

Cas SCR octubre 2025

Pacient: nena de 10 anys amb diagnòstic de Corea de Sydenham, derivada per completar estudi.

Antecedents familiars:

- Mare: hipotiroidisme diagnosticat als 22 anys, en tractament substitutiu.
- Pare: sa.
- Germana de 7 anys: sana.
- Àvia paterna: psoriasi als colzes i artrosi.
- Sense altres antecedents familiars de malalties immunomediades (IMID).

Antecedents personals:

- Sense al·lèrgies medicamentoses conegudes.
- Embaràs controlat; nascuda a terme de 41,3 setmanes, per cesària a causa de posició transversa.
- Període neonatal i primer any de vida sense incidències.
- Creixement pondoestatural i cognitiu adequat.
- Calendari vacunal complet.
- Otitis recurrents durant els dos primers anys de vida.
- Sense antecedents de faringoamigdalitis recurrent; únicament dos episodis, tractats amb amoxicil·lina.
- Natural de Barcelona.

Malaltia actual:

Als 8 anys, durant el mes de juny de 2023, en el transcurs de les vacances, la pacient va presentar un quadre d'aproximadament dues setmanes caracteritzat per moviments anòmals descrits per la família com a "sacsejades", que afectaven les extremitats superior i inferior esquerranes, apareixent en caminar o córrer, i acompanyats de sensació de debilitat al mateix hemicòs. No es van registrar alteracions del nivell de consciència ni fenòmens sensitiu-motors previs. Fou valorada a urgències del seu hospital de referència (altre centre), on s'orientà inicialment com a "tic motor transitori" sense realització d'estudis complementaris. La simptomatologia va remetre de manera espontània després d'incorporar-se a la seva rutina escolar i, des de l'estiu de 2023 fins a l'estiu de 2024, la pacient va romandre totalment asimptomàtica.

Durant els mesos de juliol-agost de 2024, va presentar un segon episodi amb moviments involuntaris més intensos i persistents, juntament amb afàsia motora progressiva i no fluctuant. Els pares referiren que la nena evitava utilitzar la mà esquerra fins i tot per a activitats bàsiques. Per aquest motiu, fou derivada a Neurologia pediàtrica del seu hospital de referència, realitzant-se la primera visita al setembre de 2024, on es va practicar una ressonància magnètica cerebral que va descartar lesions isquèmiques. Davant l'antecedent d'infecció estreptocòccica al maig de 2023 amb Streptotest positiu i l'anàlisi sanguínia que mostrava ASLO de 1195 UI/mL (valor normal: 0–200), es plantejà el diagnòstic de Corea de Sydenham en el

context de febre reumàtica. S'inicià tractament amb carbamazepina 200 mg cada 12 hores i profilaxi antibiòtica mensual amb penicil·lina benzatina 1.200.000 UI intramuscular durant 5 anys.

Com a part del protocol diagnòstic de febre reumàtica, la pacient fou derivada a cardiologia de zona per descartar afectació cardíaca. A la revisió de l'octubre de 2024 es va objectivar hipertensió arterial a l'extremitat superior esquerra (TA 136/87 mmHg) en comparació amb l'extremitat superior dreta (TA 93/66 mmHg). Durant l'auscultació es va identificar un buf sistòlic aspre, màxim en regió interescapular, amb irradiació anterior. L'exploració perifèrica mostrava polsos femorals presents i simètrics, sense bufs abdominals. La pacient es trobava asimptomàtica des del punt de vista cardiovascular (NYHA I), tot i que la mare va referir fatiga més marcada que els seus companys en esforços prolongats.

Davant aquests resultats, es va realitzar ecocardiografia Doppler/color que evidencià acceleració significativa del flux a l'aorta toràcica distal i a l'aorta abdominal proximal, per la qual cosa fou derivada a l'Hospital Vall d'Hebron per completar l'estudi.

Anamnesi dirigida: Els pares no refereixen altres símptomes clínics rellevants. La pacient no ha presentat episodis febrils de repetició, sudoració nocturna, pèrdua de pes ni astènia marcada. Nega mareigs, síncope, alteracions visuals, dolor toràcic, palpitations, dolor abdominal o canvis en el trànsit intestinal. No s'han observat lesions cutànies, rash, aftes orals o genitals, ni símptomes articulars com dolor, artritis o rigidesa matutina. Realitza activitat física habitual, encara que amb fatiga ocasional en esforços prolongats. Presenta antecedents de cefalea d'inici el 2022, amb episodis esporàdics de major intensitat durant 2023 que van requerir la seva recollida de l'escola, amb bona resposta al tractament amb paracetamol.

Exploració física: TA ESI 136/87 mmHg (hipertensió arterial), TA ESD 93/66 mmHg, FC 80 lpm, SatO₂ 98%, afebril. Antropometria i estat general: pes 39,75 kg, alçada 134,5 cm (creixement pondoestatural adequat), bon estat general. Sistema musculoesquelètic: hipocreixement de braç i mà dreta, amb menor volum, escurçament i mida respecte al costat contralateral, sense asimetria a les extremitats inferiors, sense artritis. Sistema cardiovascular: pols radial dret disminuït respecte a l'esquerre, polsos femorals i pedis presents, auscultació cardíaca sense alteracions. Sistema respiratori: auscultació respiratòria sense alteracions. Sistema limfàtic / ORL: amígdales discretament hipertròfiques sense plaques, petita adenopatia laterocervical esquerra rodadora. Sistema digestiu: abdomen tou, sense megàlies. Sistema tegumentari: sense lesions cutànies. Sistema neurològic: orientada, sense focalitat neurològica.

Proves complementàries:

Fons d'ull: normal

Analítica sanguínia:

Reactius de fase aguda: Proteïna C reactiva: 0,40 mg/dL (0,00 - 0,33). Velocitat de sedimentació globular (VSG): 47 mm/h (0 - 20).

Hemograma: Leucòcits $9,81 \times 10^9/L$ (4,50 - 13,50), Eritròcits $5,32 \times 10^{12}/L$ (4,00 - 5,20), Hemoglobina 138 g/L (115 - 155), Hematòcrit 0,42 L/L (0,35 - 0,45), Volum corpuscular mitjà 78,8 fL (77,0 - 94,0), Hemoglobina corpuscular mitjana 25,9 pg (25,0 - 34,0), Concentració d'hemoglobina corpuscular mitjana 329 g/L (310 - 370), Índex de distribució dels eritròcits 13,1 % (11,3 - 14,5), Plaquetes $311 \times 10^9/L$ (130 - 400), Volum plaquetari mitjà 10,5 fL (9,0 - 13,0), Índex de distribució plaquetària 12,0 fL (9,0 - 17,0), Plaquetòcrit 0,033 L/L (0,017 - 0,035), Neutròfils $4,12 \times 10^9$ (1,50 - 8,00), Limfòcits $4,47 \times 10^9$ (2,00 - 7,00), Eosinòfils $0,22 \times 10^9$ (0,01 - 1,00), Basòfils $0,09 \times 10^9$ (0,00 - 0,20), Monòcits $0,91 \times 10^9$ (0,10 - 1,00), Fracció immadura de reticulòcits 6,00 % (2,88 - 15,14), Reticulòcits (%) 1,5 % (1,1 - 2,7), Reticulòcits $78,7 \times 10^9/L$ (51,7 - 138,9), Concentració d'Hb reticulocitària 26,50 pg (25,69 - 34,77).

Hemostàsia: Temps de protrombina 1,11 ratio (0,90 - 1,30), Temps de protrombina (segons) 12,6 s (10,0 - 14,6), Eritròcits hipocròmics 0,40 % (0,10 - 0,90), Test de Coombs directe Negatiu – Test de Coombs indirecte Negatiu.

Bioquímica: Ferro 76 µg/dL (43 - 184), Ferritina 69,9 ng/mL (20,0 - 200,0), Transferrina 264,00 mg/dL (200,00 - 360,00), Índex de saturació de transferrina 20,6 % (20,0 - 50,0). Urea 41 mg/dL (10 - 50), Creatinina 0,55 mg/dL (0,39 - 0,73), Sodi 141 mEq/L (136 - 145), Potassi 5,0 mEq/L (3,5 - 5,0), Fòsfor 5,3 mg/dL (3,4 - 6,2), Aspartat aminotransferasa (AST) 25 U/L (0 - 32), Alanina aminotransferasa (ALT) 14 U/L (0 - 35), Fosfatasa alcalina 301 U/L (2 - 300), Gamma-glutamiltanspeptidasa 26 U/L (5 - 36), Bilirrubina total < 0,1 mg/dL (0,0 - 1,0), Bilirrubina conjugada < 0,1 mg/dL (0,1 - 0,3), Calci 9,9 mg/dL (8,8 - 10,8), Calci iònic 5,00 mg/dL (4,50 - 5,30), Lactat deshidrogenasa (LDH) 220 U/L (120 - 300), Creatina quinasa (CK) 82 U/L (0 - 170), Proteïnes totals 77 g/L (66 - 87), Albúmina sèrum 45,4 g/L (34,0 - 48,0), Colesterol total 164 mg/dL (150 - 200), Tirotropina (TSH) 3.609 mU/L (0,670 - 4,160), Tiroxina lliure (T4 lliure) 1,06 ng/dL (0,86 - 1,40), Enzim convertidor de l'angiotensina 29,8 U/L (13,3 - 63,9), Àcid fòlic sèrum 1,61 ng/mL (2,00 - 14,54), Vitamina B12 545 pg/mL (150 - 695).

Immunologia:

Immunoglobulines: IgG 1511 mg/dL (684 - 1580), IgA 214 mg/dL (58 - 251), IgM 116 mg/dL (48 - 206). Subclasses d'IgG: IgG1 1040,1 mg/dL (315,6 - 1076), IgG2 192,61 mg/dL (85,71 - 509,4), IgG3 108,9 mg/dL (14,39 - 201,2), IgG4 60,77 mg/dL (0,69 - 102,7). No es detecta component monoclonal. Complement C3 156,4 mg/dL (90,0 - 180,0), Complement C4 41,2 mg/dL (15,0 - 50,0). Ac. anti-estreptolisina O 1023 UI/mL (0 - 250), Factor reumatoide < 6,0 UI/mL (0,0 - 30,0), Proteïna amiloide A 2,58 mg/L (0 - 8,26), Ac. anti-ADN (IFI *C. luciliae*) <1/10 Negatiu, Ac. antinuclears (ANAs) <1/40 Negatiu, Ac. anti-múscul llis <1/40 Negatiu, Ac. anti-mitocondrials <1/40 Negatiu, Ac. anti-cèl·lules parietals <1/40 Negatiu, Ac. anti-dsDNA en sèrum 12,20 UI/mL (0,00 - 27,00 Negatiu) (27-35: resultat indeterminat), Ac. anti-RNP Negatiu, Ac. anti-Sm Negatiu, Ac. anti-SSA/Ro Negatiu, Ac. anti-SSB/La Negatiu, Ac. anti-citoplasma de neutròfil (IFI) Negatiu, Ac. anti-MPO < 0,7 UI/mL (0,0 - 3,5), Ac. anti-PR3 < 0,2 UI/mL (0,0 - 3,0), Ac. anti-transglutaminasa IgA en sèrum < 1,90 CU (0,00 - 20,00) (20 - 30: positiu dèbil), Ac. anti-endomisi IgA Negatiu.

Microbiologia:

Tuberculosi, interferó gamma: Negatiu. *Clostridium tetani* (toxina) Ac IgG: 0,18 UI/mL (Negatiu <0,1; Dubitatiu 0,1-0,2; Positiu >0,2). Virus Varicel·la zòster Ac IgG: Positiu

260,6 mUI/mL, Virus Parotiditis Ac IgG: Positiu 106 UA/mL, Virus Rubèola Ac IgG: Positiu 34 UI/mL, Virus Xarampió Ac IgG: Positiu 105 UA/mL. Hepatitis A Ac IgG: >100 UI/L (immunitat), Hepatitis B: Ag superfície Negatiu; Ac anti-HBs: 21,17 UI/L; Ac anti-HBc: Negatiu, Hepatitis C: Ac totals Negatiu. VIH 1-2, anticossos totals i Ag p24: Negatiu. *Treponema pallidum*: Ac específics Negatiu.

Electrocardiograma:

Ecocardiografia Doppler/color: Situs *solitus*, concordança AV i VA. Cavitats cardíques de mida i gruix normals; funció sistòlica biventricular conservada (FEVI 76%). Vàlvules AV i semilunars normofuncionants. Aorta trivalva, sense gradient patològic a nivell valvular (Vmax 1,3 m/s). Arrel, sins de Valsalva i aorta ascendent normals (14,5 mm, 16,7 mm i 17,7 mm). Arc aòrtic esquerre amb tres troncs supraaòrtics. Acceleració de flux a aorta toràcica distal i abdominal proximal (Vmax 3,6 m/s) amb gradient màxim estimat de 52 mmHg i prolongació diastòlica de l'espectre Doppler. Diàmetre estimat en zona estreta: ~4 mm. Flux polsàtil amb prolongació diastòlica a aorta abdominal. Vena cava inferior no dilatada, sense vessament pericàrdic. Conclusió: troballes compatibles amb obstrucció significativa a aorta toràcica distal/abdominal proximal, pendent de filiar.

RMN cerebral: No s'observen desplaçaments valorables de les estructures de línia mitjana, ni lesions hemorràgiques intra o extraparenquimatoses, supra ni infratentorials. Lesions puntiformes aïllades menors a 3 mm en substància blanca subcortical i en centre semioval frontal i parietal bilateral en relació amb petits focus de gliosi inespecífics. Espais perivasculars prominents bilaterals. Cos callós sense alteracions valorables. Neurohipòfisi en posició i amb hipersenyal T1 característic. Sistema ventricular de morfologia i mida normals. Cisternes basals i peritronculars lliures. Resta de parènquima cerebral, cerebel·lós i tronc cerebral sense alteracions significatives morfològiques ni de senyal de ressonància, captacions intraparenquimatoses ni leptomeníngies. L'examen de difusió no mostra troballes patològiques. No aparenten lesions isquèmiques.

Preguntes per a discussió

1. Quina seria la teva principal sospita diagnòstica i quins altres diagnòstics diferencials hauries de plantejar en aquest cas?
2. Quines proves complementàries sol·licitaries per confirmar la teva sospita principal i descartar altres possibilitats?