

Exantema cutáneo recurrente: ¿debemos replantearnos el diagnóstico? Dermatomiostis juvenil, una entidad rara en que pensar

Larruazaleko exantema errepikakorra: diagnostikoa birplanteatu behar al dugu? Gaztetako dermatomiosia, buruan izan beharreko entitate arraroa

I. Medina Junquera, M. Caballero Aldunate, A. Beneto Alducin, A. Catalán Lambán, J. Restrepo Velez, A. Oliver Olid

Clínica Universidad de Navarra. Pamplona

INTRODUCCIÓN

La aparición de exantemas es un motivo frecuente de consulta en Pediatría. La mayoría se deben a infecciones de origen viral; sin embargo, en ocasiones es necesario ahondar en su diagnóstico diferencial ya que pueden responder a mecanismos patogénicos diversos y ser la manifestación de patologías poco frecuentes subsidiarias de tratamiento específico⁽¹⁾. Una vez descartadas la etiología infecciosa o alérgica de los exantemas cabe pensar en causas reumatológicas, entre ellas la dermatomiositis juvenil, una entidad que afecta a 0,2/100.000 habitantes en edad pediátrica. Se trata de una enfermedad multisistémica de etiología desconocida. Si bien su patogenia no está plenamente definida, da lugar a una vasculitis subyacente que puede tener como resultado inflamación muscular y cutánea. Las manifestaciones clínicas son variadas, entre las cuales cabe destacar debilidad muscular proximal, eritema en heliotropo, pápulas de Gottron, calcinosis, artritis o alteraciones cardíacas⁽²⁾.

OBSERVACIÓN CLÍNICA

Se presenta un paciente de 6 años que acude a nuestro centro en septiembre de 2020, mostrando una reacción cutánea eritematosa generalizada con edema e intenso eritema facial de 24 horas de evolución. Las lesiones no son pruriginosas, no asocia cuadro catarral ni sintomatología digestiva. No ha ingerido nuevos alimentos ni fármacos en los últimos días. Presenta buen estado general y está afebril. Como antecedentes personales, fue un prematuro de 28+2 semanas de gestación con maduración pulmonar completa y neuroprotección con sulfato de magnesio. Bolsa rota de 68 horas de evolución con profilaxis antibiótica completa. Preciso de ventilación no invasiva con presión positiva intermitente los primeros 15 minutos de vida. A los 20 días sufrió una parada cardiorrespiratoria resultando en una hemiparesia izquierda residual. Actualmente, acude a fisioterapia y es tratado con ácido botulínico. Como otros antecedentes perso-

nales, presenta obesidad, no tiene alergias conocidas y su calendario vacunal es acorde a la edad. En la exploración física destaca un exantema morbiliforme eritematoso generalizado, no habonoso que asocia un intenso eritema y edema faciales de distribución simétrica en ambas mejillas, respetando surco nasogeniano (Fig. 1), además de un afta central en el paladar. La exploración neurológica se ve dificultada por la presencia de la hemiparesia de base. En Urgencias se administra una dosis de desloratadina y de dexametasona (0,2 mg/kg) vía oral. Se plantea el diagnóstico diferencial entre un exantema vírico, dada la simetría de las lesiones y la presencia de un afta en paladar, y un exantema alérgico, debido a las características dermatológicas y la ausencia de sintomatología infecciosa acompañante. Ante la mejoría del episodio tras la medicación, se decide tratar el cuadro con desloratadina vía oral durante 3-5 días, con resolución completa de la clínica.

Pasados 10 días, el paciente vuelve a acudir al Servicio de Urgencias por reaparición del edema y eritema facial, acompañados de lesiones en diana en ambos codos (Fig. 2), no pruriginosas. No asocia dificultad respiratoria, dolor abdominal ni fiebre. En la exploración física presenta máculas violáceas perioculares y eritema facial, afectando a los párpados y región central de cara. Las lesiones en codos son circulares, en diana, simétricas y presentan descamación psoriasiforme. Continúa con el afta en área central del paladar.

En esta ocasión, en el diagnóstico diferencial se incluyen, a parte del exantema infeccioso, un exantema asociado a enfermedad reumatológica debido a la simetría y a la recurrencia de las lesiones, y se decide comenzar un estudio analítico con el objetivo de esclarecer el diagnóstico definitivo. Se solicita una analítica completa, cuyos resultados son un hemograma normal, función hepática y renal normales, PCR 0,57 mg/dl, VSG 14 mm/h, LDH 775 U/L, inmunoglobulinas normales, anticuerpos anti-estreptolisina 591 U/ml, serología de Epstein-Barr negativa y serología de *Mycoplasma pneumoniae* con IgG positiva e IgM indeterminada, ANA positivos patrón granular fino 1/640 con inmunoblot negativo. Tipaje de



Figura 1. Eritema en heliotropo.



Figura 2. Lesión en diana en codo.

enfermedad de Behçet negativo. Se realiza analítica de orina con resultado normal y PCR de virus respiratorios con hallazgo de rinovirus. Se decide administrar una dosis de penicilina intramuscular y azitromicina durante 5 días, así como prednisolona oral a 1 mg/kg/día durante 3 días para tratar el posible componente reumatológico. Tras iniciar el corticoide, presenta una clara mejoría con resolución completa del cuadro.

Al cabo de 12 días, el paciente acude por tercera vez, presentando las mismas lesiones que en la ocasión anterior, aunque esta vez se observan además lesiones eritematosas en pliegues en ambas axilas. En este momento el paciente ha finalizado los tratamientos antibióticos y queda pendiente el estudio de enfermedades autoinmunes. Dado el contexto y los antecedentes, se decide tratar el cuadro con prednisolona oral (1 mg/kg) con la sospecha de encontrarse ante un caso de dermatomiositis, y se realiza una interconsulta a Reumatología.

El paciente acude al Servicio de Reumatología infantil el 19 de octubre. Aparte de los tres episodios de edema y eritema presentados en el último mes, asocia disminución de la fuerza (agotamiento, movimientos torpes y dificultad para elevar miembros inferiores). No manifiesta clínica de tumefacción articular, síndrome de Raynaud ni síntomas respiratorios o cardiovasculares. En la exploración, presenta edema y eritema en heliotropo, y neurológicamente, una hemiparesia izquierda ya conocida, con una fuerza proximal de miembros superior e inferior derechos de 4/5. No se aprecian pápulas de Gottron ni calcificaciones. Se objetivan máculas en livedo reticular violácea en axilas. Se decide ampliar el estudio analítico

con creatina quinasa (CK), aldolasa, serologías para virus de hepatitis B y C, asociando más anticuerpos característicos de miositis. Se obtienen una elevación de CK (1.306 UI/L), aldolasa (35 UI/L) y niveles de anti-TIF1 levemente positivos, lo cual permite obtener un diagnóstico, junto con tres de los criterios de Bohan-Peters, de dermatomiositis juvenil. Se pauta prednisolona oral indefinida (1 mg/kg/día) y se realizan serologías de enfermedades infecciosas, con resultados normales.

Se realiza interconsulta con Neuropediatría pasadas dos semanas del diagnóstico de dermatomiositis para valoración de su hemiparesia izquierda ya conocida y posible pérdida de fuerza muscular en el contexto del diagnóstico. En la anamnesis se constata aumento de fatiga progresiva, precisando el paciente ayuda para meterse en la bañera e incorporarse desde la sedestación. En la exploración se aprecia debilidad escapular con incapacidad para levantar los brazos sobre los hombros, mayor izquierda, acompañada de codos, caderas y rodillas bilaterales (puntuación entre 4 y 4+ sobre 5), con fuerza a nivel distal conservada excepto a la dorsiflexión de pies bilateral (4/5). Refiere aparente disfagia con necesidad de trocear los alimentos a tamaños muy pequeños, acompañándolos de agua para facilitar la deglución. Afirmar mejoría de la fuerza muscular tras la introducción del tratamiento corticoideo, a expensas de un incremento de la fatiga e intolerancia al ejercicio. En la consulta se encuentra taquipneico, taquicárdico y con una saturación oxígeno de 94% tras esfuerzos medios, por lo que se considera realizar una interconsulta con Cardiología para valorar la función cardíaca.

Se completa estudio con un electrocardiograma que muestra ritmo sinusal, sin otras

alteraciones y una ecocardiografía Doppler en la que se observa una buena función cardíaca, sin revelar ninguna anomalía anatómica.

El 12 de noviembre acude de nuevo a consulta de Reumatología infantil. En este momento el paciente asocia clínica de disfagia y persistencia de marcada debilidad con dificultad para subir al coche y deambular, por lo que se sustituye el tratamiento con prednisolona por prednisona (1 mg/kg/día), asociando metotrexato (15 mg/semana), ácido fólico, y omeprazol.

Dos semanas más tarde presenta empeoramiento de la debilidad muscular y elevación de la CK de hasta 1.645 UI/L. Se decide ingreso para tratamiento con inmunoglobulinas intravenosas (IV) durante 5 días y pulsos de metilprednisolona IV (20 mg/kg/día durante 3 días y descenso a una dosis de 2 mg/kg/día de forma indefinida). Como efectos secundarios únicamente se observa un aumento de la tensión arterial, en torno al percentil 95 para su edad y peso, probablemente debido a la medicación y su obesidad de base, que se vigilará en las consultas subsiguientes. Se completan estudios con resonancia magnética (RM) cerebral y de extremidades, además de ecografía abdominal. En la RM cerebral, se aprecia una dilatación colpocefálica en probable relación al antecedente de sufrimiento perinatal, así como tenues focos de alargamiento de señal en región parietooccipital bilateral. En la RM de extremidades se observan edemas musculares generalizados distribuidos de forma heterogénea asociados a acúmulos de líquidos subfasciales y tejido graso subcutáneo. En los controles analíticos se detecta hipertransaminasemia (ALT 55 UI/L, AST 77 UI/L), por lo que se realiza una ecografía abdominal donde destaca una esteatosis hepática. Asimismo, existe un descenso de las CK a 372 UI/L, por lo que se decide alta domiciliaria añadiendo a su tratamiento previo vitamina D como prevención de osteoporosis.

Unos días después del alta, acude a revisión con el reumatólogo, objetivándose una mejoría del estado general, del exantema y de la fuerza muscular tras el tratamiento con inmunoglobulinas.

DISCUSIÓN

Es interesante destacar las particularidades de la dermatomiositis juvenil respecto a los adultos, en especial en referencia a los pacientes anti-TIF1, como en nuestro caso clínico. Se ha observado una relación entre estos anticuerpos y un incremento del riesgo de padecer cáncer, aunque este se ha constatado tan solo en población adulta⁽³⁾. En cuanto a la etiopatogenia de la enfermedad, diversos estudios apuestan por una causa infecciosa en la población pediátrica^(4,5), mientras que en adultos se han identificado causas genéticas. Mutaciones somáticas y la pérdida de heterocigosidad del

gen TRIM33, que codifica para TIF1 γ ⁽⁶⁾, serían las responsables de favorecer el aumento del riesgo carcinogénico.

BIBLIOGRAFÍA

1. Sánchez Carbonell, M, Climent Antolí, H. Leandro Fonseca, AL, Paricio Talayero, JM, Escrivá Tomás, P. Dermatomiositis. Aportación de un caso de afectación leve-moderada y disfagia precoz. *An Pediatr.* 2015; 82(1): 86-9.
2. Sánchez-Manubens, J, Clemente, EI, Jou C, Enseñat, MAG, Iglesias, E. Dermatomiositis juvenil. *Pediatría Catalana.* 2015; 75(2): 64-71.
3. Oldroyd, A, Sergeant JC, New P, McHugh NJ, Betteridge Z, Lamb JA, et al. The temporal relationships between cancer and adult onset anti-transcriptional intermediary factor 1 antibody-positive dermatomyositis. *Rheumatology.* 2019; 58: 650-5.
4. Manlhiot C, Liang L, Tran D, Bitnun A, Tyrrell PN, Feldman BM. Assessment of an infectious disease history preceding juvenile dermatomyositis symptom onset. *Rheumatology.* 2008; 47: 526-9.
5. Pachman LM, Lipton R, Ramsey-Goldman R, Shamiyeh E, Abbott K, Mendez EP, et al. History of infection before the onset of juvenile dermatomyositis: results from the National Institute of Arthritis and Musculoskeletal and Skin Diseases Research Registry. *Arthritis Rheum.* 2005; 53: 166-72.
6. Pinal-Fernandez I, Ferrer-Fabregas B, Trallero-Araguas E, et al. Tumour TIF1 mutations and loss of heterozygosity related to cancer-associated myositis. *Rheumatology.* 2018; 57: 388-96.