



Medicina de Familia. SEMERGEN



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

P-007 - ENFERMEDADES RARAS. ¿HASTA CUÁNDO INVESTIGAR?

L. Martínez Criado y E. García Criado

CS Fuensanta.

Resumen

Descripción del caso: Varón de 39 años trabajador de la construcción que consulta por episodios de fiebre relacionados con esfuerzos leves de hasta 39 °C. Por ello fue derivado a M. Interna e Infecciosos, donde todos los estudios realizados fueron normales. Fue derivado a dermatología por anhidrosis con biopsia de piel con hipoplasia de glándulas sudoríparas tras lo que fue enviado a neurología por posible disfunción de la termorregulación con anhidrosis de origen disautonómico que resultó negativo. Fue valorado en el Hospital de la Paz para realización de estudio neurofisiológico completo (mesa basculante, respuesta simpática refleja, maniobra de Valsalva) siendo normal. Mientras tanto desarrolló inflamación glándula mamaria izquierda, siendo intervenido finalmente de liporreducción mamaria izquierda, todo ello acompañado de un cuadro ansioso importante.

Exploración y pruebas complementarias: Analítica: normal. Estudio hormonal: normal. TC toracoabdominal y pélvico: normal. Estudio termorregulación: normal. Biopsia piel: hipoplasia glándulas sudoríparas. Electroneurografía nervio sural: normal. RNM hipófisis: normal. Cariotipo: 46XY. Mamografía: adipoginecomastia izquierda.

Juicio clínico: Fiebre de origen desconocido (fod). Hipoplasia glándulas sudoríparas.

Diagnóstico diferencial: La fod clásica se puede reconocer cuando se cumplen los 3 criterios: 1) persiste o se repite en varias ocasiones una temperatura corporal > 38,3 °C. 2) el paciente tiene fiebre durante > 3 semanas. 3) no se ha conseguido establecer la causa o el diagnóstico no es evidente a pesar de la realización de diagnósticos rutinarios durante ?1 semana (? 3 días del estudio hospitalario o ? 3 visitas ambulatorias). Infecciones (cuanto mayor es la duración de FOD, menor es la posibilidad de que esta sea la causa). tuberculosis pulmonar y extrapulmonar; abscesos, endocarditis infecciosa, CMV, virus de Epstein-Barr, VIH, enfermedad por arañazo de gato (EAG), toxoplasmosis. Enfermedades autoinmunes: enfermedades del tejido conectivo, con mayor frecuencia la enfermedad de Still del adulto, poliarteritis nodosa, LES. Cáncer: del sistema hematopoyético y linfático, carcinoma de células claras del riñón, adenomas y tumores de hígado, tumores primarios del SNC. Fármacos: generalmente polifarmacoterapia. Otros: cirrosis hepática y hepatitis alcohólica, embolia pulmonar recurrente o enfermedad inflamatoria intestinal.

Comentario final: En la actualidad el paciente se encuentra sin diagnóstico definitivo. Ha tenido que abandonar su trabajo habitual y pasar a regentar un kiosco de prensa, limitando su actividad profesional y personal, al realizarse vasectomía por temor a que su patología sin filiar sea hereditaria y pueda padecerla algún hijo. Nos lleva a plantearnos hasta dónde la realización de tantas pruebas nos conduce hasta la resolución en el diagnóstico y tratamiento y cómo la incertidumbre y falta de respuesta afecta a la esfera

biopsicosocial del paciente.

BIBLIOGRAFÍA

1. Jimenez Murillo L, Montero Pérez FJ. Medicina de Urgencias y emergencias. Guía diagnóstica y protocolos de actuación, 5^a edición, 2014.
2. Gafter-Gvili A, Raibman S, Grossman A, et al. [18F] FDG-PET/CT for the diagnosis of patients with fever of unknown origin. QJM. 2015;108:289.
3. Hot A, Jaisson I, Girard C, et al. Yield of bone marrow examination in diagnosing the source of fever of unknown origin. Arch Intern Med. 2009;169:2018.
4. Alt HL, Barker MH. Fever of unknown origin. JAMA. 1930;94:1457.