



## Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

### P-260 - DOCTORA, ¿ME QUEDA ALGO POR DIAGNOSTICAR?

A.C. Menéndez López, L. de Castro Peral, M.A. González Ramírez, S. Rivera Peñaranda, S. Falla Jurado y S.I. Roncero Martín

CS San Javier.

#### Resumen

**Descripción del caso clínico:** Paciente de 17 años consulta por dolor torácico, palpitaciones y síncope, aportando numerosos informes del 061, en domicilio y en el Instituto. Tras pruebas diagnósticas, estabilidad hemodinámica y asintomática es alta en diversas ocasiones. Según informe de Psiquiatría la paciente refiere malestar en relación con la atención que recibe “su queja de dolor”, que desaparece cuando llega la ambulancia. Se le prescribe tratamiento farmacológico que la paciente refiere no realizar pues considera que no lo precisa. Refiere también dismenorrea, en estudio por ginecología.

**Exploración y pruebas complementarias:** Antecedentes quirúrgicos: D-trasposición de grandes arterias 2001 y 2002. Escrófula laterocervical izquierda 2009. En estudio por taquicardia supraventricular y metropatía juvenil. Actualmente tratamiento antiagregante. Talla 1,63 metros, peso 51 kg, IMC 19 kg/m<sup>2</sup>. Situación basal NYHA II. Neurológica: normal. Cicatriz de adenectomía laterocervical izquierda. Cardíaca: ruidos cardíacos rítmicos, R2 fuerte y único en base, sin soplos, no roce pericárdico. Pulmonar: murmullo vesicular conservado. Abdomen: sin dolor, ni defensa, peristaltismo presente, PPR bilateral negativa. EKG: ritmo sinusal con marcada arritmia sinusal respiratoria, PR corto (100 ms), sin preexcitación ventricular. Eje eléctrico + 90°. Onda T negativa V1-V3. Radiografía tórax: no cardiomegalia, ensanchamiento de mediastino superior por dilatación de VCS. Alambre de sujeción de esternotomía roto. Analítica sin hallazgos significativos. TAC cerebro sin contrate: sin hallazgos patológicos. Dado que continua con síncopes, con exploración normal, y al acudir varias veces a consulta, llegándose a plantear somatización por lo que es derivada a psiquiatría, solicitamos desde primaria RMN cervical con el diagnóstico de síndrome de Klippel-Feil. TAC abdómino-pélvico: múltiples lesiones hipervasculares hepáticas sugestivas de adenomas o hemangiomas atípicos. RMN con contraste: múltiples nódulos hepáticos hipervasculares, sugestivos de nódulos displásicos, no pudiéndose descartar malignidad en los de mayor tamaño. BAG hepática con diagnóstico de hepatopatía crónica, sin signos de malignidad. Alfafetoproteína normal. Lesión anexial derecha inespecífica, a completar estudio con ecografía.

**Juicio clínico:** Síndrome de Klippel-Feil asociado a cardiopatía congénita. Cirrosis hepática en relación con congestión hepática previa a la cirugía. Quiste de ovario.

**Diagnóstico diferencial:** Cervicalgia crónica, mielopatía, deformidad de Sprengel, síndrome de Arnold Chiari, malformación vascular hepática, adenoma hepático atípico...

**Comentario final:** A pesar de la mala adherencia a los tratamientos prescritos y presentar la paciente patología suficiente para justificar su sintomatología debemos persistir en la búsqueda de una causa objetiva vs orgánica que nos permita justificar la clínica, sin olvidar la importancia del diagnóstico diferencial

incluyendo en él enfermedades poco frecuentes como en síndrome de Klippel-Feil.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Mc Bride WZ. Klippel-Feil syndrome. *Am Fam Physician*. 1992;45:633-5.
2. McGaughran JK, Kuna P, Das V. Audiological abnormalities in the Klippel-Feil syndrome. *Arch Dis Child*. 1998;79:352-5.
3. Guille J, Miller A, Bowen R, Forlin E, Caro P. The natural history of Klippel-Feil syndrome: clinical, roentgenographic, and magnetic resonance imaging findings at adulthood. *J Pediatric Orthopaedics*. 1995;15:617-2.
4. Erskine CA. Klippel-Feil syndrome. *Arch Pathol*. 1946;41:269-70.
5. Epstein BS. Afecciones de la columna vertebral y de la médula espinal. Estudios radiológicos y clínicos, 3<sup>a</sup> ed. La Habana: Editorial Científico-Técnica; 1981.