

ACE

Asociación VACTER
Hernia Pulmonar Espontánea

*Celebrando **10 Años** de
Publicaciones Científicas*

ACE 2015; 10(2)



Comité editorial:

Jose G. Montero M. Editor en Jefe [1].
Simón E. Mora A. Editor Ejecutivo [1].
Gessica Di Toro. Editor Ejecutivo [2].
Mario H. Losada Q. Editor [1].
Fabio Di Paolo. Editor [3].
Daniel García. Editor [3].

Gestión Editorial

Jose G. Montero Mentado
Página Web y medios
Simón E. Mora Amaro
Diagramación, diseño e imagen
Mario H. Losada Quevedo

- [1] Sexto año de la Escuela de Medicina “Luis Razetti”, Universidad Central de Venezuela.
[2] Quinto año de la Escuela de Medicina “José María Vargas”, Universidad Central de Venezuela.
[3] Quinto año de la Escuela de Medicina “Luis Razetti”, Universidad Central de Venezuela.

Editores externos:

Dra. María Eugenia Landaeta. Infectología y microbiología clínica.
Dr. Eudoro R. Montero F. Medicina interna y medicina crítica.

Propiedad de:

Acta Científica Estudiantil.
ISSN 1856-8157
Depósito legal ppj 200302DC2671
Caracas, Venezuela.
Página web: <http://www.actacientificaestudiantil.com.ve>
Correo electrónico: actacientificaestudiantil@gmail.com

Fecha de publicación: diciembre 2015.
Número de páginas: 30.

Acta Científica Estudiantil es el medio de difusión oficial y órgano científico de la Sociedad Científica de Estudiantes de Medicina de la Universidad Central de Venezuela (SOCIEM-UCV).

**Portada:**

Título: La Maternidad. Autor: Baltazar Lobo. UCV.
Disponible en: <http://www.ucv.ve/sobre-la-ucv/galeria-de-imagenes-ucv.html>

Cubierta posterior:

Título: Curvas Convergentes. Plaza del Rectorado. UCV.
Fotografía: Illustrator7
Disponible en: <http://www.skyscrapercity.com/showthread.php?t=1186527>

Acta Científica Estudiantil

Diciembre 2015; Vol. 10 No. 2



actacientificaestudiantil.com.ve

Editorial

Editorial

Montero-Mentado JG. Editor en Jefe de Acta Científica Estudiantil.

Epidemia de Zika en Venezuela

Landaeta ME. Jefe de la Cátedra de Microbiología. Escuela de Medicina “Luis Razetti” (UCV).
Jefe del Servicio de Infectología del Hospital Universitario de Caracas.

Reporte de Caso

Estimulación cerebral profunda para el tratamiento de la distonía generalizada.

Presentación de un caso. López-Malavé R, Drew-Bear L.

Asociación VACTER: A propósito de un caso

Montero-Mentado RJ, Zalchender D, Rojas-Villegas C, Pérez-García M.

¿Asociación Lupus Eritematoso Sistémico Y Esclerosis Múltiple? Esclerosis Lupoide, A Propósito De Un Caso. Duque-Criollo J, Garnica-Moreno X, Becerra- Añez K.

Hernia Pulmonar Espontánea en paciente con Colagenopatía Mixta, a propósito de un
Sabaté-Estrella C, Sabaté-Martínez V, Marcano-Caraballo J, Jardim-Rodríguez R.

Fotografías científicas

Adenocarcinoma Infiltrante Gigante de Mama Izquierda “Fotografía Médica”

Martínez-Ugas V1, Martínez-Freires S1, Díaz-Bermúdez L1, Zapata-Flores R1, Torres-Pérez E1, Velásquez-Rodríguez D1, Quintana C1, Becerra C1, Carpio D1.

Hernia Pulmonar Espontánea en Paciente con Colagenopatía Mixta. Fotografía Médica.

Sabaté-Estrella C, Sabaté-Martínez V, Marcano-Caraballo J, Jardim-Rodríguez R.

Normas de autor

EDITORIAL

Montero-Mentado JG.¹

Con mucho orgullo tengo el placer de presentarles el número 10 (2) de nuestra revista Acta Científica Estudiantil, que representa 10 años de publicación científica impulsados desde la Sociedad Científica de Estudiantes de Medicina de la Universidad Central de Venezuela (SOCIEM-UCV).

No hay duda que la situación actual de salud de nuestro país Venezuela presenta grandes dificultades, que van desde la obtención de suministros médicos, quirúrgicos, tecnológicos y asistenciales. A esta situación se suman los altos índices de migración de profesionales médicos venezolanos, así como las mayores dificultades que enfrentan las escuelas de medicina para mantenerse con un presupuesto deficitario, haciendo sin lugar a dudas sus mayores esfuerzos para continuar dando el mayor nivel académico a sus estudiantes. Es por ello, nuestro reconocimiento a todos los profesores universitarios, que a pesar de todas las trabas, mantienen un espíritu incoercible por la academia.

Desde ésta tribuna, confirmamos nuestros objetivos con los que nació ACE en 2003, principalmente, el de promover la publicación científica estudiantil. Es así, como desde hace ya 2 años, hemos iniciado un proceso de renovación, que ha incluido la renovación de nuestra página Web, adaptación de proceso editorial a estándares internacionales, diagramación y diseño adaptado renovado, que nos ha hecho merecedores del Premio al Mérito Estudiantil en sus ediciones 2014 y 2015.

Para éste volumen de ACE, le presentamos un editorial realizado por nuestro revisor externo, la Dra. María Eugenia Landaeta, sobre el virus Zika y los casos presentados en Venezuela. Acompañando de casos clínicos y fotografías de interés médico que han superado todas las fases de nuestro proceso editorial.

Finalmente, nos comprometemos a mantenernos actualizados y en trabajo constante, ofreciéndole a toda la comunidad un medio de publicación de calidad, promoviendo siempre la publicación científica estudiantil.

Jose G. Montero-Mentado.

¹Editor en jefe
Acta Científica Estudiantil.

²Escuela de Medicina
"Luis Razetti",
Facultad de Medicina,
Universidad Central de
Venezuela.

Caracas, Venezuela

Urb. Valle Abajo, Caracas,
1040.

E-mail: josegmonterom4@
gmail.com

EDITORIAL

Epidemia de Zika en Venezuela

Landaeta ME.^{1,2}

Aparte de las ya conocidas epidemias de Dengue y Chikungunya que afectan a la población venezolana, ahora tenemos una nueva amenaza en el continente Americano [1]. Este nuevo virus se denomina Zika (ZIKAV o ZIKV), fue aislado por primera vez en 1947, en un macaco Rhesus proveniente del bosque de Zika en Uganda y en 1968 fue aislado por primera vez en seres humanos, a partir de una muestra obtenida en Nigeria [2,3].

Desde su descubrimiento en África, el virus ha causado infecciones muy esporádicamente en ese continente (Nigeria, Uganda, Tanzania, República Centroafricana, Egipto, Sierra Leona y Gabón) y en Asia (India, Malasia, Filipinas, Tailandia, Vietnam e Indonesia), hasta que en 2007 apareció una epidemia, en los archipiélagos del Océano Pacífico (Micronesia), en isla de Yap, en donde el 75% de la población fue infectada con Zika. Luego en 2012, se extendió a Filipinas y en 2013 a la Polinesia Francesa, causando dos epidemias en cada lugar [4].

En 2014, se detectó un caso en la Isla de Pascua, Chile; pero, fue en Brasil, en mayo de 2015, que se registró la primera epidemia de Zika en el continente americano. De allí pasó sin demora a otros países de Sudamérica, Centroamérica y el Caribe [4]. Al menos 23 países han reportado casos, entre ellos: Brasil, Chile (en la Isla de Pascua) Colombia, El Salvador, Guatemala, México, Paraguay, Suriname y Venezuela [3].

Sobre la presencia de casos en Venezuela, se confirmaron casos de transmisión autóctona en noviembre de 2015. Extraoficialmente se difundió que se trataba de cuatro mujeres, de entre 40 y 55 años, ubicadas en el estado Bolívar. Progresivamente se han detectado casos en todos los estados del país. La red "Defendamos la epidemiología nacional" ha calculado más de 404.830 casos para finales de enero de 2016 [5]. La revista The Lancet catalogó a Zika como la nueva amenaza global para 2016, estimando que podrían ocurrir entre 400 mil y 1,3 millones de casos solamente en Brasil [6].

El virus Zika es un arbovirus del género flavivirus (familia Flaviviridae), grupo IV del orden sin clasificar, muy cercano filogenéticamente a virus como el dengue, la fiebre amarilla, Chikungunya, encefalitis japonesa, o el virus del Nilo Occidental. Se transmite por picadura de mosquitos del género Aedes (Aedes aegypti, Aedes africanus, Aedes apicoargenteus, Aedes furcifer, Aedes luteocephalus y Aedes vitattus), tanto en el ámbito urbano (Aedes aegypti), como en el ámbito selvático [1-4].

¹Jefe de la Cátedra de Microbiología, Departamento de Medicina Tropical, Escuela "Luis Razetti", Universidad Central de Venezuela.

²Jefe del Servicio de Infectología, Hospital Universitario de Caracas.

Ciudad Universitaria de Caracas, Hospital Universitario de Caracas. CP: 1040

E-mail: mariaeugenialandaeta1@gmail.com

De la misma familia que Chikungunya y Dengue, comparte con estos algunas características: el vector, del género *Aedes* (*A. aegypti* y *A. albopictus*), el ciclo vital, el tipo de enfermedad que produce (síndrome febril agudo con erupción), aunque también posee algunas diferencias. Al igual que la epidemia de Chikungunya, al ser un nuevo agente infeccioso, la población se encuentra susceptible, ya que no posee anticuerpos contra él. El virus se disemina muy rápidamente en todo el continente americano, gracias a la susceptibilidad de la población y a la existencia abundante del vector [4]. Pueden darse casos de coinfección por virus Zika y Dengue en el mismo paciente. En comparación con el Dengue, la infección por virus Zika ocasiona una clínica más leve, el inicio de la fiebre puede pasar desapercibido y su duración es más corta [7].

Existen descripciones de transmisión vía sexual y perinatal del virus, así como es posible la transmisión por transfusiones de sangre no cribada para este virus. El riesgo en los viajeros a zonas de riesgo varía según factores como la duración de la exposición a los mosquitos, la intensidad general de transmisión y la temporada. Los viajeros que pasan mayor tiempo en zonas de riesgo están, lógicamente, en mayor riesgo pero también los visitantes a corto plazo pueden estar expuestos.

Los mosquitos adquieren el virus a partir de un huésped virémico. En los humanos picados por un mosquito infectado, los síntomas de enfermedad aparecen generalmente después de un período de incubación de tres a doce días [7].

Al igual que en la fiebre Dengue y Chikungunya, los síntomas de la enfermedad, tales como fiebre, erupción, cefalea, conjuntivitis no purulenta, artralgias, mialgias, astenia, son comunes y aparecen entre 3 y 12 días después de la picada del mosquito. El 25% de los infectados no desarrolla síntomas [7]. También se ha descrito la presencia de vómitos y diarrea, así como edema de las manos y pies.

En los reportes de epidemias anteriores, la enfermedad de Zika era considerada leve y con baja probabilidad de complicaciones y mortalidad; sin embargo, su asociación con Guillain-Barré y microcefalia en recién nacidos ha hecho que la calificación de leve no sea la más adecuada [3]. También se ha descrito meningoencefalitis, encefalomiелitis y otros síndromes neurológicos, que han ameritado más estudios, para conocer los factores de riesgo para la aparición de estas presentaciones graves [8].

En Venezuela, para el 30 de enero el Ministerio del Poder Popular para la Salud anunció el reporte de 255 casos de Guillain-Barre, de los cuales han fallecido al menos 7.

Por otra parte, el 1 de febrero, el Comité de Emergencias de la Organización Mundial de la Salud (OMS) anunció una emergencia sanitaria de alcance internacional para los casos de microcefalia y de desórdenes neurológicos aparecidos en Brasil, así como la necesidad de continuar los estudios para demostrar la verdadera asociación entre el virus y la malformación [3.9]. En este país, desde que comenzó la epidemia ha habido un incremento sustancial (20 veces mayor a lo habitual) de microcefalia (4.783 casos para el 2 de febrero de 2016), hecho que sugiere su asociación con esta patología, ya confirmada por el Ministerio de Salud de Brasil, que ha sido reforzada por el neurotropismo del virus y por su identificación en el líquido amniótico de mujeres embarazadas [10].

Esta infección puede cursar de forma asintomática, o presentarse como una clínica moderada que dura de 4 a 7 días e incluye fiebre, conjuntivitis no purulenta, cefalea, mialgias, artralgia, astenia, exantema maculopapular y edema de miembros inferiores. Puede igualmente producir, aunque con menor frecuencia, dolor retro orbitario, anorexia, vómito, diarrea y dolor abdominal [6]. Las complicaciones neurológicas y autoinmunes, como síndrome de Guillen-Barré, meningitis y encefalitis, así como, púrpuras trombocitopénicas, complicaciones oftalmológicas y cardíacas, son poco frecuentes. Sin embargo, en los recientes brotes de la enfermedad notificados en la región de las Américas, las investigaciones preliminares han determinado una posible asociación entre la infección por virus Zika y el incremento de anomalías congénitas como la microcefalia, síndrome de Guillain-Barre y otras manifestaciones autoinmunes [11].

La inmunidad que confiere la infección parece protectora a largo plazo, por lo que no es probable que la persona presente nuevas infecciones.

Para el diagnóstico de infección por ZIKV se utiliza la prueba de PCR en muestras de suero en fase aguda (primeros 5 días), que detectan el ARN viral. También existen pruebas para detectar anticuerpos específicos contra ZIKV en suero, no disponibles en Venezuela. En las muestras de la isla de Yap, se reportaron resultados cruzados con Dengue en sueros de pacientes de la fase convaleciente [2].

No existe tratamiento farmacológico antiviral específico, ni vacuna. Se recomienda el tratamiento sintomático y de soporte que incluya reposo, ingestión abundante de líquido y uso de acetaminofén o paracetamol para la fiebre. También se pueden administrar antihistamínicos para controlar el prurito asociado habitualmente a la erupción maculopapular. No se aconseja el uso de aspirina debido al riesgo de sangrado y al riesgo de desarrollar síndrome de Reye en niños menores de doce años de edad [7].

Es indispensable, excluir enfermedades más graves tales como malaria, dengue o infecciones bacterianas. Es importante diferenciar la fiebre por virus Zika de otras como el Dengue, debido al peor pronóstico clínico del dengue. Pueden darse casos de coinfección por Zika y Dengue en el mismo paciente. En comparación con el Dengue, la infección por virus Zika ocasiona una clínica más leve, el inicio de la fiebre es más agudo y la duración más corta, no se han observado casos de choque o hemorragia grave con el Zika [7].

Una estrategia para la prevención y control del dengue, bien articulada, brinda las bases para una preparación adecuada frente al virus Zika. El control del mosquito es la única medida que puede lograr la interrupción de la transmisión de los virus dengue, Zika y Chikungunya. Los elementos claves del control vectorial incluyen:

- Manejo integrado de vectores: se recomienda utilizar e intensificar las acciones para la vigilancia y control vectorial desarrolladas para el dengue y chikugunya, prestando particular atención a la eliminación de criaderos en domicilios y en áreas comunes de los barrios y ciudades (parques, escuelas, cementerios, entre otros), utilizando para ello métodos físicos, biológicos y químicos, en las que participen activamente la familia y la comunidad, organizando de ser necesario campañas de saneamiento intensivas, sobre todo en zonas con problemas para la recolección regular de desechos sólidos o en aquellas priorizadas de acuerdo a estratificación de riesgo.

- Medidas de prevención personal: reducir al mínimo el contacto del vector con los pacientes (mosquiteros, repelentes, ropa larga, alambre o malla en las puertas). Se recomienda enfatizar la necesidad de que las embarazadas tomen precauciones personales para evitar el contacto con el vector [7].

¿Posibilidad de una vacuna?

Dado lo complicado de la situación con esta enfermedad emergente, se evidencia la necesidad de una vacuna en el corto plazo. Se ha discutido que la actual vacuna para el dengue podría servir de plataforma o base para la vacuna contra el Zika, lo que ahorraría tiempo y trabajo para lograr su desarrollo. El tiempo necesario para desarrollar una vacuna efectiva, certificarla y ponerla en producción es largo y complejo. Los primeros pasos se llevan a cabo en el laboratorio e incluyen pruebas en animales, ensayos clínicos y las licencias de aplicación y aprobación requeridas. Se estima que podría llevar al menos unos 10 a 12 años el tener una vacuna efectiva contra el virus del Zika disponible para su uso [12].

Los arbovirus continuamente evolucionan y se adaptan dentro de nichos que son constantemente perturbados por los seres humanos. En nuestro mundo de hacinamiento urbano, constantes viajes internacionales y otros comportamientos que tienen relación con perturbaciones en el equilibrio ecológico, es lógico que algunos agentes infecciosos surjan inesperadamente. En respuesta, necesitamos realizar una investigación amplia e integrada que mejore la comprensión de los complejos ecosistemas en los que los agentes de pandemias futuras están evolucionando en este momento [1].

María Eugenia Landaeta.

Referencias bibliográficas

1. Fauci, AS.; Morens, David M. (14 January 2016). «Zika Virus in the Americas – Yet Another Arbovirus Threat». *N Engl J Med* 2016; 374 (2): 1-3.
2. Hayes, EB. Zika Virus Outside Africa. *Emerg Infect Dis* 2009;15 (9): 1347–50.
3. Consideraciones provisionales sobre la infección por el virus Zika en mujeres gestantes: OMS. Enfermedad por el virus de Zika. Nota descriptiva. Enero de 2016. URL: <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/zika/es/#>.
4. Pérez Schael I. Zika siguiéndole los pasos al Chikungunya y el Dengue. *Mirador Salud*. 2016. URL: <http://miradorsalud.com/site/zika-siguiendole-los-pasos-al-chikungunya-y-el-dengue/>.
5. Oletta L JF, Castro J, Carvajal AC, Godoy O, Walter C, Orihuela AR, Peña SO, Barreto A. Zika, nueva epidemia en fase de desarrollo y expansión en Venezuela. *Sociedad Venezolana de Salud Pública/ Red Defendamos la Epidemiología Nacional*. 24 de enero de 2016. URL: <http://sociedadvenezolanadesaludpblica.blogspot.com/>.
6. Editorial. Zika virus: a new global threat for 2016. *Lancet* 2016; 387:96 URL: www.thelancet.com
7. Guía de Vigilancia de la infección por Virus Zika. MPPS Dic 2015. URL: www.mpps.gob.
8. OPS/OMS. Documento destinado a profesionales de salud. 25 de enero de 2016. URL: http://www.paho.org/hq/index.php?option=com_docman&task=doc_view&Itemid=270&gid=33002&lang=es.
9. Butler D. Zika virus: Brazil's surge in small-headed babies questioned by report. *Nature* 2016 530,13–14.
10. Staples JE, Dziuban EJ, Fischer Marc, Cragan JD, Rasmussen SA, Cannon MJ, et al. Interim Guidelines for the Evaluation and Testing of Infants with Possible Congenital Zika Virus Infection — United States, MMWR 2016. (Early Release) 2016;65:1-5.
11. OPS / OMS. Actualización Epidemiológica: Síndrome neurológico, anomalías congénitas, e infección por virus Zika. 17 de enero, Washington, D.C. 2016.
12. Sternberg, Steve (22-01-2016). «Vaccine Efforts Underway as Zika Virus Spreads». *US News & World Report*. Consultado el 28-01-2016. URL: <http://www.usnews.com/news/articles/2016-01-22/vaccine-efforts-underway-as-zika-virus-spread>.

REPORTE DE CASO

Estimulación cerebral profunda para el tratamiento de la distonía generalizada. Presentación de un caso.

López-Malavé R¹, Drew-Bear L¹

RESUMEN

La distonía idiopática generalizada es una enfermedad autosómica dominante producida por un error de delección de tres bases GAG en el gen DYT1 del cromosoma 9 brazo corto 34. Las diferentes alternativas de tratamiento incluyen: médico con antagonistas dopaminérgicos o toxina botulínica, así como quirúrgico por medio de estimulación cerebral profunda.

Se presenta el caso de paciente escolar femenino de 11 años de edad, quien presentó una torsión tibial bilateral, movimientos involuntarios en ambas manos, luego generalizados en todo el cuerpo, con espasmos de torsión de gran intensidad que provocaron fracturas cúbito- humerales en brazos y fracturas de costillas, caquexia e insomnio. Recibió tratamiento médico con tetrabenazina, baclofeno, clonazepam y toxina botulínica sin éxito. Fue utilizado el tratamiento quirúrgico para estimular a los ganglios de la base debido a los malos resultados del tratamiento médico. Se le practicó una intervención quirúrgica para estimulación cerebral profunda del globo pálido interno bilateral utilizando un generador de pulsos de dos canales, que produjo una reducción significativa de los movimientos involuntarios y de torsión hasta su casi total desaparición.

Se resalta a la estimulación cerebral profunda del globo pálido interno por su acción inhibitoria sobre el complejo tálamo-cortical como tratamiento para la desaparición de los movimientos involuntarios y espasmos de torsión característicos de las distonías idiopáticas generalizadas.

Palabras clave: Discinesia, distonía, estimulación cerebral profunda, globo pálido, neurocirugía.



¹Estudiante de pregrado.
Escuela de Medicina
"Luis Razetti",
Facultad de Medicina,
Universidad Central de
Venezuela.
Caracas, Venezuela.

Calle Los Jardines,
Urbanización Country Club,
Caracas, Venezuela. ZP 1060.

E-mail:
ledrewbear@gmail.com

Recibido: 16/12/2014.
Aceptado: 10/11/2015.
Publicado: 20/12/2015.

Las distonías son un trastorno del movimiento caracterizado por contracciones musculares involuntarias y sostenidas, que provocan movimientos repetitivos y de torsión, o posturas anormales secundarias a contracciones de los músculos agonistas y antagonistas [1,2]. Se clasifican por su etiología en idiopáticas o primarias y secundarias; y por su distribución, en focales, segmentarias, generalizadas o multifocales [2,3,4,5]. La distonía idiopática de torsión o generalizada es una enfermedad autosómica dominante producida por un error de delección de tres bases GAG en el gen DYT1 del cromosoma 9 brazo corto 34 [6]. El desorden genético produce un defecto en una proteína llamada torsina A, debido a una mutación en el gen DYT1 que causa la pérdida de un aminoácido, el ácido glutámico. Esto crea una disrupción de la comunicación de las neuronas que controlan los movimientos musculares [6]. La edad de inicio y distribución son útiles para identificar la causa y su posible evolución. Se inicia en las partes distales del cuerpo, casi siempre en los miembros inferiores y se extiende hasta hacerse generalizada. Se presentan sin otro trastorno neurológico asociado. Es frecuentemente encontrada en la población de judíos asquenazí o de Europa Oriental, con una prevalencia de 6,7 x 100.000 habitantes, que puede llegar a ser 5 a 10 veces mayor que en la población general, en la que la prevalencia estimada es de 3,4 x 100.000 habitantes [6,7]. La presente investigación tiene por objeto presentar el caso de un paciente con distonía generalizada que no resuelve con tratamiento médico, por lo que se practica procedimiento quirúrgico, con resultados prometedores, motivo por el cual se realiza revisión de literatura.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Se trata de una paciente escolar femenina de 11 años de edad, procedente del Estado Guárico, Venezuela, previamente asintomática, quien

presentó como antecedente, hace dos años, una torsión tibial reflejada por una marcha en puntillas. Posteriormente, acude a centro asistencial, donde se le realiza una osteotomía supramaleolar en ambos tobillos. A los dos meses, comienza a presentar movimientos involuntarios en manos, los cuales fueron aumentando progresivamente en intensidad, hasta 3 meses después, cuando ya se habían generalizado en todo el cuerpo. Se diagnostica en ese momento como distonía, recibiendo tratamiento con clonazepam 0,5 mg/día.

En evaluaciones posteriores en el Servicio de Neurología del Hospital Universitario de Caracas, recibe tratamiento médico con L-Dopa, clonazepam y biperideno, sin presentar mejoría, por lo que se administró durante hospitalización: risperidona, haloperidol, diazepam y tetrabenacina, presentando con éste último mejoría por 2 semanas.

Sin embargo, reincide con la sintomatología, por lo que acude a Servicio de Neurocirugía del Hospital "Miguel Pérez Carreño", por presentar movimientos involuntarios de torsión, bruscos e incontrolables, que le produjeron fracturas húmero-cubitales en ambos brazos, asociando además, caquexia e insomnio. Cumple tratamiento con baclofeno, manteniéndose sintomática. La severidad de la disquinesia fue cuantificada usando la escala de distonía Burke, Fahn y Marsden (BFMDRS) para distonía generalizada [8,9], obteniendo una puntuación preoperatoria total de BFMDRS 90.

Un mes posterior a su ingreso, se le realiza implantación de un neuroestimulador (dos electrodos cerebrales profundos y generador Kinetra MedtronicR), mediante cirugía estereotáxica con marco CRW RadionicsR, observándose mejoría de los movimientos involuntarios. Los parámetros de programación del generador fueron: amplitud: 2,2 voltios, ancho de pulso: 90 microsegundos, frecuencia: 120 hertz. Sin embargo, en el control imagenológico (TAC cerebral) se observó que

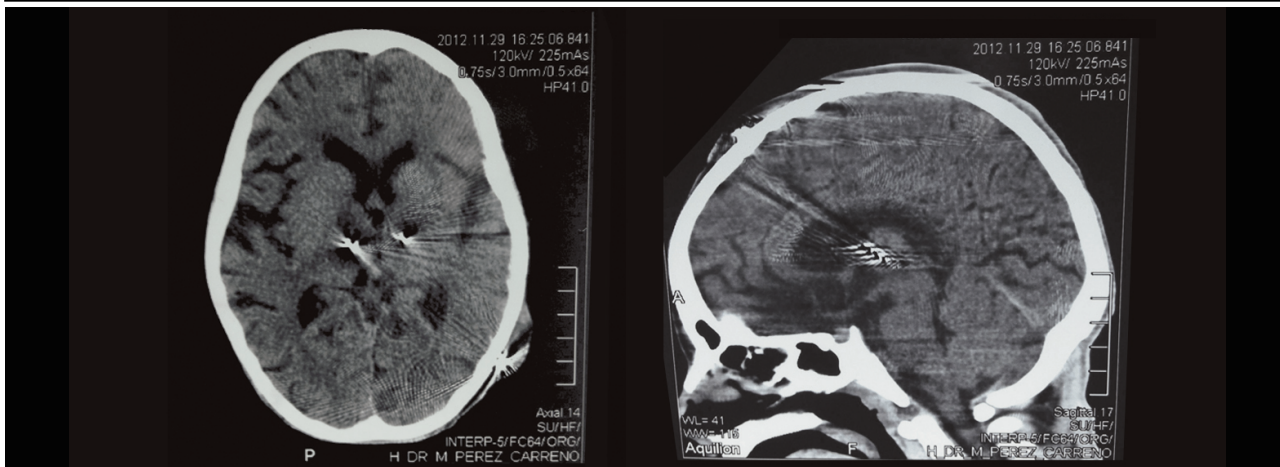


Fig 1. TAC cerebral postoperatoria, corte axial 2da cirugía

Fig 2. TAC cerebral postoperatoria corte sagital 2da cirugía

el electrodo cerebral profundo derecho estaba fuera del núcleo blanco (globo pálido interno derecho, GPi). Sin embargo, se evidenció mejoría clínica parcial de los movimientos involuntarios.

Se le practica una segunda intervención quirúrgica a los 4 meses, en la que se reimplantaron ambos electrodos mediante cirugía estereotáxica con marco CRW RadionicsR, guiada con Neuronavegador Stealth Station S7 marca MedtronicR. En el post operatorio se le practicó TAC cerebral, que demuestra la correcta posición de los dos electrodos cerebrales profundos en ambos globo pálido internos (GPi) (ver Figuras 1 y 2).

La paciente presentó mejoría significativa de los movimientos involuntarios, logrando la conciliación del sueño ininterrumpido en horas nocturnas, se sentó y pudo realizar movimientos voluntarios con propósito, e inclusive, logró la deambulacion. A los 8 meses de postoperatorio, presenta secreción purulenta en herida abdominal por infección y rechazo de la batería, recibió tratamiento con antibióticoterapia, con evolución satisfactoria. Posteriormente, a los 2 años de la intervención, se le realizó una tercera intervención quirúrgica, en la cual se cambió la batería Kinetra MedtronicR abdominal por una batería Activa PC MedtronicR infraclavicular

izquierda de menor tamaño. La paciente evolucionó satisfactoriamente y egresó al mes, con una puntuación postoperatoria total en la escala BFMDRS de 18, siendo el seguimiento postoperatorio por 24 meses.

DISCUSIÓN

El tratamiento quirúrgico de la distonía generalizada mediante talamotomía y palidotomía ha sido reportado en estudios previos. Sin embargo, la evolución tórpida, la reaparición en el tiempo de los movimientos involuntarios y la mayor cantidad de complicaciones en los procedimientos de lesión bilateral, trajeron como resultado, planteó a la estimulación cerebral profunda como tratamiento quirúrgico de elección en éstos casos [10,11].

Aunque la estimulación del tálamo y la zona incerta ha sido reportada con éxito en estudios previos [9,12,13], el núcleo blanco seleccionado en nuestro caso fue el globo pálido interno (GPi). Esta elección se basó originalmente en la buena respuesta de las disquinesias distónicas de la enfermedad de Parkinson con la palidotomía [9,14]. En estudios previos se ha observado que la mejoría de estos pacientes en la escala BFMDRS total, de severidad e

incapacidad, evolucionó exponencialmente en los primeros seis meses y se estabilizó en los siguientes 18 meses [8,9].

Las complicaciones más frecuentes de los procedimientos de estimulación son: mecánicas, infecciosas y status distónico [9,15,16,17]. En nuestro caso, la infección fue la complicación observada, probablemente asociada al estado de malnutrición y caquexia de la paciente antes del tratamiento quirúrgico.

No se observaron complicaciones derivadas del procedimiento estereotáxico, y aunque no se utilizó el registro con microelectródos para la identificación del núcleo blanco, la experiencia fallida en la primera cirugía, con el electrodo cerebral profundo derecho, y la adquisición del neuronavegador por el Servicio de Neurocirugía, permitieron desarrollar la técnica de estereotaxia con navegación, lo que hizo posible la precisión en la implantación del electrodo en el núcleo blanco, convirtiendo la aguja del marco de estereotaxia CRW RadionicsR con el dispositivo Suretrac del Neuronavegador Stealth Station S7 marca MedtronicR, en una aguja de navegación, lo que hace visible su extremo distal en el núcleo blanco para la correcta implantación del electrodo cerebral profundo.

El resultado obtenido por el procedimiento, dado por el descenso de la escala BFMDRS de 90 a 18 puntos, en este caso, se reflejó en la mejoría funcional exponencial de la paciente, revirtiendo casi totalmente su incapacidad. Además el moderado voltaje de estimulación utilizado (2,2 voltios bilateral) que aumenta la duración de la batería. Es por esto que la estimulación cerebral profunda bilateral del globo pálido interno (GPi), se ha considerado como el tratamiento de elección en aquellos pacientes con distonía generalizada, producto de la mutación del gen DYT1, que no presentan evolución satisfactoria con el tratamiento médico [18]. Adicionalmente, la técnica de estereotaxia navegada desarrollada en el

Servicio de Neurocirugía del Hospital “Miguel Pérez Carreño”, permitió aumentar los niveles de precisión en la implantación de los electrodos cerebrales profundos en ambos GPi.

AGRADECIMIENTOS

Este trabajo se hizo posible gracias a la colaboración del Dr. Reynaldo López y del Servicio de Neurocirugía del Hospital IVSS “Dr. Miguel Pérez Carreño”, Caracas, Venezuela.

Referencias bibliográficas

1. Salazar Z. Semiología y fenomenología de los trastornos del movimiento. In: Micheli F, Luquin-Puido MR (eds). *Movimientos Anormales*. Editorial Médica Panamericana, Buenos Aires 2012, 43-44.
2. Fahn S. Concept and classification of dystonia. In: Fahn S, Marsden CD, Calden DB (eds). *Advances in Neurology. Dystonia 2*. Raven Press, New York 1988, 50:1-8.
3. Bressman SB, Greene PE. Treatment of hyperkinetic movement disorders. *Neurologic Clinics* 1990; 8 (1):51-57.
4. Fahn S. The varied clinical expressions of dystonia. *Neurologic Clinics* 1984; 2 (3): 541-554.
5. García Urra D. Distonía Focal. Concepto, clasificación clínica y tratamiento. *Jano* 1990; 39 (922): 93-102.
6. Kamm C. Idiopathic torsion dystonia. *Orphanet Encyclopedia* 2004; 1-5.
7. Michelli F. Distonías primarias. In: Micheli F, Luquin-Puido MR (eds). *Movimientos Anormales*. Editorial Médica Panamericana, Buenos Aires 2012, 219-222.
8. Burke RE, Fahn S, Marsden CD, Bressman SB, Moskowitz C, Friedman J. Validity and reliability of a rating scale for the primary torsion dystonias. *Neurology* 1985; 35: 73-77.
9. Bittar RG, Yianni J, Wang SY, Liu X, Nandi D, Joint C, Scott R, Bain PG, Gregory R, Stein J, Aziz TP. Deep brain stimulation for generalized dystonia and spasmodic torticollis. *J Clin Neurosc* 2005; 12 (1): 12-16.
10. Andrew J, Fowler CJ, Harrison MJ. Stereotaxic thalamotomy in 55 cases of dystonia. *Brain* 1983; 106 (Pt 4): 981-1000.
11. Cooper IS. 20 year followup study of the neurosurgical treatment of dystonia musculorum deformans. *Adv Neurol* 1976; 14: 423-452.
12. Muta D, Goto S, Nishikawa S, Hamasaki T, Ushio Y, Inoue N, Mita S. Bilateral pallidal stimulation for idiopathic segmental axial dystonia advanced from Meige syndrome refractory to bilateral thalamotomy. *Mov Disord* 2001; 16: 774-777.
13. Trottenberg T, Paul G, Meissner W, Maier-Hauff K, Taschner C, Kupsch A. Pallidal and thalamic neurostimulation in severe tardive dystonia. *J Neurol Neurosurg Psychiat* 2001; 70: 557-559.
14. Krauss JK. Deep brain stimulation for dystonia in adults. *Stereotac Funct Neurosurg* 2002; 78: 168-182.
15. Yianni J, Aziz T. Globus pallidus internus deep brain stimulation for dystonic conditions. *Neurol Sci* 2003; 24: S277-S280.
16. Yianni J, Bain P, Giladi N, Auca M, Gregory R, Joint C, Nandi D, Stein J, Scott R, Aziz T. Globus pallidus internus deep brain stimulation for dystonic conditions: a prospective audit. *Mov Disord* 2003; 18: 436-442.
17. Yianni J, Bain PG, Gregory RP, Nandi D, Joint C, Scott RB, Stein JF, Aziz TZ. Post-operative progress of dystonia patients following globus pallidus internus deep brain stimulation. *Eur J Neurol* 2003; 10: 239-247.
18. Olaya J, Christian E, Ferman D, Luc Q, Krieger M, Sanger T, Liker M. Deep brain stimulation in children and young adults with secondary dystonia: the Children's Hospital Los Angeles experience. *Journal of Neurosurgery - Neurosurg Focus*, 2013; 35 (1).

REPORTE DE CASO

Asociación VACTER: A propósito de un caso

Montero-Mentado RJ¹, Zalchender D¹, Rojas-Villegas C¹, Pérez-García M¹



RESUMEN

La asociación VACTER es un conjunto de anomalías congénitas caracterizadas por defectos vertebrales, atresia anal, malformaciones cardíacas, alteraciones traqueoesofágicas, anomalías renales y alteraciones en las extremidades. No se conoce etiología específica, aunque se cree es debida a una influencia teratogénica entre la cuarta y octava semana de gestación, siendo las más reconocidas: la diabetes materna, intoxicación por plomo e ingestión de hidantoína, fenitoína, estrógenos y progesterona. Se presenta caso de un lactante masculino de 18 meses de edad, hijo de madre aparentemente sana, conocido por atresia esofágica tipo III corregida con estenosis esofágica, insuficiencia faringolaríngea moderada, laringomalacia grado I, foramen oval permeable, riñón único derecho en herradura y ano imperforado siendo portador de colostomía; todas éstas, malformaciones compatibles con asociación VACTER, además de hiperplasia suprarrenal congénita virilizante simple, reflujo vesicouretral e hipospadia distal. Además, el paciente tiene diagnóstico de enfermedad renal crónica estadio III con hipertensión arterial secundaria y déficit nutricional moderado con talla baja. Es así, como considerando todas las morbilidades, se diagnostica como portador de la asociación VACTER, de la cual se ha descrito una incidencia de 1,6/10.000 nacidos vivos con pronóstico variable, pues depende del compromiso cardíaco asociado, lo cual puede ocasionar la muerte de alrededor del 68% antes del primer año de vida, y sobreviviendo 12% de los pacientes luego del primer año de vida dependiendo de los procedimientos médicos realizados. Se realiza una revisión de la enfermedad y los casos presentados en Venezuela.

Palabras clave: Anomalías congénitas, fístula traqueoesofágica, foramen oval permeable, hiperplasia suprarrenal congénita, infecciones urinarias.

¹Estudiante de pregrado, Escuela de Medicina "Dr. José María Vargas", Facultad de Medicina, Universidad Central de Venezuela.

Urb. Valle Abajo, Caracas, Venezuela. CP: 1040.

E-mail: rafael_montero_540@hotmail.com

Recibido: 01/05/2015.

Aceptado: 15/12/2015.

Publicado: 20/12/2015.

El VACTER o VACTERL evoca a la asociación de malformaciones congénitas de tipo: malformaciones Vertebrales, atresia Anal, anomalías Cardiovasculares, fístula Tráqueo esofágica, atresia Esofágica, malformaciones Renales y displasia de las extremidades (del inglés Limb), requiriendo la presencia de tres o más de los criterios antes descritos para establecer su diagnóstico [1,2,3]. La presentación clínica es variable y en algunos casos cursan con anomalías poco usuales. Se han reportado alrededor de 286 casos a nivel mundial con incidencia aproximada en 1 de cada 10.000 a 1 en 40.000 nacidos vivos; siendo la mayoría de los casos en el sexo masculino con una relación 2,6:1 [1,2,4,5,6,7].

El propósito del presente artículo es describir el caso de paciente lactante masculino, que desde su nacimiento ha sido evaluado por presentar múltiples malformaciones congénitas, compatibles con el diagnóstico de asociación VACTER.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Se evalúa a lactante mayor masculino de 18 meses de edad, natural y procedente de Caracas, Venezuela, producto de madre de 29 años de edad, tercera gesta (IIIG:IP+IA) embarazo controlado, serología negativa para sífilis, virus de inmunodeficiencia humana, hepatitis B y toxoplasmosis. Obtenido a las 38 semanas y 5 días de gestación por cesárea segmentaria programada bajo anestesia epidural. Al nacimiento se evidenció cianosis generalizada, no respiró ni lloró espontáneamente al nacer, con peso de 2.845gr y talla de 49cm, test de APGAR de 4 y 5 puntos al primer y quinto minuto respectivamente, ameritando reanimación cardiopulmonar e intubación endotraqueal en unidad de terapia intensiva neonatal durante 7 días. Al momento del nacimiento diagnostican atresia esofágica con fístula traqueo-esofágica distal y ano imperforado, que es corregido

quirúrgicamente, ameritando colocación de colostomía y hospitalización durante los primeros 47 días de vida, período durante el cual se diagnostica laringomalacia grado I, hiperplasia suprarrenal congénita virilizante simple, disfunción ventricular moderada a severa con pancarditis, foramen oval permeable, pseudocoartación aórtica y displasia renal congénita bilateral, patologías pertenecientes a la asociación VACTER, por lo que se plantea este diagnóstico. Se establece diagnóstico de riñón derecho único en herradura pélvico con atrofia del izquierdo a los 12 meses de vida, así como 3 hospitalizaciones posteriores motivadas a infección del tracto urinario, última en donde por urocultivo se reportó como agentes causales *Morganella morganni*, *Klebsiella pneumoniae* y *Pseudomonas aeruginosa* y en donde se diagnostica enfermedad renal crónica estadio III con hipertensión arterial secundaria, reflujo vesicoureteral y megaureter. Al momento de la evaluación presenta desarrollo psicomotor acorde a la edad.

DISCUSIÓN

En 1968 Say y Gerid recopilaron su experiencia clínica en 10 niños recién nacidos con múltiples malformaciones: ano imperforado, polidactilia y defectos vertebrales. No obstante, es en 1972 cuando Quan y Smith emplearon por primera vez el acrónimo VACTER para definir la asociación de las malformaciones congénitas ya descritas. Temtam y Miller añadieron las malformaciones cardiovasculares (comunicación interventricular y/o arteria umbilical única) y, desde 1975, Nora y colaboradores proponen el acrónimo VACTERL para definir la agrupación que actualmente se maneja [2-11]. Por tanto, bajo la premisa de tres o más de las características antes citadas para establecer el diagnóstico de esta entidad, se puede catalogar a nuestro paciente dentro de esta patología al padecer

atresia anal, malformaciones cardiovasculares, fistula traqueo-esofágica con atresia esofágica y displasia renal.

Según la literatura, dentro de los 10 millones de niños nacidos entre 1983 y 1991, el Sistema de Monitoreo Internacional para Defectos al Nacimiento registró 2.295 infantes con 3 o más anomalías congénitas mayores de causas no conocidas, de estos infantes 286 con asociación VACTER de los cuales 51 tenían 4 anomalías, 8 tenían 5 anomalías y 214 tenían defectos adicionales, tal como también se aprecia en este caso [1,12,13]. Así mismo, los defectos del septo ventricular son la anomalía cardíaca más común en esta asociación, elemento existente en el caso presentado [1,14].

Los recién nacidos con la asociación VACTER que incluyen anomalías renales y atresia anorectal, son significativamente más propensos a tener defectos genitales, tal como lo presenta nuestro paciente quien padece de hipospadia distal. Así mismo en este tipo de pacientes es más frecuente la afectación dental y facial, por lo que algunos autores lo han definido como VACTER-DF [1,13,15]. De igual manera se ha reportado en la literatura casos asociados con atresia intestinal, hidrocefalia, anemia de Fanconi, hipoplasias pulmonares, malrotación intestinal, extrofia vesical y reflujo vesicoureteral [3,16,17], estando este último también presente en nuestro paciente y que pudiese asociarse a las infecciones urinarias a repetición que se presentan como una de las principales complicaciones.

Actualmente no se tiene certeza del gen o conjunto de genes que causen estos defectos ni su relación con algunos teratógenos, siendo esta asociación de naturaleza esporádica y clínicamente heterogénea. No obstante, se ha descrito en la literatura diversos agentes, que según la experiencia de cada estudio pueden estar involucrados con la génesis de esta asociación, entre éstos destacamos: diabetes mellitus materna, infertilidad previa,

infecciones, medicamentos (antibióticos, anticonceptivos, antihipertensivos, diazepam, fenitoína, hidantoína, metimazol entre otras drogas) e incluso se ha relacionado con exposición elevada al plomo [18,19,20].

Existen actualmente dos grandes planteamientos al desarrollo de esta asociación, uno donde se establece un defecto en la blastogénesis en la diferenciación del mesodermo (por factores teratógenos entre la 4ta y 8va semana de gestación), resultando en eventos dismorfogenéticos que afectan la región cráneo-caudal del embrión. Otros autores sugieren una herencia de carácter autosómico sin aún evidencia de anomalías cromosómicas o teratógenas, como en los casos de VACTERL con hidrocefalia, que siguen un patrón de herencia autosómico recesivo, o los casos de VACTERL relacionados con trisomías y deleciones [21-23].

Recientemente se han identificado microdeleciones del grupo de genes FOX en 16q24.1; cuatro genes, FOXF1, MTHFSD FOXC2, y FOXL1, que se relacionan como causantes de un fenotipo similar a la asociación VACTERL, que expresa anomalías vertebrales, atresias gastrointestinales (esófago, duodeno o ano), cardiopatías congénitas y malformaciones del tracto urinario, así como displasia capilar alveolar [2,3,24]. A pesar de la importancia de este punto para el diagnóstico, no se han realizado estudios genéticos específicos en nuestro paciente para determinar si existe alguna relación de su caso con lo antes expuesto.

Con respecto al tratamiento asociado al VACTER, se debe garantizar la corrección quirúrgica inicial de los defectos que atenten contra la vida del recién nacido tales como la atresia esofágica y la atresia anal, tal como se realizó en nuestro paciente a los dos días vida. Posteriormente se establecen las resoluciones quirúrgicas no urgentes que el paciente necesite, como en este caso donde se plantea la laparotomía más liberación de cabo distal

con posterior anorrectoplastia sagital posterior por la malformación anorrectal alta compleja que presenta. Así mismo como parte del tratamiento se debe hacer seguimiento del caso con rehabilitación física adecuada y terapias de lenguaje que mejoren la succión y alimentación. Y ante la tendencia de no presentar alteraciones en el desarrollo mental, como en este caso, no se debe escatimar esfuerzos tanto quirúrgicos como de rehabilitación en estos pacientes para poder garantizar una mejor calidad de vida [1,25].

Otro hallazgo de interés, es que de los pacientes que se someten a cirugía a una edad temprana, presentan traqueomalacia en el 75% de los casos, condición que presenta nuestro paciente y que al igual que el 10 al 20% de estos casos que presentan clínica, se pudo denotar disnea durante la alimentación y que también puede asociarse a sibilancias espiratorias, estridor en reposo y estridor bifásico [1,26].

Por último el pronóstico en estos pacientes depende fundamentalmente de las malformaciones que presente y la magnitud de las mismas, siendo las más trascendentes las cardíacas y los defectos renales con sus complicaciones posteriores así como las asociadas a los actos quirúrgicos propiamente, lo que establece una mortalidad entre 50-85% durante el primer año de vida, que mejora luego del año de acuerdo a la característica del paciente. [1,2,17,26].

CONCLUSIONES

La asociación VACTER aún se considera como una condición poco frecuente pero de importancia, puesto que su diagnóstico y manejo se da en el recién nacido y precisa el conocimiento y accionar rápido y multifactorial para poder garantizar la sobrevivencia de los pacientes.

Debido a que el pronóstico de estos pacientes es reservado y depende en cada caso del número de anomalías y de la gravedad de estas, consideramos fundamental el diagnóstico prenatal de las anomalías en los pacientes con VACTER u otras malformaciones congénitas, pues permite un abordaje más oportuno de los casos, así como también la conducta terapéutica o quirúrgica oportuna.

Referencias bibliográficas

1. Martínez S, Rincón L, Rueda F. Presentación de un caso con múltiples malformaciones congénitas: asociación VACTERL. *MedUNAB*. Agosto-Noviembre de 2011;14(2):132-137.
2. De Hoyos M.C, Pascual J.M, Aragón M.P. Defecto primario del desarrollo VACTERL en hija de madre con diabetes tipo 1. *Bol Pediatr*. 2001, 41(175): 36-40.
3. Aragón J, Ortiz Y, Romero H. Asociación VACTERL: Reporte de un caso. *CIMEL*.2012; 17(1):46-50
4. Tovar S, Alvarenga R, Navarro J, García S. Asociación VACTER: Reporte de un caso. *HONDURAS PEDIÁTRICA*. Abril, mayo, junio, 2000. 21(2):1-18.
5. Asociación VACTER: Reporte de un caso. Erendira Z, Firo V, Peláez A, Pedroza J. *Revista mexicana de pediatría*. 2013, 80 (3): 109-113
6. Broughton J, Pino M, Pérez M, Morffi Y, González G, Avello I. Asociación VACTER Limb. Presentación de un caso. *MEDCIEGO* 2013, 19 (1)
7. Evidence for inheritance in patients with VACTERL association. Solomon B, Pineda D, Raam M. *Hum Genet*. 2010 ;127(6):731–733
8. Quan L, Smith DW. The VATER association: vertebral defects, anal atresia, traqueoesophageal fistula with esophageal atresia, radial and renal dysplasia. *J Pediatr*1973; 82:104-106.
9. Nora AH, Nora JJ. A syndrome of multiple congenital anomalies association with teratogenic exposure. *Arch Environ Healch*.1975; 30:17-21.
10. Detección de anomalías congénitas en 12,760 nacimientos de tres hospitales de Bogotá 2004-2005, mediante ecografía prenatal. Gómez JC, Fernández N, Páez P, Zarante I. *RevColombGinecolObstet*. 2007; 58:194-201.
11. Källén K, Mastroiacovo P, Castilla EE, Robert E, Källén B. VATER non-random association of congenital malformations: study based on data from four malformation registers. *Am J Med Genet* 2001, 101:26-32
12. Ávila I, Domínguez J, Hernández H, Montoya R, Valdés AL, et al. Cardiopatía congénita más frecuente en asociación VACTER. Hospital Para El Niño, IMIEM. México, 2006.
13. Reardon W, Zhou XP, Eng C. A novel germline mutation of the PTEN gene in a patient with macrocephaly, ventricular dilatation, and features of VATER association. *J Med Genet* 2001; 38:820-3.
14. Walter WA, Durie PR, Hamilton JR et al. Pediatric gastrointestinal disease. Disorders of carbohydrates metabolism. 1º edition. Philadelphia. USA.BC. Decker. 1991. 116-21.
15. Romero J, Gómez A, Feltes J, Blanco O, Aransay A, López F, et al. Megalouretra asociada a síndrome de VACTER. *Actas Urol Esp*.2006; 30:412-4.
16. Sivan E, Reece EA, Wu YK, Homko CJ, Polansky M, Borenstein M. Dietary vitamin E prophylaxis and diabetic embryopathy: morphologic and biochemical analysis. *Am J Obstet Gynecol*.1996; 175:793-799.
17. Temtamy SA, Miller JD. Extending the scope of the VATER association: definition of the VATER syndrome. *J Pediatr*1974; 85:345-9.
18. Levine F, Muenke M. VACTERL association with high prenatal lead exposure: similarities to animal models of lead teratogenicity. 1º edition. Pediatrics. USA 1991. 90-392.
19. Rica I, Arrate JK, Goyenaga ME, Saitua G, Delgado A. Asociación VACTERL: aportación de dos casos, uno de ellos con situs in versus. España 1992 *AnEspPediatr* 408-410.
20. Touloukian RJ, Keller MS. High proximal pouch esophageal atresia with vertebral, rib and sternal anomalies: an additional component to the VATER association. *J Pediatr Surg*. 1988; 23:76-79.
21. Okada A, Usui N, Inove M, et al. Esophageal atresia in osaka: a review of 39 years experience. *J PediatrSurg*. 1997; 32(11):1570-1574.
22. Shaw-Smith C. Genetic factors in esophageal atresia, tracheoesophageal fistula and the VACTERL association: Roles for FOXF1 and the 16q24.1 FOX transcription factor gene cluster, and review of the literature. *Eur J Med Genet*. 2010; 53:6-13.
23. McNeal R, Skoglund R, Francke U. Congenital anomalies including VATER association in a patient with 6q deletion. *J Pediatric*.1977; 91:957-960.
24. Nyhan W, Sakati N. Genetic and malformation syndromein clinical medicine. Year Book Medical Publisersinc. 1ª edición. USA. 1976. 344-47.
25. Källén K, Mastroiacovo P, Castilla EE, Robert E, Källén B. VATER non-random association of congenital malformations: study based on data from four malformation registers. *Am J Med Genet*. 2001; 101:33-5
26. Baumann W, Greinacher I, Emmrich P, Spranger J. Vater or Vacterl syndrome. *Klin Padiatr*.1976; 188:328.

REPORTE DE CASO

¿Asociación Lupus Eritematoso Sistémico y Esclerosis Múltiple? Esclerosis Lupoide, A Propósito de un Caso.

Duque-Criollo J¹, Becerra- Añez K², Garnica-Moreno X²



RESUMEN

La esclerosis lupoide es una entidad controversial ya que comparte características comunes de enfermedades como la esclerosis múltiple (EM) y el lupus eritematoso sistémico (LES). Diagnosticar esta enfermedad es laborioso, ya que los pacientes manifiestan rasgos clínicos y paraclínicos de ambas patologías, por lo que es difícil afirmar si se trata de dos entidades nosológicas separadas que se manifiestan en un solo individuo o si tienen una etiopatogenia compartida.

Se presenta el caso de paciente femenino de 49 años de edad, con diagnóstico de LES (según criterios del American College of Rheumatology) y neuritis óptica retrobulbar desde 2011, que amerita terapia inmunosupresora con hidroxiquina y esteroides a dosis convencional; permaneciendo asintomática hasta octubre de 2014, cuando presenta manifestaciones clínicas caracterizadas principalmente por debilidad muscular simétrica y generalizada en miembros superiores e inferiores. Estudio de resonancia magnética cerebral y médula espinal evidencia múltiples placas de desmielinización en corona radiada bilateral y periventricular, así como también placas de similares características en columna cervical (C2 a C7) y dorsal (D1, D3 y D5), muy sugestivo de EM; lo que representa un reto diagnóstico y terapéutico en virtud de lo no convencional del tratamiento (Interferón β) en pacientes con LES, siendo una población de difícil manejo por las implicaciones inmunológicas derivadas del mecanismo de acción del medicamento.

Caso clínico de mal pronóstico, cuya baja incidencia y escasa documentación bibliográfica motivan a la discusión del mismo incluyendo en ella, el extenso diagnóstico diferencial pertinente al caso.

Palabras clave: Esclerosis lupoide, esclerosis múltiple, interferón, lupus eritematoso sistémico

¹Médico Internista, Reumatólogo. Profesor de la Cátedra de Clínica y Terapéutica Médica "C", Hospital Universitario de Caracas, Facultad de Medicina, Universidad Central de Venezuela.

²Estudiante de pregrado Escuela de Medicina "Luis Razetti", Facultad de Medicina, Universidad Central de Venezuela. Caracas, Venezuela.

Calle 2B, Residencia 13, La Urbina, Caracas, Venezuela. CP: 1070.

E-mail: karinabecerra94@gmail.com

Recibido: 01/10/2015.
Aceptado: 10/12/2015.
Publicado: 20/12/2015.

La esclerosis lupoide es una entidad clínica cuya complejidad fisiopatológica radica en la poco documentada asociación que existe entre lupus eritematoso sistémico (LES) y la esclerosis múltiple (EM) [1]. La clínica involucra manifestaciones compartidas de ambas enfermedades, por lo que siendo tan variada su presentación constituye un reto a la hora de diagnosticar este trastorno [2]. Su incidencia se remonta a partir de aislados reportes de caso, lo que hace necesario excluir otras patologías como: la neuromielitis óptica, mielitis transversa, síndrome antifosfolípido y, por supuesto, las formas puras de LES y EM. Su manejo terapéutico es tan complejo como su diagnóstico, por el hecho de que al tratar una patología podría predisponer al agravamiento de la otra, siendo entonces de pronóstico incierto [3]. El propósito del presente artículo es describir el caso de paciente de sexo femenino con signos y síntomas de ambas patologías antes mencionadas por lo que se plantea el diagnóstico diferencial de esclerosis lupoide[4,5].

PRESENTACIÓN DEL CASO

Se trata de paciente femenino de 49 años de edad, con diagnóstico de Lupus Eritematoso Sistémico según criterios del American College of Rheumatology [4] (artritis, trastornos hematológicos, trastornos inmunológicos y presencia de anticuerpos antinucleares) y neuritis óptica retrobulbar (NOR) aguda derecha hace 4 años, en tratamiento con hidroxiclороquina 200mg/día azatioprina 2 mg/kg/día, quien inicia enfermedad actual en febrero 2014 cuando presenta pérdida de fuerza muscular en miembros inferiores a predominio distal, que dificulta la marcha. Posteriormente, se asocia debilidad muscular generalizada y simétrica en ambos miembros superiores, por lo que decide asistir al Hospital Universitario de Caracas donde se evalúa e ingresa.

Al interrogatorio la paciente refiere tratamiento hace 4 años para LES y la NOR a base de Prednisona 0,5mg/kg/día e Hidroxiclороquina 200mg/día con evidencia de mejoría, sin embargo debido a exacerbación de clínica ocular aunado a alteraciones de la memoria y debilidad bilateral de miembros superiores, se realiza resonancia magnética en 2014 donde se observan áreas de desmielinización medular activa a nivel cervical para lo cual recibe tratamiento con Ciclofosfamida 1g/m² de superficie corporal por 5 dosis y Azatioprina 2 mg/kg/día. Asimismo dentro de los antecedentes ginecobstétricos refiere II gestas, cuyo último embarazo estuvo complicado con preeclampsia leve asociándose posteriormente hipertensión arterial crónica en tratamiento (Losartán 50mg/día e Hidroclorotiazida 12,5 mg/día). Antecedentes familiares: hermano fallecido por complicación de LES y prima viva con diagnóstico de LES. Hábito tabáquico desde los 16 años hasta los 34 años en número de 9 paquetes/año.

Dentro del examen funcional pertinente a nivel neurológico refiere parestesias y disestesias faciales en la mitad inferior izquierda; además de disminución de sensibilidad en manos y pies desde hace 2 años; refiere vértigo posicional y artralgiас en rodillas a predominio izquierdo y articulaciones metacarpo-falángicas.

Al examen físico se evidencian signos vitales normales. Como pertinentes positivos a nivel neurológico la paciente se encuentra orientada en tiempo, espacio y persona. Fuerza muscular V/V en cuatro miembros; reflejos osteotendinosos rotulianos ausentes y resto de reflejos II/IV. Sensibilidad: termo-algesia y palestesia disminuida en manos y pies; estereognosia conservada; Romberg positivo; marcha atáxica; signo de Lhermitte positivo. Signo de Uthoff no evaluable. Fondo de Ojo dentro de límites normales. El resto de examen físico sin alteraciones evidentes.

A la realización de paraclínicos, se evidencia exámenes de laboratorio de rutina y hormonas tiroideas, dentro de límites normales. ANA positivo; ANCA, Anti-Ro, Anti-La, Anti-CA y Anti- β 2 glicoproteína I negativos. Potenciales evocados auditivos y visuales alterados. Se realiza resonancia magnética cerebral donde se evidencia múltiples placas de desmielinización a nivel de corona radiada bilateral y periventricular que no realzan con el contraste; resonancia magnética de columna cervical revela imágenes que sugieren placas de desmielinización de evolución crónica (fase inactiva) en relación con cuerpos vertebrales C2-C7; además de placas de similares características a nivel de D1, D3 y D5 que no realzan tras la administración de Gadolinio y a nivel lumbar discopatía degenerativa severa desde L1 hasta S1 con herniación del núcleo pulposo a nivel central y hacia recesos laterales. Los niveles de anticuerpos IgG Antimielina resultaron negativos y el líquido cefalorraquídeo reveló los siguientes resultados: límpido e incoloro, 13,3 células, proteínas 47; Pandy + y células Mononucleares 94%. Bandas oligoclonales de dicho líquido: zona gamma de aspecto oligoclonal. Rayos X, electrocardiograma, electromiograma y uroanálisis dentro de límites normales.

La condición general de la paciente desde el ingreso es favorable, recibe tratamiento con IFN- β 1 α (Avonex[®]) en dosis de 30 mcg/0,5ml, no observándose progresión de la enfermedad.

DISCUSIÓN

La Esclerosis Múltiple (EM) es una enfermedad autoinmune crónica, que afecta principalmente los axones mielinizados de las neuronas. En la mayoría de los pacientes la enfermedad se presenta como episodios de déficit neurológico reversible, con afectación de neurona motora superior e inferior, evolucionando frecuentemente a un deterioro

progresivo neurológico; con un curso de la enfermedad impredecible. La enfermedad es más frecuente en mujeres, entre los 20-45 años y se diagnostica clínicamente, apoyándose en la resonancia magnética, con placas de desmielinización en encéfalo y médula espinal, así como examen de líquido cefalorraquídeo (LCR). La causa es desconocida y multifactorial; puede involucrar susceptibilidad genética y epigenética, en esto último incluyendo algún virus, factores del ambiente y el metabolismo que resultan en un desorden autoinmune afectando recurrentemente al sistema nervioso central (SNC) [4].

El Lupus Eritematoso Sistémico (LES), por su parte, es una de las enfermedades autoinmunes más comunes asociándose con alta morbilidad. Es más frecuente en mujeres, especialmente en edad fértil. La enfermedad se caracteriza por presentar auto-anticuerpos generados por células plasmáticas que atacan preferencialmente la esfera renal, cutánea y articular por lo que las manifestaciones clínicas son diversas tanto en su debut como en el transcurrir de la enfermedad [5].

Ahora, encontrar EM, en un paciente con diagnóstico de LES es infrecuente, reportándose en la literatura una prevalencia 0,2-1,2% sobre la coexistencia en un mismo paciente [1].

Se ha catalogado a la entidad nosológica que engloba manifestaciones clínicas de LES y de EM, como esclerosis lupoides, siendo el trasfondo inmunológico de esta patología complejo. No ha sido estudiada profundamente la asociación de ambas desde el punto de vista fisiopatológico, posiblemente debido a la incidencia limitada a escasos reportes de caso. Por todo esto, la esclerosis lupoides es considerado un diagnóstico de exclusión [2].

Dentro del diagnóstico diferencial, se encuentra la neuromielitis óptica (NMO) o enfermedad de Devic, que se presenta en forma aguda como mielitis transversa más compromiso del nervio óptico típicamente

bilateral. Es más frecuente en mujeres, entre los 30-40 años. El cuadro clínico consiste en pérdida de la agudeza visual y mielitis con cuadriparesia o paraparesia, retención urinaria, espasmos y dolor en la región cervical y/o lumbar; y el diagnóstico exige que en la resonancia magnética se encuentre compromiso de al menos tres cuerpos vertebrales. Por lo general, la resonancia cerebral será normal. A pesar de que la paciente posee antecedente de neuritis óptica y presenta lesiones desmielinizantes a nivel medular, la presencia de lesiones de similares características a nivel periventricular aunado a las características del LCR (pleocitosis y presencia de bandas oligoclonales) y la unilateralidad de la neuritis, direccionan el diagnóstico a EM [6-7]. De igual forma, dichas alteraciones presentes en la resonancia cerebral excluyen a la mielitis transversa aguda debido a la ausencia de afectación encefálica en dicha patología [8].

Otro diagnóstico diferencial es el síndrome antifosfolípido (SAF), definida por la presencia de complicaciones tromboembólicas y/o morbilidad de la gestante y trombocitopenia, con títulos elevados de anticuerpos antifosfolípidos persistentes [9]. A pesar de su asociación con la esclerosis lupoides, la carencia de manifestaciones antes mencionadas, aunado a la negatividad de dichos anticuerpos se descarta su diagnóstico [10], así como la intoxicación por metales pesados, debido a la ausencia de antecedentes de exposición. En este caso igualmente descartamos la posibilidad de actividad neurológica del LES ya que cuando sobrevino la clínica de EM, el LES se encontraba en quiescencia inmunológica [11-12].

Al descartar las patologías antes mencionadas, podemos considerar la posibilidad de Esclerosis Lupoides. Ésta se puede presentar: debutando con manifestaciones de ambas enfermedades pero que no llegan a completar los criterios diagnósticos para cada una de ellas; o que el paciente sea diagnosticado primero de LES

y posteriormente aparezcan manifestaciones clínicas sugestivas de EM, como en el caso presentado [13].

El tratamiento a discutir se basa en la terapia para EM con interferón $\beta 1\alpha$ que debido a participar en la fisiopatología de enfermedades inmunoreumatológicas, una de las contraindicaciones más importantes es un paciente con LES [13]. Teóricamente estaría exponiéndose a una reactivación de la enfermedad y a una subsecuente recaída, por ello, el pronóstico de la paciente en cuestión es totalmente incierto al carecer de bibliografía que describa los efectos de dicho tratamiento en pacientes tan complejos desde el punto de vista diagnóstico.

Conclusión

La esclerosis lupoides constituye una entidad clínica cuyo diagnóstico y tratamiento es complejo, por lo que se debe estudiar correctamente al paciente a pesar de que su pronóstico por los momentos permanezca incierto y se requieran más estudios para comprender varios aspectos clave de esta enfermedad.

CONCLUSIONES

La esclerosis lupoides constituye una entidad clínica cuyo diagnóstico y tratamiento es complejo, por lo que se debe estudiar correctamente al paciente a pesar de que su pronóstico por los momentos permanezca incierto y se requieran más estudios para comprender varios aspectos clave de esta enfermedad.

Referencias bibliográficas

1. Fanouriakis, A. Coexistence of systemic lupus erythematosus and multiple sclerosis: prevalence, clinical characteristics, and natural history. *Scand J Rheumatol*. 2013; 43(6): 751-8
2. Keiserman et al. Lupoid sclerosis. *Rheumatol Int*. 2010; 30: 431-434.
3. Medina, Y. y cols. Asociación de lupus eritematoso sistémico y esclerosis múltiple: esclerosis lupoide Descripción de cuatro casos. *Rev Colomb Reumatol*. 2010; 17(2)
4. Tullman, M. Overview of the Epidemiology, Diagnosis, and Disease Progression Associated With Multiple Sclerosis. *The American Journal of Managed Care*. 2013; 19(2): 15-20.
5. Tsokos, G. Systemic Lupus Erythematosus- A review. *N Engl J Med*. 2011; 365: 2110-2121
6. Pinzon, A y cols. Neuromielitis óptica (enfermedad de Devic). *Acta Médica Colombiana*. 2010; 35(1)
7. Olek. Diagnosis, Features, and Prognosis of MS. In: Olek, M (ed.) *Multiple sclerosis: Etiology, Diagnosis, and new Treatment Strategies*. New Jersey: Human Press; 2005: 44
8. Gómez-Argüelles et al. Mielitis transversa aguda: revisión clínica y algoritmo de actuación diagnóstica. *REV NEUROL* 2009; 49 (10): 533-540.
9. Pouymiró P et al. Síndrome de anticuerpos antifosfolípidos. *MEDISAN* 2012; 16(3):429
10. Lima, I, Melo, A, Viana, I. Lupoid Sclerosis What Is the Role of Antiphospholipid Antibodies?. *Journal of Clinical Rheumatology (JCR)*. 2007;13(2): 85-86
11. Bertsias, G. Pathogenesis, diagnosis and management of neuropsychiatric SLE manifestations. *Nature Reviews Rheumatology*. 2010;6(62): 358-367
12. Dubois. Clinical aspects of SLE. In: Wallace, D (ed.) *Dubois' Lupus Erythematosus and Related Syndromes*. Philadelphia: Elsevier Health Sciences; 2012. 372
13. Gonzalez, F y cols. Esclerosis lupoide. *Acta Neurol Colomb*. 2013;29(4)

REPORTE DE CASO

Hernia Pulmonar Espontánea en Paciente con Colagenopatía Mixta, A Propósito de un Caso.

Sabaté-Estrella C¹, Sabaté-Martínez V², Marcano-Caraballo J², Jardim-Rodríguez R²

RESUMEN

La hernia pulmonar es la protrusión de tejido pulmonar junto con el saco herniario (pleura) a través de estructuras adyacentes, son poco frecuentes y sólo existen alrededor de 300 casos publicados a nivel internacional. Dentro de su clasificación la forma espontánea representa un 30% de incidencia con relación a las demás hernias intercostales.

Se presenta caso de un paciente masculino de 64 años de edad, con previo diagnóstico de Síndrome de Sjögren, esclerodermia, hipertensión arterial, enfermedad pulmonar obstructiva crónica y dolor neuropático crónico en miembros inferiores con antecedente tabáquico de larga data. Posterior a diversos episodios de tos de fuerte intensidad durante 3 días, presentó súbitamente dolor torácico izquierdo, concomitante deformidad de pared costal de 12cm de diámetro. Es referido a consulta especializada, sin arrojar datos relevantes al examen físico. Se realiza una tomografía axial computarizada de tórax con reconstrucción 3D de jaula torácica, que reporta hernia pulmonar izquierda espontánea en noveno espacio intercostal. Fue llevado a mesa operatoria de forma electiva, realizando: toracotomía exploradora izquierda, reparación de la hernia disecando saco herniario y toma de muestras para biopsias. Pasa extubado a Unidad de Cuidados Intensivos con drenaje torácico conectado a sello agua por 24 horas sin complicaciones y reincorporación plena a sus actividades a los 21 días del postoperatorio.

Debido a su baja incidencia son muchos los casos que pueden pasar desapercibidos, en esto radica la importancia de conocer dicha patología y su presentación clínica para solicitar los estudios complementarios que orienten al diagnóstico y efectiva resolución.

Palabras clave: Esclerodermia sistémica, hernia pulmonar, pared torácica, Síndrome de Sjögren.



¹Cirujano de Tórax,
Hospital de Clínicas Caracas,
San Bernardino, Caracas.

²Estudiante de pregrado,
Escuela de Medicina
"Luis Razetti",
Universidad Central de
Venezuela.

Los Naranjos del Cafetal, Av.
El Paují, Caracas, Venezuela.

E-mail:
juanmarcano1992@hotmail.
com

Recibido: 20/10/2015.
Aceptado: 02/12/2015.
Publicado: 20/12/2015.

La hernia pulmonar, es la protrusión del pulmón por un defecto en la pared torácica, están descritos al menos 300 casos en la literatura internacional [1], clasificándose de acuerdo a su ubicación anatómica (cervical, torácica o diafragmática), de acuerdo a su etiología (congénita o adquirida), dentro de las adquiridas están las espontáneas, patológicas o traumáticas. Es más frecuente la adquirida por traumatismos (52%), seguida de la no adquirida o espontánea (30%) y por último las congénitas (18%) [2]. La clínica suele ser inespecífica. El diagnóstico se realiza por medio de la anamnesis sobre episodios recientes de tos, antecedente de patología respiratoria, inmunológicos, exploración física e imagenología, en su preferencia tomografía computarizada (TC) [3]. La resolución puede ser conservadora, mediante vendaje inmovilizador de la zona, o quirúrgica, dependiendo de la longitud del defecto herniario [2]. Es de importancia destacar la baja incidencia de esta patología, por lo que llama la atención en este caso la presentación de hernia pulmonar espontánea en paciente con esclerodermia y Síndrome de Sjögren como patologías de base, sin antecedentes de trauma torácico.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Se presenta paciente masculino de 64 años de edad, natural y procedente de la localidad (Caracas, Venezuela), conocido con los diagnósticos de esclerodermia y Síndrome de Sjögren desde 2010, controlado con prednisona 10mg y nifedipina 10mg, hipertensión arterial sistémica desde hace 25 años, posterior al diagnóstico se asocia aparición de dolor neuropático crónico en miembros inferiores que progresa a incapacidad de mantenerse en bipedestación por más de 10 minutos en la actualidad. Igualmente, diagnóstico de fibrosis pulmonar en 2011 con hipertensión arterial pulmonar secundaria, controlado con sildenafil

25mg. Acude a la consulta por la aparición de tos de fuerte intensidad que persiste durante 3 días, cuando aparece dolor súbito en región posterolateral de hemitórax izquierdo a nivel de tercio inferior, donde es evaluado y referido posterior a estudio complementario de imagen a consulta especializada de Cirugía de Tórax

Al examen físico se encuentra asintomático respiratorio, evidenciándose deformidad de la pared costal de 12cm de longitud, renitencia posterolateral izquierda donde se aprecia ligero movimiento con la inspiración y espiración, ruidos respiratorios presentes en ambos campos pulmonares sin agregados. Antecedente tabáquico de 37,5paquetes/año, Signo de Reynaud positivo. Los estudios paraclínicos preoperatorios no reportan alguna alteración. Se realiza estudio de extensión de imagen en tomografía computarizada (TC) con reconstrucción 3 dimensiones (3D) de la jaula torácica, que reporta deformación con desplazamiento del décimo arco costal y separación importante del noveno espacio intercostal, sin evidencia de fractura y protrusión del pulmón hacia el subcutáneo, sin evidencia de colecciones, condensaciones o derrame (Ver Imagen 1 y 2). El equipo médico decide realizar toracotomía exploradora izquierda, reparación de la hernia y biopsia pulmonar para estadificación de fibrosis pulmonar, con posterior recuperación en Unidad de Cuidados Intensivos (UTI) por 24 horas.

Es llevado a mesa operatoria, realizando toracotomía posterolateral izquierda sobre el defecto herniario, con incisión en noveno espacio intercostal, evidenciando: atrofia muscular con saco herniario que progresa entre los arcos costales 9 y 10, cuyas dimensiones resultaron de 14x10cm; interrupción de la décima costilla del cartílago (unión condro-costal), y cayo de osificación en la novena costilla por aparente fractura anterior; proceso adherencial del saco herniario por los bordes costales y discreta protrusión del hemidiafragma por

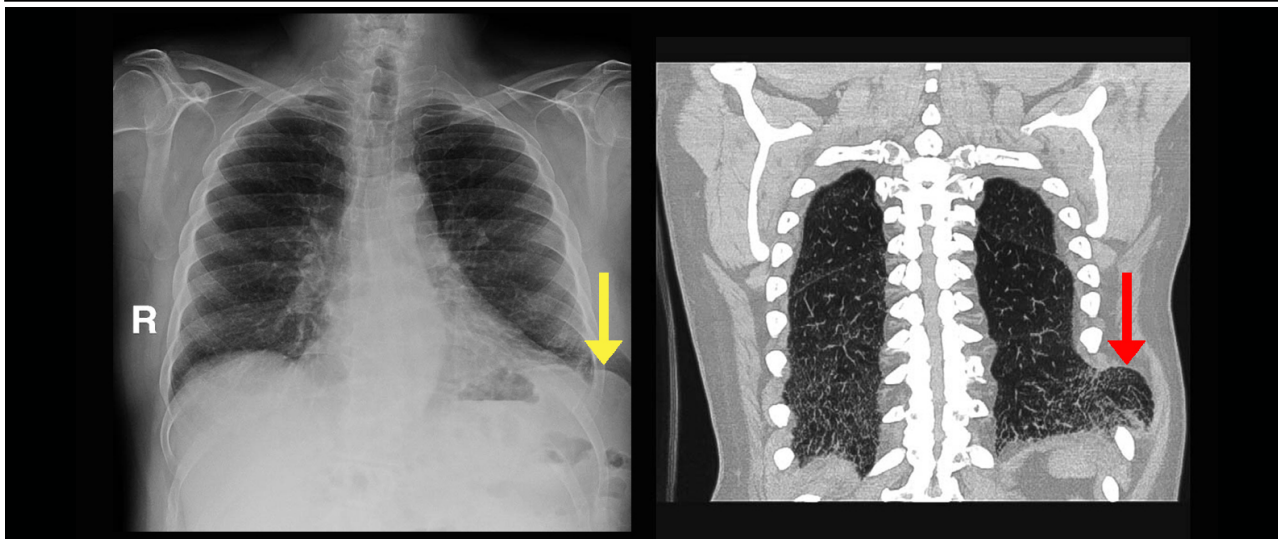


Fig 1. Rayos X simple de tórax en proyección PA.

Se evidencia protrusión de tejido pulmonar (flecha amarilla). *Cortesía del Dr. Carlos Sabaté*

Fig 2. TAC de tórax corte sagital, sin contraste.

Se evidencia protrusión de tejido pulmonar (flecha roja). *Cortesía del Dr. Carlos Sabaté*

encima de las costillas y que se extiende hasta la apófisis transversa y se pliega hasta el subcutáneo formando fondo de saco de 4x4cms y se prolonga hacia adelante cercano al esternón; proceso adherencial discreto del lóbulo inferior al saco herniario; pulmón multinodular con capa paquipleuritis transparente, sin masas de gran tamaño ni derrame pleural . Se procede a liberar el saco herniario e identificación de arcos costales, liberar diafragma de sus adherencias y tomas de muestra para biopsia, aproximación de arcos costales a puntos separados, se deja drenaje torácico conectado a sello de agua, cierre de los planos musculares a puntos separados, con regularización de los bordes costales, eliminando todo fragmento del saco herniario. Pasa extubado a UTI, con evolución satisfactoria y es egresado por Cirugía del Tórax con control ambulatorio.

Las muestras biopsiadas enviadas a anatomía patológica de lóbulo inferior de pulmón izquierdo y segmento externo de la llingula reportaron fibrosis pulmonar intersticial secundaria a esclerodermia, hipertensión pulmonar grado 3 (hipertrofia media, fibrosis

de la íntima y dilatación vascular generalizada temprana) de acuerdo a la Clasificación Arteriolar de Heath y Edwards [4] y neumonía asociada; la muestra del saco herniario reportó hallazgos cónsonos al mismo; por último las muestras de tejidos blandos y músculo dorsal ancho reportaron miopatía secundaria a esclerodermia.

DISCUSIÓN

La hernia pulmonar es poco frecuente relacionado con una discontinuidad de la caja torácica. Esta entidad fue descrita por primera vez en 1.499 por Roland clasificándolas según su localización anatómica en cervicales, torácicas y diafragmáticas [5], por su parte Morel y Lavellée realizaron una clasificación etiológica donde se dividen en congénitas y adquiridas, que a su vez éstas últimas se subdividen en traumáticas, patológica o espontáneas [6]. Los factores que condicionan la aparición de hernias pulmonares no adquiridas de carácter espontáneo como episodios repetitivos de tos y estornudos producen el aumento de la presión intratorácica; tal y como presentaba

este paciente por sus patologías de base. La conformación de los espacios intercostales en la cual los músculos presentan puntos más vulnerables por la presencia de perforaciones (anterior, lateral y posterior) donde atraviesan vasos y nervios de la pared torácica, aunado a que la musculatura intercostal tanto interna como externa es más corta en longitud, que las costillas de modo que los extremos se encuentran recubiertos por uno sólo de los músculos y la aponeurosis del otro, lo que otorga cierta debilidad y sensibilidad a cambios intensos de presión a este nivel. En este caso se presenta la lesión en el noveno espacio intercostal desplazando hacia abajo el décimo arco que pertenece al primer arco flotante, restando estabilidad y fijación anatómica, lo cual asociado a patologías pulmonares crónicas que condicionan debilidad de la jaula torácica como la esclerosis sistémica o esclerodermia que condiciona a una activación fibroblástica con una excesiva fibrosis [7].

En la literatura internacional consultada se reportan alrededor de 300 casos de hernia pulmonar de las cuales sólo un 30% son de tipo espontáneo [8, 9]. Donde no se ha descrito alguno que tenga una enfermedad inmunodeficiente subyacente.

El manejo de este tipo de patologías es muy controversial, debido a que va a depender de diferentes factores como el estado general del paciente, la persistencia del dolor, el tamaño de la lesión, estrangulación de la misma, recurrencia de infecciones y estado respiratorio en deterioro, posterior a esta evaluación se describe en la literatura el uso de vendajes como manejo conservador y tratamiento farmacológico para aliviar el dolor y la tos en casos donde el paciente lo pueda tolerar [10, 11]. Se realizó toracotomía posterolateral izquierda de manera electiva sobre el defecto herniario, cierre de la pared sin hallazgos pertinentes ni complicaciones, con reincorporación total a sus actividades a los 21 días del posoperatorio.

CONCLUSIONES

La hernia pulmonar espontánea es una patología de baja incidencia a nivel mundial, lo cual no debe repercutir en su importancia y mucho menos en la necesidad de saber que existe, su presentación clínica y posibles complicaciones.

La relación directa entre las patologías de base que presenta el paciente y el cuadro clínico que presentó, no está descrito en la literatura consultada, sin embargo, si se ha reportado que la causa de dicho cuadro es debido a su inmunodeficiencia. El manejo ya sea conservador o quirúrgico debe considerar además del estado general y las características de la hernia, la opinión y decisión del paciente.

Referencias bibliográficas

1. Motta-Ramírez G, Gaytán A. Hernia pulmonar intercostal. *Acta Médica Grupo Ángeles*. 2014; 12 (2): 99-100.
2. López-Hernández J, Sánchez M, González A et al. Hernia Pulmonar. *Rev Cub Med Int y Emerg*. 2003; 2(3): 59-62.
3. Detorakis EE, Androurlidakis E. Intercostal lung herniation – The role of imaging. *J Radiol Case Rep*. 2014; 8(4): 16–24.
4. Heath D, Edwards J. The Pathology of Hypertensive Pulmonary Vascular Disease. A Description of Six Grades of Structural Changes in the Pulmonary Arteries with Special Reference to Congenital Cardiac Septal Defects. *Circulation*. 1958; 18: 533-547.
5. Jiménez Agüero R, Hernández Ortiz C, Izquierdo Elena JM, Cabeza Sánchez R. Hernia pulmonar intercostal espontánea: aportación de un caso. *Arch Bronconeumol*. 2000;36:354-6.
6. Gómez P, Ferreiro S, Esteban S, Fodor R, Palavecino M et al. Spontaneous Pulmonary Hernia: A Case Report. *Respir Care*. 2013; 58 (10):119-122.
7. Forty J, Wells FC. Traumatic intercostal pulmonary hernia. *Ann Thoracic Surg* 1990; 49: 670.
8. Moncada R, Vade A, Gimenez C, Rosado W, Demos TC, Turbin R, et al. Congenital and acquired lung hernias. *J Thorac Imaging* 1996; 11: 75-82.
9. La Hei ER, Deal CW. Intercostal lung hernia subsequent to harvesting of the left internal mammary artery. *Ann Thorac Surg* 1995; 59:1579-1580.
10. Sulaiman A, Cottin V, De Souza Neto EP, Orsini A, Cordier JF, Gamondes JP, et al. Cough-induced intercostal lung herniation requiring surgery: report of a case. *Surg today* 2006; 36 (11): 978-980.
11. Jastrow KM, Chu D, Jarosweski D, Huh J, Bakaeen F. Posterior lung herniation after coughing spell: a case report. *Cases J* 2009; 2(1): 86.

FOTOGRAFÍA CIENTÍFICA

Adenocarcinoma Infiltrante Gigante de Mama Izquierda. Fotografía médica.



Martínez-Ugas V¹, Martínez-Freires S¹, Díaz-Bermúdez L¹,
Zapata-Flores R¹, Torres-Pérez E¹, Velásquez-Rodríguez D¹, Quintana C¹,
Becerra C¹, Carpio D¹.



¹Estudiante de la Escuela de Ciencias de la Salud "Dr. Francisco Virgilio Battistini Casalta", Universidad de Oriente, Núcleo Bolívar, Edo. Bolívar.

Carretera Nacional vía Ciudad Piar, Comunidad Indígena Itoy Ponkon, Ciudad Bolívar, Estado Bolívar. 8001

E-mail: smartinez_12@hotmail.com

Recibido: 11/07/2015.
Aceptado: 15/12/2015.
Publicado: 20/12/2015.

Lugar: Servicio de Medicina II. Complejo Hospitalario Universitario Ruiz y Páez. Ciudad Bolívar, Estado Bolívar. Venezuela.

Fecha: 24-02-15.

Adenocarcinoma Infiltrante Gigante de Mama.

Se trata de paciente femenino de 52 años de edad, con diagnóstico de adenocarcinoma infiltrante de mama izquierda, desde hace un año, en seguimiento con quimioterapia, quien consultó por presentar secreción purulenta y fétida a través de lesión ulcerada de mama izquierda de 2 semanas de evolución; así como dolor insidioso, no limitante, continuo, irradiado a región costal ipsilateral. Al examen físico de mama izquierda se evidencia lesión ulcerada gigante, en forma de coliflor, con bordes irregulares, necróticos y centro pálido con escasa secreción purulenta y fétida. Según la Organización Mundial de la Salud, el carcinoma infiltrante de mama comprende un grupo de tumores epiteliales malignos caracterizados por la invasión de tejidos adyacentes y una marcada tendencia a metástasis. La gran mayoría de estos tumores son adenocarcinomas y se cree que derivan del epitelio parenquimal mamario, particularmente de las células que se encuentran en los lóbulos. Desde el 2006 el cáncer de mama se convirtió en la principal causa de muerte desplazando al cáncer de cérvix en mujeres mayores de 25 años [1,2].

Palabras clave: Adenocarcinoma, mama, neoplasias de la mama.



Referencias:

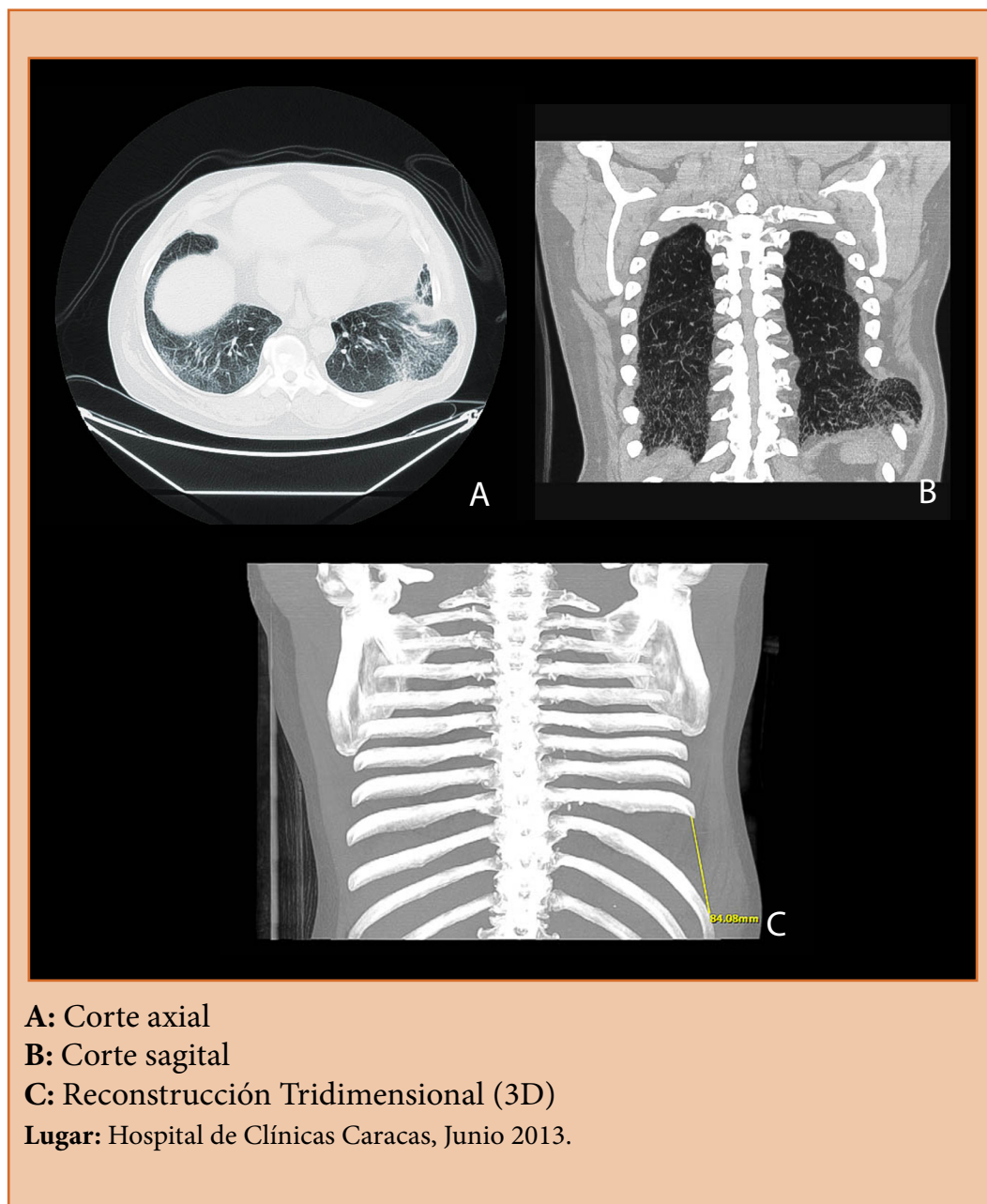
1. Ellis I, Schnitt S, Sastre-G X, Bussolati G, Tavassoli F, Eusebi V, et al. Invasive breast carcinoma. In: Tavassoli F, Devilee P, (ed.). Pathology and genetics of tumours of the breast and female genital organs. Lyon: IARC, Press 2003.
2. Guzmán-S K, Morales-C K, Hernández-R A, Gómez-T E, García-C F, Sánchez-R S. Carcinoma ductal infiltrante, el tipo de cáncer de mama más común. iMedPub J.2012;8(1):1-8.

FOTOGRAFÍA CIENTÍFICA

Hernia Pulmonar Espontánea en Paciente con Colagenopatía mixta. Fotografía Médica.



Sabaté-Estrella C¹, Sabaté-Martínez V², Marcano-Caraballo J², Jardim-Rodríguez R².



A: Corte axial

B: Corte sagital

C: Reconstrucción Tridimensional (3D)

Lugar: Hospital de Clínicas Caracas, Junio 2013.

¹Cirujano de Tórax,
Hospital de Clínicas Caracas,
San Bernardino, Caracas.

²Estudiante de pregrado,
Escuela de Medicina
"Luis Razetti",
Universidad Central de
Venezuela.

Los Naranjos del Cafetal, Av.
El Paují, Caracas, Venezuela.

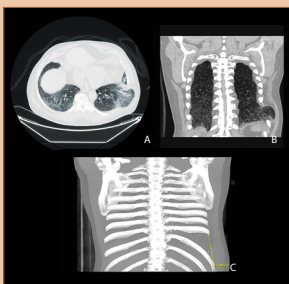
E-mail:
juanmarcano1992@hotmail.
com

Recibido: 20/10/2015.
Aceptado: 02/12/2015.
Publicado: 20/12/2015.

Hernia Pulmonar Espontánea y Colagenopatía Mixta

Paciente masculino de 64 años de edad con antecedentes de esclerodermia, Síndrome de Sjögren, hipertensión arterial, enfermedad pulmonar obstructiva crónica, fibrosis pulmonar e índice tabáquico de 100 paquetes/año, quien consulta por presentar tos de tres días de evolución, concomitante dolor súbito e intenso en región posterolateral de hemitórax izquierdo; se solicita tomografía computarizada de tórax que reporta en cortes axial, sagital y reconstrucción tridimensional, protrusión de parénquima pulmonar con saco herniario (pleura) por noveno espacio intercostal, sin lesiones óseas. La hernia pulmonar es la protrusión del pulmón a través de un defecto en la pared torácica, están descritos 300 casos en la literatura internacional [1]. Anatómicamente se clasifica en cervical, torácica o diafragmática y etiológicamente en congénita o adquirida. Las adquiridas se dividen en espontáneas o traumáticas, la más frecuente es la adquirida por traumatismo (52%), espontánea (30%) y congénitas (18%) [2].

Palabras clave: Hernia pulmonar espontánea, pared torácica, Sjögren, Esclerodermia



Referencias:

1. Motta G, Gaytán A. Hernia pulmonar intercostal. Acta Médica Grupo Ángeles. 2014; 12 (2).
2. López-Hernández J et al. Hernia Pulmonar. Rev Cub Med Int y Emerg 2003; 2(3): 59-62.

Acta Científica Estudiantil

NORMAS DE AUTOR

Consideraciones generales para el envío de manuscritos

Los manuscritos enviados para corrección a la revista Acta Científica Estudiantil deben cumplir con los siguientes requisitos de formato para ser considerados para publicación.

1. Archivo Microsoft Word®, el archivo debe finalizar con la abreviatura .doc o .docx.
2. Los márgenes deben ser de 2 cm en cada borde.
3. Todo el manuscrito debe estar escrito con fuente Arial, tamaño 12 puntos, el interlineado debe ser de 1.5 puntos y cada párrafo debe tener una separación de 10 puntos.
4. Debe estar escrito en una sola columna.
5. No deben aparecer los nombres ni las filiales de los autores en el documento Microsoft Word, estos datos serán introducidos en el formulario en línea, de esta forma se facilita el proceso de revisión doble ciego.
6. La primera página debe contener el título del trabajo (Arial 16 puntos) y las palabras clave. Se deben seguir las instrucciones para cada tipo de artículo a la hora de escribir el título, en caso de tener que realizar alguna excepción se agradece comunicarse directamente con el comité editorial.
7. La segunda página debe contener el resumen del artículo en idioma español.
8. La tercera página debe contener el resumen del artículo en idioma inglés.
9. Cada sección debe empezar en una página aparte (revisar cada tipo de artículo para conocer las secciones que debe contener).
10. Las referencias deben ser realizadas según las instrucciones del ICMJE, numeradas según el orden de aparición de las citas (cada párrafo debe poseer su cita entre paréntesis con el número al que corresponde la referencia, i.e. (1), (1-3) o (1,4,7), no se debe colocar el número en un formato distinto al del texto).
11. Las tablas y figuras constituyen la última sección del manuscrito. Cada tabla o figura debe estar citada en el texto, numerada según orden de aparición y cada una en página aparte. Todas deben contener título y leyenda en la misma página, las cuales deben poseer el mismo formato que el resto del texto.

Acta Científica Estudiantil

NORMAS DE AUTOR

Instrucciones para el envío de cartas al editor

Las cartas al editor son artículos de crítica u opinión dirigidos al comité editorial de ACE. Estos tienen por finalidad emitir un comentario acerca de alguno de los artículos publicados por la revista o contener alguna información de importancia para el comité editorial y el público general.

| Normas para la publicación de cartas al editor | |
|--|---------------------------|
| Extensión total | 750 palabras |
| Figuras y tablas | Máximo 2 figuras y tablas |
| Referencias | 1 - 5 referencias |

Título

No debe exceder las 15 palabras, en caso de tratarse de una crítica u opinión hacia algún artículo antes publicado, debe incluir el título del artículo en cuestión.

Cuerpo de la carta

Debe iniciar en página aparte, todo comentario u opinión debe ser respaldada con su respectiva cita bibliográfica. Los manuscritos enviados para corrección a la revista Acta Científica Estudiantil deben cumplir con los siguientes requisitos de formato para ser considerados para publicación.

Acta Científica Estudiantil

NORMAS DE AUTOR

Instrucciones para el envío de trabajos de investigación

Los trabajos de investigación son la contribución científica más importante y con mayor nivel de evidencia. En la tabla 1 se resumen los requisitos necesarios para la publicación de dichos manuscritos.

Los trabajos de investigación deben contener las siguientes secciones (cada una debe empezar en página aparte):

| Normas para la publicación de trabajos de investigación | |
|---|-------------------------------|
| Extensión total | Máximo 2500 palabras |
| Extensión del resumen | 250 palabras |
| Palabras clave | 3 - 6 palabras |
| Figuras y tablas | Máximo de 10 figuras y tablas |
| Referencias | 15 - 30 referencias |

Título

No debe exceder la 15 palabras, en caso de requerirlas el autor corresponsal debe comunicarse con el comité editorial explicando la situación y solicitando una excepción. Se recomienda que contenga el aspecto más relevante de la investigación o el resultado más relevante.

Resumen y abstract

Ninguno de los dos resúmenes (español o inglés) debe exceder las 250 palabras, la traducción al inglés debe ser literal, no se aceptarán trabajos que presenten abstracts traducidos utilizando programas predeterminados de traducción (i.e. Google Translate®). No debe encontrarse subdividido en secciones y todo debe estar redactado en tercera persona.

Introducción

Debe contemplar los siguientes aspectos del protocolo de investigación llevado a cabo: problema, hipótesis, objetivos, justificación y finalidad del estudio. Así mismo debe poseer una revisión bibliográfica, basada en literatura nacional y/o internacional que incluya los antecedentes del estudio. Todo debe ser redactado en tercera persona y cada párrafo debe incluir una cita bibliográfica.

Materiales y métodos

Debe contemplar los siguientes aspectos: tamaño y selección de la muestra, criterios de inclusión y exclusión, métodos de recolección de datos y metodología de análisis de los mismos. En caso de

Acta Científica Estudiantil

NORMAS DE AUTOR

tratarse de un trabajo experimental se deben incluir los compuestos y procedimientos realizados para llevar a cabo el experimento, todos los datos necesarios para reproducir el proceso deben ser incluidos. Es necesario mencionar marcas y versiones de todos los instrumentos utilizados para la recolección de datos, así mismo se debe indicar qué software se utilizó para llevar a cabo el análisis de los mismos (i.e. SPSS PAW Statistics versión 20).

Resultados

Deben mencionarse los resultados más relevantes de la investigación en cuestión, se recomienda dividir esta parte en secciones en caso de ser necesario. No es recomendable redactar todos los resultados específicamente, ya que esto se realizará mediante la utilización de tablas y/o gráficos, los cuáles deben ser citados en esta sección.

Discusión

Esta sección debe contener una comparación de los resultados obtenidos con investigaciones similares realizadas nacional o internacionalmente. Se debe realizar un análisis de las limitaciones del estudio, el alcance del mismo, proporcionar recomendaciones para investigadores que deseen reproducir el estudio en el futuro. Cada párrafo debe contener su propia cita bibliográfica.

Conclusiones

Se deben exponer las conclusiones más relevantes obtenidas en el estudio, las mismas deben expresarse de manera clara y concisa. No es recomendable realizar conclusiones muy extensivas.

Reconocimientos y agradecimientos

Esta sección es opcional, consiste en un espacio utilizado para brindar un reconocimiento a personas o instituciones que participaron en la realización del estudio pero que no califican dentro de los criterios de autoría. Para conocer dichos criterios los invitamos a revisar el documento publicado por el ICMJE.

Acta Científica Estudiantil

NORMAS DE AUTOR

Instrucciones para el envío de reportes de caso

Los reportes de caso poseen el menor nivel de evidencia dentro de la literatura médica. No es recomendable la publicación de reportes de caso acerca de patología u observaciones de las cuales existan ya series de casos u otro tipo de estudio de investigación clínica (i.e. casos y controles, cohortes, etc.). ACE se basa en los CARE Guidelines (CAse REporting guidelines) para la revisión de reportes de caso, se recomienda leer dichas guías antes de enviar un reporte de caso. Los reportes de caso deben

| Normas para la publicación de reportes de caso | |
|--|-------------------------------|
| Extensión total | 1500 palabras |
| Extensión del resumen | 250 palabras |
| Palabras clave | 2 - 5 palabras |
| Gráficos y tablas | Máximo de 5 gráficos y tablas |
| Referencias | 10 - 20 referencias |

respetar la confidencialidad del paciente, no se debe colocar en el manuscrito ningún tipo de información que vulnere la privacidad del paciente, de igual forma las fotografías que se coloquen no deben permitir la identificación del sujeto en cuestión.

Título

Debe incluir las palabras “Reporte de caso.” seguido del sexo, la edad y el motivo de consulta del paciente, junto con el aspecto más importante del caso (i.e. Reporte de caso. Paciente masculino de 50 años con cefalea y ondas α anormales en electroencefalograma). No debe exceder las 15 palabras (sin incluir “Reporte de caso”).

Resumen y abstract

Ninguno de los dos resúmenes (español o inglés) debe exceder las 250 palabras, la traducción al inglés debe ser literal). No debe encontrarse subdivido en secciones y todo debe estar redactado en tercera persona. Debe incluir los siguientes aspectos: nuevo aporte del caso, principales síntomas, hallazgos clínicos, pruebas diagnósticas, intervención terapéutica, resultado y seguimiento del paciente, así como también las principales lecciones aprendidas del mismo.

Introducción

Debe resumir brevemente los antecedentes del caso, citando la literatura médica nacional o

Acta Científica Estudiantil

NORMAS DE AUTOR

internacional pertinente. Cada párrafo debe contener su respectiva cita bibliográfica.

Presentación del caso

Esta sección debe contener los principales datos clínicos del caso (sólo incluir los datos de importancia para los lectores, no debe ser igual a una historia clínica, sólo pertinentes positivos y negativos): información del paciente, motivo de consulta, síntomas, hallazgos clínicos, calendario (fechas y tiempos de importancia), evaluación diagnóstica (los estudios relevantes para el diagnóstico de la patología y para descartar otros diagnósticos diferenciales), intervención terapéutica aplicada, resultados de la misma, seguimiento del paciente (especificar tiempo de seguimiento y pruebas utilizadas para realizarlo).

Discusión de hallazgos

Se deben describir los puntos fuertes y las limitaciones durante el manejo del caso, debe incluir un análisis de los métodos utilizados para el diagnóstico o seguimiento del paciente, respaldado con la literatura pertinente nacional o internacional, cada párrafo debe poseer su respectiva cita bibliográfica. Las conclusiones que se tomen a partir del manejo del caso deben ser expresadas en esta sección, incluidas las evaluaciones de causalidad. Por último se deben mencionar las principales lecciones aprendidas del caso.

Consentimiento informado

Todo reporte de caso debe ir acompañado del consentimiento informado firmado por el paciente o en su defecto por un familiar o un representante legal. El documento que debe ser llenado por el paciente está disponible en nuestra página web.

Acta Científica Estudiantil

NORMAS DE AUTOR

Instrucciones para el envío de revisiones sistemáticas y meta-análisis

Las revisiones bibliográficas son artículos de discusión acerca de algún tema en específico. Los mismos deben estar restringidos a una sola pregunta de investigación.

El comité editorial de ACE se basa en los PRISMA guidelines (Preferred Reporting Items for Systematic reviews and Meta-Analyses) para la evaluación de las revisiones bibliográficas, las revisiones sistemáticas y los meta-análisis.

| Normas para la publicación de revisiones sistemáticas y meta-análisis | |
|---|--------------------------------|
| Extensión total | 4500 palabras |
| Extensión del resumen | 250 palabras |
| Palabras clave | 3 - 6 palabras |
| Figuras y tablas | Máximo de 10 gráficos y tablas |
| Referencias | 30 - 40 referencias |

Título

No debe exceder las 15 palabras de extensión, resaltando el aspecto más relevante de la revisión, debe incluir el tipo de estudio realizado (i.e. meta-análisis, revisión sistemática).

Introducción

Las mismas deben ser enviadas en formato .jpg o .jpeg.

Resolución

La pregunta de investigación debe estar claramente establecida, se debe de igual forma mencionar la hipótesis y la justificación y objetivos de la revisión realizada.

Materiales y métodos

Se deben especificar los métodos de búsqueda: buscadores, índices, bases de datos, filtros utilizados, idiomas incluidos en la revisión, criterios de inclusión y exclusión, período de tiempo que se utilizó para la búsqueda y demás parámetros de importancia que permitan hacer reproducible la revisión..

Se debe además realizar un diagrama de flujo, donde se especifique los artículos encontrados, los revisados, los rechazados y los artículos finales sujetos a revisión.

Acta Científica Estudiantil

NORMAS DE AUTOR

En caso de realizar un meta-análisis se deben especificar los métodos estadísticos utilizados.

Para mayor información acerca de los criterios necesarios para realizar una revisión bibliográfica de calidad, recomendamos revisar los PRISMA guidelines antes mencionados.

Cuerpo de la revisión

Se recomienda dividir esta parte del manuscrito en diversas secciones, dependiendo del tema que se esté discutiendo. Cada párrafo debe estar debidamente citado.

Conclusiones

Se debe especificar la respuesta encontrada a la pregunta de investigación que se especificó al inicio, en caso de que no haya suficiente información en la literatura revisada para llegar a una conclusión, esto debe ser claramente especificado. Se deben incluir en esta sección las recomendaciones sugeridas a otros autores que deseen revisar o investigar con mayor profundidad en el tema.

Acta Científica Estudiantil

NORMAS DE AUTOR

Instrucciones para el envío de fotografías médicas

Las fotografías médicas son un nuevo aporte incluido a las publicaciones de ACE. Las mismas deben reflejar casos, investigaciones o hallazgos impactantes que puedan ser de relevancia para el público en cuestión.

Título

El mismo no debe exceder las 15 palabras y debe estar acompañado al final de las palabras “Fotografía médica”.

Normas para la publicación de fotografías científicas

| | |
|-------------|---|
| Formato | .jpg .jpeg |
| Resolución | 100 pixeles/cm (250 pixeles/pulgada) |
| Tamaño | Min: 30 cm (12 pulgadas) Max: 100 cm (40 pulgadas) |
| Referencias | 1 - 5 referencias |
| Texto | Máximo 250 palabras |

Formato

Las mismas deben ser enviadas en formato .jpg o .jpeg.

Resolución

La misma debe ser de 100 pixels/cm (250 pixels/pulgada), no se aceptarán fotografías con menor resolución, ya que no podremos adaptarlas al formato de nuestra revista y página web.

Tamaño

Deben tener un tamaño mínimo de 30 cm en cada dimensión, en caso de que la misma posea proporciones desiguales, el tamaño de cada una de las dimensiones no debe exceder los 100 cm.

Texto

Las fotografías médicas deben estar acompañadas de un texto explicativo que no debe exceder las 150 palabras. El mismo, en caso de tratarse de un caso clínico, debe incluir el motivo de consulta y el diagnóstico del paciente, además de otros datos relevantes. En caso de tratarse de una fotografía por microscopía, debe incluir el aumento utilizado, el microscopio, tejido o célula en cuestión y otros datos de relevancia para el lector (métodos de inmunofluorescencia utilizados, etc).



www.actacientificaestudiantil.com.ve

ACE 2015; 10(2)
ISSN 1856-8157