Documento descargado de http://www.elsevier.es el 25/05/2013. Copia para uso personal, se prohíbe la transmisión de este documento por cualquier medio o formato.

3. Remus N, Reichenbach J, Picard C, Rietschel C, Wood P, Lammas D, et al. Impaired interferon-gamma-mediated immunity and susceptibility to mycobacterial infection in childhood. Pediatr Res. 2001;50:8–13.
4. Ochs HD, Edvard Smith CI, Puck JM. Primary Immunodeficiency Diseases, 2nd ed. Oxford University Press; 2007 p. 397.

doi:10.1016/j.anpedi.2009.11.027

L.I. González-Granado

Unidad Inmunodeficiencias, Hospital 12 de Octubre, Madrid, España
Correo electrónico: nachgonzalez@gmail.com

Crisis asmática con hipercapnia nocturna resistente al tratamiento

Asthmatic crisis with treatment resistant nocturnal hypercapnia

Sr. Editor:

La crisis asmática grave es motivo frecuente de ingreso hospitalario. Su evolución suele ser favorable con respuesta adecuada al tratamiento los primeros días de ingreso. Presentamos el caso de una paciente en la que la evolución tórpida de la crisis asmática conduce al diagnóstico de una enfermedad basal desconocida previamente.

Niña de 7 años que acude a urgencias por cuadro de tos, dificultad respiratoria de dos semanas de evolución y pico febril 38 °C. Antecedentes perinatológicos no relevantes. Retraso psicomotor y madurativo (minusvalía 33%). Obesidad. Roncadora habitual y respiración bucal. Adenoidectomizada hace 2 años por sospecha clínica de SAHS sin control posterior. Asma episódica ocasional sin tratamiento de base. No refieren antecedentes patológicos familiares de interés.

E. física: peso 56 kg ($p > 97$), FC 135 lpm ($p > 95$), TA 109/70, $SatO_2$ 82% con FiO_2 21%. Fenotipo con filtrum largo, facies anímica, implantación baja del pelo, estrabismo y obesidad mórbida. Aceptable estado general, normohidratada, palidez cutánea y retracciones subcostales moderadas. Auscultación cardiaca normal. Auscultación respiratoria con hipoventilación generalizada moderada, sibilantes espiratorios finos y roncus dispersos. Tono, fuerza y reflejos osteotendinosos normales. Babinsky negativo. No fasciculaciones. Resto normal.

Al ingreso se realizó hemograma con discreta leucocitosis, bioquímica normal y gasometría capilar: pH 7,31, $PC0_2$ 52, 3 mmHg, $PO_2$54,7 mmHg, $HC0_3$26 mmol/l y Rx de tórax: normal.

Se instaura tratamiento con salbutamol, bromuro de ipatropio inhalados y corticoides endovenosos. Precisa FiO_2 inicial de 1 para mantener $SatO_2 > 92\%$.

Presenta evolución lenta y respuesta parcial al tratamiento. Tras los primeros días de ingreso persisten necesidades de oxigenoterapia elevadas ($FiO_2 \approx 0{,}5$) durante el sueño. En controles de gasometría destaca hipercapnia nocturna (PCO_2 56,3 mmHg). La evolución tórpida obliga a nuevo planteamiento diagnóstico y realización de pruebas complementarias.

Se realiza despistaje de inmunodeficiencias. Prick a neumoalérgenos y a *Aspergillus fumigatus* negativos. Pruebas de función pulmonar no valorables por falta de colaboración y estudio endocrinológico normal. TC pulmonar donde se observa un patrón peribronquiovascular grosero. Fibrobroncoscopia sin observarse anomalías estructurales, en la celularidad del lavado broncoalveolar se observan inflamación inespecífica y se aísla $>$100.000 colonias de *Haemophilus influenzae*. Además se realiza gammagrafía de perfusión, test del sudor normal, ecocardiografía Doppler y electrocardiograma normales. Se instaura tratamiento con ceftriaxona según antibiograma.

Presenta mejoría clínica de la crisis asmática y la infección respiratoria pero dada la hipoxemia nocturna persistente se realiza estudio de polisomnografía nocturna en la que no se observan pausas de apnea ni hipopnea pero se objetiva hipoxemia con $SatO_2 < 90\%$ el 70% del tiempo. Estos hallazgos son compatibles con hipoventilación de origen central. En este momento se rehistoria a la familia descubriéndose miembros afectos de distrofia miotónica de Steiner (tipo I) (abuela materna y tío materno). Se solicita una electromiografía donde se observan descargas miotónicas en tibial anterior. El fondo de ojo es normal. El diagnóstico de distrofia miotónica se confirma con estudio genético molecular, identificándose región (CTG)n inestable del gen 19q13.3 causante de la enfermedad. Se completa el estudio familiar diagnosticando también a la madre.

Tras relacionar la hipoventilación nocturna con enfermedad de Steiner se instaura tratamiento con ventilación mecánica no invasiva tipo BIPAP nasal nocturna. La paciente presenta una $SatO_2$ adecuada durante toda la noche sin oxigenoterapia y desaparece la hipercapnia. Es dada de alta en tratamiento con corticoides inhalados y BIPAP nocturna domiciliaria y con diagnósticos de crisis asmática severa, distrofia miotónica de Steiner e infección pulmonar por *H. influenzae*.

La distrofia miotónica de Steiner tiene una prevalencia de 35/100.000 habitantes e incidencia 1/8.000[1] (en nuestro país se sitúa la incidencia en 26,5/100.000[2]). Trastorno multisistémico que se caracteriza principalmente por miotonía, debilidad muscular, cataratas, cardiomiopatía con defectos de conducción, endocrinopatías múltiples y cociente intelectual bajo. El diagnóstico se realiza mediante estudio genético molecular y el tratamiento es sintomático.

La asociación de esta enfermedad con hipoventilación alveolar nocturna de origen central está descrita, especialmente en el subgrupo de obesos[3]. En nuestro caso la debilidad muscular propia de esta enfermedad y la obesidad mórbida agravaban la crisis asmática acentuando la hipoventilación sobre todo durante la noche. La hipercapnia asociada a una crisis asmática es signo de gravedad y en nuestro caso existía una disociación entre la mejoría de la crisis y la persistencia de la hipercapnia sobretodo nocturna

Documento descargado de http://www.elsevier.es el 25/05/2013. Copia para uso personal, se prohíbe la transmisión de este documento por cualquier medio o formato.

que obligó a profundizar en el diagnóstico y buscar otra patología subyacente, en este punto de nuevo ejerce un papel crucial una minuciosa historia clínica.

En estos pacientes se recomienda realizar polisomnografía sobre todo aquellos que asocien obesidad y sintomatología de trastornos del sueño (p. ej., hipersomnia)[4]. El tratamiento con BIPAP nocturna está indicado si se objetiva la hipoventilación como en nuestro caso[5], lo que mejora el descanso nocturno y la calidad de vida si presentan una adecuada tolerancia.

Bibliografía

1. Harper PS, editor. Myotonic Dystrophy, 2.ª ed. London: WB Saunders; 1989.
2. López de Munain A, Blanco A, Emparanza JI, Poza JJ, Martí Massó JF, Cobo A, et al. Prevalence of myotonic dystrophy in Guipuzcoa (Basque Country, Spain). Neurology. 1993;43:1573–6.
3. Finnimore AJ, Jackson RV, Morton A, Lynch E. Sleep hypoxia in myotonic dystrophy and its correlation with awake respiratory function. Thorax. 1994;49:66–70.
4. López-Esteban P, Peraita-Adrados R. Sleep and respiratory disorders in myotonic dystrophy of Steinert. Neurologia. 2000;15:102–8.
5. Souayah N, Tick Chong PS, Dreyer M, Cros D, Schmahmann JD. Myotonic dystrophy type 1 presenting with ventilatory failure. J Clin Neuromuscul Dis. 2007;9:252–5.

J.A. Peña Zarza*, F. de Borja Osona Rodríguez de Torres, J.A. Gil Sánchez y J. Figuerola Mulet

Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Son Dureta Palma de Mallorca, Palma Mallorca, Baleares, España

*Autor para correspondencia.
Correo electrónico: josea.pena@ssib.es (J.A. Peña Zarza).

doi:10.1016/j.anpedi.2010.06.012

Rabdomiolisis secundaria a hipernatremia

Rhabdomyolysis secondary to hypernatraemia

Sr. Editor:

La rabdomiolisis es un síndrome clínico y bioquímico caracterizado por la necrosis del músculo esquelético con liberación del contenido intramuscular (electrolitos, mioglobina y proteínas del sarcoplasma como la creatinin-kinasa) a la circulación. La clínica es variable en función de la gravedad de la necrosis muscular[1], desde pacientes asintomáticos hasta presencia de mioglobinuria e incluso fallo renal, lo que determina el pronóstico. Presentamos un caso con el objetivo de recordar las causas de rabdomiolisis en pacientes críticos, tan frecuentes en las Unidades de Cuidados Intensivos.

Paciente de 17 años sin antecedentes de interés que ingresa en la UCIP de nuestro centro por TCE grave tras precipitación desde 12 metros de altura en contexto de intoxicación etílica. Glasgow inicial de 3 que requiere intubación en el lugar del accidente. A su llegada a nuestro centro presenta hipotensión refractaria a expansores de volumen que requiere soporte inotrópico con dopamina y adrenalina. En la exploración destaca midriasis arreactiva izquierda por lo que se administran 100 ml de suero salino hipertónico al 6%. En la analítica destaca hematocrito de 31,9%, discreta acidosis metabólica (pH 7,28, pCO^2 44,6, Bic 20,5, EB −5,1), hipernatremia de 156 mmol/l, lactato de 4,1 mmol/l y CPK de 3.887 UI/l. Se realiza body-TC que muestra fractura de macizo facial y base de cráneo, pequeño hematoma epidural frontotemporal derecho, contusiones frontales y edema cerebral. Presenta además fractura estable de varios cuerpos vertebrales y contusión pulmonar bilateral con hemoneumotórax izquierdo que precisa drenaje. Se monitoriza presión intracraneal mediante sensor PIC y flujo sanguíneo cerebral mediante doppler, que se mantienen normales durante todo el ingreso. Se administra sedoanalgesia con mórfico y midazolam, profilaxis anticomicial con fenitoína y cobertura antibiótica con cefotaxima y vancomicina. A las 18 h inicia hipertermia (hasta 40 °C) que persiste durante 8 h a pesar de medidas farmacológicas y físicas habituales. Posteriormente presenta poliuria compatible con diabetes insípida que se autolimita tras 2 dosis de desmopresina. Durante los siguientes días persiste hipernatremia (máximo 182 mmol/l) de difícil control a pesar de minimizar aportes de sodio y optimizar hidratación. El sexto día de ingreso se objetiva en analítica de control un incremento de CPK hasta 36.000 UI/l, iniciándose hiperhidratación (3.000 ml/m^2) y alcalinización de orina. El séptimo día de ingreso presenta convulsión tónico-clónica generalizada que cede espontáneamente en 30 segundos. Se realiza EEG que no muestra actividad paroxística. Se objetiva a partir de este momento salida de masa encefálica a través de fosas nasales. El octavo día de ingreso, ante el aumento progresivo de CPK (hasta 67.000 UI/l) en el contexto de insuficiencia renal aguda (urea 102 mg/dl, creatinina 1,39 mg/dl, aclaramiento de creatinina 95 ml/min/1,73 m^2) con diuresis conservada, se inicia hemodiafiltración venovenosa continua. Presenta mejoría progresiva con corrección de la hipernatremia y normalización de los niveles de CPK, pudiéndose retirar la depuración extrarrenal a las 72 h de su inicio. Tras su estabilización el paciente fue trasladado a su país de origen donde debido a la gravedad de las lesiones cerebrales (fig. 1) se decidió realizar limitación del esfuerzo terapéutico y fue éxitus.

Entre las causas de rabdomiolisis encontramos enfermedades metabólicas del glucógeno y lípidos, hipertermia maligna, ejercicio extenuante, traumatismos graves, enfermedades infecciosas, drogas, toxinas, estatus convulsivos y alteraciones electrolíticas (hipokaliemia, hiponatremia, hipofosfatemia e hipernatremia)[1,2]. Nuestro paciente presentó varios de estos trastornos (fracturas óseas pero no de huesos largos y sin aplastamiento de miembros, intoxicación etílica e hipertermia sin relación temporal con el aumento de CPK y una convulsión autolimitada), pero consideramos