. Otros tratamientos posibles incluyen fármacos queratolíticos tópicos (urea, ácido láctico), lavados con antisépticos (triclosán, gluconato de clorhexidina o blanqueamiento) o inhibidores de la calcineurina. La enfermedad más grave/generalizada se trata con isotretinoína o acitretina oral (0,5-1 mg/kg/día durante 3-4 meses). Las infecciones secundarias son comunes y se deben tratar de forma adecuada. Los tratamientos más novedosos que se están investigando actualmente son los anticuerpos anti-IL-6, inhibidores de la ciclooxygenasa 2 (COX2) y miglustat (un inhibidor de la enzima glucosilceramida sintasa).

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

676.8 Líquen nítido

Nicole R. Bender e Yvonne E. Chiu

ETIOLOGÍA Y PATOGENIA

La etiología del líquen nítido es desconocida, pero se ha relacionado con alteraciones del sistema inmune.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Se trata de una erupción papulosa poco frecuente, crónica y benigna que se caracteriza por la aparición de diminutas pápulas (1-2 mm) firmes, brillantes, de superficie plana y tamaño uniforme. Con frecuencia las pápulas son del color de la piel normal, aunque pueden ser rosadas o rojizas. En los individuos de raza negra suelen estar hipopigmentadas (fig. 676.8). Entre las localizaciones predilectas figuran los genitales, el abdomen, el tórax, los antebrazos, las muñecas y las zonas internas de los muslos. Las lesiones pueden ser escasas o numerosas y formar placas extensas; si se examinan cuidadosamente se pueden ver pápulas de distribución lineal en un trayecto de raspado (fenómeno de Koebner), lo que constituye un dato útil para el diagnóstico dado que aparece únicamente en algunas enfermedades. El líquen nítido se presenta en todos los grupos de edad, pero es más prevalente en niños en edad escolar y adultos jóvenes. Los pacientes suelen estar asintomáticos y no hay manifestaciones constitucionales, aunque el prurito puede ser grave. Las lesiones se pueden confundir con las del líquen plano, y ambos procesos pueden coexistir.

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

La queratosis pilosa generalizada también se confunde con el líquen nítido, pero la localización folicular de las pápulas y la ausencia del fenómeno de Koebner en la primera permiten su distinción. Las verrugas planas, cuando son pequeñas y de tamaño uniforme, recuerdan en algunas ocasiones al líquen nítido.



Fig. 676.8 Pápulas uniformes, ligeramente hipopigmentadas, del líquen nítido.

HISTOLOGÍA

Aunque el diagnóstico es clínico, a veces está indicado realizar una biopsia. Las pápulas del líquen nítido constan de nidos bien delimitados de linfocitos e histiocitos en la zona superior de la dermis, abrazados por unas crestas interpapilares epidérmicas con forma de garra.

TRATAMIENTO

El curso del líquen nítido se prolonga durante meses o años, aunque las lesiones tienden a involucrar completamente. No se necesita tratamiento, pero pueden emplearse corticosteroides tópicos de potencia intermedia o elevada para el prurito.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

676.9 Líquen estriado

Nicole R. Bender e Yvonne E. Chiu

ETIOLOGÍA Y PATOGENIA

Se cree que el líquen estriado se produce por una combinación de predisposición genética con un patrón en mosaico en la piel (siguiendo las líneas de Blaschko) y un desencadenante infeccioso.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

El líquen estriado es una erupción benigna y autolimitada que consiste en una banda lineal continua o discontinua de pápulas con una distribución que sigue las líneas de Blaschko. La lesión esencial consiste en una pápula hipopigmentada o rosada, de superficie plana y cubierta de una fina escama. Estas pápulas confluyen formando múltiples bandas o placas. Las pápulas se van sustituyendo de forma gradual por máculas hipopigmentadas, que pueden ser la lesión inicial en algunos casos. La erupción evoluciona a lo largo de días o semanas en un niño por lo demás sano, permanece estable durante semanas o meses y desaparece sin secuelas habitualmente en 2 años. Suelen ser asintomáticas, aunque algunos niños refieren prurito. Cuando están afectados el pliegue ungueal proximal y la matriz puede haber distrofia ungueal (fig. 676.9).

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

El líquen estriado se puede confundir con otras enfermedades. La placa inicial, hasta que adquiere la forma lineal, se parece a una de eczema papuloso o un líquen nítido. El líquen plano lineal y la psoriasis lineal se suelen acompañar de lesiones individuales típicas en otras localizaciones. El nevo epidérmico lineal es una lesión permanente que a menudo se torna más hiperqueratósica e hiperpigmentada que las del líquen estriado.

TRATAMIENTO

El tratamiento no es necesario y en general no resulta muy eficaz. Cuando el prurito constituye un problema en un paciente con un líquen estriado, se puede mitigar con un corticosteroide tópico de potencia intermedia o un inhibidor de la calcineurina tópico.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.



Fig. 676.9 Líquen estriado con distrofia ungueal.

676.10 Líquen plano

Nicole R. Bender e Yvonne E. Chiu

ETIOLOGÍA Y PATOGENIA

La causa del líquen plano es desconocida, pero se postula que es el resultado de una agresión inmune a la piel por linfocitos T citotóxicos. La causa es desconocida, pero la granzima B, la perforina y la granulisina se encuentran elevadas de manera importante en la piel afectada de líquen plano. Puede existir una predisposición genética y otros estímulos desencadenantes propuestos incluyen la exposición a metales, algunos fármacos, las hepatopatías, las vacunas (sobre todo la hepatitis B) y las infecciones (sobre todo por virus de la hepatitis C).

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Es una enfermedad infrecuente en los niños pequeños y más aún en los mayores. Se observa con mayor frecuencia en niños del subcontinente indio y de origen afroamericano. La forma clásica de líquen plano es el subtipo más frecuente en niños y suele debutar de forma eruptiva aguda. Las lesiones erupcionan de forma explosiva, muy parecida a un exantema vírico, y se diseminan hasta afectar a la mayor parte de la superficie corporal. La lesión elemental es una pápula poligonal violácea bien delimitada, con unas líneas delgadas blancas finas en la superficie (líneas de Wickham) o escamas. Las pápulas pueden confluir para formar grandes placas (fig. 676.10). Son intensamente pruriginosas y el rascado desencadena la aparición de nuevas pápulas (fenómeno de Koebner), de manera que se aprecian líneas de lesiones. Las localizaciones predilectas son las caras flexoras de las muñecas, los antebrazos, las zonas internas de los muslos y los tobillos.

También hay formas de líquen plano hipertrófico, lineal, ampolloso, atrófico, anular, folicular, erosivo, ulceroso y actínico en niños. Las lesiones típicas de las mucosas son pápulas blanquecinas puntiformes, que coalescen para formar patrones reticulados y enrejados en la mucosa oral. Es frecuente encontrar úlceras erosivas en la mucosa oral, que también pueden afectar al tubo digestivo. La afectación ungual puede ocasionar distrofia ungual. La enfermedad puede persistir durante meses o años, si bien acaba por producirse una resolución espontánea en la mayoría de los casos. Tras la resolución de las lesiones suele quedar una hiperpigmentación intensa durante un periodo prolongado.

HISTOLOGÍA

Los hallazgos histopatológicos son específicos. Se observa hiperqueratosis, acantosis irregular, hipergranulosis en forma de cuña, queratinocitos apoptóticos en la parte inferior de la epidermis y superior de la dermis y degeneración de células basales con un infiltrado linfocitario en banda en la unión dermoepidérmica. Con frecuencia se ve incontinencia pigmentaria. Está indicado realizar una biopsia cuando el diagnóstico no está claro.

TRATAMIENTO

El tratamiento se basa en aliviar el prurito y disminuir las lesiones cutáneas. El tratamiento de primera línea con un corticosteroide tópico de alta potencia aplicado dos veces al día es eficaz para la enfermedad localizada en el tronco o las extremidades; las lesiones de la cara o los genitales pueden tratarse con esteroides de potencia baja o intermedia. Otras alternativas a los



Fig. 676.10 Pápulas violáceas, poligonales y planas del líquen plano.

corticosteroides tópicos son los inhibidores de la calcineurina o los análogos de la vitamina D. Las lesiones más gruesas pueden necesitar inyecciones de corticosteroides intralesionales. A menudo se añaden antihistamínicos orales (hidroxicina) para el prurito. Se emplean ciclos cortos de glucocorticoides sistémicos o fototerapia (UVB-BE) como abordaje de segunda línea para los casos poco frecuentes que sufren lesiones diseminadas intratables. Otros fármacos con eficacia demostrada son los retinoides orales (acitretina), la dapsona, el metronidazol, la griseofulvina y el metotrexato.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

676.11 Poroqueratosis

Nicole R. Bender e Yvonne E. Chiu

ETIOLOGÍA Y PATOGENIA

Las poroqueratosis son un grupo de dermatosis poco comunes que se deben a un trastorno de la queratinización epidérmica. La etiología es desconocida excepto en la forma actínica diseminada que es secundaria a la exposición solar crónica. La hipótesis clásica propone una expansión periférica debido a la clonación de un querancito epidérmico mutante localizado en el lugar de la patología. Puede estar implicada la susceptibilidad genética con una transmisión autosómica dominante y la inmunosupresión (en particular el trasplante de órganos).

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Las poroqueratosis es una enfermedad rara, crónica y progresiva de la queratinización. La lesión típica es una pápula o placa atrófica con un reborde de hiperqueratosis circundante, que se denomina lámina coroide. Se han definido numerosas formas: placas solitarias, poroqueratosis lineal, lesiones hiperqueratósicas palmoplantares, lesiones eruptivas diseminadas y poroqueratosis actínica superficial. La **poroqueratosis clásica de Mibelli** es más habitual en los varones y surge en la infancia. Las localizaciones predominantes son las extremidades, la cara, los genitales, las mucosas, las palmas y las plantas. La lesión primaria consiste en una pápula queratósica pequeña que crece periféricamente, de manera que el centro se deprime y el borde forma una pared elevada o collarate (fig. 676.11). La configuración de la placa puede ser redondeada, ovalada o polícílica. El borde elevado está dividido por un pequeño surco por el que asoman diminutas proyecciones cornificadas. La zona central atrófica es amarillenta, gris o marrón y esclerótica, lisa y seca, mientras que el borde hiperqueratósico es gris oscuro, marrón o negro. La **poroqueratosis lineal** es más frecuente también en la infancia y sigue típicamente la distribución de las líneas de Blaschko. La enfermedad es lentamente progresiva, así como relativamente asintomática, aunque algunos pacientes refieren prurito o dolor.

HISTOLOGÍA

La biopsia cutánea se considera innecesaria en general, pero muestra la característica lámina coroide (un tapón de células del estrato córneo con núcleos retenidos) que es la responsable del reborde lineal constante de estas lesiones. Falta la capa granulosa por debajo de la lámina coroide.



Fig. 676.11 Gran placa de poroqueratosis de Mibelli con borde elevado y centro hundido.

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

En el diagnóstico diferencial se engloban las verrugas, los nevos epidérmicos, el liquen plano, el granuloma anular, la tiña corporal, el eczema numular, la pitiriasis rosada y la elastosis perforante serpiginosa.

TRATAMIENTO

Ningún tratamiento es uniformemente eficaz, de forma que las decisiones terapéuticas dependen sobre todo del tamaño de la lesión, la localización, los síntomas y las preferencias del paciente. La mayor parte de las lesiones son asintomáticas y no necesitan ninguna intervención; sin embargo, cuando es preciso tratamiento se han empleado opciones farmacológicas (análogos tópicos de la vitamina D, retinoides tópicos, 5-fluorouracilo tópico, imiquimod tópico o retinoides orales [exclusivamente en casos graves]), tratamientos destructivos (crioterapia con nitrógeno líquido, electrodesección y curetaje o diversos tipos de láser) y extirpación quirúrgica. En general se debe empezar probando fármacos tópicos menos agresivos. Siempre se debería recomendar una buena protección solar para reducir el riesgo de malignización.

PRONÓSTICO

Típicamente, el curso de la poroqueratosis es lentamente progresivo, con un aumento en el tamaño y el número de las lesiones del individuo. En algunos casos se puede producir una resolución espontánea, mientras que de manera infrecuente las lesiones de poroqueratosis pueden sufrir una transformación maligna y desembocar en un carcinoma espinocelular. Las lesiones con alto riesgo parecen que son las más duraderas (una media de duración de 33,5 años), mayor tamaño, y de localización en las extremidades.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

676.12 Síndrome de Gianotti-Crosti (acrodermatitis papulosa)

Nicole R. Bender e Yvonne E. Chiu

ETIOLOGÍA Y PATOGENIA

La patogenia del síndrome de Gianotti-Crosti, también conocido como acrodermatitis papulosa, no está aclarada, pero se ha postulado que se deba a una reacción inmunológica a infecciones víricas o inmunizaciones. Históricamente se ha asociado sobre todo a la infección por el virus de Epstein-Barr, el virus de la hepatitis B (principalmente en países que no aplican programas de vacunación generales durante la infancia), el virus Coxsackie A16 y el virus parainfluenza, además de otras muchas vacunaciones infantiles.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

La erupción característica es benigna y afecta principalmente a niños menores de 5 años aproximadamente una semana después de una enfermedad viral. Los casos suelen ser esporádicos, pero se han descrito epidemias. Las lesiones cutáneas son pápulas de pequeño tamaño, monomorfas, de color rojo pardo o cobrizo, firmes y con un tamaño de entre 1 y 10 mm (fig. 676.12), aunque existe una variabilidad importante de las lesiones entre distintos pacientes. A menudo, las pápulas parecen vesículas, aunque



Fig. 676.12 Múltiples pápulas rojas y planas del síndrome de Gianotti-Crosti.

cuando se abren no se obtiene líquido. A veces se tornan hemorrágicas. En las extremidades se pueden ver pápulas en distribución lineal (**fenómeno de Koebner**) tras un traumatismo local menor. Las pápulas aparecen en brotes y pueden ser muy abundantes y coalesce formando placas, lo que determina una erupción simétrica en la cara, las orejas, las nalgas y los miembros, incluidas las palmas y plantas. El tronco está relativamente respetado, al igual que el cuero cabelludo y las mucosas. En ocasiones la erupción se acompaña de fiebre y malestar, con pocos síntomas constitucionales más. La infección viral subyacente puede causar signos y síntomas como adenopatías generalizadas y hepatomegalia en los casos con viremia de hepatitis B. La erupción se resuelve espontáneamente, aunque puede tardar hasta 2 meses. Puede persistir cierta pigmentación residual, pero no cicatrices.

HISTOLOGÍA

La biopsia cutánea en el síndrome de Gianotti-Crosti es inespecífica y se caracteriza por un infiltrado mononuclear perivasculares dérmicos, una tumefacción del endotelio capilar y espongiosis y paraqueratosis epidérmica.

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

El síndrome de Gianotti-Crosti se puede confundir con otros exantemas víricos, el eritema infeccioso, el liquen plano, el eritema multiforme y la púrpura de Henoch-Schönlein.

TRATAMIENTO

Las lesiones son típicamente asintomáticas y se resuelven de forma espontánea, por lo que no necesitan tratamiento. Cuando existe, se puede aliviar el prurito aplicando emolientes o una loción de calamina. Los corticosteroides tópicos de potencia intermedia pueden aliviar el prurito, pero no modifican la evolución de la enfermedad. Los antihistamínicos sedantes a la hora de acostarse también pueden ser útiles.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

676.13 Acantosis nigricans

Nicole R. Bender e Yvonne E. Chiu

Véase también el capítulo 60.

ETIOLOGÍA Y PATOGENIA

Las lesiones cutáneas pueden ser genéticas por mutaciones en los genes de los receptores de los factores de crecimiento de fibroblastos o adquirida como manifestación de resistencia a la insulina. En los casos familiares, la acantosis nigricans se hereda de forma autosómica dominante y se desarrolla en la lactancia. La resistencia a la insulina, con hiperinsulinismo compensador, puede hacer que la insulina se une y active los receptores del factor de crecimiento seudoinsulínico, lo que estimula el crecimiento epidérmico y fibroblástico. Las causas frecuentes de resistencia a la insulina en niños son la obesidad y la diabetes mellitus, y más del 60% de los niños con un índice de masa corporal superior al 98% presenta acantosis nigricans. Otras patologías endocrinas también están implicadas como causas potenciales subyacentes como el hipogonadismo pituitario, el síndrome de Cushing, el síndrome de ovarios poliquísticos, la enfermedad tiroidea, y la acromegalia, así como ciertos fármacos (insulina, anticonceptivos orales y otras hormonas sexuales, ácido nicotínico, corticoesteroides y heroína). En las formas paraneoplásicas (infrecuentes en los niños) los factores de crecimiento secretados por el tumor inducen la acantosis nigricans.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

La acantosis nigricans se caracteriza por la aparición de placas hiperqueratósicas, hiperpigmentadas y aterciopeladas simétricas con una exacerbación de las líneas de la piel en áreas de intertrigo. Las localizaciones más frecuentes son la parte posterior del cuello y las axilas (fig. 676.13), aunque también se describen en los pliegues inframamarios, las ingles, la zona interna de los muslos y la región anogenital. Antes de aparecer estas placas, los pacientes perciben que la piel afectada está como «sucia», pero no consiguen limpiarla. Las lesiones cutáneas son asintomáticas salvo que se maceran e infecten de forma secundaria. La acantosis nigricans es más frecuente en niños afroamericanos, nativos americanos e hispanos. La gravedad clínica y las características histopatológicas de la acantosis nigricans se correlacionan de forma positiva con el grado de hiperinsulinismo y obesidad. El **diagnóstico diferencial** incluye la papilomatosis confluyente y reticulada, la enfermedad de Addison, pelagra y eritrasma.



Fig. 676.13 Hiperpigmentación aterciopelada axilar en acantosis nigricans.



Fig. 677.1 Aspecto típico de un bebé colodión.

HISTOLOGÍA

Las alteraciones histológicas fundamentales son papilomatosis e hiperqueratosis en lugar de acantosis o un exceso de formación de pigmento. Puede identificarse un ligero infiltrado inflamatorio dérmico.

TRATAMIENTO

El tratamiento trata de curar el trastorno subyacente. La acantosis nigricans en los niños obesos se asocia a factores de riesgo de alteraciones en la homeostasis de la glucosa, por lo que se debe asesorar a las familias sobre las causas y las consecuencias de dichas alteraciones para motivarles a modificar su estilo de vida a fin de disminuir el riesgo de desarrollar enfermedades cardiovasculares y diabetes mellitus. En los pacientes obesos con acantosis nigricans, la reducción del peso debe ser el objetivo principal. Si se sospecha de un fármaco o de una neoplasia, generalmente la retirada del agente o tratamiento del cáncer lo解决. La aparición de lesiones cutáneas responde mal al tratamiento médico local; algunos pacientes se benefician del uso de queratolíticos tópicos (crema de urea al 40% o crema de lactato de amonio al 12%) y de fármacos que inhiben la proliferación de queratinocitos (análogos de la vitamina D y retinoides tópicos).

La bibliografía está disponible en *Expert Consult*.

Capítulo 677

Trastornos de la queratinización

Kari L. Martin

ALTERACIONES DE LA CORNIFICACIÓN

Las alteraciones mendelianas de la cornificación (ictiosis) son un grupo destacado de enfermedades hereditarias que se caracterizan clínicamente por patrones de descamación e histopatológicamente por hiperqueratosis. Se distinguen por su modo de herencia, características clínicas, defectos asociados y hallazgos histológicos (tablas 677.1 y 677.2). En este momento se está realizando un gran esfuerzo para clasificar mejor la correlación entre genotipo y fenotipo de estas enfermedades. Las dos categorías principales de la enfermedad ictiásica se diferencian en si la afectación se limita a la piel o si tiene asociaciones sindrómicas.

BEBÉ COLODIÓN

El bebé colodión no es una entidad única sino un fenotipo neonatal que aparece con mayor frecuencia en bebés que muestran ictiosis laminar (IL) o eritrodermia ictiosiforme congénita (EIC). Más raramente, un bebé colodión evoluciona a otras formas de ictiosis o a la enfermedad de Gaucher y, en un pequeño número, se convierten en bebés sanos sin ningún tipo de enfermedad cutánea crónica.

En el momento del nacimiento, los bebés colodión se encuentran recubiertos por una membrana gruesa y tensa semejante a un pergamo oleoso o colodión (fig. 677.1), que se desprende más adelante. Los neonatos afectados tienen ectropión (eversión de los párpados lejos del globo ocular), pabellones auriculares y nariz aplanados y labios fijos en configuración anular. El pelo puede estar ausente o perforar el recubrimiento córneo anormal. La membrana se rompe con los movimientos respiratorios iniciales y poco después del nacimiento se empieza a descamar en forma de grandes láminas. El ingreso del neonato en una unidad de cuidados intensivos y un entorno muy húmedo y la aplicación de lubricantes no oclusivos facilita el desprendimiento de la membrana. El desprendimiento total puede tardar varias semanas y en algunas zonas se puede formar una nueva membrana.

La morbilidad y la mortalidad neonatal se deben a infecciones cutáneas, neumonía aspirativa (de material escamoso), hipotermia o deshidratación hipernatrémica por la pérdida transcutánea excesiva de líquidos como resultado del aumento de la permeabilidad de la piel. La evolución es impredecible y el pronóstico exacto depende de la identificación de la ictiosis asociada de base.

ICTIOSIS NO SINDRÓMICAS

Ictiosis vulgar

Etiología y patogenia

La ictiosis vulgar se debe a mutaciones autosómicas dominantes o recesivas en el gen de la filagrina. Esta es un filamento-agregado proteico que condensa los filamentos de queratina del citoesqueleto, provocando el colapso de las células granulares en las clásicas células escamosas aplanadas. Las mutaciones en la filagrina conducen a la ausencia o reducción importante de gránulos de queratohialina.

Manifestaciones clínicas

La ictiosis vulgar constituye el trastorno de la queratinización *más frecuente*, con una incidencia aproximada de 1/250 nacidos vivos. El inicio suele tener lugar en el primer año de vida. En la mayoría de los casos es leve, y solo se aprecia una ligera aspereza de la superficie cutánea. La descamación es más importante en las caras extensoras de las extremidades, en especial en las piernas (fig. 677.2). Las flexuras están respetadas y el abdomen, el cuello y la cara se encuentran relativamente libres de enfermedad. No es raro observar queratosis pilosa, en especial en los brazos y los muslos, pliegues acentuados e hiperqueratosis de las palmas y las plantas y atopia. La descamación es más pronunciada durante los meses de invierno y puede desaparecer completamente si el tiempo es caluroso. No existen alteraciones asociadas en el pelo, los dientes, las mucosas u otros órganos.

Tratamiento

La descamación disminuye con la aplicación diaria de emolientes o lubricantes que contengan urea (10-40%), ácido salicílico o un alfa hidroxácido, por ejemplo, ácido láctico (5-12%).

Ictiosis ligada al cromosoma X

Etiología y patogenia

La ictiosis ligada al cromosoma X supone un déficit de sulfatasa esteroidea que hidroliza el sulfato de colesterol y otros esteroides sulfatados a colesterol. El sulfato de colesterol se acumula en el estrato córneo y en el plasma. En la epidermis este acúmulo provoca una desorganización de las capas

Tabla 677.1 Trastornos de la cornificación que suelen presentarse en las primeras semanas de vida

TRASTORNO	HERENCIA	CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS	MUTACIÓN	MÉTODO DE DIAGNÓSTICO VISUAL
Ictiosis en arlequín	AR	Escama gruesa, tipo armadura, con fisuras	ABCA12	Clínico
Bebé colodión	AR generalmente	Membrana colodión brillante	Varias	Clínico
Ictiosis recesiva ligada al cromosoma X	Recesiva ligada al X	Membrana colodión Pueden existir alteraciones genitales	Sulfatasa esteroidea	Sulfato de colesterol plasmático
Ictiosis laminar	AR generalmente	Membrana colodión	Transglutaminasa 1 ABCA12 CYP4F22	Clínico
Eritrodermia ictiosiforme congénita	AR	Membrana colodión	Transglutaminasa 1 ALOX12B ALOXE3	Clínico
Ictiosis epidermolítica	AD	Escamas y ampollas	Queratinas 1, 10, 2e	Clínico e histológico
Ictiosis <i>hystrix</i>	AD	Placas de hiperqueratosis	Queratina 1, GJB2	Clínico
Descamación cutánea familiar	AR	Descamación superficial	Tipo A- CHST8 Tipo B pérdida de corneodesmina	Clínico e histológico
Síndrome de Sjögren-Larsson	AR	Engrosamiento cutáneo variable Retraso mental, del desarrollo Diplejia espástica Convulsiones «Puntos brillantes»	FAD	Clínico y cultivo de fibroblastos para FAD
Enfermedad por depósito de lípidos neutros	AR	Membrana colodión o eritrodermia ictiosiforme	CGI58	Frotis sanguíneo para neutrófilos polimorfonucleares vacuolados
Síndrome de Netherton (v. también tabla 677.2)	AR	Eritrodermia ictiosiforme	SPINK 5	Clínico; examen del pelo en la infancia tardía
		Pelo ralo, a menudo retraso del desarrollo	Desconocida	Clínico y microscopía del pelo, contenido de sulfuro en el pelo
Síndrome KID (queratitis con ictiosis y sordera)	Puede ser AD o AR	Piel curtida, eritroqueratodermatoso o gruesa, con pápulas punteadas	GJB2	Clínico; potenciales evocados auditivos
Síndrome CHILD (hemidiplasia congénita con eritrodermia ictiosiforme y defectos en las extremidades)	Dominante ligada al X	Alopecia Descamación cerosa, unilateral, amarillenta Hemidiplasia Defectos en las extremidades	NSDHL	Clínico
Síndrome de Conradi-Hünermann	Dominante ligada al X	Escama psoriasisiforme, gruesa, sobre eritroderma, dispuesta a lo largo de las líneas de Blaschko Aciortamiento proximal de las extremidades	ARSE	Clínico
Ictiosis folicular	Recesiva ligada al X, generalmente	Hiperqueratosis folicular marcada Alopecia Fotofobia	MBTPS2	Clínico
Síndrome CHIME (colobomas oculares, defectos cardíacos, dermatosis ictiosiforme, retraso mental y alteraciones auriculares)	AR	Placas eritematosas ictiósicas Defectos cardíacos, cara típica Colobomas retinianos	PIGL	Clínico
Enfermedad de Gaucher	AR	Membrana colodión Hepatoesplenomegalia	β -glucocerebrosidasa	Clínico; cultivos de fibroblastos

AD, autosómica dominante; AR, autosómica recesiva; FAD, aldehído deshidrogenasa grasa.

De Eichenfield LF, Frieden IJ, Esterly NB: *Textbook of neonatal dermatology*, Philadelphia, 2001, WB Saunders, p. 277.

lipídicas intercelulares, lo cual induce un defecto de la barrera y retrasa la degradación de los corneodesmosomas, que tiene como resultado una retención de corneocitos.

Manifestaciones clínicas

Al nacer puede existir exfoliación, pero habitualmente comienza a los 3-6 meses de vida. La descamación es más pronunciada en los laterales

del cuello, la parte inferior de la cara, las regiones preauriculares, la zona anterior del tronco y las extremidades, en especial las inferiores. Las flexuras del codo (fig. 677.3) y la rodilla suelen estar respetadas, pero en ocasiones presentan una afectación leve. Las palmas y las plantas pueden estar ligeramente engrosadas, aunque habitualmente están respetadas. La enfermedad empeora de modo progresivo en gravedad y extensión. No existe queratosis pilosa ni una mayor incidencia de atopia. En la infancia

Tabla 677.2 Diagnóstico diferencial del síndrome de Netherton: trastornos con ictiosis y alopecia (solo trastornos hereditarios)*

TRASTORNO	HERENCIA	GEN	CARACTERÍSTICAS QUE RECUERDAN AL SÍNDROME DE NETHERTON	DIFERENCIAS CON EL SÍNDROME DE NETHERTON
Síndrome SAM	AR Mutaciones con pérdida de función	DSG1	EIC con QPP, no membrana de colodión; fallo de medro; hipernatremia; defecto de barrera; IgE elevada; malabsorción; esofagitis eosinofílica; alergias alimentarias múltiples; infecciones recurrentes; hipotricosis; hipoalbuminemia	Pueden tener microcefalia, déficit de hormona de crecimiento, retraso del desarrollo, defectos cardíacos; dermatitis psoriasisiforme con acantólisis en áreas de la piel; ausencia de desmogleína
Déficit ADAM17	AR Mutaciones con pérdida de función	ADAM17	Eritrodermia psoriasisiforme/pústulas ampliamente distribuidas; fallo de medro; malabsorción; pelo corto, quebradizo; infecciones recurrentes	Diarrea sanguinolenta; cardiomiopatía/cardiomiositis
Déficit EGFR	AR Mutaciones con pérdida de función	EGFR	Pústulas con eritema, escamas y ampliamente distribuidas; alopecia; fallo de medro, diarrea acuosa, IgE elevada y eosinofilia, hipernatremia, hipoalbuminemia; bronquiolitis recurrente	Alteraciones cardiovasculares
Tricotiodistrofia	AR Mutaciones con pérdida de función	ERCC2, ERCC3, GTF2H5, C7Orf11	Ictiosis similar a EIC; pelo corto, frágil; visión por microscopio polarizado de defecto del tallo del pelo en «cola de tigre»	Pueden tener déficits intelectuales, disminución de la fertilidad, talla baja y fotosensibilidad
IHS (también llamada síndrome de ictiosis autosómica recesiva con hipotricosis)	AR Mutaciones con pérdida de función	ST14 (codifica la matriptasa); procesamiento anormal de la filagrina	Ictiosis generalizada, congénita con respeto de la cara, palmas, plantas; alopecia difusa no cicatrizable del cuero cabelludo, cejas, y pestañas desde el nacimiento, pero mejora a pelo escaso, rebelde durante la adolescencia y simple regresión de la línea frontal de pelo en la edad adulta	Pueden tener atrofoderma folicular e hipotricosis parcheada; fotofobia por alteraciones corneales; blefaritis; alteraciones dentales; visión del pelo al microscopio puede mostrar <i>pili torti</i> o <i>pili bifurcati</i>
IHCE (o síndrome NISCH)	AR Mutaciones con pérdida de función	CLDN1 (codifica la claudina 1, proteína estructural de la unión estrecha)	Escamas congénitas, generalizadas, predominantemente en las extremidades y el abdomen y respetando los pliegues cutáneos, palmas y plantas; pelo áspero, rizado con alopecia cicatricial frontotemporal	Hipoplasia congénita de los ductus biliares o colangitis esclerosante que deriva a una ictericia neonatal con hepatomegalia; oligodontia, y displasia del esmalte; el frotis de sangre periférica muestra eosinófilos pequeños y vacuolas de queranocitos sin contenido lípido

AR, autosómico recesivo; EIC, eritrodermia ictiosiforme congénita; Ig, inmunoglobulina; IHCE, ictiosis-hipotricosis-colangitis esclerosante; IHS, síndrome ictiosis-hipotricosis; NISCH, ictiosis-colangitis esclerosante neonatal; QPP, queratodermia palmoplantar; SAM, dermatitis grave-múltiples alergias- desgaste metabólico.

*El síndrome de Netherton se debe distinguir también de la dermatitis atópica grave y trastornos de inmunodeficiencias.



Fig. 677.2 Escamas sobre la región tibial anterior en la ictiosis vulgar.



Fig. 677.3 Respeto de la fosa antecubital en la ictiosis ligada al cromosoma X.

tardía o la adolescencia aparecen opacidades corneales profundas que no interfieren en la visión y que son marcadores útiles de la enfermedad, ya que pueden estar presentes en las mujeres portadoras. Algunos pacientes presentan delecciones de mayor tamaño en el cromosoma X que engloban genes vecinos, generando *síndromes de delección de genes contiguos*. Entre ellos están el síndrome de Kallmann (gen *KAL1*), que consiste en hipogo-

nadismo hipogonadotropo y anosmia, la condroplasia punteada ligada al cromosoma X (gen *ARSE*), la talla baja y el albinismo ocular. La tasa de cáncer de testículo puede estar elevada en pacientes en los que coexiste el síndrome de Kallmann. También hay un mayor riesgo de trastorno de déficit de atención e hiperactividad y autismo a causa de un defecto en un gen contiguo en la neuroliginina 4.

La actividad enzimática reducida de la sulfatasa esteroidea se puede detectar en fibroblastos, queratinoцитos y leucocitos y, de modo prenatal, en amniocitos y células de vellosidades coriónicas. En las familias afectadas, un varón con la enfermedad se puede detectar mediante un análisis de restricción enzimática del ADN celular de vellosidades coriónicas o amniocitos cultivados o por hibridación *in situ*, que identifica las delecciones del gen de la sulfatasa esteroidea prenatalmente en las células de las vellosidades coriónicas. Una deficiencia de sulfatasa esteroidea placentaria en las madres portadoras puede dar lugar a unas concentraciones urinarias y séricas bajas de estriol, un parto prolongado y una insensibilidad del útero a la oxitocina y las prostaglandinas.

Tratamiento

La aplicación diaria de emolientes y lubricantes con urea (10-40%) suele ser eficaz. Otras formas alternativas de tratamiento son el ácido láctico o glicólico (5-12%) en una base emoliente y el propilenglicol (40-60%) en agua con oclusión durante la noche.

ICTIOSIS CONGÉNITAS AUTOSÓMICAS RECESIVAS

Ictiosis en arlequín

Etiología y patogenia

La ictiosis en arlequín está producida por mutaciones en el gen *ABCA12*. Las mutaciones de este gen provocan una deficiencia en el transporte de lípidos y la actividad de *ABCA12* es necesaria para la producción de ceramidas de cadena larga, las cuales son esenciales para el desarrollo normal de la barrera cutánea.

Manifestaciones clínicas

Al nacer se aprecian en toda la superficie corporal unas placas córneas secundarias a un destacado engrosamiento y agrietamiento de la piel, lo que produce deformidades faciales y contracturas de los dedos. El ectropión y la quemosis graves originan un oscurecimiento de las órbitas, mientras que la nariz y los pabellones auriculares se aplatan y los labios se evierten y abren. El pelo y las uñas pueden estar ausentes. La movilidad de las articulaciones está restringida y las manos y los pies están fijos e isquémicos. Los neonatos afectados manifiestan dificultad respiratoria, succión inadecuada e infecciones cutáneas graves. La ictiosis en arlequín suele ser siempre mortal en el periodo neonatal, aunque con la administración de retinoides orales más pacientes sobreviven (aproximadamente un 80%) más allá de la lactancia y padecen una ictiosis grave similar a la ictiosis lamelar o la EIC no ampollosa cuando llegan a adolescentes o adultos. El pronóstico de los que tienen un genotipo heterocigoto compuesto es mejor.

Tratamiento

El tratamiento inicial consiste en la administración de líquidos abundantes para evitar la deshidratación por la pérdida de agua transepidermica y el uso de una incubadora con humidificación, pomadas emulsificantes, una higiene cuidadosa y retinoides orales. El diagnóstico prenatal se ha conseguido mediante fetoscopia, biopsia de la piel del feto y examen microscópico de células del líquido amniótico.

Ictiosis laminar y eritrodermia ictiosiforme congénita (eritrodermia ictiosiforme congénita no ampollosa)

La ictiosis laminar y la EIC (eritrodermia ictiosiforme congénita no ampollosa; ictiosis congénita autosómica recesiva no en arlequín [ICAR]) son los tipos más comunes de ictiosis que se heredan de forma autosómica recesiva. Ambos están presentes al nacer o poco tiempo después. La mayoría de los lactantes con estos tipos de ictiosis presenta eritrodermia y descamación; pero casi todos los bebés colodión acaban por padecer una de estas formas de ictiosis.

Etiología y patogenia

Se han identificado seis genes como causa de ICAR distinta de ictiosis en arlequín, el gen *TGM* (que codifica la transglutaminasa), el *ABCA12*, el *NIPAL4* (denominado también *ICHTHYIN*), el *CYP4F22* y los genes de las lipooxigenasas *ALOX12B* y *ALOXE3*. Las mutaciones de la transglutaminasa producen alteraciones en la cubierta córnea, mientras que los defectos de *ABCA12* provocan alteraciones en el transporte de los lípidos y los de *CYP4F22* producen gránulos laminares anormales. Posiblemente las lipooxigenasas intervienen en la formación de la barrera epidérmica porque afectan al metabolismo de los lípidos.



Fig. 677.4 Escamas generalizadas de la ictiosis laminar.



Fig. 677.5 Eritema y descamación importante en la eritrodermia ictiosiforme congénita.

Manifestaciones clínicas

Después de desprenderse la membrana colodión, en caso de estar presente, la ictiosis lamelar evoluciona formando grandes escamas rectangulares oscuras, de bordes despegados y centro adherido. La descamación suele ser prominente y afecta a la superficie corporal en su totalidad, incluidas las flexuras (fig. 677.4). Con frecuencia la cara está muy afectada, con ectropión y orejas pequeñas y aplastadas. Las palmas y las plantas suelen ser hiperqueratósicas. El pelo puede ser escaso y fino, pero los dientes y las mucosas son normales. A diferencia de la EIC, existe poco eritema.

En la EIC, la eritrodermia tiende a persistir y la descamación, aunque generalizada, es más fina y blanquecina que en la ictiosis laminar (fig. 677.5). La hiperqueratosis es especialmente evidente en torno a las rodillas, los codos y los tobillos. Las palmas y las plantas presentan una hiperqueratosis uniforme. Los pacientes tienen un pelo ralo, alopecia cicatricial y distrofia ungual. En ninguna de las variantes se forman ampollas.

Tratamiento

El prurito puede ser intenso y responde escasamente al tratamiento anti-pruriginoso. El aspecto poco atractivo del niño y el mal olor generado por la colonización bacteriana de las escamas maceradas da lugar a problemas psicológicos graves. El ambiente húmedo en invierno y el aire acondicionado en verano disminuyen las molestias. La aplicación frecuente y en abundancia de emolientes y queratolíticos, tales como ácido láctico o glicólico (5-12%), urea (10-40%), tazaroteno (gel al 0,1%) y ácido retinoico (crema al 0,1%), puede reducir la descamación, aunque si se aplican sobre piel fisurada provocan escozor. Los retinoides orales ejercen un efecto beneficioso, pero no modifican el defecto subyacente, por lo que se deben administrar de modo indefinido. Los efectos a largo plazo de estos fármacos (efectos teratogénos y toxicidad ósea) pueden limitar su utilidad. El ectropión precisa una valoración oftalmológica y, a veces, reconstrucción plástica.

ICTIOSIS QUERATINOPÁTICAS

Ictiosis epidermolítica

(eritrodermia ictiosiforme ampollosa congénita; hiperqueratosis epidermolítica)

Etiología y patogenia

La ictiosis epidermolítica es una enfermedad autosómica dominante, que aparece como consecuencia de defectos en la queratina 1 o 10. Estas queratinas son necesarias para la formación de los filamentos intermedios de queratina en las células de las capas suprabasílares de la epidermis.

Manifestaciones clínicas

Las manifestaciones clínicas comienzan al nacer con ampollas diseminadas y erosiones sobre una eritrodermia generalizada (fig. 677.6). En los neonatos puede haber una formación de ampollas recurrente y generalizada, lo que puede hacer que el diagnóstico se confunda con otras enfermedades ampollosas. Con el tiempo, la formación de ampollas cesa, desaparece el eritema y se desarrolla una hiperqueratosis generalizada. Las escamas son pequeñas, duras y verrugosas. En las flexuras articulares (fosas axilar, poplitéa y antecubital), el cuello y las caderas se forman surcos hiperqueratósicos paralelos. La queratodermia palmoplantar (QPP) se asocia a defectos en la queratina 1. El pelo, las uñas, la mucosa y las glándulas sudoríparas son normales. El mal olor secundario a infección bacteriana es frecuente y precisa tratamiento antibiótico.

Histopatología

Los hallazgos histopatológicos son diagnósticos en la ictiosis epidermolítica y consisten en hiperqueratosis, degeneración de la capa granulosa con un mayor número de gránulos de queratohialina, zonas claras en torno al núcleo y límites celulares indistinguibles de las células de la epidermis superior. En el microscopio electrónico, los filamentos intermedios de queratina forman agregados y numerosos desmosomas están unidos a un único queratinocito en lugar de conectar a queratinocitos adyacentes. Existen formas localizadas de la enfermedad que se parecen a los nevos epidérmicos o la QPP, pero que se distinguen de estas por las alteraciones histológicas características de la ictiosis epidermolítica.

Tratamiento

El tratamiento de la ictiosis epidermolítica es difícil. La morbilidad se incrementa en el periodo neonatal debido a la prematuridad, la sepsis y los desequilibrios hidroelectrolíticos. La colonización bacteriana de las escamas maceradas produce un olor desagradable característico que se puede controlar mediante el uso de limpiadores antibacterianos. Normalmente se precisa el uso de antibióticos orales de forma intermitente. Los queratolíticos suelen ser mal tolerados. Los retinoides orales originan mejorías significativas. El diagnóstico prenatal en las familias afectadas es posible mediante el examen del ADN extraído de células de vellosidades coriónicas o amniocitos, dado que se conoce la mutación específica en el progenitor afectado.



Fig. 677.6 Erosiones superficiales e hiperqueratosis en la hiperqueratosis epidermolítica.

OTRAS ICTIOSIS NO SINDRÓMICAS

Eritroqueratodermia variable

Etiología y patogenia

La eritroqueratodermia variable (EQV) es una enfermedad autosómica dominante causada por mutaciones en la conexina 31 y 30.3. Las conexinas son proteínas que forman las uniones comunicantes entre las células, las cuales permiten el transporte y la señalización entre células epidérmicas vecinas.

Manifestaciones clínicas

La EQV suele presentarse en los primeros meses de vida, progresando durante la infancia y se estabiliza en la adolescencia. Se caracteriza por la presencia de dos tipos de manifestaciones: placas hiperqueratósicas bien delimitadas (fig. 677.7A) y eritema transitorio figurado (v. fig. 677.7B). Las lesiones suelen tener una distribución generalizada pero escasa; las localizaciones más habituales son la cara, los glúteos, las axilas y las caras extensoras de las extremidades. Las palmas y las plantas pueden estar engrosadas, pero el pelo, los dientes y las uñas son normales.

Tratamiento

Se han descrito casos en los que el tratamiento tópico con gel de tazaroteno al 0,1% y retinoides orales ha sido efectivo para el tratamiento de la EQV.

Eritroqueratodermia simétrica progresiva

Etiología y patogenia

La eritroqueratodermia simétrica progresiva es una enfermedad autosómica dominante causada por mutaciones en el gen que codifica la loricrina. Esta es un componente fundamental de la cubierta epidérmica de las células cornificadas.

Manifestaciones clínicas

Este trastorno aparece durante la infancia en forma de grandes placas hiperqueratósicas, eritematosas, fijas, de bordes geográficos y ligeramente descarinadas, y las zonas afectadas predominantemente son las extremidades, los glúteos, la cara, los tobillos y las muñecas. La característica que distingue este trastorno de la EQV es la ausencia de variación en el eritema.



Fig. 677.7 Eritroqueratodermia variable. **A**, Placas fijas de hiperqueratosis. **B**, Lesiones eritematosas migratorias.

Tratamiento

La eritroqueratodermia simétrica progresiva es un trastorno muy poco frecuente, pero hay casos con buena respuesta a los retinoides tópicos y orales.

ICTIOSIS SINDRÓMICAS

Síndrome de Sjögren-Larsson

Etiología y patogenia

El síndrome de Sjögren-Larsson es un error congénito del metabolismo que se hereda con carácter autosómico recesivo y consiste en una alteración de la oxidación de los alcoholes grasos a causa del déficit de la lipoaldehído deshidrogenasa (*ALDH3A2*), la cual es un componente del complejo enzimático de la lipoalcohol-nicotinamida adenina dinucleótido oxidorreductasa (v. tabla 677.1).

Manifestaciones clínicas

El cuadro clínico del síndrome de Sjögren-Larsson consiste en ictiosis, alteraciones cognitivas y espasticidad. La ictiosis es generalizada, pero se acentúa en las flexuras y la zona inferior del abdomen. Se manifiesta con eritrodermia, descamación fina, grandes escamas en forma de placas e hiperqueratosis de coloración oscura. El grado de descamación varía mucho de un paciente a otro. La mayoría de los pacientes presenta hiperqueratosis palmoplantar. Los cambios cutáneos pueden ser idénticos a los otros tipos de ictiosis, por lo que el diagnóstico puede retrasarse a menudo hasta la aparición de los síntomas neurológicos. Son frecuentes el prurito intenso y la hipohidrosis. Un signo oftalmológico importante es la visualización de manchas brillantes en la zona de la fóvea. La mitad de los casos tiene degeneración retiniana primaria. Antes del año de edad se suele apreciar un retraso del desarrollo motor y del lenguaje y durante los 3 primeros años de vida se tornan evidentes una diplojia o tetraplejia espástica, epilepsia y discapacidad intelectual. Algunos pacientes caminan con la ayuda de muletas, pero la mayoría están confinados a una silla de ruedas. Este defecto se puede demostrar en fibroblastos cutáneos cultivados de los pacientes y los portadores y, de forma prenatal, en los cultivos de células de vellosidades coriónicas y amniocitos de los fetos afectados. Un abordaje diagnóstico más fácil consiste en la elevación urinaria del leucotrieno B4.

Tratamiento

El tratamiento es similar al de las otras formas de ictiosis; los inhibidores de la 5-lipooxigenasa se han utilizado para aliviar el prurito.

Síndrome de Netherton

Etiología y patogenia

El síndrome de Netherton es una enfermedad autosómica recesiva poco frecuente debida a mutaciones en el gen *SPINK 5*, que codifica un inhibidor de serina proteasa (*LEKT1*).

Manifestaciones clínicas

El síndrome de Netherton se caracteriza por ictiosis (normalmente lineal circunfleja, pero en ocasiones de los tipos laminar o congénita de la eritrodermia ictiosiforme), tricorrexis invaginada y otros defectos del tallo piloso y diátesis atópica. Este trastorno se manifiesta en los primeros meses de vida como eritema generalizado y descamación. El tronco y los miembros muestran eritema difuso y lesiones hiperqueratósicas serpiginosas, policíclicas y migratorias superpuestas (fig. 677.8), algunas de ellas con un borde doble característico de las escamas. En las fosas antecubital y poplitéa tiende a persistir la hiperqueratosis y la liquenificación. En la cara y el cuero cabelludo persisten el eritema y la descamación. Se han descrito varias alteraciones del tallo piloso en los pacientes con síndrome de Netherton, la más frecuente es la tricorrexis invaginada.

La ictiosis aparece en los primeros 10 días de vida y puede ser especialmente intensa alrededor de los ojos, la boca y la zona perineal. La eritrodermia se intensifica a menudo tras las infecciones. Los lactantes pueden tener retraso del crecimiento, infecciones bacterianas y candidiasis recurrentes, elevación de las cifras séricas de inmunoglobulina (Ig) E y deshidratación hipernatrémica. Las manifestaciones alérgicas más frecuentes consisten en urticaria, angioedema, dermatitis atópica y asma. El pelo del cuero cabelludo es ralo y corto, y se rompe fácilmente (fig. 677.9); las cejas, las pestañas y el vello corporal también son anómalos. Las anomalías características del pelo pueden identificarse mediante microscopía óptica; en el recién nacido, la anomalía se identifica mejor en el pelo de la ceja. El diagnóstico diferencial se refiere en la tabla 677.2.



Fig. 677.8 Lesiones hiperqueratósicas, eritematosas, serpiginosas en la ictiosis lineal circunfleja.



Fig. 677.9 Pelo muy corto en el cuero cabelludo y escamas gruesas en el síndrome de Netherton.

Tratamiento

Debido a la naturaleza inflamatoria de la enfermedad cutánea, los antihistamínicos orales y los corticosteroides tópicos, de igual forma que se utilizan en la dermatitis atópica, son útiles en el síndrome de Netherton.

Síndrome de Refsum

Véanse los capítulos 104.2 y 631.5.

Etiología y patogenia

Existen dos tipos de síndrome de Refsum. La forma clásica es autosómica recesiva y está causada por mutaciones en el gen *PAH* que provocan un aumento del ácido fitánico. Las formas infantiles del síndrome de Refsum también se heredan de forma autosómica recesiva y están producidas por mutaciones en los genes *PEX1*, *PEX2* o *PEX26*. Son trastornos peroxisomales que conducen a un aumento de los ácidos grasos de cadena muy larga, ácido dihidroxicolestanoico y trihidroxicolestanoico, ácido pipecólico y ácido fitánico.

Manifestaciones clínicas

El síndrome de Refsum es una enfermedad multisistémica que se torna sintomática en la segunda o tercera década de la vida. La ictiosis puede ser generalizada, es relativamente leve y se parece a la ictiosis vulgar; también

puede estar localizada en las palmas y las plantas. Las características más importantes son polineuritis crónica con parálisis progresiva y ataxia, retinitis pigmentaria, anosmia, sordera, anomalías óseas y alteraciones electrocardiográficas. Esta enfermedad se diagnostica mediante el análisis de los lípidos de la sangre o la piel, que muestra unas concentraciones elevadas de ácido fitánico.

La forma infantil comienza de manera precoz, y además de los cambios que se ven en la forma clásica, los pacientes presentan hepatomegalia, alteración en el perfil de los ácidos biliares, retraso psicomotor y alteraciones cognitivas.

Tratamiento

El ácido fitánico deriva exclusivamente de la clorofila de la dieta. La dieta exenta de alimentos con este ácido de por vida conlleva una mejoría clínica en el síndrome de Refsum clásico.

Condrodisplasia punteada

Véase el capítulo 104.2.

Etiología y patogenia

La condrodisplasia punteada (CDP) es una enfermedad clínica y genéticamente heterogénea. La forma mejor caracterizada es la CDP dominante ligada al cromosoma X, también conocida como síndrome de Conradi-Hünermann. También hay una forma recesiva ligada al cromosoma X debida a mutaciones en el gen *ARSE*. La CDP rizomiélica tipo 1 es un trastorno autosómico recesivo debido a mutaciones en el gen *PEX7*, que codifica el receptor peroxisomal de señalización tipo 2 (*PTS2*). La CDP puede estar provocada también por el déficit materno de vitamina K o por teratogenia por warfarina.

Manifestaciones clínicas

Este grupo heterogéneo de enfermedades se caracteriza por ictiosis y anomalías óseas. Casi todos los pacientes con la variante dominante ligada al cromosoma X y aproximadamente el 25% de los afectados por la recesiva presentan manifestaciones cutáneas, que oscilan desde una forma grave de eritema y descamación generalizados hasta una hiperqueratosis leve. La CDP rizomiélica se asocia a cataratas, hipertelorismo, atrofia del nervio óptico, acortamiento desproporcionado de la zona proximal de las extremidades, retraso psicomotor, retraso del crecimiento y espasticidad; la mayor parte de los pacientes afectados muere en la infancia. Los pacientes con la forma dominante ligada al cromosoma X tienen un acortamiento variable y asimétrico de las extremidades y una erupción ictiosiforme característica al nacer. Siguiendo un patrón arremolinado se distribuyen por todo el cuerpo unas placas queratinizadas, firmemente adheridas, gruesas y amarillentas. La erupción se resuelve durante la lactancia y puede reemplazarse por una atrofodermia folicular o una alopecia parcheada.

Otras características adicionales, presentes en todas las variantes, son las cataratas y las anomalías faciales con nariz en silla de montar y prominencia frontal. El defecto patognomónico, que se denomina CDP, consiste en la existencia de un punteado epifisario en el esqueleto cartilaginoso. Este defecto, que se ve en diferentes contextos y enfermedades hereditarias, se asocia a menudo a defectos de los peroxisomas y en la síntesis del colesterol, y desaparece aproximadamente a los 3-4 años de edad.

OTROS SÍNDROMES CON ICTIOSIS

Otros síndromes raros que cursan con ictiosis como característica constante son: la queratitis con ictiosis y sordera (síndrome KID, gen de la conexina 26), la ictiosis con pelo defectuoso que presenta un patrón en banda bajo la luz polarizada y un bajo contenido en azufre (tricotiodistrofia), numerosos defectos de la sulfatasa, enfermedad por depósito de lípidos neutros con ictiosis (síndrome de Chanarin-Dorfman, gen *CG158*) y síndrome CHILD (fig. 677.10; hemidisplasia congénita con eritrodermia ictiosiforme y defectos de las extremidades; gen *NSDHL*) (v. tabla 667.2).

Queratodermia palmoplantar

La hiperqueratosis excesiva de las palmas y las plantas puede aparecer como una manifestación localizada o generalizada de una enfermedad cutánea hereditaria congénita o ser consecuencia de trastornos cutáneos crónicos como psoriasis, eczema, pitiriasis rubra pilaris, lupus eritematoso o síndrome de artritis postinfecciosa.

Hiperqueratosis palmoplantar difusa (Unna-Thost, Vorner)

Los tipos Unna-Thost y Vorner de QPP, aunque clínicamente son inseparables, se consideraban como dos entidades distintas. Se distinguían his-



Fig. 677.10 Extremidad displásica y erupción ictiosiforme en el síndrome CHILD (hemidisplasia congénita con eritrodermia ictiosiforme y defectos de extremidades).



Fig. 677.11 Queratodermia palmar con cambios epidermolíticos en la biopsia.

tológicamente por la presencia (tipo Vorner) o ausencia (tipo Unna-Thost) de hiperqueratosis epidermolítica. Forman parte del espectro de una misma enfermedad, producida por mutaciones en la queratina (genes *KRT1* y *KRT9*). Es una enfermedad autosómica dominante que aparece en los primeros meses de vida con un eritema que progresa gradualmente para formar placas hiperqueratósicas, descamativas y de bordes bien definidos en las palmas (fig. 677.11) y las plantas. Los bordes de las placas a menudo permanecen enrojecidos; las placas se pueden extender a lo largo de las caras laterales de las manos y los pies y sobre la zona dorsal de las muñecas y los talones. Suele haber hiperhidrosis, pero el pelo, los dientes y las uñas son normales. Las formas estriadas (genes *KRT1*, *DSP*, *DSG1*) y punteadas de hiperqueratosis palmar y plantar representan entidades distintas.

Mal de Meleda (gen *SLURP-1*)

El mal de Meleda es una rara enfermedad autosómica recesiva de evolución progresiva que se caracteriza por la aparición de eritema y escamas gruesas en las palmas, los dedos de las manos, las plantas y las caras flexoras de las muñecas, las rodillas y los codos. También puede haber hiperhidrosis, engrosamiento ungual o coiloniquia y eczema.

Queratodermia palmoplantar de Vohwinkel (queratodermia mutilante)

La QPP de Vohwinkel es una enfermedad autosómica dominante progresiva con hiperqueratosis en panal de abeja en las palmas y las plantas (respetando los surcos); queratosis en forma de estrella de mar y lineal en el dorso de las manos, los dedos, los pies y las rodillas, y constricciones de los dedos semejantes al *ainhum*, que a veces condicionan autoamputaciones. Esta enfermedad puede cursar con grados variables de alopecia. Se han identificado dos formas. La QPP de Vohwinkel con ictiosis se debe a mutaciones en el gen de la loricrina, y la QPP de Vohwinkel con hipoacusia se debe a mutaciones en el gen de la conexina 26.

Síndrome de Papillon-Lefèvre (gen de la catepsina C)

El síndrome de Papillon-Lefèvre es una forma autosómica recesiva de hiperqueratosis eritematosa de las palmas y las plantas, que a veces, en las etapas tardías de la infancia, se extiende a la zona dorsal de las manos y los pies, los codos y las rodillas. La QPP puede ser difusa, estriada o punteada. Este síndrome se caracteriza por inflamación periodontal que conlleva la pérdida de los dientes a la edad de 4-5 años si no se trata.

Otros síndromes

La queratodermia de las palmas y las plantas también es característica de algunas variantes de ictiosis y displasia ectodérmica. El **síndrome de Richner-Hanhart** es una QPP focal autosómica recesiva que cursa con úlceras corneales, deterioro mental progresivo y una deficiencia de la tirosina aminotransferasa, que produce tirosinemia. La **paquioniquia congénita** se transmite con carácter autosómico dominante con expresividad variable. La forma tipo I clásica (síndrome de Jadassohn-Lewandowski) se debe a mutaciones en el gen de la queratina 16. Las principales características de este síndrome consisten en onicogrufosis, QPP, hiperqueratosis folicular, en especial en los codos y las rodillas, y leucoqueratosis oral. La distrofia ungual es el rasgo más llamativo y puede estar presente al nacer o aparecer en las primeras etapas de la vida. Las uñas son gruesas y tubulares y se proyectan hacia arriba en su borde libre para formar un techo cónico sobre una masa subungueal de restos queratósicos. La inflamación repetida ocasiona un desprendimiento de la uña. La característica más constante en estos pacientes es la queratodermia de las palmas y las plantas. Otras manifestaciones asociadas son la hiperhidrosis y la formación de ampollas y erosiones en las palmas y las plantas. Algunos pacientes presentan un defecto selectivo de la inmunidad celular relacionado con el reconocimiento y procesamiento de *Candida*. En algunas ocasiones resulta útil extirpar quirúrgicamente las uñas y la matriz ungual.

Tratamiento

El tratamiento de la QPP es el mismo con independencia de la etiología. En los casos leves el tratamiento con emolientes puede ser suficiente. Los agentes queratolíticos, como las cremas de ácido salicílico, ácido láctico o urea pueden ser necesarios. Los retinoides orales son el tratamiento de elección para los casos graves que no responden al tratamiento tópico.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.



Fig. 678.1 Queloide en el lóbulo de la oreja secundario a la perforación de esta.

Manifestaciones clínicas

Un **quejido** es un crecimiento de tejido conjuntivo bien delimitado, denso y benigno que se forma en la dermis tras un traumatismo. Las lesiones son firmes, elevadas, rosadas y de consistencia elástica; en ocasiones son dolorosas o pruriginosas. Las localizaciones predilectas son la cara, los lóbulos de las orejas (fig. 678.1), el cuello, los hombros, la zona superior del tronco, el esternón y la parte distal de las extremidades inferiores. Tanto en los quejoides como en las cicatrices hipertróficas el colágeno nuevo se sintetiza durante un periodo más prolongado que en las heridas que cicatrizan con normalidad.

Histología

Un quejido consiste en fibras de colágeno hialinizado dispuestas en remolinos y entrelazadas.

Diagnóstico diferencial

Los quejoides deben diferenciarse de las **cicatrices hipertróficas**, que permanecen limitadas al lugar de lesión y experimentan una involución gradual con el tiempo.

Tratamiento

Los quejoides de poco tiempo de evolución pueden disminuir de tamaño al inyectar una suspensión de triamcinolona intralesional (10-40 mg/ml) cada 4 semanas. A veces se precisa una mayor concentración de la suspensión. Los quejoides de gran tamaño o de evolución prolongada pueden requerir una escisión quirúrgica seguida de inyecciones intralesionales de corticosteroides. La extirpación aislada está contraindicada debido al riesgo de recurrencia en la misma localización, aunque los quejoides del lóbulo de la oreja responden bien a la extirpación quirúrgica, los vendajes compresivos y los corticosteroides intralesionales. Algunos pacientes mejoran con la aplicación de parches con gel de silicona sobre el quejido varias horas al día durante unas semanas.

ESTRÍAS CUTÁNEAS POR DISTENSIÓN

Etiología y patogenia

La formación de estrías es frecuente en la adolescencia. Las causas más habituales son el crecimiento rápido, el embarazo, la obesidad, la enfermedad de Cushing y el tratamiento prolongado con corticosteroides. También pueden verse en pacientes con síndrome de Ehlers-Danlos (cap. 679). La patogenia es desconocida, pero se piensa que el proceso fundamental es debido a una alteración de las fibras elásticas.

Manifestaciones clínicas

Se trata de bandas delgadas, deprimidas y eritematosas de piel atrófica que se tornan finalmente en plateadas, opalescentes y lisas. Aparecen con mayor frecuencia en las zonas sometidas a distensión, como la región lumbar (fig. 678.2), los glúteos, los muslos, las mamas, el abdomen y los hombros.

Diagnóstico diferencial

Las estrías por distensión se parecen a las cicatrices atróficas.

Tratamiento

No hay estudios controlados sobre el tratamiento de las estrías; sin embargo, estas tienden espontáneamente a hacerse menos llamativas con el transcurso del tiempo.

Capítulo 678 Enfermedades de la dermis

Wendy E. Kim

QUEJOIDE

Etiología y patogenia

Los quejoides suelen ser consecuencia de traumatismos y son frecuentes tras perforaciones de las orejas, quemaduras, escaldaduras e intervenciones quirúrgicas. El quejido resultante es más grande que la zona de traumatismo cutáneo inicial. Algunos individuos están predisposados a la formación de quejoides. La tendencia familiar (dominante o recesiva) o la presencia de material extraño en las heridas parecen desempeñar algún papel etiopatogénico. *Los quejoides son una característica poco frecuente del síndrome de Ehlers-Danlos, el síndrome de Rubinstein-Taybi y la paquidermoperiostosis*. Los quejoides aparecen como resultado de la curación anormal de una herida con formación de fibrosis, debido a que el tejido de reparación y los mecanismos de control y regulación de la regeneración se han perdido. La producción de colágeno es 20 veces superior a la que se observa en la cicatrización normal y la proporción de colágeno I:colágeno III es anormalmente elevada. En los quejoides, los valores tisulares del factor de crecimiento tumoral β (TGF- β) y del factor de crecimiento derivado de plaquetas (PDGF) están aumentados; los fibroblastos son más sensibles a sus efectos y hay una disminución de su tasa de degradación.



Fig. 678.2 Estrías en la espalda de un adolescente.



Fig. 678.3 Lesión anular con borde papuloso elevado y centro hundido, característica del granuloma anular.

ATROFIA INDUCIDA POR CORTICOSTEROIDES

Etiología y patogenia

El tratamiento con corticosteroides, tanto por vía tópica como oral, origina atrofia cutánea. Esto es especialmente frecuente cuando se utilizan corticosteroides tópicos de potencia elevada o muy elevada bajo oclusión o en zonas intertriginosas durante períodos prolongados. Existe una disminución del crecimiento de los queratinocitos, pero la maduración epidérmica se encuentra acelerada, lo cual provoca adelgazamiento de la epidermis y del estrato córneo. También se encuentran disminuidos el crecimiento y la función de los fibroblastos, lo cual desencadena cambios en la dermis. El mecanismo supone la inhibición de la síntesis del colágeno de tipo I, otras proteínas no colágenas y el contenido total de proteínas de la piel, y una reducción progresiva de los proteoglicanos y glucosaminoglicanos dérmicos.

Manifestaciones clínicas

La piel afectada es delgada, frágil, lisa y semitransparente, con telangiectasias, venas prominentes y pérdida de las marcas cutáneas normales.

Histología

En el estudio histopatológico existe un adelgazamiento de la epidermis. Los espacios entre las fibras de colágeno y las elásticas son más pequeños, lo que da lugar a una dermis más compacta pero adelgazada.

Tratamiento

El mejor tratamiento es la prevención, haciendo un uso correcto de los corticosteroides tópicos para evitar sus efectos adversos.

GRANULOMA ANULAR

Etiología y patogenia

La etiología del granuloma anular es desconocida. Algunos casos, en especial la forma generalizada, se asocian a diabetes mellitus o a uveítis anterior. Sin embargo, la mayoría de los casos aparece en niños sanos.

Manifestaciones clínicas

Es una dermatosis frecuente que aparece predominantemente en niños y adultos jóvenes. Los niños afectados suelen estar sanos. Las lesiones típicas surgen como pápulas eritematosas, firmes y de superficie lisa. Crecen gradualmente y forman placas anulares, con un borde papuloso y una zona central normal, ligeramente atrófica o con alteraciones de la coloración de hasta varios centímetros de diámetro. Las lesiones aparecen en cualquier localización corporal, pero las mucosas están respetadas. Las localizaciones preferentes son el dorso de las manos (fig. 678.3) y los pies. La forma papulosa diseminada es rara en los niños. El granuloma anular subcutáneo suele aparecer en el cuero cabelludo y las extremidades, sobre todo en la zona pretibial. Estas lesiones consisten en nódulos firmes, normalmente indoloros a la palpación y del color de la piel normal. El granuloma anular perforante se caracteriza por la aparición de un centro amarillento en algunas de las lesiones papulosas superficiales como resultado de la eliminación transepitelial del colágeno alterado.

Diagnóstico diferencial

Las lesiones anulares se confunden a menudo con la tiña corporal debido al borde de avance elevado. Se diferencian en que no hay descamación. Otra variante del trastorno, las lesiones papulosas, se parecen a los nódulos reumatoideos, en especial cuando se encuentran agrupadas en los dedos y los codos.



Fig. 678.4 Placa esclerótica amarillenta de la necrobiosis lipoídica en la región pretibial.

Histología

Las lesiones del granuloma anular constan de un granuloma con una zona central de colágeno necrótico, depósitos de mucina y un infiltrado periférico en empalizada de linfocitos, histiocitos y células gigantes de cuerpo extraño. Este patrón recuerda al de la necrobiosis lipoídica y el nódulo reumatoide, aunque algunas diferencias sutiles permiten su distinción.

Tratamiento

Las lesiones persisten durante meses o años y lo habitual es que tenga lugar una resolución espontánea sin lesiones residuales; el 50% de las lesiones desaparece antes de 2 años. La aplicación de un corticosteroide tópico de potencia elevada o muy elevada o de inyecciones intralesionales de corticosteroides (5-10 mg/ml) acelera la involución; sin embargo, también es habitual adoptar una actitud expectante.

NECROBIOsis LIPOÍDICA

Etiología y patogenia

La causa de la necrobiosis lipoídica es desconocida, pero entre el 50 y el 75% de los pacientes presenta diabetes mellitus; la necrobiosis lipoídica solo aparece en el 0,3% de todos los diabéticos. También aparece en pacientes con obesidad, hipertensión y dislipemias.

Manifestaciones clínicas

Esta enfermedad se manifiesta con pápulas eritematosas que evolucionan a placas escleróticas, de forma irregular y bordes bien delimitados, amarillentas, con telangiectasias centrales y un borde violáceo. Es frecuente la aparición de descamación, costras y úlceras. Las lesiones surgen con mayor frecuencia en las regiones pretibiales (fig. 678.4). Lo habitual es que una lesión dada se extienda lentamente a lo largo de los años, si bien puede haber períodos prolongados de latencia o curación completa con formación de cicatrices.

Histología

En toda la piel se aprecian zonas mal definidas de colágeno necrobiótico, aunque fundamentalmente en la dermis inferior, que se asocian a depósitos

de mucina. Alrededor de las zonas de colágeno desordenadas hay un infiltrado granulomatoso linfocítico dispuesto en empalizada. Algunas lesiones son característicamente más granulomatosas, con zonas limitadas de necrobiosis del colágeno.

Diagnóstico diferencial

La necrobiosis lipoídica se debe diferenciar clínicamente de los xantomas, la morfea, el granuloma anular, el eritema nodoso y el mixedema pretibial.

Tratamiento

Las lesiones persisten a pesar del buen control de la diabetes y pueden mejorar mínimamente tras la aplicación tópica de esteroides de alta potencia o la inyección local de corticosteroides. También se ha utilizado la pentoxifilina.

LÍQUEN ESCLÉROSO

Etiología y patogenia

La etiología del líquen escleroso, una dermatosis inflamatoria crónica, es desconocida. Varios estudios han identificado la presencia de autoanticuerpos contra la glucoproteína de la matriz proteica extracelular 1 (ECM-1). Sin embargo, aún está investigándose el papel exacto de estos anticuerpos.

Manifestaciones clínicas

El líquen escleroso se presenta inicialmente como pápulas de color marfil, brillantes e induradas, a menudo con un halo violáceo. La superficie muestra orificios de los conductos pilosebáceos o de las glándulas sudoríparas muy dilatados, que a menudo contienen tapones cónicos amarillentos o pardos. Las pápulas confluyen para formar placas irregulares de tamaño variable, que pueden presentar ampollas hemorrágicas en sus bordes. En los estadios avanzados, la atrofia da lugar a una placa deprimida con una superficie arrugada. Esta enfermedad aparece con mayor frecuencia en las niñas que en los niños. Las localizaciones predilectas en las niñas son la piel vulvar (fig. 678.5), perianal y perineal. Cuando la afectación es extensa aparece una placa atrófica y esclerótica en forma de reloj de arena, que puede originar un estrechamiento de los labios y una estenosis del introito. En alrededor del 20% de los casos la secreción vaginal precede a las lesiones vulvares. En los niños se ven afectados con frecuencia el prepucio y el pene, y se asocia habitualmente a fimosis; la mayoría de los niños con esta enfermedad no están circuncidados. Otras localizaciones a menudo afectadas son la zona superior del tronco, el cuello, las axilas, las caras flexoras de las muñecas y zonas en torno al ombligo y los ojos. El prurito puede ser intenso.

Diagnóstico diferencial

En los niños, el líquen escleroso se confunde con frecuencia con la morfea focal (v. cap. 185), con la que puede coexistir. En la zona genital puede atribuirse erróneamente a malos tratos sexuales.

Histología

La biopsia resulta diagnóstica, ya que revela hiperqueratosis con tapones foliculares, degeneración hidrópica de la capa de células basales, un infiltrado linfocítico dérmico en banda, colágeno homogeneizado y adelgazamiento de las fibras elásticas en la dermis superior.



Fig. 678.5 Placa perivaginal de color marfil con hemorragia.

Tratamiento

El liquen escleroso vulvar que aparece en la infancia con frecuencia mejora durante la pubertad pero no suele desaparecer, y los síntomas pueden reaparecer a lo largo de la vida. Es necesario el seguimiento a largo plazo por riesgo de carcinoma espinocelular. Los corticosteroides tópicos superpotentes mitigan el prurito y favorecen la desaparición de las lesiones, incluidas las de la zona genital. También se han empleado preparaciones tópicas de tacrolimus y pimecrolimus. Se desconoce cómo la respuesta al tratamiento afecta al riesgo de malignidad a largo plazo.

MORFEA

Etiología y patogenia

La morfea es un trastorno esclerosante de la dermis y el tejido celular subcutáneo de causa desconocida.

Manifestaciones clínicas

La morfea se caracteriza por áreas de eritema circunscrito, solitario, múltiple o lineal, que evolucionan a placas induradas, escleróticas y atróficas (fig. 678.6) con curación posterior con cambios de la pigmentación. Aparece con más frecuencia en niñas. Los tipos más comunes de morfea son en placas y lineal. Puede afectar a cualquier parte de la superficie cutánea. Cuando está limitada a la región frontal del cuero cabelludo, la frente y la línea media facial en forma de banda lineal se denomina **en golpe de sable**. Cuando se localiza en una mitad de la cara se llama **atrofia hemifacial progresiva**, también conocida como **síndrome de Parry-Romberg**. Estas formas de morfea conducen a un mal pronóstico porque se asocian a atrofia musculoesquelética, la cual puede ser estéticamente desfigurante. La morfea lineal que aparece sobre regiones articulares puede producir limitación a la movilidad (fig. 678.7). La morfea panesclerótica es una variable grave y discapacitante poco frecuente.



Fig. 678.6 Placa hiperpigmentada eritematosa en una morfea incipiente.



Fig. 678.7 Morfea lineal con afectación del tobillo.

Diagnóstico diferencial

El diagnóstico diferencial de la morfea incluye el granuloma anular, la necrobiosis lipoídica, el liquen escleroso y el estadio tardío de la borreliosis Europea de Lyme (acrodermatitis crónica atrófica).

Histología

En la morfea se observan engrosamiento y esclerosis de la dermis con degeneración del colágeno.

Tratamiento

La morfea tiene tendencia a persistir, con una expansión gradual durante 3-5 años hasta que cesa espontáneamente la fase inflamatoria. En las formas menos graves de la enfermedad se ha utilizado el calcipotrieno tópico asociado o no a corticosteroides tópicos de potencia elevada o muy elevada o a tacrolimus tópico. En las distintas formas de morfea lineal y morfea en placas grave, la fototerapia con radiación ultravioleta A-1 (UVA-1), o el metotrexato con o sin pulsos de glucocorticoides orales o intravenosos pueden frenar la progresión y acortar la evolución de la enfermedad. No hay estudios comparativos que orienten a una terapia de elección. En la morfea lineal que afecta a zonas articulares es necesaria la fisioterapia para mantener la movilidad articular. La alteración de la pigmentación que aparece tras la inflamación persiste durante años.

ESCLEREDEMA (ESCLEREDEMA DEL ADULTO, ESCLEREDEMA DE BUSCHKE)

Etiología y patogenia

La causa del escleredema es desconocida. Existen tres formas de la enfermedad. El **tipo 1** (55% de los casos) está precedido por una enfermedad febril, a menudo relacionada con una infección de vías respiratorias altas o bajas (sobre todo estreptocócica). El **tipo 2** (25%) se asocia a paraproteinemias, como el mieloma múltiple. El **tipo 3** (20%) aparece en pacientes con diabetes mellitus.

Manifestaciones clínicas

El 50% de los pacientes con escleredema tiene menos de 20 años y casi siempre desarrolla el tipo 1. El inicio del tipo 1 es súbito, con un edema indurado en la cara y el cuello que se propaga rápidamente hacia el tórax y los brazos con una distribución en jersey; el abdomen y las extremidades inferiores suelen estar respetados. La cara adquiere un aspecto céreo, semejante a una máscara. Las zonas afectadas están induradas y leñosas al tacto, no dejan fovea y no están bien delimitadas de la piel normal. La piel que la recubre presenta un color normal y no es atrófica.

La instauración de los tipos 2 y 3 de escleredema puede ser insidiosa. La afectación sistémica es infrecuente, pero suele asociarse a los tipos 2 y 3 y consiste en engrosamiento de la lengua, disartria, disfagia, disminución del movimiento ocular y articular y derrame pleural, pericárdico y peritoneal. También se han constatado alteraciones electrocardiográficas. Las pruebas de laboratorio no resultan útiles.

Diagnóstico diferencial

El escleredema debe distinguirse de otros cuadros como esclerodermia (v. cap. 185), morfea, mixedema, triquinosis, dermatomiositis, esclerema neonatal y necrosis de la grasa subcutánea.

Histología

La biopsia cutánea revela un aumento del grosor dérmico como resultado de la presencia de haces de colágeno hinchados y homogéneos, separados entre sí por grandes espacios interfibrosos. En la dermis se identifican mayores cantidades de mucopolisacáridos mediante tinciones especiales.

Tratamiento

En el tipo 1 de escleredema la fase activa de la enfermedad dura entre 2 y 8 semanas; la resolución espontánea y completa suele tener lugar al cabo de 6 meses a 2 años. Es raro que haya brotes recurrentes. Los tipos 2 y 3 tienen un curso lentamente progresivo. No existe un tratamiento específico.

PROTEINOSIS LIPOIDEA (ENFERMEDAD DE URBACH-WIETHE, HIALINOSIS CUTÁNEA Y MUCOSA)

Etiología y patogenia

La proteinosis lipoida es una enfermedad autosómica recesiva que se produce por mutaciones en el gen *ECM-1*, que codifica la proteína ECM-1 (proteína de la matriz extracelular). Esta proteína tiene un papel funcional en la organización estructural de la dermis por su unión al perlécán, la

metaloproteasa de la matriz (MMP) 9 y la fibulina. La patogenia supone una infiltración de material hialino en la piel, la cavidad oral, la laringe y los órganos internos.

Manifestaciones clínicas

La proteinosis lipoida puede ser apreciada inicialmente durante la lactancia en forma de ronquera. Las lesiones cutáneas aparecen durante la infancia y son pápulas y nódulos amarillentos que confluyen para formar placas. En los bordes de los párpados aparecen nódulos perlados que constituyen la manifestación clínica más característica. Las lesiones aparecen también en la cara, los antebrazos, el cuello, los genitales, el dorso de los dedos y el cuero cabelludo, donde originan una alopecia parcheada. Se encuentran depósitos similares en los labios, bajo la superficie de la lengua, el istmo de las fauces, la úvula, la epiglótis y las cuerdas vocales. La lengua aumenta de tamaño y se nota dura a la palpación. Los pacientes pueden ser incapaces de sacar la lengua. En la cara surgen cicatrices atróficas similares a las de la viruela. En los lugares de fricción, como los codos y las rodillas, se observan nódulos hipertróficos e hiperqueráticos; las palmas pueden estar engrosadas de forma difusa. La enfermedad progresiona hasta el comienzo de la vida adulta, pero el pronóstico es bueno. Aunque no está siempre presente, un dato patognomónico consiste en la calcificación simétrica de las zonas laterales de la silla turca en la región temporal media, que es identificable en las radiografías. La afectación de la laringe conlleva un compromiso respiratorio, en especial durante la lactancia, y puede precisar una traqueostomía. Entre las anomalías asociadas figuran alteraciones de la dentición, epilepsia y parotiditis recurrente como consecuencia de la infiltración del conducto de Stenon. Puede afectar casi a cualquier órgano.

Histología

El patrón histológico distintivo de la proteinosis lipoida incluye una dilatación de los vasos sanguíneos dérmicos y un infiltrado de material hialino extracelular, eosinófilo y homogéneo a lo largo de las paredes capilares y en torno a las glándulas sudoríparas. El engrosamiento de la dermis se debe al depósito, en la zona superior de la dermis, de material hialino dispuesto en haces homogéneos. El infiltrado parece contener tanto lípidos como mucopolisacáridos.

Tratamiento

No existe un tratamiento específico.

ATROFIA MACULAR (ANETODERMIA)

Etiología y patogenia

La anetodermia se caracteriza por zonas bien delimitadas de piel laxa asociadas a una pérdida de sustancia dérmica. Esta enfermedad puede no relacionarse con un trastorno subyacente (atrofia macular primaria) o aparecer después de procesos cutáneos inflamatorios. La atrofia macular secundaria se puede deber a la destrucción directa de la elastina de la piel o elastólisis con base inmunológica, especialmente a la presencia de anticuerpos antifosfolípido, que se relacionan con trastornos autoinmunes. En estos casos, la elastólisis puede estar causada por la liberación de elastinas por las células inflamatorias.

Manifestaciones clínicas

Las lesiones tienen un tamaño variable de 0,5 a 1 cm de diámetro y, cuando son inflamatorias, pueden ser eritematosas en su inicio. Posteriormente se convierten en zonas adelgazadas, arrugadas y de coloración blanco-azulada o hipopigmentadas. Las lesiones a menudo hacen prominencia a modo de bolsas que, a la palpación, se introducen en el tejido celular subcutáneo debido a la atrofia dérmica. Las localizaciones predilectas son el tronco, los muslos, los brazos y, con menor frecuencia, el cuello y la cara. Las lesiones no se modifican a lo largo de la vida; a menudo continúan apareciendo nuevas lesiones durante años.

Histología

En el estudio histopatológico, todos los tipos de atrofia macular muestran una pérdida focal de tejido elástico, una alteración que puede no apreciarse a no ser que se utilicen tinciones especiales.

Diagnóstico diferencial

Las lesiones de anetodermia a veces simulan a las de la morfea, el liquen escleroso, la hipoplasia dérmica focal, las cicatrices atróficas o las lesiones terminales de las enfermedades ampollosas crónicas.

Tratamiento

No existe tratamiento eficaz.

CUTIS LAXA (DERMATOMEGLIA, ELASTÓLISIS GENERALIZADA)

Etiología y patogenia

La *cutis laxa* abarca un grupo de enfermedades heterogéneas relacionadas con alteraciones en el tejido elástico. Puede presentar una herencia *autosómica recesiva* (tipo I: genes de la *fibulina 5* y la *fibulina 4* y tipo II: gen *ATP6V0A2*), *autosómica dominante* (genes de la *fibulina 5* y *elastina*), *ligada al cromosoma X* (*ATPasa transportadora-Cu²⁺*, *alfa polipéptido*) o ser adquirida. Se han comunicado casos de *cutis laxa* adquirida después de procesos febris, enfermedades cutáneas inflamatorias, como lupus eritematoso o eritema multiforme, amiloidosis, urticaria, angioedema y reacciones de hipersensibilidad a penicilina, así como en neonatos de madres que recibieron penicilamina.

Manifestaciones clínicas

Puede haber pliegues generalizados de piel laxa o los cambios pueden ser leves y de extensión limitada, parecidos a la anetodermia. Los pacientes con *cutis laxa* grave tienen unos rasgos faciales característicos, entre los que se incluye un aspecto envejecido, una papada flácida (aspecto de sabueso) (fig. 678.8), una nariz aguileña con aletas nasales evertidas, una columela corta, un labio superior alargado y los párpados inferiores evertidos. La piel también es laxa en el resto del cuerpo y se asemeja a un traje mal ajustado. No se acompaña de hiperalasticidad ni de hipermovilidad de las articulaciones, como ocurre en el síndrome de Ehlers-Danlos. Muchos niños tienen un llanto ronco, probablemente debido a la laxitud de las cuerdas vocales. La resistencia a la tensión de la piel es normal.

La forma dominante de la enfermedad puede manifestarse a cualquier edad y suele ser benigna. Cuando está presente durante la lactancia se puede asociar a retraso del crecimiento intrauterino, laxitud ligamentosa y retraso en el cierre de las fontanelas. También se asocia a enfisema pulmonar y manifestaciones cardiovasculares leves. Los pacientes con la *forma recesiva más habitual* de la enfermedad son propensos a complicaciones graves, tales como hernias múltiples, prolaps rectal, atonía diafragmática, divertículos del aparato digestivo o genitourinario, *cor pulmonale*, enfisema, neumotórax, estenosis periférica de la arteria pulmonar y dilatación aórtica. Entre las características faciales cabe citar la inclinación inferior de las hendiduras palpebrales, una nariz ancha y plana y orejas grandes. También se puede asociar a anomalías óseas, caries dentales, retraso del crecimiento y retraso del desarrollo. A menudo la esperanza de vida está acortada.

También pueden observarse cambios cutáneos parecidos a la *cutis laxa* asociados a muchos otros síndromes como el síndrome de Barts, el síndrome de Lenz-Majewski, el enanismo hiperostótico, el síndrome SCARF (anomalías esqueléticas, *cutis laxa* craneostenótica, genitales ambiguos, retraso mental y anomalías faciales), el síndrome de la piel arrugada, síndrome de tortuosidad arterial, gerodermia, osteodisplasia, síndrome de macrocefalia, alopecia, *cutis laxa* y escoliosis; síndrome de Urban-Rifkin-Davis y el síndrome de Costello.

Histología

En el estudio histológico el tejido elástico se encuentra reducido en la dermis, con fragmentación, distensión y agrupamiento de las fibras elásticas.



Fig. 678.8 Pliegues colgantes de piel en un lactante con *cutis laxa*.

Tratamiento

El tratamiento de la *cutis laxa* es sintomático.

SEUDOXANTOMA ELÁSTICO

Etiología y patogenia

El seudoxantoma elástico (SXE) es un trastorno primario del tejido elástico. Una clara mayoría de los casos son debidos a mutaciones en el gen *ABCC6*. La alteración principal en el SXE es una acumulación de tejido mineralizado en la piel, la membrana de Bruch de la retina y la pared vascular. Las manifestaciones cutáneas del SXE pueden estar presentes en la calcificación arterial generalizada de la infancia.

Manifestaciones clínicas

La aparición de las manifestaciones cutáneas suele tener lugar durante la infancia, pero las alteraciones provocadas por las lesiones iniciales son sutiles y pueden pasar desapercibidas. Las lesiones cutáneas abollonadas características (en «piel de pollo desplumado») son pápulas amarillentas, de 1-2 mm de tamaño y asintomáticas, que se disponen siguiendo un patrón lineal o reticulado o confluyen en placas. Las localizaciones preferidas son las zonas de flexión del cuello (fig. 678.9), los pliegues axilares e inguinales, el ombligo, los muslos y las fosas antecubitales y poplíticas. Según las lesiones se tornan más pronunciadas, la piel adquiere una textura aterciopelada y cae en forma de pliegues laxos y sin elasticidad. La cara suele estar respetada. Las lesiones mucosas afectan a los labios, la cavidad bucal, el recto y la vagina. Los tejidos conjuntivos de las capas media e íntima de los vasos sanguíneos, la membrana de Bruch del ojo, el endocardio o el pericardio pueden verse afectados, lo que ocasiona alteraciones de la visión, estrías angiomoides en la membrana de Bruch, claudicación intermitente, oclusión cerebral y coronaria, hipertensión arterial y hemorragia digestiva, uterina o a partir de las mucosas. Las mujeres con SXE presentan un mayor riesgo de abortos durante el primer trimestre del embarazo. La afectación arterial se suele manifestar durante la vida adulta, aunque se han visto casos de claudicación y angina durante la infancia.

Anatomía patológica

El estudio histopatológico muestra fibras elásticas fragmentadas, tumefactas y agrupadas en los tercios medio e inferior de la dermis. Estas fibras son positivas para tinciones de calcio. El colágeno alrededor de las fibras elásticas anómalas está disminuido y separado en pequeñas fibras. La calcificación aberrante de las fibras elásticas de la lámina elástica interna de las arterias en el SXE produce un estrechamiento de la luz del vaso.

Tratamiento

No existe ningún tratamiento eficaz, pero el láser puede contribuir a evitar las hemorragias retinianas. El uso de captadores de fosfato por vía oral se ha mostrado prometedor para disminuir la calcificación de las fibras elásticas.

ELASTOSIS PERFORANTE SERPIGINOSA

Etiología y patogenia

La elastosis perforante serpiginosa (EPS) se caracteriza por una extrusión de las fibras elásticas alteradas a través de la epidermis. La anomalía principal radica probablemente en la elastina dérmica, lo que provoca una respuesta celular que conlleva en último término la extrusión de las fibras elásticas anómalas.



Fig. 678.9 Placa confluenta de piel abollonada en el seudoxantoma elástico.



Fig. 678.10 Placa queratósica arqueada en la elastosis perforante serpiginosa.



Fig. 678.11 Pápulas hiperqueratósicas de la colagenosis perforante reactiva.



Fig. 678.12 Pápulas de color marfil en la zona superior del tronco en el síndrome de Hunter.

Manifestaciones clínicas

Es una enfermedad cutánea rara en la que aparecen pápulas queratósicas, firmes, de 1-3 mm de diámetro y del color de la piel, que se agrupan adoptando un patrón arqueado o anular en las zonas posterolaterales del cuello y las extremidades (fig. 678.10) y, en ocasiones, en la cara y el tronco. El inicio suele observarse en la infancia o la adolescencia. La pápula es una zona circunscrita de hiperplasia epidérmica que se comunica con la dermis subyacente por un conducto estrecho. Las fibras elásticas de la dermis superior, en especial de las papilas dérmicas, están aumentadas en cantidad y tamaño. Alrededor del 30% de los casos se asocia a osteogénesis imperfecta, síndrome de Marfan, SXE, SED, síndrome de Rothmund-Thomson, esclerodermia, acrogeria y síndrome de Down. También ha surgido en relación con el tratamiento con penicilamina.

Histología

La histopatología muestra una epidermis hiperplásica con extrusión de fibras elásticas anormales y un infiltrado linfocitario superficial.

Diagnóstico diferencial

El diagnóstico diferencial de la EPS se realiza con la tiña corporal, el granuloma anular perforante, la colagenosis perforante reactiva, el liquen plano, la erupción serpiginosa y la poroqueratosis de Mibelli.

Tratamiento

No existe ningún tratamiento eficaz; sin embargo, las lesiones son asintomáticas y desaparecen de forma espontánea.

COLAGENOSIS PERFORANTE REACTIVA

Etiología y patogenia

El proceso fundamental en la colagenosis perforante reactiva (CPR) es la eliminación transepidémica del colágeno alterado. Se ha descrito una forma familiar autosómica recesiva.

Manifestaciones clínicas

La CPR suele aparecer en la primera infancia en forma de pequeñas pápulas en las zonas dorsales de las manos y los antebrazos, los codos, las rodillas y a veces en la cara y el tronco. A lo largo de varias semanas las pápulas aumentan de tamaño hasta alcanzar 5-10 mm, se tornan umbilikadas y aparecen tapones queratósicos en el centro (fig. 678.11). Cada lesión se cura espontáneamente en 2-4 meses, dejando una mácula hipopigmentada o una cicatriz. Las lesiones pueden recurrir en forma de brotes, presentar un fenómeno de Koebner lineal y aparecer en respuesta a temperaturas bajas o traumatismos superficiales, como abrasiones, picaduras de insectos y acné.

Histología

El colágeno de la dermis papilar se encuentra englobado por una proliferación de la epidermis en forma de copa. El cráter central contiene células inflamatorias picnóticas, así como restos queratáticos.

Diagnóstico diferencial

La EPS y la enfermedad de Kyle se asemejan a la CPR.

Tratamiento

La CPR se resuelve espontáneamente en 6-8 semanas. Los retinoides tópicos favorecen la resolución del proceso.

XANTOMAS

Véase el capítulo 103.

ENFERMEDAD DE FABRY

Véase el capítulo 631.6.

MUCOPOLISACARIDOSIS

Véase el capítulo 107.

En varias de las mucopolisacaridosis aparece una piel gruesa, con falta de elasticidad y tosca, sobre todo en las extremidades, e hirsutismo generalizado como características típicas pero inespecíficas. Las telangiectasias en la cara, los antebrazos, el tronco y las piernas se han constatado en los síndromes de Scheie y Morquio. En algunos pacientes con enfermedad de Hunter surgen papulonódulos característicos de color marfil, firmes, con una superficie áspera y que se agrupan en placas simétricas en la zona superior del tronco (fig. 678.12), los brazos y los muslos. El inicio de estas lesiones infrecuentes tiene lugar durante la primera década de la vida y se ha comprobado su desaparición espontánea.

MASTOCITOSIS

Etiología y patogenia

El término mastocitosis engloba un espectro de enfermedades que oscilan desde nódulos cutáneos solitarios hasta una infiltración difusa de la piel asociada a afectación de otros órganos (tabla 678.1). Todas ellas se caracterizan por la presencia de agregados de mastocitos en la dermis. Existen 4 tipos de mastocitosis: mastocitoma solitario, urticaria pigment-

tosa (dos formas), mastocitosis cutánea difusa y telangiectasia macular eruptiva perstans. Las dos formas de urticaria pigmentosa son la variante de la infancia, que se resuelve sin secuelas, y la forma que se asocia a una mutación en el gen del factor de células precursoras (la más frecuente es la mutación del gen *D816V*), que puede comenzar en la infancia o en la edad adulta. El factor de células precursoras (factor de crecimiento de los mastocitos), que pueden secretar los queratinocitos, estimula la proliferación de los mastocitos y aumenta la síntesis de melanina por los melanocitos. Las manifestaciones locales y sistémicas de la enfermedad son consecuencia, al menos parcialmente, de la liberación de histamina y heparina de los gránulos de los mastocitos. Aunque los mastocitos contienen cantidades significativas de heparina, es raro que aparezcan alteraciones de la coagulación. La respuesta de enrojecimiento parece que

está mediada por la prostaglandina D₂ vasodilatadora o sus metabolitos. Las concentraciones de triptasa sérica se encuentran elevadas a menudo, pero no siempre.

Manifestaciones clínicas

Los mastocitomas solitarios son lesiones aisladas de 1-5 cm de diámetro. Pueden estar presentes al nacer o surgir en la lactancia en cualquier localización. Las lesiones se manifiestan como habones o ampollas evanescentes y recurrentes. Con el tiempo aparece en la misma localización una placa infiltrada, de consistencia elástica, rosada, amarillenta o parduzca ([fig. 678.13](#)). La superficie adquiere un aspecto abollonado, con una textura en piel de naranja, y la hiperpigmentación puede ser notoria. El roce o el traumatismo del nódulo pueden provocar una zona de eritema alrededor (signo de Darier) como resultado de la liberación local de histamina; en raras ocasiones, pueden apreciarse signos sistémicos de la liberación de histamina.

La **urticaria pigmentosa** es la forma más habitual de mastocitosis en niños. En la primera forma, la **urticaria pigmentosa infantil clásica**, las lesiones pueden estar presentes al nacer, pero es más frecuente que se manifiesten en brotes de los primeros meses a los 2 años de edad. Tras los 3-4 años de edad es raro que aparezcan lesiones nuevas. En algunos casos, las lesiones ampollosas o urticiformes iniciales desaparecen, pero recurren en las mismas localizaciones y finalmente se tornan fijas e hiperpigmentadas. En otras ocasiones la lesión inicial ya está hiperpigmentada. La formación de vesículas suele desaparecer a los 2 años. Cada una de las lesiones tiene un tamaño variable entre unos milímetros y varios centímetros y consisten en máculas, pápulas o nódulos. Su color varía desde el amarillo parduzco al marrón chocolate y a menudo tienen unos bordes mal definidos (v. [fig. 678.13](#)). Las lesiones nodulares de mayor tamaño, como los mastocitomas solitarios, presentan una superficie en piel de naranja característica. Las lesiones de la urticaria pigmentosa pueden ser escasas o numerosas y a menudo se distribuyen simétricamente. En ocasiones, las palmas, las plantas y la cara están respetadas, al igual que las mucosas. El frotamiento energético de las lesiones desencadena la aparición rápida de

Tabla 678.1 Clasificación de la mastocitosis

MASTOCITOSIS CUTÁNEAS

Urticaria pigmentosa/mastocitosis maculopapular
Mastocitosis cutánea difusa
Mastocitoma cutáneo

MASTOCITOSIS SISTÉMICA

Mastocitosis latente
Mastocitosis de evolución lenta
Mastocitosis agresiva
Mastocitosis sistémica con enfermedad hematológica no derivada de mastocitos
Leucemia de mastocitos

SARCOMA DE MASTOCITOS

Modificada de Valent P, Akin C, Metcalfe D: Mastocytosis: 2016 Updated WHO classification and novel emerging treatment concepts, *Blood* 129:1420-1427, 2017, Table 2.

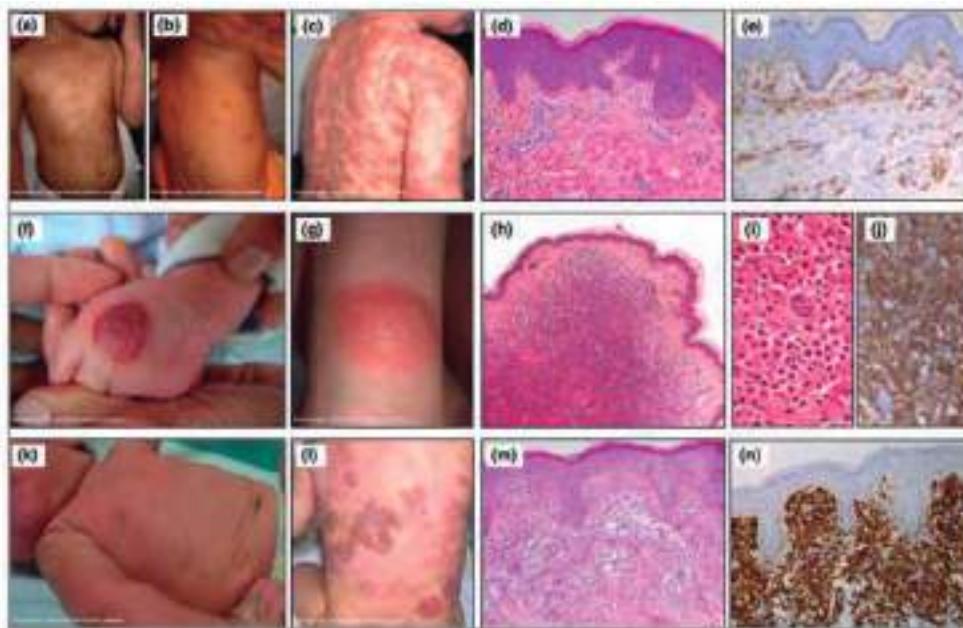


Fig. 678.13 Características clínicas y hallazgos histológicos en la mastocitosis infantil. El diagnóstico de mastocitosis en niños suele ser obvio y rara vez se realiza una biopsia de piel. El diagnóstico histológico de la mastocitosis cutánea debe tener en cuenta el aumento del número y la proporción de mastocitos en comparación con otras células inflamatorias. Los mastocitos pueden ser redondeados, cuboidales, fusiformes o similares a los histiocitos. Se pueden observar eosinófilos en todos los subtipos de mastocitosis. La epidermis puede ser hiperpigmentada en urticaria pigmentosa (UP) y mastocitosis cutánea difusa (MCD), mientras que es normal en el mastocitoma. **a-e**, UP: **a**, UP maculopapular; **b**, UP tipo placa; **c**, UP extensa con placas y máculas; **d**, Biopsia de piel: aumento del número y proporción de los mastocitos alrededor de los vasos o dispersos en la dermis, dilatación de los capilares de la dermis superficial; **e**, Tinción c-Kit. **f-j**, Mastocitoma: **f**, Mastocitoma localizado en la mano; **g**, Mastocitoma localizado en el antebrazo; **h, i**, Biopsia de piel: infiltración abundante y difusa de los mastocitos a lo largo de la dermis. Los mastocitos son siempre reconocibles, con un citoplasma grande, rosado y granular y un núcleo redondo, denso y central; **j**, Tinción c-Kit. **k-n**, MCD: **k**, Infiltración difusa de la piel; **l**, Lesiones ampollosas extensas asociadas con la infiltración en la espalda; **m**, Biopsia de piel: infiltración dérmica difusa de mastocitos asociados con fibrosis y capilares dilatados; **n**, tinción c-Kit. (De Méni C, Bruneau J, Georgin-Lavialle S, et al: Paediatric mastocytosis: a systematic review of 1747 cases. *Br J Dermatol* 172:642-651, 2015. Fig. 1, p. 643.)

eritema y habones; también es frecuente la presencia de dermografismo en la piel normal interpuesta. Los niños afectados pueden tener un prurito intenso. Los síntomas sistémicos y locales de la liberación de histamina, como episodios similares a anafilaxias, hipotensión, síncope, cefalea, enrojecimiento episódico, taquicardia, sibilancias, cólicos y diarrea, aparecen más a menudo en los tipos de mastocitosis más graves. El enrojecimiento es con diferencia el síntoma observado con mayor frecuencia.

El **segundo tipo** de urticaria pigmentosa puede presentarse en cualquier momento desde la lactancia hasta la edad adulta. Este tipo no desaparece y pueden surgir nuevas lesiones a lo largo de la vida. Se asocia a mutaciones en el gen del factor de células precursoras. Los pacientes con este tipo de mastocitosis pueden sufrir afectación sistémica.

La **mastocitosis sistémica** se caracteriza por un mayor número de mastocitos en tejidos diferentes a la piel. Aparece en el 5-10% de los pacientes con mastocitosis secundarias a mutaciones del factor de células precursoras y es más habitual en los adultos que en los niños. Las lesiones óseas generalmente son asintomáticas (pero pueden ser dolorosas) y se detectan en las radiografías como zonas osteoporóticas u osteoscleróticas, en especial en el esqueleto axial. La afectación del tubo digestivo origina dolor abdominal, náuseas, vómitos, diarrea, esteatorrea y meteorismo. Los infiltrados de las mucosas se detectan mediante estudios con bario o una biopsia del intestino delgado. También pueden formarse úlceras pépticas. Se ha descrito hepatoesplenomegalia debido al infiltrado de mastocitos y fibrosis, así como una proliferación de mastocitos en los ganglios linfáticos, los riñones, la grasa perisuprarrenal y la médula ósea. En el 30% de los pacientes se constatan anomalías en la sangre periférica, como anemia, leucocitosis y eosinofilia. Puede cursar con leucemia de mastocitos.

La **mastocitosis cutánea difusa** se caracteriza por una afectación difusa de la piel, en lugar de por lesiones hiperpigmentadas aisladas. Los pacientes afectados suelen ser normales al nacer y durante los primeros meses de vida muestran las características de la enfermedad. Con poca frecuencia la enfermedad cursa con un prurito intenso y generalizado en ausencia de cambios cutáneos visibles. La piel aparece engrosada y con una coloración rosada o amarillenta, y puede tener un tacto blando y una textura en piel de naranja. Las alteraciones de la superficie son más llamativas en las flexuras. La formación recurrente de ampollas (v. fig. 678.13), el prurito intratable y los episodios de enrojecimiento son frecuentes, al igual que la afectación sistémica.

La **telangiectasia macular eruptiva perstans** es otra variante que consta de máculas telangiectásicas hiperpigmentadas que se localizan habitualmente en el tronco. Estas lesiones no forman habones cuando se rozan. Esta forma de la enfermedad aparece principalmente en adolescentes y adultos.

Diagnóstico diferencial

El diagnóstico diferencial del mastocitoma solitario comprende el impétigo ampolloso recurrente, el herpes simple, los nevos melanocíticos congénitos y el xantogranuloma juvenil.

La urticaria pigmentosa se confunde con exantemas medicamentosos, alteraciones pigmentarias postinflamatorias, xantogranuloma juvenil, nevos pigmentados, eférides, xantomas, urticaria crónica, picaduras de insectos e impétigo ampolloso. La mastocitosis cutánea difusa se puede confundir con la hiperqueratosis epidermolítica.

La telangiectasia macular eruptiva perstans debe distinguirse de otras causas de telangiectasia. Las manifestaciones sistémicas de la mastocitosis pueden imitar al feocromocitoma, el síndrome carcinoide, los tumores secretores de péptido intestinal vasoactivo, vasculitis, enfermedades autoinflamatorias, síndrome hiper-IgE, trastorno de somatización, disfunción autonómica, angioedema, urticaria crónica y anafilaxia.

Pronóstico

La involución espontánea ocurre en todos los pacientes con mastocitomas solitarios y con urticaria pigmentosa infantil clásica. La incidencia de manifestaciones sistémicas en estos pacientes es muy baja. La duración media de la urticaria pigmentosa está sobre los 10 años. Un gran número de lesiones que aparecen a edades tempranas tienen una resolución posterior.

Tratamiento

Los mastocitomas solitarios habitualmente no requieren tratamiento. Las lesiones con formación de ampollas cutáneas se pueden tratar con corticosteroides tópicos de potencia muy elevada en cada episodio de ampolla.

En la urticaria pigmentosa los episodios de enrojecimiento se precipitan por los baños excesivamente calientes, el frotamiento enérgico de la piel y algunos fármacos, tales como la codeína, el ácido acetilsalicílico, la morfina, la atropina, el ketorolaco, el alcohol, la tubocurarina, los contrastes

Tabla 678.2

Agentes farmacológicos y estímulos físicos que pueden exacerbar la liberación de mediadores de los mastocitos en pacientes con mastocitosis

ESTÍMULOS INMUNOLÓGICOS

Venenos (veneno de abeja mediado por IgE)
Anafilotoxinas derivadas del complemento
Péptidos biológicos (sustancia P, somatostatina)
Polímeros (dextrano)

ESTÍMULOS NO INMUNOLÓGICOS

Estímulos físicos (calor, frío, fricción, traumatismos, luz solar)
Fármacos
Ácido acetilsalicílico y analgésicos no esteroideos relacionados*
Tiamina
Ketorolaco trometamina
Alcohol
Vancomicina
Dextrometorfano
Narcóticos (codeína, morfina)*
Contrastes radiológicos (yodados)

ASPECTOS EMOCIONALES

Ansiedad
Privación de sueño
Estrés

*Problemático en más del 10% de los pacientes.

De Carter MC, Metcalfe DD: Paediatric mastocytosis, *Arch Dis Child* 86: 315-319, 2002, Table 4.

radiológicos con yodo y la polimixina B (tabla 678.2). Se recomienda evitar estos factores desencadenantes; hay que destacar que si se toman las precauciones adecuadas, se puede realizar de forma segura una anestesia general.

En los pacientes sintomáticos se puede hacer un tratamiento paliativo con antihistamínicos. Los antagonistas de los receptores H₁ (hidroxicina) son los fármacos de primera elección para los signos sistémicos de liberación de histamina. Cuando los antagonistas H₁ no son eficaces, se utilizan los antagonistas de los receptores H₂ para controlar el prurito o la hipersecreción gástrica. Los esteroides tópicos de potencia muy elevada son eficaces para controlar el eritema y la formación de ampollas. Los fármacos estabilizadores de los mastocitos por vía oral, como el cromoglicato sódico o el ketotifeno, también resultan eficaces para tratar la diarrea, los dolores abdominales y algunos síntomas sistémicos, como la cefalea y las mialgias. La midostaurina, un inhibidor del KIT, puede ser efectiva en pacientes con mastocitosis sistémica.

Para los pacientes con mastocitosis cutánea difusa el tratamiento es el mismo que para la urticaria pigmentosa, pero se inicia de forma más precoz. La fototerapia con radiación ultravioleta de banda estrecha (UVB o UVA-1) o psoralenos con UVA (PUVA) puede ser necesaria para controlar los síntomas.

Las lesiones de la telangiectasia macular eruptiva perstans se pueden tratar con láser de colorante pulsado.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

678.1 Síndrome de activación mastocitaria

James J. Nocton

El término síndrome de activación mastocitaria (SAM) se ha utilizado para identificar una constelación de síntomas, signos y anomalías de laboratorio que afectan a los síntomas de múltiples órganos, que sugieren un **trastorno de los mastocitos**, pero son insuficientes para cumplir con los criterios para un diagnóstico alternativo como **mastocitosis cutánea**, **mastocitosis sistémica** o alergias. Este término y el reconocimiento del SAM como entidad distinta aún no han sido aceptados universalmente, y aunque se han propuesto criterios para el diagnóstico (tabla 678.3), la definición del síndrome, su distinción de otros trastornos de los mastocitos y condiciones relacionadas, y los medios para establecer el diagnóstico probablemente continuarán

Tabla 678.3

Criterios propuestos para el diagnóstico de síndrome de activación mastocitaria*

1. Los síntomas episódicos congruentes con la liberación de los mediadores de mastocitos que afectan ≥2 órganos se evidencian de la siguiente manera:
 - a. Piel: urticaria, angioedema, enrojecimiento
 - b. Gastrointestinal: náuseas, vómitos, diarrea, calambres abdominales
 - c. Cardiovascular: sícope hipotensor o presíncope, taquicardia
 - d. Respiratorio: sibilancias
 - e. Nasocular: inyección conjuntival, purito, congestión nasal
2. Disminución de la frecuencia o gravedad o resolución de los síntomas con terapia antimediadora: agonistas inversos del receptor H₁- y H₂- de la histamina, fármacos antileucotrienos (bloqueantes de los receptores del leucotrieno de cisteína o inhibidor de la 5-lipoxygenasa), o estabilizadores de los mastocitos (cromoglicato de sodio)
3. Evidencia de un aumento en un marcador urinario o sérico validado de la activación de los mastocitos: documentación de un aumento del marcador mayor que el valor basal del paciente durante un periodo sintomático en ≥2 ocasiones o, si los niveles basales de triptasa son persistentemente >15 ng, documentación de un aumento del nivel de triptasa por encima del valor basal en 1 ocasión. Se recomienda el nivel total de triptasa sérica como marcador de elección; menos específicos (también de basófilos) son los metabolitos de la histamina en orina de 24 horas o PGD₂ o su metabolito 11-β-prostaglandina F₂
4. Descartar las causas primarias y secundarias de la activación de los mastocitos y las entidades idiopáticas clínicas bien definidas

PGD₂, prostaglandina D₂.

*El síndrome de activación mastocitaria sigue siendo por ahora un trastorno idiopático; sin embargo, en algunos casos podría ser un reflejo temprano de una población monoclonal de mastocitos, en cuyo caso con el tiempo podría cumplir los criterios para el síndrome de activación mastocitaria monoclonal (SAMM) cuando 1 o 2 criterios menores para la mastocitosis se cumplen.

De Akin C, Valent P, Metcalfe DD: Mast cell activation syndrome: proposed diagnostic criteria. *J Allergy Clin Immunol* 126:1099-1104.e4, 2010, p. Table II, p. 1102.

evolucionando. Se desconoce la incidencia y prevalencia de este síndrome en la población pediátrica.

Los pacientes diagnosticados han tenido manifestaciones clínicas *recurrentes* consistentes con la **activación de los mastocitos**. Los síntomas cutáneos han incluido urticaria, angioedema, picor y enrojecimiento frecuente de la piel. Los síntomas gastrointestinales como dolor abdominal, náuseas, vómitos y diarrea son relativamente comunes. La taquicardia, a veces con hipotensión y sícope, puede ser frecuente, y algunos pacientes tienen episodios de sibilancias y rinitis. Síntomas inespecíficos y constitucionales también se han descrito en pacientes que reciben este diagnóstico, incluyendo dolor de cabeza, fatiga, dolor crónico, parestesias, y ansiedad y depresión. Los síntomas pueden ser intermitentes durante muchos años y pueden variar en gravedad; algunos pacientes han desarrollado síntomas crónicos con el tiempo. Las características clínicas se superponen con las que tienen mastocitosis cutánea o sistémica, sin embargo los individuos diagnosticados con SAM no tienen mastocitosis cutánea y, a diferencia de la mastocitosis sistémica, no han tenido evidencia de expansión clonal de los mastocitos en la médula ósea u otros tejidos. Las investigaciones limitadas en un pequeño número de pacientes no han descubierto grandes aumentos en el número de mastocitos en el tejido de la mucosa intestinal en pacientes con sospecha de SAM; faltan datos comparativos concluyentes que definen el número normal de mastocitos en estos tejidos. Se ha planteado la hipótesis de que aquellos con SAM tienen un defecto intrínseco desconocido de los mastocitos, una respuesta anormal y excesiva a la estimulación, o ambos. Esto potencialmente conduce a la desgranulación anormal y liberación de mediadores incluyendo histamina, heparina y citocinas, y aumento de la producción de prostaglandinas inflamatorias y leucotrienos.

El **diagnóstico diferencial** de SAM es amplio, reflejando los síntomas y signos proteicos que se han propuesto estar asociados con el síndrome. El feocromocitoma, el síndrome carcinoide, la fibromialgia y los síndromes de dolor crónico, la somatización secundaria a la ansiedad o depresión primaria, los síndromes hipereosinofílicos, el angioedema hereditario y las disautonomías deben considerarse en pacientes con síntomas que parecen estar potencialmente relacionados con la activación de mastocitos. Además, es necesario excluir los trastornos primarios de los mastocitos clonales, incluida la mastocitosis cutánea y sistémica.

Las **alteraciones de laboratorio** que podrían indicar activación de mastocitos incluyen triptasa sérica elevada y aumentos en metabolitos de histamina en orina recogida durante 24 horas (N-metil histamina, 1-metil-4-ácido acético de imidazol), prostaglandina D₂, leucotrieno E₄ y 11-β-prostaglandina F₂. También se han propuesto la cromogranina sérica A y heparina plasmática como marcadores potencialmente útiles de activación de mastocitos. No se ha demostrado que una sola prueba de laboratorio sea adecuadamente sensible como prueba diagnóstica para SAM.

Los **criterios de diagnóstico** propuestos para SAM requieren síntomas que afectan a más de un órgano que sean congruentes con la liberación de mediadores de mastocitos, evidencia de laboratorio de aumento de marcadores de activación de mastocitos en dos ocasiones asociados con síntomas, una disminución de la gravedad o frecuencia de los síntomas con antihistamínicos, antileucotrienos, o terapia estabilizadora de mastocitos, y la exclusión de trastornos primarios de mastocitos clonales y causas secundarias de activación de mastocitos (alergias, neoplasias malignas, autoinmunidad) (v. tabla 678.3). Un conjunto alternativo de criterios propone que el diagnóstico se pueda hacer en pacientes con síntomas congruentes con la liberación de mediadores de mastocitos y cualquiera de los siguientes: infiltrados densos de mastocitos en la médula ósea u otros tejidos, morfología anormal de los mastocitos en el tejido, mastocitos en la médula ósea que expresan CD2 o CD25, cambios genéticos en los mastocitos que se sabe que dan lugar a un aumento de la actividad mastocitaria, o evidencia de laboratorio que demuestra el aumento de los marcadores de activación de mastocitos. Este conjunto alternativo de criterios no requiere una disminución en la gravedad o frecuencia de los síntomas con el tratamiento. Los infiltrados densos de mastocitos en la médula ósea, la morfología anormal de los mastocitos y la expresión de CD2 o CD25 son hallazgos que también están asociados con la mastocitosis sistémica; por tanto, este conjunto alternativo de criterios se solapa considerablemente con los criterios establecidos para diagnosticar la mastocitosis sistémica. Esto ha llevado a la especulación de que el SAM es parte de un espectro de trastornos disfuncionales de los mastocitos que incluye mastocitosis sistémica, mastocitosis cutánea y leucemia de los mastocitos, todos los cuales pueden potencialmente compartir una genética subyacente común y otros factores patógenos.

El **tratamiento** del SAM incluye medicamentos que interfieren con los efectos de los mediadores de los mastocitos, como los antihistamínicos y los antileucotrienos, así como medicamentos que interfieren con la desgranulación, como los estabilizadores de los mastocitos. El pronóstico parece ser favorable una vez que se identifica la afección, aunque se han identificado comorbilidades considerables en los pacientes notificados hasta la fecha.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

Capítulo 679 Síndrome de Ehlers-Danlos

Donald Basel

El síndrome de Ehlers-Danlos (SED) es un grupo heterogéneo de trastornos hereditarios del tejido conectivo que se agrupan en siete categorías patológicas y se dividen más ampliamente en múltiples subtipos (tabla 679.1). Se considera que las personas afectadas tienen un fenotipo superpuesto de piel anormalmente suave y extensible, que a menudo se cura mal, en asociación con la hipermovilidad articular y la inestabilidad ocasional que se cree que está enraizada en una interrupción de la función normal del colágeno (tablas 679.2 y 679.3). La expresión variable, los modos de herencia y los elementos fenotípicos únicos distinguen los subtipos entre sí. El tipo de hipermovilidad es la forma más común y es objeto de un importante interés clínico y de investigación, dada su mirada de asociaciones médicas y la alta frecuencia de hipermovilidad de la población: se estima el 3% de la población general.

La matriz del tejido conectivo es compleja (fig. 679.1) y la interacción de las células, las fibras de colágeno y elastina, las proteínas y las moléculas de señalización celular sigue siendo poco conocida. Sin embargo, la disfunción

Tabla 679.1 Clasificación del síndrome de Ehlers-Danlos

TIPO	GEN	HALLAZGOS CUTÁNEOS	CAMBIOS ARTICULARES	HERENCIA	OTROS COMENTARIOS
Clásico	COL5A1, COL5A2 (normalmente haploinsuficiencia)	Hiperextensibilidad, hematomas, piel aterciopelada, cicatrices atróficas ensanchadas, seudotumores moluscoideos, esferoides	Hipermovilidad y sus complicaciones, luxaciones articulares	AD	Prolapso de la válvula mitral, hernias
	COL1A1 Variante patogénica específica; c.934C > T			AD	Esclera azul, talla baja, osteopenia/fracturas; pueden tener ruptura arterial tardía
VARIANTES CLÁSICAS					
Valvular cardíaca	Pérdida de función de ambos alelos de COL1A2	Características del SED clásico		AR	Alteraciones graves de las válvulas cardíacas en el adulto
Periodontal	C1R C1S	Pueden tener características del SED clásico	Pueden tener hipermovilidad	AD	Periodontitis, hábito marfanoides, ojos prominentes, surco nasolabial corto
Similar al clásico	TNXB	Hiperextensibilidad, marcada hipermovilidad, hematomas graves, piel aterciopelada, sin tendencia a cicatrices	Hipermovilidad	AR	Padres (especialmente las madres) con una mutación en TNXB; pueden tener hipermovilidad articular
Hipermovilidad	Desconocido	Hiperextensibilidad leve, cicatrización, cambio de textura	Hipermovilidad, dolor articular crónico, luxaciones recurrentes	AD	Algunas veces se confunde con el síndrome de hipermovilidad articular
Vascular	COL3A1 Variantes raras en COL1A1	Piel delgada, translúcida, hematomas, varices tempranas, acrogeria	Hipermovilidad de articulaciones pequeñas	AD	Secreción de un colágeno tipo III anormal; ruptura del intestino, útero, arterias, cara típica; neumotórax
Cifoescoliosis	PLOD (deficit de lisilhidroxilasa) FKBP14	Piel suave, hiperextensible, hematomas, cicatrices atróficas	Hipermovilidad	AR	Hipotonía muscular congénita severa que mejora un poco en la infancia; cifoescoliosis congénita, fragilidad y ruptura escleral, hábito marfanoides, osteopenia, hipoacusia neurosensorial
VARIANTES CON CIFOESCOLIOSIS					
Forma espondilodisplásica	SLC39A13, que codifica el transportador de zinc ZIP13 β 4GALT7 o β 3GalT6, que codifican la galactosiltransferasa I o II, enzimas clave en la síntesis de GAG	Similar a la forma cifoescoliótica		AR	Displasia espondiloepimetafisaria; puede tener fragilidad ósea y cifoescoliosis progresiva severa sin hipotonía congénita; estatura baja moderada, piel facial laxa, palmas arrugadas con atrofia tenar e hipotenar, esclera azul, pelo rizado, alopecia
Síndrome de córnea quebradiza	ZNF469 o PRDM5	Hiperextensibilidad de la piel	Hipermovilidad articular	AR	Cifoescoliosis; característica córnea delgada, quebradiza, fragilidad ocular, esclera azul, queratocono
Musculocontractural	CHST14 (codifica la dermatano 4-O-sulfotransferasa DSE (codifica la dermatano sulfato epimerasa)	Piel frágil, hiperextensible con cicatrices atróficas y cicatrización tardía de la herida	Hipermovilidad	AR	Cifoescoliosis progresiva; pulgares aducidos en la infancia, pie zambo, aracnodactilia, contracturas, rasgos faciales característicos, diátesis hemorrágica
Miopática	COL12A1	Suave, hiperextensible	Articulaciones pequeñas hipermóviles, contracturas articulares grandes (cadera, rodillas, codos)	AD o AR	Caracterizado por hipotonía muscular y debilidad

Tabla 679.1 Clasificación del síndrome de Ehlers-Danlos (cont.)

TIPO	GEN	HALLAZGOS CUTÁNEOS	CAMBIOS ARTICULARES	HERENCIA	OTROS COMENTARIOS
Artrocalasia	Deleción del exón 6 de COL1A1 o COL1A2	Piel hiperextensible, suave, con o sin cicatrización anormal	Hipermovilidad marcada con subluxaciones recurrentes	AD	Luxación congénita de la cadera, artrocalasia, artrogriposis múltiple congénita, estatura baja
Dermatosparaxis	N-peptidasa del colágeno tipo I ADAMTS-2	Fragilidad severa, flacidez, piel redundante		AR	También ocurre en el ganado

AD, autosómica dominante; AR, autosómica recesiva; GAG, glucosaminoglucano; SED, síndrome de Ehlers-Danlos.

De Malfait F, Francomano, Byers P, et al: The 2017 International Classification of the Ehlers-Danlos syndromes. Am J Med Genet C Semin Med Genet 175(1):8-26, 2017.

Tabla 679.2 Características comunes y poco comunes del síndrome de Ehlers-Danlos clásico

PIEL
Hiperextensible
Aterciopelada
Frágil, delgada, pobre resistencia a la tracción
Cicatrices atópicas (cicatrices de «papel de cigarrillo»)
Estrías
Hematomas y sangrado (tinción de piel con hemosiderina)
Pápulas piezogénicas, esfenoides subcutáneos
Dehisencia de herida/hernia incisional
MUSCULOESQUELÉTICO/ARTICULACIONES
Hipermóvil ± luxaciones articulares
Pie plano
Dolor musculoesquelético crónico, esguinces
Comienzo tardío de la marcha, hipotonía
AFFECTACIÓN DE OTROS ÓRGANOS
Malformación de Chiari tipo I
Gastrointestinales (náuseas, reflujo, estreñimiento)
Hernia umbilical
Hernia hiatal
Prolapso de la válvula mitral
Dilatación de la raíz aórtica
Fuga de LCR/dolor de cabeza
Prolapso de órganos pélvicos
Ruptura prematura de membranas fetales
Incompetencia cervical
Incontinencia de esfuerzo
Hipercifosis
Escoliosis
Paladar arqueado alto
Anteversión del fémur (posición sentada «W»)
Ruptura de órganos huecos, divertículos
Hipermovilidad occipitoatlantoaxial

a nivel estructural y funcional probablemente explica las complejas asociaciones médicas que se encuentran típicamente en esta población, con quejas que van desde la inestabilidad articular y la fragilidad de los tejidos hasta el dolor crónico, la disfunción autonómica y la fatiga crónica (v. tabla 679.3).

CLASIFICACIÓN DE LOS 6 SUBTIPOS MÁS COMUNES DEL SÍNDROME DE EHlers-DANLOS

Clásico (genes: COL5a1, COL5a2, COL1a1; anteriormente SED tipo I — Gravis, SED tipo II — Mitis)

El SED clásico es la segunda forma más común de SED y es un trastorno autosómico dominante del tejido conectivo caracterizado por hiperelasticidad de la piel (fig. 679.2), cicatrices atróficas ensanchadas (fragilidad de la piel) e hipermovilidad articular. Otras características incluyen hematomas fáciles, que a menudo se asocian con la tinción de los tejidos con hemosiderina (particularmente en regiones expuestas a traumas frecuentes, como las espinillas). La piel es «aterciopelada» al tacto y es particularmente frágil, con pequeñas laceraciones que forman heridas abiertas

Tabla 679.3 Características asociadas en trastornos del espectro de Ehlers-Danlos/hipermovilidad

DISFUNCIÓN AUTONÓMICA Y NEUROLÓGICA
Síndrome de taquicardia ortostática postural (STOP)
Mareo
Palpitaciones
Gastroparesia
Diarrea
Estreñimiento
Disfunción del sueño
Fatiga crónica
Cefalea (migránea, nueva cefalea diaria)
Incontinencia urinaria de esfuerzo
Amplificación somatosensorial
Síndrome del intestino irritable
Dolor neuropático
DOLOR MUSCULOESQUELÉTICO
Síndrome de dolor crónico regional
Fibromialgia

que dejan cicatrices anchas, atróficas, papiráceas («papel de cigarrillo») (v. tabla 679.2 y fig. 679.3). Las manifestaciones cutáneas adicionales incluyen seudotumores moluscoideos sobre puntos de presión por acumulaciones de tejido conectivo y pápulas piezogénicas (fig. 679.4). Las articulaciones son hipermóviles, a menudo con inestabilidad articular (fig. 679.5). La escoliosis con frecuencia se presenta en la adolescencia y el prolusio de la válvula mitral es común. La esperanza de vida generalmente no se reduce, aunque se ha informado de la ruptura poco frecuente de arterias grandes. Se encuentran comorbilidades no cutáneas no articulares similares a las observadas en el SED hipermóvil, en particular el dolor y la disfunción gastrointestinal (v. tabla 679.3). El nacimiento prematuro causado por la ruptura de las membranas de una descendencia afectada no es infrecuente. El diagnóstico se realiza mediante hallazgos clínicos y secuenciación de los genes COL5a1 y COL5a2.

Hipermóvil (causa desconocida, anteriormente SED tipo III)

El SED hipermóvil (SEDh) es la forma más frecuente de SED, con una frecuencia de población estimada entre el 0,75 y el 2%. Es un trastorno autosómico dominante, pero la fisiopatología molecular causal sigue siendo esquiva en la mayoría de los individuos afectados. Menos del 3% de los pacientes con un fenotipo SEDh están asociados con la pérdida de función del gen de la tenascina X heterocigota, mientras que una minoría de los casos está relacionada con otros hallazgos, como la asociación con defectos mosaicos del colágeno tipo I. La tenascina X se identificó originalmente como causa de una forma recesiva de SED con características similares a las del SED clásico.

El hallazgo clínico primario en SEDh es la hipermovilidad articular generalizada con manifestaciones cutáneas menos prominentes. Hay inconsistencia en la literatura sobre lo que define la hipermovilidad, pero generalmente una puntuación ≥6 en la escala de hipermovilidad de Brighton (fig. 679.6, tabla 679.4) calificaría como hipermovilidad en un individuo con edades entre 6 y 35 años. Los niños <6 años generalmente tienden a un estado hipermóvil. Sin embargo, las articulaciones comienzan a endurecerse en la cuarta década, momento en el que una puntuación de 3+ se considera significativa

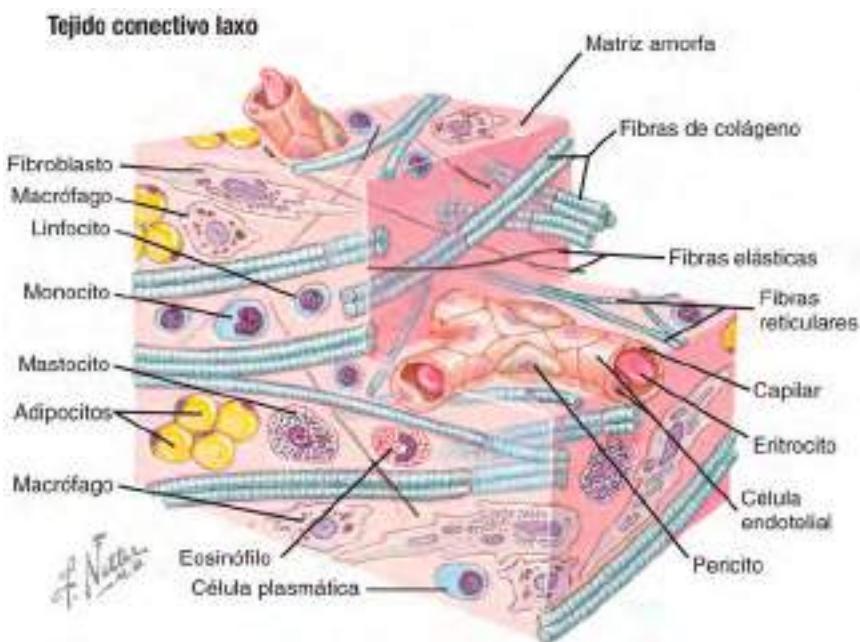


Fig. 679.1 Macroambiente complejo del tejido conectivo ilustrado por fibras de colágeno y elastina, nervios, mastocitos y capilares entremezclados. Tanto la estructura como la función pueden verse afectadas por una matriz anormal de tejido conectivo. (Por cortesía de Netter Images, Image ID 13192. <https://netterimages.com/loose-connective-tissue-ovalle-histology-figure-31-labeled-ovalle-histology-frank-h-netter-13192.html>.)



Fig. 679.2 Síndrome de Ehlers-Danlos (SED). Hiperextensibilidad de la piel en el brazo. (De Paller AS, Mancini AJ (eds): Hurwitz Clinical Pediatric Dermatology, ed 5, Philadelphia, 2016, Elsevier, Fig. 6.1, p. 121.)



Fig. 679.3 Síndrome de Ehlers Danlos (SED). El signo de Gorlin es 5 veces más común en el SED que en individuos normales. Nótese las cicatrices en la frente. (De Paller AS, Mancini AJ (eds): Hurwitz Clinical Pediatric Dermatology, ed 5, Philadelphia, 2016, Elsevier, Fig. 6.2, p. 121.)

CAPACIDAD PARA:	DERECHA	IZQUIERDA
1. Realizar la dorsiflexión pasiva de la quinta articulación metacarpofalángica a $\geq 90^\circ$	1	1
2. Oponer la cara tenar del pulgar a la cara palmar del antebrazo ipsilateral	1	1
3. Hiperextender el codo a ≥ 10 grados	1	1
4. Hiperextender la rodilla a ≥ 10 grados	1	1
5. Colocar las manos planas en el suelo sin doblar las rodillas	1	
Total	9	

Se puede ganar un punto por cada lado para las maniobras 1-4, por lo que la puntuación de hipermovilidad tendrá un máximo de 9 puntos si todos son positivos.

De Hakim A, Grahame R: Joint hypermobility. Best Pract Res Clin Rheumatol 17:989–1004, 2003, Table 1.

Tabla 679.5 Un cuestionario de cinco partes para identificar la hipermovilidad

1. ¿Puede ahora (o podría) colocar sus manos en el suelo sin doblar las rodillas?
2. ¿Puede ahora (o podría) doblar su pulgar para tocar su antebrazo?
3. Cuando era niño, ¿divertía a sus amigos contorsionando su cuerpo en formas extrañas o podía hacer el *split*?
4. Cuando era niño o adolescente, ¿se le dislocó el hombro o la rótula en más de una ocasión?
5. ¿Se considera doblemente articulado?

Las respuestas afirmativas a 2 o más preguntas sugieren hipermovilidad con una sensibilidad del 80-85% y especificidad del 80-90%.

De Hakim A, Grahame R: Joint hypermobility. Best Pract Res Clin Rheumatol 17:989–1004, 2003, Table 3.



Fig. 679.4 Pápulas piezogénicas en las zonas mediales de los talones en un paciente de 41 años con síndrome de Ehlers-Danlos (arriba) y su hija de 2 años (abajo). (De Poppe H, Hamm H: Piezogenic papules in Ehlers-Danlos syndrome. J Pediatr 163:1788, 2013.)



Fig. 679.5 A pesar de la hiperextensibilidad articular, este paciente no cumple con los criterios de puntuación de Beighton para la hipermovilidad extrema observada con el síndrome de Ehlers-Danlos hipermóvil.



Fig. 679.6 Puntuación de Beighton. El rango de movimiento de varias articulaciones clave pequeñas y grandes se mide para proporcionar una visión general de la hipermovilidad articular. La inestabilidad no se evalúa. Puntuación: 2 puntos por cada medida bilateral en los números **1 a 4** y 1 punto por el número **5**, lo que equivale a una puntuación total posible de 9. La hipermovilidad se considera significativa con una puntuación ≥ 6 entre las edades de 6 y 35. (Modificada de Smits-Engelsman B, Klerks M, Kirby A. Beighton Score: A Valid Measure for Generalized Hypermobility in Children. J Peds 158(1):119-123.e4, 2011.)

en el contexto de una historia de hipermovilidad articular ([tabla 679.5](#)). La inestabilidad conjunta con luxaciones frecuentes es común pero no universal; las articulaciones presentan predisposición a la osteoartritis en adultos.

Los pacientes con SEDh tienen comorbilidades no articulares significativas asociadas con trastornos funcionales; estos se presentan como dolor complejo, disautonomía, fatiga crónica, ansiedad y disfunción del sueño ([v. tabla 679.3](#)). La complejidad del SEDh probablemente se origina en el hecho de que es genéticamente heterogéneo y representa un espectro superpuesto de trastornos. Aunque la hipermovilidad articular es el denominador común, los síntomas pueden variar desde la hipermovilidad articular familiar aislada hasta el trastorno multisistémico extremo, que afecta significativamente la calidad de vida diaria. La esperanza de vida no se reduce. Se ha informado una leve dilatación de la raíz aórtica en hasta el 20% de los adultos afectados. Sin embargo, esta leve dilatación no es progresiva y no está asociada con la disección de la raíz aórtica.

Vascular (SEDv) (Gen: COL3a1; anteriormente SED tipo IV)

El SEDv es un trastorno autosómico dominante que muestra el adelgazamiento dérmico más pronunciado de todos los tipos de SED. En consecuencia, la piel es translúcida y la red venosa subyacente es prominente, sobre todo sobre la región torácica. La piel tiene una hiperextensibilidad mínima pero tiene una textura «aterciopelada» y a menudo se describe como «pastosa». Las articulaciones muestran una mayor movilidad, a menudo con inestabilidad. El pie zambo congénito y la luxación de cadera se asocian con frecuencia. La fragilidad del tejido y la ruptura arterial causan morbilidad y mortalidad significativas. La mayoría de las personas afectadas experimentan un evento vascular importante antes de los 20 años de edad. Parto prematuro, equimosis extensas por trauma, una alta incidencia de ruptura intestinal (especialmente el colon), rotura uterina durante el embarazo (~5% de riesgo), rotura de los grandes vasos (80% a los 40 años de edad), disección de aneurisma aórtico, y el infarto cerebral contribuyen al aumento de la morbilidad y a la reducción de la duración de la vida asociada con esta afección. La edad media de muerte se estima en los 50 años. Por lo general, se aconseja a las pacientes sobre los riesgos asociados con el embarazo y se les aconseja evitar actividades que eleven la presión intracranal o intratorácica como resultado de una maniobra de Valsalva (como el entrenamiento con pesas o tocar la trompeta). La protección de la piel en la infancia es importante para minimizar el trauma (espinilleras). El celiprolol, un antagonista β_1 y un agonista β_2 (vasodilatador), puede reducir los eventos vasculares, pero no está aprobado por la US Food and Drug Administration (FDA) para su uso en los Estados Unidos. El diagnóstico es clínico y confirmado por secuenciación génica de *COL3a1*.

Cifoescoliosis (gen: PLOD [déficit de lisilhidroxilasa]; anteriormente SED tipo VI)

La forma cifoescoliótica del SED se distingue por la cifoscoliosis severa que se desarrolla temprano en la infancia. Es un trastorno autosómico recesivo con superposición fenotípica con el tipo clásico de SED en el sentido de que la piel es suave y frágil, las articulaciones son hiperextensibles y los hematomas fáciles son notables desde una edad temprana. Las características únicas incluyen hipotonía marcada y queratocono con fragilidad corneal; se ha informado de ruptura del globo ocular. Además, existe un mayor riesgo de ruptura de arterias medianas. La gravedad de la cifoscoliosis puede conducir a una enfermedad pulmonar restrictiva con hipertensión pulmonar secundaria y una esperanza de vida reducida. El diagnóstico es clínico y se confirma mediante un examen de orina en el que aparece un aumento del ratio de desoxipiridinolina a piridinolina entrelazada, así como la secuenciación génica de *PLOD*.

Artrocalasia (gen: COL1a1, COL1a2; anteriormente SED tipos VIIA y B)

Este tipo de SED se hereda como un trastorno autosómico dominante y se caracteriza por una inestabilidad articular grave en la infancia. Las articulaciones muestran marcada hiperextensibilidad con luxación indolora; la piel se magulla fácilmente y es suave e hiperextensible. La hipotonía congénita con retraso motor grueso es común, y la cifoescoliosis puede desarrollarse en la infancia. El diagnóstico es clínico y confirmado por secuenciación génica de *COL1a1* y *COL1a2*.

Dermatosparaxis (colágeno tipo 1 N-peptidasa; anteriormente SED tipo VIIC)

Este tipo de SED es una rara afección autosómica recesiva caracterizada por una piel redundante que es suave, frágil y se magulla fácilmente. Los niños afectados a menudo tienen una apariencia facial característica, con

piel flácida en la papada y alrededor de los ojos («hinchados»). La ruptura prematura de membranas es común; el cierre de las fontanelas se retrasa. Las características únicas adicionales informadas en este grupo incluyen extremidades cortas con braquidactilia (dedos cortos), hernias frecuentes (umbilicales, inguinales), escleras azules y ruptura de la vejiga. Las articulaciones son hipermóviles. El diagnóstico se confirma mediante secuenciación génica de *ADAMTS2*.

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

El SED representa una parte de los trastornos hereditarios del tejido conectivo, muchos de los cuales tienen características únicas que permiten la diferenciación clínica. El diagnóstico diferencial primario incluiría el síndrome de Loeys-Dietz, que tiene características tanto de SEDv como del síndrome de Marfan. El SED también se ha confundido con el síndrome MASS (prolапso de la válvula mitral, dilatación de la raíz aórtica, cambios esqueléticos, cambios en la piel), *cutis laxa* y seudoxantoma elástico. En general, la piel de los pacientes con *cutis laxa* cuelga en pliegues redundantes, mientras que la piel de las personas con SED es hiperextensible y vuelve a su lugar cuando se estira. Otros trastornos que afectan la integridad de los tejidos conectivos, como la exposición a corticosteroides y osteogénesis imperfecta o trastornos miopáticos leves (miopatía de Bethlem, distrofia muscular congénita de Ullrich), pueden ser indistinguibles en las primeras etapas de la enfermedad.

ENFOQUE GENERAL DEL MANEJO

Además de las terapias específicas al tipo de SED discutidas en cada enfermedad, existen enfoques generales para ayudar a mejorar los síntomas y evitar complicaciones.

El dolor musculosquelético, que inicialmente involucra las articulaciones, finalmente puede generalizarse y requiere una combinación de fisioterapia y enfoques no farmacológicos. La fisioterapia debe enfocarse en mejorar la fuerza de los músculos que sostienen las articulaciones afectadas. Puede ser necesario un refuerzo si hay esguinces o luxaciones recurrentes graves. Los medicamentos para el dolor para el dolor de intensidad baja a moderada pueden incluir medicamentos antiinflamatorios no esteroideos (sin embargo, su acción inhibidora de plaquetas puede aumentar el riesgo de sangrado cutáneo). El dolor de mayor intensidad puede requerir otros agentes, como inhibidores selectivos del receptor de serotonina o antidepresivos tricíclicos en dosis bajas. Deben evitarse los relajantes musculares o los agentes antiepilepticos porque pueden aumentar la fatiga. La cirugía para las luxaciones articulares debe evitarse si es posible, al igual que los períodos prolongados

Tabla 679.6 Recomendaciones de estilo de vida para el síndrome de Ehlers-Danlos hipermóvil

- Promover el ejercicio aeróbico regular
- Promover el apoyo con ejercicios de fortalecimiento, estiramiento suave y propiocepción
- Promover la higiene postural y ergonómica, especialmente durante el sueño, en la escuela y en el lugar de trabajo
- Promover el control de peso (IMC <25)
- Promover actividades de relajación diarias
- Promover la lubricación durante las relaciones sexuales (mujeres)
- Promover el tratamiento temprano de la maloclusión
- Evitar actividades/deportes de alto impacto
- Evitar bajas temperaturas ambientales
- Evitar las posiciones prolongadas para sentarse y la reclinación prolongada
- Evitar cambios bruscos de postura en la cabeza
- Evitar levantar/cargar peso en exceso
- Evitar comidas abundantes (especialmente de carbohidratos refinados)
- Evitar la ingesta de alimentos duros y los movimientos excesivos de la mandíbula (hielo, chicles, etc.)
- Evitar los alimentos irritantes de la vejiga (p. ej., café y productos cítricos)
- Evitar el consumo de nicotina y alcohol

Nota: estas recomendaciones pretenden ser indicaciones flexibles para mejorar la calidad de vida y no representan soluciones definitivas.

Adaptada de Castori M, Morlino S, Celletti C, et al. Management of pain and fatigue in the joint hypermobility syndrome (aka Ehlers-Danlos syndrome, hypermobility type): principles and proposal for a multidisciplinary approach. *Am J Med Genet* 158:2055–2070, 2012.

de inactividad (que resultan en un rápido desacondicionamiento muscular) (**tabla 679.6**). Si se necesita cirugía para cualquier complicación, las suturas deben aproximarse a los márgenes, se debe evitar la tensión de la sutura y las suturas se deben retener más tiempo de lo habitual. Otros enfoques para el dolor incluyen la terapia cognitiva conductual, la acupuntura y la estimulación nerviosa eléctrica transepidermica (ENET).

La fatiga crónica debe abordarse apoyando una buena higiene del sueño y evitando los medicamentos sedantes (v. **tabla 679.6**). Se debe aconsejar a los pacientes con riesgo de ruptura de arterias del intestino o del útero sobre medidas preventivas, medicamentos apropiados (ver subtipo específico) y signos tempranos de advertencia de ruptura de órganos.

La bibliografía está disponible en *Expert Consult*.

Capítulo 680

Enfermedades del tejido celular subcutáneo

Wendy E. Kim

Las enfermedades que afectan al tejido celular subcutáneo se caracterizan habitualmente por necrosis o inflamación, o ambas. Aparecen como un fenómeno primario o como una respuesta secundaria a varios estímulos o enfermedades. Los criterios diagnósticos más importantes están relacionados con la morfología y la distribución de las lesiones, los síntomas asociados, los datos de laboratorio, la histopatología y la historia natural y los factores exógenos que las pueden desencadenar.

ATROFIA INDUCIDA POR CORTICOSTEROIDES

La inyección intradérmica o subcutánea de corticosteroides puede producir una atrofia profunda que se acompaña de alteraciones superficiales de la pigmentación y telangiectasias (**fig. 680.1**). Estos cambios surgen aproximadamente unas 2-8 semanas después de la inyección y pueden durar varios meses.

680.1 Paniculitis y eritema nodoso

Wendy E. Kim

La inflamación del tejido subcutáneo fibroadiposo afecta principalmente al lobulillo graso o a los tabiques que los compartmentalizan. Entre las paniculitis lobulares que no afectan a los vasos subcutáneos figuran la paniculitis postesteroides, el lupus eritematoso profundo, la paniculitis



Fig. 680.1 Atrofia grasa localizada con eritema suprayacente tras la inyección de un corticosteroide.

pancreática, el déficit de α_1 -antitripsina, la necrosis grasa subcutánea del recién nacido, el escleredema neonatal, la paniculitis inducida por el frío, la sarcoidosis subcutánea y la paniculitis facticia. La paniculitis lobular con vasculitis se observa en el eritema indurado y, a veces, como una manifestación de la enfermedad de Crohn (v. cap. 362.2). Una inflamación que predomina en los tabiques, respetando los vasos, se aprecia en el eritema nodoso (**tabla 680.1** y **fig. 680.2**), la necrobiosis lipídica, la esclerosis sistémica progresiva (v. cap. 185) y el granuloma anular subcutáneo (v. cap. 678). La paniculitis septal con inflamación de los vasos aparece fundamentalmente en la vasculitis leucocitoclástica y la panarteritis nodosa (v. cap. 192).

ERITEMA NODOSO

Etiología y patogenia

La etiología es desconocida en el 30-50% de los casos de eritema nodoso en niños; otras potenciales causas aparecen en la **tabla 680.1**. Las etiologías más frecuentes en los niños son: infección por estreptococos del grupo A,

Tabla 680.1 Etiología del eritema nodoso

VIRUS	Epstein-Barr, hepatitis B, parotiditis
HONGOS	Coccidioidomicosis, histoplasmosis, blastomicosis, esporotricosis
BACTERIAS Y OTROS MICROORGANISMOS INFECCIOSOS	estreptococos del grupo A*, tuberculosis*, Yersinia, enfermedad por araño de gato, lepra, leptospirosis, tularemia, micoplasma, enfermedad de Whipple, linfogranuloma venéreo, psitacosis, brucellosis
OTRAS	Sarcoidosis, enfermedad intestinal inflamatoria*, anticonceptivos orales con estrógenos*, lupus eritematoso sistémico, síndrome de Behcet, acné grave, enfermedad de Hodgkin, linfoma, sulfamidas, bromuros, síndrome de Sweet, embarazo, idiopática*

*Frecuentes.



Fig. 680.2 Nódulos eritematosos de bordes poco definidos, dolorosos a la palpación, en una adolescente con eritema nodoso. (De Weston AL, Lane AT, Morelli JG: Color textbook of pediatric dermatology, ed 3, St. Louis, 2002, Mosby, p. 212.)

gastroenteritis por *Yersinia enterocolitica*, medicamentos (cefalosporinas, penicilinas, macrólidos) y enfermedades inflamatorias (enfermedad inflamatoria intestinal); en adultos jóvenes se debe descartar la sarcoidosis.

Manifestaciones clínicas

El eritema nodoso es una reacción de hipersensibilidad eritematosa nodular que aparece típicamente como lesiones múltiples en la parte baja de las piernas (el área pretibial) y más raramente en otras zonas, como la superficie externa de los brazos y los muslos. Las lesiones tienen un tamaño variable, entre 1 y 6 cm, son simétricas y ovales con el diámetro mayor paralelo al eje de la extremidad. Al inicio son brillantes o rojo mate y evolucionan a un color pardo o violeta; se muestran induradas y dolorosas y no suelen ulcerarse (v. fig. 680.2). Las lesiones iniciales suelen resolverse en 1-2 semanas, pero siguen apareciendo nuevas lesiones durante 2-6 semanas. Pueden surgir nuevos brotes semanas o meses después. Antes de los brotes o en la fase inicial pueden surgir también manifestaciones sistémicas como fiebre, malestar general, artralgias (50-90%) y artritis con factor reumatoide negativo.

Histología

En la fase aguda aparece una paniculitis septal con engrosamiento de los tabiques y un infiltrado de células inflamatorias compuesto por neutrófilos. Los monocitos y los histiocitos predominan en el eritema nodoso crónico.

Tratamiento

El tratamiento incluye el manejo de la enfermedad subyacente y el control de los síntomas con antiinflamatorios no esteroideos (ibuprofeno, naproxeno, salicilatos); soluciones sobresaturadas de yoduro potásico por vía oral, colchicina, o se utilizan las inyecciones intralesionales de corticosteroides para lesiones persistentes dolorosas. Se han empleado en el tratamiento de los casos graves, resistentes o recurrentes, los corticosteroides orales. Las formas idiopáticas son autolimitadas. Los casos prolongados o recurrentes pueden justificar un estudio adicional, con antiestreptolisina O/desoxirribonucleasa B, hemograma completo, cultivo faríngeo, derivado proteico purificado, análisis QuantiFERON-TB gold, radiografía de tórax, velocidad de sedimentación eritrocitaria y proteína C reactiva.

PANICULITIS POSTESTEROIDEA

Etiología y patogenia

El mecanismo de la reacción inflamatoria en la grasa es desconocido.

Manifestaciones clínicas

La mayoría de los casos de paniculitis postesteroidea se han descrito en niños. Se observa en niños que recibieron dosis altas de corticosteroides. Dentro de las dos primeras semanas después de suspender el fármaco aparecen numerosos nódulos subcutáneos, habitualmente en las mejillas, aunque pueden aparecer en otras localizaciones. Los nódulos tienen un tamaño variable de 0,5 a 4 cm, son eritematosos o del color de la piel y pueden ser pruriginosos o dolorosos.

Histología

Se observa una paniculitis lobular con un infiltrado mixto de linfocitos, histiocitos y neutrófilos. También se pueden encontrar de forma dispersa adipocitos hinchados con cristales eosinofílicos afilados. La epidermis, la dermis y los septos fibrosos del tejido adiposo son normales. No hay vasculitis.

Tratamiento

La paniculitis postesteroidea no precisa tratamiento, dado que las lesiones remiten de forma espontánea a lo largo de varios meses sin dejar cicatrices.

LUPUS ERITEMATOSO PROFUNDO (PANICULITIS DEL LUPUS ERITEMATOSO)

Etiología y patogenia

Se desconoce qué factor determina que unos pacientes desarrollen lupus eritematoso profundo y otros lupus eritematoso sistémico. Esta variante de lupus eritematoso es rara en niños. Solo el 2-5% de los pacientes con lupus eritematoso profundo tiene lupus eritematoso sistémico asociado. El promedio de edad de inicio en los casos pediátricos es de 9,8 años.

Manifestaciones clínicas

El lupus eritematoso profundo se manifiesta con placas o nódulos violáceos, únicos o múltiples, firmes, con bordes bien definidos y de entre 1 y 3 cm de



Fig. 680.3 Nódulo profundo de lupus profundo con lesión hiperqueratósica suprayacente de lupus eritematoso discoide.

diámetro; las localizaciones más frecuentes son la cara y la zona proximal de las extremidades. Esta enfermedad puede aparecer en pacientes con lupus eritematoso sistémico o discoide y puede preceder o seguir a otras lesiones cutáneas y/o lupus sistémico eritematoso. La piel que la recubre suele ser normal, pero también puede ser eritematosa, atrófica, poiquilodérmica o hiperqueratósica (fig. 680.3). Cuando curan suelen dejar unas depresiones poco profundas, o en raras ocasiones aparecen unas zonas de color rosa claro de anetoderma.

Histología

Los cambios histopatológicos son característicos y permiten hacer el diagnóstico en ausencia de otras lesiones cutáneas de lupus eritematoso. La paniculitis se caracteriza por un denso infiltrado de linfocitos y células plasmáticas. La necrosis del lobulillo graso es característica. En la dermis aparece un infiltrado linfocitario denso perivascular y periapendicular. En la unión dermoepidérmica se pueden identificar cambios liquenoides. Puede ser difícil distinguirla histopatológicamente del linfoma de células T similar a la paniculitis subcutánea. La banda lúpica y los anticuerpos antinucleares suelen ser positivos.

Tratamiento

Los nódulos tienden a persistir y se ulceran con frecuencia. Está justificado un seguimiento a largo plazo ante posibles afectaciones sistémicas. No se ha alcanzado un consenso sobre la utilidad de realizar pruebas de laboratorio. Los anticuerpos antinucleares solamente son positivos en un pequeño grupo de pacientes. En pocos casos aparece una neutropenia leve, leucopenia y una elevación leve de las pruebas funcionales hepáticas. La hidroxichloroquina (2-5 mg/kg/día) es el tratamiento de elección del lupus eritematoso profundo. Los corticosteroides sistémicos pueden ser útiles, pero los corticosteroides tópicos son ineficaces. Los corticosteroides intralesionales pueden empeorar la lipotrofia residual y derivar en una úlcera. Los immunodepresores están indicados únicamente para el tratamiento de otras manifestaciones graves del lupus eritematoso sistémico. Es importante evitar la exposición solar y los traumatismos.

DÉFICIT DE α_1 -ANTITRIPSINA

Etiología y patogenia

Los pacientes con déficit de α_1 -antitripsina tienen una deficiencia homocigótica grave o, más raramente, una deficiencia parcial del inhibidor de las proteasas α_1 -antitripsina, que inhibe la actividad de la tripsina y la elastasa, las serina proteasas, la collagenasa, el factor VIII y la calicreína (v. cap. 421). La paniculitis aparece con el déficit grave de α_1 -antitripsina o el subtipo Z.

Manifestaciones clínicas

Se puede manifestar como zonas semejantes a celulitis o nódulos eritematosos y dolorosos en el tronco o la zona proximal de las extremidades. Los nódulos tienden a ulcerarse de manera espontánea y a supurar un líquido oleoso amarillento. La paniculitis se puede asociar con otras manifestaciones de la enfermedad, como enfisema panacinar, hepatitis no infecciosa, cirrosis, vasculitis cutánea persistente, urticaria inducida por el frío o angioedema adquirido. El diagnóstico se fundamenta en una concentración disminuida de α_1 -antitripsina sérica.

Histología

Se encuentra un infiltrado linfocitario extenso de localización septal y lobular con necrosis del tejido adiposo.

Tratamiento

La pancitulitis asociada con el déficit de α_1 -antitripsina se resuelve generalmente en varias semanas tras el tratamiento de reposición con la enzima exógena.

PANICULITIS PANCREÁTICA

Etiología y patogenia

La etiopatogenia de la pancitulitis pancreática parece multifactorial, con participación de una liberación de las enzimas lipolíticas lipasa, tripsina y amilasa a la circulación, lo que lesiona la membrana del adipocito y origina lipólisis intracelular. No existe correlación entre la pancitulitis y la concentración sérica de enzimas pancreáticas.

Manifestaciones clínicas

La pancitulitis pancreática aparece más frecuentemente en las regiones pretibiales, los muslos o los glúteos como nódulos eritematosos y dolorosos, que pueden ser fluctuantes y a veces supuran una sustancia oleosa amarillenta. Afecta con mayor frecuencia a varones alcohólicos, pero también aparece en caso de pancreatitis secundaria a colelitiasis o traumatismo abdominal, con rotura de un seudoquiste pancreático, con adenocarcinoma pancreático o con carcinoma de células acinares pancreáticas. Entre los síntomas asociados figuran poliartritis (síndrome PPP [pancitulitis-pancreatitis-poliartritis]). Casi el 65% de los pacientes no presenta alteraciones abdominales o estas son leves, lo cual dificulta el diagnóstico.

Histología

Los cambios microscópicos consisten en la aparición de numerosos focos de necrosis grasa que contienen células fantasma con paredes gruesas y sin núcleo. Alrededor del área de necrosis grasa se ve un infiltrado inflamatorio polimorfo.

Tratamiento

Se debe tratar la alteración pancreática primaria. La artritis puede ser crónica y responder mal a antiinflamatorios no esteroideos y a corticosteroides orales.

NECROSIS GRASA SUBCUTÁNEA

Etiología y patogenia

La causa de la necrosis grasa subcutánea es desconocida. La enfermedad en los lactantes puede ser consecuencia de un daño isquémico por varias complicaciones perinatales, como preeclampsia materna, traumatismo obstétrico, asfixia e hipotermia prolongada. El enfriamiento de la totalidad del cuerpo debido a una encefalopatía neonatal está asociándose cada vez más a necrosis grasa subcutánea. La predisposición se ha atribuido a diferencias en la composición del tejido celular subcutáneo entre los recién nacidos y los lactantes mayores, los niños y los adultos. La grasa neonatal solidifica a temperaturas relativamente altas debido a su concentración relativamente mayor de ácidos grasos saturados con elevado punto de fusión, como el ácido palmitíco y el ácido esteárico.

Manifestaciones clínicas

Es una enfermedad inflamatoria del tejido adiposo que aparece en las primeras 4 semanas de vida en recién nacidos a término o postérmino. Algunas de las lesiones pueden estar presentes al nacimiento. Las lesiones típicas consisten en placas o nódulos asintomáticos, de consistencia elástica o firme, eritematosos o violáceos y localizados en las mejillas, los glúteos, la espalda, los muslos o los brazos (fig. 680.4). Las lesiones pueden ser localizadas o extensas y en general son asintomáticas, aunque durante la fase aguda resultan dolorosas. Las lesiones que no se complican e involucionan de forma espontánea a lo largo de varias semanas o meses, normalmente sin dejar cicatriz ni atrofia. Los depósitos de calcio a veces tienen lugar sobre zonas de necrosis grasa, lo cual puede ocasionar una rotura y un drenaje de material líquido. Estas áreas pueden cicatrizar con atrofia. Una complicación rara pero potencialmente grave es la **hipercalcemia**. Esta se manifiesta entre el mes y los 6 meses de edad (en una revisión, el promedio de edad al inicio era de 6,7 semanas) en forma de letargo, dificultad para la alimentación, vómitos, fallo de medro, irritabilidad, convulsiones, acortamiento del intervalo QT en el electrocardiograma o insuficiencia renal. El origen de la hipercalcemia es desconocido, pero una hipótesis aceptada es que los macrófagos pre-



Fig. 680.4 Infiltrado nodular rojo violáceo en la piel del tórax producido por una necrosis grasa subcutánea.

sentes producen 1,25-dihidroxivitamina D₃, que, a su vez, aumenta la captación de calcio. A los lactantes con necrosis grasa subcutánea se les debe realizar seguimiento durante varios meses para monitorizar una hipercalcemia tardía.

Histología

Las alteraciones histológicas son diagnósticas y consisten en necrosis de la grasa, un infiltrado celular granulomatoso compuesto de linfocitos, histiocitos y células gigantes multinucleadas y fibroblastos y unas hendiduras dispuestas radialmente de triglicéridos cristalizados en los adipocitos y las células gigantes multinucleadas. Es frecuente encontrar depósitos de calcio en las zonas de necrosis grasa.

Diagnóstico diferencial

La necrosis grasa subcutánea se confunde con el esclerema neonatal, la pancitulitis, la celulitis o los hematomas.

Tratamiento

Debido a que estas lesiones de la necrosis grasa subcutánea son autolimitadas, no se precisa tratamiento cuando no existen complicaciones. La aspiración con aguja de las lesiones fluctuantes puede evitar la rotura y la posterior formación de cicatrices pero raramente es necesaria. El tratamiento de la hipercalcemia pretende aumentar la excreción renal de calcio mediante hidratación y administración de furosemida (1-2 mg/kg/día), así como limitar el aporte de calcio y vitamina D con la dieta. Los corticosteroides (0,5-1 mg/kg/día) disminuyen la absorción intestinal de calcio y la alteración del metabolismo de la vitamina D. El pamidronato (0,25-0,5 mg/kg/día) se ha utilizado en formas graves.

ESCLEREMA NEONATAL

Etiología y patogenia

Aunque la causa del esclerema neonatal es desconocida, se han propuesto cuatro teorías sobre su patogenia. Se postula que el esclerema neonatal puede aparecer por el endurecimiento de la grasa subcutánea debido a la disminución de la temperatura corporal por un shock circulatorio, un defecto en las enzimas lipolíticas o en el transporte de lípidos, asociado a una enfermedad sistémica grave o una forma especial de edema que afecta al tejido conjuntivo de soporte de los adipocitos.

Manifestaciones clínicas

Es una enfermedad infrecuente del tejido adiposo que aparece de forma súbita en recién nacidos pretermino graves como zonas difusas, induradas, leñosas y de coloración blanco-amarillenta. Comienza en las piernas y las nalgas y después progride rápidamente a otras áreas, respetando las palmas y las plantas. La piel afectada adquiere una consistencia pétrea y fría que no deja fóvea. La cara adquiere la expresión de una máscara, y la movilidad de las articulaciones se puede ver comprometida debido a la falta de flexibilidad de la piel.

Histología

Los cambios histológicos del esclerema neonatal consisten en un aumento del tamaño de los adipocitos y un engrosamiento de los tabiques de tejido conjuntivo. A diferencia de la necrosis grasa subcutánea, un trastorno con el

que se confunde con frecuencia, no hay necrosis grasa, inflamación, células gigantes ni cristales de calcio.

Tratamiento

El esclerema neonatal casi siempre se asocia a enfermedades graves, como sepsis, cardiopatías congénitas, anomalías congénitas múltiples o hipotermia. La aparición de esclerema en un lactante comprometido se considera un signo de mal pronóstico. La evolución depende de la respuesta al tratamiento de la enfermedad subyacente.

PANICULITIS POR FRÍO

Etiología y patogenia

El mecanismo patogénico de la paniculitis por frío es similar al de la necrosis grasa subcutánea, de modo que existe una mayor tendencia de la grasa de los lactantes a solidificarse en comparación con la de los niños mayores y los adultos, debido a un mayor porcentaje de ácidos grasos saturados en el tejido celular subcutáneo de los lactantes. Las lesiones aparecen en los lactantes después de la exposición prolongada al frío, en especial en las mejillas, o tras la aplicación de un objeto frío como un cubito, una bolsa de hielo o un polo durante un periodo prolongado.

Manifestaciones clínicas

Varias horas o días después de la exposición en las superficies expuestas (cara, brazos, piernas) surgen placas o nódulos eritematosos o violáceos, indurados y mal definidos, que persisten durante 2-3 semanas y curan sin dejar cicatriz.

Histología

El estudio histológico muestra un infiltrado de linfocitos e histiocitos alrededor de los vasos sanguíneos en la unión entre la dermis y el tejido celular subcutáneo y en los lóbulos grasos; hacia el tercer día algunas de las células grasas del tejido subcutáneo se rompen y confluyen en estructuras quísticas.

Diagnóstico diferencial

La paniculitis por frío se puede confundir con la celulitis facial causada por *Haemophilus influenzae* tipo b. Se diferencia de esta porque la zona está fría al tacto y el paciente se encuentra afebril y con aspecto sano. El **síndrome autoinflamatorio familiar inducido por el frío** se manifiesta con urticaria en la exposición a ambientes fríos; otras características asociadas incluyen conjuntivitis, mialgias, fatiga y marcadores inflamatorios elevados. La **urticaria a frigore**, en cambio, ocurre en contacto directo con objetos fríos, lo que resulta en urticaria en el sitio, que se puede reproducir con la prueba del cubo de hielo.

Tratamiento

No es necesario ningún tratamiento para la paniculitis por frío, ya que se resuelve de manera espontánea. Es frecuente que recurrían las lesiones, por lo que es importante la educación de los padres acerca de cómo tratar a estos pacientes.

SABAÑONES (PERNIO)

Etiología y patogenia

El vasoespasmo de las arteriolas debido a la exposición al frío húmedo, que provoca hipoxemia e infiltrado mononuclear perivasculares, parece ser el responsable de los sabañones. Esta enfermedad puede estar asociada a crioglobulinas, lupus eritematoso con anticuerpos antifosfolípidos, anorexia nerviosa o complejión delgada, o puede ser idiopática.

Manifestaciones clínicas

Este trastorno se caracteriza por placas y nódulos edematosos, entre eritematosos y violáceos, y simétricos en las zonas expuestas al frío, típicamente en las partes acras (zonas distales de las manos y los pies, las orejas y la cara). Las lesiones aparecen 12-24 horas después de la exposición al frío y se acompañan de prurito, sensación de quemazón o dolor. Es raro que se formen ampollas o se ulceren (v. cap. 93).

Histología

El estudio histológico revela edema cutáneo importante y un infiltrado linfocitario de células T en la dermis papilar y reticular, perivasculares y periapendiculares.

Diagnóstico diferencial

El fenómeno de Raynaud es una condición más aguda que los sabañones, con cambios de coloración característicos y sin lesiones crónicas. La congelación

por una exposición extrema al frío es dolorosa e implica congelación del tejido con necrosis.

Tratamiento

La mayoría de los casos de sabañones se resuelve de forma espontánea, pero pueden durar tanto como 2-3 semanas. El tratamiento de elección es la prevención. El nifedipino (0,25-0,5 mg/kg 3 veces al día, dosis máxima 10 mg/dosis) se puede emplear en casos graves. Los casos inusuales o persistentes de perniosis en niños pueden justificar un estudio diagnóstico adicional con título de anticuerpos, crioglobulinas, hemograma completo con recuento diferencial y crioaglutininas.

PANICULITIS FACTICIA

Etiología y patogenia

La paniculitis facticia es consecuencia de la inyección subcutánea por el mismo paciente o por una persona cercana de una sustancia extraña, de las que las más frecuentes son materiales orgánicos como la leche o las heces, fármacos como opiáceos o pentazocina o materiales oleosos como aceites minerales o parafina y povidona sintética.

Manifestaciones clínicas

En la paniculitis facticia se aprecian placas, úlceras o nódulos indurados que experimentan licuefacción y drenan material.

Histología

Los hallazgos histopatológicos son variables, según la sustancia que se haya inyectado, pero comprenden la existencia de cristales birrefringentes, quistes oleosos rodeados de fibrosis e inflamación y una reacción inflamatoria aguda con necrosis grasa. Los vasos están respetados de forma característica.

Tratamiento

El tratamiento de la paniculitis facticia debe abordar la razón fundamental por la que el paciente lleva a cabo conductas autolesivas. En los niños pequeños podría considerarse la posibilidad de un síndrome de Münchausen por poderes.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

680.2 Lipodistrofia

Wendy E. Kim

Hay varias enfermedades infrecuentes asociadas a pérdida de grasa de distribución parcial o generalizada; pueden ser familiares o adquiridas. La pérdida de tejido adiposo en ciertas localizaciones suele acompañarse de distribución de la grasa y de la consiguiente hipertrofia adiposa en otras localizaciones. La magnitud de la pérdida o expansión grasa guarda relación con el grado de anomalías clínicas o metabólicas.

LIPODISTROFIA PARCIAL

La lipodistrofia parcial puede ser un trastorno familiar o adquirido. La pérdida del tejido adiposo no se precede de una fase inflamatoria y el examen histopatológico muestra únicamente una ausencia de grasa subcutánea.

Existen 5 tipos de lipodistrofia parcial familiar (LDPF):

- ◆ El **tipo 1 (LDPF1-Köbberling)** se caracteriza por la pérdida del tejido adiposo confinada a las extremidades y la región glútea. La distribución de la grasa de la cara, el cuello y el tronco puede ser normal o verse aumentada. Puede cursar con hiperlipidemia, diabetes mellitus insulinorresistente y xantomas eruptivos. El gen es desconocido, pero solo afecta a las mujeres.
- ◆ El **tipo 2 (LDPF2-Dunnigan)**, la variante más frecuente de LDPF, es debida a mutaciones en el gen de la *laminina A/C*, que conducen a una muerte prematura de los adipocitos. La distribución de la grasa es normal en la infancia, pero en la pubertad comienza la atrofia. La lipodistrofia afecta al tronco, la región glútea y las extremidades. El tejido adiposo se acumula en la cara y el cuello y también puede observarse en las axilas, la espalda, los labios mayores y la región infraabdominal. La enfermedad cursa con hipertrigliceridemia y diabetes mellitus insulinorresistente, pero los niveles de colesterol y de lipoproteínas de alta densidad se encuentran reducidos. Puede afectar tanto a los varones como a las mujeres, pero el

diagnóstico puede ser más difícil en los varones debido a la morfología corporal.

- ◆ El **tipo 3 (LDPF3)** se debe a mutaciones en el gen del receptor gamma activado por el proliferador de peroxisomas (*PPARG*) que inhibe la diferenciación de los adipocitos. La lipodistrofia se observa en las extremidades y en la región glútea. La enfermedad cursa con diabetes mellitus insulinorresistente, amenorrea primaria, acantosis nigricans, hipertensión e infiltración grasa del hígado.
- ◆ Los **tipos 4 (LDPF4) y 5 (LDPF5)** se deben a mutaciones en *AKT2* y *Perilipina-1 (PLIN1)*, respectivamente. Ambos tipos se caracterizan por pérdida de grasa subcutánea, sobre todo en las extremidades.

La **lipodistrofia parcial adquirida** (síndrome de Barraquer-Simons) está producida por mutaciones en el gen *LMBN2*. La enfermedad afecta más frecuentemente a las mujeres. La pérdida de grasa comienza en la infancia o la adolescencia y progresó en dirección cefalotroncal, comenzando por la cara y respetando las extremidades inferiores. El exceso de grasa se observa en las caderas y las piernas, en especial en las mujeres. Los niveles de complemento C3 se encuentran reducidos en casi todos los pacientes por la presencia del factor nefrítico C3, el cual estabiliza la C3 convertasa, lo que permite la activación sin oposición de la vía alternativa del complemento y la reducción de los niveles de C3. Pueden presentarse una glomerulonefritis proliferativa membranosa y otras enfermedades autoinmunitarias. La diabetes mellitus insulinorresistente es rara.

LIPODISTROFIA GENERALIZADA

La lipodistrofia generalizada también puede ser congénita o adquirida.

Existen 4 tipos de lipodistrofia generalizada congénita:

- ◆ El **tipo 1 (lipodistrofia congénita tipo 1 de Berardinelli-Seip [LCBS1])** es un trastorno autosómico recesivo producido por mutaciones en el gen de la 1-acilglicerol-3-fosfato-O-aciltransferasa (*AGPAT2*).
- ◆ El **tipo 2 (lipodistrofia congénita tipo 2 de Berardinelli-Seip [LCBS2])** también se hereda con carácter autosómico recesivo y se debe a mutaciones en el gen de la seipina.
- ◆ El **tipo 3 (CAVI)** se hereda con carácter autosómico recesivo y está producido por mutaciones en el gen de la caveolina 1.
- ◆ El **tipo 4 (PTRF)** es autosómico recesivo y se debe a mutaciones en el gen de la polimerasa I y del factor de liberación del producto de la transcripción. Además del fenotipo clásico de la lipodistrofia generalizada congénita, estos pacientes también presentan distrofia muscular y anomalías de la conducción cardíaca (prolongación del QT).

La lipodistrofia marcada aparece al nacer o en las etapas iniciales de la lactancia. Cursa con diabetes mellitus, hipertrigliceridemia, esteatosis hepática, acantosis nigricans e hipertrofia muscular. Los tipos 1 y 2 de lipodistrofia generalizada congénita son los más frecuentes, y la LCBS2 presenta un fenotipo más grave, con una pérdida extensa de grasa, miocardiopatía, deterioro intelectual y muerte prematura aproximadamente en el 15% de los casos.

La **lipodistrofia generalizada adquirida** es más común en las mujeres. La enfermedad asociada más frecuentemente es la dermatomiositis juvenil (78%). El 17% de los pacientes presenta una paniculitis que precede a la pérdida de grasa. Más de la mitad de los pacientes presenta otras complicaciones, como acantosis nigricans, hiperpigmentación, hepatomegalia, hipertensión, distensión abdominal e hiperlipidemia.

La **lipoatrofia localizada** puede ser idiopática o secundaria a inyecciones subcutáneas de fármacos, presión y paniculitis. A diferencia de la lipodistrofia parcial o generalizada, la lipoatrofia localizada afecta a una parte pequeña del cuerpo y no se acompaña de trastornos metabólicos. La lipoatrofia localizada idiopática se manifiesta con una atrofia anular de los tobillos; se visualiza una depresión semicircular en banda de 2-4 cm de diámetro en los muslos, en el abdomen y/o la zona superior de la ingle o como una placa azulada y deprimida que se extiende centrífugamente, con un borde eritematoso. La **lipoatrofia insulinica** suele aparecer de 6 meses a 2 años después del inicio del tratamiento con altas dosis de insulina. En el lugar de la inyección se observa un hoyuelo o una depresión bien delimitada, en el lugar de la inyección o más allá de este. La biopsia muestra una disminución notable o una ausencia del tejido subcutáneo, sin inflamación ni fibrosis. En algunos pacientes aparece hipertrofia clínica. En estos casos, el colágeno de la dermis intermedia se sustituye por células grasas hipertróficas en los cortes histológicos. Los adipocitos expuestos crónicamente a concentraciones altas de insulina desarrollan resistencia a esta, dando lugar a lipólisis y atrofia. Las lesiones también se pueden evitar modificando con frecuencia los lugares de inyección.

La bibliografía está disponible en *Expert Consult*.

Capítulo 681

Enfermedades de las glándulas sudoríparas

Kari L. Martin y Kimberly M. Ken

Las glándulas ecrinas se localizan prácticamente en toda la superficie cutánea y, mediante la evaporación de agua en forma de sudor consiguen enfriar el organismo. Estas glándulas, que no tienen relación anatómica con los folículos pilosos, secretan una cantidad relativamente elevada de sudor acusado inodoro. Por otro lado, las glándulas sudoríparas apocrinas presentan una distribución limitada a las axilas, la zona anogenital, las mamas y las glándulas ceruminosas del oído, las glándulas de Moll palpebrales y zonas limitadas de la cara y el cuero cabelludo. El conducto de cada glándula apocrina desemboca en el folículo pilosebáceo a la altura del infundíbulo y secreta una pequeña cantidad de un líquido complejo y viscoso, que al ser alterado por microorganismos origina un olor corporal característico. Algunas enfermedades de estos dos tipos de glándulas sudoríparas son semejantes desde el punto de vista patogénetico, mientras que otras son exclusivas de uno de ellos.

ANHIDROSIS

La anhidrosis neuropática es consecuencia de una alteración de la vía nerviosa que conecta el centro que controla la sudoración en el cerebro y los nervios periféricos eferentes que la activan. Las enfermedades de esta categoría, caracterizadas por una anhidrosis generalizada, comprendiendo insensibilidad congénita al dolor con anhidrosis (CIPA), tumores del hipotálamo y lesiones del suelo del tercer ventrículo. Las lesiones de la protuberancia y el bulbo raquídeo producen anhidrosis en la zona facial o cervical homolateral y anhidrosis homolateral o contralateral en el resto del cuerpo. Las neuropatías periféricas o segmentarias secundarias a lepra, amiloidosis, diabetes mellitus, neuritis alcohólica o siringomielia se asocian a anhidrosis de la piel inervada. Algunos trastornos autónomos también se relacionan con una alteración de la función de las glándulas sudoríparas ecrinas.

A la altura de las glándulas sudoríparas, algunos fármacos anticolinérgicos (como la atropina y la escopolamina) paralizan las glándulas sudoríparas. La intoxicación aguda por barbitúricos o diazepam produce necrosis de estas glándulas, lo que origina anhidrosis con o sin eritema y ampollas. Los pacientes con displasia ectodérmica hipohidrótica (DEH) o ausencia localizada congénita de glándulas sudoríparas presentan una ausencia de glándulas ecrinas por toda la piel o solo están presentes en algunas localizaciones, respectivamente. Las enfermedades infiltrantes o destructivas que ocasionan una atrofia de las glándulas sudoríparas por presión o cicatrización engloban la esclerodermia, la acrodermatitis crónica atrófica, la radiodermatitis, las quemaduras, el síndrome de Sjögren, el mieloma múltiple y el linfoma. La obstrucción de las glándulas sudoríparas se observa en la miliaria y otros procesos inflamatorios e hiperqueratósicos, como ictiosis, psoriasis, liquen plano, pénfigo, porokeratosis, dermatitis atópica y dermatitis seborreica. La oclusión del orificio sudoríparo también tiene lugar con los compuestos tópicos de sales de aluminio o zirconio, formaldehído y glutaraldehído.

Hay diversas enfermedades que cursan con anhidrosis por un mecanismo desconocido, tales como deshidratación; sobredosis tóxica de plomo, arsénico, talio, flúor o morfina; uremia; cirrosis; enfermedades endocrinas como la enfermedad de Addison, diabetes mellitus, diabetes insípida e hipertiroidismo; y enfermedades hereditarias como la enfermedad de Fabri y el síndrome de Franceschetti-Jadassohn, que combinan características de incontinencia pigmentaria y DEH, la CIPA y la anhidrosis familiar con neuroleberintitis.

La anhidrosis puede ser completa, pero en muchos casos lo que clínicamente parece una anhidrosis consiste en realidad en una hipohidrosis originada por la anhidrosis de muchas, aunque no todas, las glándulas ecrinas. En ocasiones existe una hiperhidrosis localizada compensadora de las glándulas sudoríparas que permanecen funcionantes, en especial en la diabetes mellitus y la miliaria. La complicación más importante de la anhidrosis es la hipertermia, que se ve principalmente en la displasia ectodérmica anhidrótica y en neonatos pretérmino o a término, por lo demás sanos, con unas glándulas ecrinas inmaduras.

HIPERHIDROSIS

Etiología y patogenia

La hiperhidrosis consiste en una sudoración excesiva más allá de los niveles fisiológicos necesarios para el control de la temperatura. Aparece en el 3% de la población, y casi la mitad tiene hiperhidrosis axilar. Las numerosas enfermedades asociadas a una producción aumentada de sudor ecrino se pueden clasificar en las provocadas por un mecanismo nervioso, que conlleva una anomalía de la vía que conecta el centro regulador nervioso y la glándula sudorípara, y las que no están mediadas neurológicamente, sino que ocurren por un efecto directo sobre la glándula sudorípara (tabla 681.1).

Manifestaciones clínicas

La edad promedio de aparición de la hiperhidrosis es entre los 14 y los 25 años. El exceso de sudoración puede ser continuo o aparecer como respuesta a estímulos emocionales. En los casos graves, el sudor puede gotear de forma constante de las manos.

Tratamiento

El exceso de sudoración de las palmas y las plantas (hiperhidrosis volar) y la sudoración axilar responden al tratamiento con cloruro de aluminio al 20% en etanol anhidro aplicado en oclusión durante varias horas, el tratamiento iontopforético (solo en palmas y plantas), la inyección de toxina botulínica, los anticolinérgicos orales y los fármacos antimuscarínicos (oxibutinina); o, en los casos graves y refractarios, la simpatectomía cervicotórácica o lumbar. Se han publicado casos de un tratamiento satisfactorio de la anhidrosis con tecnología del ultrasonido y del microondas, pero los estudios son a pequeña escala y/o carecen de controles.

Tabla 681.1 Causas de hiperhidrosis

CORTICALES	
Emocional	
Disautonomía familiar	
Eritrodermia ictiosiforme congénita	
Epidermolisis ampollosa	
Síndrome de uña-rótula	
Síndrome de Jadassohn-Lewandowsky	
Paquioniquia congénita	
Queratodermia palmoplantar	
Accidente cerebrovascular	
HIPOTALÁMICAS	
Fármacos/drogas:	
Alcohol	
Antipiréticos	
Cocaína	
Eméticos	
Insulina	
Opiáceos (incluida abstinencia)	
Ciprofloxacino	
Ejercicio	
Infección:	
Disminución de la fiebre	
Enfermedad crónica	
Metabólicas:	
Síndrome carcinoide	
Debilidad	
Diabetes mellitus	
Hipertiroidismo	
Hiperfunción hipofisaria	
Hipoglucemia	
Obesidad	
Feocromocitoma	
Porfiria	
Embarazo	
Raquitismo	
Escorbuto infantil	
CARDIOVASCULARES	
Insuficiencia cardiaca	
Shock	
Vasomotoras	
Lesión por frío	
Fenómeno de Raynaud	
Artritis reumatoide	
NEUROLÓGICAS:	
Abscesos	
Disautonomía familiar	
Postencefalitis	
Tumores	
Otras:	
Síndrome de Chédiak-Higashi	
Compensadora	
Linfoma	
Fenilcetonuria	
Vitílico	
Síndrome de Frey Bulbares	
Sudoración gustativa fisiológica	
Encefalitis	
Granulosis rubra nasi	
Siringomielia	
Lesión del tronco simpático torácico	
MEDULARES	
Sección medular	
Siringomielia	
VARIACIONES DEL FLUJO SANGUÍNEO	
Síndrome de Maffucci	
Fistula arteriovenosa	
Síndrome de Klippel-Trenaunay	
Tumor glómico	
Síndrome del nevo azul elástico	

MILIARIA

Etiología y patogenia

La miliaria es consecuencia de la retención del sudor en un conducto sudoríparo ecrino obstruido. El tapón de queratina no se forma hasta los estadios finales de la enfermedad y, por tanto, no parece ser la causa primaria de la obstrucción del conducto sudoríparo. Se cree que la obstrucción inicial se debe a la tumefacción de las células epidérmicas del conducto, probablemente por retención de agua. La presión retrógrada ocasional la rotura del conducto y el sudor sale a la epidermis o a la dermis. La erupción se desencadena con frecuencia por el calor y el clima húmedo, pero también por la fiebre elevada. Los lactantes con demasiada ropa pueden manifestar estas lesiones en espacios interiores, incluso durante el invierno.

Manifestaciones clínicas

La miliaria cristalina se manifiesta con vesículas del tamaño de la cabeza de un alfiler, de contenido claro, no inflamatorias y asintomáticas, que aparecen súbitamente de manera profusa sobre extensas superficies corporales; cuando curan dejan una descamación indurada (fig. 681.1). Este tipo de miliaria surge más habitualmente en los recién nacidos debido a la relativa inmadurez y la apertura diferida del conducto sudoríparo, así como a la tendencia a cuidar a los lactantes en ambientes calidos y húmedos. Esto también sucede en los ancianos con hiperpirexia o hipernatremia.

La miliaria rubra es una erupción menos superficial, que se caracteriza por la presencia de papulovesículas diminutas y eritematosas que originan una sensación punzante. Tales lesiones suelen localizarse en las zonas de oclusión o en las flexuras, como el cuello, las ingles y las axilas, donde la fricción puede intervenir en su patogenia. La piel afectada puede macerarse y erosionarse. Las lesiones de miliaria rubra son extrafoliculares.

Los brotes repetidos dan lugar a una miliaria profunda, que se debe a la rotura del conducto sudoríparo en zonas más profundas de la piel, a la altura de la unión dermoepidérmica. La miliaria rubra extensa y grave o la miliaria profunda provocan alteraciones de la regulación del calor. Las lesiones de miliaria rubra se pueden infectar, en especial en los lactantes desnutridos o debilitados, lo que origina una perioritis estafilocócica, que supone la extensión de este proceso desde el conducto sudoríparo hasta el interior de la glándula sudorípara.

Histología

En el estudio histológico de la miliaria cristalina se aprecia una vesícula intracónea o subcónea en comunicación con el conducto sudoríparo, mientras que en la miliaria rubra se advierten zonas focales de espongiosis y formación de vesículas espongíticas en la proximidad de conductos sudoríparos que habitualmente presentan tapones de queratina.

Diagnóstico diferencial

Se diferencia de otras enfermedades ampollosas por el contenido claro de las lesiones, la superficialidad de las vesículas y la ausencia de inflamación. La miliaria rubra a veces se confunde o superpone con otras que surgen en la zona del pañal, tales como candidiasis y foliculitis.



Fig. 681.1 Vesículas superficiales con contenido claro de miliaria cristalina.

Tratamiento

Todas las formas de miliaria responden llamativamente al enfriamiento del paciente mediante la regulación de la temperatura ambiental y la retirada del exceso de ropa; la administración de antipiréticos también resulta beneficiosa en los pacientes con fiebre. Los fármacos tópicos suelen ser ineficaces y pueden agravar la erupción.

BROMHIDROSIS

La bromhidrosis, caracterizada por un olor corporal excesivo, es consecuencia de una alteración de las glándulas sudoríparas ecrinas o apocrinas. La bromhidrosis apocrina aparece después de la pubertad como resultado de la formación de ácidos grasos de cadena corta y amoniaco por la acción de difteroides anaerobios sobre el sudor apocrino axilar. La bromhidrosis ecrina está ocasionalmente por una degradación microbiológica del estrato córneo que se ha ablandado por un exceso de sudor ecrino. Las plantas de los pies y las zonas intertriginosas son las localizaciones más afectadas. La hiperhidrosis, el clima caluroso, la obesidad, el intertrigo y la diabetes mellitus son factores predisponentes. Entre los tratamientos útiles cabe citar el lavado con jabones germicidas, la aplicación tópica de eritromicina o clindamicina y de sales de aluminio o zirconio. Además, se han usado tratamientos quirúrgicos más invasivos o el láser. Es fundamental tratar cualquier grado de hiperhidrosis asociada.

HIDROSADENITIS SUPURATIVA

Etiología y patogenia

La hidrosadenitis supurativa es una enfermedad que afecta a las zonas cutáneas dotadas de glándulas apocrinas. La etiopatogenia de la hidrosadenitis supurativa genera polémica. En la actualidad se cree que es un trastorno inflamatorio primario del folículo piloso y no exclusivamente de las glándulas apocrinas. Se considera una parte de la tétrada de obstrucción folicular, junto con el acné congénital, la celulitis disecante del cuero cabelludo y el *sinus pilonidalis*. La evolución natural de la enfermedad supone una dilatación progresiva que tiene lugar por debajo de la obstrucción, lo que causa la rotura del conducto, inflamación y formación de trayectos fistulosos y cicatrices destructivas.

Manifestaciones clínicas

La hidrosadenitis supurativa es una enfermedad inflamatoria y crónica de las unidades foliculares de las axilas, la zona anogenital y, a veces, el cuero cabelludo, las zonas posteriores de las orejas, las mamas en las mujeres y la región periumbilical. El debut de las manifestaciones clínicas, precedido en ocasiones de prurito o molestias, habitualmente tiene lugar durante la pubertad o el inicio de la vida adulta. Se aprecian nódulos eritematosos y dolorosos, únicos o múltiples, abscesos profundos y cicatrices contraídas en las zonas cutáneas con glándulas apocrinas. Cuando la enfermedad es grave y crónica se forman trayectos fistulosos, úlceras y bandas fibróticas gruesas y lineales. La hidrosadenitis supurativa tiende a persistir durante muchos años, con períodos de recaídas y remisiones parciales. Entre las complicaciones figuran celulitis, úlceras y abscesos socavados que perforan estructuras adyacentes, formando fistulas a la uretra, la vejiga, el recto o el peritoneo. En algunos casos aparecen episodios de artritis inflamatoria. La obesidad y el tabaquismo pueden empeorar o desencadenar síntomas. Los pacientes con hidrosadenitis supurativa tienen un mayor riesgo de resultados cardiovasculares adversos y un riesgo a largo plazo de carcinoma de células escamosas.

Histología

Las lesiones iniciales muestran un tapón de queratina en el conducto apocrino o en el orificio del folículo piloso y una distensión quística del folículo. El proceso en general, aunque no necesariamente, se extiende a la glándula apocrina. Las alteraciones tardías se caracterizan por una inflamación en la glándula apocrina y alrededor de la misma. Los anejos cutáneos pueden obliterarse por cicatrices.

Diagnóstico diferencial

Las lesiones de poco tiempo de evolución se confunden a menudo con quistes epidérmicos infectados, forúnculos, escrofuloderma, actinomicosis, enfermedad por arañazo de gato, granuloma inguinal o linfogranuloma venéreo. La localización estrechamente limitada a zonas corporales en que existen glándulas apocrinas debe señalar el diagnóstico de hidrosadenitis. Cuando la afectación se limita a la región anogenital resulta difícil de diferenciar de la enfermedad de Crohn.

Tratamiento

El tratamiento conservador supone el abandono del hábito tabáquico, la pérdida de peso y evitar la irritación de la zona afectada. Pueden ser de ayuda la aplicación de compresas calientes y los antisépticos tópicos o los jabones antibacterianos. Para los casos leves de inicio reciente, el tratamiento de elección es la clindamicina tópica al 1%. En los casos más graves se debe iniciar tratamiento con doxiciclina (100 mg 2 veces al día) o minociclina (100 mg 2 veces al día) en adolescentes y adultos jóvenes. Algunos pacientes requieren tratamiento intermitente o a largo plazo con antibióticos. El tratamiento combinado con clindamicina y rifampicina es útil en algunos pacientes. Los retinoides orales durante 5-6 meses pueden ser efectivos, aunque la enfermedad puede recurrir. Los anticonceptivos orales, que contienen una proporción elevada de estrógenos:progesterona y un progestágeno de baja acción andrógena, son otra alternativa. La ablación del vello con láser ha demostrado su utilidad en algunos estudios. Los inmunosupresores sistémicos (infliximab, adalimumab, ciclosporina, anakinra) y los medicamentos dirigidos al metabolismo de la glucosa y al síndrome metabólico (metformina) han sido de utilidad en pacientes resistentes a las medidas tradicionales. El adalimumab, un inhibidor del TNF- α , es el único fármaco aprobado por la FDA para el tratamiento de la hidrosadenitis supurativa. Se pueden precisar medidas quirúrgicas para lograr el control o la curación, sobre todo en los casos localizados y recalcitrantes.

ENFERMEDAD DE FOX-FORDYCE

Etiología y patogenia

La causa de la enfermedad de Fox-Fordyce es desconocida, pero se relaciona con el bloqueo de la sudoración de las glándulas apocrinas.

Manifestaciones clínicas

Es más frecuente en mujeres y aparece entre la pubertad y la tercera década de la vida en forma de prurito primariamente axilar, aunque también puede verse afectadas la areola, el pubis y la región perianal. El prurito empeora por el estrés emocional y los estímulos que inducen la sudoración apocrina. En las zonas pruriginosas surgen pápulas foliculares y cupuliformes, del color de la piel normal o ligeramente hiperpigmentadas.

Histología

En el estudio histológico se observan tapones de queratina en las zonas distales del conducto apocrino, rotura de la porción intraepidérmica del conducto apocrino, formación de microvesículas paraductales y acantosis paraductal.

Tratamiento

El tratamiento de la enfermedad de Fox-Fordyce es difícil. Algunos pacientes mejoran con anticonceptivos orales y tratamiento tópicos como corticosteroides, antibióticos o retinoides. La isotretinoína sistémica y los láseres ablativos han demostrado una eficacia variable. La destrucción mecánica y eliminación de glándulas apocrinas se han utilizado en casos recalcitrantes. Se ha observado una respuesta parcial en un estudio con toxina botulínica tipo A.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

Capítulo 682

Alteraciones del pelo

Kimberly M. Ken y Kari L. Martin

Las alteraciones del pelo en los lactantes y los niños pueden corresponder a anomalías intrínsecas del crecimiento del pelo, defectos bioquímicos o metabólicos subyacentes, dermatosis inflamatorias o anomalías estructurales del tallo del pelo. El crecimiento excesivo y anómalo del pelo se denomina hipertricosis o hirsutismo. La **hipertricosis** es el crecimiento excesivo del pelo en localizaciones inadecuadas; el **hirsutismo** es un crecimiento del pelo que sigue un patrón masculino dependiente de los andrógenos en las mujeres (v. cap. 567). La **hipotrichosis** consiste en un crecimiento deficiente del pelo.

Se denomina **alopecia** a la pérdida del pelo, ya sea parcial o completa. La alopecia se clasifica como no cicatricial o cicatricial; este último tipo es raro en los niños y, cuando está presente, suele ser consecuencia de enfermedades inflamatorias de larga evolución o no tratadas como piodermia o tiña de la cabeza.

HIPERTRICOSIS

La hipertricosis es infrecuente en los niños y puede ser localizada o generalizada y permanente o transitoria. Sus etiologías son numerosas, algunas de las cuales se enumeran en la [tabla 682.1](#).

HIPOTRICOSIS Y ALOPECIA

Algunas de las enfermedades asociadas a hipotricosis y alopecia se recogen en la [tabla 682.2](#). Es raro que una alopecia verdadera sea congénita; sin embargo, a menudo se relaciona con dermatosis inflamatorias, factores mecánicos, fármacos, infecciones, endocrinopatías, trastornos nutricionales o alteraciones en el ciclo del pelo. Cualquier alteración inflamatoria del cuero cabelludo, como la dermatitis atópica o seborreica, si es suficientemente grave, puede originar una alopecia parcial. Cuando la enfermedad subyacente se trata de forma adecuada, el crecimiento del pelo vuelve a ser normal, a no ser que el folículo piloso se haya dañado de forma permanente.

Tabla 682.1 Causas y enfermedades asociadas a hipertricosis

FACTORES INTRÍNSECOS

Formas raciales y familiares como orejas peludas, codos peludos, pelo intrafalángico o hirsutismo generalizado

FACTORES EXTRÍNSECOS

Traumatismo local
Desnutrición
Anorexia nerviosa
Dermatosis inflamatorias de larga evolución
Fármacos: diazoxido, fenitoína, corticosteroides, ciclosporina, andrógenos, anabolizantes, hexaclorobenceno, minoxidil, psoralenos, penicilamina, estreptomicina

HAMARTOMAS O NEVOS

Nevo melanocítico congénito pigmentado, nevo piloso, nevo de Becker, hamartoma de músculo liso congénito, nevo en «cola de ciervo» asociado a diastematomielia

ENFERMEDADES ENDOCRINAS

Tumores ováricos virilizantes, síndrome de Cushing, acromegalía, hipertiroidismo, hipotiroidismo, hiperplasia suprarrenal congénita, tumores suprarrenales, disgenesias gonadales, seudohermafroditismo masculino, tumores no endocrinos secretores de hormonas, síndrome del ovario poliquístico

ENFERMEDADES CONGÉNITAS Y GENÉTICAS

Hipertricosis lanuginosa, mucopolisacaridosis, leprechaunismo, lipodistrofia generalizada congénita, síndrome de Lange, trisomía 18, síndrome de Rubinstein-Taybi, síndrome de Bloom, hemihipertrofia congénita, fibromatosis gingival con hipertricosis, síndrome de Winchester, diabetes lipoatrófica (síndrome de Lawrence-Seip), síndrome hidantoinico fetal, fetopatía alcohólica, porfiria eritropoyética congénita o variegata (zonas fotoexpuestas), porfiria cutánea tarda (zonas fotoexpuestas), síndrome de Cowden, síndrome de Seckel, síndrome de Gorlin, trisomía 3q parcial, síndrome de Ambras

La caída de pelo en la infancia puede dividirse en las siguientes cuatro categorías: congénita difusa, congénita localizada, adquirida difusa y adquirida localizada.

La caída de pelo adquirida localizada es el tipo más frecuente en la infancia. Los tres trastornos observados con mayor frecuencia son la alopecia traumática, la alopecia areata y la tiña de la cabeza ([tablas 682.3 y 682.4](#)).

ALOPECIA TRAUMÁTICA (ALOPECIA POR TRACCIÓN, ARRANCAMIENTO DEL PELO, TRICOTILOMANÍA)

Alopecia por tracción

La alopecia por tracción es frecuente y se ve en casi el 20% de las niñas escolares afroamericanas. Surge como consecuencia del traumatismo de los folículos pilosos por trenzas o coletas tensas, cintas o gomas del pelo, pinzas, extensiones, o rulos ([fig. 682.1](#)). Existe mayor riesgo de alopecia por tracción si el trauma capilar está combinado con productos químicos para alisar el pelo. Es característico que aparezcan pelos rotos y pápulas foliculares inflamatorias en placas circunscriptas en los bordes del cuero cabelludo y pueden ir acompañados de adenopatías regionales. Los niños y los padres deben recibir consejos para evitar los dispositivos que traumatizan el pelo y, en caso necesario, modificar el estilo del peinado. Si no es así, se puede producir una cicatrización de los folículos pilosos. El tratamiento con fenilefrina tópica, un receptor agonista α -1 adrenérgico, facilita la contracción del músculo liso erector del pelo y muestra resultados prometedores en disminuir la pérdida de cabello y aumentar la fuerza necesaria para la depilación.

Tabla 682.2 Enfermedades asociadas a alopecia e hipotricosis

Alopecia total congénita: atrquia con pápulas, síndrome de Moynahan

Alopecia localizada congénita: aplasia cutis, alopecia triangular, nevo sebáceo

Hipotricosis hereditaria: síndrome de Marie-Unna, hipotricosis con distrofia macular juvenil, hipotricosis tipo Mari, ictiosis con hipotricosis, hipoplasia de pelo y cartílago, síndrome de Hallermann-Streiff, síndrome tricorrinofalángico, displasia ectodérmica «pura» tipo cabello-uña y otras displasias ectodérmicas

Alopecia difusa de origen endocrino: insuficiencia adenohipofisaria, hipotiroidismo, hipoparatiroidismo, hipertiroidismo

Alopecia de origen nutricional: marasmo, kwashiorkor, feropenia, deficiencia de zinc (acrodermatitis enteropática), enteropatía sensible al gluten, deficiencia de ácidos grasos esenciales, deficiencia de biotinidasa

Alteraciones del ciclo del pelo: efluviu telógeno

Alopecia tóxica: efluviu anágeno

Alopecia autoinmunitaria: alopecia areata

Alopecia traumática: alopecia por tracción, tricotilomanía

Alopecia cicatricial: lupus eritematoso sistémico, liquen plano piloso, seudopelada, esclerodermia (en corte de sable), dermatomiositis, infección (querión, favus, tuberculosis, sífilis, folliculitis, leishmaniasis, herpes zóster, varicela), acné queloidal, mucinosis folicular, sarcoidosis

Alteraciones del tallo del pelo: monilétrix, *pili annulati*, *pili torti*, *tricorrhexis invaginata*, *tricorrhexis nodosa*, síndrome del pelo lanoso, enfermedad de Menkes, tricotiodistrofia, síndrome tricodentoóseo, síndrome del pelo imposible de peinar (pelo en fibra de vidrio, pelos triangulares y canaliculares)

Tabla 682.3 Datos de la anamnesis útiles para el diagnóstico de los trastornos del pelo

DATOS DE LA HISTORIA CLÍNICA	EFLUVIO TELÓGENO	TRICOTILOMANÍA	TIÑA DE LA CABEZA	ALOPECIA AREATA
¿Las lesiones pican?	Negativo	Negativo	Positivo	Normalmente negativo
¿Los puntos afectados van cambiando?	Negativo	A veces positivo	Negativo	A veces positivo
¿El pelo se cae a mechones?	Positivo	Negativo	Negativo	Normalmente negativo
¿Padece ansiedad o trastorno obsesivo-compulsivo?	Negativo	Positivo	Negativo	Negativo

Tabla 682.4 Datos de la exploración física útiles para el diagnóstico de los trastornos del pelo

HALLAZGOS FÍSICOS	EFLUVIO TELÓGENO	TRICOTILOMANÍA	TIÑA DE LA CABEZA	ALOPECIA AREATA
¿Hay cicatrices?	Negativo	Negativo	Habitualmente negativo	Negativo
¿Hay pelos en signo de exclamación?	Negativo	Negativo	Negativo	Positivo
¿Existe un patrón irregular con mezcla de pelos largos y cortos?	Negativo	Positivo	Negativo	Negativo
¿Se observan descamación, pústulas o querión?	Negativo	Negativo	Positivo	Negativo
¿La prueba de tracción del pelo es positiva?	Positivo	Negativo	Negativo	Habitualmente negativo
¿Existen punteado o surcos en las uñas?	Negativo	Negativo	Negativo	Positivo

De Lio PA: What's missing from this picture? An approach to alopecia in children, Arch Dis Child Educ Pract Ed 92:193-198, 2007.



Fig. 682.1 Alopecia por tracción.



Fig. 682.2 Arrancamiento del pelo. Los pelos rotos muestran diferentes longitudes.

Arrancamiento del pelo

El arrancamiento del pelo en la infancia suele tratarse de un proceso reactivo agudo relacionado con el estrés emocional, o puede ser un hábito (sobre todo en niños pequeños). También puede observarse en la tricotilomanía (trastorno obsesivo-compulsivo) y formando parte de trastornos psiquiátricos más graves, sobre todo en adolescentes.

Tricotilomanía

Etiología y patogenia. El Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales, 5.^a ed. (DSM-5), clasifica la tricotilomanía en la categoría de trastornos obsesivo-compulsivo y relacionados. Los criterios diagnósticos de tricotilomanía engloban una caída de pelo visible y atribuible al arrancamiento; tensión psíquica acumulada antes o durante el arrancamiento; sensación gratificante o liberación de la tensión tras el arrancamiento, y exclusión de alucinaciones, delirios o enfermedad cutánea inflamatoria como posibles causas.

Manifestaciones clínicas. La tracción, el arrancamiento y el retorcimiento compulsivos del pelo dan lugar a zonas irregulares de alopecia incompleta, principalmente en el vértice y las regiones occipital y parietal del cuero cabelludo. A veces también se traumatizan las cejas, las pestañas y el vello corporal. La tricotilomanía normalmente comienza durante períodos de inactividad (ir a la cama, ver la televisión) y frecuentemente no es objetivado por los padres. Algunas placas de alopecia presentan una distribución lineal. El pelo que queda en las zonas de caída muestra diferentes longitudes (fig. 682.2) y típicamente tiene un extremo final romo debido a la rotura. El cuero cabelludo suele encontrarse normal, aunque pueden observarse hemorragias, costras (fig. 682.3) y folliculitis crónica. La tricofagia, con aparición de tricobezoares, puede complicar esta enfermedad.

Diagnóstico diferencial. En el diagnóstico diferencial hay que considerar el arrancamiento del pelo reactivo agudo, la tiña de la cabeza y la alopecia areata (tablas 682.3 y 682.4).

Histología. Entre las anomalías histológicas destacan la coexistencia de folículos normales y dañados (orificios folículares pigmentados, tricomomalacia y folículos vacíos), hemorragia perifolicular, atrofia de algunos folículos y transformación del pelo a fase catágena. En los estadios evolucionados aparece fibrosis perifolicular. El traumatismo repetido a largo plazo ocasiona una lesión irreversible y alopecia permanente.



Fig. 682.3 Hemorragias y costras secundarias al arrancamiento del pelo.

Tratamiento. La tricotilomanía se encuentra muy relacionada con el trastorno obsesivo-compulsivo en algunos niños. Cuando ocurre secundaria a un trastorno obsesivo-compulsivo, resulta útil la administración de clomipramina 50-150 mg/día o un inhibidor selectivo de la recaptación de serotonina (ISRS) como la fluoxetina, sobre todo cuando se combina con intervenciones conductistas (v. cap. 37). La N-acetilcisteína también puede ser útil.

ALOPECIA AREATA

Etiología y patogenia

La alopecia areata es un trastorno autoinmunitario impulsado por linfocitos T que produce una alopecia no cicatrizante. Su etiología es desconocida. Se cree que aparece en individuos genéticamente predisponentes, en los que la pérdida del privilegio inmune del folículo piloso permite la reacción de linfocitos T contra los folículos y pelos anágenos, que tiene como consecuencia la ausencia de crecimiento del pelo.

Manifestaciones clínicas

Se caracteriza por una caída rápida y completa del pelo en placas redondeadas u ovaladas en el cuero cabelludo (fig. 682.4), cejas, pestañas y otras partes del cuerpo. En la alopecia total se pierde la totalidad del pelo del cuero cabelludo (fig. 682.5), mientras que en la alopecia universal se halla afectado todo el pelo del cuero cabelludo y el cuerpo. Su incidencia a lo largo de la vida es del 0,1-0,2% de la población. Más de la mitad de los pacientes afectados son menores de 20 años de edad.

La piel que se encuentra en las placas alopecicas es normal. La alopecia areata se asocia a atopía y a alteraciones ungueales como punteado (fig. 682.6), estrías longitudinales y leuconiquia. También pueden aparecer algunas enfermedades autoinmunitarias, tales como tiroiditis de Hashimoto, enfermedad de Addison, anemia perniciosa, colitis ulcerosa,



Fig. 682.4 Placa circular de alopecia areata con cuero cabelludo de aspecto normal.



Fig. 682.5 Alopecia total: pérdida de la totalidad del pelo del cuero cabelludo.



Fig. 682.6 Punteado ungueal múltiple en la alopecia areata.

miastenia grave, enfermedades vasculares del colágeno y vitílico. En los pacientes con síndrome de Down existe una mayor incidencia de alopecia areata (5-10%).

Diagnóstico diferencial

En el diagnóstico diferencial de la alopecia areata hay que considerar la tiña de la cabeza, la dermatitis seborreica, la tricotilomanía, la alopecia traumática y el lupus eritematoso (tablas 682.3 y 682.4).

Histología

En la biopsia de las zonas activas se encuentra un infiltrado perifolicular inflamatorio de células.

Tratamiento

La evolución es impredecible, pero lo habitual es la resolución espontánea en 6-12 meses, en especial cuando se manifiesta con pequeñas placas estables de alopecia. Las recurrencias son frecuentes. El inicio a una edad joven, la caída de pelo extensa o prolongada y los episodios numerosos suelen ser signos de mal pronóstico. Es más difícil que desaparezcan la alopecia universal, la alopecia total y la alopecia ofasis (fig. 682.7), un tipo de alopecia areata en la que la pérdida de pelo es circunferencial. El tratamiento resulta difícil de evaluar dada su evolución errática e impredecible. El uso de corticosteroides tópicos de potencia elevada o muy elevada es eficaz en algunos casos. También se estimula el crecimiento local de pelo con la inyección intradérmica de corticosteroides (triamcinolona 5 mg/ml) cada 4-6 semanas, pero esta modalidad terapéutica no es útil en los niños pequeños o en pacientes con caída de pelo extensa. Los corticosteroides sistémicos (prednisona 1 mg/kg/día) se han asociado a buenos resultados; sin embargo, la curación permanente es dudosa y los efectos secundarios de los corticosteroides administrados de forma crónica por vía oral son un inconveniente importante. Algunos pacientes pueden mantener un crecimiento del pelo cambiando a un inmunosupresor de acción larga adecuado, como metotrexato. Entre los tratamientos adicionales que resultan útiles en ocasiones cabe citar la terapia de contacto con antralina, el minoxidil tópico y la sensibilización de contacto con dibutiléster de ácido escúrico o difenilciclopropenona. Se están investigando los inhibidores de la janus cinasa, tanto oral como tópico, mostrando resultados prometedores. En general, los padres y los pacientes se tranquilizan al saber que se suele producir la remisión espontánea. El crecimiento del pelo nuevo es de un calibre más fino y un color más claro inicialmente, aunque cabe esperar la repoblación con pelo terminal normal.

CAÍDA DE PELO ADQUIRIDA DIFUSA

Efluvio telógeno

El efluvio telógeno se manifiesta con una caída súbita de grandes cantidades de pelo, a menudo con su cepillado, peinado o lavado. La caída difusa del pelo del cuero cabelludo se debe a la conversión prematura de pelos en crecimiento, o en fase anágena, que habitualmente constituyen el 80-90% del pelo, en pelos en reposo, o en fase telógena. La caída se aprecia entre 6 semanas y 3 meses después de la causa precipitante, entre las que figuran el parto, episodios febriles, intervenciones quirúrgicas, hemorragias agudas y donación de sangre, pérdida de peso intensa y rápida, suspensión de tratamiento con corticosteroides en dosis altas o anticonceptivos orales, hipo- o hipertiroidismo, y estrés psicológico. El



Fig. 682.7 Alopecia areata: patrón en ofasis.

efluvio telógeno también explica la caída del pelo en los lactantes durante los primeros meses de vida; la fricción con las sábanas de la cama, en especial en los lactantes con atopía y prurito, agrava el problema. No existe una reacción inflamatoria, los folículos pilosos están intactos y al microscopio se advierten bulbos telógenos en los pelos desprendidos. Dado que es raro que se afecte más del 50% del pelo del cuero cabelludo, la alopecia no suele ser grave. Los padres tienen que ser tranquilizados informándoles de que el crecimiento normal del pelo se recuperará en aproximadamente unos 3-6 meses.

Alopecia tóxica (efluvio anágeno)

El efluvio anágeno consiste en una inhibición aguda, intensa y difusa del crecimiento de los folículos anágenos que conduce a una caída de más del 80-90% del pelo del cuero cabelludo. El pelo se torna distrófico y el tallo se rompe en las zonas estrechadas. La caída es difusa, rápida (1-3 semanas después del tratamiento) y temporal, de modo que se recupera el crecimiento cuando se suspende el producto responsable. Entre las causas de efluvio anágeno se encuentran la irradiación, los quimioterápicos, como antimetabolitos, alquilantes e inhibidores de la mitosis, el talio, el tiouracilo, la heparina, los dicumarínicos, el ácido bórico y la hipervitaminosis A (tabla 682.5).

CAÍDA DE PELO CONGÉNITA DIFUSA

La caída del pelo congénita difusa se define como un pelo escaso de distribución difusa y carácter congénito, relacionado con la hipoplasia del folículo capilar o con defectos estructurales del tallo piloso.

Defectos estructurales del pelo

Los defectos estructurales del tallo piloso pueden ser congénitos, reflejar una alteración bioquímica conocida o estar relacionados con hábitos de acicalamiento perjudiciales. Todos ellos se confirman mediante el estudio microscópico de los pelos afectados, en especial con microscopía electrónica de barrido o de transmisión, aunque muchos pueden verse mediante un tricograma simple en la consulta.

Tabla 682.5 Posible etiología del efluvio anágeno

TERAPIA DEL CÁNCER

Quimioterapia
Radioterapia

METALES TÓXICOS (v. cap. 738)

Plomo (v. cap. 739)
Mercurio
Arsénico (veneno de ratas, insectos)
Talio (veneno de ratas)
Bismuto

TÓXICOS QUÍMICOS

Ácido bórico (pesticida, agente de limpieza)
Warfarina
Colchicina

Tricorrexis nodosa

La tricorrexis nodosa congénita es un trastorno autosómico dominante. El pelo es seco, quebradizo y deslustrado, con nódulos grisáceos blanquecinos espaciados irregularmente en el tallo. Microscópicamente, los nódulos adquieren el aspecto de dos pinceles entrelazados (fig. 682.8A). Este defecto se origina en la fractura del tallo piloso en los puntos donde hay nódulos como consecuencia de la fragmentación de las células de la corteza del pelo. La tricorrexis nodosa también se ha observado en algunos lactantes con síndrome de Menkes, tricotiodistrofia, citrulinemia y aciduria argininosuccínica.

Tricorrexis nodosa adquirida

La tricorrexis nodosa adquirida es la forma más frecuente de rotura del pelo y presenta dos variantes. Los defectos proximales se encuentran con mayor frecuencia en los niños de raza afroamericana, que no refieren alopecia, sino una falta de crecimiento del pelo. El pelo es corto y se aprecian hendiduras longitudinales, nódulos y nódulos blanquecinos en su zona alta. La facilidad para la rotura se demuestra mediante una tracción suave del tallo. Pueden existir antecedentes familiares. El problema puede deberse a una combinación de predisposición genética y traumatismos mecánicos acumulados por el peinado o cepillado vigoroso, métodos para estirar el pelo y «permanentes». Se tiene que aconsejar a los pacientes que eviten los métodos de acicalamiento dañinos. Se deben utilizar cepillos blandos de cerdas naturales y peines con los dientes separados. La enfermedad es autolimitada y suele resolverse en 2-4 años si el paciente evita los hábitos perjudiciales. La tricorrexis nodosa distal surge con más frecuencia en los niños blancos o asiáticos. La zona distal del tallo está adelgazada, rugosa y debilitada y hay nódulos blancos a lo largo del tallo que a veces se confunden con liendres. El examen del pelo muestra unos defectos en «brocha» y zonas de excesiva fragilidad y rotura. También pueden verse afectadas zonas localizadas del bigote o la barba. Este proceso mejora evitando el acicalamiento traumático, cortando regularmente las puntas afectadas y mediante el uso de cremas suavizantes para evitar los enredos.

Pili torti

Los pacientes con *pili torti* presentan un pelo brillante, quebradizo y toso de diferentes longitudes en el cuero cabelludo. Existe un defecto estructural en el que el tallo está estriado y adelgazado a intervalos irregulares y se retuerce en su eje en diferentes grados. No se debe confundir con las angulaciones mínimas que se producen en los pelos normales. La curvatura del folículo piloso aparentemente hace que el tallo piloso se aplane y rote. El defecto genético en el *pili torti* aislado es desconocido y se han observado casos con herencia autosómica dominante o recesiva. Entre los síndromes que cursan con anomalías del tallo piloso de tipo *pili torti* y otras anomalías cutáneas o sistémicas figuran el síndrome del pelo ensortijado de Menkes, el síndrome de Björnstad (*pili torti* con sordera; gen *BCS1L*), así como la displasia ectodérmica múltiple.

Síndrome del pelo ensortijado de Menkes (tricotopoliodistrofia)

Los varones con síndrome del pelo ensortijado de Menkes, una enfermedad recesiva ligada al cromosoma X, nacen de una madre no afectada y después de un embarazo normal. Entre los problemas neonatales cabe citar



Fig. 682.8 (A) Imagen microscópica de la fractura del pelo en la tricorrexis nodosa. (B) Pelo arrosetado en monilítrix. (C) Anomalía del pelo en el síndrome de Netherton.

hipotermia, hipotonía, alimentación deficiente, convulsiones y fallo de medro. Al nacer, el pelo es normal o escaso, pero se sustituye por pelo corto, fino, quebradizo y de coloración clara con posibles características de tricorrexis nodosa, *pili torti* o monilétrix. La piel está hipopigmentada, las mejillas son redondeadas y el puente nasal deprimido. En la primera infancia se aprecia un retraso psicomotor progresivo. La causa del síndrome de Menkes radica en una mutación del gen *ATP7A* que codifica una proteína adenosina trifosfata transportadora del cobre. La enfermedad se debe a una distribución inadecuada del cobre en el cuerpo. La absorción de cobre a través del borde en cepillo del intestino delgado está incrementada, pero su transporte desde estas células al plasma es defectuoso, lo que ocasiona unos depósitos corporales totales de cobre bajos. La administración parenteral de cobre resulta efectiva si se inicia en los primeros 2 meses de vida.

Monilétrix

Este defecto del tallo piloso conocido como monilétrix se hereda de modo autosómico dominante con una edad de inicio, una gravedad y un curso variables. Se han identificado mutaciones en las queratinas KRT81(hHb1), KRT83 (hHb3), y KRT86 (hHb6) del pelo en los casos autosómicos dominantes y en los casos recesivos se han observado mutaciones en la desmogleína 4. El pelo parece seco, deslustrado y quebradizo y se fractura espontáneamente o ante traumatismos mínimos. Puede verse afectado el pelo de las cejas, las pestañas, el vello corporal y púbico y del cuero cabelludo. El monilétrix puede estar presente al nacer, aunque es más frecuente que el pelo sea normal en ese momento y se sustituya durante los primeros meses de vida por pelos anómalos; a veces, la enfermedad tiene su primera manifestación durante la infancia. Pueden aparecer pápulas foliculares en la nuca y el occipucio y, en ocasiones, por todo el cuero cabelludo. Confiere un aspecto característico con pelos cortos, frágiles y con adelgazamientos periódicos que surgen de tapones foliculares cónicos. También puede haber queratosis pilosa y coiloniquia de los dedos de las manos y los pies. En el microscopio se aprecia un patrón típico en rosario y regular del tallo piloso con nudos elípticos separados por espacios internodulares más estrechos (fig. 682.8B). No todos los pelos presentan nudos, pero tanto los pelos normales como los anómalos se pueden romper. Se debe aconsejar al paciente que manipule el cabello con cuidado para reducir al mínimo la rotura. El tratamiento es en general ineficaz, aunque los retinoides orales y el minoxidil tópico ha producido alguna mejora.

Tricotiodistrofia

El pelo es desigual, corto, quebradizo y ralo en la tricotiodistrofia. Se puede afectar el pelo del cuero cabelludo, las cejas o las pestañas. Microscópicamente, el pelo se ve aplanado, con pliegues y con un diámetro variable, tiene surcos longitudinales y engrosamientos en forma de nodos que se parecen a los de la tricorrexis nodosa. En el microscopio polarizado se observan bandas oscuras y claras alternativas. El pelo anormal tiene un contenido en cistina <50% respecto al normal debido a una reducción y una alteración en la composición de las proteínas de matriz ricas en azufre. La tricotiodistrofia es causada por mutaciones en los genes de reparación del ADN/transcripción (*XPD*, *XPB*, *TTDN1* y *TTDA*) y puede aparecer como un hallazgo aislado o asociarse a síndromes complejos con retraso intelectual, estatura baja, icteriosis, distrofia ungual, caries dentales, cataratas, disminución de la fertilidad, anomalías neurológicas, anomalías óseas e inmunodeficiencia. Algunos pacientes tienen fotosensibilidad y unos mecanismos de reparación del ADN alterados, de forma semejante a lo que sucede en los grupos B y D del xeroderma pigmentario; no está aumentada la incidencia de cáncer de piel. Los pacientes con tricotiodistrofia tienden a parecerse entre sí, ya que muestran retrognathia, orejas prominentes, voz ronca y personalidad sociable y abierta. La tricosquisis, una fractura perpendicular del tallo piloso, es característica de muchos de los síndromes asociados a tricotiodistrofia. La rotura perpendicular del tallo del pelo también se ha descrito en otras anomalías del pelo, en especial el monilétrix.

Tricorrexis invaginata (pelo en caña de bambú)

La tricorrexis invaginata se caracteriza por la presencia de pelo corto, ralo, frágil y que parece que no crece; se asocia principalmente al síndrome de Netherton (v. cap. 677). Se ha descrito también en otras dermatosis ictiosiformes. La porción distal del pelo se invagina en la porción proximal con forma de copa, lo que da lugar a un engrosamiento nudoso frágil (fig. 682.8C).



Fig. 682.9 Pelo rubio plateado, desordenado, en el síndrome del pelo imposible de peinar.

Pili annulati

El *pili annulati* se caracteriza por bandas claras y oscuras alternas en el tallo del pelo. Cuando se mira el pelo al microscopio óptico, las zonas brillantes con la luz refleja aparecen oscuras con la luz transmitida como consecuencia de agregados focales de cavidades llenas de aire anormales dentro del tallo piloso. El pelo no es frágil. El defecto puede ser esporádico o de herencia autosómica dominante y normalmente comienza a partir de los 2 años. El *pseudopili annulati* es una variante del pelo rubio normal; se produce un efecto óptico por la refracción y reflexión de la luz en zonas del tallo parcialmente retorcidas y aplanaadas, que da la impresión de bandas.

Enfermedad del pelo lanoso

La enfermedad del pelo lanoso se manifiesta al nacer como un pelo compacto, rizado y anómalo en niños que no son de raza negra. Se han descrito formas con herencia autosómica dominante o autosómica recesiva (gen *PKRY5*) junto con genodermatosis como la enfermedad de Naxos y el síndrome de Carvajal, que están asociados con cardiomiopatía. El nevo del pelo lanoso es una forma esporádica y solo afecta a una zona delimitada del cuero cabelludo. El pelo afectado es fino, muy rizado y de color claro y crece muy poco. En el microscopio el pelo afectado es oval y muestra rotaciones de 180 grados sobre su eje.

Síndrome del pelo imposible de peinar (pelo en fibra de vidrio)

El pelo de los pacientes con el síndrome del pelo imposible de peinar parece desordenado, a menudo es rubio o plateado (fig. 682.9) y se rompe debido a los esfuerzos repetidos e inútiles de controlarlo. La enfermedad probablemente se hereda con carácter autosómico dominante. Las cejas y las pestañas son normales. Una característica constante es la existencia de una depresión longitudinal en el tallo piloso y la mayoría de los folículos y tallos son triangulares (pelos triangulares y canaliculares). Sin embargo, la forma del pelo varía a lo largo del tallo, lo que impide su alisamiento.

La bibliografía está disponible en *Expert Consult*.

Capítulo 683

Trastornos de las uñas

Kimberly M. Ken y Kari L. Martin

En el caso de los niños, las anomalías ungueales pueden ser manifestaciones de una enfermedad cutánea generalizada, una enfermedad cutánea localizada en la zona periungueal, una enfermedad sistémica, fármacos, traumatismos o infecciones bacterianas o micóticas localizadas (tabla 683.1). Las anomalías de las uñas también son frecuentes en algunas enfermedades congénitas (tabla 683.2).

ANOMALÍAS DE LA FORMA O EL TAMAÑO UNGUEAL

La **anoniquia** consiste en la ausencia de la lámina ungueal, habitualmente como resultado de una enfermedad congénita o traumatismos. Aparece como un hallazgo aislado o se asocia a otras malformaciones de los dedos. La **coiloniquia** es un aplanamiento y concavidad de la lámina ungueal con

pérdida del contorno normal, lo que da lugar a una forma en cuchara de la uña (fig. 683.1). La coliloniquia surge como un rasgo autosómico dominante o se relaciona con anemia ferropénica, síndrome de Plummer-Vinson, hemocromatosis, varias genodermatoses y traumatismos ocupacionales. La lámina ungueal es relativamente delgada durante los primeros 1-2 años de vida y, por consiguiente, puede presentar una forma de cuchara en niños por lo demás normales.

La **displasia congénita de las uñas** es una enfermedad autosómica dominante que se manifiesta al nacer en forma de estrías longitudinales y adelgazamiento de la lámina ungueal. Se acompaña de platoniquia y coliloniquia que pueden superar los pliegues laterales y afectar a todas las uñas de las manos y los pies.

El **síndrome uña-rótula** es una enfermedad autosómica dominante en la que las uñas presentan el 30-50% de su tamaño normal y a menudo tienen una lúnula triangular o piramidal. Las uñas de los pulgares siempre se encuentran afectadas, aunque a veces solo lo está la mitad cubital de la uña, que incluso falta. La afectación de las uñas es simétrica y las uñas desde el índice al meñique muestran una afectación progresivamente menor. La rótula también es más pequeña de lo normal o ausente, y origina inestabilidad de la rodilla. Pueden aparecer espículas óseas o astas iliacas a partir de la zona posterior de los huesos ilíacos, hiperextensión de las articulaciones, laxitud cutánea, anomalías oculares y nefropatía, que es la característica más grave. El síndrome de uña-rótula es consecuencia de mutaciones en el gen del factor de transcripción *LMX1B*.

Consultese el capítulo 677 para la descripción de la **paquioniquia congénita**.

La **deformidad por tic** se presenta como una depresión en el centro de la uña con numerosos surcos horizontales que se extienden a lo largo de la uña. Se suelen afectar uno o ambos pulgares y habitualmente es consecuencia del frotamiento y pinzamiento crónico de la uña con un dedo adyacente. Los objetivos del tratamiento son el cese del traumatismo de la uña masajeando con ungüentos blandos, barreras físicas o adhesivo de cianoacrilato.

Las **acropaquias** (uñas hipocráticas) se caracterizan por una tumefacción distal del dedo, un aumento del ángulo entre la lámina ungueal y el pliegue ungueal proximal (*ángulo de Lovibond*) > 180 grados, y una sensación esponjosa cuando se aprieta hacia abajo y hacia afuera la articulación interfalángica debido a un aumento del tejido fibrovascular entre la matriz y la falange (fig. 683.2). La patogenia es desconocida. Las acropaquias acompañan a enfermedades de numerosos órganos, incluidos los aparatos respiratorio, cardiovascular (enfermedad cardiaca cianótica), digestivo (enfermedad celiaca, enfermedad intestinal inflamatoria) y hepático (hepatitis crónica), y también aparecen en individuos sanos como un hallazgo familiar o idiopático (tabla 683.3).

Tabla 683.1 Uña blanca o alteraciones del lecho ungueal

ENFERMEDAD	APARIENCIA CLÍNICA
Anemia	Blanca de forma difusa
Cirrosis	Uñas de Terry: la mayor parte de la uña, pequeña zona distal rosada (v. fig. 683.5)
Deficiencia de zinc	Blanca de forma difusa
Enfermedad de Darier	Líneas blancas longitudinales
Fiebre alta (varias enfermedades)	Líneas blancas transversales
Hipoalbuminemia	Líneas de Muehrcke: bandas transversales pareadas estacionarias
Hipocalcemia	Blanca de forma variable
Intoxicación por arsénico	Líneas de Mees: líneas blancas transversales
Leuconiquia congénita (autosómica dominante; patrón variado)	Síndrome de leuconiquia, nudillos almohadillados, sordera; hallazgo aislado; parcialmente blanca
Leuconiquia punctata	Manchas blancas comunes
Malnutrición	Blanca de forma difusa
Pelagra	Blanca lechosa de forma difusa
Tiña y levaduras	Patrón variable
Toxicidad por talio (veneno para roedores)	Blanca de forma variable
Traumatismo	Manicura repetida: estriaciones transversales
Uñas mitad y mitad	Zona proximal blanca, zona distal rosada; azoemia

De Habif TP, editor: *Clinical dermatology*, ed 4, Philadelphia, 2004, Mosby, p. 887.

Tabla 683.2 Enfermedades congénitas con defectos ungueales

Uñas grandes	Paquioniquia congénita, síndrome de Rubinstein-Taybi, hemihipertrofia
Uñas pequeñas o ausentes	Displasias ectodérmicas, síndrome uña-rótula, disqueratosis congénita, hipoplasia dérmica focal, hipoplasia de cartílago-pelo, COIF, síndrome de Ellis-van Creveld, síndrome de Larsen, epidermolisis ampollosa, incontinencia pigmentaria, síndrome de Rothmund-Thomson, síndrome de Turner, Coffin-Siris, membrana poplítea, trisomías (8, 13, 18), síndrome de Apert, síndrome de Gorlin-Gardner, delección del brazo largo del cromosoma 21, síndrome otopalatodigital, síndrome de la cara de duende, anoniquia, Noonan, acrodermatitis enteropática, teratógenos (alcohol, warfarina, hidantoína)
Otras	Alineamiento congénito defectuoso de las uñas de los dedos gordos de los pies, desprendimiento distrófico familiar de las uñas

COIF, onicodisplasia congénita de los dedos índices.



Fig. 683.1 Uñas en cuchara (coiloniquia). En la mayoría de los casos es una variante de la normalidad. (De Habif TP, editor: *Clinical dermatology*, ed 4, Philadelphia, 2004, Mosby, p. 885.)



Fig. 683.2 Acropaquias. Las falanges distales están aumentadas de tamaño y con forma redondeada y bulbosa. La uña aumenta de tamaño y se hace curva, dura y engrosada. (De Habif TP, editor: Clinical dermatology, ed 4, Philadelphia, 2004, Mosby, p. 885.)



Fig. 683.3 Uñas de Terry. El lecho ungueal es blanco y solo hay una zona estrecha de color rosado en la parte distal. (De Habif TP, editor: Clinical dermatology, ed 4, Philadelphia, 2004, Mosby, p. 885.)

Tabla 683.3 Acropaquias en niños*

HISTORIA	SÍNTOMA	ENFERMEDAD
Adquirido		
Generalizado	Pulmonar	Fibrosis quística Bronquiectasias Tuberculosis, aspergilosis Asma complicado por una infección pulmonar Sarcoidosis Fibrosis pulmonar Tumores
	Cardiovascular	Enfermedad cardíaca congénita cianosante Endocarditis bacteriana subaguda
	Gastrointestinal	Mixomas Enfermedad inflamatoria intestinal Síndrome de Gardner Parasitos Cirrosis
	Endocrino	Hepatitis crónica activa Síndrome de Diamond (mixedema, exoftalmos y acropaquias) Hipervitaminosis A Malnutrición
Limitado a uno o más dedos		Aneurisma de la arteria aorta/ subclavia Daño en el plexo braquial Traumatismo Síndrome de Maffucci Gota Sarcoidosis Supuración hepática grave
Hereditario		Paquidermoperiostosis Familiar, aislado
Seudoacropaquias		Síndrome de Apert Síndrome de Pfeiffer Síndrome de Rubinstein-Taybi

*Falanges distales anchas con forma de las uñas normal.

Modificada de Baran R, Dawber RPR: Diseases of the nails and their management. Oxford, 1984, Blackwell Science, p 29.



Fig. 683.4 Decoloración verdosa negruzca del borde de la uña secundaria a infección por *Pseudomonas*.

autosómica dominante rara que se observa junto con quistes epidérmicos y cálculos renales. La existencia de unas bandas paralelas blancas en parejas que no cambian de posición con el crecimiento de la uña, se atenúan con la presión, y que, por tanto, reflejan alteraciones del lecho ungueal, se asocia a la hipoalbuminemia y se denominan líneas de Muehrcke. Cuando la zona proximal de la uña es blanquecina y el 20-50% distal es rojizo, rosado o marrón, se habla de uñas mitad y mitad o de Lindsay; este trastorno se observa sobre todo en pacientes con nefropatías, pero también puede ser una variante de la normalidad. Las uñas blancas de la cirrosis o uñas de Terry (fig. 683.3) se caracterizan por un aspecto en vidrio esmerilado blanquecino de la totalidad o el borde proximal de la uña y una zona distal rosada normal de 1-2 mm; este hallazgo también se puede asociar con insuficiencia cardiaca congestiva, comienzo de diabetes en el adulto, y puede ser normal en niños menores de 4 años de edad.

La **pigmentación negra** de toda la lámina ungueal o en forma de bandas lineales (melanoniquia estriada) es frecuente en individuos afroamericanos (90%) y asiáticos (10-20%), pero es rara en los de raza blanca (<1%). Lo más frecuente es que el pigmento sea melanina, que está sintetizada por los melanocitos de un nevo de la unión situado en la matriz ungueal o el lecho ungueal y no conlleva consecuencia alguna. Cuando la pigmentación se extiende o modifica se realiza una biopsia para descartar la malignización.

Las uñas negroazuladas o verdosas aparecen por una infección por *Pseudomonas* (fig. 683.4), en especial cuando se asocian a onicólisis o paroniquia crónica. Esta coloración se debe a la presencia de restos y al pigmento piocianina de las bacterias.

El **síndrome de las uñas amarillas** cursa con uñas amarillentas engrosadas, excesivamente curvadas, de crecimiento lento y sin lunula. En la mayoría de los casos se ven afectadas todas las uñas. Entre las enfermedades sistémicas asociadas destacan las bronquiectasias, la bronquitis recurrente, el quilotorax y el edema focal de las extremidades y la cara. Se cree que las manifestaciones de este síndrome se deben a una hipoplasia de los vasos linfáticos, lo que supone un drenaje linfático insuficiente.

Las **hemorragias en astilla** suelen ser resultado de traumatismos mínimos, aunque también se han asociado a endocarditis bacteriana subaguda, vasculitis, histiocitosis de células de Langerhans, artritis reumatoide grave, úlcera

CAMBIOS DE LA COLORACIÓN UNGUEAL

La **leuconiquia** representa una opacidad blanca de la lámina ungueal que la afecta en su totalidad o muestra una configuración punteada o estriada (v. tabla 683.1). La lámina ungueal permanece lisa y sin lunula. La leuconiquia puede ser traumática o asociarse a infecciones, como la lepra y la tuberculosis, dermatosis, como el liquen plano y la enfermedad de Darier, neoplasias malignas, como la enfermedad de Hodgkin, anemia e intoxicación por arsénico (líneas de Mees). La leuconiquia de todas las uñas es una enfermedad



Fig. 683.5 Hemorragia en astilla del lecho ungueal distal secundario a un trauma. (De Hordinsky M, Sawaya ME, Scher RK: *Atlas of hair and nails*. London, 1999, Churchill Livingstone.)

	MORFOLOGÍA EN ASTILLA	HEMATOMAS
Variante de la normalidad	+	—
Discrasias sanguíneas	+	+
Enfermedades del colágeno (lupus eritematoso)	+	+
Triquinosis	+	—
Traumatismos	+	+
Maltrato infantil	+	+
Crioglobulinemia	+	—
Erupciones por fármacos	+	—
Diálisis	+	—
Endocarditis (EBS)	+	—
Embolia	+	+
Histiocitosis de células de Langerhans	+	—
Vías o punciones arteriales	+	—
Sarcoidosis	+	—
Sepsis	+	—
Enfermedad tiroidea	+	—
Vasculitis	+	—
Fototoxicidad (tetraciclinas)	+	—

De Schachner LA, Hansen RC, editors: *Pediatric dermatology*, ed 4, Philadelphia, 2011, Elsevier, p 813, Table 12.9.

péptica, hipertensión arterial, glomerulonefritis crónica, cirrosis, escorbuto, triquinosis, neoplasias malignas y psoriasis (**fig. 683.5** y **tabla 683.4**).

SEPARACIÓN UNGUEAL

La **onicólisis** indica una separación de la lámina ungueal del lecho ungueal distal. Entre las causas más frecuentes figuran traumatismos, exposición a largo plazo a la humedad, hiperhidrosis, cosméticos, psoriasis, infecciones micóticas (onicólisis distal), dermatitis atópica o



Fig. 683.6 Onicólisis distal secundaria a uso de tetraciclinas orales y exposición a luz ultravioleta.



Fig. 683.7 Líneas de Beau. Alteración ungueal longitudinal.

de contacto, porfiria, fármacos (bleomicina, vincristina, retinoides, indometacina, clorpromacina) y fototoxicidad inducida por tetraciclinas (**fig. 683.6**) o cloranfenicol.

Las **Líneas de Beau** son surcos transversos en la lámina ungueal (**fig. 683.7**) que representan una interrupción temporal de la formación de dicha lámina. Estas líneas aparecen unas semanas después del acontecimiento responsable de la alteración del crecimiento de la uña. En la mayoría de los lactantes de 4-6 semanas aparece una única cresta transversal en el pliegue ungueal proximal que avanza distalmente con el crecimiento de la uña. Esta línea refleja alteraciones metabólicas después del parto. A otras edades, las líneas de Beau indican traumatismos periódicos o detenciones episódicas de la matriz ungueal secundarias a enfermedades sistémicas, como la enfermedad mano-pie-boca, el sarampión, la parotiditis, la neumonía o el déficit de zinc. La **onicomadesis** consiste en una exacerbación de las líneas de Beau, que da lugar a la separación proximal del lecho ungueal (**fig. 683.8**).

CAMBIOS UNGUEALES ASOCIADOS CON ENFERMEDADES CUTÁNEAS

Las anomalías ungueales se relacionan especialmente con otras enfermedades. Las más características de la psoriasis son el punteado, la onicólisis, la coloración amarillo-marrón y el engrosamiento. En el liquen plano se aprecian pápulas violáceas en el pliegue ungueal proximal y el lecho ungueal, leuconiquia, surcos longitudinales, adelgazamiento de toda la lámina ungueal y formación de pterigón, que es una adherencia anómala de la cutícula a la lámina ungueal o, cuando la placa está destruida focalmente, al lecho ungueal. En los síndromes de artritis reactiva postinfecciosa se observa una induración eritematosa e indolora de la base del pliegue ungueal, descamación paraqueratósica subungueal y engrosamiento, opacificación o estriación de la lámina ungueal. Las dermatitis que afecten a los pliegues ungueales originan distrofia, rugosidad y punteado tosco de las uñas. Las anomalías ungueales aparecen con mayor frecuencia en la dermatitis atópica que en otras dermatitis que afectan a las uñas. En la enfermedad de Darier se observan estrías



Fig. 683.8 Onicomadesis. Separación del lecho ungueal proximal.



Fig. 683.10 Decoloración, hiperqueratosis e irregularidades de las uñas secundarias a una infección por dermatofitos.



Fig. 683.9 Distrofia de todas las uñas en la traquioniquia.

rojas o blancas que se extienden longitudinalmente atravesando la lunula. Se puede ver una muesca en forma de V en el lugar en el que la estría alcanza la zona distal de la uña. También puede haber una leuconiquia total. En la alopecia areata se aprecian filas transversales de fositas diminutas. En los casos graves toda la superficie de la uña es rugosa. Los pacientes con acrodermatitis enteropática presentan surcos transversos (líneas de Beau) y distrofia ungueal como consecuencia de la dermatitis periungueal.

TRAQUIONIQUIA (DISTROFIA DE LAS 20 UÑAS)

La traquioniquia se caracteriza por estriación longitudinal, punteado, fragilidad, adelgazamiento, engrosamientos distales y un descoloramiento opalescente de todas las uñas (fig. 683.9). Los pacientes pueden no presentar otras enfermedades cutáneas ni sistémicas ni otros defectos ectodérmicos. A veces se asocia a alopecia areata, por lo que algunos autores afirman que la traquioniquia puede constituir una respuesta inmunológica anómala frente a la matriz ungueal. Los estudios histopatológicos indican que puede tratarse de una manifestación del liquen plano, de psoriasis o de una inflamación espongiosa (eczematoso) de la matriz ungueal. La enfermedad se debe diferenciar de las infecciones micóticas, la psoriasis, las alteraciones ungueales de la alopecia areata y la distrofia ungueal secundaria a eczema. Es raro que el eczema y las infecciones micóticas lesionen todas las uñas simultáneamente. Esta enfermedad es autolimitada, puede tratarse con corticosteroides potentes tópicos o retinoides tópicos, y acaba remitiendo durante la vida adulta.

INFECCIONES UNGUEALES

La infección por hongos de las uñas se ha clasificado en cuatro tipos. La onicomicosis superficial blanca se manifiesta como una coloración difusa o moteada blanquecina de la superficie de los dedos de los pies. Suele estar causada por *Trichophyton mentagrophytes*, que invade la lámina ungueal. El microorganismo puede rasparse de la lámina ungueal con un bisturí, pero el tratamiento es mejor si se añade un antimicótico azólico tópico. La onicomicosis subungueal distal, el tipo más común, se traduce en focos de onicólisis bajo la lámina ungueal distal o a lo largo del surco ungueal lateral, lo que se sigue de hiperqueratosis y una coloración amarillo-marrón. El proceso se extiende proximalmente, lo que origina un engrosamiento

de la lámina ungueal, con irregularidades (fig. 683.10) y separación del lecho ungueal. *Trichophyton rubrum* y, a veces, *T. mentagrophytes* infectan los dedos de los pies, mientras que las uñas de las manos casi siempre se ven afectadas por *T. rubrum*, que se asocia a descamación superficial de la superficie plantar y, a menudo, de una de las manos. Los dermatofitos se encuentran más fácilmente en la zona más proximal del lecho ungueal o cercanos a la porción ventral de las láminas ungueales. Los tratamientos tópicos, como la laca de ciclopirox al 8%, de amorolfina al 5%, o pomada de bifonazol-urea 1%/40% pueden resultar efectivos para las infecciones ungueales solitarias. El efinaconazol tópico al 10% y la solución tópica de tavaborole al 5% también puede ser eficaz; el tratamiento con láser es una alternativa segura al tratamiento oral. Dada su larga semivida en la uña, el itraconazol oral puede ser eficaz cuando se administra en pulsos (1 semana de cada 3-4 meses). La dosis depende del peso. La terbinafina diaria oral también es bastante eficaz. Estos fármacos son superiores a la griseofulvina, el fluconazol o el ketoconazol. Los riesgos, de los que el principal es la hepatotoxicidad, y el coste del tratamiento por vía oral se minimizan con el uso de tratamiento en pulsos.

La onicomicosis subungueal blanca proximal aparece cuando el microorganismo, en general *T. rubrum*, entra en la uña a través del pliegue ungueal proximal, lo que da lugar a zonas descoloridas blancoamarillentas en la superficie inferior a la lámina ungueal. La superficie de la uña está respaldada. Este trastorno se observa casi exclusivamente en pacientes inmunodeprimidos y es una manifestación bien reconocida del SIDA. El tratamiento incluye terbinafina oral o itraconazol.

La onicomicosis candidiásica afecta a la totalidad de la lámina ungueal en pacientes con una candidiasis mucocutánea crónica. También se ve con frecuencia en el SIDA. El microorganismo, en general *Candida albicans*, penetra por el borde distal o a través de los pliegues ungueales laterales, afecta rápidamente a todo el grosor de la lámina ungueal y produce engrosamiento, irregularidades y deformidad de la lámina. Los antimicóticos azólicos tópicos son suficientes para el tratamiento de la onicomicosis candidiásica en los pacientes inmunocompetentes, mientras que en los pacientes inmunodeprimidos es necesario administrar antimicóticos orales. En la tabla 683.5 se resume el diagnóstico diferencial de la onicomicosis.

INFLAMACIÓN PARONIQIAL

La inflamación paroniquial puede ser aguda o crónica y suele afectar a uno o dos de los pliegues de las uñas de las manos. La paroniquia aguda se manifiesta con eritema, calor, edema y dolor del pliegue ungueal proximal y con frecuencia está producida por estafilococos, estreptococos o *Candida* (fig. 683.11). Se puede tratar con baños templados y antibióticos orales; en algunos casos se precisa su incisión y drenaje. La aparición de una paroniquia crónica se observa tras la inmersión prolongada en agua (fig. 683.12), como sucede en caso de succión de algún dedo de la mano o el pulgar, exposición a irritantes, traumatismo del pliegue ungueal o enfermedades tales como el fenómeno de Raynaud, enfermedades vasculares del colágeno y la diabetes. La inflamación del pliegue ungueal proximal se sigue de su separación de la lámina ungueal subyacente y supuración. Los cuerpos extraños que se introducen en la dermis del pliegue ungueal actúan como un nido de inflamación e infección secundaria por *Candida* y flora bacteriana mixta. Para el tratamiento correcto de la paroniquia

Tabla 683.5 Diagnóstico diferencial de la onicomicosis

Psoriasis

- Como en la onicomicosis: onicólisis, hiperqueratosis subungueal, hemorragias en astilla, leuconiquia, distrofia
- Punteado
- Signo de la gota de aceite (decoloración translúcida roja amarillenta visible en el lecho ungueal)

Líquen plano

- Enfermedades cutáneas en otras localizaciones
- Lámina ungueal delgada y surcada
- Pterigón dorsal; cicatriz en la cara proximal de la uña

Traumatismos

- La lámina ungueal puede parecer anormal
- El lecho ungueal debe ser normal
- Onicólisis distal con traumatismos repetidos
- Uñas con dobleces irregulares y surcos

Eczema

- Uñas irregulares con líneas
- Signos cutáneos de eczema

Síndrome de la uña amarilla

- Lámina ungueal con decoloración verde amarillenta
- Las uñas son duras con curvatura longitudinal elevada
- Las uñas pueden descamarse y ser dolorosas
- Asociaciones con bronquiectasias, linfedema y sinusitis crónica

Onicosquicia lamelar (hendidura lamelar)

- Antecedentes de empapado repetido en agua
- Por lo general, porción distal de la uña

Carcinoma de células escamosas periungueal/enfermedad de Bowens

- Una sola uña, cambios verrucosos en el pliegue de la uña, con exudado desde el borde ungueal

Melanoma maligno

- Decoloración negruzca de la lámina y el lecho ungueal
- El pigmento puede extenderse al pliegue ungueal

Quiste mixoide (mucoide)

- Quiste en la base ungueal, estría en la uña que se extiende a lo largo de esta

Alopecia areata

- Punteados, crestas longitudinales, fragilidad
- Pérdida de pelo

De Eisman S, Sinclair R: Fungal nail infection: diagnosis and management. *BMJ* 348:g1800, 2014.



Fig. 683.11 Paroniquia aguda secundaria a *Staphylococcus aureus*.

crónica se requiere una combinación de evitación de los factores predisponentes, secado meticoloso de las manos y tratamiento tópico con antimicóticos, antibióticos y corticosteroides tópicos de potencia elevada durante períodos prolongados.

Las uñas encarnadas aparecen cuando el borde lateral de la uña, incluidas las espículas que se han separado de la lámina ungueal, penetra en las partes blandas del pliegue ungueal lateral. En el contexto agudo cursa con eritema, edema y dolor, y afecta con mayor frecuencia a las zonas laterales de los dedos gordos de ambos pies. Los episodios recurrentes pueden conllevar la forma-



Fig. 683.12 Paroniquia crónica con eritema y separación del pliegue ungueal lateral.

ción de tejido de granulación. Entre los factores predisponentes cabe citar: 1) el alineamiento congénito defectuoso (en especial de los dedos gordos); 2) la compresión de los lados de los dedos por zapatos ajustados, en especial cuando los dedos gordos son demasiado largos y los pliegues laterales son prominentes, y 3) el recorte inapropiado de las uñas en forma curva en lugar de recta. El tratamiento comprende el uso de zapatos adecuados, permitir que la uña crezca más allá del borde libre antes de recortarlas rectas, baños con agua templada, antibióticos orales cuando hay celulitis en el pliegue ungueal lateral y, en los casos recurrentes graves, aplicación de nitrato de plata en el tejido de granulación, avulsión de la uña o la escisión de la zona lateral de la uña seguida de matricectomía.

TUMORES PARONIQUIALES

Entre los tumores de la región paroniquial figuran los granulomas piógenos, los quistes mucosos, las exostosis subungueales y los nevos de la unión. Los fibromas periungueales que aparecen durante las etapas tardías de la infancia deben hacer pensar en la posibilidad de una esclerosis tuberosa.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

Capítulo 684

Enfermedades de las mucosas

Wendy E. Kim

Las mucosas se encuentran afectadas en trastornos congénitos, genodermatosis, infecciones, enfermedades cutáneas agudas y crónicas, y tumores benignos y malignos.

QUEILITIS ANGULAR

La queilitis angular (boqueras) (fig. 684.1) se caracteriza por inflamación y fisuras de los ángulos de la boca, asociada a menudo a erosión, maceración y costras. Las grietas y los acúmulos de humedad en los ángulos de la boca predisponen a los niños a desarrollar queilitis angular. Los niños que se lamen continuamente los labios o con un exceso de salivación o babeo asociado a deficiencias neurológicas, con implantes ortodóncicos o que respiran por la boca también tienen más riesgo. La dermatitis de contacto o atopica asociada a la pasta de dientes, mascar chicle, colutorios o productos estéticos también son causas frecuentes. Las carencias nutricionales suponen una causa menos frecuente. Se puede aportar protección mediante la aplicación frecuente de una pomada suave, como vaselina. La candidiasis debe tratarse con un antimicótico apropiado y la dermatitis de contacto perioral con un corticosteroid tópico de potencia baja en pomada y el uso frecuente de vaselina o de



Fig. 684.1 Queilitis angular.



Fig. 684.3 Mucocele del labio inferior.



Fig. 684.2 Ulceración aftosa del labio inferior.

un emoliente similar. La corrección de los factores predisponentes de base (cuando sea posible) evitará las recurrencias.

ESTOMATITIS AFTOSA (AFTAS)

La estomatitis aftosa se caracteriza por úlceras dolorosas únicas o múltiples que aparecen en la mucosa labial (fig. 684.2), bucal o lingual y la mucosa sublingual, palatina o gingival (v. cap. 341). Las lesiones surgen inicialmente como pápulas eritematosas e induradas que se erosionan rápidamente para formar úlceras necróticas, bien delimitadas, con un exudado fibrinoso grisáceo y un halo eritematoso. Las aftas pequeñas tienen un diámetro de 2-10 mm y curan espontáneamente en 7-10 días. Las úlceras aftosas grandes son >10 mm de diámetro, tardan 10-30 días en curar y pueden dejar cicatrices. Un tercer tipo de úlceras aftosas presenta un aspecto herpetiforme, con una cantidad escasa o numerosa de lesiones de 1-2 mm, agrupadas, que tienden a confluir formando placas y que curan en 7-10 días. Aproximadamente el 30% de los pacientes con lesiones recurrentes tiene antecedentes familiares de la enfermedad (v. cap. 341 para el diagnóstico diferencial).

La etiología de la estomatitis aftosa es multifactorial. Constituye una manifestación oral de diversas enfermedades. La alteración de la regulación local de la inmunidad celular, después de la activación y acumulación de linfocitos T citotóxicos, contribuye a la rotura localizada de la mucosa. Un error de concepto muy frecuente es que la estomatitis aftosa es una manifestación de la infección por el virus del herpes simple. La infección recurrente por herpes permanece localizada en los labios y es raro que sobrepase la unión mucocutánea. La afectación de la mucosa oral solo tiene lugar en la primoinfección.

El tratamiento de la estomatitis aftosa es de soporte. La mayor parte de los casos leves no precisa tratamiento. El alivio del dolor, en especial antes de comer, se logra con anestésicos tópicos como lidocaina viscosa o enjuagues con una solución combinada de elixir de difenhidramina, lidocaina viscosa y un antiácido oral. Se deben evitar los alimentos y las bebidas calientes tras el uso de anestésicos tópicos. Un corticosteroide tópico asociado a un producto adherente de la mucosa ayuda a reducir la inflamación; los

enjuagues con tetraciclina tópica también aceleran la curación. En los casos graves y debilitantes se administra tratamiento sistémico con corticosteroides, colchicina, dapsona o talidomida.

ENFERMEDAD (MANCHAS) DE FORDYCE

Las manchas (gránulos) de Fordyce son pápulas asintomáticas, diminutas (1-3 mm), blancoamarillentas y situadas en el borde bermellón de los labios y la mucosa bucal. Son un hallazgo clínico frecuente y representan una variante anatómica de las glándulas sebáceas. Pueden aparecer en cualquier sexo desde la lactancia hasta la edad adulta y hacerse más notorias durante la pubertad debido a la influencia de los andrógenos. No precisan tratamiento.

PERLAS DE EPSTEIN (QUISTES GINGIVALES DEL RECIÉN NACIDO)

Las perlas de Epstein son quistes blancos que contienen queratina en la mucosa palatina o alveolar que aparecen aproximadamente en el 80% de los neonatos. Son quistes de inclusión piramidales que se forman cuando se fusionan el paladar blando y duro y son análogas a la milia facial. SueLEN ser asintomáticas y se desprenden a las pocas semanas; no precisan tratamiento.

MUCOCELE

Los quistes mucosos de retención son pápulas indoloras, azuladas, fluctuantes y tensas de 2-10 mm, situadas en los labios (fig. 684.3), la lengua, el paladar o la mucosa bucal. La sección traumática del conducto de una glándula salival menor provoca una retención submucosa de moco. Los que están localizados en el suelo de la boca se conocen como ránulas cuando afectan a los conductos de la glándula submaxilar o sublingual. Son frecuentes las variaciones del tamaño y la lesión puede desaparecer tras su rotura traumática. La recurrencia se evita extirmando quirúrgicamente el depósito de moco y la glándula asociada.

LENGUA FISURADA

La lengua fisurada (lengua escrotal o *lingua plicata*) es una anomalía frecuente del desarrollo de la lengua. Los niños tienen numerosos pliegues con surcos profundos en la zona dorsal de la lengua, lo que confiere un aspecto en empedrado. Puede observarse en el síndrome de Melkersson-Rosenthal y en el síndrome de Down y a menudo se asocia a la lengua geográfica. Las partículas y los restos de comida pueden quedar atrapados en las fisuras, lo que ocasiona irritación, inflamación y halitosis. Se recomienda una limpieza cuidadosa de la boca con un enjuague bucal y un cepillo de cerdas suaves.

LENGUA GEOGRÁFICA (GLOSITIS MIGRATORIA BENIGNA)

La lengua geográfica consiste en placas eritematosas, únicas o múltiples, bien delimitadas, irregulares, lisas, rodeadas de un borde serpentíginoso blanco amarillento, situadas en el dorso de la lengua. El inicio es rápido y el patrón puede variar en horas o días. Las placas lisas se corresponden a papillas filiformes atróficas y los bordes elevados representan papillas hipertróficas (fig. 684.4). La etiología sigue siendo desconocida. Las lesiones suelen ser asintomáticas, pero a veces se acompañan de una sensación leve de quemazón o sensibilidad a comidas calientes y picantes,



Fig. 684.4 Lengua geográfica.

o a alimentos fríos. No se precisa más tratamiento que tranquilizar al paciente.

LENGUA PILOSA NEGRA

La lengua pilosa negra consiste en un recubrimiento oscuro del dorso de la lengua producido por la hiperplasia y el alargamiento de las papilas filiformes. El sobrecrecimiento de bacterias y hongos cromógenos, los residuos pigmentados atrapados que se adhieren a la placa microbiana y la queratina desprendida son responsables de la coloración oscura. Los cambios suelen iniciarse en la zona posterior de la lengua y se extienden hacia la parte anterior en el dorso de la lengua. Es más frecuente en los adultos, aunque también se observa durante la adolescencia. Entre los factores predisponentes se encuentran la higiene oral deficiente, la ausencia de alimentación oral, el tratamiento con antibióticos sistémicos como las tetraciclinas (que facilitan el crecimiento de especies de *Candida*) y el tabaquismo. Como tratamiento resulta suficiente con mejorar la higiene bucal y cepillar la lengua con un cepillo de cerdas suaves.

LEUCOPLASIA VELLOSA ORAL

La leucoplasia vellosa oral aparece aproximadamente en el 25% de los pacientes con SIDA, pero es rara en la población pediátrica. Suele manifestarse como un engrosamiento blanquecino hirsuto y arrugado en los bordes laterales de la lengua que no puede desprenderse frotando. En ocasiones se extiende hasta la superficie ventral de la lengua, el suelo de la boca, los pilares amigdalinos y la faringe. La enfermedad se debe al virus de Epstein-Barr, que está presente en las capas superiores del epitelio afectado. Estas placas no tienen potencial maligno. Este trastorno aparece principalmente en pacientes infectados por el VIH, pero también se ve en personas inmunodeprimidas por otros procesos, como trasplantes de órganos, leucemias, quimioterapia o el uso a largo plazo de corticosteroides inhalados. La enfermedad suele ser asintomática y no precisa tratamiento.

GINGIVITIS ULCEROSA NECROSANTE AGUDA (ESTOMATITIS DE VINCENT, GINGIVITIS POR FUSOESPIROQUETAS, BOCA DE TRINCHERA)

La gingivitis ulcerosa necrosante aguda se manifiesta con úlceras dolorosas en sacabocados, necrosis y hemorragias de las papillas interdentarias. Las úlceras están recubiertas por una seudomembrana blancogrisácea. Las lesiones se pueden extender y afectar a la mucosa bucal, los labios, la lengua, las amigdalas y la faringe y se asocian a dolor dental, mal sabor, febrícula y adenopatías. Es más frecuente en la segunda o tercera década de la vida, en especial en el contexto de una higiene dental deficiente, una nutrición deficiente, tabaquismo o estrés.

NOMA

El noma es una forma grave de estomatitis gangrenosa fusoespirilar que aparece fundamentalmente en niños desnutridos de 2-5 años que han padecido previamente una enfermedad, como sarampión, escarlatina, tuberculosis, neoplasias malignas o inmunodeficiencias. Su prevalencia es mayor en África, pero también aparece en Asia y Latinoamérica. Se han descrito casos esporádicos asociados a cuadros de inmunodeficiencia en países desarrollados. Se manifiesta como una pápula roja, indurada en el borde alveolar, que se sigue de ulceración y destrucción gangrenosa

mutilante del tejido de la zona oronasal. Esta enfermedad también afecta al cuero cabelludo, el cuello, los hombros, el perineo y la vulva. El noma neonatal surge en el primer mes de vida en forma de lesiones gangrenosas en los labios, la nariz, la boca y la zona anal. Los lactantes afectados suelen ser pequeños para la edad gestacional, desnutridos, prematuros y, con frecuencia, presentan una sepsis por *Pseudomonas aeruginosa*. El tratamiento consta de soporte nutricional, desbridamiento conservador de las partes blandas necróticas, antibióticos empíricos de amplio espectro como penicilina y metronidazol y, en el caso del noma neonatal, antibióticos antipseudomonas (v. cap. 57).

SÍNDROME DE COWDEN (SÍNDROME DE HAMARTOMAS MÚLTIPLES)

El síndrome de Cowden es una enfermedad autosómica dominante producida por una mutación de pérdida de función en el gen supresor tumoral *PTEN*. Las lesiones mucocutáneas suelen manifestarse en la segunda o tercera década de la vida. Los papilomas orales son pápulas lisas de 1-3 mm, de color blanco o rosado, en las mucosas palatina, gingival, bucal y labial que confluyen dando un aspecto en empedrado. También aparecen numerosas pápulas de color carnosos en la cara, en especial en torno a la boca, la nariz y las orejas. Estas pápulas suelen ser tricoleomas, una neoplasia benigna del folículo piloso. Entre los hallazgos asociados cabe citar pápulas queráticas acrales, adenoma tiroideo, bocio, pólipos gastrointestinales, nódulos mamarios fibroquísticos y carcinomas de mama o tiroides.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

Capítulo 685

Infecciones bacterianas cutáneas

685.1 Impétigo

Daren A. Diorio y Stephen R. Humphrey

ETILOGÍA Y PATOGENIA

El impétigo es la infección cutánea más frecuente en niños en todo el mundo. Hay dos formas clásicas de impétigo: ampolloso y no ampolloso.

Staphylococcus aureus es el microorganismo responsable con mayor frecuencia de **impétigo no ampolloso** en Estados Unidos (v. cap. 208); el estreptococo β-hemolítico del grupo A (EBHGA) se relaciona con la aparición de algunas lesiones (v. cap. 210). Los tipos de estafilococos que provocan un impétigo no ampolloso son diversos, pero no suelen ser del fagogrupo 2, el cual se asocia al síndrome de la piel escalada y del shock tóxico. En general, los estafilococos se extienden desde la nariz hasta la piel normal y la infectan. Por otro lado, cuando se trata de EBHGA, la piel se coloniza una media de 10 días antes de surgir el impétigo. La piel actúa como origen de los EBHGA y es probablemente el lugar más importante de diseminación del impétigo. Las lesiones de impétigo no ampolloso en las que crecen estafilococos en el cultivo no se distinguen clínicamente de aquellas en las que crece EBHGA en cultivo puro.

El **impétigo ampolloso** siempre está causado por cepas de *S. aureus* productor de toxinas exfoliativas. Las toxinas estafilocócicas exfoliativas (ETA, ETB, ETD) producen ampollas en la epidermis superficial mediante la hidrólisis de la desmogleína 1 humana, lo cual genera una vesícula subcorneal. Este es también el antígeno diana de los autoanticuerpos en el pénfigo foliáceo.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Impétigo no ampolloso

Más del 70% de los casos corresponde a **impétigo no ampolloso**. Las lesiones comienzan habitualmente en la piel de la cara o las extremidades que se ha lesionado previamente. Las lesiones que preceden más a menudo al impétigo no ampolloso son picaduras de insectos, abrasiones,



Fig. 685.1 Numerosas lesiones costrosas y supurativas de impétigo.

laceraciones, varicela, escabiosis, pediculosis y quemaduras. Inicialmente se forma una vesícula o pústula diminuta que rápidamente evoluciona para formar una placa con costras melicéricas, que suele tener <2 cm de diámetro (fig. 685.1). La infección se extiende a otras partes del cuerpo a través de los dedos, la ropa y las toallas. Las lesiones se acompañan de un dolor escaso o nulo y eritema circundante, y los síntomas constitucionales suelen estar ausentes. En algunas ocasiones hay prurito, en más del 90% de los casos se observan linfadenopatías regionales y en alrededor del 50% se detecta leucocitosis.

Impétigo ampolloso

El impétigo ampolloso es una infección que aparece predominantemente en lactantes y niños pequeños. Aparecen ampollas flácidas y transparentes en la piel de la cara, los glúteos, el tronco, el periné y las extremidades. El **impétigo ampolloso neonatal** puede comenzar en la zona del pañal. La rotura de las ampollas sucede con facilidad y deja una zona erosionada, superficial y húmeda, con un delgado ribete de escamas. No suele haber eritema alrededor de las lesiones ni adenopatías. A diferencia del impétigo no ampolloso, las lesiones del impétigo ampolloso son una manifestación local del síndrome de la piel escaldada por estafilococos y aparecen sobre piel sana.

Diagnóstico diferencial

El diagnóstico diferencial del **impétigo no ampolloso** engloba infecciones víricas (herpes simple, varicela-zóster), micóticas (tiña corporal, querión), pícadas de artrópodos e infestaciones parasitarias (escabiosis, pediculosis de la cabeza), todas las cuales se pueden impetriginizar.

El diagnóstico diferencial del **impétigo ampolloso** en los neonatos engloba la epidermolisis ampollosa, la mastocitosis ampollosa, la infección herpética y el inicio del síndrome de la piel escaldada por estafilococos. En los niños mayores, en especial si las lesiones no responden al tratamiento, deben plantearse la dermatitis alérgica de contacto, las quemaduras, el eritema multiforme, la dermatosis inmunoglobulina (Ig) A lineal, el pénfigo y el penfígoide ampolloso.

COMPLICACIONES

Entre las complicaciones potenciales, pero infrecuentes, del impétigo ampolloso y no ampolloso figuran la bacteriemia con la consiguiente osteomielitis, la artritis séptica, la neumonía y la septicemia. En los niños por lo demás sanos, con lesiones localizadas, es muy raro que se obtengan hemocultivos positivos. En los pacientes con impétigo no ampolloso se ha descrito celulitis en alrededor del 10% de los casos, si bien es raro que aparezca en la forma ampollosa. En ocasiones, tras una infección estreptocócica, aparecen linfangitis, linfadenitis supurativa, psoriasis en gotas y escarlatina. No existe correlación entre el número de lesiones y la afectación clínica de los vasos linfáticos o la aparición de celulitis en los pacientes con impétigo estreptocócico.

Las infecciones por cepas nefritógenas de EBHGA originan una **glomerulonefritis postestreptocócica aguda** (v. cap. 537.4). El aspecto clínico de las lesiones de impétigo no predice el desarrollo de la glomerulonefritis postestreptocócica. Los niños de 3-7 años de edad son los más comúnmente afectados. El periodo medio de latencia entre el inicio del impétigo y la aparición de la glomerulonefritis postestreptocócica es de 18-21 días, que es mayor que el de 10 días tras una faringitis. La glo-

merulonefritis postestreptocócica aparece de forma epidémica después de infecciones faringeas o cutáneas. Las epidemias asociadas a impétigo se han relacionado con los grupos M 2, 49, 53, 55, 56, 57 y 60. Las cepas de EBHGA que se han asociado a impétigo endémico en Estados Unidos tienen un escaso o nulo potencial de provocar glomerulonefritis. No se ha comprobado la aparición de fiebre reumática aguda como consecuencia del impétigo.

TRATAMIENTO

La decisión de cómo tratar el impétigo depende del número de lesiones y de su localización. En la enfermedad localizada, el tratamiento tópico con mupirocina al 2% y retapamulina al 1% 2-3 veces al día durante 10-14 días es aceptable en el caso de la enfermedad localizada por *S. aureus*.

Se debe prescribir un tratamiento sistémico con antibióticos orales en los pacientes con estreptococos o afectación extensa de infecciones estafilocócicas, en caso de lesiones cercanas a la boca, donde la medicación tópica puede ser chupada, y ante la existencia de datos de afectación profunda, como celulitis, forúnculos, abscesos o linfadenitis supurativa. La cefalexina a 25-50 mg/kg/día en 3-4 dosis divididas durante 7 días es una excelente opción para el tratamiento inicial. Se debe hacer un cultivo, ya que la aparición de *S. aureus* resistente a meticilina (SARM) generalmente requiere una elección antibiótica diferente basada en el patrón de resistencias. En caso de sospecharse SARM, estaría indicada la administración de clindamicina, doxiciclina o trimetoprima-sulfametoaxazol. No existe evidencia que apoye que un ciclo de 10 días sea superior a uno de 7 días; el administrar trimetoprima-sulfametoaxazol dos veces al día durante 3 días es comparable a una vez al día durante 5 días. La bencilpenicilina benzatina intramuscular se ha utilizado cuando el cumplimiento con antibióticos orales con múltiples dosis y días es pobre.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

685.2 Infecciones del tejido celular subcutáneo

Daren A. Diorio y Stephen R. Humphrey

El dato más importante en las infecciones de las partes blandas es si son *no necrotizantes* o *necrotizantes*, así como si son *purulentas* o *no purulentas* (v. fig. 685.2). Las primeras responden bien al tratamiento antibiótico aislado, mientras que las últimas precisan un desbridamiento quirúrgico rápido de todos los tejidos desvitalizados además del tratamiento antibiótico. Las infecciones necrotizantes de partes blandas son potencialmente mortales y se caracterizan por una rápida destrucción del tejido local y toxicidad sistémica, incluyendo shock. La necrosis tisular la distingue de la celulitis. En la celulitis, un proceso infeccioso inflamatorio afecta el tejido celular subcutáneo sin destruirlo. Las infecciones necrotizantes de partes blandas se pueden presentar inicialmente con pocos signos cutáneos iniciales con respecto a la rapidez y al grado de destrucción del tejido celular subcutáneo.

CELULITIS

Etiología

La celulitis se caracteriza por una infección e inflamación del tejido conjuntivo laxo, con una afectación limitada de la dermis y una epidermis relativamente respetada. Una herida en la piel por un traumatismo previo, una intervención quirúrgica o una lesión cutánea subyacente predispone a la aparición de celulitis. Esta también es más frecuente en los individuos con estasis linfática, diabetes mellitus o inmunodepresión.

S. aureus y *Streptococcus pyogenes* (estreptococo del grupo A) son los microorganismos etiológicos más habituales. En los pacientes inmunodeprimidos o diabéticos, otras bacterias y hongos que pueden participar, entre los que destacan *Pseudomonas aeruginosa*, *Aeromonas hydrophila* y a veces otras enterobacterias, especies de *Legionella*, *Mucorales*, en especial especies de *Rhizopus*, *Mucor* y *Absidia*, y *Cryptococcus neoformans*. Los niños con síndrome nefrótico recidivante pueden manifestar una celulitis por *Escherichia coli*. En los niños de entre 3 meses y 5 años de edad, *Haemophilus influenzae* tipo b fue una causa importante de celulitis facial en el pasado, pero su incidencia ha descendido significativamente desde que se implantó la vacunación contra este microorganismo.

Manifestaciones clínicas

La celulitis se caracteriza clínicamente como una zona localizada edematosa, caliente, eritematosa y dolorosa. Los bordes laterales tienden a estar mal definidos, puesto que se trata de un proceso que afecta a las zonas profundas de la piel, sobre todo al tejido celular subcutáneo y a la dermis. Si se presiona puede aparecer fóvea. Aunque en un paciente no se distingue con certeza, la celulitis causada por *S. aureus* tiende a ser más localizada y supurativa, mientras que la debida a *S. pyogenes* (estreptococo del grupo A) tiende a extenderse más rápidamente y se acompaña de linfangitis. Es frecuente que existan adenopatías regionales y signos y síntomas constitucionales, como fiebre, tiritona y malestar. Las complicaciones de la celulitis son frecuentes e incluyen abscesos subcutáneos, bacteriemia, osteomielitis, artritis séptica, tromboflebitis, endocarditis y fascitis necrosante. La infección por *S. pyogenes* también se puede seguir de linfangitis o glomerulonefritis.

Diagnóstico

La celulitis en un neonato debe impulsar la evaluación precoz de infección bacteriana invasiva, incluido el hemocultivo; la punción lumbar también se realiza generalmente, aunque su necesidad en casos leves de celulitis es controvertida en este grupo de edad. En niños mayores no se recomiendan hemocultivos o aspirados cutáneos, biopsias o hisopos de rutina. Sin embargo, se debe considerar extraer hemocultivo si el paciente es menor de 1 año de edad, si hay signos de toxicidad sistémica, si no se puede realizar un examen adecuado o si hay una condición de inmunodepresión (p. ej., malignidad, neutropenia). En el 25% de los casos de celulitis, el aspirado del lugar de inflamación, la biopsia cutánea y los hemocultivos permiten identificar el microorganismo responsable. Si el origen de la celulitis es evidente, como una abrasión o una úlcera, el rendimiento para localizar el microorganismo responsable es de aproximadamente un 30%. Cuando el aspirado se toma de la zona más inflamada, se identifica el microorganismo con mayor frecuencia que si se aspira del borde de avance. La baja tasa de aislamiento radica principalmente en el escaso número de microorganismos que están presentes en la lesión. La ecografía puede realizarse en caso de sospechar un absceso subcutáneo asociado.

El diagnóstico diferencial incluye una reacción alérgica inmunitaria exuberante a picaduras de insectos, y en particular de mosquitos (*skeeter syndrome*) (v. cap. 171). Estos síndromes suelen caracterizarse por una tumefacción desproporcionada al eritema; suele haber prurito, pero normalmente no duele a la palpación. Además, la **paniculitis por frío** puede aparecer como una tumefacción eritematosa, habitualmente indolora, tras la exposición al frío, como ir en trineo o comer un helado (v. cap. 680.1).

Tratamiento

El tratamiento empírico antibiótico de la celulitis y la vía de administración inicial tiene que estar guiado por la edad y el estado inmunitario del paciente, historia de la enfermedad, y la localización y la gravedad de la celulitis (fig. 685.2).

Los neonatos deben recibir antibioterapia intravenosa con un antibiótico antiestafilocócico resistente a las β-lactamasas, como nafticina, cefazolina, o vancomicina, y un aminoglucósido como gentamicina o una cefalosporina de tercera generación como cefotaxima.

En lactantes y niños mayores de 2 meses con infecciones leves o moderadas, particularmente si no hay fiebre, adenopatías ni otros signos constitucionales, el tratamiento de la celulitis se inicia por vía oral de manera ambulatoria con una penicilina resistente a las penicilinas, como dicloxacilina o una cefalosporina de primera generación como cefalexina o, si se sospecha un SARM, con clindamicina. A veces se recomienda trimetoprima-sulfametoxazol aunque no proporciona una cobertura ideal contra el *S. pyogenes*, una causa potencial de celulitis sin absceso. Un estudio aleatorizado de 500 niños >12 años y adultos no demostró diferencias significativas en el fallo del tratamiento entre aquellos que se trataron con cefalexina únicamente comparado con aquellos que se trataron con una combinación de cefalexina y trimetoprima-sulfametoxazol.

Si no se aprecia mejoría o la enfermedad progresiona significativamente en las primeras 24-48 horas de tratamiento, se precisa tratamiento por vía parenteral. Los lactantes y niños mayores de 2 meses con signos de infección sistémica, como fiebre, adenopatías o signos constitucionales, también requieren hospitalización y tratamiento con antibióticos intravenosos que sean efectivos contra el *S. pyogenes* y el *S. aureus*, como la clindamicina o una cefalosporina de primera generación (cefazolina). Si el paciente está grave o con apariencia séptica se tiene que considerar la adición de clindamicina o vancomicina si estos antibióticos no se

administraron al inicio. La US Food and Drug Administration (FDA) ha aprobado en adultos otros fármacos para las infecciones de la piel complicadas y otras estructuras cutáneas causadas por SARM o *S. pyogenes*, como la dalbavancina (administración intravenosa una vez por semana), la ceftarolina (intravenosa), la telavancina (intravenosa), el linezolid (oral o intravenosa), el tedizolid (oral o intravenosa) y la oritavancina (intravenosa). La dalbavancina también tiene actividad contra los enterococos resistentes a vancomicina.

En pacientes no inmunizados, el tratamiento antibiótico debe incluir una cefalosporina de tercera generación (cefepima, ceftriaxona, o cefotaxima si está disponible) o una combinación de β-lactámico/inhibidor de la β-lactamasa (p. ej., ampicilina-sulbactam), que cubre a *H. influenzae* tipo b y a *Streptococcus pneumoniae*.

Una vez que hayan disminuido notablemente el eritema, el calor, el edema y la fiebre, se ha de completar un ciclo total de tratamiento de 5 a 7 días de modo ambulatorio aunque el tratamiento se debe prolongar si la infección no ha mejorado sustancialmente dentro de este periodo de tiempo. La elevación de la extremidad afectada, en especial al inicio del tratamiento, ayudan a disminuir la inflamación y el dolor. Si hay abscesos subcutáneos, deben drenarse.

FASCITIS NECROSANTE

Etiología

La fascitis necrosante consiste en una infección del tejido celular subcutáneo que afecta a la capa profunda de la fascia superficial y que respeta en gran medida la epidermis adyacente, la fascia profunda y el músculo.

Existen relativamente pocos microorganismos con la suficiente virulencia para originar una fascitis necrosante cuando actúan independientemente. La mayoría (55-75%) de los casos de fascitis necrosante son polimicrobianos (fascitis necrosante sinérgica), con una media de aislamiento de 4 microorganismos diferentes. Las bacterias que se aíslan con mayor frecuencia en la fascitis necrosante polimicrobiana son *S. aureus*, especies de estreptococos, especies de *Klebsiella*, *E. coli* y anaerobios.

El resto de los casos y la mayor parte de las infecciones fulminantes, asociadas a síndrome del shock tóxico y a una elevada letalidad, están causadas habitualmente por *S. pyogenes* (estreptococos del grupo A) (v. cap. 210). La fascitis necrosante estreptocócica puede aparecer en ausencia de un cuadro de síndrome del shock tóxico, es potencialmente mortal y se asocia a una importante morbilidad. La fascitis necrosante se debe en ocasiones a *S. aureus*, *Clostridium perfringens*, *Clostridium septicum*, *P. aeruginosa*, especies de *Vibrio*, en especial *Vibrio vulnificus*, y hongos del orden de los *Mucorales*, sobre todo especies de *Rhizopus*, *Mucor* y *Absidia*. También se ha descrito en raras ocasiones como consecuencia de una infección por estreptococos de un grupo diferente al A, como los grupos B, C, F o G, *S. pneumoniae* o *H. influenzae* tipo b.

No es posible distinguir clínicamente si la infección se debe a un microorganismo u otro, o a una combinación de microorganismos, aunque la **crepitación** indica la presencia de microorganismos productores de gas: *Clostridium* spp. o bacilos gramnegativos, como *E. coli*, *Klebsiella*, *Proteus* o *Aeromonas*.

Manifestaciones clínicas

La fascitis necrosante puede aparecer en cualquier localización. Las infecciones polimicrobianas tienen tendencia a localizarse en el tronco y la zona perineal. La incidencia de fascitis necrosante es mayor en caso de inmunodepresión sistémica o local, como sucede en los pacientes con diabetes mellitus, neoplasias o vasculopatía periférica, así como en los pacientes sometidos a cirugía de forma reciente, los consumidores de drogas intravenosas o los que están siguiendo un tratamiento inmunodepresor, en especial con corticosteroides. La infección también afecta a individuos sanos tras heridas punzantes pequeñas, abrasiones o laceraciones, traumatismos contusos, intervenciones quirúrgicas, en especial en el abdomen, los aparatos digestivo o genitourinario, o el perine, o la inyección subdérmica.

Se ha constatado un resurgimiento de las infecciones necrotizantes de partes blandas y fulminantes por *S. pyogenes*, que aparecen en personas previamente sanas. La celulitis necrotizante por estreptococo se localiza de forma clásica en las extremidades. Puede haber antecedente de traumatismo reciente o cirugía en la zona afectada. La fascitis necrosante por *S. pyogenes* también puede aparecer tras la sobreinfección de lesiones de varicela. Estos niños presentan un inicio, un recrudescimiento y una persistencia de fiebre alta y signos de afectación sistémica después del 3.^{er} o 4.^º día de varicela. En los neonatos con frecuencia son factores predisponentes la onfalitis y la balanitis tras la circuncisión.

La fascitis necrosante tiene un inicio brusco caracterizado por inflamación, eritema, dolor y calor local. Suele haber fiebre, y el dolor espontáneo

TRATAMIENTO DE LAS IPPB

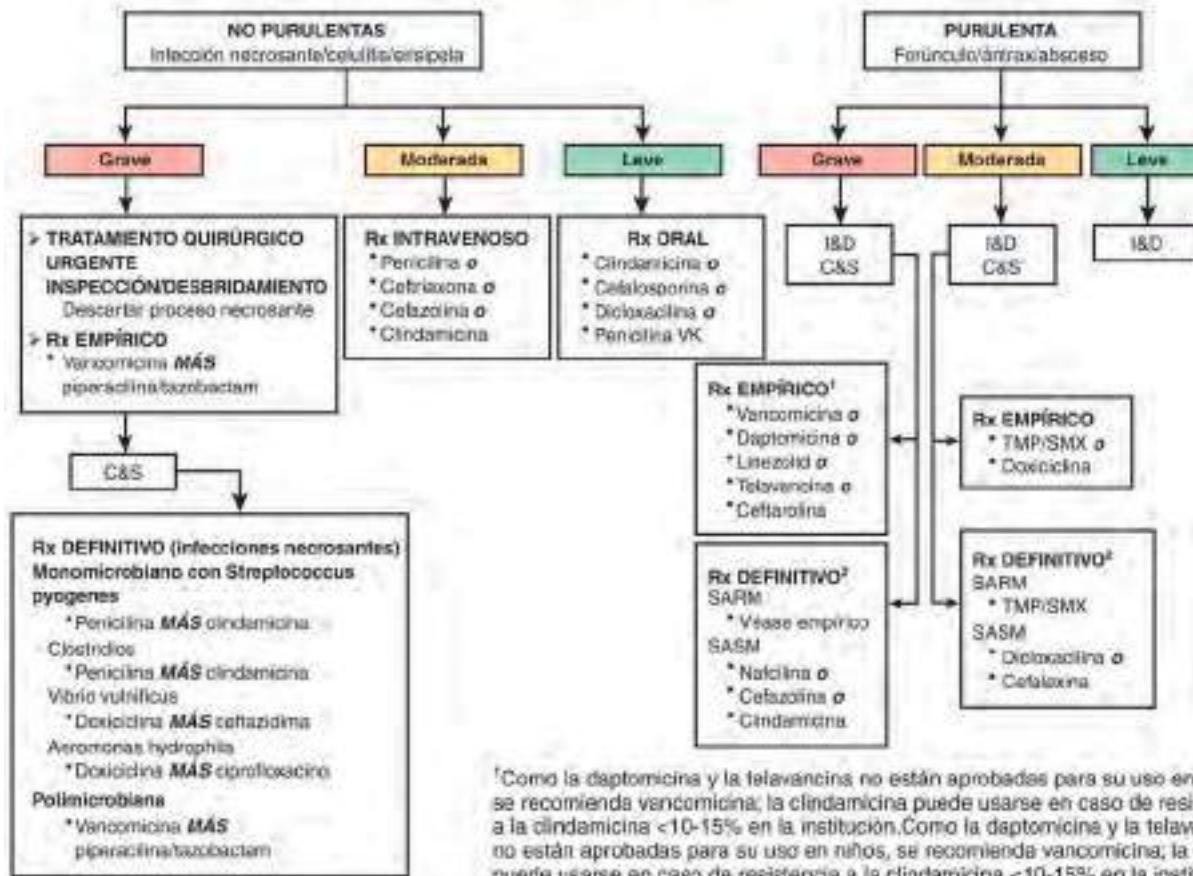


Fig. 685.2 Infecciones purulentas de piel y partes blandas (IPPB). **Infección leve:** en caso de IPPB purulenta está indicado la incisión y el drenaje. **Infección moderada:** pacientes con infección purulenta con signos sistémicos de infección. **Infección grave:** pacientes en los que fracasa la incisión y el drenaje más antibióticos orales o aquellos con signos sistémicos de infección, como temperatura >38 °C, taquicardia (frecuencia cardiaca >90 lpm), taquipnea (frecuencia respiratoria >24 respiraciones/min) o recuento anormal de leucocitos (<12.000 o <400 células/μl) o pacientes inmunodeprimidos. **IPPB no purulentas.** **Infección leve:** celulitis típica/erisipela sin focos de purulencia. **Infección moderada:** celulitis típica/erisipela con signos sistémicos de infección. **Infección grave:** pacientes en los que ha fracasado el tratamiento antibiótico y aquellos con signos sistémicos de infección (definida como infección purulenta) o aquellos que están inmunodeprimidos, o aquellos con signos clínicos de infección más profunda, como ampollas, descamación cutánea, hipotensión o signos de disfunción orgánica. Tres fármacos nuevos, oritavancina, tedizolid y dalbavancina, también son eficaces en las IPPB, incluidos los casos con *Staphylococcus aureus* resistente a meticilina. C & S, cultivo y sensibilidad; I & D, incisión y drenaje; Rx, tratamiento; SARM, *Staphylococcus aureus* resistente a meticilina; SASM, *Staphylococcus aureus* sensible a meticilina; TMP/SMX, trimetoprima-sulfametoazol. (Modificada de Stevens DL, Bisno AL, Chambers HF, et al: Practice guidelines for the diagnosis and management of skin and soft tissue infections: 2014 update by the Infectious Diseases Society of America. Clin Infect Dis 59:147–159, 2014, Fig. 1.)

a la palpación y los signos constitucionales son desproporcionados con respecto a los signos cutáneos, en especial con afectación de la fascia y del músculo. No suelen existir linfangitis ni linfadenitis. La infección se extiende siguiendo el plano de la fascia superficial e inicialmente puede haber pocos signos cutáneos que anticipen la naturaleza grave y la extensión de la necrosis subcutánea que está teniendo lugar. Las alteraciones cutáneas aparecen a lo largo de 24-48 horas a medida que los vasos se trombosan y surge isquemia cutánea. Entre los hallazgos clínicos iniciales figuran un eritema mal definido y edema, que se extiende más allá de la zona eritematosa. De los signos adicionales destaca la formación de ampollas que se llenan de un líquido de color pajizo y después azulado o hemorrágico, y el oscurecimiento de los tejidos afectados desde rojo a violáceo y azul. Debido a la isquemia y a la necrosis se produce anestesia cutánea y por último una franca gangrena tisular y esfacelos. Algunos signos indican una enfermedad avanzada y un pronóstico ominoso, tales como la formación de vesículas o ampollas, equimosis, crepitación, anestesia y necrosis. Los niños con lesiones de varicela no muestran inicialmente signos de sobreinfección por *S. pyogenes* invasor, como eritema o tumefacción. La fascitis necrosante se puede acompañar de una importante afectación sistémica, incluidos shock, insuficiencia orgánica y muerte. En este contexto, la evolución de la enfermedad puede ser rápida,

sobreveniendo la muerte en horas. Los pacientes con afectación de la fascia superficial o profunda y del músculo tienden a presentar una enfermedad más aguda y grave y que avanza más rápidamente que aquellos en los que la infección se encuentra limitada a los tejidos subcutáneos por encima de la fascia. En las extremidades puede surgir un **síndrome compartimental** que se manifiesta con edema firme, dolor con el movimiento y disminución de la sensibilidad distal y los pulsos. Se trata de una urgencia quirúrgica.

Diagnóstico

El diagnóstico definitivo de la fascitis necrosante se realiza por la exploración quirúrgica, que debe realizarse tan pronto como se sospecha el diagnóstico. La fascia y el tejido subcutáneo necróticos son grises y ofrecen poca resistencia a la exploración con un objeto romo. Aunque la TC y la RM ayudan a identificar la extensión y los planos tisulares afectados, estas técnicas no deben demorar la intervención quirúrgica. Las muestras de biopsia incisional congeladas obtenidas al inicio de la infección colaboran en el tratamiento al disminuir el tiempo que se precisa para confirmar el diagnóstico y ayudar a definir los márgenes de afectación. Resulta especialmente útil la tinción de Gram del tejido si se detectan cadenas de cocos grampositivos, que son indicativos de una infección por *S. pyogenes*.

Tratamiento

Las medidas de soporte precoces, el desbridamiento quirúrgico y la administración parenteral de antibióticos son obligatorios en la fascitis necrosante. El tejido desvitalizado se extirpa hasta conseguir que los bordes sangren; está indicado repetir esta exploración cada 24-36 horas para confirmar que no existe tejido necrótico. Puede ser preciso repetir este procedimiento en diversas ocasiones hasta que deja de formarse tejido desvitalizado. También es imprescindible realizar un cuidado diario meticuloso de la herida.

El tratamiento antibiótico por vía parenteral se debe iniciar tan pronto como sea posible con fármacos de amplio espectro contra todos los patógenos potenciales. El tratamiento empírico inicial se realiza con vancomicina, linezolid, o daptomicina para cubrir organismos grampositivos y con piperacilina-tazobactam para cubrir microorganismos mixtos aerobios-anaerobios. Una alternativa es añadir ceftriaxona al metronidazol para cubrir organismos tanto aerobios como anaerobios. El tratamiento definitivo posterior se debe basar en la sensibilidad de los organismos aislados. La penicilina y la clindamicina están indicadas para los casos de fascitis necrosante por estreptococos del grupo A o *Clostridium* spp. Para las infecciones por estreptococos del grupo A se administra clindamicina hasta que el paciente esté hemodinámicamente estable y ya no requiera desbridamiento quirúrgico. A diferencia de la penicilina, la eficacia de la clindamicina no está influenciada por la carga infecciosa o el estadio de crecimiento bacteriano, por lo que su adición temprana en el curso de la infección puede conducir a una muerte bacteriana más rápida. Se recomienda la doxiciclina más ciprofloxacino o ceftazidima para la fascitis necrotizante por *Vibrio vulnificus*. La duración de la terapia para la fascitis necrotizante depende del curso de la enfermedad. Los antibióticos generalmente se continúan durante al menos 5 días después de que los signos y síntomas de los signos y síntomas locales se hayan resuelto; la duración típica de la terapia es de 4 semanas. Muchos centros emplean oxigenoterapia hiperbárica, aunque no debe retrasar la reanimación del shock o el desbridamiento quirúrgico.

Pronóstico

La letalidad conjunta en niños y adultos con fascitis necrosante y síndrome de shock tóxico por *S. pyogenes* es de hasta el 60%. Sin embargo, la muerte es menos frecuente en los niños y en los casos no complicados por un síndrome del shock tóxico.

La bibliografía está disponible en *Expert Consult*.

685.3 Síndrome de la piel escaldada por estafilococos (enfermedad de Ritter)

Daren A. Diorio y Stephen R. Humphrey

ETIOLOGÍA Y PATOGENIA

El síndrome de la piel escaldada por estafilococos está producido predominantemente por estafilococos del fagogrupo 2, en especial las cepas 71 y 55, que están presentes en zonas localizadas de infección. El foco de infección puede ser la nasofaringe y, con menor frecuencia, el ombligo, las vías urinarias, una abrasión superficial, las conjuntivas y la sangre. Las manifestaciones clínicas de este síndrome están mediadas por la diseminación hematogena en ausencia de anticuerpos específicos contra las toxinas estafilocócicas epidermolítica o exfoliativa A o B. Las toxinas han reproducido la enfermedad en modelos animales y seres humanos voluntarios. La disminución del aclaramiento renal de las toxinas puede ser responsable de que la enfermedad sea más frecuente en los lactantes y niños pequeños, así como la falta de protección por anticuerpos antitoxina. La toxina epidermolítica A es termoestable y está codificada por los genes bacterianos. La toxina epidermolítica B es termolábil y está codificada por un plásmido de 37,5 kb. La localización del plano de escisión de la ampolla es subcorneal. La toxina epidermolítica parece causar el despegamiento de la capa granulosa mediante la unión a la desmogleína I en los desmosomas. Las ampollas intactas son estériles de forma constante, a diferencia de las del impétigo ampulloso; no obstante, se debe obtener muestra para cultivo de todas las zonas con sospecha de infección localizada y hemocultivos con el fin de identificar el origen de la síntesis de las toxinas epidermolíticas.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

El síndrome de la piel escaldada por estafilococos aparece predominantemente en lactantes y niños menores de 5 años, y las manifestaciones clínicas oscilan entre un impétigo ampolloso localizado y una afectación cutánea generalizada con compromiso sistémico. El inicio del exantema puede precederse de malestar, fiebre, irritabilidad y una extrema sensibilidad de la piel. Aparece un eritema escarlatiniforme de forma difusa que es más llamativo en las flexuras y las zonas periorificiales. Las conjuntivas se inflaman y a veces se tornan purulentas. La piel eritematoso y brillante adquiere rápidamente un aspecto arrugado y, en los casos graves, se observan ampollas estériles y flácidas y erosiones difusas. El eritema en torno a la boca es especialmente notorio, al igual que las costras y fisuras de distribución radial en torno a los ojos, la boca y la nariz. En este estadio se pueden separar zonas de la epidermis si se frota suavemente la superficie cutánea (signo de Nikolsky; fig. 685.3). A medida que se van desprendiendo grandes láminas de epidermis aparecen zonas denudadas, húmedas y brillantes, en un principio en las flexuras y posteriormente en la mayor parte de la superficie corporal (fig. 685.4). Esto se complica con infecciones cutáneas secundarias, sepsis y desequilibrios hidroelectrolíticos. La fase descamativa comienza 2-5 días después del eritema cutáneo; la curación tiene lugar sin cicatrización en 10-14 días. Los pacientes pueden manifestar faringitis, conjuntivitis y erosiones



Fig. 685.3 Signo de Nikolsky. Con una leve presión del pulgar la piel se arruga, se desplaza y se separa de la dermis. (De Habif TP, editor: Clinical dermatology, ed 4, Philadelphia, 2004, Mosby.)



Fig. 685.4 Lactante con síndrome de la piel escaldada por estafilococos.

superficiales de los labios, pero la mucosa intrabucal está respetada. Algunos pacientes tienen un aspecto grave, pero, salvo por la notable sensibilidad de la piel, se encuentran relativamente cómodos.

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Una presunta forma **abortiva** se manifiesta por eritrodermia difusa, escarlatiniforme y dolorosa, más acentuada en las flexuras, pero que no progres a la formación de ampollas. En estos pacientes el signo de Nikolsky está ausente. Aunque el exantema es similar al de la escarlatina estreptocócica, no se acompaña de lengua en fresa ni de petequias en el paladar. El síndrome de la piel escaldada por estafilococos se confunde con otras enfermedades ampollosas y exfoliativas, como el impétigo ampolloso, la epidermolisis ampollosa, la hiperqueratosis epidermolítica, el pénfigo, los exantemas medicamentosos, el eritema multiforme y la necrólisis epidérmica tóxica inducida por fármacos. La necrólisis epidérmica tóxica se diferencia a menudo por el antecedente de consumo farmacológico, la presencia del signo de Nikolsky únicamente en las zonas de eritema, la ausencia de costras periorales, la necrosis de todo el espesor de la epidermis y el plano de escisión de la ampolla situado en la zona inferior de la epidermis.

HISTOLOGÍA

En la biopsia de piel se identifica la escisión subcórnea en la capa granulosa. La ausencia de infiltrado inflamatorio es característica. Las alteraciones histológicas son idénticas a las observadas en el pénfigo foliáceo, impétigo ampolloso, y la dermatosis pustulosa subcórnea.

TRATAMIENTO

Se debe administrar tratamiento sistémico, por vía oral cuando la afección es localizada, o parenteral, con una penicilina antiestafilocócica semisintética (p. ej., nafcilina), una cefalosporina de primera generación (p. ej., cefazolina), clindamicina, o vancomicina en casos de SARM. La clindamicina se utiliza generalmente junto con otros fármacos, ya que se piensa que inhibe la síntesis de proteínas bacterianas (toxina). La piel se tiene que hidratar y limpiar cuidadosamente. La aplicación de un emoliente proporciona hidratación y disminuye el malestar. Los antibióticos tópicos no son necesarios. En los recién nacidos, o en los lactantes y niños con infección grave, la hospitalización es obligatoria, prestando atención al tratamiento hidroelectrolítico, las medidas para controlar las infecciones, el tratamiento del dolor y un cuidado meticoloso de las heridas con aislamiento de contacto. En los casos particularmente graves es preciso el ingreso en una unidad de cuidados intensivos o de quemados. La recuperación suele ser rápida, pero la morbilidad puede aumentar como consecuencia de pérdidas de líquido excesivas, desequilibrios electrolíticos, defectos en la regulación de la temperatura, neumonía, sepsis y celulitis.

La bibliografía está disponible en *Expert Consult*.



Fig. 685.5 Costra seca y muy adherente en ectima.

neutropenia es un factor de riesgo para ectima gangrenoso. Afecta a más del 6% de los pacientes con infección sistémica por *P. aeruginosa*, pero también puede ser una infección cutánea primaria producida por inoculación directa. La lesión comienza como una mácula eritematosa o purpúrica, que evoluciona a la formación de una vesícula y posteriormente se ulcer a; está rodeada por un ribete de piel rosada a violácea. La úlcera en sacabocados presenta bordes elevados, con una costra central densa, negra y deprimida. Puede haber una o varias lesiones. Los pacientes con bacteriemia suelen tener lesiones en las zonas apocrinas. También aparecen lesiones clínicamente similares como consecuencia de la infección por otros microorganismos, como *S. aureus*, *A. hydrophila*, *Enterobacter spp.*, *Proteus spp.*, *Burkholderia cepacia*, *Serratia marcescens*, *Aspergillus spp.*, *Mucorales*, *E. coli* y *Candida spp.* Existe invasión bacteriana de la adventicia y la media de las venas de la dermis, pero las arterias están respetadas; no existe afectación de la íntima ni de la luz. Se deben obtener hemocultivos y biopsias cutáneas para cultivo, así como comenzar, tan pronto como sea posible, un tratamiento sistémico empírico con antibióticos de amplio espectro que cubran *P. aeruginosa* (p. ej., una penicilina antipseudomona y un aminoglucósido, cefepima).

La bibliografía está disponible en *Expert Consult*.

685.5 Otras infecciones cutáneas bacterianas

Daren A. Diiorio y Stephen R. Humphrey

PIODERMA DE TIPO BLASTOMICOSIS (PIODERMA VEGETANTE)

El pioderma de tipo blastomicosis es una reacción cutánea muy llamativa a una infección bacteriana que aparece principalmente en niños desnutridos e inmunodeprimidos. Los microorganismos que se aíslan con mayor frecuencia en las lesiones son *S. aureus* y estreptococos del grupo A, pero se han encontrado muchos más, entre ellos *P. aeruginosa*, *Proteus mirabilis*, difteroides, *Bacillus spp.* y *C. perfringens*. Se observan placas hiperplásicas y costrosas en las extremidades, a veces por la confluencia de numerosos abscesos costrosos, purulentos y del tamaño de la cabeza de un alfiler (fig. 685.6). Se pueden ulcerar y formar trayectos fistulosos, así como surgir nuevas lesiones en lugares alejados del sitio de inoculación. Es frecuente que aparezcan adenopatías regionales, pero no suele acompañarse de fiebre. En el examen histológico se aprecia una hiperplasia seudoepitelomatosa y microabscesos compuestos de neutrófilos o eosinófilos, o de ambos. No suele haber células gigantes. El **diagnóstico diferencial** comprende infecciones micóticas profundas, en especial la blastomicosis (fig. 685.7) y la infección por tuberculosis y micobacterias atípicas. Se tiene que descartar la presencia de una inmunodeficiencia subyacente y la selección del antibiótico depende del antibiograma, ya que la respuesta a los antibióticos es, a menudo, deficiente.

DACTILITIS AMPOLLOSA DISTAL

La dactilitis ampollosa distal es una infección ampollosa superficial de las almohadillas grasas palmares del pulpejo de los dedos de las manos que afecta típicamente a lactantes y niños pequeños (fig. 685.8). Suele hallarse



Fig. 685.6 Lesión vegetante de gran tamaño de pioderma vegetante.



Fig. 685.9 Dermatitis perianal estreptocócica. Eritema rojo brillante con una superficie húmeda e inflamada. (De Paller AS, Mancini AJ, editors: Hurwitz clinical pediatric dermatology, ed 3, Philadelphia, 2006, Elsevier, Fig. 17.38.)



Fig. 685.7 Blastomicosis cutánea. Placa eritematosa, verrugosa y costrosa en la barbillla de un niño de 15 años con síntomas respiratorios y dolor óseo. (De Paller AS, Mancini AJ, editors: Hurwitz clinical pediatric dermatology, ed 3, Philadelphia, 2006, Elsevier, Fig. 14.13.)



Fig. 685.8 Dactilitis ampollosa. Edema y ampolla tensa en el dedo pulgar de una niña de 7 años. En el cultivo del contenido de la ampolla se aisló *S. aureus* en lugar del germe más frecuentemente asociado, el estreptococo β -hemolítico del grupo A (EBHGA). (De Paller AS, Mancini AJ, editors: Hurwitz clinical pediatric dermatology, ed 3, Philadelphia, 2006, Elsevier, Fig. 14.14.)

postestreptocócica no se ha descrito después de la dactilitis ampollosa distal. La infección se debe con mayor frecuencia a estreptococos del grupo A, pero también se ha visto en infecciones por *S. aureus*. Si no se trata, las ampollas se agrandan y extienden a la zona paroniquial. La infección responde a la incisión y el drenaje y a un ciclo de 10 días de un antibiótico efectivo contra estreptococos del grupo A y *S. aureus* (p. ej., amoxicilina-clavulánico, clindamicina, cefalexina); algunos pacientes pueden necesitar inicialmente terapia antibiótica intravenosa.

DERMATITIS INFECCIOSA PERIANAL

La dermatitis infecciosa perianal aparece con mayor frecuencia en los niños (70% de los casos) que en las niñas, con edades comprendidas entre los 6 meses y los 10 años en forma de una dermatitis perianal (90%) y prurito (80%; fig. 685.9). La incidencia de dermatitis infecciosa perianal se desconoce de forma precisa, pero oscila entre 1/2.000 a 1/218 pacientes atendidos en la consulta. Normalmente se denomina dermatitis estreptocócica perianal cuando se sospecha que está producida por un EBHGA. El exantema es superficial, eritematoso, bien delimitado, no indurado y confluye desde el ano hacia fuera. En el momento agudo (<6 semanas) suele ser rojo brillante, exudativo y sensible al tacto. En este estadio puede haber una seudomembrana blanca. A medida que se torna más crónico, la erupción perianal consta de fisuras dolorosas, una secreción mucosa seca o placas psoriasisiformes con costras amarillentas periféricas. En las niñas el exantema perianal se asocia a vulvovaginitis. En los niños puede estar afectado el pene. Aproximadamente el 50% de los pacientes tiene dolor rectal, que se suele describir como quemazón en el interior del ano durante la defecación, y el 33% heces teñidas con estrias de sangre. Es frecuente observar una retención de las heces como un mecanismo de respuesta a la infección. Los pacientes pueden tener una psoriasis en gotas. Aunque existe induración local o edema, los síntomas constitucionales como fiebre, cefalea y malestar están ausentes, lo que indica que no existe afectación subcutánea, como sucede en la celulitis. Es frecuente el contagio familiar de la dermatitis infecciosa perianal, especialmente cuando diferentes miembros de la familia se bañan juntos o utilizan la misma agua.

La dermatitis infecciosa perianal está causada habitualmente por EBHGA, pero también puede tener como origen *S. aureus*. Se tiene que realizar el cultivo tanto del caso índice como de los familiares y se recomiendan cultivos de seguimiento para documentar la curación bacteriológica después del tratamiento.

El **diagnóstico diferencial** de la dermatitis infecciosa perianal incluye psoriasis, dermatitis seborreica, candidiasis, infestación por oxiuros, malos tratos sexuales y enfermedad inflamatoria intestinal.

En la dermatitis infecciosa perianal por EBHGA el tratamiento con un ciclo de 7 días de cefuroxima (20 mg/kg/día en dos dosis) es superior al tratamiento con penicilina. También se usa la pomada tópica de mupirocina



Fig. 685.10 Foliculitis. Pústulas foliculares múltiples.



Fig. 685.11 Papulas y pustulas de la foliculitis de la bañera caliente.

2-3 veces al día. Cuando se aísla *S. aureus* el tratamiento se debe apoyar en el estudio de resistencias.

ERISIPELA

Véase el capítulo 210.

FOLICULITIS

La foliculitis es una infección superficial del folículo piloso cuya causa más habitual es *S. aureus* (impétigo de Bockhart). Las lesiones suelen ser pequeñas pústulas cupuliformes, con una base eritematosa, y localizadas en el orificio de salida del conducto pilosebáceo (fig. 685.10). El crecimiento del pelo está respetado, y las lesiones curan sin dejar cicatriz. Entre los sitios afectados con mayor frecuencia figuran el cuero cabelludo, los glúteos y las extremidades. Algunos factores favorecedores son la higiene deficiente, la maceración, la supuración de heridas y abscesos y el rasurado de las piernas. La foliculitis también surge como consecuencia del tratamiento con alquitrán o vendajes oclusivos. El ambiente húmedo favorece la proliferación bacteriana. En los pacientes infectados por el VIH *S. aureus* produce placas eritematosas, que confluyen con pústulas satélites en las zonas intertriginosas, y placas violáceas compuestas de pústulas foliculares superficiales en el cuero cabelludo, las axilas o las ingles. El diagnóstico diferencial incluye la infección por *Candida*, que ocasiona papulas foliculares satélites y pústulas alrededor de placas eritematosas de intertrigo (particularmente en ingles/nalgas), y por *Malassezia furfur*, que causa papulas eritematosas de 2-3 mm, perifoliculares y pruriginosas y pústulas en la espalda, el tórax y las extremidades, en especial en los pacientes con diabetes mellitus o que están en tratamiento con corticosteroides o antibióticos. El diagnóstico se realiza mediante el examen con hidróxido de potasio de una muestra de raspado de las lesiones. La detección de *Malassezia* puede precisar una biopsia de piel, que demuestra acumulaciones de levaduras e hifas ramificadas cortas (imagen de «macarrones con albóndigas») localizadas en orificios foliculares dilatados y entremezclados con restos de queratina.

En los casos leves solo se precisa tratamiento antibiótico tópico (p. ej., loción o solución de clindamicina al 1% dos veces al día), mientras que en los más graves se requiere tratamiento sistémico con dicloxacilina o cefalexina. En los casos que no mejoran con el tratamiento se debe recoger una muestra para cultivo. En la foliculitis crónica recurrente, la aplicación diaria de peróxido de benzoilo al 5% en forma de gel o jabón facilita la resolución del cuadro. Los baños de lejía diluida también pueden ser efectivos para reducir la recurrencia.

La sícosis (foliculitis) de la barba es una forma de foliculitis inflamatoria recurrente, más grave y más profunda, ocasionada por *S. aureus* y que afecta a toda la profundidad del folículo. Aparecen pápulas y pústulas eritematosas foliculares en el mentón, el labio superior y los ángulos de la mandíbula, principalmente en varones jóvenes de raza negra. Las pápulas confluyen en placas y curan con cicatriz. Los individuos afectados son con frecuencia portadores de *S. aureus*. El tratamiento con compresas calientes de suero salino y antibióticos tópicos, como mupirocina, suele disminuir la infección. Las formas más extensas y recalcitrantes precisan tratamiento con antibióticos sistémicos resistentes a las β-lactamasas, así como erradicar *S. aureus* de los lugares donde se porta.

La foliculitis de la bañera caliente (pseudomónica) es atribuible a *P. aeruginosa*, en especial del serotipo O-11. Aparece tras la exposición a bañeras de agua caliente/bañeras de burbujas y piscinas con agua escasamente clorada, así como a toboganes contaminados o a esponjas. Las lesiones consisten en pápulas y pústulas pruriginosas o nódulos eritematosos o violáceos profundos que aparecen entre 8 y 48 horas después de la exposición y que son más numerosos en las zonas cubiertas por el traje de baño (fig. 685.11). Los pacientes, en ocasiones, tienen fiebre, malestar y adenopatías. El microorganismo se puede cultivar en el pus. Las lesiones suelen resolverse de forma espontánea en 1-2 semanas, a menudo dejando una pigmentación postinflamatoria. En los adolescentes con síntomas constitucionales se debe considerar el uso de antibióticos sistémicos (ciprofloxacino). Los niños inmunodeprimidos son propensos a las complicaciones de la foliculitis por *Pseudomonas* (celulitis), por lo que deben evitar los baños calientes.

ABSCESOS Y FORÚNCULOS

Etiología

El microorganismo responsable habitualmente es *S. aureus*, que penetra en la piel perifolicular lesionada. Entre las situaciones que predisponen a la formación de forúnculos destacan la obesidad, la hiperhidrosis, la maceración, la fricción y la existencia previa de una dermatitis. La forunculosis también es más frecuente en los pacientes con ferropenia, diabetes, desnutrición, infección por el VIH u otras inmunodeficiencias. La forunculosis recurrente se asocia al estado de portador de *S. aureus* en las narinas, las axilas o el perine, o el contacto cercano con algún familiar portador. Otras bacterias u hongos pueden producir, en algunos casos, forúnculos o ántrax.

Los abscesos de SARM extrahospitalarios también pueden complicar una foliculitis. Las infecciones por SARM extrahospitalarias suelen afectar a niños y adultos jóvenes, sobre todo deportistas en los que la infección se propaga por el contacto piel con piel. La infección también puede propagarse por condiciones de hacinamiento, al compartir productos de higiene corporal y cuando están comprometidas las barreras cutáneas. Pueden aparecer en cualquier localización; pero sobre todo en el tercio inferior del abdomen, las nalgas y las piernas.

Manifestaciones clínicas

Esta lesión folicular procede de una foliculitis preexistente o surge inicialmente como un nódulo perifolicular, doloroso y eritematoso ubicado más profundamente. Aunque las lesiones son inicialmente induradas se siguen de necrosis central y supuración, lo que provoca la rotura y secreción de una zona central compuesta de tejido necrótico y la destrucción del folículo (fig. 685.12). La curación deja una cicatriz. Entre los sitios más afectados figuran las zonas pilosas de la cara, el cuello, las axilas, los glúteos y las ingles. El dolor puede ser intenso si la lesión se sitúa en una zona donde la piel está relativamente fija, como el conducto auditivo externo o el cartílago nasal. Los pacientes con forúnculos no suelen tener clínica constitucional, aunque en ocasiones sobreviene una bacteriemia. En raros casos, las lesiones del labio superior o la mejilla causan una trombosis del seno cavernoso. La infección de un grupo de folículos contiguos, con varios puntos de drenaje, acompañada de cambios inflamatorios en el tejido conjuntivo circundante se denomina ántrax. Este se asocia a fiebre, leucocitosis y bacteriemia.



Fig. 685.12 Rotura y salida de pus de un forúnculo.



Fig. 685.13 Erosiones superficiales de la capa córnea en la queratólisis punteada.

Tratamiento

El tratamiento del forúnculo y el ántrax consiste en lavados regulares con jabones antibióticos (clorhexidina) y el uso de ropas poco ajustadas para minimizar los factores predisponentes a la formación de forúnculos. La aplicación frecuente de compresas húmedas calientes facilita el drenaje de las lesiones. Las de gran tamaño se deben drenar a través de una pequeña incisión. El ántrax y los forúnculos grandes o numerosos se tratan con antibióticos sistémicos seleccionados según el estudio de resistencias.

Los abscesos son tratados con una incisión y drenaje y antibióticos orales (durante 7-10 días). Se recomienda los antibióticos eficaces contra SARM y generalmente incluyen clindamicina oral (10-30 mg/kg/día en dosis divididas) o trimetoprima-sulfametoazol (8-12 mg de trimetoprima/kg/día en dosis divididas cada 12 horas). Los niños mayores de 8 años pueden recibir doxiciclina. Para disminuir la colonización, y por tanto la reinfección en niños con infecciones recurrentes, se han recomendado mupirocina intranasal (dos veces al día) y clorhexidina (en vez de jabón durante la ducha) o baños de lejía diluida (1 cuchara de té por cada 4 litros de agua o una taza por bañera [50 litros] de agua) (una vez al día) durante 5 días en los pacientes y los miembros de la familia. La recolonización suele suceder, generalmente dentro de los 3 meses tras el intento de descolonización.

QUERATÓLISIS PUNTEADA

La queratólisis punteada es más frecuente en los climas tropicales y subtropicales húmedos, en especial en personas que tienen los pies húmedos durante períodos prolongados, por ejemplo, debido a hiperhidrosis, al uso de botas durante mucho tiempo o a la inmersión en agua. Aparece con mayor frecuencia en varones jóvenes desde el inicio de la adolescencia hasta el final de la tercera década de la vida. Las lesiones son erosiones superficiales de 1-7 mm y de forma irregular situadas en la capa córnea de las plantas de los pies, sobre todo en las zonas que cargan peso (fig. 685.13). Es evidente una coloración marrón de las zonas afectadas. Hay una variante infrecuente que se manifiesta como placas engrosadas y eritematosas o violáceas, además de las típicas lesiones punteadas. La enfermedad suele

acompañarse de mal olor y es dolorosa en alrededor del 50% de los casos. Los microorganismos responsables más frecuentes son las especies de *Corynebacterium* (*Kytococcus sedentarius*). Es fundamental el tratamiento de la hiperhidrosis asociada con productos de cloruro de aluminio fuertes o una pomada de formaldehído al 40% en vaselina. Si se evita la humedad y la maceración, tiene lugar una resolución lenta y espontánea de la infección. El tratamiento habitual consiste en eritromicina tópica o sistémica e imidazoles tópicos en crema.

ERITRASMA

El eritrasma es una infección superficial crónica y benigna producida por *Corynebacterium minutissimum*. Los factores predisponentes comprenden el calor, la humedad, la obesidad, la maceración de la piel, la diabetes mellitus y la higiene deficiente. Aproximadamente el 20% de los pacientes presenta afectación de los espacios interdigitales de los pies. Otras localizaciones frecuentes son las zonas intertriginosas húmedas, como las ingles y las axilas. En ocasiones se ven afectadas las regiones inframamaria y perianal. La enfermedad se caracteriza por la presencia de placas ligeramente descamativas, marrones rojizas, bien delimitadas y de bordes irregulares. El único síntoma constante es un leve prurito. *C. minutissimum* representa un complejo de microorganismos relacionados que producen porfirinas que son fluorescentes a la luz ultravioleta, adoptando una tonalidad rojo brillante. El diagnóstico se realiza rápidamente y el eritrasma se diferencia de la infección por dermatofitos y la tiña versicolor mediante la exploración bajo la lámpara de Wood. Sin embargo, un baño realizado en las 20 horas previas a este examen puede retirar las porfirinas hidrosolubles. La tinción del raspado de piel teñido con azul de metileno o tinción de Gram muestra formas cocacobacillares filamentosas y pleomorfas.

El tratamiento se puede realizar con eritromicina tópica, clindamicina, miconazol o un ciclo de 10-14 días con eritromicina oral o una tetraciclina oral (en aquellos pacientes mayores de 8 años).

ERISIPELOIDE

El erisipeloide es una infección cutánea rara producida por la inoculación de *Erysipelothrix rhusiopathiae* a partir de animales, pájaros, peces o sus productos contaminados. La forma cutánea localizada es más frecuente y se caracteriza por placas eritematosas o violáceas bien delimitadas en forma de diamante situadas en el lugar de inoculación. Los síntomas locales no suelen ser intensos, y son infrecuentes los síntomas constitucionales; las lesiones se resuelven espontáneamente tras varias semanas, aunque pueden recurrir en la misma localización o en otras semanas o meses después. La forma cutánea difusa se presenta con lesiones en numerosas zonas del cuerpo además de en el lugar de inoculación. También es autolimitada. La forma sistémica se debe a una diseminación hematogena, se acompaña de síntomas constitucionales y puede originar endocarditis, artritis séptica, infartos y abscesos cerebrales, meningitis y derrame pulmonar. El diagnóstico se confirma con la biopsia cutánea, que muestra microorganismos grampositivos, y con el cultivo. El tratamiento de elección para las infecciones cutáneas localizadas es penicilina oral durante 7 días; en pacientes alérgicos a la penicilina puede utilizarse ciprofloxacino o una combinación de eritromicina y rifampicina. Las infecciones cutáneas graves difusas o sistémicas pueden requerir el uso de penicilina por vía parenteral o ceftriaxona.

TUBERCULOSIS CUTÁNEA

Véanse los capítulos 242 y 244.

La infección cutánea por tuberculosis está extendida a escala mundial, sobre todo en asociación con la infección por el VIH, la desnutrición y las malas condiciones sanitarias. La tuberculosis cutánea primaria es rara en Estados Unidos. La enfermedad cutánea está causada por *Mycobacterium tuberculosis*, *Mycobacterium bovis* y, a veces, por el bacilo de Calmette-Guérin (BCG), una forma de vacuna atenuada de *M. bovis*. Las manifestaciones que ocasiona un microorganismo dado son indistinguibles de las que produce otro. Después de la invasión de la piel, la micobacteria se multiplica intracelularmente en los macrófagos, lo que da lugar a una enfermedad progresiva, o es controlada por el sistema inmunitario del huésped.

La tuberculosis cutánea primaria (chancro tuberculoso) aparece cuando *M. tuberculosis* o *M. bovis* alcanzan la piel o las mucosas a través de un traumatismo en un individuo previamente no infectado sin inmunidad contra el microorganismo. Los lugares predilectos son la cara, las extremidades inferiores y los genitales. La lesión inicial aparece 2-4 semanas después de la introducción del microorganismo en el tejido dañado. Se observa una papula rojiza-marrón, que aumenta de tamaño gradualmente

para formar una úlcera poco profunda, firme y bien delimitada. Pueden existir abscesos satélites. Algunas lesiones adquieren una costra, parecida a la del impétigo, mientras que otras presentan bordes elevados y verrugosos. La lesión primaria también se puede manifestar como una úlcera indolora en la conjuntiva, la encía o el paladar y, a veces, una paroniquia aguda indolora. Varias semanas después de la lesión primaria pueden aparecer adenopatías regionales indoloras, que se pueden acompañar de linfangitis, linfadenitis o perforación de la superficie cutánea, lo que provoca un **escrofuloderma**. Las lesiones sin tratar curan dejando cicatriz en aproximadamente 12 meses, pero se pueden reactivar, originar un lupus vulgar (nódulos bien definidos de color rojo marrón con una consistencia gelatinosa que representa una infección progresiva), o, más raramente, progresar a la forma miliar aguda. Por tanto, está indicado el tratamiento antituberculoso (v. cap. 242).

En la lesión cutánea y las adenopatías se pueden cultivar *M. tuberculosis* o *M. bovis*, pero la tinción para bacilos ácido-alcohol resistentes de cortes histológicos, en especial si la infección está bien controlada, no suele poner de manifiesto el microorganismo. El **diagnóstico diferencial** debe hacerse con numerosas enfermedades, entre ellas chancre sifilítico, infecciones profundas por hongos o micobacterias atípicas, lepra, tularemia, enfermedad por arañazo de gato, esporotricosis, nocardiosis, leishmaniasis, reacciones a sustancias extrañas como zirconio, berilio, seda o nailon de las suturas, talco y almidón, acné rosácea papuloso y lupus miliar diseminado facial.

El **escrofuloderma** es consecuencia del crecimiento, la formación de un absceso frío y la rotura de un ganglio linfático, más a menudo en las cadenas cervicales, y que se extiende a la piel suprayacente desde el foco de infección tuberculosa subyacente. Se pueden observar úlceras lineales o serpiginosas y fistulas discantes con trayectos subcutáneos que se conectan con nódulos blandos. La curación espontánea puede tardar años y a veces deja cicatrices queloides de aspecto cordonal. También puede surgir un lupus vulgar. Las lesiones también tienen como origen una articulación, un tendón, un hueso o el epidídimo subyacente infectado. El **diagnóstico diferencial** engloba los gomas sifilíticos, las micosis profundas, la actinomicosis y la hidrosadenitis supurativa. La evolución es poco activa y no suele haber síntomas constitucionales. Está indicado realizar tratamiento antituberculoso (v. cap. 242).

La inoculación cutánea directa del bacilo tuberculoso en un individuo previamente infectado, con una inmunidad entre moderada y alta, produce inicialmente una pequeña pápula con inflamación circundante. La **tuberculosis verrucosa cutis** (tuberculosis verrugosa) surge cuando la pápula se torna hiperqueratósica y verrugosa y numerosas pápulas adyacentes confluyen o una única pápula se extiende periféricamente para formar una placa de color rojo marrón o violácea, exudativa, costrosa y verrugosa. La extensión irregular de los bordes de la placa origina un borde serpiginoso. En los niños, las lesiones aparecen con mayor frecuencia en las extremidades inferiores después de un traumatismo y contacto con material infectado, como esputo o tierra. Los ganglios linfáticos regionales rara vez se hallan afectados. La curación espontánea con cicatriz atrófica tiene lugar lentamente, a lo largo de meses o años. La curación también es gradual con el tratamiento antituberculoso.

El **lupus vulgar** es una forma infrecuente, crónica y progresiva de tuberculosis cutánea que se aprecia en individuos con una sensibilidad a la tuberculina moderada o alta inducida por una infección previa. La incidencia es mayor en climas fríos y húmedos, en especial en las mujeres. El lupus vulgar es consecuencia de la extensión directa desde articulaciones o ganglios linfáticos subyacentes, de diseminación hematogena o linfática o, más raramente, de inoculación cutánea de vacuna BCG. Con mayor frecuencia sigue a una adenitis cervical o a una tuberculosis pulmonar. Aproximadamente el 33% de los casos se precede de escrofuloderma y el 90% se manifiesta en la cabeza y el cuello, más a menudo en la nariz o la mejilla. La afectación del tronco es inhabitual. Es típico que aparezca una lesión solitaria que consiste en una pápula blanda y rojiza marronácea, que tiene un color de jarabe de manzana cuando se examina con el diascopio. La extensión periférica de la pápula o, a veces, la confluencia de varias pápulas forman una lesión irregular, de tamaño y forma variables. Pueden aparecer una o múltiples lesiones, tales como nódulos o placas planas y serpiginosas, hipertróficas y verrugosas o de aspecto edematoso. La curación espontánea se observa en el centro y las lesiones reaparecen característicamente en la zona atrófica. Es habitual que se cronifiquen y que las placas persistan y progresen durante muchos años. En el 40% de los casos de lupus vulgar hay adenopatías y el 10-20% presenta una infección pulmonar, ósea o articular. Las masas vegetantes y las úlceras en la mucosa nasal, bucal o conjuntival, el paladar, las encías o la orofaringe causan grandes deformidades. Puede degenerar en un carcinoma epidermoide, con un potencial relativamente elevado de metastatizar, habitualmente después

de varios años de enfermedad. Si se produce una disminución temporal de la inmunidad, especialmente tras el sarampión (lupus exantemático), aparecen numerosas lesiones en localizaciones distantes como consecuencia de la diseminación hematogena de un foco latente de infección. El examen histológico revela granulomas tuberculosos con caseificación; es extremadamente difícil demostrar los microorganismos. El **diagnóstico diferencial** comprende sarcoidosis, infecciones por micobacterias atípicas, blastomicosis, cromoblastomicosis, actinomicosis, leishmaniasis, sífilis terciaria, lepra, liquen plano hipertrófico, psoriasis, lupus eritematoso, linfocitoma y enfermedad de Bowen. Las lesiones pequeñas se pueden extirpar. El tratamiento antituberculoso habitualmente impide la diseminación e induce la involución.

La **tuberculosis de los orificios** aparece en las mucosas y la piel periorificial después de la autoinoculación de micobacterias desde lugares de infección progresiva. Es un signo de una enfermedad interna avanzada y denota mal pronóstico, y ocurre en un individuo sensible con alteración en la inmunidad celular. Las lesiones consisten en nódulos amarillentos o rojos y dolorosos, que forman úlceras en sacabocados con inflamación y edema de la mucosa circundante. El **tratamiento** se basa en identificar el origen de la infección e iniciar tratamiento antituberculoso.

Es raro que la **tuberculosis miliar** (tuberculosis hematogena primaria) se manifieste en la piel, es más frecuente encontrarla en los lactantes y en los inmunodeprimidos después de quimioterapia o infección por sarampión o VIH. Las lesiones son grupos de maculás, pápulas o vesículas eritematosas o purpúreas distribuidas de forma simétrica y diminutas. Se pueden ulcerar, drenar, formar costras y trayectos fistulosos o gomas subcutáneos, sobre todo en niños desnutridos con una inmunidad deficiente. Es frecuente que existan signos y síntomas constitucionales y reacciones leucemoides o anemia aplásica. El bacilo tuberculoso se identifica fácilmente en las lesiones activas. Se puede predecir un curso fulminante, por lo que está indicado iniciar un tratamiento antituberculoso intensivo.

Los abscesos tuberculosos metastásicos (**gomas tuberculosos**) únicos o múltiples aparecen en las extremidades y el tronco, debido a la diseminación hematogena desde un foco primario de infección durante un periodo en que disminuye la inmunidad, en especial en los niños desnutridos e inmunodeprimidos. Se observan nódulos fluctuantes, indoloros y eritematosos que se ulceran y forman fistulas.

La **vacunación con BCG** característicamente produce una pápula unas 2 semanas después de la vacunación. La pápula aumenta de tamaño, se suele ulcerar 2-4 meses después y cura lentamente dejando cicatriz. En aproximadamente 1-2 por millón de vacunaciones tienen lugar complicaciones por BCG, tales como linfadenitis regional, lupus vulgar, escrofuloderma y formación de abscesos subcutáneos.

Las **tuberculides** son reacciones cutáneas que manifiestan características tuberculosas en la histología, pero que no contienen micobacterias detectables. Las lesiones aparecen en un huésped que suele tener una reactividad tuberculínica entre moderada e intensa y antecedentes de tuberculosis en otros órganos y que habitualmente responde al tratamiento antituberculoso. La etiología de las tuberculides se desconoce. La mayoría de los pacientes tiene buena salud y no presenta un foco evidente de enfermedad en el momento en que aparecen. La más frecuente es la tuberculide papulonecrótica. Surgen acumulaciones recurrentes de pápulas eritematosas, asintomáticas, firmes, estériles y de distribución simétrica en las caras extensoras de las extremidades, el dorso de las manos y los pies y los glúteos. Las pápulas evolucionan a la formación de una ulceración central que a veces cura, dejando una cicatriz bien delimitada, circular y deprimida. La duración de las lesiones es variable, aunque suelen desaparecer rápidamente después del tratamiento de la primoinfección. El liquen escrofuloso es otra forma de tuberculide que se caracteriza por la aparición de pápulas rosadas o rojizas, a menudo foliculares, del tamaño de la cabeza de un alfiler, asintomáticas y agrupadas, que forman placas circulares, principalmente en el tronco. Curan sin dejar cicatriz.

La infección por **micobacterias atípicas** desencadena lesiones cutáneas en los niños. *Mycobacterium marinum* se localiza en el agua salada, el agua dulce y en peces infectados. En Estados Unidos se suele adquirir a partir de acuarios de peces tropicales y en piscinas. La abrasión traumática de la piel actúa como puerta de entrada. Aproximadamente 3 semanas después de la inoculación se aprecia una única pápula eritematosa que aumenta de tamaño lentamente para formar un nódulo violáceo o, a veces, una placa verrugosa (fig. 685.14). La lesión se rompe en ocasiones y forma una úlcera costrosa o un absceso supurativo. Los nódulos eritematosos esporotrócoides a lo largo de los vasos linfáticos también pueden supurar y drenar. Las lesiones son frecuentes en los codos, las rodillas y los pies de los nadadores y en las manos y los dedos en las personas con infecciones adquiridas en los acuarios. Los signos y síntomas sistémicos están ausentes. Los ganglios linfáticos regionales pueden aumentar ligeramente de tamaño, pero no se



Fig. 685.14 Placa verrugosa, violácea, de infección por *Mycobacterium marinum*.

rompen. Es raro que estas infecciones se diseminen, pero puede ocurrir en los huéspedes inmunodeprimidos. La biopsia de una lesión bien formada revelará un infiltrado granulomatoso con arquitectura tuberculoide. Se recomienda generalmente el tratamiento con 2 agentes activos con una combinación de claritromicina y etambutol proporcionando un balance racional entre la efectividad y la tolerancia. La rifampicina se debe añadir a la claritromicina y al etambutol si hay afectación de tejidos profundos. Otros agentes con actividad contra *M. marinum* son trimetoprima-sulfametoazol, doxiciclina, minociclina y ciprofloxacino. La azitromicina ha sido utilizada como una alternativa a la claritromicina para algunas infecciones por micobacterias, aunque su efectividad contra *M. marinum* es desconocida. La aplicación de calor en los lugares afectados es un tratamiento coadyuvante útil (v. cap. 244).

Mycobacterium kansasii ocasiona principalmente afectación pulmonar; es raro que haya afectación cutánea, que suele tener lugar en los huéspedes inmunodeprimidos. Lo más común es que aparezcan nódulos esporotrócoides tras la inoculación de piel traumatizada. Las lesiones evolucionan a placas ulceradas, costrosas o verrugosas. El microorganismo es relativamente sensible a los antituberculosos, que se deben elegir en función del antibiograma.

Mycobacterium scrofulaceum causa linfadenitis cervical (escrofuloderma) en niños pequeños, típicamente en las zonas submandibulares. Los ganglios aumentan de tamaño a lo largo de varias semanas, se ulceran y drenan. La reacción local no es dolorosa y está bien delimitada, los síntomas constitucionales están ausentes y no suele haber signos de afectación pulmonar ni de otros órganos. Otras micobacterias atípicas tienen manifestaciones similares, incluidas el complejo *Mycobacterium avium*, *Mycobacterium kansasii* y *Mycobacterium fortuitum*. El tratamiento se realiza mediante extirpación y la administración de fármacos antituberculosos (v. cap. 244).

Mycobacterium ulcerans produce un nódulo subcutáneo indoloro (úlcera de Buruli) después de la inoculación de piel lesionada. La mayoría de las infecciones afecta a niños en bosques tropicales húmedos. El nódulo suele ulcerarse, presenta unos bordes mal delimitados y se extiende a zonas extensas, a menudo en una extremidad. Es característica la necrosis local del tejido subcutáneo que origina una paniculitis septal. La úlcera persiste durante meses o años antes de que cure espontáneamente dejando una cicatriz, algunas veces con contracturas (si está encima de una articulación) y linfedema. Los síntomas constitucionales y las linfadenopatías están ausentes. El diagnóstico se realiza mediante el cultivo del microorganismo a 32–33 °C. El **tratamiento de elección** es un ciclo de 8 semanas de rifampicina y estreptomicina junto con desbridamiento quirúrgico de lesiones grandes. El tratamiento con calor local y fármacos orales beneficia a algunos pacientes.

El complejo *M. avium* consta de más de 20 subtipos y provoca habitualmente una infección pulmonar crónica. En ocasiones origina linfadenitis cervical y osteomielitis y rara vez aparecen pápulas o úlceras purulentas en las piernas por inoculación primaria. Las lesiones cutáneas pueden ser un signo precoz de la infección diseminada. Las lesiones pueden adquirir diversas formas, entre ellas pápulas eritematosas, pústulas, nódulos, abscesos, úlceras, paniculitis y diseminación esporotrócoide por los linfáticos. Para el tratamiento, véase el capítulo 244.

El complejo *M. fortuitum* produce enfermedad en un huésped inmuno-compete, habitualmente por inoculación cutánea primaria después de una lesión traumática, inyección o intervención quirúrgica. A las 4–6 semanas de la inoculación se forma un nódulo, un absceso o celulitis. En el huésped inmunodeprimido pueden surgir numerosos nódulos subcutáneos, romperse y drenar. El tratamiento se basa en la identificación del microorganismo y la realización de antibiogramas. Los gérmenes aislados son generalmente sensibles a fluoroquinolonas, doxiciclina, minociclina, sulfonamidas, cefoxitina e imipenem; los macrólidos deben utilizarse con precaución, ya que los *M. fortuitum* aislados tienen el gen eritromicina metilasa (*erm*), el cual confiere una resistencia inducible a los macrólidos a pesar de ser «sensibles» a las concentraciones mínimas inhibitorias.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

Capítulo 686

Micosis cutáneas

Daren A. Diorio y Stephen R. Humphrey

TIÑA VERSICOLOR

La tiña versicolor es una infección micótica inocua del estrato córneo, frecuente y crónica, que está generalmente producida por la levadura dimorfa *Malassezia globosa*, y menos frecuentemente por *Malassezia furfur* y *Malassezia sympodialis*. Anteriormente se utilizaron los sinónimos *Pityrosporum ovale* y *Pityrosporum orbiculare* para denominar al microorganismo responsable.

Etiología

M. globosa forma parte de la flora indígena normal de la piel, especialmente en la forma de levadura, y se encuentra en zonas de la piel ricas en producción sebácea. La proliferación de formas filamentosas tiene lugar en situaciones patológicas. Entre los factores predisponentes figuran el ambiente cálido y húmedo, el exceso de sudación, la oclusión, las concentraciones de cortisol plasmático elevadas, la inmunodepresión, la desnutrición y la predisposición genética. La enfermedad prevalece en adolescentes y adultos jóvenes.

Manifestaciones clínicas

Las lesiones de la tiña versicolor tienen un color muy variable. En la raza blanca suelen ser típicamente rojizas marrones, mientras que en la negra pueden ser hipopigmentadas o hiperpigmentadas. Las máculas habituales están cubiertas por una fina escama. A menudo comienzan en las zonas perifolículares y van aumentando de tamaño para confluir en placas. Las localizaciones más frecuentes son el cuello, la zona superior del tórax, la espalda y los brazos (fig. 686.1). En los adolescentes las lesiones en la cara son comunes y en ocasiones surgen en los antebrazos, el dorso de las manos y el pubis. Son asintomáticas o ligeramente pruriginosas. Las zonas afectadas no se broncean después de la exposición solar. Hay una variante papulopustulosa perifolicular que aparece en la espalda, la zona anterior del tórax y, a veces, en las extremidades. Estas pústulas tienden a ser monomorfas.

Diagnóstico diferencial

El examen con lámpara de Wood muestra una fluorescencia amarillenta dorada. La preparación con hidróxido de potasio (KOH) del raspado de piel es diagnóstica, al revelar grupos de esporas de pared gruesa y numerosas hifas anguladas, cortas y gruesas, que confieren un aspecto en «espaguetis y albóndigas». La biopsia cutánea con cultivo y tinción especial para hongos (p. ej., ácido peryódico de Schiff) a menudo es necesaria para llegar al diagnóstico en los casos de afectación fundamentalmente folicular. Mediante estudio microscópico, en el orificio folicular dilatado se ven los microorganismos y restos de queratina.

La tiña versicolor se tiene que distinguir de las infecciones por dermatofitos, la dermatitis seborreica, la pitiriasis alba, pitiriasis rosada, y la sifilis secundaria. Puede parecerse a los trastornos pigmentarios no descamativos, como los cambios de pigmentación postinflamatorios, en especial cuando



Fig. 686.1 Máculas hiperpigmentadas, bien delimitadas, de diferentes tamaños y situadas en el tronco, características de la tiña versicolor.



Fig. 686.2 Reacción tipo «ide». Erupción papulosa facial asociada con una infección grave (tiña) en la mano.

el paciente ha retirado las escamas frotándose. La foliculitis por *M. globosa* debe diferenciarse de otras formas de foliculitis.

Tratamiento

Numerosos fármacos se han mostrado útiles para tratar esta enfermedad. Sin embargo, el microorganismo responsable, un saprófito normal en los seres humanos, no se erradica de la piel y el proceso recurre en los individuos predispuestos. En el tratamiento tópico adecuado se emplea uno de los siguientes productos: champú de selenio al 2% aplicado durante 10 minutos antes de aclararlo durante 1 semana, champú de ketoconazol al 2% 1 vez al día durante 3 días, y pulverizador de terbinafina una o dos veces al día durante 1-2 semanas. Pueden utilizarse cremas antimicóticas; sin embargo, son poco prácticas cuando la zona afectada es muy grande. El tratamiento oral puede ser conveniente y se puede realizar con ketoconazol o fluconazol, 300 mg/semana durante 2-4 semanas, o itraconazol, 200 mg/24 horas durante 5-7 días. Los episodios recurrentes responden rápidamente a estos fármacos. Como terapia de mantenimiento se puede aplicar champú de sulfuro de selenio o de ketoconazol al 2% por la noche una vez a la semana.

DERMATOFITOSIS

Las dermatofitosis están causadas por un grupo de hongos filamentosos muy relacionados, que muestran tendencia a invadir el estrato córneo, el pelo y las uñas. Los 3 principales géneros responsables de las infecciones son *Trichophyton*, *Microsporum* y *Epidermophyton*.

Etiología

Trichophyton spp. provocan lesiones en todos los tejidos queratinizados, tales como la piel, las uñas y el pelo; *Trichophyton rubrum* es el dermatofito patógeno más frecuente. *Microsporum* spp. suelen invadir el pelo, mientras que *Epidermophyton* spp. invaden la piel intertriginosa. Las infecciones por dermatofitos se denominan con la palabra **tinea** («tiña») seguida del término en latín del lugar anatómico al que afectan. Los dermatofitos también se clasifican atendiendo al hábitat natural y el lugar donde se han adquirido. Los hongos que se adquieren a partir de la tierra se denominan **geofílicos**. Infectan a los seres humanos de forma esporádica e inducen una reacción inflamatoria. Los que se contraen a partir de animales son **zoofílicos**. La transmisión puede ser por contacto directo o indirecto a través del pelo o ropas del animal infectado. El animal infectado suele estar asintomático. Los dermatofitos que se adquieren de los seres humanos se denominan **antropofílicos**. Estas infestaciones pueden ser crónicas de bajo grado o agudas inflamatorias. Las infecciones por *Epidermophyton* solo se transmiten por seres humanos, mientras que las especies de *Trichophyton* y *Microsporum* se pueden adquirir tanto de fuentes humanas como de otro tipo.

Epidemiología

Las defensas del huésped tienen una influencia importante en la gravedad de la infección. La enfermedad tiende a ser más grave en los individuos con diabetes mellitus, neoplasias linfáticas, inmunodepresión y estados en los que existen concentraciones plasmáticas elevadas de cortisol, como el síndrome

de Cushing. Algunos dermatofitos, sobre todo las especies zoofílicas, tienden a producir inflamaciones más graves y supurativas en los seres humanos. La mayoría de las personas que se infectan adquiere un cierto grado de resistencia a la reinfección y esto puede estar relacionado con una respuesta de hipersensibilidad retardada. No se ha demostrado ninguna relación entre la concentración de anticuerpos y la resistencia a la infección. La frecuencia y gravedad de la infección también dependen de la localización geográfica, la predisposición genética del huésped y la virulencia de la cepa de dermatofito. Entre los factores locales adicionales que predisponen a la infección se incluyen el traumatismo de la piel, la hidratación de la piel y la maceración, la oclusión y la temperatura elevada.

En ocasiones, una erupción cutánea secundaria que se denomina dermatofitide o reacción de tipo «ide» aparece en individuos sensibilizados y se ha atribuido a抗原s micóticos circulantes derivados de la primoinfección. La erupción se caracteriza por un grupo de pápulas (fig. 686.2) y vesículas y, en ocasiones, pústulas estériles. También hay lesiones urticiformes simétricas y una erupción maculopapulosa más generalizada. Las reacciones de tipo «ide» se asocian con mayor frecuencia a la tiña de los pies, aunque también se aprecian en la tiña de la cabeza.

Tienda de la cabeza

Manifestaciones clínicas

La tiña de la cabeza es una infección por dermatofitos del cuero cabelludo ocasionada con mayor frecuencia por *Trichophyton tonsurans*, a veces por *Microsporum canis* y mucho menos a menudo por otras especies de *Microsporum* y *Trichophyton*. Es especialmente frecuente en los niños de raza negra de 4-14 años. En las infecciones por *Microsporum* y algunos *Trichophyton*, las esporas se distribuyen en forma de vaina en torno al tallo piloso (**ectotrix**), mientras que *T. tonsurans* produce una infección del tallo del pelo (**endotrix**). Las infecciones de tipo **endotrix** pueden continuar más allá de la fase anágena del crecimiento del pelo y alcanzan la telógena, y son más crónicas que las provocadas por microorganismos ectotrix que solo persisten durante la fase anágena. *T. tonsurans* es una especie antropofílica que se adquiere, con frecuencia, por el contacto con pelos infectados y células epiteliales que están en las superficies de butacas de salas de cine o teatro, sombreros y peines. Las esporas de los dermatofitos también se transportan por el aire a zonas cercanas y se han demostrado altas cifras de portadores en compañeros de escuela y familiares no infectados. *Microsporum canis* es una especie zoofílica que se contrae a partir de los gatos y los perros.

La presentación clínica de la tiña de la cabeza varía con el microorganismo infeccioso. Las infecciones de tipo endotrix, como las producidas por *T. tonsurans*, dan lugar a un patrón conocido como «tiña de puntos negros», que se caracteriza inicialmente por la aparición de muchas placas circulares pequeñas de alopecia en las que los pelos están rotos en un punto cercano al folículo piloso (fig. 686.3). Otra variante clínica se manifiesta con una descamación difusa y una mínima caída de pelo secundaria. Se parece mucho a la dermatitis seborreica, la psoriasis o la dermatitis atópica (fig. 686.4). *T. tonsurans* también origina una alopecia crónica y más difusa. Las linfadenopatías son frecuentes (fig. 686.5). Una respuesta inflamatoria grave produce una masa granulomatosa, blanda y elevada (**querión**), que

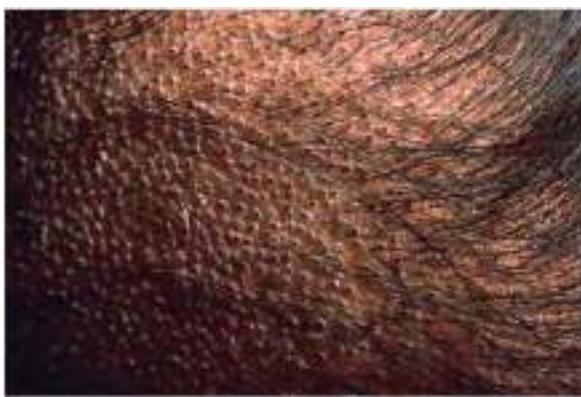


Fig. 686.3 Tiña de puntos negros en la que los pelos se rompen cerca del cuero cabelludo.



Fig. 686.4 Tiña de la cabeza que recuerda a una dermatitis seborreica.



Fig. 686.5 Linfadenopatía asociada con tiña de la cabeza.



Fig. 686.6 A, Querión. Masa granulomatosa blanda en el cuero cabelludo. B, Cicatriz tras querión.

del folículo piloso. Las pápulas se extienden y confluyen para formar placas costrosas, cupuliformes y amarillentas, con una fluorescencia verde bajo la lámpara de Wood.

Diagnóstico diferencial

La tiña de la cabeza se confunde con dermatitis seborreica, psoriasis, alopecia areata, tricotilomanía y algunas enfermedades distróficas del pelo. Cuando la inflamación es notable, como sucede en el querión, se ha de considerar la posibilidad de una infección bacteriana primaria o secundaria. En los adolescentes, la alopecia parcheada y moteada que se asocia a la sífilis secundaria se asemeja a una tiña de la cabeza. Si se han producido cicatrices, se tiene que hacer el diagnóstico diferencial con el lupus eritematoso discoide y el liquen plano piloso.

Entre los métodos diagnósticos más importantes para las infecciones por dermatofitos cabe citar el examen de los pelos infectados con la lámpara de Wood, el estudio al microscopio de las preparaciones con KOH de material infectado y la identificación del microorganismo responsable en el cultivo. Los pelos infectados por *Microsporum* spp. muestran una fluorescencia azul verdosa brillante. La mayoría de los pelos infectados por *Trichophyton* carece de fluorescencia.

El examen al microscopio de una preparación con KOH de pelo infectado del borde activo de la lesión muestra pequeñas esporas alrededor del tallo piloso en las infecciones por *Microsporum* y cadenas de esporas en el interior del tallo en las originadas por *T. tonsurans*. Los hongos no se suelen ver en las escamas. Se puede obtener un diagnóstico etiológico específico mediante el cultivo de los pelos infectados en medio de Sabouraud con sustancias que inhiben el crecimiento de otros microorganismos. Esta identificación puede precisar 2 semanas o incluso más.

Tratamiento

El tratamiento recomendado de todas las formas de tiña de la cabeza consiste en la administración oral de griseofulvina microcristalina (20-25 mg/kg/día con una dosis máxima diaria de 1.000 mg, o 10-15 mg/kg/día con una dosis máxima diaria de 750 mg si se usa la forma de tamaño ultramicroscópica). La absorción de griseofulvina se potencia con las comidas grasas y deberían recomendarse. Se debe mantener durante un mínimo de 8 semanas, aunque a veces son necesarios ciclos más largos. Repetir los cultivos de hongos puede ayudar a guiar la duración del tratamiento. El tratamiento mantenido durante 1 mes tras haber logrado un cultivo negativo reduce el riesgo de sufrir recidivas. Las reacciones adversas de la griseofulvina son raras, pero comprenden náuseas, vómitos, cefalea, discrasias sanguíneas, fototoxicidad y hepatotoxicidad. La terbinafina

también es efectiva a una dosis de 3-6 mg/kg/24 horas durante 4-6 semanas o también en terapia pulsátil, aunque su actividad es limitada contra *M. canis*. La formulación de gránulos orales de terbinafina está aprobada por la US Food and Drug Administration (FDA) para la tiña del pelo en los niños de 4 años en adelante. El itraconazol oral puede usarse en casos de resistencia, intolerancia o alergia a griseofulvina. El itraconazol se administra durante 4-6 semanas a una dosis de 3-5 mg/kg/24 horas con alimentos. Se prefieren las cápsulas al jarabe, que puede ocasionar diarrea. El itraconazol no está aprobado por la FDA para el tratamiento de las infecciones por dermatofitos en la población pediátrica. El tratamiento tópico por sí solo resulta ineficaz, pero es importante como coadyuvante, dado que disminuye la suelta de esporas. Es frecuente que en la familia existan portadores asintomáticos. Una de cada 3 familias cuenta con, al menos, un portador entre sus miembros. Por tanto, se tiene que efectuar un tratamiento del paciente y de los potenciales portadores con un champú esporicida para acelerar la resolución clínica. Los lavados vigorosos con un preparado de sulfuro de selenio al 2,5%, piritiona de zinc o ketoconazol resultan útiles. No es necesario rasurar el cuero cabelludo.

Tienda corporal

Manifestaciones clínicas

La tiña corporal o infección de la piel lampiña, excluidas las palmas, las plantas y las ingles, puede ser producida por la mayoría de las especies de dermatofitos, aunque los más prevalentes son *T. rubrum* y *Trichophyton mentagrophytes*. En los niños también son frecuentes las infecciones por *M. canis*. La tiña corporal se puede adquirir por contacto directo con una persona infectada o por contacto con escamas o pelos depositados en superficies del entorno. Las infecciones por *M. canis* suelen contraerse a partir de mascotas infectadas.

La lesión clínica más típica es una pápula o placa seca, ligeramente eritematosa, elevada y descamativa que se extiende centrifugamente y se aclara en el centro para formar la lesión anular característica que justifica la denominación de herpes circinado (fig. 686.7). A veces, una placa con bordes de avance se extiende sobre grandes zonas. Otra variante se manifiesta con pústulas agrupadas. La mayoría de las lesiones se resuelve espontáneamente en varios meses, pero algunas se tornan crónicas. El aclaramiento central no siempre se produce (fig. 686.8) y hay diferencia en la respuesta del huésped, lo que da lugar a una variabilidad importante en las manifestaciones clínicas; por ejemplo, lesiones granulomatosas que se denominan **granuloma de Majocchi** debido a la entrada del microorganismo siguiendo el folículo piloso hasta la dermis, lo que ocasiona una foliculitis y perifoliculitis micótica (fig. 686.9), y lesiones parecidas al querión que se conocen como tiña profunda. El granuloma de Majocchi es más frecuente tras el tratamiento inadecuado con corticosteroides tópicos, en especial de los de mayor potencia.

Diagnóstico diferencial

Muchas lesiones cutáneas, tanto infecciosas como no infecciosas, se deben diferenciar de las provocadas por la tiña corporal. Entre las que se confunden con mayor frecuencia destacan el granuloma anular, el eczema numular, la pitiriasis rosada, la psoriasis, la dermatitis seborreica, el eritema crónico migratorio y la tiña versicolor. El examen al microscopio de una preparación con KOH y los cultivos siempre deben realizarse cuando se considere la posibilidad de una infección micótica. La tiña corporal no suele mostrar fluorescencia con la lámpara de Wood.



Fig. 686.7 Placa anular de tiña del cuerpo con aclaramiento central.

Tratamiento

La tiña corporal suele responder al tratamiento con un antimicótico tópico (p. ej., imidazoles, terbinafina, butenafina, naftifina) dos veces al día durante 2-4 semanas. En las enfermedades graves o extensas se puede administrar un ciclo de tratamiento oral con griseofulvina microcrystalina durante 4 semanas. Se puede utilizar la terbinafina durante 2 semanas. El itraconazol ha dado buenos resultados en numerosos casos con un ciclo de tratamiento oral de 1-2 semanas. No se debería usar la combinación de corticosteroides tópicos/preparaciones antimicóticas, ya que puede agravar o cronificar la infección.

Tienda inguinal

Manifestaciones clínicas

La tiña inguinal es una infección de la ingle que aparece más frecuentemente en varones adolescentes y suele estar producida por especies antropofílicas, *Epidermophyton floccosum* o *Trichophyton rubrum*, aunque a veces también por las especies zoofílicas de *T. mentagrophytes*.

La lesión clínica inicial se trata de una placa eritematosa pequeña, elevada y descamativa, situada en la zona interna del muslo. Se extiende periféricamente, a menudo formando numerosas vesículas diminutas en el borde de avance. A veces hay placas bilaterales, irregulares, de bordes definidos y con un centro descamativo e hiperpigmentado. En algunos casos, en especial en las infecciones por *T. mentagrophytes*, la reacción inflamatoria es más intensa y la infección se extiende más allá de la zona inguinal. El escroto y los labios no suelen estar afectados, lo que es importante para distinguirla de la candidiasis. El prurito puede ser intenso inicialmente, pero cede a medida que disminuye la reacción inflamatoria. La sobreinfección bacteriana altera el aspecto clínico y puede existir eritrasma o candidiasis. La tiña inguinal prevalece en las personas obesas y en las personas que tienen una sudación excesiva y llevan ropa ajustada.



Fig. 686.8 Tiña del cuerpo con mínimo aclaramiento central.



Fig. 686.9 Pápulas y pústulas foliculares en granuloma de Majocchi tras el uso de un corticosteroide tópico de gran potencia.

Es buena idea examinar los pies del paciente, ya que pueden ser una fuente de la tiña inguinal.

Diagnóstico diferencial

El diagnóstico de la tiña inguinal se confirma mediante cultivo y la demostración de hifas tabicadas en la preparación con KOH de muestras de raspado epidérmico. La tiña inguinal se debe diferenciar del intertrigo, la dermatitis alérgica de contacto, la candidiasis y el eritrasma. Cuando existe una reacción inflamatoria grave se ha de excluir una sobreinfección bacteriana.

Tratamiento

Los pacientes deben recibir el consejo de llevar ropa interior de algodón no ajustada. El tratamiento tópico con un imidazol, dos veces al día durante 3-4 semanas, se recomienda en las infecciones graves, especialmente porque estos fármacos son eficaces en las infecciones mixtas por *Candida* y dermatofitos. Se pueden usar también tratamientos orales, como ya se ha mencionado previamente.

Tiña del pie

Manifestaciones clínicas

La tiña del pie (pie de atleta), una infección de los espacios interdigitales de los pies y las plantas, es poco frecuente en los niños pequeños, pero puede aparecer en los varones preadolescentes y adolescentes. Los microorganismos etiológicos más frecuentes son *T. rubrum*, *T. mentagrophytes* y *E. floccosum*.

A menudo están afectados los espacios interdigitales laterales (3.º a 4.º y 4.º a 5.º espacios interdigitales) y los surcos subdigitales, que aparecen fisurados, con maceración y desprendimiento de la piel de alrededor (fig. 686.10). Es frecuente el dolor intenso, el prurito y un olor desagradable persistente. Las lesiones pueden cronificarse. Este tipo de infecciones favorece el sobrecrecimiento de la flora bacteriana, como *Kytococcus sedentarius*, *Brevibacterium epidermidis* y microorganismos gramnegativos. Con menor frecuencia aparece una hiperqueratosis difusa crónica con un eritema mínimo en la planta del pie (fig. 686.11). En algunos casos están afectados los dos pies y una mano. Este tipo de infección es más refractaria al tratamiento y tiende a recurrir. Un tipo vesiculoso e inflamatorio de reacción surge en la infección por *T. mentagrophytes*. Esta infección es más frecuente en los niños pequeños. Estas lesiones afectan a cualquier zona del pie, incluida la superficie dorsal, y suelen estar bien delimitadas. Las pápulas iniciales evolucionan a vesículas y ampollas que pueden convertirse en pústulas (fig. 686.12). Existen numerosos factores que predisponen a la infección, como el calzado oclusivo y el tiempo cálido y húmedo. La tiña del pie se puede transmitir en las duchas y las piscinas.

Diagnóstico diferencial

La tiña del pie se tiene que diferenciar de la maceración simple y el despegamiento de la piel de los espacios interdigitales, que es habitual en los niños. La infección por *Candida albicans* y otras bacterias (eritrasma) puede confundirse o coexistir con una tiña del pie primaria. La dermatitis de contacto, la dermatitis vesicular del pie, la dermatitis atopica y la dermatitis plantar juvenil también son similares a la tiña del pie. En el examen con microscopio de una preparación con KOH o en el cultivo se pueden ver los micelios.

Tratamiento

El tratamiento de las infecciones leves se efectúa con medidas simples como evitar el calzado oclusivo, el secado cuidadoso entre los dedos de los pies después del baño y el uso de polvos antimicóticos absorbentes, como el undecilenato de zinc. El tratamiento tópico con un imidazol es curativo en la mayoría de los casos. Estos fármacos también resultan eficaces para tratar la infección por *Candida*. Pueden requerirse numerosas semanas de tratamiento y las infecciones crónicas de bajo grado, en especial las causadas por *T. rubrum*, pueden ser refractarias. En los casos refractarios la curación se puede lograr con griseofulvina oral, pero son frecuentes las recidivas.

Tiña de las uñas

Manifestaciones clínicas

La tiña de las uñas (onicomicosis) es una infección por dermatofitos de la lámina ungual. Aparece con mayor frecuencia en los pacientes con tiña del pie, pero también lo hace como una infección primaria. Su causa son numerosas especies de dermatofitos, de los que los más frecuentes son *T. rubrum* y *T. mentagrophytes*.

La forma más superficial de tiña de las uñas (es decir, onicomicosis superficial blanca) se debe a *T. mentagrophytes*. Se manifiesta por placas blancas únicas o numerosas irregulares en la superficie de la uña, sin inflamación paroniquial ni infección profunda asociadas. *T. rubrum* ocasiona una forma más invasiva de infección subungueal que se inicia en el borde distal lateral de la uña y que a menudo se precede de una paroniquia leve. Las capas medias y ventrales de la lámina ungual y quizás el lecho ungual son las localizaciones de la infección. La uña inicialmente adquiere una coloración amarillenta y lentamente se torna gruesa, quebradiza y se separa del lecho ungual (fig. 686.13). En la infección avanzada la uña es marrón oscura o negra y se puede romper o desprender.



Fig. 686.11 Tiña del pie difusa, mínimamente eritematoso.



Fig. 686.10 Tiña del pie interdigital.



Fig. 686.12 Tiña del pie vesiculoampollosa.



Fig. 686.13 Uña hiperqueratósica en la onicomicosis.



Fig. 686.14 Placa eritematosa confluente causada por una infección candidiásica.

Diagnóstico diferencial

La tiña de las uñas se tiene que diferenciar de otras enfermedades distróficas de las uñas. Las alteraciones por traumatismos, la psoriasis, el liquen plano, el eczema y la traquioniquia pueden confundirse con este proceso. Las uñas infectadas por *C. albicans* presentan muchas características que permiten diferenciarla, en especial una tumefacción paroniquial llamativa. Una lámina delgada tomada de la uña infectada, preferiblemente de las zonas profundas, se debe examinar al microscopio con KOH y cultivarse. Se precisan varias tomas para demostrar los hongos. El examen histológico de los fragmentos recortados de las uñas con tinciones especiales para dermatofitos puede resultar diagnóstico.

Tratamiento

Los antifúngicos sistémicos son más efectivos para tratar las onicomicosis que los antifúngicos tópicos. La larga semivida del itraconazol en las uñas ha originado prometedores ensayos de tratamiento con ciclos cortos intermitentes (doble dosis de la normal durante 1 semana cada mes durante 3-4 meses). La terbinafina oral también se utiliza para el tratamiento de las onicomicosis. La terbinafina una vez al día durante 12 semanas es más eficaz que el itraconazol en tratamiento pulsátil. El tratamiento pulsátil de terbinafina también se utiliza en adultos y es efectivo. Puede ser un tratamiento aceptable utilizar antifúngicos tópicos para enfermedades leves en las que no haya afectación de la matriz. Algunos agentes tópicos tienen la aprobación de la FDA para el tratamiento de la onicomicosis en adultos incluyendo el ciclopirox, el efinaconazol y el tavaborole. Ensayos clínicos pequeños han demostrado la eficacia del ciclopox en niños. La seguridad y la eficacia del efinaconazol y el tavaborole no han sido bien establecidas en niños.

Tiña negra palmar

La tiña negra palmar es una infección micótica superficial rara, pero característica, que aparece principalmente en niños y adolescentes. Está producida por el hongo dimorfo *Phaeoannellomyces werneckii*, que origina una coloración negra grisácea de la palma. La lesión característica consiste en una mácula hiperpigmentada bien definida. La descamación y el eritema son raros y las lesiones son asintomáticas. La tiña negra se confunde a menudo con un nevo de la unión, un melanoma o tinción de la piel por productos de contacto. El tratamiento se realiza con antimicóticos imidazólicos. También pueden usarse productos queratolíticos, como ácido salicílico, 1-2 veces al día.

INFECCIONES POR CANDIDA (CANDIDOSIS, CANDIDIÁSIS Y MONILIASIS)

Véase el capítulo 261.

Las levaduras dimorfas del género *Candida* son ubicuas en el ambiente, pero *C. albicans* es la que habitualmente provoca candidiasis en los niños. Esta levadura no forma parte de la flora natural de la piel, pero es un microorganismo transitorio frecuente en la piel y puede colonizar el tubo digestivo y la vagina humanos como un saprofita. Hay ciertas condiciones ambientales, entre las que destacan la temperatura y la humedad, que se asocian a una mayor frecuencia de aislamiento de *C. albicans* de la piel. Muchas especies de bacterias inhiben el crecimiento de *C. albicans*, y una alteración de la flora normal por el uso de antibióticos puede favorecer el sobrecrecimiento de esta levadura.

La candidiasis mucocutánea crónica se asocia a un grupo diverso de inmunodeficiencias primarias (tabla 686.1). Se caracteriza por infecciones crónicas o recurrentes por *Candida* de la cavidad oral, el esófago, los genitales, las uñas y la piel. También puede verse como una infección adquirida en pacientes con infección por VIH, y durante tratamientos inmunosupresores.

Candidiasis oral (muguet)

Véase el capítulo 261.

Candidiasis vaginal

Véanse los capítulos 146 y 261.

C. albicans se encuentra en la vagina del 5-10% de las mujeres y la candidiasis vaginal no es rara en las niñas adolescentes. Numerosos factores predisponen a esta infección, entre ellos el tratamiento antibiótico, el tratamiento con corticosteroides, la diabetes mellitus, el embarazo y el uso de anticonceptivos orales. La infección se manifiesta por placas blanquecinas caseosas sobre una base eritematosa en la mucosa vaginal y por una secreción blancoamarillenta densa. La infección puede ser relativamente leve o producir una inflamación y descamación de los genitales externos y la piel circundante muy llamativas, que progresan a vesiculación y ulceración. Las pacientes suelen describir un prurito intenso y sensación de quemazón en la zona vaginal. Antes de que se inicie el tratamiento se tiene que confirmar el diagnóstico mediante un examen microscópico o cultivo. La infección se erradica mediante la administración de óvulos vaginales, supositorios, cremas o espumas de nistatina o imidazol. Cuando estos productos no son eficaces, la administración de una dosis de 150 mg de fluconazol resulta efectiva.

Candidiasis cutánea congénita

Véase el capítulo 261.

Dermatitis del pañal candidiásica

La dermatitis del pañal candidiásica es un problema habitual en los lactantes y, aunque relativamente benigno, a menudo es frustrante debido a su tendencia a recidivar. Los lactantes predispuestos suelen tener *C. albicans* en el intestino, y la piel caliente, húmeda y ocluida de la zona del pañal ofrece un entorno óptimo para su crecimiento. La dermatitis atópica, seborreica o irritativa de contacto suele servir de puerta de entrada para la levadura.

La manifestación clínica inicial es una placa intensamente eritematosa, confluenta, con un borde festoneado y bien delimitado. Está formado por la confluencia de numerosas pápulas y vesiculopustulas. Las pustulas satélites, que se localizan en la piel adyacente, constituyen una característica de la infección candidiásica localizada. La piel perianal, los pliegues inguinales, el periné y la zona inferior del abdomen suelen estar afectadas (fig. 686.14). En los varones se puede afectar todo el escroto y el pene con una balanitis erosiva de la piel perimeatal. En las niñas las lesiones se pueden encontrar en la mucosa vaginal y los labios. En algunos lactantes el proceso es generalizado, con lesiones eritematosas distantes a la zona del pañal. En otros casos, la afectación difusa representa una reacción de tipo «ide» micótica (hipersensibilidad).

Tabla 686.1

Inmunodeficiencias primarias que subyacen a las infecciones micóticas

ENFERMEDAD	INFECCIONES ASOCIADAS	FENOTIPO INMUNOLÓGICO	GEN, TRANSMISIÓN
CMC IDCG	Bacterias, virus, hongos, micobacterias	Ausencia de linfocitos T, con o sin linfopenia de linfocitos B y/o células NK	>30 genes: <i>IL2RG</i> , ligado al X; <i>JAK3</i> , autosómico recesivo; <i>RAG1</i> , autosómico recesivo; <i>RAG2</i> , autosómico recesivo; <i>ARTEMIS</i> , autosómico recesivo; <i>ADA</i> , autosómico recesivo; <i>CD3</i> , autosómico recesivo, etc.
IDC Déficit de CD25 NEMO o déficit de $\text{I}\kappa\text{B}\gamma$	Virus y bacterias Bacterias piógenas, micobacterias, virus	Defecto de linfocitos T	<i>IL2RA</i> , autosómico recesivo <i>NEMO</i> o <i>IKBG</i> ligado al X
Mutación de GOF $\text{I}\kappa\text{B}\alpha$ Déficit de DOCK8 Déficit de TCR- α Déficit de CRACM1	Virus, bacterias y hongos Virus y bacterias Virus, micobacterias, bacterias y hongos Virus y bacterias Virus, bacterias y hongos		<i>IKBA</i> , autosómico dominante <i>DOCK8</i> , autosómico recesivo <i>TCRA</i> , autosómico recesivo <i>CRACM1</i> , autosómico recesivo
Déficit de MST1/STK4 Déficit de CMH de clase II			<i>MST1/STK4</i> , autosómico recesivo <i>CIITA</i> , <i>RFXANK</i> , <i>RFXC</i> , <i>RFXAP</i> , todos autosómicos recesivos
Linfopenia idiopática CD4	<i>Pneumocystis</i> , <i>Cryptococcus</i> , virus	Linfocitos T CD4 <300 células/ mm^3	<i>UNC119</i> , autosómico dominante, <i>MAGT1</i> ligado al X, <i>RAG1</i> , autosómico recesivo
CMC SINDRÓMICA Déficit de interleucina-12R β 1 e interleucina-12p40 Déficit de STAT3 (autosómica dominante-SHIE)	Mycobacteria, <i>Salmonella</i> <i>Staphylococcus aureus</i> , <i>Aspergillus</i>	Déficit de interleucina-17 productora de linfocitos T Hiperinmunoglobulina E, déficit de interleucina-17 productora de linfocitos T	<i>IL12RB1</i> , autosómico recesivo; <i>IL12B</i> , autosómico recesivo <i>STAT3</i> , autosómico dominante
APECED/APS-1	No	Antiinterleucina-17A neutralizadora, antiinterleucina-17F y/o autoanticuerpos antiinterleucina-22	<i>AIRE</i> , autosómico recesivo
Déficit de CARD9	Dermatofitos, <i>Candida</i> , abscesos cerebrales	Déficit de interleucina-17 productora de linfocitos T	<i>CARD9</i> , autosómico recesivo
ECMC Déficit completo de interleucina-17RA Déficit parcial de interleucina-17F	<i>S. aureus</i>	Sin respuesta de interleucina-17	<i>IL17RA</i> , autosómico recesivo
Mutaciones de GOF STAT1	<i>S. aureus</i> Bacterias, virus, hongos, micobacterias	Deterioro de interleucina-17F, función de interleucina-17A/F Interleucina-17 productora de linfocitos T escasa	<i>IL17F</i> , autosómico dominante <i>STAT1</i> , autosómico dominante

AIRE, regulador autoinmunitario; APECED, poliendoocrinopatía-candidiasis-distrofia ectodérmica autoinmunitaria; APS-1, síndrome de poliendoocrinopatía autoinmunitaria de tipo 1; CARD9, proteína 9 que contiene dominio de reclutamiento de caspasa; CMC, candidiasis mucocutánea crónica; CMH, complejo mayor de histocompatibilidad; CRACM1, modulador de calcio 1 de liberación activada del calcio; DOCK8, proteína dedicada a la citocinesis 8; ECMC, enfermedad de candidiasis mucocutánea crónica; GOF, ganancia de función; IDC, inmunodeficiencia combinada; IDCG, inmunodeficiencia combinada grave; $\text{I}\kappa\text{B}\alpha$, inhibidor del factor nuclear del gen polipeptídico ligero potenciador en los linfocitos B, alfa; $\text{I}\kappa\text{B}\gamma$, inhibidor del factor nuclear del gen polipeptídico potenciador en los linfocitos B, gamma; MST1, estimulador 1 de los macrófagos; NEMO, modulador esencial del factor κB nuclear; NK, natural killer (citolíticos); SHIE, síndrome de hiperinmunoglobulina E; STAT, transductor de señal y activador de la transcripción; STK4, proteína cinasa de serina/treonina 4; TCR, receptor de linfocitos T.

De Lanterier F, Cypowij S, Picard, C, et al: Primary immunodeficiencies underlying fungal infections. *Curr Opin Pediatr* 25:736-747, 2013.

El diagnóstico diferencial de la dermatitis del pañal candidiásica comprende otras lesiones en la zona del pañal que pueden coexistir con la infección candidiásica. Por esta razón, es importante confirmar el diagnóstico mediante una preparación con KOH o cultivo.

El tratamiento consiste en aplicar una crema imidazólica 2 veces al día. La combinación de un corticosteroide y un antimicótico está justificada cuando la inflamación es intensa y puede dar lugar a confusión si el diagnóstico no está bien establecido. El corticosteroide no se debe prolongar durante más de algunos días. La protección de la zona del pañal mediante la aplicación de una capa gruesa de pasta de óxido de zinc cubriendo el preparado anticanidiásico puede ser beneficiosa; la pasta se retira más fácilmente con aceite mineral que con agua y jabón. Las reacciones micóticas de tipo «ide» suelen ceder gradualmente con el tratamiento de la dermatitis del pañal o se pueden tratar con un corticosteroide suave. Cuando las recidivas de la candidiasis del pañal son frecuentes, resulta útil prescribir un ciclo de tratamiento oral contra *Candida* para disminuir la población de levaduras en el tubo diges-

tivo. Algunos lactantes son huéspedes receptivos de *C. albicans* y pueden readquirir el microorganismo a partir de un adulto colonizado.

Intertrigo candidiásico

El intertrigo candidiásico aparece con mayor frecuencia en las axilas y las ingles, en el cuello (fig. 686.15), bajo las mamas y los pliegues colgantes de grasa abdominal, el ombligo y la zona interglútea. Las lesiones típicas consisten en extensas zonas húmedas, denudadas y eritematosas con un borde irregular, macerado y descamativo. Las lesiones satélites son características y están formadas por pequeñas vesículas o pústulas sobre una base eritematosa. Con el tiempo, las lesiones candidiásicas intertriginosas se convierten en placas liquenificadas, secas y descamativas. Las lesiones aparecen en la piel sometida a irritación y maceración. La sobreinfección candidiásica se observa con mayor frecuencia en el contexto de trastornos que provocan una sudación excesiva, especialmente en los niños obesos y en los que padecen enfermedades subyacentes como la diabetes mellitus.



Fig. 686.15 Intertrigo candidiásico cervical.

Una enfermedad parecida, la candidiasis interdigital, aparece con frecuencia en personas que tienen las manos inmersas en agua constantemente. Se aprecian fisuras entre los dedos y tienen centros rojos y denudados, con una franja de epitelio blanco alrededor. El calzado oclusivo provoca lesiones similares entre los dedos de los pies. El tratamiento es el mismo que en otras infecciones por *Candida*.

Candidiasis perianal

La dermatitis perianal aparece en zonas de piel irritadas como consecuencia de la oclusión, la humedad constante, la higiene deficiente, las fisuras anales y el prurito debido a infestaciones por oxiuros. Pueden sobreinfectarse por *C. albicans*, especialmente en niños que están recibiendo antibióticos orales o corticosteroides. La piel afectada se torna eritematosa, macerada y excoriada y las lesiones son idénticas a las del intertrigo candidiásico o la dermatitis candidiásica del pañal. La aplicación de un antimicótico tópico asociado a una mejoría de la higiene suele ser eficaz. La enfermedad subyacente, como una infestación por oxiuros, también debe tratarse (v. cap. 319).

Paroniquia y oniquia candidiásicas

Véase el capítulo 683.

Granuloma candidiásico

Se trata de una respuesta rara a una infección invasiva de la piel por *Candida*. Las lesiones se manifiestan como placas costrosas y verrugosas y proyecciones cónicas en el cuero cabelludo, la cara y la zona distal de las extremidades. Los pacientes afectados presentan un defecto único o múltiple en los mecanismos inmunitarios y los granulomas a menudo son resistentes al tratamiento tópico. Se puede precisar un tratamiento anticandidiásico sistémico para paliar o erradicar la infección.

La bibliografía está disponible en *Expert Consult*.



Fig. 687.1 Pápulas verrugosas en el dorso de la mano.



Fig. 687.2 Verruga periungueal con alteración del crecimiento de la uña.



Fig. 687.3 Verruga plantar hiperqueratósica.

Capítulo 687 Infecciones cutáneas víricas

Daren A. Diiorio y Stephen R. Humphrey

VERRUGA

Etiología

El virus del papiloma humano (VPH) origina un espectro de enfermedades que oscila desde las verrugas (verrugas vulgares) hasta el carcinoma epidermoide de la piel y las mucosas, incluida la laringe (v. cap. 417.2). Los virus del papiloma humano se clasifican por género, especie y tipo. En la actualidad se conocen más de 200 tipos y se ha secuenciado por completo el genoma de alrededor de 100. La incidencia de todos los tipos de verrugas

es superior en los niños y adolescentes. El VPH se propaga por contacto directo y autoinoculación, aunque también se transmite a través de fómites y entre familiares. Las manifestaciones clínicas de la infección aparecen a partir del mes de la inoculación y dependen del tipo de VPH, del tamaño del inóculo, del sistema inmunitario del huésped y de la localización anatómica.

Manifestaciones clínicas

En el 5-10% de los niños aparecen verrugas cutáneas. Las **verrugas comunes** (o vulgares), causadas con mayor frecuencia por los tipos 2 y 4 del VPH, afectan principalmente a los dedos y el dorso de las manos (fig. 687.1), la zona paroníquial, la cara, las rodillas y los codos. Son pápulas bien delimitadas con una superficie rugosa, queratósica e irregular. Cuando se retira la superficie, a menudo se aprecian numerosos puntos negros que representan asas capilares dérmicas trombosadas. Las **verrugas periungueales** suelen ser dolorosas y se pueden extender por debajo de la lámina ungueal,

separándola del lecho ungueal (fig. 687.2). Las **verrugas plantares**, aunque semejantes a las comunes, están producidas por el VPH de tipo 1 y suelen ser planas debido a la constante presión que ejerce el peso corporal. Cuando las verrugas plantares se vuelven hiperqueratósicas (fig. 687.3) pueden doler. Asimismo, surgen lesiones similares en las palmas (verrugas palmares). Están bien definidas, a menudo con un anillo de callo grueso. A veces se puede retirar la superficie hiperqueratósica para identificar los límites de la verruga. Varias verrugas contiguas (VPH de tipo 4) se pueden unir para formar una gran placa, lo que se denomina verruga en mosaico. Las verrugas planas, provocadas por los VPH de tipos 3 y 10, son pápulas ligeramente elevadas y mínimamente hiperqueratósicas que suelen tener un diámetro <3 mm y presentan un color variable entre rosado y marrón. Pueden ser numerosas en la cara, los brazos y el dorso de las manos y las rodillas. La distribución de varias lesiones siguiendo la línea de un traumatismo cutáneo (koebnerización) ayuda a realizar el diagnóstico (fig. 687.4). Las lesiones se diseminan por la zona de la barba y por las piernas como consecuencia del afeitado y por la línea de implantación del pelo por el peinado. La **epidermodisplasia verruciforme** (genes EVER1, EVER2), ocasionada principalmente por los VPH de tipos 5 y 8 (papilomavirus-β, especie 1), se manifiesta en forma de muchas pápulas verrugosas difusas. También pueden estar implicados los tipos 9, 12, 14, 15, 17, 25, 36, 38, 47 y 50. Se cree que la herencia presenta un carácter tanto autosómico dominante como recesivo, pero también se ha postulado una forma recesiva ligada al cromosoma X. Las verrugas progresan a un **carcinoma epidermoide** en el 10% de los pacientes con epidermodisplasia verruciforme.

La infección **genital por el VPH** aparece en adolescentes sexualmente activos y suele deberse a los VPH tipos 6 y 11. Los **condilomas acuminados** (verrugas mucosas) son lesiones papilomatosas, carnosas y húmedas que aparecen en la mucosa perianal (fig. 687.5), los labios, el introito vaginal y el rafe perineal, así como en el cuerpo, la corona y el glande del pene. A veces obstruyen el meato uretral o el introito vaginal. Al estar localizados en las zonas intertriginosas pueden ser húmedos y friables. Si no se tratan, los condilomas proliferan y confluyen, formando en ocasiones grandes masas en forma de coliflor. Las lesiones también surgen en los labios, las encías, la lengua y las conjuntivas. Las verrugas genitales en los niños aparecen tras



Fig. 687.4 Múltiples verrugas planas faciales con lesiones que siguen la línea de un traumatismo.



Fig. 687.5 Condilomas acuminados en la zona perianal de un niño en edad preescolar.

la inoculación durante el nacimiento a partir de un canal del parto infectado, como resultado de abusos sexuales o debido a una diseminación accidental a partir de verrugas cutáneas. Una proporción importante de las verrugas genitales infantiles contienen tipos de VPH que se aíslan en las verrugas cutáneas. La infección por el VPH del cuello uterino es un factor de riesgo importante de carcinoma, en especial cuando la infección se debe a los tipos 16, 18, 31, 33, 35, 39, 45, 52, 59, 67, 68 o 70. Se dispone de vacuna contra los tipos 6, 11, 16 y 18 (v. cap. 417.2). Los papilomas laríngeos (respiratorios) contienen los mismos tipos de VPH que los anogenitales. Se cree que la transmisión tiene lugar a partir de madres con una infección genital por el VPH a los neonatos que aspiran virus infecciosos durante el nacimiento o pueden desarrollar papilomatosis laríngea.

Histología

Los diversos tipos de verrugas comparten los cambios básicos de hiperplasia de las células de la epidermis y vacuolización de los queratinocitos espinosos, que contienen inclusiones basófilas intranucleares (partículas víricas). Las verrugas se limitan a la epidermis y carecen de «raíces». Los individuos con defectos en la inmunidad celular son especialmente propensos a padecer infecciones por el VPH. En respuesta a la infección aparecen anticuerpos, si bien su efecto protector parece escaso.

Diagnóstico diferencial

Las verrugas comunes se confunden con frecuencia con los moluscos contagiosos. Las verrugas palmares y plantares son difíciles de distinguir de la queratosis punteada, los callos y los clavos. A diferencia de los callos, las verrugas carecen de las marcas normales de la piel. Las verrugas planas juveniles a veces tienen similitudes con el liquen plano, el liquen nitido, los angiofibromas, los siringomas, los milios y el acné. Los condilomas acuminados se asemejan a los condilomas planos de la sífilis secundaria.

Tratamiento

Hay diversas formas eficaces de tratar las verrugas. Más del 65% de las verrugas desaparece de forma espontánea en 2 años. Las verrugas son lesiones epidérmicas que no dejan cicatriz a no ser que se utilice tratamiento quirúrgico o se traten de una forma agresiva. Las lesiones hiperqueratósicas (verrugas comunes, plantares y palmares) responden mejor al tratamiento si se retiran los restos queráticos con un bisturí hasta que aparecen los capilares trombosados; si se raspa más profundamente aparece hemorragia. El tratamiento es más eficaz cuando se realiza de manera regular y frecuente (cada 2-4 semanas).

Las verrugas comunes se pueden eliminar aplicando nitrógeno líquido o mediante láser de colorante pulsado. La aplicación diaria de ácido salicílico en colodión flexible o bastón es un método lento pero indoloro que resulta eficaz en algunos casos. Las verrugas palmares y plantares pueden tratarse con emplastos de ácido salicílico al 40% aplicados durante 5 días seguidos, con un periodo de 2 días de descanso entre aplicaciones. Después de eliminar el emplasto y tras la inmersión prolongada en agua caliente, es fácil retirar los restos hiperqueratósicos con una lima esmerilada o una piedra pómez. Los condilomas responden mejor a la aplicación semanal de podofolina al 25% en tintura de benzoína. La medicación se debe dejar sobre las verrugas durante 4-6 horas y después retirarla con el baño. Las verrugas queratinizadas cerca de los genitales (glúteos) no responden a la podofolina. El imiquimod (crema al 5%), aplicado 3 veces a la semana, también resulta beneficioso. Este producto no está indicado solamente para las verrugas genitales, también ha sido útil en otras localizaciones; sin embargo, puede causar inflamación e irritación, particularmente en áreas tapadas. Para las verrugas no genitales el imiquimod debe aplicarse diariamente. La cimetidina (30-40 mg/kg/día vía oral) se ha utilizado en los niños con verrugas múltiples que no responden a otros tratamientos. También puede utilizarse la inmunoterapia con antígenos de cándida o tricofito intralesionales, sobre todo cuando las lesiones son numerosas o resistentes a otras terapias probadas. La inmunoterapia se realiza normalmente en la consulta y suelen necesitarse varios tratamientos cada mes (al menos 3-4). En todos los tipos de tratamiento se ha de proteger cuidadosamente la piel normal circundante para no irritarla. Otros tratamientos incluyen el 5-fluorouracilo, un fármaco quimioterápico, que puede ser útil, particularmente cuando se usa con oclusión y en ocasiones combinado con ácido salicílico.

MOLUSCO CONTAGIOSO

Etiología

El poxvirus que ocasiona el molusco contagioso es un virus grande de ADN bicatenario que se replica en el citoplasma de las células epiteliales del huésped. Los tres tipos no se pueden diferenciar por el aspecto clínico, la localización de las lesiones ni la edad o el sexo del paciente. El tipo 1 es



Fig. 687.6 Pápulas agrupadas de molusco contagioso.



Fig. 687.7 Molusco contagioso rodeado de dermatitis.

el responsable de la mayoría de las infecciones. La enfermedad se adquiere mediante el contacto directo con una persona infectada o por fómites y se extiende por autoinoculación. Los niños de 2 a 6 años por lo demás sanos, y los sujetos inmunodeprimidos, son los afectados con mayor frecuencia. El periodo de incubación es mayor de 2 semanas.

Manifestaciones clínicas

Aparecen pápulas independientes, perladas, del color de la piel normal, cupuliformes y de superficie lisa, con un tamaño de 1 a 5 mm. Es típico que presenten una umbilicación central a través de la cual se puede exprimir un tapón de material caseoso. Las pápulas surgen en cualquier localización del cuerpo, pero los sitios más afectados son la cara, los párpados, el cuello, las axilas y los muslos (fig. 687.6). Se pueden encontrar agrupados en los genitales o las ingles de los adolescentes y asociarse a otras enfermedades venéreas en los individuos sexualmente activos. Las lesiones en los niños suelen afectar a la zona genital, aunque en la mayoría de los casos no se adquieren por transmisión sexual. Las pápulas se pueden acompañar de un eritema leve circundante o una dermatitis eczematosa (fig. 687.7). En los pacientes con SIDA, las lesiones tienden a ser grandes y numerosas, en especial en la cara. En los niños con leucemia y otras inmunodeficiencias también se aprecian lesiones exuberantes. Los niños con dermatitis atópica están predispuestos a presentar una afectación extensa en las zonas de dermatitis. En las zonas con una lesión de molusco contagioso puede observarse una erupción pustulosa (fig. 687.8). No se trata de una infección bacteriana secundaria, sino de una reacción inmunológica al poxvirus, por lo que no debe ser tratada con antibióticos. En la resolución de este tipo de lesiones es frecuente observar cicatrices atróficas.

Diagnóstico diferencial

En el diagnóstico diferencial del molusco contagioso se deben incluir el tricoepiteloma, el carcinoma basocelular, las glándulas sebáceas ectópicas, los siringomas, el hidrocistoma, el queratoacantoma, el xantogranuloma juvenil y el disqueratoma verrugoso. En los individuos con SIDA, la criptococosis puede ser clínicamente indistinguible del molusco contagioso. Es raro que la coccidioidomicosis, la histoplasmosis o la infección por *Penicillium marneffei* se manifiesten con lesiones similares a la del molusco en pacientes inmunodeprimidos.



Fig. 687.8 Molusco inflamado. Pápula costrosa en la localización de un molusco previo.

Histología

La epidermis es hiperplásica e hipertrófica, se extiende a la dermis subyacente y se proyecta sobre la superficie de la piel. El tapón central de material caseoso, compuesto por células cargadas de virus, se puede extraer y examinar en el microscopio. La identificación de una masa redondeada y cupuliforme de células homogéneas, a menudo con lóbulos, resulta diagnóstica. En la mayoría de los infectados se encuentra un anticuerpo específico contra el virus del molusco contagioso, pero su significado inmunológico es incierto. En la defensa del huésped se cree que es importante la inmunidad celular.

Tratamiento

El molusco contagioso es una enfermedad autolimitada. La duración media del episodio es de 6-9 meses. Sin embargo, las lesiones pueden persistir durante años, diseminarse a localizaciones distantes y transmitirse a otras personas. Se tiene que aconsejar a los infectados que no comparten baños ni toallas hasta que la infección se haya resuelto. La infección se puede extender rápidamente y surgir cientos de lesiones en niños con dermatitis atópica o inmunodeficiencias. La inmunoterapia con antígeno de cándida o tricofito es el *tratamiento* más frecuente. Se repite cada 4 semanas hasta la resolución del cuadro. Si las lesiones tienen un número limitado, dependiendo de la edad del paciente, pueden tratarse mediante crioterapia con nitrógeno líquido. En los niños más pequeños puede aplicarse cantaridina a las lesiones, seguida de la oclusión con una tiritina para evitar la extensión no deseada del agente vesicante. En el punto de aplicación se formará una ampolla, y la lesión de molusco contagioso se elimina junto a la misma. La cantaridina no debe utilizarse en la cara. El imiquimod no ha demostrado mayor eficacia que el placebo en los ensayos aleatorizados. El molusco es una enfermedad epidémica y no se debe tratar de modo agresivo debido al riesgo de dejar cicatrices.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

Capítulo 688

Picaduras de artrópodos e infestaciones

688.1 Picaduras de artrópodos

Daren A. Diiorio y Stephen R. Humphrey

Las picaduras de artrópodos son un problema frecuente en los niños y en ocasiones plantean problemas diagnósticos. A veces, el paciente no es consciente de la etiología de la lesión o niega haber sido picado, lo que dificulta la interpretación de la erupción. En estos casos, el conocimiento de los hábitos, el ciclo vital y los signos clínicos de las plagas de artrópodos más habituales en los seres humanos ayudan a realizar un diagnóstico correcto (tabla 688.1).

Tabla 688.1 Picaduras de chinches frente a otros artrópodos: características clínicas y epidemiológicas principales*

ARTRÓPODO	CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS EN EL EXAMEN	LOCALIZACIÓN	CRONOLOGÍA DEL PRURITO	CONTEXTO
Chinches	3-4 picaduras en una línea o una curva	Áreas expuestas	Matutino	Viajes
Pulgas	3-4 picaduras en una línea o una curva	Piernas y nalgas	Diurno	Propietarios de mascotas o ambiente rural
Mosquitos	Pápulas urticiformes inespecíficas	En cualquier sitio	Anopheles spp. por la noche; Culex spp. por la noche; Aedes spp. por el día	Distribución mundial
Piojos de la cabeza	Piojo vivo en la cabeza asociado a lesiones pruriginosas rascadas	Cuero cabelludo, orejas y cuello	En cualquier momento	Niños, padres o contacto con niños
Piojos del cuerpo	Pápulas excoriadas e hiperpigmentación; el piojo vive dentro de la ropa	Espalda	En cualquier momento	Personas sin hogar, países en vías de desarrollo
Sarcoptes scabiei (sarna)	Vesículas, túneles, nódulos y lesiones secundarias inespecíficas	Espacios interdigitales, antebrazos, mamas, genitales	Nocturno	Transmisión sexual, núcleos familiares o instituciones
Garrapatas	Eritema migratorio o úlcera	En cualquier sitio	Asintomático	Propietarios de mascotas o senderistas
Pyemotes <i>X ventricosus</i>	Signo del cometa, un trayecto macular eritematoso lineal	Bajo la ropa	En cualquier momento cuando está dentro de su hábitat	Personas expuestas a muebles contaminados por carcoma (<i>Pediculoides ventricosus</i> es un parásito de la carcoma)
Arañas	Necrosis (infrecuente)	Cara y brazos	Dolor inmediato sin prurito	Ambiente rural

*Es difícil diagnosticar una picadura. El diagnóstico se fundamenta en una serie de argumentos, ninguno de los cuales es específico por sí mismo; es la asociación de elementos lo que resulta sugestivo. Cualquier picadura de artrópodo puede ser totalmente asintomática.

De Bernardeschi C, Le Cleach L, Delaunay P, Chosidow O: Bed bug infestation. BMJ 346:f138, 2013.



Fig. 688.1 Pápulas pruriginosas tras picaduras por chinches.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

El tipo de reacción que aparece después de la picadura de un artrópodo depende de la especie de insecto y del grupo de edad y reactividad del huésped humano. Los artrópodos causan lesiones en un huésped por diversos mecanismos, entre ellos el traumatismo mecánico, como la laceración por una picadura de una mosca tse-tsé; la invasión de los tejidos del huésped, como en la miasis; una dermatitis de contacto, como sucede en la exposición repetida a los antígenos de la cucaracha; las reacciones granulomatosas a partes retenidas de la boca; la transmisión de enfermedades sistémicas; la inyección de sustancias citotóxicas, irritantes o farmacológicamente activas, como hialuronidas, proteasas, peptidasas y fosfolipasas presentes en el veneno injectado, y la inducción de anafilaxia. La mayoría de las reacciones a picaduras de artrópodos depende de la formación de anticuerpos contra sustancias antigenicas que contienen la saliva o el veneno. El tipo de reacción viene determinado, principalmente, por el grado de exposición previa al mismo artrópodo o a una especie relacionada. Cuando una persona resulta picada por primera vez no presenta ninguna reacción. En ocasiones se aprecia una reacción petequial inmediata tras la picadura de un mosquito. Despues de picaduras repetidas, se desarrolla sensibilidad, lo que produce una pápula pruriginosa (fig. 688.1) aproximadamente a las 24 horas de la

picadura. Esta reacción es la más frecuente en los niños pequeños. Con la exposición prolongada y repetida aparece un habón varios minutos después de la picadura, que se sigue a las 24 horas de la formación de una pápula, una vesícula o una ampolla. En los adolescentes y adultos puede formarse solo un habón sin que se siga de la aparición de una pápula. Por tanto, los adultos que viven en la misma casa que los niños afectados pueden carecer de lesiones. Finalmente, cuando una persona se hace insensible a la picadura no manifiesta reacción alguna. Este estado de arreactividad se mantiene únicamente si el individuo continúa recibiendo picaduras de forma regular. Las personas en las que aparece una urticaria papular están en la fase transicional entre el desarrollo de una reacción fundamentalmente papulosa retardada y la aparición de una reacción urticiforme inmediata.

Las picaduras de artrópodos se aprecian como lesiones solitarias, numerosas o profusas, dependiendo de los hábitos de alimentación del microorganismo responsable. Las pulgas tienden a picar al huésped numerosas veces en una zona localizada, mientras que los mosquitos atacan al huésped al azar en lugares dispersos. La reacción de hipersensibilidad retardada contra una picadura de insecto (que predomina en los sujetos jóvenes y que no han tenido contacto anterior) se caracteriza por pápulas firmes y persistentes que se hiperpigmentan y que a menudo están excoriadas y presentan costillas. El prurito puede ser leve o intenso, así como transitorio o persistente. Suele observarse un punto central, que desaparece con el tiempo o al rascar la lesión. La reacción de hipersensibilidad inmediata cursa con la aparición de un habón eritematoso evanescente. Cuando el edema es llamativo, el habón presenta una vesícula diminuta en su superficie. Algunos escarabajos producen una lesión ampollosa por la acción de la cantaridina y diversos insectos, como escarabajos y arañas, originan nódulos hemorrágicos y úlceras. Las picaduras en las extremidades inferiores tienen mayor tendencia a ser graves o persistentes o a hacerse ampollosas que las localizadas en cualquier otro sitio. Entre las complicaciones de las picaduras de artrópodos figuran la aparición de impétigo, foliculitis, celulitis, linfangitis y reacciones de hipersensibilidad anafiláctica grave, en especial tras la picadura de algunos himenópteros. Las anomalías histológicas son variables según el artrópodo, el tiempo de evolución de la lesión y la reactividad del huésped. Las lesiones urticiformes agudas tienden a mostrar una vesiculación central en la que hay numerosos eosinófilos. Las pápulas se acompañan a menudo de edema dérmico y un infiltrado inflamatorio perivascular mixto, superficial y profundo, que suele contener eosinófilos. A veces, sin embargo, el infiltrado celular dérmico es tan denso que hace sospechar la presencia de un



Fig. 688.2 Pápulas rojizas marronáceas en la urticaria papulosa.

linfoma. Muchos niños pequeños presentan un edema cutáneo extenso no eritematoso ni doloroso (*skeeter syndrome*) tras una picadura de mosquito que debe distinguirse de una celulitis (la cual se manifiesta con dolor y eritema) y responde al tratamiento con antihistamínicos orales. Las partes de la boca que quedan retenidas inducen una reacción granulomatosa de cuerpo extraño.

La **urticaria papulosa** aparece principalmente en la primera década de la vida. Puede ocurrir en cualquier época del año. Las especies responsables más habituales son moscas, ácaros, chinches, mosquitos, níguas y piojos de animales. Los afectados por urticaria papulosa tienen lesiones transicionales en diferentes estadios de evolución entre pápulas de inicio retardado y habones de aparición inmediata. La lesión más característica es una pápula edematosas rojiza marrón (fig. 688.2). Una lesión concreta suele comenzar como un habón que se sustituye por una pápula. Una picadura puede inducir una reacción de tipo «ide» en zonas localizadas a distancia de picaduras quiescentes en forma de máculas eritematosas, pápulas o placas urticiformes. Después de una o dos estaciones, la reacción progresiva de esta forma transitoria a otra urticiforme de hipersensibilidad inmediata.

Algunas de las picaduras de artrópodos más habituales son las debidas a pulgas humanas, de perros o de gatos (familia *Pulicidae*). Los huevos, que se suelen localizar en zonas polvorrientas y grietas en el suelo, dan lugar a larvas que forman capullos. El estado de capullo puede durar más de 1 año; la pulga eclosiona en respuesta a las vibraciones de los pasos y justifica las infestaciones que suelen tener los propietarios de una construcción que se ha abierto recientemente. Las pulgas del perro adulto pueden vivir sin ingerir sangre durante unos 60 días. Los ataques por pulgas son más frecuentes cuando no pueden atacar a su huésped habitual; las pulgas de los perros y los gatos son más voraces y problemáticas cuando se adquieren en zonas donde suelte estar la mascota que cuando se entra en contacto directo con ella. Las picaduras de pulgas tienden a agruparse de forma lineal o irregular en las extremidades inferiores. Con frecuencia no se ven las pulgas en el cuerpo de la mascota. Para el diagnóstico de las picaduras de pulgas resulta útil el examen de restos de material del lugar donde duerme el animal. Estos restos se recogen sacudiendo el lugar donde duerme dentro de una bolsa de plástico y examinando el contenido en busca de pulgas o sus huevos, larvas o heces.

TRATAMIENTO

El tratamiento se centra en aliviar el prurito con antihistamínicos orales y compresas frías. También pueden emplearse corticosteroides tópicos de potencia elevada. Los antihistamínicos tópicos son potentes sensibilizantes y no tienen cabida en el tratamiento de las reacciones a picaduras de insectos. Cuando se producen numerosas reacciones graves, en especial en torno a los ojos, se puede utilizar un ciclo corto de esteroides sistémicos. Los repelentes de insectos que contienen *N,N*-diethyl-3-metilbenzamida (DEET) ofrecen una protección moderada contra mosquitos, pulgas, moscas y garrapatas, pero son relativamente ineficaces contra avispas, abejas y abejorros. Para ser eficaz, el DEET debe aplicarse sobre la piel expuesta y la ropa. La protección más eficaz contra mosquitos, piojos corporales y otros artrópodos que se alimentan de sangre consiste en el uso de ropas impregnadas con DEET y permeterina. Estas medidas no son eficaces contra los mosquitos *Phlebotomus* que transmiten la leishmaniasis. Debido a esta toxicidad potencial, debe optarse por la dosis más pequeña de DEET eficaz. Otros repelentes de insectos son picaridina (moscas, mosquitos, garrapatas), IR3535 (mosquitos), aceite de limón, eucalipto (mosquitos) y citronela (mosquitos). En la tabla 688.2 se enumeran los métodos para eliminar las chinches de la cama.

Tabla 688.2 Educación del paciente para eliminar las chinches

DETECCIÓN

- Buscar insectos de color marrón no más grandes que las semillas de una manzana en el colchón, el sofá, y las cortinas y en lugares oscuros de la habitación (especialmente en grietas de las paredes, hendiduras de colchones de muelles y en el mobiliario)
- Buscar manchas negras en el colchón o rastros de sangre en las sábanas

ELIMINACIÓN

- Contactar con una compañía de tratamiento de plagas
- Lavar la ropa a 60 °C o congelar la ropa delicada, pasar la aspiradora y limpiar la casa antes de la visita de la empresa de plagas
- Colaborar con profesionales que estén acostumbrados a lidiar con la infestación de chinches de cama para aumentar la eficacia de la erradicación

PREVENCIÓN

- Examinar cuidadosamente el mobiliario de segunda mano para garantizar la ausencia de chinches antes de comprarlo para que no contamine nuestra casa
- Al dormir en hoteles, incluso en establecimientos de gama alta, levantar el colchón en busca de chinches o manchas negras
- No deje el equipaje en lugares oscuros, cerca de los muebles o cerca de su cama. Antes de acostarse, cierre las maletas y póngalas en el baño, en la bañera o en la cabina de ducha

De Bernardeschi C, Le Cleach L, Delaunay P, Chosidow O: Bed bug infestation. BMJ 346:f138, 2013.

Se tiene que realizar un esfuerzo para identificar y erradicar el organismo responsable. Se deben explorar cuidadosamente las mascotas. Se deben descontaminar los espacios existentes entre las plantas de los edificios, los aleros y otras zonas de la casa o exteriores frecuentados por animales y aves. También se tienen que descontaminar los rodapiés, las grietas, los colchones, las alfombras, los muebles y las zonas donde duermen los animales. Entre los compuestos eficaces para liberar las casas de pulgas cabe citar el lindano, los piretroides y los tiocianatos orgánicos. Las mascotas infestadas con pulgas se tratan con polvos que contengan rotenona, piretroides, malatión o metoxicloro. El lufenurón, un producto que impide la reproducción de las moscas, es eficaz para animales en formulaciones oral e inyectable. El fipronil es eficaz como producto tópico para la prevención de la infestación.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

688.2 Escabiosis (sarna)

Daren A. Diiorio y Stephen R. Humphrey

La escabiosis está producida por la formación de túneles y la liberación de sustancias tóxicas o antígenicas por la hembra del ácaro *Sarcopeltis scabiei var. hominis*. El factor más importante que determina el contagio es el contacto físico extenso y prolongado con una persona afectada. Las personas con mayor riesgo son los niños y las parejas sexuales de los individuos afectados. En raras ocasiones se transmite a través de fómites, dado que el ácaro muere en 2-3 días fuera de la superficie cutánea.

ETIOLOGÍA Y PATOGENIA

La hembra adulta del ácaro mide aproximadamente 0,4 mm de longitud, tiene 4 pares de patas y un cuerpo hemisférico marcado por surcos transversales, espinas marrones y espículas en la superficie dorsal. El macho tiene la mitad del tamaño de la hembra y una morfología semejante. Después de la impregnación de la superficie cutánea, una hembra grávida exuda sustancias queratolíticas y excava en el estrato córneo, formando a menudo un túnel superficial en 30 minutos. Va progresando gradualmente a 0,5-5 mm/24 horas en el límite del estrato granuloso. Deposita de 10 a 25 huevos ovales y numerosas bolitas de heces marrones (escíbalos) a diario. Cuando el depósito de huevos ha finalizado muere en el interior del túnel al cabo de 4-5 semanas. Los huevos eclosionan en 3-5 días, liberando larvas que se mueven por la superficie cutánea para formar ninfas. En aproximadamente 2-3 semanas alcanzan la madurez. Se produce el apareamiento, y la hembra grávida invade la piel para completar el ciclo vital.

Tabla 688.3 Diferentes formas de presentación de la escabiosis

FORMAS DE PRESENTACIÓN DE LA ESCABIOSIS	POBLACIÓN ESPECÍFICA DE ALTO RIESGO	MANIFESTACIONES CLÍNICAS	DIAGNÓSTICOS DIFERENCIALES LIMITADOS
Escabiosis clásica (escabiosis vulgar)	Lactantes y niños; adultos sexualmente activos; hombres que tienen sexo con hombres	Prurito intenso generalizado, peor de noche; pápulas pruriginosas inflamatorias localizadas en las membranas interdigitales de los dedos, zonas flexoras de las muñecas, codos, axilas, glúteos, genitales, senos femeninos; las lesiones y el prurito respetan la cara, la cabeza y el cuello; las lesiones secundarias incluyen eczematización, excoriación, impétigo	Dermatitis herpetiforme, reacciones farmacológicas, eczema, pediculosis del cuerpo, liquen plano, pitiriasis rosada
Escabiosis del cuero cabelludo	Lactantes y niños; adultos mayores institucionalizados; pacientes con SIDA; pacientes con escabiosis costrosa previa	Lesiones papulares costrosas atípicas en el cuero cabelludo, cara, palmas y plantas	Dermatomiositis, culebrilla, dermatitis seborreica
Escabiosis costrosa (escabiosis noruega, sarna noruega, sarna costrosa)	Adultos mayores institucionalizados; personas con trastorno del desarrollo intelectual institucionalizados (síndrome de Down); vagabundos, especialmente si son positivos a VIH; todos los pacientes inmunocomprometidos, particularmente aquellos con SIDA o positivos a VIH o HTLV-1; personas trasplantadas; pacientes con tratamientos corticoideos prolongados y quimioterapia	Lesión papular hiperqueratósica psoriasisiforme en el cuero cabelludo, cara, cuello, manos, pies, con afectación extensa de las uñas; es común la eczematización y el impétigo	Dermatitis de contacto, reacciones a fármacos, eczema, eritrodermia, ictiosis, psoriasis
Escabiosis nodular	Adultos sexualmente activos; hombres que tienen sexo con hombres; hombres con VIH positivo > mujeres con VIH positivo	Nódulos violáceos pruriginosos localizados en los genitales masculinos, ingles, axilas, que representan una reacción de hipersensibilidad a los antígenos del ácaro	Acropustulosis, dermatitis atópica, enfermedad de Darier, lupus eritematoso, papulosis linfomatosa, urticaria papulosa, vasculitis necrotizante, sífilis secundaria

HTLV-1, virus linfotrópico de células T humanas tipo 1.

De Bennett JE, Blaser MJ, Dolin R, et al: *Mandell, Douglas, and Bennett's principles and practice of infectious diseases*, ed 8, Philadelphia, 2015, Elsevier/Saunders, Table 295.1, p 3252.**Fig. 688.3** Túneles clásicos en la escabiosis.**Fig. 688.4** Escabiosis. Tras aplicar un marcador de tinta oscura, la tinta ha penetrado y resaltado un túnel. La tinta se retiene después de limpiar la superficie con un algodón empapado en alcohol. (De Habif TP: Clinical dermatology, ed 6, Philadelphia, 2016, Elsevier. Fig 15-16.)

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

En un huésped inmunocompetente la escabiosis se precede de un prurito intenso, especialmente durante la noche (tabla 688.3). El primer signo de la infestación consiste con frecuencia en pápulas eritematosas de 1-2 mm, algunas de ellas excoriadas, costrosas o descamativas. La lesión clásica de la escabiosis son los túneles alargados (figs. 688.3 y 688.4), aunque en los lactantes pueden no verse. En estos es relativamente frecuente observar ampollas y pústulas. La erupción también puede estar formada por habones, pápulas, vesículas y una dermatitis eczematoso superpuesta (fig. 688.5). En los lactantes se suelen afectar las palmas, las plantas, la cara y el cuero cabelludo. En los niños mayores y los adolescentes el cuadro clínico es similar al de los adultos, en quienes las localizaciones más habituales son los espacios interdigitales, las zonas flexoras de las muñecas, los pliegues axilares

anteriores, los tobillos, los glúteos, el ombligo y la zona del cinturón, las ingles y los genitales en los varones y las aréolas en las mujeres. La cabeza, el cuello, las palmas y las plantas suelen estar respetadas. En una variante menos frecuente denominada escabiosis nodular predominan los nódulos rojizos marrones, localizados a menudo en las zonas cubiertas, como las axilas, las ingles y los genitales. Otras características que ayudan al diagnóstico son la ausencia de lesiones faciales, la existencia de otros miembros de la familia



Fig. 688.5 A, Escabiosis difusa en un lactante. La cara está respetada. Las lesiones son más numerosas alrededor de las axilas, el pecho y el abdomen. B, Sarna. La infestación de las palmas y las plantas es frecuente en los lactantes. Todas las vesículas se han roto. (De Habif TP, editor: Clinical dermatology, ed 4, Philadelphia, 2004, Mosby, Figs. 15.8 y 15.9.)

afectados, la mala respuesta tras la aplicación de antibióticos tópicos y la mejoría transitoria con el tratamiento con corticosteroides tópicos. Si no se trata puede evolucionar a una dermatitis eczematosa, impétigo, ectima, folliculitis, furunculosis, celulitis, linfangitis y una reacción de tipo «ide». Se ha descrito en los niños una glomerulonefritis a partir de lesiones de escabiosis impetiginizadas. En algunas zonas tropicales la sarna es la principal causa de pioderma. La infestación inicial se sigue de un periodo de latencia de alrededor de 1 mes. El prurito puede estar ausente y las lesiones pueden ser poco evidentes en los contactos con quienes son portadores asintomáticos. Sin embargo, en la reinfección, la reacción contra los antígenos del ácaro se manifiesta al cabo de horas.

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

El diagnóstico diferencial de la escabiosis se puede realizar a partir de la clínica, pero se confirma mediante la identificación microscópica de los ácaros (fig. 688.6A), los huevos y los escíbalos (v. fig. 688.6B) en los restos epiteliales. El raspado da positivo más a menudo cuando se obtiene de los túneles o las pápulas recientes. Un método fiable consiste en aplicar una gota de aceite mineral en la lesión seleccionada, rasparla con una hoja de bisturí del n.º 15 y transferir el aceite y el raspado a un porta de vidrio.

El diagnóstico diferencial depende del tipo de lesión presente. Los túneles son prácticamente patognomónicos de escabiosis humana. Las lesiones papulovesiculosa se confunden con la urticaria papulosa, la escabiosis canina, la varicela, los exantemas víricos, los exantemas medicamentosos, la dermatitis herpetiforme y la folliculitis. Las lesiones eczematosas se parecen a la dermatitis atópica y la dermatitis seborreica y se puedan sospechar enfermedades ampollosas de la infancia infrecuentes en los niños con lesiones predominantemente ampollosas. La escabiosis nodular se puede confundir con la urticaria pigmentosa y la histiocitosis de células de Langerhans. El examen histológico de la escabiosis nodular revela un infiltrado perivascular, profundo y denso de linfocitos, histiocitos, células plasmáticas y células mononucleares atípicas, que puede recordar a neoplasias linfáticas malignas.

TRATAMIENTO

El tratamiento de elección de la escabiosis es la aplicación de crema de permeterina al 5% sobre toda la superficie corporal, desde el cuello hacia abajo, insistiendo en las zonas más afectadas, que es además el tratamiento habitual (tabla 688.4). La escabiosis se localiza con frecuencia por encima del cuello en los lactantes (menores de 2 años), por lo que también precisan tratamiento del cuero cabelludo. La medicación se tiene que dejar sobre la piel durante 8-12 horas. Si es necesario, se vuelve a aplicar la semana siguiente durante otras 8-12 horas. Otras alternativas terapéuticas incluyen la pomada de azufre al 5-10% y la loción o la crema de crotamítol al 10%. El lindano al 1% en crema o loción se debe usar solo como un tratamiento alternativo, debido a su riesgo de toxicidad sistémica. En las infestaciones

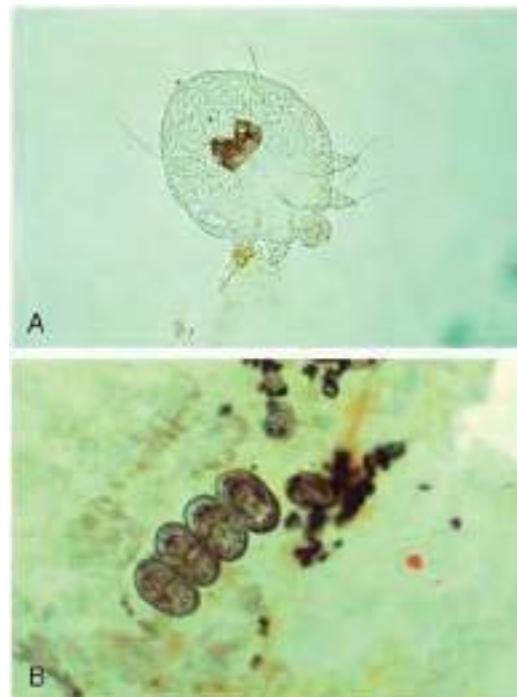


Fig. 688.6 A, Ácaro de escabiosis humana obtenido mediante raspado. B, Huevos y escíbalos en la escabiosis.

graves o en los pacientes inmunodeprimidos puede usarse ivermectina oral a una dosis de 200 µg/kg por dosis, 2 dosis por vía oral separadas 2 semanas (uso no prescrito). También se ha usado una sola dosis de ivermectina (200 µg/kg) en pacientes inmunocompetentes, observándose una mejoría (curación) en el 60% a las 2 semanas y el 89% a las 4 semanas del tratamiento (v. tabla 688.4).

La transmisión de los ácaros es poco probable tras 24 horas de tratamiento. El prurito, que es consecuencia de la hipersensibilidad contra el ácaro, permanece durante muchos días y se alivia mediante un corticosteroide tópico. Cuando el prurito persiste durante más de 2 semanas después del tratamiento y aparecen nuevas lesiones, el paciente tiene que volver a ser explorado en busca de ácaros. Los nódulos son muy resistentes al tratamiento

Tabla 688.4 Tratamientos actuales recomendados para la escabiosis

ESCABICIDAS	¿APROBADO POR LA FDA?	CATEGORÍA DURANTE EL EMBARAZO*	PLAN DE DOSIFICACIÓN	PERFIL DE SEGURIDAD	CONTRAINDICACIONES
Crema de permeterina al 5%	Sí	B	Se aplica desde el cuello para abajo; se lava 8-14 horas después; buena actividad residual, pero se recomienda una segunda aplicación 1 semana después	Excelente; picor y pinchazos cuando se aplica	Reacciones alérgicas previas; lactantes <2 meses de edad; lactancia materna
Lindano al 1% en loción o crema	Sí	B	Se aplica 30-60 ml desde el cuello para abajo; se lava 8-12 horas después; no actividad residual; aumenta la resistencia al fármaco	Toxicidad potencial del sistema nervioso central por intoxicación por organoclorados, normalmente se manifiesta con convulsiones, con sobreaplicación e ingesta	Trastorno convulsivo previo; lactantes y niños <6 meses de edad; embarazadas; lactancia materna
Crotamitón al 10% en crema o loción	Sí	C	Se aplica del cuello para abajo en dos noches consecutivas; se lava 24 horas después de la segunda aplicación	Excelente; no muy efectivo; exacerba el picor	Ninguna
Pomada de azufre al 2-10%	No	C	Se aplica durante 2-3 días y después se lava	Excelente; no muy efectivo	Alergia al azufre previa
Benzoato de bencilo al 10-25% en loción	No	Ninguna	Dos aplicaciones durante 24 horas dentro de un intervalo de 1 día a 1 semana	Irritante; exacerba el prurito; puede inducir una dermatitis irritante de contacto y una xerosis cutánea pruriginosa	Eczema previo
Malatió al 0,5% en loción, Malatió al 1% en champú (no disponible en Estados Unidos)	No	B	95% ovicida; muerte rápida (5 min); buena actividad residual; aumenta la resistencia al fármaco	El vehículo alcohólico isopropilo inflamable 78%, produce picor en los ojos, piel, mucosa; aumenta la resistencia al fármaco; riesgo de intoxicación por organofosfatos si sobreaplicación o ingesta	Lactantes y niños <6 meses de edad; embarazo; lactancia materna
Ivermectina	Sí	C	200 µg/kg dosis única, se puede repetir en 14-15 días; no ovicida, se recomienda encarecidamente la segunda dosis en el día 14 o 15; se recomienda para escabiosis endémica o epidémica en instituciones o campos de refugiados	Excelente; puede causar náuseas y vómitos; se debe tomar con el estómago vacío y con agua	Seguridad desconocida durante el embarazo; probablemente seguro durante la lactancia materna; no recomendado en niños menores de 5 años de edad o peso <15 kg

*Categorías de seguridad en embarazadas por la US Food and Drug Administration: A, seguridad demostrada; B, seguridad probable; C, seguridad incierta; D, inseguro; X, altamente inseguro.

De Bennett JE, Blaser MJ, Dolin R, et al: *Mandell, Douglas, and Bennett's principles and practice of infectious diseases*, ed 8, Philadelphia, 2015, Elsevier/Saunders, Table 295.2, p 3253.

y pueden tardar varios meses en desaparecer. Se ha de tratar a toda la familia y a los cuidadores del niño infestado. Se tienen que lavar con agua caliente y secar con mucho calor las prendas de vestir, las ropas de cama y las toallas. La ropa y otros artículos (como animales de peluche) que no pueden lavarse pueden limpiarse en seco o almacenarse en bolsas entre 3 días y 1 semana, ya que el ácaro morirá al separarse del huésped humano.

SARNA NORUEGA (COSTROSA)

La variante noruega de la escabiosis humana es muy contagiosa y aparece principalmente en individuos con retraso mental o físico, en especial los que residen en instituciones y padecen síndrome de Down, los pacientes con disminución de la sensibilidad cutánea (lepra, espina bífida), los pacientes con una enfermedad sistémica grave (leucemia, diabetes) y los inmunodeprimidos (infectados por el VIH). Los individuos afectados se encuentran infestados por numerosos ácaros que habitan en las escamas y las costras de la piel y el cuero cabelludo (fig. 688.7). Las uñas se tornan gruesas y distróficas. Los restos subungueales están poblados por numerosos ácaros. La infestación se acompaña a menudo de linfadenopatías generalizadas y eosinofilia. Existe una ortoqueratosis y una parakeratosis masivas con numerosos ácaros, hiperplasia epidérmica psoriasiforme, focos de espongiosis

y abscesos neutrófilos. Se cree que este proceso representa una respuesta inmunitaria defectuosa del huésped contra el organismo. El tratamiento es difícil y precisa medidas estrictas de aislamiento, retirar las escamas gruesas y aplicaciones repetidas, pero cuidadosas, de permeterina al 5% en crema. La ivermectina (200-250 µg/kg) se ha empleado con éxito como tratamiento en dosis única en los casos refractarios, sobre todo en los infectados por el VIH. Puede ser necesario administrar una segunda dosis pasada una semana. La Food and Drug Administration (FDA) estadounidense no ha aprobado este fármaco para el tratamiento de la escabiosis.

SARNA CANINA

La sarna canina está causada por *S. scabiei* var. *canis*, el ácaro del perro asociado a la sarna. En los seres humanos la erupción, que se suele adquirir al abrazar un cachorro infestado, se manifiesta con pápulas diminutas, vesículas y habones y placas eczematosas excoriadas. No hay túneles, dado que el ácaro no suele habitar el estrato córneo humano. El exantema es pruriginoso y tiene predilección por los brazos, el tórax y el abdomen, las zonas que suelen contactar con los perros. El inicio es rápido y suele aparecer 1-10 días después de la exposición, probablemente como resultado de una reacción de hipersensibilidad a los antígenos del ácaro. Es raro recoger ácaros



Fig. 688.7 Sarna costrosa (noruega) en la superficie extensora del codo infectada secundariamente con *Staphylococcus aureus*. Obsérvese la confluencia de las costras y pústulas y la similitud de la lesión con la psoriasis, tanto en su aspecto hiperqueratósico como en su ubicación en una superficie extensora. Los factores de riesgo para la sarna costrosa incluyen el inmunocompromiso por edad avanzada, la terapia prolongada con glucocorticoides, la quimioterapia contra el cáncer y la infección por VIH o virus linfotrópico de células T humanas tipo 1. (De Fitzpatrick TB, Johnson RA, Wolff K, Suurmond D: Color atlas and synopsis of clinical dermatology, ed 4, New York, 2001, McGraw-Hill, p 841.)

o huevos de raspados de la piel humana. La enfermedad es autolimitada porque el ser humano no es un huésped adecuado. Suele ser suficiente con bañarse y cambiarse de ropa. Es necesario apartar o tratar al animal infestado. Resulta útil el tratamiento sintomático del prurito. En raras ocasiones se identifica el ácaro en las muestras de raspados de la piel del niño afectado; en estos casos, se erradica mediante el mismo tratamiento que se utiliza en la escabiosis humana.

OTROS TIPOS DE SARNA

Otros ácaros producen lesiones en los seres humanos, entre ellos la nigua o el ácaro de la cosecha (*Eutrombicula alfreddugesi*), que suele vivir en la hierba, los arbustos, las viñas y los tallos de los cereales. La larva tiene una boca en forma de gancho, lo que le permite adherirse a la piel, sin hacer túneles, para obtener sangre con que alimentarse, más frecuentemente de las piernas. Los ácaros de las aves afectan a quienes están en contacto estrecho con pollos y aves de corral. Los seres humanos a veces se ven afectados por los ácaros de las aves que han infestado un nido situado en una ventana, un ático, las ventilaciones de la calefacción o el aire acondicionado. La forma de afectación cutánea es variable y se pueden encontrar grupos de pápulas, habones y vesículas en las muñecas, el cuello, el tórax, el ombligo y los pliegues axilares anteriores. Es habitual que se lleve a cabo una investigación exhaustiva antes de localizar el origen de la dermatitis.

La bibliografía está disponible en *Expert Consult*.



Fig. 688.8 Liendres intactas en un pelo humano.

de las costuras de la ropa. El huevo o liendre se encuentran en el pelo o las fibras de la ropa, pero no directamente sobre el cuerpo. Los huevos eclosionan en 1-2 semanas y precisan otra semana para madurar. Una vez que el huevo eclosiona, la liendre permanece unida al pelo como un saco vacío de quitina. Las larvas recién eclosionadas mueren a no ser que obtengan alimento en 24 horas y cada pocos días a partir de entonces. Tanto las ninfas como los adultos se alimentan de sangre humana, inyectan sus jugos salivales en el huésped y depositan su materia fecal en la piel. Los síntomas de la infestación no aparecen inmediatamente, sino que precisan la sensibilización del individuo. El síntoma más característico de todos los tipos de pediculosis es el prurito.

La **pediculosis del cuerpo** es rara en los niños excepto en condiciones de higiene deficiente, especialmente en los climas más fríos en los que la ropa no se cambia con demasiada frecuencia. El parásito se transmite principalmente a través de prendas de vestir o ropa de cama contaminada. La lesión principal consiste en una pequeña mácula o pápula eritematosa, muy pruriginosa, con un punto hemorrágico central que se localiza en los hombros, el tronco o los glúteos. Entre las lesiones que pueden acompañar figuran excoriaciones, habones y placas eczematosas, que se pueden infectar secundariamente. La infestación masiva se ha asociado a síntomas constitucionales como fiebre, malestar general y cefalea. La infestación crónica da lugar a la «piel del vagabundo», que se manifiesta como placas liquenificadas, descamativas e hiperpigmentadas, localizadas sobre todo en el tronco. El piojo se encuentra en la piel solo de manera transitoria cuando se está alimentando. El resto del tiempo se localiza en las costuras de la ropa. Las liendres se unen firmemente a las fibras de la ropa y son viables durante más de 1 mes. Estas eclosionan cuando encuentran el calor del cuerpo del huésped en el momento en que se vuelve a poner la ropa. El tratamiento consiste en mejorar la higiene y lavar con agua caliente toda las prendas de vestir y ropas de cama infestadas. Una temperatura uniforme de 65 °C, seca o húmeda, durante 15-30 minutos, destruye todos los huevos y piojos. Otra opción es dejar la ropa guardada a 25-30 °C durante 2 semanas.

La **pediculosis de la cabeza** es una infestación muy pruriginosa producida por el piojo en el cuero cabelludo. Es la forma más frecuente de piojos en afectar a los niños, en particular los de 3-12 años. Los modos de transmisión más importantes son el contacto cabeza con cabeza y los fómites. Durante los meses de verano en numerosas zonas de Estados Unidos y durante todo el año en los trópicos, la transmisión de los piojos tiene lugar al compartir peines, cepillos o toallas. Los huevos son translúcidos y miden 0,5 mm, se encuentran cerca de la zona proximal del tallo piloso y se adhieren a uno de los lados del pelo (fig. 688.8). Una liendre no se puede desplazar ni extraer del tallo piloso con los dedos. Cuando se produce un traumatismo por el rascado y pioderma secundaria, aparecen lesiones en el cuero cabelludo y linfadenopatías cervicales y occipitales. La pediculosis no provoca alopecia,

688.3 Pediculosis

Daren A. Diorio y Stephen R. Humphrey

Hay tres tipos de piojos que son parásitos obligados del ser humano: el piojo del cuerpo o la ropa (*Pediculus humanus corporis*), el de la cabeza (*Pediculus humanus capitis*) y el del pubis o ladilla (*Phthirus pubis*). Solo el piojo del cuerpo actúa como vector de enfermedades (tifus, fiebre de las trincheras, fiebre recurrente). Los piojos del cuerpo y la cabeza tienen unas características físicas similares. Su longitud aproximada es de 2-4 mm. El piojo del pubis presenta una longitud de solo 1-2 mm y es más ancho que largo, lo que le da un aspecto de cangrejo. La hembra vive aproximadamente 1 mes y deposita 3-10 huevos diarios en el ser humano. Sin embargo, el piojo del cuerpo suele dejar los huevos en el interior o cerca

Tabla 688.5 Fármacos para los piojos de la cabeza

FÁRMACO	RESISTENCIA	LÍMITES DE EDAD O DE PESO APROBADOS POR LA FDA	DOSIS Y ADMINISTRACIÓN	COSTE*/TAMAÑO
Ivermectina al 0,5% en loción	No	6 meses	Aplicar en el pelo seco y el cuero cabelludo durante 10 min y después aclarar [†]	297,60 \$/4 oz
Ivermectina en comprimidos [‡]	No	15 kg [§]	200-400 µg/kg v.o. una vez; repetir 7-10 días más tarde	9,30 \$
Spinosad al 0,9% en suspensión	No	6 meses	Aplicar sobre el pelo seco durante 10 min, aclarar después; repetir 7 días más tarde si fuera necesario [¶]	246,10 \$/4 oz
Benzil alcohol al 5% en loción	No	6 meses	Aplicar sobre el pelo seco durante 10 min, aclarar después; repetir 7 días más tarde ^{**}	181,30 \$/8 oz
Piretrinas con butóxido de piperonilo en champú ^{††}	Sí	2 años	Aplicar sobre el pelo seco durante 10 min, a continuación champú; repetir 7-10 días más tarde	15,00 \$/8 oz ^{‡‡} 20,00 \$/8 oz ^{‡‡}
Permetrina al 1% en crema para aclarar ^{††}	Sí	2 meses	Aplicar en el pelo lavado con champú y secado con una toalla durante 10 min, aclarar después; repetir 7 días más tarde	18,00 \$/4 oz ^{‡‡} 21,00 \$/4 oz ^{‡‡}
Malatión al 0,5% en loción	No en Estados Unidos	6 años ^{§§}	Aplicar en el pelo seco durante 8-12 horas, lavar luego con champú; repetir 7-9 días más tarde si fuera necesario ^{¶¶}	221,70 \$/2 oz 246,40 \$/2 oz

*WAC aproximado para el tamaño indicado. El WAC se extrae de un catálogo publicado o una lista de precios y puede no representar el precio de coste actual. Fuente: AnalySource Monthly, November 5, 2016. Editado con el permiso de First Databank, Inc. Todos los derechos reservados. Copyright 2016. www.fdbhealth.com/policies/drug-pricing-policy. El coste total del tratamiento puede variar dependiendo de la longitud del cabello y el número de aplicaciones requeridas para completar la erradicación de los piojos.

[†]El fabricante recomienda un solo uso, el tubo de 4 oz de ivermectina tópica por aplicación.

[‡]No aprobado por la FDA para el tratamiento de los piojos del pelo.

[§]La seguridad y la eficacia de la ivermectina oral no se ha establecido en niños que pesan <15 kg.

^{||}Coste de dos comprimidos de 3 mg (una dosis para un niño de 30 kg de peso a la dosis más baja).

[¶]El fabricante recomienda usar un bote de suspensión de spinosad 0,9% de 4 oz (120 ml) por aplicación.

^{**}La cantidad de benzil alcohol al 5% en loción recomendada por aplicación depende de la longitud del pelo.

^{††}Disponible sin prescripción médica.

^{‡‡}Coste aproximado según walgreens.com. Acceso en noviembre 10, 2016.

^{§§}La seguridad y la eficacia del malatión en loción no se ha podido establecer en niños <6 años.

^{¶¶}En ensayos clínicos, los pacientes usaban un máximo de 2 fl oz de malatión en loción por aplicación.

^{†††}Una o dos aplicaciones de 20 minutos también han sido eficaces (Meinking TL, Vicaria M, Eyerdam DH, et al: Efficacy of a reduced application time of Ovide lotion (0.5% malathion) compared to Nix creme rinse (1% permethrin) for the treatment of head lice. *Pediatr Dermatol* 21:670-674, 2004.).

FDA, US Food and Drug Administration; WAC, coste de adquisición de mayorista o precio publicado por el fabricante a mayoristas.

De The Medical Letter: Drugs for head lice. *Med Lett Drugs Ther* 58:150-152, 2016.

pero sí la puede producir la piodermia secundaria. El piojo de la cabeza es una de las causas principales de piodermias del cuero cabelludo, en especial en los ambientes tropicales. Los piojos no son siempre visibles, pero las liendres se detectan en el pelo, más a menudo en la zona occipital y sobre las orejas y raramente en la barba o el vello púbico. En el cuello y los pabellones auriculares se puede apreciar una dermatitis. También puede aparecer una reacción de tipo «ide», que consiste en pápulas y placas eritematosas localizadas principalmente en el tronco. Por razones desconocidas, el piojo de la cabeza no suele infestar a los sujetos afroamericanos, lo cual está relacionado probablemente con el diámetro, la forma o la naturaleza ensortijada de los tallos de sus pelos (lo que condiciona que el piojo tenga más dificultades para sujetarse al tallo).

En el caso de resistencia (lo cual es común) de los piojos de la cabeza a los piretroides, el malatión al 0,5% en isopropanol es el tratamiento de elección; se aplica sobre el pelo seco hasta que el pelo y el cuero cabelludo estén húmedos y se deja durante 12 horas. Puede ser necesaria una nueva aplicación a los 7-9 días del tratamiento inicial. Este producto es inflamable, por lo que se debe tener cuidado y evitar las llamas. El malatión, al igual que el champú de lindano, no está indicado para su uso en neonatos o lactantes; sin embargo, otros medicamentos adicionales aprobados para el tratamiento de los piojos de la cabeza difíciles de tratar son el spinosad (en niños mayores de 6 meses), la loción de benzil alcohol (en mayores de 6 meses) y la ivermectina (tabla 688.5). Todos los que comparten la vivienda deben tratarse al mismo tiempo. Las liendres se pueden retirar con un peine de cerdas finas después de aplicar una toalla húmeda al cuero cabelludo durante 30 minutos. Las prendas de vestir y la ropa de cama se tienen que lavar en agua muy caliente (>55°) y después secarlos al menos durante 10 minutos al nivel más alto o mediante lavado en seco; los cepillos y peines se deben cambiar o recubrirse con una sustancia que destruya los piojos durante 15 minutos y después lavarlos en

agua hirviendo. Si el objeto no puede ser lavado, puede ser sellado en una bolsa de plástico durante 48 horas. Los niños pueden acudir al colegio tras el tratamiento inicial.

La **pediculosis del pubis** se transmite por contacto de piel con piel o sexual con un individuo infestado; la posibilidad de contraer el piojo en un contacto sexual es del 95%. La infestación se suele encontrar en adolescentes, aunque los niños pequeños pueden adquirir el piojo del pubis en las pestañas. El paciente experimenta prurito entre moderado e intenso y puede manifestar una piodermia secundaria debido al raspado. Las excoriaciones tienden a ser más superficiales y la infección secundaria es menos frecuente que en la pediculosis del cuerpo. Las máculas cerúreas son manchas grisáceas, normalmente <1 cm de diámetro, que surgen en la zona del pubis y el tórax, el abdomen y los muslos. Se pueden ver a simple vista, con una lupa o al microscopio liendres translúcidas ovales, firmemente adheridas al tallo del pelo (v. fig. 688.8). Cuando se desplazan los dedos por el pelo infestado se aprecia una sensación de raspado como consecuencia de las liendres adheridas. El piojo adulto es más difícil de detectar que los del cuerpo o la cabeza dado su bajo nivel de actividad y su cuerpo más pequeño y translúcido. Debido a que el piojo del pubis puede desplazarse o transferirse a otros sitios a través de fómites, el pelo terminal del tronco, los muslos, las axilas, la barba y las pestañas se deben explorar para detectar liendres. Se tiene que considerar la coexistencia de otras enfermedades venéreas. El tratamiento se realiza con la aplicación durante 10 minutos de piretrina. A los 7-10 días se precisa un nuevo tratamiento. La infestación de las pestañas se trata con la aplicación de vaselina durante 3-5 veces cada 24 horas durante 8-10 días. Las prendas de vestir, las toallas y la ropa de cama pueden estar contaminadas con pelos infestados de liendres, por lo que se tienen que lavar o realizar una limpieza en seco meticulosa.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

688.4 Erupción del bañista de mar

Daren A. DiDorio y Stephen R. Humphrey

La erupción del bañista de mar consiste en una dermatosis muy pruriginosa constituida por pápulas inflamatorias que aparecen aproximadamente 12 horas después del baño en agua salada, en especial en los lugares del cuerpo cubiertos por el bañador. La erupción se ha descrito principalmente relacionada con baños en las aguas de Florida y el Caribe. Las lesiones, que pueden ser pústulas, vesículas y placas urticiformes, son más numerosas en los individuos que se dejan el bañador puesto durante un tiempo prolongado tras salir del agua. La erupción se puede acompañar de síntomas sistémicos, tales como cansancio, malestar, fiebre, escalofríos, náuseas y cefalea. En una de las series más extensas, alrededor del 40% de los niños menores de 16 años presentó fiebre. La duración del prurito y la erupción cutánea es de 1-2 semanas. Las lesiones constan de un infiltrado perivascular superficial y profundo de linfocitos, eosinófilos y neutrófilos. La erupción parece deberse a una reacción de hipersensibilidad al veneno de larvas de la medusa en dedal (*Linuche unguiculata*). El tratamiento es en gran medida sintomático. Los corticosteroides tópicos potentes producen alivio en algunos casos.

Capítulo 689

Acné

Wendy E. Kim

ACNÉ VULGAR

El acné, en especial en la forma comedoniana, afecta al 80% de los adolescentes.

Patogenia

Las lesiones de acné vulgar se originan en los folículos sebáceos, que son glándulas sebáceas grandes multilobuladas que drenan sus productos en el conducto folicular. La lesión inicial del acné es el microcomedón, que progresará a un comedón. Un comedón consiste en un saco folicular dilatado, revestido de epitelio y lleno de material queratinizado en láminas, lípidos y bacterias. Un comedón abierto, conocido como **punto negro**, tiene un orificio pilosebáceo que permite visualizar el tapón. Este tipo de comedón presenta menos tendencia a inflamarse que el cerrado o punto blanco, que solo tiene un pequeño orificio de apertura. Una pápula inflamatoria o nódulo se forma a partir de un comedón que se ha roto y excreta el contenido folicular a la dermis subyacente, lo que induce una respuesta inflamatoria neutrófila. Cuando la reacción inflamatoria no está abierta a la superficie aparece una pápula o pústula. Si el infiltrado inflamatorio se encuentra en la dermis profunda se forma un nódulo. La supuración y, a veces, una reacción de células gigantes contra la queratina y el pelo son el motivo de que surjan lesiones nódulo-quísticas. Estas lesiones no son verdaderos quistes, sino masas licuadas de restos inflamatorios.

Las principales alteraciones patogénicas en el acné son: 1) la queratinización anómala del epitelio folicular, que produce impactación de las células queratinizadas en la luz del folículo, 2) el aumento de la secreción de sebo por la glándula sebácea, 3) la proliferación de *Cutibacterium acnes* (antes *Propionibacterium acnes*) en el folículo, y 4) la inflamación. El **acné comedoniano** (fig. 689.1), sobre todo en la zona centrofacial, constituye con frecuencia el primer signo de maduración puberal. Durante la pubertad, las glándulas sebáceas aumentan de tamaño y se incrementa la secreción sebácea en respuesta a la mayor actividad de los andrógenos, principalmente de origen suprarrenal. La mayor parte de los pacientes con acné no presenta alteraciones endocrinas importantes. Es probable que la mayor respuesta del sebocito a los andrógenos influya a la hora de determinar la gravedad del acné en un paciente dado. Los sebocitos y los queratinocitos foliculares contienen 5 α -reductasa y 3 β y 17 β -hidroxisteroide deshidrogenasa, que son capaces de metabolizar andrógenos. Un número significativo de mujeres con acné (25-50%), en especial en caso de acné papulopustuloso leve, percibe que este empeora alrededor de 1 semana antes de la menstruación.

La secreción sebácea recién formada está compuesta de una mezcla de triglicéridos, ésteres círeos, escualeno y ésteres de esterol. Las bacterias foliculares normales producen lipasas que hidrolizan los triglicéridos de la secreción sebácea a ácidos grasos libres. Los de cadena media (C8-C14)

actúan como iniciadores de la reacción inflamatoria. La secreción sebácea también actúa como un sustrato favorable para la proliferación de las bacterias. *C. acnes* parece ser el principal responsable de la formación de ácidos grasos libres. La densidad de *C. acnes* en la superficie cutánea no se correlaciona con la gravedad del acné. Si hay correlación entre la reducción en el recuento de *C. acnes* y una mejoría en el acné vulgar. Es probable que las proteasas, hialuronidasas y enzimas hidrolíticas bacterianas den lugar a material extracelular biológicamente activo que aumenta la permeabilidad del epitelio folicular. Los factores quimiotácticos liberados por las bacterias intrafoliculares atraen a neutrófilos y monocitos. Las enzimas lisosómicas de los neutrófilos, liberadas en el proceso de fagocitación de las bacterias, destruyen aún más la integridad de la pared folicular y potencian la reacción inflamatoria.

Manifestaciones clínicas

El acné vulgar se caracteriza por cuatro tipos básicos de lesiones: comedones abiertos y cerrados, pápulas, pústulas (fig. 689.2) y lesiones nódulo-quísticas (fig. 689.3 y tabla 689.1). Uno o más tipos de lesiones pueden ser los predominantes. En la forma más leve, que con frecuencia se observa en el inicio



Fig. 689.1 Acné principalmente comedoniano en una niña de 7 años.



Fig. 689.2 Pápulas y pústulas inflamatorias.



Fig. 689.3 Acné nódulo-quístico grave.

Tabla 689.1 Aproximación a la clasificación del acné

GRAVEDAD	DESCRIPCIÓN
Leve	Los comedones (lesiones no inflamatorias) son las lesiones principales. Pueden existir pápulas y pústulas, pero son pequeñas y en número escaso (generalmente <10)
Moderado	Número moderado de pápulas y pústulas (10-40) y comedones (10-40). También puede existir afectación leve de la espalda y el tronco
Moderadamente grave	Numerosas pápulas y pústulas (40-100), generalmente con muchos comedones (40-100) y lesiones inflamatorias, nodulares, más profundas y de mayor tamaño, ocasionales (hasta 5). Las extensas áreas afectadas son la cara, el tórax y la espalda
Grave	Acné nódulo-quístico y acné conglobata con lesiones grandes inflamatorias, numerosas lesiones pustulosas o nodulares, dolorosas, de gran tamaño, junto a numerosas pápulas, pústulas y comedones de menor tamaño

La American Academy of Dermatology reconoce que no hay una clasificación universalmente consensuada de los grados/severidad del acné.

Modificada de James WD: Clinical practice: acne, N Engl J Med 352: 1463-1472, 2005.



Fig. 689.4 Acné por cosméticos a lo largo de la línea de inserción del pelo.

de la adolescencia, las lesiones están limitadas a comedones en la zona centrofacial. Las lesiones también afectan al tórax, la zona superior de la espalda y las regiones deltoides. Cuando existen lesiones de predominio en la frente, en especial comedones cerrados, se suele relacionar con el uso prolongado de preparados grasos para el pelo (acné por cosméticos) (fig. 689.4). En los varones se aprecia con frecuencia una llamativa afectación del tronco. Las lesiones a menudo curan dejando un eritema o una hiperpigmentación postinflamatoria. Según la gravedad, la profundidad y la duración de las lesiones pueden quedar cicatrices punteadas, atróficas o hipertróficas. Es raro que el acné plantea dudas diagnósticas, aunque a veces las verrugas planas, la foliculitis y otros tipos de acné (inducidos por fármacos: glucocorticoides, esteroides anabolizantes, sales de oro, dactinomicina, isoniazida, litio, fenitoína, progesteronas) se confunden con el acné vulgar. El diagnóstico diferencial abarca la sarcoidosis, los angiofibromas, la queratosis pilar, el cloracné, la rosácea y los fibrofoliculomas.

Tratamiento

Con excepción de la terapia con isotretinoína, no existen datos de que el tratamiento precoz altere el curso del acné. Este se puede controlar y se puede evitar la aparición de cicatrices, pero el tratamiento de mantenimiento se debe prolongar hasta que la enfermedad ceda espontáneamente. El tratamiento se debe individualizar y se ha de intentar prevenir la formación de microcomedones mediante la reducción de la hiperqueratosis folicular, la producción de secreción sebácea y la población de *P. acnes* en los orificios foliculares y la síntesis de ácidos grasos libres. El control

Tabla 689.2 Regímenes de tratamiento habituales para el acné

ACNÉ COMEDONIANO
Retinoide tópico o Ácido azelaíco o Ácido salicílico
ACNÉ PAPULOPUSTULOSO LEVE
Retinoide tópico más Peróxido de benzoílo o Peróxido de benzoílo/antibiótico tópico o Peróxido de benzoílo/antibiótico oral
ACNÉ PAPULOPUSTULOSO GRAVE O NODULAR
Retinoide tópico más Peróxido de benzoílo y antibiótico oral o Isotretinoína 1 mg/kg/día

inicial se consigue a las 6-8 semanas, en función de la gravedad del acné (tabla 689.2 y fig. 689.5).

También es importante controlar la repercusión emocional, potencialmente grave, del acné en los adolescentes. El pediatra tiene que ser consciente de que con frecuencia existe una escasa correlación entre la gravedad del acné y las consecuencias psicosociales, sobre todo en los adolescentes. Dado que el adolescente se preocupa por su aspecto, se debe ofrecer tratamiento aun a los más jóvenes en los que el acné es leve, ya que esto puede mejorar su autoestima.

Dieta

No existen datos que respalden que la ingestión de un tipo de alimento desencadene brotes de acné. Cuando un paciente está convencido de que cierto alimento empeora el acné resulta prudente evitarlo.

Clima

El clima parece influir en el acné de modo que se produce mejoría en el verano y el empeoramiento es más frecuente en el invierno. La remisión en el verano puede estar relacionada, en parte, con la relativa ausencia de estrés. La tensión emocional y el cansancio parecen exacerbar el acné en muchos casos; el mecanismo no está claro, aunque se ha propuesto que tiene que ver con un aumento de la respuesta corticosuprarrenal.

Limpieza

La limpieza con jabón y agua retira los lípidos de la superficie y confiere a la piel un aspecto menos graso, si bien no existen datos que apoyen que los lípidos de superficie intervengan en la formación del acné. Mediante el lavado solo se consigue secar y descamar la superficie, y casi cualquier jabón suave o astringente puede ser adecuado. El lavado repetitivo puede ser perjudicial, porque irrita y agrieta la piel. Los compuestos limpiadores que contienen abrasivos y queratolíticos (como azufre, resorcínol y ácido salicílico) pueden retirar temporalmente la secreción sebácea de la superficie cutánea. Tienen un efecto seante y descamativo y suprimen las lesiones de modo limitado. Sin embargo, no evitan la formación de microcomedones. No existen pruebas de que los preparados con alcohol o hexaclorofeno disminuyan el acné, ya que las bacterias de superficie no intervienen en la patogenia. Los cosméticos y los productos capilares grasos se deben suspender, dado que pueden exacerbar un acné preexistente y provocar un mayor taponamiento de los poros foliculares. La manipulación y la expresión de las lesiones faciales solo consiguen romper las lesiones intactas y originar una inflamación localizada.

Tratamiento tópico

Todas las preparaciones tópicas se deben utilizar durante 6-8 semanas antes de que se pueda valorar su eficacia. Para el acné leve se pueden emplear retinoides en monoterapia, aunque con frecuencia son más eficaces en combinación. Una combinación popular y eficaz consiste en el uso de gel de peróxido de benzoílo por la mañana y un retinoide por la noche (tabla 689.3).

Retinoides. Los retinoides tópicos son el **tratamiento de primera elección** del acné vulgar. Los retinoides tópicos ejercen numerosas acciones, como la inhibición de la formación y del número de microcomedones, la reducción de los comedones maduros, la reducción de las lesiones inflamatorias y la producción de la descamación normal del epitelio folicular. Los retinoides deben aplicarse diariamente a todas las áreas afectadas.

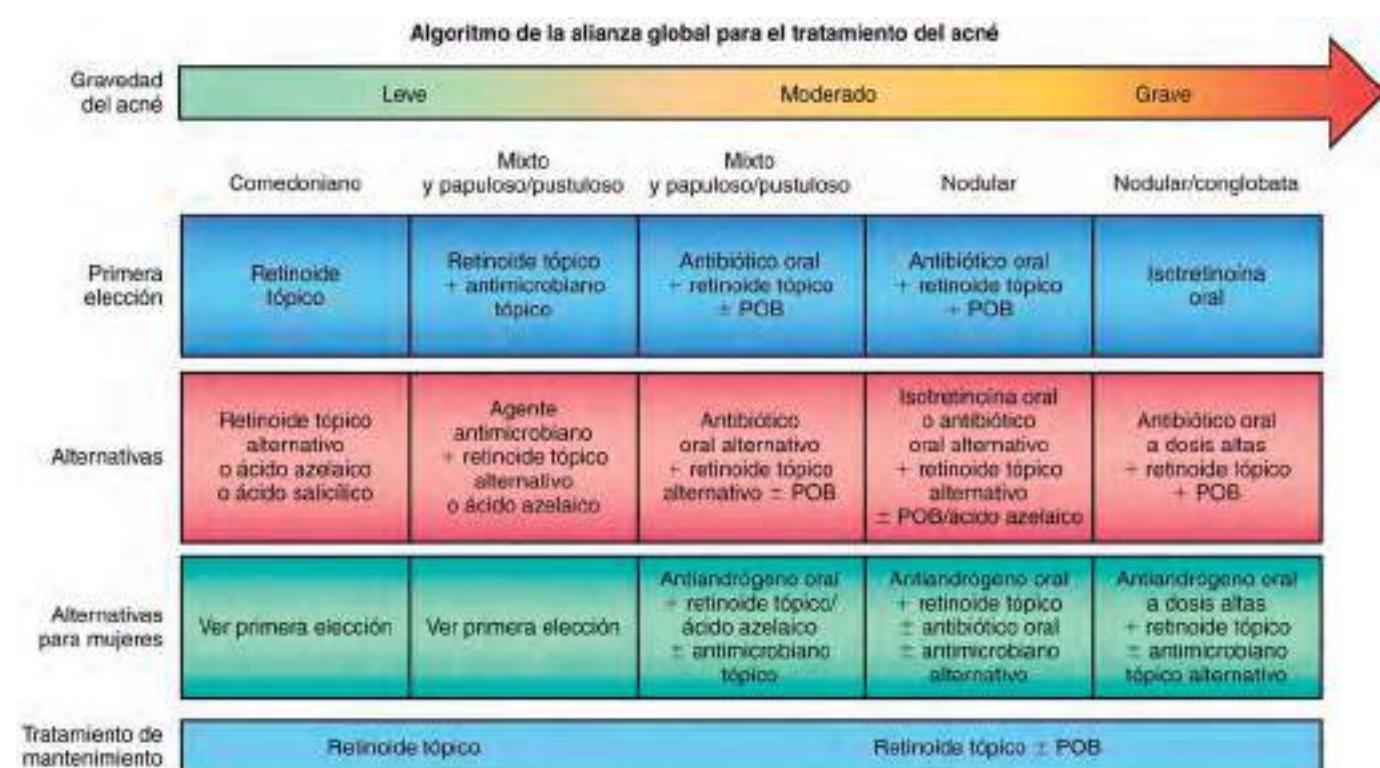


Fig. 689.5 Algoritmo de tratamiento del acné. POB, peróxido de benzoilo. (De Thiboutot D, Gollnick H; Global Alliance to Improve Acne, et al: New insights into the management of acne: an update from the Global Alliance to Improve Outcomes in Acne, J Am Acad Dermatol 60:S1-S50, 2009.)

Tabla 689.3 Recomendaciones para los tratamientos tópicos

- El peróxido de benzoilo o combinaciones con eritromicina o clindamicina son tratamientos eficaces para el acné leve y se recomiendan como monoterapia para el acné leve, o en combinación con un retinóide tópico, o terapia antibiótica sistémica para el acné moderado a grave
- El peróxido de benzoilo es eficaz en la prevención de la resistencia bacteriana y se recomienda para pacientes en tratamiento antibiótico tópico o sistémico
- Los antibióticos tópicos (p. ej., eritromicina y clindamicina) son tratamientos eficaces para el acné, pero no se recomiendan como monoterapia debido al riesgo de resistencia bacteriana
- Los retinoides tópicos son importantes para abordar el desarrollo y mantenimiento del acné y se recomiendan como monoterapia en el acné comedoniano principalmente o en combinación con antimicrobianos tópicos u orales en pacientes con acné mixto o lesiones de acné inflamatorias primarias
- El tratamiento con múltiples agentes tópicos que afectan a diferentes aspectos de la patogénesis del acné puede ser útil. La terapia combinada debe utilizarse en la mayoría de los pacientes con acné
- El adapaleno tópico, la tretinoína y el peróxido de benzoilo se pueden utilizar de forma segura en el tratamiento del acné preadolescente en niños
- El ácido azelaíco es un tratamiento adyuvante útil para el acné y se recomienda en el tratamiento de la despigmentación postinflamatoria
- La dapsona tópica al 5% en forma de gel se recomienda para el acné inflamatorio, particularmente en mujeres adultas con acné
- Hay evidencia limitada para apoyar las recomendaciones de azufre, nicotinamida, resorcinol, sulfacetamida de sodio, cloruro de aluminio y zinc en el tratamiento del acné

Los principales efectos secundarios de los retinoides son la irritación y la sequedad. No todos los pacientes toleran inicialmente el uso diario de un retinóide. Es prudente comenzar el tratamiento a días alternos o cada tres días e incrementar lentamente la frecuencia de aplicación, según sea la tolerancia. Los retinoides disponibles son la tretinoína, el adapaleno y el tarazoteno (**tabla 689.4**). Todos son aproximadamente igual de eficaces, aunque el adapaleno es menos irritante y el tarazoteno es ligeramente más irritante pero más efectivo.

Peróxido de benzoilo. El peróxido de benzoilo es principalmente un agente antimicrobiano. La ventaja que presenta sobre los antibióticos tópicos es que no aumenta las resistencias antimicrobianas. Se encuentra disponible en múltiples formulaciones y concentraciones. La formulación en gel es la preferida debido a su mejor estabilidad y a la liberación más consistente del ingrediente activo. Las lociones y las cremas limpiadoras resultan útiles para tratar superficies extensas como el tórax o la espalda. Al igual que con los retinoides, los principales efectos adversos son la irritación y la sequedad. El peróxido de benzoilo también puede decolorar la ropa.

Antibióticos tópicos. Los antibióticos tópicos están indicados para el tratamiento del acné inflamatorio. La clindamicina es el que se utiliza con mayor frecuencia, aunque no es tan eficaz como los antibióticos administrados por vía oral. No debería utilizarse como monoterapia, ya que no inhibe la formación de microcomedones y posee la capacidad de inducir la aparición de bacterias resistentes. La irritación y la sequedad son, por lo general, menores que con los retinoides o el peróxido de benzoilo. Los antibióticos tópicos deben utilizarse en combinación con otros productos. La más frecuente es peróxido de benzoilo/clindamicina. La combinación tretinoína/clindamicina también se puede usar.

Ácido azelaíco. La crema de ácido azelaíco al 20% posee propiedades antimicrobianas y queratolíticas moderadas. También puede facilitar la resolución rápida de la hiperpigmentación postinflamatoria.

Tratamiento sistémico

Los antibióticos, en especial la tetraciclina y sus derivados (v. **tabla 689.4**), están indicados en el tratamiento de los pacientes que no han respondido a las medicaciones tópicas, que tienen un acné papulopustuloso inflamatorio moderado a grave o nodulequístico o presentan tendencia a formar cicatrices (**tabla 689.5**). La tetraciclina y sus derivados actúan reduciendo el crecimiento y el metabolismo de *C. acnes*. También poseen propiedades

Tabla 689.4 Medicaciones para el tratamiento del acné

MEDICAMENTO	DOSIS	EFEKTOS SECUNDARIOS	OTRAS CONSIDERACIONES
AGENTES TÓPICOS			
<i>Retinoides</i>			
Tretinoína	Una aplicación por la noche, disponible al 0,025-0,1%*	Irritación (eritema y descamación)	Disponible en formulación genérica
Adapaleno	Una aplicación al día, por la noche o por la mañana; al 0,1-0,3%*	Mínima irritación	Genérico disponible al 0,1%
Tazaroteno [†]	Una aplicación por la noche; 0,05-0,1%*	Irritación	Hay datos limitados que indican que el tazaroteno es más eficaz que el resto
<i>Antimicrobianos</i>			
Peróxido de benzoílo, solo o con zinc, 2,5-10%	Una o dos aplicaciones al día	El peróxido de benzoílo puede decolorar las prendas de vestir y la ropa de cama	Disponible sin receta médica; las concentraciones al 2,5-5% son igual de eficaces y producen menos sequedad que la concentración al 10%
Clindamicina, eritromicina [‡]	Una o dos aplicaciones al día	Propensión a resistencias	Más efectivos para lesiones inflamatorias (mejor que para comedones); cuando se usan en monoterapia las resistencias son un problema
Asociación de peróxido de benzoílo y clindamicina o eritromicina; asociación de tretinoína y clindamicina	Una o dos aplicaciones al día	Efectos secundarios del peróxido de benzoílo (ropa con lejía o ropa de cama) y de los antibióticos tópicos (propensión a las resistencias)	La asociación es más eficaz que los antibióticos tópicos en monoterapia; se reduce la aparición de resistencias; el uso de productos individuales en asociación es más barato y parece igual de eficaz
<i>Otros agentes tópicos</i>			
Ácido azelaíco, sulfacetamida sódica-azufre, ácido salicílico [‡]	Una o dos aplicaciones al día	Bien tolerados	Tratamientos alternativos o complementarios eficaces
ANTIBIÓTICOS ORALES[§]			
Tetraciclina	250-500 mg una o dos veces al día	Molestias gastrointestinales, hipertensión intracraneal	Barato; posología limitada por la necesidad de tomarlos con el estómago vacío
Doxiciclina	50-100 mg una o dos veces al día	Fototoxicidad, hipertensión intracraneal, esofagitis, molestias gastrointestinales	La dosis de 20 mg solo es antiinflamatoria; datos limitados respecto a su eficacia
Minociclina	50-100 mg una o dos veces al día	Hiperpigmentación de dientes, mucosa bucal y piel; reacciones tipo lupus con tratamientos crónicos, hipertensión intracraneal, hipersensibilidad al fármaco	
Trimetoprima-sulfametoaxazol	Una dosis (160 mg de trimetoprima, 800 mg de sulfametoaxazol) cada 12 horas	Necrólisis epidérmica tóxica y erupciones alérgicas	La trimetoprima puede utilizarse sola a dosis de 300 mg/12 horas; escasa información disponible
Eritromicina [‡]	250-500 mg cada 12 horas	Trastornos gastrointestinales	Resistencias; eficacia limitada
AGENTES HORMONALES[¶]			
Espironolactona	50-200 mg en 1-2 dosis divididas	Irregularidades menstruales, mastodinia	Las dosis más elevadas son más eficaces, pero se acompañan de más efectos adversos; es mejor administrarla junto a anticonceptivos orales
Anticonceptivos orales con estrógenos	Diariamente	Entre los posibles efectos adversos se incluye la tromboembolia	
RETINOIDEOS ORALES			
Isotretinoína ^{**}	0,5-1,0 mg/kg/día en 2 dosis divididas	Defectos congénitos; es esencial seguir el programa de prevención del embarazo indicado por el fabricante, incluyendo dos pruebas iniciales de embarazo negativas; hipertrigliceridemia, elevación de los resultados de las pruebas de función hepática; alteraciones de la visión nocturna, hipertensión intracraneal benigna, sequedad labial, ocular, nasal, de la mucosa bucal y cutánea, las infecciones estafilocócicas secundarias y las artralgias y los trastornos del estado de ánimo son posibles efectos adversos comunes o importantes; se deben realizar pruebas de laboratorio mensuales para controlar los perfiles lipídicos y la función hepática hasta que la dosis se estabilice	El índice de recidivas es superior si el paciente es menor de 16 años al inicio del tratamiento, si el acné es muy grave y afecta el tronco, o si el fármaco se emplea en mujeres adultas

*Como crema o gel.

†El tazaroteno es un fármaco de categoría X en el embarazo: contraindicado en embarazadas.

‡La clindamicina, la eritromicina y el ácido azelaíco son fármacos de categoría B en el embarazo: no hay evidencia de riesgo en humanos.

§Los antibióticos orales están indicados para el acné moderado o grave, el acné en el tórax, la espalda o los hombros, y en pacientes con enfermedad inflamatoria en los que las asociaciones tópicas han fallado o no se toleran.

||Este fármaco pertenece a la categoría D en el embarazo: hay pruebas positivas de riesgo en el embarazo.

¶Los agentes hormonales solo se emplean en pacientes de sexo femenino.

**La isotretinoína es un fármaco de categoría X en el embarazo: contraindicado en embarazadas. Solo debe utilizarse en pacientes con acné grave que no responden a la asociación de tratamiento tópico y oral.

Modificada de James WD: Clinical practice: acne, N Engl J Med 352:1463-1472, 2005.

Tabla 689.5**Recomendaciones para la antibioterapia sistémica**

- Se recomiendan antibióticos sistémicos en el tratamiento del acné moderado y grave y formas de acné inflamatorio que son resistentes a los tratamientos tópicos
- La doxiciclina y la minociclina son más eficaces que la tetraciclina
- Aunque la eritromicina oral o la azitromicina pueden ser eficaces en el tratamiento del acné, su uso debe limitarse a aquellos que no pueden usar las tetraciclinas (p. ej., mujeres embarazadas o niños <8 años de edad). El uso de eritromicina debe restringirse debido a su mayor riesgo de resistencia bacteriana
- Se desaconseja el uso de antibióticos sistémicos distintos de las tetraciclinas y los macrólidos porque hay datos limitados para su uso en el acné. El uso de trimetoprima-sulfametoazol y trimetoprima debe restringirse a pacientes que no puedan tolerar las tetraciclinas o a pacientes resistentes al tratamiento
- El uso de antibióticos sistémicos debe limitarse a la duración más corta posible. Reevaluar a 3-4 meses para minimizar el desarrollo de resistencia bacteriana. No se recomienda la monoterapia con antibióticos sistémicos
- La terapia tópica concomitante con peróxido de benzoílo o un retinóide debe utilizarse con antibióticos sistémicos y para el mantenimiento después de la finalización de la terapia antibiótica sistémica

De Zaenglein AL, Pathy AL, Schlosser BJ, et al: Guidelines of care for the management of acne vulgaris. *J Am Acad Dermatol* 2016;74(5):945-973 (Table VI, p 952).

antiinflamatorias. En la mayoría de los adolescentes, el tratamiento se administra dos veces al día, durante al menos 6-8 semanas, seguido de un descenso gradual hasta encontrar la dosis mínima eficaz. El fármaco debería administrarse siempre asociado con un retinóide tópico y con peróxido de benzoílo tópico, pero no con antibióticos tópicos. La absorción de la tetraciclina es inhibida por la comida, la leche, los suplementos de hierro, el gel de hidróxido de aluminio y las sales de calcio y magnesio. Se debe tomar con el estómago vacío 1 hora antes o 2 horas después de las comidas. La minociclina y la doxiciclina pueden tomarse con las comidas. Los efectos adversos de la tetraciclina y sus derivados son raros. Entre los efectos secundarios de la tetraciclina figuran candidiasis vaginal, en especial en los que toman tetraciclinas a la vez que anticonceptivos orales, irritación gastrointestinal, reacciones fototóxicas, incluidas onicólisis y coloración marrón de las uñas, úlceras de esófago, inhibición del crecimiento fetal y tinción de los dientes en crecimiento, por lo que no se puede emplear durante el embarazo ni en los menores de 8 años. La doxiciclina es el derivado de tetraciclina más fotosensibilizante y es el que con mayor frecuencia provoca esofagitis. En raras ocasiones la minociclina puede producir mareos, hipertensión intracranial, coloración azulada de la piel y las mucosas, hepatitis y un síndrome similar al lupus, así como una reacción de hipersensibilidad farmacológica. Una posible complicación del uso prolongado de antibióticos sistémicos consiste en la proliferación de microorganismos gramnegativos (sobre todo *Enterobacter*, *Klebsiella*, *Escherichia coli* y *Pseudomonas aeruginosa*), que da lugar a una foliculitis grave y refractaria.

En las mujeres con acné y anomalías hormonales cuyo acné no responde al tratamiento con antibióticos, o que no son candidatas al tratamiento con isotretinoína, se tiene que valorar el tratamiento hormonal. Los anticonceptivos orales constituyen la forma principal de tratamiento hormonal. La espironolactona también ha demostrado ser eficaz.

La isotretinoína (ácido 13-cis-retinoico) está indicada para el acné nódulo-quístico moderado a grave o grave que no haya respondido al tratamiento convencional. La dosis recomendada es de 0,5-1,0 mg/kg/24 horas. En Estados Unidos el ciclo habitual dura 16-20 semanas. Al final de un ciclo de isotretinoína el 70-80% de los casos está curado, el 10-20% precisa tratamiento convencional tópico y oral para mantener un control adecuado y el 10-20% recae y necesita un nuevo ciclo de isotretinoína. Las dosis <0,5 mg/kg/24 horas, o la dosis acumulada <120 mg/kg, se asocian a mayores cifras de fracaso del tratamiento y recaída. Si la enfermedad no está en remisión 2 meses después del primer ciclo de isotretinoína, se debe considerar un segundo ciclo. La isotretinoína reduce el tamaño y la secreción de las glándulas sebáceas, normaliza la queratinización folicular, evita la formación de nuevos microcomedones, disminuye la población de *C. acnes* y ejerce un efecto antiinflamatorio.

El uso de isotretinoína tiene numerosos efectos secundarios. Es muy teratógena y está absolutamente contraindicada en el embarazo. Se tiene que evitar el embarazo hasta 6 semanas después de suspender el tratamiento. Se requieren 2 o 3 métodos anticonceptivos y pruebas mensuales de embarazo. *La preocupación sobre posibles gestaciones a pesar del aviso ha llevado a iniciar programas de registro, iPLEDGE (www.ipledgeprogram.com), que precisan la colaboración del personal médico y la realización de cuidadosos controles ante la posibilidad de embarazo antes de prescribir isotretinoína.* Muchos pacientes experimentan queilitis, xerosis, epistaxis periódicas y blefaroconjuntivitis. Es frecuente que aumenten los valores de triglicéridos y colesterol séricos. Es importante descartar la preexistencia de alteraciones hepáticas o hiperlipidemia antes de comenzar el tratamiento y volver a valorar las pruebas de laboratorio 4 semanas después de iniciarla. Aunque son menos frecuentes, otros efectos secundarios son artralgias, mialgias, fragilidad transitoria del pelo, paroniquia, aumento de la susceptibilidad a las quemaduras solares, formación de granulomas piógenos y colonización de la piel por *Staphylococcus aureus*, que ocasiona impétigo, infección secundaria de dermatitis y foliculitis del cuero cabelludo. Es raro que aparezcan lesiones hiperostóticas en la columna vertebral después de más de 1 ciclo de isotretinoína. La utilización concomitante de tetraciclina e isotretinoína está contraindicada porque ambos fármacos, sobre todo cuando se utilizan juntos, pueden producir hipertensión intracranal benigna. Aunque no se ha confirmado una relación causa-efecto, los cambios de humor de origen farmacológico y los casos de depresión y/o suicidio obligan a valorar la existencia de una situación psicológica adecuada antes del tratamiento con isotretinoína y durante este. Se debate que el uso de isotretinoína produzca un mayor riesgo de padecer enfermedad intestinal inflamatoria.

Tratamiento quirúrgico

La inyección intralesional de una dosis baja (3-5 mg/ml) de un glucocorticoide de potencia media (p. ej., triamcinolona), con una aguja de calibre 30 G en una jeringa de tuberculina, acelera la curación de las lesiones nódulo-quísticas individuales dolorosas. La dermoabrasión o exfoliación con láser para minimizar las cicatrices se deben valorar solo después de que el proceso esté controlado. El tratamiento de las cicatrices se describe en la figura 689.6.

El papel del láser de colorante pulsado en el tratamiento del acné inflamatorio es controvertido y no concluyente.

ACNÉ INDUCIDO POR FÁRMACOS

Los pacientes puberales y pospuberales que están recibiendo tratamiento con corticosteroides sistémicos están predisuestos a presentar un acné inducido por esteroides. Se trata de una foliculitis monomorfa que aparece principalmente en la cara, el cuello, el tórax (fig. 689.7), los hombros, la parte superior de la espalda, los brazos y, más raramente, en el cuero cabelludo. El inicio tiene lugar unas 2 semanas después de comenzar el tratamiento con esteroides. Las lesiones son pequeñas pápulas eritematosas o pústulas que pueden ser profusas y que se encuentran en el mismo estadio de desarrollo. Pueden aparecer comedones, pero es raro que haya lesiones nódulo-quísticas o cicatrizes. A veces existe prurito. Aunque el acné esteroideo es relativamente refractario si se mantiene la medicación, la erupción responde al uso de tretinoína y gel de peróxido de benzoílo.

Otros fármacos que provocan lesiones acneiformes en individuos vulnerables son la isoniazida, la fenitoína, el fenobarbital, la trimetadiona, el carbonato de litio, los andrógenos (esteroides anabolizantes) y la vitamina B₁₂.

ACNÉ POR HALÓGENOS

La administración de fármacos que contienen yoduro y bromuro o, más raramente, la ingestión de grandes cantidades de productos con vitaminas y minerales o «alimentos sanos» con yodo, como el kelp, pueden inducir un acné por halógenos. Estas lesiones son a menudo muy inflamatorias. La suspensión del producto desencadenante y los preparados tópicos adecuados suelen conseguir buenas respuestas terapéuticas.

CLORACNÉ

El cloracné es consecuencia de un contacto externo, una inhalación o una ingestión de hidrocarburos aromáticos halogenados, como bifenilos polihalogenados, naftalenos polihalogenados y dioxinas. Las lesiones son fundamentalmente comedonianas. Es poco frecuente que aparezcan lesiones inflamatorias, aunque pueden surgir pápulas, pústulas, nódulos y quistes. La curación deja cicatrices atróficas o hipertróficas. La cara, la zona retroauricular, el cuello, las axilas, los genitales y el tórax son las zonas afectadas con mayor frecuencia. La nariz suele estar respetada. En los casos de exposición intensa hay hallazgos asociados tales como hepatitis, síntesis de porfirinas,

En pichuelos (V)	Onduladas (U)	Rectangulares (M)	Queloides	Hipertróficas
Excisión con sacabocados (si la base es profunda) Elevación e injerto Regeneración de la superficie con láser/dermoabrasión (si hay muchas cicatrices muy juntas) Exfoliación con ATC	Terapia combinada Microinjerto y subcisión + ± relleno Regeneración por microdermoabrasión Exfoliación profunda con ATC	Superficial ≤ 3 mm de diámetro-regeneración de la superficie cutánea con láser $>$ mm de diámetro-regeneración de la superficie cutánea con láser ± elevación con sacabocados Profunda ≤ 3 mm de diámetro-excisión con sacabocados $>$ mm de diámetro-excisión o elevación con sacabocados Termólisis fraccional (superficial o profunda) Regeneración por dermoabrasión con láser CO ₂	Corticosteroides intralesionales 5-FU intralesional Bleomicina intralesional Compresión Imiquimod tras escisión intralesional Crioterapia Láser de colorante pulsado Excisión + electroterapia	Corticosteroides intralesionales 5-FU intralesional Láser vascular Bleomicina intralesional Compresión Imiquimod tras escisión intralesional
Tratamiento adyuvante: retinoides tópicos durante 2 semanas antes y después del tratamiento, filtros solares, cremas hidratantes				

Láseres no ablativos en la enfermedad leve; láseres ablativos y fraccionales para las cicatrices moderadas

Fig. 689.6 Opciones terapéuticas para la cicatrices por acné. ATC, ácido tricloroacético, CO₂, dióxido de carbono; FU, fluorouracilo. (De Thiboutot D, Gollnick H; Global Alliance to Improve Acne y cols.: *New insights into the management of acne: an update from the Global Alliance to Improve Outcomes in Acne*, J Am Acad Dermatol 60:S1-S50, 2009.)



Fig. 689.7 Erupción papulosa monomorfa del acné por esteroides.



Fig. 689.8 Acné comedoniano en un neonato.

formación de ampollas en la piel expuesta al sol, hiperpigmentación, hipertricosis e hiperhidrosis palmaroplantar. El tratamiento con retinoides tópicos u orales puede resultar eficaz; el peróxido de benzoílo y los antibióticos suelen ser ineficaces.

ACNÉ NEONATAL

Aproximadamente el 20% de los neonatos normales presenta acné en el primer mes de vida. En las mejillas y la frente predominan pápulas y pustulas inflamatorias (fig. 689.8); no hay comedones. La causa del acné

neonatal es desconocida, pero se ha atribuido a una reacción inflamatoria a especies de *Pityrosporum* en lugar de ser un acné verdadero; por tanto, se ha propuesto el término pustulosis cefálica neonatal. Otras teorías son la transferencia placentaria de andrógenos maternos, unas glándulas suprarrenales neonatales hiperactivas y una respuesta hipersensible del órgano diana a las hormonas andrógenas. La erupción involuciona espontáneamente a lo largo de varios meses. El **tratamiento** no suele ser necesario. Si se desea, las lesiones se pueden tratar con antimicóticos tópicos y/o peróxido de benzoílo.



Fig. 689.9 Acné inflamatorio del lactante.

ACNÉ DEL LACTANTE

El acné del lactante suele aparecer entre los 3 meses y el primer año de vida y es más habitual en los niños que en las niñas. Las lesiones son más numerosas, pleomorfas, graves y persistentes que en el caso del acné neonatal (fig. 689.9). En la cara predominan los comedones abiertos y cerrados. Con frecuencia aparecen pápulas y pústulas, pero solo en ocasiones se encuentran lesiones nódulo-quísticas. En el 10-15% de los casos se aprecian cicatrices punteadas. El curso puede ser relativamente breve o las lesiones persisten durante muchos meses o años, aunque suelen desaparecer a la edad de 4 años. El uso de peróxido de benzoílo y tretinoína tópica suele aclarar la erupción en unas semanas. En ocasiones puede precisarse la utilización de eritromicina oral. Un niño con acné refractario justifica la búsqueda de una fuente de andrógenos, como un tumor virilizante o una hiperplasia suprarrenal congénita.

ACNÉ INFANTIL

El acné que comienza entre 1-7 años de edad no se considera normal. Aunque las glándulas de andrógenos neonatales secretan dosis altas de andrógenos durante el primer año de vida, se encuentran en reposo hasta la adrenarquia, que ocurre alrededor de los 7 años. Se debe considerar una alteración endocrina subyacente en aquellos pacientes que presentan acné en la infancia. La pubertad precoz, la hiperplasia suprarrenal congénita de inicio tardío, o un tumor secretor de andrógenos pueden subyacer al acné en este grupo de edad. Se indica tratamiento para el exceso de andrógenos.

ACNÉ TROPICAL

Una forma grave de acné aparece en los climas tropicales; se cree debida al intenso calor y la humedad. La hidratación del orificio del conducto pilosebáceo incrementa el bloqueo del conducto. Los afectados tienden a tener antecedentes de acné en la adolescencia que estaba quiescente en el momento de la erupción. Las lesiones suelen aparecer en toda la espalda, el tórax, los glúteos y los muslos y predominan las pápulas supurativas y los nódulos. Se puede complicar con una infección secundaria por *S. aureus*. La erupción es refractaria al tratamiento si no se elimina el factor ambiental.

ACNÉ CONGLOBATA

El acné conglobata es una enfermedad inflamatoria crónica y progresiva que afecta principalmente a varones, es más frecuente en la raza blanca que en la negra y empieza durante la adolescencia. Los pacientes tienen antecedentes de acné vulgar. La lesión esencial es el nódulo, aunque a menudo existe una mezcla de comedones con numerosas pápulas, pústulas, nódulos, quistes, abscesos y disección subcutánea con formación de fistulas con varios conductos. Es característica la aparición de cicatrices graves. La cara está relativamente respetada, pero se ven afectados la espalda y el tórax, los glúteos, el abdomen, los brazos y los muslos. El proceso inflamatorio se puede acompañar de síntomas constitucionales y anemia. En los cultivos de las lesiones se aprecian con frecuencia estafilococos coagulasa-positivos y estreptococos β-hemolíticos, si bien no parecen intervenir en la etiopatogenia. El acné conglobata aparece a veces asociado a hidradenitis supurativa y celulitis discente del cuero cabelludo (como la tríada de oclusión folicular) y se puede complicar por una artritis erosiva y una espondiloartritis anquilosante. Los estudios endocrinológicos no aportan ningún dato. El tratamiento habitual del acné suele ser ineficaz. Puede precisarse un tratamiento sistémico con corticosteroides para suprimir la

intensa actividad inflamatoria. El tratamiento más eficaz es la isotretinoína, pero en algunos pacientes provoca un empeoramiento después de su inicio.

ACNÉ FULMINANTE (ACNÉ ULCEROSO FEBRIL AGUDO)

El acné fulminante se caracteriza por el inicio súbito de lesiones acneiformes ulceradas, extensas, inflamatorias y dolorosas en la espalda y el tórax de varones adolescentes. Lo que es característico es la tendencia de los grandes nódulos a formar placas ulceradas, costrosas, exudativas y necróticas. Las lesiones suelen respetar la cara y curan dejando cicatriz. En la mayoría de los pacientes existen antecedentes de acné papulopustuloso leve o nodular. Es frecuente que se acompañe de síntomas y signos constitucionales, entre ellos fiebre, debilidad, artralgias, mialgias, pérdida de peso y leucocitosis. Los hemocultivos son estériles. A veces aparecen lesiones pretibiales de crecimiento que surgen **lesiones osteolíticas**; los huesos afectados presentan un aspecto normal, una ligera esclerosis o un engrosamiento cuando curan. En caso de mialgias, artralgias y fiebre se pueden utilizar salicilatos. En primer lugar se administran corticosteroides (1 mg/kg de prednisona). Una semana después se añade isotretinoína (0,5-1 mg/kg). La dapsona puede ser eficaz cuando no se puede emplear isotretinoína. La dosis de corticosteroides se va disminuyendo a lo largo de 6 semanas aproximadamente. A no ser que existan datos de infección secundaria, no está indicada la utilización de antibióticos. Si se compara con el acné conglobata, el acné fulminante se presenta en pacientes más jóvenes, tiene un inicio más súbito, se asocia más a menudo a síntomas constitucionales y lesiones ulcerocostrosas y no se acompaña de comedones ni afecta a la cara tan a menudo.

Artritis piogénica con pioderma gangrenoso y acné (síndrome de PAPA) (v. cap. 188).

Osteomielitis crónica recurrente multifocal/síndrome de sinovitis, acnén, pustulosis, hiperostosis, osteítis (SAPHO) (v. cap. 188).

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

Capítulo 690

Tumores cutáneos

Jesse P. Hirner y Kari L. Martin

Véase también el capítulo 614.

QUISTE EPIDÉRMICO DE INCLUSIÓN (QUISTE EPIDERMOIDE)

Los quistes epidermoides son los nódulos más frecuentemente observados en los niños. Este quiste es un nódulo bien delimitado, cupuliforme, firme, que se mueve libremente y tiene el color de la piel (v. fig. 690.1), que presenta a menudo una depresión o un punto central que corresponde a un poro dilatado y taponado de un folículo pilosebáceo. Los quistes epidérmicos aparecen con mayor frecuencia en la cara, el cuello, el tórax y la zona superior de la espalda y pueden inflamarse de forma periódica e infectarse secundariamente, en especial cuando se asocian a acné vulgar. La pared del quiste se puede romper e inducir una reacción inflamatoria en la dermis. Dicha pared deriva del infundíbulo folicular. La cavidad está rellena de un material queratinizado con una consistencia caseosa. Los quistes epidérmicos surgen por la oclusión de los folículos pilosebáceos, la implantación de células epidérmicas en la dermis como consecuencia de una lesión que penetra en la epidermis o de restos de células epidérmicas. En el síndrome de Gardner y el síndrome del carcinoma basocelular nevoide se aprecian múltiples quistes epidérmicos. Está indicada la extirpación del quiste con toda la pared y su contenido, sobre todo cuando el quiste se inflama de forma recurrente. A un quiste fluctuante se le debe realizar una incisión y drenaje y, si hay eritema perilesional, se trata con antibióticos o corticosteroides intralesionales. Cuando se resuelve la inflamación el quiste se extirpa.

MILIO

El milio es un quiste subepidérmico de queratina, perlado, blanco o amarillento, firme y de 1-2 mm de diámetro. Los milios que aparecen en los recién



Fig. 690.1 Quiste del color de la piel en la región frontal.



Fig. 690.3 Quiste pilar en la región anterior del cuero cabelludo.



Fig. 690.2 Múltiples pápulas blanquecinas cupuliformes en la nariz y las mejillas de un portador de la mutación *FLCN* de 31 años. (De Menko FH, van Steensel MAM, Giraud S, et al: *Birt-Hogg-Dubé syndrome: diagnosis and management*. Lancet 10:1199–1206, 2009, Fig. 1.)

nacidos se explican en el capítulo 666. Los milios secundarios aparecen asociados a enfermedades ampollosas subepidérmicas y tras dermoabrasión u otras lesiones cutáneas. Consisten en quistes de retención producidos por la hiperproliferación de un epitelio lesionado e histológicamente son indistinguibles de los milios primarios. Los que surgen después de ampollas suelen derivar de los conductos de las glándulas sudoríparas ecrinas, aunque también pueden hacerlo del folículo piloso, el conducto sebáceo o la epidermis. Solo se diferencian de un quiste epidermoide por su menor tamaño y su localización superficial.

FIBROFOLICULOMA

Estas lesiones suelen aparecer en la adolescencia tardía o en adultos jóvenes, y se caracterizan por múltiples pápulas cupuliformes de color blanco en la nariz, las mejillas y el cuello, y a veces en el tronco o las orejas (fig. 690.2). Se asocian al síndrome canceroso familiar de **Birt-Hogg-Dubé**, un trastorno autosómico dominante secundario a una mutación en el gen de supresión tumoral de la foliculina (*FLCN*). Se asocia a quistes pulmonares, neumotórax, carcinoma de células renales y otros tumores benignos o malignos.

QUISTE PILAR (QUISTE TRIQUILÉMICO)

Un quiste pilar puede ser clínicamente indistinguible de los quistes epidermoides. Consiste en un nódulo liso, firme, móvil y predomina en el cuero cabelludo (fig. 690.3). En ocasiones aparece en la cara, el cuello o el tronco. Estos quistes se pueden inflamar y, a veces, supurar y se ulceran. La pared del quiste está compuesta de células epiteliales escamosas estratificadas con uniones intercelulares poco claras. La capa de células periféricas de la pared está dispuesta en empalizada, lo cual no se ve en los quistes epidérmicos. No se aprecia capa granulosa. La cavidad quística contiene un material denso queratinizado eosinófilo homogéneo y en el 25% de los casos se observa calcificación. La tendencia a presentar quistes pilares se hereda de un modo autosómico dominante. Suele existir más de un quiste en el mismo paciente. En el síndrome de Gardner suelen aparecer numerosos quistes pilares o epidermoides, tumores desmoides, fibromas, lipomas y osteomas asociados



Fig. 690.4 Pilomatricoma. Tumor firme con coloración azulada de la piel suprayacente.

a poliposis o adenocarcinoma de colon. Los quistes pilares se pueden separar fácilmente de la dermis.

PILOMATRICOMA (PILOMATRIXOMA)

Es el segundo tipo de nódulo observado con mayor frecuencia en los niños. El pilomatricoma es un tumor benigno que aparece como un nódulo dérmico profundo o subcutáneo, firme, solitario, de 3 a 30 mm y localizado en la cabeza, el cuello y las extremidades superiores. La epidermis suprayacente suele ser normal. El tumor puede localizarse más superficialmente, lo que confiere a la piel suprayacente una coloración azul rojiza (fig. 690.4). Se pueden encontrar pilomatricomas múltiples en los pacientes con disftro miotónica, síndrome de Gardner, síndrome de Rubinstein-Taybi y síndrome de Turner. En general, los pilomatricomas no son hereditarios. En el estudio histológico se aprecian islotes de células epiteliales de formas irregulares con «células fantasma» eosinofílicas, anucleadas, incluidas en un estroma celular. En el 75% de los tumores se encuentran depósitos de calcio. Los pilomatricomas son consecuencia de mutaciones en la betacatenina.

TRICOEPITELIOMA

El tricoepitelioma es una pápula lisa, redondeada, firme, del color de la piel normal y de 2-8 mm que deriva de folículos pilosos inmaduros. Los tricoepiteliomas suelen aparecer como lesiones únicas en la cara durante la infancia o al inicio de la vida adulta. Los tricoepiteliomas múltiples se heredan como un rasgo autosómico dominante (tipo 1, gen *CYLD*; tipo 2, gen *9p21* actualmente sin identificar), aparecen en la infancia o la pubertad y gradualmente surgen nuevas lesiones en los pliegues nasofaciales, la nariz, la frente y el labio superior; en ocasiones, aparecen en el cuero cabelludo, el cuello y la zona superior del tronco. Al microscopio, estos tumores benignos se caracterizan por quistes queratinizados compuestos por un centro completamente queratinizado rodeado de células basófilas que adoptan un patrón adenóideo. El tratamiento tópico con imiquimod puede resultar eficaz. La extirpación quirúrgica se ha utilizado como tratamiento, hasta disponer de crioterapia, electrocirugía y vaporización con láser.

QUISTES ERUPTIVOS DEL VELLO

Los quistes eruptivos del vello son pápulas de 1 a 3 mm, asintomáticas, folículares, del color de la piel normal, blandas y situadas en el tórax (fig. 690.5). Pueden hacerse costrosas o umbilicadas. Los folículos pilosos de vello anómalo se ocluyen en el infundíbulo, lo que origina una retención del pelo y una dilatación quística de la zona proximal del folículo. La mayoría de los casos son crónicos, pero se ha descrito su remisión espontánea.

ESTEATOCISTOMA MÚLTIPLE

El esteatocistoma múltiple es una enfermedad autosómica dominante (gen KRT17) que se suele iniciar en la adolescencia o al comienzo de la vida adulta en forma de numerosos quistes blandos o firmes que están adheridos a la piel subyacente y que oscilan de 3 mm a 3 cm de diámetro. Cuando se puncionan drenan un material oleoso o caseoso. Las localizaciones predilectas son la región esternal, las axilas, los brazos y el escroto. La pared del quiste tiene numerosos pliegues y en el lado de la luz hay una capa córnea eosinófila, gruesa y homogénea, y no hay capa granulosa. En la pared del quiste se aprecian lóbulos de glándulas sebáceas aplastados, y en la cavidad quística existe lanugo, que parece, por lo demás, vacía (un artefacto del procesamiento).

SIRINGOMA

Los siringomas son tumores benignos que consisten en pápulas blandas, pequeñas, del color de la piel normal o marrón amarillento y aparecen en la cara, en especial en la zona periorbitaria (fig. 690.6). Otras localizaciones frecuentes son las axilas, la región umbilical y el pubis. A menudo aparecen durante la pubertad y son más habituales en las mujeres. Los siringomas eruptivos aparecen en brotes en la zona anterior del tronco durante la infancia o la adolescencia. Un siringoma deriva de la zona intraepitelial del conducto de la glándula sudorípara. Solo tienen importancia estética. Las lesiones escasas se pueden extirpar, pero a menudo son demasiado numerosas para poder llevarlo a cabo.

FIBROMA DIGITAL INFANTIL

El fibroma digital infantil es un nódulo firme, liso y eritematoso o del color de la piel localizado en el dorso o la superficie lateral de la falange distal del dedo de la mano o el pie. Más del 80% de estos tumores aparecen en la lactancia o pueden existir al nacer. Las lesiones pueden ser únicas o múltiples y aparecen como tumores «que se tocan» en dedos opuestos. En general, son asintomáticas, pero pueden provocar deformidades en flexión en los dedos. Clínicamente, las lesiones son semejantes a fibromas, leiomiomas, angiofibromas, fibroqueratoma digital adquirido, dedo accesorio o quistes mucosos. El diagnóstico se confirma al encontrar numerosos fibroblastos fusiformes que contienen pequeños cuerpos de inclusión citoplasmáticos densos, redondos y eosinófilos compuestos por microfilamentos de actina. En torno al 75% de los pacientes presenta recurrencias locales después de la extirpación simple. Dado que el tumor no metastatiza y puede remitir espontáneamente en 2-3 años, se recomienda adoptar una actitud expectante. Cuando hay alteraciones funcionales o deformidades en flexión del dedo se debe extirpar el tumor.

DERMATOFIBROMA (HISTIOCITOMA)

El dermatofibroma es un tumor dérmico benigno pedunculado, nodular (fig. 690.7) o plano y que suele ser bien delimitado y firme, aunque

a veces es blando a la palpación. La piel suprayacente habitualmente está hiperpigmentada; puede ser brillante o queratósica, y presenta una hendidura cuando se aprieta el tumor. Los dermatofibromas tienen un tamaño que oscila entre 0,5 y 10 mm, aparecen con mayor frecuencia en las extremidades y suelen ser asintomáticos, aunque pueden ser pruriginosos. Están compuestos de fibroblastos, colágeno joven y maduro, capilares e histiocitos en diferentes proporciones, formando un nódulo en la dermis de bordes mal definidos. La etiología es desconocida, pero los traumatismos, como la picadura de un insecto o la folliculitis, parecen inducir una fibroplasia reactiva. El diagnóstico diferencial engloba los quistes epidérmicos, el xantogranuloma juvenil, las cicatrices hipertróficas y el neurofibroma. Los dermatofibromas se pueden extirpar o no tratar de acuerdo con las preferencias del paciente. En general, persisten de forma indefinida.

XANTOGRANULOMA JUVENIL

El xantogranuloma juvenil consiste en una pápula o un nódulo (fig. 690.8) firme, cupuliforme, amarillento, rosado o anaranjado y de tamaño variable, entre unos 5 mm y 4 cm. La media de edad de aparición es a los 2 años. Estos nódulos son 10 veces más frecuentes en la raza blanca que en la negra. Las localizaciones más habituales son el cuero cabelludo, la cara y la zona



Fig. 690.6 Siringomas. Pápulas amarillas múltiples próximas al ojo.



Fig. 690.5 Quistes eruptivos del vello. Pápulas múltiples en el tórax.



Fig. 690.7 Dermatofibroma. Variante nodular rojiza marronácea.

superior del tronco; pueden aparecer lesiones numerosas o aisladas. En la mucosa oral surgen lesiones nodulares. El diagnóstico se realiza generalmente de forma clínica. En el estudio histológico, la lesión madura se caracteriza por un infiltrado dérmico de histiocitos cargados de lípidos, mezclados con células inflamatorias y células gigantes de Touton. Clínicamente, las lesiones son similares a la urticaria pigmentosa papulonodular, los dermatofibromas y los xantomas de la hiperlipoproteinemia, pero se diferencian de todos ellos por los hallazgos histológicos.

Los lactantes afectados están casi siempre sanos y los valores sanguíneos de los lípidos no están elevados. En el 20% de los niños con xantogranulomas juveniles se observan manchas café con leche. A veces hay infiltrados xantogranulomatosos en los tejidos oculares. Este proceso puede conducir a la formación de glaucoma, hipema, uveítis, heterocromía del iris, iritis o proptosis aguda. Debe preocupar la posibilidad de afectación intraocular cuando aparecen en pacientes <2 años de edad, hay lesiones múltiples, o la localización es periocular. Parece haber una asociación entre el xantogranuloma juvenil, la neurofibromatosis y la leucemia en la infancia, más a menudo con la leucemia mielocítica crónica juvenil. No es preciso extirpar

estas lesiones benignas de xantogranuloma juvenil, dado que la mayoría remite de forma espontánea en los primeros años de vida. Puede apreciarse despigmentación residual y atrofia.

LIPOMA

Los lipomas son acumulaciones benignas de tejido graso en el tronco, el cuello o las zonas proximales de las extremidades. Se trata de masas subcutáneas blandas, compresibles y lobuladas. En el síndrome de Gardner surgen lesiones múltiples. A veces se complican con atrofia, calcificación, licuefacción o cambios xantomatosos. Un lipoma consta de células grasas normales rodeadas por una delgada cápsula de tejido conjuntivo. Representan un defecto estético que se puede extirpar. Los lipomas múltiples, que son idénticos a los que aparecen de forma aislada, se heredan de forma autosómica dominante y aparecen en torno a la tercera década de vida en los pacientes con lipomatosis múltiple familiar. Los lipomas pueden ser intraabdominales, intramusculares o subcutáneos. La lipomatosis congénita se manifiesta en los primeros meses de vida como grandes masas grasas subcutáneas en el tórax, que se extienden hasta el músculo esquelético. La lipomatosis congénita también constituye una manifestación del síndrome de Proteus (sobrecrecimiento/hiperplasia cutánea, tejido conjuntivo, mutación en *AKT1*). Los angiolipomas se manifiestan en forma de numerosos nódulos subcutáneos dolorosos en los brazos y el tronco.

El **síndrome CLOVES** (sobrecrecimiento lipomatoso congénito, malformaciones vasculares, nevos epidérmicos y escoliosis/anomalías esqueléticas vertebrales) suele ser un trastorno esporádico causado por una mutación en el gen *PIK3CA* con una masa lipomatosa asimétrica en el tronco presente en el momento de nacer. Otros rasgos consisten en macrodactilia, malformaciones vasculares (flujo bajo), nevo epidérmico lineal y anomalías renales. El diagnóstico diferencial abarca los síndromes de Proteus, Klippel-Trenaunay y Bannayan-Riley-Ruvalcaba.

Las mutaciones somáticas del *PIK3CA* y las mutaciones en la vía AKT-mTOR relacionada (espectro de crecimiento excesivo relacionado con *PIK3CA*) se asocian con síndromes de crecimiento segmentario excesivo ([figs. 690.9 y 690.10](#)). Además del crecimiento excesivo de tejido regional/localizado, hay un espectro de malformaciones (hemimegalencefalía, macrodactilia, linfática, hemihipertrofia muscular, nevo epidérmico, capilar, polidactilia, sindactilia).



Fig. 690.8 Xantogranuloma juvenil. Pápula naranja solitaria.

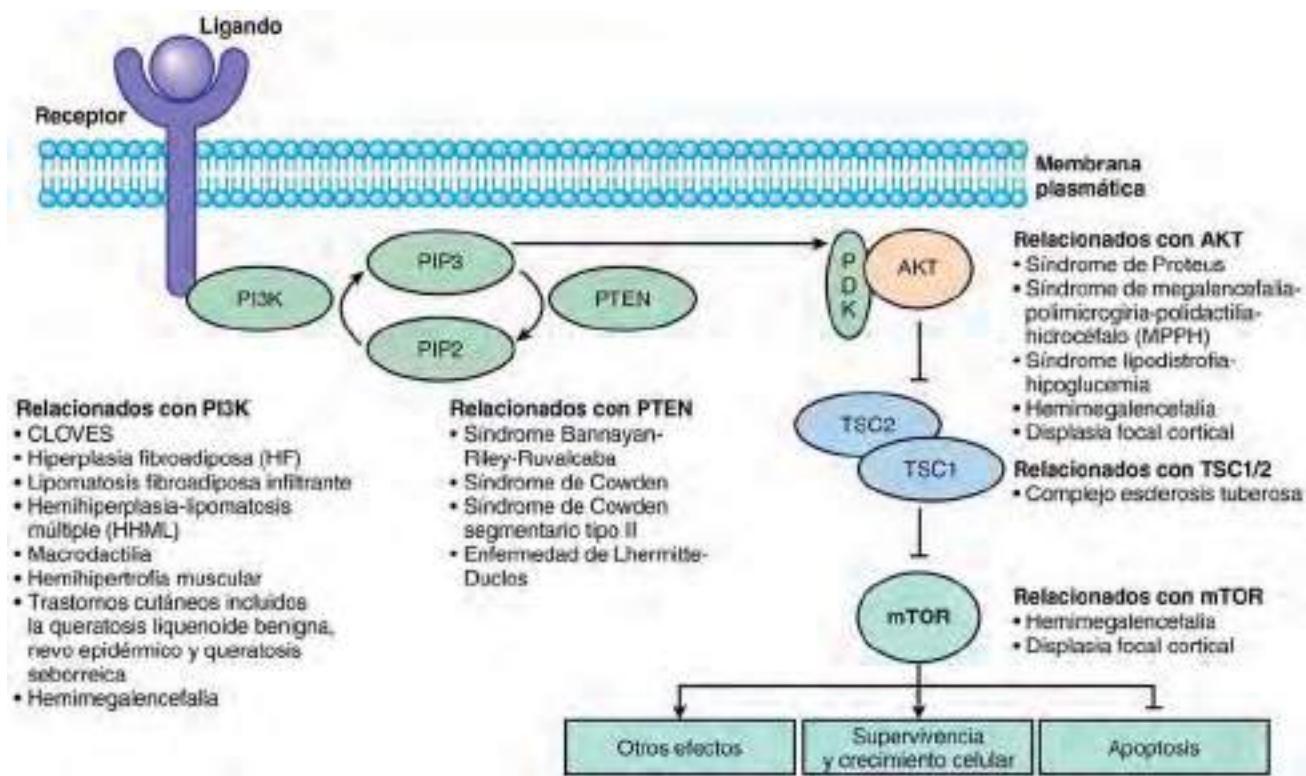


Fig. 690.9 Vía PI3K-AKT-mTOR simplificada y trastornos clínicos asociados al sobrecrecimiento. PIP, polifosfato de fosfatidilinositol; PTEN, fosfatasa y homólogo de tensina. (De Kang H, Baek ST, Song S, et al: Clinical and genetic aspects of the segmental overgrowth spectrum due to somatic mutations in *PIK3CA*. J Pediatr 167(5):957-962, 2015.)

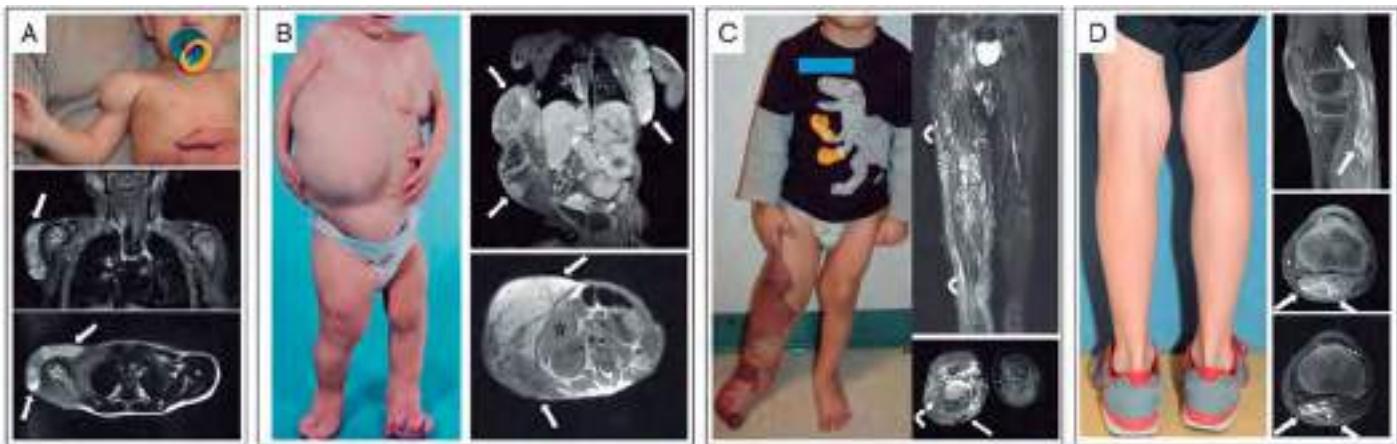


Fig. 690.10 Fotografías y resonancias magnéticas de participantes con ML, CLOVES, SKT y FAVA aislados. **A**, Un niño de 8 meses (LM1) con ML aislada. Obsérvese la hinchazón en la región deltoides sin signos vasculares cutáneos. La resonancia magnética coronal y sagital con saturación de la grasa en T2 muestra una ML macroquística (una masa quística multilocular) que involucra las zonas anterolaterales del hombro derecho sin infiltración muscular (flechas); cabeza humeral (asterisco). **B**, Una mujer de 19 meses de edad (CL12) con síndrome de CLOVES. Obsérvese la distribución asimétrica de las masas lipomatosas troncales y la afectación bilateral de las extremidades inferiores. La RM coronal con saturación de grasa en T1 después de la administración de contraste demuestra una moderada heterogeneidad de las masas troncales bilaterales (flechas). La resonancia magnética axial en T1 sin contraste representa un sobrecrecimiento lipomatoso troncal (flechas); segmento VI del hígado (asterisco). **C**, Un niño de 3 años (KT4) con SKT. Obsérvese la ML capilar y el crecimiento excesivo de la extremidad inferior derecha. La resonancia magnética coronal y axial saturada en T2 muestra el sistema de venas marginales persistentes (flechas dobladas) y un marcado aumento de los tejidos subcutáneos debido a una combinación de líquido linfático y grasa (flecha recta). También hay malformaciones venosas intramusculares. **D**, Un niño de 9 años (F8) con FAVA del músculo gastrocnemio izquierdo; nótese la ausencia de sobrecrecimiento y anomalías vasculares cutáneas. La RM sagital con saturación de grasa en T1 después de la administración de contraste demuestra la distribución longitudinal del FAVA difuso (flechas). RM axial en T2 saturada de grasa con contraste (superior) y sin contraste (inferior). Tenga en cuenta que la cabeza derecha del músculo gastrocnemio se reemplaza de manera difusa por una lesión heterogénea de tejido blando que mejora el contraste (flechas). CLOVES, sobrecrecimiento lipomatoso congénito, malformaciones vasculares, nevos epidérmicos y escliosis/anomalías esqueléticas vertebrales; FAVA, anomalía fibroadiposovascular; ML, malformación linfática; SKT, síndrome de Klippel-Trenaunay. (De Luks VL, Kamitaki N, Vivero MP, et al: Lymphatic and other vascular malformative/overgrowth disorders are caused by somatic mutations in PIK3CA. J Pediatr 166:1048-1054, 2015 [Fig. 1, p 1051].)

EPITELIOMA BASOCELULAR (CARCINOMA BASOCELULAR)

El carcinoma basocelular es raro en los niños sin factores predisponentes, tales como el síndrome del carcinoma basocelular nevoide, el xeroderma pigmentario, el nevo sebáceo de Jadassohn, la toma de arsénico o la exposición a radiaciones. Las lesiones son pápulas rosadas, perladas, telangiectásicas y lisas que van creciendo con lentitud y pueden sangrar o ulcerarse. Las localizaciones habituales son la cara, el cuero cabelludo y la parte superior de la espalda. El diagnóstico diferencial comprende el granuloma piógeno, el nevo melanocítico, los quistes de inclusión epidérmicos, los comedones cerrados, los dermatofibromas y los tumores de anejos. Dependiendo de la localización y las enfermedades asociadas, se puede realizar electrocoagulación y curetaje o extirpación simple del carcinoma basocelular con buenas tasas de curación. Cuando el tumor es recurrente, >2 cm de diámetro, se localiza en sitios anatómicos problemáticos, como la zona centrofacial o las orejas, o es de un tipo histológico agresivo, el tratamiento más apropiado consiste en la cirugía de Mohs con control microscópico.

SÍNDROME DEL CARCINOMA BASOCELULAR NEVOIDE (SÍNDROME DEL NEVO BASOCELULAR, SÍNDROME DE GORLIN)

El síndrome del carcinoma basocelular nevoide es un trastorno autosómico dominante debido a mutaciones en los genes *PTCH1*, *PTCH2* («parecidos») y *SUFU*. Estos genes supresores tumorales forman parte de la vía de señalización hedgehog y son importantes para determinar los patrones embrionarios y el destino de las células de numerosas estructuras del embrión en desarrollo. La mutación de estos genes provoca una alteración de la regulación de numerosos genes que intervienen en la organogenia y la carcinogenia. Por tanto, este síndrome incluye un amplio espectro de defectos que afectan a la piel, los ojos, el sistema nervioso central, el sistema endocrino y los huesos. Las características predominantes son la aparición precoz de carcinomas basocelulares y quistes mandibulares. Aproximadamente el 20% de los que presentan un carcinoma basocelular antes de los 19 años padece este síndrome. Los carcinomas basocelulares surgen entre la pubertad y los 35 años, aparecen en brotes de tumores

de tamaño, color y número variables, que son difíciles de distinguir de otras lesiones cutáneas. Entre las localizaciones preferidas figuran la piel periorbitaria, la nariz, las zonas malaras y el labio superior, pero también se observan en el tronco y las extremidades y no están limitadas a las zonas expuestas al sol. Pueden ulcerarse, sangrar, formar costras y producir invasión local. Entre los hallazgos cutáneos asociados cabe citar quistes de milio, quistes epidérmicos, lesiones pigmentadas, hirsutismo y depresiones palmoplantares.

La cara de los pacientes con este síndrome se caracteriza por un abombamiento temporoparietal y crestas supraorbitarias prominentes, una raíz nasal ancha, hipertelorismo o distopia de las comisuras y prognatismo. En la mayoría de los pacientes aparecen quistes queratinizados (queratoquistes odontogénicos) en el maxilar y la mandíbula. Estos quistes tienen un tamaño que oscila entre pocos milímetros y varios centímetros, y pueden originar un desarrollo anómalo de los dientes y ocasionar dolor, inflamación de la mandíbula, deformidad facial, erosión ósea, fracturas espontáneas y fistulas supurantes. En el 60% de los casos hay defectos óseos, tales como desarrollo anómalo de las costillas, espina bifida, cefoescoliosis y braquimetacarpalismo; entre las anomalías oculares figuran cataratas, glaucoma, coloboma, estrabismo y ceguera en el 25% de las ocasiones. Algunos varones tienen hipogonadismo, con testículos ausentes o no descendidos. También se han descrito malformaciones renales. Algunas manifestaciones neurológicas consisten en calcificaciones de la hoz cerebral, convulsiones, retraso mental, agenesia parcial del cuerpo calloso, hidrocefalia y sordera nerviosa. La incidencia de meduloblastoma, ameloblastoma de la cavidad oral, fibrosarcoma de la mandíbula, teratoma, cistoadenoma, fibroma cardíaco, fibroma ovárico y rabdomioma de inicio en la vida fetal es más elevada en pacientes con síndrome del carcinoma basocelular nevoide.

El tratamiento de estos pacientes precisa la colaboración de varios especialistas según los diferentes problemas clínicos. Los carcinomas basocelulares no se deben tratar con radioterapia. La mayoría de los carcinomas basocelulares presenta un curso clínico benigno y a veces es imposible extirparlos todos. Aquellos con un patrón de crecimiento agresivo y los localizados en la zona centrofacial se tienen que extirpar precozmente. El tratamiento incluye cirugía, cirugía de Mohs con control microscópico, ablación por láser, crioterapia, terapia fotodinámica, imiquimod tópico al

5% y retinoides orales (0,5-1 mg/kg/día). El vismodegib, que inhibe a la proteína alisada en la vía hedgehog, es una terapia dirigida disponible en el caso de carcinomas basocelulares irrecesables. Está indicado el consejo genético.

MELANOMA

La incidencia de melanoma en personas menores de 20 años en Estados Unidos es de aproximadamente 5-6 casos por cada 1 millón, apareciendo en un 73% entre los 15 a los 19 años de edad, un 17% entre los 10 a los 14 años de edad, y un 10% en niños menores de 10 años de edad. El melanoma es más frecuente entre las mujeres adolescentes que entre los hombres. La luz ultravioleta (UV), especialmente la exposición al sol, es un factor de riesgo bien conocido para el melanoma en adultos y contribuye al melanoma adolescente, como lo demuestra la tendencia de las lesiones a desarrollarse en áreas expuestas al sol en este grupo de edad. En pacientes más jóvenes, el melanoma no parece estar asociado con la exposición al sol y a menudo ocurre en la piel que no está frecuentemente expuesta al sol. Los pediatras deben aconsejar a los pacientes que eviten la exposición al sol y el uso de cremas solares para disminuir el riesgo de desarrollo posterior de melanoma. Los pacientes con piel clara y antecedentes familiares de melanoma tienen un riesgo particularmente alto. Los factores de riesgo conocidos para los niños son un nevo melanocítico congénito gigante (>40 cm), síndrome de nevo displásico y xeroderma pigmentoso. Estas condiciones merecen un examen total de la piel al menos una vez al año.

Los hallazgos de una lesión cutánea oscura que aumenta rápidamente de tamaño, ha cambiado de color, tiene bordes irregulares, o sangra fácilmente deben plantear una preocupación de que se trate de un melanoma. Sin embargo, muchos melanomas pediátricos son clínicamente amelanocíticos, y se pueden confundir fácilmente con una verruga u otro hallazgo benigno. El diagnóstico se basa en la patología y se prefiere una biopsia por escisión, como la biopsia elíptica, punzante o de conización. Una biopsia de afeitado puede cortar transversalmente la base de la lesión, evitando que el patólogo pueda discernir la profundidad de Breslow, que es un factor pronóstico importante. Se debe tener un especial cuidado en el diagnóstico de melanoma en niños porque puede ser difícil distinguirlo de otras lesiones, particularmente el nevo de Spitz. El tratamiento en un centro con experiencia en melanoma pediátrico puede ser aconsejable, especialmente para cualquier cosa que no sea un melanoma delgado (espesor de Breslow de 1 mm o superior).

El pronóstico y las recomendaciones del tratamiento se han extrapolado previamente de los datos de adultos; sin embargo, factores de pronóstico específicos para el melanoma pediátrico están empezando a acumularse. Los sitios de biopsia que dan positivo para el melanoma deben ser rediseccionados con márgenes apropiados basados en el grosor. El mapeo de los ganglios linfáticos y la biopsia de ganglios centinelas deben realizarse para todos los melanomas con un grosor de Breslow $>0,76-1$ mm. Si el ganglio centinela es positivo, se debe considerar la disección completa de los ganglios linfáticos. Hasta la fecha, el tratamiento del melanoma infantil sigue reflejando el tratamiento del melanoma adulto. El interferón adyuvante a dosis altas muestra cierta eficacia en el tratamiento del melanoma adulto, mientras que la quimioterapia en combinación con agentes biológicos y la terapia vacunal se ha utilizado para tratar el melanoma avanzado. Aunque las terapias novedosas, como los inhibidores de B-Raf dirigidos y los agentes inmunomoduladores, han recibido la aprobación reglamentaria para el tratamiento del melanoma adulto, su uso en niños sigue siendo investigado.

SÍNDROME DEL NEUROMA MUCOSO (NEOPLASIA ENDOCRINA MÚLTIPLE TIPO IIB)

El síndrome del neuroma mucoso es una enfermedad autosómica dominante que se caracteriza por un hábito asténico o marfanóide con escoliosis, tórax en embudo, pie cavo e hipotonía muscular. Este síndrome se debe a mutaciones del dominio de la tirosina cinasa del gen *RET*. Los pacientes tienen labios gruesos y prognatismo de las partes blandas, que hacen que se parezca a la acromegalia. Los neuromas mucosos o neurofibromas múltiples aparecen como nódulos pedunculados o sésiles rosados en el tercio anterior de la lengua, las comisuras de los labios y la mucosa bucal y la conjuntiva palpebral. Otros hallazgos frecuentes consisten en diversos defectos oftalmológicos y ganglionenuromatosis intestinal con diarrea recurrente. En estos pacientes se observa una alta incidencia de carcinoma medular de tiroides que se asocia a concentraciones elevadas de calcitonina, feocromocitoma e hiperparatiroidismo. Es necesario realizar pruebas de cribado periódicas para descartar la presencia de tumores malignos.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

Capítulo 691

Dermatosis nutricionales

Joel C. Joyce

ACRODERMATITIS ENTEROPÁTICA

La acrodermatitis enteropática es una enfermedad autosómica recesiva rara secundaria a la incapacidad de absorber cantidades suficientes de zinc de la dieta. El defecto genético se encuentra en el gen del transportador específico de zinc intestinal, *SLC39A4*. Los signos y síntomas iniciales suelen aparecer durante los primeros meses de vida, a menudo cuando se pasa de la lactancia materna a la leche de vaca. La erupción cutánea consiste en lesiones vesiculoampollosas, eczematosas, secas, descamativas o psoriasiformes de distribución simétrica en las zonas perioral, acras y perineal (fig. 691.1), así como en las mejillas, las rodillas y los codos (fig. 691.2). El pelo a menudo tiene una tonalidad rojiza peculiar y es habitual la alopecia de intensidad variable. Entre las manifestaciones oculares cabe citar fotofobia, conjuntivitis, blefaritis y distrofia corneal detectable en el examen con lámpara de hendidura. Algunas manifestaciones asociadas son diarrea crónica, estomatitis, glositis, paroniquia, distrofia ungual, retraso del crecimiento, irritabilidad, retraso en la cicatrización de las heridas, infecciones bacterianas intercurrentes y sobreinfección por *Candida albicans*. Está alterada la función de los linfocitos y la eliminación



Fig. 691.1 **A**, Erupción periorificial. **B**, Erupción en el área del pañal. Los hallazgos cutáneos son típicos de la deficiencia de zinc, en este caso debida a bajos niveles de zinc en la leche materna. (De Eichenfield LF, Frieden IJ, Esterly NB: *Textbook of neonatal dermatology*, Philadelphia, 2001, WB Saunders, Fig. 14.14.)



Fig. 691.2 A, Dermatitis por déficit de zinc con lesiones psoriasiformes en los tobillos. B, Lesiones similares en los codos.

Tabla 691.1 Manifestaciones cutáneas debidas a déficits nutricionales

NUTRIENTE	FUENTE ALIMENTARIA	CANTIDAD INGERIDA DIARIAMENTE RECOMENDADA	MANIFESTACIONES DERMATOLÓGICAS DEL DÉFICIT	MANIFESTACIONES SISTÉMICAS DEL DÉFICIT
Biotina	Yemas de huevo, hígado, cereales enteros, nueces, cacahuetes, setas, leche de vaca, soja	Niños y lactantes: 5-25 mg/día Adultos: 30 µg/día	Dermatitis seborreica perioral y perianal; alopecia	Alteraciones metabólicas Neurológico: encefalopatía, irritabilidad, hipotonía, ataxia, convulsiones, retraso del desarrollo
Vitamina B ₂	Leche, otros productos lácteos, carnes orgánicas, pescado, huevos, vegetales de hoja verde, y cereales enteros	Lactantes y niños: 0,3-1,3 mg/día Adultos: 1,1-1,3 mg/día	Síndrome oro-óculo-genital: queilitis, estomatitis angular, glositis, dermatitis escamosa con distribución seborreica/anogenital	Retraso mental, cambios electroencefalográficos, anemia
Vitamina B ₆	Pescado, hígado de vaca, carnes orgánicas, patatas, vegetales ricos en almidón, frutas no cítricas	Nacimiento hasta los 6 meses: 0,3 mg Adultos: 1,3-1,7 mg/día	Erupción seborreica en el cuero cabelludo, tronco, nalgas, periné; dermatitis similar a pelagra	Anorexia, náuseas, vómitos, debilidad neurológica, diarrea Neurológico: debilidad, somnolencia, confusión, convulsiones Hematológico: anemia, eosinofilia, linfopenia
Ácidos grasos esenciales	Aceites de pescado, nueces, carne, lácteos	Ratio de ácidos grasos omega-6/omega-3 de 2	Erupción eczematosa generalizada, erosiones intertriginosas, alopecia	Alteración del crecimiento, cambios a hígado graso, cicatrización de las heridas pobres, anemia, trombocitopenia, alteraciones en la cicatrización de las heridas
Zinc	Ostras, carne roja, aves de corral, marisco, cereales fortificados, judías, nueces, cereales enteros, lácteos	Nacimiento hasta los 6 meses: 2 mg/día Adultos: 8-11 mg/día	Dermatitis periorificial y acra, alopecia, hipopigmentación, paroniquia, estomatitis	Anorexia, disgeusia, alteración del crecimiento, inmunodeficiencia, alteraciones gastrointestinales

De Lakdawala N, Grant-Kels J: Acrodermatitis enteropathica and other nutritional diseases of the folds (intertriginous areas). *Clin Dermatol* 33:414-419, 2015 (Table 1, p 418).

de los radicales libres. Sin tratamiento el curso es crónico e intermitente, pero lentamente progresivo. Cuando la enfermedad es leve, solo resulta evidente un cierto retraso del crecimiento y el desarrollo.

El diagnóstico se realiza a partir del conjunto de hallazgos clínicos y la determinación de unas cifras plasmáticas bajas de zinc. Un valor sérico menor de 50 µg/dl es sugestivo, pero no diagnóstico, de acrodermatitis enteropática. Los valores de fosfatasa alcalina, una enzima dependiente del zinc, también pueden estar disminuidos. Los cambios histopatológicos de

la piel no son específicos, e incluyen paraqueratosis y palidez de la zona superior de la epidermis. La variedad de las manifestaciones de este síndrome puede venir del hecho de que el zinc interviene en numerosas vías metabólicas, entre ellas las del cobre, las proteínas, los ácidos grasos esenciales y las prostaglandinas. Otros déficits nutricionales pueden producir hallazgos similares (tabla 691.1), aunque los hallazgos clásicos son altamente sugestivos de acrodermatitis enteropática. El zinc también se incorpora en numerosas metaloenzimas.

El tratamiento de elección consiste en compuestos orales de zinc. La reposición de los individuos con acrodermatitis enteropática se realiza con zinc elemental, 3 mg/kg/día, en forma de sulfato, acetato o gluconato de zinc diarios (es decir, 220 mg de sulfato de zinc contienen 50 mg de zinc elemental). El gluconato de zinc se asocia a menos riesgos de molestias digestivas. La concentración plasmática de zinc se debe monitorizar cada 3-6 meses para individualizar las dosis. El tratamiento hace desaparecer rápidamente las manifestaciones de la enfermedad. *La suplementación es por vida.* Un síndrome semejante a la acrodermatitis enteropática se ha observado en pacientes con un déficit de zinc secundario al tratamiento prolongado con nutrición parenteral sin suplementos de zinc o a síndromes de malabsorción crónica. Un exantema similar al de la acrodermatitis enteropática también se ha observado en lactantes alimentados con leche materna baja en zinc y en los que padecen la enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce, aciduria orgánica, acidemia metilmalónica, déficit de biotinidasa, déficit de ácidos grasos esenciales, malnutrición proteica grave (p. ej., kwashiorkor) y fibrosis quística. Las manifestaciones cutáneas tienden a aparecer en las formas más graves. En los individuos con déficit de zinc adquirido debe reponerse este elemento con zinc elemental, 0,5-1 mg/kg/día, además de tratar la causa subyacente.

DEFICIENCIA DE ÁCIDOS GRASOS ESENCIALES

La deficiencia de ácidos grasos esenciales ocasiona una dermatitis descamativa y generalizada, compuesta por placas engrosadas, eritematosas y descamativas. Los afectados pueden manifestar además fallo de medro, retraso del crecimiento, alopecia, trombocitopenia y cicatrización defectuosa de las heridas. Estas lesiones se han inducido experimentalmente en animales alimentados con una dieta sin grasas, y se han observado en pacientes con malabsorción grave crónica, como en el síndrome del intestino corto y en los que mantienen una dieta o una alimentación parenteral sin grasa. En el plasma existe un déficit de ácido linoleico (18:2 n-6) y ácido araquídónico (20:4 n-6) y un metabolito anormal, el ácido 5,8,11-eicosatrienoico (20:3 n-9). Las alteraciones en la proporción trieno/tetraeno son diagnósticas (cociente ácido araquídónico/ácido eicosatrienoico >0,4 o cociente ácido linoleico/ácido araquídónico >2,3). La capa córnea de la piel contiene grietas en el examen microscópico, la función de barrera de la piel está alterada y la pérdida de agua transepidermica se encuentra incrementada. La aplicación tópica de ácido linoleico, que está presente en las semillas de girasol y los aceites de alazor, puede disminuir las manifestaciones clínicas y bioquímicas de la piel, aunque la absorción puede ser impredecible. También puede considerarse una terapia oral o parenteral, o ambas. Se debe aportar una alimentación adecuada, con la recomendación de que el 1-4% de las calorías totales estén en forma de ácido linoleico.

KWASHIORKOR

La carencia grave de proteínas y aminoácidos esenciales asociada a un consumo calórico adecuado produce kwashiorkor, en especial en el momento en que se pasa de la lactancia materna a una dieta basada en maíz, arroz (o leche de arroz) y judías (v. cap. 57). Los niños pueden ser alimentados con estas dietas restringidas por motivos culturales o por un diagnóstico erróneo por parte de los padres o de los médicos de posibles alergias alimentarias. El hallazgo cutáneo clásico es una descamación cutánea fina, rojo marronácea y difusa (signo del esmalte descascarillado). En los casos graves se aprecian erosiones y fisuras lineales (fig. 691.3). Las uñas son delgadas y frágiles y el pelo es ralo, fino y despigmentado, a veces con una «imagen en bandera» que consiste en bandas alternantes claras y oscuras que reflejan períodos alternantes de nutrición adecuada e inadecuada. Las manifestaciones cutáneas se parecen mucho a las de la acrodermatitis enteropática; sin embargo, el edema de las extremidades y la cara («cara de luna») y un abdomen prominente («panza») son características que se observan uniformemente en el kwashiorkor. Las concentraciones séricas de zinc son a menudo deficientes; en algunos casos, las lesiones cutáneas del kwashiorkor curan más rápidamente cuando se aplica zinc de forma tópica. Véase el capítulo 57 para las recomendaciones terapéuticas.

FIBROSIS QUÍSTICA

Véase el capítulo 432.

Existe desnutrición proteicocalórica en el 5-10% de los pacientes con fibrosis quística. En los lactantes con fibrosis quística y desnutrición es raro el exantema, pero puede aparecer a la edad de 6 meses. Las lesiones iniciales



Fig. 691.3 Erosiones y descamación en el kwashiorkor.

son pápulas eritematosas descamativas que progresan a lo largo de 1-3 meses para formar placas descamativas extensas. El exantema es más pronunciado en torno a la boca y el perineo y en las extremidades (las inferiores más que las superiores). Puede haber alopecia, pero las mucosas y las uñas no están afectadas.

PELAGRA

Véase el capítulo 62.

La pelagra se manifiesta con edema, eritema y quemadura de la piel expuesta al sol de la cara, el cuello y las zonas dorsales de las manos, los antebrazos y los pies. Las lesiones de pelagra también pueden desencadenarse por quemaduras, presión, fricción e inflamación. La erupción de la cara suele tener una distribución en mariposa, y la dermatitis que rodea el cuello se ha denominado «collar de Casal». Aparecen ampollas y escamas, y la piel se torna seca, rugosa, engrosada, agrietada e hiperpigmentada. Las infecciones cutáneas pueden ser inusualmente graves. La pelagra afecta a los individuos que tienen una ingestión o una absorción insuficiente de niacina o triptófano. La administración de isoniazida, 6-mercaptopurina o 5-fluorouracilo también ocasiona pelagra. La enfermedad de Hartnup (v. cap. 103), causada por una mutación en *SLC6A19*, que codifica un transportador de aminoácidos neutros, es un trastorno autosómico recesivo infrecuente que debuta en la lactancia con un «síndrome similar a la pelagra» como resultado de una absorción deficiente de triptófano. Los pilares del tratamiento son los suplementos de nicotinamida y la evitación del sol. Véase el capítulo 62 para las recomendaciones terapéuticas.

ESCORBUTO (DÉFICIT DE VITAMINA C O ÁCIDO ASCÓRBITICO)

Véase el capítulo 63.

El escorbuto cursa inicialmente con hiperqueratosis folicular, o enrojecimiento del pelo de los brazos, la espalda, los glúteos y las extremidades inferiores. Otros rasgos son eritema y hemorragia perifolicular, en especial en las piernas, así como grandes áreas de hemorragia, inflamación, encías eritematosas, estomatitis y hematomas subperiósticos. Los factores de riesgo más comunes son el alcoholismo, un bajo nivel socioeconómico y enfermedades psiquiátricas que conducen a una nutrición inadecuada. El mejor método para confirmar el diagnóstico clínico del escorbuto es el tratamiento con suplementos de vitamina C. El tratamiento es hasta 3 meses de 100-200 mg/día de suplementos de vitamina C orales o parenterales.

DÉFICIT DE VITAMINA A

Véase el capítulo 61.

El déficit de vitamina A se manifiesta inicialmente con una alteración de la adaptación de la visión a la oscuridad. Las anomalías cutáneas comprenden xerosis e hiperqueratosis e hiperplasia de la epidermis, sobre todo en torno a los folículos pilosos y las glándulas sebáceas. En los casos graves, la descamación es muy notoria. Ver el capítulo 61 para las recomendaciones terapéuticas.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

Enfermedades de los huesos y articulaciones

PARTE
XXXI

Sección 1

Problemas ortopédicos

Capítulo 692

Crecimiento y desarrollo

Keith D. Baldwin y Lawrence Wells

Los valores normales se definen frecuentemente como aquellos comprendidos entre dos desviaciones estándar dentro de la media de una población, rango que incluye aproximadamente el 95% de los valores. *Estadísticamente normal* no debe confundirse con *ideal*, ni para cualquier persona ni para el entendimiento de los padres. La tabla 692.1 enumera los términos utilizados para describir algunas de las desviaciones de la normalidad. Las anomalías congénitas se pueden dividir en alteraciones de la formación y en alteraciones de la presentación o posturales. Las de la formación incluyen las anomalías producidas por malformaciones, displasia o alteraciones que no se resolverán de forma espontánea (v. cap. 128). Las alteraciones posturales engloban las deformaciones producidas por causas mecánicas, incluyendo las deformidades posicionales intrauterinas que generalmente se resuelven de forma espontánea con el paso del tiempo.

POSICIÓN INTRAÚTERO

La posición intraútero produce contracturas musculares y articulares transitorias, y afecta a la alineación torsional de los huesos largos, sobre todo de las extremidades inferiores. Los neonatos a término sanos presentan una contractura en flexión de las caderas y rodillas de 20-30 grados, que desaparece hacia los 4-6 meses de edad. La cadera del neonato está en rotación externa hasta los 80-90 grados y tiene la rotación interna limitada a aproximadamente 0-10 grados. La pierna presenta a menudo una rotación interna (torsión tibial interna). También puede estar distorsionada la cara, mientras que la columna y las extremidades superiores están menos afectadas por la posición intraútero. Por tanto, los efectos de esta posición son de origen fisiológico y se resuelven a los 3-4 meses de edad.

Tabla 692.1 Terminología para las desviaciones

TÉRMINO	DEFINICIÓN
Congénita	Anomalía que está presente en el momento del nacimiento
Deformación	Estructura que se ha formado normalmente pero es obligada a cambiar de forma por la acción de fuerzas mecánicas
Deformidad	Parte del cuerpo con forma alterada respecto a la normalidad, fuera del rango normal
Del desarrollo	Desviación que se produce con el tiempo; podría no observarse o no estar presente en el momento del nacimiento
Disrupción	Cuando una estructura que se está desarrollando normalmente detiene su desarrollo o es destruida o eliminada
Displasia	Tejido que se ha formado anormalmente o incorrectamente
Malformación	Estructura que se ha formado de forma incorrecta; fallo de diferenciación o de desarrollo embrionario que da lugar a estructuras anormales o ausentes

CRECIMIENTO Y DESARROLLO

El conocimiento del crecimiento y el desarrollo ayuda a formular estrategias terapéuticas diseñadas para preservar o restaurar el potencial de crecimiento normal. El crecimiento no es algo constante y está sujeto a numerosas variables, incluyendo las genéticas, nutricionales, endocrinas, mecánicas y la edad fisiológica. El crecimiento también es distinto entre dos regiones anatómicas e incluso entre dos huesos de la misma región anatómica.

La formación del hueso u osificación tiene lugar de dos formas diferentes. En la **osificación endocondral**, las células mesenquimales experimentan condrogénesis para formar cartílago que madura para convertirse en hueso. La mayoría de los huesos del esqueleto axial y apendicular se forman de este modo. En la **osificación intramembranosa**, los osteoblastos se forman por diferenciación directa de las células mesenquimales en hueso. Los huesos planos del cráneo y la clavícula son ejemplos de este patrón de formación.

CENTROS DE OSIFICACIÓN

Al inicio del periodo fetal, los condrocitos en el tercio medio de la diáfisis de los huesos largos forman los centros **primarios** de crecimiento desde los cuales crecerá el hueso. Los centros de osificación **secundarios** aparecen en las epífisis, especialmente en el periodo posnatal. Dirigen la formación del hueso a lo largo del crecimiento, sobre todo el desarrollo de las articulaciones. Los centros de osificación que aparecen de forma constante en el nacimiento a término son los del fémur distal, la tibia proximal, el calcáneo y el astrágalo (fig. 692.1).

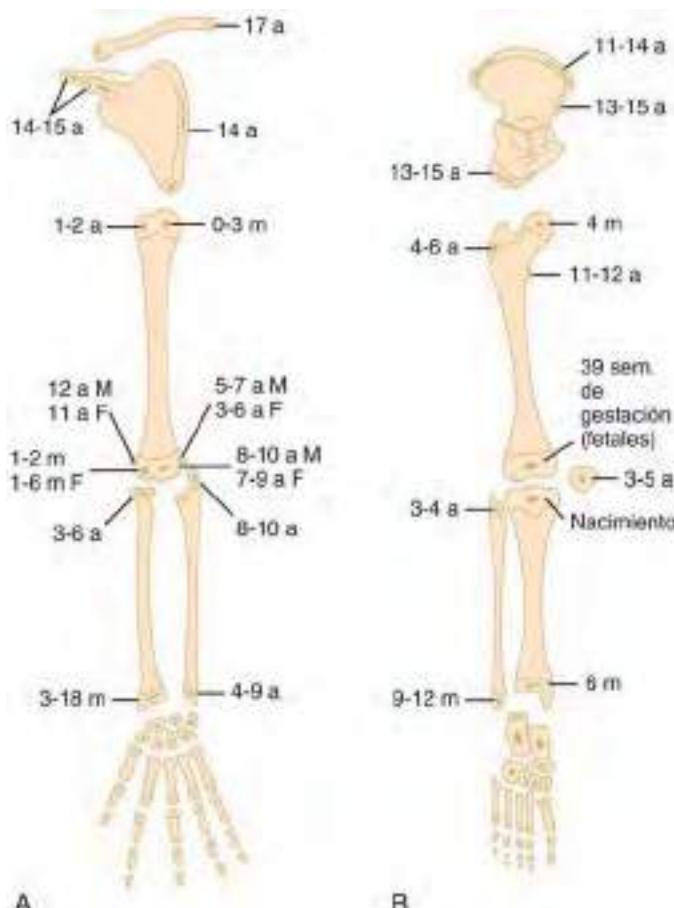


Fig. 692.1 Edades de debut de la osificación secundaria (epifisiaria y apofisiaria) de los huesos largos de las extremidades superiores (A) y las extremidades inferiores (B). a, año; F, femenino; M, masculino; m, mes; sem, semana. (De Caffey J. Pediatric X-ray Diagnosis, ed 8, Chicago: Year Book, 1985.)

Localización anatómica: términos descriptivos

Los huesos largos típicos se dividen en fisis, epífisis, metáfisis, diáfisis y anillo pericóntrico (figs. 692.2 y 692.3). La fisis es el cartílago de crecimiento localizado en los extremos del hueso. La epífisis es generalmente un centro de osificación secundario que contribuye al desarrollo articular. La metáfisis es el hueso adyacente a la fisis en el lado opuesto a la articulación. La diáfisis es la parte central de los huesos largos. El anillo pericóntrico contribuye al crecimiento por aposición.

El cartílago articular también contribuye al crecimiento de la epífisis. El anillo pericóntrico que rodea a la fisis, así como el pericondrio en torno a la epífisis y el periostio que rodea a la metáfisis y a la diáfisis del hueso, contribuyen al crecimiento por aposición o circunferencial. Los huesos sin fisis (pelvis, escápula, carpos, tarsos) crecen por aposición de hueso desde el periostio y el pericondrio que los rodea. Otros huesos (metacarpianos, metatarsianos, falanges y vértebras) crecen por combinación tanto de la osificación endocondral como perióstica.

Hitos importantes en el crecimiento y el desarrollo

En la tabla 692.2 se recogen algunas consideraciones importantes respecto al crecimiento musculosquelético.

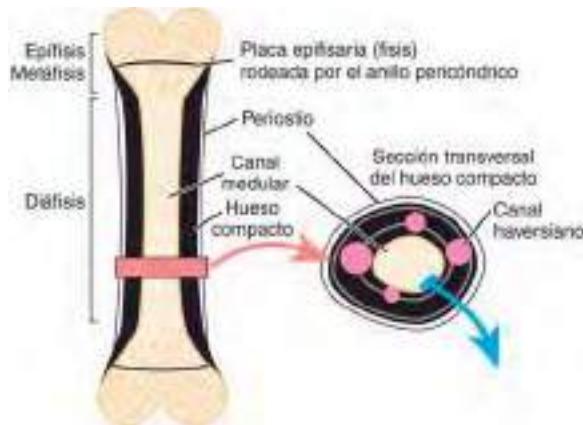


Fig. 692.2 Diagrama que muestra las divisiones típicas de los huesos largos.

Patrones de crecimiento en las extremidades superiores e inferiores

La extremidad superior crece longitudinalmente, principalmente desde la fisis proximal del húmero y las distales del cúbito y el radio. En la extremidad inferior, la mayor parte del crecimiento longitudinal se produce en torno a la rodilla, en las fisias distal del fémur y proximal de la tibia (fig. 692.4).

En la articulación de la cadera, el cotilo se forma por convergencia de tres centros de osificación primarios: ilion, isquion y pubis.

MADURACIÓN FUNCIONAL/DE LA MARCHA

La movilidad funcional se desarrolla en los niños de una manera predecible (tabla 692.3). La falta de adquisición de los hitos funcionales es una indicación para remitir al paciente a un neurólogo para determinar si existe un problema en el sistema nervioso central. La maduración del sistema nervioso central contribuye de forma significativa al desarrollo de la marcha. En la deambulación precoz (a los 8-15 meses), el niño presenta habitualmente una



Fig. 692.3 Componentes funcionales del crecimiento final del hueso tubular y substrato anatómico del mismo. (De Kan JH, Strouse PJ: *Embryology, anatomy, and normal findings*. En Coley BD, editor: *Caffey's pediatric diagnostic imaging*, ed 12, Philadelphia, 2013, Saunders, Fig. 129-5.)

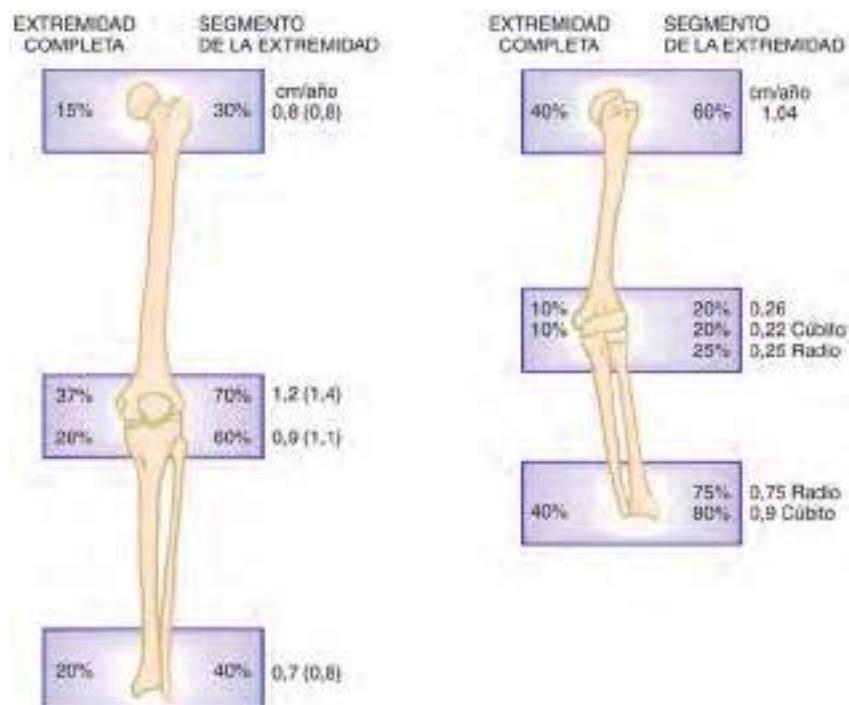


Fig. 692.4 Contribución (%) de cada fisis a la longitud total de las extremidades. (De Morrissey R, Weinstein S, editors: *Lowell and Winter's pediatric orthopedics*, ed 5, Philadelphia, 2001, Lippincott Williams & Wilkins.)

Tabla 692.2 Consideraciones sobre el crecimiento esquelético

- La estatura anormal puede valorarse como «proporcionada» o «desproporcionada» en base a la comparación de la altura sentado con la altura subisquiática (extremidades inferiores)
- Normalmente, la envergadura de los brazos es casi igual a la altura de pie
- La cabeza es desproporcionadamente grande al nacimiento y la proporción entre altura de la cabeza y altura total es de aproximadamente 1:4 al nacimiento y cambia a 1:7,5 en la madurez esquelética
- Las extremidades inferiores constituyen aproximadamente el 15% de la altura al nacimiento y el 30% al alcanzar la madurez esquelética
- La velocidad de crecimiento y de aumento de altura no es constante y varía con los brotes de crecimiento
- A la edad de 5 años, habitualmente se dobla la altura al nacimiento y el niño tiene aproximadamente un 60% de la altura adulta. A los 9 años, el niño tiene alrededor del 80% de su altura final. Durante la pubertad, la altura de pie aumenta aproximadamente 1 cm/mes
- Para determinar el potencial de crecimiento futuro es más importante la edad ósea que la cronológica

Tabla 692.3 Hitos funcionales

HITO	CONSEGUIDO A LA EDAD DE
Control de la cabeza	3-6 meses
Sedestación	6-9 meses
Gateo	8 meses
Intentar ponerse en pie	8-12 meses
Caminar	12-18 meses

marcha con base de sustentación amplia con hiperflexión de las caderas y rodillas, y con un contacto inicial con el talón. A la edad de 2 años, la base de sustentación se reduce, comienza el balanceo recíproco de los brazos y el contacto inicial con el talón con una mayor longitud y amplitud del paso. Los patrones cinemáticos del adulto suelen empezar a establecerse durante el tercer año de edad, y los parámetros de tiempo y distancia alcanzan los valores del adulto a los 7 años.

La bibliografía está disponible en *Expert Consult*.

Capítulo 693

Evaluación ortopédica del niño

Keith D. Baldwin y Lawrence Wells

En la evaluación del niño con alteraciones ortopédicas es fundamental tanto una historia detallada como una exploración física en profundidad. La familia y los conocidos del niño son fuentes importantes de información, especialmente en los niños más pequeños. Dependiendo de la naturaleza y gravedad del problema, puede ser necesario apoyar el diagnóstico clínico con técnicas de imagen y, en ocasiones, pruebas complementarias.

ANAMNESIS

Una historia exhaustiva debe incluir detalles acerca del periodo prenatal, perinatal y posnatal. La historia prenatal debe contener información acerca de la salud de la madre, incluyendo el consumo de tabaco, drogas o narcóticos, alcohol, toma de vitaminas, diabetes, estado de inmunización (incluyendo vacunación frente a Rubeola) e infecciones de transmisión sexual. La historia prenatal y perinatal del niño debe incluir información acerca de la duración de la gestación, duración del parto, tipo de parto

Tabla 693.1 Caracterización del dolor y síntoma actual

- Ubicación:** Si el dolor se localiza en un segmento particular o implica un área más grande
- Intensidad:** Generalmente en una escala de dolor de 1-10
- Calidad:** El dolor tumoral a menudo es implacable, progresivo y con frecuencia está presente durante la noche. El dolor nocturno sugiere particularmente osteoma osteoide. El dolor en la inflamación y la infección suele ser continuo
- Inicio:** ¿Fue agudo y relacionado con un traumatismo específico o fue insidioso? El dolor agudo y los antecedentes de traumatismo se asocian más comúnmente con fracturas
- Duración:** Si es transitorio, solo dura unos minutos o dura horas o días. El dolor que dura más de 3-4 semanas sugiere un grave problema subyacente
- Progreso:** Si es estático, creciente o decreciente
- Radiación:** El dolor que se irradia a las extremidades superiores o inferiores o las quejas de entumecimiento, hormigueo o debilidad requieren un tratamiento adecuado
- Factores agravantes:** Relación con cualquier actividad, como natación o buceo, o cualquier posición concreta
- Factores atenuantes:** ¿El dolor se alivia con reposo, calor y/o medicación? Afecciones como la espondilólisis, la enfermedad de Scheuermann, la espondiloartropatía inflamatoria, los tiros musculares o la sobrecarga mejoran con el reposo en cama
- Marcha y postura:** Trastornos asociados con el dolor

(espontáneo o inducido), presentación del feto, signos de insuficiencia respiratoria durante el parto, necesidad de oxígeno suplementario después del parto, peso y talla al nacer, puntuación de Apgar, tono muscular al nacer, historia nutricional y duración de la hospitalización. En los niños mayores y en jóvenes es importante registrar la presencia o retraso en la aparición de los hitos del desarrollo de la postura, deambulación, habilidades, actividades sociales y habla. Las preguntas ortopédicas específicas deben centrarse en la sintomatología articular, muscular, del esqueleto axial y apendicular. Debe obtenerse información acerca del dolor o de otros síntomas en cualquiera de estas áreas (**tabla 693.1**). La historia familiar puede proporcionar pistas acerca de posibles alteraciones genéticas. También puede tener importancia a la hora de establecer las expectativas del futuro desarrollo del niño y permitir las intervenciones adecuadas en su caso.

EXPLORACIÓN FÍSICA

La exploración física ortopédica debe incluir una exploración en profundidad del sistema musculoesquelético, así como una exploración neurológica completa. La exploración debe incluir la inspección, palpación y valoración de la movilidad, estabilidad y marcha. En una exploración neurológica básica se debe incluir la exploración de la sensibilidad, de la función motora y de los reflejos en relación a la edad y al desarrollo del niño. La exploración física ortopédica requiere un conocimiento básico de la anatomía en lo referente a rango de movilidad, alineación y estabilidad. Muchos procesos musculoesqueléticos frecuentes pueden ser diagnosticados exclusivamente con una historia y una exploración física. Actualmente, una herramienta de cribado que ha demostrado ser útil en adultos se ha adaptado y evaluado para su uso en niños: la prueba de marcha, brazos, piernas y columna vertebral (pGALS, *pediatric gait, arms, legs, spine*), cuyos componentes se enumeran en la **fig. 693.1**.

Inspección

La exploración inicial del niño comienza con la inspección. El médico debe emplear para esta las pautas enumeradas en la **tabla 693.2**.

Palpación

La palpación de la región afectada incluye la valoración de la temperatura local y el calor, dolor a la palpación, presencia de inflamación o de una masa, signos de espasticidad o contracturas, deformidades óseas o articulares, valoración de los ejes anatómicos del miembro y, finalmente, la exploración de la longitud de los miembros.

Las **contracturas** son pérdidas de la movilidad de una articulación de causa congénita o adquirida y están producidas por fibrosis de las partes blandas periartriculares o por afectación de los músculos que cruzan la articulación. Las contracturas congénitas son frecuentes en la **artrogriposis** (v. cap. 702). La espasticidad es un aumento patológico en el tono asociado a hiperreflexia y es frecuente en la parálisis cerebral.

Las **deformidades** óseas o articulares son deformidades o posturas fijas anómalas de causa adquirida o congénita. Es importante valorar el tipo de

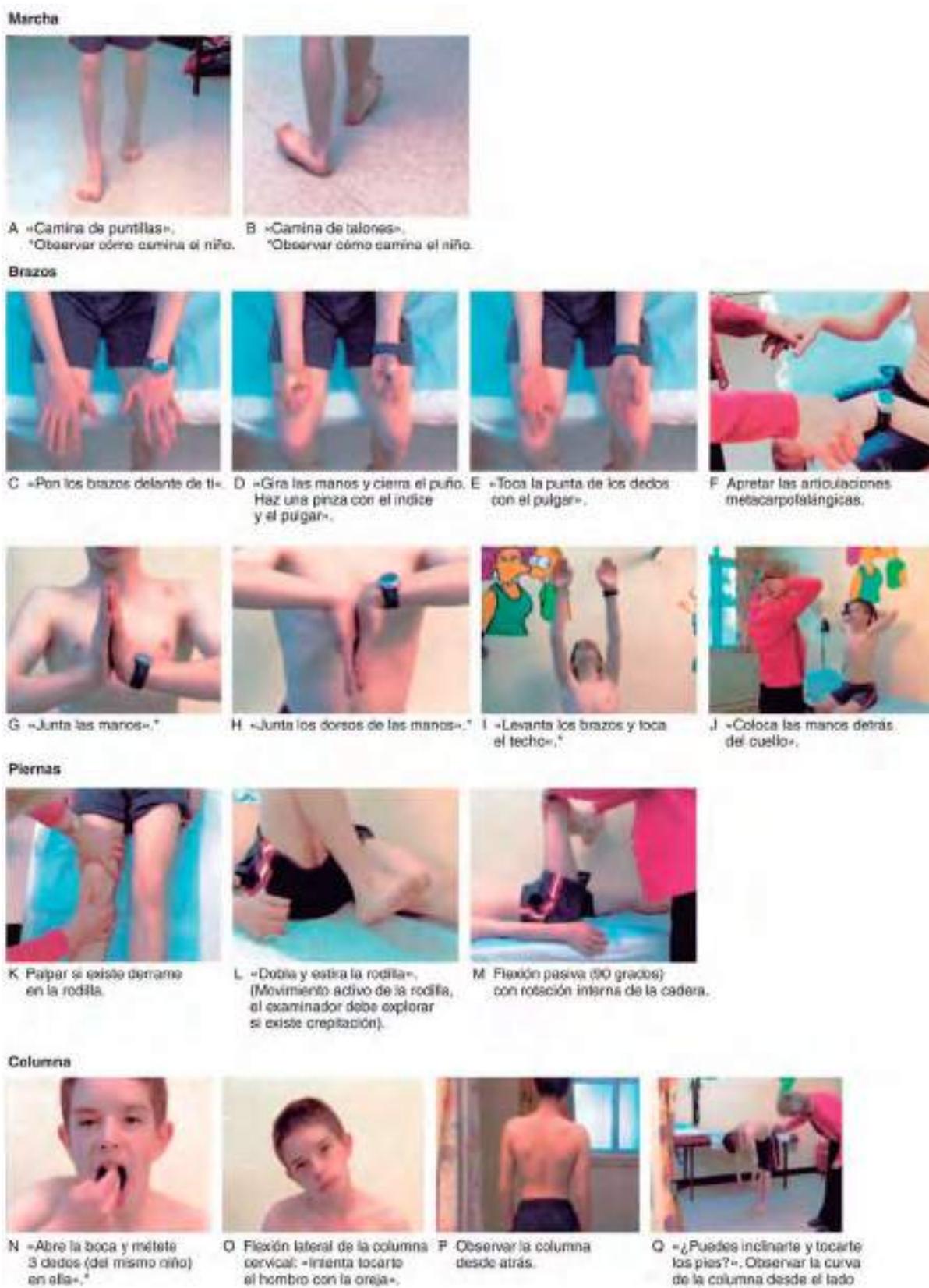


Fig. 693.1 Componentes de la prueba de cribado pGALS (pediatric gait, arms, legs, spine), con ilustraciones de los movimientos. Preguntas de cribado: 1) ¿Nota algún dolor o rigidez en las articulaciones, músculos o espalda? 2) ¿Tiene alguna dificultad para vestirse sin ayuda? 3) ¿Tiene alguna dificultad para subir y bajar escaleras? *Adiciones y enmiendas a la prueba original de marcha, brazos, piernas y columna del adulto. (De Foster HE, Kay LJ, Friswell M, et al: Musculoskeletal screening examination [pGALS] for school-age children based on the adult GALS screen, Arthritis Rheum 55:709-716, 2006.)

Tabla 693.2

Normas para la inspección de un niño con un problema musculoesquelético

- El paciente debe estar cómodo con una exposición adecuada y una buena iluminación (si no se podrían pasar por alto hallazgos físicos importantes). Los lactantes o niños pequeños pueden explorarse en el regazo de sus padres, así se sienten más seguros y es más probable que cooperen
- Es importante inspeccionar cómo se mueve el paciente por la habitación antes y durante la exploración, así como durante las diferentes maniobras. También se debe comprobar el equilibrio, la posición y el patrón de marcha
- Los hallazgos de la exploración general deben incluir la inspección en busca de erupciones cutáneas, manchas «café con leche», placas de pelo, hoyuelos, quistes o evidencia de defectos vertebrales de la línea media que puedan indicar problemas subyacentes graves que precisen revisión
- Se ha de observar el hábito corporal general, incluyendo signos de caquexia, palidez y deficiencias nutricionales
- Observar cualquier asimetría de la columna, deformidades axiales o apendiculares, descompensación del tronco y evidencia de espasmo o contracturas musculares. La prueba de inclinarse hacia delante es útil para evaluar la asimetría y el movimiento de la columna vertebral
- Es esencial realizar y documentar una meticulosa exploración neurológica. Se deben explorar y registrar las pruebas motoras, sensitivas y los reflejos
- Se debe anotar cualquier dismetría de las extremidades, así como la posible atrofia muscular
- También debe anotarse, en todos los casos, el arco de movilidad de todas las articulaciones, su estabilidad y cualquier evidencia de hiperlaxitud, pulsaciones periféricas y linfadenopatías

deformidad, su localización y el grado de la misma durante la exploración física. También es importante valorar si la deformidad es fija o puede ser corregida pasiva o activamente y si se asocia a espasmo muscular, dolor a la palpación local o dolor a la movilización. Dependiendo del plano de la deformidad, se puede definir como **varo** (alejándose de la línea media) o **valgo** (con el vértice hacia la línea media), o deformidad en **recurvatum** (curvatura hacia atrás) o en **flexión** (plano sagital). En el esqueleto axial, especialmente en la columna, la deformidad se define como escoliosis, cifosis, hiperlordosis y cfoescoliosis.

Arco de movilidad

Es importante valorar y registrar el arco de movilidad activa y pasiva de las articulaciones y compararlo con el del lado opuesto. La evaluación objetiva se debe realizar de forma ideal con un goniómetro, registrando los valores.

Aquí se muestran distintos términos para indicar la dirección del movimiento articular:

Abducción: alejándose de la línea media.

Aducción: hacia la línea media.

Flexión: movimiento de flexión desde el punto de partida.

Extensión: movimiento desde la flexión hacia el punto de partida.

Supinación: rotación del antebrazo para colocar la palma hacia arriba.

Pronación: rotación del antebrazo para colocar la palma hacia abajo.

Inversión: torsión del retropié hacia dentro.

Eversión: torsión del retropié hacia fuera.

Flexión plantar: Alejar los dedos de los pies del cuerpo, dirigiéndolos hacia el suelo.

Dorsiflexión: Aproximar los dedos de los pies hacia el cuerpo, dirigiéndolos hacia el techo.

Rotación interna: giro hacia dentro en dirección al eje del cuerpo.

Rotación externa: giro hacia fuera alejándose del eje del cuerpo.

Evaluación de la marcha

Los niños comienzan a caminar normalmente entre los 8 y los 16 meses. En las primeras etapas, la marcha se caracteriza por un paso corto, de cadencia rápida y una velocidad lenta con una amplia base de sustentación. El ciclo de la marcha es una secuencia única de funciones que comienzan con el apoyo del talón, seguido del despegue de los dedos, el balanceo y el apoyo del talón. Los cuatro puntos describen un ciclo de marcha que incluye dos fases: la fase de apoyo y la de balanceo. La de apoyo es el periodo durante el cual el pie está en contacto con el suelo. La fase de balanceo es la parte del ciclo de la marcha durante la que el miembro progresiona hacia delante sin

contacto con el suelo. La marcha normal es un proceso simétrico y uniforme. Una desviación de la norma indica la posibilidad de una anomalía y debe poner en marcha su estudio.

Para el desarrollo de la marcha y la progresión normal de los hitos del desarrollo es necesaria la maduración neurológica. La marcha del niño va cambiando con el desarrollo neurológico. Los niños pequeños caminan normalmente con una mayor flexión de caderas y rodillas, los brazos flexionados y una base de sustentación más amplia que los niños mayores. Conforme se desarrolla el sistema nervioso en dirección cefalocaudal aumenta la eficiencia y armonía de la marcha. Las características de la marcha de un niño de 7 años son similares a las del adulto. En circunstancias en las que existen trastornos neurológicos (parálisis cerebral) se altera el delicado control de la marcha, lo que se asocia a la presencia de reflejos patológicos y movimientos anormales.

Las desviaciones del patrón normal de marcha aparecen en numerosos trastornos ortopédicos. Las enfermedades que producen debilidad muscular (p. ej., espina bífida, distrofia muscular), espasticidad (p. ej., parálisis cerebral) o contracturas (p. ej., artrogriposis) también producen alteraciones en la marcha. Otras causas de trastornos de la misma incluyen cojera, dolor, anomalías torsionales (anteversión y retroversión femoral), marcha en equino, artropatías y dismetrías (tabla 693.3).

COJERA

Los primeros pasos para la identificación del problema subyacente a una cojera son una historia y exploración clínica exhaustivas. La cojera puede clasificarse como **dolorosa (antiálgica)** o indolora y el diagnóstico diferencial puede ir desde causas benignas a graves (infecciones de la cadera, tumores). En la cojera dolorosa, la fase de apoyo se acorta conforme el niño reduce el tiempo de apoyo sobre la extremidad dolorosa. En la cojera no dolorosa, que indica una debilidad de la musculatura proximal o una inestabilidad de la cadera, la fase de apoyo es igual en ambas extremidades, pero el niño se inclina o desplaza el centro de gravedad hacia la extremidad afectada para equilibrarse. Si el trastorno es bilateral, se produce una marcha de ánade. La **marcha de Trendelenburg** (es decir, el tronco se inclina hacia el lado afectado con cada paso) está producida por alteraciones que debilitan los abductores de la cadera. Cuando el paciente apoya en un solo pie, el signo de Trendelenburg (es decir, la caída en lugar de la elevación del glúteo en suspensión) puede aparecer cuando existe debilidad en los abductores.

Los trastornos que suelen asociarse a una alteración de la marcha varían dependiendo de la edad del paciente. El diagnóstico diferencial de la cojera varía en cada grupo de edad (tabla 693.4) o mecanismo (tabla 693.5). Los trastornos neurológicos, especialmente de la médula espinal, muscular o de los nervios periféricos, también pueden producir cojera o dificultad para caminar. Las marchas antiálgicas se deben con más frecuencia a un traumatismo, infección o fracturas patológicas. La marcha de Trendelenburg está causada, por lo general, por trastornos congénitos, adquiridos o musculares. En algunos casos, la cojera también puede estar causada por una enfermedad no esquelética, como torsión testicular, hernia inguinal o apendicitis.

DOLOR DE ESPALDA

Los niños tienen con frecuencia una alteración esquelética específica como origen del dolor. Las causas más frecuentes de dolor de espalda en los niños son los traumatismos, la espondilolistesis, la espondilolisis y las infecciones (v. cap. 699.5). Es importante recalcar que las lesiones tumorales y seudotumorales es frecuente que pasen desapercibidas, a menos que se realice una valoración clínica en profundidad y unos estudios complementarios adecuados. Las causas no ortopédicas de dolor de espalda incluyen las infecciones del tracto urinario, las nefrolitiasis y las neumonías.

EVALUACIÓN NEUROLÓGICA

La exploración neurológica forma parte de la exploración musculoesquelética (v. cap. 608). El estudio debe incluir la valoración de los hitos del desarrollo, la fuerza muscular, la exploración sensitiva, el tono muscular y los reflejos profundos. La exploración neurológica debe también incluir la valoración de la columna en busca de presencia de deformidades como la escoliosis y la cifosis, así como la movilidad de la columna. Las caderas y los pies también deben ser examinados de forma específica, junto con las anomalías de torsión de la extremidad inferior, que son mucho más comunes en la población con trastornos neurológicos. Puede ser necesaria una exploración específica de los nervios periféricos.

Conforme madura el sistema nervioso, el desarrollo de la corteza cerebral normalmente inhibe los reflejos rudimentarios que suelen estar presentes al nacimiento (v. cap. 608). Por tanto, la persistencia de estos reflejos más allá de una determinada edad indica la existencia de un trastorno neurológico.

Tabla 693.3 Causas de marcha anormal**MECÁNICAS**

Lesiones agudas (accidentales o no accidentales)
Condiciones de desgaste (principalmente relacionadas con deportes)
Lesiones displásicas
Discrepancia en la longitud de una extremidad

ÓSEAS

Enfermedad Legg-Calvé-Perthes
Osteocondritis disecante de la rodilla y el astrágalo
Deslizamiento de la epífisis capital femoral
Osteomielitis
Discitis
Osteoma osteoide u otros tumores primarios de hueso

ARTICULARES

Desarrollo de displasia de cadera
Artritis séptica
Sinovitis transitoria
Enfermedad reumática (artritis idiopática juvenil, lupus eritematoso sistémico)
Hemorragia secundaria a hemofilia
Anquilosis de una articulación

NEUROLÓGICAS

Síndrome de Guillain-Barré y otras neuropatías periféricas
Intoxicación
Ataxia cerebelosa
Tumor cerebral
Lesión ocupante de espacio de médula espinal
Afectaciones de cordones posteriores
Miopatías
Hemiplejia
Síndrome de dolor de complejo regional
Parálisis cerebral

HEMATOLÓGICAS/ONCOLÓGICAS

Crisis dolorosa de enfermedad por células falciformes
Leucemia, linfoma
Tumor metastásico
Histiocitosis de Langerhans

OTRAS

Infección de tejidos blandos
Miositis
Fascitis
Bursitis
Enfermedad de Kawasaki
Síndrome conversivo
Enfermedad de Gaucher
Flebitis
Escorbuto
Raquitismo
Peritonitis

De Kliegman RM, Lye PS, Bordini BJ, Toth H, Basel D, editors: *Nelson pediatric symptom-based diagnosis*, Philadelphia, 2018, Elsevier, Table 34.1, p. 615.

Los reflejos profundos que se exploran habitualmente incluyen el bicipital, el tricipital, el rotuliano y el aquileo. Se debe reflejar también la presencia de signos de primera motoneurona. A menudo se utiliza la escala de Ashworth para clasificar el grado de espasticidad (**tabla 693.6**). El control motor de las extremidades superiores a menudo se clasifica por grados, y estos grados son útiles tanto para el diagnóstico como para el pronóstico. El arco de movilidad pasivo debe evaluarse para determinar las contracturas (**tabla 693.7**). Se debe recoger la existencia de disminución de la fuerza muscular localizada o difusa. En todos los casos de enfermedades neuromusculares es imperativa una valoración exhaustiva y una graduación de la fuerza muscular.

EXPLORACIÓN RADIOLÓGICA

Las radiografías simples son el primer paso en la valoración de la mayoría de los trastornos musculosqueléticos. Entre las técnicas de imagen adicionales se incluyen técnicas especiales, tales como la RM, la gammagrafía ósea, la ecografía, la TC y la tomografía por emisión de positrones. La secuencia STIR de RM es una prueba de detección valiosa si la localización específica no está bien definida.

Tabla 693.4 Diagnóstico diferencial de cojera en niños

GRUPO ETARIO	CONSIDERACIONES DIAGNÓSTICAS
Primeros pasos: 1-3 años de edad	Extremidad dolorosa Artritis séptica y osteomielitis Sinovitis transitoria Trauma oculto ("fractura de los primeros pasos") Discitis intervertebral Tumores malignos Malos tratos Extremidad no dolorosa Desarrollo de displasia de cadera Enfermedad neuromuscular Poliomielitis Parálisis cerebral Diferencia de tamaño de extremidades inferiores
Niño: 3-10 años de edad	Extremidad dolorosa Artritis séptica, osteomielitis, miositis Sinovitis transitoria Traumatismo Enfermedades reumatólogicas Artritis idiopática juvenil Discitis intervertebral Tumores malignos Extremidad no dolorosa Desarrollo de displasia de cadera Enfermedad de Legg-Calvé-Perthes Diferencia de tamaño de extremidad inferior Enfermedad neuromuscular Poliomielitis Parálisis cerebral Distrofia muscular de Duchenne
Adolescente: 11 años de edad a edad adulta	Extremidad dolorosa Artritis séptica, osteomielitis, miositis Traumatismo Enfermedades reumatólogicas Deslizamiento de la epífisis de cabeza femoral (aguda, inestable) Tumor maligno Extremidad no dolorosa Deslizamiento de la epífisis de cabeza femoral (crónica, estable) Desarrollo de displasia de cadera (displasia acetabular) Diferencia de tamaño de extremidad inferior Enfermedad neuromuscular

De Marcdante K, Kliegman R, eds. *Nelson Essentials of Pediatrics*. ed. 7, Philadelphia: Saunders; 2015.

Radiología simple

Las radiografías simples son el primer paso; consisten en una proyección anteroposterior y lateral de la parte afectada con una articulación por encima y otra por debajo. En casos difíciles pueden ser de ayuda las radiografías comparativas del lado sano, pero no siempre resulta necesario. Es importante para el médico conocer las distintas variables de la normalidad en el esqueleto inmaduro. Diversas sincondrosis pueden ser tomadas por fracturas. Incluso en pacientes con radiografías simples «normales», pero con dolor o síntomas persistentes, pueden ser necesarias pruebas de imagen adicionales.

Ecografía

La ecografía es útil para valorar lesiones sospechosas llenas de líquido, como los quistes poplíticos y los derrames articulares de la cadera. Las indicaciones principales de la ecografía son: estudios fetales de las extremidades y la columna vertebral, incluyendo el diagnóstico de anomalías congénitas como la disostosis espondilocostal, fracturas que sugieren osteogénesis imperfecta, displasia adquirida de la cadera, derrames articulares, disrafismo espinal neonatal oculto, cuerpos extraños en las partes blandas y quistes poplíticos de la rodilla.

Resonancia magnética

La resonancia magnética es la **técnica de elección** para delimitar con exactitud la extensión anatómica de la mayoría de las lesiones musculosqueléticas

Tabla 693.5 Diagnóstico diferencial de la cojera**MARCHA ANTIÁLGICA****Congénita**

Coalición del tarso

AdquiridaEnfermedad de Legg-Calvé-Perthes
Epifisiolisis de la cabeza femoral**Traumatismos**Esguinces, distensiones, contusiones
Fracturas
Ocultas
Fractura de los primeros pasos
Malos tratos**Neoplasia****Benigna**

- Quiste óseo unicameral
- Osteoma osteoide

Maligna

- Sarcoma osteogénico
- Sarcoma de Ewing
- Leucemia
- Neuroblastoma
- Tumores medulares

Infecciosa

Artritis séptica

Artritis reactiva

Osteomielitis

- Aguda
- Subaguda

Discitis

Reumatológica

Artritis reumatoide juvenil

Sinovitis monoarticular de la cadera (sinovitis transitoria)

TRENDELENBURG**Adquirida**

Displasia adquirida de la cadera

Dismetria de extremidades inferiores

Neuromuscular

Parálisis cerebral

Poliomielitis

De Thompson GH: Gait disturbances. En Kliegman RM, editor: *Practical strategies of pediatric diagnosis and therapy*, Philadelphia, 1996, pp. 757-778.**Tabla 693.6** Escala de Ashworth de la espasticidad

0	No hay un aumento en el tono muscular
1	Leve aumento en el tono muscular, por lo general una resistencia mínima al final del arco de movilidad
2	Tono moderado en todo el arco de movilidad
3	Importante aumento en el tono; es difícil realizar de forma pasiva el arco de movilidad
4	Rigidez en flexión o extensión

(en especial las lesiones de partes blandas). La RM evita el uso de radiación ionizante y, por ello, no produce ningún efecto perjudicial. Genera unas imágenes anatómicas excelentes del sistema musculoesquelético, incluyendo partes blandas, médula ósea, médula espinal y encéfalo. Es especialmente útil para determinar la extensión de las lesiones de partes blandas, infecciones y traumatismos. Los planos anatómicos quedan perfectamente delimitados permitiendo una evaluación más precisa de la lesión o de la invasión del tumor hacia estructuras adyacentes. Se pueden visualizar las estructuras cartilaginosas y permite diferenciar entre sus distintas formas (el cartílago articular de la rodilla se puede distinguir del fibrocartílago del menisco). La RM es útil también para visualizar las articulaciones no osificadas en

Tabla 693.7 Escala clínica del control motor de las extremidades superiores

GRADO	DEFINICIÓN
Grado 1	Hipotonía, ningún movimiento voluntario
Grado 2	Hipertonia, ningún movimiento voluntario
Grado 3	Flexión o extensión global en respuesta a un estímulo
Grado 4	El paciente puede iniciar el movimiento, pero produce una flexión o extensión global
Grado 5	Movimiento voluntario lento; un movimiento rápido o forzado produce una acción global
Grado 6	Control voluntario de articulaciones o músculos específicos

los niños, incluyendo los hombros, los codos y las caderas de los niños más pequeños.

Angiografía por resonancia magnética

La angiografía ha sustituido prácticamente a la angiografía en la evaluación preoperatoria de las lesiones vasculares y de los tumores óseos. La angiografía permite una buena visualización del árbol vascular periférico y de la neovascularización en pacientes con tumores óseos primarios.

Tomografía computarizada

La TC ha facilitado el estudio de numerosos trastornos musculoesqueléticos. Con la TC es posible obtener imágenes coronales, sagitales y axiales, incluyendo la reconstrucción tridimensional que puede resultar útil para valorar lesiones complejas del esqueleto axial y apendicular. Permite la visualización en detalle de la anatomía ósea y de su relación con las estructuras adyacentes. Algunos de los trastornos musculoesqueléticos pediátricos que se benefician del estudio con TC son la coalición del tarso, el escafoides accesorio, las infecciones, los arrestos fisarios, los osteomas osteoideos, las seudoartrosis, los tumores de hueso y de partes blandas, las espondilolisis y las espondilolistesis.

La TC es superior a la RM para valorar la afectación ósea y la destrucción de la cortical (incluso los cambios muy sutiles), incluyendo las calcificaciones, la osificación y las fracturas (en especial si se sospecha una fractura articular desplazada).

Gammagrafía ósea

La gammagrafía ósea ofrece información fisiológica, más que anatómica, y se basa en la emisión de energía por parte del isótopo que se ha administrado al paciente. Entre sus indicaciones se incluyen la artritis séptica precoz o la osteomielitis, la necrosis avascular, los tumores (osteoma osteoide), las metástasis, las fracturas de estrés y ocultas, así como los casos de malos tratos.

La gammagrafía ósea corporal total (tecnecio-99) es útil para diagnosticar lesiones óseas (inflamatorias, tumorales, fracturas de estrés) y es de ayuda para valorar la actividad biológica de las lesiones óseas primarias. Las fases vasculares arterial y venosa permiten inferir la vascularización del tumor. Las gammagrafías con galio e indio tienen una alta sensibilidad para las infecciones locales. La gammagrafía con cloruro de talio 201 tiene una sensibilidad mayor del 90% y una precisión del 80-90% para diagnosticar los tumores malignos óseos y de partes blandas.

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS

En ocasiones son necesarios distintos análisis para el estudio de un niño con una alteración musculoesquelética. Entre estos se incluyen el recuento hematológico completo; la velocidad de sedimentación globular; la proteína C reactiva; la serología para enfermedad de Lyme; y hemocultivos o cultivos de la herida, líquido articular, periostio o hueso en caso de procesos infecciosos como la artritis séptica o la osteomielitis. El factor reumatoide, los anticuerpos antinucleares y el HLA-B27 pueden ser necesarios en caso de sospecha de enfermedad inflamatoria. La determinación de creatinfosfocinasa, aldolasa, aspartato aminotransferasa y distrofina puede estar indicada en caso de sospecha de enfermedades del músculo estriado, como la distrofia muscular de Duchenne.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

Capítulo 694**El pie y los dedos**

Jennifer J. Winell y Richard S. Davidson

Las anomalías que afectan a las estructuras óseas y articulares de los pies pueden ser congénitas, del desarrollo, neuromusculares, inflamatorias o adquiridas. Los problemas del pie y/o dedos de los pies pueden estar asociados con diversas enfermedades y síndromes del tejido conectivo; los síndromes por sobrecarga se observan con frecuencia en los deportistas jóvenes. Los síntomas pueden incluir dolor y desgaste anormal del calzado; las consultas por problemas estéticos son comunes. El pie se puede dividir en **antepié** (dedos y metatarsianos), **mediopié** (cuneiformes, escafoideas y cuboides) y **retropié** (astrágalo y calcáneo). Aunque la articulación tibioastragalina (tobillo) proporciona la flexión plantar y la dorsiflexión, la subastragalina (entre astrágalo y calcáneo) tiene una disposición oblicua y aporta la inversión y la eversión. La inversión es una combinación de flexión plantar y varo, mientras que la eversión supone una dorsiflexión y valgo. La articulación subastragalina es especialmente necesaria para caminar por terreno irregular. La inversión de la articulación transversa del tarso (Chopart) bloquea el mediopié para proporcionar una base estable sobre la que realizar el despegue durante el ciclo de la marcha. La eversión de la articulación transversa del tarso desbloquea el **retropié** para favorecer la acomodación durante el apoyo del talón en el ciclo de la marcha. Las articulaciones astragaloescapoidea y calcaneocuboidea conectan el mediopié con el retropié.

694.1 Metatarso aducto

Jennifer J. Winell y Richard S. Davidson

El metatarso aducto consiste en la aducción del antepié en relación al retropié. Cuando el antepié está supinado y aducto, la deformidad se denomina **metatarso varo** (fig. 694.1). Este trastorno es común en recién nacidos y está producido, con más frecuencia, por el modelado intrauterino; la deformidad es bilateral en el 50% de los casos. Al igual que en otras deformidades en relación a la posición intrauterina, debe realizarse siempre una cuidadosa exploración de la cadera y del cuello en busca de otras anomalías asociadas a la posición intrauterina.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

El antepié está en aducto (en ocasiones supinado), mientras que el mediopié y el retropié son normales. El borde lateral del pie es convexo y la base del quinto metatarsiano es prominente. El arco de movilidad del tobillo y de la articulación subastragalina es normal. Se debe registrar tanto la magnitud de la deformidad como el grado de flexibilidad. Cuando el pie se observa por su superficie plantar, una línea trazada por el medio del talón y paralela al mismo debe, en condiciones normales, cruzar el segundo dedo. La flexibilidad se explora estabilizando el retropié y el mediopié en posición neutral con una mano y aplicando presión sobre la cabeza del primer metatarsiano con la otra. Si la deformación se corrige ejerciendo una presión leve esto indica que la deformidad es flexible. En el niño que ha iniciado la marcha, la presencia de un metatarso aducto no corregido puede producir una marcha con los dedos hacia dentro y un desgaste anormal del calzado. En un grupo de pacientes también existe una deformidad en aducción dinámica del primer dedo (*hallux varus*), que suele ser más evidente durante la marcha. Esta condición suele mejorar espontáneamente y no requiere tratamiento.

EXPLORACIÓN RADIOLÓGICA

No es necesario realizar radiografías de un modo rutinario en lactantes. En los niños más mayores con deformidad residual se deben realizar radiografías anteroposterior (AP) y lateral en carga o en carga simulada. La radiografía AP muestra una aducción de los metatarsianos a nivel de la articulación tarsometatarsiana y un aumento del ángulo intermetatarsiano entre el primer y el segundo metatarsianos.

TRATAMIENTO

El tratamiento del metatarso aducto depende de la rigidez de la deformidad; la mayoría de los niños responde al tratamiento conservador. En las



Fig. 694.1 Metatarso aducto bilateral leve. A, Vista dorsal mostrando desviación medial de todos los metatarsos. B, Vista plantar mostrando el pie «en forma de haba». Este tipo de patología de pie se corrige de forma fácil utilizando férula. (De Ricco AI, Richards BS, Herring JA: Disorders of the foot. En Herring JA, editor: Tachdjian's pediatric orthopaedics, ed 5, Philadelphia, 2014, Elsevier, Fig. 23-19.)

deformidades que son flexibles y se pueden sobrecorregir en abducción mediante manipulación pasiva se puede adoptar una actitud expectante. Estos pies que se corrigen solamente hasta la posición neutral se pueden beneficiar de ejercicios de estiramiento que se pueden enseñar a los padres en la consulta. En un niño que camina, los padres pueden intentar también intercambiar el calzado derecha-izquierda. Si esto no es eficaz se puede prescribir un calzado ortopédico que corrija la deformidad de manera que mantenga el pie en abducción. Este calzado se debe llevar continuamente (22 h/día), y se revisa a las 4-6 semanas. Si se produce una mejoría, se continúa con el mismo tratamiento. Si no mejora, se debe considerar la colocación de yesos seriados. Cuando se realizan estiramientos en un pie con metatarso aducto, se debe tener la precaución de mantener el retropié en una posición neutral o en ligero varo para evitar crear un retropié valgo. Los pies que no se pueden corregir hasta la posición neutral se pueden beneficiar de la aplicación de yesos seriados; los mejores resultados se consiguen cuando el tratamiento se inicia antes de los 8 meses de edad. Además de los estiramientos de partes blandas, el objetivo es modificar el crecimiento de las fisuras y estimular la remodelación que lleve a una corrección permanente. Una vez que se han recuperado la flexibilidad y la alineación, se recomienda habitualmente el uso de calzado ortopédico o de plantillas durante un período adicional. El *hallux varus* dinámico generalmente mejora de forma espontánea y no requiere tratamiento activo.

El tratamiento quirúrgico puede estar indicado en un pequeño grupo de pacientes con deformidades residuales sintomáticas que no han respondido a los tratamientos previos. La cirugía normalmente se demora hasta que el niño tiene 4-6 años de edad. La preocupación estética es frecuente, y el dolor y la incapacidad para usar determinado calzado puede, en ocasiones, llevar al paciente a considerar el tratamiento quirúrgico. Entre las opciones del tratamiento quirúrgico se encuentran las liberaciones de partes blandas o las osteotomías. La osteotomía (del

mediopié o de múltiples metatarsianos) es más probable que consiga la restauración definitiva de la alineación.

La bibliografía está disponible en [Expert Consult](#).

694.2 Pie calcaneovalgo

Jennifer J. Winell y Richard S. Davidson

El pie calcaneovalgo, un hallazgo común en el recién nacido, es secundario a la posición intrauterina. Se caracteriza por una excesiva dorsiflexión y eversión en el retropié, y el antepié puede estar en abducción. Se puede asociar a una torsión tibial externa (v. cap. 695).

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

El niño suele presentar un pie en dorsiflexión y eversión, y en ocasiones el dorso del pie o de los dedos entra en contacto con la cara anterolateral de la pierna (fig. 694.2). La presencia de una depresión en la piel puede ser indicativa de la reducción de la grasa subcutánea en la parte dorsolateral del tobillo. Suele haber una limitación en la flexión plantar y en la inversión. Al igual que en otras deformidades por la posición intraútero, se debe realizar una cuidadosa exploración de la cadera y, en caso de duda, se debe llevar a cabo un estudio ecográfico de la misma. Al comparar el riesgo de una displasia del desarrollo de la cadera (DDC) con otras deformidades congénitas del pie, el pie calcaneovalgo congénito es el que se asocia con más frecuencia, ya que el 19,4% de los pacientes también tienen una DDC. El pie calcaneovalgo se puede confundir con un astrágalo vertical congénito y en raras ocasiones se puede asociar a una torsión posteromedial de la tibia. La deformidad en calcaneovalgo también se puede observar en pacientes más mayores, típicamente en

casos de desequilibrio neuromuscular con debilidad o parálisis del tríceps sural (polio, mielomeningocele).

EXPLORACIÓN RADIOLÓGICA

No suele ser necesario el estudio radiológico, pero se debe realizar en caso de que la deformidad no se corrija espontáneamente o con el tratamiento precoz. Una radiografía AP y lateral junto con una radiografía lateral con el pie en flexión plantar máxima pueden ayudar al diagnóstico diferencial entre el calcaneovalgo y el astrágalo vertical congénito o el astrágalo oblicuo congénito. La valoración de la posición del astrágalo en relación con el escafoides, tanto en la radiografía lateral como en la radiografía lateral con flexión plantar máxima, confirma la presencia de un astrágalo vertical u oblicuo congénitos. En caso de sospechar una torsión posteromedial de la tibia es necesario realizar una proyección AP y lateral de la tibia y el peroné. En la torsión posteromedial de la tibia, la deformidad se encuentra en la tibia con el vértice de la deformidad situado en posición posterior y medial. Las tres condiciones pueden confundirse clínicamente con los pies calcaneovalgos.

TRATAMIENTO

Los casos leves de calcaneovalgo en los que existe un arco de movilidad pasiva normal al nacimiento no precisan de tratamiento; suelen resolverse en las primeras semanas de vida. En los casos con cierta restricción de la movilidad se recomienda un programa de estiramientos suaves, haciendo hincapié en la flexión plantar y en la inversión. En casos con mayores limitaciones, se puede valorar la colocación de yesos progresivos para restablecer la alineación y la movilidad. Los yesos son raramente necesarios para el tratamiento del pie calcaneovalgo. El tratamiento de los casos asociados a una torsión posteromedial de la tibia es similar.

La bibliografía está disponible en [Expert Consult](#).

694.3 Pie equinovaro (pie zambo)

Jennifer J. Winell y Richard S. Davidson

Pie zambo (equinovaro) es el término que se emplea para describir una deformidad que consiste en una mala alineación del complejo calcáneo-astrágalo-escafoideo. Los componentes de esta deformidad se pueden recordar mejor empleando el mnemónico CAVE (cavo, aducto, varo, equino). Aunque se trata fundamentalmente de una deformidad del retropié, existe una flexión plantar (cavo) del primer radio y aducción del antepié/mediopié respecto al retropié. Este se halla en varo y equino. El pie zambo puede ser postural, congénito asociado a diversas alteraciones subyacentes (neuromusculares o sindrómicas) o a una displasia focal del tejido musculoesquelético distal a la rodilla.

El pie zambo posicional o postural es un pie normal que se ha mantenido en mala posición intraútero y es flexible en la exploración al nacimiento. El pie zambo congénito puede ser idiopático o sindrómico. Existe un espectro de gravedad, pero el asociado a una enfermedad neuromuscular o a un síndrome es típicamente más rígido y más difícil de tratar. El pie zambo es también extremadamente frecuente en los pacientes con mielodisplasia o artrogriposis, y en síndromes cromosómicos como la trisomía del 18 y el síndrome de delección del cromosoma 22q11 (cap. 98).

Se observa en aproximadamente 1 de cada 1.000 nacimientos y probablemente se trate de un trastorno multifactorial debido a una herencia poligénica. El riesgo es de aproximadamente 1 de cada 4 si uno de los padres y un hermano lo padecen. Es más frecuente en varones (2:1) y es bilateral en el 50% de los casos. La anatomía patológica consiste tanto en alteraciones de la morfología del tarso (desviación plantar y medial de la cabeza y cuello del astrágalo) y una relación anormal entre los huesos del tarso en los tres planos del espacio, así como una contractura asociada de las partes blandas de la cara plantar y medial del pie.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Se debe realizar una exploración física completa para descartar la coexistencia de enfermedades musculoesqueléticas o neuromusculares. Hay que explorar la columna en busca de signos de disrafismo oculto. La exploración del niño con pie zambo muestra un cavo y aducto del antepié y un varo y equino del retropié (fig. 694.3). El grado de flexibilidad varía y todos los pacientes presentan una atrofia de la pantorrilla. En algunos casos se observa torsión tibial interna, acortamiento de la longitud del pie y dismetría (acortamiento del miembro ipsilateral). Aunque clásicamente no se asocia



Fig. 694.2 Imagen clínica de un pie calcaneovalgo (A) que se corrige de forma pasiva (B) debido a la posición intrauterina (C).

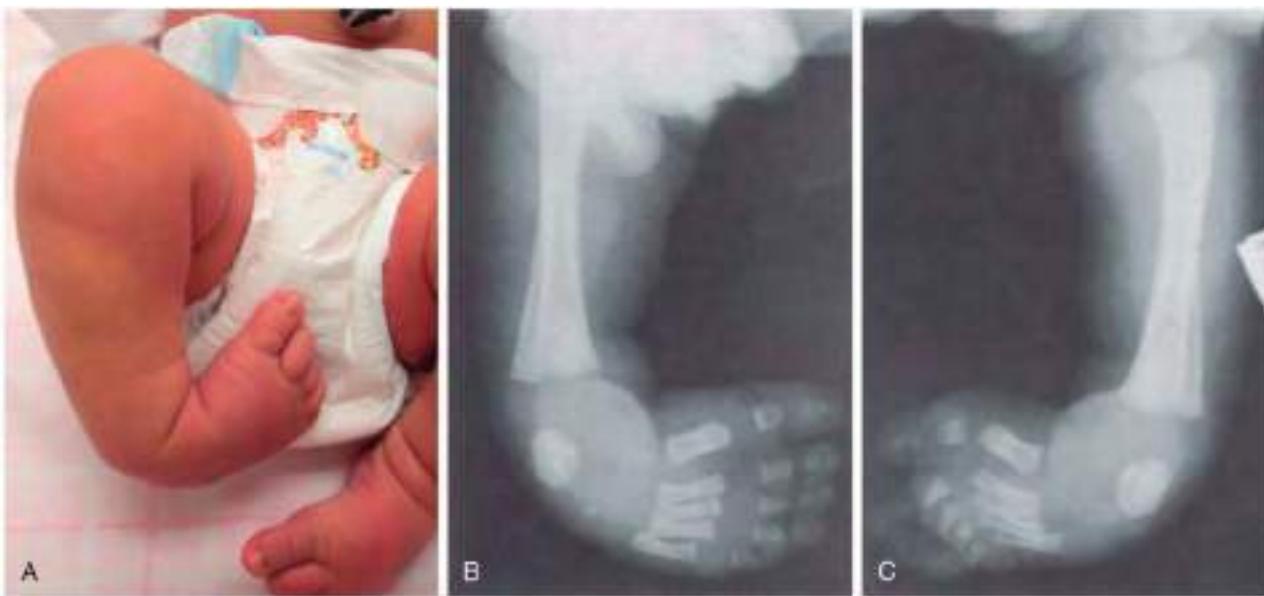


Fig. 694.3 Pie equinovaro en un recién nacido. **A**, Aspecto clínico de un pie zambo no tratado. **B** y **C**, Aspecto radiológico inicial de un pie zambo bilateral no tratado. (De Ricco AI, Richards BS, Herring JA: Disorders of the foot. En Herring JA, editor: Tachdjian's pediatric orthopaedics, ed 5, Philadelphia, 2014, Elsevier, Fig. 23-42.)

con la DDC (v. cap. 698.1), hay una mayor asociación del pie zambo con la DDC que en la población general.

EXPLORACIÓN RADIOLÓGICA

En el pie zambo idiopático no se recomienda realizar radiografías AP y lateral. En los pies artrógrípticos o sindrómicos las radiografías pueden ser útiles y deben ser realizadas con el pie en la posición de máxima corrección. Se pueden obtener múltiples mediciones radiológicas para describir la mala alineación entre los huesos del tarso. El escafoides no se osifica hasta los 3-6 años de edad, por lo que la interpretación de la radiografía se debe basar en la alineación entre los segmentos del pie y del antepié con el retropié. Un hallazgo radiológico frecuente es el «parallelismo» entre las líneas trazadas a través del eje del astrágalo y el calcáneo en la radiografía lateral, indicativo del varo del retropié. Las radiografías pueden ser especialmente útiles en niños mayores con deformidades residuales o recurrentes que son difíciles de valorar.

TRATAMIENTO

El tratamiento conservador es el indicado inicialmente en todos los niños tan pronto como sea posible después del nacimiento. Entre las técnicas empleadas están los vendajes funcionales, la manipulación y yesos seriados y el tratamiento funcional. Históricamente, un porcentaje significativo de los pacientes tratados con manipulación y yesos requirió una liberación quirúrgica de partes blandas, que se realizaba habitualmente entre los 3 y los 12 meses de edad. Aunque muchos de los pies mantienen la alineación después de la intervención quirúrgica, un porcentaje significativo de los pacientes ha precisado procedimientos quirúrgicos adicionales para tratar las deformidades residuales o recurrentes. A largo plazo, la rigidez es un hallazgo habitual. Mientras que el dolor es infrecuente en la infancia y la adolescencia, durante la edad adulta el pie puede volverse sintomático. Estas conclusiones han despertado un considerable interés en técnicas menos invasivas para el tratamiento de la deformidad.

El método de Ponseti para tratar el pie zambo, que en la actualidad es el método de tratamiento inicial de elección, consiste en una técnica específica de manipulación y de yesos seriados, y se puede considerar más un método mínimamente invasivo que conservador. El orden de la corrección sigue el mnemónico CAVE. Se realizan cambios semanales del yeso y, habitualmente, son necesarios de 5 a 10. La deformidad más difícil de corregir es el equino de retropié, y aproximadamente el 90% de los pacientes requerirá una tenotomía percutánea del tendón de Aquiles de forma ambulatoria. Despues de la tenotomía se coloca un yeso inquinopédico con el pie en dorsiflexión y abducción máxima (hasta 70 grados) de 3 a 4 semanas; después se comienza con el uso de ortesis. Se coloca una de estas en abducción durante 3 meses de forma permanente y después solo

por la noche durante 3-5 años. Un pequeño grupo de pacientes (hasta el 20%) con una deformidad dinámica recurrente en supinación precisará de la transferencia del tibial anterior a la segunda cuña para evitar la recidiva. Aunque la mayor parte de los pacientes requerirán alguna intervención quirúrgica, estas suelen ser mínimas en comparación con la liberación quirúrgica amplia, que exige el alargamiento y/o la liberación de músculos y tendones alrededor del tobillo y la capsulotomía de las principales articulaciones para recolocar el pie. Los resultados del método de Ponseti son excelentes incluso a los 40 años de seguimiento. A pesar de la inmovilización con yeso, los niños no tienen mucha disfunción o retraso en la consecución de los hitos motores normales. Es fundamental seguir el programa de uso de ortesis, siendo frecuentes las recurrencias si no se emplean de la forma recomendada. El tratamiento funcional o «método francés» consiste en manipulaciones diarias (supervisadas por un fisioterapeuta) y el uso de vendajes funcionales, así como el uso de ortesis dinámicas mientras el niño duerme. Aunque los resultados son prometedores, el tratamiento generalmente se realiza con el paciente ingresado ya que necesita manipulación especializada. Su puesta en funcionamiento de forma ambulatoria puede ser compleja, aunque con igual buen resultado. No está claro si llegará a popularizarse en Estados Unidos. Estos métodos mínimamente invasivos tienen mejores resultados cuando se inicien desde el nacimiento o durante los primeros meses de vida y con un buen cumplimiento con las férulas tras cada manipulación. Como hay diferentes grados de gravedad en el pie zambo idiopático, se han propuesto sistemas de clasificación basados en la rigidez y la magnitud de la deformidad.

La realineación quirúrgica agresiva mantiene una clara indicación en el tratamiento del pie zambo, especialmente en la minoría de pies zambos congénitos en los que ha fracasado el tratamiento conservador o el mínimamente invasivo, y en los pies zambos sindrómicos y neuromusculares rígidos. En tales casos, los tratamientos conservadores, como el de Ponseti, podrían ser útiles para reducir la magnitud de la corrección quirúrgica. Entre los gestos quirúrgicos más frecuentes se incluyen la artrólisis de las articulaciones afectadas (realineamiento de los huesos del tarso), el alargamiento de los elementos miotendinosos posteromediales acortados y, habitualmente, la estabilización con agujas en la posición corregida. El método «a la carta» permite al cirujano aplicar estos principios ajustados a las características únicas de cada deformidad. En los niños más mayores con pies zambos no tratados, o en aquellos en los que queda una deformidad residual, pueden ser necesarios procedimientos sobre el hueso (osteotomías) además de las técnicas de partes blandas. La triple artrodesis se reserva como técnica de rescate en pies deformados y dolorosos en adolescentes y adultos.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

694.4 Astrágalo vertical congénito

Jennifer J. Winell y Richard S. Davidson

El astrágalo vertical congénito es una deformidad infrecuente del pie en la que el mediopié se encuentra luxado dorsalmente sobre el retropié y el tobillo está fijo en equino. Los casos se dividen casi por igual entre casos idiopáticos y casos secundarios a trastornos o síndromes neuromusculares subyacentes. Entre las causas neurológicas se incluyen la mielodisplasia, el anclaje de la médula espinal y la agenesia sacra. Otros cuadros asociados incluyen la artrogríposis, el síndrome de Larsen, el síndrome del pterigio múltiple y las anomalías cromosómicas (trisomía 13-15, 19; v. cap. 98). Dependiendo de la edad en el momento del diagnóstico, el diagnóstico diferencial puede incluir un pie calcaneovalgo, un astrágalo oblicuo (la articulación astragaloescapoidea se reduce pasivamente), el pie plano laxo con retracción del tendón de Aquiles y la coalición tarsal. Se están realizando estudios genéticos debido a la presencia de una morfología muscular anormal en las biopsias.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

El astrágalo vertical congénito también se ha descrito como **pie en mecedora** (fig. 694.4) o pie en zapatilla persa. La superficie plantar del pie es convexa y la cabeza del astrágalo hace prominencia a través del borde medial del mediopié. La parte anterior del pie se encuentra en dorsiflexión (luxado dorsalmente sobre el retropié) y abducida en relación al retropié, y este se encuentra en valgo relativo. Existe una retracción asociada de las partes blandas anterolaterales (tibial anterior, extensores de los dedos) y posterior (tendón de Aquiles, tendones peroneos). La deformidad es típicamente rígida. Se precisa una exploración física para diagnosticar cualquier alteración neurológica y/o musculoesquelética.

EXPLORACIÓN RADIOLÓGICA

Cuando se sospecha el diagnóstico se deben realizar radiografías AP y laterales, así como en flexión plantar y en dorsiflexión lateral máximas. La proyección en flexión plantar permite determinar si la subluxación o luxación dorsal del mediopié sobre el retropié se puede reducir pasivamente. La proyección en dorsiflexión lateral confirma la contractura en equino del tobillo. Aunque el escafoideas no se osifica hasta los 3-6 años de edad, se pueden valorar las relaciones entre el astrágalo y el primer metatarsiano.

TRATAMIENTO

El tratamiento inicial consiste en manipulaciones seriadas y colocación de yesos, y se debe comenzar poco después del nacimiento. El método de enyesado de Ponseti «inverso» es particularmente útil para corregir las deformidades en dorsiflexión y valgo. Así, la reducción abierta y la fijación con agujas pueden estabilizar la parte media del pie, permitiendo la tenotomía simultánea del tendón de Aquiles y la inmovilización en dorsiflexión con yesos para corregir el equino del tobillo.

En casos recalcitrantes, las deformidades opuestas de la parte media del pie y del retropié hacen que sea difícil el tratamiento conservador. Inicialmente, se trata de reducir la luxación dorsal del antepié/mediopié sobre el retropié. Una vez que se ha conseguido esto, se debe prestar atención a relajar la contractura del retropié. Estas deformidades son habitualmente rígidas y se precisa una intervención quirúrgica en la mayoría de los casos. En tales casos, la colocación de yesos ayuda a relajar la retracción de las partes blandas. La cirugía se realiza habitualmente entre los 6 y los 12 meses de edad, efectuándose una liberación de partes blandas en uno o dos tiempos. Uno de los gestos consiste en la liberación/alargamiento de las partes blandas anteriores retraídas junto con una reducción abierta de la articulación astragaloescapoidea, mientras que otro consiste en una liberación posterior con alargamiento de las unidades musculotendinosas retraídas. Se suele realizar una estabilización con agujas de Kirschner para mantener la alineación. Se coloca un yeso postoperatorio durante un periodo variable de tiempo; los pacientes suelen necesitar utilizar una ortesis durante un tiempo prolongado, dependiendo de la causa subyacente. Entre las técnicas para tratar las deformidades recurrentes o residuales se incluyen la artrodesis subastragalina y la triple artrodesis.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

694.5 Pie plano laxo (pie plano flexible)

Jennifer J. Winell y Richard S. Davidson

Los pies planos son un diagnóstico muy frecuente; se ha estimado que hasta un 23% de la población puede estar afectada, dependiendo de los criterios diagnósticos. Se han identificado tres tipos de pies planos: flexible, flexible con contractura del tendón de Aquiles y pie plano rígido. El pie



Fig. 694.4 Astrágalo vertical congénito. **A**, Pronación del antepié. **B**, Valgo del talón. **C**, Ausencia de un arco, deformidad en mecedora. **D**, Elevación de los dedos laterales de los pies y tendones peroneos tensos. (De Ricco AI, Richards BS, Herring JA: Disorders of the foot. En Herring JA, editor: Tachdjian's pediatric orthopaedics, ed 5, Philadelphia, 2014, Elsevier, Fig. 23-67.)

plano describe la presencia de una alteración en la forma del pie asociada a varias modificaciones en las relaciones entre los huesos del tarso. Existe una eversión del complejo subastragalino. El retropié está en valgo. Existe un colapso del mediopié a nivel de las articulaciones escafocuneana o astragaloescafoidea. El antepié está abducido en relación al retropié, la cabeza del astrágalo está descubierta y protruye en el borde medial y plantar del mediopié/retropié. Aunque el pie plano laxo supone una causa frecuente de preocupación para los padres, los niños raramente tienen síntomas. El pie plano es frecuente en neonatos y niños pequeños, y se asocia a la laxitud ligamentosa fisiológica. Se suele corregir cuando se desarrolla el arco longitudinal entre los 5 y los 10 años de edad. El pie plano es menos frecuente en sociedades en las que los niños no utilizan calzado. En niños, generalmente se recomienda el uso de una plantilla flexible. El pie plano laxo que persiste en la adolescencia y edad adulta se suele asociar a **laxitud ligamentosa familiar (síndromes de hipermovilidad)** y suele encontrarse en otros miembros de la familia.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

En la exploración los pacientes presentan de forma típica un arco longitudinal normal en descarga o cuando el niño se pone de puntillas, pero el arco desaparece en bipedestación. El retropié se desplaza en valgo y se evidencia el colapso del mediopié. Se observa con frecuencia hipermovilidad y laxitud ligamentosa generalizada. Se debe valorar el arco de movilidad tanto a nivel de la subastragalina como del tobillo y siempre es normal en los pacientes con pie plano laxo. Al valorar el arco de movilidad del tobillo, el pie debe colocarse en inversión mientras se explora la dorsiflexión. Si el pie está en posición neutral o invertido, la dorsiflexión se puede producir a nivel del mediopié, enmascarando una contractura del tendón de Aquiles. En caso de existir una limitación de la movilidad subastragalina, no se trata de un pie plano laxo/flexible y se deben sospechar otros diagnósticos como una coalición tarsiana o una artritis reumatoide juvenil. En ocasiones puede existir dolor a la palpación o hiperqueratosis bajo la cabeza del astrágalo por su zona medial. Hay que valorar el calzado, que puede mostrar un desgaste excesivo en su zona medial.

EXPLORACIÓN RADIOLÓGICA

No está indicado el estudio radiológico de rutina en el pie plano laxo asintomático. Si se realizan radiografías con fines diagnósticos es necesario realizar radiografías en carga (AP y lateral) para valorar la deformidad. En la AP se observa un aumento del ángulo entre el eje longitudinal del astrágalo y el calcáneo, indicativo de un valgo de talón excesivo. La proyección lateral muestra una alteración de las relaciones normales de las líneas del eje largo del astrágalo y del primer metatarsiano, con colapso a nivel de la articulación astragaloescafoidea o de la escafocuneana, que produce un aplanamiento del arco longitudinal medial (*fig. 694.5*).

TRATAMIENTO

Si bien la historia natural del pie plano laxo sigue siendo desconocida, existen pocas pruebas que sugieran que sea causa de problemas o trastornos funcionales a largo plazo. Por ello, el tratamiento se reserva para el pequeño grupo de pacientes sintomáticos.

Los pacientes pueden presentar dolor en el retropié, un desgaste excesivo del calzado o fatiga después de grandes caminatas. Estos pacientes se pueden beneficiar del uso de plantillas de soporte de arco interno. Los casos más

graves, asociados generalmente a trastornos subyacentes del tejido conjuntivo, como el síndrome de Ehlers-Danlos (v. cap. 679) o el síndrome de Down (v. cap. 98), se pueden beneficiar del uso de plantillas a medida como la ortesis del UCBL (University of California Biomechanics Laboratory), que proporciona un mejor control del retropié y evita el colapso del arco. Si bien la plantilla puede aliviar los síntomas, no hay pruebas que sugieran algún tipo de cambio permanente en la forma del pie o en la alineación de los huesos del tarso.

Los pacientes con un pie plano laxo y un acortamiento del tendón de Aquiles deben ser tratados con ejercicios de estiramiento. Frecuentemente se remiten a fisioterapia para asegurar que los ejercicios de estiramiento se realizan de forma adecuada. En ocasiones, es necesario realizar un alargamiento quirúrgico del músculo. En los pocos pacientes en los que persiste el dolor se puede considerar la indicación quirúrgica.

El alargamiento de la columna lateral resulta interesante porque aborda todos los componentes de la deformidad. La técnica consiste en una osteotomía del calcáneo con colocación de un injerto de hueso trapecoidal. Es necesario alargar el tendón de Aquiles y, con frecuencia, una osteotomía en flexión plantar de la primera cuña. Este procedimiento preserva la movilidad de las articulaciones del retropié, al contrario que las artrodesis subastragalinis o la triple artrodesis. Si bien la artrodesis del retropié puede corregir la deformidad de forma adecuada, la transferencia de las cargas a las articulaciones adyacentes puede dar lugar, a largo plazo, a cambios articulares degenerativos dolorosos.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

694.6 Coalición tarsiana

Jennifer J. Winell y Richard S. Davidson

La coalición tarsiana, también conocida como **pie plano peroneo espástico**, se caracteriza por un pie plano rígido doloroso y un espasmo de los peroneos (parte lateral de la pantorrilla) sin que exista una espasticidad verdadera. Representa una fusión congénita o un fallo de la segmentación entre dos o más huesos del tarso. Cualquier proceso que altere el deslizamiento normal y los movimientos de rotación en la articulación subastragalina puede producir un cuadro clínico similar a una coalición tarsiana. Entre sus causas podemos encontrar malformaciones congénitas, enfermedades inflamatorias o artritis, infecciones, tumores y traumatismos.

La coalición tarsiana más frecuente se produce en la carilla articular astragalocalcánea medial (subastragalina) y entre el calcáneo y el escafoides (calcaneoescafoidea). La coalición puede ser fibrosa, cartilaginosa u ósea. La coalición tarsiana aparece aproximadamente en un 1% de la población general y parece heredarse de forma autosómica dominante con una penetración casi completa. Aproximadamente un 60% de las coaliciones calcaneoescafoideas y un 50% de las coaliciones de la carilla medial astragaloescafoidea son bilaterales.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Aproximadamente el 25% de los pacientes presentarán síntomas, sobre todo durante la segunda década de la vida. Aunque el pie plano y la restricción de la movilidad subastragalina pueden estar presentes desde la primera infancia, la aparición de los síntomas puede correlacionarse con la restricción adicional que supone la calcificación de la barra cartilaginosa. A menudo se producen «esguinces de tobillo» recurrentes, que acompañan a los síntomas de presentación. El momento de la osificación es distinto en cada coalición: astragaloescafoidea (3-5 años de edad), calcaneoescafoidea (8-12 años de edad) y astragalocalcánea (12-16 años de edad). Es frecuente el dolor en el retropié, especialmente en el seno del tarso y también bajo la cabeza del astrágalo. Los síntomas están relacionados con la actividad y suelen aumentar con la carrera o marcha prolongada, especialmente sobre superficies irregulares. Puede existir dolor a la palpación sobre el lugar de la coalición y/o dolor a la movilización de la articulación subastragalina. El aplanamiento del pie se observa tanto en carga como en descarga. Existe una restricción de la movilidad de la subastragalina.

EXPLORACIÓN RADIOLÓGICA

Se deben realizar radiografías AP y lateral en carga, así como oblicuas del pie (*tabla 694.1*). La coalición calcaneoescafoidea se aprecia mejor en las radiografías oblicuas. En la proyección lateral puede haber una elongación de la apófisis anterior del calcáneo, conocida como «signo del



Fig. 694.5 Radiografía lateral en carga que muestra las características de un pie plano.



Fig. 694.6 Signo del oso hormiguero en un niño con coalición calcaneonavicular (flecha) y pico talar (flecha punteada). Se aprecia una elongación del calcáneo anterior que recuerda a la nariz de un oso hormiguero. (De Laor T, Kan JH: *Congenital anomalies of bone*. En Colley BD, editor: *Caffey's pediatric diagnostic imaging*, ed 12, Philadelphia, 2013, Saunders, Fig. 132-11.)



Fig. 694.7 Coalición talocalcánea. A, Radiografía lateral mostrando el signo de la «C» (flechas), ovoide, apófisis menor del calcáneo, y pies planos. B, Tomografía computarizada con formatos coronales en diferentes pacientes muestra las coaliciones de la cara medial subtalar bilateralmente (punta de las flechas). (De Laor T, Kan JH: *Congenital anomalies of bone*. En Colley BD, editor: *Caffey's pediatric diagnostic imaging*, ed 12, Philadelphia, 2013, Saunders, Fig. 132-13.)

Tabla 694.1 Signos radiológicos secundarios asociados con condiciones tarsales

Signo del pico del astrágalo
Estrechamiento de la carilla subastragalina posterior
Redondeamiento y aplanamiento de la apófisis lateral del astrágalo
Hipoplasia del astrágalo, acortamiento del cuello del astrágalo
Signo de la nariz anterior
Articulación del tobillo en enartrosis
Signo de la C continua
Deformidad en pie plano
Alteración de la morfología del escafoideas (ensanchado o afilamiento externo)
Alteración de la morfología del sustentaculum tali (aumentado de tamaño u ovoide en la proyección lateral)

De Slovis TL, editor: *Caffey's pediatric diagnostic imaging*, ed 11, vol 2, Philadelphia, 2008, Mosby, p 2604.

oso hormiguero» (fig. 694.6). La coalición astragalocalcánea se observa mejor en la proyección de Harris (axial) del talón. En la radiografía lateral se puede observar un pinzamiento de la faceta posterior de la articulación subastragalina, o una línea en «C» a lo largo del borde medial de la cúpula astragalina y en el reborde inferior del *sustentaculum tali* («Signo de la C»; fig. 694.7). Este «signo de la C» se forma por el *sustentaculum tali* del calcáneo en continuidad con la coalición. En la proyección lateral con frecuencia se aprecia un pico en la parte anterior del astrágalo, que está producido por una alteración en la distribución de las fuerzas. Este hallazgo no implica la presencia de cambios degenerativos. En pacientes con coaliciones cartilaginosas se puede observar una irregularidad en el hueso subcondral, en contraste con los puentes óseos bien formados en los casos de coaliciones óseas.

Para diagnosticar coaliciones fibrosas pueden ser necesarios estudios de imagen adicionales. Mientras que las radiografías simples pueden ser diagnósticas, la técnica de imagen de elección cuando se sospecha una coalición tarsiana es la TC (fig. 694.7). Además de confirmar el diagnóstico, esta ayuda a determinar el grado de afectación articular en pacientes con coaliciones astragalocalcáneas. Aunque es poco frecuente, es posible encontrar más de una coalición tarsiana en el mismo paciente. Solo en los niños pequeños, la RM puede ser más eficaz para identificar la coalición o para hacer un diagnóstico diferencial del dolor del pie. La RM tiene la ventaja de que no expone a la radiación, pero requiere más tiempo y puede necesitar sedación.

TRATAMIENTO

El tratamiento de las coaliciones tarsianas sintomáticas varía dependiendo de su tipo y extensión, de la edad del paciente y de la presencia y magnitud de los síntomas. Solo es necesario tratar las coaliciones sintomáticas; el tratamiento inicial consiste en la restricción de la actividad y en la administración de antiinflamatorios no esteroideos, con o sin el uso de plantillas. Puede ser necesario inmovilizar con un yeso corto para deambulación durante 4-6 semanas en pacientes más sintomáticos.

En los pacientes con dolor crónico pese a un tratamiento conservador adecuado se debe considerar la indicación quirúrgica; entre las opciones se incluyen la resección de la coalición, las osteotomías y las artrodesis. En la coalición calcaneoescafoidea, la resección de la barra con interposición del extensor común corto de los dedos ha tenido buenos resultados. Con frecuencia están presentes de forma asociada un valgo del retropié y una contractura del tríceps sural. En estos pacientes se puede obtener de forma más fiable un alivio del dolor resecando la coalición, corrigiendo el valgo del retropié mediante una osteotomía de alargamiento del calcáneo con injerto de hueso de banco y un alargamiento del tríceps. Cuando la afectación articular es extensa y/o existen cambios degenerativos, la mejor opción es la triple artrodesis; sin embargo, raramente es necesaria en adolescentes.

La bibliografía está disponible en *Expert Consult*.

694.7 Pie cavo

Jennifer J. Winell y Richard S. Davidson

El pie cavo es una deformidad que consiste en una flexión plantar del antepié o mediopié sobre el retropié y que puede afectar a toda la parte anterior del pie o solo a la columna medial. Da lugar a una elevación del arco longitudinal medial (fig. 694.8). Con frecuencia se desarrollará una deformidad del retropié para compensar la alteración primaria del antepié. Aunque existen casos familiares de pie cavo, la mayoría de los pacientes que presentan esta deformidad tienen un trastorno neurológico subyacente. El objetivo inicial es diagnosticar (y tratar) esa causa subyacente. Los diagnósticos pueden incluir anomalías de la médula espinal (disrafismo oculto, anclaje de la médula, polio, mielodisplasias, etc.) y de los nervios periféricos (neuropatías motoras y sensitivas [v. cap. 631] tales como la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth [CMT], la enfermedad de Dejerine-Sottas o la enfermedad de Refsum). Mientras que un pie cavo unilateral es más frecuente en alteraciones medulares ocultas, la afectación bilateral es más sugestiva de una afectación nerviosa o muscular subyacente. El pie cavo se suele asociar a alteraciones del retropié. Dos tercios de los pacientes con CMT presentan pie cavovaro, mientras que el 80% de los pies cavovaros se producen en pacientes con neuropatías sensitivas y motoras hereditarias (CMT); el 80% de los pacientes con CMT presentan pie cavovaro y un 65% de los pacientes con pie cavovaro padecen CMT. En pacientes con neuropatías motoras y sensitivas, la debilidad y el desequilibrio musculares dan lugar a una flexión plantar del primer radio y la columna medial. Para obtener un pie plantigrado, el retropié debe rotar hasta el varo. En el equinocavo, el retropié está en equino, mientras que en el calcaneocavado (habitualmente observado en casos de polio y mielodisplasia), el retropié está en talo (dorsiflexión excesiva).

TRATAMIENTO

Se debe identificar cualquier causa subyacente, ya que esto también ayuda a establecer el trastorno específico y a determinar la estrategia adecuada de tratamiento. En las deformidades leves, los ejercicios de estiramiento mediante fisioterapia o férulas progresivas de la fascia plantar y de los músculos contraídos con ejercicios para fortalecer la musculatura debilitada pueden retrasar la progresión. Puede ser necesaria una ortesis pie-tobillo para estabilizar el pie y facilitar la deambulación.

El tratamiento quirúrgico está indicado en las deformidades progresivas o sintomáticas que no han respondido al tratamiento conservador o en el pie que ya no es candidato a tratamiento con ortesis. Los procedimientos específicos recomendados dependen del grado de la deformidad y del diagnóstico subyacente. En enfermedades neuromusculares progresivas es común la recurrencia de la deformidad y pueden ser necesarias intervenciones adicionales para mantener el pie plantigrado. Se debe informar a la familia de la historia de la enfermedad y de las expectativas de la cirugía. El objetivo de la cirugía es restaurar la movilidad y alineación, así como mejorar el equilibrio muscular. En deformidades leves puede ser suficiente una liberación de la fascia plantar, a menudo combinada con una transferencia tendinosa. En pacientes con deformidades óseas fijas del antepié, mediopié y/o del retropié pueden ser necesarias una o más osteotomías para conseguir una buena alineación. La triple artrodesis (cal-

caneocuboidea, astragaloescapoidea y subastragalina) puede ser necesaria en deformidades graves del pie (o deformidades recurrentes) en pacientes de más edad. La utilización prolongada de ortesis generalmente es útil para prevenir las recurrencias.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

694.8 Osteocondrosis/apofisis

Jennifer J. Winell y Richard S. Davidson

Las **osteocondrosis** son necrosis óseas avasculares idiopáticas que pueden afectar a los huesos del tarso. Aunque son raras, pueden afectar al escáfoideas tarsiano (**enfermedad de Köhler**) o a la cabeza del segundo o tercer metatarsiano (**enfermedad de Freiberg**) (fig. 694.9). Suelen ser procesos autolimitados que producen un dolor con la actividad que, en ocasiones, puede llegar a ser incapacitante. El tratamiento depende de los síntomas y suele incluir una restricción de la actividad. El diagnóstico se hace a menudo por la historia y la exploración, junto con la presencia de hallazgos radiográficos concordantes. El escáfoideas es particularmente sensible ya que es el último hueso del tarso en osificarse, lo que puede llevar a que sea comprimido por los huesos osificados adyacentes. En los pacientes con la enfermedad de Köhler, el tratamiento conservador con un botín de escayola durante 6-8 semanas puede proporcionar un alivio sintomático significativo. Los pacientes con la enfermedad de Freiberg pueden mejorar con un yeso o con modificaciones en el calzado, como un calzado con tacón invertido, suelas rígidas o barras retrocapitales. En ocasiones se observan cambios degenerativos y colapso de la cabeza de los metatarsianos durante las distintas fases de curación, y en ciertos casos es necesaria alguna intervención quirúrgica. Entre las técnicas empleadas se encuentran el desbridamiento articular, los injertos óseos, la osteotomía de reorientación, la escisión subtotal o completa de la cabeza del metatarsiano y la artroplastia.

Las **apofisis** consisten en la inflamación de la inserción tendinosa de un determinado músculo por esfuerzos en tensión repetidos y suelen ser más frecuentes durante los períodos de crecimiento rápido. Estos esfuerzos dan lugar a microfracturas en la inserción fibrocartilaginosa, asociadas a inflamación. La apofisis calcánea (**enfermedad de Sever**) es la causa más frecuente de talalgia en los niños; el tratamiento consiste en la modificación de la actividad, antiinflamatorios no esteroideos, ejercicios de estiramiento del tendón de Aquiles, así como el uso de taloneras y plantillas de soporte de arco. La **enfermedad de Iselin** consiste en una apofisis de la base del 5.º metatarsiano donde se inserta el peroneo lateral corto, y es bastante menos frecuente. A pesar de que la necesidad de realizar radiografías en los niños con dolor en el talón es controvertida, se debe considerar realizarlas cuando los síntomas sean unilaterales o el paciente no responda al tratamiento. Con frecuencia los síntomas se resuelven con un periodo de reposo (6-8 semanas) y la abstención del deporte, aunque la recurrencia es frecuente hasta la madurez, cuando se cierran las apófisis.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.



Fig. 694.8 Imagen clínica de un pie cavo.



Fig. 694.9 Radiografías de enfermedad de Köhler (A) y de enfermedad de Freiberg (B).

694.9 Heridas punzantes en el pie

Jennifer J. Winell y Richard S. Davidson

La mayoría de las heridas punzantes en el pie pueden ser tratadas de forma adecuada en el servicio de urgencias. El **tratamiento** consiste en una irrigación profusa y una dosis de recuerdo de toxoide antitetánico, cuando sea necesario; muchos médicos recomiendan antibióticos. Siguiendo este protocolo, la mayoría cura sin complicación. Cierta número de pacientes puede desarrollar celulitis, generalmente causada por *Staphylococcus aureus*, que precisará de antibioterapia intravenosa con o sin drenaje quirúrgico. Si persisten los signos de infección se debe investigar más a fondo. La infección profunda es muy rara y se puede asociar a artritis séptica, condritis infecciosa u osteomielitis. Los microorganismos más frecuentes son *S. aureus* y *Pseudomonas aeruginosa*; el tratamiento consiste en un desbridamiento quirúrgico amplio seguido de un periodo corto (10-14 días) de antibioterapia sistémica. Aunque las radiografías simples permiten detectar fragmentos de metal u otros cuerpos extraños radiopacos, puede ser necesaria la ecografía (u otras técnicas avanzadas de imagen como la TC o la RMN) para detectar objetos radiotransparentes como el vidrio, el plástico o la madera. No es necesaria la exploración rutinaria empírica de las heridas para extraer el cuerpo extraño, aunque sí en caso de que produzca síntomas o de que se sospeche una infección. El dolor y/o los trastornos de la marcha son más frecuentes en los objetos superficiales en la planta del pie.

Una situación especial es la punción por un clavo a través de un calzado de goma o una zapatilla de deporte. Esta situación presenta un elevado riesgo de infección por *Pseudomonas* y se debe valorar la posibilidad de realizar un lavado y desbridamiento en profundidad bajo anestesia general, seguido de antibioterapia sistémica durante 10-14 días. También se puede quedar atrapado un cuerpo extraño de la suela de goma.

La bibliografía está disponible en *Expert Consult*.

694.10 Deformidades de los dedos del pie

Jennifer J. Winell y Richard S. Davidson

HALLUX VALGUS JUVENIL (JUANETE)

El *hallux valgus* juvenil es más frecuente en mujeres (unas 10 veces) y, aunque no son frecuentes los antecedentes familiares, se asocia típicamente a una laxitud ligamentosa familiar. La etiología es multifactorial y entre los factores importantes se incluyen los genéticos, la laxitud ligamentosa, el pie plano, el uso de calzado de punta estrecha y, en ocasiones, la espasticidad (parálisis infantil).

Manifestaciones clínicas

Existe una prominencia de la primera articulación metatarsofalángica (MTF) y a menudo hay eritema y un callo producido por la irritación crónica. El primer dedo está desviado en valgo y generalmente en pronación con un antepié aplano. También es frecuente el pie plano con o sin contractura del tendón de Aquiles. Si bien la principal preocupación suele ser la estética, los pacientes pueden presentar dolor en la primera articulación MTF y/o problemas de desgaste del calzado.

Evaluación radiográfica

Se obtienen radiografías AP y lateral del pie en carga. En la proyección AP las mediciones que se realizan habitualmente son el ángulo entre el primer y el segundo metatarsiano (ángulo intermetatarsiano normal: <10 grados), y entre el primer metatarsiano y la falange proximal (ángulo del *hallux* normal: <25 grados). También hay que valorar la orientación de la articulación del primer metatarsiano y la primera cuña. En la radiografía lateral, las relaciones angulares entre el astrágalo y el primer metatarsiano permiten identificar el colapso del mediopié asociado al pie plano. Las radiografías son más útiles para la planificación quirúrgica que para el diagnóstico.

Tratamiento

El tratamiento conservador del juanete del adolescente consiste principalmente en modificaciones del calzado. Es importante que este sea suficiente-

mente ancho en el antepié. Los pacientes deben evitar el uso de calzado estrecho con tacón alto. También se pueden recomendar modificaciones en el calzado, como el empeine blando, la horma del bunion o la cazoleta de talón. Cuando existe un pie plano, puede ser útil una plantilla para restablecer el arco longitudinal medial. Si hay una contractura del tendón de Aquiles, se recomiendan ejercicios de estiramiento del mismo. El valor de las férulas nocturnas sigue sin estar demostrado.

El tratamiento quirúrgico se reserva para aquellos pacientes con dolor persistente e incapacitante en los que ha fracasado el tratamiento conservador. No se recomienda la cirugía exclusivamente por motivos estéticos. La cirugía se demora hasta la madurez esquelética para reducir el riesgo de recurrencia o sobre corrección. La radiología es fundamental para la planificación preoperatoria para valorar la magnitud de la deformidad (ángulo del *hallux*, ángulo intermetatarsal, ángulo articular metatarsal distal) y alteraciones asociadas, como la oblicuidad de la articulación metatarsocuneana. El tratamiento quirúrgico suele consistir en una liberación de partes blandas, un reequilibrado a nivel de la primera articulación MTF y una osteotomía simple o doble del primer metatarsiano para reducir la anchura del pie y realinear las articulaciones de la columna medial del antepié. La artrodesis de la primera articulación MTF puede estar indicada en pacientes con espasticidad para evitar la recidiva.

DEDOS EN TIRABUZÓN

El dedo en tirabuzón está producido por una contractura del flexor largo de los dedos; y existe una flexión a nivel de las articulaciones MTF e interfalángica (IF) asociada a una desviación medial del dedo. Este suele quedar debajo del contiguo; afecta más al cuarto y quinto dedo. La deformidad raramente es sintomática y no requiere tratamiento activo (estiramientos, ferulización, vendajes). La mayor parte de los casos mejoran con el tiempo y algunos de ellos se resuelven por completo. En los raros casos que se asocian a dolor o irritación crónica de la piel, puede estar indicada la tenólisis del flexor largo de los dedos a nivel de la articulación interfalángica distal cuando el niño es mayor.

QUINTO DEDO SUPRADUCTO

El varo congénito del quinto dedo, o quinto dedo supraducto, consiste en una dorsiflexión y aducción de dicho dedo. Este aparece típicamente superpuesto sobre el cuarto dedo. Existe también una deformidad rotatoria del dedo y la uña suele mirar hacia fuera. La deformidad suele ser bilateral y puede ser de base genética. Suele producir molestias, que incluyen dolor en el dorso del dedo por el roce con el calzado. El tratamiento conservador no es efectivo. En pacientes sintomáticos se han descrito numerosas posibilidades de reconstrucción. Entre sus características comunes se incluyen la liberación del tendón extensor retraído y de la cápsula articular MTF (dorsal, dorsomedial o completa). También se ha asociado esta liberación a una extirpación parcial de la falange proximal y a la creación de una sindactilia entre el cuarto y el quinto dedo.

POLIDACTILIA

La polidactilia es la malformación congénita más frecuente en los dedos, aparece en 2 de cada 1.000 nacidos, en quienes es bilateral en un 50% de los casos. Puede ser preaxial (dedo gordo) o postaxial (quinto dedo) y, ocasionalmente, uno de los dedos centrales está duplicado. Se encuentran anomalías asociadas en un 10% de las polidactilias preaxiales y en un 20% de las postaxiales. Un tercio de los pacientes también presenta polidactilia en la mano. Entre las enfermedades que se pueden asociar a la polidactilia se incluyen el síndrome de Ellis-Van Creveld (displasia condroectodérmica), el déficit longitudinal de tibia y el síndrome de Down. El dedo supernumerario puede ser rudimentario o estar completo, y las radiografías del pie permiten determinar su anatomía y valorar las posibles anomalías óseas asociadas. El tratamiento está indicado por motivos estéticos y para permitir el uso de calzado normal. Consiste en la extirpación del dedo supernumerario y se suele realizar entre los 9-12 meses de edad. Los dedos rudimentarios pueden ser extirpados más precozmente, pero no deben ser «estrangulados» con un hilo.

SINDACTILIA

La sindactilia consiste en una fusión de los dedos, que puede ser completa (hasta la punta de los dedos) o incompleta, y las uñas pueden estar fusionadas. Suelen existir antecedentes familiares y afecta con mayor frecuencia al tercer y cuarto dedo. Las molestias son extremadamente raras y no suele haber problemas estéticos. El tratamiento solo es necesario en un subgrupo



Fig. 694.10 Aspecto clínico de una polisindactilia que afecta al dedo gordo.

de casos en los que existe una polidactilia asociada (fig. 694.10). En tales supuestos se extirpa el dedo lateral y la piel sobrante permite la cobertura de la herida. Si la sindactilia no afecta al dedo supernumerario, puede simplemente observarse. En el síndrome de Apert puede existir una sindactilia compleja.

DEDO EN MARTILLO

El dedo en martillo consiste en una deformidad en flexión de la articulación interfalángica proximal (IFP) con o sin afectación de la distal (IFD); la articulación MTF puede estar en hiperextensión. Esta deformidad puede distinguirse del dedo en tirabuzón por la ausencia de rotación. Suele afectar al segundo dedo y puede aparecer un callo doloroso sobre el dorso del dedo por roce con el calzado. El tratamiento conservador raramente es efectivo, y en los casos sintomáticos se recomienda la cirugía. En la mayoría de los casos es suficiente una liberación de los tendones flexores. Algunos autores recomiendan una transferencia del tendón flexor al extensor. En los casos más graves con una rigidez estructurada, especialmente en pacientes más mayores, puede ser preciso una resección parcial o total de la falange proximal y una artrodesis de la articulación IFP.

DEDO EN MAZA

El dedo en maza consiste en una contractura de la articulación IFD y está producido por una contractura congénita del tendón del flexor largo de los dedos. Los pacientes pueden desarrollar callos dolorosos sobre la superficie plantar del pulpejo. Dado que el tratamiento conservador suele ser ineficaz, en pacientes con molestias persistentes se recomienda el tratamiento quirúrgico. En las deformidades flexibles en pacientes jóvenes se recomienda la liberación del tendón flexor largo de los dedos. En deformidades más rígidas en pacientes de más edad puede ser necesaria una resección de la cabeza de la falange media o una artrodesis de la articulación IFD.

DEDO EN GARRA

El dedo en garra consiste en la hiperextensión de la articulación MTF y una flexión de las articulaciones IFP e IFD, asociadas a menudo a una subluxación dorsal de la articulación MTF. En la mayoría de los casos existe una causa neurológica subyacente, como la enfermedad de CMT. La etiología suele ser un desequilibrio muscular, y se recluta a los extensores para suplir la función de un músculo tibial anterior debilitado. En caso de requerir tratamiento, este es quirúrgico. Se suele realizar una transferencia del extensor largo de los dedos (o *hallucis*) al cuello del metatarsiano junto con una capsulotomía dorsal de la articulación MTF y una artrodesis de la articulación IFP (IF del dedo gordo).

BANDAS ANULARES

Las bandas de tejido amniótico asociadas al síndrome de disruptión amniótica (rotura precoz de la bolsa amniótica, síndrome de las bandas constrictivas congénito, síndrome de los anillos constrictivos) pueden quedar entrelazadas en las extremidades dando origen a un espectro de problemas, desde la amputación intrauterina (fig. 694.11) hasta un anillo constrictivo en el dedo (fig. 694.12; v. cap. 128). Estos anillos, si son muy profundos, pueden producir un compromiso del flujo arterial o venoso. A pesar de que la viabilidad del dedo no suele ser preocupante, el edema por alteración del retorno venoso puede llegar a ser un problema importante. El tratamiento de las bandas



Fig. 694.11 Síndrome de bandas constrictivas con amputación congénita.



Fig. 694.12 Síndrome de bandas constrictivas con afectación del pie.



Fig. 694.13 Macrodactilia de primer dedo en un caso de síndrome de Proteus.

anulares suele consistir en la observación; sin embargo, puede ser necesaria la liberación circunferencial urgente de una banda si hay una obstrucción del flujo arterial o de forma electiva para aliviar la congestión venosa.

MACRODACTILIA

La macrodactilia consiste en un aumento del tamaño de los dedos y puede aparecer de forma aislada o asociada a una variedad de trastornos como el síndrome de Proteus (fig. 694.13), la neurofibromatosis, la esclerosis

tuberosa y el síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber. Este trastorno está producido por una desregulación del crecimiento y se produce una hiperplasia de los tejidos (óseo, nervioso, linfático, vascular, fibroadiposo). La macrodactilia de los dedos puede aparecer de forma aislada (gigantismo localizado) o con aumento de tamaño de todo el pie. Además de las preocupaciones sobre el aspecto estético, el paciente puede tener dificultades para llevar calzado normal. El tratamiento es la observación, cuando sea posible. El tratamiento quirúrgico es complejo y las complicaciones son frecuentes. Cuando solo está afectado un dedo, la mejor solución puede ser la extirpación del radio (incluyendo el metatarsiano). En casos más graves es necesaria una resección de los tejidos afectados. Con frecuencia se lleva a cabo una epifisiodesis del hueso subyacente. Son frecuentes la rigidez y los problemas de la herida. La tasa de recurrencia es elevada y puede ser necesaria más de una resección de tejido. Los pacientes pueden elegir la amputación si el proceso no puede ser controlado con procedimientos menos agresivos.

EXOSTOSIS SUBUNGUEAL

La exostosis subungueal es una tumoración de hueso normal que aflora en la superficie dorsal y medial del dedo, por debajo de la uña. La etiología es desconocida, pero puede estar en relación con traumatismos menores y repetidos. Suelen afectar con mayor frecuencia al dedo gordo. Los pacientes suelen presentar molestias y la uña suele estar levantada. La lesión puede objetivarse en las radiografías simples, e histológicamente consiste en una masa de hueso normal con una cubierta fibrocartilaginosa. El tratamiento de las lesiones sintomáticas es la extirpación y la tasa de recurrencia ronda el 10%.

UÑA ENCARNADA

Las uñas encarnadas son relativamente frecuentes en los niños y jóvenes, y suelen afectar a los márgenes medial o lateral del dedo gordo. Entre los síntomas se encuentran la inflamación crónica y las molestias y, en algunos casos, puede existir una infección recurrente. Se debe enseñar a los padres para que corten rectas las uñas de los pies en la parte distal de la uña, en lugar de trazando una curva hacia la parte interna de los bordes de la uña. Si las medidas conservadoras, incluyendo las modificaciones del calzado, los baños calientes y un corte de uñas adecuado, no controlan los síntomas, se debe considerar la posibilidad de resecar una porción de la uña.

La bibliografía está disponible en *Expert Consult*.

694.11 Pie doloroso

Jennifer J. Winell y Richard S. Davidson

La tabla 694.2 muestra el diagnóstico diferencial del pie doloroso en cada edad. Además de la historia y de la exploración física, las radiografías simples son de gran utilidad para establecer el diagnóstico. En ocasiones serán precisas técnicas de imagen más sofisticadas como la TC o la RM.

694.12 Calzado

Jennifer J. Winell y Richard S. Davidson

En los niños más pequeños se recomienda calzado que ajuste bien, con suela flexible. Esta recomendación está basada en parte en los estudios que sugieren que el desarrollo del arco longitudinal parece ser mejor en las sociedades que no utilizan calzado y que el pie plano es más común en niños que utilizan calzado. En niños y adolescentes deportistas es útil un calzado bien acolchado, para absorber los golpes y reducir el riesgo de padecer lesiones por sobreuso. Por lo demás, las modificaciones en el calzado se suelen reservar para alteraciones en la alineación entre segmentos del pie o para tratar las anomalías sintomáticas (como la dismetría). Existen numerosas modificaciones disponibles en el mercado.

Como regla general, los zapatos protegen el pie de temperaturas anormales, así como de las superficies rugosas y de los objetos afilados, pero no se ha demostrado que sean útiles para el desarrollo normal del pie. El calzado que no se ajusta de forma adecuada puede crear problemas.

La bibliografía está disponible en *Expert Consult*.

Tabla 694.2 Diagnósticos diferenciales de dolor de pie en relación a la edad

GRUPO DE EDAD	CONSIDERACIONES DIAGNÓSTICAS
0-6 años	Calzado inapropiado Fractura Herida por punción Cuerpo extraño Osteomielitis Celulitis Artritis idiopática juvenil Síndrome del torniquete Dactilitis Leucemia
6-12 años	Calzado inapropiado Trauma (fractura, esguince) Artritis idiopática juvenil (entesopatía) Herida punzante Enfermedad de Sever (apofisis calcánea) Hueso navicular tarsal accesorio Pie plano hiperlaxo Coalición tarsal Oncológicas (sarcoma de Ewing, leucemia)
12-18 años	Calzado inapropiado Fractura de estrés Trauma (fractura, esguince) Cuerpo extraño Uña encarnada Metatarsalgia Fascitis plantar Tendinopatía aquilea Osículos accesorios (navilar, os trigonum) Coalición tarsal Necrosis avascular de los metatarsos (infarto de Feriberg) o hueso navicular (enfermedad de Kholer) Verrugas plantares

De Marcantane K, Kliegman R, eds. *Nelson Essentials of Pediatrics*. ed 7, Philadelphia: Saunders; 2015.

Capítulo 695

Deformidades torsionales y angulares de las extremidades

Jennifer J. Winell, Keith D. Baldwin y Lawrence Wells

695.1 Desarrollo normal de extremidades

Jennifer J. Winell, Keith D. Baldwin y Lawrence Wells

Los pediatras deben comprender el desarrollo normal del miembro inferior de forma que puedan reconocer situaciones patológicas durante las exploraciones rutinarias y dirigidas. Durante la séptima semana de vida intrauterina el miembro inferior experimenta una rotación interna llevando al dedo gordo hacia la línea media. La articulación de la cadera se forma en torno a la semana 11; el fémur proximal y el acetábulo se desarrollan hasta el cierre de las fisis en la adolescencia. El primer componente de la rotación es el cuello del fémur, que rota hacia delante unos 40 grados al nacer. Esta rotación anterior se denomina **anteversión** (el ángulo entre el eje del cuello del fémur y el eje transcondileo). El aumento de la anteversión resulta en un aumento de la rotación interna de la cadera. En la mayoría de los niños, la anteversión femoral se reduce

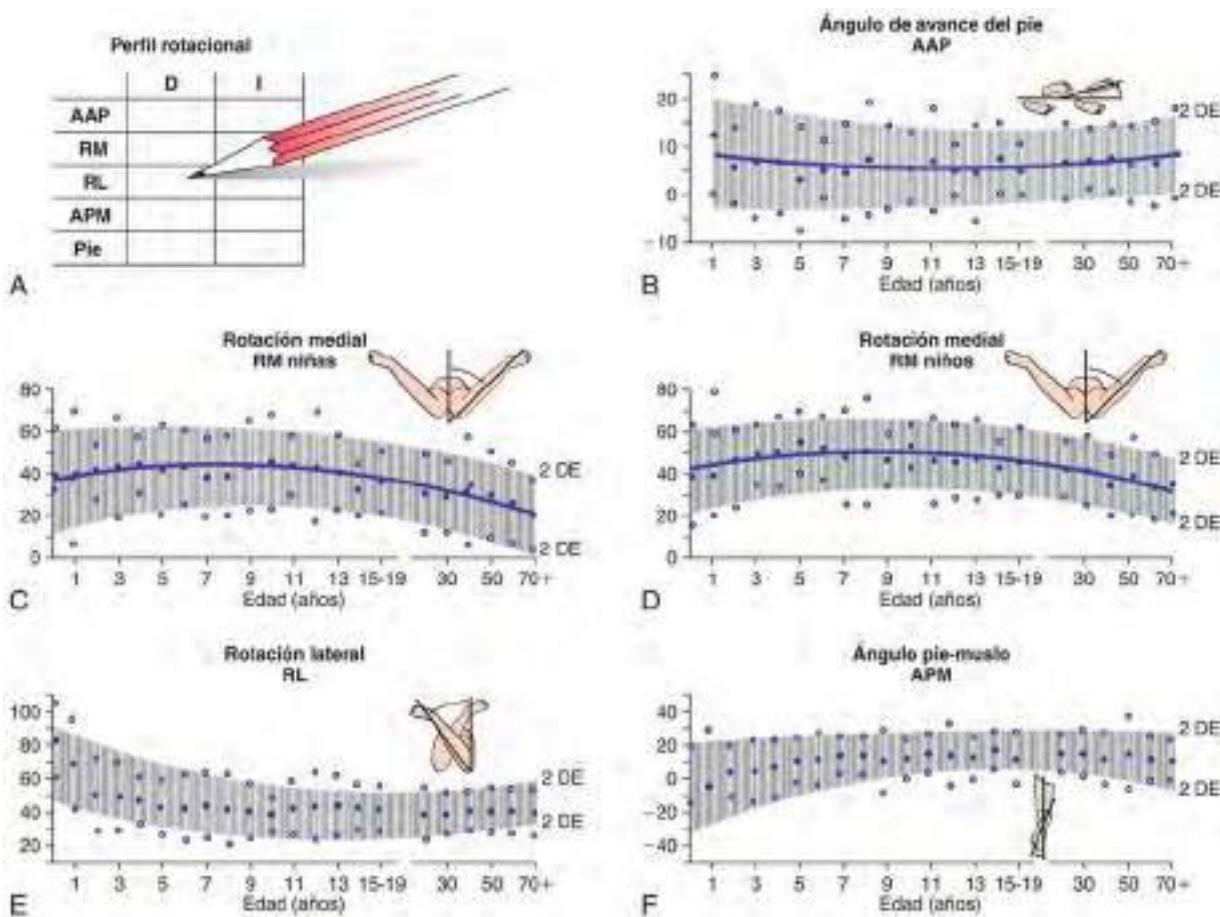


Fig. 695.1 A-F. En este gráfico se muestra el perfil rotacional desde el nacimiento hasta la madurez. En todas las gráficas se incluyen dos desviaciones estándar de la media del ángulo de avance del pie (AAP) de la rotación interna y externa (en niños y niñas) y del ángulo pie-muslo (APM). (De Morrissey RT, Weinstein SL, editors: Lovell and Winter's pediatric orthopaedics, ed 3, Philadelphia, 1990, Lippincott Williams & Wilkins.)

a unos 15-20 grados a la edad de 8-10 años. Condiciones como la parálisis cerebral, que conlleva espasticidad de las extremidades inferiores, pueden dar lugar a la persistencia de la anteversión fetal. Esto resulta en deformidades torsionales de la extremidad inferior y alteraciones de la marcha. El segundo componente que determina la rotación del miembro es la tibia. La torsión tibial es la diferencia angular entre el eje de la rodilla y el eje transmaleolar. Los niños pequeños pueden presentar una rotación interna de la tibia de 30 grados. Al alcanzar la madurez esquelética, la rotación queda entre 5 grados de rotación interna y 15 grados de rotación externa (fig. 695.1). Una excesiva rotación interna de la tibia se denomina **torsión tibial interna**. Esta es muy común y, aunque preocupante para los padres, muy rara vez requiere tratamiento. Una rotación interna o externa de ± 2 desviaciones estándar (DE) de la media se considera anormal. El tercer componente de anomalías de la rotación (axial) de la extremidad inferior deriva del pie. El metatarso aducto puede causar que el pie adquiera una curvatura medial, que los dedos de los pies apunten hacia adentro. Se evalúa mirando el borde medial y lateral del pie.

Las deformidades torsionales pueden ser simples (afectan a un solo componente) o complejas (afectan a múltiples componentes). Las deformidades complejas pueden ser aditivas (la torsión tibial interna y la torsión femoral interna son aditivas) o compensatorias (la torsión tibial externa y la torsión femoral interna son compensatorias).

El ángulo tibiofemoral al nacimiento es de 10-15 grados de varo fisiológico. La alineación cambia a 0 grados a los 18 meses, y un valgo fisiológico de hasta 12 grados se alcanza entre los 3-4 años de edad. El valgo normal de 7 grados se alcanza entre los 5-8 años de edad (fig. 695.2). La persistencia de un varo más allá de los 2 años de edad puede ser patológica y se puede ver en condiciones como la enfermedad de Blount. Globalmente, el 95% de los genu varo y genu valgo fisiológicos del desarrollo se resuelve con el crecimiento. La persistencia de un genu varo o valgo en la adolescencia se considera patológica y es preciso realizar una valoración más a fondo.

695.2 Evaluación

Jennifer J. Winell, Keith D. Baldwin y Lawrence Wells

Durante la evaluación de los problemas relacionados con la extremidad, el pediatra debe obtener una historia documentando la aparición, progresión, limitaciones funcionales, tratamientos previos, signos de trastornos neuromusculares y cualquier antecedente familiar significativo.

La exploración debe valorar el perfil torsional exacto e incluir: 1) el ángulo de avance del pie; 2) la anteversión femoral; 3) la versión tibial mediante el ángulo muslo-pie; y 4) la exploración de la aducción o abducción del pie.

ÁNGULO DE AVANCE DEL PIE

La posición del miembro durante la marcha se expresa a través del **ángulo de avance del pie** y representa la diferencia angular entre el eje del pie con la dirección de la marcha del niño. Su valor suele medirse pidiendo al niño que camine en el pasillo de marcha (fig. 695.3). A la rotación interna del pie se le asigna un valor negativo y a la externa uno positivo. El valor normal del ángulo de avance del pie en niños y adolescentes es de 10 grados (rango de -5 a 20 grados). El ángulo de avance del pie establece si existe una marcha con el pie hacia dentro o hacia fuera.

ANTEVERSIÓN FEMORAL

La rotación de la cadera se mide con el niño en decúbito prono, las caderas en flexión neutra o en extensión, los muslos juntos y las rodillas a 90 grados de flexión (fig. 695.4). Se exploran las dos caderas a la vez. La rotación interna de la pierna se mide rotando la pierna ipsilateralmente y la rotación externa se mide rotando la pierna contralateralmente. Una anteversión excesiva aumenta la rotación interna, mientras que la retroversión aumenta la rotación externa. El grado de anteversión se puede estimar, aproximadamente,

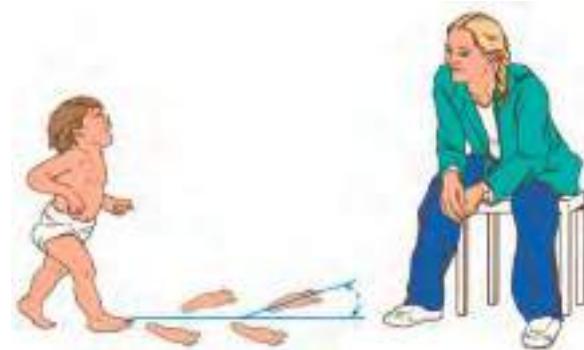
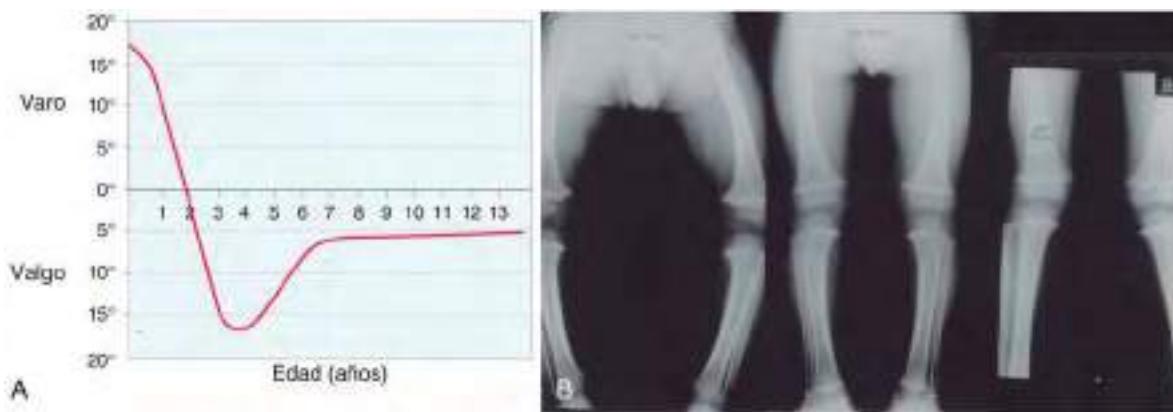


Fig. 695.3 Ángulo de avance del pie. El eje largo del pie se compara con la dirección de la marcha. Si el eje largo del pie se dirige hacia fuera, el ángulo es positivo. Si el pie se dirige hacia dentro, el ángulo es negativo e indica marcha con los dedos hacia dentro. (De Thompson GH: Gait disturbances. En Kliegman RM, editor: Practical strategies in pediatric diagnosis and therapy, Philadelphia, 2004, WB Saunders.)



Fig. 695.4 Medición de la anteversión mediante la rotación interna (A) y rotación externa (B) de la cadera.

palpando el trocánter mayor de la cadera mientras gira internamente la extremidad. La anteversión femoral se debe de medir en el punto donde el trocánter mayor es más prominente lateralmente durante esta rotación (test de Craig).

ROTACIÓN TIBIAL

La rotación tibial se mide empleando el **ángulo transmaleolar**. El ángulo transmaleolar es el ángulo entre el eje longitudinal del muslo y una línea perpendicular al eje entre el maléolo interno y externo (fig. 695.5). En ausencia de deformidades del pie, es preferible usar el **ángulo entre el muslo y el pie** (fig. 695.6). Se mide con el niño en decúbito prono. El ángulo está formado por los ejes longitudinales del muslo y del pie. Mide la rotación en la tibia y el retropié. A la rotación interna se le asigna un valor negativo y a la externa un valor positivo. La rotación interna indica una torsión tibial medial mientras que una rotación externa indica una torsión tibial lateral. Los niños pequeños presentan un valor medio de -5 grados (rango de -35 a 40 grados) como consecuencia de la posición normal intrauterina. En el niño mayor y en el adulto, la media del ángulo entre el muslo y el pie es de 10 grados (rango de -5 a 30 grados).

FORMA Y POSICIÓN DEL PIE

Debe explorarse el pie en busca de deformidades tanto en decúbito prono como en bipedestación. La **bisectriz del talón** (BT) se emplea para valorar las deformidades en aducción y abducción del pie. La BT es la línea que divide el talón en dos mitades iguales a lo largo del eje longitudinal

(fig. 695.7). Normalmente se extiende a lo largo del centro del segundo dedo del pie. Cuando la BT queda medial al segundo dedo, el antepié está en abducción, y cuando queda lateral al segundo dedo, el antepié está en aducción. Otros problemas de las extremidades inferiores, como el talón en varo o en valgo, pueden dificultar la evaluación de los diferentes problemas del plano axial.

Asimismo, es importante evaluar a los niños con estas deformidades del pie para detectar displasia de cadera y trastornos neuromusculares (parálisis cerebrales) asociados.

La bibliografía está disponible en *Expert Consult*.

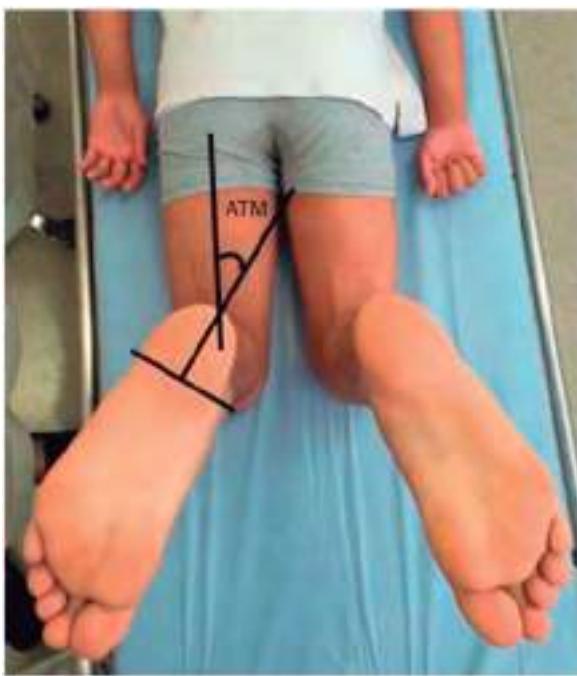


Fig. 695.5 Medición del ángulo transmaleolar (ATM). (De Guler O, Isyar M, Karatas, D, et al: *Investigating the relationship between internal tibial torsion and medial collateral ligament injury in patients undergoing knee arthroscopy due to tears in the posterior one third of the medial meniscus*. The Knee 23(4):655-658, 2016. Fig 2.)



Fig. 695.6 Ángulo muslo-pie.

695.3 Deformidades torsionales

Jennifer J. Winell, Keith D. Baldwin y Lawrence Wells

ANTEVERSIÓN FEMORAL

La anteversión femoral excesiva es la deformidad más común que se presenta en forma de **marcha con los pies hacia dentro**. Es más frecuente en niñas que en niños (2:1) en el grupo de 3-6 años de edad. La mayoría de los cirujanos ortopédicos concuerdan en que esta es congénita, como resultado de la persistencia de la anteversión infantil. En la exploración, muchos niños con esta deformidad presentarán una **laxitud ligamentosa generalizada**. La exploración de la marcha muestra que toda la pierna está rotada hacia dentro. La rotación interna de la cadera es superior a

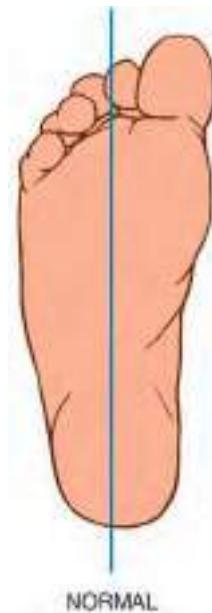


Fig. 695.7 Esquema de la bisectriz del talón.

70 grados y, como consecuencia de ello, la rotación externa está limitada a 10-20 grados. Clínicamente, las rótulas apuntan hacia dentro cuando los pies están rectos y se aprecia una torsión tibial externa compensatoria de la tibia. Frecuentemente se confunde con «*genu valgo*». El grado de anteversión se puede estimar, más o menos, palpando el trocánter mayor de la cadera mientras se gira internamente la extremidad. El punto de máxima prominencia lateral del trocánter mayor durante esta rotación corresponde con el grado de anteversión femoral.

El diagnóstico se realiza mediante la exploración física, pero la TC permite obtener medidas objetivas, lo cual rara vez es necesario. El tratamiento es predominantemente la **observación y tranquilizar a los pacientes**. La torsión habitualmente se corrige con el crecimiento longitudinal a los 8-10 años de edad. Aunque es poco frecuente, la persistencia de deformidades, la estética inaceptable, la afectación funcional, la anteversión mayor de 45 grados y la limitación de la rotación externa más allá de la neutralidad son indicaciones de intervención quirúrgica. La intervención consiste en la osteotomía de desrotación del fémur.

TORSIÓN TIBIAL MEDIAL

La torsión tibial medial (interna) se manifiesta en forma de marcha con el **pie hacia dentro**. Se suele asociar a metatarso varo congénito, *genu valgo* o anteversión femoral. Este trastorno se observa habitualmente durante el segundo año de edad. Frecuentemente se detecta cuando el niño comienza a caminar de manera independiente. Muchos padres se preocupan por la apariencia «encorvada» de las piernas. Normalmente, al nacimiento el maléolo interno queda por detrás del maléolo externo, pero en la edad adulta esta relación se invierte, presentando la tibia una rotación externa de 15 grados. El tratamiento es esencialmente la **observación y tranquilizar a los pacientes**, pues es previsible su resolución espontánea con el crecimiento y desarrollo normales. La corrección se puede apreciar en edades tan tempranas como los 4 años y, en ciertos niños, a los 8-10 años de edad. Las deformidades persistentes con afectación funcional se tratan mediante una osteotomía supramaleolar, que no suele ser necesaria.

TORSIÓN FEMORAL EXTERNA

La torsión femoral externa puede ser consecuencia de una **epifisiólisis de la cabeza femoral**. La radiología de la cadera debería ser una prueba muy accesible en niños mayores de 10 años que presenten dolor en la cadera o rodilla y disminución de la rotación interna a la exploración física. La retrotorsión femoral idiopática suele ser bilateral. Se asocia a una marcha con los **pies hacia fuera** y una mayor incidencia de artrosis degenerativa. La exploración clínica de la torsión femoral externa muestra un aumento de la rotación externa de la cadera y una limitación de la rotación interna. La cadera muestra una rotación externa de hasta 70-90 grados, e internamente rota a solo 0-20 grados. Cuando se diagnostica la epifisiólisis de la cabeza femoral, el tratamiento es fundamentalmente

quirúrgica. En ocasiones, una retroversión femoral persistente tras una epifisiólisis de la cabeza femoral puede producir trastornos funcionales, resultando en una marcha con el pie hacia fuera muy pronunciada y dificultades para mantener las rodillas juntas en sedestación. Esto último puede resultar especialmente incómodo en chicas adolescentes. En estos casos podría estar indicada una osteotomía de Southwick o una realineación quirúrgica.

TORSIÓN TIBIAL LATERAL

La torsión tibial lateral (externa) es menos frecuente que la interna y con frecuencia se asocia a un **pie calcaneovalgo**. Puede ser compensatoria de una anteversión femoral persistente o secundaria a una retracción de la cintilla iliotibial. El crecimiento normal produce una rotación externa, por lo que la torsión tibial externa puede empeorar con el tiempo. Clínicamente, la rótula mira hacia fuera cuando el pie está recto. El ángulo muslo-pie y el ángulo transmaleolar están aumentados. Se puede asociar a una inestabilidad femoropatelar con dolor de rodilla. Aunque con el crecimiento se puede corregir parcialmente, los niños con deformidades muy marcadas pueden necesitar una osteotomía supramaleolar, que se suele realizar entre los 10-12 años.

METATARSO ADUCTO

El metatarso aducto (v. cap. 694.1) se caracteriza por una aducción del antepié y una rotación interna del metatarso. Un 10-15% de los niños con metatarso aducto presentan displasia de cadera. El pronóstico es bueno, dado que la mayoría mejora con un tratamiento conservador. Los pies que se corrigen de forma activa con la estimulación del borde lateral del pie se tratan únicamente con ejercicios de estiramientos. La magnitud de la deformidad se valora con la bisectriz del talón. Los pies que son flexibles y se corrigen a posición neutra con manipulación se tratan con estiramientos, botas correctoras o yesos sucesivos. Los pies que no se corrigen totalmente con medidas conservadoras o las deformidades rígidas requieren la realización de una capsulotomía medial de la primera articulación metatarsocuneana y una liberación de partes blandas en torno a los 2 años de edad. Las osteotomías de la base de los metatarsianos pueden realizarse después de los 6 años de edad.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

695.4 Deformidades en el plano coronal

Jennifer J. Winell, Heith D. Baldwin
y Lawrence Wells

El *genu varo* y el *genu valgo* son deformidades frecuentes de la rodilla en los niños. En la figura 695.2 se muestran los valores normales de los ángulos de la rodilla. La incurvación de la tibia es frecuente en el primer año de edad, el *genu varo* es habitual durante el segundo año de edad y el *genu valgo* es más frecuente entre los 3 y los 4 años.

GENU VARO

El *genu varo* fisiológico es una combinación torsional frecuente que es secundaria a la posición intrauterina (fig. 695.8). Lo habitual es que se corrija espontáneamente con el crecimiento y desarrollo normales. La persistencia del varo más allá del segundo año de edad puede ser patológica. Las causas de esta patología incluyen enfermedades metabólicas del hueso (déficit de vitamina D, raquitismo, hipofosfatemia), epifisiodesis asimétricas (traumáticas, infecciosas, tumorales, enfermedad de Blount), displasias óseas (enanismo, displasia metafisaria) y enfermedades congénitas y neuromusculares (tabla 695.1). Es importante diferenciar el *genu varo* fisiológico de la enfermedad de Blount (tabla 695.2). También se debe diferenciar el *genu varo* fisiológico del raquitismo y de las displasias esqueléticas. El raquitismo se asocia a las alteraciones óseas clásicas apreciables en radiografías simples con metáfisis ensanchadas y desflecadas acompañadas de ensanchamiento de las fisis (v. cap. 64).

TIBIA VARA

La tibia vara idiopática, o **enfermedad de Blount**, es un trastorno del crecimiento producido por una osificación endocondral anormal de la parte medial de la epífisis proximal de la tibia que produce una angulación en



Fig. 695.8 A, En posición acostada, la tibia y el fémur están arqueados pero las piernas no tienen un aspecto arqueado. B, En posición errecta durante la carga y con los tobillos juntos, las piernas están arqueadas. (De Slovis TL, editor: Caffey's pediatric diagnostic imaging, ed 11, Philadelphia, 2008, Mosby.)

Tabla 695.1 Clasificación del genu varo

FISIOLÓGICO
CRECIMIENTO ASIMÉTRICO
Tibia vara (enfermedad de Blount)
• Infantil
• Juvenil
• Adolescente
Displasia fibrocartilaginosa focal
Arresto fisario
Traumático
Infeccioso
Tumor
ENFERMEDADES METABÓLICAS
Déficit de vitamina D (raquitismo nutricional)
Raquitismo resistente a la vitamina D
Hipofosfatemia
DISPLASIAS ESQUELÉTICAS
Displasia metafisaria
Acondroplasia
Encondromatosis

Modificada de Thompson GH: Angular deformities of the lower extremities. En Chapman MW, editor: *Operative orthopedics*, ed 2, Philadelphia, 1993, JB Lippincott, Table 222.1, p. 3132.

Tabla 695.2 Diagnóstico diferencial del genu varo

GENU VARO FISIOLÓGICO	ENFERMEDAD DE BLOUNT
Deformidad leve y simétrica	Angulación aguda y asimétrica
Ángulo metafisodiasfisario <11 grados	Ángulo metafisodiasfisario >11 grados
Fisis proximal de la tibia normal	Inclinación medial de la epífisis Ensanchamiento de la fisis Fragmentación de la metáfisis
Sin decoaptación lateral	Con decoaptación lateral



Fig. 695.9 Enfermedad de Blount en una niña de cinco años. **A** y **B**, Apariencia clínica prequirúrgica. Nótese la desviación medial abrupta de la tibia inmediatamente debajo de la rodilla. El «empuje» lateral de la rodilla en carga exacerba la «cojera». **C**, Radiografía mostrando la angulación abrupta en la unión epifisio-metafisiaria y metáfisis medial radiolúcida y en pico con aparente subluxación lateral del extremo proximal de la tibia. (De Johnstone CE, Young M: Disorders of the leg. En Herring JA, editor: Tachdjian's pediatric orthopaedics, ed 5, Philadelphia, 2014, Elsevier, Fig. 22-4.)

varo y una rotación interna de la tibia (fig. 695.9). La incidencia es mayor en afroamericanos y en niños pequeños con sobrepeso. También es mayor en pacientes con familiares afectados o que comenzaron a caminar de forma precoz. Se ha clasificado en tres tipos dependiendo de la edad de aparición: infantil (1-3 años de edad), juvenil (4-10 años de edad) y adolescente (11 años o más). Las formas juvenil y adolescente se suelen agrupar dentro del término tibia vara tardía. La causa exacta de la tibia vara se desconoce, aunque se cree que resulta de un crecimiento anormal de la fisis debido a un peso excesivo.

La forma **infantil** de la tibia vara es la más frecuente; existe una mayor frecuencia en niñas de raza negra. Aproximadamente el 80% de los casos son bilaterales, con un pico metafisario medial prominente, torsión tibial interna y dismetría. Las características de las formas **juvenil** y **adolescente** (aparición tardía) es la predominancia en niños varones de raza negra, una altura normal o mayor de lo normal, afectación bilateral aproximadamente en un 50% y deformidad en varo lentamente progresiva. La principal molestia es el dolor, y no la deformidad, pues no existe un pico metafisario medial palpable, la torsión tibial interna es mínima, hay una discreta laxitud del ligamento colateral medial y la dismetría es leve. El grupo infantil es el que tiene mayor potencial de progresión.

Se debe realizar una radiografía anteroposterior en bipedestación de ambas piernas con la rótula hacia delante y un radiografía lateral (fig. 695.10). Son preferibles las radiografías en carga porque muestran el mayor grado de deformidad clínica. Se puede medir el ángulo metafisiodiafisiario que resulta útil para distinguir entre el *genu varo* fisiológico y la tibia vara precoz (fig. 695.11). Langeskiöld la ha clasificado en 6 grados atendiendo a su aspecto radiológico (fig. 695.12). La clasificación se realiza en base a los hallazgos de fragmentación de la epífisis, la presencia de un pico medial en la epífisis, el hundimiento del platillo tibial interno y la presencia de una barra ósea. En ocasiones, puede ser necesaria la artrografía, la TC tridimensional o la RM para valorar el menisco, la superficie articular de la tibia proximal, incluyendo la caída posteromedial, o la integridad de la fisis proximal de la tibia.

El **tratamiento** se basa en la edad de aparición de la enfermedad, la edad del niño y la naturaleza de su presentación (primaria o recurrente). En los niños menores de 3 años y en estadio Langeskiöld menor de 3, el uso de ortesis es efectivo y puede evitar la progresión en un 50% de los pacientes. Se recomienda probar el tratamiento ortopédico durante un año como máximo. Si no se obtiene una corrección completa tras un año o si se observa progresión en este periodo, está indicada la osteotomía. Las otras indicaciones del tratamiento quirúrgico son la edad mayor de 4 años, el estadio de Langeskiöld >3 y las deformidades graves. El procedimiento



Fig. 695.10 Radiografía anteroposterior de ambas rodillas en la enfermedad de Blount.

de elección es la osteotomía proximal de tibia valguizante con osteotomía diafisiaria de peroné. En la tibia vara tardía también es necesaria la corrección para restablecer el eje mecánico de la rodilla. La elevación del platillo medial con corrección de la caída posteromedial se ha empleado para el tratamiento de las recidivas.

GENU VALGO

La aparición del genu valgo simétrico bilateral, más evidente alrededor de los 4 años de edad, es parte del proceso fisiológico normal del desarrollo de la pierna. Sin embargo, variaciones de hasta 15 grados de valgo son posibles hasta la edad de 6 años. Por lo que la mayoría de los casos con valgo fisiológico tienen gran oportunidad de corregir hasta esa edad. La distancia intermaleolar con las rodillas juntas es de menos de 2 cm, mientras que en el valgo grave puede medir hasta más de 10 cm. Entre los trastornos que pueden producir un valgo están las enfermedades del metabolismo óseo (raquitismo, osteodistrofia renal), las displasias esqueléticas, las epifisiodesis traumáticas, los tumores y las infecciones. El aumento del valgo de rodillas produce una desviación lateral del eje mecánico con elongación de las estructuras mediales de la rodilla que produce dolor. Las deformidades mayores de 15 grados y que aparecen después de los 6 años de edad no es probable que se corrijan con el crecimiento y precisan de tratamiento quirúrgico. En el esqueleto inmaduro está indicada la hemiepifisiodesis epifisaria medial de tibia o la colocación

de grapas (crecimiento dirigido) para corregir la deformidad. Alcanzada la madurez esquelética, son necesarias las osteotomías en el centro de rotación de la angulación y generalmente se localizan en el fémur distal. Para la planificación preoperatoria es preciso realizar una telerradiografía anteroposterior con la pierna en carga.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

695.5 Deformidades angulares congénitas de la tibia y el peroné

Jennifer J. Winell, Keith D. Baldwin
y Lawrence Wells

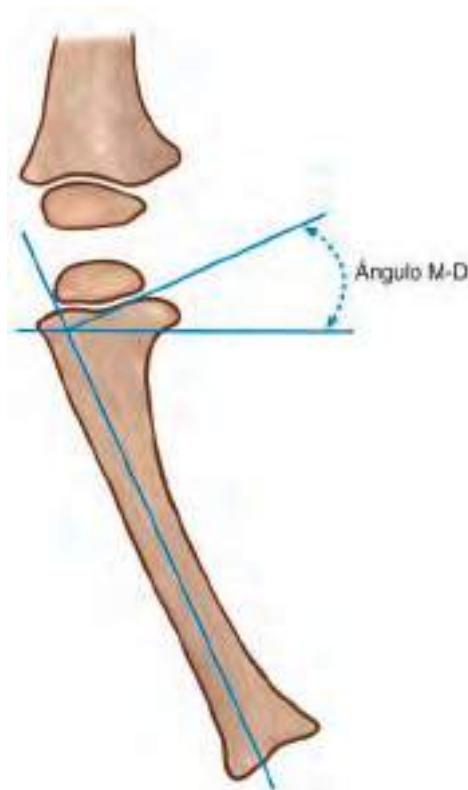


Fig. 695.11 Ángulo metafiso-diafisario (M-D). Trace una línea en la radiografía a través de la fisis proximal de la tibia. Dibuje otra a lo largo de la cortical externa de la tibia. Por último, dibuje una perpendicular a la línea diafisaria como se muestra en el diagrama. (De Morrissey RT, Weinstein SL, editors: Lovell and Winter's pediatric orthopaedics, ed 3, Philadelphia, 1990, Lippincott Williams & Wilkins.)

INCURVACIÓN POSTEROMEDIAL DE LA TIBIA

La causa de la incurvación posteromedial de la tibia es desconocida. Se suele asociar a un pie calcaneovalgo y, en raras ocasiones, a un valgo secundario de la tibia. Esta incurvación es potencialmente corregible con el crecimiento, por lo que no está indicada la cirugía precoz. Sin embargo, a pesar de la corrección de la angulación, puede quedar un acortamiento residual de la tibia y el peroné. La inhibición media del crecimiento es de un 12-13% (rango 5-27%). La dismetría media alcanzada la madurez es de 4 cm (rango de 3-7 cm). El diagnóstico se confirma en las radiografías que muestran una angulación posteromedial sin otras anomalías óseas. La deformidad en calcaneovalgo del pie mejora con estiramientos o con modificaciones en el calzado y, en ocasiones, con ortesis pie-tobillo. Las dismetrías potenciales de menos de 4 cm se tratan mediante una epifisiodesis de la pierna normal a la edad adecuada. Las dismetrías de más de 4 cm requieren una combinación de epifisiodesis contralateral y alargamiento ipsilateral. Puede ser necesaria una osteotomía para corregir el valgo distal y se puede realizar en la misma intervención de corrección de la dismetría.

INCURVACIÓN ANTEROMEDIAL DE LA TIBIA (HEMIMELIA POSTAXIAL)

La **hemimelia peronea** es la causa más común de incurvación anteromedial de la tibia. Puede existir con ausencia completa del peroné o con un desarrollo parcial del peroné tanto proximal como distal. Se asocia a deformidades de fémur, tibia, tobillo y pie. El fémur es corto y presenta una hipoplasia del cóndilo externo que produce inestabilidad rotuliana y *genu valgo*. La tibia presenta una incurvación anteromedial con un menor potencial de crecimiento. Las claves del tratamiento consisten en abordar la estabilidad del tobillo y las deformidades del pie. El tobillo tiene una forma de articulación esférica (enartrosis) con inestabilidad lateral. Las deformidades del pie se caracterizan por la ausencia de los dedos laterales, pie equinocavovaro y coalición tarsal.

Se han descrito varias opciones quirúrgicas y el tratamiento se ajusta a las necesidades individuales y a las expectativas de los padres. En las deformidades graves de los pies puede llevarse a cabo una amputación de Syme o de Boyd y una prostetización precoz, incluso al año de edad. En los pies que pueden ser salvables, la dismetría se puede tratar mediante epifisiodesis de la pierna contralateral o alargamiento de la ipsilateral.

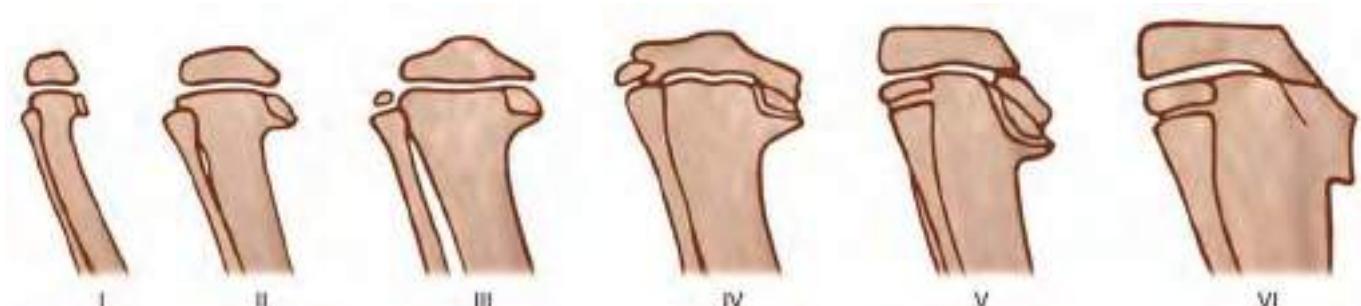


Fig. 695.12 Descripción de los estadios de la enfermedad de Blount infantil. (De Langeskiöld A: Tibia vara [osteochondrosis deformans tibiae]: a survey of 23 cases. Acta Chir Scand 103:1, 1952.)

INCURVACIÓN ANTEROLATERAL DE LA TIBIA

La incurvación anterolateral de la tibia se asocia a **seudoartrosis** congénita de la misma. El 50% de los pacientes padece **neurofibromatosis**, si bien solo el 10% de los pacientes con neurofibromatosis la padece. La seudoartrosis se localiza normalmente en el tercio medio y distal de la tibia. Boyd la ha clasificado dependiendo de la gravedad de la deformidad según la presencia de cambios quísticos y displásicos. El tratamiento de este cuadro es muy frustrante, con malos resultados. Se ha recomendado el uso de ortesis precozmente para prevenir las fracturas; sin embargo, no ha tenido buen resultado. Se han descrito numerosas intervenciones para conseguir la consolidación, tales como el aporte de injerto en una o dos capas con osteosíntesis estable, enclavado endomedular con o sin injerto óseo y el método de Ilizarov. Con la aparición de la microcirugía se han empleado los injertos de peroné vascularizado con resultados diversos. Debido a las escasas posibilidades de consolidación y a la dismetría considerable que produce, puede ser preferible una amputación por debajo de la rodilla con rehabilitación precoz. Es importante, en cualquier caso, no tratar de corregir la angulación mediante osteotomías.

DEFICIENCIA LONGITUDINAL DE LA TIBIA

Esta alteración tiene una herencia autosómica dominante y se ha clasificado en cuatro tipos dependiendo de qué parte de la tibia presenta deficiencia. Las otras anomalías asociadas son las deformidades del pie, la displasia de cadera y el sínfalangismo en las manos. El tratamiento depende de la epífisis proximal de la tibia y del mecanismo funcional del cuádriceps. En la deformidad tipo Ia, la epífisis proximal de la tibia está ausente y se recomienda una desarticulación de la rodilla y prostetización. En el tipo Ib y II, la epífisis proximal de la tibia existe y el tratamiento consiste en una amputación precoz de Syme, seguida de una sinostosis en la tibia y el peroné, y el uso de una prótesis por debajo de la rodilla. El tipo III es infrecuente y el tratamiento consiste en una amputación de Syme y la prostetización. La deformidad tipo IV se asocia a una diástasis que requiere de técnicas de estabilización del tobillo y una corrección de la dismetría en una fase posterior.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

Tabla 696.1 Causas de dismetría en miembro inferior	
ACORTAMIENTO	ALARGAMIENTO
CONGÉNITAS Hemiatrofia* Displasia esquelética Fémur corto Deficiencia focal femoral proximal* Hemimelia peronea, tibial Displasia del desarrollo de la cadera*	CONGÉNITAS Hemihipertrofia* Malformación vascular local
TUMOR Desarrollo Neurofibromatosis Exostosis múltiple Encondromatosis (enfermedad de Ollier) Osteocondromatosis Displasia fibrosa (síndrome de Albright) Condrodisplasia punctata Displasia epifisiaria hemimérica (enfermedad de Trevor) Radioterapia anterior a la madurez ósea (arresto fisario)* Resección de neoplasia benigna o maligna	TUMOR Desarrollo Neurofibromatosis Hemangioma de tejidos blandos Malformación arteriovenosa Hemihipertrofia con tumor de Wilms Aneurisma
INFECCIÓN Osteomielitis* Artritis séptica Tuberculosis	INFECCIÓN Inflamación Osteomielitis metafisaria Artritis reumatoide Hemartrosis (hemofilia)
TRAUMA Lesión fisaria* Reemplazo articular fallido Osteotomía, pseudoartrosis atrófica Superposición, mala posición de fragmentos de fractura* Quemaduras	TRAUMA Fractura metafisaria y diafisaria Cirugías diafisarias (injerto óseo, osteosíntesis, legrado perióstico)
ENFERMEDAD NEUROMUSCULAR Poliomielitis Parálisis cerebral* Mielomeningocele Neuropatía periférica Lesiones cerebrales focales (hemiplejía)	
OTRAS Enfermedad Legg-Calvé-Perthes* Epifisiólisis de la cabeza femoral	OTRAS Síndrome de Russell-Silver Síndrome de Klippel-Trénaunay-Weber

*Común.

Modificada de Moseley C. Leg-length discrepancy. *Pediatr Clin North Am* 33(6):1385, 1986.

Capítulo 696

Dismetría de miembros inferiores

Richard S. Davidson

Una discrepancia en la longitud de las piernas puede deberse a varias condiciones congénitas o adquiridas (tabla 696.1). Aunque hasta el 25% de los adultos puede tener una diferencia de más de 1 cm, solo un pequeño porcentaje tiene una diferencia de 2 cm. La principal consecuencia es la asimetría de la marcha. En estos pacientes se observa un aumento en el movimiento vertical de la pelvis y consumen más energía durante la deambulación. Aunque puede desarrollarse una pequeña curvatura lumbar compensatoria, hay pocas pruebas que sugieran que la dismetría ocasione dolor de espalda, escoliosis estructural o artrosis. El objetivo del tratamiento es que la diferencia de longitud en la madurez esquelética sea <2-2,5 cm; se dispone de muchos métodos de tratamiento para lograr este objetivo. El conocimiento de la etiología subyacente, junto con un seguimiento regular para evaluar el crecimiento de las extremidades y la madurez esquelética, permite al médico que trata al paciente hacer un pronóstico de la discrepancia en la madurez esquelética y planificar el tratamiento. Un subgrupo de pacientes presentará anomalías viscerales o musculoesqueléticas asociadas, que deben también ser identificadas y tratadas.

DIAGNÓSTICO Y HALLAZGOS CLÍNICOS

La asimetría de la marcha es el motivo de consulta más frecuente. La pierna más larga a menudo se mantiene flexionada durante la bipedestación estática para nivelar la pelvis. El diagnóstico se realiza mediante la exploración y unas radiografías especiales que ayudan a cuantificar la diferencia existente y a predecir cuál será la discrepancia en la madurez. La diferencia de longitud

puede deberse a hipoplasia, hiperplasia o deformidad angular (discrepancia estructural); a una contractura de partes blandas en las caderas, las rodillas o los tobillos (acortamiento aparente o funcional); o a una combinación de estas condiciones. Otros factores que contribuyen incluyen la subluxación o luxación de la cadera, una disminución en la altura del pie (congénita o neuromuscular) o trastornos estructurales de la pelvis. Se requiere una exploración minuciosa para identificar todos los factores que contribuyen a la discrepancia. La contractura muscular de la cadera también crea la apariencia de una desigualdad en la longitud de las piernas. Por ejemplo, para apoyarse en una cadera en abducción, el paciente debe elevar la cadera contralateral y la pelvis, por lo que la pierna contralateral parece corta.

Hay varios métodos clínicos para medir la longitud del miembro. Nuestra preferencia consiste en realizar un examen en bipedestación, colocando bloques de diferentes tamaños debajo de la pierna corta hasta que la pelvis esté nivelada (fig. 696.1). Un método alternativo es medir la longitud de cada pierna con el paciente en decúbito supino mediante las pruebas Galeazzi y Alis. El método tradicional que utiliza una cinta métrica es muy inexacto debido a, por ejemplo, los puntos de medición utilizados, la atrofia muscular y el movimiento de los pacientes. También se debe valorar el arco de movilidad de la cadera, la rodilla y el tobillo para identificar cualquier causa de la aparente discrepancia. Una contractura fija de la cadera en 10 grados de abducción (o aducción) creará una dismetría aparente de 2 a 3 cm. Del mismo modo, una contractura en flexión de la cadera y/o de la



Fig. 696.1 Exploración con bloques colocados por debajo de la pierna más corta hasta nivelar la pelvis.



Fig. 696.2 Escanograma para demostrar la discrepancia de longitud exacta de las piernas.

rodilla creará un acortamiento aparente de la extremidad, mientras que una contractura en equino del tobillo generará un alargamiento aparente de la extremidad. Una escoliosis lumbar rígida (contractura suprapélvica) creará una oblicuidad pélvica y una discrepancia asociada en la longitud del miembro. Una vez cuantificada, una dismetría debe ser seguida a intervalos regulares hasta la madurez. Generalmente se realizan evaluaciones a intervalos de 6 a 12 meses.

EVALUACIÓN RADIOLÓGICA

La evaluación radiológica complementa el examen clínico; normalmente se usan ambos para tomar decisiones respecto al tratamiento. Se dispone de cinco técnicas diferentes. La **telerradiografía** es una única radiografía de ambas extremidades inferiores (en bipedestación) y requiere un chasis largo. Se coloca una regla en la película y se hacen mediciones directas con un error de ampliación del 6%. Una ventaja es que permite evaluar las deformidades angulares. Su principal indicación es en niños pequeños. Desafortunadamente, ya que se utiliza una única exposición para toda la extremidad y dado que el tobillo es menos denso que la cadera, puede ser difícil «ver» toda la pierna. Además, debido a que la fuente de rayos X se localiza a nivel de la rodilla y se proyecta hacia arriba hasta la cadera y hacia abajo hasta el tobillo, este método proyecta la cadera y el tobillo sobre la regla haciendo que la extremidad parezca más larga de lo que realmente es, sobre todo en pacientes obesos. La **ortorradiografía** consta de tres exposiciones separadas de las caderas, las rodillas y los tobillos sobre un chasis largo. El paciente se sitúa en decúbito supino, y se coloca una regla en el chasis para medir la longitud del hueso. Sin embargo, el paciente debe permanecer inmóvil durante las tres exposiciones, lo que a menudo es difícil de lograr en los niños más pequeños. Debido a que el haz de rayos X se apunta hacia la cadera, la rodilla y el tobillo en cada una de las tres exposiciones, la medición de la longitud es correcta y cada una de las tres articulaciones se expone de forma correcta. Las radiografías abarcan desde la parte superior de la pelvis hasta la parte media del fémur, desde la parte media del fémur hasta la parte media de la tibia, y desde la parte media de la tibia hasta por debajo del pie para cada una de las tres exposiciones, respectivamente, lo que permite la evaluación de la deformidad angular únicamente en el plano frontal. El

escanograma también consiste en exposiciones separadas de las caderas, las rodillas y los tobillos en un chasis con una regla radiográfica; se utiliza una placa del tamaño de una radiografía de tórax (**fig. 696.2**). No hay error de ampliación; los pacientes deben permanecer quietos durante las tres exposiciones y las deformidades angulares no pueden ser evaluadas. Aunque la TC es una técnica precisa, la evaluación lleva mucho tiempo y no está disponible en la mayoría de los centros. Además, el radiólogo debe normalizar el eje de la pierna al tamaño de pantalla para medir con precisión las extremidades. Otra técnica, llamada EOS, usa un escáner 3D de dosis bajas de radiación (de 1/7 a 1/10), pero requiere un radiólogo experto para alinear correctamente las extremidades para las mediciones digitales. Independientemente de la técnica, es fundamental que las rótulas señalen hacia delante, que las mediciones se realicen en el plano de la extremidad y que se utilice el mismo método en las mediciones seriadas que deben compararse.

En presencia de deformidades en flexión o extensión, cada hueso debe ser radiografiado de forma individual con una regla de manera que el haz de rayos X sea perpendicular al hueso y la regla paralela al hueso.

Además de la cuantificación de la discrepancia, es esencial determinar la edad esquelética (edad ósea). Para estimar la edad ósea, en cada visita, normalmente, se realiza una radiografía anteroposterior de la mano y la muñeca y se compara con los estándares del Atlas de Greulich y Pyle. Aunque se dispone de técnicas más precisas, la mayoría consumen más tiempo y son poco prácticas para ser aplicadas de forma rutinaria. El rango de variabilidad cuando se utiliza un atlas es de aproximadamente nueve meses, por lo que el método es más preciso cuando se han recogido múltiples datos.

TRATAMIENTO

Las opciones de tratamiento incluyen la observación, un alza o una ortesis en el calzado; un procedimiento de acortamiento de la extremidad (acortamiento agudo y fijación interna frente a acortamiento gradual mediante detención del crecimiento o crecimiento guiado); un procedimiento de alargamiento de extremidades (mediante fijación interna o externa); o una combinación de estos métodos. A menudo se corrigen de forma simultánea las deformidades. En las deficiencias congénitas (fémur, tibia, peroné) en las

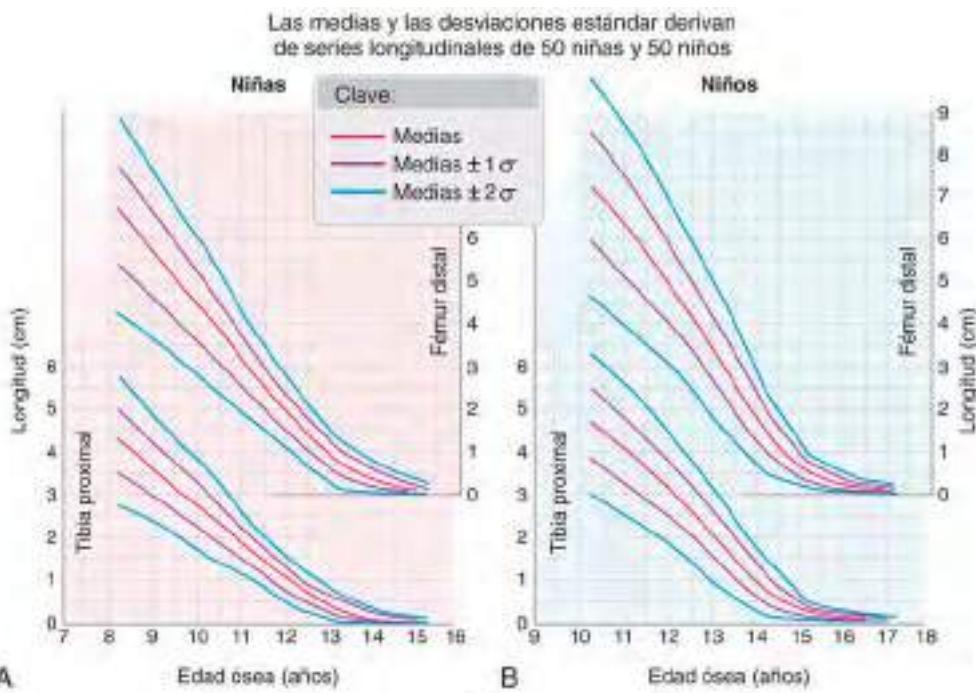


Fig. 696.3 Gráficos de potencial de crecimiento de fémur distal y tibia proximal para niñas (A) y niños (B). Estas tablas están basadas en los datos de crecimiento y en un estimado que se atribuye al crecimiento del fémur distal (70%) y de la tibia proximal (56%) comparado con la longitud total del hueso respectivo. Los datos se presentan relacionando la edad ósea desde los 8 años hasta la madurez ósea. (De Herring JA: Limb length discrepancy. En Herring JA, editor: Tachdjian's pediatric orthopaedics, ed 5, Philadelphia, 2014, Elsevier, Fig 24-13.)

que la desigualdad de longitud de las extremidades probablemente necesitará más de tres alargamientos (más de 20 cm), una amputación temprana del pie puede ser la mejor opción para lograr un resultado funcional óptimo. Además de la magnitud de la discrepancia prevista en la madurez esquelética, son consideraciones importantes tanto la estatura adulta prevista (estimada a partir de los miembros de la familia) como los deseos del paciente y la familia.

Las discrepancias de hasta 2,5 cm se pueden tratar mediante observación o un alza en el zapato. Puede colocarse hasta 1 cm dentro del calzado, y hasta 5 cm pueden ser añadidos por fuera del zapato. No se requiere la corrección completa de la dismetría, y la altura de la elevación debe ser ajustada en base a la marcha y el confort del paciente. Se puede utilizar un dispositivo ortopédico como medida temporal antes del tratamiento definitivo. Para dismetrías masivas, una prótesis «pie en pie» constituye una alternativa razonable hasta que se pueda alcanzar la longitud del miembro o en pacientes que no pueden o no desean someterse a una corrección quirúrgica.

Para los pacientes con una discrepancia entre 2 y 5 cm, se puede realizar una **epifisiodesis** a pacientes con esqueleto inmaduro, y un acortamiento agudo a pacientes esqueléticamente maduros. La epifisiodesis consiste en un cese temporal o permanente del crecimiento de una o más fisis. Es más frecuente realizar una detención permanente del crecimiento cuando se dispone de suficientes datos que permitan pronosticar con exactitud cuándo realizar el procedimiento. Aproximadamente el 65% del crecimiento de la extremidad inferior se produce en el fémur distal (37%, 9 mm/año) y en la tibia proximal (28%, 6 mm/año). Los varones suelen crecer hasta los 16 años de edad, mientras que las mujeres crecen hasta los 14 años de edad. De esta forma, la realización de una epifisiodesis tanto del fémur distal como de la tibia proximal en un paciente con tres años de crecimiento potencial consigue, aproximadamente, 4,5 cm de corrección. Las técnicas utilizadas para determinar el momento de la epifisiodesis son el método Menelaus, el método de Green y Anderson, el gráfico de la línea recta de Moseley y el método multiplicador (figs. 696.3 a 696.5). La técnica quirúrgica más común es la epifisiodesis percutánea, en la que la fisis es lesionada con un taladro y una cucharilla bajo control radioscópico. Este es un procedimiento ambulatorio con pocas complicaciones. La colocación de placas y tornillos, o simplemente tornillos, a través de la fisis es una alternativa, pero por lo general requiere una segunda intervención para retirar el material de síntesis. En pacientes en los que no se dispone de datos suficientes o en aquellos en los que el diagnóstico subyacente está asociado con un patrón de crecimiento no predecible, se puede considerar una técnica reversible, como la utilización de grapas, placas y/o tornillos. Una vez que se ha igualado la longitud, se puede retirar el material de síntesis, lo que permite que se reanude el

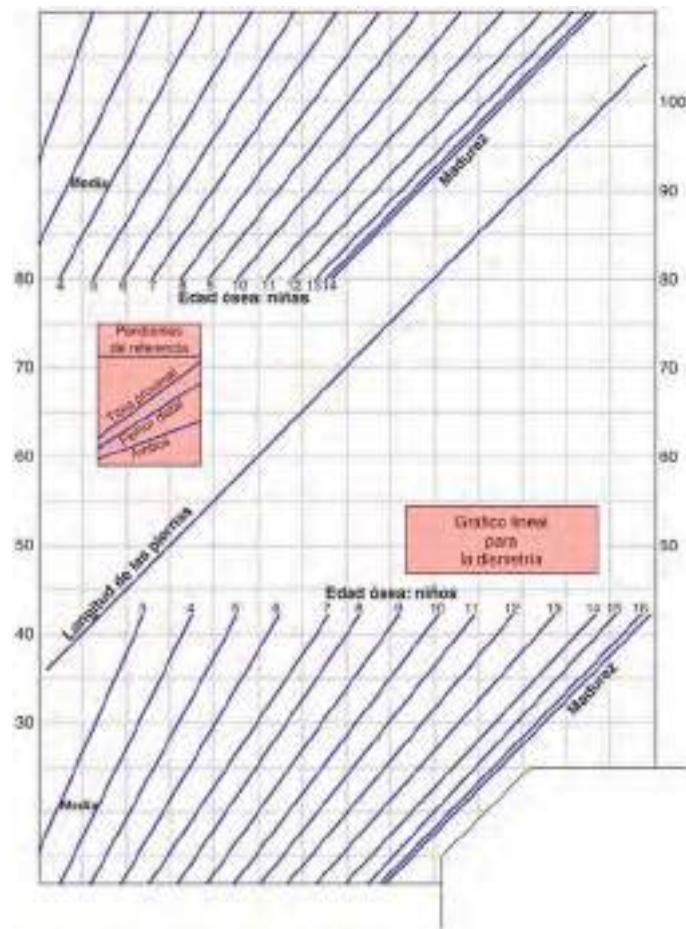


Fig. 696.4 Gráfico de la línea recta de Moseley para la evaluación de las desigualdades en la longitud de las piernas. Permite correlacionar simultáneamente la pierna normal, la pierna corta y la edad ósea del niño. Pronostica con precisión las longitudes de cada extremidad con la madurez esquelética. La pendiente de referencia se utiliza como guía para determinar cuándo se debe realizar el tratamiento adecuado. (De Moseley CF: A straight-line graph for leg-length discrepancies. J Bone Joint Surg Am 59:174-179, 1977.)

Multiplicadores para niños y niñas (Paley y cols., 1999)				Fórmulas para la predicción de la dismetría
Niños		Niñas		
Edad	Multi- plicador	Edad	Multi- plicador	
0	5,08	0	4,83	Dismetria prenatal (congenita) $\Delta_{\text{m}} = \Delta \times M$
0,4	4,01	0,3	4,01	Dismetria posnatal (del desarrollo) $\Delta_{\text{m}} = \Delta + I \times G$
1	3,24	1	2,97	Inhibición - $I = 1 - \frac{S - S^*}{L - L^*}$
1,3	2,99	2	2,39	Crecimiento restante - $G = L(M - 1)$
2	2,09	3	2,05	$\Delta_{\text{m}} = \text{Dismetria en la madurez}$
3	2,23	3,3	2,00	$\Delta = \text{Dismetria actual}$
4	2,00	4	1,83	$L \& S = \text{Longitud actual de la pierna}$ $L^* \& S^* = \text{Longitud de la pierna larga}$
5	1,03	5	1,66	y de la pierna corta
6	1,68	6	1,53	en cualquier otro momento
7	1,57	7	1,43	desde que se inició
8	1,47	8	1,33	la dismetria
9	1,38	9	1,26	
10	1,31	10	1,19	
11	1,24	11	1,13	
12	1,18	12	1,07	
13	1,12	13	1,03	
14	1,07	14	1,00	
15	1,03	15	1,00	
16	1,01	16	1,00	
17	1,00			
18	1,00			

Fig. 696.5 Multiplicador de Paley. Este es un método sencillo para determinar la discrepancia de longitud de las piernas (dismetria) en la madurez. Este método es aplicable para los trastornos de acortamiento en los que el retraso del crecimiento es constante. (De Paley D, Bhate A, Herzenberg JE, Bowen JR: Multiplier methods for predicting limb-length discrepancy. J Bone Joint Surg Am 82:1432-1446, 2000.)



Fig. 696.6 Dispositivo de Ilizarov en el que se aprecia el alargamiento óseo mediante osteogénesis por distracción.

crecimiento. Cuando el paciente no tiene la madurez esquelética, o si se considera apropiado esperar hasta la madurez antes del tratamiento, el acortamiento agudo puede ser la mejor opción. El acortamiento agudo se realiza normalmente en el fémur (se han descrito varias técnicas), dado el mayor riesgo de complicaciones (síndrome compartimental, problemas neurovasculares) asociadas con el acortamiento de la tibia y el peroné.

Para dismetrías >5 cm, el alargamiento de la extremidad corta es el procedimiento de elección. Una excepción sería una discrepancia secundaria al sobrecrecimiento de una extremidad, en la que se prefiere el acortamiento del miembro a fin de preservar las proporciones del cuerpo, para lo cual se prefiere un acortamiento agudo o gradual de la extremidad anormal. Los pacientes con dismetrías esperadas >8-10 cm a menudo requieren uno o más procedimientos de alargamiento (con varios años de diferencia), con o sin una epifisiodesis. La técnica utilizada con más frecuencia para el alargamiento de las extremidades implica la colocación de un fijador externo, ya sea un fijador en anillo, como el dispositivo de Ilizarov, o un fijador monolateral (fig. 696.6). Se realiza una osteotomía en la unión metáfiso-diafisaria y se consigue el alargamiento gradualmente mediante distracción en la corticotomía. La tasa habitual de alargamiento es de 1 mm/día. Se necesita utilizar el fijador un mínimo de tres meses, precisando aproximadamente un mes por cada centímetro de longitud ganado. Puede ser necesario utilizar el fijador más tiempo en caso de que el hueso sea patológico o en caso de enfermedades metabólicas que afecten a la formación del hueso. Se puede ganar un máximo del 15-25% de la longitud original del hueso en cada tratamiento. Una ventaja del fijador circular o de los fijadores externos multiaxiales es su capacidad para corregir deformidades angulares coexistentes al mismo tiempo. Los avances tecnológicos han permitido el desarrollo de clavos intramedulares de alargamiento y compresión impulsados por imanes externos. Estos pueden proporcionar una mayor satisfacción del paciente y reducir las complicaciones.

Las complicaciones incluyen la infección del tracto de las agujas o tornillos del fijador (la más común), la infección de la herida, la hipertensión, la subluxación articular, las contracturas musculares, la consolidación prematura, el retraso de consolidación, los problemas relacionados con el implante y las fracturas después de la retirada del implante. Por último, la amputación precoz y protetización pueden proporcionar la mejor función a largo plazo en pacientes con una previsión de discrepancia que supere los 18 a 20 cm, sobre todo cuando coexisten deformidades o deficiencias del pie ipsilateral (figs. 696.7 y 696.8). La alternativa serían múltiples



Fig. 696.7 Prótesis de extensión. Discrepancia en la longitud de la pierna (A) y compensación con la prótesis de extensión (B).



Fig. 696.8 Radiografía anteroposterior de una hemimelia de peroné con dismetría.

procedimientos reconstructivos durante la infancia y la adolescencia. El impacto de los múltiples procedimientos en el desarrollo psicosocial del niño también debe tenerse en cuenta al formular el plan de tratamiento en estos casos complejos.

La bibliografía está disponible en [Expert Consult](#).

Capítulo 697

La rodilla

J. Todd R. Lawrence

DESARROLLO NORMAL DE LA RODILLA

La rodilla es una articulación sinovial, se forma entre el tercer y el cuarto mes de desarrollo fetal. Sus centros de osificación secundarios del fémur distal se forman entre el sexto y el noveno mes de desarrollo fetal y entre el octavo mes fetal y el primer mes posnatal en la tibia proximal. El centro de osificación rotuliano aparece entre los 2 y los 4 años en niñas y entre los 3 y los 5 años en niños.

ANATOMÍA Y ARCO DE MOVILIDAD

La rodilla es la articulación más grande del cuerpo y actúa principalmente como una bisagra modificada. El fémur distal tiene forma de leva, ya que los cóndilos femorales medial y lateral tienen formas ligeramente diferentes. Esto permite que durante la flexión de la rodilla se produzca un movimiento de deslizamiento posterior del fémur sobre la meseta tibial. Esto también permite cerca de 8-12 grados de rotación a través del arco de flexión y extensión. El arco de movilidad normal de la rodilla es desde la posición neutra (totalmente recta) a 140 grados de flexión. En muchos niños puede ser normal un aumento de la laxitud de los ligamentos,

incluyendo una hiperextensión de hasta 10-15 grados. La mayoría de las actividades se pueden realizar en el arco de flexión de 0-70 grados.

La rodilla se compone de tres articulaciones: *femoro-rotuliana, femorotibial y tibioperonea*. Los ligamentos cruzados anterior y posterior, así como los ligamentos colaterales medial y lateral, estabilizan la rodilla durante el movimiento. Los meniscos medial y lateral soportan la carga ante fuerzas de compresión, lo que ayuda a redistribuir las presiones desde el fémur distal más redondeado a la tibia proximal más plana. El ligamento femororotuliano medial es el principal restrictor estático contra el desplazamiento lateral de la rótula. También hay varias bolsas alrededor de la rodilla que amortiguan y reducen la fricción sobre los tendones que cruzan la articulación de la rodilla.

697.1 Menisco lateral discoide

J. Todd R. Lawrence

El menisco lateral discoide (MLD) es una variación anatómica congénita del menisco lateral que puede ser asintomática o causar el *síndrome clásico de la rodilla «con chasquidos»*. Debido a que muchos casos pueden permanecer asintomáticos durante años, la verdadera incidencia es difícil de determinar, pero se estima que ocurre en el 3-5% de los niños y adolescentes. Hasta el 25% de los casos de MLD pueden ser bilaterales.

Anatómicamente, el menisco normal (fig. 697.1A) está unido a lo largo de su periferia y en sus extremos, anterior y posterior, de la «C» a la tibia. Durante el movimiento de la rodilla, el menisco se desplaza en dirección anterior y posterior para acompañar el movimiento en el que el cóndilo femoral lateral rueda sobre la tibia, que se produce con la flexión de la rodilla. Sin embargo, con un MLD, el tejido meniscal atrapado entre las superficies articulares se empuja en dirección anterior conforme se flexiona la rodilla. Estas fuerzas anormales, con el tiempo, producen desgarros en el tejido meniscal, en sus inserciones periféricas o en ambas. Las roturas o estiramientos de este tejido permiten un desplazamiento meniscal excesivo durante los rangos de movilidad de la rodilla. Frecuentemente se escucha o se siente un chasquido al flexionar la rodilla, por lo general entre los 90-120 grados de flexión de la rodilla, conforme el menisco se extruye en dirección anterior; se escucha un fuerte chasquido o ruido metálico cuando se extiende la rodilla, por lo general en los últimos 30 grados de extensión, conforme el menisco se vuelve a reducir entre las superficies articulares.

Hay tres tipos de MLD, de acuerdo con la *clasificación de Watanabe*, ampliamente utilizada. El tipo I, o **menisco discoideo lateral completo**, es el que produce síntomas con más frecuencia, y se caracteriza por un menisco lateral engrosado que cubre por completo la superficie tibial (v. fig. 697.1B). Siempre hay tejido meniscal interpuesto entre las superficies articulares. El tipo II, o **menisco discoideo lateral incompleto** es de tamaño variable y cubre un porcentaje menor de la superficie tibial (v. fig. 697-1C) en comparación con el tipo completo. Aunque el menisco puede sufrir distensiones o roturas con el tiempo, se cree que tanto el MLD completo como el incompleto se desarrollan con unas inserciones periféricas normales. El tipo III, o **variante de Wrisberg de menisco lateral**, carece de inserciones periféricas posteriores. En lugar de ello se estabiliza posteriormente por un ligamento meniscofemoral muy desarrollado, o ligamento de Wrisberg, que fija el cuerno posterior del menisco lateral a la superficie lateral del cóndilo femoral medial (v. fig. 697.1D). Como resultado, el tipo ligamento de Wrisberg de MLD es extremadamente móvil. Aunque su forma no es necesariamente discoide, la hipermovilidad de la porción posterior del menisco permite que se extruya en sentido anterior con la flexión y regrese a su posición con la extensión, como es característico de las otras variantes de MLD.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS Y DIAGNÓSTICO

Todos los tipos de MLD pueden ser asintomáticos, especialmente si tienen unas inserciones periféricas estables. Un MLD sintomático en la primera infancia está producido, generalmente, por una rotura de menisco o por la ausencia de las inserciones periféricas que permiten la extrusión anterior durante la flexión y la reducción con la extensión, ocasionando el *chasquido de rodilla clásico*. Mientras algunos pacientes pueden presentar clínica de forma tan precoz como los 2 años de edad, el debut típico suele ser posterior a los 6 años de edad; en la mayoría de los pacientes se inician los síntomas durante la adolescencia. Conforme estos pacientes aumentan de peso con el brote de crecimiento de la adolescencia, aumentan las cargas estáticas y dinámicas sobre el tejido, a menudo durante la práctica de deportes de alto nivel. La degeneración de la porción central del MLD con la carga de peso directa hace que el menisco sea muy susceptible a las lesiones y a las roturas,

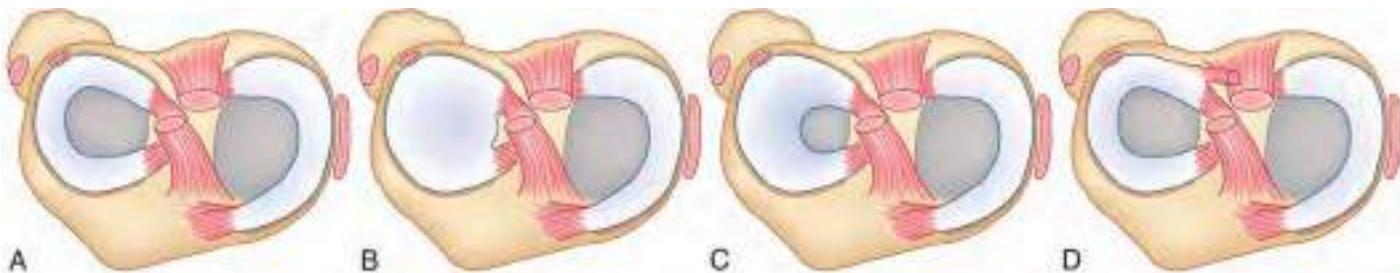


Fig. 697.1 Anatomía del menisco normal y variantes discoideas. **A**, El menisco externo normalmente tiene forma de C con inserciones circunferenciales y en sus extremos. **B**, Menisco lateral discoide completo o tipo I, que cubre todo el platillo tibial y sus inserciones son normales. **C**, Menisco lateral discoide tipo II, o incompleto, que cubre parcialmente el platillo tibial y también tiene inserciones normales. **D**, El tipo III, o tipo ligamento de Wrisberg, parece similar en forma a un menisco lateral normal, pero carece de suficientes inserciones posteriores, lo que resulta en un menisco hipermóvil. El ligamento de Wrisberg asegura el cuerno posterior del menisco a la cara lateral del cóndilo femoral medial.

produciendo dolor en la parte lateral e inflamación de la rodilla. En estos pacientes a menudo no se aprecia el chasquido clásico.

Los niños más pequeños no suelen presentar antecedentes de ningún traumatismo o evento desencadenante agudo, más bien se quejan de un chasquido en la rodilla con hinchazón ocasional. Los niños mayores y los adolescentes a menudo pueden recordar un evento desencadenante y a veces presentan un chasquido mecánico, pero con más frecuencia presentan dolor en la interlínea articular lateral e inflamación de rodilla. La exploración puede mostrar un derrame leve y dolor a la palpación sobre la interlínea articular lateral. Con la flexión de la rodilla a veces se puede apreciar un chasquido con una ligera protuberancia a lo largo de la parte anterior de la interlínea articular lateral, conforme el menisco se extruye en dirección anterior. A medida que la rodilla se coloca de nuevo en extensión, aproximadamente 20-30 grados antes de alcanzar la extensión completa, se puede apreciar cómo se reduce el menisco de vuelta a su sitio y desaparece la protuberancia en la interlínea articular lateral.

Es necesario un alto nivel de sospecha basado en los hallazgos de la historia y la exploración, dado que muchos pacientes se aquejarán de sentir la rodilla "dislocada". Si se considera este diagnóstico se deben obtener proyecciones anteroposterior y lateral estándares de rodilla, así como la proyección axial de rótula de Merchant y una proyección posteroanterior con la rodilla flexionada 45 grados (túnel). Las radiografías de rodilla pueden mostrar un ensanchamiento de la cara lateral de la articulación de la rodilla, el aplanamiento del cóndilo femoral lateral, resultando en una apariencia cuadrada, y una concavidad en la parte lateral de la meseta tibial. Debido a que estos hallazgos son muy inespecíficos, si la historia o los hallazgos de la exploración sugieren la existencia de un MLD, se debe realizar una resonancia magnética, que proporcionará un diagnóstico definitivo.

TRATAMIENTO

Los pacientes sin síntomas o en los que se encuentra un MLD de forma casual, sin evidencia de rotura o de inestabilidad del menisco no precisan tratamiento. Se les debe instruir sobre los síntomas para anticiparse, pero normalmente no es necesario restringir la actividad. Si el dolor de rodilla o los síntomas mecánicos limitan la actividad o se produce una rotura de menisco se debe valorar la intervención quirúrgica. A menudo se realiza una meniscectomía parcial de remodelación, consistente en la resección artroscópica de la parte central con el objetivo de obtener un menisco con un aspecto anatómico normal (fig. 697.2). Las restantes roturas que afectan al reborde meniscal se reparan o se escinden. Si el menisco también es inestable se repara según corresponda. Debido a que las roturas que se extienden desde el centro del tejido del menisco hasta el borde de la periferia son difíciles de reparar y a que quitar todo el exceso de tejido del menisco dejaría las superficies articulares sin protección, conduciendo a una artrosis precoz, es preferible tratar las roturas en un MLD tan pronto como se desarrollan y antes de que se extiendan a la periferia.

La bibliografía está disponible en [Expert Consult](#).

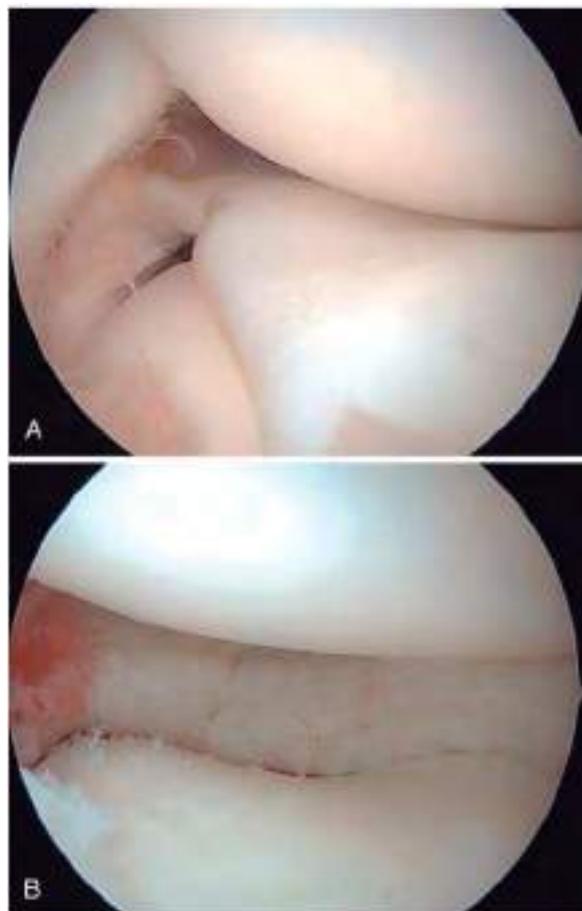


Fig. 697.2 Tratamiento quirúrgico del menisco lateral discoide. Imágenes artroscópicas de un menisco lateral discoide completo antes (**A**) y después (**B**) de una meniscectomía parcial.

medial de los músculos gemelo y semimembranoso. Se presentan como bolsas independientes llenas de líquido o por medio de una hernia a través de la cápsula articular posterior de la rodilla en esta misma localización. Histológicamente, los quistes se clasifican como fibrosos, sinoviales, inflamatorios o de transición. Por lo general, los quistes poplíteos se resuelven espontáneamente, aunque el proceso puede tardar varios años.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS Y DIAGNÓSTICO

Los pacientes suelen presentar una masa por detrás de la rodilla que puede ser bastante grande en el momento de presentación. Generalmente no hay síntomas de que pueda existir una lesión interna de la rodilla. La exploración revela una masa firme pero compresible en el hueco poplítico, a menudo situada medialmente y distal al pliegue poplítico. La masa suele ser más evidente cuando se extiende la rodilla. La transluminación del quiste durante

697.2 Quiste poplítico (quiste de Baker)

J. Todd R. Lawrence

Los quistes poplíticos o **quistes de Baker** son masas quísticas simples llenas de un material gelatinoso que se desarrollan en la fosa poplítica, la depresión poco profunda situada en la parte posterior de la rodilla. Se consideran raros en los niños. Se producen con mayor frecuencia en la región de la cabeza

la exploración es una prueba diagnóstica simple. Las radiografías de la rodilla son normales, pero se deben obtener para identificar otras lesiones, como osteocondromas, osteocondritis disecante y tumores malignos. La ecografía, la resonancia magnética o la aspiración pueden confirmar el diagnóstico. La ecografía se puede usar para confirmar la existencia de una lesión quística simple en la localización anatómica esperada y es frecuentemente la única prueba necesaria para confirmar el diagnóstico con estos hallazgos. Si se identifica una masa sólida, una lesión vascular o un quiste complejo en la ecografía, se puede realizar una resonancia magnética para evaluar dicha masa. En presencia de un derrame de rodilla debe considerarse la posibilidad de realizar una resonancia magnética de la misma para evaluar una posible patología intraarticular, que podría estar causando el derrame. Estos niños también deben ser evaluados en busca de *otras patologías* que puedan causar derrames de rodilla recurrentes o intermitentes, incluyendo la enfermedad de Lyme, la artritis idiopática juvenil u otros procesos autoinmunes. La presencia de una masa sólida detectada en la ecografía o en la resonancia magnética exige la realización de pruebas diagnósticas adicionales y una posible biopsia.

TRATAMIENTO

En la mayoría de los casos, tranquilizar al paciente es lo único que se requiere en los quistes poplíticos porque a menudo se resuelven espontáneamente. El reposo y la elevación de la pierna se pueden recomendar para favorecer el drenaje del líquido acumulado dentro del quiste. En raras ocasiones, la aspiración puede reducir el tamaño del quiste y una inyección de corticoides puede reducir la inflamación. Sin embargo, como los quistes suelen reaparecer después de la aspiración, los beneficios no justifican el riesgo del procedimiento. La extirpación quirúrgica de un quiste poplítico está indicada solo cuando los síntomas son limitantes y no se han resuelto después de varios meses de tratamiento conservador.

La bibliografía está disponible en *Expert Consult*.

697.3 Osteocondritis disecante juvenil

J. Todd R. Lawrence

La osteocondritis disecante (OCD) es un proceso patológico localizado en el hueso subcondral que afecta secundariamente al cartílago articular suprayacente y puede progresar a la inestabilidad articular y a la separación y fragmentación del cartílago. Estudios recientes sugieren que la causa de la OCD es un daño vascular en la rodilla en desarrollo incapaz de alcanzar la curación completa debido a microtraumatismos repetitivos. El trastorno se diagnostica con creciente frecuencia en niños y adolescentes; probablemente esto se deba, en gran parte, al aumento de la participación deportiva de los atletas jóvenes. La historia natural de la OCD juvenil no es igual que la que se observa en adultos. En la rodilla, la OCD afecta más comúnmente a la cara lateral del cóndilo femoral medial; sin embargo, el cóndilo femoral lateral y la rótula también pueden verse afectados. La falta de regeneración completa,

tanto del hueso como de la superficie del cartílago, se asocia con un mayor riesgo para el desarrollo de artrosis precoz.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS Y DIAGNÓSTICO

El motivo de consulta más común es un **dolor en la rodilla vago o profundo** que se relaciona con la actividad. Si el fragmento osteocondral se vuelve inestable, el paciente también puede desarrollar **síntomas mecánicos**, como enganches o bloqueos. Los resultados de la exploración incluyen derrame, dolor a la palpación en los cóndilos femorales, atrofia del cuádriceps y disminución del arco de movilidad.

Dado que la mayoría de las lesiones se encuentran en la cara posterior del cóndilo femoral, para evaluar la presencia de una OCD a menudo se requiere una radiografía posteroanterior con la rodilla flexionada 45 grados (proyección del túnel). Muchos de estos pacientes también tienen cierto grado de dolor relacionado con la rótula, siendo necesario realizar una radiografía axial de rótula (proyección de Merchant). Por tanto, la evaluación radiográfica estándar del dolor de rodilla no traumático en adolescentes debería incluir rutinariamente las proyecciones anteroposterior, lateral, del túnel y de Merchant de la rodilla. Una lesión precoz puede aparecer como una pequeña imagen radiolúcida en la superficie articular. Una lesión más avanzada puede mostrar un segmento bien delimitado del hueso subcondral con una línea radiotransparente que señala su separación del cóndilo. La relevancia clínica de las irregularidades en el centro de osificación de la epífisis en desarrollo en los niños menores de 10 años no está clara.

La RMN es útil para determinar el tamaño de la OCD, la integridad del cartílago articular y la presencia de cuerpos libres. La presencia de líquido entre el fragmento y el hueso subcondral sugiere que la lesión es inestable y un alto riesgo de desprendimiento. Cualquier señal lineal a través del cartílago articular o el desplazamiento del fragmento también indica una lesión potencialmente inestable. En cualquier lesión aparentemente inestable, ya sea por los síntomas y signos del paciente o por el aspecto en las pruebas de imagen, se debe realizar una artroscopia para evaluar el estado de la lesión.

TRATAMIENTO

El tratamiento de la OCD juvenil incluye el tratamiento conservador y el quirúrgico, basando las decisiones terapéuticas en muchos factores, que incluyen el estado de crecimiento y madurez esquelética del paciente, la presencia de síntomas, el tamaño de la lesión, si la lesión parece íntegra (*in situ*) y estable o si hay cualquier indicio que sugiera inestabilidad. La inmadurez esquelética (es decir, una edad más joven), una lesión de tamaño más pequeño y la ausencia de síntomas mecánicos o de dolor se asocian a una mayor probabilidad de curación de la OCD con el tratamiento conservador. Las lesiones inestables no suelen curarse con tratamiento conservador.

Por tanto, los pacientes jóvenes con lesiones estables, como lo demuestra una superficie articular intacta en las pruebas de imagen (fig. 697.3A), se considera que tienen una probabilidad aceptable de curación y, a menudo, se tratan inicialmente de forma conservadora con un periodo de descarga e inmovilización, seguido de un periodo de estricta restricción de la actividad y fisioterapia durante 3 a 6 meses. La evolución de la OCD se controla con radiografías, generalmente a intervalos de aproximadamente 3 meses, hasta

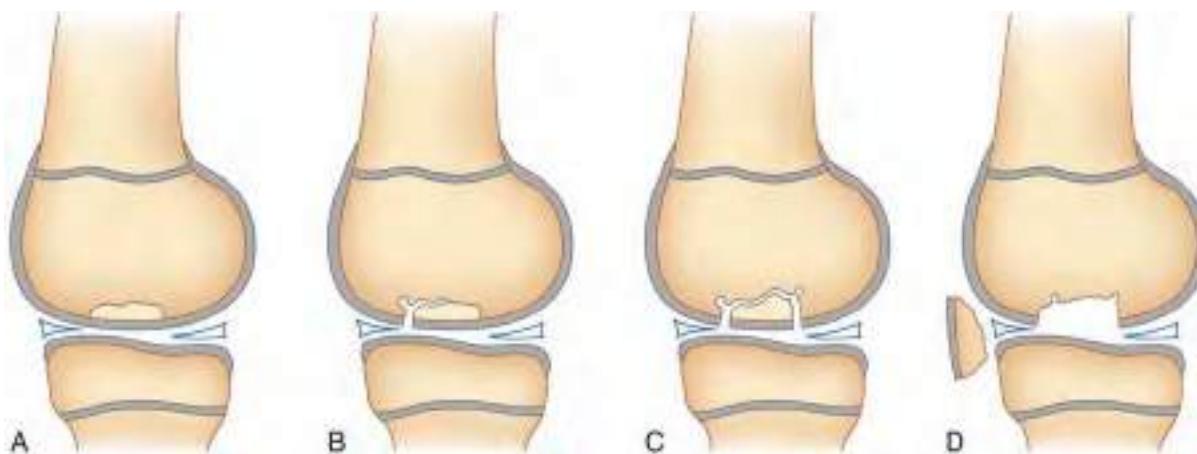


Fig. 697.3 Diferentes grados de osteocondritis disecante (OCD) de rodilla. **A**, Una lesión estable e intacta, sin lesión del cartílago articular suprayacente. **B**, Una OCD con líquido por debajo del fragmento, formación de quistes subcondrales y fragmento parcialmente desinsertado. **C**, Lesión inestable pero localizada con líquido debajo del fragmento, quistes subcondrales múltiples y desinserción completa del fragmento. **D**, Una OCD totalmente desinsertada resultando en un cuerpo libre dentro de la articulación de la rodilla.

que se observe la curación de la lesión. Si no se confirma radiográficamente la curación en 3-6 meses, se suele considerar la intervención quirúrgica. Debido a la baja tasa de curación en pacientes con esqueleto maduro, incluso las lesiones intactas en esta población de pacientes no se tratan, por lo general, de forma conservadora, sino que se recomienda la cirugía.

Aunque el tratamiento conservador puede tener éxito en las lesiones *in situ*, el tratamiento quirúrgico a menudo es más eficaz e induce la curación a un ritmo más rápido. En consecuencia, los pacientes optan con frecuencia por una intervención quirúrgica precoz. En las lesiones estables e *in situ*, el tratamiento quirúrgico implica la evaluación artroscópica de la articulación, seguida de la realización de perforaciones transarticulares o retroarticulares para estimular la cicatrización ósea mediante la creación de canales en el hueso subcondral que permitan que se produzca la revascularización. Ambas técnicas tienen una eficacia comparable para producir a corto plazo resultados satisfactorios para el paciente y la curación radiográfica.

Las lesiones más avanzadas con edema por debajo del fragmento, formación de quistes subcondrales y un desprendimiento parcial (v. fig. 697.3B) o completo (v. fig. 697.3C) del fragmento son potencialmente recuperables mediante artroscopia y deben ser tratadas quirúrgicamente. El tratamiento consiste en la perforación o fijación con posibilidad de añadir injerto óseo. Las lesiones pueden progresar y convertirse en inestables y desprenderse en el espacio articular (v. fig. 697.3D). En las lesiones no recuperables normalmente se extrae el cuerpo libre, y se repara o reconstruye el cartílago. En el postoperatorio, los pacientes requieren fisioterapia para recuperar fuerza y arco de movilidad, con un retorno gradual a los niveles de actividad basal una vez que se ha observado una recuperación completa. El tratamiento y la identificación temprana de la OCD a menudo previene los síntomas recurrentes en la edad adulta y reduce el riesgo de artrosis de inicio temprano.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

697.4 Enfermedad de Osgood-Schlatter y síndrome de Sinding-Larsen-Johansson

Eric J. Sarkissian y J. Todd R. Lawrence

En los pacientes con esqueleto inmaduro, la apófisis del tubérculo tibial es una prolongación de la epífisis tibial proximal. Como el fémur crece rápidamente en longitud, los pacientes suelen desarrollar un exceso de tensión muscular a través de la articulación de la rodilla, sobre todo del cuádriceps. Durante la actividad física, estos pacientes también desarrollan de forma preferente patrones de movimiento que someten a las rodillas a estrés, en lugar de distribuir las cargas a través de otras articulaciones de la extremidad inferior. Los microtraumatismos por tracción repetitiva sostenida durante la actividad deportiva o durante otras actividades atléticas generan lesiones por tracción en los puntos débiles del mecanismo extensor de la rodilla, cuando la tensión excede la capacidad del esqueleto en desarrollo para reparar el daño.

El **síndrome de Sinding-Larsen-Johansson (SLJ)** es una periostitis de inserción en el polo inferior de la rótula. La **enfermedad de Osgood-Schlatter (OS)** es una irritación del tendón rotuliano en su inserción en el tubérculo tibial o una apofisis por tracción de la placa de crecimiento del tubérculo tibial. Estas entidades suelen presentarse durante los períodos de crecimiento relativamente acelerado. El síndrome de Sinding-Larsen-Johansson tiende a ocurrir en una población de pacientes un poco más joven, mientras que la enfermedad de OS se presenta en pacientes mayores, estando los más sintomáticos entre las edades de 10 y 15 años. Estas condiciones son más comunes en los niños físicamente muy activos.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS Y DIAGNÓSTICO

El dolor anterior de rodilla, localizado muy específicamente en el polo inferior de la rótula (síndrome de Sinding-Larsen-Johansson) o sobre el tubérculo tibial (enfermedad de OS) es la queja más común de los pacientes. En la enfermedad de OS también puede aparecer inflamación localizada de tejidos blandos junto con una prominencia fija y creciente en el tubérculo tibial, y también puede ser parte del motivo de consulta inicial (fig. 697.4). Normalmente no hay ningún evento desencadenante traumático agudo y el caso de antecedente de comienzo agudo traumático de los síntomas debe aumentar la posibilidad de fractura de tubérculo de tibia o fractura del manguito de la rótula. El dolor se agrava con las actividades deportivas, pero, a menudo, puede persistir con las actividades habituales diarias e incluso en reposo. La exploración revela dolor a la palpación del polo inferior de la

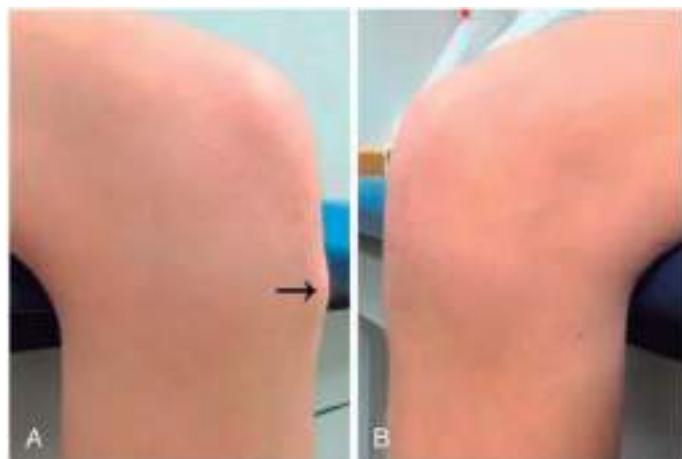


Fig. 697.4 Manifestaciones clínicas de la enfermedad de Osgood-Schlatter. Aumento de la prominencia de la tuberosidad tibial, indicada por la flecha, (A) en una apofisis por tracción de la rodilla en un varón de 15 años de edad, comparada con la apariencia normal de la tuberosidad tibial (B) en la rodilla contralateral no afectada.



Fig. 697.5 Hallazgos radiológicos de la enfermedad de Osgood-Schlatter. A, Radiografía lateral de la rodilla de un varón de 13 años de edad que muestra una lengüeta de neoformación ósea (flecha) en el tubérculo tibial. B, Radiografía lateral del mismo niño a los 15 años de edad que muestra la fragmentación característica (flecha) del tubérculo tibial.

rótula (SLJ) o sobre en el tubérculo tibial y en la porción distal del tendón rotuliano (enfermedad de OS). La presencia de derrame eleva la posibilidad de otra patología intraarticular. El diagnóstico se hace generalmente por la clínica, aunque las radiografías pueden revelar la fragmentación del tubérculo tibial y la inflamación de las partes blandas (fig. 697.5).

TRATAMIENTO

En la mayoría de los pacientes, el síndrome SLJ y la enfermedad de OS son procesos autolimitados y se resuelven con el descanso. Los pacientes son tratados con aumento de la restricción de la actividad hasta lograr una situación libre de dolor antes de avanzar con sus actividades. Por ejemplo, si un paciente tiene dolor solo cuando corre, pero con las actividades diarias normales no presentan dolor, deberá evitar correr pero podrá mantener sus actividades diarias durante dos semanas antes de seguir avanzando. En casos más severos, se necesita una ortesis de inmovilización de rodilla o incluso descarga con muletas para ayudar al paciente a no padecer dolor. Se aconseja a los pacientes que mantengan el nivel de actividad sin dolor durante 1-2 semanas antes de intentar avanzar al siguiente nivel. Se restringen los deportes y otras actividades dinámicas hasta que el paciente permanezca libre de dolor a la palpación, realizando actividades cotidianas durante al menos 2 semanas. Durante este periodo de descanso, tratar algunos de los factores que contribuyen al cuadro, como la tirantez muscular, puede ayudar a prevenir la recurrencia cuando se reanude la actividad. Se puede realizar un protocolo de estiramientos autodirigido concentrándose en el cuádriceps y en los isquiotibiales. Algunos pacientes

y los casos resistentes pueden beneficiarse de la instrucción formal en estos ejercicios por un fisioterapeuta.

Es importante tranquilizar a los pacientes y a los padres, ya que algunos temen que la inflamación del tubérculo pueda ser un signo de una patología más importante. Los pacientes y sus familiares deben ser advertidos de que, probablemente, la prominencia del tubérculo tibial no se resuelva. Las infiltraciones locales con dextrosa hiperosmolar pueden mejorar los resultados en pacientes con enfermedad recalcitrante. En pacientes pediátricos rara vez es necesario extirpar los fragmentos óseos del tubérculo, pero puede ser necesario en adultos jóvenes con síntomas incapacitantes persistentes. Las complicaciones son poco frecuentes e incluyen el cierre anticipado de la tuberosidad tibial con *recurvatum* o hiperextensión, deformidad y, en raras ocasiones, una rotura del tendón rotuliano o una fractura por avulsión del tubérculo tibial. Aunque raras, estas complicaciones pueden tener consecuencias significativas a largo plazo y, por tanto, se debe recomendar de inmediato a los pacientes que eviten realizar actividad con dolor.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

697.5 Síndrome de dolor femororrotuliano

J. Todd R. Lawrence

También conocido como síndrome de dolor anterior de rodilla, el síndrome de dolor femoropatelar (SDFP) es una de las causas más comunes de dolor de rodilla, sobre todo en las adolescentes. Anteriormente, se creía que el SDFP era debido a un trastorno de la superficie articular de la rótula, de ahí la denominación previa de condromalacia rotuliana. Existen datos crecientes que indican que el dolor anterior de rodilla es frecuente incluso cuando el cartílago articular de la rótula es normal, lo que resulta en una denominación más adecuada de la enfermedad. La etiología exacta del dolor de rodilla sigue siendo desconocida y probablemente multifactorial.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS Y DIAGNÓSTICO

El síntoma más común es dolor debajo o cerca de la rótula. Actividades que requieran flexión de la rodilla como subir y bajar escaleras someten a la rótula a altas cargas de compresión y tienden a agravar el dolor. La posición de cuclillas, correr y otras actividades físicas intensas también exacerbán el dolor anterior de rodilla. Otro síntoma frecuente es el dolor cuando el paciente se sienta con la rodilla flexionada durante un periodo prolongado de tiempo, el denominado **signo de la butaca**. El comienzo de los síntomas suele ser gradual sin antecedente traumático. Si hubiese traumaismo previo como antecedente se deben considerar otras etiologías. Puede haber una flexión involuntaria o una sensación de que la rodilla *va a fallar*, pero no suele haber una inestabilidad de rodilla o rótula franca. La ocupación articular no es común y si está presente es necesario realizar investigaciones complementarias. El dolor suele aliviarse con la extensión de la rodilla.

El examen físico revela dolor a la palpación en la parte medial o lateral de la rótula. A menudo también causa dolor aplicar presión sobre la rótula y desplazarla distalmente hacia la parte superior del surco troclear manteniendo la rodilla extendida y el cuádriceps relajado, la prueba denominada **cepillo rotuliano**. Un componente importante de la exploración es que esta maniobra reproduzca el dolor del paciente. Se debe valorar el arco de movilidad activa y pasiva, la alineación de la extremidad inferior, la estabilidad ligamentosa de la rodilla, el desplazamiento de la rótula y la marcha para identificar causas evidentes de mala alineación o una rótula inestable. Estos pacientes a menudo tienen un exceso de tensión en el cuádriceps, en los tendones de los isquiotibiales y en el de Aquiles, junto con debilidad de la musculatura de la cadera y falta de equilibrio general. La posición en cuclillas sobre una extremidad a menudo puede poner de relieve la debilidad de cadera y los problemas de equilibrio y alineación que contribuyen a esta condición. Las radiografías de rutina de la rodilla, incluyendo las proyecciones anteroposterior, lateral, del túnel (posteroanterior con 45 grados de flexión de la rodilla) y de Merchant (axial de rótula) suelen ser normales, pero son útiles para descartar otras etiologías de dolor ambiguo de rodilla como OCD. Se deben considerar las radiografías de la cadera en los casos sospechosos para descartar patología de la cadera, como una epifisiólisis de la cabeza femoral, que en adolescentes también puede manifestarse como dolor mal definido de rodilla. Para la evaluación generalmente no es necesaria una resonancia magnética, pero se debe considerar en cualquier paciente con antecedentes de síntomas mecánicos

o derrame. La resonancia magnética también se debe considerar en casos refractarios al tratamiento estándar.

TRATAMIENTO

Se utilizan varios métodos de tratamiento no quirúrgico para abordar el SDFP. La base del tratamiento es la fisioterapia mantenida, con ejercicios de estiramiento y fortalecimiento de toda la extremidad, incluyendo los ejercicios de fortalecimiento del cuádriceps de arco corto, ejercicios de fortalecimiento de la cadera y del núcleo y ejercicios diseñados para mejorar el equilibrio y la posición corporal global durante las actividades dinámicas. Ningún régimen particular parece demostrar resultados superiores a los demás. Los programas de ejercicio domiciliario pueden ser eficaces para pacientes disciplinados y adecuadamente motivados, pero se debe considerar la fisioterapia formal en casos resistentes o en pacientes que pueden no tener la motivación o recursos para cumplir con un programa autodirigido. En combinación con la fisioterapia a menudo se utilizan dispositivos ortopédicos, incluyendo los vendajes funcionales rotulianos, las rodilleras, las ortesis de rodilla a medida o incluso las plantillas. Sin embargo, no existen pruebas de que el uso de estos dispositivos sea útil a largo plazo. No está justificado el tratamiento con inyecciones de toxina botulínica, fármacos antiinflamatorios no esteroideos o tratamiento con ultrasonidos. La mayoría de los casos de SDFP se resuelven espontáneamente con el tiempo, sin embargo, el dolor puede persistir hasta en un tercio de los pacientes. El tratamiento quirúrgico en el síndrome de dolor femororrotuliano raramente es necesario.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

697.6 Inestabilidad femororrotuliana

J. Todd R. Lawrence

La estabilidad del deslizamiento de la articulación femororrotuliana en la parte frontal de la rodilla depende del equilibrio entre los restrictores estáticos y las fuerzas dinámicas que actúan sobre la rótula. Estos incluyen los ligamentos y la anatomía del surco patelofemoral, que sirven para equilibrar las fuerzas dinámicas del cuádriceps y de la posición de la extremidad. Durante la flexión de la rodilla, la tracción del cuádriceps tiende a aplicar una fuerza global de desplazamiento lateral sobre la rótula. El **ángulo Q** se refiere al ángulo que existe entre el tendón rotuliano y la línea de tracción del cuádriceps. Las caderas más anchas y el valgo de rodillas (extremidades en X) aumentan el ángulo Q y, por tanto, la fuerza lateral aplicada sobre la rótula. En extensión, los restrictores estáticos, incluyendo los ligamentos mediales, principalmente el ligamento patelofemoral medial, son los responsables de guiar la rótula a lo largo del surco troclear en el fémur distal. La tracción del vasto medial oblicuo es el único freno dinámico. Una vez en la tróclea, la congruencia ósea se convierte en el principal restrictor de las fuerzas musculares laterales netas.

Los factores que contribuyen a la inestabilidad femororrotuliana son muy diversos e incluyen la laxitud ligamentosa; la displasia troclear, que crea un surco troclear poco profundo; la hipoplásia del cóndilo; la rótula alta; o una mala alineación, que ocasiona el aumento del ángulo Q, como el *genu valgo*, un aumento de la anteversión femoral o una espina tibial lateralizada.

La **luxación femororrotuliana aguda** es la lesión aguda más frecuente de la rodilla en niños y adolescentes y, a menudo, se produce tras un esfuerzo repentino en valgo durante la participación en un deporte, aunque puede ser el resultado de un traumatismo directo. La **subluxación femororrotuliana recurrente** se produce cuando existe más de un episodio de subluxación rotuliana sin una luxación franca. La mala alineación lateral del mecanismo del cuádriceps es el factor etiológico más común. La **luxación habitual de rótula** describe la luxación patelar que se produce en cada ciclo de flexión/extensión de la rodilla. Se asocia a menudo a una rodilla displásica con contractura de la parte lateral del mecanismo del cuádriceps. Varios síndromes se asocian a la inestabilidad rotuliana, incluyendo el síndrome de Down (v. cap. 98), el síndrome de Turner (v. cap. 98), el síndrome de Kabuki y el síndrome de Rubinstein-Taybi.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS Y DIAGNÓSTICO

En una luxación rotuliana aguda, los pacientes recuerdan el episodio agudo y la sensación de que su rótula estaba fuera de su posición habitual. Para reducir la rótula suele ser suficiente con extender la rodilla, pero a veces esta situación necesita atención médica. El derrame articular suele evidenciarse casi de inmediato después de la lesión y se aprecia durante la exploración como un derrame extenso. La rótula puede presentar un desplazamiento

lateral cuando la rodilla está totalmente extendida o situarse más elevada de lo normal con la rodilla ligeramente flexionada. Es frecuente el dolor a lo largo de la parte medial de la rodilla, desde la parte medial de la rótula hasta al epicondilo medial del fémur. Se debe comprobar el desplazamiento lateral de la rótula con la rodilla ligeramente flexionada mediante la **prueba de apresión rotuliana**. En la fase aguda habrá mayor desplazamiento y dolor y una sensación de inseguridad. Otro componente importante de la exploración es el deslizamiento rotuliano, aunque puede que no sea posible en la fase aguda debido al dolor. El **signo de la J** se refiere al trayecto en forma de «J» invertida que realiza la rótula, desde una posición de partida de subluxación lateral con un desplazamiento medial brusco conforme se encarrila en el surco femoral, al comienzo de la flexión de la rodilla. También es importante evaluar el patrón de torsión del paciente para descartar posibles anomalías de la rotación del fémur o la tibia.

Las radiografías de un paciente con inestabilidad rotuliana deben incluir las proyecciones anteroposterior, lateral y de Merchant (obtenida con la rodilla en 45 grados de flexión y con el haz de los rayos X en dirección craneo-caudal a través de la rodilla) de la rótula. Se deben examinar cuidadosamente las radiografías en busca de fracturas ocultas. En presencia de un derrame importante de rodilla, síntomas mecánicos, luxación femororrotuliana traumática aguda, o cuando existen dudas diagnósticas, es necesario investigar en profundidad, lo que incluye una resonancia magnética para evaluar la presencia de cuerpos libres o lesiones cartilaginosas. La RM es capaz de detectar patrones de contusión ósea típicos de la luxación femororrotuliana localizados en la carilla rotuliana medial y en el cóndilo femoral externo y se puede observar una rotura del ligamento patelofemoral medial.

TRATAMIENTO

En la luxación femororrotuliana aguda y en la subluxación rotuliana recurrente se recomienda inicialmente el tratamiento conservador, a menos que en las pruebas de imagen se detecte una fractura osteocondral extensa o una patología intraarticular adicional. Aunque la fisioterapia precoz también ha demostrado tener éxito, un breve periodo de inmovilización de 4 a 6 semanas con la rodilla en extensión puede ayudar a la cicatrización de los restrictores mediales de la rodilla después de una luxación traumática inicial. Después, la utilización de una ortesis de estabilización de rótula suele mejorar los síntomas. El éxito del tratamiento se consigue normalmente con la fisioterapia formal, dirigida a mejorar el tono muscular extensor, en particular el vasto medial oblicuo, la posición del cuerpo relacionada con la actividad y el fortalecimiento de los músculos de la cadera y del núcleo. La tasa de nuevos episodios de luxación después del primer episodio de luxación traumática de rótula oscila del 15 al 44% y parece ser mayor en pacientes jóvenes y pacientes con una displasia troclear más significativa (tróclea plana).

Si el paciente no mejora después del tratamiento conservador, la persistencia de los episodios de subluxación o luxación patelar son indicaciones para una intervención quirúrgica dirigida a tratar la inestabilidad femororrotuliana. Los pacientes con cuerpos libres, fracturas osteocondrales o lesiones condrales son candidatos a una intervención quirúrgica precoz. Existen muchos tipos diferentes de procedimientos quirúrgicos para prevenir el desplazamiento lateral de la rótula pero casi todos incluyen la reconstrucción del ligamento patelofemoral medial. El realineamiento distal de la inserción del tendón rotuliano con una osteotomía de la espina tibial puede ayudar a mejorar el alineamiento de forma general y se incluye, frecuentemente, como parte del procedimiento de estabilización en adolescentes con madurez ósea. Las técnicas de crecimiento guiadas se pueden usar en pacientes con crecimiento restante para corregir de forma general el alineamiento. El tipo de abordaje quirúrgico se individualiza, idealmente, para cada paciente en función de la lesión anatómopatológica que contribuye a la inestabilidad recurrente.

La bibliografía está disponible en *Expert Consult*.

697.7 Rotura del ligamento cruzado anterior

J. Todd R. Lawrence

La reconstrucción del ligamento cruzado anterior (LCA) en el niño se ha vuelto más frecuente conforme han aumentado de forma considerable en los últimos años las roturas del LCA en pacientes con esqueleto inmaduro. El aumento de la participación en deportes y de la intensidad del entrenamiento y la competición, la participación en varios equipos, una mayor conciencia y mejores métodos de diagnóstico son probablemente los factores

que contribuyen a la creciente importancia de las lesiones del LCA en niños y adolescentes.

También se sabe que las mujeres tienen un mayor riesgo de lesión del LCA que los varones. Esta diferencia parece que está causada principalmente por los patrones de activación neuromuscular insuficientes en las mujeres, lo que condiciona un aumento de los aterrizajes con las **rodillas en valgo dinámico** o en X y, por tanto, una mayor tendencia a caer o parar en una posición que favorece la lesión. Otros riesgos no modificables incluyen la laxitud articular, la hiperextensión de rodilla, la anteversión femoral y la lesión del ligamento cruzado anterior contralateral; el traumatismo es poco frecuente. Varios programas de prevención de lesiones del LCA en niños han mostrado beneficios no solo en la reducción de la tasa de lesiones, sino también en el aumento de la fuerza y el rendimiento deportivo. Otros estudios también indican que la aplicación universal de programas de prevención de lesiones podría ser una estrategia de prevención de coste efectividad.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS Y DIAGNÓSTICO

La mayoría de las roturas del LCA se producen como resultado de una lesión sin contacto. Los pacientes pueden experimentar una sensación de chasquido asociada al inicio agudo de dolor de rodilla. Más tarde aparece inflamación, limitación del arco de movilidad y, a veces, una sensación de inestabilidad. Después de la lesión inicial, los pacientes pueden tener, sorprendentemente, muy poco dolor. En la exploración, el signo del cajón anterior o la **prueba de Lachman** pueden indicar una mayor traslación anterior de la tibia. La prueba de Lachman se lleva a cabo mediante la aplicación de una fuerza en dirección anterior sobre la tibia proximal, con el fémur estabilizado y la rodilla flexionada 20-30 grados. Se valora el grado de traslación y el punto final del recorrido. Se considera que la prueba es positiva cuando existe un aumento del recorrido y no se aprecia el punto final. Para confirmar el diagnóstico también se puede realizar la prueba del *pivot shift*, pero rara vez es positiva en el paciente consciente. Se lleva a cabo flexionando suavemente la rodilla mientras se sujetá únicamente la pierna. Se fuerza ligeramente el valgo y se aplica rotación interna, lo que aumenta el resalte.

Se realizan radiografías de la rodilla incluyendo las proyecciones anteroposterior, lateral, del túnel (posteroanterior con 45 grados de flexión de rodilla) y de Merchant (rotuliana) para evaluar otras posibles lesiones frecuentes en pacientes pediátricos y adolescentes, tales como fracturas por avulsión de la espina tibial u OCD. En las lesiones traumáticas también pueden ser útiles las radiografías oblicuas interna y externa. En última instancia, la RM de rodilla normalmente es necesaria para confirmar la presencia de una rotura intrasustancial del LCA, y cualquier patología meniscal o condral asociada (fig. 697.6). La valoración artroscópica es el patrón oro para el diagnóstico y tratamiento.

TRATAMIENTO

El manejo de la lesión del LCA en esta población de pacientes puede ser un reto, la gravedad de la rotura del LCA y el grado de inestabilidad de la rodilla son importantes para determinar el tratamiento. Las roturas incompletas o parciales del LCA que mantengan un extremo firme en la exploración pueden ser tratadas sin cirugía, por lo que es importante la comprensión del paciente y sus familiares y que estén dispuestos a seguir un protocolo de utilización de ortesis y restricción de la actividad para optimizar los resultados. En las roturas completas del LCA, debido al riesgo de lesiones progresivas de la rodilla si se retrasa la estabilización, es preferible la reconstrucción quirúrgica en pacientes que son capaces, tanto física como mentalmente, de mantener las precauciones y adherirse al largo programa de rehabilitación tras el procedimiento. Sin embargo, el tratamiento definitivo será una decisión individualizada para cada paciente y su familia, de manera conjunta con el médico. Las técnicas de reconstrucción que respetan el crecimiento de ACL, tales como tunelizaciones epifisarias, parcialmente transfisiarias o técnicas de reconstrucción transfisiarias tradicionales, se aplican en base a la madurez esquelética para reducir al mínimo el riesgo de alteraciones del crecimiento a través de la fisis femoral distal y de la fisis tibial proximal.

Dependiendo de la técnica utilizada para la reconstrucción y del tratamiento de las posibles lesiones meniscales asociadas, la carga de peso se limita y se usa una ortesis durante las primeras 4-6 semanas postoperatorias. Tras la cirugía se realiza fisioterapia continua hasta que la fuerza y las pruebas funcionales son similares a las de la extremidad contralateral no afectada. La prevención de lesiones se realiza mediante un entrenamiento neuromuscular en las fases finales de la rehabilitación y con pruebas finales de detección para minimizar el riesgo de lesionarse nuevamente. Los pacientes regresan a la actividad deportiva por lo general a los 9-12 meses después de la operación,

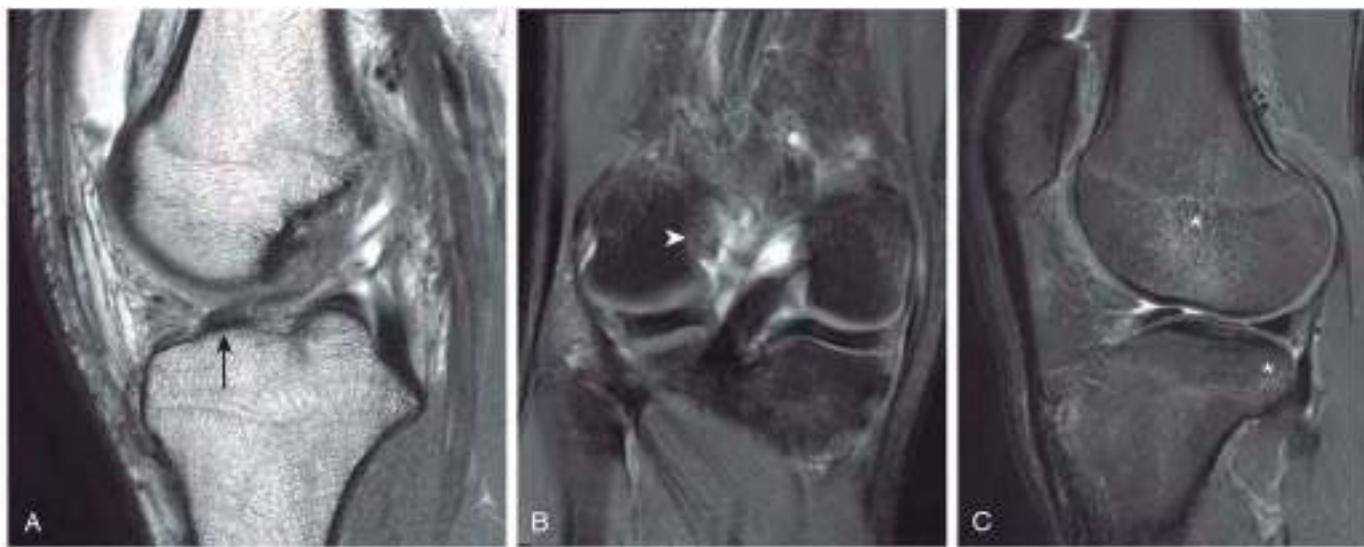


Fig. 697.6 Adolescente de 16 años con rotura completa del ligamento cruzado anterior (LCA). **A**, Imagen sagital de densitometría de protones que muestra una rotura de espesor completo de LCA próxima a su origen femoral con fibras residuales en la inserción tibial (flecha). **B**, Imagen coronal de densitometría de protones con supresión de tejido graso donde se objetiva rotura de espesor completo con origen femoral residual (punta de la flecha). **C**, Imagen sagital ponderada en T2 con supresión grasa que muestra el patrón de contusión «en beso» característico en relación con el mecanismo de lesión de LCA (asterisco). (De Kan JH: Sports medicine. En Colley BD, editor: Caffey's pediatric diagnostic imaging, 12/e. Philadelphia, 2013, Elsevier, Fig. 145.20.)

como mínimo, y se controlan de forma anual a partir de entonces hasta la madurez esquelética para realizar un seguimiento del progreso y para detectar cualquier anomalía en el crecimiento. A pesar del gran esfuerzo con métodos de prevención, persiste una alta tasa de lesión secundaria al volver a realizar deportes de riesgo.

La bibliografía está disponible en *Expert Consult*.

Capítulo 698

La cadera

Wudbhav N. Sankar, Jennifer J. Winnel,
B. David Horn y Lawrence Wells

Anatómicamente, la articulación de la cadera es una enartrosis entre la cabeza femoral y el acetáculo. La articulación de la cadera es clave en la extremidad inferior y sus demandas funcionales exigen estabilidad y flexibilidad.

CRECIMIENTO Y DESARROLLO

La cadera comienza a desarrollarse en torno a la séptima semana de gestación, cuando aparece un repliegue en el mesénquima del primordio del miembro. Estas células precartilaginosas se diferencian para dar lugar a una **cabeza del fémur** y un **acetáculo** cartilaginosos completamente formados en torno a la undécima semana de gestación (v. cap. 20). Al nacimiento, el acetáculo neonatal está completamente compuesto de cartílago con un fino reborde de fibrocartílago que se denomina **labrum**.

El cartílago hialino del acetáculo rico en células se continúa con el cartílago trirradiado que divide e interconecta los tres componentes óseos de la pelvis (**ilion**, **isquion** y **pubis**). La forma cóncava de la articulación de la cadera queda condicionada a la presencia de una cabeza femoral esférica.

Diversos factores determinan la profundidad del acetáculo, incluyendo el crecimiento intersticial en el interior del cartílago acetabular, el crecimiento aposicional bajo el pericondrio y el de los huesos adyacentes (ilion, isquion y pubis). En el neonato, todo el fémur proximal es una estructura cartilaginosa con la forma de la cabeza femoral y ambos trocánteres. Las tres áreas prin-

cipales de crecimiento son la fisis, el cartílago de crecimiento del trocánter mayor y el istmo del cuello femoral. Entre el cuarto y el séptimo mes de vida aparece el núcleo de osificación del fémur proximal (en el centro de la cabeza femoral). Este núcleo de osificación sigue creciendo, junto con su primordio cartilaginoso, hasta la vida adulta, momento en el que solo queda una fina capa de cartílago. Durante el periodo de crecimiento, el grosor del cartílago que rodea al núcleo óseo se reduce gradualmente, al igual que el grosor del cartílago acetabular. El crecimiento del fémur proximal se ve influido por las fuerzas musculares, las fuerzas transarticulares producidas por la carga, el trofismo de la articulación, la vascularización y el tono muscular. Las alteraciones de estos factores pueden llevar a profundos cambios en el desarrollo del fémur proximal.

VASCULARIZACIÓN

La vascularización de la cabeza del fémur es compleja y presenta un patrón cambiante conforme crece el fémur proximal. Este recibe su aporte arterial de los vasos intraóseos (fundamentalmente de la arteria circunfleja femoral medial) y extraóseos (fig. 698.1). Los **vasos retinaculares** (extraóseos) se disponen en la superficie del cuello femoral, pero son intracapsulares debido a que entran por la periferia de la epífisis. Esto hace que la vascularización sea vulnerable al daño por una artritis séptica, traumatismos, trombosis y otras vasculopatías. La interrupción de esta tenue vascularización puede dar lugar a necrosis avascular de la cabeza femoral y a una deformidad permanente de la cadera.

698.1 Displasia del desarrollo de la cadera

Wudbhav N. Sankar, B. David Horn, Jennifer J. Winnel y Lawrence Wells

El término **displasia del desarrollo de la cadera** (DDC) hace referencia a un espectro de patologías de la articulación de la cadera inmadura. La DDC, anteriormente conocida como *luxación congénita de la cadera*, describe con más precisión la presentación variable del trastorno, que abarca displasia leve, así como luxación franca.

CLASIFICACIÓN

La **displasia acetabular** hace referencia a las alteraciones morfológicas y del desarrollo del acetáculo. La **subluxación** de la cadera se define como el contacto parcial entre la cabeza de fémur y el acetáculo. La **luxación** de cadera hace referencia a la ausencia de contacto entre las superficies articulares de la cadera. La displasia del desarrollo de la cadera se clasifica en dos grandes grupos: la **típica** y la **teratológica**. La DDC típica aparece en individuos

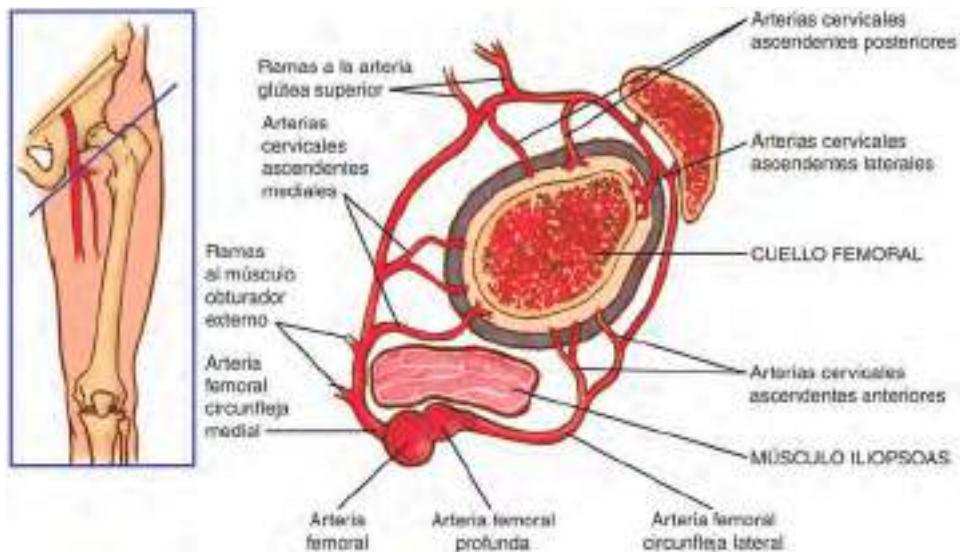


Fig. 698.1 Diagrama esquemático de la vascularización del fémur proximal.

por lo demás normales o sin enfermedad genética o síndrome definido. La luxación de cadera teratológica suele tener una causa identificable, como la artrogriposis, y aparece antes del nacimiento.

ETIOLOGÍA Y FACTORES DE RIESGO

Aunque la causa sigue siendo desconocida, la ruta final en el desarrollo de la DDC es un aumento de la laxitud de la articulación, que no consigue mantener una articulación femoroacetabular estable. Probablemente, este aumento de laxitud es el resultado de una combinación de factores hormonales, mecánicos y genéticos. En un 12-33% de los pacientes existen antecedentes familiares. La DDC es más frecuente en mujeres (80%), lo que se cree debido a la mayor susceptibilidad de estas a las hormonas femeninas de la madre, como la relaxina, que aumenta la laxitud ligamentosa. Aunque solo un 2-3% de todos los niños nace en presentación podálica, la incidencia de DDC en estos pacientes es de 16 - 25%.

Cualquier proceso que se asocie a un menor espacio intrauterino y, en consecuencia, a una menor libertad de movimientos del feto, se puede asociar a DDC. Entre estas situaciones se encuentra el oligohidramnios, un elevado peso al nacer y la primiparidad. La elevada tasa de asociación de la DDC con otras *anomalías por modelaje intrauterino*, tales como la torticolis y el metatarso aducto, apoya la teoría de que el «fenómeno de apelotonamiento» juega un papel en su patogenia. Suele afectar a la cadera izquierda. En la posición fetal más común, la cadera izquierda es la que queda en aducción forzada por el sacro de la madre.

EPIDEMIOLOGÍA

Aunque la mayor parte de los estudios de detección selectiva en el recién nacido indican que cierto grado de inestabilidad es detectable en entre 1 de cada 100 y 1 de cada 250 niños, la frecuencia real de caderas luxadas o luxables es mucho menor, siendo de 1-1,5 de cada 1.000 recién nacidos vivos.

Existen unas marcadas diferencias geográficas y raciales en la incidencia de la DDC. La incidencia dependiendo de la geografía oscila desde 1,7 de cada 1.000 niños en Suecia y 75 de cada 1.000 en la antigua Yugoslavia a 188,5 de cada 1.000 en un distrito de Manitoba, Canadá. La incidencia de la DDC es del 0% en recién nacidos en China y África, mientras que en recién nacidos blancos la incidencia de displasia de cadera es de un 1% y la de luxación de un 0,1%. Estas diferencias pueden ser el resultado de factores ambientales, como el manejo de los recién nacidos, más que de una predisposición genética. En las culturas africanas y asiáticas se acostumbra a llevar a los niños cargados sobre el cuerpo con un chal, de forma que las caderas quedan en flexión y abducción, y con libertad de movimientos. Esto mantiene las caderas en la posición de máxima estabilidad y es lo que más favorece el modelaje dinámico del acetáculo en desarrollo por parte de la cabeza femoral cartilaginosa. Por otro lado, los niños de las tribus nativas de Norteamérica y de las culturas de Europa del

Este, que presentan una incidencia relativamente alta de la DDC, han sido envueltos con ropajes estrechos que mantienen sus caderas en extensión. Esta posición aumenta la tensión de la unidad miotendinosa del psoas y puede favorecer el desplazamiento y, con el tiempo, la luxación de la cadera en dirección superolateral.

ANATOMÍA PATOLÓGICA

En la DDC, diversos cambios anatómicos secundarios pueden impedir la reducción. Se pueden hipertrofiar tanto el tejido graso del fondo del acetáculo, conocido como pulvinar, como el ligamento redondo, bloqueando la reducción de la cabeza femoral. El ligamento acetabular transverso también suele estar hipertrofiado, lo que estrecha de forma efectiva la apertura del acetáculo. Además, el acortamiento del tendón del iliopsoas hace que esté tenso frente a la cadera, creando una deformidad en la cápsula articular en reloj de arena, lo que limita el acceso al acetáculo. Con el tiempo, la cabeza femoral luxada hace presión sobre el reborde acetabular y el *labrum*, produciendo que este último se pliegue hacia dentro y se haga más grueso.

La forma de una cabeza femoral y un acetáculo normales depende de la reducción concéntrica entre los dos. Cuanto más tiempo permanece luxada la cadera, más probable es que el acetáculo se desarrolle de forma anormal. Sin una cabeza femoral que proporcione un patrón, el acetáculo se hará menos profundo, con un techo acetabular oblicuo y un engrosamiento de la pared medial.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

En neonatos

La DDC en neonatos es asintomática y debe detectarse mediante maniobras específicas. La exploración física se debe realizar en un entorno confortable y templado con el niño desnudo en decúbito supino, sobre una mesa de exploración plana. Es preferible alimentar al neonato justo antes del examen.

La maniobra de provocación de **Barlow** explora la inestabilidad potencial de una cadera previamente no luxada. El examinador aduce la cadera flexionada y empuja suavemente el muslo hacia atrás con intención de luxar la cabeza femoral (fig. 698.2). Cuando la maniobra es positiva, se puede sentir cómo la cadera se desliza fuera del acetáculo. Conforme el examinador relaja la presión, se puede notar cómo la cabeza se reduce de nuevo dentro del acetáculo.

La maniobra de **Ortolani** es la opuesta a la de Barlow: el examinador trata de reducir la cadera luxada en reposo (fig. 698.3). El examinador agarra el muslo del niño entre el pulgar y el índice y, con el cuarto y quinto dedo, levanta el trocánter mayor mientras abduce simultáneamente la cadera. Cuando la maniobra es positiva, la cabeza femoral se reducirá en el acetáculo con un suave «clank» que es palpable pero habitualmente no audible. Debe ser una maniobra suave, no forzada.

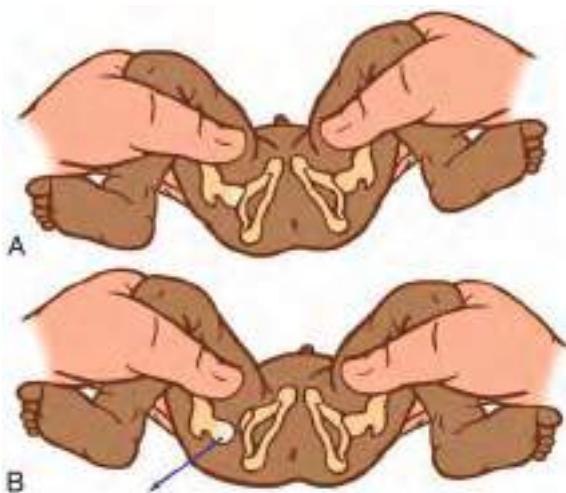


Fig. 698.2 El test de provocación de Barlow se realiza con las caderas y rodillas del niño flexionadas. **A**, Se sujetan suavemente las piernas del niño, con la cadera en aducción, el examinador aplica una fuerza en dirección posterior. **B**, Este test es positivo en la cadera luxable.

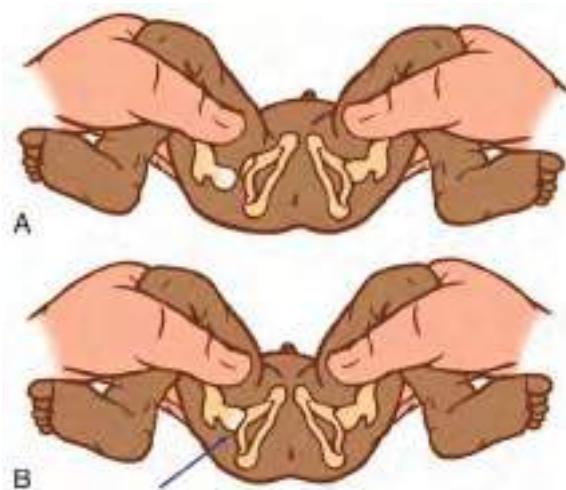


Fig. 698.3 La maniobra de Ortolani se basa en la entrada y salida de la cabeza femoral en el acetábulo. **A**, El examinador sujeta el muslo del niño y abduce suavemente la cadera a la vez que levanta el trocánter mayor con dos dedos. **B**, Cuando el test es positivo, la cabeza femoral se reducirá en el acetábulo con un «clank» palpable al abducir la cadera.



Fig. 698.5 Signo de Galeazzi positivo en un caso de displasia de desarrollo de la cadera no tratado.

cadera. El signo más representativo de una luxación de cadera en este grupo de edad es la limitación de la abducción.

El acortamiento del muslo, o **signo de Galeazzi**, se aprecia mejor colocando ambas caderas a 90 grados de flexión y comparando la altura de las rodillas en busca de asimetrías (fig. 698.5). La asimetría de pliegues en glúteos puede ser un signo de displasia. Otra maniobra útil es la **maniobra de Klisic**, en la que el examinador coloca el tercer dedo en el trocánter mayor y el índice de la misma mano sobre la espina ilíaca anterosuperior. En una cadera normal, una línea imaginaria trazada entre ambos dedos apunta al ombligo. En las caderas luxadas, el trocánter está elevado y la línea apunta a medio camino entre el ombligo y el pubis (fig. 698.6).

En niños que caminan

En niños que han comenzado a caminar, el motivo de consulta suele ser que la familia ha observado la cojera del niño, una marcha de ánade o una dismetría. El lado afectado es más corto que la extremidad normal y el niño camina sobre la punta del pie en el lado afectado. El signo de Trendelenburg (v. cap. 693) es positivo en el lado afectado y suele observarse una marcha en Trendelenburg. Igual que en los niños más pequeños, se observa una limitación de la abducción del lado afectado y las rodillas están a diferente nivel cuando se flexionan (signo de Galeazzi). Es frecuente también que el

El clic de cadera es el sonido agudo (o sensación) que se percibe en los últimos grados de abducción durante la exploración de la DDC con las maniobras de Barlow y Ortolani. Un clic en la cadera puede ser diferenciado del «clank», el cual se percibe cuando la cabeza femoral entra y sale de la articulación. Los clics de cadera suelen estar causados por el ligamento redondo o, en ocasiones, por la fascia lata o el tendón del psoas, y no son indicativos de alteración grave de la cadera.

En lactantes

Cuando el niño alcanza los 2-3 meses de vida, las partes blandas comienzan a tensarse y las maniobras de Ortolani y de Barlow ya no son fiables. En este grupo de edad, el examinador debe buscar otros hallazgos físicos específicos, incluyendo una limitación de la abducción de la cadera, un acortamiento aparente del muslo, la localización más proximal del trocánter mayor, una asimetría de los pliegues glúteos o del muslo (fig. 698.4) y la posición de la

motivo de consulta sea la hiperlordosis que aparece secundariamente a la alteración en la biomecánica de la cadera.

ESTUDIOS DIAGNÓSTICOS

Ecografía

Puesto que para la evaluación de las estructuras cartilaginosas la ecografía es superior a las radiografías simples, es el método diagnóstico de elección para la DDC antes de que aparezca el núcleo de osificación de la cabeza femoral (4-6 meses). Sin embargo, durante el periodo neonatal precoz (0-4 semanas) se prefiere la exploración física a la ecografía, ya que en este grupo de edad existe una alta incidencia de falsos positivos con la ecografía. Por tanto, es preferible esperar a realizar una ecografía hasta que el paciente cumpla el mes de edad, a menos que la exploración física sea determinante. Además de estudiar las relaciones estáticas del fémur con el acetáculo, la ecografía proporciona información dinámica sobre la estabilidad de la articulación de la cadera. La ecografía se puede utilizar para monitorizar el desarrollo acetabular, especialmente en lactantes con arnés de Pavlik; esta técnica de imagen permite minimizar el número de radiografías realizadas y puede permitir la detección precoz de los fracasos terapéuticos.

En la técnica de Graf se coloca el transductor sobre el trocánter mayor, lo que permite la visualización del ilion, el acetáculo óseo, el *labrum* y la epífisis (fig. 698.7). El ángulo formado por la línea del ilion y una línea tan-

gencial al techo óseo del acetáculo se denomina **ángulo α** y representa la profundidad del acetáculo. Se consideran normales los valores superiores a 60 grados, mientras que los inferiores a 60 grados implican una displasia acetabular. El **ángulo β** está formado por una línea tangencial al *labrum* y a la línea del ilion; este representa el techo cartilaginoso del acetáculo. El ángulo β normal es inferior a 55 grados; a medida que la cabeza femoral se subluxa, aumenta el ángulo β . Otra prueba útil es evaluar la posición del centro de la cabeza comparada con la línea vertical del ilion. Si la línea del ilion cae lateral al centro de la cabeza, se considera la epífisis reducida. Si la línea cae medial al centro de la cabeza, la epífisis no está cubierta y está subluxada o luxada.

Existe controversia sobre si debe realizarse el cribado de la DDC con ecografía. Aunque en Europa se realiza de forma rutinaria, los metaanálisis indican que los datos son insuficientes para dar recomendaciones claras. En Estados Unidos, las recomendaciones actuales consisten en realizar en todos los recién nacidos una exploración física en busca de inestabilidad de la cadera. En los niños que presentan hallazgos sospechosos de DDC se debe realizar seguimiento con ecografía. La mayoría de los autores está de acuerdo en que en los lactantes con factores de riesgo de DDC (posición podálica, antecedentes familiares, torticolis) se debe realizar el cribado mediante ecografía independientemente de los hallazgos en la exploración clínica.

Radiografía simple

El estudio mediante radiografías simples se recomienda una vez que la fisis proximal del fémur se calcifica, habitualmente en torno a los 4-6 meses de edad. En niños de esta edad, la radiología simple ha demostrado ser más efectiva, menos costosa y menos dependiente del examinador que la ecografía. La radiografía anteroposterior de la pelvis se puede interpretar con ayuda de diversas líneas clásicas descritas (fig. 698.8).

La **línea de Hilgenreiner** es una línea horizontal trazada por la parte superior del cartílago trirradiado (área clara en el fondo del acetáculo). La **línea de Perkins** es una línea vertical a través del borde lateral del acetáculo osificado, dibujada en perpendicular a la línea de Hilgenreiner. El núcleo de osificación de la cabeza femoral debe estar situado en el cuadrante inferomedial de la intersección de estas dos líneas. La **línea de Shenton** es una línea curva que discurre desde la parte medial del cuello femoral hasta el borde inferior de la rama superior del pubis. En un niño con caderas normales, esta línea es una curva continua. En niños con subluxación o luxación de la cadera esta línea está formada por dos arcos separados y se dice que está «rota».

El **índice acetabular** es el ángulo formado por la línea de Hilgenreiner y una línea trazada desde el fondo del acetáculo hasta el margen lateral osificado del techo del acetáculo. Este ángulo mide el desarrollo del techo óseo del acetáculo. En el recién nacido, el índice acetabular puede medir hasta 40 grados; a los 4 meses, en niños sanos, debe ser menor de 30 grados.

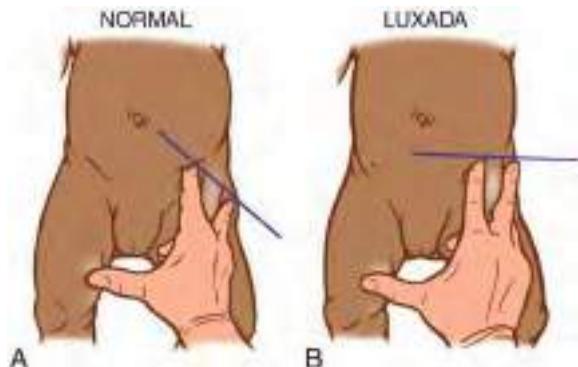


Fig. 698.6 Maniobra de Klisic. A, En una cadera normal, la línea imaginaria trazada a través de la punta del dedo índice colocado sobre la cresta ilíaca del paciente y la punta del tercer dedo colocado en el trocánter mayor del paciente debe apuntar al ombligo. B, En una cadera luxada, esta línea trazada entre la punta de ambos dedos cae por debajo del ombligo debido a que el trocánter mayor está anormalmente elevado.

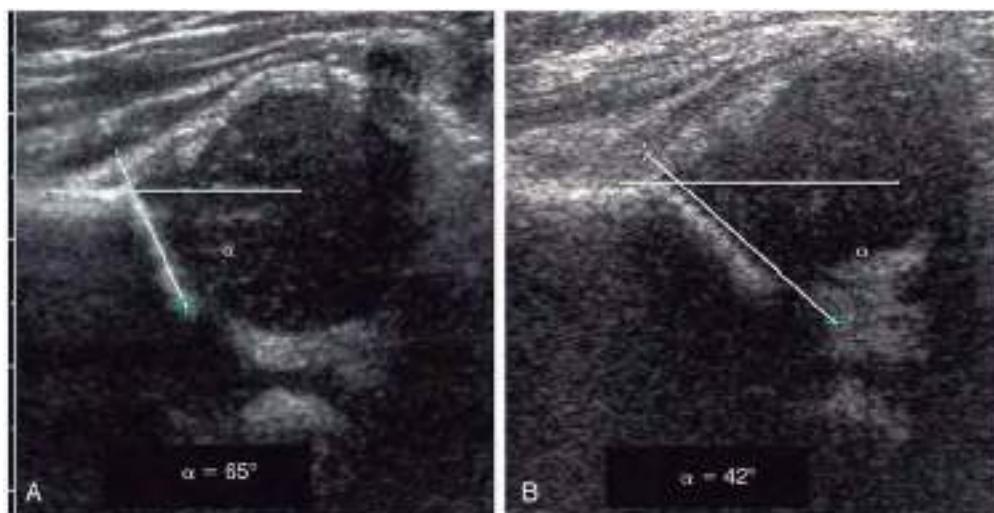


Fig. 698.7 A, Imágenes de una ecografía de un niño normal. El ángulo α es >60 grados. Obsérvese que una línea trazada tangencial al ilion cae lateral al centro de la cabeza femoral. B, En este niño con displasia de desarrollo de la cadera, la cadera izquierda muestra un ángulo α de 42 grados, y una línea tangencial al ilion muestra que dentro del acetáculo está contenida <50% de la cabeza femoral.



Fig. 698.8 A-C. Mediciones radiográficas útiles para evaluar la DDC. La línea de Hilgenreiner se traza a través de los cartílagos trirradiados. La línea de Perkins es perpendicular a la línea de Hilgenreiner en el borde lateral del acetáculo. El núcleo de osificación de la cabeza femoral debe localizarse en el cuadrante inferomedial de la intersección de estas dos líneas. La línea de Shenton se arquea a lo largo de la metáfisis femoral y se continúa suavemente por el margen interno del pubis. En un niño con DDC, esta línea está formada por dos arcos separados y se dice que está «rota». El índice acetabular es el ángulo entre una línea trazada a lo largo del borde del acetáculo y la línea de Hilgenreiner; en los recién nacidos normales, su media es de 27,5 grados y disminuye con la edad.

En niños mayores, el **ángulo centro-borde** es una medida útil de la posición de la cadera. Este ángulo está formado por la unión de la línea de Perkins y otra línea que conecta el margen lateral del acetáculo con el centro de la cabeza femoral. En niños de entre 6 y 13 años de edad es normal un ángulo mayor de 19 grados, mientras que en niños de 14 años o más se considera normal un ángulo mayor de 25 grados.

TRATAMIENTO

Los objetivos del tratamiento de la DDC son mantener la reducción concéntrica de la cabeza en el interior del acetáculo para proporcionar las condiciones óptimas para el desarrollo normal tanto de la cabeza femoral como del acetáculo. Cuanto más tardío sea el diagnóstico de la DDC, más difícil resulta conseguir estos objetivos, menor es el potencial de remodelación del acetáculo y del fémur proximal y más complejos son los tratamientos necesarios.

Recién nacidos y lactantes de menos de 6 meses

Los recién nacidos con caderas positivas con la maniobra de Barlow (reducidas pero luxables) o de Ortolani (luxadas pero reducibles) se deben tratar, por lo general, con un arnés de Pavlik tan pronto como se realice el diagnóstico. El tratamiento de los recién nacidos con displasia de menos de 4 semanas de edad está menos definido. Una proporción importante de estas caderas se normalizará en 3-4 semanas; en consecuencia, antes de tomar la decisión sobre el tratamiento, muchos médicos prefieren volver a explorar a estos recién nacidos unas semanas después. Un estudio sobre 128 recién nacidos con las caderas levemente displásicas en base a los resultados de la ecografía (ángulo alfa entre 43 y 50 grados) que fueron asignados de forma aleatoria para recibir tratamiento con una férula de abducción inmediata o para seguir una vigilancia ecográfica activa desde el nacimiento y colocarles un dispositivo de Frejka (en caso de que posteriormente fuera necesario el tratamiento), no mostró diferencias en los hallazgos radiológicos a los 6 años de edad.

Los pañales triples y los de abducción *no tienen ningún papel* en el tratamiento de la DDC en el recién nacido; suelen ser ineffectivos y dan a la familia una falsa sensación de seguridad. La displasia, la subluxación o la luxación acetabular se pueden tratar con el arnés de Pavlik. Aunque se dispone de otro tipo de ortesis (férula de von Rosen, férula de Frejka), el arnés de Pavlik sigue siendo el método de tratamiento más extendido (fig. 698.9). Si una cadera con una maniobra de Ortolani positiva se mantiene ininterrumpidamente en un arnés de Pavlik durante 6 semanas, la inestabilidad de cadera se resuelve en, aproximadamente, el 75% de los casos. Después de los 6 meses de edad, los fracasos del tratamiento con el arnés de Pavlik son >50% debido a las dificultades para contener a un niño cada vez más activo y que empieza a gatear. Son necesarios múltiples reajustes y exploraciones para asegurarse de que el arnés se emplea y encaja correctamente. Las correas anteriores del arnés deben ajustarse para que mantengan la cadera en flexión (por lo general unos 90 a 100 grados); se debe evitar una flexión excesiva debido al riesgo de parálisis del nervio femoral. Las correas posteriores están diseñadas para favorecer la abducción. Habitualmente se ajustan para que permitan una



Fig. 698.9 Fotografía de un arnés de Pavlik.

aducción hasta neutro, ya que la aducción forzada por el arnés puede dar lugar a una necrosis avascular de la epífisis femoral.

Si en las exploraciones y ecografías de seguimiento no se observa una reducción concéntrica de la cadera tras 3-4 semanas de tratamiento con el arnés de Pavlik, se debe abandonar el arnés. Su uso continuado más allá de este periodo en una cadera con luxación persistente puede producir la «enfermedad del arnés de Pavlik», o desgaste de la cara posterior del acetáculo, que puede hacer que la reducción definitiva sea menos estable.

Niños de 6 meses a 2 años

Los principales objetivos del tratamiento cuando el diagnóstico se realiza de forma tardía son obtener y mantener la reducción de la cadera sin dañar la cabeza femoral. La reducción cerrada se realiza en quirófano bajo anestesia general. Se moviliza la cadera para valorar el arco de movilidad en el que permanece reducida. Este arco se compara con el mayor arco de movilidad para determinar la «zona segura» (fig. 698.10). La artrografía realizada en el momento de la reducción es útil para valorar la profundidad y la estabilidad de la reducción (fig. 698.11). La reducción se mantiene con un yeso bien moldeado en «posición humana» con las caderas en moderada flexión y abducción. Después del procedimiento se puede emplear la TC de corte único o la RM para confirmar la reducción. Doce semanas después de la reducción cerrada se retira el yeso; en este momento se suele utilizar una ortesis de abducción para favorecer el remodelamiento adicional del

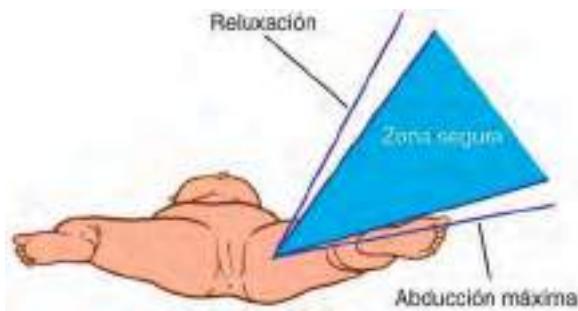


Fig. 698.10 Diagrama de la zona segura de Ramsey.



Fig. 698.11 Artrografía de una cadera reducida para evaluar la estabilidad de la reducción.

acetáculo. La incapacidad para obtener una cadera mediante reducción cerrada indica la necesidad de una reducción abierta. En pacientes menores de 18 meses es raro que sea necesario un procedimiento concomitante sobre el fémur o el acetáculo. El potencial de desarrollo del acetáculo después de la reducción cerrada o abierta es excelente y persiste hasta 4-8 años después de la intervención.

Niños mayores de 2 años

En los niños de 2-6 años con luxación de cadera suele ser necesaria la reducción abierta. En este grupo de edad se suele realizar una osteotomía femoral de acortamiento para disminuir la presión sobre el fémur proximal y reducir al mínimo el riesgo de osteonecrosis. Puesto que en estos niños de mayor edad el potencial de desarrollo del acetáculo está marcadamente reducido, se suele realizar una osteotomía pélvica junto a la reducción abierta. En el postoperatorio se inmovilizan los pacientes con un yeso durante 6-12 semanas.

COMPLICACIONES

La complicación más grave de la DDC es la **necrosis avascular** de la epífisis femoral. La reducción de la cabeza femoral bajo presión o en una abducción extrema puede producir una oclusión de los vasos epifisarios y una necrosis parcial o total de la cabeza femoral. La revascularización suele ser precoz, pero la fisis sufre un daño irreversible que lleva a posibles trastornos de crecimiento y desarrollo posteriores. El tratamiento, como se ha indicado previamente, va dirigido a minimizar esta complicación. Empleando tratamientos adecuados, la incidencia de la DDC se reduce un 5-15%. Otras complicaciones de la DDC incluyen la relaxación, la subluxación residual, la displasia acetabular y las complicaciones postoperatorias, incluidas las infecciones de la herida.

La bibliografía está disponible en [Expert Consult](#).

698.2 Sinovitis transitoria de cadera (sinovitis tóxica)

Wudbhav N. Sankar, Jennifer J. Winnell,
B. David Horn y Lawrence Wells

La sinovitis transitoria, o sinovitis tóxica de cadera, es una artritis reactiva que es una de las causas más frecuentes de dolor de cadera en niños pequeños.

ETIOLOGÍA

La causa de la sinovitis transitoria es incierta. Se ha descrito como una patología inflamatoria inespecífica o como una sinovitis inmunológica pos-vírica, ya que tiende a aparecer tras una enfermedad vírica reciente.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Aunque la sinovitis transitoria de cadera puede aparecer en todos los grupos de edad, es más prevalente en niños de entre 3 y 8 años de edad, con una media de 6 años. Aproximadamente, el 70% de los niños afectados presenta una infección inespecífica del tracto respiratorio superior los 7-14 días antes de la aparición de la sintomatología. Esta presentación aguda de los síntomas consiste típicamente en dolor en la ingle, en la cara anterior del muslo o en la rodilla, por dolor referido de la cadera. Estos niños suelen ser capaces de cargar peso sobre la extremidad afectada y típicamente caminan con marcha antiálgica acompañada de una rotación externa del pie. La cadera no se mantiene en flexión, abducción o rotación externa a menos que exista un derrame significativo. Además, suelen estar afebriles o tener una febrícula menor de 38 °C.

DIAGNÓSTICO

La sinovitis transitoria es un diagnóstico clínico, pero las pruebas de laboratorio y radiológicas pueden ser útiles para descartar otras patologías más graves. En la sinovitis transitoria, las pruebas de laboratorio (velocidad de sedimentación globular, proteína C reactiva sérica y recuento de leucocitos) son relativamente normales, pero en ocasiones se observa una elevación leve de la velocidad de sedimentación globular. También se pueden realizar radiografías AP y lateral de Lauenstein («posición de rana»), que generalmente son normales. La ecografía es preferible a las radiografías y, además, con frecuencia muestra un pequeño derrame articular.

La patología más importante que se debe descartar antes de confirmar el diagnóstico de sinovitis transitoria es la artritis séptica. Los niños con artritis séptica suelen tener un aspecto más enfermo que aquellos con sinovitis transitoria. El dolor asociado a la artritis séptica es más grave y los niños, con frecuencia, se niegan a caminar o a mover lo más mínimo la cadera. La combinación de fiebre alta, negarse a caminar y la elevación de la velocidad de sedimentación globular, de la proteína C reactiva sérica y del recuento de leucocitos sugiere un diagnóstico de artritis séptica. Si el cuadro clínico hace sospechar artritis séptica, se debe realizar una artrocentesis guiada por ecografía de la cadera para realizar el diagnóstico definitivo (v. cap. 705). Una excepción a estos criterios es la artritis séptica de cadera debido a *Kingella kingae*, que puede provocar una inflamación mínima y cursar sin fiebre o con fiebre leve (v. cap. 705). Puede ser necesaria una RM para detectar una osteomielitis asociada.

TRATAMIENTO

El tratamiento de la sinovitis transitoria de cadera es sintomático. Entre las recomendaciones habituales se incluyen la restricción de actividades y la descarga hasta que desaparezcan los síntomas. La administración de antiinflamatorios y analgésicos puede acortar la duración del dolor. La mayoría de los niños se recuperan completamente al cabo de 3-6 semanas.

La bibliografía está disponible en [Expert Consult](#).

698.3 Enfermedad de Legg-Calvé-Perthes

Wudbhav N. Sankar, Jennifer J. Winnell,
B. David Horn y Lawrence Wells

La enfermedad de Legg-Calvé-Perthes (ELCP) es un trastorno de la cadera de origen desconocido producido por la interrupción temporal del flujo sanguíneo al núcleo de osificación de la epífisis proximal del

fémur que condiciona una osteonecrosis y una deformidad de la cabeza del fémur.

Etiología

Aunque la etiología subyacente permanece desconocida, la mayoría de los autores está de acuerdo en que la vía final en el desarrollo de la ELCP es la disrupción del aporte vascular a la epífisis femoral, lo que da lugar a isquemia y osteonecrosis. Se han propuesto como factores etiológicos la infección, los traumatismos y la sinovitis transitoria, pero ninguno de ellos ha sido confirmado. Se han identificado factores que se asocian a trombofilia, un aumento en la predisposición a padecer trombosis y una menor capacidad de trombólisis. En las alteraciones de los mecanismos de la coagulación pueden jugar algún papel las mutaciones del factor V de Leiden, los déficits de proteína C y S y la presencia de anticoagulante lúpico, anticuerpos cardiolipina, antitripsina y activador del plasminógeno. Se cree que estas alteraciones de la cascada de la coagulación producen un aumento de la viscosidad de la sangre y del riesgo de trombosis venosa. La dificultad para el retorno venoso lleva a un aumento de la presión intraósea, lo que a su vez dificulta el flujo arterial, produciendo isquemia y muerte celular.

Epidemiología

La incidencia de la ELCP en Estados Unidos es de 1 de cada 1.200 niños siendo de 4 a 5 veces más frecuente en los varones que en las niñas. La incidencia mayor se produce entre los 4 y los 8 años de edad. Es bilateral en aproximadamente el 10% de los casos, pero las caderas presentan habitualmente distintos grados de colapso. La menor incidencia de la enfermedad se observa en personas del este de Asia y la más alta en la raza blanca.

Patogenia

Los cambios patológicos iniciales de la cabeza femoral son el resultado de la isquemia y la necrosis; los cambios posteriores están producidos por el proceso de reparación. El curso de la enfermedad puede tener cuatro estadios, aunque se han descrito variaciones. El estadio **inicial** de la enfermedad, que a menudo dura 6 meses, se caracteriza por sinovitis, irritación de la articulación y necrosis precoz de la cabeza femoral. A continuación, la revascularización conduce a una reabsorción mediada por osteoclastos del segmento necrótico. El hueso necrótico es sustituido por tejido fibrovascular más que por hueso nuevo, lo que compromete la integridad estructural de la epífisis femoral. El segundo estadio es el de **fragmentación**, que suele durar 8 meses. Durante este estadio, la epífisis femoral empieza a colapsarse, habitualmente por la parte externa, y comienza a extrudir del acetábulo. El estadio de **cicatrización**, que dura aproximadamente 4 años, comienza con la neoformación ósea en la región subcondral. La reosificación empieza en el centro y se expande en todas las direcciones. El grado de deformidad de la cabeza femoral depende de la gravedad y la magnitud del colapso que se produce. El estadio final es el

residual, que comienza después de que se haya reosificado toda la cabeza femoral. Aún se producirá un moderado remodelado de la cabeza femoral hasta que el niño alcance la madurez esquelética. La ELCP con frecuencia produce daño en la metáfisis femoral proximal, lo que conduce a un cuello corto (*coxa brevis*) e hipertrofia del trocánter.

Manifestaciones clínicas

El síntoma de presentación más común es la cojera de duración variable. El dolor, en caso de existir, suele estar relacionado con la actividad y puede localizarse en la ingle o referido a la parte anteromedial del muslo o a la rodilla. *Si no se piensa que el dolor de muslo o de rodilla en niños puede ser secundario a alteraciones de la cadera, puede producirse un retraso en el diagnóstico.* Con menor frecuencia, la presentación de la enfermedad puede ser mucho más aguda y asociarse a imposibilidad para la marcha.

La marcha antiálgica (una cojera que se caracteriza por acortamiento de la fase de apoyo en la extremidad afectada para aliviar el dolor producido por la carga) puede ser especialmente llamativa después de una actividad física intensa y al final del día. La movilidad de la cadera, especialmente la rotación interna y la abducción, está limitada. En las fases iniciales de la enfermedad, la limitación de la abducción es secundaria a la sinovitis y a la contractura muscular de los aductores; sin embargo, con el tiempo y con la aparición de deformidades, la limitación de la abducción puede ser permanente. Existe la posibilidad de una ligera contractura en flexión de la cadera de unos 10-20 grados. Puede evidenciarse una atrofia de los músculos del muslo, pantorrilla o nalga debida al dolor. También se puede observar una aparente dismetría de la extremidad por una contractura en aducción o un acortamiento verdadero del lado afecto por el colapso de la cabeza femoral.

Diagnóstico

La herramienta diagnóstica para la ELCP son las radiografías simples. Las radiografías anteroposterior y lateral de Lauenstein (en posición de rana) permiten diagnosticar, establecer, dar un pronóstico y realizar el seguimiento de la enfermedad (fig. 698.12). Es importante cuando se valora la progresión estudiar la evolución radiológica y compararla con las radiografías previas para estimar la fase del proceso de reparación y determinar el grado de afectación epifisaria.

En el estadio inicial de la ELCP, los cambios radiológicos incluyen la disminución del tamaño del centro de osificación, la lateralización de la cabeza femoral con ensanchamiento del espacio articular medial, una fractura subcondral e irregularidades en la fisis. En el estadio de fragmentación, la epífisis tiene un aspecto fragmentado y existen áreas dispersas de aumento de radiotransparencia y de aumento de densidad radiológica. Durante el estadio de reosificación, la densidad ósea vuelve a la normalidad mediante la formación de hueso nuevo (reticular). El estadio residual está marcado por la reosificación de la cabeza femoral, la remodelación gradual de la forma de la cabeza hasta la madurez ósea y la remodelación del acetábulo.

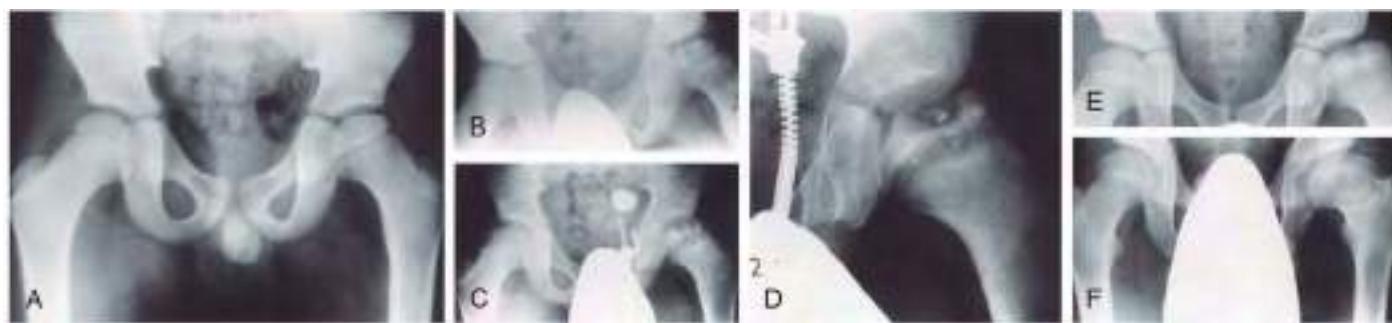


Fig. 698.12 Evolución radiográfica de la enfermedad de Legg-Calvé-Perthes con comienzo en un niño de diez años y once meses de edad. A pesar del debut tardío, la cabeza femoral presenta una adecuada remodelación mientras el paciente alcanza la madurez ósea. **A**, La radiografía anteroposterior (AP) obtenida en el comienzo de la enfermedad muestra incremento de la densidad en la cabeza femoral con aparente amplitud del espacio articular (estadio temprano de Waldenström). **B**, La radiografía AP realizada tras 9 meses del inicio muestra la cabeza comenzando la fase de fragmentación. El fragmento central permanece denso y colapsa relativamente hacia la porción lateral (pilar lateral) de la cabeza femoral. El pilar lateral es lúcido pero no colapsa, y la cadera se clasifica en el grupo B en el sistema de clasificación del pilar lateral. El espacio articular ha aumentado. **C**, Radiografía AP obtenida después 17 meses del inicio en la que se aprecia reosificación precoz de la cabeza femoral (etapa de curación). **D**, Vista ampliada de la cabeza femoral tras 22 meses del comienzo de la enfermedad. Persiste el aumento del espacio articular, y el acetábulo adquiere una apariencia bicompartmental. **E**, Radiografía AP obtenida tras cuatro años del debut. La cabeza femoral ha sanado y está en estado residual. Aún se aprecia el aumento del espacio articular y la incongruencia de la cabeza con el acetábulo. **F**, Radiografía AP realizada tras 6 años del inicio de la enfermedad; muestra mejoría en la forma redonda de la cabeza femoral y mayor congruencia articular. (De Kim HK, Herring JA: Legg-Calvé-Perthes disease. En Herring JA, editor: Tachdjian's pediatric orthopaedics, 5/e. Philadelphia, 2014, Elsevier, Fig. 17.18.)

Tabla 698.1 Diagnóstico diferencial de la enfermedad de Legg-Calvé-Perthes

OTRAS CAUSAS DE NECROSIS AVASCULAR

Anemia falciforme
Otras hemoglobinas (por ejemplo, talasemia)
Leucemia mieloide crónica
Corticoides
Secuelas de una luxación traumática de cadera
Tratamiento de la displasia del desarrollo de la cadera
Artritis séptica

DISPLASIAS EPIFISARIAS

Displasia epifisaria múltiple
Displasia espondiloepifisaria
Mucopolisacaridosis
Hipotiroidismo

OTROS SÍNDROMES

Osteocondromatosis
Metacondromatosis
Síndrome de Schwartz-Jampel
Síndrome tricorrinofálgico
Síndrome de Maroteaux-Lamy
Síndrome de Martsolf

De Kim HKW, Herring JA: Legg-Calvé-Perthes Disease. En Herring JA, editor: *Tachdjian's pediatric orthopaedics*, ed 5. Philadelphia, 2014, WB Saunders, Box 17.6, p. 613.

Además de estos cambios radiográficos, se han comunicado varios signos radiográficos clásicos que describen una «cabeza en riesgo» de deformidad grave. Se asocia a mal pronóstico la extrusión lateral de la epífisis, una horizontalización de la fisis, la calcificación lateral a la epífisis, la subluxación de la cadera y una «V» radiotransparente en la cara lateral de la fisis (signo de Gage).

En ausencia de cambios en las radiografías simples, especialmente en las fases tempranas de la enfermedad, la RM es útil para diagnosticar el infarto precoz y determinar el grado de alteración de la perfusión. Se utiliza en estudios más tempranos para determinar el pronóstico. Durante las fases de remodelación y residual, la RM es muy útil para definir la anatomía anormal y determinar la extensión de la lesión intraarticular. La artrografía puede mostrar un aplanamiento de la cabeza femoral y el fenómeno de abducción en bisagra de la pierna. La tabla 698.1 describe el diagnóstico diferencial.

CLASIFICACIÓN

Catterall propuso una clasificación de cuatro grupos basándose en la magnitud de la afectación de la cabeza femoral y una serie de signos de «cabeza en riesgo». Las caderas en el grupo I presentan una afectación anterior de un 25%, sin presencia de secuestros (una «isla» de hueso muerto dentro de la epífisis) y sin alteraciones metafisarias. Las caderas del grupo II presentan una afectación de un 50%, con una clara demarcación entre los segmentos afectados y el sano. Pueden existir quistes metafisarios. Las del grupo III muestran una afectación del 75% con secuestros de gran tamaño. En el grupo IV está afectada toda la cabeza. El uso del sistema de clasificación de Catterall ha disminuido debido al importante grado de variabilidad interobservador.

La **clasificación del pilar lateral de Herring** es el sistema de clasificación radiológico más ampliamente empleado para ayudar en el tratamiento y pronóstico durante la fase activa de la enfermedad (fig. 698.13). A diferencia del sistema de Catterall, la clasificación de Herring tiene un alto grado de fiabilidad interobservador. La clasificación se basa en la evolución radiológica durante la fase precoz de fragmentación. El sistema de clasificación del pilar lateral de la ELCP tiene en cuenta la forma de la epífisis de la cabeza femoral en la radiografía anteroposterior de la cadera. Esta se divide en tres secciones o pilares. El pilar lateral está constituido por el 15-30% lateral de la anchura de la cabeza, el pilar central aproximadamente el 50% y el pilar medial por el 20-35% de la anchura de la cabeza. El grado de afectación del pilar lateral puede subdividirse en tres grupos. En el grupo A, el pilar lateral es radiográficamente normal. En el grupo B presenta alguna radiolucencia, pero se mantiene >50% de la altura del mismo. En el grupo C, el pilar lateral es más radiotransparente que en el grupo B y la altura remanente es de menos del 50%. Herring ha añadido al sistema de clasificación

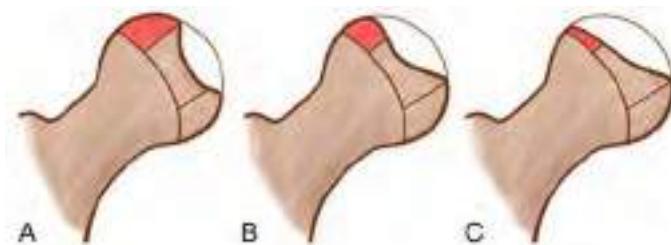


Fig. 698.13 Clasificación del pilar lateral de la ELCP. **A**, No existe afectación del pilar lateral. **B**, Se mantiene más de un 50% de la altura del pilar lateral. **C**, Se mantiene menos de un 50% de la altura del pilar lateral.

un grupo intermedio B/C para describir a los pacientes con un colapso aproximado del pilar lateral del 50%.

HISTORIA NATURAL Y PRONÓSTICO

Los niños que desarrollan signos y síntomas de ELCP antes de los 6 años de edad tienden a recuperarse con pocos problemas residuales. Los pacientes mayores de 9 años de edad en el momento de la presentación suelen tener mal pronóstico. La causa de esta diferencia es que en los niños más pequeños el potencial de remodelación de la cabeza femoral es mayor. La extensión de la afectación de la cabeza femoral y la duración de la enfermedad son factores adicionales asociados a un peor pronóstico. Las caderas clasificadas como del grupo III y IV de Catterall y con pilar lateral del grupo C tienen un peor pronóstico.

TRATAMIENTO

El objetivo del tratamiento de la ELCP es mantener una cabeza esférica, bien cubierta con un arco de movilidad de la cadera lo más normal posible. Aunque aún existe controversia sobre el tratamiento más adecuado, la mayoría de los autores están de acuerdo en que el enfoque general del manejo de estos pacientes debe estar guiado por el principio de contención. Este se basa en el hecho de que, mientras que la cabeza femoral está en un estado de fragmentación, y por tanto reblandecida, lo mejor es mantenerla en su totalidad en el acetábulo; de este modo, el acetábulo actúa de molde para la cabeza femoral en regeneración. En caso contrario, si no se consigue contener la cabeza, se permite su deformación, dando lugar a la extrusión y el pinzamiento del extremo externo del acetábulo. Para que sea satisfactoria, la contención debe iniciarse de forma precoz mientras la cabeza es aún moldeable; una vez ha cicatrizado la cabeza, la recolocación de la epífisis femoral no ayudará a la remodelación y, de hecho, puede empeorar los síntomas.

Las opciones iniciales para manejar los síntomas incluyen la limitación de la actividad, la carga protegida y los fármacos antiinflamatorios no esteroides. La contención conservadora se puede lograr mediante el uso de un yeso de Petrie para restaurar la abducción y para dirigir la cabeza femoral hacia el fondo del acetábulo. Los yesos de Petrie son dos yesos largos pélvicos que están conectados por una barra y pueden ser útiles para mantener las caderas en abducción y rotación interna (la mejor posición de contención). Los yesos se colocan y, generalmente, se realiza después una artrografía para confirmar la contención y la tenotomía de los tendones aductores. Después de 6 semanas, se puede aplicar una ortesis de abducción con soporte de peso limitado. Varios estudios antiguos no apoyaron la eficacia del tratamiento con yeso o ortesis a largo plazo como método de contención, pero una serie posterior, de gran tamaño, ha encontrado excelentes resultados con esta forma de tratamiento.

La contención quirúrgica puede ser abordada desde el lado femoral, el acetabular o desde ambos lados de la articulación. La intervención más frecuente es la osteotomía varizante del fémur proximal. Las osteotomías pélvicas en la ELCP se dividen en tres categorías: las osteotomías rotatorias del acetábulo, los procedimientos de techado y las osteotomías de medialización de Chiari. Cualquiera de estos procedimientos se puede combinar con una osteotomía varizante del fémur proximal cuando la gran deformidad de la cabeza no pueda ser contenida por una osteotomía aislada de la pelvis.

Una vez que la epífisis ha cicatrizado, el tratamiento se modifica de la contención al tratamiento de la deformidad residual. Los pacientes con abducción en bisagra o incongruencia articular podrían beneficiarse de una osteotomía femoral proximal en valgo. La coxa brevis y la hipertrofia del trocánter mayor pueden tratarse mediante una osteotomía femoral proximal. Esto ayuda a restaurar la relación longitud-tensión del mecanismo.

mo abductor y puede aliviar la fatiga de los abductores. Los pacientes con pinzamiento femoracetabular por irregularidades de la cabeza femoral pueden beneficiarse de una osteoplastia o una extirpación del labio de la prominencia responsable.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

698.4 Epifisiólisis de la cabeza femoral

Wudbhav N. Sankar, Jennifer J. Winnel,
B. David Horn y Lawrence Wells

La epifisiólisis de la cabeza femoral (ECF) es un trastorno de la cadera que afecta a adolescentes, habitualmente entre los 10 y los 16 años, y consiste en el fracaso de la metáfisis y el desplazamiento de la epífisis de la cabeza femoral respecto al cuello.

CLASIFICACIÓN

La ECF se puede clasificar temporalmente según la aparición de los síntomas (aguda, crónica, aguda sobre crónica); funcionalmente, de acuerdo con la capacidad del paciente de soportar carga (estable o inestable); o morfológicamente, de acuerdo con la extensión del desplazamiento de la epífisis femoral en relación al cuello (leve, moderada o grave), según se aprecie en las radiografías o en la TC.

La ECF **aguda** es la que aparece en un paciente con síntomas prodrómicos en tres semanas o menos; debe diferenciarse de la epifisiólisis traumática pura en una cadera previamente normal (una verdadera epifisiólisis tipo I de Salter-Harris; v. cap. 703). El paciente con una epifisiólisis aguda suele tener síntomas prodrómicos de dolor en la ingle, el muslo o la rodilla y suele referir algún antecedente traumático menor (un giro o caída) que normalmente no es lo suficientemente violento como para producir una lesión de esta gravedad.

La ECF **crónica** es la forma de presentación más frecuente. Generalmente, se trata de adolescentes que presentan una historia de pocos meses de evolución de molestias indefinidas en la ingle o en el tercio inferior del muslo y cojera. Las radiografías muestran una migración posterior e inferior de la cabeza del fémur de magnitud variable con remodelación del cuello del fémur en la misma dirección.

Los niños con ECF **aguda sobre crónica** pueden tener características de ambos extremos del espectro. Los síntomas prodrómicos pueden tener más de tres semanas de duración, con una exacerbación brusca del dolor. Las radiografías muestran una remodelación del cuello femoral y un desplazamiento adicional de la epífisis femoral más allá del punto de remodelación del cuello del fémur.

La clasificación de la estabilidad distingue a los pacientes según su capacidad de caminar y es más útil a la hora de predecir el pronóstico y establecer la planificación terapéutica. La ECF se considera **estable** cuando el niño puede caminar con o sin muletas. Un niño con una ECF **inestable** es incapaz de caminar con o sin ayuda para la marcha. Los pacientes con ECF inestable tienen una prevalencia mucho mayor de osteonecrosis (hasta de un 50%) en comparación con la ECF estable (cerca del 0%). Esto se debe, probablemente, a la lesión vascular producida en el episodio de desplazamiento inicial.

La ECF se puede clasificar también según el grado de desplazamiento de la epífisis femoral en relación al cuello. En los grados leves, el ángulo entre la cabeza y el cuello es menor de 30 grados, en los moderados es de 30-60 grados y en los graves es mayor de 60 grados, en comparación con el lado contralateral sano.

ETIOPATOGENIA

La ECF está producida con mayor probabilidad por una combinación de factores mecánicos y endocrinos. En la mayoría de los casos de ECF, el plano de separación se produce a través de la zona hipertrófica de la fisis. Durante la pubertad normal, la fisis adquiere una orientación más vertical, lo que modifica las fuerzas mecánicas de compresión a cizallamiento. Además, en los adolescentes la zona hipertrófica aumenta de tamaño debido a los niveles elevados de hormonas circulantes. El ensanchamiento de la fisis disminuye el umbral para el fallo mecánico. La osificación normal depende de diversos factores, tales como hormonas tiroideas, vitamina D y calcio. En consecuencia, no es sorprendente que se produzca una mayor incidencia de ECF en niños con patologías médicas como hipotiroidismo, hipopituitarismo y osteodistrofia renal. La obesidad, uno de los principales factores de riesgo de la ECF, afecta tanto a la carga mecánica sobre la fisis como al nivel de hormonas circulantes. La combinación de factores

endocrinos da lugar a un fallo gradual de la fisis, lo que permite el desplazamiento posterior e inferior de la cabeza femoral en relación con el cuello del fémur.

EPIDEMIOLOGÍA

La incidencia anual de la ECF es de 2 por 100.00 en la población general. La incidencia oscila entre 0,2 por 100.000 en la parte este de Japón y 10,08 por 100.000 en el noreste de Estados Unidos. Existe una mayor incidencia de ECF en afroamericanos y polinesios. La obesidad es el factor de riesgo más claramente relacionado con la ECF; aproximadamente, el 65% de los pacientes se encuentra por encima del percentil 90 en las gráficas de peso-edad. Afecta más frecuentemente a varones que a mujeres y a la cadera izquierda más que a la derecha. Se ha publicado una tasa de bilateralidad de hasta un 60% de los casos, cerca de la mitad de los cuales la pueden presentar en el momento del diagnóstico inicial.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

El paciente clásico con ECF es un varón afroamericano obeso entre los 11 y los 16 años. La presentación en las mujeres suele ser más precoz, entre los 10 y los 14 años. Los pacientes con ECF crónica y estable suelen presentarse después de semanas o meses de síntomas. Los pacientes, por lo general, presentan algún grado de cojera y tienen la extremidad inferior en rotación externa. La exploración física de la cadera afectada muestra una limitación de la rotación interna, abducción y flexión. Con frecuencia, el examinador observa que, cuando se flexiona la cadera afectada, el muslo tiende a adoptar una rotación externa creciente conforme aumenta la flexión (fig. 698.14). La mayoría de los pacientes presenta síntomas en la región inguinal, pero en raras ocasiones indica solamente dolor en la parte interna de la rodilla, que puede tratarse de un dolor referido a través del nervio obturador. En los niños que muestran dolor en la rodilla y no se les realizan técnicas de imagen adecuadas de la cadera, es frecuente que no se efectúe el diagnóstico o que sea tardío. Los pacientes con ECF inestable suelen tener una presentación que lleva a urgencias. Estos niños, normalmente, no dejan que se les explore la movilidad de la cadera en ningún grado; de forma similar a una fractura de cadera, la extremidad estará acortada, en abducción y con rotación externa.

ESTUDIOS DIAGNÓSTICOS

Generalmente, los únicos estudios de imagen precisos para hacer el diagnóstico son las proyecciones AP y lateral de Lauenstein («posición de rana»). Puesto que aproximadamente el 25% de los pacientes tiene una epifisiólisis contralateral en el momento de la presentación inicial, es fundamental que el médico evalúe de forma meticulosa ambas caderas. Entre los hallazgos radiográficos habituales se incluyen el ensanchamiento y las irregularidades en la fisis; una disminución de la altura de la epífisis en el centro del acetábulo; un área en media luna de aumento de densidad en la parte proximal del cuello del fémur; y el «signo de Steel», que corresponde a la imagen de doble densidad creada por el desplazamiento anterior



Fig. 698.14 Exploración física de un paciente con epifisiólisis de la cabeza femoral. Presenta limitación de la flexión de la cadera y de la rotación externa. Al flexionar la cadera afectada el miembro inferior realiza una rotación externa. (De Herring JA: Slipped capital femoral epiphysis. En Herring JA, editor: Tachdjian's pediatric orthopaedics, 5/e. Philadelphia, 2014, Elsevier, Fig. 18.5.)

del cuello femoral que se superpone sobre la cabeza femoral. En un niño sano, la línea de Klein, que es la línea recta trazada a lo largo de la cortical superior del cuello del fémur en la radiografía anteroposterior, intersecta la parte lateral de la epífisis femoral superior. Conforme aumenta el desplazamiento de la epífisis en la ECF, la línea de Klein termina por no tocar la epífisis proximal (fig. 698.15). Aunque algunos de estos hallazgos radiográficos pueden ser sutiles, la mayor parte de los diagnósticos se puede realizar fácilmente en la vista lateral en «posición de rana», que muestra el característico desplazamiento posterior e inferior de la epífisis en relación con el cuello femoral (fig. 698.16).

TRATAMIENTO

En cuanto se haya realizado el diagnóstico, debe ingresarse al niño en el hospital inmediatamente y ponerlo en reposo en cama. Si se permite que el niño vuelva a casa sin tratamiento definitivo, aumenta el riesgo de que una ECF estable se convierta en una inestable y de que se desplace aún

más. En los niños con presentaciones atípicas (menores de 10 años, hábito corporal delgado) se deben realizar analíticas para descartar una patología endocrina subyacente.

El objetivo del tratamiento es evitar la progresión de la epifisiólisis y estabilizar (es decir, cerrar) la fisis. Aunque en el pasado se han utilizado diversas formas de tratamiento, incluidos yesos completos, actualmente el tratamiento de referencia de la ECF es la fijación *in situ* con un tornillo grueso (fig. 698.17). El término *in situ* implica que no se realiza ninguna maniobra para reducir el desplazamiento entre la epífisis y el cuello del fémur, ya que hacerlo aumenta el riesgo de osteonecrosis. El tornillo se coloca habitualmente de forma percutánea y bajo control por fluoroscopia. En el postoperatorio se permite a los pacientes el apoyo parcial con muletas durante 4-6 semanas, para retornar a continuación a las actividades normales de forma gradual. Se deben realizar exploraciones radiográficas seriadas, monitorizar a los pacientes y comprobar que la fisis se está cerrando y que la epifisiólisis es estable. Después de que haya cicatrizado la estabilización inicial, los pacientes con deformidades residuales graves pueden ser candidatos a una osteotomía femoral proximal para corregir la deformidad, reducir el pinzamiento y mejorar el arco de movilidad.

Un 20-40% de los niños desarrollará en algún momento una ECF contralateral, por lo que muchos cirujanos ortopédicos aconsejan la fijación profiláctica con tornillo de la cadera contralateral (normal) en los pacientes con una ECF unilateral. Se deben sopesar los beneficios de prevención de una posible epifisiólisis frente a los riesgos de realizar una cirugía potencialmente innecesaria. Varios estudios recientes han intentado analizar modelos de decisión para la fijación profiláctica, pero aún existe controversia sobre el tratamiento más adecuado.

COMPLICACIONES

Las dos complicaciones más graves de la ECF son la osteonecrosis y la condroliosis. La osteonecrosis, o necrosis avascular, suele ser producida por la lesión de los vasos retinaculares. Esto puede ocurrir como consecuencia del traumatismo inicial, especialmente en la epifisiólisis inestable, por la manipulación forzada de una ECF aguda o inestable, por la compresión por el hematoma intracapsular o por lesión directa durante la cirugía. También pueden producirse formas parciales de osteonecrosis después de la fijación interna; esto se puede deber a la lesión de los vasos sanguíneos intraepifisarios. Por otra parte, la condroliosis consiste en la degeneración



Fig. 698.15 Ilustración de la línea de Klein.



Fig. 698.16 Aspecto radiológico de una epifisiólisis de la cabeza femoral (ECF) al diagnóstico. **A**, Aparición de una ECF aguda en una proyección lateral en «posición de rana». El desplazamiento de la epífisis es sugerente de una epifisiólisis tipo I de Salter-Harris de la fisis femoral superior. No se observan cambios adaptativos secundarios en el cuello femoral. **B**, Proyección lateral en «posición de rana» de un paciente con molestias en el muslo de muchos meses de evolución y un deslizamiento crónico de la epífisis. Predominan los cambios adaptativos en el cuello femoral, y la epífisis está centrada sobre el cuello femoral adaptado. **C**, Radiografías laterales en «posición de rana» de un paciente con una epifisiólisis aguda de cabeza femoral sobre una deformidad crónica. El paciente llevaba varios meses con dolor vago en el muslo, con una repentina exacerbación grave de ese dolor. El desplazamiento agudo de la epífisis es evidente. A diferencia de la ECF aguda (véase **A**), también existen cambios de remodelación adaptativa secundaria en el cuello femoral, con respecto al cual la epífisis se ha desplazado de forma aguda. (De Herring JA: Slipped capital femoral epiphysis. En Herring JA, editor: Tachdjian's pediatric orthopaedics, ed 5, Philadelphia, 2014, WB Saunders, Fig. 18-1, p. 632.).



Fig. 698.17 Radiografías preoperatoria (A) y postoperatoria (B) que demuestran una fijación *in situ* en un caso de epifisiólisis de la cabeza femoral.

aguda del cartílago articular de la cadera. Si bien no se conocen las causas de esta complicación, se cree que se asocian a las epifisiolisis más graves, que son más frecuentes en afroamericanos y en mujeres, y que pueden ocurrir por la proyección de las agujas o tornillos por fuera de la cabeza del fémur.

La bibliografía está disponible en *Expert Consult*.

Capítulo 699

La columna

R. Justin Mistovich y David A. Spiegel

Las anomalías de la columna vertebral pueden ser el resultado de diversas causas, incluyendo causas congénitas, de desarrollo y traumáticas. Además de las deformidades de la columna, el dolor de espalda es también frecuente en niños y adolescentes, y se requiere una evaluación diagnóstica reflexiva para establecer el diagnóstico y reducir al mínimo la sobreutilización de los recursos sanitarios. Las deformidades más comunes de la columna son la escoliosis y la cifosis. El diagnóstico precoz es importante, ya que un subconjunto de pacientes pueden ser candidatos para utilizar corsés o para realizarles otras intervenciones tempranas para prevenir la progresión de la curvatura. Por ejemplo, se ha demostrado que el uso de corsés reduce potencialmente el número de pacientes con progreso de la curvatura que requieren cirugía en la escoliosis idiopática del adolescente (EIA).

La escoliosis puede ser idiopática, debido a deformidades óseas congénitas, o puede estar asociada a diversas condiciones subyacentes, incluyendo enfermedades neuromusculares, enfermedades del tejido conectivo o síndromes genéticos. A menudo, el pediatra es el primero en diagnosticar estas condiciones. Estar familiarizado con la exploración, la historia natural y las opciones de tratamiento ayudará al pediatra para no solo establecer un diagnóstico precoz, sino también para asesorar al paciente y a su familia sobre el diagnóstico, el pronóstico en general y la necesidad de derivar al paciente a otro especialista y/o la necesidad de realizar otras pruebas.

Mientras que los padres y las familias con frecuencia se preocupan más por las anomalías estéticas resultantes, el médico que realiza el diagnóstico de un paciente con una deformidad de columna vertebral debe considerar cuidadosamente tanto las posibles causas subyacentes que requieren tratamiento como el pronóstico del paciente a largo plazo. Por ejemplo, las curvaturas progresivas en pacientes con patología neuromuscular pueden resultar en insuficiencia respiratoria, además de una pérdida de equilibrio durante la sedestación. Otras patologías, como la neurofibromatosis, se asocian con un patrón de curvatura distrófico específico que puede progresar rápidamente. En ocasiones, la curvatura puede ser el primer signo de la enfermedad subyacente. Los padres y el paciente deben comprender la deformidad, cómo puede progresar y las complicaciones potenciales asociadas con el diagnóstico. La clasificación de las anomalías vertebrales más comunes se observa en la tabla 699.1.

CURVAS NORMALES DE LA COLUMNA VERTEBRAL

La columna vertebral normal es recta en el plano anteroposterior (coronal) pero normalmente tiene curvas en el plano lateral (sagital). La lordosis cervical normal, la cifosis torácica y la lordosis lumbar son regiones bio-

Tabla 699.1 Clasificación de las deformidades espinales

ESCOLIOSIS	Miopatías
<i>Idiopática</i>	Distrofia muscular de Duchenne Artrogriposis Otras distrofias musculares
Infantil	
Juvenil	
Adolescente	
<i>Congénita</i>	Síndromes
Defecto de formación	Neurofibromatosis Síndrome de Marfan
Vértebra en cuña	
Hemivértebras	
Defecto de segmentación	Compensatoria
Barra unilateral	Dismetría
Vértebra bloque	
Mixta	CIFOSIS
	Cifosis postural (flexible) Enfermedad de Scheuermann Cifosis congénita
	Defecto de formación
	Defecto de segmentación
	Mixta
<i>Neuromuscular</i>	
Enfermedades neuropáticas	
Neurona motora superior	
Parálisis cerebral	
Degeneración	
espinocerebelosa (ataxia de Friedreich, enfermedad de Charcot-Marie-Tooth)	
Siringomielia	
Tumor medular	
Traumatismo medular	
Neurona motora inferior	
Poliomielitis	
Atrofia muscular espinal	

Adaptada de Terminology Committee, Scoliosis Research Society: A glossary of scoliosis terms. Spine 1:57, 1976.

mecánicamente ventajosas, ya que mantienen las relaciones del cuerpo con respecto a la fuerza de gravedad, lo que es importante para mantener el equilibrio. Estas curvaturas también ayudan a conservar la energía, reduciendo al mínimo la cantidad de actividad muscular necesaria para mantener una postura erguida.

Las alteraciones de estas curvaturas normales, denominadas *desequilibrios en el plano sagital*, se pueden medir en una radiografía lateral de la columna vertebral. Una línea vertical, o *línea de plomada*, trazada desde el centro de la séptima vértebra cervical normalmente debe pasar a través del ángulo posterosuperior del sacro. Los trastornos que afectan la alineación sagital incluyen la hipercurvatura torácica y la hiperlordosis lumbar. En contraste, mientras la escoliosis es realmente una deformidad tridimensional, no limitada a un solo plano anatómico, se describe más frecuentemente como una deformidad de la curvatura en el plano frontal o coronal de la columna vertebral en relación con la línea media, alejándose de esta en dicho plano.

699.1 Escoliosis idiopática

R. Justin Mistovich y David A. Spiegel

DEFINICIÓN

La palabra *escoliosis* tiene su origen en la palabra griega *skolios*, que significa doblado o curvado. La escoliosis es una deformidad tridimensional compleja de la columna definida en el plano coronal como una curva de al menos 10 grados en una radiografía posteroanterior (PA) de la columna vertebral. Las vértebras afectadas se encuentran rotadas axialmente, ocasionando una prominencia visible en el test de Adams al inclinarse hacia delante. El plano sagital se encuentra afectado produciendo anormalidades como la disminución de la cifosis torácica.

ETIOLOGÍA

La etiología de la escoliosis idiopática se desconoce a pesar del esfuerzo realizado en investigación; es probable que la causa de la enfermedad sea multifactorial con componentes genéticos, hormonales, celulares y anatómicos.

Se ha propuesto cierta asociación genética con patrones de herencia dominante ligada a sexo, autosómica dominante y poligénica. La implicación genética se ha basado en estudios en gemelos, que demuestran una tasa de concordancia del 73% para la EIA en gemelos monocigóticos en comparación con una tasa de concordancia del 36% en los gemelos dicigóticos.

La EIA es de 2 a 10 veces más común en mujeres que en varones. Los investigadores han intentado explicar esta diferencia como un efecto genético: se ha planteado la hipótesis de que los varones no son tan susceptibles a los genes implicados como las mujeres. Por tanto, los varones afectados deben heredar un mayor número de genes de susceptibilidad para tener un fenotipo escoliótico. Los varones pasarían más genes de susceptibilidad a sus hijos y, por tanto, tendrán más hijos afectados. Los padres con EIA «transmiten» la escoliosis al 80% de sus hijos, pero las madres con EIA la «transmiten» solo al 56% de sus hijos.

Estudios genéticos precoces han demostrado cierto polimorfismo en el gen del receptor de estrógeno asociado con EIA, aunque otros estudios no han respaldado estos hallazgos. Un estudio de secuenciación de exomas identificó mutaciones en el gen del colágeno *COL11A2* en el 32% de los casos con EIA. Estudios adicionales han demostrado que las mujeres que tienen un familiar de primer grado con EIA tienen curvaturas más severas y mayor longitud de los brazos que las mujeres que tienen un caso «espontáneo». A pesar de dichos estudios genéticos, no existe actualmente una prueba que detecte los pacientes con riesgo genético de progresión de la curvatura.

Otros factores se han identificado con un posible papel en la patología de la enfermedad. Se han observado niveles más bajos de melatonina en plasma en pacientes con curvaturas progresivas. También se han detectado niveles anormales de la hormona de crecimiento y del FCI-1. La leptina, la hormona responsable de la sensación de saciedad, presenta niveles más bajos en los pacientes con EIA. Los niveles de calcitonina en mujeres con EIA han sido dos veces menores que los de los controles pareados.

Las estructuras celulares pueden estar implicadas en el proceso de la enfermedad. Existen niveles elevados de calmodulina, un regulador de las propiedades contráctiles del músculo, en las plaquetas de los pacientes con EIA progresiva. Un estudio identificó anomalías y asimetría de las respuestas en pruebas de potenciales evocados motores y somatosensoriales en extremidades superiores en pacientes con curvaturas de características quirúrgicas en EIA. Otras evaluaciones funcionales de pacientes con EIA han mostrado anomalías en la propiocepción y el equilibrio postural. Además, otro estudio ha demostrado que los pacientes con EIA poseen diferencias en los potenciales vestibulares miogénicos evocados, sugiriendo que una disfunción del sistema de otolitos puede tener un papel en dicha enfermedad.

Las RM cerebrales en pacientes con EIA frente a controles han descubierto que el cerebro de los pacientes afectados está hipertrofiado en áreas que afectan a las vías somatosensoriales, al control motor y a la respuesta a la estimulación visual. Estas áreas de hipertrofia pueden ser una compensación de los trastornos del equilibrio resultantes de la mala alineación de la columna vertebral. Otros estudios han detectado una disminución en los volúmenes cerebrales regionales, en la materia blanca en el cuerpo calloso y en la cápsula interna en los pacientes con EIA en comparación con adolescentes sanos. También se ha observado que las mujeres con EIA tienen un agujero occipital mayor. La importancia de estos hallazgos sigue siendo poco clara.

La densidad ósea se ha estudiado igualmente. Aproximadamente un tercio de las mujeres con EIA tienen osteopenia en los estudios DEXA y de estas, el 80% tendrá osteopenia toda la vida. La osteopenia se ha asociado a un mayor riesgo de progresión de la curva.

EPIDEMIOLOGÍA

La escoliosis idiopática es el tipo más común de curvatura de la columna vertebral. De todos los causas posibles de escoliosis, el 80% son idiopáticas. La prevalencia global de la escoliosis idiopática en pacientes con esqueleto inmaduro oscila entre el 1 y el 3% de la población. La mayoría de las curvas son leves y no requieren tratamiento, con solo un 0,5% superior a 20 grados y un 0,3% superior a 30 grados. Mientras que las curvas iguales o menores de 10 grados ocurren por igual en varones y mujeres, las que necesitan una intervención se producen en una proporción mujeres a varones de 7:1.

CLASIFICACIÓN DE LA ESCOLIOSIS IDIOPÁTICA

La escoliosis idiopática se clasifica según la edad de inicio. La escoliosis infantil es poco frecuente y comprende entre el 0,5 y el 4% de todos los casos de escoliosis idiopática. En ella se incluyen los pacientes con curvas vertebrales desde el nacimiento hasta los 3 años de edad. La escoliosis juvenil representa del 8 al 16% de los casos de escoliosis idiopática y afecta a los

níños de edad comprendida entre 3 y 10 años. La EIA afecta a pacientes a partir de 11 años de edad, y constituye del 70 al 80% de todos los casos de escoliosis idiopática.

PRESENTACIÓN CLÍNICA DE LA ESCOLIOSIS IDIOPÁTICA

Al evaluar a un paciente con una curvatura vertebral estructural, se requiere una historia clínica y una exploración detalladas, porque la escoliosis idiopática es un diagnóstico de exclusión. Todas las demás causas potenciales, incluyendo las malformaciones congénitas de los huesos, las enfermedades neuromusculares y sindromáticas, así como los tumores, deben ser excluidas sistemáticamente.

La curvatura se aprecia a menudo en una prueba de cribado positiva realizada por el médico de atención primaria, en un programa de cribado escolar o porque los pacientes (o sus familiares o amigos) han notado una alteración estética. Anteriormente, en parte debido a la evidencia poco clara en cuanto a la posibilidad de disminuir la incidencia de casos que requieren cirugía por medio de intervenciones como la aplicación de corsés, se cuestionó el coste frente a los beneficios de los programas de cribado de escoliosis. Tanto la Asociación Británica de Ortopedia como el Grupo de Trabajo de Servicios Preventivos de Estados Unidos han emitido recomendaciones en contra del examen de rutina por las razones anteriormente comentadas. Sin embargo, haciendo referencia a la necesidad de la identificación precoz de la escoliosis para reducir el riesgo de las complicaciones quirúrgicas en la corrección de grandes curvas diagnosticadas de forma tardía, la Sociedad de Investigación de Escoliosis, una organización internacional de cirujanos de columna, continúa abogando por llevar a cabo cribados escolares. Hoy en día, con la publicación del estudio BRAIST, que ha demostrado definitivamente que los pacientes tratados con el corsé de Boston durante 18 horas al día tienen una menor incidencia de progreso de la curvatura a rangos quirúrgicos, se espera que las instituciones públicas comiencen a implementar programas de cribado.

Normalmente, el dolor de espalda no es un motivo primario de consulta de los pacientes con escoliosis; aun así, cuando se les pregunta, un tercio de los adolescentes con escoliosis idiopática refiere algún grado de molestia en la espalda en algún momento. Para poner este hallazgo en perspectiva, aproximadamente el 35% de los adolescentes sanos se quejan de episodios de dolor y malestar lumbar. Sin embargo, si un paciente llega a consulta por un dolor importante de espalda asociado a una curvatura, se debe realizar un examen físico cuidadoso, revisar las radiografías de la columna y descartar otros signos de alarma. Se deben investigar otras causas de dolor en estos pacientes, incluyendo la espondilosis, la espondilolistesis, la médula anclada o una siringomielia, hernias discales, tumores como el osteoma osteoide o tumores medulares.

EXPLORACIÓN FÍSICA DE LA ESCOLIOSIS IDIOPÁTICA

Se valora al paciente en bipedestación, tanto desde el frente como desde el lateral, para identificar cualquier asimetría en la pared torácica, el tronco o los hombros.

El examen se centra inicialmente en la espalda. La primera alteración observada durante la exploración en pacientes con escoliosis es la asimetría de la pared torácica posterior cuando se inclinan hacia delante. Esta prueba, llamada prueba de flexión anterior de Adams (fig. 699.1), se realiza colocando un escoliómetro en el vértice de la deformidad con el paciente inclinado hacia delante 45 grados. Se ha sugerido que una inclinación mayor o igual a 7 grados constituye el límite para remitir al paciente al cirujano ortopédico. Hay que tener en cuenta que la escoliosis es una deformidad tridimensional. Los pacientes desarrollan una joroba costal posterior en el lado convexo de la curva vertebral como resultado del componente rotacional de la deformidad. La pared anterior del tórax puede ser prominente en la concavidad de la curva debido a la rotación de las costillas hacia el exterior. Otros hallazgos asociados pueden incluir la desigualdad entre los hombros, un desplazamiento lateral del tronco o una dismetría aparente debido a la oblicuidad de la pelvis. Una dismetría en la longitud de un miembro se puede presentar también como deformidad de la columna. Este tipo de curvatura es compensatoria y flexible, con el ápex dirigido hacia el miembro más corto.

A continuación, se examina al paciente desde el lado para evaluar el grado de cifosis y lordosis. Normalmente, la parte superior de la columna torácica tiene una curva cifótica suave, ligeramente redondeada con el vértice en la región torácica media. La columna cervical y la porción inferior de la columna lumbar tienen curvas cóncavas o lordóticas. La magnitud de estos contornos sagitales varía con la edad. Los niños tienen menos lordosis cervical y más lordosis lumbar que los adultos o adolescentes. Cuando se examina a un paciente con escoliosis idiopática, un hallazgo frecuente es

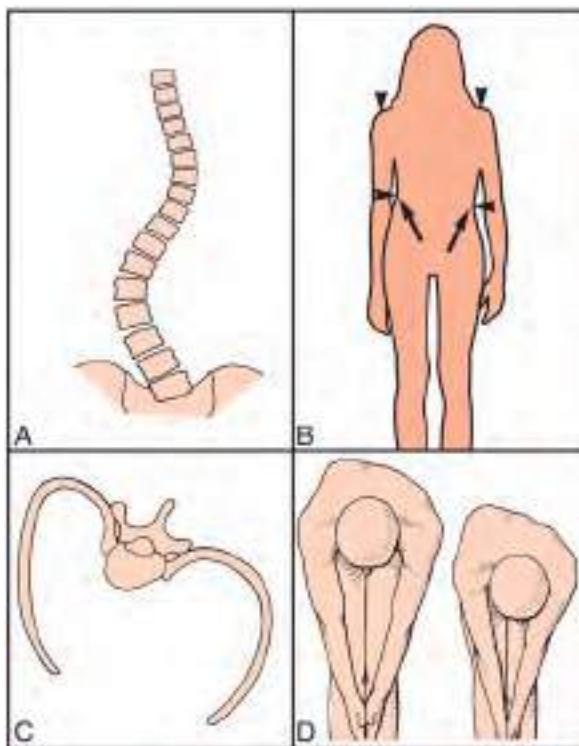


Fig. 699.1 Cambios estructurales en la escoliosis idiopática. **A**, A medida que aumenta la curvatura se desarrollan alteraciones en la configuración, tanto en las regiones primarias como en las regiones de las curvas compensatorias. **B**, La asimetría de altura de los hombros, la cintura y la distancia del codo al flanco son hallazgos comunes. **C**, La rotación vertebral y el desplazamiento posterior asociado de las costillas en el lado convexo de la curva son responsables de la deformidad característica de la pared torácica en los pacientes con escoliosis. **D**, En el examen de detección escolar para la escoliosis, el paciente se inclina hacia delante. Cualquier asimetría costal, incluso aunque sea de pequeño grado, es obvia. (De Scoles PV: Spinal deformity in childhood and adolescence. En Behrman RE, Vaughn VC III, editors: Nelson textbook of pediatrics, update 5, Philadelphia, 1989, WB Saunders.)

la pérdida de la cifosis torácica normal, dando lugar a lo que se llama una lordosis torácica relativa o hipocifosis.

Otro hallazgo benigno común en la columna torácica de adolescentes normales es una columna flexible con un perfil redondeado o cifosis postural. Esta deformidad se puede corregir voluntariamente cuando el paciente extiende su columna vertebral. Esto es diferente de la angulación hacia delante aguda, brusca o intensa en la región torácica o toracolumbar, que es indicativa de una deformidad cifótica patológica.

El componente final es un examen neurológico minucioso, ya que la escoliosis puede estar asociada con un diagnóstico neurológico subyacente. Se deben comprobar los reflejos abdominales superficiales, los reflejos profundos de las extremidades, la fuerza muscular, la atrofia y explorar en busca de clonus. Es necesario un alto índice de sospecha en pacientes con escoliosis idiopática infantil y juvenil porque el 25% presentan una anomalía intraespinal asociada, como la médula anclada o la siringomielia. La sospecha de afectación neurológica se eleva aún más ante la presencia de dolor de espalda o síntomas neurológicos, manchas café con leche, un hoyuelo sacro, alteraciones cutáneas en la línea media, tales como un parche de pelo o una mancha cutánea, una deformidad unilateral del pie o un patrón de curva atípico.

EVALUACIÓN RADIOLÓGICA DE LA ESCOLIOSIS IDIOPÁTICA

En la valoración inicial de los pacientes con hallazgos clínicos sugestivos de una deformidad de la columna se recomienda la realización de radiografías en bipedestación de alta calidad, AP y lateral, de toda la columna vertebral. Si el centro no cuenta con el equipo adecuado para realizar radiografías del tamaño adecuado, es mejor esperar a que se obtengan en la consulta con el cirujano ortopédico, evitando así radiación innecesaria y radiografías inapropiadas. En la radiografía AP se determina el grado de curvatura por el

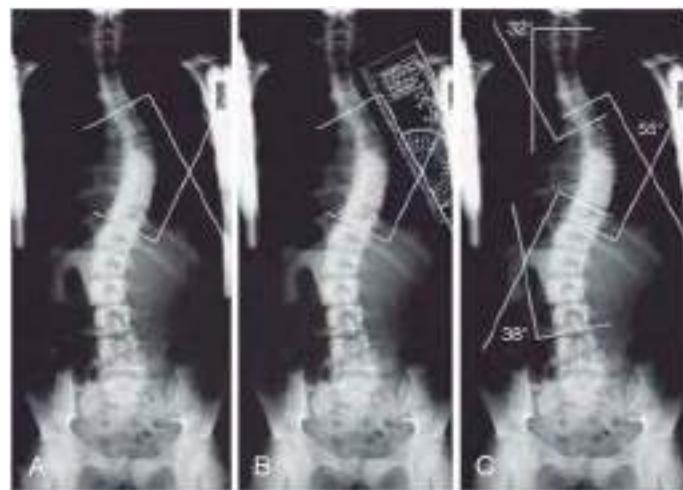


Fig. 699.2 A-C, Medición de los ángulos de Cobb. (De Morrissey, RT, Weinstein, SL: Lovell & Winter's pediatric orthopaedics, ed 6, Philadelphia, 2006, Lippincott Williams & Wilkins.)

método de Cobb, que mide el ángulo entre las vértebras superior e inferior que más delimitan la curva (fig. 699.2).

Aunque las indicaciones para realizar una RM de columna son variables, esta es de gran ayuda cuando se sospechan causas subyacentes de la escoliosis, tales como anomalías de la médula espinal en función de la edad (curvas infantiles o juveniles), hallazgos anormales en la historia o la exploración y características radiológicas atípicas, incluyendo patrones de la curva anormales. Los **hallazgos radiográficos atípicos** incluyen patrones de la curva como una curva torácica izquierda, curvas torácicas dobles o curvas torácicas altas. Otras anomalías radiológicas incluyen ensanchamiento del canal medular y erosiones o displasias en el cuerpo vertebral o en las costillas. En la radiografía lateral, un aumento de la cifosis torácica o una ausencia de lordosis segmentaria pueden ser indicativos de una alteración neurológica subyacente.

Se han desarrollado sistemas de imagen tridimensional de bajas dosis. Esta modalidad de imagen permite una menor exposición a la radiación mientras se obtiene una imagen de alta fidelidad y un modelo tridimensional de la vertebral para aplicaciones tanto clínicas como de investigación. Muchos centros están adquiriendo este tipo de equipos para sus programas de deformidad de columna.

HISTORIA NATURAL DE LA ESCOLIOSIS IDIOPÁTICA

Las decisiones de tratamiento para el paciente afectado se basan en la historia natural de la escoliosis idiopática. Sorprendentemente, la escoliosis idiopática infantil puede resolverse espontáneamente entre el 20-90% de los casos. Los pacientes con escoliosis infantil que tienen discapacidades cognitivas, curvas que se presentan después del primer año de edad y curvas de mayor magnitud son más propensos a progresar. También se puede utilizar un parámetro radiológico, llamado ángulo de Mehta, para predecir la progresión de la curva en la escoliosis infantil. En esta determinación se examina la vértebra situada en el vértice de la curva torácica. Se mide el ángulo formado por una línea perpendicular al platillo vertebral y la línea que pasa por el centro de la costilla. Se mide el lado convexo y el cóncavo, y se calcula la diferencia del ángulo costovertebral restando la medición del lado convexo del lado cóncavo. Una curva con una diferencia del ángulo costovertebral menor de 20 grados se resolverá en el 80% de los casos, mientras que una curva con una diferencia del ángulo costovertebral mayor de 20 grados progresará en más del 80% de los casos. Normalmente, las curvas que se resuelven lo hacen antes de los 2 años de edad.

Hay varios factores que afectan a la tasa de progresión de la curva en pacientes con EIA. Las curvas son más propensas a progresar en los pacientes jóvenes, con mayor inmadurez esquelética y con un importante potencial de crecimiento. Los hallazgos asociados con un importante potencial de crecimiento son: la menor edad, el estado premenarquía, un estadio I o II de Tanner y el signo de Risser (una medición radiológica del grado de osificación de la cresta ilíaca) de 0 o 1. Otros factores que afectan a la progresión de la curva son: la magnitud actual de la curva, el patrón de la curva y el sexo del paciente. Las mediciones tridimensionales del acuñamiento, la rotación axial y la torsión vertebrales se han relacionado con la progresión de la curva. Los

factores de riesgo de progresión en pacientes con EIA han sido estudiados recientemente utilizando el sistema de estadificación de madurez ósea de Sanders, que examina la madurez ósea con una radiografía AP de la mano izquierda, asociando este valor con la magnitud actual de la curvatura. Una mayor magnitud de la curva en pacientes con mayor inmadurez esquelética es más propensa a progresar.

En general, las mujeres son más propensas que los varones a tener curvaturas progresivas. Las mujeres más jóvenes, antes de la menarquia, con curvas entre 20 y 30 grados, tienen un riesgo significativamente mayor de progresión que las mujeres dos años después de la aparición de la menarquia con curvas similares, lo que demuestra la importancia de la edad en la progresión. De hecho, en el grupo de mayor edad es poco probable que las curvas progresen, mientras que en mujeres premenárgicas con la misma curva es probable que progresen. Las curvas torácicas menores de 30 grados rara vez progresan después de la madurez esquelética, mientras que aquellas con más de 50 grados pueden progresar aproximadamente 1 grado/año a lo largo de toda la vida, por lo que frecuentemente se propone la estabilización quirúrgica.

Funcionalmente, las curvas más pequeñas no ocasionan muchos problemas clínicos. Existe controversia en la literatura acerca de si la magnitud exacta y la morfología de la curva en la escoliosis torácica idiopática conllevan a un deterioro cardiopulmonar. Un estudio sobre la morfología de la curva y la función pulmonar demostró que las curvas torácicas mayores 70 grados se asociaban con una función pulmonar por debajo del normal. Sin embargo, pacientes con una magnitud de la curva menor de 50 grados pueden también presentar cierto grado de disfunción pulmonar, sugiriendo que la magnitud, por sí sola, no predice en su totalidad la función pulmonar. Factores como la cifosis torácica, la rigidez de la curva, la localización del ápex de la curva y el grado de rotación vertebral pueden tener un papel en la función pulmonar. La corrección quirúrgica se correlaciona con una mejoría de la capacidad pulmonar total en pacientes con función pulmonar restrictiva previa a la cirugía.

Los estudios a largo plazo han demostrado que los pacientes con escoliosis presentan dolor de espalda comúnmente, aunque no hay una conexión definitiva entre el dolor y la magnitud o localización de la curva. Además, casi el 70% de los pacientes con dolor presenta síntomas de baja o moderada intensidad, que no interfieren con las actividades normales.

TRATAMIENTO DE LA ESCOLIOSIS IDIOPÁTICA

El tratamiento con corsé ha demostrado recientemente que disminuye la incidencia de progresión de la curva. El estudio BRAIST, que examina el efecto del corsé de Boston en pacientes tratados durante 18 horas al día, se detuvo antes de que se completara debido a que los beneficios de la corrección se hicieron tan evidentes que no resultaba ético continuar sin tratamiento de corrección en los pacientes de control. El éxito terapéutico (prevención de la progresión de la curvatura en 50 grados) en el grupo con corsé fue del 72%, mientras que en los pacientes a los que se daba seguimiento sin corsé solo un 48% evitó la progresión a rangos quirúrgicos. La tasa de éxito del corsé depende de la cantidad de crecimiento restante; por ejemplo, pacientes con escoliosis infantil o juvenil son mucho más propensos a requerir un procedimiento quirúrgico que aquellos con escoliosis adolescente y crecimiento restante limitado. Pacientes con Risser 0, o con un esqueleto muy inmaduro, tienen un mayor riesgo de cirugía incluso si se utiliza corsé. Se recomienda que estos pacientes con inmadurez ósea con curvas que incluso se consideran de menor magnitud (>30 grados) deben usar el corsé la mayor parte del tiempo, por un mínimo de 18 horas diarias. Además de la madurez ósea, el cumplimiento del protocolo recomendado para la utilización del corsé influirá en el resultado. En la población adolescente, la adherencia al tratamiento puede ser complicada. Se recomienda el corsé como tratamiento de los pacientes con esqueleto inmaduro con curvas de más de 30 grados en la primera visita, o en pacientes en seguimiento que han desarrollado una progresión de su curvatura más allá de 25 grados. El corsé es ineficaz en curvas de más de 45 grados, dado que el paciente ha alcanzado el límite para intervención quirúrgica. El corsé se utiliza hasta el cese del crecimiento en los varones, pero en las mujeres algunos autores consideran que puede retirarse pasados 1,5 años desde la menarquia, con un Risser de 4 o más y/o cuando la paciente ha crecido menos de 1 centímetro a lo largo de los 6 meses anteriores.

El tratamiento quirúrgico tradicional consiste en la instrumentación de la columna y la artrodesis vertebral y, por lo general, se recomienda en pacientes con esqueleto inmaduro con curvas progresivas de más de 45 grados y pacientes con esqueleto maduro con curvas de más de 50 grados. Los objetivos de la cirugía son detener la progresión de la deformidad, mejorar la estética y lograr una columna vertebral equilibrada, todo ello fusionando el menor número de niveles vertebrales y preservando el máximo grado de movilidad posible.

Los implantes, incluyendo tornillos pediculares, alambres sublaminares y ganchos, se conectan a dos barras longitudinales (fig. 699.3). Otro implante

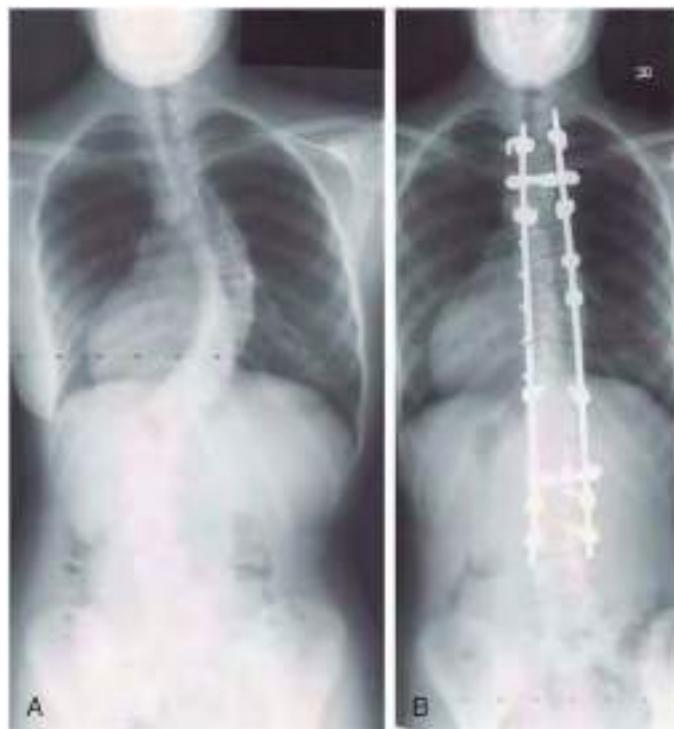


Fig. 699.3 Radiografía posteroanterior en bipedestación preoperatoria de una joven de 14 años con inmadurez esquelética y que desarrolló una escoliosis torácica derecha de 68 grados y lumbar izquierda de 53 grados (A). El tronco está desplazado a la derecha y el hombro izquierdo está ligeramente deprimido. Debido al riesgo de progresión futura, se trató mediante una artrodesis vertebral posterior instrumentada desde T3 a L3 con corrección de la curva torácica derecha a 20 grados y de la curva lumbar izquierda a 10 grados (B). Se restauró el equilibrio coronal, manteniendo la altura del hombro.

es la banda sublaminar, que se tensa de forma progresiva para corregir la curvatura. Todos los implantes funcionan permitiendo la aplicación de fuerzas mecánicas en la columna corrigiendo la deformidad, tanto en el plano frontal como en el lateral, para alcanzar un equilibrio frontal y sagital. Las construcciones con tornillo pedicular permiten maniobras desrotacionales, corrigiendo las prominencias de las costillas asociadas con el componente axial de la deformidad. Tras la instrumentación, la columna se somete a la decorticación de las vértebras y a la adición de injerto óseo para obtener la artrodesis. La fuerza de los implantes vertebrales modernos mantiene la corrección sin necesidad de utilizar un dispositivo ortopédico postoperatorio en la mayoría de los casos.

La mayoría de los procedimientos se realizan vía posterior, utilizando tornillos pediculares de fijación que permiten una excelente corrección, especialmente del componente rotacional de la deformidad. En las curvas más rígidas, a menudo se añaden osteotomías posteriores para mejorar la flexibilidad y mejorar el grado de corrección. Hoy en días, las liberaciones vertebrales anteriores que requieren una toracotomía se realizan con poca frecuencia debido a la eficacia de la instrumentación con los tornillos pediculares. Los procedimientos torácicos y toracolumbares anteriores violan la pared torácica y muchas veces el diafragma. La función pulmonar puede tardar hasta 2 años en volver a los valores normales. Aunque se pueden utilizar técnicas toracoscópicas para llevar a cabo la liberación vertebral anterior, con o sin instrumentación y artrodesis, su uso se ha limitado en los últimos años, de nuevo debido a la eficacia obtenida con las construcciones posteriores con tornillos pediculares. Sin embargo, pacientes con patologías tales como la neurofibromatosis y mielomeningocele tienen mayor probabilidad de desarrollar una seudoartrosis en la zona de fusión, por lo que en estos grupos además de la artrodesis posterior se considera la realización de una fusión anterior. Además, pacientes con deformidades severas no tratadas a tiempo se pueden beneficiar de procedimientos combinados de técnica anterior y posterior.

Los pacientes más jóvenes, en los que el cartílago trirradiado permanece abierto, están en riesgo de sufrir un efecto «cigüeña», consistente en una deformidad progresiva debido al crecimiento mantenido de la parte anterior de la columna vertebral, después de una artrodesis posterior. Tradicionalmente, estos pacientes se trataban mediante una artrodesis anterior



Fig. 699.4 Radiografía posteroanterior postquirúrgica de un paciente con síndrome de Jeune tras colocación de un VEPTR costilla-costilla del lado derecho.



Fig. 699.5 Radiografía lateral de un paciente con inmadurez esquelética y escoliosis sindrómica severa tras la colocación de barras de crecimiento.

simultánea para eliminar el potencial de crecimiento; sin embargo, la rigidez de las instrumentaciones basadas en tornillos pediculares hace que no sea necesario esta cirugía adicional. Mientras una artrodesis anterior instrumentada se puede considerar en curvas idiopáticas toracolumbares y lumbares, el abordaje posterior con tornillos pediculares de fijación se ha usado más frecuentemente para evitar la necesidad de una cirugía anterior y violación de la pared torácica anterior.

Se están evaluando varias técnicas emergentes para el tratamiento de la escoliosis idiopática. Estas incluyen los nuevos abordajes de la columna vertebral, los intentos de preservar el crecimiento potencial en los pacientes más jóvenes e, incluso, tratamientos especializados para preservar la vida en pacientes jóvenes con curvas tan graves que pueden ocasionar un riesgo vital secundario a un volumen pulmonar insuficiente.

Además de las cirugías de fusión, se ha desarrollado un interés en técnicas capaces de corregir las curvas sin limitar el potencial de crecimiento e incluso para modular el crecimiento vertebral y prevenir futuras artrodesis quirúrgicas. El distractor torácico de costilla protésica vertical expansible de titanio (VEPTR, *vertical expandable prosthetic titanium rib*) (fig. 699.4) ha sido desarrollado para ayudar a niños pequeños con síndrome de insuficiencia torácica causado por curvas graves que ocasionan una enfermedad pulmonar restrictiva, a menudo asociado a una alta tasa de mortalidad. El dispositivo, que se aplica a la pared torácica, puede agrandar el tórax y corregir indirectamente la escoliosis sin necesidad de cirugía de fusión de columna; probablemente provocará el crecimiento pulmonar al incrementar el volumen torácico. Después de la implantación, se alarga dos veces al año con una cirugía menor. En estos pacientes con deformidad muy grave tratados con VEPTR, las tasas de supervivencia a largo plazo son favorables. El dispositivo consigue y mantiene la corrección sin artrodesar la columna, lo que permite el desarrollo alveolar y maximiza la altura del tronco antes de la artrodesis vertebral definitiva.

También se han utilizado barras de crecimiento en los niños pequeños con escoliosis. Estos dispositivos tienen puntos de fijación en los extremos proximal y distal de la deformidad de la columna, con barras expansibles colocadas por vía subcutánea, que abarcan toda la longitud de la deformidad (fig. 699.5). Igual que el distractor torácico VEPTR, las barras de crecimiento requieren operaciones menores adicionales para alargar las barras dos veces al año, hasta la madurez esquelética o la artrodesis vertebral definitiva.

Los avances tecnológicos han permitido el desarrollo de barras de crecimiento con control magnético. Estos dispositivos, una vez insertados, se pueden alargar en la consulta, sin necesidad de futuras cirugías. Sin embargo, pueden existir complicaciones con dichos dispositivos que requieran cirugía de revisión. Además, la fusión final permanece como indicación una vez que el individuo alcanza la altura torácica adulta.

La técnica de guía de crecimiento de Shilla se ha desarrollado para permitir el crecimiento durante el tratamiento de la escoliosis de inicio precoz sin

necesitar procedimientos frecuentes de alargamiento. Se realiza una fusión limitada en el ápex de la curva, y un tornillo pedicular deslizante y una barra de construcción permiten el crecimiento longitudinal de la columna. Sin embargo, sigue habiendo una alta tasa de notificaciones tempranas de complicaciones.

Otra técnica es el grapado intervertebral. Esta técnica intenta modificar dinámicamente el crecimiento vertebral en individuos inmaduros con curvas más pequeñas. Las grapas se colocan a través de un abordaje, ya sea abierto o toracoscópico, a través del espacio del disco intervertebral (zona de crecimiento) en el lado convexo de la curva. Esta técnica mantiene la columna en una posición corregida y limita el crecimiento en el lado convexo, evitando la progresión de la curva y obteniendo la corrección gracias al crecimiento en el lado cóncavo. Del mismo modo que el grapado, las correas intervertebrales consisten en cuerdas flexibles ancladas con tornillos a la vértebra afectada, que permiten la corrección de la curva de manera dinámica mientras se logra un mayor movimiento que con las grapas. La indicación para el uso de correas es, por el momento, indeterminada. Teóricamente, los candidatos apropiados son pacientes con curvas de alguna forma flexibles y con crecimiento restante suficiente para permitir la corrección de la deformidad, pero que no tengan potencial de sobre corrección o necesidad de cirugías adicionales. Aún queda por ver si estas técnicas tendrán un papel definitivo en el tratamiento de los pacientes con escoliosis idiopática.

La bibliografía está disponible en *Expert Consult*.

699.2 Escoliosis congénita

R. Justin Mistovich y David A. Spiegel

DEFINICIÓN

La escoliosis congénita es una deformidad de la columna que resulta de un desarrollo óseo anormal de las vértebras. El crecimiento vertebral asimétrico, como resultado de una o más anomalías vertebrales, conduce a la curvatura espinal. Aunque la malformación esté presente al nacimiento, puede no llegar a ser clínicamente evidente hasta más tarde, conforme el crecimiento prograse.

ETIOLOGÍA

El desarrollo embrionario de la columna vertebral comienza en la quinta semana de gestación. Se produce una disrupción del proceso de desarrollo normal, lo que ocasiona un crecimiento anormal de una o más vértebras. A

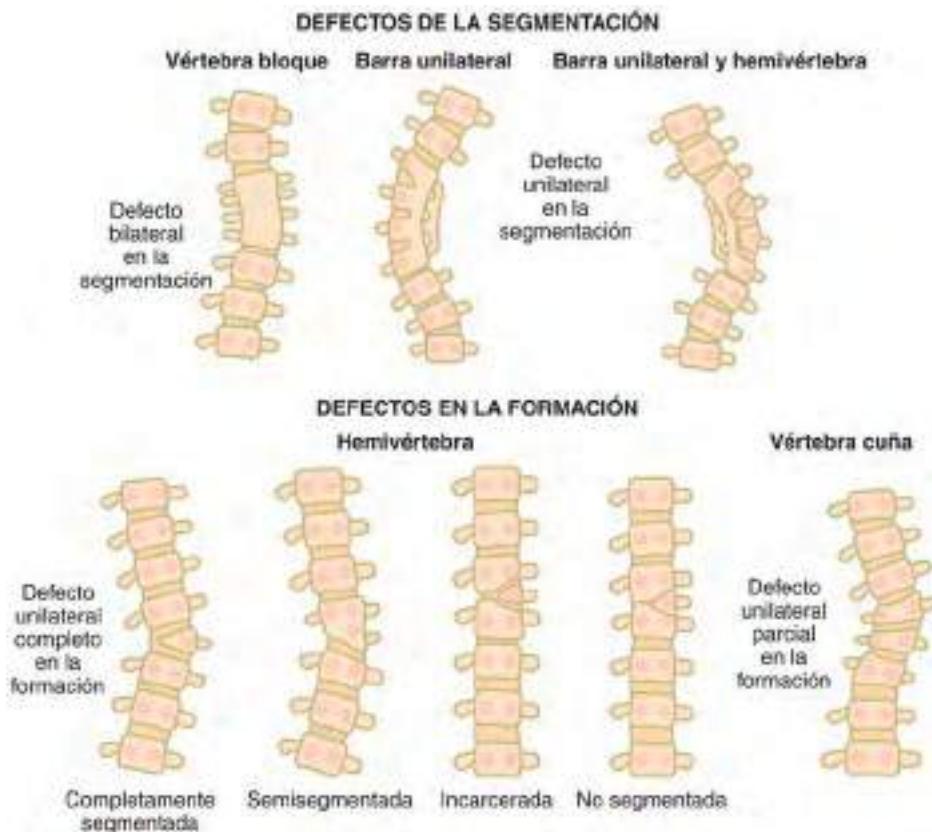


Fig. 699.6 Defectos de la segmentación y de la formación que pueden ocurrir durante el desarrollo de la columna vertebral. (De McMaster MJ: Congenital scoliosis. En Weinstein SL, editor: The pediatric spine: principles and practice, ed 2, Philadelphia, 2001, Lippincott Williams & Wilkins, p 163.).

vezes, este desarrollo anormal se asocia con otras anomalías del desarrollo adicionales o con una condición sindrómica conocida.

CONDICIONES ASOCIADAS

Generalmente, la disruptión durante el desarrollo no está limitada únicamente a la columna vertebral: es muy común que los niños con escoliosis congénita tengan malformaciones asociadas en otros órganos y sistemas, que deben ser descartadas. Casi el 60% de los pacientes con escoliosis congénita tienen otras malformaciones del desarrollo.

Se identifican anomalías genitourinarias en el 20-40% de los niños con escoliosis congénita, incluyendo agenesia renal unilateral, duplicación uretral, riñón en herradura y anomalías genitales. Aproximadamente el 2% de estos pacientes tienen una uropatía obstructiva silente que puede ser potencialmente mortal. Se debe realizar precozmente una ecografía renal a todos los niños con escoliosis congénita, y pueden ser necesarios también otros estudios, como la TC o la RM.

Se identifican anomalías cardíacas en el 10-25% de los pacientes. Se debe realizar una exploración cardiaca exhaustiva. Algunos médicos recomiendan una ecocardiografía de rutina.

En aproximadamente el 15-40% de los pacientes se identifican anomalías intraespinales. El término general que se aplica a este tipo de lesiones es disrafismo espinal (v. caps. 609 y 667). Entre los ejemplos se incluyen diastematomyelia, médula espinal hendida, lipomas intraespinales, quistes aracnoides, teratomas, senos dermoides, bandas fibrosas y *filum terminale* tenso. Los hallazgos cutáneos que pueden verse en pacientes con disrafismo espinal cerrado incluyen parches pilosos, hoyuelos o manchas cutáneas, seno dérmico y hemangiomas. Los lactantes con estas anomalías cutáneas sobre la columna vertebral pueden beneficiarse de una ecografía para descartar un disrafismo espinal oculto. La RM se difiere en pacientes mayores hasta la aparición de una indicación clínica, como la médula anclada, que puede presentarse como dolor de espalda o de la pierna, atrofia de la pantorrilla, deformidad progresiva unilateral del pie (especialmente cavovaro) y alteraciones de la función intestinal o de la vejiga.

CLASIFICACIÓN

La escoliosis congénita se clasifica por el tipo de anomalía del desarrollo: o bien una falta de formación o bien un fallo de segmentación. Además, las deformidades se describen por las características anatómicas de la vértebra afectada. El fracaso de la formación resulta en vértebras en cuña o en hemi-

vértebras. Los fracasos de la segmentación resultan en barras unilaterales o en bloques vertebrales. Por último, algunos casos de escoliosis congénita son el resultado de una combinación de fracaso de la formación y de fracaso de la segmentación (fig. 699.6). Una o más anomalías óseas pueden ocurrir de forma aislada o en combinación.

HISTORIA NATURAL

El riesgo de progresión depende del potencial de crecimiento de cada anomalía, que puede variar considerablemente. Se requiere un estrecho seguimiento radiológico. La progresión de estas curvas es más pronunciada durante los períodos de crecimiento rápido asociados a los primeros 2-3 años de vida y durante el estirón de la adolescencia.

Las características anatómicas de la vértebra malformada juegan un papel significativo en la progresión de la deformidad. La forma más grave de escoliosis congénita es una barra no segmentada unilateral con una hemivértebra contralateral. En esta anomalía, la columna vertebral está fusionada al lado de la barra no segmentada pero también tiene un centro de crecimiento en el otro lado, a nivel de la hemivértebra. Esta combinación de deformidades óseas de la columna ocasiona una curva rápidamente progresiva. Como resultado, todos los pacientes afectados, por lo general, requieren estabilización quirúrgica. Una barra unilateral no segmentada también se asocia a una progresión significativa y, en la mayoría de los casos, requerirá una intervención quirúrgica. Una hemivértebra aislada debe ser seguida de cerca, y muchas, pero no todas, se asociarán a una deformidad progresiva que necesite una intervención quirúrgica. Por el contrario, un bloque vertebral aislado tiene poco potencial de crecimiento y rara vez requiere tratamiento.

TRATAMIENTO

El diagnóstico precoz y el tratamiento temprano de las curvas progresivas son esenciales. Para la mayoría de las curvas congénitas no está indicado el tratamiento con corsé debido a su carácter estructural, excepto en raros casos para controlar curvas adicionales no asociadas a la anomalía ósea o para intentar retrasar la cirugía hasta alcanzar una edad segura para realizar el procedimiento. El tratamiento definitivo de las curvas progresivas es la artrodesis vertebral. Una vez que se identifica una anomalía ósea que es probable que progrese, se realiza la cirugía antes de que ocurra la progresión, lo que previene el desarrollo o una progresión inevitable de la deformidad de la columna. Si ya se ha desarrollado la deformidad,

es difícil de lograr la corrección quirúrgica y el riesgo de complicaciones neurológicas es alto.

A menudo se requiere una artrodesis vertebral tanto anterior como posterior, aunque con construcciones de tornillos pediculares la fusión posterior puede ser suficiente en algunos casos. Otros procedimientos también pueden estar indicados para la escoliosis congénita. En algunas deformidades se puede realizar una hemiepiáfisisodesis de la convexidad, fusionando solamente un lado de la columna vertebral para permitir cierta corrección de la deformidad conforme se produce el crecimiento en el lado no afectado de la curva. En casos seleccionados se puede extirpar por completo una hemivértebra, junto con la artrodesis de un segmento corto de la columna vertebral, a través de un abordaje posterior, y se puede obtener una mejor corrección y equilibrio de la columna vertebral. En algunos casos, es también necesaria una fusión definitiva al alcanzar madurez ósea. Además, las construcciones de crecimiento espinal o VEPTR se pueden utilizar para abarcar curvaturas secundarias a deformidades.

La cirugía en estos pacientes jóvenes sindrómicos no está exenta de riesgos. Puede haber complicaciones en casi el 85% y una tasa de mortalidad superior al 15% en los pacientes que se sometieron a tratamiento quirúrgico en todos los tipos de escoliosis de inicio precoz, incluyendo aquellos con escoliosis congénita, así como otros síndromes asociados que producen escoliosis de aparición precoz.

CIRCUNSTANCIA ESPECIAL: SÍNDROME DE INSUFICIENCIA TORÁCICA

Cuando están implicados múltiples niveles de la columna torácica en presencia de fusiones costales, una deformidad tridimensional progresiva de la pared torácica puede perjudicar el desarrollo y la función del pulmón. Este desarrollo se denomina *síndrome de insuficiencia torácica*. Como resultado del síndrome de insuficiencia torácica, la pared torácica no puede mantener la respiración normal lo que ocasiona una disminución de la esperanza de vida.

Se puede producir el síndrome de insuficiencia torácica en pacientes con varias entidades patológicas definidas como el síndrome de Jarcho-Levin (displasia espondilocostal o espondilotorácica) y el síndrome de Jeune (distrofia torácica asfixiante), así como los pacientes con deformidades vertebrales severas. Estos difíciles casos están siendo tratados con una técnica llamada toracoplastia de expansión, en la cual se expande gradualmente la caja torácica a lo largo del tiempo alargando de forma progresiva la pared torácica en la concavidad de la deformidad vertebral (o, en algunos casos, a ambos lados de la columna vertebral). El procedimiento consiste en una toracostomía en cuña de apertura, seguida de la colocación de una costilla protésica vertical expansible de titanio o VEPTR. A continuación, el implante se alarga a intervalos regulares (fig. 699.7). El objetivo principal es corregir gradualmente la deformidad de la pared torácica para mejorar la función pulmonar y, como objetivo secundario, la corrección de la deformidad vertebral asociada. Muchos estudios han investigado el uso de VEPTR en pacientes con escoliosis congénita. En pacientes con costillas asociadas fusionadas, la inserción de VEPTR con toracotomía abierta resulta en una mejoría de la función pulmonar. Además, la VEPTR se ha utilizado en pacientes sin fusión de costillas, pero con escoliosis congénita. En estos pacientes también se ha visto una mejoría en la altura de la columna torácica y una corrección de la curva asociada.

La bibliografía está disponible en *Expert Consult*.

699.3 Escoliosis neuromuscular, síndromes genéticos y escoliosis compensatoria

R. Justin Mistovich y David A. Spiegel

ESCOLIOSIS NEUROMUSCULAR

La escoliosis se observa con frecuencia en niños con enfermedades neuromusculares, como la parálisis cerebral, la distrofia muscular y las miopatías, la atrofia muscular espinal, la ataxia de Friedreich, el mielomeningocele, la poliomielitis y la artrrogriposis. Los niños con lesiones de la médula espinal también tienen alto riesgo de desarrollar una curvatura progresiva. La etiología y la historia natural de estos pacientes difieren de la escoliosis idiopática y de la escoliosis congénita. La mayoría de los casos se producen por debilidad y/o desequilibrio de la musculatura del tronco. La espasticidad también puede contribuir a la génesis de las curvas vertebrales. En algunos casos, como el mielomeningocele, pueden además estar presentes anomalías vertebrales congénitas, lo que contribuye aún más al desarrollo de la curva.



Fig. 699.7 A, Radiografía anteroposterior preoperatoria de un niño de 7 meses de edad con escoliosis congénita y fusión costal. Una reconstrucción tridimensional de una TC del tórax estimó que el volumen pulmonar del niño era de $173,2 \text{ ml}^3$. B, Radiografía anteroposterior después de la implantación de una costilla protésica vertical expansible de titanio y la realización de varias expansiones a lo largo de 33 meses. El volumen pulmonar mide ahora $330,3 \text{ ml}^3$, lo que constituye un aumento del 90,7%. (De Gollogly S, Smith JT, Campbell RM: Determining lung volume with three-dimensional reconstructions of CT scan data: a pilot study to evaluate the effects of expansion thoracoplasty on children with severe spinal deformities. J Pediatr Orthop 23:323-328, 2004.)



Fig. 699.8 La imagen muestra una curva larga en forma de «C» con la convexidad hacia el lado izquierdo y oblicuidad pélvica significativa, un patrón de curva visto a menudo en pacientes con escoliosis neuromuscular. (De Pruthi S: Scoliosis. En Coley BD, editor: Caffey's pediatric diagnostic imaging, ed 12, Philadelphia, 2013, WB Saunders, pp 135-108.)

Una deformidad en la columna vertebral es más común en los pacientes con un mayor grado de deterioro neurológico, por lo general los que no tienen la capacidad de caminar, y tienen un control inadecuado del tronco. Se diagnostica en más del 70% de los pacientes con parálisis cerebral que no pueden caminar y en más del 90% de los pacientes con distrofia muscular de Duchenne.

El diagnóstico se sospecha en la exploración física. En los pacientes no deambulantes, el patrón de la curva más común es una larga curva toracolumbar o curva lumbar en forma de «C» (fig. 699.8). La curva se asocia típicamente a oblicuidad pélvica, que puede perjudicar el equilibrio en sedestación. En contraste, los pacientes ambulatorios con diagnósticos tales como la ataxia de Friedreich pueden tener patrones de curva más similares a los de la escoliosis idiopática.

En los pacientes que deambulan, la exploración es similar al examen físico descrito anteriormente para la escoliosis idiopática. En los que no deambulan, se inspecciona la espalda con el paciente sentado en posición vertical. Debe registrarse cualquier asimetría. Estos pacientes a menudo necesitan

apoyarse en sus manos para mantener la posición vertical. Si se observa cualquier asimetría progresiva en la curva, se deben solicitar proyecciones AP y lateral en sedestación. Dado que el tratamiento profiláctico o los corsés no alteran la historia natural de la enfermedad, nuestra preferencia consiste en establecer el diagnóstico por la clínica y obtener las radiografías si se observa que la curva progresó.

El curso clínico de los pacientes con escoliosis neuromuscular depende de la gravedad de la afectación neuromuscular, así como de la naturaleza de la enfermedad subyacente. Las enfermedades progresivas se asocian a menudo con curvas progresivas. Las consecuencias de una escoliosis progresiva en los pacientes con patología neuromuscular implican tanto a la función, especialmente al equilibrio en sedestación y de pie, como a la facilidad para la higiene y el cuidado personal. Puede esperarse una disfunción pulmonar con la deformación gradual de la caja torácica y del eje vertebral, así como con el colapso de la columna vertebral que causa que la pelvis comprima la caja torácica. Se ve afectada la función del diafragma, y los cambios en el volumen torácico y en la arquitectura de la pared torácica, sin duda, exacerbán la disfunción pulmonar producida por la debilidad muscular subyacente. La función pulmonar puede ser difícil de documentar en algunos pacientes, especialmente en aquellos con parálisis cerebral severa. Además, los pacientes con cierta capacidad inicial para caminar pueden perderla por completo con el avance de la escoliosis. Las curvas asociadas a oblicuidad pélvica producen presiones asimétricas durante la sedestación, que pueden limitar la capacidad del paciente para permanecer sentado y, en ocasiones, causar úlceras de decúbito. Los pacientes también pueden experimentar dolor debido a la presión de la caja torácica sobre la cresta ilíaca.

El tratamiento de la escoliosis neuromuscular depende de la edad del paciente, del diagnóstico subyacente y de la magnitud de la deformidad. El objetivo es lograr o mantener la columna recta sobre una pelvis nivelada, especialmente en pacientes que no deambulan, e intervenir de forma precoz antes de que la magnitud y la rigidez de la curva alcancen gran severidad. Las curvas neuromusculares a menudo continúan progresando después de la madurez esquelética. Las curvas de más de 40-50 grados seguirán empeorando con el tiempo. El tratamiento con corsé no modifica la historia natural de la escoliosis neuromuscular, y los apoyos estándar utilizados para la escoliosis idiopática son mal tolerados por los pacientes neuromusculares. Una ortesis vertebral no rígida puede mejorar el equilibrio en sedestación y facilitar los cuidados, aunque no altera la historia natural de la enfermedad.

Se recomienda una artrodesis vertebral a los pacientes con curvaturas progresivas mayores de 40-50 grados. Las indicaciones difieren en función del diagnóstico subyacente. Por ejemplo, a los pacientes con distrofia muscular de Duchenne se les recomienda con frecuencia la cirugía cuando sus curvas avanzan más allá de los 20-30 grados, antes de que la disminución prevista en la función pulmonar o cardíaca aumente el riesgo quirúrgico o comprometa su capacidad para tolerar la intervención. Los pacientes ambulatorios con curvaturas similares a las observadas en la escoliosis idiopática son tratados siguiendo principios similares a los de etiología idiopática. Los pacientes que no tienen la capacidad de deambular y que presentan oblicuidad pélvica se suelen tratar mediante una larga artrodesis vertebral desde la columna torácica superior a la pelvis o en la porción baja de la columna lumbar en casos seleccionados. Tras esta intervención no es necesario utilizar corsé. En pacientes con cuadriplejia espástica que no tienen capacidad de deambular se deben individualizar las decisiones de tratamiento, basándose en la pérdida de la función, el potencial de mejorar la higiene o el cuidado personal y los deseos de la familia y/o los cuidadores. Estas decisiones terapéuticas son complejas, y estudios recientes han demostrado beneficios en el uso de asistencia formal en la toma de decisiones para comprender los riesgos y beneficios del tratamiento.

Aunque las complicaciones son relativamente frecuentes en comparación a los pacientes con curvas no producidas por enfermedades neuromusculares, la literatura disponible sugiere que la mayoría de los pacientes se benefician en términos de función y facilidad para los cuidados. Para identificar mejor a los pacientes con riesgo de complicaciones, muchos estudios se han centrado en identificar los factores de riesgo prequirúrgicos. Un estudio identificó que los pacientes que no pueden caminar y aquellos con una curvatura mayor o igual a 60 grados tenían un riesgo significativamente mayor de complicaciones postoperatorias graves, incluyendo fiebre, neumonía, infección y problemas de la herida. Las bombas de baclofeno no se han asociado con un aumento en el riesgo de complicaciones.

Otro estudio reciente ha identificado la gastrostomía percutánea como factor de riesgo postquirúrgico. El aumento de pérdida de sangre se consideró como riesgo independiente para complicaciones mayores intraoperatorias en otro estudio. Una puntuación de ASA ≥ 3 , un IMC en percentil ≥ 95 y una pelvis con fusión extensa se han asociado con mayor riesgo de infecciones en el postoperatorio. Un estudio subclasiﬁca a los pacientes con el Sistema de Clasificación de la Función Motora Gruesa (SCFMG) en cinco

niveles según el riesgo que presentan de complicaciones tras una artrodesis. Estos pacientes tienen limitaciones funcionales severas y presentan un alto riesgo de complicaciones perioperatorias, aunque no es igual en todos los casos en lo referente a factores de riesgo. Se han identificado cuatro subgrupos, basados en la presencia de gastrostomía percutánea, traqueostomía, antecedente de convulsiones y estatus no verbal. Los pacientes sin ningún riesgo de los antes mencionados se subclasiﬁcan como 5.0; un factor de riesgo asociado se subclasiﬁca como 5.1; dos factores como 5.2; tres o más factores de riesgo como 5.3. La tasa de complicaciones mayores en pacientes con SCFMG de 5.0 fue del 12%, mientras que en aquellos con 5.3 se obtuvo una tasa de complicaciones mayores del 49%.

SÍNDROMES Y TRASTORNOS GENÉTICOS

Este grupo diverso de enfermedades incluyen la neurofibromatosis (v. cap. 614.1), la osteogénesis imperfecta (v. cap. 721), las enfermedades del tejido conectivo como el síndrome de Marfan (v. cap. 722), el síndrome de Ehlers-Danlos (v. cap. 679) y el síndrome de Prader-Willi (v. cap. 98), entre otros muchos. Durante las visitas al médico de atención primaria, este debe explorar de forma rutinaria la columna vertebral de estos pacientes. Al igual que en otros tipos de escoliosis, el seguimiento y el tratamiento se basan en la edad del paciente, el grado de deformidad, si se ha documentado la progresión y el diagnóstico subyacente.

ESCOLIOSIS COMPENSATORIA

La **dismetria** es un diagnóstico clínico común y, por lo general, se asocia con una pequeña curvatura lumbar compensadora (v. cap. 696). Esta es una de las causas de falsos positivos en los exámenes de detección. Los pacientes con desigualdad en la longitud de las piernas pueden tener una inclinación pélvica hacia la extremidad más corta y posteriormente pueden desarrollar una curva lumbar asociada. El vértice de la curva apunta hacia la pierna más corta. Hay pocos datos que sugieran que una pequeña curva lumbar compensadora sitúe al paciente en riesgo de progresión o de dolor de espalda. Sin embargo, los niños con dismetria también pueden tener escoliosis idiopática o congénita. Se puede obtener una radiografía en bipedestación con un bloque debajo del pie de la extremidad más corta, lo que corrige la diferencia de longitud de las piernas y nivela la pelvis. Si la curvatura desaparece cuando se corrige la dismetria, se trata de una curva compensadora. Una prueba de imagen alternativa es una radiografía AP con el paciente sentado.

En los trastornos neuromusculares como la poliomielitis (v. cap. 276) o la parálisis cerebral (v. cap. 616.1), una contractura en aducción o abducción de la cadera, que se describe como una contractura infrapélvica fija, puede tener una escoliosis lumbar compensadora asociada para mantener el equilibrio en bipedestación. Para los pacientes que deambulan, una contractura fija de 10 grados se traducirá en una discrepancia aparente de 3 cm en la longitud de las piernas.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

699.4 Cifosis

R. Justin Mistovich y David A. Spiegel

La columna torácica normal tiene de 20 a 50 grados de cifosis medida desde la T3 a la T12 utilizando el método de Cobb sobre una radiografía lateral en bipedestación de la columna. Una cifosis torácica por encima del rango normal se denomina hipercifosis. Estos pacientes pueden presentar problemas estéticos y/o dolor de espalda. Una cifosis postural flexible puede ser corregida de forma voluntaria o mediante ajustes posturales, mientras que una cifosis rígida no puede ser corregida pasivamente. Las causas de la cifosis rígida incluyen, entre otras, la enfermedad de Scheuermann y la cifosis congénita. La tabla 699.2 enumera las condiciones asociadas a hipercifosis.

La evaluación y el tratamiento dependen del diagnóstico subyacente, del grado de deformidad y de su flexibilidad, de si la deformidad es progresiva y de si existen síntomas.

CIFOSIS FLEXIBLE (CIFOSIS POSTURAL)

La cifosis postural es una preocupación estética común y suele ser reconocida por los padres y compañeros del paciente. Los adolescentes con cifosis postural pueden corregir la curvatura de manera voluntaria. Una radiografía lateral en bipedestación mostrará un aumento de la cifosis aunque no haya cambios patológicos en las vértebras involucradas. No hay pruebas que sugieran que la cifosis postural progrese a una deformidad estructural. Aunque a veces los pacientes refieren malestar o dolor leve, no hay pruebas de que esta entidad provoque síntomas o alteraciones a largo plazo en la función o

Tabla 699.2 Condiciones asociadas con hipercifosis

- Traumatismo que ocasiona fracturas vertebrales
- Infecciones vertebrales de origen bacteriano, tuberculosis y enfermedades fúngicas
- Enfermedades metabólicas como la osteogénesis imperfecta u osteoporosis
- Iatrogénica (laminectomía, radioterapia vertebral)
- Enfermedades neuromusculares
- Neoplasias
- Congénita/del desarrollo
 - Trastornos del colágeno, como el síndrome de Marfan
 - Displasias como la neurofibromatosis, la acondroplasia y las mucopolisacaridosis

en la calidad de vida. La base del tratamiento es tranquilizar al paciente. Se puede considerar la fisioterapia para el malestar muscular. A pesar de que fortalecer los músculos del tronco tiene beneficios para la mayoría de los pacientes, no hay datos que sugieran que se pueda obtener una alteración permanente en la alineación. Ni los corsés ni la cirugía juegan un papel en el tratamiento de esta entidad.

CIFOSIS ESTRUCTURAL

Cifosis de Scheuermann

La enfermedad de Scheuermann es la forma más común de hipercifosis estructural y se define por un acuñamiento en una radiografía lateral de más de 5 grados en tres o más cuerpos vertebrales consecutivos en el vértice de la deformidad. Además, el vértice de la cifosis torácica se sitúa por debajo de lo esperado. Otros hallazgos radiológicos incluyen irregularidades de los platillos vertebrales y nódulos de Schmorl, que son hernias del disco vertebral hacia la superficie del cuerpo vertebral. La etiología continúa siendo desconocida, pero lo más probable es que se deba a la influencia de las fuerzas mecánicas en un individuo genéticamente susceptible. Muestras histológicas tomadas de pacientes con enfermedad de Scheuermann han mostrado un patrón desordenado de osificación endocondral. Sin embargo, no queda claro si estos hallazgos son el resultado primario de un proceso patológico genético o metabólico, o simplemente el resultado secundario a una sobrecarga mecánica. La incidencia publicada varía desde el 0,4% al 10%, y afecta a los varones tres veces más frecuentemente que a las mujeres.

Exploración física y manifestaciones clínicas

Se debe examinar al paciente desde un lado. Se aprecia una hipercifosis de la columna torácica típicamente asociada con un contorno agudo. El vértice de la deformidad se suele localizar en la columna torácica inferior. Los pacientes no son capaces de corregir la deformidad de forma voluntaria. El dolor es una queja relativamente común; normalmente es leve y se localiza cerca del vértice de la cifosis. Los síntomas son intermitentes, rara vez severos, y en ocasiones limitan ciertas actividades. Los síntomas neurológicos no son frecuentes.

Evaluación radiológica

El protocolo de imagen estándar incluye las radiografías AP y lateral en bipedestación (fig. 699.9). Para la vista lateral se recomienda una técnica específica y estandarizada en la que los brazos están cruzados sobre el pecho. Además de los hallazgos diagnósticos indicados anteriormente, es frecuente apreciar una escoliosis leve. Con menor frecuencia, se puede identificar una espondilolistesis en la radiografía lateral.

Historia natural

El tratamiento depende de la edad del paciente, del grado de deformidad y de si existen síntomas. Durante la adolescencia, los pacientes con cifosis de Scheuermann pueden tener más dolor de espalda que los otros adolescentes, pero esto suele mejorar después de la madurez esquelética. Con respecto al dolor de espalda, varios estudios no han encontrado ninguna diferencia entre los pacientes con Scheuermann y los controles, mientras que otros han observado una mayor incidencia de dolor continuo de espalda. La autoestima de los pacientes, la participación en las actividades de la vida diaria y las actividades recreativas, así como el nivel de la educación no son diferentes de los de la población general. Las deformidades cifóticas mayores de 90 grados son más propensas a ser estéticamente inaceptables, sintomáticas y progresivas. Las deformidades mayores de 100 grados pueden estar asociadas a una disfunción pulmonar restrictiva.



Fig. 699.9 Radiografía lateral en bipedestación de un niño de 14 años con una cifosis de Scheuermann grave. La cifosis mide 92 grados entre T3 y T12. Se observa el acuñamiento de las vértebras en T6, T7, T8 y T9. La cifosis torácica normal es menor o igual a 40 grados.

Tratamiento

Hay pocas pautas claras para el tratamiento, por lo que las decisiones terapéuticas deben ser individualizadas. Los pacientes esqueléticamente inmaduros con deformidad leve pueden beneficiarse de un programa de ejercicios de hiperextensión, pero los efectos de esta estrategia en el alivio del dolor y la alineación de la columna, o la historia natural, siguen sin conocerse. Los pacientes con un potencial de crecimiento de más de 1 año y una cifosis mayor de 55-60 grados pueden beneficiarse de un corsé. En las curvas con el vértice por encima de la T7 se recomienda un corsé de Milwaukee, que se extiende hasta el cuello, mientras que las curvas con un vértice por debajo de este nivel a menudo se pueden tratar mediante una ortesis toracolumbar. El corsé debe ser usado hasta 23 horas al día. También se puede considerar la aplicación de yesos seriados o el establecimiento de un programa de estiramientos para ganar flexibilidad antes de la colocación de la ortesis. El objetivo del corsé es prevenir la progresión.

Con poca frecuencia se puede conseguir una mejoría permanente en la alineación. Los pacientes con madurez esquelética, con poco o ningún dolor y estética aceptable no necesitan tratamiento. En los escasos de pacientes con una deformidad progresiva mayor de 70-80 grados, que no están satisfechos con su apariencia estética o que tienen dolor de espalda persistente a pesar de las medidas no quirúrgicas, se puede considerar una artrodesis vertebral. Un estudio reciente del Grupo de Estudio de las Deformidades de la Columna mostró que aquellos pacientes en los que se realiza cirugía tienen peores puntuaciones del dolor y un mayor IMC que aquellos que se trajeron exitosamente de forma conservadora. Generalmente se realiza una artrodesis vertebral posterior instrumentada desde la columna torácica superior a la columna lumbar media, con osteotomías de la columna vertebral para favorecer el acortamiento posterior cuando se corrige la deformidad aplicando fuerzas de compresión. Algunos cirujanos han recomendado una liberación vertebral anterior (discectomías y artrodesis), además de la artrodesis posterior; sin embargo, este procedimiento se ha realizado con menos frecuencia debido a los mayores riesgos neurológicos de esta técnica combinada, ya que se alarga la columna vertebral durante la corrección. En general, estos procedimientos quirúrgicos acarrean un mayor riesgo que las fusiones practicadas en EIA. Un estudio reciente encontró que las complicaciones mayores eran

3,9 veces más probables tras una cirugía de cifosis de Scheuermann que tras una de EIA, siendo el mayor número de niveles fusionados un factor de riesgo independiente para complicaciones.

CIFOSIS CONGÉNITA

La cifosis congénita se debe a anomalías congénitas de las vértebras. En el fallo de formación anterior (tipo I) no se forma una porción del cuerpo vertebral. Habitualmente se identifica la cifosis resultante después del nacimiento, y acarrea un alto riesgo de progresión y disfunción neurológica. La disfunción de la médula espinal comúnmente resulta de la compresión en el vértice de la deformidad. El segundo tipo de cifosis congénita implica un fallo de la segmentación anterior, en la que se fusionan dos vértebras (tipo II). Los elementos posteriores de la columna siguen creciendo, pero la columna anterior no, resultando en una cifosis de progresión variable y un riesgo mucho menor de disfunción neurológica. Los pacientes deben ser seguidos de cerca, y en un número significativo de casos se requiere tratamiento. Al igual que en la escoliosis congénita, se deben descartar anomalías de otros sistemas orgánicos.

El tratamiento depende del tipo de malformación, del grado de deformidad y de si están presentes síntomas neurológicos. La ortesis es ineficaz, y el tratamiento quirúrgico es la única opción para las curvas progresivas. Dado que la historia natural de las deformidades de tipo I es tan pobre, generalmente se realiza una artrodesis vertebral poco después de hacer el diagnóstico. Los objetivos quirúrgicos son prevenir o tratar las deformidades cifóticas y evitar el deterioro neurológico, al tiempo que se maximiza el crecimiento vertebral en la medida de lo posible. Esto normalmente implica alguna forma de artrodesis vertebral limitada, que puede incluir componentes anteriores y/o posteriores, con o sin resección del remanente vertebral, y con o sin instrumentación. Idealmente, solo se fusiona un segmento corto de la columna vertebral para tratar de maximizar la altura del tronco. Las deformidades causadas por un fallo en la segmentación anterior también requieren estabilización espinal en algunos casos, pero la progresión es típicamente más lenta, y los pacientes a menudo son controlados durante años para determinar si se requiere estabilización quirúrgica.

La bibliografía está disponible en *Expert Consult*.

Tabla 699.3 Diagnóstico diferencial del dolor de espalda

ENFERMEDADES INFLAMATORIAS

Discitis*
Osteomielitis vertebral (piógena, tuberculosa)
Absceso epidural vertebral
Mielitis transversa
Pielonefritis*
Absceso perirrenal
Pancreatitis
Absceso muscular paraespinal, miositis
Absceso del psoas
Endocarditis
Osteomielitis pélvica o miositis
Enfermedad inflamatoria pélvica

ENFERMEDADES REUMATOLÓGICAS

Artritis idiopática juvenil pauciarticular*
Artritis reactiva
Espondilitis anquilosante
Artritis psoriásica
Colitis ulcerosa, enfermedad de Crohn
Fibrosis, fibromialgia

ENFERMEDADES DEL DESARROLLO

Espondilolistesis (en la adolescencia)*
Espondilolistesis (en la adolescencia)*
Enfermedad de Scheuermann (en la adolescencia)*
Escoliosis
Malformación de Chiari tipo 1 con o sin siringomielia
Disrafismo espinal

699.5 Dolor de espalda en los niños

R. Justin Mistovich y David A. Spiegel

Con una prevalencia a lo largo de la vida superior al 70%, solo el resfriado común afecta a los individuos con mayor frecuencia que el dolor de espalda. El dolor de espalda es un síntoma frecuente en el paciente pediátrico y adolescente, con estudios que demuestran tasas de prevalencia de 1 año entre el 7-58% de los adolescentes. Los factores de riesgo incluyen aumento del crecimiento, género femenino, antecedentes familiares, excesiva participación deportiva o tareas manuales y, posiblemente, cargar una mochila pesada. El dolor de espalda puede ser una manifestación física de factores psicosociales en los adolescentes, al igual que en los adultos. Tradicionalmente, en el paciente pediátrico más joven con dolor de espalda se consideraba justificado realizar una evaluación clínica agresiva dado que la probabilidad de establecer un diagnóstico específico era alta. Sin embargo, la incidencia del dolor de espalda en niños y adolescentes ha aumentado (o ha sido mejor estudiada), mientras que la proporción de pacientes con una patología diagnosticable está disminuyendo. Un gran estudio de cohorte reciente no fue capaz de encontrar ningún diagnóstico concreto en el 78% de los pacientes. Estas tendencias complican la determinación del enfoque adecuado para el diagnóstico y tratamiento. El diagnóstico diferencial es amplio ([tabla 699.3](#)). Dada la posibilidad de que exista una patología grave, debe realizarse una historia completa y una exploración minuciosa en todos los pacientes con dolor de espalda, descartando los signos de alarma de sospecha diagnóstica.

EVALUACIÓN CLÍNICA

Es necesario realizar una anamnesis cuidadosa y completa. Identificar la localización, el carácter y la duración de los síntomas. Se debe buscar cualquier antecedente de traumatismo agudo o de actividades físicas repetitivas. Hay que identificar a los pacientes con alto riesgo debido a actividades deportivas, incluyendo delanteros de rugby o gimnastas, que tienen una alta incidencia de espondilolisis. Los síntomas compatibles con una etiología neoplásica o infecciosa incluyen dolor constante o incesante, que no se alivia con el reposo y que despierta al paciente del sueño. La fiebre, los escalofríos, la sudoración nocturna o los síntomas constitucionales de pérdida de peso o

TRAUMATISMO MECÁNICO Y ANOMALÍAS

Distensión/esguince muscular*
Anomalías de la cadera y la pelvis
Hernia de disco (poco frecuente)
Osteoporosis juvenil (poco frecuente)
Síndromes por sobreuso (común en atletas, gimnastas y bailarines)*
Fracturas vertebrales por sobrecarga
Esguince lumbosacro*
Lesión por cinturón de seguridad
Traumatismo (lesión directa; p. ej., accidente de tráfico)*
Esguince por uso de mochilas pesadas

NEOPLÁSICAS

Tumores vertebrales primarios (sarcoma osteogénico, sarcoma de Ewing)
Tumor metastásico (neuroblastoma, rabdomiosarcoma)
Tumor medular primario (neuroblastoma, lipoma, quistes, astrocitoma, ependimoma)
Tumor maligno de médula ósea (LLA, linfoma)
Tumores benignos (granuloma eosinofílico, osteoma osteoide, osteoblastoma, quiste óseo)

OTRAS

Calcificación del espacio intervertebral (idiopática, tras discitis)
Reacción de conversión
Anemia de células falciformes*
Litiasis renal
Hemolis (aguda)
Hematocolpos
Dolor posprocedimiento tras punción lumbar

*Común.

LLA, leucemia linfocítica aguda.

Modificada de Behrman R, Kliegman R, editors: *Nelson essentials of pediatrics*, ed 2, Philadelphia, 1994, WB Saunders, p 711.

malestar general son síntomas de alerta adicionales para procesos infecciosos o neoplásicos.

Los síntomas de disfunción neurológica pueden pasar desapercibidos. Se debe preguntar a los pacientes sobre la presencia de síntomas radiculares, alteración de la marcha, debilidad muscular, variaciones de la percepción, atrofia muscular y alteraciones en la función intestinal o vesical.

El examen físico incluye una evaluación musculoesquelética y neurológica completa. El paciente debe ser desvestido de manera adecuada para la exploración. Se inspecciona al paciente desde la parte posterior y desde el lateral, para identificar cualquier alteración en la alineación en el plano frontal o sagital. Se evalúa la amplitud de movimiento en flexión, extensión y flexión lateral. La reproducción del dolor con la extensión sugiere patología localizada en los elementos posteriores de la columna vertebral, como una espondilólisis. La flexión anterior exacerba el dolor vinculado a trastornos de la parte anterior de la columna vertebral (cuerpo vertebral o disco), como una hernia de disco o una discitis. Para evaluar la flexión de la columna en los niños más pequeños se les puede pedir que recojan un objeto del suelo.

La palpación revelará cualquier área circunscrita de dolor en los elementos óseos posteriores de la columna vertebral o los músculos e identificará los espasmos musculares o esguinces.

Como el dolor de espalda puede ser referido, debe realizarse una exploración abdominal, y también debe considerarse una evaluación ginecológica. La patología de la articulación sacroiliaca también puede imitar el dolor lumbar bajo. Se debe comprobar el dolor en esta articulación mediante la compresión de las alas ilíacas o aplicando rotación externa a la cadera (prueba de Faber).

Se debe realizar una exploración neurológica detallada, incluyendo la evaluación de la fuerza muscular, la sensibilidad, la propiocepción y los reflejos. Una posible mielopatía se evalúa mediante la realización de la prueba de Babinski, valorando la presencia de hiperreflexia y comprobando si existe un *clonus* mantenido o de más de tres sacudidas. Se debe estudiar el reflejo abdominal cutáneo superficial acariciando suavemente la piel en cada uno de los cuatro cuadrantes que rodean el ombligo. Normalmente, el ombligo se moverá hacia el área estimulada. Una exploración normal incluye la simetría en la respuesta a ambos lados de la línea media, incluso si no se puede obtener el reflejo en ningún lado. Un examen anormal sugiere la presencia de una anomalía sutil de la función de la médula espinal, más comúnmente siringomielia. Se debe realizar la prueba de elevación de la pierna recta para comprobar la tensión de la raíz nerviosa debido a una hernia de disco, una espondilolistesis u otra patología. Esta prueba debe reproducir los síntomas neurológicos distales a la rodilla.

TOMA DE DECISIONES MÉDICAS

Una historia detallada y un examen físico son los componentes más importantes de la evaluación inicial; deben centrarse en la identificación de *síntomas de alarma* y diferenciar entre el dolor de espalda mecánico y el no mecánico. Los hallazgos compatibles con una etiología no mecánica justifican una evaluación más agresiva y/o la derivación precoz del paciente ([tabla 699.4](#)).

Los pacientes con dolor de espalda mecánico o muscular y síntomas relacionados con la actividad y que mejoran con el reposo se tratan normalmente con reposo o restricción de la actividad y analgésicos no narcóticos. Puede considerarse la fisioterapia para fortalecer el núcleo. Se pide al paciente que regrese a la consulta pasadas 4-6 semanas para ver la evolución. La realización de radiografías simples normalmente depende del criterio del facultativo. Si no hay signos de alarma, se debe considerar aplazar las radiografías debido a los efectos adversos acumulativos de la exposición a la radiación. Los pacientes que presentan signos de alarma o los que no han mejorado después de 6 semanas de tratamiento conservador son objeto de un estudio más detallado.

EVALUACIÓN RADIOLÓGICA Y DE LABORATORIO

Cuando se indican pruebas diagnósticas complementarias, las pruebas de imagen iniciales de elección son las proyecciones AP y lateral de la región afectada de la columna. Algunos médicos también solicitan radiografías oblicuas de la columna lumbar cuando consideran la posibilidad de una espondilólisis. Si las radiografías simples son normales, se consideran las técnicas de imagen avanzadas incluyendo la gammagrafía ósea de tres fases con tecnecio, la tomografía computarizada de emisión por fotón único (SPECT) si se sospecha espondilólisis, la tomografía computarizada para ver detalles óseos y la resonancia magnética para ver partes blandas en detalle o áreas de inflamación ósea. Cada una tiene sus ventajas y desventajas, y no se dispone de evidencias basadas en pruebas para guiar el diagnóstico del dolor de espalda en la población pediátrica.

Tabla 699.4

Hallazgos compatibles con una etiología no mecánica de dolor de espalda

- Antecedentes de traumatismo (incluido no accidental)
- Dolor que despierta al paciente del sueño
- Dolor constante que no se alivia con el reposo
- Síntomas constitucionales o sistémicos: fiebre, escalofríos, malestar general, pérdida de peso
- Cualquier disfunción neurológica incluyendo debilidad, entumecimiento, dolor radicular, alteraciones de la marcha, o alteraciones intestinales y vesicales
- Anomalías en la alineación vertebral
- Dolor óseo a la palpación o existencia de un escalón vertebral
- Dolor significativo con las pruebas de provocación (flexión o extensión de la columna)
- Prueba de elevación de la pierna recta positiva con síntomas neurológicos por debajo de la rodilla
- Examen neurológico anormal

Cuando existen signos sistémicos o síntomas constitucionales debe realizarse un hemograma con fórmula, velocidad de sedimentación globular y proteína C reactiva. En ciertos casos están indicadas pruebas de laboratorio para detectar enfermedades inflamatorias, como la artritis idiopática juvenil, las espondiloartropatías seronegativas y la espondilitis anquilosante.

La bibliografía está disponible en [Expert Consult](#).

699.6 Espondilólisis y espondilolistesis

R. Justin Mistovich y David A. Spiegel

La **espondilólisis** representa un defecto en la porción interarticular, el segmento óseo que conecta las facetas articulares superior e inferior de la vértebra. Se cree que es el resultado de esfuerzos de hiperextensión repetitivos, en los que las fuerzas de compresión se transmiten desde la faceta articular inferior de la vértebra superior a la *pars interarticularis* de la vértebra inferior. Una fractura por estrés, unilateral o bilateral, puede progresar a una espondilólisis. En muchos casos, esta fractura de estrés no consolida, lo que resulta en la formación de una falsa articulación o seudoartrosis, que permite el movimiento a través de esta zona ósea donde normalmente no debería existir movimiento.

La espondilólisis es frecuente en los atletas que participan en actividades repetitivas de hiperextensión vertebral, especialmente gimnastas, delanteros de rugby, levantadores de pesas y luchadores. Aproximadamente el 4-8% de toda la población infantil se ve afectada, por lo que es la causa más común de dolor de espalda en los adolescentes cuando se puede establecer el diagnóstico. Los pacientes con excesiva lordosis en la columna lumbar pueden estar predisponentes a desarrollar una espondilólisis; también se ha sugerido un componente genético. La lesión es más común en L5, pero también puede ser identificada en los niveles lumbares superiores.

La **espondilolistesis** representa un deslizamiento hacia delante de una vértebra sobre otra y se identifica en, aproximadamente, el 4-5% de la población. Existen múltiples causas de espondilolistesis, incluyendo la displásica/congénita, la ístmica (debido a una fractura por estrés de la *pars interarticularis*), la traumática y la neoplásica. En los niños y adolescentes, los tipos más comunes son la displásica y la ístmica. Entre el 5 y el 15% de los pacientes con espondilólisis desarrollarán espondilolistesis.

La espondilolistesis se valora en una radiografía lateral en bipedestación de la unión lumbosacra de acuerdo con: 1) el porcentaje de traslación en dirección anterior de una vértebra sobre la otra; 2) el ángulo de desplazamiento, que mide la rotación de las vértebras implicadas en el plano sagital (ángulo de desplazamiento); y 3) la posición relativa del sacro durante la postura erguida. Por ejemplo, un deslizamiento de grado 1 en L5 sobre S1 tiene un desplazamiento anterior de L5 <25% de la anchura del cuerpo vertebral de S1. Del mismo modo, el deslizamiento de grado 2 es del 25-50%, de grado 3 es del 50-75% y de grado 4 es del 75-100%. La *espondiloptosis*, o grado 5, describe el desplazamiento completo de un cuerpo vertebral con respecto al nivel inferior. Tanto el ángulo de desplazamiento, que muestra el grado en que la vértebra superior está flexionada hacia delante con respecto a la vértebra subyacente, como la verticalidad del sacro, tienen un efecto significativo en el equilibrio sagital o relación del eje sagital de carga de peso con respecto a los segmentos corporales.

Las alteraciones del equilibrio sagital pueden estar asociadas a una flexión compensadora de las rodillas durante la deambulación, contracturas y/o espasmos de los isquiotibiales y dolor de espalda.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

En ocasiones, la espondilólisis puede ser asintomática y ser diagnosticada incidentalmente en las imágenes obtenidas por otras razones. Por lo general, sin embargo, cursa con dolor lumbar mecánico que puede irradiarse a los glúteos, con o sin espasmo de los músculos isquiotibiales. Los síntomas neurológicos son raros en los pacientes con espondilólisis. Sin embargo, los pacientes con espondilolistesis pueden experimentar síntomas neurológicos debido a la compresión de las raíces nerviosas, lo que causa radiculopatía o incluso un síndrome de cola de caballo, una urgencia quirúrgica en la que se ve afectada la función del intestino y de la vejiga.

EXPLORACIÓN

Los pacientes con espondilólisis suelen tener molestias con la extensión o la hiperextensión de la columna. Las pruebas de provocación pueden incluir mantener la columna vertebral extendida durante 10-20 segundos para ver si se reproduce dolor de espalda. Puede haber malestar a la palpación de la apófisis espinosa de la vértebra involucrada. Los pacientes con grados más altos de espondilolistesis presentan una pérdida de la lordosis lumbar, aplanamiento de las nalgas en la inspección visual y un sacro vertical debido a la rotación posterior de la pelvis. Se puede palpar un escalón entre las apófisis espinosas de las vértebras involucradas. La contractura de los isquiotibiales se valora midiendo el ángulo poplítico. Con la cadera flexionada a 90 grados se extiende totalmente la cadera contralateral para nivelar la pelvis. A continuación, se extiende la rodilla de forma pasiva y se determina el ángulo poplítico, que representa el ángulo entre el muslo (vertical) y el eje de la pierna. Es esencial un examen neurológico minucioso y completo.

EVALUACIÓN RADIOLÓGICA

La evaluación inicial de la región lumbar debe incluir proyecciones AP y lateral de alta calidad. Algunos autores también prefieren obtener radiografías oblicuas, que demuestren el clásico hallazgo del «terrier escocés» en la *pars interarticularis*. Normalmente, la columna lumbar en proyecciones oblicuas aparece con la figura de «perro escocés» (conocido como terrier escocés) con los procesos transversos formando la nariz, los pedículos el ojo y la *pars interarticularis* formando el cuello; en la espondilólisis, la *pars interarticularis* tendrá un defecto o rotura, imitando un «collar» en la radiografía. Un estudio reciente sugiere que la obtención de cuatro proyecciones no ofrece mayor precisión diagnóstica que dos radiografías. Si también existen hallazgos sugeritivos de escoliosis o hipercifosis se pueden realizar telerradiografías AP y lateral de la columna entera en bipedestación (figs. 699.10 y 699.11). En pacientes con radiografías simples normales, los estudios de imagen tradicionales incluyen un escáner óseo con SPECT, que puede ayudar a diagnosticar una espondilólisis durante la etapa más temprana de la reacción de estrés, antes de que se produzca la fractura por sobrecarga o se establezca la seudoartrosis. La exposición a la radiación en estas pruebas es considerable; los escáneres óseos tienen 7-9 veces la dosis de radiación de una radiografía de dos proyecciones. En comparación, las TC solamente tienen dos veces la dosis de radiación de una radiografía de dos proyecciones. Según los autores de una revisión sistemática, la sensibilidad de la RM que usa imágenes STIR es comparable al SPECT, por lo que se recomienda antes que los escáneres en casos agudos donde no es posible llegar al diagnóstico con radiografías. Las secuencias de RM son capaces de mostrar inflamación asociada a espondilosis aguda al mismo tiempo que evitan la exposición a la radiación. Una TC con cortes delgados puede proporcionar información adicional para establecer la presencia de un defecto de la *pars interarticularis* y puede estar indicada en casos crónicos y refractarios. La RM también está indicada en presencia de signos o síntomas de cola de caballo o de participación de la raíz nerviosa.

TRATAMIENTO

El paciente asintomático con **espondilólisis** no requiere tratamiento. Los pacientes con dolor se tratan inicialmente mediante modificación de la actividad, fisioterapia para fortalecer el núcleo y antiinflamatorios. El uso de una ortesis lumbosacra con inmovilización de la columna vertebral en ligera flexión para descomprimir los elementos posteriores puede conducir a una resolución más rápida de los síntomas. Esta ortesis se usa normalmente durante 3-4 meses. Debe restringirse la participación en deportes u otras actividades que exacerben el dolor hasta que los síntomas hayan desaparecido.

La mayoría de los pacientes experimenta una resolución de sus síntomas, a pesar de que la espondilólisis se cura en solo un pequeño número de pacientes. Puede ser necesaria la cirugía en caso de dolor de espalda crónico

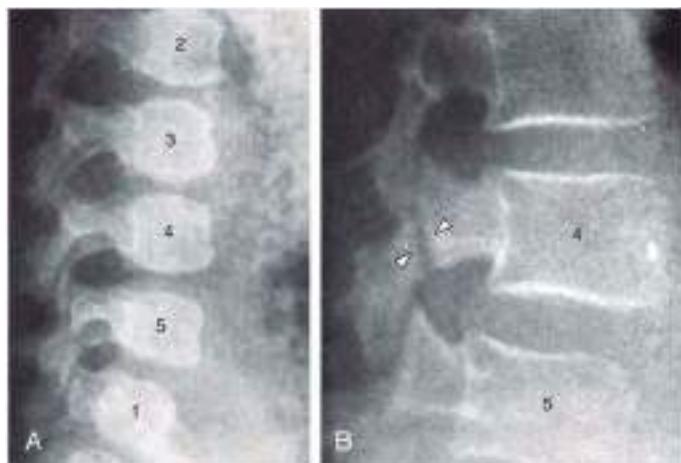


Fig. 699.10 A, Columna vertebral normal a los 9 meses de edad. B, Espondilólisis en la vértebra L4 a los 10 años de edad. (De Silverman FN, Kuhn JP: Essentials of Caffey's pediatric X-ray diagnosis, Chicago, 1990, Year Book Medical Publishers, p 94.)

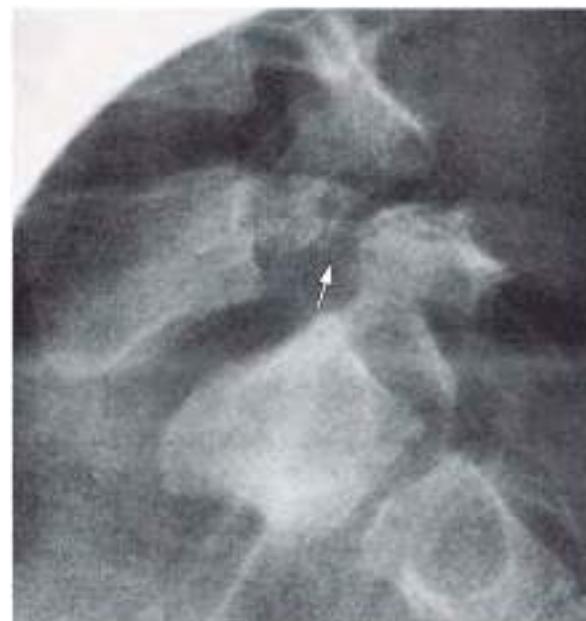


Fig. 699.11 Defecto en la *pars interarticularis* (flecha) del arco vertebral de L5 (espondilólisis) que ha permitido que el cuerpo de L5 se deslice hacia delante (espondilolistesis) sobre el cuerpo de S1. (De Silverman FN, Kuhn JP: Essentials of Caffey's pediatric X-ray diagnosis, Chicago, 1990, Year Book Medical Publishers, p 95.)

refractario cuando las medidas conservadoras han fracasado. En aquellos pacientes con espondilólisis en L5 está indicado realizar una artrodesis vertebral posterior de L5 a S1, ya que la movilidad a este nivel está relativamente limitada con respecto a la observada en los niveles superiores de la columna vertebral. Para los casos poco frecuentes en los que el defecto se localiza en niveles más elevados de la columna lumbar se deben considerar técnicas quirúrgicas de reparación de la seudoartrosis sin artrodesis.

Las recomendaciones para el tratamiento de la **espondilolistesis** dependen de la edad del paciente, de la presencia de dolor o de síntomas neurológicos y del grado de deformidad. Para las lesiones de bajo grado, el tratamiento es similar al de la espondilólisis. Dado que en un subgrupo de pacientes con esqueleto inmaduro se puede producir un deslizamiento progresivo, los pacientes deben ser seguidos hasta la madurez esquelética. Las recomendaciones para el calendario de seguimiento, y si se deben obtener radiografías de rutina en cada consulta de seguimiento, difieren entre individuos e instituciones. Los autores suelen seguir a los pacientes asintomáticos de forma anual con una proyección lateral en bipedestación de la unión lumbosacra.

El tratamiento no quirúrgico en pacientes mínimamente sintomáticos o asintomáticos, incluso con espondilolistesis de alto grado, es seguro y no conlleva mayores problemas. Además, un retraso en el tratamiento quirúrgico no se traduce en peores resultados.

En las espondilolistesis de bajo grado con síntomas persistentes a pesar de las medidas no quirúrgicas, se recomienda una artrodesis vertebral posterior *in situ*. Además, los pacientes con un ángulo de deslizamiento de cifosis mayor han mostrado peor pronóstico, y el tratamiento quirúrgico no ha mejorado significativamente el resultado. El abordaje quirúrgico para esos deslizamientos de alto grado varía entre cirujanos e instituciones. El principio fundamental es estabilizar el segmento inestable de la columna vertebral y evitar complicaciones neurológicas. Los componentes típicos de estos complejos procedimientos incluyen: 1) la descompresión posterior de las raíces de los nervios L5 y S1 (laminectomía y escisión de la seudoartrosis); 2) artrodesis vertebral posterior instrumentada de L4 o L5 a S1 y, ocasionalmente, se incluye la instrumentación de la pelvis; 3) discectomía L5-S1 y colocación de un soporte en la columna anterior (jaula transforaminal o aloinjerto de peroné desde el sacro a L5); y 4) reducción del deslizamiento situando las caderas en extensión o mediante una «reducción instrumentada» utilizando los implantes vertebrales. El riesgo de complicaciones neurológicas es mayor cuando se intenta una reducción instrumentada.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

699.7 Infección de la columna

R. Justin Mistovich y David A. Spiegel

La espondilitis, que significa inflamación de las vértebras, se debe con más frecuencia a procesos autoinmunes o infecciosos. Tanto la discitis como la osteomielitis vertebral son causas de la espondilitis infecciosa. La causa más común de espondilitis infecciosa es la diseminación hematogena de bacterias. La discitis implica la infección bacteriana del espacio discal y se ve, generalmente, en niños menores de 5 años de edad; se asocia frecuentemente con la osteomielitis vertebral. Por el contrario, la osteomielitis aislada del cuerpo vertebral ocurre con mayor frecuencia en niños mayores y adolescentes. Las diferencias en la localización anatómica de la infección se relacionan con el desarrollo vascular de la columna vertebral. Los pacientes del grupo de edad más joven tienen canales vasculares entre la placa terminal vertebral y el espacio discal, lo que explica la prevalencia de la discitis con osteomielitis. En los niños mayores, estos canales se han cerrado, y la infección permanece en la vértebra provocando la osteomielitis.

El *Staphylococcus aureus* es el organismo más común que causa infecciones de la columna vertebral. Otros organismos que la pueden causar son *Kingella kingae* y, menos frecuentemente, estreptococos del grupo A y *Escherichia coli*. Otros casos más raros de infección de los huesos vertebrales son los causados por tuberculosis, *Serratia marcescens*, brucelosis y enfermedad por arañazo de gato. Los cultivos de sangre tienen una sensibilidad de solo un 30%. La biopsia percutánea o abierta del espacio discal es positiva únicamente en el 50-85% de las veces. Está indicado el uso de PCR para el diagnóstico de *Kingella*.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Se requiere un alto índice de sospecha para establecer el diagnóstico de una espondilitis infecciosa. Los pacientes pueden experimentar dolor de espalda, dolor abdominal, fiebre o malestar general. La fiebre es menos común y puede estar presente en solo el 30% de los pacientes. Los niños pequeños pueden desarrollar una cojera o negarse a caminar o a sentarse. En un esfuerzo por reducir el dolor asociado con el movimiento de la columna, el niño mantiene la columna vertebral en una posición rígida. También puede haber espasmo muscular paravertebral. Es frecuente el dolor localizado sobre la apófisis espinosa afectada. Puede haber una inclinación del tronco cuando se observa al paciente desde delante o desde detrás, y puede haber una pérdida de lordosis lumbar cuando se observa desde el lateral. Las manifestaciones neurológicas son raras y, si están presentes, sugieren que puede existir un absceso epidural.

La flexión de la columna comprime los elementos anteriores de la columna vertebral y provocará un aumento del dolor. Una forma sencilla de obtener esta prueba de provocación es pedirle al niño que recoja un objeto del suelo. Mientras el recuento de leucocitos puede permanecer normal, la velocidad de sedimentación globular se eleva en el 80% de los casos; también se eleva la proteína C-reactiva. Por tanto, es importante solicitar las pruebas de laboratorio apropiadas en cada paciente que presente los síntomas.

EVALUACIÓN RADIOLÓGICA

El hallazgo radiológico más precoz es la pérdida de la lordosis lumbar. Los rasgos característicos de las radiografías simples son el estrechamiento del espacio discal, la pérdida de altura del disco y la irregularidad de las placas terminales en las vértebras adyacentes. Sin embargo, estos resultados no se desarrollan hasta 2-3 semanas después de la aparición de los síntomas. El diagnóstico puede establecerse más precozmente utilizando la gammagrafía ósea con tecnecio o la RM. La RM es la prueba de imagen más sensible y específica para diagnosticar la osteomielitis e identificar si existen abscesos y/o compresión neural.

TRATAMIENTO

Una vez que el diagnóstico se sospecha clínicamente, el tratamiento incluye las medidas sintomáticas y la administración de antibióticos antiestafilocócicos empíricos. Las cefalosporinas de primera generación (p. ej., cefazolina) o las penicilinas semisintéticas antiestafilocócicas (p. ej., oxaciclina) se recomiendan en regiones donde no existe prevalencia de *S. aureus* resistente a meticilina. En áreas con prevalencia de *S. aureus* resistente a meticilina se debe usar clindamicina. En algunas partes del mundo se ha registrado un aumento de la resistencia a la clindamicina en *S. aureus*, tanto resistente a meticilina como sensible a meticilina aisladamente, lo que lleva a considerar el uso de linezolid o vancomicina en dichas regiones. Deben obtenerse hemocultivos antes de la administración de los antibióticos. Puede ser necesario modificar los antibióticos si los hemocultivos son positivos. Las medidas sintomáticas incluyen reposo y analgésicos, y también puede considerarse la colocación de una ortesis vertebral. El curso típico de antibióticos es de 4-6 semanas; además, los datos obtenidos sobre la osteomielitis sugieren pasar de la vía intravenosa al tratamiento oral después de varios días, dependiendo del curso clínico (v. cap. 704). Se suele reservar la biopsia con aguja del espacio discal guiada por TC para los pacientes que no responden a los antibióticos empíricos. Rara vez se requiere tratamiento quirúrgico, en cuyo caso las indicaciones incluyen establecer el diagnóstico en pacientes que no responden a los antibióticos empíricos y en aquellos en los que se identifica un absceso y/o afectación neurológica.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

699.8 Hernia discal/deslizamiento de la lámina apofisaria del cuerpo vertebral

R. Justin Mistovich y David A. Spiegel

La **hernia del disco intervertebral** es el resultado de una rotura en la capa externa del disco vertebral, llamada anillo fibroso, que entonces permite la protrusión del núcleo pulposo interno. A veces, puede romperse un fragmento libre del disco y comprimir las raíces nerviosas o la médula espinal. También se puede observar un abultamiento del anillo sin rotura, lo que resulta en dolor de espalda y, en ocasiones, síntomas radiculares. Los síntomas se producen por compresión mecánica directa o una respuesta inflamatoria local.

El **deslizamiento de la lámina apofisaria vertebral**, también llamado fractura del anillo apofisario posterior, se debe a un traumatismo y solo se encuentra en el esqueleto inmaduro. Un pequeño fragmento de hueso del ángulo posterior de la apófisis del cuerpo vertebral se avulsiona y puede causar una compresión mecánica directa de la médula espinal o de las raíces nerviosas, de forma similar a una hernia de disco. (Una apófisis es una prominencia normal del hueso a partir de su propia fisis o placa de crecimiento. Otro ejemplo es la tuberosidad tibial.) Tanto la hernia de disco como la separación del anillo apofisario pueden causar dolor lumbar, síntomas radiculares (compresión o irritación de la raíz nerviosa) y/o compresión de la médula espinal.

ETIOLOGÍA

Las actividades que predisponen a ambas condiciones incluyen levantar objetos pesados, actividades repetitivas de carga axial y, en ocasiones, lesiones traumáticas, como una caída. Aproximadamente el 30-60% de los pacientes con hernias discales sintomáticas tienen antecedentes de un traumatismo o de una lesión relacionada con el deporte. Otras asociaciones incluyen la degeneración preexistente del disco, las malformaciones congénitas y los factores genéticos o ambientales. Puede haber una posible asociación entre la degeneración del disco y el virus herpes.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Los síntomas de la hernia de disco intervertebral o del deslizamiento de la apófisis vertebral en adolescentes son similares a los síntomas de la hernia de disco del adulto. El síntoma principal es el dolor lumbar, presente en casi el 90% de los pacientes. Más de 30% de los pacientes refieren síntomas radiculares o dolor irradiado de tipo ciático en las piernas. El dolor de espalda a menudo empeora al toser, con la maniobra de Valsalva o con la sedestación. El dolor puede disminuir al estar de pie o con la extensión de la espalda, que incrementa el espacio entre los cuerpos vertebrales. Es necesario indagar acerca de si existe pérdida de peso, fiebre u otros síntomas constitucionales para descartar una etiología infecciosa o neoplásica.

En la exploración, son frecuentes tanto el espasmo muscular paravertebral como la rigidez vertebral generalizada. Los pacientes pueden inclinarse hacia el lado no afectado para aumentar el tamaño del foramen neural afectado y, con ello, aliviar parcialmente los síntomas. Esto se traduce en una escoliosis reactiva, no en una verdadera curva vertebral, que mejora una vez que se resuelven los síntomas. Mientras que en la mayoría de los pacientes no existen signos evidentes de compromiso neurológico, la prueba de elevación de la pierna extendida suele ser positiva, causando dolor radicular que desciende por la pierna afectada. El dolor también se ve agravado por la flexión de la columna.

Es fundamental realizar una evaluación neurológica completa, valorando la sensibilidad al tacto ligero, al pinchazo y a la propiocepción. Se debe comprobar la fuerza muscular y los reflejos. Es crítico evaluar el entumecimiento perineal o anestesia en silla de montar. Este hallazgo, junto con cambios en la función intestinal o vesical, que también es esencial preguntar específicamente en la anamnesis, es indicativo de un síndrome de *cauda equina*, una emergencia quirúrgica en la que las raíces nerviosas de los nervios del extremo caudal de la médula espinal están comprimidos o lesionados.

EVALUACIÓN RADIOLÓGICA

Las radiografías muestran a menudo pérdida de la lordosis lumbar, debido a un espasmo muscular y, algunas veces, una escoliosis lumbar leve. Otros hallazgos radiológicos incluyen cambios degenerativos y pérdida de altura del disco intervertebral. La RM es el mejor estudio de imagen para establecer el diagnóstico de una hernia de disco. La TC es especialmente útil para visualizar un fragmento parcialmente osificado asociado con una apófisis deslizada.

TRATAMIENTO

El tratamiento inicial es conservador en la gran mayoría de los pacientes, incluso si existen síntomas o hallazgos de radiculopatía. El tratamiento se centra en el descanso, la modificación de la actividad, la toma de AINE y fisioterapia. Una ortesis puede proporcionar alivio sintomático adicional. No se recomienda reposo absoluto en cama. Si los síntomas persisten después de, aproximadamente, 6 semanas de tratamiento sintomático se puede plantear al paciente una infiltración epidural de esteroides (IEE), aunque la evidencia aún no es definitiva. Sin embargo, en nuestra opinión, si los pacientes eligen someterse a una IEE, no deben recibir más de una inyección, aunque la primera infiltración no proporcione ningún alivio. La evidencia clínica ha demostrado que las infiltraciones múltiples no proporcionen un mayor alivio que una única infiltración, y exponen a los pacientes a riesgos adicionales de infección, fibrosis y lesión neural. Si un paciente experimenta un alivio sustancial con una IEE, con recurrencia posterior de los síntomas, puede considerarse la posibilidad de una nueva infiltración después de realizar una exploración completa y descartar cualquier otra patología.

Se debe considerar el tratamiento quirúrgico cuando las medidas conservadoras han fracasado o cuando existe o se está desarrollando un déficit neurológico grave como el síndrome de cola de caballo. Desafortunadamente, los niños y adolescentes responden de manera menos favorable que los adultos al tratamiento no quirúrgico, y un porcentaje significativo requerirá una intervención quirúrgica. Mientras que los pacientes con hernia de disco pueden mejorar con la reducción de la respuesta inflamatoria local alrededor de la raíz del nervio, y también conforme el material discal reduce su volumen y se contrae debido a la pérdida de agua, lo que elimina la compresión mecánica, los pacientes con separaciones sintomáticas del anillo apofisario tienen un fragmento óseo que es el responsable de los síntomas, y en ellos es improbable que se produzca la mejoría espontánea.

La técnica quirúrgica implica la escisión de una pequeña zona de la lámina vertebral a través de un abordaje posterior, que se denomina *laminotomía*, lo que permite la exposición de los elementos neurales y del disco subyacente. Se eliminan los fragmentos sueltos. Un abombamiento discal también se puede abrir quirúrgicamente para descomprimir el área de compresión de los elementos neurales, aunque es desaconsejable realizar una discectomía completa. El abordaje quirúrgico es similar en el caso de una apófisis verte-

bral deslizada, en el que también deben ser eliminados los fragmentos de hueso y cartílago. Esto a menudo requiere una laminotomía bilateral para abordar completamente la lesión.

Los resultados iniciales son excelentes en la mayoría de los pacientes. Sin embargo, la literatura sugiere que hasta un tercio de los pacientes pueden tener hernias recurrentes y dolor lumbar o dolor en las piernas en el seguimiento a largo plazo. Estas recurrencias se tratan inicialmente de forma conservadora. Cuando hay inestabilidad, por ejemplo debido a una espondilolistesis u otra etiología, puede ser necesaria una artrodesis vertebral.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

699.9 Tumores

R. Justin Mistovich y David A. Spiegel

El dolor de espalda puede ser el motivo de consulta más frecuente en niños que tienen un tumor que afecta a la columna vertebral o a la médula espinal. Otros síntomas asociados pueden incluir debilidad de las extremidades inferiores, la escoliosis y la pérdida de control de los esfínteres. La mayoría de los tumores son benignos (v. cap. 528), incluyendo el osteoma osteoide, el osteoblastoma, el quiste óseo aneurismático y el granuloma eosinófilo. Los tumores malignos que afectan a la columna vertebral pueden ser óseos, como el osteosarcoma o el sarcoma de Ewing. Pueden afectar a la médula espinal y a los nervios simpáticos o parasimpáticos, en el caso del ganglionuroema, el ganglioneuroblastoma y el neuroblastoma. Los tumores de otras localizaciones primarias también pueden metastatizar a la columna vertebral.

Además de las radiografías simples de alta calidad, otras técnicas de imagen útiles incluyen la gammagrafía ósea, que ayuda a la localización y a la identificación de otras lesiones; la RM, que es útil para identificar la extensión a partes blandas y la compresión neurológica; y la TC, que ofrece un excelente detalle óseo.

Por lo general, se requiere una biopsia para establecer el diagnóstico. El tratamiento de los tumores de la columna vertebral puede requerir un enfoque multidisciplinario. Estos casos, idealmente, deben ser manejados en centros con experiencia en la atención a pacientes con estas lesiones.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

Capítulo 700

El cuello

R. Justin Mistovich y David A. Spiegel

700.1 Tortícolis

R. Justin Mistovich y David A. Spiegel

La tortícolis, que significa literalmente «cuello torcido», no es un diagnóstico, sino más bien una manifestación clínica de diversas posibles enfermedades subyacentes (tabla 700.1). Existen algunos nombres comúnmente asociados con esta condición como «cuello torcido» o deformidad de «cock-robin».

TORTÍCOLIS MUSCULAR CONGÉNITA

El diagnóstico más común durante la infancia es la tortícolis muscular congénita (TMC). Una contractura del músculo esternocleidomastoideo ocasiona la **inclinación** de la cabeza y del cuello **ipsilateralmente** hacia el lado del músculo contrario, con **rotación contralateral** de la cabeza, hacia el lado opuesto. En muchos casos (75%) afecta al músculo esternocleidomastoideo derecho, haciendo que la cara y la barbilla del paciente apunten hacia el lado izquierdo.

Hipotéticamente, la TMC es el resultado de una deformación intrauterina o un problema de compresión y es más común en los primeros embarazos. La TMC puede estar asociada a la presencia de una masa palpable de tejido fibroso dentro de la sustancia del músculo esternocleidomastoideo en, aproximadamente, el 50% de los casos. La masa desaparece durante los primeros meses de vida y se sustituye finalmente por una banda fibrosa.

Tabla 700.1 Diagnóstico diferencial de la tortícolis**CONGÉNITA**

Tortícolis muscular
Deformación posicional
Hemivértebra (columna cervical)
Fusión atlanto-occipital unilateral
Síndrome de Klippel-Feil
Ausencia unilateral del esternocleidomastoideo
Pterigión *Colli*

TRAUMATISMO

Lesión muscular (músculos cervicales)
Subluxación atlanto-occipital
Subluxación atlantoaxial
Subluxación C2-C3
Subluxación rotatoria
Fracturas

INFLAMACIÓN

Linfadenitis cervical
Absceso retrofaríngeo
Osteomielitis vertebral cervical
Artritis reumatoide
Síndrome de Grisel (subluxación rotatoria no traumática de la articulación atlantoaxial causada por inflamación)
Neumonía del lóbulo superior

NEUROLÓGICA

Alteraciones visuales (nictagmo, paresia del oblicuo superior o del recto lateral)
Reacciones farmacológicas (fenotiazinas, haloperidol, metoclopramida)
Tumor medular cervical
Tumor de fosa posterior
Siringomielia
Enfermedad de Wilson
Distorción muscular deformante

OTRAS

Calcificación aguda del disco cervical
Síndrome de Sandifer (reflujo gastroesofágico, hernia de hiato)
Tortícolis paroxística benigna
Tumores óseos (granuloma eosinofílico, osteoma osteoide)
Tumor de partes blandas
Psicógena

La información obtenida a partir de biopsias musculares e imágenes de resonancia magnética ha llevado a la hipótesis de que una lesión muscular del esternocleidomastoideo, producida por compresión o estiramiento, podría crear una zona de isquemia localizada dando lugar a fibrosis y posterior contractura: un síndrome compartimental intramuscular. En casos raros, la TMC puede estar causada por una aplasia muscular hereditaria.

Los hallazgos asociados a la TMC incluyen plagiocefalia, asimetría facial y deformidades músculo-esqueléticas posicionales como metatarso aducto (15%) y pie calcaneovalgo. Se puede identificar una displasia de cadera en el 8-20% de los pacientes. Debido a la asociación con displasia de cadera, debe considerarse la realización de una ecografía a las 6 semanas de edad o una radiografía simple de pelvis a los 4-6 meses de edad incluso si la exploración física es normal.

Un programa de estiramiento tiene éxito en más del 90% de los pacientes con tortícolis muscular congénita, especialmente cuando el tratamiento se inicia dentro de los tres primeros meses de vida. Como no se han establecido unas recomendaciones firmes para obtener imágenes de la columna cervical, puede considerarse la posibilidad de realizar radiografías anteroposterior y lateral de la columna cervical cuando estén ausentes las características clínicas típicas asociadas a la tortícolis muscular congénita o si la deformidad no responde al tratamiento de estiramiento, dado que la tortícolis en los lactantes puede deberse también a **anomalías congénitas vertebrales**.

Se considera la liberación quirúrgica del esternocleidomastoideo en pacientes con deformidad persistente que no hayan respondido al tratamiento conservador. El músculo puede ser liberado en su inserción en la clavícula (desinserción unipolar) o se puede liberar tanto su origen como su inserción (desinserción bipolar). No hay acuerdo sobre el momento más adecuado para la liberación quirúrgica, pero el tratamiento quirúrgico normalmente se retrasa hasta después de los 18 meses de edad. Algunos

autores incluso sugieren esperar hasta que el niño se acerque a la edad escolar. Mientras que el arco de movilidad puede mejorar después de la liberación quirúrgica, incluso durante la adolescencia, la remodelación de la asimetría facial y la plagiocefalia pueden ser menos predecibles en pacientes después de la lactancia. El tratamiento quirúrgico restablece una función satisfactoria y una estética aceptable en más del 90% de los pacientes; sin embargo, con el diagnóstico precoz y el tratamiento, la cirugía solo debería ser necesaria en una minoría de casos.

OTRAS CAUSAS DE TORTÍCOLIS

La evaluación de la tortícolis es más compleja cuando los hallazgos típicos asociados a la TMC están ausentes, no se observa la respuesta clínica habitual o cuando la deformidad se presenta a una edad más tardía. Además de una historia y un examen físico detallados, podría ser útil consultar con un oftalmólogo o un neurólogo. Se deben realizar radiografías simples y, en algunos casos, puede ser necesario obtener una resonancia magnética del cerebro y de la columna cervical.

El **diagnóstico diferencial** es amplio (v. tabla 700.1). La tortícolis neurogénica es poco común y se produce como resultado de tumores de la fosa posterior o del tronco cerebral, siringomielia y malformación de Arnold-Chiari. Además de la exploración neurológica, para establecer el diagnóstico es necesaria una resonancia magnética de la columna vertebral y del cerebro. La **tortícolis paroxística** del lactante también es poco común y puede deberse a una disfunción vestibular. Los episodios pueden durar de minutos a días, y la deformidad puede alternar de lado. La condición es autolimitada, y no se requiere un tratamiento específico aparte de descartar otras causas tratables.

La tortícolis también puede verse asociada a discitis u osteomielitis vertebral; artritis idiopática juvenil; calcificación de disco cervical; problemas visuales como nictagmo congénito o paresia del músculo oblicuo superior o recto lateral; tumores óseos benignos o malignos; y en pacientes con parálisis cerebral y reflujo gastroesofágico crónico (síndrome de Sandifer).

DESPLAZAMIENTO ROTATORIO ATLANTOAXIAL

El desplazamiento rotatorio atlantoaxial (DRAA) representa un espectro de deformidades rotatorias que van desde la subluxación hasta la luxación franca entre el atlas (C1) y el axis (C2) y se puede describir mejor como una rigidez patológica en el arco de movilidad articular. En algunos casos hay una mala alineación fija entre C1 y C2 (fijación rotatoria atlantoaxial) que se traduce en una pérdida del 50% de la rotación cervical. La mala alineación es a menudo reducible al principio, pero puede llegar a ser irreducible y fija después de semanas o meses. Como tal, el diagnóstico y el tratamiento oportuno son esenciales. El DRAA puede ser diagnosticado después de la infección o inflamación de los tejidos de las vías respiratorias altas, del cuello o de la faringe (**síndrome de Grisel**), después de lesiones traumáticas leves y como una complicación de procedimientos quirúrgicos en la orofaringe, el oído o la nariz. El diagnóstico se establece mediante una tomografía computarizada con rotación dinámica, en la que las imágenes axiales se obtienen a través de la columna cervical superior con la cabeza girada al máximo hacia la derecha y hacia la izquierda. El paciente debe estar relajado y cómodo; algunos médicos prefieren tratar de forma empírica si la exploración física es significativa, reservando las pruebas de imagen para aquellos pacientes que no han respondido clínicamente al tratamiento. Si el paciente es visto a los pocos días del inicio de los síntomas se puede intentar la administración de analgésicos y el empleo de un collarín blando. Los pacientes con síntomas que persisten más de una semana a menudo son ingresados en el hospital para administrarles analgésicos y relajantes musculares y aplicarles un periodo de tracción cervical. Si con esto no se consigue reducir el desplazamiento, se puede utilizar una tracción mediante halo. Generalmente, si se puede reducir la articulación, los pacientes se inmovilizan durante al menos 6 semanas en un halo-chaleco. Los pacientes con una deformidad fija de larga duración pueden requerir una fusión atlantoaxial posterior para estabilizar la articulación.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

700.2 Síndrome de Klippel-Feil

R. Justin Mistovich y David A. Spiegel

El síndrome de Klippel-Feil (SKF) incluye la tríada clásica de implantación baja de la línea posterior del pelo, cuello corto y disminución del arco de movilidad cervical (fig. 700.1). Sin embargo, estos hallazgos clínicos están presentes en menos del 50% de los pacientes con SKF. La limitación de la

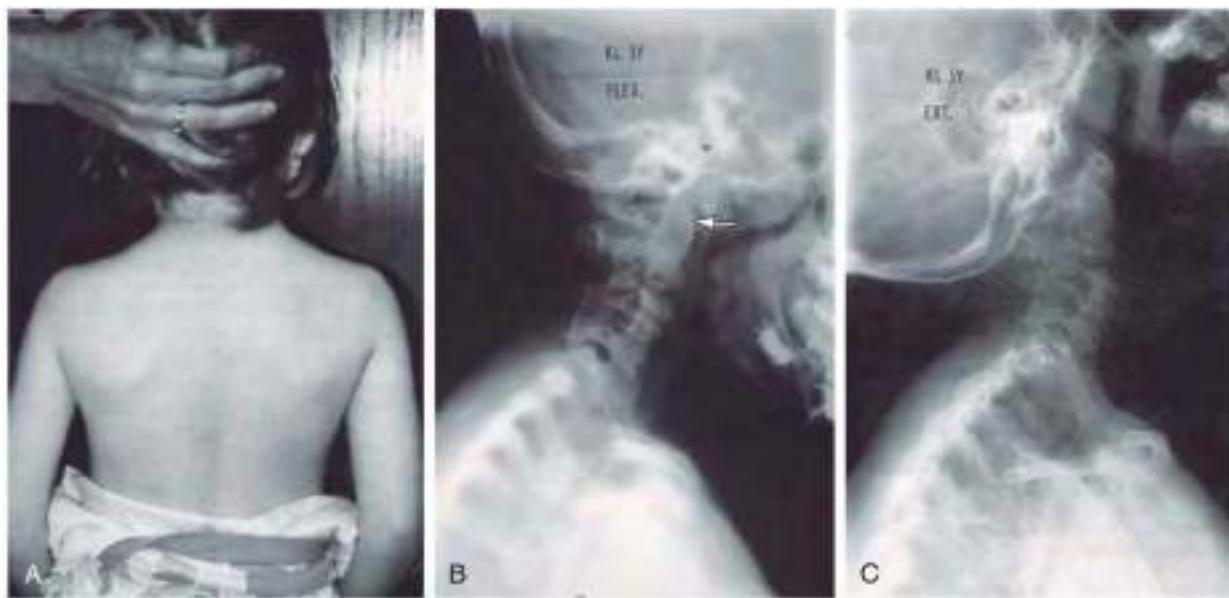


Fig. 700.1 Aspecto clínico de una niña de 5 años con síndrome de Klippel-Feil. **A**, Se observa cuello corto y nacimiento bajo de la línea del pelo. **B** y **C**, Las radiografías de la columna cervical (**B**, flexión; **C**, extensión) muestran la fusión congénita y signos de inestabilidad vertebral (flecha). (De Drummond DS: Pediatric cervical instability. En Weisel SE, Boden DS, Wisneki RL, editors: Seminars in spine surgery, Philadelphia, 1996, WB Saunders, pp 292-309.)

movilidad cervical podría ser el signo más frecuente, presente en el 64,5% de los pacientes, mientras que solamente el 9,7% de los pacientes presenta los tres hallazgos clínicos. Los pacientes tienen una fusión congénita (fallo de la segmentación) de uno o más segmentos de movimiento cervicales en la unión cráneo-cervical o en la columna vertebral subaxial y, a menudo, se asocian anomalías congénitas añadidas de la columna cervical y de otros sistemas orgánicos.

Los hallazgos cervicales asociados incluyen sinostosis occipitocervical, anomalías de la odontoideas y la invaginación basilar (migración proximal de la vértebra C2). Otras asociaciones incluyen la deformidad de Sprengel (elevación congénita de la escápula), la escoliosis congénita, las anomalías genitourinarias (25-35%), la sordera neurosensorial (5%) y la cardiopatía congénita (5-10%). Las anomalías renales incluyen la duplicidad del sistema colector, la aplasia renal y el riñón en herradura. Las anomalías de la columna cervical que se observan en pacientes con síndrome de Klippel-Feil también pueden encontrarse en el síndrome de Goldenhar, en el síndrome de Mohr, en la asociación VACTERL y en el síndrome alcohólico fetal.

Los problemas clínicos son más comunes en adultos e incluyen dolor o síntomas neurológicos a raíz de la inestabilidad o estenosis de la columna vertebral. La incidencia se ha estimado en 1:40.000-42.000 nacimientos. Sin embargo, no todos los pacientes que tienen este problema son diagnosticados.

Etiología y Clasificación

Se han propuesto varios genes como posibles implicados en el SKF. En un estudio reciente se identificó una mutación que afectaba a la ARN polimerasa mediante la secuenciación del exoma completo. Otros estudios refieren mutaciones en los genes *MEOX1*, *GDF6* o *GDF3*, todas ellas con afectación del desarrollo de los somitas.

Tradicionalmente, la clasificación del síndrome de Klippel-Feil se ha basado en la distribución anatómica de las fusiones cervicales y en la cinemática de la columna cervical en flexión y extensión. Conforme se dispone de más información sobre la genética de esta enfermedad, el sistema de clasificación ha incorporado estos hallazgos. **SKF 1** implica una fusión en C1 con o sin un nivel de fusión más caudal y se asocia con anomalías graves. **SKF 2** consiste en una fusión de C2 y C3 con o sin una fusión más caudal (autosómica dominante con penetrancia del 100%). **SKF 3** es una fusión aislada caudal a C1 y C2/C3. **SKF 4** es sinónimo de síndrome Wildervanc, que consiste en sinostosis cervical congénita asociada a sordera y anomalía Duane (un tipo raro de estrabismo congénito).

Presentación clínica

El síndrome de Klippel-Feil está presente al nacer, pero no suele ser clínicamente evidente hasta la segunda o tercera décadas. Los pacientes, llegados a este punto, consultan por dolor, pérdida de movilidad o síntomas neurológicos. Teniendo en cuenta que las mismas tensiones fisiológicas se aplican a un número más reducido de segmentos vertebrales móviles, los pacientes

presentan riesgo de desarrollar hipermovilidad y, a menudo, inestabilidad, especialmente en los segmentos de movimiento adyacentes a las vértebras fusionadas. Los síntomas de presentación pueden ser debilidad o torpeza correspondientes con mielopatía.

Exploración

Se requiere un examen musculoesquelético y neurológico minucioso, teniendo en cuenta la asociación a anomalías en los sistemas musculoesquelético y visceral. La escoliosis está presente en más del 50% de los pacientes con síndrome de Klippel-Feil, y también pueden identificarse anomalías congénitas en otras regiones de la columna vertebral. El examen neurológico se centra en la identificación de signos de radiculopatía o mielopatía. La compresión de la médula espinal o mielopatía, puede ser consecuencia de la estenosis o de la inestabilidad. En la exploración física se pondrán de manifiesto síntomas y signos de la motoneurona superior como hiperreflexia, signo de Hoffman, signo de Babinski y *clonus* sostenido, considerándose patológico cuando se producen más de tres contracciones. La compresión de la raíz nerviosa o radiculopatía, puede deberse a estenosis y se identifica por debilidad o disminución de la sensibilidad en los músculos o dermatomas inervados por una raíz nerviosa en particular.

Investigación radiológica

La evaluación radiológica inicial debe incluir proyecciones anteroposterior, lateral y oblicua de la columna cervical. El hallazgo característico es una fusión congénita de dos o más vértebras como resultado de un fallo de segmentación; sin embargo, pueden estar afectadas varias vértebras. Debido a que pueden existir anomalías congénitas en más de una región de la columna vertebral, deben obtenerse radiografías de la columna torácica y lumbosacra de forma rutinaria. Las proyecciones laterales de la columna cervical en flexión y en extensión pueden ayudar a identificar los segmentos con excesiva movilidad. Una vez establecido el diagnóstico se debe remitir al paciente a un cirujano ortopédico. En estos pacientes debe realizarse una tomografía computarizada y una resonancia magnética de la columna para caracterizar con precisión las anomalías óseas y también para identificar cualquier patología neurológica coexistente. De forma rutinaria se realiza una ecografía renal para identificar anomalías asociadas (p. ej., sistema colector duplicado, agenesia renal, riñón en herradura). Estudios adicionales, como un ecocardiograma, pueden identificar anomalías cardiovasculares, principalmente defectos septales.

La evaluación auditiva está indicada en pacientes diagnosticados con síndrome de Klippel-Feil; se pueden identificar deficiencias auditivas en más de un tercio de los pacientes afectados.

Tratamiento

Los tres patrones comúnmente asociados a inestabilidad incluyen: 1) la fusión C2/C3 con sinostosis occipitocervical; 2) la fusión extensa a través

de múltiples niveles con una unión occipitocervical anormal; y 3) la fusión de dos segmentos separados por un espacio articular móvil.

Con frecuencia, el dolor se puede controlar mediante restricción de la actividad, inmovilización intermitente u otras modalidades no quirúrgicas. Los pacientes con síntomas crónicos, que tienen inestabilidad con síntomas o signos neurológicos positivos, o que se perciben con un mayor riesgo de deterioro neurológico, son candidatos a un tratamiento quirúrgico. Las opciones quirúrgicas incluyen la descompresión de una raíz nerviosa, o de la médula espinal propiamente, o la artrodesis como tratamiento de la inestabilidad vertebral.

La bibliografía está disponible en *Expert Consult*.

700.3 Anomalías cervicales e inestabilidades

R. Justin Mistovich y David A. Spiegel

Las anomalías de la unión craneovertebral o de la columna cervical inferior pueden verse de forma aislada o en asociación a otras condiciones. Estas incluyen síndromes genéticos, displasias esqueléticas, trastornos del tejido conectivo y trastornos metabólicos. Estas anomalías pueden ser congénitas o del desarrollo. Mientras la mayoría de las anomalías permanecen asintomáticas y no son diagnosticadas, un subconjunto situará al paciente en riesgo de lesión neurológica como resultado de la inestabilidad o de la estenosis del canal vertebral. Las causas de inestabilidad de la columna cervical que se hallan con más frecuencia en los niños pueden ser categorizadas etiológicamente (**tabla 700.2**). En los pacientes con condiciones en las que se sabe que existen alteraciones que afectan a la columna cervical se debe realizar una evaluación completa, incluyendo anamnesis, exploración y un examen radiológico inicial.

Los pacientes pueden referir dolor cervical o síntomas neurológicos. Los síntomas radiculares incluyen dolor, debilidad y entumecimiento en la distribución de una raíz nerviosa. Los síntomas mielopáticos incluyen debilidad generalizada, trastornos de la marcha, aumento de la fatiga con la deambulación, torpeza de las extremidades superiores y alteraciones en la función intestinal o de la vejiga. Los hallazgos en la exploración física pueden incluir una movilidad cervical restringida, dolor o espasmos cervicales y alteraciones neurológicas.

Mientras que la columna cervical superior tiene flexión y extensión limitadas, aproximadamente el 50% de la rotación cervical se produce en la articulación atlantoaxial (C1-C2). Los principales restrictores de la movilidad de la columna cervical superior son las partes blandas (ligamentos y cápsulas articulares) en lugar de los elementos óseos. El movimiento excesivo o la inestabilidad pueden causar lesiones por compresión del tronco encefálico o de la médula espinal. Las anomalías en la unión craneovertebral incluyen la fusión congénita del occipital a C1 (occipitalización del atlas), impresión e

invaginación basilar (migración proximal de la vértebra C2 como resultado de la disminución de la resistencia ósea o con huesos de resistencia normal, respectivamente) y vértebras accesorias. La aplasia o hipoplasia del atlas o del axis puede dar lugar a la inestabilidad atlantoaxial.

OS ODONTOIDEUM

El os odontoideum es la anomalía más común de la odontoides o diente y radiográficamente aparece como un osículo de forma ovalada, bien corticalizado que se sitúa en posición cefálica al cuerpo del axis. Hay una discontinuidad en la porción media del diente, y su porción superior se desplaza, junto con el arco de C1, estrechando el espacio disponible para la médula espinal, lo que la coloca en riesgo de lesión. El cuerpo del diente tiene un origen mesenquimal y se origina de la primera vértebra cervical. Como consecuencia, se separa y se fusiona a la vértebra C2. Está formado por dos centros de osificación separados, uno a cada lado de la línea media, que finalmente se fusionan y son visibles al nacimiento. Hay tres etiologías que se han propuesto: 1) el *os odontoideum* representa una falta de unión de una fractura de la apófisis odontoideas; 2) el *os odontoideum* representa una lesión de la placa de crecimiento que se produce en el primero año de vida; o 3) el *os odontoideum* representa una malformación congénita del propio diente. La etiología más aceptada es que se produce una fractura del diente y, posteriormente, se desarrolla una seudoartrosis.

Los síntomas y los hallazgos físicos varían con la localización de la compresión o del atrapamiento. En la serie más grande publicada (35 pacientes), Fielding y colaboradores observan una edad promedio de presentación de 18,9 años. El síntoma de presentación más frecuente fue el dolor cervical, seguido de parestesias de las extremidades superiores e inferiores. La torticolis, la rigidez de cuello, las alteraciones de la marcha y la cefalea fueron síntomas poco comunes en la presentación. El examen neurológico puede revelar una combinación de signos de neurona motora superior e inferior. Algunos pacientes son totalmente asintomáticos y la anomalía se descubre de forma casual en una radiografía lateral de la columna cervical.

La evaluación radiológica comienza con las proyecciones anteroposterior, lateral y con boca abierta (proyección de odontoides), que pueden ser complementadas con radiografías laterales en flexión y extensión. La TC permite ver mejor los detalles óseos y es útil para definir la anomalía. Una RM, que incluye imágenes dinámicas en flexión y extensión, es mejor para evaluar el impacto neurológico. El tratamiento sintomático puede ser útil; sin embargo, los pacientes con inestabilidad cervical y/o compresión neurológica requieren descompresión quirúrgica y estabilización.

SÍNDROME DE DOWN

La hiperlaxitud ligamentosa es un rasgo característico del síndrome de Down y puede ocasionar hipermovilidad o inestabilidad en las articulaciones atlantooccipital o atlantoaxial en el 10-30% de los pacientes (v. cap. 98.2). Estos pacientes también pueden tener anomalías congénitas o del desarrollo de la columna cervical como occipitalización del atlas, hipoplasia del arco del atlas, invaginación basilar y *os odontoideum*.

Mientras que la historia natural de este espectro de alteraciones sigue siendo desconocida, un subgrupo de pacientes puede desarrollar o estar en riesgo significativo de desarrollar disfunción neurológica. El diagnóstico clínico de la disfunción neurológica puede ser difícil, con hallazgos sutiles, como la disminución de la tolerancia al ejercicio y las alteraciones de la marcha, incluyendo una mayor tendencia a tropezar o caer, como presentación de los primeros signos de mielopatía. Además de la exploración neurológica, centrada en la presencia de signos de las vías largas, son necesarias pruebas de imagen, incluyendo radiografías simples y RM para evaluar a los pacientes con sospecha de afectación neurológica.

Todos los pacientes requieren el cribado mediante anamnesis y exploración (a intervalos regulares) y al menos una serie de radiografías de la columna vertebral cervical, incluyendo una proyección lateral en flexión y extensión. Las radiografías simples son la prueba de imagen inicial utilizada para evaluar la hipermovilidad o la inestabilidad.

La distancia atlanto-dental (DAD) se utiliza para evaluar la relación entre C1 y C2 (articulación atlantoaxial) y se mide como el espacio existente entre la odontoides y el arco anterior de C1 en las radiografías laterales en posición neutra, en flexión y en extensión (**fig. 700.2**). Mientras que la DAD debe ser de 3 mm o menos en la población sin síndrome de Down, una DAD normal en los niños con síndrome de Down es <4,5 mm. Se diagnostica hipermovilidad cuando existe una DAD entre 4,5 y 10 mm, mientras que una DAD >10 mm representa inestabilidad y conlleva un riesgo significativo de lesión neurológica. En pacientes con inestabilidad radiológica está indicada la RM para detectar afectación neurológica.

Las recomendaciones para la vigilancia de la columna cervical en los niños con síndrome de Down siguen siendo variadas. Aunque se deben realizar

Tabla 700.2 Causas de inestabilidad cervical pediátrica

CAUSAS	SUBTIPOS
Congénitas	Defectos cráneo-occipitales (vértebra occipital, impresión basilar, displasias occipitales, hipoplasia del cóndilo, occipitalización del atlas) Defectos atlantoaxiales (aplasia del arco del atlas, aplasia de la apófisis odontoideas) Anomalías subaxiales (fallo de la segmentación y/o de la fusión, espina bifida, espondilolistesis) Trastornos sindrómicos (p. ej., síndrome de Down, síndrome de Klippel-Feil, síndrome de delección 22q11.2, síndrome de Larsen, síndrome de Marfan, síndrome de Ehlers-Danlos)
Adquiridas	Traumatismos Infección (piógena/granulomatosa) Tumores (incluyendo neurofibromatosis) Condiciones inflamatorias (p. ej., artritis idiopática juvenil) Osteocondrodisplasias (p. ej., acondroplasia, displasia diastrofica, displasia metatrópica, displasia espondiloepifisaria) Enfermedades por depósito (p. ej., mucopolisacaridosis) Trastornos metabólicos (raquitismo) Varios (incluyendo la osteogénesis imperfecta, posquirúrgica)

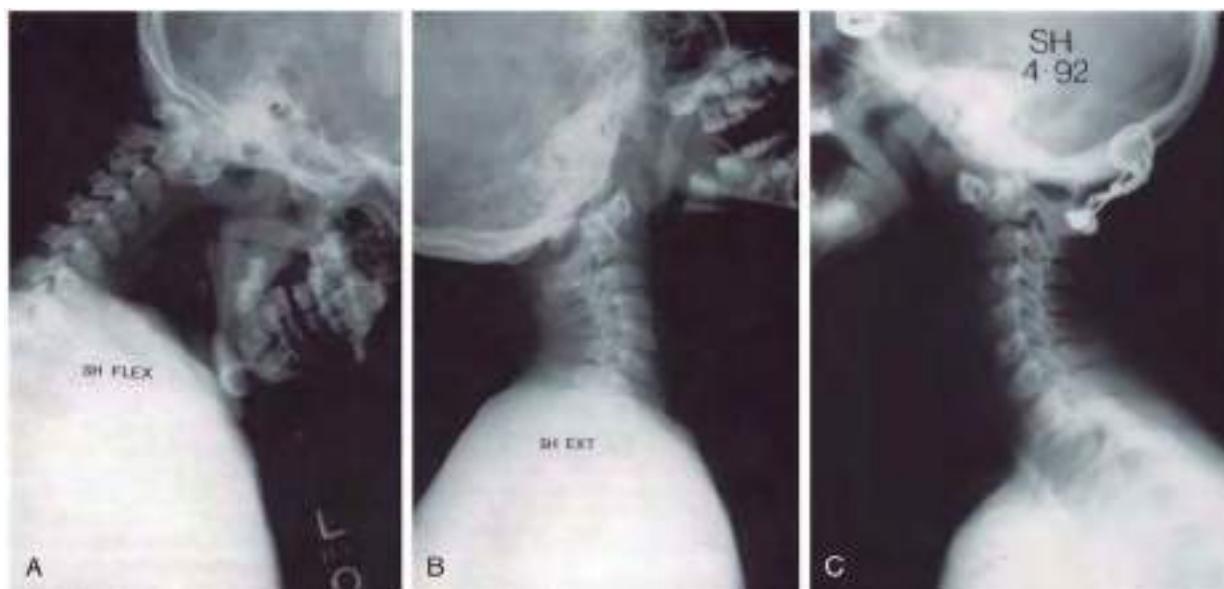


Fig. 700.2 Radiografías en flexión (**A**) y extensión (**B**) de un caso de síndrome de Down que muestran hipermovilidad atlanto-occipital y subluxación. **C**, La inestabilidad y los síntomas se aliviaron con una artrodesis occipitoaxial.



Fig. 700.3 Radiografías de la columna cervical en un niño con síndrome de delección 22q11.2 que muestran signos de platibasia e inestabilidad occipitocervical y atlantoaxial. **A**, Radiografía lateral neutra. **B**, Flexión. **C**, Extensión. (De Drummond DS: Pediatric cervical instability. En Weisel SE, Boden SD, Wisneki RI, editors: Seminars in spine surgery, Philadelphia, 1996, WB Saunders, pp 292-309.)

evaluaciones clínicas rutinarias que incluyan una exploración neurológica, las indicaciones para la repetición de los estudios de imagen en ausencia de síntomas o hallazgos clínicos no se han definido. La vigilancia ayuda a definir el nivel más adecuado de actividad física y permite identificar el pequeño subgrupo de pacientes con hiperlaxitud o inestabilidad progresivas. Aunque las recomendaciones específicas varían entre los diferentes Estados, se exigen exámenes clínicos y radiológicos antes de participar en las Olimpiadas Especiales. Los pacientes con radiografías normales, sin síntomas neurológicos, pueden ser autorizados por completo para participar en la actividad. En aquellos con hipermovilidad se deben restringir los deportes de contacto y otras actividades de alto riesgo que aumentan el riesgo de traumatismos en la columna cervical. Los pacientes con inestabilidad C1-2, con o sin hallazgos neurológicos, son candidatos para una artrodesis atlantoaxial. Los riesgos de una complicación mayor en las artrodesis cervicales posteriores en esta población son extremadamente altos e incluyen muerte, deterioro neurológico y seudoartrosis con o sin la reabsorción del injerto.

Aunque en más del 50% de los niños con síndrome de Down existe hipermovilidad de la articulación atlanto-occipital, la mayoría de los pacientes no desarrolla inestabilidad o síntomas neurológicos. Las relaciones en esta articulación son difíciles de medir con fiabilidad en las radiografías simples. Se requiere una resonancia magnética en flexión y en extensión para evaluar cualquier hallazgo radiológico cuestionable, sobre todo en presencia de síntomas clínicos. La afectación de la columna vertebral subaxial es menos común y, por lo general, se encuentra en la población adulta de pacientes con síndrome de Down. Las alteraciones degenerativas o la inestabilidad pueden ocasionar dolor, radiculopatía y/o mielopatía.

SÍNDROME DE DELECIÓN 22Q11.2

La anomalía cromosómica consistente en la delección 22q11.2 es un síndrome genético frecuente, con una prevalencia global de 1 de cada 5.950 nacimientos, y abarca un amplio espectro de anomalías. Hay rasgos faciales característicos, paladar hendido y anomalías cardíacas. Las anomalías de la columna cervical son también características fenotípicas comunes de este síndrome.

En todos los pacientes se observa al menos una variante del desarrollo del occipital o de la columna cervical. Las variantes observadas en el occipital incluyen la platibasia, un aplanamiento anormal de la base del cráneo, y la impresión basilar. Las variantes en la anatomía de C1 incluyen forma dismórfica, apertura del arco posterior y occipitalización; mientras que las variaciones en el axis incluyen diente dismórfico y la deformidad denominada «C2 swoosh» (inclinación en dirección craneal de la lámina y la espinosa de C2). En estos pacientes se observan diversas fusiones vertebrales cervicales, siendo la más común a nivel de C2-C3. Se aprecia una mayor movilidad segmentaria en la columna cervical de forma frecuente, pero la inestabilidad sintomática es bastante infrecuente. Debido a la frecuente aparición de anomalías de la columna cervical superior en pacientes con síndrome de delección 22q11.2 (fig. 700.3), se recomienda la realización de pruebas de imagen avanzadas de la columna cervical superior y un seguimiento regular para aclarar el curso clínico de estos pacientes.

La bibliografía está disponible en *Expert Consult*.

Capítulo 701

Miembro superior

Robert B. Carrigan

HOMBRO

La articulación del hombro es una articulación esférica (enartrosis) similar a la de la cadera, sin embargo, existen muchas diferencias anatómicas entre las dos. La cavidad glenoidea es poco profunda en comparación con el acetábulo, por lo que es más propensa a luxarse. Además, el rango de movilidad del hombro es mayor que el de la cadera. Esto se debe a que el tamaño de la cabeza humeral es mucho mayor en relación con la glena, así como a la presencia de la movilidad escapulotorácica adicional. El hombro coloca a la mano en la superficie de una esfera teórica en el espacio, cuyo centro se encontraría en la articulación glenohumeral.

Deformidad de Sprengel

La deformidad de Sprengel, o elevación congénita de la escápula, es una alteración del desarrollo que incluye una escápula alta y una movilidad escapulotorácica limitada. La escápula se origina en la embriogénesis precoz a un nivel posterior a la cuarta vértebra cervical, pero desciende durante el desarrollo hasta debajo de la séptima vértebra cervical. El descenso incompleto, unilateral o bilateral, da lugar a la deformidad de Sprengel. Su gravedad depende de la ubicación de la escápula y las anomalías asociadas. En los casos leves, la escápula simplemente está rotada, con una prominencia palpable o visible que corresponde al ángulo superomedial de la escápula en la región del músculo trapecio. La funcionalidad generalmente es adecuada. En los casos moderados, la ubicación de la escápula es más alta en el cuello y está unida a la columna por medio de un ligamento escapulovertebral anormal o, incluso, por una formación ósea. La movilidad del hombro, sobre todo la abducción, está limitada. En los casos graves, la escápula es pequeña y se sitúa en la parte posterior del cuello, que puede tener una membrana alar. La mayoría de los pacientes tiene asociadas anomalías del sistema musculoesquelético, especialmente en la columna, por lo que la exploración de esta es importante.

Tratamiento

En los casos leves, el tratamiento no suele ser necesario, aunque se puede resear el prominente y antiestético ángulo superomedial de la escápula. En casos más graves, la reparación quirúrgica para equilibrar la musculatura paraescapular puede mejorar significativamente tanto la estética como la funcionalidad.

Pseudoartrosis congénita de la clavícula

La clavícula es un hueso tubular con forma de «S» que se articula con el esternón y el acromion. Actúa como un puntal que evita que el hombro se protruja hacia delante. La pseudoartrosis congénita es el resultado del fracaso en la fusión de los dos centros de osificación primaria de la clavícula durante la embriogénesis (fig. 701.1). Esta entidad se presenta exclusivamente en el lado derecho y se puede confundir con una fractura aguda de clavícula producida durante el nacimiento. Una anamnesis y exploración física detalladas ayudarán a distinguir entre las dos entidades. Tanto la fractura de clavícula del recién nacido como la pseudoartrosis congénita presentan un bulto o prominencia sobre la zona media clavicular. El niño con fractura de clavícula del recién nacido tendrá dolor a la palpación en la exploración física; los padres referirán que el niño se muestra irritable al comer o al cambiarlo. La pseudoartrosis congénita de la clavícula no presentará dolor en la exploración física. Radiológicamente, la pseudoartrosis de clavícula tendrá bordes redondos en la zona media de la clavícula con signos de hipertrofia.

Tratamiento

El tratamiento de la pseudoartrosis de la clavícula es variado, sin un consenso claro. Algunos prefieren el tratamiento quirúrgico, alegando preocupación por un compromiso vascular o neurológico de la clavícula en el plexo braquial o los vasos subclavios; otros abogan por observar y considerar el tratamiento quirúrgico solamente en casos sintomáticos.

El tratamiento quirúrgico de la pseudoartrosis congénita de clavícula consiste en abrir la región de la pseudoartrosis, preservando el perióstio, debridar los bordes hipertróficos, realizar un injerto óseo y estabilizar la articulación.



CODO

El codo es la articulación más congruente del cuerpo. Su estabilidad depende de esta congruencia ósea, así como de los ligamentos colaterales medial y lateral. Mientras que el hombro coloca la mano a lo largo de la superficie de una esfera teórica, el codo la coloca dentro de esa esfera. La flexión y extensión del codo se produce en la articulación humerocubital, mientras que la pronación y la supinación se producen gracias a la articulación radiocubital.

Enfermedad de Panner

La enfermedad de Panner se produce por la interrupción de la vascularización del cartílago articular y del hueso subcondral del *capitellum* (fig. 701.2). Se da habitualmente en niños entre 5-13 años. Los síntomas iniciales son dolor lateral en el codo, pérdida de movilidad y, en los casos avanzados, síntomas mecánicos en el codo (cuerpos libres).

El mecanismo lesional puede ser impactación o sobrecarga de la articulación, como se ve en deportes como la gimnasia y el béisbol. También puede ser idiopático. Las radiografías del codo pueden ser normales, aunque a veces se puede observar una pequeña zona radiotransparente

en el hueso subcondral del *capitellum*. La RM es la técnica de imagen de elección cuando se sospecha una lesión del *capitellum*; puede mostrar la extensión de la afectación del hueso subcondral, así como la integridad del cartílago articular.

Tratamiento

El tratamiento suele ser conservador. Las opciones iniciales de tratamiento son el reposo, las modificaciones de la actividad y la educación del paciente. En los casos en los que existen fragmentos de cartílago y cuerpos libres está indicada la artroscopia del codo para eliminar los cuerpos libres. Cuando el defecto del cartílago en el cóndilo humeral es grande y sintomático se pueden considerar procedimientos para restaurar el cartílago articular. Estos procedimientos incluyen las perforaciones del hueso subcondral (microfracturas) para facilitar la cicatrización del cartílago y el autoinjerto osteocondral (OATS, *osteocondral autograft transplantation*).

Deficiencia longitudinal del radio

Los defectos longitudinales radiales del antebrazo comprenden un espectro de patologías y enfermedades que dan lugar a hipoplasia o ausencia del radio (**tabla 701.1**). Este proceso se conocía previamente como *mano zamba radial*, aunque la denominación ha cambiado a *deficiencia longitudinal radial*, que caracteriza mejor la patología. Las características clínicas consisten en una extremidad de menor tamaño, acortada, con la mano y la muñeca en una excesiva desviación radial. Existe una ausencia parcial o completa de las estructuras radiales del antebrazo y la mano (**fig. 701.3**).

La deficiencia longitudinal del radio se ha clasificado en cuatro tipos según Bayne y Klug (**tabla 701.2**). Los defectos longitudinales radiales se pueden asociar a otros síndromes como el de Holt-Oram y la anemia de Fanconi (v. cap. 495).

Tratamiento

Los objetivos del tratamiento de la deficiencia longitudinal radial son la centralización de la mano y la muñeca en el antebrazo, así como mantener una adecuada movilidad del pulgar y de los dedos. Inmediatamente después del nacimiento se debe animar a los padres a realizar estiramientos pasivos de

Tabla 701.1		Síndromes comúnmente asociados a ausencia de radio
SÍNDROME	CARACTERÍSTICAS	
Síndrome de Holt-Oram	Defectos cardíacos, más comúnmente defecto del tabique auricular	
Síndrome de trombocitopenia-ausencia de radio	Trombocitopenia presente al nacimiento, pero mejora con el paso del tiempo	
Asociación de VACTERL	Anomalías vertebrales, atresia anal, anomalías cardíacas, fistula traqueoesofágica, atresia esofágica, defectos renales, displasia radial, anomalías de las extremidades inferiores	
Anemia de Fanconi	Anemia aplásica no presente al nacimiento, se desarrolla hacia los 6 años de edad; mal pronóstico sin trasplante de médula ósea; test de fragilidad cromosómica disponible para diagnóstico precoz	

De Trumble T, Budoff J, Cornwall R, editors: *Core knowledge in orthopedics: hand, elbow, shoulder*, Philadelphia, 2005, Elsevier, p 425.



Fig. 701.3 Espectro de fenotipos de la displasia del radio. **A**, Radio tipo I con un pulgar hipoplásico. **B**, Radio de tipo IV con ausencia del pulgar. **C**, Radiografía de un radio de tipo IV. **D** y **E**, Deficiencia focomélica radial. (De Ho C: Disorders of the upper extremity. En Herring JA, editor: *Tachdjian's pediatric orthopaedics*, ed 5, Philadelphia, 2014, WB Saunders, Fig. 15.72, p. 391.)



Fig. 701.4 Codo de niña. Ilustración que representa la subluxación de la cabeza radial bajo el ligamento anular, con interposición del ligamento en el espacio articular radiocapitular. Esta entidad se incluye en ocasiones en los diagnósticos diferenciales en contexto de lesión de extremidad superior en el niño pequeño. Las radiografías son negativas y sirven únicamente para excluir patología ósea cuando el diagnóstico no está claro. (De Walters MM, Robertson RL, editors: *Pediatric radiology: the requisites*, ed 4, Philadelphia, 2017, Elsevier. Fig. 7.102.)



Fig. 701.5 Radiografía de un adolescente con deformidad de Madelung.

Tabla 701.2 Clasificación de la deficiencia longitudinal radial	
TIPO	CARACTERÍSTICAS
I	Radio corto Desviación radial leve de la mano
II	Radio hipoplásico con crecimiento anormal en los extremos proximal y distal Desviación radial moderada de la mano
III	Ausencia parcial del radio Desviación radial grave de la mano
IV	Ausencia completa del radio Tipo más frecuente

Adaptada de Bayne LG, Klug MS: Long-term review of the surgical treatment of radial deficiencies, *J Hand Surg Am* 12(2):169-179, 1987.

la muñeca y la mano del paciente para alargar la contractura de los tejidos radiales. En este periodo, los yesos y las férulas seriados no son efectivos debido al pequeño tamaño del antebrazo.

La cirugía para la corrección de la deformidad de la muñeca sigue siendo controvertida. Históricamente, en los niños con una buena movilidad del codo, se realizaba la centralización de la muñeca sobre el antebrazo. Sin embargo, a menudo se observa la recurrencia de la deformidad, lo cual ha llevado a algunos cirujanos a abandonar este procedimiento.

Cuando se considera un procedimiento de centralización, la planificación preoperatoria comienza con una cuidadosa exploración del paciente; se debe estudiar la función del pulgar y del codo antes de la cirugía. Esta se suele realizar cuando el niño tiene 1 año de edad. Existen diferentes técnicas quirúrgicas para llevar a cabo la corrección de la desviación radial, así como la centralización de la muñeca. Entre estas técnicas están la liberación abierta, la plicatura capsular y el reequilibrio tendinoso. También se han descrito técnicas con fijación externa.

Pronación dolorosa (codo de niña)

La pronación dolorosa es más una subluxación ligamentosa que una subluxación o luxación de la cabeza radial. La extremidad proximal del radio, o cabeza radial, está anclada al cúbito proximal por el ligamento anular, que la envuelve como un cinturón desde el cúbito, alrededor de la cabeza radial, y termina en el cúbito. Si el radio se tracciona distalmente, el ligamento anular puede deslizarse en el extremo proximal fuera de la cabeza radial y dentro de la articulación entre la cabeza radial y el húmero (fig. 701.4). La lesión se produce típicamente al aplicar una tracción longitudinal al brazo, que ocurre cuando un niño cogido de la mano se cae o cuando se le levanta por la mano. La lesión suele ocurrir en niños que están empeando

a andar y es rara en niños mayores de 5 años. La subluxación del ligamento anular produce dolor inmediato y limitación de la supinación. La flexión y extensión del codo no están limitadas y no suele haber inflamación. El diagnóstico se hace por la anamnesis y la exploración porque las radiografías suelen ser normales.

Tratamiento

El ligamento anular se reduce rotando el antebrazo en supinación mientras se mantiene presionada la cabeza radial. Se nota un clic o chasquido típico. Normalmente, esta maniobra provoca un alivio inmediato del dolor y recupera la supinación activa. No es necesaria la inmovilización, pero puede haber luxaciones recurrentes del ligamento anular, y los padres deben evitar actividades que supongan una tracción de los codos. Los padres pueden aprender las maniobras de reducción para episodios recurrentes y evitar acudir a los servicios de urgencias o a la consulta de pediatría. La recurrencia de la subluxación es rara más allá de los 5 años de edad. Las subluxaciones irreducibles tienden a resolverse espontáneamente con una resolución gradual de los síntomas a lo largo de los días o semanas; es rara la indicación quirúrgica.

MUÑECA

La muñeca está formada por los dos huesos del antebrazo y ocho huesos del carpo. Permite la flexión, la extensión y la desviación radial y cubital en las articulaciones radiocarpiana y mediocarpiana. En la muñeca, la pronación y la supinación se producen en la articulación radiocubital distal. La muñeca es una articulación compleja con numerosas inserciones ligamentosas y de partes blandas. Su cinemática compleja permite amplios arcos de movilidad, pero cuando se altera esa cinemática puede producirse una disfunción importante.

Deformidad de Madelung

La deformidad de Madelung es una anomalía de la muñeca que se caracteriza por las angulaciones radial y palmar de la parte distal del radio (fig. 701.5). La causa subyacente de esta deformidad es la detención del crecimiento de los lados palmar y cubital de la metáfisis distal del radio. También se han implicado lesiones óseas de la metáfisis y un ligamento radiosemilunar anormal (ligamento de Vicker). La deformidad puede ser bilateral y afecta con más frecuencia a las niñas que a los niños.

Tratamiento

El tratamiento de la deformidad de Madelung suele ser conservador, con observación. Las deformidades leves se pueden vigilar hasta la madurez esquelética. En las deformidades de moderadas a graves, que producen dolor o una limitación de la función, puede estar indicada la cirugía. El tratamiento quirúrgico de la deformidad de Madelung suele estar motivado por el aspecto

estético. Los pacientes y sus familiares suelen estar preocupados por la angulación palmar de la muñeca, así como por la prominencia resultante del cíbito distal.

Existen múltiples opciones para el tratamiento quirúrgico de la deformidad de Madelung. En los pacientes que aún no han alcanzado la madurez esquelética, la primera opción suele ser la extirpación de los tejidos blandos que producen la retracción (ligamento de Vicker) y la fisiolisis (injerto con tejido adiposo de cualquier lesión ósea que se aprecie en la fisura). En el caso de pacientes con madurez esquelética y deformidad de Madelung, se puede considerar la realización de una osteotomía. Para conseguir el resultado deseado se pueden utilizar osteotomías en cuña de cierre dorsal, en cúpula y de acortamiento cubital, aisladas o en combinación.

Las consideraciones a largo plazo en la deformidad de Madelung se relacionan con la incongruencia de la articulación radiocubital distal y la resultante aparición prematura de artrosis de la articulación.

Muñeca del gimnasta

Se denomina «muñeca del gimnasta» a los cambios en la fisura del radio distal en el contexto de estrés repetitivo asociado con la gimnasia (fig. 701.6). Los síntomas incluyen el dolor con ejercicios de peso, la tumefacción y la disminución de la movilidad (sobre todo con la extensión de muñeca). El dolor es leve al principio y empeora con el paso del tiempo y el aumento de la actividad física. Los niños presentarán dolor a la palpación de la fisura del radio distal. Debe realizarse una exploración física en el niño en busca de patologías de muñeca coexistentes, incluyendo inestabilidad radiocubital distal y lesión del complejo del fibrocartílago triangular. Las radiografías frecuentemente son normales, pero también podrían mostrar cambios crónicos en la fisura distal del radio, como ensanchamiento, esclerosis o detención fisaria parcial. Se puede observar una varianza cubital positiva por la detención parcial del crecimiento del radio. La RM puede ser útil para determinar la extensión del compromiso de la fisura, así como la patología del complejo del fibrocartílago triangular.

Tratamiento

El tratamiento de la muñeca del gimnasta comienza con el reposo. Normalmente, se le prohíben al niño las actividades que impliquen levantar peso por un periodo de 6 semanas, hasta que los síntomas se resuelvan. Gradualmente, el niño puede reanudar su rutina. Si los síntomas reaparecen en la fase de recuperación, se reinicia el reposo. No son infrecuentes las recaídas tras empezar a competir de nuevo. Esto puede resultar difícil para los gimnastas y las familias de los gimnastas, dado que suelen estar muy motivados para continuar con este deporte. El uso de muñequeras o protectores de muñeca puede ayudar a limitar la cantidad de fuerza transmitida a la muñeca y, en consecuencia, prevenir lesiones.

En los casos donde se aprecia daño significativo en la fisura del radio distal puede estar indicada la cirugía para prevenir futuros cambios morfológicos en la muñeca. La cirugía debe incluir epifisiodesis de radio y cíbito, acortamiento del cíbito y reparación del complejo del fibrocartílago triangular.

Ganglion

Como toda articulación sinovial, la muñeca está lubricada por líquido sinovial, producido por la membrana sinovial de la articulación, que se

mantiene dentro de la articulación por la cápsula articular. Un defecto en la cápsula puede permitir una fuga de líquido de la articulación hacia los tejidos blandos, dando lugar al ganglion. El término *quiste* no es correcto, ya que esta colección extraarticular de líquido no tiene paredes propias. El defecto en la cápsula se puede producir por un traumatismo, aunque es una causa rara de esta lesión. Normalmente, el líquido sale de la articulación escafolar, dando lugar a un ganglion de la muñeca. Pueden producirse gangliones en otras localizaciones, como en la cara volar de la muñeca o en la palma, como resultado de fuga de líquido desde la vaina de los tendones flexores. Los gangliones en niños no suelen ser dolorosos y, si aparece dolor, puede no estar causado por el quiste. El diagnóstico suele ser evidente en la exploración física, sobre todo si es transparente a la transiluminación. La tenosinovitis extensora y la musculatura anómala pueden simular quistes ganglionares, pero el estudio radiológico simple o la RM no suelen ser necesarios. La ecografía es un método efectivo y no invasivo para confirmar el diagnóstico y tranquilizar al paciente y a la familia.

Tratamiento

El tratamiento del ganglion debe incluir aspiración, escisión, inyección y observación; la ecografía puede confirmar el diagnóstico.

Aspiración: La aspiración simple del líquido tiene una alta tasa de recurrencia y es dolorosa para los niños debido a que, para aspirar el líquido gelatinoso, es necesaria una aguja de gran calibre. Sin embargo, este abordaje puede ser razonable, particularmente en niños mayores, intentar la descompresión del quiste como una alternativa menos invasiva que la cirugía.

Escisión: La escisión quirúrgica, incluyendo la escisión del pedículo de conexión del ganglion con la articulación de la que se origina, tiene una alta tasa de éxito, aunque el ganglion puede reaparecer.

Inyección: La aspiración del ganglion y la inyección simultánea de un corticoido es eficaz en el tratamiento de las recidivas en niños.

Observación: Hasta el 80% de los gangliones en niños menores de 10 años de edad se resuelven espontáneamente en el primer año tras su aparición. Si el ganglion es doloroso o molesto y el niño es mayor de 10 años, puede estar justificado el tratamiento.

Ecografía: Cuando los padres del niño están preocupados por la aparición de una masa y quieren que se realicen pruebas de imagen para confirmar el diagnóstico, la ecografía es una prueba no invasiva que permite la confirmación diagnóstica.

MANO

La mano y los dedos permiten manipulaciones complejas y delicadas. Para que se puedan producir estos complejos movimientos es preciso un intrincado equilibrio entre los músculos flexores y extensores extrínsecos e intrínsecos. Las anomalías congénitas de la mano y de la extremidad superior presentan una incidencia inmediatamente por detrás de los defectos cardiovasculares. Del mismo modo que las anomalías cardíacas, si no se identifican y tratan adecuadamente, podrían tener consecuencias a largo plazo.

Camptodactilia

La camptodactilia consiste en una contractura en flexión no traumática, habitualmente progresiva, de la articulación interfalángica proximal. Suele



Fig. 701.6 Muñeca del gimnasta. **A** y **B**, Radiografías posteroanteriores de ambas muñecas con ensanchamiento e irregularidad de la fisura distal del radio. Se observa una radiotransparencia linear anormal en la metáfisis y se aprecia esclerosis circundante. Los hallazgos reflejan crecimiento interrumpido en la fisura. **C**, Las imágenes coronales en T1, y **D**, en T2 de resonancia magnética con secuencia de saturación grasa muestran una anormalidad similar en la fisura del radio distal con hiperintensidad del líquido en la metáfisis. (De Walters MM, Robertson RL, editors: Pediatric radiology: the requisites, ed 4, Philadelphia, 2017, Elsevier. Fig. 7.107.)

afectar con más frecuencia al anular y al meñique. En dos tercios de los casos es bilateral. La etiología de la camptodactilia es múltiple. Se han ofrecido diferentes hipótesis como causa de esta anomalía, y esta se puede clasificar en tres tipos ([tabla 701.3](#)).

Tratamiento

Las contracturas leves de menos de 30 grados suelen ser bien toleradas y no precisan tratamiento. Los tratamientos de elección para prevenir la progresión de las contracturas son el uso de yesos seriados y las férulas estáticas y dinámicas. Esto se debe realizar hasta que el niño alcance la madurez esquelética.

El tratamiento quirúrgico estará limitado al tratamiento de las contracturas graves. Durante la cirugía se liberan todas las estructuras que producen contracturas o son anómalias. Los resultados de la liberación de las contracturas en la camptodactilia son heterogéneos; con frecuencia suele producirse una pérdida de flexión como resultado de un intento de mejorar la extensión.

Clinodactilia

La clinodactilia consiste en una deformidad angular del dedo en el plano coronal distal a la articulación metacarpofalángica. El hallazgo que se observa con más frecuencia es una leve desviación radial del meñique al nivel de la articulación interfalángica distal. Esto suele deberse a una falange media triangular o trapezoidal. En algunos casos, se produce una barra epifisaria longitudinal por una alteración de la fisura de la falange media. Se cree que esta barra es la causa subyacente de la formación de la «falange delta» que se suele observar en la clinodactilia. La clinodactilia también se ha observado en otros dedos, incluidos el pulgar ([fig. 701.7](#)) y el anular.

Tratamiento

Con frecuencia, el tratamiento de la clinodactilia suele ser la observación y no la cirugía. En las deformidades graves y en las que afectan al pulgar puede estar indicada la cirugía. Esta es técnicamente exigente. Los procedimientos que se realizan con más frecuencia para la corrección de las deformidades angulares que se observan en la clinodactilia son extirpación de las barras, osteotomías de corrección y extirpación de la placa de crecimiento. Los resultados suelen ser buenos y, cuando se realiza un procedimiento adecuado, las recurrencias son poco frecuentes.

Tabla 701.3 Clasificación de la camptodactilia

TIPO	CARACTERÍSTICAS
I	Congénita, sin diferencias de sexo, solo meñique
II	Adquirida entre los 7-11 años de edad; habitualmente progresiva
III	Contractura importante, grave, bilateral y asociada a otros síndromes musculoesqueléticos

Adaptada de Kozin SH: Pediatric hand surgery. En Beredjikian PK, Bozentka DJ, editors: *Review of hand surgery*, Philadelphia, 2004, WB Saunders, pp 223-245.

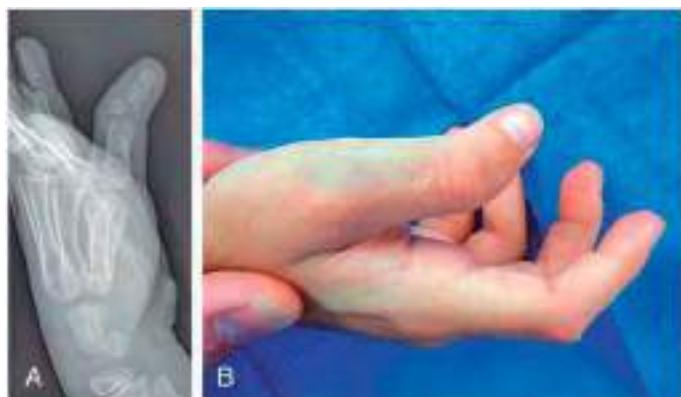


Fig. 701.7 Clinodactilia del pulgar.

Polidactilia

La polidactilia o duplicación de un dedo puede producirse como una deformidad preaxial (afecta al pulgar) o postaxial (al meñique) ([tabla 701.4](#)). Ambas tienen un componente hereditario y genético. La duplicación del pulgar es frecuente en blancos y asiáticos, y suele ser unilateral, mientras que la duplicación del meñique se produce con más frecuencia en afroamericanos y puede ser bilateral. La transmisión suele seguir un patrón autosómico dominante y se ha relacionado con defectos de genes localizados en el cromosoma 2.

La duplicación del pulgar fue estudiada ampliamente por Wassel. Wassel subdivide la duplicación del pulgar en base al grado de duplicación. Los siete tipos según Wassel se enumeran en la [tabla 701.5](#). La duplicación del quinto dedo se ha subdividido adicionalmente en dos tipos: el tipo A consiste en un dedo bien formado; el tipo B es un dedo supernumerario pequeño, a menudo poco desarrollado.

Tratamiento

La duplicación del pulgar y del meñique se trata habitualmente mediante la extirpación del dedo supernumerario. Las opciones de tratamiento varían de acuerdo al grado de afectación. Los dedos menos formados se pueden tratar mediante ligadura con sutura. Los bien formados precisan procedimientos reconstructivos que preservan estructuras importantes como los ligamentos colaterales y los pliegues ungueales ([fig. 701.8](#)).

Hipoplasia del pulgar

La hipoplasia del pulgar es una anomalía que supone un desafío tanto para el paciente como para el cirujano. El pulgar representa más o menos el 40% de la función de la mano. Un pulgar con una función por debajo de la óptima puede limitar de forma importante la función del paciente a medida que va creciendo. La hipoplasia del pulgar puede variar entre leve, con un ligero acortamiento y musculatura poco desarrollada, y una ausencia completa del pulgar. Las radiografías suelen ser útiles para determinar las alteraciones óseas. El hallazgo más importante en la exploración física es la presencia o ausencia de una articulación carpometacarpiana (CMC) estable. Este hecho es útil a la hora de planificar el tratamiento quirúrgico.

Tratamiento

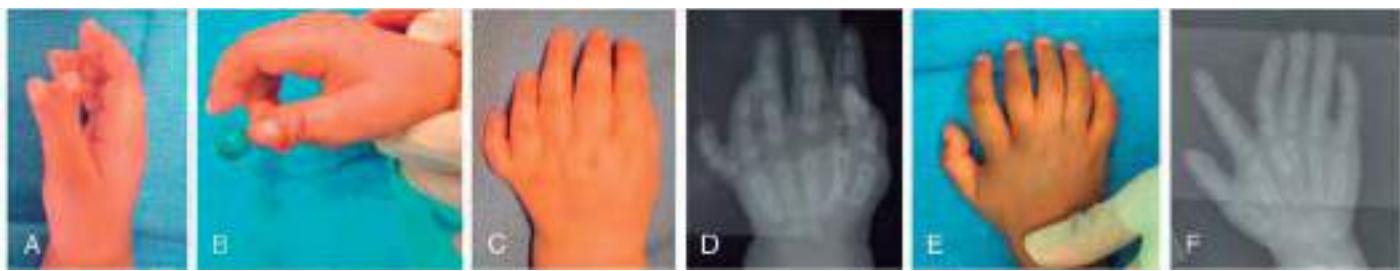
Cuando el pulgar tiene una articulación CMC estable se aconseja la reconstrucción. Los elementos principales en la reconstrucción del pulgar incluyen la reconstrucción del ligamento colateral cubital de la articulación metacarpofalángica, las transferencias tendinosas para mejorar la

Tabla 701.4 Síndromes asociados a polidactilia

Síndrome de Carpenter
Síndrome de Ellis-van Creveld
Síndrome de Meckel-Gruber
Polisindactilia
Trisomía 13
Síndrome orofaciocigonal
Síndrome de Rubinstein-Taybi

Tabla 701.5 Clasificación de la polidactilia radial de Wassel: duplicaciones del pulgar oponible

TIPO	%	CARACTERÍSTICAS
I	~2-3	Falange distal bifida
II	~15-19	Duplicación de la falange distal
III	~6-8	Falange proximal bifida
IV	~40-50	Duplicación de la falange proximal
V	~10-12	Metacarpiano bifido
VI	~4	Duplicación del metacarpiano
VII	~20	Componente trifalángico



abducción del pulgar y los procedimientos para profundizar la primera comisura.

Cuando no existe una articulación CMC estable o existe una ausencia completa del pulgar (fig. 701.9), el tratamiento definitivo consiste en la **pulgarización** (construcción quirúrgica de un pulgar a partir de otro dedo). La pulgarización es un procedimiento complejo que consiste en rotar el índice junto con su pedículo neurovascular para formar un pulgar. Este procedimiento se suele realizar alrededor del año de vida y puede continuarse con procedimientos subsecuentes para profundizar la primera comisura o aumentar la abducción (fig. 701.10).

Sindactilia

La falta de separación de los dedos individuales durante el desarrollo produce la sindactilia. Esta es una de las anomalías de la extremidad superior que se encuentra con más frecuencia (tabla 701.6). Se observa en 0,5-1.000 recién nacidos vivos. La sindactilia se puede clasificar en simple (dedos unidos solo por la piel), complicada (unión por huesos y ligamentos), completa (fusión hasta la punta del dedo, incluyendo las uñas) o incompleta (solo membrana interdigital).

Tratamiento

La separación de los dedos unidos se debería realizar antes del segundo año de vida. Los dedos más radiales o cubitales se deben dividir antes (3-6 meses), debido a la posibilidad de distorsión del crecimiento de dedos de longitud diferente. En el caso de dedos de un tamaño similar, como el anular y el medio, se puede esperar hasta que el niño sea mayor para considerar la separación. Para conseguir el mejor resultado estético y funcional posible se deben utilizar técnicas de reconstrucción de la comisura y de los pliegues ungueales, así como técnicas apropiadas de injertos de piel (fig. 701.11).

Tabla 701.6 Síndromes asociados a sindactilia

Síndrome de Apert
Síndrome de Carpenter
Síndrome de Lange
Síndrome de Holt-Oram
Síndrome orofaciocutánea
Polisindactilia
Trisomía 21
Síndrome fetal por hidantoína
Síndrome de Laurence-Moon-Biedl
Pancitopenia de Fanconi
Trisomía 13
Trisomía 18

Lesiones digitales distales

Los niños pequeños muestran fascinación por los quicios de las puertas domésticas, las puertas de los coches y otros espacios estrechos, lo que hace que los traumatismos de la falange distal sean bastante comunes. La lesión puede ser desde un simple hematoma subungueal hasta la amputación completa de una parte de la falange. Debe solicitarse estudio radiológico simple para descartar fracturas. Las epifisiolisis asociadas a lesiones del lecho ungual se consideran **fracturas abiertas** con un mayor riesgo de osteomielitis, detención del crecimiento y deformidad si no se tratan enseguida con desbridamiento quirúrgico y reducción. Las fracturas comminutas del penacho de la falange distal son muy frecuentes y no requieren un tratamiento específico aparte del de la lesión de partes blandas.



Fig. 701.11 Imágenes preoperatorias (A y B) y postoperatorias (C y D) de una sindactilia simple.

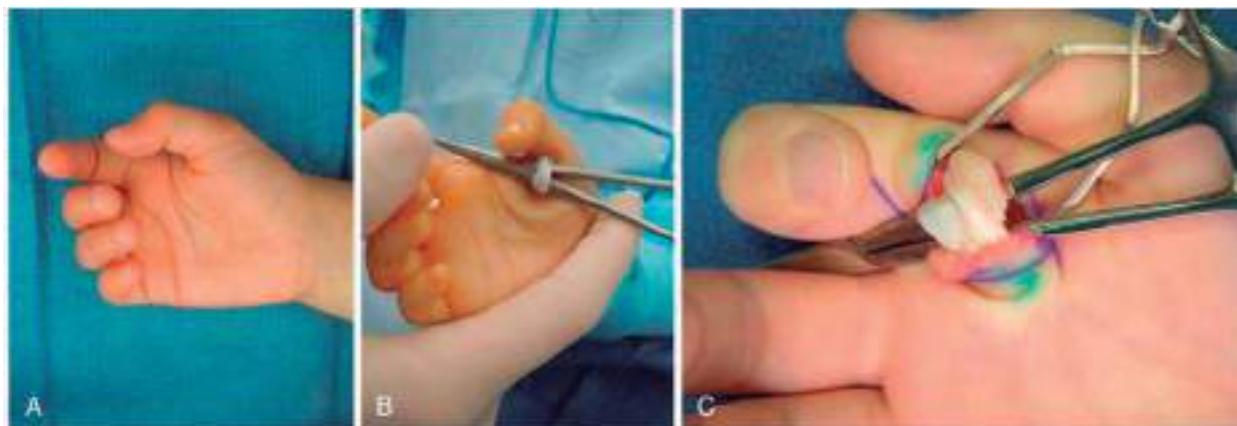


Fig. 701.12 A, Aspecto clínico del pulgar en resorte en un niño de 2 años. Se aprecia la postura en flexión de la articulación interfalángica. B, Imagen intraoperatoria del tendón flexor después de la liberación de la polea A1. C, Imagen intraoperatoria del aumento de volumen del tendón desencadenante del resorte del dedo índice.

El tratamiento de las lesiones de partes blandas depende del tipo de lesión. Solo deben utilizarse suturas reabsorbibles para la aproximación, ya que la retirada de los puntos en el dedo de un niño pequeño puede precisar sedación o anestesia general. Si hay hematoma subungueal, pero la uña es normal y no hay fracturas desplazadas, no se debe extirpar la uña para reparar el lecho subungueal. Si hay rotura o avulsión de la uña, deberá ser extirpada, y el lecho ungueal y la piel reparados con suturas reabsorbibles; la uña (o un fragmento de aluminio no adhesivo si no hay uña) debe ser recolocada bajo la cutícula en el eponiquio para evitar la simequía de la cicatriz con el lecho ungueal, que impediría el crecimiento de la uña.

Si la amputación de la falange es completa, el tratamiento depende del nivel de la amputación y de la edad del niño. Las amputaciones distales de la piel y el tejido subcutáneo en niños menores de 2 años pueden recolocarse como un injerto con una alta tasa de supervivencia. Las amputaciones similares en niños mayores pueden cicatrizar sin sustitución de la piel, siempre que el hueso no esté expuesto y el área amputada sea pequeña. Hay multitud de técnicas de cobertura del muñón amputado con afectación de la parte media de la uña. Las amputaciones a nivel del extremo proximal de la uña o más proximales deben ser derivadas inmediatamente a un centro de reimplantes para considerar una reimplantación mediante microcirugía. Cuando se derive al paciente, en principio, todas las partes amputadas deben guardarse, envolverse en una gasa humedecida en suero salino, meterse en una bolsa impermeable e introducir esta en hielo. El hielo nunca deberá contactar directamente con las partes amputadas, ya que podría producirse una lesión osmótica y térmica grave.

Pulgar y dedo en resorte

Los tendones flexores del pulgar y de los dedos pasan a través de túneles fibrosos que forman una serie de poleas en la cara volar de los dedos. Por razones desconocidas, estos túneles pueden hacerse más estrechos justo

por debajo de la primera polea, la más proximal. Un engrosamiento del tendón subyacente impide el deslizamiento del mismo por la polea. En los niños, el dedo más comúnmente afectado es el pulgar. Clásicamente se creía que era un problema congénito, pero estudios de detección selectiva en neonatos no han hallado ningún caso en recién nacidos. A la edad de 1 año, la incidencia de pulgar en resorte es de aproximadamente de 3 por 1.000 niños. Es rara la asociación con traumatismos, y no suele ser doloroso. La función total no suele estar afectada. La presentación típica del pulgar en resorte es la incapacidad para la extensión completa de la articulación interfalángica. Se puede palpar un nódulo en el tendón del flexor largo del pulgar en la parte volar de la base de la articulación metacarpofalángica. Otros trastornos pueden simular un pulgar en resorte, incluida la deformidad del pulgar en palma de la parálisis cerebral. Hallazgos similares en los dedos (índice a meñique) son mucho menos comunes y pueden asociarse a procesos inflamatorios como la artritis reumatoide juvenil ([fig. 701.12](#)).

Tratamiento

El pulgar en resorte puede resolverse espontáneamente en un 30% de los niños si se diagnostica en el primer año de vida. Por encima de esta edad, la resolución espontánea es rara. La infiltración de corticoides, a pesar de ser efectiva en adultos, no lo es en niños, en los que hay riesgo de lesión de los nervios digitales próximos. El tratamiento quirúrgico de la primera polea es curativo y suele realizarse entre los 1-3 años de vida. El tratamiento del resto de los dedos en resorte incluye la evaluación y el tratamiento de cualquier proceso inflamatorio subyacente y, en algunos casos, la descompresión de la vaina tendinosa del flexor y la posible escisión parcial del tendón flexor.

La bibliografía está disponible en [Expert Consult](#).

Capítulo 702

Artrrogriposis

Helen M. Horstmann y Richard S. Davidson

La **artrogriposis múltiple congénita** se refiere a un grupo heterogéneo de anomalías musculares, neurológicas y del tejido conectivo que se presentan con dos o más contracturas articulares al nacer, así como debilidad muscular. Se asocia a una contracción anormal de las fibras musculares, dando lugar a una movilidad reducida con una disminución del arco de movilidad activo y pasivo. La artrogriposis no es un diagnóstico específico, sino un término descriptivo con diversas etiologías y características clínicas complejas, incluyendo múltiples contracturas congénitas de diversas articulaciones de las extremidades. Se asocia con más de 300 trastornos diferentes que incluyen malformaciones, alteraciones de la función y déficit neurológicos.

Aproximadamente el 1% de todos los nacimientos muestran alguna forma de contracturas de las articulaciones que van del pie zambo unilateral a la amioplastia más severa, una entidad caracterizada por contracturas paralizantes que involucran varias articulaciones. La incidencia global de artrogriposis es de 1 por cada 5.000-10.000 recién nacidos vivos, con igual proporción entre los sexos.

Aunque los niños con artrogriposis tienen muchos otros problemas, como micrognatia y dificultades con la alimentación, aquí nos centramos en los problemas ortopédicos observados con frecuencia en este grupo de niños. En ausencia de lesiones del sistema nervioso central, muchos niños tienen una inteligencia normal.

Etiología

La causa principal de artrogrirosis es la acinesia fetal o disminución de los movimientos fetales. El patrón asociado de anomalías se denomina frecuentemente como **secuencia deformativa de acinesia fetal**. Esta secuencia se manifiesta con contracturas de múltiples articulaciones, polihidramnios, anomalías craneofaciales (p. ej., micrognatia) e hipoplasia pulmonar debido a la falta de movimiento del diafragma y de los músculos intercostales. Las causas, tanto intrínsecas como extrínsecas, de acinesia fetal se clasifican en seis grupos (fig. 702.1) e incluyen múltiples trastornos (tabla 702.1).

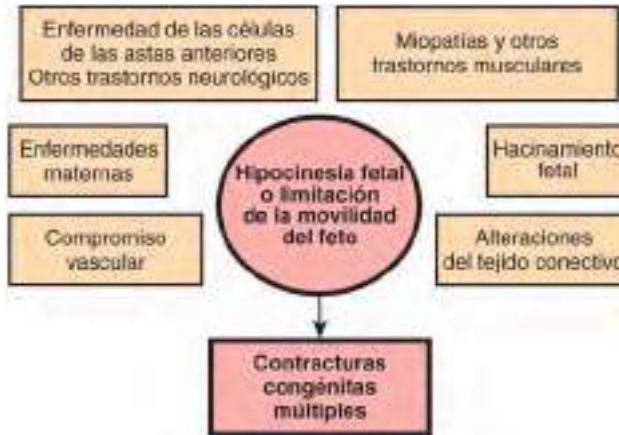


Fig. 702.1 Etiología de la artrogriposis. (Datos de Hall JG: Arthrogryposis multiplex congenital: Etiology, genetics, classification, diagnostic approach, and general aspects. J Pediatr Orthop B 6:159-166, 1996.)

Tabla 702.1 Etiologías asociadas a artrogriposis

ARTROGRIPOSIS CAUSADA POR TRASTORNOS DEL SISTEMA NERVIOSO

- Deficiencia focal de las células del asta anterior
 - Deficiencia generalizada de las células del asta anterior
 - Trastorno estructural o lesión cerebral
 - Localización incierta
- (Se excluyen las condiciones espásticas)

SÍNDROMES DE ARTROGRIPOSIS DISTAL

- Tipo I distal dominante
- Tipo IIa distal dominante (síndrome de Freeman-Sheldon)
- Dismorfia digitotalar
- Trismus pseudocampodontactilia
- Distribución distal, tipo no especificado

SÍNDROMES DE PTERIGIÓN

- Síndrome de pterigión múltiple
- Síndrome de pterigión múltiple letal
- Síndrome de pterigión poplítico
- Ptosis, escoliosis, pterigión
- Síndrome de pterigión antecubital (Liebenberg)

MIOPATÍAS

- Distrofia muscular de Emery-Dreifuss
- Hipotonía, miopatía, contracturas leves

ANOMALÍAS DE LAS ARTICULACIONES Y DEL TEJIDO ADYACENTE

- Aracnodactilia contractual congénita
- Síndrome de Freeman-Sheldon
- Laxitud o hipertonía con luxación intrauterina y contracturas
- Síndrome de Larsen
- Displasia espondiloepimetafisaria con laxitud articular
- Trisomía del 18, posición de nalgas prolongada con luxación de cadera bilateral
- Hermanos con húmero bífido, hipertelorismo y luxación de caderas y rodillas

TRASTORNOS ESQUELÉTICOS

- Displasia diastófica
- Displasia parastremática
- Displasia de Kniest
- Displasia metatrópica
- Displasia campomélica
- Síndrome de Schwartz
- Síndrome alcohólico fetal con sinostosis
- Osteogénesis imperfecta con contracturas/flexo

FACTORES INTRAUTERINOS/MATERNOS

- Síndrome alcohólico fetal con contracturas
- Infecciones
- Lupus eritematoso sistémico materno no tratado
- Restricción fetal intrauterina
- Deformidad (presión)
- Pérdida de líquido amniótico
- Embarazos múltiples
- Tumores intrauterinos
- Disrupción (bandas)

VARIOS

- Pseudotrisomía del 18 con contracturas
- Síndrome de pseudotalidomida de Roberts
- Sordera con contracturas distales
- Asociación VACTERL
- Anomalías y contracturas múltiples no especificadas en otra categoría
- ARC

MONOARTICULAR

- Campomelia
- Sinfalangismo
- Dedo en resorte

ARC, artrogriposis, acidosis tubular renal, colestasis; VACTERL, defectos vertebrales, ano imperforado, cardiopatía congénita, fistula traqueoesofágica, defectos renales y de las extremidades.

Modificada de Mennen U, Van Heest A, Ezaki MB, et al: Arthrogryposis multiplex congenita. J Hand Surg Br 30(5):468-474, 2005. Copyright 2005 The British Society for Surgery of the Hand.

Anomalías neurológicas

Las anomalías neurológicas están presentes en el 70-80% de los casos, siendo una de las causas más comunes de artrogríesis. La lesión parcheada de las células del asta anterior de la médula puede conducir a la característica postura de los miembros de la artrogríesis. Diversos trastornos neurológicos, como la atrofia muscular espinal y las enfermedades del asta anterior, se asocian a artrogríesis; sin embargo, el tipo de lesión anatómopatológica del asta anterior, por lo general, no es el del síndrome de atrofia muscular espinal. Otros trastornos neurológicos menos comunes incluyen la miastenia neonatal, la distrofia miotónica, las degeneraciones olivo-ponto-cerebelosas y las anomalías en la migración neuronal.

Anomalías musculares

Estas anomalías raras afectan a la función y a la estructura de los músculos. Algunas enfermedades musculares asociadas a artrogríesis son las distrofias musculares, las miopatías congénitas (*central core*, nemalínica, centronuclear), la miositis intrauterina y las enfermedades mitocondriales.

Limitación del espacio intrauterino

Con una frecuencia inferior al 0,1%, la restricción uterina rara vez es una causa primaria de artrogríesis. Las anomalías uterinas maternas en ocasiones pueden aumentar las contracturas de las extremidades en fetos con artrogríesis ya existente. Otras causas conocidas son la falta de líquido amniótico y los tumores intrauterinos, como los fibromas, que pueden evitar el movimiento fetal al restringir el espacio uterino.

Anomalías del tejido conectivo

Cuando los tendones, los huesos, las articulaciones y el revestimiento articular se desarrollan de forma atípica, la disminución de los movimientos fetales provoca contracturas congénitas. Las enfermedades como la displasia diastrófica, la displasia campomélica y la displasia metatrópica se deben a un desarrollo inadecuado del tejido conectivo. Estos son diagnósticos específicos que ocasionan una limitación de la movilidad, aunque no una auténtica artrogríesis distal. En otros casos, los individuos que carecen de un movimiento articular normal presentan una afectación articular distal debido a que, aunque el tejido conectivo se desarrolla con normalidad, no se inserta en la localización correcta en torno a un hueso o una articulación.

Enfermedades maternas

Enfermedades maternas, como la esclerosis múltiple, la diabetes *mellitus*, la miastenia *gravis*, la hipertermia materna, las infecciones, los fármacos

y los traumatismos se asocian a una mayor incidencia de artrogríesis. En aproximadamente el 10% de los neonatos nacidos de madres con miastenia *gravis*, los anticuerpos maternos entran en la circulación fetal a través de la placenta, causando una miastenia *gravis* transitoria; esto inhibe los receptores de acetilcolina fetales, lo que conduce a la lesión de la musculatura del feto.

Compromiso vascular intrauterino

Un aporte vascular inadecuado al feto causa hipoxia fetal, que ocasiona la muerte de las células del asta anterior, lo que disminuye la función neurológica y muscular, resultando en acinesia fetal y en contracturas articulares secundarias. Se han observado contracturas congénitas múltiples después de un sangrado durante el embarazo o después de un intento fallido de interrupción del embarazo.

CLASIFICACIÓN

Una forma práctica de hacer un diagnóstico diferencial consiste en dividir la artrogríesis múltiple congénita en subgrupos en función de los signos, síntomas y causas. Los trastornos que afectan principalmente a las extremidades, como la **amioplastia** y la **artrogríesis distal**, son los subgrupos más comunes (tabla 702.2). Los trastornos que afectan a las extremidades y a otras partes del cuerpo representan, por lo general, una forma de **pterigón múltiple**, que se caracteriza por la formación de membranas en forma de red que se extienden a través de las articulaciones, y que afectan a la capacidad del niño para la extensión, causando una flexión rígida. Los trastornos que afectan a las extremidades y cursan con disfunción neurológica son causados por alteraciones del sistema nervioso central, del sistema nervioso periférico o por lesión o ausencia de las células del asta anterior.

La **amioplastia**, también conocida como *artrogríesis clásica*, es un trastorno simétrico esporádico que causa la sustitución fibrótica de los músculos. Los síntomas incluyen hombros en rotación interna y aducción, codos extendidos, antebrazos en pronación, dedos y muñecas en flexión, luxación de caderas, pies zambo con graves contracturas y rodillas en extensión. Los músculos implicados son hipoplásicos y fibróticos. A menudo, los pacientes tienen hemangiomas en el tercio medio de la cara. La inteligencia es habitualmente normal (figs. 702.2 y 702.3).

La **artrogríesis distal** es un trastorno autosómico dominante que afecta de forma primaria a las articulaciones distales de las extremidades. En las extremidades superiores es característica la superposición medial de los dedos, los puños cerrados, la desviación cubital de los dedos, la camptodactilia y la hipoplásia. Los miembros inferiores muestran pie zambo, pie calcaneovalgo, astrágalo vertical o metatarso varo (fig. 702.4).

Tabla 702.2 Sistema de clasificación y características clínicas de la artrogríesis distal

TIPO	DESCRIPCIÓN
I	Las características clínicas son camptodactilia, pie equinovaro con posibles contracturas de hombro y cadera concomitantes. La variante DA1 se determina por un gen localizado en el cromosoma 9
II	El fenotipo fue descrito por primera vez en 1938 como el síndrome de Freeman-Sheldon, en el que las contracturas de los dedos de las manos y los pies se acompañan de cifosis, escoliosis y malformaciones del esqueleto facial con una apariencia física característica: boca estrecha, mejillas anchas, hoyuelo del mentón en forma de H, nariz pequeña con base ancha, paladar elevado y lengua pequeña. También se han reportado retraso del crecimiento, hernia inguinal y criotorquidia. Otro nombre para este síndrome es síndrome de «la cara silbante». El síndrome de Freeman-Sheldon se clasifica actualmente como DA2A, a diferencia del subtipo DA2B, que se ha descrito y se conoce como síndrome de Sheldon-Hall; este síndrome combina características del DA1 (contracturas de manos y pies) y otros rasgos del DA2 (pliegue nasolabial prominente, ojos sesgados de implantación baja y boca estrecha) y actualmente se considera como probablemente el tipo de artrogríesis distal más común.
III	También conocido como síndrome de Gordon, este raro síndrome se caracteriza por estatura baja y palatosquisis.
IV	Infrecuente. Contracturas con escoliosis severa.
V	Contracturas con características oculares como movimiento ocular limitado, ptosis, estrabismo o la ausencia del típico pliegue de flexión palmar. Se han observado anomalías de los músculos de la pared torácica, potencialmente causando restricción de los movimientos respiratorios y, como consecuencia, hipertensión pulmonar.
VI	Similar a DA3, DA4; muy infrecuente, caracterizada por deficiencias auditivas sensoriales.
VII	Dificultad para abrir la boca (<i>trismus</i>) y pseudocamptodactilia; posición de la muñeca en flexión palmar con extensión de la articulación MCF. En algunas ocasiones acompañada de estatura baja y contracturas de la rodilla en flexión.
VIII	Síndrome de pterigón múltiple autosómico dominante.
IX	Síndrome de Beals, es decir, aracnodactilia congénita con contracturas de las articulaciones pequeñas de los dedos. Los pacientes con este tipo de artrogríesis son altos y esbeltos, recordando fenotípicamente al síndrome de Marfan, pero sin defectos cardiovasculares.
X	Contracturas congénitas de la flexión plantar del pie.

De Kowalczyk B, Feluś J: Arthrogryposis: an update on clinical aspects, etiology, and treatment strategies. Arch Med Sci 12(1):10–24, 2016 (Table 1, p 16).



Fig. 702.2 Niño con rigidez de codos, muñecas y dedos, luxación de cadera izquierda, rodillas rígidas en valgo y pies zambos.



Fig. 702.4 Niño con pies zambos, rigidez de rodillas, luxación de caderas, rigidez de dedos y hemangioma facial.



Fig. 702.3 Niño con rigidez de codos, muñecas y dedos, luxación de cadera izquierda, pies zambos y micrognatia.

Se han clasificado diez tipos de artrogríposis distal en función de la presencia de rasgos específicos comunes.

TRATAMIENTO DE LOS PROBLEMAS ORTOPÉDICOS DE LA ARTROGRÍPOSISS

Cuando un niño nace con artrogríposis, la presencia de muchas articulaciones rígidas o luxadas plantea dudas referentes a las mejores opciones de tratamiento y su planificación. De forma característica, el niño puede tener los codos rígidos, las caderas y las rodillas luxadas, las rodillas hiperextendidas o en flexo y pie zambio ([fig. 702.5](#)). La rigidez y la deformidad necesitan ser abordadas de forma agresiva mediante una combinación de modalidades. El equipo clínico debe incluir fisioterapeutas, técnicos ortopédicos y cirujanos ortopédicos.



Fig. 702.5 Niño con codos, muñecas y rodillas rígidas; y pies zambos.

Inicialmente, los ejercicios pasivos de arco de movilidad y la utilización razonable de férulas dirigidas y complementadas por fisioterapeutas y terapeutas ocupacionales ayudarán a abordar las diversas deformidades. La utilización de férulas y yesos se puede complementar mediante un programa de vendajes funcionales que se puede enseñar a la familia para que puedan modificarlos con frecuencia y aprovechar la mejora del arco de movilidad. La habilidad de los terapeutas y/o de los técnicos ortopédicos para construir férulas y dispositivos ortopédicos adecuados utilizando termoplásticos, neopreno, velcro y otros materiales puede ser sencilla, pero eficaz ([fig. 702.6](#)).



Fig. 702.6 Lactante con férulas de extensión de las articulaciones metatarsofalangicas, muñecas y rodillas.

El objetivo terapéutico y ortopédico para el niño con deformidades artrogripóticas de las extremidades es obtener la mayor movilidad articular y optimizar la posición de las articulaciones para que desempeñen su función. En las extremidades inferiores, el pie necesita ser plantigrado. Las rodillas deben tener una movilidad óptima para que el niño pueda sentarse y permanecer en pie. Las caderas deben ser estabilizadas especialmente si se tiene potencial para caminar. En las extremidades superiores, en los casos en los que existe una rigidez extrema, los objetivos deben incluir posicionar uno de los brazos para la alimentación y el otro para la higiene personal. La realización de actividades con ambas manos requiere cierta simetría, lo que puede ser un objetivo complejo en pacientes con contracturas extremas y fuerza muscular limitada.

Aunque la escoliosis es frecuente, por lo general no se convierte en un problema hasta la adolescencia.

PROBLEMAS DEL PIE

El **pie zambo** es la deformidad más frecuente en la artrogrirosis (fig. 702.7). Un pie zambo tiene un componente de equino del retropié, varo del mediopié y aducción del antepié. Los pies en la artrogrirosis tienen poca probabilidad de mejorar, aunque se siguen utilizando los métodos tradicionales de tratamiento. Los yesos se aplican poco después del nacimiento empleando el método de Ponseti. Los yesos se cambian semanalmente hasta alcanzar una meseta, momento en el que se hace necesario alargar el tendón de Aquiles. También se encuentran otras deformidades que necesitan tratamiento, como el astrágalo vertical, con un planteamiento similar aunque con otras técnicas.

A menudo, la persistencia de la rigidez hace necesaria una liberación más completa de las partes blandas. Esto se realiza normalmente en torno a la edad de 6-12 meses y se continúa con 3 meses más de inmovilización con yeso y férulas adicionales, según sea necesario, sobre todo cuando el pie está creciendo. Cuando no se corrigen las deformidades en la primera infancia, pueden ser necesarias cirugías óseas adicionales más adelante. Algunos de los planteamientos implican osteotomías en cuña, alargamiento de la columna lateral, resección de la esponjosa o talectomía. Para la corrección tardía de las deformidades residuales se utiliza un fijador circular de Ilizarov o un fijador externo monolateral multiaxial, con o sin osteotomías.

Los niños con deformidades importantes suelen necesitar la utilización de ortesis de pie y tobillo durante gran parte de su vida, para evitar la recurrencia de la deformidad y aumentar la base de apoyo debido a la debilidad de los músculos de las piernas. El objetivo del tratamiento es la obtención de un pie plantigrado, libre de dolor y estable. En la artrogrirosis es previsible e inevitable que se produzca una rigidez del pie.



Fig. 702.7 Pies zambos en niño con artrogrirosis.

PROBLEMAS DE LA RODILLA

Los problemas de la rodilla, incluyendo la deformidad en extensión o flexión, la subluxación y la rigidez responden bien a la fisioterapia y a la ferulización. El flexo de rodilla es más común en la artrogrirosis. En raras ocasiones puede ser estructuralmente complejo y asociarse a membranas cutáneas, conocidas como pterigión, que son resistentes al tratamiento conservador y requieren Z plastias de alargamiento. En el caso de una contractura en flexo, la musculatura del cuádriceps es, a menudo, deficiente y débil. En las contracturas de rodilla, a veces no es suficiente el tratamiento con yesos y férulas. Con frecuencia es necesario realizar un alargamiento de los isquiotibiales con liberaciones adicionales de la cápsula posterior de la rodilla.

En el caso de la hiperextensión (*recurvatum*) de rodilla, el cuádriceps es a veces fibrótico y débil, a pesar de que aparentemente es más potente que los isquiotibiales. El tratamiento con yesos y férulas debe comenzar poco después del nacimiento, pudiendo realizarse al mismo tiempo que la corrección mediante yesos del pie zambo siguiendo los principios de Ponseti. Si el tratamiento con yesos y fisioterapia fracasan, se puede conseguir el alargamiento del cuádriceps mediante la liberación de los vientos medial-lateral, con desinserción proximal del recto femoral, el alargamiento del cuádriceps, ya sea por vía percutánea o mediante un procedimiento miniabierto, que puede minimizar la fibrosis.

La rigidez de larga evolución puede ocasionar un aplanamiento de la superficie articular, con disminución permanente del arco de movilidad. El reposicionamiento del arco de movilidad puede mejorar la sedestación o la bipedestación, una elección que deben realizar el paciente, la familia y el médico. La utilización de férulas durante el seguimiento puede ayudar a compensar la debilidad de los músculos fibróticos de las piernas.

PROBLEMAS DE CADERA

Las luxaciones teratológicas de cadera son comunes dentro del espectro de la artrogrirosis y, por lo general, requieren reducción abierta de la cadera. Las caderas de un niño con menor participación de las extremidades superiores y caderas más flexibles que no presentan una rigidez patológica pueden responder al tratamiento precoz con un arnés de Pavlik. A menudo, la hiperextensión de la rodilla se puede tratar con fisioterapia y yesos seriados. Es necesaria una vigilancia cuidadosa de la cadera durante la flexión de la rodilla dado que la tensión del cuádriceps y de los flexores de cadera puede empujar la cadera hacia una luxación posterior. Una vez que se ha obtenido cierto grado de flexión de la rodilla, el arnés de Pavlik puede ser útil para mejorar la flexión de la rodilla y mantener la estabilidad de la cadera en el lactante. Muy a menudo las caderas son rígidas y no reducibles de forma cerrada. En estos casos suele ser necesaria la reducción abierta con reconstrucción pélvica y osteotomía femoral, por lo general al año de edad. Existe cierta controversia sobre la reducción de las luxaciones de cadera bilaterales, ya que por su alto índice de fracaso pueden dar lugar a una asimetría de la pelvis, dolor, dismetría y rigidez. Si un niño tiene poco potencial de deambulación, puede obtener resultados razonables si se acepta la luxación bilateral de cadera y se sitúan las caderas en una posición que permita la sedestación. Las decisiones terapéuticas deben tomarse en conjunto con la familia, y deben ser dirigidas por un cirujano ortopédico pediátrico de cadera.

Deambulación

Como era de esperar, caminar es más difícil para los niños con artrogrisis debido a la debilidad muscular y a la limitación de la movilidad articular. Los niños con artrogrisis que caminan tienen niveles de actividad más bajos y dan menos pasos que sus compañeros. No es sorprendente que los adultos con artrogrisis distal presenten fatiga muscular y dolor de esfuerzo, tal y como se observó en un estudio.

PROBLEMAS EN LAS EXTREMIDADES SUPERIORES

Si mediante ferulización y un programa de ejercicios no se obtienen unas extremidades superiores con una función óptima, el tratamiento quirúrgico puede mejorar la función de los brazos del niño con artrogrisis. Un niño típico con participación artrogríptica de las extremidades superiores presenta brazos en rotación interna, codos en extensión, muñecas en flexión y pulgar *flexus aductus* (*clasp thumb* o pulgar en palma) (v. figs. 702.2 y 702.3).

El tratamiento está orientado a optimizar el uso de los brazos y las manos, sobre todo para actividades críticas de la vida diaria, como la alimentación y el aseo personal. La fisioterapia para mejorar el movimiento articular se inicia inmediatamente después del nacimiento. Los fisioterapeutas pediátricos especializados en mano deben dirigir el programa de movilidad. La fisioterapia se potencia mediante el uso de férulas, de manera que serán necesarios tratamientos quirúrgicos menos agresivos. El codo es el elemento crítico que ajusta la longitud del brazo, permite que el brazo alcance lo necesario para el aseo personal o para acercar la comida a la boca. En caso necesario, la falta de estos movimientos puede ser compensada por adaptaciones en los cubiertos y la modificación de otros elementos, incluyendo prolongadores del brazo con posibilidad de agarrar.

Cirugía de la extremidad superior

La corrección quirúrgica de las contracturas de las extremidades superiores artrogrípticas debe iniciarse después de 1-3 meses de edad y debe estar finalizada a los 12 meses para que el niño pueda optimizar su desarrollo motor. Esto permite una mejora de los resultados, optimizando la remodelación plástica del crecimiento articular. Los procedimientos en un único tiempo producen los mejores resultados. Los retrasos en la cirugía resultan en más problemas de adherencias intraarticulares, así como en incongruencias articulares irreductibles.

Hombro

Debido a la capacidad de rotación del hombro, la osteotomía desrotatoria del húmero solo es necesaria de forma ocasional. Esto se hace generalmente en la infancia tardía.

Codo

Un codo rígido que no responde a la fisioterapia requiere una intervención quirúrgica, comenzando por la liberación de partes blandas y una liberación capsular. La capsulotomía posterior del codo, combinada con un alargamiento en V-Y o en Z del tríceps permite mejorar la flexión del codo. Puede ser necesario alargar el tríceps. La transferencia muscular al antebrazo puede permitir la flexión activa del codo. En cada niño es necesaria una evaluación individual de los posibles músculos utilizables para la transferencia. El más frecuentemente disponible es el tríceps. Un codo con cierto grado de flexión es extremadamente importante para la función del brazo. El uso del tríceps puede generar una flexión de codo excesivamente potente que genere una contractura en flexo.

Muñeca

La deformidad en flexión de la muñeca mejora con un equilibrado de las partes blandas, así como con carpectomías parciales. Las carpectomías necesitan ser trapecoidales, con mayor resección del dorso y del lado radial para equilibrar la contractura en flexión de la muñeca, así como la tendencia a la desviación cubital. La aducción del pulgar puede requerir una liberación del aductor con una plastia del oponente. Para mejorar la función en el pulgar *flexus aductus* son útiles las trasferencias, como la transferencia del extensor propio del índice al extensor largo del pulgar.

La rigidez de los dedos y las contracturas de muñeca suelen responder a la fisioterapia y al tratamiento mediante férulas, sin necesidad de cirugía.

Escoliosis

La escoliosis es frecuente en los niños con artrogrisis, aunque la incidencia observada, entre el 28 y el 66%, probablemente esté sesgada al alza en los diversos estudios, ya que refleja la experiencia de los cirujanos de columna. La escoliosis puede ser congénita o paralítica. La escoliosis suele iracom-

pañada de contracturas de cadera asociadas a luxación de cadera y lordosis lumbar compensadora. Las curvas menores de 30 grados pueden ser tratadas inicialmente con un corsé toracolumbar (TLSO, *thoracolumbar spinal orthosis*). Por encima de los 40 grados está justificada la artrodesis vertebral.

Estadificación quirúrgica

El tratamiento quirúrgico de los miembros inferiores, por lo general, comienza distalmente y se extiende en dirección proximal. Los pies se corrigen alrededor de los 6 meses de edad, las rodillas alrededor de los 8 meses de edad y las caderas alrededor de los 12 meses ya que, a menudo, es necesaria una osteotomía pélvica para estabilizar correctamente las caderas.

Las extremidades superiores se corrigen durante la lactancia cuando el niño es asistido precozmente. Los fisioterapeutas y los terapeutas ocupacionales son una parte fundamental del equipo para optimizar la función antes y después de la cirugía. Pueden ser necesarias cirugías adicionales durante la infancia para optimizar la función de las extremidades superiores e inferiores.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

Capítulo 703

Fracturas frecuentes

Keith D. Baldwin, Apurva S. Shah,
Lawrence Wells y Alexandre Arkader

Los traumatismos son una causa principal de mortalidad y discapacidad en niños mayores de un año (v. cap. 13). Numerosos factores hacen que las fracturas del esqueleto inmaduro sean diferentes de las que afectan al maduro. La anatomía, la biomecánica y la fisiología del esqueleto pediátrico difieren de las de los adultos resultando en patrones de fracturas diferentes (fig. 703.1), dificultades para su diagnóstico y técnicas de manejo específicas para preservar el crecimiento y la funcionalidad. Los niños tienen unas demandas funcionales y expectativas mayores, ya que acarrean preocupaciones en cuanto al crecimiento óseo restante y desarrollo del mismo.

En las radiografías se observan líneas epifisarias, rarefacción, líneas densas de crecimiento, fracturas congénitas y seudofracturas que pueden interpretarse como fracturas, lo cual supone un reto a la hora de diferenciar fracturas agudas. Aunque la mayoría de las fracturas en niños pueden consolidarse bien, algunas pueden evolucionar desastrosamente si son tratadas por manos poco expertas. Las diferencias en el esqueleto pediátrico predisponen a los niños a lesiones diferentes de las de los adultos. Las diferencias más importantes en el esqueleto pediátrico son la presencia de cartílago periestral, fisis y un periostio más grueso, más resistente y más osteogénico que produce un nuevo hueso (denominado callo) en más cantidad y más rápidamente. El hueso pediátrico es menos denso y más poroso. La baja densidad, debida al bajo contenido mineral y a la mayor porosidad, es el resultado de un aumento en el número de conductos haversianos y canales vasculares. Estas diferencias suponen un módulo de elasticidad comparativamente más bajo y una menor resistencia a la flexión. El hueso en los niños puede ceder en tensión o en compresión; dado que las líneas de fractura no se propagan como en los adultos, el riesgo de fracturas comminutas es menor. Por tanto, el hueso pediátrico se puede aplastar, astillar y romper de forma incompleta (p. ej., fractura en rodete o de tallo verde), en oposición al hueso adulto que, por lo general, se rompe como el vidrio pudiendo sufrir fracturas comminutas.

Una enseñanza común es que las lesiones articulares, la luxación y las lesiones ligamentosas no son frecuentes en niños. Es más probable el daño en una fisis contigua. Aunque esto es cierto en general, los estudios mediante resonancia magnética muestran que las lesiones de los ligamentos en las lesiones de tobillo pueden no ser tan inusuales como se pensaba. Los procesos mamílares interdigitados y el anillo pericondral aumentan la resistencia de la fisis. Biomecánicamente, las fisis no son tan fuertes como los ligamentos o la metáfisis ósea. La fisis es más resistente a la tracción y menos a las fuerzas de torsión. El periostio está unido débilmente a la diáfisis ósea y está firmemente fijo a la fisis. El periostio suele lesionarse en todas las fracturas, pero es menos probable que se produzca una fractura circunferencial completa debido a su débil unión a la diáfisis. El periostio intacto actúa como una bisagra o funda que limita la magnitud del desplazamiento de la fractura y permite su reducción y el mantenimiento de la reducción de la fractura. El

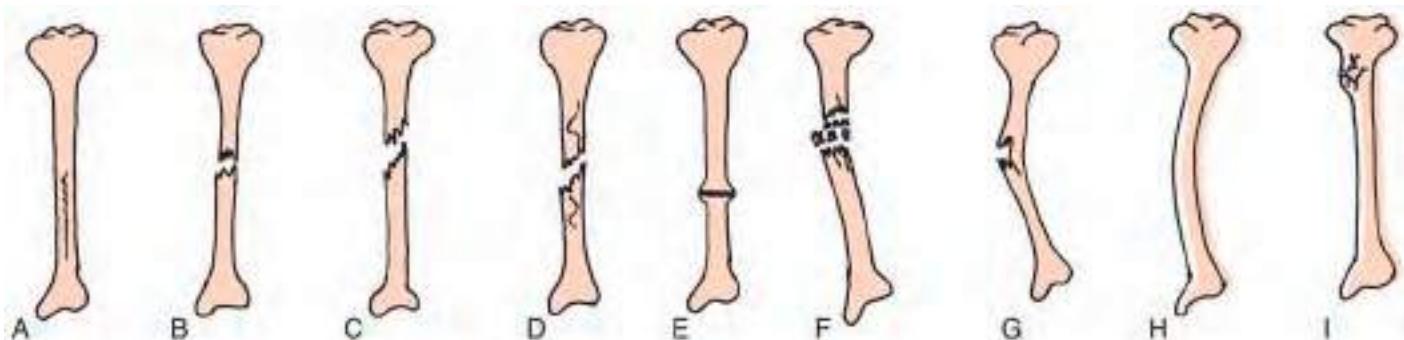


Fig. 703.1 Ilustración de los patrones de fractura. **A**, Línea de fractura longitudinal paralela al eje del hueso. **B**, Línea de fractura transversal perpendicular al eje del hueso. **C**, Línea de fractura oblicua que forma un ángulo con el eje del hueso. **D**, Línea de fractura espiroidea con trazo curvilíneo alrededor del eje del hueso. **E**, Extremos de la fractura impactados y comprimidos entre sí. **F**, Fragmentación o comminución del hueso en tres o más partes. **G**, Incurvación del hueso en tallo verde con fractura incompleta del lado convexo. **H**, Incurvación por deformación plástica del hueso. **I**, Fractura en rodete. (De White N, Sty R: Radiological evaluation and classification of pediatric fractures. Clin Pediatr Emerg Med 3:94-105, 2002.)

grueso periostio puede también suponer un impedimento para la reducción cerrada, sobre todo si la fractura lo ha perforado, o en la reducción de la fisis desplazada.

703.1 Características típicas de las fracturas pediátricas

Keith D. Baldwin, Apurva S. Shah, Lawrence Wells
y Alexandre Arkader

REMODELACIÓN ÓSEA

El remodelado es la tercera y última fase del proceso biológico de consolidación de las fracturas; es precedido por una fase inflamatoria y otra reparadora. Se produce por una combinación de aposición de hueso en la concavidad de la deformidad, resorción de la convexidad y crecimiento fisario asimétrico. Por esta razón, la precisión de la reducción es algo menos importante que en los adultos (las excepciones incluyen fracturas intraarticulares) (fig. 703.2). Los tres factores principales para el potencial de corrección angular son la edad ósea, la distancia a la fisis y la orientación respecto al eje articular. Existe un menor potencial de remodelación en la deformidad rotacional y si hay una angulación en un plano distinto al eje articular. La remodelación es mejor cuando la fractura se produce cerca de la fisis, cuando el niño tiene más años de crecimiento restante, tiene menos deformidad que remodelar y se encuentra junto a una fisis en rápido crecimiento (p. ej., el húmero proximal o el radio distal). La remodelación ocurre, normalmente, durante varios meses tras la lesión y hasta la madurez esquelética. Generalmente, la madurez esquelética se produce en niñas tras la menarquía, entre los 13 y los 15 años de edad, y en niños entre los 15 y los 17 años.

SOBRECRECIMIENTO

La estimulación de la fisis por la hiperemia asociada a la consolidación de la fractura puede causar sobrecrecimiento. Es más llamativo en los huesos largos de extremidades inferiores, como el fémur. La aceleración del crecimiento suele presentarse desde los 6 meses hasta 1 año después de la lesión. Las fracturas femorales en niños menores de 10 años pueden producir un sobrecrecimiento de hasta 1-3 cm. Si se utiliza un fijador externo o un yeso puede ser preferible apoyar el hueso en bayoneta en los niños más jóvenes, para compensar el sobrecrecimiento esperado. Este fenómeno de sobrecrecimiento producirá longitudes iguales, o casi iguales, en los miembros al finalizar la remodelación de la fractura si el acortamiento de la fractura es menor de 2 cm. Después de los 10 años de edad, el sobrecrecimiento no suele ocurrir, por lo que se recomienda una alineación anatómica. En las lesiones de la fisis, la estimulación del crecimiento longitudinal se asocia con el uso de implantes o de material de osteosíntesis.

DEFORMIDAD PROGRESIVA

Las lesiones de la fisis pueden complicarse con arresto del crecimiento temporal o permanente derivando en la deformidad progresiva de la extremidad. La causa más común es el cierre parcial o completo de la lámina epifisaria.



Fig. 703.2 El remodelado en los niños suele ser amplio, como en esta fractura de tibia proximal (**A**) y en la revisión 1 año después (**B**). (De Dormans JP: Pediatric orthopedics: introduction to trauma, Philadelphia, 2005, Mosby, p. 38.)



Fig. 703.3 **A**, Líneas de detención del crecimiento de Harris a cada lado del fémur apuntando en dirección al centro en el fémur, lo que indica una detención del crecimiento central. **B**, Imagen correspondiente de RM que muestra la detención del crecimiento central. (**A**, por cortesía de Keith D. Baldwin, MD, MPH, Children's Hospital of Philadelphia.)

Esto puede ocurrir en cualquier hueso largo, pero es particularmente común en fracturas que involucran al cúbito distal, al fémur distal y a las placas de crecimiento de la tibia proximal. Una RM es útil para diagnosticar precozmente el arresto del crecimiento, así como para medir el porcentaje de cierre de la fisis después de una lesión. Se pueden observar las líneas de detención del crecimiento de Harris en el contexto de un crecimiento asimétrico, y

apuntan hacia la zona de la detención del crecimiento (fig. 703.3). Si estas líneas son paralelas a la fisis, indican que el cartílago de crecimiento está sano. Como consecuencia del arresto en el crecimiento, puede producirse una deformidad angular, un acortamiento o ambos. La detención parcial del crecimiento puede ser periférica, central o combinada. La magnitud de la deformidad depende de la fisis específica afectada, del grado de afectación y del potencial de crecimiento residual.

CONSOLIDACIÓN RÁPIDA

Las fracturas en los niños consolidan más rápidamente que en los adultos como resultado del mayor potencial de crecimiento y de la existencia de un periostio más grueso y activo en el niño. Según se va alcanzando la madurez, la velocidad de consolidación disminuye y se hace similar a la del adulto.

La bibliografía está disponible en [Expert Consult](#).

703.2 Patrones de fracturas pediátricas

Keith D. Baldwin, Apurva S. Shah, Lawrence Wells
y Alexandre Arkader

Los diferentes tipos de fracturas pediátricas son el reflejo de las características del esqueleto de los niños. La mayoría de las fracturas pediátricas pueden tratarse mediante técnicas cerradas y no dan problemas de consolidación.

DEFORMACIÓN PLÁSTICA

La deformación plástica es exclusiva de los niños. Es más común en el antebrazo y, ocasionalmente, en el peroné. La fractura se produce por una fuerza que da lugar a un fallo microscópico del lado más tenso del hueso y no se propaga al lado cóncavo. El lado cóncavo del hueso también muestra lesiones microscópicas por compresión. El hueso sufre una angulación por encima de su límite elástico, pero esta energía no es suficiente para producir una fractura. Por eso, radiológicamente no se aprecia un trazo de fractura (fig. 703.4). Mientras que la deformación plástica es permanente, es importante recordar que los niños tienen una gran capacidad de remodelación; por ejemplo, se espera que una curvatura de 20 grados del cúbito en un niño de 4 años se corrija completamente con el crecimiento. Estos hallazgos demuestran la «aceptabilidad» de la alineación de fractura.

FRACTURA EN RODETE O TORUS

Esta fractura representa un fallo en la compresión del hueso, que se produce en la unión de la metáfisis y la diáfisis. El radio distal es la localización más frecuente, pero puede ocurrir también en otras regiones (fig. 703.5). Esta lesión se denomina *torus* porque recuerda a la franja más ancha alrededor de la base de una columna griega clásica. Son intrínsecamente estables, frecuentemente asociadas con una angulación aceptable y consolidan en 3-4 semanas con inmovilización simple.

FRACTURA EN TALLO VERDE

Estas fracturas se producen cuando el hueso se dobla, con fracaso en el lado en tensión (convexo) del hueso. La línea de fractura no se propaga al lado cóncavo del hueso (fig. 703.6). Este muestra defectos microscópicos con deformación plástica. Si la angulación de la fractura es inaceptable, con frecuencia es necesario completar la fractura del hueso por el lado cóncavo si la deformación plástica mantiene la deformidad. Es importante diferenciar este patrón de fractura unicortical de las fracturas de rodete, dado que este tipo de fracturas tiene un mayor riesgo de pérdida de reducción y, por lo general, requieren un mayor periodo de inmovilización.



Fig. 703.4 La deformidad plástica es una incurvación en el lado de compresión sin líneas de fractura visibles. (Por cortesía del Dr. John Flynn, Children's Hospital of Philadelphia.)



Fig. 703.5 La fractura en rodete es una fractura parcial por compresión: radiografías de radio distal anteroposterior (**A**) y lateral (**B**). (De Dormans JP: Pediatric orthopedics: introduction to trauma, Philadelphia, 2005, Mosby, p. 37.)

FRACTURAS COMPLETAS

Las fracturas que se propagan a través de todo el hueso se llaman *fracturas completas*. Estas se clasifican como espiroideas, transversales u oblicuas, dependiendo de la dirección y forma de las líneas de fractura. Una fuerza rotacional es responsable de las fracturas espirales, y la mayoría de estas fracturas son estables y curan rápidamente debido al gran área de superficie; sin embargo, las fracturas espirales ocasionadas por traumatismos de alta energía pueden presentar acortamiento del hueso y pérdida de la alineación del mismo. Las fracturas oblicuas se definen por presentar un ángulo de 30 grados respecto al eje del hueso, y son frecuentemente inestables. El patrón de fracturas transversas se produce tras una fuerza sobre 3 puntos y se reducen flexiblemente para ser exitosas, utilizando el periostio intacto del lado cóncavo como bisagra.

EFISIÓLISIS

Las fracturas de la epífisis frecuentemente afectan a la lámina de crecimiento, por lo que existe la posibilidad de defecto del crecimiento que derive en deformidad o dismetría y, por tanto, es necesaria la observación a largo plazo. La fisis distal radial es la más comúnmente afectada. Salter y Harris (SH) clasificaron las lesiones epifisarias en cinco grupos ([tabla 703.1](#) y [fig. 703.7](#)). Esta clasificación ayuda a predecir el resultado de la lesión y ofrece guías para el planteamiento del tratamiento. La mayoría de las fracturas de tipo I y II de SH suele ser manejada por técnicas de reducción cerrada y no requiere una alineación perfecta, ya que tiende a remodelar con el crecimiento, mientras exista suficiente crecimiento restante. Una excepción clásica es el fémur distal, donde las fracturas tipo II de SH son inestables y precisan una reducción anatómica con fijación adecuada. Las epifisiolisis de tipos III y IV de SH afectan a la superficie articular y requieren una reducción anatómica (menos de 2 mm de desplazamiento) para prevenir la incongruencia articular y realinear las capas de crecimiento de la fisis. Las fracturas de tipo V de SH no suelen diagnosticarse inicialmente, sino *a posteriori*, por alteraciones del crecimiento. Otras lesiones de la epífisis son las sufridas por avulsión de la espina tibial y de inserciones musculares en la pelvis. Las fracturas osteocondrales también se pueden incluir entre las lesiones epifisarias, pero sin afectar a la lámina de crecimiento.



Fig. 703.6 Esta fractura desplazada del radio distal se asocia a una fractura de cúbito en tallo verde (fracaso completo en el lado de tracción con insuficiencia microscópica en el lado de compresión).

MALTRATO INFANTIL

(Véase también el capítulo 16).

Las fracturas son la segunda manifestación más común de maltrato infantil después de las lesiones cutáneas (hematomas, quemaduras/abrasiones). El traumatólogo ve el 30-50% de los traumatismos no accidentales. Debe sospecharse en niños que todavía no caminan que presentan fracturas de los huesos largos de los miembros inferiores. No hay patrones o tipos patognomónicos de fracturas por maltrato infantil, y los traumatismos no casuales pueden ocasionar cualquier tipo de fractura. Las **fracturas transversas** de huesos largos son las más prevalentes, mientras que las **fracturas en esquina** en la metáfisis son las más clásicas. Son sospechosas de lesiones no accidentales las fracturas de fémur en niños que todavía no andan (menores de 18 meses de edad), de la metáfisis distal del fémur, de los arcos costales posteriores, de la apófisis espinosa de la escápula y del húmero proximal. Las fracturas que se producen sin testigos o que se asocian a una historia sospechosa o cambiante o una presentación tardía también merecen ser investigadas. Se debe investigar todo el esqueleto. Una serie ósea completa (en oposición a una «bebégrafía») es esencial en caso de sospecha de maltrato infantil para ver si existen otras fracturas en diferentes fases de consolidación. Radiológicamente, algunas enfermedades sistémicas pueden simular maltrato, como la osteogénesis imperfecta, la osteomielitis, la enfermedad de Caffey y las fracturas de estrés. Muchos hospitales tienen un equipo multidisciplinar para evaluar y tratar a pacientes víctimas de maltrato infantil. Estos equipos son fundamentales para participar de forma precoz y preferentemente en el área de urgencias, ya que surgen dificultades en la gestión de estos temas con gran carga emocional en un entorno clínico. Es obligatorio declarar estos casos a las agencias de protección de menores.

La bibliografía está disponible en [Expert Consult](#).

Tabla 703.1 Clasificación de Salter y Harris

TIPO DE SALTER Y HARRIS	CARACTERÍSTICAS
I	Separación a través de la fisis, que habitualmente afecta a columnas de células degenerativas o de cartílago hipertrófico
II	Fractura a través de la fisis, pero que se extiende a la metáfisis
III	Fractura a través de una parte de la fisis, que se extiende a la epífisis y dentro de la articulación
IV	Fractura a través de metáfisis, fisis y epífisis
V	Lesión por compresión de la fisis

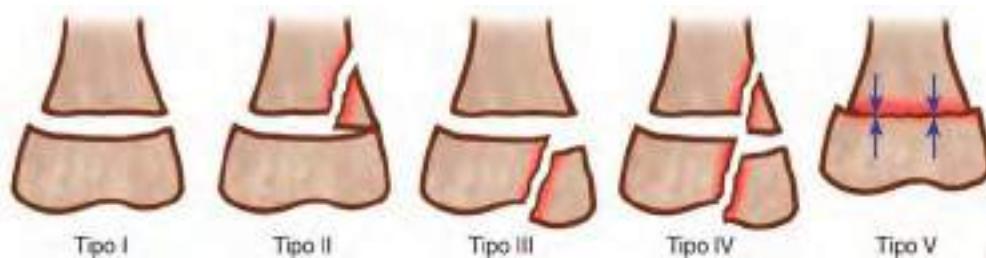


Fig. 703.7 Clasificación de las epifisiolisis de Salter y Harris, tipos I-V.

703.3 Fracturas de la extremidad superior

Keith D. Baldwin, Apurva S. Shah, Lawrence Wells
y Alexandre Arkader

FRACTURAS DE FALANGES

Las fracturas de los dedos son uno de los tipos de fracturas más frecuentes en niños. Los diferentes patrones de fractura en falanges de los niños incluyen las epifisiolisis, las fracturas diafisarias y las fracturas del penacho de la falange distal. El mecanismo de lesión varía desde un golpe directo sobre el dedo al atrapamiento en una puerta (v. cap. 701). Las lesiones por aplastamiento de la falange distal suelen asociarse a una conminución severa del hueso subyacente (fractura del penacho), a la avulsión del lecho ungual y a una lesión significativa de partes blandas. Estas lesiones se tratan con irrigación, profilaxis tetánica y antibiótica; los antibióticos apropiados son normalmente aquellos efectivos frente a estafilococo (p. ej., cefalosporinas de primera generación), aunque el mecanismo de lesión puede indicar otra cobertura antibiótica. Las radiografías en pacientes con fractura de la punta del dedo se deben analizar en busca de evidencia de la fractura de Seymour, una fractura fisiaria abierta de la falange distal con posible interposición de la matriz ungual. Estos pacientes tienen un mayor riesgo de deformidad e infección de la placa ungual sin tratamiento quirúrgico. El **dedo en martillo** es la incapacidad de extender la falange distal, y se produce por un traumatismo en hiperflexión. Consiste en una fractura por avulsión de la fisis de la falange distal. El tratamiento consiste en colocar una férula digital en continua extensión durante 6 semanas. Las lesiones fisarias de las falanges media y proximal se imponen con férula. Las fracturas fisarias más frecuentes en el dedo son el resultado de una lesión de abducción del meñique. Estas fracturas frecuentemente requieren reducción cerrada antes de imponerlas. Las fracturas diafisarias pueden ser oblicuas, espirales o transversas. Las deformidades angular y rotacional se exploran con el dedo en flexión. Se debe solicitar al paciente que flexione los dedos apretando el puño. Todos los dedos deben apuntar hacia el escafoides. Si no lo hacen, se sospecha de una mala rotación, incluso aunque en la radiografía la fractura parezca mínimamente desplazada. El defecto en la rotación o deformidad angular puede precisar la corrección para evitar que los dedos queden montados unos sobre otros y para optimizar la función de la mano. En estos casos se realiza una reducción cerrada y, si son inestables, una osteosíntesis.

FRACTURAS DEL ANTEBRAZO

Las fracturas de la muñeca y el antebrazo son muy frecuentes en niños, ya que suponen casi la mitad de todas las fracturas del esqueleto inmaduro. El mecanismo de lesión más frecuente es la caída sobre la mano extendida. Un 80% de las fracturas de antebrazo afecta al radio y al cúbito distal, un 15% al tercio medio y el resto son fracturas más raras del tercio proximal y de la diááfisis radial o cubital (fig. 703.8). Muchas de las fracturas del antebrazo en los niños más pequeños son fracturas en rodete o en tallo verde. La fractura en rodete es una fractura impactada, con una mínima tumefacción o hemorragia de partes blandas. El mejor tratamiento es un yeso corto (por debajo del codo); suelen consolidar en 3-4 semanas. Las fracturas en rodete de la muñeca también se pueden tratar de forma satisfactoria con una férula de quita y pon. Las fracturas en tallo verde impactadas del antebrazo tienden a ser intrínsecamente estables (no existe solución de continuidad de la cortical) y se pueden tratar con un vendaje almohadillado sin necesidad de yeso.

El tratamiento de las fracturas diafisarias puede ser más complicado porque los límites de la reducción aceptable son mucho más estrechos que para las fracturas distales de radio. Una consolidación viciosa de una fractura diafisaria del antebrazo puede llevar a la pérdida permanente de la prono-supinación, con limitaciones funcionales significativas. Esto es particularmente cierto cuando los fragmentos presentan una mala rotación. Las fracturas diafisarias son vulnerables a una mala alineación rotatoria debido a la inserción de los grupos musculares pronadores y supinadores. Esta mala alineación es particularmente difícil de evaluar debido a que la deformidad está en el plano axial y se evalúa con una radiografía anteroposterior (AP) y una radiografía lateral (fig. 703.9). El examen físico se enfoca en la lesión de partes blandas y en descartar cualquier afectación neurovascular. Las radiografías AP y lateral del antebrazo y la muñeca confirman el diagnóstico. Las fracturas desplazadas y anguladas requieren reducción cerrada bajo anestesia general o sedación consciente. Se imponen en un yeso, incluyendo el codo, al menos durante 6 semanas. Tanto las fracturas en niños mayores como en adolescentes (mayores de 10 años de edad) deben seguirse estrictamente,



Fig. 703.8 Patrones de fracturas pediátricas más frecuentes. **A**, Radiografía posteroanterior y **(B)** lateral de la muñeca que muestran fractura en rodete de la metáfisis de radio distal (flechas). **C**, Radiografía de antebrazo que muestra fractura en tallo verde de la diááfisis del radio, con extensión de la fractura en una sola cortical. **D**, Radiografía anteroposterior del antebrazo que muestra una fractura oblicua a través de la diááfisis de radio distal, con deformidad plástica e inclinación del cúbito distal adyacente. (De Walters MM, Robertson RL, editors: Pediatric radiology: the requisites, ed 4, Philadelphia, 2015, Elsevier. Fig. 7.90, p. 243.)



Fig. 703.9 Fractura de antebrazo con mala alineación rotacional que inicialmente estaba bien alineada pero que sufrió una pérdida de reducción en el yeso. Se aprecia que la estiloides radial es visible, pero la tuberosidad del bíceps no lo es. Deberían estar a 180 grados la una de la otra. Estos puntos de referencia a veces son difíciles de apreciar en niños, pero eran visibles en otras proyecciones en este niño.

ya que se puede producir una pérdida de la reducción frecuentemente. La pérdida de la reducción y las fracturas inestables requieren reducción abierta y fijación interna. La fijación se puede realizar mediante agujas intramedulares o placas, con resultados similares.

FRACTURAS DEL HÚMERO DISTAL

Las fracturas cercanas al codo reciben mayor atención ya que precisan de un tratamiento más agresivo para conseguir un buen resultado. Muchas lesiones son intraarticulares, implican al cartílago de crecimiento y pueden dar lugar a una consolidación viciosa o a una seudoartrosis. Como el húmero distal se desarrolla a partir de varios centros de osificación, estos pueden ser interpretados como fracturas por ojos inexpertos. Una cuidadosa evaluación radiológica es parte esencial del diagnóstico y manejo de las lesiones del húmero distal. Es importante recordar que el húmero distal es solo responsable del 20% del crecimiento del húmero; de tal forma que tiene un potencial de remodelación muy bajo. Para detectar lesiones sutiles es fundamental explorar de forma minuciosa la existencia de inflamación y dolor a la palpación en las partes blandas. Son comunes las epifisiolisis de la epífisis humeral distal (fractura transcondilea), las fracturas supracondileas del húmero distal y las epifisiolisis del cóndilo lateral o del epicóndilo medial. El mecanismo de lesión es la caída sobre el brazo en extensión. En la exploración se debe buscar la localización y extensión de la tumefacción de partes blandas, descartando lesiones neurovasculares, especialmente la afectación del nervio interóseo anterior o la aparición de un síndrome compartimental. *La fractura transfisiaria en niños muy pequeños, que no presentan el reflejo de mantener el brazo extendido durante una caída, debe levantar sospechas de abuso infantil.* Para confirmar el diagnóstico se precisan las radiografías AP y lateral de la extremidad afectada. Si la fractura no es visible, pero hay una alteración de las relaciones entre el húmero y el radio y el cúbito o existe un signo de la almohadilla grasa posterior, se debe sospechar una fractura transcondilea o una fractura oculta (fig. 703.10). Se necesitan estudios de imagen como las radiografías oblicuas, la TC, la RM y la ecografía. Las fracturas supracondileas desplazadas pueden estar asociadas a lesiones neurovasculares concomitantes (fig. 703.11) o, raramente, a un síndrome compartimental. La lesión del nervio cubital se identifica por una disminución de la sensibilidad en la inervación cutánea de los aspectos laterales de la mano, así como por un déficit motor en la abducción y aducción. La lesión neurológica también puede aparecer en el postoperatorio. Es necesaria una exploración neurológica minuciosa de la mano antes y después de la cirugía para documentar y tratar la lesión del nervio. La mayoría de las lesiones nerviosas asociadas con fracturas supracondileas desplazadas son neuropaxias y se resuelven en algunos meses.

En general, las fracturas de húmero distal requieren de una reducción de la alineación anatómica para prevenir las deformidades y permitir un crecimiento y desarrollo normales. El método preferido son las reducciones cerradas, aisladamente o asociadas a fijación percutánea. La reducción

abierta está indicada en fracturas en las que no es posible la reducción cerrada, en fracturas con compromiso vascular tras la reducción cerrada, en fracturas abiertas o en fracturas intraarticulares, sobre todo en los niños mayores. Las reducciones inadecuadas pueden ocasionar pérdida de movilidad, cúbito varo, cúbito valgo y consolidaciones viciosas o inestabilidades de codo. La rigidez de codo no es tan común como en las fracturas de los adultos, pero puede ocurrir en las fracturas graves o en las fracturas intraarticulares.

FRACTURAS DEL HÚMERO PROXIMAL

Las fracturas del húmero proximal suponen menos del 5% de las registradas en los niños. Suelen producirse por caídas sobre el brazo extendido o por traumatismo directo. El patrón de fractura tiende a variar con el grupo de edad. Las fracturas fisarias y metafisarias son frecuentes. De las fracturas fisarias de húmero proximal, los niños menores de 5 años presentan una fractura grado I de SH, entre 5-10 años se dan fracturas metafisarias y en niños mayores de 11 años se registran fracturas tipo II de SH. La exploración debe incluir una evaluación neurológica exhaustiva, sobre todo del nervio axilar. El diagnóstico se hace por una radiografía AP del hombro. Para descartar las luxaciones se obtiene una proyección axilar, así como para diagnosticar una deformidad angular en el plano ortogonal. Muchos niños tienen demasiado dolor para tolerar esta proyección. En este caso, se puede obtener una proyección axilar de Velpeau mientras que el brazo se mantiene en un cabestrillo. Las lesiones tipo I de SH no precisan reducción, ya que tienen una excelente capacidad de remodelación, y una simple inmovilización con cabestrillo durante 2-3 semanas es suficiente. Las fracturas metafisarias no suelen requerir reducción a no ser que la angulación sea mayor de 50 grados. En general, estas fracturas solo precisan inmovilización. Las fracturas tipo II de SH con una angulación menor de 30 grados y un desplazamiento de menos del 50% se tratan con cabestrillo. Las fracturas desplazadas se deben tratar con reducción cerrada y posterior estabilización si son inestables. Ocasionalmente se requiere una reducción abierta si un fragmento de la fractura perfora a través de un ojal en el deltoides o por la interposición del tendón del bíceps. La mayor parte del crecimiento longitudinal de la extremidad (80%) se produce en la fisis proximal del húmero. Además, la articulación glenohumeral es capaz de



Fig. 703.10 Fractura supracondilea de húmero. **A**, Radiografía lateral del codo que muestra una fractura supracondilea tipo II, con interrupción de la línea anterior del húmero (línea negra). Esta línea normalmente pasa a través del tercio medio del capitellum. En esta imagen se aprecia el capitellum desplazado detrás de la línea. Se aprecia un gran derrame articular. **B**, Radiografía anteroposterior del codo que muestra una fractura supracondilea de húmero tipo III. No hay continuidad cortical y se observa un desplazamiento significativo con superposición de los fragmentos de la fractura. (De Walters MM, Robertson RL, editors: Pediatric radiology: the requisites, ed 4, Philadelphia, 2015, Elsevier. Fig. 7.97.)

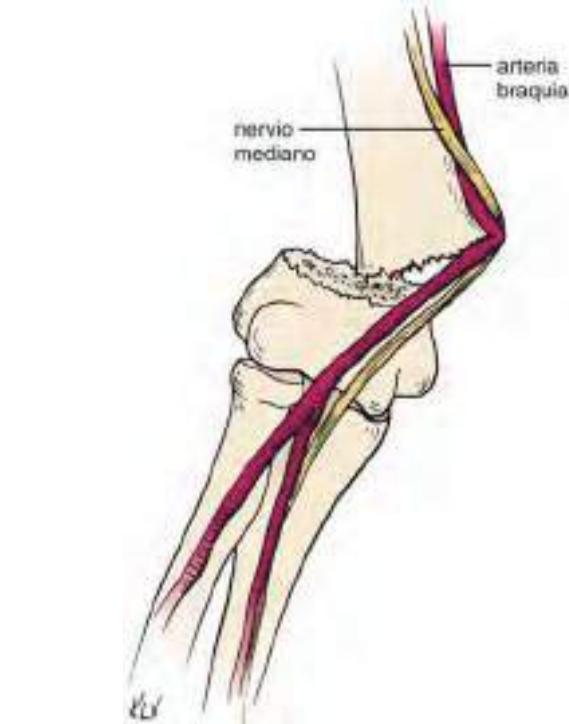


Fig. 703.11 Fractura supracondilea de húmero tipo III (en extensión) desplazada posterolateralmente. El fragmento proximal está desplazado anteromedialmente. Por tanto, están en riesgo la arteria braquial y el nervio mediano a este nivel. (De Herring JA, Ho C: Upper extremity injuries. En Herring JA, editor: Tachdjian's pediatric orthopaedics, ed 5, Philadelphia, 2014, WB Saunders, Fig. 33.36, p. 1268).

una gran amplitud de movimiento. Como tal, esta zona es muy tolerante a la deformidad. Las indicaciones para la reducción abierta son raras. Sin embargo, conforme los adolescentes se aproximan a la edad adulta, estas fracturas tienen menos capacidad de remodelación.

FRACTURAS DE LA CLAVÍCULA

Las fracturas neonatales se producen por traumatismo directo durante el parto, la mayoría a consecuencia de una pelvis estrecha o una distocia de hombros. Pueden pasar desapercibidas inicialmente y manifestarse como una pseudoparálisis. Las fracturas en la infancia son resultado de caídas sobre el hombro afectado o traumatismo directo sobre la clavícula. La localización más común de fractura es la unión del tercio medio y distal de la clavícula. El diagnóstico se hace por el dolor. Es importante realizar una exploración neurovascular en profundidad para detectar cualquier **lesión del plexo braquial** asociada. Es importante evaluar la función del bíceps ya que es un indicador pronóstico para la función futura.

La radiografía AP de la clavícula demuestra la fractura y puede verse una superposición de los fragmentos. Las lesiones de la fisis se producen en la fisis medial o en la lateral y pueden ser difíciles de distinguir de las luxaciones de las articulaciones acromioclavicular o esternoclavicular. Más adelante puede ser precisa la imagen por TC para definir la lesión. Las lesiones de la fisis clavicular posteromedial son particularmente problemáticas debido a su proximidad a los grandes vasos y a la tráquea. Es necesaria una reducción cerrada o abierta con un equipo de cirugía cardiaca/torácica alertado. La reducción se puede retrasar si no hay signos de compromiso vascular o respiratorio.

El tratamiento de la mayoría de las fracturas consiste en la colocación de un vendaje en forma de ocho o de un cabestrillo simple. El vendaje en ocho facilitará la separación de los hombros minimizando la superposición de los fragmentos fracturarios. En los adultos existen pruebas de que las fracturas que se acortan o desplazan producen una pérdida de fuerza del hombro si no se realiza una reducción y fijación anatómicas. Muchos centros están ampliando esa indicación a los adolescentes mayores, aunque actualmente los datos no son tan evidentes como en los adultos. Si la fractura amenaza la integridad de la piel, o se trata de una fractura abierta o con compromiso neurovascular, está indicada la cirugía. Las epifisiolisis se tratan con un cabestrillo simple sin tratar de reducirlas. Con frecuencia no se obtiene una alineación anatómica, pero tampoco es necesario. La consolidación es rápida, normalmente en 3-6 semanas. En niños delgados, generalmente, se puede ver la tumoreación palpable del callo. La remodelación completa se produce en 6-12 meses. Normalmente se consigue la recuperación completa de la movilidad y función del hombro.

La bibliografía está disponible en *Expert Consult*.

703.4 Fracturas del miembro inferior

Keith D. Baldwin, Apurva S. Shah, Lawrence Wells y Alexandre Arkader

FRACTURAS DE CADERA

Las fracturas de cadera suponen menos del 1% de las fracturas en niños. Estas lesiones son el resultado de traumatismos de alta energía y se pueden asociar con frecuencia a lesiones torácicas, craneales o abdominales. El tratamiento de las fracturas de cadera en niños entraña una tasa de complicaciones de hasta el 60%, una tasa de necrosis avascular total del 50% y una tasa de consolidación viciosa de hasta el 30%. El aporte sanguíneo único a la cabeza femoral es la causa de la alta tasa de necrosis avascular. Las fracturas se clasifican según la clasificación de Delbet en epifisiolisis, fracturas transversales, fracturas basiscervicales y fracturas pertroclearas. El manejo fundamental incluye una reducción anatómica urgente (abierta o cerrada), fijación interna estable (evitando la fisis si es posible) y la colocación de una espica de yeso si el niño es pequeño. El tratamiento urgente se asocia a una menor tasa de necrosis avascular y a mejores resultados globales. También se ha defendido la descompresión capsular para disminuir la presión global sobre los vasos epifisiarios, y se ha demostrado experimentalmente. Los resultados clínicos han sido variables.

FRACTURAS DE LA DIÁFISIS FEMORAL

Las fracturas del fémur son frecuentes en los niños. Pueden afectar a cualquier grupo de edad, desde la infancia temprana hasta la adolescencia. El mecanismo de lesión varía desde lesiones por torsión de baja

Tabla 703.2 Fracturas de diáfisis femoral: opciones de tratamiento en función de la edad

OPCIONES DE TRATAMIENTO	0-2 años	3-5 años	6-10 años	>11 años
Yeso	X	X		
Tracción y yeso		X	X	X
Clavo endomedular		X	X	X
Fijador externo		X*	X*	X*
Tornillos o placa	X	X	X	

*Fractura abierta.

Modificada de Wells L: Trauma related to the lower extremity. En Dormans JP, editor: *Pediatric orthopaedics: core knowledge in orthopaedics*, Philadelphia, 2005, Mosby, p. 93.

energía hasta lesiones por accidentes a gran velocidad. Se debe sospechar *maltrato infantil ante fracturas de fémur en niños menores de 2 años*. Es necesaria una exploración física minuciosa para descartar otras lesiones y valorar el estado neurovascular. En caso de traumatismo de alta energía, cualquier signo de inestabilidad hemodinámica debe obligar al examinador a buscar otros puntos de sangrado. La fractura se visualiza en las radiografías AP y lateral de fémur. También debe solicitarse una radiografía AP de pelvis para descartar fracturas pélvicas asociadas. El tratamiento de las fracturas diafisarias difiere con la edad, según se describe en la **tabla 703.2**.

FRACTURAS DE LA TIBIA PROXIMAL

Las fracturas de la tibia proximal pueden ser lesiones fisarias, lesiones metafisarias o lesiones por avulsión de las espinas o de la tuberosidad tibial. Las lesiones fisarias pueden ser aisladas o formar parte de una fractura de la tuberosidad tibial. Si el segmento distal se desplaza en dirección posterior puede afectar a la trifurcación de los vasos poplíteos. Es necesaria una minuciosa exploración neurovascular tanto antes como después de la reducción. Es preferible realizar una reducción anatómica y una estabilización con agujas en las fracturas inestables o en las epifisiolisis tipos III o IV desplazadas de Salter-Harris.

Las fracturas metafisarias de la tibia proximal, o la denominada fractura de Cozen, son más comunes en el grupo de edad de 3-6 años. Dan lugar a una deformidad en valgo tardía, incluso si reduce anatómicamente. Esta deformidad se remolda en 1-2 años, pero puede causar gran angustia a los padres y a los médicos responsables del tratamiento.

Las fracturas de la eminencia tibial son fracturas de la prominencia ósea en la que se inserta el ligamento cruzado anterior. El mecanismo de lesión es similar al de una rotura del ligamento cruzado anterior en un adulto. Las fracturas desplazadas requieren reducción quirúrgica y fijación. Esta se puede hacer de forma abierta o artroscópica.

Las fracturas de la tuberosidad tibial son frecuentes en los pacientes con síndrome de Osgood-Schlatter. Se debe tener cuidado y vigilar el posible desarrollo de un síndrome compartimental, ya que la lesión se asocia a lesiones de la arteria tibial recurrente anterior. La lesión puede ser tratada sin cirugía si la fractura está desplazada menos de 2 mm y el paciente no tiene ninguna pérdida de la extensión (raro). En caso contrario, es preferible la reducción abierta y la fijación interna.

FRACTURAS DE LA DIÁFISIS DE TIBIA Y PERONÉ

Las fracturas de tibia son las más frecuentes del miembro inferior en niños. Suelen producirse por una lesión directa. Muchas fracturas tibiales se asocian a fractura del peroné; la edad promedio de presentación es de 8 años. El niño suele presentar dolor, inflamación y deformidad de la pierna afectada, y es incapaz de apoyar peso sobre la misma. En la evaluación es importante la exploración neurovascular distal. Las radiografías AP y lateral deben incluir la rodilla y el tobillo. El tratamiento estándar es la reducción cerrada y la inmovilización. La mayor parte de las fracturas consolidan sin complicaciones, y en los niños suelen tener resultados excelentes. Las fracturas abiertas requieren una irrigación profusa y desbridamiento, así como tratamiento con antibióticos. La tibia es un hueso subcutáneo; una pérdida grave de partes blandas puede requerir una consulta con cirugía plástica. La fijación externa, o bien la fijación interna junto con una cobertura simultánea de



Fig. 703.12 Fractura del gateador o de los primeros pasos en la tibia de una niña de dos años que se presenta con cojera y sin antecedente de traumatismo. **A.** La radiografía lateral de la región inferior de la pierna muestra una fractura oblicua, sutil, no desplazada a través de la diáfisis de la tibia (flechas). **B.** En la radiografía anteroposterior obtenida 10 días después se observa curación con formación de hueso nuevo en subperiostio a lo largo de la diáfisis de la tibia (flechas). (De Walters MM, Robertson RL, editores: Pediatric radiology: the requisites, ed 4, Philadelphia, 2015, Elsevier. Fig. 7.117, p. 256.)

partes blandas, son estrategias de tratamiento alternativas para minimizar la infección. Las fracturas de tibia se asocian al síndrome compartimental. Es necesaria la vigilancia para evitar resultados desastrosos en el contexto de un síndrome compartimental no diagnosticado. *Ante el diagnóstico de síndrome compartimental está indicado realizar una fasciotomía con carácter urgente.* A menudo son necesarias varias intervenciones para cerrar o tapar las heridas de la fasciotomía.

FRACTURAS DEL NIÑO QUE COMIENZA A ANDAR

El rango de edad de estas fracturas oscila entre 1 y 4 años (fig. 703.12). La lesión suele ocurrir tras una torsión aparentemente leve o una caída, y no suele ser presenciada. Es resultado de una lesión por torsión. Los niños de esta edad no son capaces de expresar con claridad el mecanismo lesional o describir bien la localización de la lesión. Las radiografías no suelen mostrar fractura; el diagnóstico se hace por la exploración física. El signo clásico es el rechazo a cargar peso, que puede manifestarse elevando la extremidad afectada o por una queja exagerada. El otro signo frecuente es el dolor a punta de dedo en la zona de la fractura. Las proyecciones AP y lateral de tibia y peroné pueden mostrar una fractura espiroidea no desplazada en la metáfisis distal de la tibia. Una proyección oblicua puede ser útil ya que, a veces, la línea de fractura solo se ve en una de las tres proyecciones. Frecuentemente, la línea de fractura no se visualiza hasta 2-3 semanas después, cuando la reacción del periostio y la reabsorción en la zona de la fractura permiten una mejor visualización. Se deben determinar los reactantes de fase aguda para descartar procesos infecciosos si el diagnóstico es dudoso. Antiguamente se empleaban las gammagrafías óseas, pero implican una gran cantidad de radiación para el niño. La fractura se puede tratar de forma segura con un yeso por debajo de la rodilla durante unas 3 semanas.

FRACTURAS TRIPLENAS Y DE TILLAUX

Estos patrones de fractura se registran al final del periodo de crecimiento y se producen por la diferencia de resistencia en la interfaz entre el hueso y la fisis, así como por el cierre asimétrico de la fisis tibial. Las fracturas triplanas o triplanares se denominan así porque la lesión tiene componentes coronales, sagitales y transversos (fig. 703.13). La fractura de Tillaux es una avulsión de la cara anterolateral de la epífisis distal tibial. Es necesario analizar la geometría de la fractura por radiografías, TC y reconstrucción tridimensional. La fractura triplana incluye la superficie articular y, por tanto, se necesita una reducción anatómica. Tras la reducción se estabiliza mediante fijación interna. La fractura de Tillaux se trata mediante reducción cerrada. Se recomienda realizar una reducción abierta si persiste un escalón intraarticular residual.



Fig. 703.13 La fractura triplana es una fractura de transición: radiografías anteroposterior (**A**) y lateral (**B**). (De Dormans JP: Pediatric orthopedics: introduction to trauma, Philadelphia, 2005, Mosby, p. 38.)

FRACTURAS METATARSIANAS

Las fracturas de los metatarsianos son comunes en niños. Suelen producirse por traumatismo directo en el dorso del pie. Los traumatismos de alta energía o fracturas múltiples de la base de los metatarsianos se asocian a una inflamación importante. Se debe mantener un alto índice de sospecha de síndromes compartimentales del pie, siendo necesaria la medición de las presiones compartimentales cuando haya duda. El diagnóstico se obtiene mediante radiografías AP, lateral y oblicua del pie. Muchas de las fracturas pueden tratarse por métodos cerrados con una bota de yeso. El apoyo se permite según la tolerancia. Las fracturas desplazadas pueden requerir reducción cerrada o abierta con fijación interna. Suele ser suficiente la fijación mediante agujas de Kirschner finas percutáneas. Si aumenta la presión compartimental, será necesaria la liberación completa de todos los compartimentos del pie.

FRACTURAS DE LOS DEDOS DEL PIE

Las fracturas de los dedos pequeños del pie son frecuentes y, generalmente, secundarias a golpes directos. Suelen ocurrir cuando el niño camina descalzo. Los dedos presentan tumefacción, equimosis y dolor. Puede haber una deformidad leve. El diagnóstico es radiológico. La existencia de hemorragia se puede asociar a la presencia de una fractura abierta. Los dedos pequeños no suelen precisar reducción cerrada, a menos que la fractura esté muy desplazada. Si es necesario, la reducción puede lograrse mediante tracción longitudinal del dedo. Por lo general no se requiere la inmovilización con escayola. El vendaje imbricado con esparadrapo del dedo fracturado a otro dedo adyacente estable suele conseguir una alineación satisfactoria y un alivio de los síntomas. Puede ser aconsejable el uso de muletas y caminar sobre los talones durante unos días hasta la disminución de la inflamación de las partes blandas y del dolor.

La bibliografía está disponible en *Expert Consult*.

703.5 Tratamiento quirúrgico de fracturas

Keith D. Baldwin, Apurva S. Shah, Lawrence Wells y Alexandre Arkaden

Es necesaria la cirugía en el 4-5% de las fracturas pediátricas. Las indicaciones más comunes para el tratamiento quirúrgico en niños y adolescentes son epifisiolisis desplazadas, fracturas intraarticulares desplazadas, fracturas inestables, fracturas en el niño politraumatizado, fracturas abiertas, incapacidad de obtener una reducción adecuada en niños mayores, incapacidad para mantener una reducción adecuada y fracturas patológicas.

Tabla 703.3 Indicaciones frecuentes para la fijación externa en fracturas pediátricas

Fracturas abiertas grados II-III
Fracturas asociadas a quemaduras extensas
Fracturas con pérdida de sustancia que requieren cobertura mediante colgajos libres (microvasculares) o injertos de piel
Fracturas que requieren distracción, como las que presentan pérdida significativa de hueso
Fracturas inestables de pelvis
Fracturas en niños con traumatismo craneal y espasticidad asociados
Fracturas asociadas a reparación o reconstrucción vascular o nerviosa

El objetivo del tratamiento quirúrgico es conseguir una reducción anatómica y una estabilidad suficiente. La fijación rígida no es necesaria como en los adultos para iniciar una movilización precoz. En caso de estabilidad relativa se puede complementar con una inmovilización externa. Las fracturas de tipos III y IV de SH requieren reducción anatómica y, si son inestables, se realiza una fijación interna (utilizando agujas de Kirschner no roscadas; si es posible, evitando la fisis). Están contraindicados los intentos de reducción múltiples de las epifisiolisis porque se puede causar un daño permanente en las células germinales de la fisis.

TÉCNICAS QUIRÚRGICAS

Es importante tener un gran cuidado con la piel y las partes blandas. Otras indicaciones para la reducción abierta y la fijación interna son las fracturas inestables de columna, las fracturas ipsilaterales del fémur y la tibia, las lesiones neurovasculares que requieran reparación y las fracturas abiertas. La reducción cerrada con fijación mínimamente invasiva se usa, específicamente, para fracturas supracondileas del húmero distal y de las falanges. Un fracaso en la reducción anatómica cerrada es indicación de una reducción abierta. Las técnicas percutáneas, tales como la fijación intramedular y la fijación mínimamente invasiva con placas de osteosíntesis, también son cada vez más populares.

Conforme los niños se hacen mayores y más similares a los adultos, las técnicas se vuelven más parecidas a las utilizadas en los adultos. El ejemplo clásico de esto es la fractura de la diáfisis femoral. Los recién nacidos pueden ser tratados con un vendaje suave o con un arnés de Pavlik; los niños pequeños pueden beneficiarse de un yeso pelvipédico; los niños mayores a menudo se pueden tratar con clavos flexibles. Los adolescentes con frecuencia se pueden tratar con una fijación intramedular rígida similar a la utilizada en los adultos.

En la tabla 703.3 se resumen las principales indicaciones para la fijación externa. Las ventajas de la fijación externa incluyen la inmovilización rígida de las fracturas, el acceso a las heridas para su seguimiento y la movilización precoz para el tratamiento de otras lesiones y para facilitar el transporte del paciente con el fin de llevar a cabo técnicas diagnósticas y terapéuticas. Las complicaciones más frecuentes de la fijación externa son las infecciones del trayecto de los tornillos, la osteomielitis y la refractura tras la retirada del material.

La bibliografía está disponible en [Expert Consult](#).

703.6 Complicaciones de las fracturas en los niños

Keith D. Baldwin, Apurva S. Shah, Lawrence Wells y Alexandre Arkaden

Las complicaciones de las fracturas en los niños se pueden categorizar como: 1) complicaciones de la lesión en sí; 2) complicaciones del tratamiento; y 3) complicaciones a consecuencia del defecto del crecimiento o de deformidad.

COMPLICACIONES A CONSECUENCIA DE LA LESIÓN

El arresto en el crecimiento es posible en fracturas fisarias, particularmente en fracturas ampliamente desplazadas en el fémur distal, la tibia proximal o el cíbito distal. Las fracturas de cadera pueden causar necrosis avascular o cierre prematuro de la fisis, particularmente cuando la fractura involucra la fisis proximal del fémur. Una alineación inaceptable puede causar pérdida de

movimiento o mala alineación de las extremidades. La consolidación viciosa de la fractura puede causar protuberancias estéticamente desagradables o curvas en la extremidad y, en ocasiones, deterioro funcional. Puede ocurrir un síndrome compartimental, particularmente en las fracturas de la diáfisis de la tibia, las fracturas por alta energía o la fractura abierta de los dos huesos del antebrazo. Las fracturas supracondileas de húmero, las fracturas de fémur distal y las de la tibia proximal pueden causar compromiso neurovascular. Las seudoartrosis son raras en los niños, pero se pueden presentar en fracturas intraarticulares, como la del cóndilo lateral distal del húmero. Las consolidaciones visciosas de las luxaciones en el codo en fracturas de Monteggia pueden causar rigidez permanente y pérdida de funcionalidad si la deformidad no se corrige. Las fracturas intraarticulares desplazadas pueden ocasionar artritis postraumática y degeneración temprana de la articulación. Las fracturas abiertas pueden ocasionar infecciones u osteomielitis si no se tratan adecuadamente. Los niños mayores con lesiones severas de las extremidades inferiores pueden desarrollar trombosis venosa profunda.

COMPLICACIONES DEL TRATAMIENTO

El tratamiento puede complicar las fracturas. La inmovilización con yeso puede resultar en úlceras por presión, ya sea debido a una inadecuada protección de las prominencias óseas o porque el paciente introduce objetos en el interior del yeso. Los yesos que están demasiado apretados pueden causar un compromiso neurovascular y síndrome compartimental. Los pacientes pueden sufrir quemaduras al utilizar una sierra de yesos demasiado desafilada para retirar el yeso. Un uso seguro de la sierra de yesos requiere control sobre la temperatura de la hoja de la misma. Esta debe de ser enfriada intermitentemente con una toalla húmeda para evitar el sobrecalentamiento y, consecuentemente, una lesión térmica de la piel. Un yeso aplicado de forma incorrecta puede facilitar el desplazamiento de la fractura y una consolidación viciosa. El tratamiento quirúrgico puede complicarse por la pérdida de sangre, el compromiso neurovascular, los daños iatrogénicos sobre la fisis y las complicaciones relacionadas con el material de síntesis, tales como la infección o la rotura del material. El material sintomático puede requerir ser extraído posteriormente.

COMPLICACIONES TARDÍAS POR TRAUMATISMO

Los efectos tardíos del trauma pueden deberse a un cierre parcial o total de la fisis o a una consolidación viciosa de la fisis. Esto puede conducir a una deformidad angular o a un acortamiento de la extremidad o incongruencia. Las deformidades angulares se pueden tratar mediante hemiepiáfisisodesis u osteotomía. La incongruencia articular puede ser un problema difícil de tratar y puede llevar a una enfermedad degenerativa precoz de la articulación. La distrofia simpática refleja es otro efecto tardío mal entendido del traumatismo, pero puede ser debilitante. En la fractura distal de radio se ha observado una incidencia mayor de lo normal de distrofia simpática refleja en relación a otras lesiones. Para el manejo de esta condición es muy útil la fisioterapia y la terapia ocupacional. Para evitar esta complicación, existen algunas pruebas de que la vitamina C puede ser útil en la fase aguda de lesiones de alto riesgo.

Capítulo 704 Osteomielitis

Eric Robinette y Samir S. Shah

Las infecciones de los huesos en la infancia son relativamente frecuentes. El diagnóstico precoz de la osteomielitis en pacientes jóvenes es de importancia crítica; la instauración inmediata de los tratamientos médico y quirúrgico apropiados antes de que se produzca una diseminación de la infección reduce al mínimo el riesgo de lesión permanente. El riesgo es mayor si está lesionada la fisis (placa de crecimiento del hueso).

ETIOLOGÍA

Las bacterias son los patógenos más frecuentes en las infecciones esqueléticas agudas. *Staphylococcus aureus* (v. cap. 208.1) es el microorganismo más frecuente en la osteomielitis en todos los grupos de edad, incluidos los neonatos. La prevalencia de *S. aureus* resistente a meticilina adquirida en la

comunidad (SARM-AC) como causa de osteomielitis varía en cada región. La mayoría de los estudios han mostrado un número igual o mayor de prevalencia de cepas sensibles a meticilina en niños sanos con osteomielitis hematogena aguda.

En neonatos también son frecuentes las infecciones por estreptococos del grupo B (v. cap. 211) y por bacilos entéricos gramnegativos (*Escherichia coli*, v. cap. 227); los estreptococos del grupo A (v. cap. 210) constituyen menos del 10% de todos los casos. Después de los 6 años de edad, la mayoría de las osteomielitis está causada por *S. aureus*, estreptococo del grupo A, o por *Pseudomonas aeruginosa* (v. cap. 232.1). Las infecciones por *Pseudomonas* están relacionadas casi exclusivamente con heridas punzantes en el pie, con inoculación directa de *P. aeruginosa* desde la plantilla del zapato al hueso o cartílago, lo que provoca una osteocondritis. *Salmonella* spp. (v. cap. 225) y *S. aureus* son las dos causas más comunes de osteomielitis en niños con anemia falciforme (v. cap. 489.1). *Streptococcus pneumoniae* (v. cap. 209) es la que produce con más frecuencia osteomielitis en niños menores de 24 meses y en aquellos con anemia de células falciformes, pero su frecuencia ha disminuido debido a las vacunas conjugadas de neumococos. *Bartonella henselae* (v. cap. 236) puede producir osteomielitis de cualquier hueso, pero especialmente en las vértebras y los huesos de la pelvis.

Kingella kingae (v. cap. 220) es la segunda causa más frecuente de osteomielitis en niños menores de 4 años. Este microorganismo se ha establecido como agente causal de osteomielitis, espondilitis y artritis séptica (v. cap. 705) en este grupo etario, especialmente cuando la presentación es subaguda. *K. kingae* puede ser difícil de detectar a no ser que se emplee la prueba de la reacción en cadena de la polimerasa (PCR).

Las lesiones penetrantes pueden producir una infección por micobacterias atípicas (v. cap. 244), *Pseudomonas* o *S. aureus*. Estos organismos, así como los estafilococos coagulasa-negativos o las bacterias entéricas gramnegativas pueden causar infección ósea sobre materiales implantados, como cualquier implante ortopédico. Las infecciones por hongos suelen suceder en el transcurso de una enfermedad multisistémica diseminada; en ocasiones, las osteomielitis por *Candida* (v. cap. 261) son complicaciones ocasionales de una infección de la sangre en neonatos con o sin catéteres vasculares permanentes. La blastomicosis causa lesiones óseas múltiples en áreas endémicas.

La etiología microbiana se confirma en, aproximadamente, el 60% de las osteomielitis. Los hemocultivos son positivos en alrededor del 50% de los pacientes.

EPIDEMIOLOGÍA

La media de edad de los niños con infecciones musculoesqueléticas es de unos 6 años. Estas infecciones son más frecuentes en los niños que en las niñas; la conducta de los niños puede predisponer a accidentes traumáticos. Parece que no existe predilección por ninguna raza, pero sí una mayor incidencia de estas infecciones en los pacientes con anemia de células falciformes.

Muchas de las infecciones en niños, por lo demás sanos, son de origen hematogeno. Los traumatismos leves cerrados constituyen un antecedente frecuente en los casos de osteomielitis en alrededor del 30% de los pacientes. La infección ósea también puede producirse tras una lesión penetrante o tras fracturas abiertas. Las infecciones secundarias a intervenciones ortopédicas se asocian con poca frecuencia a la implantación de dispositivos quirúrgicos. El deterioro de las defensas del huésped aumenta también el riesgo de infección esquelética. En la tabla 704.1 se enumeran otros factores de riesgo.

PATOGENIA

La anatomía y la circulación peculiar de los extremos de los huesos largos condicionan la predilección de la localización de las bacterias transmitidas por la sangre. En la metáisis, las arterias nutricias se ramifican en capilares sin anastomosis bajo la fisis, que forman un asa aguda antes de entrar en los sinusoides venosos que drenan en la médula ósea. El flujo sanguíneo lento en esta región predispone a la siembra de bacterias. Cuando se ha establecido un foco bacteriano, los fagocitos emigran hacia él y producen un exudado inflamatorio (absceso metafisario). La generación de enzimas proteolíticas, radicales de oxígeno tóxicos y citocinas provoca una disminución de la presión parcial de oxígeno, un descenso del pH, osteólisis y destrucción tisular. Al progresar el exudado inflamatorio, el aumento de presión se extiende a través del espacio metafisario poroso vía el sistema haversiano y los canales de Volkmann hacia el espacio subperióstico. El material purulento bajo el periostio puede levantar la membrana periótica de la superficie ósea, lo que deteriora todavía más la vascularización de la cortical y la metáisis.

En recién nacidos y lactantes pequeños hay vasos sanguíneos transfisiarios que conectan la metáisis y la epífisis, por lo que es frecuente que el pus de la metáisis entre en el espacio articular. Esta diseminación a través de la fisis puede alterar el crecimiento y provocar deformidad del hueso o de la articulación. Durante la última parte del primer año de vida se forma

Tabla 704.1 Microorganismos aislados en pacientes con osteomielitis y su asociación a cuadros clínicos

ASOCIACIÓN CLÍNICA MÁS FRECUENTE	MICROORGANISMO
Microorganismo frecuente en cualquier tipo de osteomielitis	<i>Staphylococcus aureus</i> (sensible o resistente a meticilina)
Asociada con artritis séptica, discitis, huesos largos o poco frecuentes, edad <4 años, síntomas leves	<i>Kingella kingae</i>
Infeción asociada a cuerpo extraño	Estafilococos coagulasa-negativos, otra flora cutánea, micobacterias atípicas, hongos
Frecuente en infecciones nosocomiales	<i>Enterobacteriaceae</i> , <i>Pseudomonas aeruginosa</i> , <i>Candida</i> spp.
Úlceras por decúbito o úlceras asociadas a neuropatías sensoriales autonómicas	<i>S. aureus</i> , estreptococos, gérmenes entéricos gramnegativos y/o bacterias anaerobias; son frecuentes las infecciones polimicrobianas
Anemia falciforme	<i>Salmonella</i> spp., <i>S. aureus</i> o <i>Streptococcus pneumoniae</i>
Exposición a gatos	<i>Bartonella henselae</i>
Mordeduras humanas o animales	<i>Pasteurella multocida</i> o <i>Eikenella corrodens</i>
Pacientes inmunocomprometidos	<i>Aspergillus</i> spp., <i>Candida albicans</i> o <i>Mycobacteria</i> spp.
Poblaciones con alta prevalencia de tuberculosis	<i>Mycobacterium tuberculosis</i>
Poblaciones en las que estos patógenos son endémicos	<i>Brucella</i> spp., <i>Coxiella burnetti</i> , hongos hallados en zonas geográficas específicas (coccidioidomicosis, blastomicosis, histoplasmosis)

Modificada de Lew DP, Waldvogel FA: Osteomielitis, *Lancet* 364:369-379, 2004.

la fisis y se cierran los vasos sanguíneos transfisiarios. Puede producirse una diseminación a la articulación después de formarse la fisis en aquellas articulaciones en las que la metáisis es intraarticular (p. ej., cadera, tobillo, hombro y codo), y el pus subperióstico se vierte al espacio articular.

Al final de la infancia, el periostio es más adherente, lo que favorece la descompresión del pus a través del periostio. Cuando la placa de crecimiento se cierra al final de la adolescencia, la osteomielitis hematogena comienza con más frecuencia en la diáfisis y puede diseminarse a todo el canal intramedular. La artritis séptica adyacente a un foco de osteomielitis también se observa en los niños mayores con osteomielitis por *S. aureus*, que puede estar relacionada con la inoculación hematogena simultánea del hueso y del espacio articular.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Los signos y síntomas de la osteomielitis, a menudo sutiles y poco específicos, generalmente dependen de la edad del paciente. Los primeros signos y síntomas suelen ser poco llamativos y no específicos. Los neonatos pueden presentar una **seudoparálisis** o dolor con el movimiento de la extremidad afectada (p. ej., cambios del pañal). La mitad de ellos no presenta fiebre y puede tener un aspecto saludable. Los lactantes de más edad y los niños presentan con más frecuencia dolor, fiebre y signos de localización como edema, eritema y calor. Si está afectada la extremidad inferior, la mitad de los pacientes presenta cojera o se niega a andar.

El dolor a la palpación sobre un hueso largo puede ser un hallazgo bastante significativo. Los edemas y eritemas locales en la osteomielitis pueden indicar que la infección se ha propagado más allá de la metáisis llegando al espacio subperióstico, lo que representa una respuesta inflamatoria secundaria de las partes blandas. La osteomielitis de la pelvis se puede manifestar con hallazgos poco pronunciados, como dolor de la cadera, muslo, ingle o abdomen. La

osteomielitis vertebral se presenta típicamente con dolor lumbar con o sin sensibilidad a la palpación sobre las apófisis espinosas vertebrales.

La osteomielitis se localiza con más frecuencia en los huesos largos ([tabla 704.2](#)); el fémur y la tibia están afectados con frecuencia similar y entre ambos suponen la mitad de todos los casos. Los huesos de la extremidad superior están afectados en un 25% de los casos, y los huesos planos, con menos frecuencia.

Por lo general, se ve afectado únicamente un hueso o articulación, aunque hasta en el 20% de los niños con infecciones por *S. aureus* se pueden producir varios focos de osteomielitis. En los recién nacidos, en casi la mitad de los casos están implicados dos o más huesos. La enfermedad multifocal se puede ver también en la tuberculosis, la enfermedad por arañazo de gato o la brucellosis. Los niños con síntomas subagudos y hallazgos focales en la zona metafisaria (por lo general de la tibia) podrían tener un **absceso de Brodie**, con radiolucencia y hueso reactivo circundante. Normalmente, el contenido del absceso de Brodie es estéril ([fig. 704.1](#)).

Algunos pacientes con osteomielitis por *S. aureus* desarrollan una trombosis venosa profunda adyacente al hueso afectado que puede producir una embolia pulmonar séptica; estos pacientes, por lo general, se encuentran en situación crítica.

Tabla 704.2 Zonas de afectación de la osteomielitis aguda hematogena

SITIO	(%)	SITIO	(%)
HUESO TUBULAR			
Fémur	25,0	Isquion	4
Tibia	24	Ilión	2
Húmero	13	Vértebra	2
Falanges	5	Pubis	0,8
Peroné	4	Sacro	0,8
Radio	4		
Cúbito	2		
Metatarsianos	2		
Clavícula	0,5		
Metacarpo	0,5		
HUESO CÚBICO			
Calcáneo	5	Cráneo	1
Astrágalo	0,8	Costilla	0,5
Carpo	0,5	Esterñón	0,5
Cuneiforme	0,5	Escapula	0,5
Cuboide	0,3	Maxilar	0,3
		Mandíbula	0,3

De Krogstad P: Osteomyelitis. En Cherry JD, Harrison GJ, Kaplan SL, et al (eds): *Feigin and Cherry's textbook of pediatric infectious diseases*, ed 7, Philadelphia, 2014, Elsevier, Table 55-2.

DIAGNÓSTICO

El diagnóstico de la osteomielitis comienza por la sospecha clínica y requiere cultivos y estudios de imagen apropiados. *Se deben obtener hemocultivos en todos los casos en que se sospeche una osteomielitis*. Dependiendo de los resultados de las técnicas de imagen (v. más adelante), la aspiración o la biopsia de un absceso óseo o subperióstico con tinción de Gram, el cultivo, la PCR para *K. kingae* y, posiblemente, el estudio anatopatológico óseo ofrecen las muestras óptimas para el cultivo para confirmar el diagnóstico y aumentan significativamente la coste-efectividad, si se compara con los hemocultivos por sí solos. A menudo, estas muestras son extraídas por el radiólogo intervencionista o en el momento del drenaje quirúrgico por el cirujano ortopédico. La inoculación directa de las muestras clínicas en frascos de hemocultivos para aerobios puede mejorar la detección de *K. kingae*, especialmente si se mantienen los cultivos durante una semana. Para identificar *K. kingae*, la mejor técnica es la PCR, que permite la detección incluso hasta 6 días desde el inicio del tratamiento antibiótico.

No existen pruebas de laboratorio específicas para la osteomielitis. El recuento y fórmula de leucocitos, la velocidad de sedimentación global (VSG) y la proteína C reactiva (CRP) suelen estar elevadas en niños con infecciones óseas, pero son inespecíficos y no sirven para distinguir entre infección esquelética y otros procesos inflamatorios. El recuento de leucocitos y la VSG pueden ser normales durante los primeros días de la infección, y esto no excluye el diagnóstico de infección esquelética. No obstante, la mayoría de los niños con osteomielitis hematogena aguda presentan elevación de la VSG y/o la CRP. La monitorización de la elevación de la CRP puede ser útil para controlar la respuesta al tratamiento e identificar complicaciones.

EVALUACIÓN RADIOLÓGICA

Los estudios radiológicos son importantes en la evaluación de la osteomielitis. Las radiografías convencionales y la RM son las principales modalidades. La ecografía, la TC y la gammagrafía pueden también contribuir al diagnóstico en algunos casos seleccionados.

Radiografías simples

A las 72 horas del inicio de los síntomas de osteomielitis, las radiografías simples del foco, con técnica de partes blandas, comparadas si es necesario con las de la extremidad opuesta, pueden mostrar el desplazamiento de los planos musculares profundos de la metáfisis adyacente causado por el edema de los tejidos profundos. Los cambios óseos líticos no son visibles en la radiografía hasta que se destruye el 30-50% de la matriz ósea. Los huesos largos tubulares no presentan cambios líticos hasta los 7-14 días del comienzo de la infección. En los huesos planos e irregulares puede tardar todavía más. Las radiografías en niños con posible osteomielitis son importantes para excluir otras causas posibles (p.ej., fracturas) de los signos y síntomas que presentan.

Resonancia magnética y tomografía computarizada

La RM es más sensible que la TC o la gammagrafía en la osteomielitis aguda y es la mejor técnica de imagen para la identificación de abscesos, así como

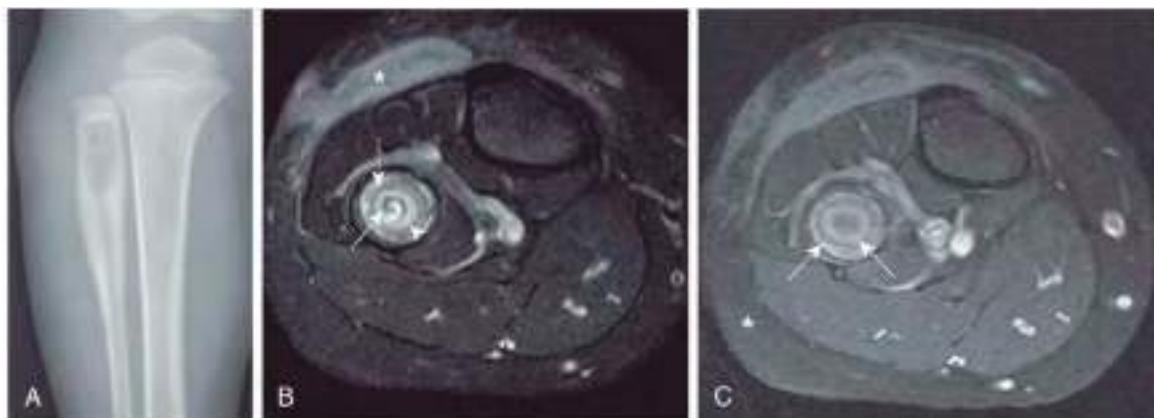


Fig. 704.1 **A**, Radiografía en la que se observa una lesión lítica en el peroné proximal con una periostitis gruesa en láminas. **(B)**Imagen axial con saturación grasa con gadolinio potenciada en T1; **(C)** resonancia magnética en la que se observa un absceso de Brodie con borde esclerótico exterior (asterisco) y con tejido de granulación en su interior que capta contraste (punta de flecha). Observe que la parte central del absceso no capta contraste y contiene un pequeño secuestro (flechas) que solo se ve en la secuencia con saturación grasa potenciada en T2. (De Kan JH, Azouz EM: *Musculoskeletal infections*. En Coley BD, editor: *Caffey's pediatric diagnostic imaging*, ed 12, Philadelphia, 2013, WB Saunders, Fig. 138-15, p. 1477.)

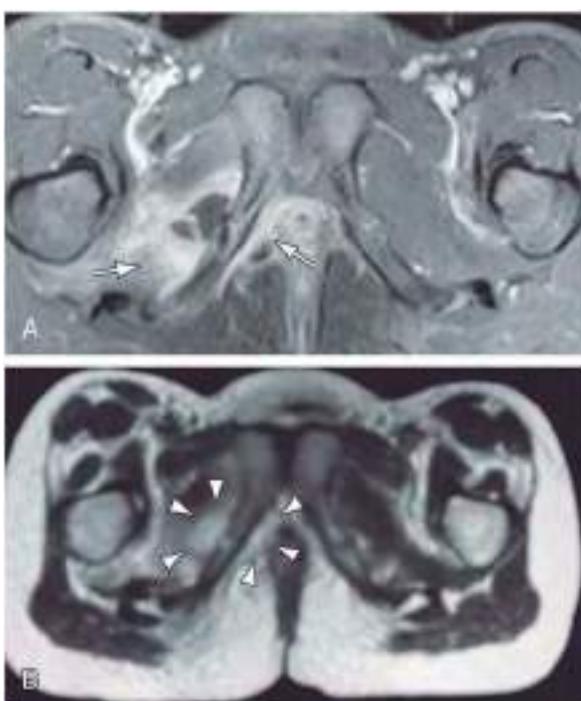


Fig. 704.2 RM de una niña de 8 años de edad con osteomielitis pélvica hematógena aguda. **A**, Imagen de RM axial potenciada en T1 realizada con contraste con saturación grasa que muestra una colección líquida sin realce adyacente a la sincondrosis del pubis inflamada. **B**, La colección líquida aparece hiperintensa en la imagen potenciada en T2 correspondiente (puntas de flecha). Además, se observa un realce de contraste en el músculo obturador interno adyacente (flechas), que indica osteomielitis pélvica hematógena aguda, complicada con formación de absceso adyacente y con inflamación de tejidos blandos. (De Weber-Chrysanthou C, Corti N, Goetschel P, et al: Pelvic osteomyelitis: a diagnostic challenge in children, *J Pediatr Surg* 42:553-557, 2007.)



Fig. 704.4 Imagen coronal de RM en secuencia STIR que muestra edema en la médula ósea con apariencia de «sal y pimienta» y reacción periótica (flecha). (De Kan JH, Azouz EM: *Musculoskeletal infections*. En Coley BD, editor: *Caffey's pediatric diagnostic imaging*, ed 12, Philadelphia, 2013, WB Saunders, Fig. 138-14, p. 1477.)



Fig. 704.3 Osteomielitis aguda del fémur distal en un niño de 5 años. **A**, Imagen axial de RM con saturación grasa potenciada en T2 que muestra un gran absceso subperiótico (flechas) en la cara posterior del fémur. Dentro del hueso se ve un aumento de la señal, sin edema de las partes blandas adyacentes. **B**, Imagen sagital de RM potenciada en T1 con saturación grasa con gadolinio que muestra la extensión longitudinal del absceso subperiótico con realce de la pared (flechas). (De Kan JH, Azouz EM: *Musculoskeletal infections*. En Coley BD, editor: *Caffey's pediatric diagnostic imaging*, ed 12, Philadelphia, 2013, WB Saunders, Fig. 138-13, p. 1476.)

para diferenciar entre infección ósea o de partes blandas. La RM aporta un detalle anatómico preciso del pus subperiótico y de la acumulación de restos purulentes en la médula ósea y en la metáfisis para una posible intervención quirúrgica. En la osteomielitis aguda, los restos purulentes y el edema tienen una baja intensidad de señal (color oscuro) en las imágenes potenciadas en T1, mientras que la grasa aparece de color claro (**figs. 704.2** y **704.3**). En las imágenes en T2, el aspecto es el opuesto. La señal de la grasa puede reducirse con técnicas de supresión de la grasa para mejorar la visión.

La administración de gadolinio realza las imágenes de la RM. La celulitis y las fistulas aparecen como áreas con intensidad de señal elevada en las imágenes potenciadas en T2. La RM en secuencia STIR es una modalidad de imagen rápida en la osteomielitis (**fig. 704.4**). La RM también puede demostrar una artritis séptica contigua o aislada, piomiositis o trombosis venosa. La RM con secuencia de STIR rápida de todo el cuerpo ha surgido como una alternativa efectiva frente a la gammagrafía cuando se sospechan muchos focos de infección o el sitio de infección no puede ser localizado claramente. La TC puede mostrar anomalías óseas y de tejidos blandos y es ideal para detectar gas en tejidos blandos, pero tiene una baja sensibilidad para detectar la osteomielitis.

Gammagrafía

La gammagrafía, una alternativa a la RM, puede ser de utilidad cuando se sospechan focos múltiples. El bifosfonato metílico de tecnecio-99 (Tc^{99m}), que se acumula en las regiones con aumento del recambio óseo, es el agente de elección para la gammagrafía (exploración ósea en tres fases). Cualquier zona de aumento del flujo sanguíneo o inflamación puede producir un incremento de la captación de Tc^{99m} en la primera y segunda fases, pero la osteomielitis produce una elevación de la captación de Tc^{99m} en la tercera fase (4-6 h). La exploración en tres fases con Tc^{99m} tiene una sensibilidad (84-100%) y una especificidad (70-96%) excelentes en la osteomielitis hematógena y puede detectar la osteomielitis a las 24-48 horas del comienzo de los síntomas. La sensibilidad es mucho menor en los recién nacidos debido a la escasa mineralización del hueso. Las ventajas son una sedación pocas veces necesaria y la posibilidad de obtener imágenes de todo el esqueleto para detectar focos múltiples. Las desventajas incluyen exposición a radiación, inhabilidad para captar la imagen de tejidos blandos y, en general, la ausencia de detalle, lo que limita la utilidad de la prueba para la planificación quirúrgica.

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

La circunstancia clínica más frecuente es distinguir la osteomielitis de la celulitis o el trauma (accidental o por malos tratos). La miositis y la piomiositis también pueden presentarse, de forma similar a la osteomielitis, con fiebre, extremidades calientes e inflamadas y cojera; el dolor a la palpación en la zona de partes blandas afectada suele ser más difuso que el que se observa en la osteomielitis aguda. No obstante, la distinción clínica entre miositis y

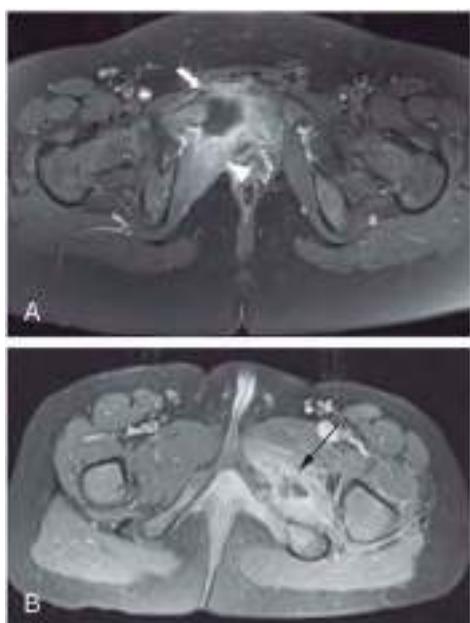


Fig. 704.5 A, Polimiositis pélvica en un niño de 10 años que se presenta con cojera. La RM de pelvis muestra un realce importante con contraste en el músculo obturador interno (punta de flecha) con un absceso en la imagen axial poscontraste en T-1 con saturación grasa (flecha). B, Polimiositis en un niño de 7 años con dolor pélvico y fiebre. Imagen axial poscontraste en T-1 con saturación grasa a través de la rama inferior del agujero obturador, que muestra una colección de fluido multiloculado, con realce en borde en el músculo aductor (flecha), lo cual es característico de la polimiositis. (A, De Bartoloni A, Gómez A, Pilar M, et al. Imaging of the limping child. Eur J Radiol 109:155–170, 2018, Fig 13; B, de Pruthi S, Thapa MM. Infectious and inflammatory disorders. Magn Reson Imaging Clin North Am 17:423, 2009, Fig 7.)

piomiositis de la osteomielitis puede ser difícil. Con frecuencia, en la RM se observa miositis y piomiositis en la zona adyacente a la osteomielitis, aunque pueden producirse de forma aislada. La piomiositis suele estar causada por *S. aureus* con más frecuencia, seguida por los estreptococos del grupo A. Los músculos pélvicos son una zona frecuente de piomiositis y pueden simular una osteomielitis de la pelvis. La RM es el estudio más adecuado para identificar y localizar la piomiositis pélvica (fig. 704.5). El absceso del iliopsoas se puede manifestar con dolor en el muslo, cojera y fiebre, y debe considerarse en el diagnóstico diferencial de la osteomielitis. El absceso del iliopsoas puede ser primario (hematógeno: *S. aureus*) o secundario a infección del hueso (*S. aureus*), de riñón (*E. coli*) o del intestino (*E. coli*, *Bacteroides spp.*) adyacentes. En los pacientes con infección por VIH se ha observado la infección por *Mycobacterium tuberculosis*. En cualquier niño que presente fiebre, cojera y reactantes inflamatorios elevados con radiografías negativas y una aspirado de la cadera negativo se debe descartar piomiositis.

En el diagnóstico diferencial de osteomielitis pélvica se deben considerar la apendicitis, una infección del tracto urinario y las patologías ginecológicas. Los niños con leucemia suelen presentar dolor óseo o articular como síntoma en la fase precoz. El neuroblastoma con afectación ósea puede confundirse con osteomielitis. También hay que tener en cuenta los tumores óseos primarios, pero no suele haber fiebre ni otros signos de enfermedad, excepto en el sarcoma de Ewing. En los pacientes con anemia falciforme puede ser muy difícil la distinción entre una infección ósea y un infarto óseo.

La **osteomielitis multifocal crónica recurrente (OMCR)** es una enfermedad ósea apirógena, estéril e inflamatoria del hueso que se considera un trastorno autoinflamatorio (v. cap. 188). También se asocia a antecedentes familiares de enfermedad autoinmune; el paciente puede presentar también otras enfermedades inflamatorias como la enfermedad de Crohn, el síndrome de Sweet, la psoriasis y la pustulosis palmoplantar. La OMCR en los niños tiene muchas similitudes con la sinovitis, el síndrome de acné, la pustulosis, la hiperostosis y la osteitis (SAPHO) vistas en adultos. Además, la OMCR tiene similitudes con el síndrome de Majeed, un trastorno autosómico recesivo que cursa con anemia microcítica diseritropoyética y con una deficiencia del antagonista de los receptores de interleucina-1, una enfermedad autoinflamatoria autosómica recesiva.

En contraste con la osteomielitis infecciosa, la OMCR es multifocal y recurrente, y puede afectar a huesos no típicos de la osteomielitis (columna vertebral, pelvis, clavícula, mandíbula, calcáneo). Las radiografías simples revelan lesiones osteolíticas o esclerosas; el estudio diagnóstico de elección es una RM de todo el cuerpo con secuencias STIR (fig. 704.6).

El dolor en la OMCR suele ser insidioso, de predominio nocturno; la fiebre no siempre está presente. La edad promedio de inicio es de 10 años. La VSG y



Fig. 704.6 RM en un paciente con osteomielitis multifocal crónica recurrente. A, Imagen, de cuerpo completo que muestra múltiples focos de osteomielitis (flechas), algunos de los cuales se distribuyen de forma simétrica. B, Imagen del tobillo que muestra lesiones inflamatorias metafisarias y epifisarias. C, Imagen del fémur izquierdo que muestra la afectación de la diáfisis con reacción de partes blandas. (De Wipff J, Adamsbaum C, Kahan A, Job-Deslandre C: chronic recurrent multifocal osteomyelitis. Joint Bone Spine 78:555-560, 2011, Fig. 3, p. 557.)

la CRP pueden estar elevadas, pero no son tan altas como en la osteomielitis bacteriana. El dolor, por lo general, responde a fármacos no esteroideos. Los tratamientos de segunda línea incluyen corticoides o inhibidores del factor de necrosis tumoral alfa.

TRATAMIENTO

El tratamiento óptimo de las infecciones esqueléticas requiere la colaboración entre pediatras, cirujanos ortopédicos infantiles y radiólogos intervencionistas. Es fundamental obtener un hemocultivo **antes** de administrar los antibióticos. La mayoría de los pacientes con osteomielitis presenta una patología insidiosa que no supone una amenaza vital, y en estas circunstancias se puede retrasar el tratamiento antibiótico hasta haber decidido si es necesario obtener cultivos para el diagnóstico adicionales (periostio, absceso, hueso). Un pretratamiento de duración corta (menos de 24h) para osteomielitis causada por *S. aureus* tiene un impacto mínimo en la coste-efectividad del cultivo de abscesos o de hueso. En pacientes en situación crítica, la antibioterapia empírica se debe iniciar sin demora.

Tratamiento antimicrobiano

El tratamiento antimicrobiano empírico inicial está basado en el conocimiento de las bacterias patógenas más frecuentes a diferentes edades, en los resultados de la tinción de Gram del material aspirado y en otras consideraciones adicionales. En neonatos se recomienda una penicilina antiestafilocócica, como la nafcilina o la oxacilina (150-200 mg/kg/24 h i.v., divididos en dosis cada 6 h) y una cefalosporina de amplio espectro, como cefepime (100-150 mg/kg/24 h i.v., divididos en dosis cada 12 h), para cubrir *S. aureus* susceptible a meticilina, estreptococos del grupo B y bacilos gramnegativos. En caso de sospecha de infección por estafilococos resistentes a la meticilina, se sustituye la nafcilina por la vancomicina. Si el recién nacido es un prematuro de bajo peso o portador de un catéter vascular central, hay que valorar la posibilidad de bacterias nosocomiales (gérmenes entéricos gramnegativos, *Pseudomonas* o *S. aureus*) u hongos (*Candida spp.*). En lactantes y en niños, los patógenos principales son *S. aureus*, *K. kingae* y estreptococo del grupo A. La cefazolina (150mg/Kg/24h i.v., dividido en dosis cada 6 horas) o nafcilina (150-200 mg/Kg/24h, dividido en dosis cada 6 horas) son los fármacos de elección para el tratamiento parenteral de la osteomielitis causada por *S. aureus* sensible a meticilina y son el eje esencial del tratamiento empírico para la osteomielitis hematogena aguda.

Un factor importante que tiene influencia al seleccionar el tratamiento empírico es la tasa de resistencia a la meticilina entre las cepas de *S. aureus* aisladas en la comunidad. La vancomicina (60 mg/kg/24 h i.v., divididos en dosis cada 6 h) es el tratamiento de referencia para las infecciones invasivas por SARM. En regiones con alta prevalencia local de SARM-AC se debe considerar añadir vancomicina al tratamiento con betalactámico, especialmente en los niños muy graves. Dado que los betalactámicos son superiores a la vancomicina para el tratamiento de SAMS, se debe continuar el tratamiento farmacológico dual en niños graves hasta identificar el organismo causal y sus sensibilidades. Los test rápidos de diagnóstico molecular, que pueden diferenciar SARM de SAMS en cuestión de horas en un hemocultivo positivo, pueden evitar el tratamiento prolongado con múltiples fármacos. La clindamicina (40 mg/kg/24 h i.v., divididos en dosis cada 6 h) es la alternativa mejor estudiada para tratar las cepas sensibles de SARM o SAMS cuando no se puede utilizar un betalactámico. También se puede usar clindamicina para el tratamiento empírico cuando la tasa de la resistencia en la comunidad de las cepas de *S. aureus* aisladas en la comunidad es baja, cuando el niño no está en estado crítico y cuando la bacteriemia no es una preocupación o se sabe que los cultivos son negativos. La penicilina es el tratamiento de primera línea para la osteomielitis causada por cepas sensibles de *S. pneumoniae*, así como de estreptococos del grupo A. La cefotaxima o la ceftriaxona se recomiendan para las cepas de neumococos resistentes a la penicilina y para la mayoría de *Salmonella spp.*

Las situaciones especiales obligan a cambiar estas pautas habituales de selección empírica del antibiótico. En los pacientes con anemia de células falciformes que presentan osteomielitis, las bacterias entéricas gramnegativas (*Salmonella*) son frecuentes, así como *S. aureus*, por lo que debe utilizarse una cefalosporina de amplio espectro, como el cefepime (150 mg/kg/24 h i.v., divididos en dosis cada 8 h) junto a la vancomicina o la clindamicina. La clindamicina (40 mg/kg/24 h i.v. divididos en dosis cada 6 h) es una alternativa eficaz en los pacientes alérgicos a los β-lactámicos. Además de una buena actividad antiestafilocócica, este fármaco presenta buena actividad contra los anaerobios y es útil para el tratamiento de infecciones secundarias a lesiones penetrantes o a fracturas compuestas. En los pacientes inmunodeprimidos suele iniciarse un tratamiento combinado con vancomicina y ceftazidima, cefepime o piperacilina-tazobactam, con o sin aminoglucósido. *K. kingae* responde a antibióticos β-lactámicos, incluyendo penicilina y cefalosporinas, pero algunas cepas producen betalactamasa. Así, se considera

razonable el uso de una cefalosporina de primera generación (cefazolina) como tratamiento empírico en niños menores de 4 años. Aunque no está clara la eficacia de tratar la osteomielitis producida por *B. henselae*, se puede considerar la azitromicina asociada a la rifampicina.

Cuando se identifica el patógeno, se hacen los ajustes requeridos en el tratamiento antibiótico si es necesario. Si no se identifica y el estado del paciente mejora, se mantiene el tratamiento con el antibiótico seleccionado de forma empírica. Esta selección es más complicada debido a la presencia de cepas aisladas de SARM en la comunidad. Si no se identifica el patógeno y el estado del paciente no mejora, hay que valorar una nueva aspiración o biopsia para cultivo y la posibilidad de una causa no infecciosa.

La duración del tratamiento antibiótico debe individualizarse según el microorganismo aislado y la evolución clínica. En las infecciones causadas por *S. aureus* o bacilos gramnegativos, la duración mínima debe ser 21-28 días, siempre que el paciente tenga una resolución rápida de los signos y síntomas (entre 5-7 días) y la PCR se haya normalizado; puede ser necesario mantener el tratamiento 4-6 semanas en aquellos pacientes con resolución lenta de los síntomas o normalización de PCR. En las infecciones por estreptococos del grupo A, *S. pneumoniae* o *Haemophilus influenzae* tipo b, la duración del tratamiento puede ser menor. En la osteocondritis por *Pseudomonas* por herida por punción en el pie, hay que mantener el tratamiento antibiótico 7-10 días después del legrado quirúrgico del tejido infectado. Los pacientes inmunodeprimidos requieren, por lo general, un tratamiento más prolongado, así como aquellos con infección por hongos o micobacterias.

En los casos típicos, los antimicrobianos se pueden cambiar de la vía intravenosa a la oral cuando la situación del paciente mejore, el niño esté sin fiebre y la bacteriemia se haya resuelto. Se puede utilizar cefalexina oral (100-150 mg/Kg/24 h, en dosis divididas cada 8 h) para la infección estafilocócica o estreptocócica susceptible. La clindamicina (30-40 mg/kg/24 h, divididos en dosis cada 8 h) por vía oral se puede usar para completar el tratamiento en niños con SARM-AC o en pacientes con alergia grave conocida que no pueden tolerar los antibióticos β-lactámicos. La administración por vía oral disminuye el riesgo de infecciones nosocomiales relacionado con el tratamiento intravenoso prolongado, es más cómoda para el niño y permite realizar el tratamiento fuera del hospital si el paciente es colaborador. Para completar el tratamiento se puede utilizar tratamiento antibiótico intravenoso ambulatorio a través de un catéter venoso central en el domicilio en: 1) pacientes que no pueden tomar el medicamento vía oral; 2) pacientes con comorbilidades que no garantizan la absorción enteral adecuada; 3) pacientes sin opción oral del tratamiento antibiótico recibido (p. ej., bacterias resistentes, alergia a medicamentos); y 4) pacientes con infección diseminada (p. ej., embolia pulmonar séptica). La posibilidad de complicaciones relacionadas con el catéter, como infecciones o problemas mecánicos, puede llevar a reingresos o visitas al servicio de urgencias.

En los niños con trombosis venosa como complicación de la osteomielitis se administran anticoagulantes bajo la supervisión del hematólogo hasta que se resuelve el trombo, como práctica general, aunque no existe evidencia de alta calidad que justifique esta práctica; la antibioterapia por sí sola puede ser suficiente.

Tratamiento quirúrgico

Cuando se obtiene pus mediante aspiración metafisaria o subperióstica o se sospecha en base a los hallazgos de la RM, suele estar indicado el drenaje quirúrgico. La intervención quirúrgica también está indicada a menudo tras una lesión penetrante y cuando es posible que exista un cuerpo extraño. En determinados casos, puede estar indicado el drenaje mediante catéter por los radiólogos intervencionistas.

El tratamiento de la osteomielitis crónica consiste en la extirpación quirúrgica de las fistulas y secuestros, si existen. El tratamiento antimicrobiano se mantiene durante varios meses o más, hasta que existan signos clínicos y radiológicos de curación. La normalización de valores de VSG y PCR es esperable en el tratamiento exitoso de la osteomielitis crónica, pero no indica la eliminación completa de la infección. Muchos pacientes con osteomielitis crónica tienen unos valores de PCR y VSG normales, incluso en el debut de la patología.

Fisioterapia

La función principal de la fisioterapia es preventiva. Si el niño permanece en cama con una extremidad en flexión, puede desarrollar una limitación de la extensión en pocos días. Hay que mantener la extremidad afectada en extensión con sacos de arena, férulas o, si fuera necesario, escayola. La escayola está indicada también cuando existe riesgo de una fractura patológica. Despues de 2-3 días, cuando el dolor es menor, se inicijan los ejercicios pasivos del arco de movilidad, que se mantienen hasta que el niño recupera sus actividades cotidianas. En los casos no tratados oportunamente con contracturas en flexión es necesaria una fisioterapia prolongada.

PRONÓSTICO

Cuando se ha drenado el pus y se ha iniciado el tratamiento antibiótico oportuno, la mejoría de los signos y síntomas es rápida. La ausencia de mejoría o el empeoramiento a las 48-72 horas requiere una revisión del tratamiento antibiótico, de la necesidad de tratamiento quirúrgico o de la certeza del diagnóstico. Los reactantes de fase aguda pueden ser indicadores útiles. La PCR sérica disminuye por debajo de 2mg/dl en los primeros 7-10 días de comenzar el tratamiento, mientras que la VSG aumenta durante 5-7 días, y a continuación desciende de forma progresiva, para sufrir un descenso brusco a los 10-14 días. Si esto no ocurre así, hay que sospechar que el tratamiento no es el adecuado. El significado pronóstico de una elevación mínima de la VSG en la cuarta semana de tratamiento cuando los valores de PCR se han normalizado no está claro. En menos del 10% de los pacientes se produce una recidiva de la enfermedad o una infección crónica tras el tratamiento.

Como los niños están en una fase dinámica de crecimiento, las secuelas de las infecciones esqueléticas pueden aparecer meses o años después. Por esta razón es necesario un seguimiento a largo plazo con atención especial al arco de movilidad de las articulaciones y a la longitud del hueso. Aunque no disponemos de datos definitivos sobre el impacto de un retraso del tratamiento, parece que el comienzo del tratamiento médico y quirúrgico en menos de una semana desde el comienzo de los síntomas logra mejores resultados que si este se instaura más tarde.

La bibliografía está disponible en [Expert Consult](#).

Capítulo 705

Artritis séptica

Eric Robinette y Samir S. Shah

Sin un diagnóstico precoz y sin la instauración precoz del tratamiento médico y quirúrgico apropiado, la artritis séptica en lactantes y niños puede producir una lesión de la sinovial, del cartílago adyacente y del hueso, y causar una incapacidad permanente.

ETIOLOGÍA

Staphylococcus aureus (v. cap. 208.1) es el agente causal de artritis bacteriana más frecuente en todos los grupos de edad. *S. aureus* resistente a la meticilina (SARM) constituye una alta proporción (>25%) de las cepas de *S. aureus* aisladas en la comunidad en muchas áreas de Estados Unidos y en el resto del mundo. Los estreptococos del grupo A (v. cap. 210) y *Streptococcus pneumoniae* (neumococos; v. cap. 209) han sido históricamente los agentes causantes del 10-20%; *S. pneumoniae* es más probable en los dos primeros años de vida, pero su frecuencia ha disminuido desde la introducción de las vacunas neumocócicas conjugadas. *Kingella kingae* se identifica con relativa frecuencia con la mejora de los medios de cultivo y con la reacción en cadena de la polimerasa (PCR) en los niños de menos de 4 años de edad (v. cap. 220 y 704). En adolescentes sexualmente activos, el gonococo (v. cap. 219) es una causa relativamente frecuente de artritis séptica y tenosinovitis, generalmente de las pequeñas articulaciones o en forma de monoartritis de grandes articulaciones (rodilla). *Neisseria meningitidis* (v. cap. 218) puede provocar una artritis séptica que se produce en los primeros días de la enfermedad o una artritis reactiva que se suele ver de forma típica varios días después de que se hayan iniciado los antibióticos. Los estreptococos del grupo B (v. cap. 211) son una causa importante de artritis séptica en neonatos. La fiebre Q y la brucellosis se deben considerar en áreas endémicas y cuando existe un riesgo de exposición.

Las infecciones fúngicas suelen formar parte de enfermedades multisistémicas diseminadas; la artritis por *Candida* puede ser una de las complicaciones de las candidiasis sistémicas en neonatos con o sin catéteres endovasculares. Las artritis virales primarias son infrecuentes, pero las artritis son frecuentes en numerosos síndromes virales (parvovirus, sarampión, vacunas de rubéola con virus vivos), lo que sugiere una patogenia inmunológica.

La etiología microbiana se confirma en, aproximadamente, el 65% de las artritis sépticas. Además, algunos casos tratados como artritis bacterianas son, en realidad, artritis reactivas postinfecciosas (gastrointestinales o genitourinarias) (v. cap. 182) y no infecciones primarias. La enfermedad de Lyme produce una artritis más similar a la de un cuadro reumático y no típicamente infeccioso.

EPIDEMIOLOGÍA

La artritis séptica es más frecuente en los niños pequeños. En la mitad de los casos afecta a niños de 2 años y en las tres cuartas partes de todos los casos, a niños de 5 años. Los neonatos y adolescentes son grupos de riesgo de la artritis gonocócica.

La mayoría de las infecciones en niños, por lo demás sanos, son de origen hematógeno. En menor medida, las artritis sépticas pueden producirse tras una lesión penetrante o una intervención quirúrgica como la artroscopia, la cirugía protésica, la infiltración intraarticular de corticoides y la cirugía ortopédica. Los pacientes inmunocomprometidos y los que padecen artropatías reumáticas también presentan un mayor riesgo de infecciones articulares.

PATOGENIA

La artritis séptica ocurre principalmente como resultado de la siembra hematógena del espacio sinovial. Con menos frecuencia, los microorganismos entran en el espacio articular mediante inoculación directa o extensión desde un foco contiguo. La membrana sinovial tiene una vascularización abundante y carece de membrana basal, lo que representa un ambiente ideal para la siembra hematógena. La presencia de endotoxinas bacterianas dentro del espacio articular estimula la producción de citocinas (factor de necrosis tumoral α , interleucina 1) dentro de la articulación, desencadenando una cascada inflamatoria. Las citocinas estimulan la quimiotaxis de los neutrófilos a la articulación, donde los neutrófilos liberan enzimas proteolíticas y elastinas, que producen lesión del cartílago. Las enzimas proteolíticas liberadas por las células sinoviales y los condrocitos contribuyen también a la destrucción del cartílago y de la sinovial. La hialuronidasa bacteriana descompone el ácido hialurónico del líquido sinovial, lo que disminuye la viscosidad del mismo y deteriora su capacidad lubricante y protectora del cartílago articular. Puede producirse una lesión del cartílago por un aumento de la fricción, sobre todo en las articulaciones de carga. El aumento de presión dentro del espacio articular por la acumulación de material purulento puede comprometer el aporte vascular e inducir una necrosis del cartílago por presión. La destrucción del cartílago y de la sinovial se debe a una combinación de enzimas proteolíticas y factores mecánicos.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

La mayoría de las artritis sépticas son monoarticulares. Los primeros signos y síntomas suelen ser poco llamativos, especialmente en neonatos. Así como en la osteomielitis, los neonatos pueden desarrollar **pseudoparálisis** o dolor que limita los movimientos voluntarios de la extremidad afectada (p. ej., cambios del pañal). La artritis séptica en neonatos y niños pequeños se suele asociar a osteomielitis adyacente debido a la extensión transfisaria de la infección, aunque se puede ver una osteomielitis contigua a una articulación infectada a cualquier edad (v. cap. 704).

Los niños más mayores presentan con más frecuencia fiebre, dolor y signos de localización como inflamación, eritema y calor en la articulación afectada. Si está afectada la extremidad inferior, los niños suelen presentar cojera o se niegan a andar.

El eritema y el edema de la piel y las partes blandas que cubren el foco de infección aparecen antes en la artritis séptica que en la osteomielitis, debido a que la sinovial infectada abultada suele ser más superficial, mientras que la metáfisis es más profunda. La artritis séptica de cadera es una excepción por la localización en profundidad de la articulación. En la artritis de la enfermedad de Lyme la inflamación normalmente es muy prominente y desproporcionada, en oposición con el poco dolor y limitación del arco de movilidad, en comparación con la artritis supurativa. La artritis de Lyme tiene predisposición por las articulaciones grandes, particularmente las rodillas y las caderas, y puede debutar con una presentación monoarticular o pauciarticular.

En las articulaciones de las extremidades inferiores se producen el 75% de los casos de artritis séptica (v. [tabla 705.1](#)). Aproximadamente, el 25% afecta al codo, la muñeca y el hombro y, rara vez, a las pequeñas articulaciones, excepto en la artritis gonocócica. La artritis séptica de cadera, hombro, codo y tobillo en niños de más edad se puede asociar a una osteomielitis adyacente en el fémur proximal, el húmero proximal, el radio proximal y la tibia distal, debido a que la metáfisis es intraarticular. En adolescentes y niños mayores, la osteomielitis concomitante es menos frecuente, dado que su anatomía y fisiología se parece más a la de un adulto.

DIAGNÓSTICO

El recuento y la fórmula leucocitaria, la velocidad de sedimentación globular (VSG) y la proteína C reactiva (CRP) suelen estar elevados en los niños con infecciones articulares, pero las elevaciones de estos valores son inespecíficas y no sirven para distinguir entre infección esquelética y otros procesos inflamatorios. En la mayoría de los niños con artritis séptica, el recuento de

Tabla 705.1 Distribución anatómica de la artritis bacteriana hematógena*

HUESO	PORCENTAJE (%)
Rodilla	~35
Cadera	~25
Tobillo	~10
Codo	~10
Muñeca	~4
Hombro	~5
Articulaciones pequeñas	~1-2

*Excluye enfermedad de Lyme y artritis postinfecciosa mediada por inmunocomplejos. La artritis infecciosa viral (rubeola, sarampión, Chikungunya) afecta frecuentemente a múltiples y pequeñas articulaciones. La bursitis séptica (hombro, prerotuliana) se puede confundir con infecciones articulares bacterianas.

leucocitos y la VSG serán normales en el momento de la presentación, y los valores normales no excluyen el diagnóstico de artritis séptica.

En todos los casos de sospecha de artritis séptica se deben obtener hemocultivos, pero son positivos en el 20% o menos de los casos comprobados o probables de artritis séptica. Si se sospecha un gonococo, hay que realizar también cultivo cervical, anal y de garganta. La aspiración del líquido de la articulación es el mejor método para confirmar el diagnóstico. La aspiración es fácil en la mayoría de las articulaciones grandes, pero la cadera plantea problemas técnicos, por lo que la ayuda de la ecografía facilita la aspiración. Aunque la coste-efectividad de los cultivos del aspirado de la articulación es mayor que la de los hemocultivos, la coste-efectividad en general, combinando ambos métodos, es menor al 50%. Múltiples paneles de PCR de bacterias en muestras de líquido articular parecen tener una sensibilidad entorno al 50%, pero este aumento en el cultivo es casi enteramente debido a la habilidad mejorada para detectar *K. kingae*. Otras estrategias para aumentar la detección de *K. kingae* incluyen la rápida inoculación en medios de cultivo sólidos y el uso de frascos de hemocultivos. El diagnóstico de artritis de Lyme se hace a través de dos pasos, con una prueba de ELISA o IFI seguida de una prueba de Western blot para las muestras que resultan positivas o dudosas con el primer método. Los pacientes con artritis de Lyme son seropositivos, porque la artritis es una manifestación tardía de la enfermedad. La PCR rara vez es necesaria, pero puede detectar *Borrelia burgdorferi* en las muestras de aspirado articular en caso de artritis de Lyme.

El análisis del líquido sinovial para recuento celular y fórmula, proteínas y glucosa tiene una utilidad limitada. Los recuentos celulares del líquido articular superiores a 50.000-100.000 células/mm³ suelen indicar una infección bacteriana como etiología más probable, pero este hallazgo no es suficientemente sensible ni específico para excluir o confirmar una infección bacteriana de forma aislada. Cuando los resultados del recuento celular del aspirado articular y el cultivo no son altamente sugestivos de una infección articular, pero la presentación clínica es preocupante por un probable origen bacteriano, se deben de investigar otras causas infecciosas de derrame articular mediante RM, como la polimiositis adyacente y la osteomielitis (v. cap. 704).

Monitorizar los niveles elevados de PCR puede tener valor a la hora de evaluar la respuesta al tratamiento o para identificar complicaciones. Además, los pacientes con artritis séptica complicada con infecciones adyacentes suelen tener una PCR >10-13 mg/dl, en comparación con los pacientes con artritis séptica únicamente. Otros factores como una mayor edad, los síntomas prolongados, una bacteriemia, las alteraciones en otros valores de laboratorio (como RAN o trombocitopenia) y la poca mejoría al tratamiento se han asociado con menos frecuencia a infecciones adyacentes. No obstante, las infecciones adyacentes deben considerarse en pacientes que presenten dichos factores de riesgo.

Evaluación radiológica

Los estudios radiológicos son importantes en la evaluación de la osteomielitis y de la artritis séptica. Las radiografías convencionales y la ecografía forman parte de las pruebas diagnósticas de rutina. La TC, la RM y la gammagrafía pueden establecer un diagnóstico en casos seleccionados (fig. 705.1).

Radiografías simples

Las radiografías simples pueden sugerir el diagnóstico de artritis séptica si muestran un ensanchamiento de la cápsula articular, edema de partes blandas y obliteración de las líneas grasas normales. Las radiografías simples



Fig. 705.1 RM de artritis séptica estafilocócica de la cadera izquierda, con colección líquida entre los planos de los músculos glúteos. Las flechas indican la colección líquida. (De Matthews CJ, Weston VC, Jones A, et al: Bacterial septic arthritis in adults, Lancet 375:846-854, 2010).

también pueden ayudar a excluir otras causas de artralgias, como fracturas. Las radiografías simples de la cadera pueden revelar el desplazamiento medial del músculo obturador en la pelvis (signo obturador), el desplazamiento lateral u obliteración de las líneas grasas glúteas y la elevación de la línea de Shenton con un arco más amplio.

Ecografía

La ecografía está incluida, junto con las radiografías, en las evaluaciones rutinarias porque es particularmente útil para detectar un derrame articular y una acumulación de líquido en las partes blandas y en la región subperióstica. Es muy sensible para detectar el derrame articular, sobre todo en la articulación de la cadera, donde las radiografías simples pueden ser normales en más del 50% de los casos de artritis séptica de cadera. La ecografía puede ser útil para guiar la aspiración de la cadera.

Resonancia magnética y tomografía computarizada

Tanto la RM como la TC pueden confirmar la presencia de derrame articular en pacientes con sospecha de infecciones osteoarticulares, pero no están indicadas de forma rutinaria. La RM es útil para evaluar la osteomielitis adyacente o la piomiositis, pero se reserva normalmente para los casos donde el índice de sospecha de estas patologías es alto. Las consideraciones incluyen: factores del paciente, como la edad temprana; presentación clínica (p. ej., dolor prolongado precedido de inflamación articular); los resultados de laboratorio; y otras investigaciones, tales como aspiración de líquido articular, PCR y respuesta al tratamiento.

GAMMAGRAFÍA

Las técnicas de imagen con radionucleótidos, aunque no están indicadas de forma rutinaria, son más sensibles, en comparación con las radiografías, para ofrecer evidencias que apoyen el diagnóstico de artritis séptica; la gammagrafía puede ser positiva a los dos días del inicio de los síntomas. La gammagrafía en tres fases con tecnecio-99m muestra una captación simétrica a ambos lados de la articulación, limitada a las estructuras óseas adyacentes a esta. La gammagrafía es útil también para la evaluación de la articulación sacroilíaca.

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

El diagnóstico diferencial de la artritis séptica depende de la articulación o articulaciones afectadas y de la edad del paciente. En la cadera hay que descartar la sinovitis transitoria (tóxica), la piomiositis, la enfermedad de Legg-Calvé-Perthes, el desprendimiento epifisario de la cabeza femoral, el absceso del psoas, la osteomielitis femoral proximal pélvica o vertebral, así como la discitis. En la rodilla deben considerarse la osteomielitis femoral distal o tibial proximal, la artritis reumatoide pauciarticular y el dolor referido desde la cadera; el dolor en la rodilla o en el muslo puede ser referido desde la cadera. Otros trastornos, como traumatismos, celulitis, piomiositis,

anemia de células falciformes, hemofilia, artritis de Lyme y púrpura de Schönlein-Henoch pueden confundirse con una artritis séptica. Cuando están afectadas varias articulaciones, hay que tener en cuenta la enfermedad del suero, las enfermedades colágeno-vasculares, la fiebre reumática y la púrpura de Schönlein-Henoch. La artritis es una de las manifestaciones extraintestinales de la enfermedad inflamatoria intestinal. La artritis reactiva tras diferentes infecciones bacterianas (gastrointestinales o genitales) y parasitarias, faringitis estreptocócica o hepatitis vírica puede simular una artritis infecciosa (v. cap. 182).

TRATAMIENTO

El tratamiento óptimo de la artritis séptica requiere la colaboración entre pediatras, cirujanos ortopédicos infantiles y radiólogos.

Tratamiento antimicrobiano

El tratamiento antimicrobiano empírico inicial está basado en la frecuencia de bacterias patógenas a diferentes edades, en los resultados de la tinción de Gram del material aspirado y en otras consideraciones adicionales. En neonatos se recomienda una penicilina antiestafilocócica, como la nafcilina o la oxacilina (150-200 mg/kg/24 h i.v., divididos cada 6 horas) y una cefalosporina de amplio espectro, como el cefepime (100-150 mg/kg/24 h i.v., divididos cada 12 horas), para cubrir *S. aureus*, estreptococos del grupo B y bacilos gramnegativos. Cuando existe la posibilidad de un SARM, es preferible utilizar vancomicina en vez de nafcilina u oxacilina. Si el recién nacido es un prematuro de bajo peso o es portador de un catéter vascular central, hay que valorar la posibilidad de que existan bacterias nosocomiales (*S. aureus*, gérmenes entéricos gramnegativos o *Pseudomonas aeruginosa*) u hongos (*Candida*).

En niños con artritis séptica, la antibioterapia empírica para cubrir *S. aureus*, estreptococos y *K. kingae* incluye, como mínimo, cefazolina (100-150 mg/kg/24 h, divididos cada 8 h) o nafcilina (150-200 mg/kg/24 h, divididos cada 6 h).

En las zonas donde se observa resistencia a la meticilina en $\geq 10\text{-}15\%$ de las cepas de *S. aureus* aislado en la comunidad (SARM-AC), se sugiere añadir un antibiótico eficaz frente a las cepas locales de este. La vancomicina (15mg/Kg i.v., divididos en dosis cada 6 h) es preferible en los pacientes que tienen aspecto de mayor gravedad, se sospecha que tienen bacteriemia o si la resistencia local a la clindamicina es mayor del 10-15%. La clindamicina (40 mg/kg i.v., divididos cada 6 h) es una buena alternativa para el tratamiento de las infecciones por SARM-AC. En los pacientes immunodeprimidos suele iniciarse un tratamiento combinado con vancomicina y ceftazidima, cefepime o piperacilina/tazobactam, con o sin un aminoglucósido. El tratamiento adyuvante con dexametasona durante 4 días, asociado al tratamiento antimicrobiano, ha demostrado disminuir la duración de la fiebre y promueve un rápido descenso de los reactantes de fase aguda. Estos estudios han tenido limitaciones significativas y aún no se ha determinado el impacto favorable a largo plazo en humanos, por lo que esta práctica aún no se ha establecido de forma rutinaria. La **artritis de Lyme** se trata con doxiciclina (4mg/Kg/24 h v.o., divididos en dosis cada 12 h) durante 28 días en niños mayores de 8 años. Para niños menores de 8 años se recomienda amoxicilina (50mg/Kg/24 h v.o., divididos en dosis cada 8 h) o cefuroxima (30mg/Kg/24 h, divididos en dosis cada 12 h). Un segundo ciclo de 28 días puede ser considerado en pacientes con síntomas persistentes o recurrentes tras completar el primer ciclo de tratamiento. Para casos refractarios o segundo ciclo terapéutico se puede considerar la ceftriaxona intravenosa (50mg/Kg/24 h) durante 14-28 días.

El tratamiento antimicrobiano empírico se limita al tratamiento dirigido cuando el patógeno es identificado. Si no se identifica y el estado del paciente mejora, se mantiene el tratamiento con el antibiótico seleccionado de forma empírica. Si no se identifica el patógeno y el estado del paciente no mejora, se debe valorar la necesidad de una nueva aspiración, la presencia de una infección extraarticular que requiera desbridamiento quirúrgico o la posibilidad de una etiología no infecciosa. En estos casos se debe realizar una RM para ayudar en la decisión sobre el tratamiento.

La duración del tratamiento antimicrobiano debe individualizarse según el microorganismo aislado y la evolución clínica. Para estreptococos, neumococos y *K. kingae* suele ser suficiente un tratamiento de 10 a 14 días; puede ser necesario un periodo más prolongado para *S. aureus* e infecciones por gramnegativos (3 semanas), osteomielitis concomitante (4 semanas), enfermedad extensa o respuesta lenta al tratamiento. El final del tratamiento se debe basar en la normalización de la PCR y en la recuperación clínica. La importancia pronóstica de una mejoría de la VSG, pero que continúa elevada en la tercera o cuarta semana de tratamiento, no está clara si el resto de parámetros clínicos y de laboratorio son favorables. En determinados pacientes, obtener una radiografía simple de la articulación antes de finalizar el tratamiento puede proporcionar una evidencia (habitualmente la formación de hueso perióstico nuevo) de una zona contigua no observada previamente de osteomielitis, que indicaría la

prolongación del tratamiento antimicrobiano. Cuando el paciente lleva 48-72 horas sin fiebre y mejora clínicamente, podría considerarse el cambio a antibióticos orales para completar el tratamiento.

Tratamiento quirúrgico

La infección de la cadera se considera una emergencia quirúrgica por la vulnerabilidad de la vascularización de la cabeza femoral. En otras articulaciones diferentes de la cadera puede ser conveniente la artrocentesis diaria del líquido sinovial; generalmente, es suficiente con una o dos. Si continúa acumulándose líquido después de 4-5 días, es necesario realizar una artrotomía o una artroscopia. En el momento de la cirugía hay que lavar la articulación con suero fisiológico. No deben administrarse antibióticos en la articulación porque pueden ser nocivos para el tejido sinovial y con su administración sistémica se alcanzan niveles adecuados en el líquido sinovial.

PRONÓSTICO

La mejoría de los signos y síntomas es rápida tras el drenaje de la articulación y la administración de antibióticos. La ausencia de mejoría o el empeoramiento a las 48-72 horas requiere una revisión del tratamiento antimicrobiano, de la necesidad de tratamiento quirúrgico o del diagnóstico. Los reactantes de fase aguda pueden ser indicadores útiles. Si estos no se normalizan tras el ciclo habitual, hay que sospechar que el tratamiento no es el adecuado. En menos del 10% de los pacientes se produce una recidiva de la enfermedad o una infección crónica tras el tratamiento.

La artritis séptica puede derivar en numerosas secuelas a largo plazo en niños, incluidas la dismetría de la longitud de la pierna, la deformidad angular a raíz del arresto en el crecimiento, las limitaciones en el arco de movilidad debido al daño en el cartílago y la necrosis avascular de la cabeza femoral en la artritis de cadera. En general, la tasa de dichas secuelas con las terapias actuales es menor del 5%. Sin embargo, los niños están en una fase dinámica de crecimiento, por lo que estas anomalías pueden no aparecer hasta meses o años después. Por esta razón, es necesario un seguimiento a largo plazo con atención especial al arco de movilidad de las articulaciones y a la longitud del hueso. La afectación de la cadera está asociada con una mayor tasa de secuelas. Aunque no disponemos de datos definitivos sobre el impacto de un retraso del tratamiento, parece que el comienzo del tratamiento médico y quirúrgico en menos de una semana desde el comienzo de los síntomas logra mejores resultados que si el tratamiento se instaura más tarde.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

Sección 2

Medicina del deporte

Capítulo 706

Epidemiología y prevención de lesiones

Gregory L. Landry

Los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC) recomiendan la práctica de una actividad física de moderada a intensa de forma regular para los adolescentes. La actividad física tiene efectos favorables sobre la hipertensión, la obesidad y las cifras de lípidos en sangre en los jóvenes y se asocia a una reducción de la incidencia de enfermedad cardiovascular, diabetes mellitus tipo 2, osteoporosis y cáncer de colon y mama en los adultos.

Los pediatras deben promover la actividad física entre sus pacientes, especialmente en aquellos con escasa actividad corporal y participación en deportes, incluidos los niños con necesidades especiales de atención sanitaria (v. cap. 734) y los que pertenecen a grupos de nivel socioeconómico bajo. Los médicos tienen la responsabilidad de autorizar y aconsejar sobre la conveniencia de realizar dichas actividades, así como del diagnóstico y rehabilitación de las lesiones.

Alrededor de 30 millones de niños y adolescentes participan en actividades deportivas organizadas en Estados Unidos. Aproximadamente, se producen unos 3 millones de lesiones al año que llevan a dejar temporalmente la actividad deportiva. Las muertes en el deporte son raras, siendo la mayor parte de ellas no traumáticas, sino causadas por cardiopatías (v. cap. 463). Sin embargo, aproximadamente el 30% de las lesiones potencialmente mortales en los niños atendidas en urgencias están relacionadas con la práctica de actividades deportivas. Globalmente, la frecuencia y gravedad de las lesiones deportivas aumentan con la edad y con el desarrollo puberal, lo que se relaciona con una mayor velocidad, fuerza e intensidad de la competición.

La identificación de los mecanismos de lesión y la implantación de reglas para reducir la probabilidad de estos mecanismos, incluida la penalización de prácticas deportivas peligrosas, han reducido el número de lesiones. La incidencia de lesiones ha disminuido también gracias a la retirada de posibles peligros del entorno, como los trampolines en la gimnasia y las bases estacionarias (frente a las separadas) del *softball*, y a la modificación de la incidencia de lesiones por el calor en los torneos de fútbol mediante la instauración de descansos para beber agua y la reducción del tiempo de juego. El uso de protectores puede reducir la frecuencia de lesiones dentales. Una razón habitual de que se vuelva a sufrir la misma lesión es la falta de rehabilitación de lesiones antiguas, ya que la rehabilitación adecuada reduce la incidencia de las mismas. El entrenamiento de pretemporada en los deportistas de instituto, con énfasis en la velocidad, agilidad, salto y flexibilidad, se asocia con una menor incidencia de lesiones en el fútbol y de lesiones graves de rodilla en las chicas deportistas. No se ha demostrado que los ejercicios de estiramiento o los masajes reduzcan la incidencia de lesiones o molestias musculares, pero el uso de los vendajes funcionales del tobillo y de tobillera con cordones es especialmente útil para evitar nuevas lesiones. Una forma de implementar algunas de estas estrategias de prevención y de identificar las lesiones sin una recuperación adecuada, así como los problemas de salud que pueden afectar a la participación en actividades deportivas es la exploración previa a la práctica deportiva (EPPD) o visita de no contraindicación.

EXPLORACIÓN PREVIA A LA PRÁCTICA DEPORTIVA

La EPPD consiste en una anamnesis y una exploración física dirigidas, donde se incluye una exploración musculoesquelética específica. Identifica los problemas más probables en el 1-8% de los deportistas y excluye del deporte a menos del 1%. La exploración previa a la práctica deportiva no sustituye la evaluación anual completa, que se dirige a conductas potencialmente peligrosas para los adolescentes, como la actividad sexual, el consumo de drogas o la violencia, y evalúa las ideas de suicidio y la depresión, ocupándose de la prevención en el sentido más amplio. La tabla 706.1 identifica los objetivos de la exploración previa a la práctica deportiva. Si es posible, la exploración previa a la práctica deportiva debe combinarse con la visita de salud anual completa con énfasis en los aspectos preventivos (v. caps. 12 y 28).

Los requisitos sobre la frecuencia idónea de la exploración previa a la práctica deportiva varían en las diferentes regiones; puede ser anual o hasta que se produzca el paso a otro nivel escolar (primaria, secundaria, bachillerato, universidad). En el deportista joven, por lo demás sano, debe efectuarse una evaluación anual como mínimo. La exploración previa a la práctica deportiva debe realizarse 3-6 semanas antes de comenzar la práctica deportiva.

Anamnesis y exploración física

Los componentes esenciales de la exploración previa a la práctica deportiva son la anamnesis y las exploraciones médicas y musculoesqueléticas dirigidas. Los problemas identificados precisan una investigación más completa (tablas 706.2 y 706.3). En ausencia de síntomas no es necesario realizar análisis de laboratorio.

El 75% de los hallazgos significativos es identificado por la anamnesis. Es importante entregar un cuestionario estandarizado a los padres y al deportista, ya que el joven deportista puede desconocer u olvidar aspectos importantes. El cuestionario debe incluir preguntas sobre los antecedentes familiares y los problemas médicos previos del paciente (quirúrgicos, cardíacos, pulmonares, neurológicos, dermatológicos, visuales, psicológicos, musculoesqueléticos y menstruales), así como sobre trastornos que haya experimentado debidos al calor, los medicamentos, las alergias, las vacunas y la dieta. Los problemas identificados con más frecuencia son las *lesiones que no han seguido rehabilitación*. Está indicada una investigación de las lesiones previas, que incluya pruebas diagnósticas, tratamiento y estado funcional presente.

La **muerte súbita** durante la práctica deportiva puede estar causada por una enfermedad cardíaca no identificada, como la **miocardiopatía hipertrófica** o de otro tipo (v. cap. 466), las **anomalías de los vasos coronarios** (v. cap. 459.2) o una rotura de la aorta en el **síndrome de Marfan** (v. cap. 722). En muchos casos no se sospecha cardiopatía subyacente y la muerte súbita es la manifestación inicial de la cardiopatía (v. cap. 463). Sin embargo, de manera retrospectiva, en aproximadamente el 25-50% de los casos existían síntomas

Tabla 706.1 Objetivos de la exploración previa a la práctica deportiva

- Determinación del estado general de salud del deportista
- Declaración de los defectos que pueden limitar la participación
- Detección de condiciones que pueden predisponer al deportista a la lesión
- Determinación del nivel óptimo de rendimiento
- Clasificación de los deportistas de acuerdo a las características individuales
- Cumplimiento de los requisitos legales y de las exigencias de las compañías de seguros para los programas deportivos organizados
- Evaluación de la estatura y nivel de maduración de los deportistas más jóvenes
- Mejora de la condición física y del rendimiento
- Provisión de oportunidades para los estudiantes con condiciones de salud fisiológicas o patológicas que pueden impedir la autorización habitual para que tengan la posibilidad de competir
- Proporcionar la oportunidad de aconsejar a los jóvenes y de dar respuestas a sus preguntas referentes a la salud
- Entrada del atleta en el sistema de medicina del deporte local y establecimiento de una relación médico-paciente continuada

De Sanders B, Blackburn TA, Boucher B: Preparticipation screening-the sports physical therapy perspective. *Int J Sports Phys Ther* 8(2):180-193, 2013, Table 1.

Tabla 706.2 Exploración previa a la participación deportiva

COMPONENTE DE LA EXPLORACIÓN FÍSICA	ENFERMEDAD A DETECTAR
Signos vitales	Hipertensión, cardiopatía, bradicardia o taquicardia
Altura y peso	Obesidad, trastornos de la alimentación, malabsorción
Agudeza visual y tamaño de las pupilas	Ceguera legal, ausencia de un ojo, anisocoria, ambliopía
Ganglios linfáticos	Enfermedades infecciosas, tumores malignos
Cardiaca (en bipedestación y en decúbito)	Soplos cardíacos, cirugía previa, arritmias
Pulmonar	Asma de esfuerzo de repetición, enfermedad pulmonar crónica
Abdomen	Organomegalia, masas abdominales
Piel	Enfermedades infectocontagiosas (impétigo, herpes, estafilococos, estreptococos)
Genitourinario	Varicocele, criptorquidia, tumores, hernias
Musculoesqueléticos	Lesiones agudas y crónicas, alteraciones físicas (escoliosis)

Tabla 706.3 Problemas de salud y participación en actividades deportivas

ENFERMEDAD	PUDE PARTICIPAR	EXPLICACIÓN
Inestabilidad atlantoaxial (inestabilidad de la articulación entre la primera y la segunda vértebras cervicales)	Sí, con reservas	Es preciso una evaluación individualizada del atleta (especialmente si el deportista tiene síndrome de Down o artritis idiopática juvenil con afectación cervical) para evaluar el riesgo de lesión medular durante la participación en deportes, especialmente si se utiliza un trampolín
Trastorno hemorrágico	Sí, con reservas	Es preciso una evaluación individual del atleta
Diabetes mellitus	Sí	Se puede participar en todos los deportes con una atención adecuada y los ajustes apropiados de la dieta (especialmente la ingesta de carbohidratos), glucemia, hidratación y tratamiento con insulina. Hay que monitorizar la glucemia cada 30 minutos durante el ejercicio continuo y 15 minutos después de finalizar el ejercicio, y al irse a la cama
Trastornos de la conducta alimentaria	Sí, con reservas	Los pacientes con estos problemas precisan una evaluación médica y psicológica antes de la participación
Fiebre	No	Un aumento de la temperatura central puede indicar una patología médica (infección o enfermedad) que suele manifestarse por un aumento del metabolismo y de la frecuencia cardíaca basales. En consecuencia, durante el régimen habitual de ejercicios del deportista, la fiebre puede dar lugar a una mayor acumulación de calor, disminución de la tolerancia al mismo, favorecer los trastornos por calor y aumentar el trabajo cardiopulmonar, reducir la capacidad máxima de ejercicio e incrementar el riesgo de hipertensión debido a una alteración del tono vascular y la deshidratación. En pocas ocasiones la fiebre es una manifestación de miocarditis o de otras infecciones que hacen que el ejercicio sea peligroso
Trastornos por calor	Sí, con reservas	Debido a la mayor probabilidad de recidiva es necesario realizar una evaluación individualizada para determinar la presencia de factores y comportamientos predisponentes y establecer la estrategia de prevención que incluye una suficiente aclimatación (al entorno y para ejercer intensidad y duración), acondicionamiento, hidratación e ingesta de sal, así como otras medidas efectivas para mejorar la tolerancia al calor y reducir el riesgo de lesión por el mismo (p. ej., equipo de protección y configuración de los uniformes)
Infección por VIH	Sí	Debido a que, aparentemente, supone un mínimo riesgo para los demás, el deportista puede practicar todos los deportes que su estado de salud le permita (especialmente si la carga viral es indetectable o muy baja). En todos los atletas es necesario cubrir las lesiones cutáneas y respetar las precauciones universales durante el manejo de sangre o fluidos corporales con sangre visible. Determinados deportes (como la lucha libre y el boxeo) pueden crear situaciones que favorezcan la transmisión vírica (posiblemente hemorragias más erosiones cutáneas); en los atletas con carga vírica detectable se debe aconsejar evitar dichos deportes de alto contacto
Neoplasia maligna	Sí, con reservas	Es necesario realizar una evaluación individualizada del deportista
Trastornos musculoesqueléticos	Sí, con reservas	Es necesario realizar una evaluación individualizada del deportista
Miopatías	Sí, con reservas	Es necesario realizar una evaluación individualizada del deportista
Obesidad	Sí	Debido al riesgo de trastornos por calor, las personas obesas precisan una hidratación y aclimatación adecuadas (al entorno y a la intensidad y duración del ejercicio), hidratación suficiente y posibles modificaciones de la actividad y de la recuperación durante la competición y el entrenamiento
Receptor de un trasplante de órgano (y pacientes que toman fármacos inmunosupresores)	Sí, con reservas	Es necesario realizar una evaluación individualizada antes de practicar deportes con contacto, colisión o contacto limitado. Además del posible riesgo de infecciones, algunos fármacos (p. ej., prednisona) aumentan la tendencia a la formación de hematomas
Infecciones de la piel tales como herpes simple, <i>molluscum contagiosum</i> , verrugas, infecciones estafilocócicas y estreptocócicas (furúnculos, carbunclo, impétigo, <i>Staphylococcus aureus</i> resistente a la meticilina [celulitis y/o abscesos]), sarna y tiñas	Sí, con reservas	Mientras el paciente es contagioso no se permite la participación en gimnasia con colchonetas, artes marciales, lucha ni otros deportes con colisión, contacto o contacto limitado
Esplenomegalia	Sí, con reservas	El paciente con esplenomegalia aguda debe evitar todos los deportes debido al riesgo de rotura. En el caso de una esplenomegalia crónica es necesario realizar una evaluación individualizada antes de participar en deportes con colisión, contacto o contacto limitado

Tabla 706.3 Problemas de salud y participación en actividades deportivas (cont.)

ENFERMEDAD	PUEDE PARTICIPAR	EXPLICACIÓN
ENFERMEDADES CARDIOVASCULARES		
Carditis (inflamación del corazón)	No	La carditis puede provocar una muerte súbita durante el ejercicio
Pericarditis activa	Sí, con reservas	El atleta necesita evaluación individualizada
Hipertensión (presión arterial elevada)	Sí, con reservas	Los atletas con hipertensión >5 mmHg por encima del percentil 99 para su edad, sexo y altura deben evitar el levantamiento de peso y potencia, el culturismo y el entrenamiento de potenciación Aquellos con hipertensión mantenida (percentil >95 para su edad, sexo y altura) deben someterse a evaluación El informe del National High Blood Pressure Education Program Working Group ha definido la prehipertensión y la hipertensión en estadios 1 y 2 en niños y adolescentes menores de 18 años
Cardiopatía congénita (defectos cardiacos estructurales presentes al nacer)	Sí, con reservas	Se recomienda la consulta con un cardiólogo Aquellos que presenten formas leves pueden participar al completo; aquellos con formas moderadas o graves, o sometidos a cirugía, precisan una evaluación. La 36. ^a Conferencia de Bethesda definió la enfermedad leve, moderada y grave para las lesiones cardíacas más frecuentes
Soplo cardíaco	Sí, con reservas	Si el soplo es inocente (no indica cardiopatía) se permite la participación completa. En caso contrario, es necesario realizar una evaluación (consulte cardiopatía congénita y prolapsio de la válvula mitral)
Arritmia (ritmo cardíaco irregular)		
Síndrome de QT largo	Sí, con reservas	Se recomienda la consulta con un cardiólogo. Las personas sintomáticas (dolor torácico, síntope, mareo, disnea u otros síntomas de arritmia) o con signos de insuficiencia mitral durante la exploración física necesitan evaluación; los demás pueden participar sin limitación. Se recomienda prueba genética para canalopatía
Arritmias ventriculares malignas	Sí, con reservas	
Síndrome de Wolff-Parkinson-White sintomático	Sí, con reservas	
Bloqueo cardíaco avanzado	Sí, con reservas	
Historia familiar de muerte súbita o antecedentes de episodio cardíaco inesperado	Sí, con reservas	
Implantación de desfibrilador cardioversor	Sí, con reservas	
Enfermedad cardíaca estructural o adquirida		
Miocardiopatía hipertrófica (sintomática)	No, con reservas	Se recomienda la consulta con un cardiólogo. La 36. ^a Conferencia de Bethesda presentó recomendaciones detalladas. La mayoría de las patologías conllevan un riesgo significativo de muerte súbita de origen cardíaco asociado a ejercicio físico intenso. En la miocardiopatía hipertrófica se precisa una evaluación meticulosa y repetida, ya que las manifestaciones de la enfermedad pueden cambiar durante la etapa final de la adolescencia. El síndrome de Marfan con un aneurisma aórtico también puede producir muerte súbita durante el ejercicio físico intenso. En los atletas que han recibido quimioterapia con antraciclinas puede existir un aumento del riesgo de problemas cardíacos debido a los efectos cardiotóxicos de los fármacos, por lo que en esta población se ha de tener precaución con el entrenamiento de resistencia aeróbica; puede permitirse el entrenamiento de fuerza que evite contracciones isométricas. Se precisa una evaluación individual
Miocardiopatía dilatada (sintomática)	No, con reservas	
Trastornos de las arterias coronarias	No, con reservas	
Miocardiopatía arritmogéna del ventrículo derecho	No, con reservas	
Fiebre reumática aguda con carditis	No, con reservas	
Síndrome de Ehlers-Danlos, forma vascular	No, con reservas	
Síndrome de Marfan	Sí, con reservas	
Prolapso valvular mitral	Sí, con reservas	
Uso de antraciclina	Sí, con reservas	
Vasculitis, enfermedad vascular	Sí, con reservas	
Enfermedad de Kawasaki (vasculitis de las arterias coronarias)	Sí, con reservas	Se recomienda la consulta con un cardiólogo. Es precisa una evaluación individual en base a la actividad de la enfermedad, cambios patológicos y régimen médico
Hipertensión pulmonar	Sí, con reservas	
OJOS		
Deportista con un solo ojo funcional	Sí, con reservas	El deportista con un solo ojo funcional tiene una agudeza visual corregida menor del 20/40 en el ojo con menos agudeza. Estos deportistas sufrirían una incapacidad significativa si el mejor ojo presentara una lesión grave, igual que aquellos que ya han perdido un ojo. Específicamente, en los atletas con un solo ojo no se recomienda el boxeo ni las artes marciales de contacto, ya que en estos casos la protección ocular no es práctica ni está permitida. Algunos deportistas sometidos a cirugía ocular o con una lesión ocular grave pueden tener un riesgo elevado de lesión por la debilidad del tejido ocular. El uso de protectores oculares aprobados por la American Society for Testing and Materials y de otro material de protección puede permitir la participación en la mayoría de los deportes, pero debe evaluarse de modo individual
Pérdida de un ojo	Sí, con reservas	
Desprendimiento de retina o historia familiar de desprendimiento de retina a edad joven	Sí, con reservas	
Miopía elevada	Sí, con reservas	
Enfermedades del tejido conjuntivo, como enfermedad de Marfan o síndrome de Stickler	Sí, con reservas	
Antecedente de cirugía intraocular o de lesión ocular grave	Sí, con reservas	
Conjuntivitis, infecciosa	No, con reservas	Los atletas con conjuntivitis infecciosa no deben participar en natación
GASTROINTESTINAL		
Síndromes de malabsorción (enfermedad celíaca o fibrosis quística)	Sí, con reservas	Se precisa una evaluación individualizada del atleta de posible malnutrición general o de déficits específicos que puedan producir trastornos de la coagulación u otros defectos; con el tratamiento apropiado se pueden tratar de forma adecuada estos déficits para permitir las actividades normales
Síndrome de intestino corto u otros trastornos que precisen un apoyo nutricional especializado, tales como nutrición parenteral o enteral	Sí, con reservas	Se precisa una evaluación individualizada del atleta para deportes de colisión, contacto o de contacto limitado En caso de catéteres venosos centrales o permanentes podría ser necesario tener en cuenta consideraciones especiales para las actividades y preparación para las posibles urgencias producidas por traumatismos inesperados en los dispositivos

Tabla 706.3 Problemas de salud y participación en actividades deportivas (cont.)

ENFERMEDAD	PUEDE PARTICIPAR	EXPLICACIÓN
Hepatitis, infecciosa (principalmente hepatitis C)	Sí	Todos los atletas deberán recibir vacunación para la hepatitis B antes de participar. El deportista puede practicar todos los deportes que su estado de salud le permita debido a que el riesgo de contagio es mínimo. Es necesario cubrir las lesiones cutáneas y respetar las precauciones universales durante el manejo de sangre o fluidos corporales con sangre visible
Hepatomegalia	Sí, con reservas	Si se trata de un aumento de tamaño agudo hay que evitar el deporte debido al riesgo de rotura Si se trata de un aumento de tamaño crónico es necesario realizar una evaluación individual antes de practicar deportes con contacto, colisión o contacto limitado
Diarrea, infecciosa	No, con reservas	Los pacientes con enfermedad hepática crónica pueden presentar cambios en la función hepática que afecten a su estado de ánimo, estado mental, coagulación y estado nutricional A menos que sea leve y el atleta esté completamente hidratado no se debe participar, ya que la diarrea puede aumentar el riesgo de deshidratación y de trastornos por el calor (v. fiebre)
GENITOURINARIO		
Ausencia de un riñón	Sí, con reservas	Es necesario realizar una evaluación individual antes de practicar deportes con contacto, colisión o contacto limitado Los equipos de protección pueden reducir el riesgo de lesión al riñón que permanece lo suficiente como para permitir la participación en la mayoría de los deportes, siempre que la protección permanezca colocada durante la actividad
Ausencia de un ovario	Sí	El riesgo de lesión grave del ovario restante es mínimo
Embarazo y posparto	Sí, con reservas	Se precisa una evaluación individual del atleta A medida que avanza el embarazo serán precisas modificaciones de las rutinas habituales de ejercicio; se deben evitar las actividades con alto riesgo de caídas o de traumatismos abdominales Durante el embarazo también se deben evitar el buceo y las actividades que suponen riesgo de mal de altura Tras el parto, los cambios fisiológicos y morfológicos del embarazo tardan 4-6 semanas en volver al nivel de antes del embarazo En ciertos deportes es necesario el uso de un protector especial
TRASTORNOS NEUROLÓGICOS		
Parálisis cerebral	Sí, con reservas	Se precisa una evaluación de la capacidad funcional del atleta para realizar las actividades específicas del deporte
Antecedentes de traumatismo craneoencefálico o medular grave, incluyendo craneotomías, hematoma epidural, hematoma subdural, hemorragia intracerebral, síndrome de segundo impacto, malformación vascular y fractura cervical	Sí, con reservas	Es necesario realizar una evaluación individualizada para los deportes de colisión, contacto o contacto limitado
Antecedentes de concusión simple (traumatismo craneoencefálico leve), concusiones simples múltiples y/o concusiones complejas	Sí, con reservas	Se precisa una evaluación individual del atleta Los estudios aconsejan un enfoque conservador en el manejo de las concusiones, que incluye no participar en actividades atléticas mientras se presenten síntomas o cuando se detecten déficits de juicio o cognitivos, seguido de un retorno gradual a las actividades plenas
Cefalea recurrente	Sí	Se precisa una evaluación individual del atleta
Trastorno convulsivo controlado	Sí	El riesgo de un ataque durante el ejercicio es mínimo
Trastorno convulsivo mal controlado	Sí, con reservas	Es necesario realizar una evaluación individualizada en el caso de los deportes con contacto, colisión o contacto limitado Hay que evitar los siguientes deportes sin contacto: tiro con arco, tiro con arma de fuego, natación, levantamiento de peso o potencia o deportes de altura, ya que si se produce un ataque existe un riesgo grave para la persona o para los acompañantes
Plexopatía recidivante (quemazón o parestesias) y neuroapraxia cervical con defectos persistentes	Sí, con reservas	Es precisa una evaluación individual del paciente para deportes con colisiones, contacto o contacto limitado; para volver a la práctica una referencia importante es la recuperación de la fuerza normal
TRASTORNOS PULMONARES		
Compromiso pulmonar, como fibrosis quística	Sí, con reservas	Es necesario realizar una evaluación individual, pero en general puede practicarse cualquier deporte si la oxigenación es adecuada durante una prueba de ejercicio Los pacientes con fibrosis quística precisan una buena aclimatación e hidratación para reducir el riesgo de enfermedad por calor
Asma	Sí	Con información y medicación adecuadas solo los deportistas con asma grave deben modificar su participación En aquellos que utilizan inhaladores se recomienda tener un plan de acción por escrito y el uso diario de un medidor de flujo espiratorio máximo En los atletas con asma el buceo puede ser peligroso

Tabla 706.3

Problemas de salud y participación en actividades deportivas (cont.)

ENFERMEDAD	PUEDE PARTICIPAR	EXPLICACIÓN
Infeción aguda del tracto superior	Sí, con reservas	La obstrucción de las vías respiratorias altas puede alterar la función pulmonar Es necesario realizar una evaluación individualizada, excepto en el caso de enfermedad leve (v. fiebre)
TRASTORNOS REUMATOLÓGICOS		
Artritis idiopática juvenil	Sí, con reservas	En los atletas con artritis idiopática juvenil sistémica o pauciarticular e historia de afectación de la columna cervical es preciso realizar radiografías de C1 y C2 para evaluar el riesgo de lesión medular cervical En los atletas con artritis sistémica o asociada a HLA-B27 es preciso realizar una evaluación cardiovascular de las posibles complicaciones cardíacas durante el ejercicio En los pacientes con <i>micrognathia</i> (mordida abierta y exposición de dientes) es útil el uso de protectores de mordida Cuando existe uveítis hay un mayor riesgo de lesión ocular traumática; se recomienda una evaluación por el oftalmólogo En los atletas con visión reducida se deben seguir las directrices para los atletas con función de un solo ojo
Dermatomiositis juvenil, miositis idiopática	Sí, con reservas	Los atletas con dermatomiositis juvenil o lupus eritematoso sistémico con afectación cardíaca precisan valoración por el cardiólogo antes de iniciar la participación. Los atletas que reciben tratamiento sistémico con corticoides presentan un mayor riesgo de fracturas osteoporóticas y de necrosis avascular, que debe evaluarse antes de otorgar el permiso; los pacientes que reciben fármacos inmunosupresores presentan un mayor riesgo de infecciones graves. Cuando la miositis está en fase activa se deben evitar las actividades deportivas. En los atletas con miositis idiopática y otras miopatías, la rabdomiolisis durante el ejercicio intenso puede producir lesión renal. En la dermatomiositis juvenil y el lupus eritematoso sistémico existe fotosensibilidad, por lo que es preciso el uso de protección solar en las actividades al aire libre. Cuando existe fenómeno de Raynaud la exposición al frío puede suponer riesgo para las manos y pies
Lupus eritematoso sistémico	Sí, con reservas	
Fenómeno de Raynaud	Sí, con reservas	
ANEMIA DE CÉLULAS FALCIFORMES		
Anemia de células falciformes	Sí, con reservas	Es necesario realizar una evaluación individualizada En general, si el estado de la enfermedad lo permite, pueden practicarse todos los deportes, excepto los que implican un esfuerzo muy intenso, colisión y contacto. Hay que evitar el calentamiento excesivo, la deshidratación y el frío La participación en actividades a altitud elevada, especialmente en los deportistas que no están aclimatados, también puede presentar riesgo de crisis falciforme
Rasgo falciforme	Sí	Los atletas con rasgo falciforme no presentan aumento del riesgo de muerte súbita o de otros problemas médicos durante la participación en actividades atléticas en condiciones ambientales normales; sin embargo, cuando se realiza el ejercicio en condiciones extremas de calor y humedad o a elevada altitud, en algunos casos raros se han producido esas complicaciones catastróficas Los atletas con rasgo falciforme, al igual que todos los atletas, se deben aclimatar de forma progresiva al ambiente y a la intensidad y duración de las actividades y deberían hidratarse lo suficientemente para reducir el riesgo de patologías por calor relacionadas con la actividad y/o de rabdomiolisis De acuerdo con las directrices de tratamiento de los National Institutes of Health, el rasgo falciforme no es una contraindicación para la participación en actividades de competición de atletismo y no son precisas pruebas de detección selectivas antes de la participación Se precisan más estudios para una evaluación completa de los posibles riesgos y beneficios de los programas de cribado de rasgo falciforme en los atletas

Esta tabla está diseñada para su uso por personal sanitario y no sanitario. «Es necesario realizar una evaluación» significa que un médico, con el conocimiento y la experiencia adecuados, debe evaluar la seguridad de un deporte concreto para una persona con una enfermedad determinada. A no ser que se especifique otra cosa, esto se debe a la variabilidad de la gravedad del trastorno, al riesgo de lesión secundaria a deportes específicos o a ambas cosas.

De Rice SG; the Council on Sports Medicine and Fitness, American Academy of Pediatrics: Medical conditions affecting sports participation, *Pediatrics* 121:841-848, 2008.

previos: mareos, dolor torácico, síncope, palpitaciones, falta de aire y/o una historia familiar de muerte súbita precoz. En Estados Unidos no se recomienda realizar radiografías de tórax, electrocardiogramas ni ecocardiogramas (ECO) como métodos de diagnóstico prospectivo. Si se sospecha una cardiopatía, por el antecedente de un síncope, presíncope, palpitaciones, disnea excesiva durante el ejercicio, un antecedente familiar de miocardiopatía hipertrófica, una prolongación del QT o un síndrome de Marfan, debe completarse la evaluación con un electrocardiograma de 12 derivaciones, un ECO, un Holter o, incluso, un monitor de captura y una prueba de esfuerzo con monitorización

ECG. Las recomendaciones sobre la práctica deportiva en presencia de una cardiopatía deben consultarse con el cardiólogo.

En la tabla 706.3 se recogen las **contraindicaciones y limitaciones** para la práctica deportiva en ciertas enfermedades según la Academia Americana de Pediatría. En la figura 706.1 se clasifican los diferentes deportes según el grado de esfuerzo y en la tabla 706.4 según el tipo de contacto. Hay pacientes que pueden desechar participar en deportes en contra del consejo médico y, de hecho, esto ha sucedido así en el caso de los deportes profesionales. La sección 504(a) del *Rehabilitation Act* de 1973 prohíbe la discriminación de los deportistas

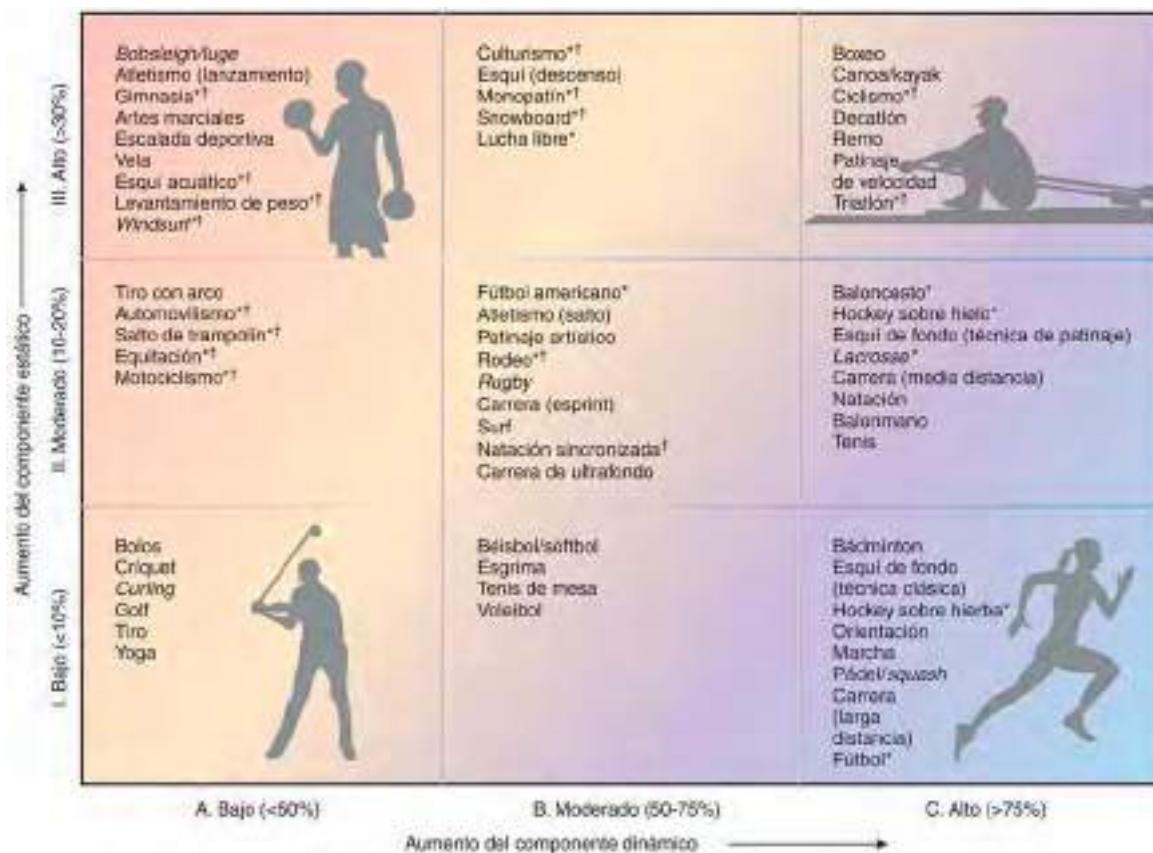


Fig. 706.1 Clasificación de los deportes. Esta clasificación está basada en el pico máximo de los componentes estático y dinámico que se consigue durante la competición; sin embargo, se pueden alcanzar valores incluso más altos. El aumento del componente dinámico se define en términos del porcentaje estimado de consumo máximo de oxígeno ($\text{Vo}_2 \text{ máx.}$) alcanzado y da lugar a un aumento del gasto cardíaco. El incremento del componente estático está relacionado con el porcentaje estimado de contracción voluntaria máxima que se alcanza y da lugar a un aumento de la carga de la presión arterial. Las demandas cardiovasculares más bajas (gasto cardíaco y presión arterial) se muestran en el color más pálido. A medida que se incrementa la carga dinámica aumenta la intensidad del color azul, y a medida que se incrementa la carga estática aumenta la intensidad del color rojo. Nótese la transición gradual entre las categorías, que deben individualizarse según la posición del jugador y el estilo de juego. *Riesgo de impacto corporal (v. tabla 706.4). †Aumento del riesgo si se produce un síncope. (Modificada de Mitchell JH, Haskell W, Snell P, et al: 36th Bethesda conference. Task force 8: classification of sports. J Am Coll Cardiol 45:1364-1367, 2005).

Tabla 706.4 Deportes según riesgo de impacto y formación académica

	SECUNDARIA	BACHILLER/UNIVERSIDAD	SECUNDARIA	BACHILLER/UNIVERSIDAD
Impacto esperado	Fútbol americano Hockey sobre hielo Lacrosse Lucha libre Karate/Judo Esgrima Boxeo	Fútbol americano Fútbol Hockey sobre hielo Lacrosse Baloncesto Lucha libre Karate/Judo Esquí alpino Squash Esgrima Boxeo	Impacto no esperado	Béisbol/softball Críquet Golf Tiro deportivo Gimnasia Voleibol Natación Atletismo Tenis Patinaje artístico Esquí de fondo Remo Pesca Tiro con arco
Puede ocurrir impacto	Fútbol Baloncesto Hockey sobre hierba Esquí alpino Equitación Squash Ciclismo	Hockey sobre hierba Equitación Ciclismo Béisbol/softball Gimnasia Patinaje artístico	Levantamiento de pesas Bádminton	

De la American Academy of Pediatrics, Committee on Sports Medicine and Fitness: Medical conditions affecting sports participation, *Pediatrics* 107:1205, 2001.

discapacitados si tienen las capacidades/habilidades necesarias para practicar un deporte de competición. Este aspecto fue confirmado en el *Americans with Disabilities Act* de 1990. Un deportista aficionado no tiene el derecho absoluto de decidir su participación en deportes de competición. La participación en estos deportes se considera un privilegio y no un derecho. La *Knapp v Northwestern University* señaló que «las decisiones médicas difíciles sobre problemas médicos

complejos pueden tomarlas los médicos responsables ejerciendo un juicio prudente (que será necesariamente conservador cuando las pruebas científicas sean controvertidas o inexistentes), basándose en las recomendaciones de consultores especialistas o en las directrices establecidas por un grupo de expertos».

La bibliografía está disponible en *Expert Consult*.

Capítulo 707

Tratamiento de las lesiones musculoesqueléticas

Aaron M. Karlin, Nicholas P. Goyeneche
y Kevin P. Murphy

MECANISMO DE LESIÓN

Lesiones agudas

La mayoría de las lesiones musculoesqueléticas son esguinces, distensiones y contusiones. Un **esguince** es la lesión de un ligamento o cápsula articular. La mayoría de los esguinces son grado I-III. Un esguince de *grado I* se define como un daño leve en un ligamento o ligamentos sin inestabilidad de la articulación afectada. Un esguince de *grado II* se considera una rotura parcial del ligamento, que se alarga hasta el punto de presentar una laxitud excesiva. Un esguince de *grado III* es una rotura completa del ligamento con inestabilidad de la articulación afectada. Una **distensión** es una lesión en un músculo o tendón y también se clasifica de I-III. Las distensiones musculares de *grado I* implican la interrupción de solo unas pocas fibras musculares, el dolor es de leve a moderado y el arco de movilidad y la fuerza son normales o casi normales. Las distensiones de *grado II* representan un desgarro parcial más importante del músculo y, con frecuencia, implican la disminución del arco de movilidad y de la fuerza. Las distensiones de *grado III* se definen como una rotura completa de la unidad musculotendinosa. En la exploración física, los esguinces de *grado III* y, a menudo, los de *grado II*, muestran equimosis y una depresión palpable en el lugar de la lesión. Una **contusión** es una lesión por aplastamiento en cualquier tejido blando. La historia de la lesión es especialmente útil en la evaluación de un traumatismo musculoesquelético. Las lesiones más graves, que indican un trastorno interno de la articulación, pueden presentar signos y síntomas agudos como hinchazón inmediata, deformidad, entumecimiento o debilidad con «fallo articular», un chasquido sordo y doloroso, un bloqueo mecánico de la articulación o inestabilidad.

Lesiones por sobrecarga

Estas lesiones están causadas por microtraumatismos repetitivos que superan la velocidad de reparación del organismo. Pueden afectar a músculos, tendones, huesos, bolsas sinoviales, cartílagos y nervios. Pueden producirse en cualquier deporte, pero se ven con más frecuencia en los que consisten en un movimiento repetitivo como la natación, la carrera, el tenis y la gimnasia. Los factores causales de las lesiones por sobrecarga pueden considerarse como

extrínsecos (es decir, errores de entrenamiento, equipamiento deficiente o superficie de trabajo inadecuada) e intrínsecos (es decir, anatomía del atleta y enfermedades médicas). Los errores de entrenamiento son el factor que se identifica con más frecuencia. Por ejemplo, al comienzo del programa de entrenamiento, los deportistas pueden incumplir la «regla del 10%»: no aumentar la duración o la intensidad del entrenamiento más de un 10% por semana. Los factores intrínsecos incluyen: la biomecánica anormal, debida a causas anatómicas tales como la dismorfia de miembros inferiores, los pies planos, los pies cavos, la coalición tarsiana, el talón en valgo, la torsión tibial externa y la anteversión femoral; el desequilibrio muscular; la falta de flexibilidad; y los problemas de salud (falta de preparación, defectos nutricionales, amenorrea y obesidad). Hay que interrogar al deportista acerca de las características de su entrenamiento. Específicamente los corredores, por ejemplo, deben informar sobre el calzado, la ortesis o rodillera, la superficie de carrera, el kilometraje o tiempo de carrera semanal, la velocidad o el entrenamiento en cuestas, así como sobre las lesiones previas y su rehabilitación. Cuando se identifican los factores causales pueden modificarse o evitarse de forma que, tras la rehabilitación, el deportista no reanude el mismo régimen y sufra una recaída.

En los deportistas que realizan un entrenamiento intenso que provoca una lesión por uso excesivo, no siempre es necesario restringir todo tipo de deporte. El tratamiento incorpora una reducción de la carga de trabajo (reposo relativo) combinado con un programa de rehabilitación diseñado para que pueda reanudar su actividad lo antes posible reduciendo al mínimo el riesgo de recaída. La identificación temprana de una lesión por sobrecarga requiere una menor modificación del programa de entrenamiento.

Se ha convertido en una práctica común para los atletas jóvenes especializarse en un único deporte, comprometiéndose a un régimen de entrenamiento que abarca un año entero. Esta práctica debería desaconsejarse, ya que algunos estudios de investigación lo han relacionado con el *burnout* y con un descenso en la motivación y la satisfacción, así como con el aumento en las lesiones por sobrecarga. Esto es especialmente evidente en el béisbol, donde la repetición continua y la gran fuerza de movimiento de lanzamiento puede dañar los tejidos en el codo y el hombro de los atletas en formación. Se debe aconsejar al atleta y a sus padres la práctica de distintos deportes, lo que puede incrementar su satisfacción y desempeño deportivo.

Los objetivos del tratamiento en las lesiones por sobrecarga son el control del dolor y la contractura para rehabilitar la flexibilidad, la fuerza, la potencia y los déficits propioceptivos (**tabla 707.1**). En muchas lesiones por sobrecarga, el papel de la inflamación en el proceso es mínimo. En las lesiones tendinosas, el término *tendinitis* ha dejado de usarse, ya que la histopatología de los tendones afectados muestra una escasa o nula inflamación. En su lugar, hay evidencia de lesiones microscópicas en el tejido. Muchas de estas entidades se denominan, más correctamente, **tendinosis** y, cuando el tejido del tendón es cicatrizial y marcadamente alterado, **tendinopatía**. En el tratamiento de la tendinosis, la medicación antiinflamatoria está menos indicada, excepto como analgésico.

Están surgiendo tratamientos novedosos para tratar efectivamente las tendinopatías, junto con el avance y la implementación de la ecografía

Tabla 707.1 Estadificación de las lesiones por sobrecarga

GRADO	SÍNTOMAS	TRATAMIENTO
I	Dolor solo tras la actividad No interfiere con el rendimiento o la intensidad Edema generalizado Desaparece antes de la siguiente sesión	Modificación de la actividad, considerar entrenamiento cruzado, programa de rehabilitación domiciliaria
II	Dolor mínimo durante la actividad No interfiere con el rendimiento Dolor más localizado a la palpación	Modificación de la actividad, entrenamiento cruzado, programa de rehabilitación domiciliaria
III	El dolor interfiere con la actividad y el rendimiento Área definida de dolor Suele desaparecer entre sesiones	Modificación significativa de la actividad, muy recomendado el entrenamiento cruzado, programa de rehabilitación domiciliaria y fisioterapia ambulatoria
IV	Dolor con actividades cotidianas El dolor no desaparece entre sesiones Notable interferencia con el rendimiento y la intensidad del entrenamiento	Interrumpir la actividad de forma temporal, solo entrenamiento cruzado, analgesia oral, programa de rehabilitación domiciliaria y fisioterapia intensiva ambulatoria
V	El dolor interfiere con las actividades cotidianas Signos de lesión del tejido (p. ej., edema) Síntomas crónicos o recidivantes	Interrupción prolongada de la actividad, solo entrenamiento cruzado, analgesia oral, programa de rehabilitación domiciliaria y fisioterapia intensiva ambulatoria

musculoesquelética en la práctica clínica. Con ayuda de la ecografía, áreas patológicas del tejido del tendón pueden tratarse con inyecciones de sangre autóloga o plasma rico en plaquetas para estimular una respuesta inflamatoria y una mayor recuperación. A pesar de que la terapia con plasma rico en plaquetas es popular, la evidencia de su efectividad no es concluyente. El tejido patológico se puede tratar con una fenestración percutánea o tenotomía, y las adhesiones de la almohadilla grasa del tendón se pueden tratar mediante el raspado mecánico con agujas o técnicas de hidrodissección con el uso de ecografía.

EVALUACIÓN INICIAL DE LA EXTREMIDAD LESIONADA

Inicialmente, el examinador debe determinar el estado de los pulsos periféricos y la velocidad de relleno capilar, así como la función motora y sensitiva para descartar una lesión vasculonerviosa. Las prioridades son mantener la integridad vascular y la estabilidad esquelética.

Los criterios para la asistencia inmediata y una consulta rápida con el especialista son el compromiso vascular, el compromiso neurológico y la fractura abierta. En esta última, la herida debe cubrirse con compresas empapadas en suero fisiológico, conviene colocar un vendaje almohadillado y una férula en la extremidad lesionada. En las zonas de excesiva hemorragia activa hay que aplicar compresión manual. Los criterios adicionales son un corte profundo sobre una articulación, una luxación irreductible, una rotura de grado III (completa) de una unidad musculotendinosa y las fracturas desplazadas y anguladas.

TRANSICIÓN DEL TRATAMIENTO INMEDIATO A LA VUELTA AL DEPORTE

La rehabilitación de una lesión musculoesquelética debe iniciarse el mismo día en que se produce.

Fase 1

No aumentar la gravedad de la lesión, controlar el edema y el dolor, reducir al mínimo la pérdida de fuerza y flexibilidad. Se deben aplicar los principios PRICE (Protection, Rest, Ice, Compression, Elevation): Protección, Reposo, Hielo, Compresión y Elevación). Las muletas, las férulas neumáticas para los esguinces de tobillo, los cabestrillos para las lesiones de los brazos y las vendas elásticas (10-20 cm) para compresión son elementos útiles en el inventario médico. El hielo se puede aplicar directamente sobre la zona lesionada, según tolerancia, durante 20 minutos seguidos, tres o cuatro veces al día hasta que el edema ceda. La compresión impide que la hemorragia continúe y que el edema progrese, pero no debe impedir la perfusión. La elevación de la extremidad favorece el retorno venoso y mejora el edema. La analgesia puede lograrse con antiinflamatorios no esteroideos o paracetamol.

Los ejercicios isométricos de fortalecimiento y los ejercicios de arco de movilidad deben iniciarse tan pronto como sea posible hacerlo sin dolor ya que este inhibe la contracción muscular completa. Si el dolor y el desuso consiguiente persisten días o semanas se produce una atrofia muscular. La información sobre la naturaleza de la lesión y los ejercicios de rehabilitación incluye recomendaciones por escrito y dibujos para demostrar la utilidad de los ejercicios.

Fase 2

Mejorar la potencia y del arco de movilidad (p. ej., flexibilidad) al tiempo que las estructuras se curan. Cuando la potencia y la flexibilidad mejoran, y las actividades cotidianas no provocan dolor, se retiran los elementos de protección del paciente. A continuación, la flexibilidad puede ser abordada con un programa de estiramiento específico que se mantiene durante 15-20 segundos con 3-5 repeticiones una o dos veces al día. El fisioterapeuta o el entrenador pueden ayudar mucho en este proceso. Puede ser necesario usar elementos de protección durante la práctica deportiva. La natación, la carrera acuática y la bicicleta estática son buenos ejercicios aeróbicos de bajo impacto que permiten a la extremidad lesionada usarla sin dolor, al tiempo que se mantiene el estado de forma cardiovascular.

Fase 3

Lograr una potencia y flexibilidad normales en las estructuras lesionadas y mantener o mejorar el estado de forma cardiovascular. La potencia y la resistencia mejoran en circunstancias controladas con el uso de cintas elásticas y ejercicios de cadena cinética cerrada para luego progresar utilizando máquinas de ejercicio y después pesas. El entrenamiento adicional de la sensibilidad propioceptiva permite al deportista recuperar la sensibilidad cinestésica, crítica para la función y estabilidad articulares.

Fase 4

Vuelta al ejercicio o a la competición sin limitaciones. Cuando el deportista ha alcanzado un rango de movimiento, potencia, propiocepción y resistencia normales puede comenzar con los ejercicios específicos de su deporte. El deportista pasará del programa de rehabilitación a la rehabilitación funcional apropiada para su deporte. No es adecuada la rehabilitación mediante participación en deportes de sustitución; es mejor una recuperación funcional, progresiva y escalonada mediante un programa de juego/actividad completo. Por ejemplo, la recuperación de un jugador de baloncesto de una lesión de tobillo debe comenzar por un programa de andar-carrera-aceleración-corte antes de volver a la competición. Si presenta dolor en cualquier fase de esta secuencia, el deportista debe parar, aplicarse frío, evitar la carrera durante 1-2 días, continuar realizando los ejercicios de estabilidad del tobillo, reanudar la carrera con menor intensidad y avanzar de modo progresivo.

Reposo relativo y recomendaciones para reanudar la actividad deportiva

Reposo relativo se refiere al concepto en el que el deportista, después de la rehabilitación, retoma las actividades deportivas cuidando que las estructuras lesionadas no sufran durante o en las 24 horas siguientes a la actividad. Si no se hace así, es posible que se produzca un retraso en la recuperación.

ESTUDIOS DE IMAGEN

Las modalidades de imagen tradicionales tales como, rayos X, RM y TC están bien establecidas en los estudios de rutina para el diagnóstico de la lesión musculoesquelética. El diagnóstico por ecografía gana popularidad a medida que la tecnología hace avances en la resolución de imágenes y en la practicidad de la ubicación del equipo médico en un entorno clínico. Una ventaja evidente de la ecografía es la ausencia de radiación. Además, se tolera mejor por parte de los niños más pequeños, que podrían tener dificultades en el cumplimiento de los protocolos de la RM y la TC. El movimiento dinámico o la carga de un miembro, articulación o estructura pueden ofrecer información valiosa para el diagnóstico, y pueden compararse fácilmente con la contralateral. Las sensaciones de chasquido o ruptura, la sospecha de hematomas intramusculares, las fracturas por sobrecarga y el escrutinio del diagnóstico de torceduras, esguinces y tendinopatías son aplicaciones de alto rendimiento de la ecografía musculoesquelética para el diagnóstico. La ecografía, además, puede mejorar la exactitud de las inyecciones terapéuticas, mejorando su eficacia y, al mismo tiempo, reduciendo los efectos adversos por una colocación errónea de la aguja.

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DEL DOLOR MUSCULOESQUELÉTICO

El dolor musculoesquelético como síntoma de presentación puede estar causado por traumatismos, procesos reumáticos, infecciosos, hematológicos, psicológicos, congénitos y oncológicos, especialmente en menores de 12 años. Los síntomas como fatiga, pérdida de peso, erupción cutánea, molestias articulares múltiples, fiebre, enfermedad reciente o crónica y persistencia del dolor a pesar del tratamiento conservador sugieren un diagnóstico diferente de los traumatismos deportivos. La posibilidad de maltrato a menores, incluyendo el abuso sexual, como etiología no debe pasarse por alto, ya que afecta a todos los estratos socioeconómicos. La incongruencia entre la anamnesis y los hallazgos de la exploración física deben llevar a ampliar la evaluación. Una revisión negativa de los sistemas, con el antecedente de un traumatismo compatible con los hallazgos físicos, señala una etiología deportiva.

La bibliografía está disponible en *Expert Consult*.

707.1 Lesiones del cartílago de crecimiento

Aaron M. Karlin, Nicholas P. Goyeneche
y Kevin P. Murphy

Aproximadamente el 20% de las lesiones deportivas pediátricas atendidas en los servicios de urgencias es una fractura. El 25% de estas fracturas afecta a la fisis (v. cap. 703). El crecimiento de los huesos largos se produce en tres zonas y es susceptible a las lesiones. El hueso inmaduro puede sufrir una lesión aguda en la epífisis (p. ej., fracturas de Salter-Harris, v. cap. 703.2), la superficie articular (p. ej., osteocondritis disecante [OCD]) o la apófisis (p. ej., fracturas por avulsión). Los varones sufren cerca del doble de frac-

turas epifisarias que las mujeres. La incidencia máxima de estas fracturas se produce durante la velocidad máxima de crecimiento (mujeres: 12 ± 2 años de edad; varones: 14 ± 2 años de edad). La fisis es un cartílago de crecimiento de compresión y es responsable del crecimiento longitudinal del hueso. La apófisis es una prominencia ósea donde se inserta un tendón y es un cartílago de crecimiento de tracción. Las epífisis son los extremos proximal y distal de los huesos largos y están recubiertas de cartílago articular.

Las **lesiones fisarias** de la extremidad superior se ven con más frecuencia en el radio distal, en el niño o en el adolescente, y normalmente se deben a la aplicación de una fuerza excesiva sobre la extremidad superior. Las lesiones de esta naturaleza se pueden ver en los deportistas, incluyendo los que participan en gimnasia, animación deportiva, patinaje sobre hielo, *hockey* y levantamiento de pesas. Los mecanismos de lesión incluyen caídas sobre la mano extendida o la dorsiflexión y carga axial repetitiva a través del radio distal (v. cap. 713). Se puede ver dolor crónico en la muñeca hasta en el 79% de los gimnastas jóvenes, sobre todo en las chicas gimnastas de entre 12 y 14 años, comúnmente denominado **muñeca de gimnasta** (v. cap. 701). Con la carga axial repetitiva, se puede inducir una isquemia metafisaria temporal que impide la calcificación del cartílago y ocasione que la fisis se ensanche. Con el ensanchamiento de la fisis radial distal, se pueden producir microfracturas. Las manifestaciones clínicas incluyen dolor en la parte radial y dorsal de la muñeca, en particular con las actividades que implican hiperextensión pasiva y activa, y que se alivia con la suspensión de la actividad desencadenante. A menudo se observa sensibilidad o dolor focal alrededor de la circunferencia del radio distal. El diagnóstico diferencial incluye fracturas de los metacarpianos, fractura del escafoides y, en el niño mayor o adolescente, tenosinovitis de De Quervain. Siempre debe tenerse en cuenta en un niño con una muñeca hinchada y dolorosa la posibilidad de una artritis idiopática juvenil, sin excluir la existencia de una neoplasia o un proceso infeccioso. Las radiografías de la muñeca pueden ser útiles, sobre todo cuando se comparan con la extremidad contralateral. Las radiografías pueden mostrar ensanchamiento de la fisis con cambios quísticos que afectan al segmento metafisario, ruptura de la epífisis distal y, en etapas posteriores, varianza cubital positiva. La gammagrafía ósea puede ser útil para las fracturas por estrés, seguida, si es necesario, de resonancia magnética. Se siguen los principios PRICE, junto con el tratamiento del dolor con analgésicos no narcóticos. Las epifisiólisis tipos I y II de Salter-Harris se pueden tratar con reducción cerrada e inmovilización. En un deportista con una varianza cubital positiva significativa puede ser necesaria una osteotomía de acortamiento. Las lesiones fisarias en la rodilla (fémur distal, tibia proximal) son raras, mientras que las del tobillo (comúnmente perón distal) son más frecuentes (normalmente como resultado de una lesión por inversión) y predominan las fracturas de Salter -Harris grado I.

Los trastornos del crecimiento tras una lesión de la placa de crecimiento dependen de la localización y de la parte de la epífisis fracturada. Estos factores influyen en la probabilidad de que se forme una barra fisaria con detención del crecimiento. En la extremidad superior, las zonas que más contribuyen al crecimiento longitudinal son el húmero proximal y el cíbito/radio distal, mientras que en las extremidades inferiores el fémur distal y la tibia/perón proximal son las que más contribuyen al crecimiento longitudinal. Las lesiones de estas regiones tienen más probabilidad de causar un trastorno del crecimiento que las lesiones epifisarias en los otros extremos de estos huesos largos. El tipo de fractura fisaria relacionada con el riesgo de alteración del crecimiento se describe mediante el sistema de clasificación de Salter-Harris (v. tabla 706.2). Las lesiones tipo I son las que producen menos alteraciones del crecimiento, mientras que las de grado V son las que se asocian con mayor frecuencia a alteraciones del crecimiento.

La **osteochondritis disecante** (OCD) afecta al hueso subcondral y al cartílago que lo recubre (v. cap. 697). En las necrosis avasculares, el hueso subcondral y el cartílago articular se pueden aplinar, reblanecer o desprenderse en fragmentos. La etiología es desconocida, pero puede estar relacionada con traumatismos repetidos en algunos casos. La OCD se presenta muy frecuentemente en las extremidades inferiores en la rodilla, afectando la cara lateral del cóndilo femoral medial en el 70% de los pacientes, el cóndilo femoral lateral en el 20% y la rótula en el 10% (fig. 707.1). En las extremidades superiores se ve con más frecuencia en el codo, afectando el *capitellum*, y a menudo está asociada con actividades de repetición que involucran sobrecarga de lanzamiento o balanceo (p. ej., béisbol). Otras zonas en las que se identifican lesiones de OCD son el tobillo (astrágalo) y la cabeza radial. La OCD afecta a los deportistas en la segunda década de la vida. La presentación clínica más frecuente es un dolor vago mal localizado en la articulación. Rara vez existe un antecedente traumático agudo reciente. Algunas lesiones pueden ser asintomáticas, diagnosticadas en radiografías «rutinarias», mientras que



Fig. 707.1 Osteocondritis disecante en el codo. (Copyright Laurel Sauer, 2017.)

otras se manifiestan por derrame articular, dolor, limitación de la movilidad y síntomas mecánicos (p. ej., bloqueos, chasquidos o crepitación). La actividad suele empeorar el dolor.

Puede que la exploración física no muestre ningún hallazgo específico. En ocasiones se observa dolor a la palpación profunda sobre el cóndilo afectado. El diagnóstico se suele realizar con las radiografías simples. Cuando existe sospecha de OCD en la rodilla, puede obtenerse una proyección del túnel, ya que muestra mejor los dos tercios posteriores del cóndilo femoral. El tratamiento de la osteocondritis disecante sigue siendo controvertido. A menudo, las lesiones no desplazadas pueden ser tratadas de forma sintomática con o sin modificación de la actividad, reduciendo el peso de carga o con inmovilización. Los fragmentos libres, generalmente, requieren la extracción quirúrgica. Se pueden utilizar técnicas de perforación que son útiles para estimular la formación de hueso nuevo y la cicatrización, tras la reducción de los fragmentos móviles a su lecho de origen. Pueden producirse secuelas a largo plazo hasta en el 25% de los pacientes con lesiones atípicas, edad avanzada, derrame y lesiones de gran tamaño.

Las **fracturas por avulsión** se producen cuando una contracción muscular forzada separa la apófisis del hueso. Son más frecuentes alrededor de la cadera (fig. 707.2) y su tratamiento es conservador. Las fracturas agudas de otras apófisis (p. ej., en la rodilla y en el codo) precisan consulta urgente con el cirujano ortopédico. El aumento crónico de las fuerzas de tracción musculares sobre las apófisis de inserción puede provocar microtraumatismos repetitivos y dolor en la apófisis. Las regiones afectadas con más frecuencia son la rodilla (**enfermedad de Osgood-Schlatter** y de **Sinding-Larsen-Johansson**), el tobillo (**enfermedad de Sever**) (fig. 707.3) y el epicóndilo medial (**codo de las «Ligas Menores»**). La apófisis por tracción de la rodilla y del tobillo puede tratarla, a menudo, el pediatra de atención primaria. El objetivo terapéutico principal es reducir al mínimo la intensidad y frecuencia del dolor. Son apropiados los ejercicios que aumentan la fuerza, la flexibilidad y la resistencia de los músculos que se insertan en la apófisis, con el principio del reposo relativo. El uso de una cinta rotuliana puede ser beneficioso al reducir la fuerza de tracción realizada sobre la apófisis de la tibia durante el ejercicio. Los síntomas pueden durar 12-24 meses si no se aplica tratamiento. Al ralentizarse el crecimiento los síntomas desaparecen.

La bibliografía está disponible en *Expert Consult*.



Fig. 707.2 Avulsión de la espina ilíaca anteroinferior. (Copyright Laurel Sauer, 2017.)



Fig. 707.4 Palpación de la articulación acromioclavicular. (De Anderson SJ: Sports injuries. Curr Prob Pediatr Adolesc Health 35:105-176, 2005.)



Fig. 707.3 Apofisis del calcáneo (enfermedad de Sever). (Copyright Laurel Sauer, 2017.)

707.2 Lesiones del hombro

Aaron M. Karlin, Nicholas P. Goyeneche
y Kevin P. Murphy

El dolor de hombro asociado a síntomas que se irradian por el brazo debe hacer sospechar la posibilidad de una lesión concomitante del cuello. *El dolor y la hipersensibilidad en el cuello o la limitación del arco de movilidad cervical requieren una inmovilización de la columna cervical con traslado del deportista para una evaluación completa.* Si no existe dolor en el cuello, hipersensibilidad ni limitación de la movilidad de la columna cervical, probablemente la lesión se localice en el hombro.

FRACTURAS DE LA CLAVÍCULA

La fractura de clavícula es una de las lesiones más frecuentes del hombro. La lesión suele ser producida por una caída sobre la cara lateral del hombro, sobre el brazo en extensión o por traumatismo directo. Aproximadamente el 80% de las fracturas se produce en el tercio medio de la clavícula. En los niños pequeños, en lugar de una fractura evidente, puede existir una deformidad plástica de la clavícula, que se debe tratar de la misma manera. El tratamiento es conservador, incluyendo el empleo de un cabestrillo o un inmovilizador o vendaje en forma de ocho para comodidad y protección. El tiempo de consolidación es más corto que en los adultos, generalmente 4-6 se-

manas. Se recomienda un periodo adicional de 2-3 semanas de protección frente a las actividades de contacto/collisión después de la consolidación clínica y radiológica para evitar la repetición de la lesión. Si no existe desplazamiento, la mayoría de las fracturas sin desplazar del tercio medio y lateral se pueden tratar de forma similar a las fracturas del tercio medio. Las fracturas desplazadas del tercio lateral y medial deben ser remitidas al cirujano ortopédico debido a la elevada incidencia de artrosis acromioclavicular (AC) (lateral) y epifisiolisis (medial). La osteólisis clavicular distal es, probablemente, una lesión por sobrecarga asociada a la disolución y reabsorción lenta del hueso. La causa de la lesión es incierta, y aparece de forma más frecuente asociada a una reacción o fractura de estrés en una zona de carga considerable. Esta lesión se observa con frecuencia en levantadores de peso, y puede aparecer en niños mayores. Puede ser útil el tratamiento conservador, incluyendo limitación de la actividad, hielo, fármacos antiinflamatorios no esteroideos e infiltraciones de corticoides. Puede ser útil agarrar la mancuerna a mayor distancia del levantador. Para aquellos que no están dispuestos a modificar la actividad de levantamiento o aquellos con síntomas persistentes a pesar del tratamiento conservador, la cirugía puede ser muy eficaz; consiste en la extirpación del extremo distal de la clavícula (aproximadamente 1 cm), sin pérdida de fuerza y con probable recuperación completa de la actividad.

LUXACIÓN DE LA ARTICULACIÓN ACROMIOCLAVICULAR

La luxación de la articulación se suele producir cuando el deportista sufre un traumatismo directo sobre el acromion con el húmero en aducción, empujando al acromion en dirección medial e inferior. La fuerza se dirige hacia la articulación AC y los ligamentos coracoclaviculares debido a la estabilidad inherente de la articulación esternoclavicular. Los pacientes presentan dolor a la palpación sobre la articulación AC, dolor al levantar el brazo por encima del nivel del hombro y pueden presentar un resalte evidente entre el tercio distal de la clavícula y el acromion (fig. 707.4).

La lesión de la articulación AC **tipo I** es un esguince aislado del ligamento AC, con el manguito perióstico intacto. No hay deformidad visible y las radiografías son normales. El dolor se provoca al realizar la aducción del brazo por delante del tórax. La lesión de **tipo II** afecta a los ligamentos AC y coracoclaviculares, además de causar una interrupción parcial del manguito perióstico. Las radiografías pueden mostrar un ligero ensanchamiento

de la articulación AC, aunque la distancia entre la clavícula y la apófisis coracoides no varía en comparación con el otro hombro. El tratamiento de las lesiones AC tipo I y tipo II es conservador, no siendo necesaria la cirugía; consiste en hielo, antiinflamatorios no esteroideos, un cabestrillo para inmovilizar y el control del dolor agudo. Con el objetivo de prevenir la rigidez articular residual se deben incorporar de forma precoz ejercicios de rehabilitación con movimientos de hombro y ejercicios de fortalecimiento del manguito de los rotadores, el deltoides y el trapecio, una vez que no exista dolor en todo el arco de movilidad. Puede ser útil un periodo corto de fisioterapia si, pasadas 2-4 semanas de la lesión, existe una limitación del arco de movilidad. El retorno a la actividad deportiva se plantea cuando el paciente ya no tiene dolor sobre la articulación AC, presenta un arco de movilidad completo indoloro, tiene la fuerza suficiente para proporcionar una protección funcional ante una colisión o caída y puede realizar las actividades necesarias en su deporte. Por lo general, el tiempo de retorno a la actividad después de una lesión AC tipo I es de 1-2 semanas, y 2-4 semanas para el tipo II.

La lesión de la articulación AC **tipo III** es más grave y, además de una rotura de los ligamentos AC y coracoclaviculares, así como la rotura del manguito perióstico implica una inestabilidad de la clavícula distal debido a la desinserción de la fascia deltotorpezial. Las radiografías generalmente muestran un desplazamiento superior de la clavícula distal con respecto a la coracoides del 25-100%. El tratamiento de las lesiones AC de tipo III es controvertido. Muchas pueden ser tratadas sin cirugía, de forma similar a la descrita en las lesiones AC de los tipos I y II si no hay lesiones de la cobertura cutánea o compromiso neuровascular de la extremidad lesionada. Se debe informar al paciente que esta lesión, probablemente, ocasione una deformidad notable, para determinar si esto es aceptable. No suele ser necesaria la cirugía en las lesiones AC de tipo III; se realiza principalmente en deportistas que participan en deportes de lanzamiento o por estética. Las lesiones de la articulación AC **tipos IV, V y VI** representan una gravedad progresiva de las lesiones ligamentosas y fasciales con un desplazamiento clavicular de localización variada. Estas lesiones deben ser referidas a la consulta del cirujano ortopédico para su reparación quirúrgica.

LUXACIÓN GLENOHUMERAL ANTERIOR

El mecanismo habitual de lesión responsable de una **luxación glenohumeral anterior** es el contacto con otro jugador con el hombro en abducción de 90 grados y en rotación externa forzada. Los pacientes se quejan de dolor intenso y de que su hombro «se ha salido de su sitio» o «se ha desplazado». Los pacientes con luxación anterior presentan un hueco en la región inferior del acromion y un abultamiento en la región anterior del hombro causado por el desplazamiento anterior de la cabeza humeral. La sensibilidad anormal en la región lateral del deltoides y en la superficie extensora del antebrazo proximal deben ser evaluadas a propósito de una lesión concomitante de los nervios radial o musculocutáneo, respectivamente.

La reducción de una luxación de hombro debe hacerse de forma rápida, suponiendo que no exista crepitación, lo cual nos orientaría a pensar en una fractura. Se han descrito numerosos métodos seguros para la reducción cerrada, incluyendo la técnica de tracción contratracción, la **maniobra de Stimson** y la maniobra de abducción. Las radiografías posreducción son útiles y pueden mostrar una fractura impactada de la parte posterior y lateral de la cabeza humeral (lesión de Hill-Sachs). Las lesiones en las partes blandas circundantes, incluyendo la cápsula anterior y el rodete, se evalúan mejor por resonancia magnética, a menudo acompañada de la introducción de contraste intraarticular. Una vez reducida, el tratamiento inicial de una luxación incluye colocar al paciente un cabestrillo para mayor comodidad y protección. La duración de la inmovilización es controvertida y puede durar desde unos pocos días a 4-6 semanas. El riesgo más importante después de una luxación traumática aguda es la recurrencia. La mayoría de los profesionales de la medicina deportiva recomiendan la realización de ejercicios de movimiento y fortalecimiento activo, en función de la tolerancia del paciente. La rehabilitación se centra en el fortalecimiento progresivo de los músculos del manguito de los rotadores, del deltoides y de los músculos periescapulares, con grados crecientes de abducción y rotación externa. El fortalecimiento de los músculos del manguito de los rotadores es extremadamente importante, ya que son los estabilizadores dinámicos de la articulación glenohumeral, lo que resulta fundamental para prevenir futuras luxaciones. Los ejercicios pliométricos también pueden incorporarse cerca del final de la rehabilitación para mejorar la función propioceptiva en preparación para el retorno a la actividad deportiva. Los pacientes pueden volver a practicar cuando la fuerza, la flexibilidad y la propiocepción sean iguales a las del otro hombro, hasta un grado en que sean capaces de proteger el hombro y realizar actividades específicas del deporte sin dolor. Se debe considerar la cirugía en los

casos de luxaciones recurrentes o en aquellos individuos que no logran curarse adecuadamente después de la rehabilitación prolongada. Además, se puede considerar la reparación quirúrgica temprana en los deportistas que participan en deportes de contacto o colisión, dado que tienen mayores tasas de recurrencia.

LESIONES DEL MANGUITO DE LOS ROTADORES

Los músculos del **manguito de los rotadores** consisten en el supraespínoso, el infraespínoso, el redondo menor y el subescapular. La función de estos músculos es rotar el húmero y estabilizar su cabeza contra la cavidad glenoidea. El supraespínoso es el que se lesiona con más frecuencia, ya sea por lesiones agudas causadas por un traumatismo o debido a tendinosis crónica por el uso excesivo. Específicamente, la tendinosis del manguito de los rotadores se caracteriza por dolor en los movimientos por encima de la cabeza, como al lanzar, levantar o coger objetos por encima de la cabeza. El dolor suele estar mal localizado en la zona del hombro, aunque este puede ser referido sobre el deltoides. La aparición del dolor es a menudo insidiosa y se asocia frecuentemente a un aumento en la frecuencia o duración de las actividades de lanzamiento o levantamiento por encima de la cabeza. El dolor empeora con estas u otras actividades, pero con frecuencia persiste en reposo; el dolor por la noche ocurre en los casos más severos. La exploración de la fuerza del manguito de los rotadores suele producir dolor y, en algunos casos, puede observarse una debilidad respecto al hombro sano. La tendinosis del supraespínoso produce dolor a la abducción activa contra resistencia en la que el paciente abduce el hombro 90 grados, con una flexión de unos 30 grados por delante del plano parasagital, y rota internamente el húmero.

El tratamiento de la tendinosis del manguito de los rotadores incluye el reposo relativo del deporte o las actividades que causan dolor, la aplicación de frío y/o el uso de analgésicos antiinflamatorios no esteroideos. El fortalecimiento del manguito y de los músculos estabilizadores de la escápula, las modificaciones de la técnica y el fortalecimiento de los músculos del tronco son importantes componentes de la rehabilitación, frecuentemente supervisada por un fisioterapeuta. En el deportista joven, el dolor en el manguito de los rotadores se debe con mayor frecuencia a la inestabilidad glenohumeral y no al síndrome de pinzamiento subacromial. Lo segundo es más frecuente en adultos y es causado por el atrapamiento del manguito de los rotadores por las estructuras óseas situadas por encima del mismo. Como resultado, el tratamiento centrado únicamente en los estiramientos puede empeorar los síntomas. El retorno a la actividad deportiva suele incluir un incremento gradual de la carga sobre el manguito de los rotadores, a medida que el paciente reanuda sus actividades previas, como un programa de intervalos de lanzamientos en el béisbol.

Las **roturas del rodete glenoideo** pueden aparecer de forma igualmente insidiosa, como la tendinosis del manguito de los rotadores, o puede estar asociada a una luxación traumática aguda. Con frecuencia se manifiesta como dolor en la articulación glenohumeral y se puede asociar a una sensación de chasquido o enganche en el hombro. A menudo, esto se puede reproducir durante la exploración. Una de las lesiones más frecuentes es la lesión del rodete superior anterior y posterior. Los deportistas lanzadores tienen un riesgo particular. Se cree que el mecanismo de lesión tiene relación con una lesión por tracción de la cabeza larga del bíceps en su inserción en la parte superior del rodete glenoideo, producida durante el ciclo de lanzamiento. Las radiografías suelen ser normales. La arthro-RM es la mejor técnica para estudiar la patología del rodete glenoideo (*fig. 707.5*).

La **fractura por sobrecarga del húmero proximal** (epifisiolisis) es una causa poco frecuente de dolor en la región proximal del hombro que se debe sospechar cuando el dolor del hombro no responde al tratamiento habitual. El deportista joven (placas epifisarias abiertas) que realiza movimientos repetitivos con el brazo por encima de la cabeza, como en el béisbol, el tenis o la natación sin antecedentes de traumatismo, puede presentar un dolor profundo en el hombro de comienzo progresivo. Se aprecia dolor a la palpación sobre el húmero proximal, y el diagnóstico se confirma al detectar un ensanchamiento de la placa epifisaria en las radiografías simples, mediante gammagrafía ósea o por el edema fisario en la RM. El tratamiento es el reposo durante 6-8 semanas.

Las patologías no relacionadas con el deporte que se deben considerar en cualquier niño con hombro doloroso incluyen la deformidad no diagnosticada de Sprengel. Esta deformidad afecta a la escápula, que no desciende desde la región cervical a la altura de la primera a quinta costillas. Los niños a menudo presentan un acortamiento de la línea del cuello y carecen de la movilidad normal de la escápula sobre el tórax. La malposición de la glenoides puede causar una limitación de la flexión hacia delante y la abducción del hombro. Hasta en el 50% de los casos existe una barra omoventral. Esta



Fig. 707.5 RM coronal ponderada en un paciente distinto donde se muestra una rotura del labrum superior (flecha) y tendinosis del tendón supraespinoso (punta de flecha). No hay edema perilabral adyacente, sugiriendo una lesión crónica. (De Chang, I-Yuan J, Polster JM: Pathomechanics and magnetic resonance imaging of the thrower's shoulder. Radiol Clin N Am 54(5):801-805, 2016, Fig. 13, p. 811.)

barra conecta el ángulo superomedial de la escápula con la columna cervical, y está formada por tejido fibrocartilaginoso o hueso. Otras alteraciones regionales pueden incluir escoliosis con escápula prominente en el lado convexo, alteraciones costales congénitas y el síndrome no diagnosticado de Klippel-Feil. La escápula alada siempre debe hacer sospechar una distrofia muscular, especialmente escapulotorácica. Los antecedentes familiares pueden ser muy útiles. Los tumores óseos primarios (v. cap. 528) frecuentes en las extremidades superiores incluyen sarcoma de Ewing de la escápula y sarcoma osteogénico del húmero proximal, además de osteoblastomas y condroblastomas frecuentes en las diáfisis y epífisis de los huesos largos. Las manifestaciones iniciales más frecuentes del osteosarcoma son el dolor, la disfunción del miembro superior y la inflamación. Se puede observar una presentación similar en el sarcoma de Ewing, acompañada de pérdida de peso y fiebre. Los síntomas que no responden al tratamiento conservador requieren un estudio más detallado y la consulta con el especialista.

La bibliografía está disponible en *Expert Consult*.

707.3 Lesiones del codo

Aaron M. Karlin, Nicholas P. Goyeneche
y Kevin P. Murphy

LESIONES AGUDAS

La articulación que se luxa con más frecuencia en la infancia es el codo. La subluxación de la cabeza radial, o «codo de niña», constituye la mayor parte de estas (v. cap. 701). La luxación posterior es el siguiente tipo de luxación de codo más frecuente, siendo su mecanismo una caída de espaldas sobre el brazo extendido con el codo en extensión. La luxación puede ser completa o incompleta (denominada «apoyada»), quedando la tróclea subluxada y situada en la parte superior de la apófisis coronoides. Con frecuencia se rompe el ligamento colateral cubital (LCC) junto con otros componentes de la cápsula articular del codo. También pueden existir fracturas del olecranon (>80% de incidencia) o del epicóndilo medial. Se aprecia una deformidad obvia, con el olecranon desplazado y prominente por detrás del húmero distal. Es importante realizar una exploración minuciosa de los pulsos distales radial y cubital para evaluar la integridad vascular, debido a la posibilidad de que exista una lesión de la arteria braquial. También debe evaluarse la sensibilidad de la extremidad distal, debido a la posible lesión de los nervios radial, mediano y cubital. La lesión se debe reducir tan pronto como sea posible antes de que se produzca una inflamación y un espasmo muscular significativos que puedan complicar el procedimiento. Se aplica tracción longitudinal al antebrazo,



Fig. 707.6 Desplazamiento de la almohadilla grasa supracondílea con derrame articular (signo de la almohadilla grasa) que indica la presencia de una fractura. (Copyright Laurel Sauer, 2017.)

ejerciendo presión suave hacia arriba sobre el húmero distal para que la apófisis coronoides supere la tróclea. Si no se puede reducir el codo, se debe inmovilizar el brazo con una férula acolchada y un cabestrillo y se debe trasladar al paciente a un centro de urgencias.

Las **fracturas supracondíleas de húmero** pueden producirse por el mismo mecanismo de lesión que las luxaciones de codo y pueden ser difíciles de distinguir en la exploración física de una luxación posterior debido a la importante inflamación alrededor del codo. Estas también pueden complicarse con una lesión concomitante de la arteria braquial y, en menor medida, de los nervios mediano, radial y cubital. La lesión se produce normalmente en la primera década de la vida, que se asocia a un pico de hiperlaxitud en la articulación del codo en los niños entre los 5 y 8 años. Después de estas fracturas puede desarrollarse un síndrome compartimental agudo (fig. 707.6). Estas fracturas deben ser derivadas a la consulta del traumatólogo y se analizan con más profundidad en el capítulo 703.

Un traumatismo directo en el codo puede causar sangrado e inflamación en la bolsa olecraneana, dando lugar a una **bursitis del olecranon**. Rara vez es necesaria la aspiración y esta lesión puede ser manejada con hielo, vendaje compresivo y analgesia (principios PRICE). Una almohadilla protectora del codo proporciona comodidad durante la actividad y previene nuevas lesiones.

Lesiones crónicas

Las lesiones por uso excesivo en las extremidades superiores se producen principalmente en los deportes de lanzamiento, en los que requieren una flexión o extensión repetitiva de la muñeca o en aquellos deportes que precisan el apoyo en carga sobre las manos (gimnasia).

El «codo de las ligas menores» es un término amplio que engloba diferentes problemas del codo. En el lanzamiento por encima de la cabeza se producen fuerzas en valgo en la región medial, con apertura de la articulación y de compresión en la región lateral del codo. El **dolor en la región medial** del codo es un síntoma frecuente en los lanzadores jóvenes, debido a las sobrecargas repetidas en valgo de los músculos flexores y pronadores y de su inserción en el epicóndilo medial. En preadolescentes, que todavía tienen núcleos de osificación secundarios en maduración, es probable una **apofisitis por tracción del epicóndilo medial**. Los pacientes presentan dolor a la palpación sobre el epicóndilo medial; el dolor empeora con la sobrecarga en valgo o con la flexión y pronación de la muñeca contra resistencia. En los casos más graves puede existir dolor en la muñeca. Las radiografías pueden mostrar ensanchamiento de la placa de crecimiento en la apófisis medial en comparación con el codo sano. El tratamiento consiste en evitar el lanzamiento durante 4-6 semanas, el fortalecimiento sin dolor y el estiramiento del grupo flexor/pronador, seguido de 1-2 semanas en un programa de lanzamiento funcional progresivo con rehabilitación. La incorporación de ejercicios de fortalecimiento central y ejercicios de estabilización escapular, así como el abordaje de una mecánica de lanzamiento adecuada (para reducir la carga sobre el codo medial), son componentes importantes del programa de rehabilitación. Esta lesión requiere un periodo de reposo de los lanzamientos debido al riesgo de seudoartrosis de la apófisis y de dolor crónico. Si el dolor es agudo hay que pensar en una **fractura por avulsión del epicóndilo medial**. En cualquier lanzador con dolor agudo en el codo se deben realizar radiografías. Si el epicóndilo medial está avulsionado (fig. 707.7), se debe consultar con el cirujano ortopédico.

En adultos jóvenes con las apófisis fusionadas la estructura en el codo vulnerable a las lesiones es el **ligamento colateral cubital (LCC)**. Los esguinces/roturas del LCC son comunes en deportes que requieren de lanzamientos de alta velocidad o actividades con los brazos por encima de la cabeza. El dolor en la parte medial del codo que empeora durante la fase de aceleración del lanzamiento es común. También se describe con frecuencia una sensación de «apertura» de la articulación del codo durante el lanzamiento. En la exploración existe dolor focal a la palpación sobre el LCC. Puede apreciarse una laxitud adicional con el estrés en valgo del codo cuando se flexiona a 30 y/o 90 grados. Las radiografías generalmente son normales. El diagnóstico por ecografía o arthro-RM suele ser necesario para evaluar la integridad del LCC. Las roturas parciales pueden ser tratadas con un periodo de reposo de los lanzamientos (2-4 semanas), seguido por rehabilitación cuidadosa progresiva, como se ha indicado anteriormente en el apartado de dolor en la región medial del codo. Si hay una rotura completa, está indicada la reparación quirúrgica si el deportista quiere seguir realizando lanzamientos.



Fig. 707.7 Las diversas caras del codo de las «ligas menores» en un lanzador de 14 años de edad. **A**, Radiografía anteroposterior y RM coronal y oblicua con saturación grasa en T2 ponderada que muestra las características de lesión epicondilea crónica medial por estrés (flecha amarilla), así como hallazgos de osteocondritis disecante del capitellum (punta de flecha blanca). Edema proximal y medial del ligamento colateral cubital/esguince de grado 1 en inserción humeral (flecha roja). **B**, Secuencia con recuperación con tiempo corto de inversión en tau y saturación grasa de T1 ponderada de arthro-RM; las imágenes enfatizan las características típicas de lesión del «equivalente metafisario» con hueso profundo desorganizado y oblitrado secundario a la osificación de la fisis del capitellum. (De Braithwaite KA, Marshall KW: The skeletally immature and newly mature throwing athlete. Radiol Clin N Am 54(5):841-855, 2016, Fig. 11).

La **epicondilitis medial**, o «**codo de golfista**», es otra causa común de dolor en la región medial del codo en el individuo con apófisis fusionadas. Comúnmente está causada por el uso excesivo de los grupos musculares flexores-pronadores en su origen en el epicóndilo humeral medial. Esto ocurre con frecuencia en los deportes o actividades con flexión repetitiva de la muñeca. Se observa dolor sobre el epicóndilo medial, que se exacerba con la extensión pasiva de la muñeca o la flexión resistida de la muñeca. El tratamiento incluye reposo de la actividad desencadenante, hielo, estiramiento y fortalecimiento de los flexores de la muñeca, cinchas antebraciales, coderas y analgesia. La disfunción del nervio cubital puede ser una complicación de la sobrecarga en valgo y puede ocurrir con cualquiera de los diagnósticos previamente discutidos. Debe evaluarse una parestesia o debilidad motora persistente en la distribución del nervio cubital mediante estudios electromiográficos y de conducción nerviosa. El diagnóstico por ecografía puede usarse además para evaluar el engrosamiento focal del nervio, como señal de irritación, así como para visualizar el nervio dinámicamente a través del arco de la flexión del codo para determinar si existe subluxación sobre el epicóndilo medial (fig. 707.8).

La **compresión lateral del codo** durante el movimiento de lanzamiento puede causar problemas en la articulación radiocapitular. La **enfermedad de Panner** es una osteocondrosis del *capitellum* que aparece a los 7-12 años de edad (fig. 707.9). La osteocondritis disecante (OCD) del cóndilo aparece a los 13-16 años (v. fig. 707.1). Estas dos entidades pueden

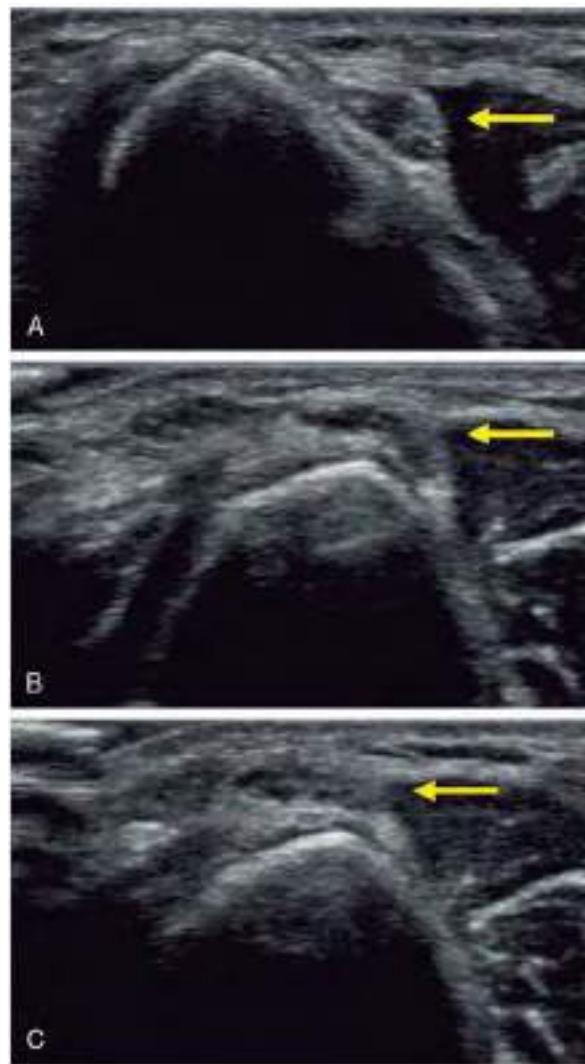


Fig. 707.8 Subluxación cubital. Ecografía dinámica del nervio cubital (flecha) en el surco cubital del codo. **A**, Nervio cubital normoposicionado en el surco cubital con el codo extendido. Con el codo en flexión (**B**) el nervio aparece parcheado hacia el epicóndilo medial. A medida que el codo se aproxima a la flexión terminal (**C**) se luxa el nervio completamente de forma anterior sobre el epicóndilo medial. (Por cortesía de Nicholas Goyeneche, MD, ultrasound clinic files, Ochsner Clinic Medical Center.)

representar un espectro continuo de la misma enfermedad. Aunque los pacientes con ambos trastornos presentan dolor en la región lateral del codo de comienzo insidioso que empeora con el lanzamiento, los que presentan OCD tienen síntomas mecánicos (chasquido y bloqueo) y, con más frecuencia, disminución del arco de movilidad. Los pacientes con enfermedad de Panner no tienen síntomas mecánicos y suelen presentar un arco de movilidad normal. El pronóstico de la enfermedad de Panner es excelente, y el tratamiento consiste en reposo relativo (no lanzamiento), inmovilización breve y nuevas radiografías a las 6-12 semanas para confirmar la remodelación ósea. En la OCD, las radiografías muestran una lesión más focal en el cóndilo humeral que lleva a un aplanamiento y, potencialmente, a la fragmentación. La RM puede ser muy útil para el diagnóstico precoz y la estadificación de la lesión. Ante una OCD es necesario consultar con el traumatólogo, ya que el tratamiento depende de la gravedad de la lesión y de la fragmentación.

La **epicondilitis lateral**, o «**codo de tenista**», es la lesión por sobrecarga más frecuente en adultos, pero es relativamente infrecuente en niños y adolescentes (fig. 707.10). Se trata de una tendinosis de la inserción de los músculos extensores en su origen en el epicóndilo humeral lateral, que se encuentra comúnmente en las personas que realizan actividades que requieren agarre repetitivo o prolongado. Se observa dolor sobre el epicóndilo lateral, que se exacerba con la flexión pasiva de la muñeca o la extensión resistida de la muñeca. El tratamiento incluye reposo relativo, analgesia y ejercicios de estiramiento y fortalecimiento específicos para el codo y el antebrazo. El equipamiento inadecuado (p. ej., tamaño del agarre inadecuado o raqueta excesivamente tensada) y los fallos de técnica pueden contribuir al inicio de los síntomas. La reanudación del juego debe ser gradual y progresiva para prevenir la reaparición de la lesión.

Las lesiones del codo se pueden minimizar, pero no necesariamente prevenir, mediante la realización de ejercicios de estiramiento y de fortalecimiento en pretemporada. Es necesario resaltar la importancia de fortalecer la musculatura central y la estabilización escapular para la prevención de las lesiones del codo y el hombro en el deportista de lanzamiento. La consideración más importante para la prevención de las lesiones del codo en lanzadores es limitar el número de lanzamientos y recomendar a los jugadores, entrenadores y deportistas que cesen en la actividad en cuanto comiencen a tener dolor en el codo. Si este persiste hay que buscar consejo médico. Se ha recomendado que los lanzadores jóvenes



Fig. 707.9 Enfermedad de Panner. Obsérvese la fragmentación del capitellum humeral y el aplanamiento de la superficie articular (flecha). (Copyright Laurel Sauer, 2017.)

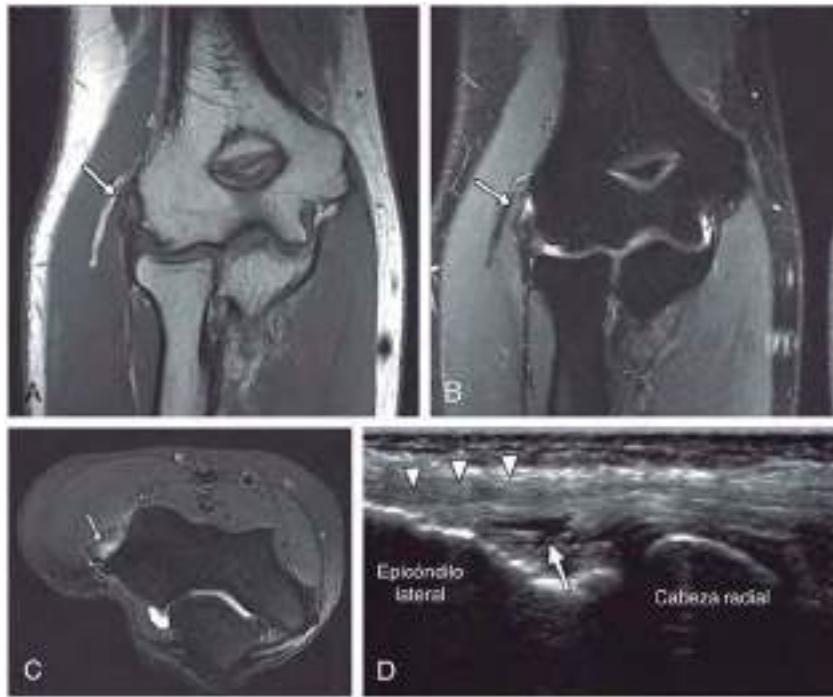


Fig. 707.10 Tenista de 22 años con dolor persistente en la región lateral del codo a pesar de 3 meses de fisioterapia. **A**, La secuencia coronal de T1 muestra engrosamiento y señal intermedia en el tendón extensor común (TEC; flecha). **B**, T2 coronal con supresión grasa (SG) (TEC; flecha) y **C**, secuencias de densidad protónica con SG en plano axial que muestran una señal de fluido en el TEC y discontinuidad de las fibras del tendón, que consiste en una rotura de espesor parcial (TEC, flecha). **D**, Ecografía correspondiente al eje axial que muestra una hendidura con fluido anecoico (flecha) por debajo de la superficie de TEC (punta de flecha). (De Gustaf CN, Lee KS: Current imaging concepts and image-guided treatments for the injured thrower's elbow. Radiol Clin N Am 54(5):817-839, 2016, Fig. 2, p. 821.)

tengan un límite específico según su edad en el número de lanzamientos que pueden realizar, incluyendo el número de lanzamientos por partido y por semana, así como que se mantenga el número apropiado de días de descanso entre los partidos. Una buena regla general es que el número máximo de lanzamientos por partido debe ser de, aproximadamente, seis veces la edad del lanzador en años.

Otros problemas menos comunes que causan dolor en el codo son la neuropatía/subluxación cubital, la tendinitis bicipital o tricipital (distal), la apofisis del olecranon y los cuerpos libres. Las lesiones no relacionadas con el deporte que deben ser consideradas en el niño con un codo doloroso incluyen condiciones congénitas sin diagnóstico, como la displasia radial (incluyendo la sinostosis radiocubital) y la parálisis leve persistente del plexo braquial. El codo no es una localización rara para las artritis inflamatorias (incluyendo la artritis idiopática juvenil), la sepsis, la hemofilia y la enfermedad de células falciformes. Las neoplasias a considerar incluyen osteoblastomas y condroblastomas, que son comunes en las diáfisis y epífisis de los huesos largos, además de osteosarcoma. Como siempre, es necesario profundizar en el estudio diagnóstico cuando el niño tiene síntomas persistentes que no responden al tratamiento conservador.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

707.4 Lesiones de espalda

Aaron M. Karlin, Nicholas P. Goyeneche
y Kevin P. Murphy

ESPONDILÓLISIS, ESPONDILOLISTESIS Y SÍNDROME FACETARIO

Espondilólisis

La espondilólisis, una causa frecuente de dolor en deportistas, es una fractura de la *pars interarticularis* (v. cap. 699.6). Puede producirse a cualquier nivel vertebral, pero es más probable en el nivel L4 o L5. Nunca se ha encontrado una espondilólisis completa en el recién nacido. Su frecuencia aumenta entre las edades de 5,5 y 6,5 años hasta un 5%, cercano a la frecuencia de 5,8%, observada en la población blanca. En adolescentes con dolor de espalda su incidencia es de un 13-47%. Aparte de la hiperextensión aguda que causa una fractura aguda, el mecanismo de lesión es un defecto congénito o hipoplásia de la *pars*. Esta empeora con la carga lumbar en extensión repetitiva. El *ballet*, el levantamiento de peso, la gimnasia y el fútbol son ejemplos de actividades físicas en las que se produce de manera frecuente una carga repetitiva en extensión de la columna lumbar.

Los pacientes presentan, a menudo, dolor insidioso. No obstante, puede haber una lesión precipitante, como una caída o una hiperextensión brusca. El dolor, que se reproduce mediante extensión lumbar, puede irradiarse a las nalgas y puede llegar a afectar a las actividades de la vida diaria. El reposo o la posición en decúbito alivian el dolor.

En la exploración, el dolor aparece en hiperextensión en bipedestación, especialmente con la carga monopodal (prueba de la hiperextensión sobre una sola pierna). Se puede observar una limitación de la flexión por contractura de los isquiotibiales. La exploración neurológica es generalmente normal. Es frecuente que exista un dolor localizado a la palpación profunda, justo lateral a la apófisis espinosa en el lado afectado, con frecuencia a nivel de L4 o L5.

El diagnóstico se confirma por el hallazgo de un defecto en la *pars* detectado en una radiografía oblicua de la columna lumbar. El defecto se ve con dificultad en las proyecciones anteroposterior y lateral. La tomografía por emisión de fotón único es necesaria para confirmar el diagnóstico si las radiografías son normales. Una TC puede ayudar a identificar el grado de afectación del hueso y, en ocasiones, valorar la consolidación.

El tratamiento incluye el alivio del dolor y la restricción de actividades, así como una rehabilitación consistente en el fortalecimiento del tronco y de los isquiotibiales y en estiramientos de los flexores de la cadera. El uso temporal de una ortesis toracolumbosacra puede ser beneficioso en las fracturas de estrés espondilolíticas que no consolidan tras tratamientos conservadores alternativos.

Espondiolistesis y síndrome facetario

La espondilólisis, la espondiolistesis y el síndrome facetario son lesiones de los elementos posteriores de las vértebras. La **espondiolistesis** se produce cuando, debido a la existencia de un defecto bilateral de la *pars*, tiene lugar un desplazamiento o deslizamiento anterior de una vértebra sobre

la vértebra inferior a ella (v. cap. 699.6). El **síndrome facetario** tiene una presentación y hallazgo en la exploración física similares a la espondilólisis. Está producido por una inestabilidad o lesión de la carilla articular inferior, posterior a la *pars interarticularis* y en la interfase de los procesos articulares inferior y superior. El síndrome facetario se puede diagnosticar mediante la identificación de alteraciones facetarias en la TC o por exclusión, por lo que se precisan una radiografía y una gammagrafía no diagnósticas para descartar la espondilólisis.

El tratamiento de las lesiones de los elementos posteriores es conservador y se dirige a reducir la actividad de carga repetitiva en extensión, a menudo durante 2-3 meses. Para la recuperación funcional del deportista motivado puede ser muy útil una adecuada mecánica corporal, las directrices posturales, el fortalecimiento de la musculatura central y las rutinas de estabilización lumbopélvica. Caminar, nadar y montar en bicicleta pueden ser ejercicios apropiados también durante la fase de rehabilitación. En raras ocasiones puede estar indicada la artrodesis vertebral segmentaria en el deportista con espondilolistesis e inestabilidad segmentaria que continúa siendo sintomática a pesar de haber recibido tratamiento conservador adicional.

HERNIA DE DISCO, ESGUINCE Y CONTUSIÓN LUMBAR

La lesión del disco intervertebral en los niños y los deportistas jóvenes es infrecuente. A diferencia de los déficits motores y sensoriales selectivos frecuentemente observados en los adultos con hernia de disco, los deportistas menores de 20 años presentan dolor o sensibilidad a lo largo del nervio ciático con menos frecuencia. Los hallazgos de la exploración física son mínimos, pero pueden consistir en dolor con la flexión anterior y la inclinación lateral. En un atleta joven con una lesión discal es muy poco frecuente encontrar un signo de Lasègue positivo o déficits neurológicos. Puede existir dolor a la palpación de la apófisis espinosa a nivel del disco lesionado. Puede estar presente una sensación de dolor generalizado en la región lumbar o en la parte superior de los glúteos. La RM suele confirmar el diagnóstico clínico. Si la hernia es pequeña, y el dolor no es incapacitante, el tratamiento de elección es conservador con analgesia y fisioterapia. No suele ser necesaria la cirugía.

En el atleta más joven puede verse **una distensión o una contusión lumbar aguda** y, por lo general, se asocia a una actividad desencadenante a menudo fuera de la rutina normal. La exploración revela sensibilidad en las partes blandas paravertebrales y laterales, que a menudo se desencadena al repetir el mecanismo de la lesión. La distensión torácica y lumbar en el niño en edad escolar se asocia frecuentemente con obesidad, falta de condición física e historia familiar positiva, así como por actividad recreativa mal supervisada y equipada. Hasta un 20% de los jóvenes han experimentado dolor de espalda en algún momento de su vida antes de los 15 años de edad. El uso de la mochila escolar se está convirtiendo rápidamente en la causa más común de dolor de espalda de naturaleza benigna en niños. Hasta el 74% de los escolares que portan mochilas experimentan dolor. El dolor de espalda es más común en niños con una mochila pesada (más del 10-20% del peso corporal), de sexo femenino, con índice de masa corporal elevado y que portan la mochila colgada sobre un solo hombro.

El tratamiento es conservador e incluye analgesia, liberaciones miofasciales, masaje y fisioterapia según la tolerancia. La historia natural de un esguince lumbar agudo en adultos indica que el 50% mejora en 1 semana, el 80% en 1 mes y el 90% en 2 meses, con independencia del tratamiento. Probablemente, la historia del dolor de espalda en los deportistas jóvenes es similar cuando se eliminan los factores y/o las actividades desencadenantes obvias, como se ha discutido anteriormente.

La **sacroilitis** se presenta como dolor sobre las articulaciones sacroiliácas; generalmente es crónica, pero en ocasiones se asocia a un antecedente traumático. Los pacientes presentan una **prueba de Patrick** positiva, que consiste en colocar el pie del lado afectado sobre la rodilla contralateral (cadera flexionada a 90 grados), estabilizar la cresta ilíaca contralateral y rotar externamente la cadera sobre el lado afectado (presionando la rodilla hacia abajo y hacia el lateral). Puede producirse una mejoría de los síntomas con los ejercicios de elevación de las rodillas al pecho, y puede existir una inclinación pélvica subsecuente. Está indicada una radiografía de las articulaciones sacroiliácas y, si resulta positiva, se recomienda investigar la presencia de una enfermedad reumática (espondilitis anquilosante [v. cap. 181], artritis idiopática juvenil [v. cap. 180] o la enfermedad inflamatoria intestinal [v. cap. 362]).

El tratamiento consiste en reposo relativo, fármacos antiinflamatorios no esteroideos (AINE) y fisioterapia. La espondilitis anquilosante es más probable si el dolor comienza antes de los 40 años de edad, si existe rigidez

matutina comprobada que mejora con la actividad y si el dolor aumenta de forma progresiva y dura más de 3 meses.

OTRAS CAUSAS

Las posibles causas de lumbalgia no relacionadas con el deporte son numerosas en los deportistas jóvenes e incluyen infección (osteomielitis, discitis) y neoplasia. Estas deben considerarse en pacientes con fiebre, pérdida de peso, otros signos constitucionales o la falta de respuesta al tratamiento inicial. La osteomielitis de la región lumbar o de la pelvis a menudo, pero no siempre, se asocia a fiebre. La **enfermedad de Scheuermann** no diagnosticada se debe tener en cuenta con un antecedente de dolor de espalda crónico, siendo este más común en varones y adolescentes jóvenes, y debe distinguirse del dorso curvo postural sintomático y de la cifosis congénita descompensada. La enfermedad de Scheuermann atípica, o apofisis toracolumbar, puede progresar y convertirse en el equivalente pediátrico de una fractura de compresión del adulto. Los tumores benignos de la columna vertebral incluyen osteoma osteoide, que cursa con dolor focalizado nocturno intenso, no relacionado con la actividad, y que casi siempre se alivia con aspirina o antiinflamatorios no esteroideos. El osteoblastoma no diagnosticado, el granuloma eosinófilo, el quiste óseo aneurismático y la displasia fibrosa son otros tumores benignos que deben ser excluidos. Los tumores vertebrales malignos incluyen el sarcoma de Ewing (aspecto radiológico en capas de cebolla) y el sarcoma osteogénico (patrón radiológico en rayos de sol), ambos asociados al triángulo de Codman. Los tumores metastásicos de la columna vertebral incluyen neuroblastoma, tumores de la médula espinal, la leucemia y el linfoma. El tumor de Wilms también puede metastatizar en la columna vertebral y se asocia a hemihipertrofia. Siempre debe tenerse en cuenta el dolor referido a la columna vertebral. Las entidades que pueden cursar con dolor referido incluyen pielonefritis, osteodistrofia renal, neumonía, endocarditis, colecistitis, litiasis renal, pancreatitis, megacolon, estreñimiento/ileo, hernia de hiato/reflujo, enfermedad inflamatoria pélvica y crisis de células falciformes. El embarazo no diagnosticado es siempre una consideración en la mujer con la edad apropiada. El dolor psicogénico y la fibromialgia se pueden ver en los niños. En la columna vertebral, el maltrato infantil puede presentarse más frecuentemente como lesiones de partes blandas que como fracturas. Hasta en el 30% de los niños maltratados se pueden ver fracturas costales posteriores y fracturas de las apófisis espinosas. Puede ser útil realizar una serie ósea para el diagnóstico de maltrato, que muestre múltiples lesiones en diferentes etapas de curación.

La bibliografía está disponible en [Expert Consult](#).

707.5 Lesiones de la cadera y de la pelvis

Aaron M. Karlin, Nicholas P. Goyeneche
y Kevin P. Murphy

Las lesiones de la cadera y la pelvis suponen un porcentaje pequeño de las lesiones deportivas, pero pueden ser graves y precisan un diagnóstico inmediato. Los trastornos pueden presentarse con dolor en la rodilla sin hallazgos en la exploración.

En los niños, la **sinovitis transitoria** es la causa no traumática más frecuente de dolor de cadera. Suele presentarse como una cojera de inicio agudo,

con rechazo del niño a apoyar la pierna afectada y con dolor a la movilidad en la exploración. Puede haber un antecedente de traumatismo leve. Es una enfermedad autolimitada que suele resolverse en 48-72 horas.

La **enfermedad de Legg-Calvé-Perthes** (necrosis avascular de la cabeza femoral) también se presenta en la infancia con inicio insidioso de cojera y coxalgia (v. cap. 698.3).

Hasta la madurez esquelética (tabla 707.2) los deportistas jóvenes son susceptibles de sufrir lesiones apofisarias (p. ej., la espina ilíaca anterosuperior). La **apofisis** suele estar causada por una sobrecarga o por un traumatismo directo. Las **fracturas por avulsión** se producen en adolescentes que practican deportes que requieren cambios de velocidad explosivos (v. fig. 707.2). Los músculos largos se contraen y ejercen una fuerza superior a la resistencia de la inserción muscular en la apófisis. La susceptibilidad biomecánica de la pelvis permite que se produzca la separación en la región cartilaginosa entre las apófisis y el hueso adyacente. Las localizaciones más frecuentes en las fracturas pélvicas por avulsión son la espina ilíaca anterosuperior (músculo sartorio y tensor de la fascia lata), espina ilíaca anteroinferior (músculo recto femoral), trocánter menor (iliopsoas), tuberosidad isquiática (isquiotibiales) y cresta ilíaca (músculos abdominales). Los síntomas incluyen dolor localizado y derrame, con disminución de la fuerza y movilidad. Las radiografías bilaterales son importantes con el fin de permitir la comparación para evaluar el desplazamiento, en su caso, del fragmento fracturario. Un desplazamiento significativo o la presencia de un gran fragmento pueden requerir la consulta con el traumatólogo. El tratamiento inicial incluye hielo, analgesia, reposo y ejercicios de movilización sin dolor. A veces se necesitan muletas para la deambulación. No suele estar indicada la cirugía, ya que la mayoría de estas fracturas consolida bien, incluso si el fragmento es grande o están desplazadas. Los traumatismos directos sobre la cadera y la pelvis producen hematomas subperiósticos muy dolorosos llamados «**hip pointers**». Estas lesiones son más frecuentes alrededor de la espina ilíaca anterosuperior y la cresta ilíaca. Se puede apreciar una disminución del arco de movilidad activo de la cadera provocado por la contractura de la musculatura local, como los flexores y los abductores de la cadera. El tratamiento sintomático consiste en reposo, hielo, analgesia y protección para evitar una refractura.

La **epifisiolisis de la cabeza femoral** suele aparecer a los 11-15 años, durante el pico de crecimiento lineal (v. cap. 698.4) y suele presentar dolor en la zona inguinal o, en ocasiones, dolor referido en la rodilla.

La **fractura por sobrecarga del cuello femoral** puede manifestarse por coxalgia inespecífica y progresiva en atletas de deportes de resistencia. Las chicas que sufren la «triada de la atleta» están especialmente en riesgo. Este diagnóstico debería tenerse siempre en cuenta en la corredora con dolor inespecífico del muslo. En la exploración puede haber dolor con el estiramiento pasivo de los flexores de la cadera y con la rotación de la cadera. Si en las radiografías no se observa una reacción periótica que oriente a una fractura por sobrecarga puede ser necesario realizar una RM o una gammagrafía. En las fracturas por sobrecarga del cuello femoral es necesario consultar con el especialista por su tendencia a la seudoartrosis y a desplazarse con traumatismos leves o con la carga. Estas fracturas conllevan un mayor riesgo de necrosis avascular de la cabeza femoral.

La **osteopatía de pubis** es una inflamación de la sínfisis del pubis que puede estar causada por un excesivo balanceo de la pelvis de lado a lado. Puede verse en atletas de cualquier deporte de carrera y es más frecuente en deportes que requieren un uso adicional de los músculos aductores, como el *hockey sobre hielo*, el *fútbol americano* y el *patinaje en línea*. Los atletas debutan típicamente con dolor difuso en la ingle, que puede ser unilateral o

Tabla 707.2 Edad de aparición y de fusión de las apófisis en la cadera y la pelvis

APÓFISIS	APARICIÓN (AÑOS)	FUSIÓN (AÑOS)	GRUPO DE MÚSCULOS RELACIONADOS
Espina ilíaca anteroinferior	13-15	16-18	Cuádriceps
Espina ilíaca anterosuperior	13-15	21-25	Sartorio
Trocánter menor	11-12	16-17	Iliopsoas
Trocánter mayor	2-3	16-17	Glúteos
Tuberosidad isquiática	13-15	20-25	Isquiotibiales
Cresta ilíaca	13-15	21-25	Oblicuos del abdomen Dorsal ancho

De Waite BL, Krabak BJ: Examination and treatment of pediatric injuries of the hip and pelvis, *Phys Med Rehabil Clin N Am* 19:305-318, ix, 2008.

bilateral. En la exploración física hay dolor en la sínfisis y, en ocasiones, en los aductores proximales. La prueba de fuerza de aducción produce molestias. Los signos radiológicos (irregularidad, esclerosis, ensanchamiento de la sínfisis del pubis con osteólisis) pueden no aparecer hasta 6-8 semanas después del inicio de los síntomas, pero la gammagrafía y la RM son más sensibles para identificar los cambios iniciales. Puede ser necesario mantener reposo relativo durante 6-12 semanas. Algunos pacientes requieren inyección de corticoides como terapia adyuvante. La infiltración guiada por ecografía puede mejorar la precisión de la inyección y, a su vez, evitar lesiones en las estructuras circundantes, como la vejiga y las estructuras vasculares de los genitales.

Las **fisuras del reborde acetabular** se producen en la cadera de forma parecida a las fisuras que aparecen en el rodete glenoideo del hombro. En pacientes atletas pueden observarse antecedentes de traumatismos y de dolor agudo en la parte anterior de la cadera asociados a clics y a sensación de bloqueo. El diagnóstico clínico es difícil, así que la artrografía mediante RM puede resultar de utilidad.

El **síndrome de la cadera en resorte** se debe a que la unidad miotendinosa del iliopsoas roza sobre la eminencia ileopectínea de la pelvis, la cápsula anterior de la cadera o la cintilla iliotibial (CIT) sobre el trocánter mayor. La falta de flexibilidad en estos músculos resulta en chasquidos, a medida que la unidad musculotendinosa se desliza sobre las prominencias óseas asociadas. Suele presentarse más comúnmente en bailarines de *ballet* y en corredores, y aparece como una lesión aguda o, lo más habitual, por sobreuso. Los pacientes atletas presentan un clic con o sin dolor en la cadera, normalmente localizado lateral o anterior y profundo dentro de la articulación. La exploración a menudo reproduce los síntomas. Normalmente no son necesarias las radiografías en el estudio diagnóstico. La revisión con ultrasonido puede ser de utilidad para visualizar las estructuras anatómicas mencionadas que causan la sensación de clic. Suele existir debilidad de la musculatura central, lo que puede ocasionar una movilidad excesiva de la cintura pélvica, lo que contribuye a un mayor deslizamiento del músculo tenso sobre la prominencia ósea. El tratamiento implica analgesia, reposo relativo, valoración biomecánica, flexibilización de la musculatura central y ejercicios de estiramiento y flexibilidad de las partes blandas afectadas. El paciente puede volver a su actividad normal a medida que lo tolere.

Las lesiones más comunes de las partes blandas de la región de la cadera y la pelvis incluyen los esguinces y la tendinosis de los flexores de la cadera (la ingle) y de los isquiotibiales, además de las contusiones del cuádriceps y la bursitis trocantérea. El término **pubalgia atlética** es usado más comúnmente para describir diferentes patologías que pueden causar dolor en abdomen inferior o en la ingle. A menudo se le llama «hernia de deportista», lo que origina confusión ya que realmente no existe una hernia a través del canal inguinal o la pared abdominal. La fisiopatología abarca desde el tejido lesionado hasta las estructuras que incluyen la aponeurosis pélvica, más frecuentemente la inserción tendinosa de los músculos aductores en el abdomen y en la cadera. Como si se tratase de una hernia real, el dolor puede irradiar hacia la cara anterior del muslo, la región inguinal, el perineo y/o el escroto. La exploración física presenta dolor en, o junto a, la rama pélvica y/o reproducción del dolor al ejercer resistencia con una flexión abdominal o aducción de la cadera. La RM, la TC y la gammagrafía ósea pueden ser útiles para descartar otros diagnósticos pero, por lo general, son negativas en la hernia deportiva. Algunos servicios de radiología pueden tener protocolos de RM especializados para la pubalgia atlética, y obtienen imágenes más detalladas del área patológica. Los pacientes que continúan con síntomas a pesar del tratamiento conservador, como la terapia física, pueden ser candidatos para la cirugía. La reparación quirúrgica puede tener éxito en el 95% de los casos si se identifican lesiones anatómicas. El **pinzamiento femoroacetabular** (PFA) puede coexistir con la pubalgia atlética y producir dolor inguinal. El PFA se define como un contacto irregular entre el cuello femoral y el acetáculo debido a un exceso óseo en el borde acetabular, el cuello femoral o ambos. Las radiografías y la TC pueden ser diagnósticas. Al igual que en la pubalgia atlética, primero se deben intentar reposo y rehabilitación; los casos donde el tratamiento conservador no funciona deben remitirse al especialista en medicina del deporte.

Igual que en cualquier niño o adolescente con dolor en la cadera o la pelvis, deben considerarse entidades no relacionadas con el deporte no diagnosticadas. El diagnóstico diferencial también puede incluir la displasia epifisaria; la displasia congénita o del desarrollo de cadera; diferentes causas de necrosis avascular, incluyendo anemia de células falciformes; enfermedad de Gaucher; artritis reumatoide y otros trastornos del colágeno, incluyendo el tratamiento con corticoides. La hernia inguinal debe reconocerse en aquellos pacientes con dolor en la ingle exacerbado con la tos/Valsalva y masa palpable en la región inguinal. La luxación traumática de cadera es

relativamente rara en los niños, pero no debe pasarse por alto. Las discrepancias de longitud en las piernas (por lo general 1 cm), pueden ser sintomáticas en la cadera en un niño sin otras alteraciones. Los tumores más comunes en las extremidades inferiores incluyen osteosarcoma junto con osteoblastoma, quiste óseo aneurismático y displasia fibrosa (más común en la pelvis). Los tumores que metastatizan a las extremidades inferiores incluyen neuroblastoma y linfomas de varios tipos, sin excluir la infiltración leucémica de la articulación con artralgia. Siempre debe tenerse en cuenta el maltrato infantil en un paciente joven con dolor musculoesquelético, sin importar el nivel socioeconómico.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

707.6 Lesiones de la rodilla

Aaron M. Karlin, Nicholas P. Goyeneche
y Kevin P. Murphy

El dolor de rodilla es frecuente en los adolescentes. Las lesiones agudas de rodilla que causan incapacidad inmediata y/o derrame suelen deberse a fractura, luxación de la rótula, lesión del ligamento cruzado anterior o posterior (LCA o LCP) o rotura de menisco. El mecanismo de lesión suele ser una actividad con carga. Si la rodilla se hincha de forma inmediata (en pocas horas desde la lesión), la inflamación probablemente esté causada por una hemartrosis y se trate de una lesión más grave. La lesión más probable cuando existe hemartrosis es una rotura del LCA. Esta lesión (poco frecuente en niños menores de 12 años) se produce generalmente por un traumatismo directo, al aterrizar de un salto tras perder el equilibrio, en un cambio rápido de dirección durante la carrera o tras una hiperextensión. A menudo existe inestabilidad, pero puede ser difícil de detectar en presencia de tumefacción significativa. Las mujeres tienen más del doble de probabilidades que los varones de sufrir una rotura del LCA, siendo una lesión de fútbol un escenario común. A menudo, estas lesiones están asociadas con una avulsión de la espina tibial anterior. La mayoría de los deportistas con una rotura del LCA significativa necesitan consultar con el traumatólogo para valorar una posible reconstrucción del LCA. La insuficiencia crónica del LCA puede aumentar el riesgo de lesión meniscal y de disfunción articular progresiva. En niños menores de 12 años y adolescentes se han realizado con éxito reconstrucciones, preservando la fisis con un riesgo mínimo de detención del crecimiento o deformidad angular.

Las lesiones del **ligamento cruzado posterior (LCP)** se producen por un golpe directo sobre la tibia proximal, como en una caída de rodillas en el voleibol o una lesión contra el salpicadero del coche. Las lesiones de LCP son raras y normalmente no necesitan tratamiento quirúrgico.

Las **lesiones del ligamento colateral medial** se deben a un valgo forzado producido por un golpe en la cara externa de la rodilla. Las lesiones aisladas del **ligamento colateral lateral** son poco frecuentes y pueden deberse a diferentes varos forzados de la rodilla. Dado que son extraarticulares, las lesiones del ligamento colateral lateral no producen mucho derrame y, generalmente, son menos incapacitantes. Normalmente, las lesiones aisladas de los ligamentos colaterales no requieren tratamiento quirúrgico y se tratan mediante medidas conservadoras y rehabilitación apropiada.

Las **roturas meniscales** generalmente se producen por los mismos mecanismos que las lesiones del LCA. Con frecuencia se asocian a menos hemartrosis, importante dolor en la línea articular y a aumento del dolor con la flexión máxima de la rodilla. A menudo, la RM proporciona el diagnóstico; el tratamiento conservador, incluyendo los principios PRHiCE, suele ser suficiente en las lesiones más pequeñas. Está indicada la consulta con el traumatólogo en las roturas más grandes, que no se resuelven con tratamiento conservador y que causan una disfunción significativa, alterando la calidad de vida o el retorno a la práctica deportiva. Una rotura meniscal aislada en un niño menor de 10 años de edad es inusual, siendo necesaria la cirugía solo si fracasan las medidas conservadoras. La elección es, a menudo, la reparación del menisco en lugar de la resección quirúrgica, debido al mayor potencial para la cicatrización del cartílago en niños. Las lesiones fisarias tienden a predominar en los pacientes más jóvenes, mientras que los adolescentes con un esqueleto más maduro tienden a sufrir lesiones del ligamento colateral medial. Siempre debe tenerse en cuenta el menisco discoide (una variante anatómica que cubre el platillo tibial lateral), sobre todo en niños menores de 12 años de edad.

Las **luxaciones de la rótula** se producen con más frecuencia como consecuencia de una lesión sin contacto por contracción forzada del cuádriceps para extender la rodilla con la tibia en rotación externa en relación con el fémur. Esta lesión es la segunda causa más frecuente de hemartrosis. La

luxación de rótula es casi siempre lateral y se acompaña de una rotura de los estabilizadores rotulianos mediales, con un hematoma de crecimiento rápido. Los episodios recurrentes de inestabilidad rotuliana se asocian con menor inflamación. Las luxaciones de rótula se asocian a menudo con *genu valgo*, torsión tibial externa e hiperlaxitud generalizada del ligamento. Los ejercicios para fortalecer el cuádriceps, particularmente el vasto interno, y la utilización de ortesis centradoras de rótula pueden ser útiles. La inestabilidad recurrente puede requerir una intervención quirúrgica. En los casos más difíciles puede ser útil la estabilización quirúrgica del alerón medial y la liberación del retináculo lateral.

TRATAMIENTO INICIAL DE LAS LESIONES AGUDAS DE LA RODILLA

El médico debe buscar un derrame y deformidades evidentes. Si están presentes, debe evaluar la exploración neurovascular y está indicado trasladar al paciente a un servicio de urgencias. Si no hay una deformidad evidente y la exploración neurovascular es normal, debe realizar las maniobras iniciales como la extensión pasiva completa y una sobrecarga suave en valgo y varo con la rodilla en extensión. Siempre es útil la comparación con la rodilla no lesionada para evaluar el grado de laxitud y el arco de movilidad. Se debe comprobar la capacidad del paciente para contraer el cuádriceps. La presencia de dolor con la contracción del cuádriceps, o la incapacidad para contraer este músculo, implican una lesión del aparato extensor. La presencia de dolor en la parte medial de la rótula o del retináculo, o por encima del tubérculo aductor se asocia a luxación de rótula (generalmente lateral). El dolor a punta de dedo puede indicar una fractura o una lesión de la estructura subyacente. Las roturas de menisco se manifiestan generalmente como sensibilidad a lo largo de la línea de la articulación, que se acentúa con la flexión de la rodilla, a menudo más allá de los 90 grados. El dolor o la limitación de la flexión o de la extensión al rotar la tibia implican una lesión meniscal. La lesión del ligamento se manifiesta como dolor o laxitud con la maniobra adecuada (fig. 707.11).

Si un paciente no puede apoyar en carga sin dolor o tiene signos clínicos de inestabilidad, o presenta importante inflamación o algún hallazgo

preocupante hay que inmovilizar la rodilla, proporcionar muletas y obtener radiografías simples. Si existe luxación de rótula se puede lograr la reducción con la extensión activa asistida suave de la rodilla. Los inmovilizadores con la pierna extendida no aportan soporte estructural y se utilizan únicamente por comodidad, siendo necesario recordar al paciente que tenga cuidado con la carga. Puede estar indicado utilizar una ortesis desrotatoria articulada para estabilizar las lesiones con afectación del LCA y del ligamento colateral medial. El miembro inferior debe mantenerse elevado con vendaje elástico compresivo (principios PRICE).

LESIONES CRÓNICAS

Síndrome de sobrecarga femororrotuliana

El síndrome de sobrecarga femororrotuliana (SSFR), o «rodilla de corredor», es la causa más frecuente de dolor crónico en la región anterior de la rodilla. El SSFR también se conoce como **síndrome de dolor femororrotuliano** o **disfunción femororrotuliana** (v. cap. 697.5). Es un diagnóstico de exclusión que se emplea para describir el dolor de rodilla anterior que no presenta otra lesión identificable. Puede existir condromalacia asociada a reblanecimiento del cartílago articular por debajo de la superficie rotuliana. Este dolor a menudo es difícil de localizar. Los pacientes suelen indicar un área difusa en la parte anterior de la rodilla o pueden sentir dolor que se origina por debajo de la rótula. Es frecuente el dolor bilateral, que empeora al subir escaleras, al estar sentado mucho tiempo o al agacharse en cuclillas o correr. No hay antecedentes de inflamación significativa, ya que esto podría indicar lesiones más graves. Es habitual referir antecedentes de cambio de actividad como modificaciones del entrenamiento o de la superficie sobre la que se practica el deporte, aumento del régimen de entrenamiento o la realización de nuevos ejercicios.

En la exploración debe incluirse una valoración de la marcha y de la situación estática para la alineación de miembros inferiores, musculatura e hiperpronación del mediopié. Debe valorarse la flexibilidad de los isquiotibiales, CIT y de los gastrocnemios, ya que el esfuerzo aumenta en la articulación femororrotuliana cuando estas estructuras se tensan excesivamente. El arco de movilidad de la cadera también debe evaluarse

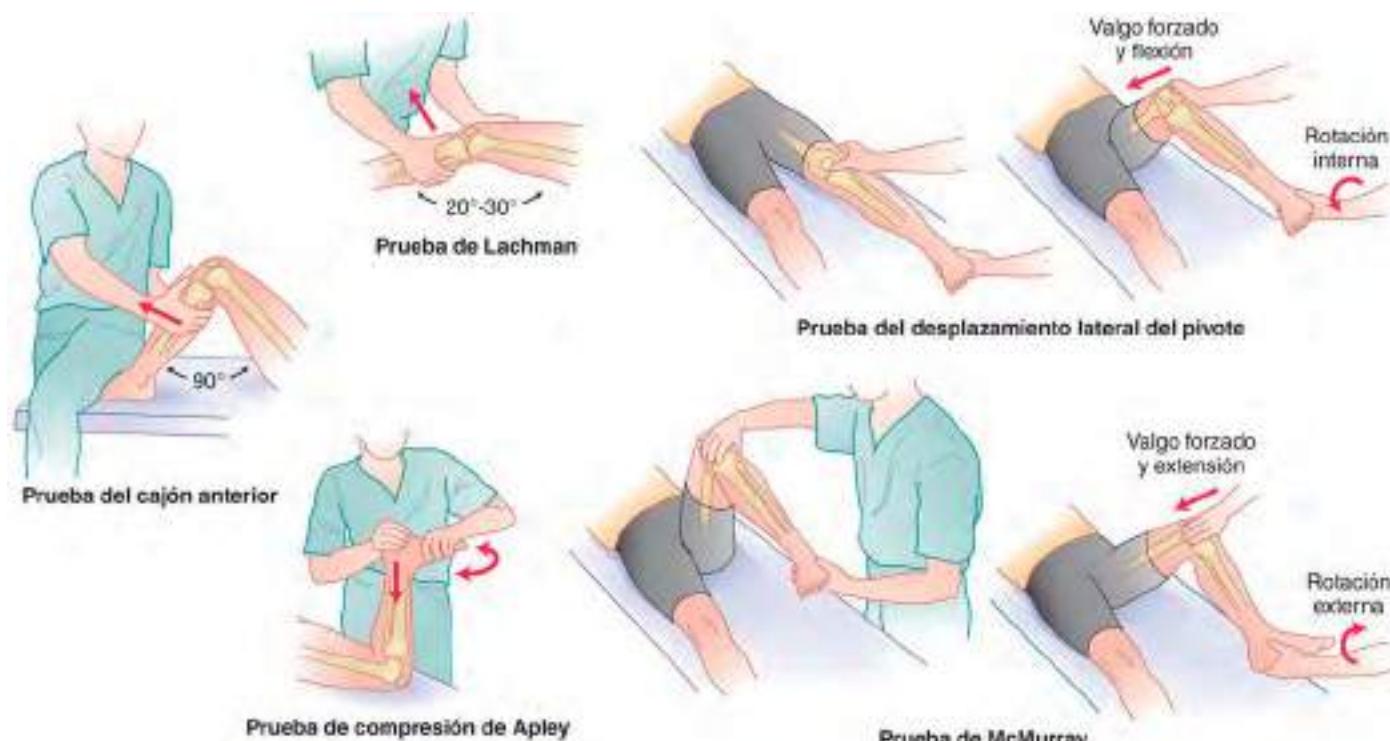


Fig. 707.11 Las maniobras de exploración incluyen las pruebas de Lachman, del cajón anterior, del desplazamiento lateral del pivote, de compresión de Apley y la prueba de McMurray (se muestra la pierna derecha). La prueba de Lachman, efectuada para detectar lesiones del ligamento cruzado anterior (LCA), se realiza con el paciente en supino y la rodilla flexionada 20-30 grados. La prueba del cajón anterior detecta lesiones del LCA y se realiza con el paciente en supino y la rodilla en 90 grados de flexión. La prueba del desplazamiento lateral del pivote se realiza con el paciente en supino, la cadera flexionada 45 grados y la rodilla en extensión completa; se aplica rotación interna a la tibia mientras se flexiona la rodilla a 40 grados con sobrecarga en valgo (empujando sobre la cara lateral de la rodilla en dirección medial). La prueba de compresión de Apley, empleada para evaluar la integridad meniscal, se efectúa con el paciente en pronación y la rodilla del examinador sobre la cara posterior del muslo del paciente; se aplica rotación externa a la tibia mientras se ejerce una fuerza hacia abajo sobre esta. La prueba de McMurray, utilizada para evaluar la integridad meniscal, se lleva a cabo con el paciente en supinación y el examinador a un lado de la rodilla afectada.

para descartar lesiones a este nivel. La presencia de dolor o hipersensibilidad rotuliana medial o de la articulación femororrotuliana confirma el diagnóstico en ausencia de derrame significativo y otros signos positivos. El SSFR es un diagnóstico clínico para el que no suelen necesitarse pruebas de imagen.

El tratamiento se centra en la evaluación y en mejorar la flexibilidad, la fuerza y las anomalías de la marcha. En presencia de hiperpronación del mediopié (tobillo valgo), el uso de calzado nuevo o de soportes del arco puede mejorar la mecánica femororrotuliana y disminuir el dolor. También puede emplearse crioterapia y analgesia. Es fundamental disminuir la actividad global o el entrenamiento en las fases iniciales de la rehabilitación, junto con la limitación de la flexión por encima de 60 grados en lo posible. Los ejercicios de fortalecimiento de cuádriceps de arco corto pueden ser útiles: extensión activa de la rodilla con o sin resistencia entre 0 y 30 grados de flexión de la rodilla. Los vendajes funcionales que ayudan a mejorar el deslizamiento de la rótula en el surco troclear pueden ser útiles con ayuda de un fisioterapeuta deportivo. El uso de una rodillera de estabilización con refuerzo lateral para mantener la rótula alineada también puede tener beneficios en casos más crónicos.

Enfermedad de Osgood-Schlatter

La **enfermedad de Osgood-Schlatter** es una apofisisis por tracción que se produce en la inserción del tendón rotuliano en la tuberosidad tibial (v. cap. 697.4). Dado que se relaciona con un sobreuso del aparato extensor esta enfermedad se trata como el SSFR, con adición de una almohadilla que protege la tuberosidad tibial de los traumatismos directos. Los vendajes funcionales del tubérculo tibial pueden proporcionar comodidad, junto con el uso de rodilleras adecuadamente ajustadas. A menudo también se prescriben AINE. Puede ser mejor el fortalecimiento sin dolor de las partes blandas en carga utilizando técnicas de cadena cinética cerrada. Se aplican los principios PRICE. Es importante informar a los pacientes y a los padres de que la resolución suele ser lenta, siendo necesario a menudo 12-18 meses. Las complicaciones son raras y pueden incluir la detención del crecimiento con *recurvatum* o rotura o avulsión del tendón rotuliano/tubérculo tibial.

Otras lesiones crónicas

La **enfermedad de Sinding-Larsen-Johansson** es una apofisisis por tracción que se produce en el polo inferior de la rótula. Se presenta sobre todo en jugadores de voleibol y baloncesto. El tratamiento es similar al SSFR y al de la enfermedad de Osgood-Schlatter.

La **tendinopatía rotuliana**, o «**rodilla del saltador**», está producida por microtraumatismos repetitivos del tendón rotuliano y normalmente afecta al polo inferior de la rótula. En aproximadamente el 10% de los casos se ve afectado el tendón cuadripcital por encima de la rótula. Se asocia a los deportes de salto, pero también puede presentarse en corredores. El tratamiento es similar al del SSFR, haciendo énfasis en el fortalecimiento excéntrico durante la fisioterapia. En este tipo de lesión, lo más importante es el descenso relativo, ya que el dolor crónico puede asociarse a cambios irreversibles a nivel del tendón. En estos casos, se recomienda reposo absoluto, cambio de actividades y fisioterapia; las inyecciones biológicas, tales como el plasma rico en plaquetas en el área patológica, pueden tener relevancia. Las técnicas quirúrgicas también tienen un buen porcentaje de éxito si fueran necesarias.

El **síndrome de fricción de la banda iliotibial (SCIT)** es la causa más frecuente de dolor lateral crónico de rodilla. Por lo general, no se asocia con tumefacción ni inestabilidad. Se debe a la fricción de la CIT sobre la parte lateral de la rodilla y termina produciendo una bursitis. Puede haber dolor a la palpación sobre la CIT en su trayecto sobre el cóndilo femoral lateral, o en su inserción en el tubérculo de Gerdy, sobre el platillo tibial lateral. Con la prueba de Ober se observa tensión excesiva en la CIT. Para realizar esta prueba el paciente se coloca en decúbito lateral, la cadera inferior está flexionada, y se realiza la extensión de la cadera superior con la rodilla flexionada. El examinador sujetá la parte superior del pie en el aire y, si la rodilla superior se desciende inferiormente hacia la mesa de exploración, implica la presencia de una CIT flexible y una prueba de Ober negativa. Si la rodilla y la pierna permanecen en el aire, la prueba de Ober se considera positiva, sugiriendo una CIT tensa. Los principios terapéuticos son similares a los del SSFR, excepto por la insistencia en mejorar la potencia, la flexibilidad y la resistencia de la CIT.

Otras lesiones de partes blandas que deben ser excluidas incluyen **bursitis** prerrotuliana y de la pata de ganso, plicas y el síndrome de Hoffa. La bolsa de la pata de ganso se encuentra justo debajo del tendón conjunto del sartorio, del recto interno y del semitendinoso en su inserción en la parte medial de la tibia proximal. En el **síndrome de Hoffa**, la almohadilla de grasa situada debajo de la rótula y por detrás del ligamento rotuliano

no se atrapa, generando dolor anterior con la extensión de la rodilla. Generalmente, estas entidades son más comunes en los adolescentes, los pacientes con *genu recurvatum* y los corredores de larga distancia. De nuevo, deben considerarse entidades sin diagnosticar no relacionadas con el deporte, en cualquier niño con una rodilla dolorosa, especialmente en los menores de 12 años. Estas incluyen condiciones tales como la osteocondritis disacente (v. cap. 697.3), que es más común en la cara lateral del cóndilo femoral medial. La artritis inflamatoria e infecciosa, el **quiste de Baker** (v. cap. 697.2) y el dolor en la cadera referido a la rodilla son otros posibles diagnósticos. Los tumores más comunes en la articulación de la rodilla incluyen el sarcoma osteogénico (fémur distal y tibia proximal), histiocitosis X en la diáfisis y granuloma eosinofílico en la epífisis de los huesos largos. Los tumores metastásicos en las extremidades inferiores incluyen neuroblastoma y linfomas de varios tipos. Como con cualquier otra lesión musculoesquelética en un niño que no responde al tratamiento conservador, es obligatorio realizar un estudio diagnóstico en profundidad en busca de patología alternativa; el maltrato infantil no está excluido.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

707.7 Dolor de esfuerzo en la pierna: periostitis tibial, fracturas de estrés y síndrome compartimental crónico

Aaron M. Karlin, Nicholas P. Goyeneche
y Kevin P. Murphy

Las lesiones por estrés de los huesos de los miembros inferiores se producen por una progresión desde una lesión leve (periostitis tibial) hasta una fractura de estrés. Todos se producen por un mecanismo de sobrecarga.

El **síndrome de sobrecarga tibial medial**, o **periostitis tibial**, comienza con dolor en la tibia medial y es la fractura por sobrecarga más frecuente de los miembros inferiores. El dolor aparece inicialmente hacia el final del ejercicio, y si se continúa la práctica deportiva sin rehabilitación el dolor empeora y se produce antes en el periodo de ejercicio. Hay un dolor difuso entre el tercio y la mitad distal de la tibia medial. Cualquier dolor local o difuso de la tibia proximal es sospechoso de fractura por estrés. Las fracturas por estrés suelen ser dolorosas durante todo el ejercicio. La periostitis puede distinguirse a menudo de la **fractura por estrés tibial** en que el dolor está más focalizado (2-5 cm) y es más intenso. La periostitis y las fracturas de estrés suponen distintos grados de la misma lesión de estrés de la tibia y se cree que están relacionadas con la tracción del sóleo sobre la tibia. Se requiere la contracción excéntrica de la parte medial del sóleo para controlar la pronación desde el contacto inicial hasta la etapa media del apoyo durante la carrera. Esta contracción aumenta las solicitudes sobre el origen fascial del sóleo, posiblemente a través de las fibras de Sharpey, lo que causa la lesión del periostio tibial y de las inserciones fibrocartilaginosas.

El diagnóstico puede hacerse por la historia y la exploración física. Normalmente, los hallazgos de las radiografías simples de la tibia apenas son notables en la periostitis tibial, así como en las fracturas de estrés tibial durante las primeras 2 semanas tras la lesión. Más allá de este periodo de tiempo, si existe una fractura de estrés, las radiografías pueden mostrar la reacción periótica. La sensibilidad de la radiología simple puede aumentar si se obtienen cuatro proyecciones de la tibia: anteroposterior, lateral y las dos vistas oblicuas. La gammagrafía ósea es la prueba más sensible para diagnosticar fracturas de estrés. Esta muestra una discreta captación alrededor de la fractura de estrés. Ante una periostitis tibial se puede apreciar un aumento de la captación, pero un patrón fusiforme a lo largo de la superficie periostal sugiere una reacción de esfuerzo, pero no una fractura. Si la gammagrafía es normal, el diagnóstico es probablemente una periostitis tibial o un síndrome compartimental crónico. La RM ha sustituido a la gammagrafía en muchos centros médicos al ser la herramienta diagnóstica más sensible para las fracturas de estrés en huesos largos.

El tratamiento de la periostitis y las fracturas de estrés tibial es similar, e incluye reposo relativo, corrección de los errores del entrenamiento y la corrección de los desequilibrios musculares y de la alineación mecánica anormal. En pacientes hiperpronadores pueden ser útiles las ortesis o un cambio de calzado. Puede mantenerse la forma física con actividades en descarga como natación, ciclismo y gimnasia acuática. Con la periostitis, después de 7-10 días se autoriza a los pacientes a iniciar la marcha-trote. Si el dolor empeora se requieren 2-3 días sin dolor antes de reanudar el

programa. Puede utilizarse hielo diariamente y analgesia para el control del dolor. Pueden ser útiles los estiramientos de los flexores plantares y de los isquiotibiales, así como el fortalecimiento de los flexores dorsales del tobillo. Los vendajes funcionales para reforzar las inserciones de las partes blandas han sido útiles en algunos pacientes cuando han sido aplicados por un terapeuta deportivo con experiencia. Se recomienda un periodo libre de dolor de 7-10 días antes de empezar con los ejercicios. En los pacientes con dolor en reposo que no responden al tratamiento debe sospecharse una fractura de estrés.

El **síndrome compartimental crónico** se produce en atletas que practican deportes de carrera, habitualmente durante un periodo de entrenamiento fuerte. Está producido por hipertrofia muscular y aumento de la presión intracompartimental con el ejercicio. Generalmente se produce un periodo libre de dolor de unos 10 minutos al principio del entrenamiento, antes del inicio de un dolor de tipo pulsátil difícil de localizar, que dura de minutos a horas tras el ejercicio y cede con hielo y elevación. De forma típica, se presentan parestesias en el pie, asociadas a la elevación de la presión en el compartimento muscular correspondiente. El compartimento más frecuentemente afectado es el anterolateral, con compresión del nervio peroneo, seguido por el compartimento posterior profundo. La exploración física en la consulta suele ser normal, pero con una debilidad del extensor de flexor largo del hallux (compartimento anterolateral) y una sensibilidad disminuida entre el primer y el segundo dedo. Las radiografías, la gammagrafía ósea y la RM suelen ser negativas y se utilizan, sobre todo, para descartar otras entidades. La prueba de elección es la medición de la presión compartimental. El tratamiento consiste en reducción de la actividad, medicación antiinflamatoria, ortesis (hiperpronación), estiramientos del tendón de Aquiles, fortalecimiento ligero de la musculatura distal, optimización del calzado y en realizar modalidades alternativas de entrenamiento (natación, ciclismo, y gimnasia acuática). Además, la crioterapia y el calor superficial pueden ser útiles. Si persisten los síntomas a pesar del tratamiento conservador, puede ser necesaria una fasciotomía (con una tasa de éxito de hasta el 90% de los casos).

El **síndrome de atrapamiento de la arteria poplítea** sucede cuando la arteria poplítea es comprimida por la cabeza medial del músculo gastrocnemio y la banda fascial del sóleo durante el ejercicio; el atrapamiento puede ser anatómico o funcional (por hipertrofia). Los pacientes pueden tener claudicación o parestesia (implicación del nervio tibial) e inflamación de pantorrilla (obstrucción venosa principalmente). La mayoría de los pacientes suelen tener dolor por esfuerzo en la pierna, sin presentar síntomas durante el descanso; el dolor puede ser unilateral o bilateral, dependiendo del tipo de síndrome de atrapamiento. El pulso tibial o dorsal del pie puede disminuir o estar ausente en la flexión dorsal pasiva del tobillo con la rodilla extendida. La ecografía doppler en posición neutral y flexionada confirma el diagnóstico en la mayoría de los casos; una angiografía por resonancia magnética o TC puede ser necesaria si la ecografía *doppler* no es concluyente. La corrección quirúrgica es el tratamiento de elección e implica una fasciotomía medial del gastrocnemio, quitando las inserciones tibiales del sóleo, y realizando la resección de la banda sóleo peronea. Si existe lesión en la arteria, requerirá cirugía de baipás.

La bibliografía está disponible en *Expert Consult*.

707.8 Lesiones del tobillo

Aaron M. Karlin, Nicholas P. Goyeneche
y Kevin P. Murphy

Las lesiones del tobillo son las lesiones deportivas agudas más frecuentes. Aproximadamente, el 85% de estas lesiones son esguinces de tobillo; de estos, el 85% son lesiones por inversión (pie apoyado con la región lateral del peroné que se acerca al suelo), el 5% lesiones por eversion (pie apoyado con la región del maléolo medial que se acerca al suelo) y el 10% combinadas.

EXPLORACIÓN Y ESCALA DE GRAVEDAD DE LA LESIÓN

En los casos en los que es evidente una fractura o luxación, la prioridad inicial es la evaluación neurovascular con el menor movimiento posible. Si no existe una deformidad evidente, el paso siguiente es la inspección de edema, equimosis y variantes anatómicas. Los puntos clave de la palpación dolorosa son el peroné en toda su longitud; el maléolo medial y lateral; la base del quinto metatarsiano; la región anterior, medial y lateral de la interlínea articular; el escafoides; y el complejo del tendón de Aquiles. Puede ser útil

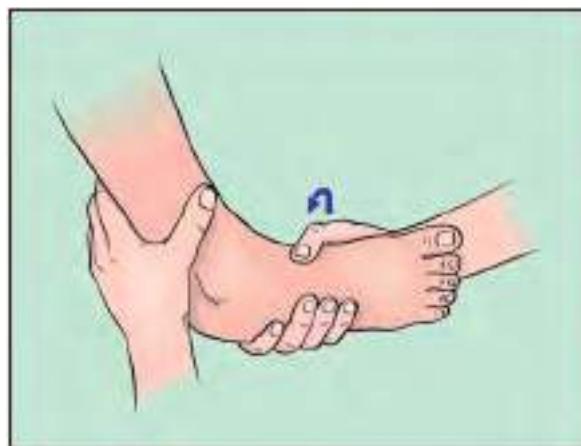


Fig. 707.12 Prueba de inclinación con sobrecarga en inversión para la inestabilidad de tobillo. (De Hergenroeder AC: Diagnosis and treatment of ankle sprains. A review, Am J Dis Child 144:809-814, 1990.)

evaluar el arco de movilidad activa (el propio paciente) en extensión, flexión, inversión y eversión y contra una leve resistencia.

Las pruebas de provocación intentan evaluar la integridad de los ligamentos. En un paciente con un tobillo marcadamente hinchado y doloroso, realizar estas pruebas es difícil debido al espasmo muscular y a la defensa involuntaria. Es más útil realizarla en el campo de juego, antes de que haya sangrado profuso y edema. La prueba del cajón anterior evalúa el desplazamiento anterior del astrágalo y la competencia del ligamento peroneoastragalino anterior. La prueba de la inversión forzada explora la competencia de los ligamentos peroneoastragalino anterior y peroneocalcáneo (fig. 707.12). En la fase aguda, la integridad de los ligamentos tibioperoneos y de la sindesmosis se explora con la prueba de compresión de la sindesmosis. El dolor en la articulación del tobillo que aparece al comprimir el lado superior del miembro inferior implica lesión de la membrana interósea y de la sindesmosis entre tibia y peroné, con sospecha de un esguince más alto o una lesión más grave. Los deportistas con esta lesión no pueden cargar nada de peso y tienen dolor con la rotación externa del pie. A veces, los tendones peroneos se luxan del surco peroneal al sufrir un esguince de tobillo. Para valorar la inestabilidad de los tendones peroneos, el examinador ha de empujar desde la parte posterior de los tendones a la vez que el paciente realiza una flexión plantar con resistencia y el tendón salta hacia delante. La exploración quirúrgica está indicada si se sospecha una lesión importante de la sindesmosis o una luxación aguda de peroneos.

RADIOGRAFÍAS

Cuando el paciente presenta dolor en la región de los maléolos, no puede apoyar en carga o se queja de dolor a la palpación localizado sobre la tibia distal posterior o el peroné es necesario obtener radiografías en proyección anteroposterior, lateral y de la mortaja. Las **reglas de Ottawa del tobillo** ayudan a determinar qué paciente precisa una radiografía (fig. 707.13). Debe obtenerse una serie radiológica del pie (proyecciones anteroposterior, lateral y oblicua) cuando el paciente presenta dolor en el mediopié o dolor a la palpación sobre el escafoides o el quinto metatarsiano. Es importante distinguir la **fractura por avulsión de la base del quinto metatarsiano (fractura de la bailarina)** de la fractura más distal, la **fractura de Jones de la región proximal del quinto metatarsiano** (localizada a unos 2 cm, distalmente, del extremo proximal). La primera se trata más como un esguince de tobillo, mientras que la segunda tiene un riesgo elevado de seudoartrosis y requiere una consulta con el especialista. La lesión del ligamento deltoides de la cara medial del tobillo es rara, pero debe plantear la cuestión de una posible fractura proximal del peroné. En esta circunstancia, es necesario obtener radiografías de la tibia proximal. Una **fractura de la cúpula del astrágalo** se manifiesta como un esguince de tobillo que no mejora. Las radiografías iniciales pueden mostrar anomalías sutiles. Cualquier sospecha en las radiografías iniciales de la cúpula del astrágalo justifica la consulta al traumatólogo y más estudios de imagen. En la adolescencia temprana se debe observar cuidadosamente la epífisis tibial. Las fracturas no desplazadas Salter III pueden ser sutiles y necesitan ser reconocidas pronto y derivadas rápidamente al especialista. El diagnóstico por ecografía, cuando existe disponibilidad, puede aportar información sobre el pronóstico mediante una visualización directa de los ligamentos lesionados. Adicionalmente, se pueden aplicar maniobras dinámicas durante la visualización del ligamento



Fig. 707.13 Reglas de Ottawa para el tobillo. (De Bachmann LM, Kolb E, Koller MT, et al: Accuracy of Ottawa ankle rules to exclude fractures of the ankle and mid-foot; systematic review, BMJ 326:417-419, 2003.)

para buscar separaciones en la articulación, que indican si existe una rotura completa y, por tanto, tendrá una recuperación prolongada.

TRATAMIENTO INICIAL DE LOS ESGUINCES DE TOBILLO

Los esguinces de tobillo necesitan ser tratados mediante **PRICE**, que debe mantenerse durante las primeras 48-72 horas tras la lesión para minimizar el sangrado y el edema. Para las lesiones de tobillo, esto puede implicar el uso de muletas y vendaje elástico, aunque otros métodos de compresión, como una férula de tobillo, pueden funcionar igualmente bien. Esto permite una carga precoz con protección y se puede retirar para la rehabilitación. Es importante comenzar el programa de rehabilitación lo antes posible.

Rehabilitación

Debe comenzarse el mismo día de la lesión; en pacientes con dolor al movimiento pueden iniciarse la movilidad y el fortalecimiento isométrico. La intervención en la fase precoz incluye la restauración del arco de movilidad funcional, el fortalecimiento con énfasis en la musculatura peronea y el entrenamiento propioceptivo temprano. La intervención tardía incluye actividades de equilibrio de más alto nivel, ejercicios de propiocepción avanzados y entrenamiento de resistencia. Para determinar cuándo un atleta está preparado para correr debe haberse alcanzado un arco de movilidad completo y una fuerza casi completa comparada con el lado no lesionado. Se pide al deportista que, sosteniéndose solamente sobre el lado sano, salte 8-10 veces, si es posible. Cuando esto se consigue sin dolor sobre el lado lesionado, entonces el atleta puede empezar a correr. Comenzará con carrera y progresará de forma gradual en velocidad hasta, finalmente, alcanzar su velocidad máxima; los atletas deben parar si tienen dolor o cojera. Por último, antes de reanudar la actividad deportiva, el atleta deberá ser capaz de esprintar y cambiar cómodamente de dirección sobre el tobillo lesionado. La realización de tareas relacionadas con el deporte también es útil para determinar cuándo se está preparado para volver a jugar.

Las lesiones recidivantes de tobillo son más probables en los pacientes que no han realizado una rehabilitación completa. Los esguinces de tobillo son menos frecuentes en los deportistas que usan calzado más alto. El vendaje funcional del tobillo con esparadrapo puede proporcionar soporte funcional, pero se afloja con el uso y no todos los atletas disponen de él. Muchos consideran que las tobilleras con cordones son más útiles para prevenir las recurrencias. Estabilizan más que los vendajes funcionales y se pueden apretar repetidamente durante el curso de la práctica o del juego. Muchos de los médicos deportivos recomiendan su uso por tiempo indefinido para ayudar a prevenir más esguinces. Se debe considerar la cirugía para la inestabilidad mecánica crónica con laxitud del complejo ligamentoso lateral

cuando fracasan los tratamientos más conservadores. Las fracturas distales del peroné Salter-Harris grado I necesitan una cuidadosa consideración, sobre todo en el niño menor de 12 años de edad. Las placas fisarias, generalmente, son el eslabón más débil en la cadena musculoesquelética y tienden a deslizarse o separarse antes de que se desgarren las partes blandas circundantes y/o los ligamentos en esta población más joven. La denominada «**fractura de los primeros pasos**» también debe tenerse en cuenta, especialmente en los menores de 8 años. El mecanismo propuesto implica una fuerza de cizallamiento sin desplazamiento debido a que el periostio es relativamente fuerte en comparación con el hueso elástico de los niños más pequeños. Las radiografías adicionales pueden ser poco evidentes (una línea oblicua espiral tenue) o incluso normales. Después de 1 o 2 semanas se desarrolla el callo. Esta entidad puede ser confundida con osteomielitis, sinovitis transitoria y/o, incluso, abuso de menores. La «fractura de los primeros pasos» ocurre, generalmente, en el tercio inferior de la tibia, mientras que la lesión no accidental afecta típicamente a los dos tercios superiores o diáfisis de la tibia. Otras entidades menos frecuentes que se deben descartar incluyen el *os fibulare*, un centro secundario de osificación congénito no fusionado del peroné distal. Este se puede observar en pacientes más jóvenes con esguinces de tobillo recurrentes, especialmente cuando aumenta su peso corporal y su actividad durante los primeros años académicos. Las coaliciones tarsales no diagnosticadas se pueden ver también en presencia de esguinces de tobillo en niños más pequeños, siendo las más frecuentes la astragalocalcánea y la calcaneoescafoidea. Los esfuerzos musculares y/o las tendinosis son más frecuentes en los niños mayores y adolescentes, e incluyen los tipos peroneos, tibial posterior y gemelos/Aquiles. El síndrome del túnel tarsiano también es más frecuente en el adolescente/adulto más joven y, frecuentemente, se asocia a dolor en la parte medial del tobillo y a ardor u hormigueo en la planta del pie.

La bibliografía está disponible en *Expert Consult*.

707.9 Lesiones del pie

Aaron M. Karlin, Nicholas P. Goyeneche
y Kevin P. Murphy

Las **fracturas por estrés de los metatarsianos** pueden producirse en atletas que practican carrera. La semiología es a menudo un dolor insidioso con la actividad que va empeorando. La exploración muestra hipersensibilidad de la parte media de la diáfisis del metatarsiano, sobre todo del segundo o tercer metatarsiano. La reacción perióstica puede no verse en las radiografías hasta 2 semanas o más después de haber comenzado el dolor. El tratamiento

consiste en reposo relativo durante 6-8 semanas. Un calzado con un buen soporte del arco puede reducir el estrés de los metatarsianos.

El dolor vago del pie en corredores puede deberse a una **fractura de estrés del hueso navicular o escafoídes**. A diferencia de otras fracturas, esta no se localiza bien en la exploración. La presencia de hipersensibilidad alrededor del escafoídes debe hacer sospechar una fractura de estrés. Estas fracturas tardan muchas semanas en visualizarse en las radiografías simples, así que se debe solicitar una gammagrafía ósea o una RM para llegar al diagnóstico. Dado el alto riesgo de defectos de consolidación de estas fracturas, el tratamiento habitual consiste en inmovilización, y descarga durante 8 semanas. La consolidación se debe documentar con una TC tras el periodo de inmovilización.

La **enfermedad de Sever (apofisis del calcáneo)** se localiza en la inserción del tendón de Aquiles en el calcáneo y cursa con dolor durante la actividad (v. fig. 707.3). Es más frecuente en varones, con afectación bilateral frecuente y generalmente debutante entre los 8-13 años. Se observa hipersensibilidad en la inserción del tendón de Aquiles en el calcáneo, sobre todo con la prueba de compresión del talón (test de *squeeze* positivo). La enfermedad de Sever se asocia con el acortamiento del tendón Aquiles y la hiperpronación del mediopié, que aumenta el estrés en los flexores plantares del pie. El tratamiento consiste en reposo relativo, hielo, masaje, estiramiento y fortalecimiento del tendón de Aquiles. Es importante en los atletas con enfermedad de Sever la corrección de la hiperpronación del mediopié con ortesis, soportes del arco o uso de calzado estabilizador. Si el pie es neutral o hay una leve hiperpronación, unas alzas acolchadas en el talón pueden ayudar a descargar el tendón de Aquiles y su inserción. Con un manejo óptimo, los síntomas mejoran, con frecuencia, en 4-8 semanas. Normalmente, si no hay cojera durante la actividad atlética, se puede permitir jugar a los atletas jóvenes con enfermedad de Sever.

La **fascitis plantar** es una lesión por sobreuso que acaba por degenerar en una aponeurosis plantar. Rara en prepúberes, se ve con más frecuencia en adolescentes o adultos jóvenes. Los atletas refieren dolor en el talón con la actividad, que empeora con los primeros pasos del día o tras varias horas sin carga. Hay dolor en la tuberosidad medial del calcáneo. Es beneficioso el reposo relativo evitando la carga de peso. Los atletas sufren fascitis plantar cuando el soporte del arco del calzado no es el adecuado. El dolor disminuye cambiando el calzado o utilizando un soporte semirrígido. También ayuda el estiramiento de la pantorrilla y la fascia plantar, asistido a veces con el tratamiento mediante ultrasonidos. Algunos pacientes pueden beneficiarse del uso de férulas nocturnas, aunque puede dificultarles el sueño. Mientras no exista cojera, el atleta puede seguir practicando. La recuperación completa suele verse a los 6 meses. En aquellos casos resistentes al tratamiento conservador, pueden considerarse las inyecciones de corticoides, la terapia con ondas de choque o las inyecciones de plasma rico en plaquetas.

La **fractura de estrés del calcáneo** se ve en el adolescente mayor o en el adulto joven que participa en deportes de carrera. Cursa con talalgia con cualquier actividad que suponga cargar peso. La exploración física revela dolor al presionar el calcáneo. Después de 2-3 semanas de dolor es posible visualizar la esclerosis en las radiografías anteroposterior y lateral. En algunos casos puede ser necesaria una gammagrafía ósea o una RM para resolver el diagnóstico. El calcáneo es una localización poco común para las fracturas de estrés, se asocia con osteopenia (mujeres amenorreicas). El tratamiento consiste en reposo de carrera y otras actividades con carga durante, al menos, 8 semanas. Raramente se precisa la inmovilización.

El **pie plano** puede ser definido como «flexible» o «rígido». El **pie plano flexible** suele ser asintomático, por lo menos en los primeros años, y es el tipo más común en los niños. La utilización de suplementos debajo del escafoídes o suplementos mediales puede ser útil para obtener un apoyo plantigrado. La progresión en deportistas sin tratamiento puede generar *hallux valgus* compensatorio, pie plano valgo y deformidad secundaria de los dedos con prominencia del bunion. Con la progresión, se puede desarrollar dolor, junto con contractura de la musculatura peronea. El **pie plano rígido** es una deformidad congénita asociada a otras anomalías en el 50% de los casos. Está producido por la no individualización de los huesos del tarso, quedando unidos dos o más huesos del tarso por un puente cartilaginoso u óseo (coalición). Las coaliciones astragalocalcáneas son más sintomáticas entre los 8 y los 12 años de edad, mientras que las coaliciones escafocalcáneas son más sintomáticas entre los 12 y los 16 años. Los síntomas son insidiosos, con dolor agudo ocasional en el arco, el tobillo y el mediopié, que a veces se reproduce con actividades relacionadas con el deporte. Con frecuencia, el retropié no se alinea en su posición normal en varo al ponerse de puntillas. Los pacientes están predisposados a sufrir esguinces de tobillo secundarios a la limitada movilidad subastragalina, y la sobrecarga de la articulación subastragalina y de las articulaciones intertarsianas produce dolor con frecuencia. La TC es diagnóstica, y el tratamiento inicial es conservador mediante un yeso y/o ortesis europédicas y reposo. En el caso de fracaso del tratamiento conservador, generalmente es necesaria una intervención quirúrgica. Los **pies cavos rígidos** también se pueden asociar a metatarsal-

gia, dedos en garra y atrofia muscular intrínseca, condiciones que pueden aparecer en el deportista joven. Ante un pie cavo, es necesario tener en cuenta posibles patologías neurológicas no diagnosticadas, como enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, disrafismo espinal, ataxia de Friedrich o tumores de la columna. Los dispositivos ortopédicos a medida pueden ser útiles; y los antecedentes familiares pueden ser críticos. Una prueba del bloque de Coleman puede ayudar a determinar la flexibilidad del retropié y sugiere un pie plano rígido más que flexible. La liberación de la fascia plantar es el tratamiento estándar para todos los procedimientos quirúrgicos del pie cavo. Se debe considerar la posibilidad de un escafoídes accesorio o la presencia de sesamoiditis en todos los pies sintomáticos, especialmente en aquellos con componentes rígidos. Estas condiciones son más comunes en el adolescente o en el adulto joven y pueden exacerbarse con las actividades deportivas.

Otras condiciones que causan dolor en el pie incluyen el **esguince y/o luxación de Lisfranc**, que es más común en el fútbol u otros deportes que aplican importantes cargas en las articulaciones del mediopié y del antepié y en los gimnastas que utilizan la barra de equilibrio. La articulación de Lisfranc es la articulación metatarsotarsiana de los tres huesos cuneiformes y el cuboides con la parte proximal de los cinco metatarsianos. El esguince de la articulación metatarsofalángica del dedo gordo se puede ver, sobre todo, en los niños mayores y/o en los adolescentes que corren en superficies artificiales o sintéticas. Se genera por la hiperextensión de la primera articulación metatarsofalángica, debido a la distensión de los ligamentos que rodean a la articulación, a menudo, durante la práctica del fútbol o del fútbol americano.

La **apofisis de Iselin** es una apofisis que se produce en la tuberosidad del quinto metatarsiano. La apófisis en esta localización aparece entre los 9 y los 14 años y se encuentra dentro de la inserción del tendón del peroneo lateral corto. Esta condición puede ser un factor que predispone a la «fractura de la bailarina» (v. cap. 707.8). La **enfermedad de Freiberg** (que implica el colapso de la cabeza articular y del hueso subcondral, por lo general del segundo metatarsiano) y la **enfermedad de Kohler** (que se debe a una osificación irregular del escafoídes tarsiano y cursa con dolor localizado y una mayor densidad) deberían considerarse siempre en la evaluación de la **osteochondrosis del pie** (v. cap. 694.8). La enfermedad de Freiberg es más común en las niñas entre las edades de 12 y 15 años, mientras que la enfermedad de Kohler se produce en los individuos más jóvenes, entre los 2-9 años y, con frecuencia, es reversible con tratamiento conservador incluyendo ortesis y yeso.

La bibliografía está disponible en Expert Consult.

Capítulo 708

Lesiones traumáticas cerebrales relacionadas con el deporte (conmoción cerebral)

Christopher W. Liebig y Joseph A. Congeni

La conmoción cerebral se define como una lesión cerebral traumática (LCT) producida por fuerzas mecánicas que provocan una perturbación transitoria de la función cerebral. La conmoción cerebral puede producirse por un traumatismo directo en la cabeza, la cara, el cuello o en otras partes del cuerpo que transmite una fuerza «impulsiva» a la cabeza, o por una fuerza lineal o rotatoria. Aunque no está claro cuándo una conmoción se considera una LCT, es importante comunicar que se trata de una **lesión cerebral traumática**; la palabra «conmoción» se ha utilizado de forma no intencional e incorrecta para transmitir a algunas familias que no se ha producido una lesión cerebral, lo que resulta en un seguimiento inadecuado de la lesión.

EPIDEMIOLOGÍA

Cada año se producen en Estados Unidos, al menos, entre 1,6-3,8 millones de conmociones cerebrales, de las que 1,1-1,9 millones afectan a niños menores de 18 años durante la práctica deportiva y las actividades recreativas. Es probable que este número represente solo una fracción de la verdadera incidencia, porque se ocultan los síntomas para continuar participando en la actividad