

Cas 2019.2

Nen de 5 anys amb augment supraclavicular de teixits tous

Pia Cassanello¹, Irene Ruiz¹, Núria Gorina², Jacobo Pérez³, Neus París⁴¹ Servei de Pediatria. ² Unitat d'Hospitalització Pediàtrica. ³ Unitat d'Endocrinologia Pediàtrica. ⁴ Unitat de Cardiologia Pediàtrica. Hospital Universitari General de Catalunya. Sant Cugat del Vallès. Barcelona

Nen de 5 anys que consulta a urgències per un augment de teixits tous laterocervical i supraclavicular bilateral de 72 hores d'evolució, que augmenta amb les maniobres de Valsalva (Fig. 1). No presenta problemes alimentaris ni deposicionals, però en els darrers 9 mesos destaca estancament de la talla i augment de l'índex de massa corporal (IMC). No refereix cap altra simptomatologia acompanyant.

Com antecedents, es tracta d'una segona gestació que va cursar sense incidències, amb serologies i controls ecogràfics normals. Part distòcic, cesària per sospita de pèrdua del benestar fetal a les 39 setmanes i 1 dia, amb Apgar 9/10. Pes en néixer 3.240 g [-0,1 desviació estàndard (DE)], longitud 48 cm (-0,8 DE), perímetre cefàlic: 34 cm (-0,2 DE). En l'etapa neonatal es va detectar una hèrnia umbilical i pectum excavatum (els estudis cardiològic i l'ecografia abdominal no van mostrar alteracions). El cribratge metabòlic neonatal va ser normal i té el calendari vacunal al dia. El pacient ha estat intervingut d'herniorràfia inguinal i umbilical electiva. No hi ha patologia familiar d'interès.

En l'exploració física, el pacient es troba estable, amb bon estat general, lleu pal·lidesa cutània i la pell rugosa, sense altres estigmes cutanis. Les constants clíniques són: tensió arterial 94/50 mmHg, freqüència cardíaca 71 bpm, freqüència respiratòria 20 rpm, saturació d'oxigen 100%, temperatura axil·lar 36,5°C, pes 21,7 kg (0,2 DE), alçada 106 cm (-1,8 DE), IMC 19,3 kg/m² (1,6 DE).

Destaca hipertròfia de teixits tous laterocervical i supraclavicular, sense signes d'hiperèmia, calor local ni goll. En l'auscultació cardiovascular els tons cardíacs són rítmics, disminuïts en intensitat, sense bufes, i la freqüència cardíaca es troba al límit inferior de la normalitat per l'edat. L'abdomen és tou i depressible, lleument distès, sense masses ni megàlies. L'exploració neurològica i genital és normal.

L'anàlisi de sang no mostra alteracions a l'hemograma ni elevació de marcadors inflamatoris. L'ecografia cervical evidencia abundant teixit hiperecogènec (zona laterocervical esquerra: 32x17x38 mm, zona laterocervical dreta: 36x16x31 mm) suggestiu d'hipertròfia de teixit adipós sense formació de masses; glàndula tiroides heterogènia

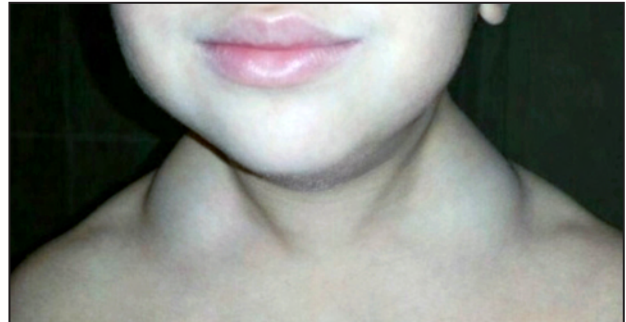


Fig. 1. Augment de teixits a nivell supraclavicular i laterocervical de forma bilateral.

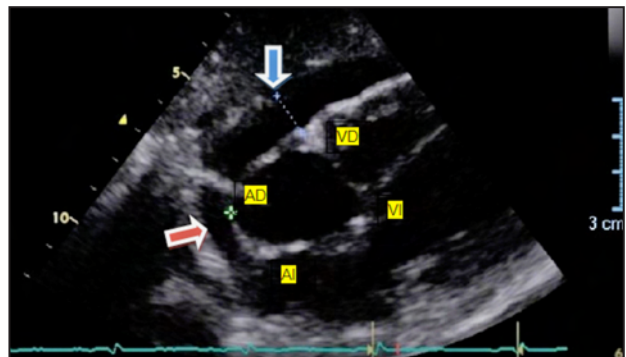


Fig. 2. Ecocardiografia amb projecció subcostal en 2D. S'observa vessament pericàrdic anterior (fletxa blava) i retroauricular dret (fletxa vermella). AD: aurícula dreta, VD: ventricle dret, AI: aurícula esquerra, VI: ventricle esquerre.

lleument hipoeoica, sense lesions nodulars ni quístiques, de mida al límit superior de la normalitat (lòbul tiroïdal dret: 4 ml, lòbul tiroïdal esquerre: 2 ml).

L'electrocardiograma mostra tendència a la bradicàrdia sinusal sense altres alteracions de la conducció ni de la repolarització. L'ecocardiografia (Fig. 2) denota vessament pericàrdic anterior i retroauricular dret, amb diàmetre màxim en diàstole de 12 mm, sense repercussió hemodinàmica.

Quin és el seu diagnòstic?

Correspondència: Pia Cassanello. Hospital Universitari General de Catalunya C/ Pere i Pons, 1. 08190 Sant Cugat del Vallès. Barcelona mariapiacassanello@gmail.com

Treball rebut: 10.01.2017
Treball acceptat: 31.01.2019

Cassanello P, Ruiz I, Gorina N, Pérez J, París N.
Nen de 5 anys amb augment supraclavicular de teixits tous.
Pediàtr Catalana. 2019;79(1):25-6.

Discussió

En el context clínic del pacient, la hipertròfia de teixits tous, juntament amb les alteracions ponderoestaturals (estancament de talla i augment de l'IMC), la disfunció cardíaca amb bradicàrdia sinusal i el vessament pericàrdic, requereixen fer un diagnòstic diferencial ampli entre origen infeccios, patologia tiroïdal, infiltrativa i tumoral.

L'anàlisi de sang inicial no mostra alteracions en l'hemograma ni elevació de marcadors inflamatoris. Es descarta insuficiència cardíaca, renal o hipoalbuminèmia que puguin explicar el component mixedematós. L'estudi endocrinològic mostra un valor de TSH >100 μ UI/mL (normal 0,7-5,7 μ UI/mL), T4 lliure <0,07 ng/dL (normal 0,8-2,1 ng/dL), anticossos antiperoxidasa 1.690 UI/mL (normal 1-16 UI/mL) i antitiroglobulina 5.000 UI/mL (normal 5-100 UI/mL). En el perfil lipídic destaca colesterol total 323 mg/dL (normal 108-187 mg/dL) i colesterol LDL 208 mg/dL (63-140 mg/dL).

Diagnòstic final: **Mixedema laterocervical** (tiroïditis autoimmunitària crònica).

Comentari

L'hipotiroïdisme primari adquirit és l'alteració funcional de la glàndula tiroïdes més freqüent en el pacient pediàtric, amb el dèficit de iode i la malaltia tiroïdal autoimmunitària (tiroïditis limfocitària crònica) com les causes més freqüents, i predomini d'afectació del sexe femení/masculí 6:1¹. Cal considerar també altres etiologies que afectin l'eix hipotàlem-hipofisari-tiroïdal, com la tiroïditis aguda, les malalties infiltratives de la glàndula tiroïdes, les dishormogènesis de presentació tardana, la resistència a la TSH, l'exposició a agents que deprimeixen la funció tiroïdal (fàrmacs, aliments) o l'associació a cromosomopaties, com la síndrome de Williams o de Down, entre altres. L'hipotiroïdisme adquirit pot manifestar-se a qualsevol edat amb diferent expressió i conseqüències segons l'etapa madurativa en què es trobi l'infant o l'adolescent. En els primers anys de vida, l'hipotiroïdisme congènit d'inici tardà s'associa principalment amb alteracions estructurals i alteracions enzimàtiques congènites d'expressió tardana. A partir dels 5 anys s'incrementa progressivament la incidència de patologia immunològica, i que s'accentua en els anys prepuberals i puberals¹.

L'hipotiroïdisme autoimmunitari associa elevació dels nivells d'anticossos enfront d'antígens tiroïdals (tiroglobulina, peroxidasa tiroïdal i, menys sovint, receptor de TSH), així com amb infiltració difusa limfocitària i destrucció fol·licular. Alguns pacients presenten una fase inicial d'hipertiroïdisme corresponent al moment de màxima destrucció dels tròcits. La disminució d'hormones tiroïdals és paral·lela a la disminució del metabolisme basal, fet que explica l'estancament de la talla com a signe guia¹. Alhora, també es pot correlacionar amb clínica d'augment ponderal, sequedat de pell, restrenyiment i rugositat del pèl del cuir cabellut.

Les alteracions cardiovasculars més característiques de l'hipotiroïdisme són la disminució de la despesa cardíaca, així com de la freqüència cardíaca. El vessament pericàrdic, present en aquest pacient, és un signe menys freqüent en el debut d'aquesta entitat, però que s'inclou en la descripció semiològica acompanyant a l'hipotiroïdisme².

Les hormones tiroïdals participen en el metabolisme lipídic, i és característic l'augment del colesterol plasmàtic total a expenses de la fracció LDL¹. El retard de la dentició, així com el retard del desenvolupament sexual, també són signes característics de la patologia que es descriu en el cas. Des del punt de vista neurològic, l'hipotiroïdisme congènit pot condicionar retard mental. En el debut tardà, l'afectació neurològica pot cursar amb bradilàlia, bradipsíquia, bradicinèsia i depressió, i associar-se amb baix rendiment escolar¹, que aquest pacient no presentava.

En el cas descrit resulta especialment interessant el debut clínic de l'hipotiroïdisme amb estancament de talla i hipertròfia de teixits tous. El component mixedematós secundari a la disfunció tiroïdal per la tiroïditis autoimmunitària crònica apareix com a primera hipòtesi diagnòstica, tot i la seva raresa semiològica. El mixedema és una alteració específica i poc habitual d'hipotiroïdisme a l'edat pediàtrica amb pocs casos descrits a la literatura³⁻⁴. El dèficit d'hormones tiroïdals produeix acumulació d'àcid hialurònic i d'altres glicosaminoglicans al teixit intersticial, i provoca edema mucinos amb afectació característica a nivell facial i pretibial.

El maneig clínic del mixedema és el propi de la patologia subjacent, és a dir, teràpia hormonal substitutòria. Conseqüentment, el pacient inicia tractament amb levotiroxina oral i ibuprofèn a dosis antiinflamatòries pel vessament pericàrdic.

L'evolució del pacient va ser favorable, amb disminució de l'IMC a 16,7 kg/m² (0 DE) i del mixedema al cap de 2 mesos de l'inici del tractament, i recuperació progressiva de la corba de creixement (velocitat de creixement 9,1 cm/any (+4,2 DE) als 8 mesos.

«Cal recordar que, en la pràctica clínica diària, és més probable trobar un símptoma infreqüent d'una malaltia freqüent que una presentació freqüent d'una malaltia infreqüent.»

Bibliografia

1. Ares Segura S, Quero Jiménez J, Morreale de Escobar G. Enfermedades frecuentes del tiroides en la infancia. Rev Pediatr Aten Primaria. 2009;11(supl16):173-204.
2. Leonardi A, Penta L, Cofini M, Lanciotti L, Principi N, Esposito S. Pericardial effusion as a presenting symptom of Hashimoto thyroiditis: a case report. Int J Environ Res Public Health. 2017;14(12):1576.
3. Schutt-Aine JC. Hypothyroid myxedema and hyponatremia in an eight-year-old child: a case report. J Natl Med Assoc. 1980;72(7):705-8.
4. Clements SA, Travers SH. Supraclavicular swelling in hypothyroidism. Curr Opin Pediatr. 2011;23(4):482-5.