

CARTAS CLÍNICAS

Mujer con síndrome de Turner, anemia y colestasis



Woman with Turner's syndrome, anaemia and cholestasis

El síndrome de Turner (ST) es una entidad hereditaria caracterizada por disgenesia gonadal, talla baja, diversas dismorfias, malformaciones congénitas cardíacas, vasculares y renales, y predisposición a padecer enfermedades autoinmunes. Afecta a una de cada 2.500 nacidas vivas, aunque probablemente esté infradiagnosticada, y se debe a la pérdida total o parcial de uno de los cromosomas X¹.

Presentamos un caso de ST diagnosticado en la edad adulta, cuyas enfermedades asociadas lo hacen especialmente peculiar.

Mujer de 55 años sin hábitos tóxicos, con ictus isquémico a los 45 años, displasia de carótida interna y aneurismas de carótida interna, cerebral media y cerebelosa superior izquierdas. Presentaba, además, válvula aórtica bicúspide, hipertensión arterial y dislipemia, y seguía tratamiento con enalapril, simvastatina y AAS. Consultó en nuestra unidad por anemia. Desde el año anterior, no refería menstruaciones. En la exploración destacaba talla baja (150 cm), cuello corto, frente ancha, ptosis palpebral bilateral y palidez de piel y mucosas. Exploraciones complementarias: hemoglobina 6,8 g/dl (valor normal [vn]: 12-18), hematocrito 24% (vn: 38-52), volumen corpuscular medio 67,1 fl (vn: 80-99), CHCM 31 g/dl (vn: 33-37), RDW 17,4% (vn: 11,5-14,5%). Ferritina 1,2 ng/ml (vn: 15-150) y cobalamina 129 pg/ml (vn: 197-771). Bioquímica normal, salvo GGT 500 U/l (vn: 3-60) y fosfatasa alcalina 148 U/l (vn: 35-104). Anticuerpos anti-células parietales de la mucosa 1/160. ANA, AML, anti-LKM, anti-SL/LC, AMA y antitransglutaminasa fueron negativos, igual que la serología frente a VHB, VHC, VIH, lúes, CMV y VEB. TSH normal. IgG 480 mg/dl (870-2.180), IgA 102 mg/dl (117-420), IgM 43,8 mg/dl (60-220). Ecografía hepática normal. Gastroscopia compatible con atrofia gástrica de predominio en cuerpo, que se confirmó mediante biopsia informada como gastritis crónica atrófica de predominio en cuerpo gástrico, con metaplasia intestinal, sin displasia y sin presencia de *Helicobacter pylori*. Biopsia duodenal normal. Colonoscopia normal. Cariotipo: síndrome de Turner con mosaicismo. Revisando análisis previos se alternaban fases de colestasis con otras de normalidad. La colangiografía demostró coledoclitiasis y coledocolitiasis, resuelta tras CPRE y extracción de cálculos. Se revisaron las imágenes de la ecografía previa, en las que no se apreciaba litiasis biliar probablemente por mala ventana ecográfica

con interposición de pániculo. A los 45 días de realizada la CPRE se habían normalizado la GGT y la fosfatasa alcalina.

El caso aúna buena parte de las características del ST: dismorfias, aorta bicúspide, aneurismas cerebrales, alteraciones inmunológicas y colestasis.

La elevación de transaminasas y la colestasis, generalmente asintomáticas, se ven entre el 20 y el 80% de mujeres con ST, con más incidencia a mayor edad². La esteatosis parece la causa más frecuente, pero se ha descrito asociación con cirrosis biliar primaria (CBP), hiperplasia nodular regenerativa, hipoplasia congénita del sistema portal o ductopenia biliar. Como es obvio, se precisa descartar causas comunes de enfermedad hepatobiliar, tales como la coledocolitiasis. Nuestra paciente no presentó dolor abdominal y la ecografía se nos había informado como normal por lo que la colangiografía nos condujo a un diagnóstico inesperado.

Diversas enfermedades autoinmunes (EA) se asocian con el ST: enfermedad inflamatoria intestinal, tiroiditis de Hashimoto, diabetes mellitus tipo 1 o enfermedad celíaca son las más frecuentes. Nuestra paciente presentaba una inmunodeficiencia común variable, cuya asociación con el ST es excepcional, y un déficit simultáneo de cobalamina —ya descrito en el 7,5% de una serie danesa³—, y de hierro, ambos en probable relación con la gastritis autoinmune⁴.

Dos series españolas recientes^{5,6} constatan alguna EA hasta en el 56% con predominio de tiroiditis (26,2%); el 26% presentaban cardiopatía (coartación de aorta y aorta bicúspide especialmente); el 7% cursaron con ptosis palpebral; el 4,7% se acompañaron de enfermedad celíaca. Ninguna de las pacientes, sin embargo, presentó enfermedad hepática.

Nuestro caso apoya el probable infradiagnóstico de ST, su polimorfismo clínico, y la necesidad de seguimiento proactivo y multidisciplinario.

Los autores declaran que han seguido los protocolos de su centro de trabajo sobre la publicación de datos de pacientes.

Bibliografía

1. Gravholt CH. Epidemiological, endocrine and metabolic features in Turner syndrome. *Eur J Endocrinol.* 2004;15:657–87.
2. Roulot D. Liver involvement in Turner syndrome. *Liver Int.* 2013;33:24–30.
3. Mortensen KH, Cleemann L, Hjerrild BE, Nexø E, Locht H, Jepsen EM, et al. Increased prevalence of autoimmunity in Turner syndrome—influence of age. *Clin Exp Immunol.* 2009;156:205–10.
4. Gil Diaz A, Conde Martel A, Alonso Ortiz B, Arkuch Saade ME. Prevalencia de déficit de vitamina B12 en pacientes con anemia

ferropénica remitidos para estudio a Medicina Interna. *Med Clin (Barc)*. 2014;142:40–2.

5. Bejarano Ramírez N, Redondo Calvo FJ, Galán Gómez E. Complicaciones asociadas a niñas con síndrome de Turner. *Med Clin (Barc)*. 2017. <http://dx.doi.org/10.1016/j.medcli.2017.02.016>.
6. Bahillo-Curieses MP, Prieto-Matos P, Quiroga González R, Regueras Santos L, Blanco Barrio A, Rupérez Peña S, et al. Síndrome de Turner; análisis de 42 casos. *Med Clin (Barc)*. 2016;147:348–51.

M. Prieto Dehesa^a, S. Franco Hidalgo^b,
J.M. Prieto de Paula^{c,*}, M. Martín Asenjo^c
y M. Martín-Luquero Ibáñez^c

^a Medicina Familiar y Comunitaria, Centro de Salud Covaresa, Valladolid, España

^b Servicio de Medicina Interna, Complejo Asistencial Universitario de Palencia, Palencia, España

^c Servicio de Medicina Interna, Hospital Clínico Universitario de Valladolid, Valladolid, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: jmpripaula@yahoo.es
(J.M. Prieto de Paula).

<https://doi.org/10.1016/j.semerg.2018.06.007>
1138-3593/

© 2018 Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN). Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

Coriorretinitis por *Helicobacter pylori*: tratar o no tratar, ahí está el dilema



Central serous chorioretinopathy secondary to *Helicobacter pylori*: To treat or not to treat, that is the question

La uveítis es una entidad clínica heterogénea que cursa característicamente con inflamación intraocular. La localización anatómica del lugar de la inflamación es la que establecerá los 4 tipos de uveítis existentes¹: anterior o afectación de córnea, iris o esclera; intermedia o afectación de vítreo; posterior o afectación de coroides, retina incluyendo nervio óptico; o panuveítis que como su propio nombre indica es la afectación difusa intraocular.

La aproximación etiológica¹ también se encuentra clasificada en 4 grandes grupos: uveítis infecciosas, uveítis no infecciosas de etiología oftálmica, uveítis asociadas a enfermedades autoinmunes o inflamatorias sistémicas y, por último, las uveítis por síndromes de enmascaramiento no inflamatorias, generalmente de origen neoplásico.

Presentamos un caso de coriorretinitis en un paciente sano con su estudio etiológico pertinente.

Paciente de 48 años, sano y sin antecedentes de interés, que presentaba episodios de déficit visual asociados a ojo rojo desde hace 2 años que se incrementó en los últimos 2 meses, motivo por el que acudió a nuestra consulta de atención primaria (AP). Tras repasar su historial y constatar un elevado número de consultas relativas a este proceso tratadas desde AP, sin valoración en ningún caso por un oftalmólogo, se decidió derivar finalmente al servicio de oftalmología. Con el diagnóstico de coriorretinopatía serosa central (CSC) se deriva a AP recomendándonos estudio de su etiología de forma ambulatoria. Tras descartar causas infecciosas por presentar serologías negativas, obteniendo pruebas reumatológicas negativas, con VSG y PCR en valores de normalidad, se decidió investigar la posible colonización por *Helicobacter pylori* (*H. pylori*); encontrando prueba del aliento positiva. Iniciamos terapia erradicadora a pesar de tratarse de una indicación al margen del protocolo actual, ya que el paciente no presentaba clínica digestiva que lo justificara. Esta decisión se tomó de forma consensuada

tras informar adecuadamente al paciente y exponer los pros y contras asociados al tratamiento erradicador. En la revisión oftalmológica a los 2 meses posterradicación no se observaron signos patológicos de CSC.

A propósito del despistaje y tratamiento de *H. pylori* en un paciente con coriorretinopatía, realizamos una revisión bibliográfica para conocer la evidencia actual sobre la asociación de dichas entidades patológicas, posible relación causal, y el efecto del tratamiento erradicador en el curso evolutivo de la CSC.

Se postuló desde hace más de 20 años, la colonización de la mucosa gástrica por *H. pylori* y la CSC, sugiriendo que el tratamiento erradicador podría tener algún efecto sobre la CSC². La prevalencia de *H. pylori* en los pacientes de CSC se ha observado que puede llegar a ser el doble respecto a la población general. En un metaanálisis reciente que incluye 17 estudios de un total de 9.839 pacientes diagnosticados de CSC, el *H. pylori* figura como un factor de riesgo para la CSC (OR = 3,12; IC 95%: 1,81-5,40)³. Una hipótesis que podría explicar dicha observación es una alteración microvascular a nivel coroidal, desencadenada por la respuesta inflamatoria frente a antígenos de la bacteria^{2,4}.

En un estudio realizado en pacientes con CSC, se ha observado que en aquellos individuos con colonización por *H. pylori* que no recibieron tratamiento erradicador, la agudeza visual empeora significativamente a los 6 meses después de la primera consulta; por otro lado, en aquellos individuos que recibieron tratamiento erradicador se observó mejoría de la agudeza visual el primer mes, igual que en pacientes con CSC sin infección por *H. pylori*⁵. Los autores sugieren que dichas diferencias se podrían atribuir a un enlentecimiento en la completa reabsorción del fluido subretiniano en los pacientes no tratados. Observaciones similares se han postulado también en otros estudios⁶. Otros estudios refieren ligera mejoría en la agudeza visual en individuos con CSC infectados por *H. pylori* que habían recibido tratamiento erradicador, pero que no llega a ser estadísticamente significativa⁷.

Sin embargo, el efecto del tratamiento erradicador sobre la mejoría clínica de la agudeza visual en el contexto de una CSC no se ha demostrado en otros estudios, sobre todo por la existencia de varios factores de confusión⁸.

En conclusión, parece que existe una asociación entre la colonización por *H. pylori* y la CSC. El tratamiento