

SARCOIDOSIS: Enseñanzas e interrogantes de un caso clínico

C. Vicente Martínez; L. Díaz Anadón; JR. Gutiérrez Martínez; JR Riera; G. Anes González; F. Santos Rodríguez.
AGC de pediatría. Hospital Universitario Central de Asturias

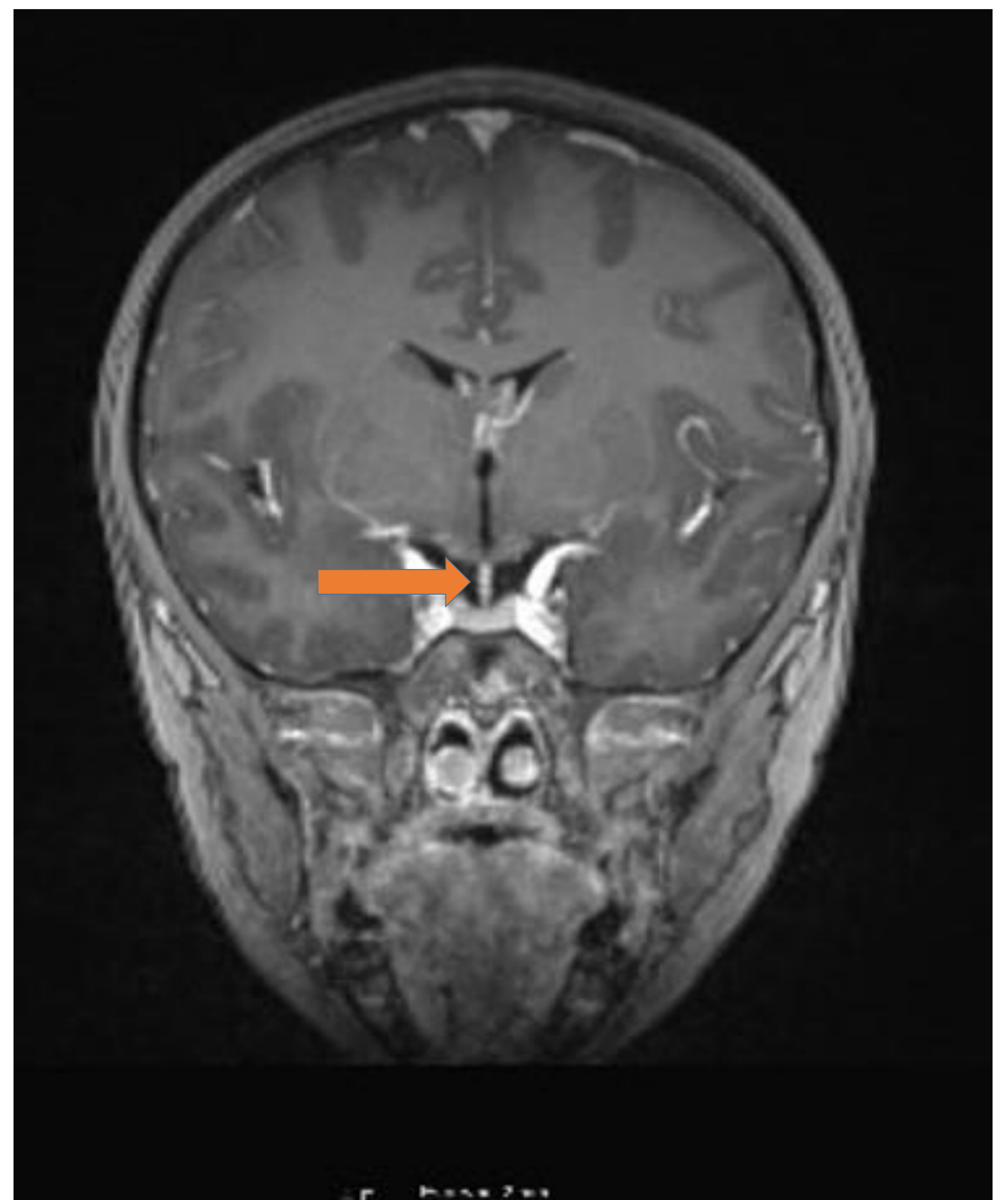
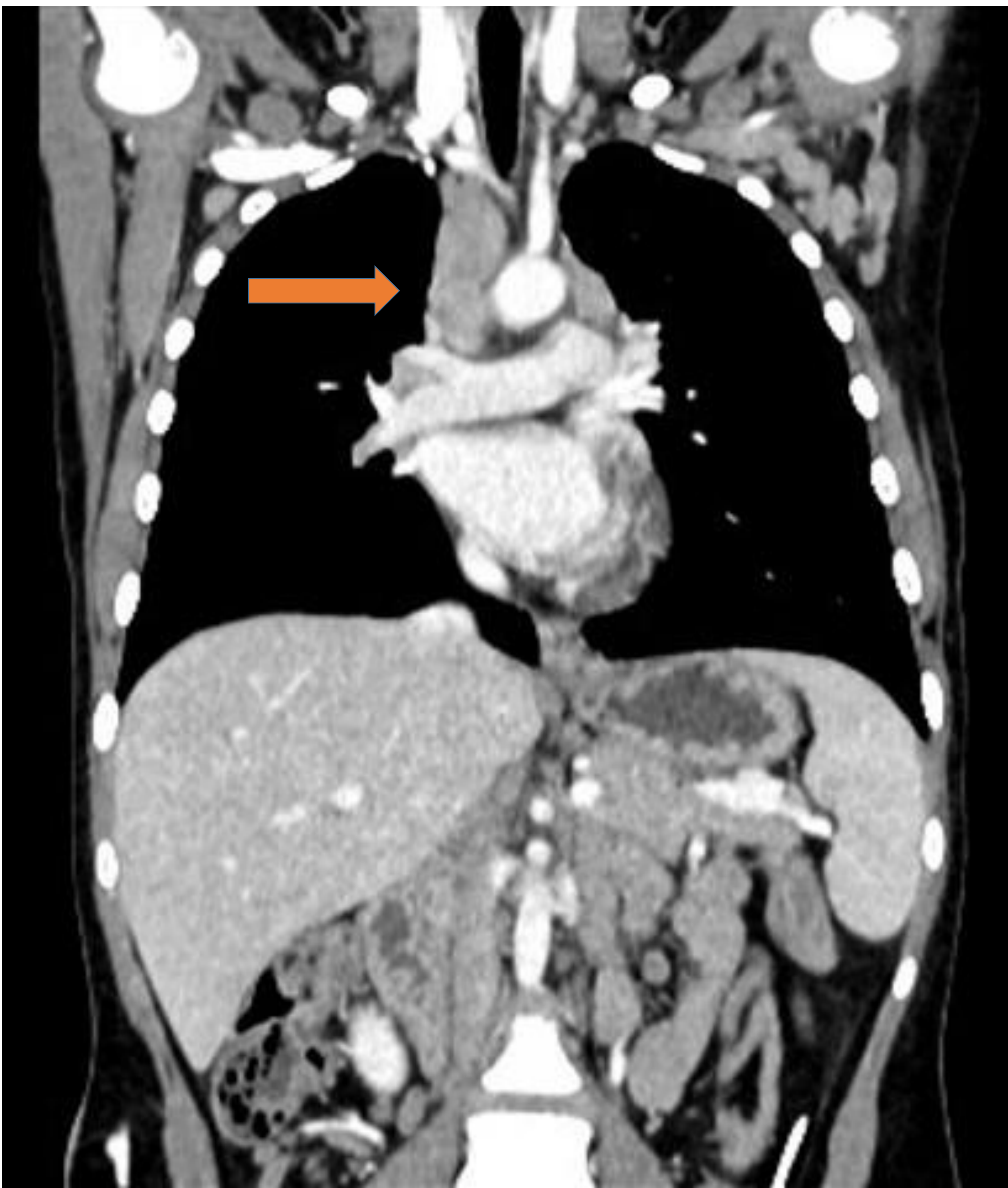
INTRODUCCIÓN

La sarcoidosis es una enfermedad sistémica, más frecuente en mujeres jóvenes, causada por una respuesta inmunitaria inapropiada ante un antígeno desconocido en individuos genéticamente predispuestos, lo que da lugar a la presencia de granulomas no caseificantes en diferentes órganos. En edad pediátrica es muy rara y relativamente desconocida. La variabilidad clínica y la falta de una prueba diagnóstica definitiva pueden llevar a un retraso en el diagnóstico.

RESUMEN DEL CASO

Niña diagnosticada a los 12 años de sarcoidosis en base a manifestaciones bioquímicas (concentraciones séricas elevadas de calcitriol y de enzima convertora de angiotensina), radiológicas (adenopatías en ambos hilos pulmonares, mediastínicas y axilares) y anatomopatológicas (granulomas no caseificantes en biopsia ganglionar).

La paciente había nacido a las 35 semanas de edad gestacional y había sido seguida desde los primeros meses de vida, por déficit de medro asociado a diversas manifestaciones clínicas por las que había sido diagnosticada, en diferentes momentos y por diferentes unidades específicas de nuestro servicio de Pediatría, de nefrocalcinosis, urolitiasis, intolerancia a proteínas de leche de vaca, talla baja, hipotiroidismo primario, déficit de hormona de crecimiento, infundibulitis de tallo hipofisario, síndrome TINU (nefritis aguda tubulointerstitial con uveítis) y pseudotumor cerebri con colocación de válvula ventrículo-peritoneal.



Tras el diagnóstico de sarcoidosis se inicia tratamiento con prednisona oral con mejoría y regresión de las adenopatías torácicas

ENSEÑANZAS

La sarcoidosis es una enfermedad rara y de manifestaciones variables, por lo que en ocasiones su identificación puede demorarse. Es necesario un alto grado de sospecha para su diagnóstico, así como una asistencia multidisciplinar coordinada, que no es equivalente a ver al paciente en muchas consultas.

INTERROGANTES

¿Hasta dónde hay que llegar en el estudio de un paciente pediátrico que tiene una concentración elevada de calcitriol como única anomalía bioquímica?

¿Qué mecanismo común puede explicar las manifestaciones clínicas aparentemente heterogéneas de esta paciente plausiblemente debidas a la sarcoidosis?

¿Cuál es el pronóstico de esta niña y qué tratamiento crónico necesitará?