
CAS CLÍNIC SCR NOVENBRE 2019

Dona de 18 anys a l'actualitat, amb intolerància a antihistamínics i al·lèrgia dubtosa a claritromicina. Sense hàbits tòxics.

D'entre els seus antecedents destaquen:

- Nascuda a terme, sense complicacions, per part eutòcic. Sense antecedents familiars d'interés.
- Des dels 2 mesos d'edat presentava *livedo reticularis*, que a l'edat de 3 anys, després de l'aparició de màcules purpúriques en extremitats inferiors, va ser estudiada per Dermatologia on van realitzar una biòpsia de pell que va resultar compatible amb PAN cutània.
- Als 7 mesos d'edat va presentar una convulsió febril atípica de 30 minuts de duració i hipertensió arterial, pel que es va realitzar estudi amb metanefrines i àcid homovalínic que van resultar normals, a més d'ecografia abdominal, MIGB (gammagrafia per diagnòstic de feocromocitoma) i ecocardiograma normals.
- Als 3 anys va presentar un episodi d'atàxia autolimitada (dos dies de duració) amb RM cerebral normal. Tres mesos després va tenir una paràlisi del VI parell cranial dret, somnolència i atàxia, ambdós esdeveniments coincidint amb la ingesta d'antihistamínic (Acthitiol), que es van resoldre al suspendre el fàrmac.
- Microcitosi atípica i anèmia ferropènica: en seguiment ambulatori des de l'any 2007. Es va realitzar estudi amb Ac antiigliadina i Ac antiendomisi que van resultar negatius. Hemoglobinograma normal i estudi molecular de alfa-talassèmia negatiu per les mutacions més freqüents. Requereix tandes periòdiques de ferroteràpia oral.
- L'any 2009 va presentar episodi de lumbàlgia aguda, valorada amb RM lumbar que va mostrar encunyaments vertebrals a nivell de T2-L1-L2 i densitometria òssia que va mostrar osteopènia, pel que es va tractar amb cotilla, calci i vitamina D.
- Bronquitis i otitis de repetició.
- Retard en l'adquisició del llenguatge.

MALALTIA ACTUAL

Al juliol de 2008 la pacient va presentar un episodi d'hemiparèsia esquerra i afàsia, pel que es va realitzar una TC cerebral que mostrava una lesió isquèmica en el braç posterior de la càpsula interna dreta. En aquell moment, es va atribuir la clínica al diagnòstic previ de PAN, pel que va ser valorada per Reumatologia pediàtrica consensuant l'inici de tractament amb bolus

de ciclofosfamida mensuals i prednisona a dosis de 2mg/kg/dia, seguida de pauta descendent. Durant la seva estada hospitalària es va realitzar estudi de trombofílies que va mostrar mutació del gen de la protrombina, pel que es va afegir profilaxi antitrombòtica amb AAS 150mg/dia.

Després de rebre el 4t bolus de ciclofosfamida, la pacient va presentar un AVC hemorràgic amb hemorràgia subaracnoidea, hematoma pre-silvià esquerre i hidrocefàlia obstructiva que va precisar la col·locació d'un drenatge ventricular extern, craniotomia i drenatge de l'hematoma. Després de completar 6 mesos amb bolus de ciclofosfamida, va iniciar teràpia de manteniment amb micofenolat ajustat a pes i pauta descendent de prednisona. Tot i això, va tenir una exacerbació del livedo reticularis, pel que es va introduir AAS 100mg/dia (s'havia suspès al 2008 després de l'AVC hemorràgic i a finals del 2008 es va reintroduir a dosi de 100mg/d).

A l'any 2009 va presentar un episodi de deteriorament neurològic transitori (irritabilitat i afàsia) amb TC cerebral que mostrava hidrocefàlia com a única troballa.

L'any 2012, donada l'estabilitat clínica, es va intentar reduir la dosi de micofenolat. En aquest moment va presentar disminució de l'agudeses visual que, valorada per Oftalmologia, va evidenciar hemorràgies retinianes en l'estudi de fons d'ull. Per aquest motiu, es va realitzar RM cerebral on s'apreciava dilatació ventricular supratentorial no hipertensiva amb involució parenquimatososa central i lesions lacunars en ganglis basals i tàlem dret de mecanisme isquèmic. Es va consensuar amb Neurologia mantenir el tractament sense canvis.

Des de finals de l'any 2012, la pacient no va presentar nous events cerebrovasculars. Clínicament destacaven episodis de dolor abdominal inespecífic que van ser valorats per Digestiu mitjançant TC abdominal on destacava esplenomegàlia lleu. També va presentar episodis aïllats d'hipertensió arterial, amb estudi etiològic negatiu, sense requerir medicació antihipertensiva.

Durant el seguiment a Reumatologia es va evidenciar la persistència d'elevació de reactants de fase aguda i es va mantenir tractament amb micofenolat, prednisona i AAS 100mg/dia.

A continuació es resumeixen les proves complementàries.

PROVES COMPLEMENTÀRIES

- Analítica sanguínia (2004): Crioglobulines negatives, VHC/ VHB negatius, C'3 147 mg/100ml (85 - 193), C'4 26 mg/100ml (12 - 36), VSG 10 mm/h.
- Analítica sanguínia (2008): Creatinina 27 µmol/L (0 - 80), Urea 3.1 mmol/L (2.1-7.1) FGE > 90ml/min Proteïna C reactiva **202** mg/L (0 - 5.0) , Hemoglobina 130 g/L (120 - 155) , VCM 68 fL (80 - 98), Plaquetes 294 x10E9/L (140 - 350), Leucòcits 7.42 x10E9/L (3.80 - 11) , VSG **71** mm/hora, IgG 911 mg/100ml (723 - 1.685) IgA 55 mg/100ml (50-236), IgM **37.9** mg/100ml (40- 230); C3- C4 normals, Factor Reumatoide, ANA i ANCA negatius.

- Bioquímica orina (2008): Urea 330 mmol/L (286 - 470), Creatinina 2.0 mmol/L (3,3 - 12,0), Proteïna 0,04 g/L (0,0 - 0,12), Quocient proteïna/creatinina 35 mg/mmol crea (0,0 - 22,6), Albúmina 5.3 mg/L (0,1 - 20,0), Quocient albúmina/creatinina <2,5 mg/mmol crea (0,0 - 3,5).
- Analítica sanguínia (2011): Creatinina 45 µmol/L, Urea 4.4 mmol/L, Proteïna C reactiva **94.5** mg/L (0 - 5.0), Hemoglobina 125 g/L, VCM 67.8 fL, Plaquetes 294 x10E9/L, Leucòcits 7.42 x10E9/L, VSG **24** mm/hora, IgG 701 mg/100ml, IgA 40.70 mg/100ml, IgM **23.80** mg/100ml; C3- C4 normals, Factor Reumatoide, ANA i ANCA negatius.
- Analítica sanguínia (2015): Creatinina 58 µmol/L, Urea 5.8 mmol/L, FGE >90 ml/min, Proteïna C reactiva **17.9** mg/L, Hemoglobina 131 g/L, VCM 72.7 fL, Plaquetes 256 x10E9/L, Leucòcits 7,06 x10E9/L, VSG 11 mm/hora, Factor Reumatoide 21.20 UI/mL (<20), IgG 709 mg/100ml, IgA 68 mg/100ml, IgM 40 mg/100ml, ANA i ANCA negatius.
- Bioquímica orina (2008): Urea 541 mmol/L (286 - 470), Creatinina 13.5 mmol/L (3,3 - 12,0), Proteïna 0,10 g/L (0,0 - 0,12), Quocient proteïna/creatinina <22.6 mg/mmol crea (0,0 - 22,6), Albúmina 7.3 mg/L (0,1 - 20,0), Quocient albúmina/creatinina <2,5 mg/mmol crea (0,0 - 3,5).
- Biòpsia cutània (2004): Arteritis aguda amb necrosi a artèria hipodèrmica de mitjà calibre.
- TC cerebral (2008): Hemorràgia subaracnoïdea amb hematoma que desplaça línia mitjana. Zones hipodenses en ganglis de la base esquerra que no permeten descartar isquèmia recent o dany establert.
- RM cerebral (2009): Extensa seqüela quirúrgica temporal esquerra. Marcada dilatació ventricular supratentorial de característiques no hipertensives, amb possible correlació amb involució parenquimatosa central. Lesions parenquimatoses lacunars a nivell de ganglis basals i tàlem dret de mecanisme isquèmic.

Altres proves complementàries

- Cariotip sang perifèrica: Normal (2005)
- Estudi cromosoma X fràgil: Negatiu (2005)
- Screening metabòlic: Negatiu (2005)
- Estudi de trombosi: Portadora heterozigota de la MUTACIÓ PT20210A del gen de la protrombina (2008)
- Rx tòrax: Normal (2008)

- Ecografia i TC abdominal: Lleugera hepato-esplenomegàlia (2012)
- Eco Doppler artèries renals: Normal (2015)

L'any 2015, arran d'un nou empitjorament de la clínica de livedo reticularis, repetits episodis d'hipertensió arterial, a l'evolució clínica i les proves complementàries, es va sol·licitar una prova complementària que ens va ajudar a arribar al diagnòstic definitiu i a canviar l'actitud terapèutica.