

La foliculitis pustulosa eosinofílica del lactante es una rara enfermedad de etiología desconocida descrita en 1984 por Lucky como una variante infantil del proceso que 14 años antes describiera Ofuji en adultos japoneses. Cursa con pápulas y pústulas perifoliculares pruriginosas que predominan en cuero cabelludo y cara, aunque también pueden afectar a otras localizaciones. Tras varios brotes de lesiones, evoluciona a la resolución espontánea en meses o años. El diagnóstico diferencial debe hacerse con otras dermatosis pustulosas neonatales estériles transitorias, fundamentalmente el eritema tóxico neonatal, la melanosis pustulosa neonatal transitoria y la acropustulosis infantil. El diagnóstico definitivo se obtiene por la correlación clinicopatológica y su curso autoinvolutivo, por lo que el tratamiento es sintomático.

**E. Samaniego González^a, E. Gómez Moyano^a,
A. Vera Casaño^a y A. Sanz Trelles^b**

Servicios de ^aDermatología y ^bAnatomía Patológica.
Hospital Carlos Haya. Málaga. España.

Presentado como póster en la XIX Reunión del Grupo Español de Dermatología Pediátrica. Valencia, 25 y 26 de enero de 2008.

Correspondencia: Dra. E. Samaniego González.
Plaza del Hospital Civil, s/n. 29007 Málaga. España.
Correo electrónico: eliasamaniego@yahoo.es

Neumotórax recidivante: su relación con el déficit de α_1 -antitripsina

Sr. Editor:

El déficit de α_1 -antitripsina (A1AT) asociado a enfermedad pulmonar ha sido relacionado con diferentes síntomas clínicos, entre ellos, el neumotórax recurrente¹. Sin embargo, dentro del espectro de la enfermedad, el genotipo Pi SS ha sido excepcionalmente relacionado con esta patología pulmonar. Por ello nos ha parecido de interés aportar un nuevo caso que hemos tenido la oportunidad de diagnosticar.

Se trata de un adolescente varón de 16 años que consultó en el servicio de urgencias por dolor súbito en el hemitórax izquierdo, de intensidad creciente, no relacionado con ejercicio ni traumatismo, y que aumentaba con la inspiración profunda. No se acompañaba de fiebre, tos ni otra sintomatología. En los días previos había referido un episodio similar, que había cedido espontáneamente. Tanto al paciente como a su madre les diagnosticaron asma alérgica a pólenes y gramíneas. No era fumador ni refería ninguna otra patología previa o de agregación familiar.

El diagnóstico radiológico fue neumotórax apical izquierdo de pequeño tamaño, que se resolvió espontáneamente.

Once meses después, presentó nuevamente un neumotórax, esta vez del lado derecho y de un volumen del 30%. En esta ocasión se indicó toracoscopia, en la que se resecaron dos ampollas apicales derechas.

Entre los estudios complementarios realizados destacaba en el proteinograma una disminución de la banda de las α_1 -globulinas; las concentraciones séricas de A1AT, analizadas mediante inmunoanálisis, mostraron en dos ocasiones valores inferiores a 80 mg/dl (considerados protectores²): 67,8 y 72,1 mg/dl, respectivamente. Mediante PCR del gen de la A1AT se demostró la mutación S en homocigosis (Pi SS), responsable de la sustitución GLU264VAL².

La A1AT es un miembro de la familia de los inhibidores de las proteasas séricas (Pi). El desequilibrio entre los valores de A1AT y los de las proteasas séricas, con predominio de estas últimas, da lugar a la destrucción de tejidos. El alelo más frecuente del sistema inhibitor de la proteasa (Pi) es el M y el genotipo normal es el Pi MM. Se han descrito alrededor de 100 mutaciones de la A1AT (unas 30 de las cuales pueden tener repercusiones patológicas), que pueden ser de tres tipos: las que producen déficit de enzima, las llamadas nulas y las que dan lugar a una función alterada².

El déficit de A1AT es uno de los trastornos genéticos más prevalentes en la raza blanca, en la que afecta a 1 de cada 2.000-5.000 individuos², y se hereda de forma autosómica recesiva como una serie de alelos codominantes localizados en el cromosoma 14q32².

Este trastorno genético se ha asociado tanto con patología pulmonar¹ (enfisema, bronquiectasias, hiperreactividad bronquial, tos crónica, neumotórax recurrente, asma³) como hepática⁴ (colestasis neonatal, hepatitis, cirrosis y hepatocarcinoma) y de otro tipo (paniculitis, vasculitis)². No todos los individuos portadores del déficit de A1AT desarrollan enfermedad clínica significativa. En este sentido, se ha descrito que el principal factor determinante para la expresión de patología pulmonar es el hábito tabáquico⁵.

Los déficits graves y moderados de A1AT, ligados a los genotipos Pi ZZ, SZ y MZ, son más frecuentes en las zonas costeras del noroeste de Europa, con una máxima incidencia en Escandinavia (1/6.000). Se les atribuye un riesgo mayor de enfisema (hasta del 80-100% en los ZZ o del 20-50% en los SZ) y de enfermedad hepática (10-20% de los niños con genotipo ZZ). Los déficits leves, como es el caso del genotipo Pi SS, tienen un nivel de A1AT en torno al 60-70% de los valores normales, y son más frecuentes en España y Portugal. Se asocian a bajo riesgo de enfermedad clínica⁶.

El caso presentado sugiere una asociación fortuita entre el déficit leve de A1AT y el neumotórax recurrente, pero plantea la conveniencia de realizar estudio de concentraciones de A1AT en los pacientes pediátricos con esta patología pulmonar con el fin de investigar una probable relación en la patogenia. Esto permitiría detectar precozmente formas leves de la enfermedad que de otra manera quedarían sin diagnosticar, para así poder recomendar medidas preventivas (como evitar el tabaquismo) en estos pacientes de riesgo⁷.

**R. Benítez Fuentes, A. Leal Orozco,
N. Domínguez Garrido
y M. Velázquez de Cuéllar Paracchi**

Servicio de Pediatría.
Fundación Jiménez Díaz. Madrid. España.

Correspondencia: Dra. R. Benítez Fuentes.
Servicio de Pediatría. Fundación Jiménez Díaz.
Avda. de los Reyes Católicos, 2. 28040 Madrid. España.
Correo electrónico: rociobenezfuentes@yahoo.es

BIBLIOGRAFÍA

- Schüster A. Déficit de alfa1-antitripsina. En: Cobos N, Pérez-Yarza EG, editores. Tratado de Neumología Infantil. 1.^a ed. Madrid: Ergón; 2003. p. 877-82.

2. Stoller JK, Aboussouan LS. Alpha 1-antitrypsin deficiency. *Lancet*. 2005;365:2225-36.
3. Eden E, Strange C, Holladay B, Xie L. Asthma and allergy in alpha-1-antitrypsin deficiency. *Respir Med*. 2006;100:1384-91.
4. Teckman JH, Lindblad D. Alpha-1-antitrypsin deficiency: diagnosis, pathophysiology, and management. *Curr Gastroenterol Rep*. 2006;8:14-20.
5. Dahl M, Hersh CP, Ly NP, Berkey CS, Silverman EK, Nordestgaard BG. The protease inhibitor PI*S allele and COPD: a meta-analysis. *Eur Respir J*. 2005;26:67-76.
6. Blanco I, Fernández-Bustillo E, J. de Serres F, Alkassam D, Rodríguez Menéndez C. Déficit de alfa-1-antitripsina en España (variantes deficientes PI*S y PI*Z): prevalencia estimada y número de sujetos calculados para cada fenotipo. *Med Clin (Barc)*. 2004;123:761-5.
7. Strange C, Moseley MA, Jones Y, Schwarz L, Xie L, Brantly ML. Genetic testing of minors for alpha-1-antitrypsin deficiency. *Arch Pediatr Adolesc Med*. 2006;160:531-4.

Deficiencia del transportador de glucosa tipo I: una enfermedad neurometabólica tratable

Sr. Editor:

El síndrome de deficiencia del transportador de glucosa tipo 1 (Glut 1) es un defecto genético causado por mutaciones en el gen *SLC2A1* (1p35-p31.3)¹. Se caracteriza por hipoglucoorraquia y

disminución del cociente de glucosa en el líquido cefalorraquídeo (LCR)/glucosa en sangre, y generalmente se manifiesta como una encefalopatía epiléptica de comienzo precoz refractaria al tratamiento con fármacos antiepilépticos (FAES). Con frecuencia el diagnóstico se demora, lo que puede conllevar secuelas neurológicas graves.

Presentamos el caso de una niña de 33 días de vida que ingresa por crisis convulsivas. Es la segunda hija de padres no consanguíneos. Amenaza de aborto en el primer trimestre. Parto y período neonatal sin incidencias. En las horas previas presenta episodios de hipotonía generalizada, cianosis facial y desconexión ambiental de una duración aproximada de 1 min. A su llegada al hospital, la exploración física no revela anomalías. Durante el primer día se repiten las crisis en dos ocasiones y se inicia tratamiento con fenobarbital. El hemograma, bioquímica sanguínea y una ecografía cerebral no demostraron anomalías. El LCR en dos ocasiones mostró una glucoorraquia de 15 mg/dl, sin aumento de proteínas ni celularidad. Las cifras de lactato en el LCR se encontraban en el rango bajo de la normalidad. La glucemia antes de la punción lumbar fue de 93 mg/dl, con un cociente glucoorraquia/glucemia de 0,16. Una resonancia magnética cerebral mostró una pequeña lesión bilateral, en la cápsula externa hipointensa en T1 e hiperintensa en T2. En el surco central parietal se observa una pequeña zona de hiperseñal. La tomografía por emisión de positrones (PET) a nivel cerebral con fluorodesoxiglucosa (fig. 1) reveló una corteza cerebral con captación de glucosa globalmente disminuida, con un predominio aparente de la señal en los ganglios de la base e hipocaptación en los tálamos, sin lesión capsular acompañante detectable, junto con una disminución de la señal cerebelosa. Ante la sospecha de una deficiencia de Glut 1, se retiró el fenobarbital y se inició dieta cetogénica con un aporte de grasas del 60%. El electroencefalograma (EEG) evidenció elementos agudos alternantes de predominio izquierdo. Tras la retirada del fenobarbital, no se observaron cambios significativos en la

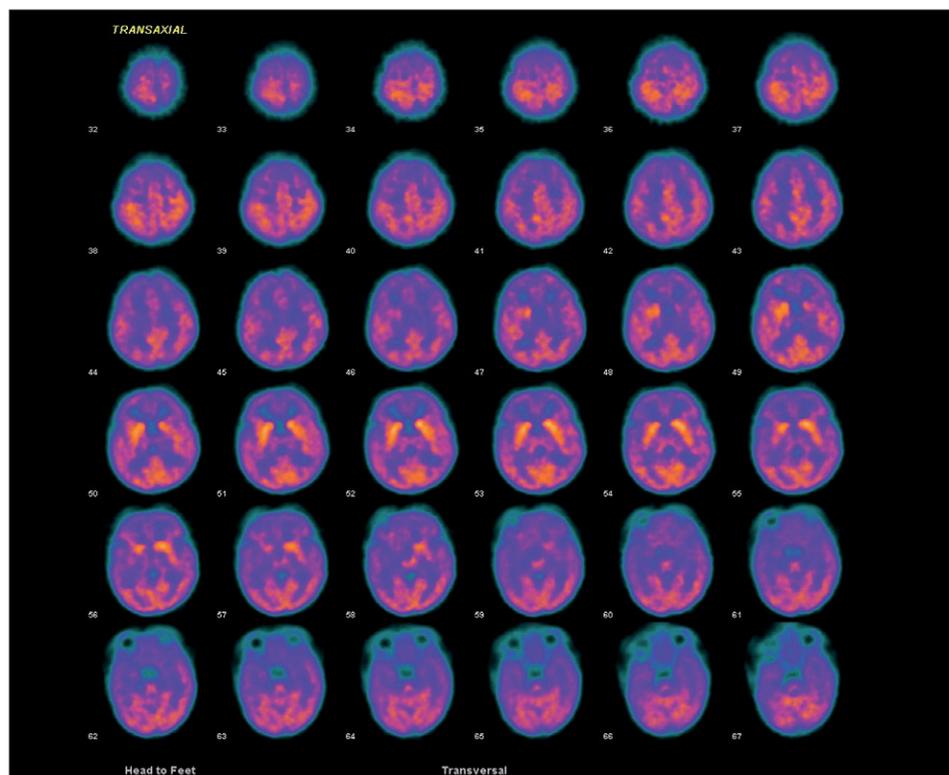


Figura 1. PET cerebral.