

---

## PÓSTERES V CONGRESO COLOMBIANO DE REUMATOLOGÍA PEDIÁTRICA

### 1. CARACTERIZACIÓN DE LA UVEÍTIS EN UNA POBLACIÓN DE PACIENTES PEDIÁTRICOS

P. Guarnizo y D.C. Barrero

*Riesgo de Fractura S.A-CAYRE, Fundación Cardioinfantil de Bogotá.*

**Objetivos:** Describir las características epidemiológicas y clínicas de los pacientes con diagnóstico de uveítis, evaluados por el servicio de reumatología pediátrica de 2 instituciones de la ciudad de Bogotá.

**Métodos:** Estudio descriptivo retrospectivo. Se revisaron las historias de los pacientes con diagnóstico de uveítis de enero de 2010 a enero de 2013 de 2 centros de la ciudad de Bogotá; se analizaron género, edad, lateralidad, localización, tiempo de evolución al momento de la consulta, etiología, paraclínicos, tratamiento, número de recaídas, complicaciones y tiempo de uso de esteroides.

**Resultados:** Se encontraron 37 pacientes, con edad promedio al momento de la consulta de 9,8 años, con tiempo promedio para valoración por reumatología pediátrica de 10,6 meses. Relación mujer: hombre de 1,05:1. Presentación unilateral en 62% de los pacientes, compromiso del segmento anterior en 48,6%, seguida de panuveítis (24,3%). Las etiologías encontradas fueron: idiopática 45,9%, autoinmune 32,4% e infecciosa (21,7%). Se encontraron anticuerpos antinucleares positivos en 24,3%, HLA B27 en 5,4%. El 45,9% presentaron complicaciones, siendo las más frecuentes: catarata (35%), sinequias (29,4%), glaucoma (1,7%) y queratopatía en banda (11,7%).

**Conclusiones:** La uveítis es un proceso inflamatorio intraocular que afecta a la población pediátrica. En este estudio se encontró mayor frecuencia de etiología idiopática, seguida de la autoinmune e infecciosa como se ha descrito en la literatura. Cerca de la mitad de los pacientes presentan complicaciones con importantes implicaciones en la calidad de vida.

## 2. ESPONDILODISCITIS EN PEDIATRÍA: DIAGNÓSTICO Y MANEJO. REPORTE DE CASO

J.P. Rojas y M.P. Gómez

*Servicio de Reumatología Pediátrica, Fundación Clínica Infantil Club Noel, Cali.*

**Introducción:** La discitis es la infección de la columna vertebral que compromete específicamente el disco intervertebral; es una entidad poco frecuente en la infancia. Cuando compromete cuerpos vertebrales el proceso se denomina espondilodiscitis (discitis más osteomielitis). Las espondilodiscitis ocupan el 2-7% de todas las infecciones musculoesqueléticas. Cursa con sintomatología típica, aunque poco específica y que requiere un alto índice de sospecha para su diagnóstico. La mayoría de los casos se resuelve con manejo farmacológico, en donde los antibióticos son el pilar en el tratamiento.

**Objetivos:** Caracterizar una paciente con espondilodiscitis, revisar el abordaje diagnóstico y el manejo multidisciplinario.

**Caso clínico:** Se reporta el caso clínico de una niña de 2 años de edad, con sintomatología clínica, exámenes de laboratorio y los estudios por imágenes que confirman el diagnóstico de espondilodiscitis.

**Conclusiones:** En niños con alteraciones agudas en la deambulación, debe pensarse en el diagnóstico de espondilodiscitis. El examen físico adecuado y los métodos de diagnóstico auxiliares permiten realizar el diagnóstico. Se destaca la importancia de un diagnóstico y tratamiento oportuno que involucra a todo un equipo médico multidisciplinario, mejorando el pronóstico de los pacientes.

## 3. SÍNDROME STICKLER. PRESENTACIÓN DE DOS CASOS CLÍNICOS

M.P. Gómez y N.L. Llanos

*Universidad Libre Seccional Cali, Fundación Clínica Infantil Club Noel, Cali.*

**Introducción:** El síndrome Stickler (SS) es una enfermedad rara, generalmente autosómica dominante, debida a mutación de uno de los genes que controlan la síntesis del colágeno, manifestándose con signos oculares, auditivos y osteoarticulares. Se describen dos pacientes.

**Métodos:** Revisión de 2 casos con SS que acuden a reumatología pediátrica en la Fundación Clínica Infantil Club Noel.

**Resultados:** Caso 1. Masculino 9 años, antecedente de talasemia menor, hipoacusia neurosensorial, con 4 años de dolor en rodillas, intermitente, vespertino, se intensifica con ejercicio, no rigidez matutina. Examen físico: epicanto y puente nasal ancho, pabellón auricular grande alado, micrognatia, paladar ojival, hiperlaxitud articular, deformidad angular rodillas y limitación abducción en caderas. Laboratorio: hemoglobina 7,9 mg/dl, reactantes de fase aguda normales, radiografía de caderas rotación externa bilateral. Caso 2. Femenina 9 años, catarata congénita, hipoacusia neurosensorial. Evolución de 5 años de dolor en hombros, muñecas, rodillas y caderas; hace 1 año inflamación en interfalángicas de manos, rigidez matutina, mejora con ejercicio. Examen físico: epicanto amplio, estrabismo, inflamación de interfalángicas proximal 5 dedo mano derecha y

4 dedo mano izquierda, limitación abducción hombro izquierdo y cadera derecha. Laboratorio: trombocitosis, reactantes de fase aguda elevados, radiografía de cadera superficie acetabular derecha irregular, resonancia magnética mano derecha sugestiva de sinovitis de interfalángicas.

**Conclusiones:** El primer paciente presenta hiperlaxitud y osteoartritis sin patrón inflamatorio; el segundo, poliartritis con patrón inflamatorio, ambos de inicio antes de los 5 años. Es importante realizar diagnóstico precoz, confirmarlo por estudio genético, iniciar manejo multidisciplinario para mejorar la calidad de vida y disminuir complicaciones.

## 4. CARACTERIZACIÓN DE PACIENTES CON MIOPATÍA INFLAMATORIA IDIOPÁTICA JUVENIL

M.P. Gómez y R.A. Segura

*Universidad Libre Seccional Cali, Fundación Clínica Infantil Club Noel, Clínica de Artritis Temprana, Santiago de Cali.*

**Introducción:** Las miopatías inflamatorias idiopáticas juveniles (MIJ) son una condición rara de etiología autoinmune, donde la debilidad muscular es la característica principal. La dermatomiositis juvenil (DMJ) es la entidad más común, seguida de la polimiositis (PM) y la presentación amiopática. Tiene alta incidencia de vasculopatía e incapacidad funcional. El objetivo es identificar las características clínicas de los pacientes con MIJ.

**Métodos:** Estudio descriptivo de 16 pacientes con MIJ que asistieron a Reumatología Pediátrica del 1-03-2012 al 28-02-2013.

**Resultados:** DMJ 13 (81,2%), PM 2 (12,5%) y 1 amiopática. La edad de inicio promedio fue 7,6 años. Predominio del sexo femenino 12 (75%). Tiempo de evolución al diagnóstico inferior a 3 meses 7 (43,7%), 3-6 meses 4 (25%) y más de 6 meses 5 (31,3%). El diagnóstico de remisión fue miopatía en 5 (31%). Las manifestaciones clínicas: debilidad muscular 15 (93,8%). Signo de Gottron 87,5%, eritema en heliotropo 81,2%, vasculitis 68,7%, artralgias 81,25%, artritis 75%, mialgias 13 (81,2%) y calcinosis en 4 (25%). Electromiografía con miopatía inflamatoria en el 87,5%. Elevación de CPK 93,7%, TGO 87,5% y TGP 81,2%. Biopsia de músculo compatible 7/8. Biopsia de piel confirmatoria 7/14. El tratamiento fue con esteroide oral y metotrexate en 15 (93,7%), bolos de metilprednisolona 2 (12,5%) e hidroxicloroquina en 14 (87,5%).

**Conclusiones:** La miopatía inflamatoria idiopática juvenil es una entidad poco frecuente, de diagnóstico difícil. La DMJ es la más común de ellas. La debilidad muscular proximal, el signo de Gottron, el eritema en heliotropo y la vasculitis fueron los signos más evidentes. El diagnóstico y tratamiento oportuno es importante para evitar secuelas e incapacidad funcional.

## 5. DENSIDAD MINERAL ÓSEA EN UNA POBLACIÓN DE PACIENTES CON ARTRITIS IDIOPÁTICA JUVENIL (AIJ) Y LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO (LES)

P. Guarnizo, D. Vargas, J. Lasprilla y P. Barrera

*Riesgo de Fractura S.A-CAYRE IPS, Bogotá.*

**Introducción:** Se ha reportado disminución en la mineralización ósea en pacientes con AIJ y LES. La identificación temprana de estas alteraciones es importante para intervenir oportunamente. Nuestro objetivo fue evaluar la densidad mineral ósea (DMO) y el contenido mineral óseo (CMO) en una población de pacientes con AIJ y LES y compararlos con niños sanos.

**Métodos:** Estudio descriptivo retrospectivo. Se realizó a todos los niños densitometría lumbar y corporal total con equipo LUNAR. Se compararon los Z score de densidad mineral ósea corporal total sin cabeza (DMO-T(C)), Z score de columna lumbar (DMO-L), percentil de contenido mineral óseo para el tamaño

óseo (CMO/BA) y percentil de contenido mineral óseo para la grasa corporal magra (CMO/MCM) entre los pacientes y los niños sanos. Se utilizó el programa SPSS v.19.

**Resultados:** Se incluyeron 25 pacientes (LES: 14, AIJ: 11) y 14 sanos. No hubo diferencia entre grupos por edad y sexo. Al comparar pacientes con niños sanos se encontró: Baja DMO-L 40% vs 21,4% ( $p = 0,23$ ), baja DMO-T (C) 32% vs 0% ( $p = 0,017$ ), bajo CMO/BA 28% vs 21,4% ( $p = 0,65$ ) y bajo CMO/MCM 32% vs 28% ( $p = 0,82$ ). De los pacientes con baja DMOT (C) el 50% tenía un adecuado CMO/BA.

**Conclusiones:** Los pacientes con AIJ y LES de este estudio tienen menor DMO-L y DMO-T(C), posiblemente en relación con el tratamiento de su enfermedad de base. El análisis de contenido mineral óseo ajustado por tamaño óseo es importante ya que en pacientes con talla baja se sobrestima el diagnóstico de baja densidad mineral ósea.

## 6. ¿EXISTEN DIFERENCIAS FENOTÍPICAS Y EN EL CURSO CLÍNICO ENTRE LOS NIÑOS Y LAS NIÑAS CON ARTRITIS IDIOPÁTICA JUVENIL SUBTIPO ARTRITIS RELACIONADA CON ENTESITIS?

C. Malagón y C. Mosquera

REUMAPED, Hospital Simón Bolívar, Bogotá.

**Introducción:** La frecuencia de la artritis idiopática juvenil (AIJ) subtipo artritis relacionada con entesitis (ARE) varía ampliamente dependiendo de la población estudiada. Es más común en varones y tiene una fuerte asociación con HLA B27.

**Objetivos:** Describir las diferencias clínicas y paraclínicas entre niños y niñas con AIJ- ARE en Bogotá, Colombia.

**Métodos:** Estudio multicéntrico, retrospectivo.

**Resultados:** N = 106. Promedio de edad al inicio: 11,2 años (3-15), niñas: 12,1 (6-15), niños: 10,8 (3-15). Distribución por géneros: masculino/femenino 2,3/1. Media de seguimiento: 38,9 meses (6-120). 21,2% tenían antecedente familiar de enfermedades relacionadas con HLA B27 o artritis reumatoide seronegativa. Al diagnóstico, el 70,8% presentaba oligo-entesitis: 16% tarsitis importante y 12% coxitis. 7,5% tenían entesitis aislada, 16% sacroileítis aislada, 5,7% coxitis aislada y 8,5% compromiso axial y periférico. Positividad de HLA B27: 38,2%. La sacroileítis fue más frecuente en niñas ( $p 0,001$ ) y la oligo-entesitis en varones ( $p 0,001$ ). 75,5% tuvieron curso crónico y la mayoría (51,9%) axial y periférico. De forma significativa, el curso en las niñas fue más frecuente axial y en los niños periférico ( $p 0,008$ - $p 0,006$ ). 6,6% de los pacientes cumplieron criterios para espondilitis anquilosante, sin diferencia de género.

**Conclusiones:** Existen diferencias al inicio y curso entre los pacientes femeninos y masculinos con AIJ-ARE. La identificación temprana de los pacientes y el tratamiento apropiado tienen implicaciones pronósticas.

## 7. SÍNDROME DE HIPERMOVILIDAD ARTICULAR ASOCIADO A DOLOR MUSCULOESQUELÉTICO Y MANIFESTACIONES EXTRAARTICULARES

M.P. Gómez Mora y R. Londoño Chávez

Universidad Libre Seccional Cali, Fundación Clínica Infantil Club Noel, Clínica de Artritis Temprana, Cali.

**Introducción:** La hipermovilidad articular (SHA) se caracteriza por aumento en la amplitud del movimiento articular. Se distinguen 2 grandes grupos: el síndrome de hipermovilidad articular benigna, el cual puede provocar dolores musculoesqueléticos, y

un segundo grupo asociado a patologías congénitas y hereditarias con excesiva laxitud en otros tejidos, como son el síndrome de Marfan y Ehlers Danlos. Se describen las características clínicas de pacientes con SHA y síntomas articulares.

**Métodos:** Se realiza estudio descriptivo de pacientes que consultaron al servicio de Reumatología Pediátrica durante 2012 por dolor articular sin evidenciar, enfermedad reumática inflamatoria, y en quienes se encontró SHA según score de Beighton > 4 puntos.

**Resultados:** Se obtuvieron 23 pacientes con SHA, edad promedio 7,3 años, predominó el sexo femenino (19). Las manifestaciones clínicas fueron artralgiás (23), artritis (3), las articulaciones más afectadas: rodillas (21), muñecas (19) y codos (4), rigidez matutina (4). Según Score de Beighton la aposición del pulgar al antebrazo (23), hiperextensión del 5° dedo (21), hiperextensión rodillas (21), hiperextensión de codos (20), flexión columna (14). Según Score total 9 puntos (9), 8 puntos (5), 7 y 6 puntos (4). Otras alteraciones fueron: piel laxa (8), pie plano bilateral (5), subluxación (4), fibromialgia (2), esguince, escoliosis y prolapso de válvula mitral (1).

**Conclusiones:** El SHA es frecuente en niños escolares y en población femenina, cuando se asocia a manifestaciones extraarticulares debe descartarse enfermedad congénita y hereditaria. Es importante distinguir las dos entidades ya que el diagnóstico, tratamiento multidisciplinario y pronóstico son diferentes.

## 8. ASOCIACIONES EN POLIENDOCRINOPATÍA AUTOINMUNE. SERIE DE CASOS

F.J. Montero y R.L. Mejía

Servicio Endocrinología Pediátrica, Fundación Clínica Infantil Club Noel, Cali. Servicio de Endocrinología Pediátrica, Fundación Clínica Valle del Lili, Cali.

**Introducción:** Se han descrito múltiples casos de síndromes que cursan con hipofunción glandular asociada con otras enfermedades endocrinas y no endocrinas como consecuencia de un mecanismo autoinmune por autoanticuerpos. Estas incluyen diabetes tipo 1, vitiligo, enfermedad de Addison, anemia perniciosa, candidiasis, hipotiroidismo, hipertiroidismo, hiperparatiroidismo, alopecia y otras enfermedades cuya etiología es autoinmune.

**Objetivos:** Describir pacientes con asociación de enfermedades poliglandulares.

**Métodos:** Historias clínicas de pacientes de consulta endocrinología pediátrica de dos centros hospitalarios de Cali. 73 niños con asociación de enfermedades glandulares con otras enfermedades no glandulares.

**Resultados:** Total de pacientes: 73, 40 de sexo femenino (54,7%) y 33 de sexo masculino (45,3%). La clínica fue variable, la de la enfermedad. Diabéticos 53 pacientes (72%), hipotiroidismo 27 pacientes (37%), vitiligo 12 pacientes (16%), alopecia 9 pacientes (12%), artritis idiopática juvenil en 5 (7%), bocio en 3 (4%), anemia en 2 (2,7%) y candidiasis, polimiositis y dermatomiositis en 1 (1,3%). La asociación más frecuente fue diabetes con hipotiroidismo en 11 pacientes (15%), uno con vitiligo. Hipotiroidismo y vitiligo 4 (5,5%), hipotiroidismo y alopecia 4 (5,5%), artritis idiopática juvenil y diabetes en 2, hipotiroidismo, bocio y vitiligo en 2, hipotiroidismo y artritis idiopática juvenil en 2, hipotiroidismo, alopecia, vitiligo, dermatomiositis, polimiositis, anemia y artritis idiopática juvenil en 1, hipotiroidismo, alopecia y vitiligo un paciente, bocio hipotiroidismo y vitiligo en 1. Candidiasis, alopecia, hipotiroidismo y anemia en un paciente, vitiligo y alopecia en 1 y dermatomiositis en 1 paciente con vitiligo.

**Conclusiones:** Más frecuente diabetes 1 con hipotiroidismo, seguido de vitiligo e hipotiroidismo y alopecia con hipotiroidismo. Predominio en sexo femenino.

## 9. INFARTO ESPLÉNICO EN PACIENTE CON LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO JUVENIL (LESJ)

C.A. Vargas, C. Malagón y C. Bejarano

*Servicio de Pediatría, Hospital Simón Bolívar, Bogotá.*

**Introducción:** Reporte de un caso de infarto esplénico abscedado en adolescente con LESJ. Rara complicación que requiere alto índice de sospecha diagnóstica y manejo oportuno.

**Caso clínico:** Adolescente de 13 años con LESJ y tiroiditis de Hashimoto. Requiere megadosis de corticoides, ciclofosfamida, antimaláricos y antihipertensivos por síndrome nefrótico-nefrítico. Primera biopsia renal fallida. Mala adherencia al tratamiento motiva reactivación lúpica. Segunda biopsia renal por laparoscopia reporta nefritis lúpica tipo IV. Dos semanas después inicia fiebre y dolor en hipocondrio izquierdo irradiado a hombro. Paraclínicos: leucocitosis y neutrofilia, reactantes de fase aguda elevados, hemocultivos negativos anticardiolipinas y anticoagulante lúpico negativos. Ecografía: esplenomegalia con áreas hipoecoicas múltiples, TAC simple: esplenomegalia con imágenes quísticas múltiples sugestivas de infartos o abscesos esplénicos y zonas hipodensas en polo superior riñón izquierdo. TAC con doble contraste delimita lesiones en bazo y riñón. Inició ceftriaxona que se cambia a vancomicina, meropenem y amfotericina B. Se realiza drenaje percutáneo guiado obteniéndose 35cc líquido seroso con cultivo negativo. Infectopediatría cambia a ertapenem y trimetropin sulfato. TAC de control evidencia reducción de lesiones esplénicas. Reactantes fase aguda normalizan. Se continúa manejo con corticoide, antimalárico y se reinició azatioprina.

**Discusión:** Las infecciones provocan importante morbimortalidad en pacientes lúpicos. Infarto esplénico puede resultar de: eventos tromboembólicos, hipercoagulabilidad o vasculitis localizada. Sobreinfección por: *S. aureus*, enterococos o gram negativos es frecuente. 50% son polimicrobianos. Infecciones micóticas deben excluirse. Dolor, fiebre y esplenomegalia sugieren el diagnóstico. Tratamiento incluye drenaje percutáneo y antimicrobianos. No se indica esplenectomía. La ruptura esplénica y sepsis pueden ser fatales.

## 10. SARCOPENIA EN UNA POBLACIÓN DE PACIENTES PEDIÁTRICOS CON ARTRITIS IDIOPÁTICA JUVENIL (AIJ) Y LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO (LES)

P. Guarnizo, D. Vargas, J. Lasprilla y P. Barrera

*CAYRE, Riesgo de Fractura S.A.-CAYRE-IPS, Bogotá,*

**Introducción:** Aunque existen pocos datos en la literatura sobre composición corporal (CC) en los pacientes pediátricos con enfermedades reumatológicas, la mayoría de estudios sugieren que en estos pacientes hay un exceso de grasa corporal. El objetivo de este estudio fue evaluar la CC en una población de pacientes con AIJ y LES.

**Métodos:** Estudio descriptivo retrospectivo en el que se compararon pacientes con enfermedad reumatológica y sanos. Se calculó el Z score del índice de masa corporal. La evaluación de CC se realizó por absorciometría con rayos X de energía dual, analizando el porcentaje de grasa, el índice de masa grasa (FMI) y el Zscore del índice de masa magra (LMI).

**Resultados:** Se incluyeron 28 pacientes (LES: 15 AIJ: 12) y 16 niños sanos. No hubo diferencia significativa en cuanto a la edad y el sexo. Al analizar el FMI no hubo diferencia significativa en-

tre pacientes y sanos. La frecuencia de sarcopenia estimada por ZLMI fue de 70,4% en los pacientes vs 37,5% en los sanos, con una diferencia estadísticamente significativa  $p = 0,03$  (IC95%). Los datos se analizaron por medio del programa SPSS V.19 y epidat.

**Conclusiones:** En pacientes con AIJ y LES se encontró un mayor porcentaje de sarcopenia comparado con niños sanos. Esto podría ser explicado porque durante la enfermedad se produce un incremento del metabolismo y catabolismo, lo que contribuye a un mayor consumo de músculo esquelético. Este es el primer estudio de sarcopenia en esta población; se requieren estudios adicionales con mayor número de pacientes.

## 11. CALIDAD DE VIDA RELACIONADA CON LA SALUD EN NIÑOS CON LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO Y CORRELACIÓN CON MEDIDAS CLÍNICAS DE LA ENFERMEDAD. ESTUDIO EN DOS CENTROS DE REFERENCIA DE MEDELLÍN, COLOMBIA

M.L. Martín Marín, R. Eraso Garnica, J.L. Acosta Reyes y L.H. Lugo

*Universidad de Antioquia.*

**Introducción:** 15-20% de pacientes con lupus eritematoso sistémico (LES) son diagnosticados en la infancia, comportándose peor (mayor mortalidad y actividad) con alto impacto en calidad de vida relacionada con la salud (CVRS), la cual es un componente central para evaluar respuesta al tratamiento. Se describe CVRS en niños con LES de dos centros de referencia según tiempo de duración y gravedad de la enfermedad.

**Métodos:** Se emplearon dos instrumentos de CVRS genéricos (PedsQL y Kidscreen), una escala para medición de función física (Childhood Health Assessment Questionnaire-CHAQ) y SMILEY (Simple Measure of Impact of Lupus in Youngsters), escala de CVRS para niños con LES. Se analizaron variables sociodemográficas y clínicas (duración, actividad de enfermedad, daño de órgano, etc.).

**Resultados:** 35 niños con LES, 80% mujeres. Duración de la enfermedad menor de 1 año 40% y mayor de 5 años 14,3%. 60% tenían enfermedad inactiva por SLEDAI (Systemic Lupus Eritematoso Disease Activity Index), 5,7% alta actividad y 20,7% tenían daño de órgano. Según CHAQ 57,1% no tenían discapacidad. La puntuación media global de SMILEY fue  $68,6 \pm 14,5$  en niños y  $67,8 \pm 16,5$  en padres.

**Conclusiones:** Los resultados de las diferentes escalas de CVRS fueron similares, sin diferencias estadísticamente significativas. Cuando se compararon los resultados de SMILEY, Kidscreen y PedsQL con el grado de actividad de enfermedad, se observó que pacientes con muy alta actividad tenían peores puntuaciones en todos los dominios, especialmente en los relacionados con actividad física y "efectos sobre sí mismo". Los pacientes con enfermedad más duradera (> 5 años) tuvieron mejores resultados en todos los cuestionarios.

## 12. PACIENTE CON COEXISTENCIA DE SÍNDROME DE PARRY ROMBERG Y ESCLERODERMIA EN "COUP DE SABRE". REPORTE DE UN CASO

B. Duque<sup>1</sup>, N. Valencia<sup>2</sup>, L.J. Hernández<sup>3</sup> y R. Eraso<sup>3,4</sup>

<sup>1</sup>Universidad CES. <sup>2</sup>Universidad Pontificia Bolivariana.

<sup>3</sup>Universidad de Antioquia, Medellín. <sup>4</sup>Hospital Pablo Tobón Uribe, Medellín.

**Introducción:** El síndrome de Parry Romberg (SPR) es un desorden infrecuente caracterizado por atrofia hemifacial de la piel, tejido subcutáneo, músculos y que algunas veces se ex-

tiende a las estructuras osteocartilaginosas; usualmente afecta la mitad inferior de la cara. La esclerodermia "en coup de sabre" (ECS) compromete el área frontoparietal, es precedida por induración cutánea y cursa con cambios dados por esclerosis, piel brillante, hiperpigmentada y deprimida. Existe gran controversia entre si se trata de dos trastornos diferentes o si corresponden al espectro de una misma enfermedad. Se ha reportado también la coexistencia de ambas enfermedades en un mismo paciente; a continuación se presenta un caso con esta asociación, cuyo diagnóstico fue tardío, con secuelas inusualmente graves.

**Caso clínico:** Niña de 10 años, que inició con sintomatología a los 2 años, en quien se hizo diagnóstico tardío a los 6 años de vida, presentando en la hemicara derecha lesión fibrótica muy profunda con gran deformidad, afección del globo ocular derecho con enoftalmos y atrapamiento del nervio óptico, además deformidad de la arcada dentaria superior, se realizó TAC y RMN cerebral con alteración de la anatomía nasal y de senos paranasales. Biopsia de piel e inmunohistoquímica (CD 34): hallazgos sugestivos de morfea.

**Discusión:** Dada la atrofia hemifacial asociada a los cambios cutáneos descritos y a la inmunohistoquímica, se considera que el caso corresponde a una coexistencia de SPR y ECS. El retraso diagnóstico y la instauración tardía del tratamiento condicionaron la presencia de secuelas estéticas y funcionales graves.

### 13. RETRASO DIAGNÓSTICO Y ALTA FRECUENCIA DE COMPLICACIONES EN NIÑOS QUE CONSULTAN A REUMATOLOGÍA PEDIÁTRICA, EN UN CENTRO DE REFERENCIA, POR SINOVITIS EN CUATRO O MENOS ARTICULACIONES

L.J. Hernández<sup>1</sup>, M. Mesa<sup>1</sup>, D. Pérez<sup>2</sup> y R. Eraso<sup>1,3</sup>

<sup>1</sup>Universidad de Antioquia, Medellín. <sup>2</sup>Fundación Universitaria San Martín, Bogotá. <sup>3</sup>Hospital Pablo Tobón Uribe, Medellín.

**Introducción:** Debido a la baja incidencia y curso con frecuencia larvado, las enfermedades reumatológicas que se manifiestan como oligoartritis en los niños tienen gran retraso en el diagnóstico y en la remisión al pediatra reumatólogo.

**Objetivos:** Describir en la evaluación inicial por el pediatra reumatólogo las características epidemiológicas y clínicas que presentan los niños con sinovitis oligoarticular.

**Métodos:** De la base de datos de la consulta de reumatología pediátrica se seleccionaron historias clínicas de pacientes evaluados entre diciembre de 2003 y enero de 2013, con sinovitis oligoarticular y al menos una cita de seguimiento. Se describen variables epidemiológicas y clínicas: tiempo de evolución, especialidad remitente, paraclínicos y tratamientos instaurados previos, examen físico inicial, complicaciones y diagnóstico en el seguimiento.

**Resultados:** De 139 historias revisadas de pacientes con sinovitis oligoarticular, se incluyeron 37. 64,86% sexo femenino, edad promedio 9,4 años. Promedio de evolución de los síntomas 13,66 meses. El médico que más remitió fue el ortopedista (37,8%). De 31 pacientes con riesgo de uveítis, solo el 5,40% había sido evaluado por oftalmología. Hubo complicaciones en 40,5%, las más frecuentes: atrofia muscular (66,6%) y contracturas (33,3%). En el seguimiento, entre los pacientes que cumplieron criterios de clasificación, el diagnóstico más común fue artritis idiopática juvenil oligoarticular (35,13%).

**Conclusiones:** Se encontró gran retraso para el acceso a la subespecialidad, por encima de lo reportado, traducido en una alta incidencia de complicaciones. Se requiere una mayor sensibilización de los médicos que atienden a estos pacientes, enfatizando en la probabilidad de secuelas y deterioro de la calidad de vida.

### 14. SÍNDROME DE ACTIVACIÓN DEL MACRÓFAGO EN PACIENTES CON LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO JUVENIL. REPORTE DE TRES CASOS

Y. López<sup>1</sup>, L.J. Hernández<sup>2</sup>, R. Eraso<sup>2,3</sup> y M. Velásquez<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Universidad CES. <sup>2</sup>Universidad de Antioquia, Medellín.

<sup>3</sup>Hospital Pablo Tobón Uribe, Medellín. <sup>4</sup>Hospital Universitario San Vicente Fundación, Medellín.

**Introducción:** El síndrome de activación del macrófago (SAM) es una complicación potencialmente fatal de las enfermedades reumatológicas, caracterizada por la activación no controlada de linfocitos T y macrófagos, que lleva a una tormenta de citoquinas y hemofagocitosis. La mayoría de los casos en niños son secundarios a artritis idiopática juvenil sistémica, siendo poco frecuente su asociación con lupus eritematoso sistémico (LES), en cuyo caso el diagnóstico es difícil dada la similitud de las manifestaciones. Se describen los casos de SAM ocurridos en niños con LES entre junio de 2012 y junio de 2013 en dos centros de alta complejidad en Medellín, Colombia.

**Métodos:** Reporte de casos.

**Resultados:** Se encontraron 3 pacientes femeninas con LES y SAM; en dos pacientes el SAM se presentó al debut y en una se presentó 3 años después del diagnóstico y se documentó una recurrencia. Todas los pacientes presentaron ferritina > 294 ng/ml, hipofibrinogenemia < 290 mg/dl. Dos pacientes presentaron hipertrigliceridemia > 178 mg/dl, fiebre y citopenias, y ninguna organomegalias. En 2 de los casos se documentó hemofagocitosis en médula ósea. En las tres pacientes el desencadenante del SAM fue una infección grave que ocasionó el ingreso en unidad de cuidado crítico, donde 2 de ellas fallecieron.

**Discusión:** El SAM puede presentarse asociado al LES. Se debe sospechar en presencia de fiebre, pancitopenia, hiperferritinemia e hipofibrinogenemia. El diagnóstico se basa en criterios clínicos y de laboratorio, sin ser indispensable la demostración de la hemofagocitosis.

### 15. CARACTERIZACIÓN DE NIÑOS CON PATOLOGÍAS REUMATOLÓGICAS Y TUBERCULOSIS LATENTE EN UNA POBLACIÓN PEDIÁTRICA DE BOGOTÁ

P. Guarnizo, M.I. Álvarez-Olmos, C. Olmos, P. Rincón e I. Caro

Fundación Cardioinfantil de Bogotá, Riesgo y Fractura S.A.-CAYRE IPS.

**Introducción:** Los niños con enfermedades reumatológicas tienen mayor riesgo de reactivación de tuberculosis latente que la población general. La PPD (derivado proteico purificado) es recomendada antes y durante el tratamiento inmunosupresor en varias guías de tratamiento. Se describieron y caracterizaron los niños con patologías reumatológicas y tuberculosis latente.

**Métodos:** Se realizó búsqueda de pacientes menores de 18 años, con tuberculosis latente, de la consulta externa de infectología pediátrica de la Fundación Cardioinfantil y en sitios de toma de tuberculina (Fundación Neumológica Colombiana y CAYRE-IPS) entre mayo de 2011 y mayo de 2013. Se consideró PPD positiva: > 5 mm, en niños con patología reumatológica y se determinó su frecuencia y características clínicas.

**Resultados:** Se revisaron 810 historias clínicas, de las cuales 119 eran niños con patologías reumatológicas y de estos 14 (11,7%) tuvieron PPD positiva. De estos, 8 (57,1%) eran de sexo masculino. Por patología las más frecuentes fueron: artritis idiopática juvenil 57,1%, uveítis 14,2%, enfermedad de Behçet 7,1%. Solo se encontraron datos completos en 9/14 historias clínicas: 55,6% de las PPD estaban positivas previo al inicio del tratamiento inmunosupresor y 44,4% durante el mismo. Radiografía de tórax anormal 11,1%, linfadenopatía 55,6%, antecedente

de contacto TBC 22,2%, VIH negativo 55,6% y sin información 44,4%, todos procedentes de área urbana.

**Conclusiones:** Resaltamos la importancia de identificar a los niños con patologías reumatológicas y tuberculosis latente, dada la alta frecuencia encontrada en esta revisión, para poder disminuir el riesgo de reactivación de la infección.

## 16. POLIAUTOINMUNIDAD EN PEDIATRÍA. EXPERIENCIA CLÍNICA

M.P. Gómez Mora y J.A. Endo Cáceres

Universidad Libre Seccional Cali, Fundación Clínica Infantil Club Noel, Clínica de Artritis Temprana, Cali.

**Introducción:** La poliautoinmunidad (EAI) es una enfermedad rara en pediatría y se caracteriza por la ocurrencia simultánea de varias enfermedades autoinmunes en un mismo individuo, con manifestaciones clínicas y criterios diagnósticos distintos. Se presentan una serie de casos que cumplen con el diagnóstico de EAI.

**Métodos:** Se realiza un estudio descriptivo en 6 pacientes que acuden al servicio de reumatología pediátrica de dos instituciones de la ciudad durante 2012, con diagnóstico de enfermedad poliglandular autoinmune asociada a enfermedad reumática.

**Resultados:** Caso 1: femenina, 4 años con tiroiditis, gastroduodenitis, pancreatitis múltiple, a los 2 años síndrome Sjögren, ANA y antimicrosomales positivo. Caso 2: femenina, 5 años con AIJ, dermatomiositis, esclerodermia, tiroiditis, vitiligo, gastroduodenitis simultáneo, ANA y antimicrosomales positivo. Caso 3: femenina, 3 años con AIJ, vitiligo simultáneo, ANA positivo. Caso 4: femenina, 9 años con tiroiditis, vitiligo, gastroduodenitis, al año fibromialgia, antimicrosomales positivo. Caso 5: femenina, 6 años con tiroiditis, diabetes mellitus tipo I, gastroduodenitis, a los 6 años síndrome Sjögren y fibromialgia, ANA, ENAS y antimicrosomales positivos. Caso 6: masculino, 3 años con AIJ, diabetes mellitus tipo I simultáneo. Las manifestaciones reumáticas más frecuente fueron síndrome de Sjögren y AIJ. Dentro de las endocrinológicas la tiroiditis y de las cutáneas el vitiligo. Los ANA y antimicrosomales se presentaron con más frecuencia.

**Conclusiones:** En todos los casos el debut fue antes de los 10 años, con manifestaciones clínicas diferentes. Su diagnóstico oportuno y manejo multidisciplinario permite la reducción de complicaciones y secuelas a largo plazo.

## 17. OSTEOMIELITIS CRÓNICA NO BACTERIANA EN PEDIATRÍA. REPORTE DE UN CASO

R.E. Yépez Zambrano

Fundación Valle del Lili, Cali, Valle.

**Introducción:** La osteomielitis crónica no bacteriana es una enfermedad de rara ocurrencia que se manifiesta como una entidad autoinflamatoria óseo-aséptica y recurrente que puede asociarse a manifestaciones cutáneas y gastrointestinales.

**Métodos:** Se realiza la revisión de la historia clínica de un paciente atendido en el servicio de reumatología pediátrica de la Fundación Valle del Lili, en Cali, Colombia.

**Resultados:** Niño de 12 años de edad, que a los 3 y 1/2 años presenta un primer episodio de osteomielitis de fémur derecho. A los 5 años de edad inicia con episodios recurrentes de lesiones pustulares en cara, tronco y miembros superiores asociado a fiebre. A los 10 y 12 años de edad se documenta nuevamente osteomielitis de fémur derecho. No se documentó proceso infeccioso en ninguno de estos episodios óseos. A los 7 años se inició un tratamiento con colchicina, con mejoría inicial y posterior recaída de los síntomas. A los 12 años se reinicia colchicina y posteriormente sulfasalazina, sin éxito. Un tratamiento de me-

totrexate, prednisolona y naproxeno logra control clínico de la enfermedad.

**Conclusiones:** La osteomielitis crónica no bacteriana es una enfermedad ósea autoinflamatoria que se debe sospechar en cuadros recurrentes de osteomielitis u osteitis sin evidenciar proceso infeccioso de base. Su tratamiento se basa en manejo antiinflamatorio e inmunosupresor.

## 18. SÍNDROME DE SJÖGREN PRIMARIO EN PEDIATRÍA, UN SÍNDROME INUSUAL PERO PRESENTE. REPORTE DE UN CASO

S. Mendieta Zerón y P.B. Lara Herrera

Hospital Materno Infantil ISSEMyM, Toluca Estado de México.

**Introducción:** El síndrome de Sjögren (SS) es un padecimiento crónico de origen autoinmune, que principalmente afecta la glándula salival y lacrimal, así como en distintos grados a nivel sistémico, pudiendo afectar hígado, riñón y sistema nervioso central (SNC), que se caracteriza por queratoconjuntivitis sicca y xerostomía. Puede presentarse como SS primario (SSP) o secundario (SSS) a distintas enfermedades reumatológicas como artritis reumatoide, lupus eritematoso sistémico (LES) y esclerodermia.

**Caso clínico:** Niña de 6 años de edad, con historia de 6 meses de evolución con aumento de volumen en labio superior izquierdo. Tres meses después aumento de volumen a nivel de párpado izquierdo en comisura externa, limitando apertura ocular, acompañado de blefaroconjuntivitis sicca sin mejoría a pesar de tratamiento con esteroide tópico, observándose aún la ptosis, así como aumento de volumen a nivel de glándula submaxilar e induración en parótidas de manera bilateral. Se toma biopsia de párpado, donde se diagnostica sarcoma mielode granulocítico, se inicia abordaje oncológico, se realiza biopsia de médula ósea, encontrando celularidad normal. Sin algún otro dato clínico-patológico para sarcoma mielode se descarta dicha patología. La paciente, además de la blefaroconjuntivitis sicca, refiere xerostomía, así como mucosas de narinas secas. Por la mala evolución de la paciente y continuar con aumento de volumen en glándulas lacrimal, salival así como sialoadenitis y parotiditis crónica, se decide toma de biopsia de glándula lacrimal, glándula salival y de parótida: inflamación crónica moderada, infiltrado en el parénquima mixto de linfocitos B y T.

**Discusión:** El SSP es una condición rara en la edad pediátrica, así como encontramos que las manifestaciones clínicas son distintas a las encontradas en la edad adulta, principalmente la parotiditis crónica recurrente (PCR), que es el signo más frecuente en el SSP en la edad pediátrica, como lo vimos en nuestra paciente, la cual además cumple con los criterios de laboratorio e histopatológico de SSP. En todo paciente pediátrico con PCR debe estudiarse SSP como diagnóstico diferencial, y así iniciar un tratamiento de manera oportuna, y para esto se requiere de una participación multidisciplinaria adecuada.

## 19. ENFERMEDAD DE STILL EN UN PACIENTE PEDIÁTRICO POSTERIOR A TRASPLANTE HEPÁTICO

A. Zúñiga, J.C. Meza, E. Muñoz, F. Bonilla, C.A. Cañas y G.J. Tobón

Fundación Clínica Valle del Lili, Cali.

**Introducción:** La enfermedad de Still (ES) es una enfermedad inflamatoria caracterizada por la presencia de artritis, fiebre y brote. Puede presentarse inicialmente como fiebre de origen desconocido, constituyendo un reto diagnóstico, que puede ser más complicado en pacientes que reciben inmunosupresores por trasplante de órgano sólido, donde las causas de fiebre pro-

longada son múltiples. No existe una prueba diagnóstica para la ES, y aunque se han propuesto algunas, como los niveles de ferritina, aún no se han determinado estudios imagenológicos para el diagnóstico o seguimiento de ES.

**Caso clínico:** Se presenta el caso de un niño de 9 años, con antecedente de trasplante hepático (5 años) por hepatitis A fulminante, manejado con inmunosupresión crónica, quien ingresa en nuestra institución por síndrome febril prologado y posterior diagnóstico de ES. El paciente ingresa por 20 días de fiebre y artralgias. Estudios descartaron causas infecciosas, autoinmunes y malignas. Pruebas de laboratorio mostraron aumento de reactantes de fase aguda, ferritina y leucocitos. Una tomografía por emisión de positrones (18F-FDG PET) identificó áreas hipermetabólicas localizadas en bazo, hígado trasplantado y médula, secundaria a proceso inflamatorio compatible con ES. Se inició tratamiento con esteroides (1 mg/kg/día) con posterior descenso, obteniendo respuesta adecuada, sin evidencia de recidiva 1 año después. A nuestro conocimiento este es el primer caso reportado de ES después de un trasplante de órgano sólido.

**Discusión:** La ES puede ser causa de fiebre de origen desconocido en pacientes con antecedentes de trasplante. El PET puede ser de utilidad diagnóstica en estos casos difíciles.

## 20. AUTOIMMUNE LYMPHOPROLIFERATIVE SYNDROME [ALPS] ASSOCIATED TO COMBINED IMMUNODEFICIENCY, RECURRENT MACROPHAGE ACTIVATION SYNDROME [MAS] AND, T-CELL SKIN AND LUNG LYMPHOMA: A PEDIATRIC CASE

C.E. Olmos<sup>1</sup>, C.L. González<sup>1</sup>, S. Garcés<sup>2</sup>, J. Munier<sup>3</sup>, A.M. Salazar<sup>4</sup> and M.I. Álvarez-Olmos<sup>5</sup>

<sup>1</sup>Divisions of Allergy, Immunology and Pediatric Rheumatology;

<sup>2</sup>Pediatric Oncohematology; <sup>3</sup>Department of Pathology;

<sup>4</sup>Dermatology; <sup>5</sup>Pediatric Infectious Diseases, Fundación Cardioinfantil, Bogotá.

**Introduction:** El ALPS associated to combined immunodeficiency is an infrequent reported condition suggestive of a defect of the lymphocytes. The association with T-cell lymphoma with subcutaneous and pulmonary compromise has not been reported, so far.

**Methods:** Description of a pediatric case of ALPS associated to combined immunodeficiency, recurrent macrophage activation syndrome [MAS] and development of T-cell lymphoma.

**Results:** This is a 2-years old toddler female child without history of consanguinity, who during a 13-month-period presented recurrent viral and bacterial respiratory infections associated to episodes of liver enlargement, splenomegaly, pancytopenia, hypertriglyceridemia and elevated acute-phase reactants. A combined immunodeficiency with lymphocytopenia T-CD4, variable alteration of B-cell and hypogammaglobulinemia G was documented. The pathological studies demonstrated nodular lymphoid hyperplasia in lungs, autoimmune hepatitis, and autoimmune proliferation in spleen and kidneys during her first months of disease. Human immunodeficiency virus [HIV], Epstein-Barr virus [EBV] and Cytomegalovirus [CMV] were excluded by amplification molecular assays. Coronary aneurisms without fulfilling Kawasaki disease criteria were documented and resolved. Multiple bone marrow aspirates and biopsies ruling-out malignancy with hemophagocytosis seen only during the last MAS episode associated to subcutaneous panniculitis-like lesions and lung nodules showing T-cell lymphoma. The diagnosis was elusive; however, our patient has been under more prolonged periods of disease control with corticosteroid boluses and maintenance, monthly IVIG therapy and, prophylaxis for opportunistic infections. She is currently on induction-phase of chemotherapy for T-cell lymphoma.

**Conclusions:** This case illustrates the difficulty in defining diagnosis, therapeutic approach and outcome in patients with ALPS of early-onset. Its association to combined immunodeficiency, MAS, development of pulmonary and panniculitis-like lymphoma makes this a unique case without previous report in the literature. This clinical presentation and outcome suggest a defect of apoptosis type 8-caspase deficiency.

## 21. AUTOINMUNIDAD E IMMUNODEFICIENCIA PRIMARIA SIMULTÁNEAS: A PROPÓSITO DE 4 CASOS

C.E. Olmos Olmos<sup>1,2</sup> y C. Gómez Parada<sup>1</sup>

<sup>1</sup>CAYRE Centro de Especialistas; <sup>2</sup>Unidad de Alergia, Inmunología, Autoinmunidad, Universidad del Rosario, Bogotá.

**Introducción:** Las enfermedades autoinmunes [EAI] y las inmunodeficiencias primarias [IDP] eran consideradas como alteraciones opuestas y extremas del sistema inmune, las primeras como trastornos en la regulación y las segundas como fallas en el desarrollo y función del sistema inmune. Nuestro objetivo es ilustrar las dos condiciones en un mismo paciente e importancia de su reconocimiento y manejo apropiados.

**Métodos:** Descripción de 4 pacientes diagnosticados con inmunodeficiencia común variable [IDCV] asociadas a diferentes patologías autoinmunes. Se revisan las características demográficas, manifestaciones clínicas infecciosas y autoinmunes, paraclínicos, manejo y respuesta clínica.

**Resultados:** Tres de los 4 pacientes son de sexo masculino con edades entre 12-36 años con hipogammaglobulinemia G, A o M, linfopenia T y B en dos de ellos y con respuesta inapropiada a antígenos vacunales en todos. Todos tenían historia de infecciones respiratorias altas y bajas graves con enfermedad pulmonar crónica y bronquiectasias asociadas a manifestaciones autoinmunes tales como enteropatía autoinmune en dos, uno de ellos asociado a diabetes insulino dependiente, vasculitis hipocomplementémica en uno y otro con artritis reumatoide. El diagnóstico fue tardío, recibiendo actualmente manejo multidisciplinario con suplencia de inmunoglobulina G endovenosa [IGEV] cada 28 días y manejo específico de su enfermedad autoinmune con control clínico aceptable.

**Conclusiones:** Las IDP se pueden presentar además de susceptibilidad a infecciones, con manifestaciones autoinmunes como primera manifestación o coincidentes como en 3 de nuestros casos. Su desenlace dependerá del diagnóstico temprano e instauración de un manejo específico y apropiado de su condición autoinmune además de la suplencia de IGEV.

## 22. REPORTE DE CASO DE PACIENTE CON SÍNDROME DE FIBROMIALGIA JUVENIL PRIMARIA Y SU MANEJO INTEGRAL POR MEDICINA FAMILIAR BASADO EN PSYNTERIZACIÓN

E. Payán Rey

**Caso clínico:** Paciente de 16 años con síndrome de hipermovilidad articular benigno que desarrolló síndrome de fibromialgia juvenil primaria con historia de artralgias, mialgias y limitación para la marcha desde los 4 años. Manejado inicialmente por médico general como “dolores del crecimiento”. Valorada por reumatología en 2011 con diagnóstico de hipermovilidad articular benigna, encontrando además puntos dolorosos de Smythe, conformando un síndrome de fibromialgia juvenil primaria asociado a síndrome de hipermovilidad articular benigno. Se inician antiinflamatorios, fisioterapia e higiene del sueño durante 1 año y por persistencia de síntomas depresivos, artralgias y mialgias, insomnio, se solicita interconsulta a Medicina Familiar para abordaje integral basada en psicoterapia de Psynterización/con

enfoque psicobiosociocultural y espiritual, quienes encuentran (enero de 2012) insomnio y dolor corporal generalizado EVA 6/10. Apgar familiar (rango 0 a 20-puntos): 11 puntos: disfunción familiar moderada. Escala de Reajuste Social de Holmes y Rahe: > 300 puntos: riesgo de enfermar a 3 meses 80%. FIQ fibromialgia preintervención: 89 puntos. Intervención: psicoterapia de Psynterización 10 sesiones: 14 h, 2 min, los siguientes cambios: I. Percepción de relaciones familiares y extrafamiliares. II. Proyecto de vida. III. F.I.Q postintervención: total 25 puntos. **Discusión:** A través de la Psicoterapia Psynterización conseguimos resolución de dolor, restauración del sueño, autoimagen, relaciones interpersonales y cambios en su proyecto de vida.

### 23. SÍNDROME DE HIPER IGD CON DEFICIENCIA DE MEVALONATO-KINASA EN COLOMBIA: A PROPÓSITO DE UN CASO

M.I. Álvarez-Olmos<sup>1,2,3</sup>, P. Guarnizo<sup>1,2,3</sup>,  
T. González<sup>1,3</sup> y C.E. Olmos<sup>2,4</sup>

<sup>1</sup>Departamento de Pediatría, Servicios Pediátricos de Infectología y Reumatología, Fundación Cardioinfantil. <sup>2</sup>Universidad del Rosario. <sup>3</sup>Universidad El Bosque. <sup>4</sup>Unidad de Alergia, Inmunología, Autoinmunidad, CAYRE Centro de Especialistas, Bogotá.

**Introducción:** El síndrome de fiebre periódica con hiper-IgD [SHIGD] es uno de los trastornos autoinflamatorios hereditarios clasificados en el grupo de las inmunodeficiencias primarias. Se caracteriza por cuadros de inflamación sistémica con episodios

recurrentes de fiebre de inicio temprano combinados con una variedad de manifestaciones clínicas y paraclínicas, elevación de IgA e IgD y defecto genético de la enzima mevalonato kinasa [MVK]. Aunque frecuentemente descrita en individuos de etnia blanca de origen holandés, ha sido reportada en otros grupos étnicos.

**Métodos:** Descripción de caso colombiano pediátrico de SHIGD con defecto de MVK.

**Resultados:** Preescolar femenina de 4 años de edad, procedente de Cartagena, hija de padres no consanguíneos, con historia de episodios de fiebre con intervalos variables desde los 3 meses de edad asociados a aftas orales/genitales, linfadenopatías, hepatoesplenomegalia, artritis y exantema con anemia, leucocitosis, aumento en los reactantes de fase aguda durante las exacerbaciones y ausencia de inmunodeficiencia celular, humoral o mixta. Múltiples etiologías infecciosas fueron excluidas demostrándose infecciones por Epstein-Barr y Mycoplasma en algunos de los episodios. Estudios de médula ósea descartaron compromiso neoplásico. Se detectaron niveles elevados de IgA e IgD y ácido mevalónico en orina con presencia de gen de MVK. El diagnóstico fue elusivo hasta los 3,5 años de vida con poca respuesta a manejo escalonado con corticoides, colchicina y simvastatina. Ha respondido parcialmente a terapia biológica con etanercept.

**Conclusiones:** Este primer caso en preescolar de ascendencia afrocolombiana demuestra la dificultad para la elucidación diagnóstica y el enfoque terapéutico en pacientes con SHIGD.