

CASOS CLÍNICOS

Discinesia ciliar primaria y fibrosis quística: variantes genéticas y sus Implicaciones clínicas

Muñiz-Hernández J, Mosquera R, De Jesús-Rojas W

Ponce Health Sciences University, School of Medicine,

Departamento de Pediatría y Ciencias Básicas, Department of Pediatrics, University of Texas Health Science Center,

Houston Medical School

Historia actual del caso: motivo de consulta, síntomas

Discinesia ciliar primaria (DCP) y fibrosis quística (FQ) son enfermedades raras autosómicas recesivas que afectan la vía aérea superior e inferior. La prevalencia en hispanos de DCP se estima en 1/16,309, mientras que para FQ es 1/9,000 individuos. Una variante genética considerada fundadora ha sido asociada en puertorriqueños con DCP en el gen RSPH4A (c.921+3_6delAAGT). Más de 1,500 variantes patogénicas han sido detectadas en el gen CFTR relacionadas con FQ. Variantes heterocigotas del gen CFTR pueden ser causantes del síndrome metabólico relacionado con FQ. Al presente, la interacción y el posible fenotipo entre variantes heterocigotas en DCP y FQ se desconoce.

Este es un caso pediátrico portador de variantes patogénicas en el gen RSPH4A (c.921+3_6delAAGT) y CFTR (c.1210-34TG[12]T[5]) con manifestaciones clínicas. Entender la relación entre variantes heterocigotas en distintos genes es importante para conocer las implicaciones de ambas condiciones en el espectro de la enfermedad.

Antecedentes mórbidos y epidemiológicos

Mujer puertorriqueña de 14 años con historial médico de asma y sinusitis crónica. El paciente nació a las 37 semanas de gestación sin ninguna complicación.

Examen físico

Examen físico fue pertinente para ausencia de pólipos nasales o sonidos anormales en la auscultación. El IMC se encontraba en el 77 percentil. Pruebas de función pulmonar mostraron un patrón de flujo de aire restrictivo con un volumen exhalado forzado en un segundo de 69% predicho para su edad. Tomografía computarizada presentó bronquiectasias cilíndricas y varicosas en el lóbulo superior derecho. Las pruebas de sudor realizadas resultaron en 9.7 y 11.4 mEq/l. Adicional, se obtuvo un valor de 377 nL/min para la prueba de ON nasal. El análisis de secuenciación genética para deleciones y duplicaciones de 42 genes asociados a DCP y FQ fueron completados. Variantes heterocigotas e intrónicas fueron identificadas en los genes RSPH4A (c.921+3_6delAAGT) y CFTR (c.1210-34TG[12]T[5]).

Tratamiento

N/A.

Evolución y/o resolución del caso

La variante genética del gen RSPH4A afecta el intrón 2, lo que resulta en alteración o interrupción de la proteína. La variante en el gen CFTR modifica el exón 10, afectando el porcentaje del CFTR mRNA a 72% de expresión en ensayos genéticos *in vitro*.

Discusión / Conclusiones

Este caso destaca la importancia de reconocer la ocurrencia de enfermedades raras concomitantes en poblaciones minoritarias subrepresentadas con un alto índice de consanguinidad y la presencia de variantes genéticas fundadoras como RSPH4A y CFTR entre puertorriqueños y latinoamericanos. El reconocimiento temprano de variantes genéticas raras concomitantes que afectan el sistema respiratorio es fundamental debido a las repercusiones pulmonares tanto en la DCP como en la FQ en el paciente. Estudios de

cohortes son necesarios para identificar las complicaciones a largo plazo de pacientes con variantes heterocigotas y sus manifestaciones clínicas

Referencias

N/A

CASOS CLÍNICOS

Secuestro pulmonar en neumonía asociada a COVID19

Medina Pérez E, Escoto Cruz K, Madrid W, Marie G

Hospital Mario Catarino Rivas

Historia actual del caso: motivo de consulta, síntomas

Paciente de 1 mes de vida, debuta con cuadro de tos cianotizante no emetizante y fiebre continua de 2 días de evolución que se instaura rápidamente en compañía de dificultad respiratoria referido a Hospital nacional. Al recibo en unidad nacional en evidente falla ventilatoria.

Antecedentes mórbidos y epidemiológicos

Único antecedente familiar de ambos padres con cuadro respiratorio superior tipo resfriado común. No posee vacunas contra COVID19.

Examen físico

Taquipnéico, pálido, diaforético, abundantes estertores de forma bilateral en ambos campos pulmonares, se desconecta totalmente al medio exterior.

Tratamiento

Se protege vía aérea desde su ingreso, se traslada a Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos, se procede a colocar en ventilación mecánica convencional, se inicia cobertura antibiótica empírica. Iniciándose anticoagulación, protección gástrica, soporte nutricional. Soporte vasoactivo con tres aminas. Inicia diálisis peritoneal, la cual se mantuvo por 48 horas.

Evolución y/o resolución del caso

Con 7 días en unidad de cuidados intensivos, fallece ante síndrome de disfunción múltiple de órganos.

Discusión / Conclusiones

El secuestro pulmonar es una malformación congénita del tracto respiratorio inferior responsable de menos del 6% del total de casos. Es una porción de masa pulmonar que no funciona que se encuentra separa-

da del resto del pulmón y que obtiene su nutrición por una arteria sistémica. Puede ser intralobar o extralobar, su diagnóstico inicial es mediante rayos X pero debe realizarse tomografía computarizada, la cual detecta hasta el 80% de secuestros pulmonares. El tratamiento se basa en resección quirúrgica del mismo, predispone a infecciones respiratorias recurrentes. Las malformaciones congénitas y procesos que generen predisposición a la formación de neumonía aumentan el rango letal en una infección asociada a COVID19.

Referencias

Parisi GF, Indolfi C, Decimo F, Leonardi S, Miraglia del Giudice

M. Neumonía por COVID-19 en niños: De su etiología a su manejo. *Kompass Neumología*. 2021 Apr 12:1-6. Spanish. doi: 10.1159/000516059. PMID: PMC8089434.

Ulys A, Samalavicius NE, Cienas S, Petraitis T, Trakymas M, Extralobar pulmonary sequestration. *Int Med Case Rep J*. 2011 Apr 1;4:21-3. doi: 10.2147/IMCRJ.S15261. PMID: 23754900

Kong FW, Wang WM, Gong L, Wu W, Zhang M. Extralobar pulmonary sequestration with elevated serum neuron-specific enolase: A case report and review of the literature. *Medicine (Baltimore)*. 2020 Oct 2;99(40):e22574. doi: 10.1097/MD.00000000000022574. PMID: 33019470; PMID: PMC7535688

CASOS CLÍNICOS

Avulsión traumática de bronquio como causa de fuga aérea persistente en paciente pediátrico

Galvis-Blanco S, Suárez Cuartas M, Baron Puentes O, Giraldo-Cadavid L

Lacardío, Fundación Neumológica Colombiana, Universidad de La Sabana

Historia actual del caso: motivo de consulta, síntomas

Presentamos el caso de una preescolar con fuga aérea persistente posterior a trauma torácico cerrado en quien se diagnosticó avulsión de bronquio fuente derecho (BFD), llevada a reimplante bronquial por vía abierta, exitoso.

Antecedentes mórbidos y epidemiológicos

Niña de 2 años quien sufre politraumatismo en motocicleta. Sin antecedentes personales de riesgo.

Examen físico

Ingresa a hospital local con estigmas de trauma en cara y tórax. Toman radiografía de tórax con hallazgo

de fractura en clavícula derecha y neumotórax derecho del 95% por lo que es llevada a toracostomía cerrada. Persiste con neumotórax y fuga aérea durante 10 días. Es llevada a broncoscopia (BC) que reporta obstrucción del 60% de la luz del BFD y toracoscopia con burbujeo permanente en hilio del BFD, por lo que remiten a nuestra institución de cuarto nivel donde ingresa 20 días posterior al evento con clínica e imagen de neumotórax persistente. La BC mostró oclusión del 100% del BFD por tejido cicatricial. Tomografía computarizada (TC) de tórax mostró neumotórax y atelectasia completa del pulmón derecho, avulsión de BFD con distancia entre muñones superior a 1 cm.

Tratamiento

Se define realización de reimplante bronquial por vía abierta, llevada a cabo sin complicaciones.

Evolución y/o resolución del caso

Resuelve atelectasia y neumotórax, con BC de control al quinto día posoperatorio con adecuada cicatrización y permeabilidad bronquial, tolera retiro de oxígeno y es dada de alta 15 días después de la intervención.

Discusión / Conclusiones

Las lesiones traqueobronquiales resultado de un traumatismo torácico cerrado son infrecuentes. Aunque la mayoría de pacientes fallecen antes de llegar al servicio de urgencias, otros se presentan con signos y síntomas inespecíficos que dificultan el diagnóstico oportuno. La avulsión traumática de bronquio se debe sospechar en un paciente con traumatismo torácico cerrado cuando se observa falta de expansión pulmonar asociada a fuga aérea persistente, independientemente de la cinemática del trauma. La evaluación endoscópica e imagenológica son fundamentales para el diagnóstico. Es ideal realizar la reimplantación temprana en centros de alta complejidad para prevenir complicaciones como infecciones, estenosis, o incluso la necesidad de neumonectomía.

Referencias

- Díaz C, et al. Right main bronchus rupture associated with blunt chest trauma: a case report. *Int J Emerg Med.* 2019;12(1):39.
- Muñoz Velardez Emmanuel O, et al. Avulsión de bronquio fuente derecho debido a traumatismo torácico cerrado. *Rev. argent. cir.* 2018 Jun; 110(2):109-110.
- Kagan, S, et al. Persistent pulmonary air leak in the pediatric intensive care unit: Characteristics and outcomes *Pediatric Pulmonology.* 2021; 56: 2729- 2735.

CASOS CLÍNICOS

Reporte de caso: sarcoma de Ewing de tórax extraóseo dependiente de vértice de la pleura parietal izquierda no metastásico

Silva Hernandez A, Martínez Martínez, Aguilar Viveros B, Meléndez Navarro J

UMAE PED Centro Medico Nacional Siglo XXI

Historia actual del caso: motivo de consulta, síntomas

Masculino de 3 años 11 meses de edad, inició en 2022 con 2 meses de evolución con datos de dificultad respiratoria (aleteo nasal, y tiraje intercostal) disnea, astenia, adinamia y pérdida ponderal de 2.5kg, Radiografía de torax con evidencia de imagen radiopaca en hemitórax izquierdo.

Antecedentes mórbidos y epidemiológicos

Antecedentes perinatales: Hijo de la Gesta 1, con adecuado control prenatal, 9 consultas, Embarazo normoevolutivo. Se obtiene recién nacido único, vivo, masculino, vía abdominal secundario a oligohidramnios, 42 semanas de gestación, peso 3270 g, talla 51 cm. Tamiz metabólico sin alteraciones aparentes. Esquema de vacunación completo. Niega antecedentes quirúrgicos, hospitalizaciones previas, traumáticos, transfusionales y enfermedades crónicas degenerativas

Examen físico

Respiratorio: oxígeno suplementario mediante mascarilla reservorio 5 L/minuto, oximetrías mayores a 92%, Frecuencia respiratoria de 26 rpm, con dificultad respiratoria leve a expensas de tiraje intercostal y retracción supraesternal, movimientos respiratorios con disminución de amplexión y amplexación en hemitórax izquierdo; se percute matidez a nivel infraclavicular, mamario, inframamario, axilar, interescapulovertebral e infraescapular izquierdos, así como región mamaria e interescapulovertebral derechos, a la auscultación ruidos respiratorios disminuidos en todo el hemitórax izquierdo tanto región anterior como posterior, así como a nivel mamario derecho.

Tratamiento

Protocolo de la COG (SLE a 5 años 73%), plan: vincristina/CFA/doxorubicina alterno IFOS/VP16 cada 28 semanas, 14 ciclos totales, control local después de 6 ciclos / 5^{to} ciclo: VCR/FA doxorubicina 16.12.2022. Resección de sarcoma de Ewing extraóseo con viabilidad tumoral de 25% y cambios histoló-

gicos de respuesta a quimioterapia del 75%, con bordes quirúrgicos sin evidencia de infiltración.

Evolución y/o resolución del caso

Actualmente, es portador de canula e traqueostomía con apoyo de oxígeno suplementario a 0.5l/min, continúa con tratamiento quimioterápico, con adecuada evolución clínica.

Discusión / Conclusiones

La familia de tumores de origen neuroectodérmico incluye al osteosarcoma de Ewing, Ewing atípico, tumor de Askin y sarcoma de Ewing extraóseo. Son en extremo raros con incidencia entre 6-8% de los tumores óseos primarios en adultos jóvenes, con predominio por el género masculino. Se identifican a los extraóseos con incidencia apenas del 1%. Desde la primera descripción realizada en 1989, solo 40 casos han sido reportados con rangos de edad en adolescencia y adultos jóvenes, llama la atención la afección en el paciente escolar.

Referencias

1. Suárez Antelo J, Rodríguez García C, Montero Martínez C, Vereá Hernández H. Sarcoma de Ewing pulmonar/tumor neuroectodérmico primitivo (PNET): aportación de un caso y revisión de la bibliografía. Arch Bronconeumol [Internet]. Enero de 2010;46(1):44-6. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.arbres.2009.03.008>

TRABAJO CIENTÍFICO - ESTUDIOS EPIDEMIOLÓGICOS

Infección por virus sincitial respiratorio y exposición pasiva a cigarrillo como predictores para bronquiolitis severa en un país tropical

Buendía J, Acuña R

Hospital Militar Central, Universidad de Antioquia

Introducción

La epidemiología de la bronquiolitis ha sido estudiada en forma profunda en países de altos ingresos identificando factores de riesgo para bronquiolitis severa como prematuridad, displasia broncopulmonar, cardiopatía congénita, estacionalidad, etiología viral, entre otros. Sin embargo, pocos estudios en países de bajos y medianos ingresos han estimado predictores de

severidad para bronquiolitis grave que al ser identificados pudieran ayudar en la construcción de políticas sanitarias de prevención.

El objetivo de este estudio fue identificar predictores asociados con bronquiolitis severa en una población infantil residente en un país tropical de bajos y medianos ingresos.

Material y Métodos

Estudio observacional de tipo cohorte retrospectivo con componente analítico. Se incluyeron lactantes menores de dos años en centros asistenciales terciarios ingresados en la ciudad de Rionegro, Colombia, hospitalizados por bronquiolitis aguda, durante un período de un año (enero-diciembre de 2019). En el análisis se incluyeron variables clínico-demográficas y características de la enfermedad subyacente. Para identificar predictores asociados de forma independiente con bronquiolitis severa, se ejecutó una regresión binomial logarítmica, se estimó la razón de prevalencia (PR) y se ajustaron las posibles variables de confusión dentro del modelo.

Resultados

De un total de 417 casos incluidos, 66% de los pacientes tenían menos de seis meses, el género masculino fue el más afectado (60%), VSR fue aislado en 200 (48%) pacientes y 300 (72%) tuvieron bronquiolitis severa. Con respecto a la exposición pasiva al cigarrillo, 49 (12%) tenían contacto con madre o padre fumador. Después de modelar y controlar los posibles factores de confusión en el análisis multivariado; el aislamiento positivo para virus sincitial respiratorio (PR 1,15 IC del 95% 1,03-1,29) y la exposición pasiva al tabaquismo (PR 1,19 IC del 95% 1,04-1,3).

Conclusiones

Se concluye que la infección por VSR y la exposición pasiva al tabaquismo son predictores independientes de bronquiolitis severa. Estas variables asociadas a gravedad podrían ser potencialmente modificadas y deberían guiar futuras intervenciones para reducir morbilidad y carga económica de la bronquiolitis infantil en poblaciones con condiciones sociodemográficas similares a las de la población del presente estudio.