

Se presentó una entidad poco frecuente, SAM, que fue refractario al tratamiento convencional, por lo que se optó por el uso del etopósido. El caso descrito evolucionó favorablemente. No obstante, al tratarse de un solo caso, no se recomienda generalizar este tratamiento. El resultado puede ser tomado en cuenta para futuros estudios que busquen establecer un esquema completo de tratamiento para la LHH reactiva refractaria.

Bibliografía

- Torres A, Solís E, Zeferino M, Céspedes C, Sánchez B. Síndrome de activación de macrófago como manifestación inicial de lupus eritematoso sistémico severo de inicio juvenil. Respuesta favorable a ciclofosfamida. *Reumatol Clin.* 2014;10:331–5.
- Ravelli A. Macrophage activation syndrome. *Curr Opin Rheumatol.* 2002;14:548–52.
- Sawhney S, Woo P, Murray KJ. Macrophage activation syndrome: A potentially fatal complication of rheumatic disorders. *Arch Dis Child.* 2001;85:421–6.
- Bode SF, Lehmborg K, Maul-Pavicic A, Vraetz T, Janka G, Stadt UZ, et al. Recent advances in the diagnosis and treatment of hemophagocytic lymphohistiocytosis. *Arthritis Res Ther.* 2012;14:213.
- Henter JL, Horne A, Arico M, Egeler RM, Filipovich AH, Imashuku S, et al. HLH-2004: Diagnostic and therapeutic guidelines for hemophagocytic lymphohistiocytosis. *Pediatr Blood Cancer.* 2007;48:124–31.
- Boom V, Anton J, Lahdenne P, Quartier P, Ravelli A, Wulffraat NM, et al. Evidence-based diagnosis and treatment of macrophage activation syndrome in systemic juvenile idiopathic arthritis. *Pediatr Rheumatol Online J.* 2015;13:55.
- Cortis E, Insalaco A. Macrophage activation syndrome in juvenile idiopathic arthritis. *Acta Paediatr Suppl.* 2006;95:38–41.
- Miettunen PM, Narendran A, Jayanthan A, Behrens EM, Cron RQ. Successful treatment of severe paediatric rheumatic disease-associated macrophage activation syndrome with interleukin-1 inhibition following conventional immunosuppressive therapy: Case series with 12 patients. *Rheumatology (Oxford).* 2011;50:417–9.
- Prahalad S, Bove KE, Dickens D, Lovell DJ, Grom AA. Etanercept in the treatment of macrophage activation syndrome. *J Rheumatol.* 2001;28:2120–4.

Leslye F. Conde^{a,*}, Karla P. Aedo^a
y Tatiana Miraval-Niño de Guzmán^{a,b}

^a Escuela de Medicina, Universidad Peruana de Ciencias Aplicadas, Lima, Perú

^b Departamento de Enfermedades Sistémicas, Hospital Nacional Edgardo Rebagliati Martins, Lima, Perú

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: leslyecondeb@gmail.com (L.F. Conde).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.reuma.2016.10.004>

1699-258X/

© 2016 Elsevier España, S.L.U. y Sociedad Española de Reumatología y Colegio Mexicano de Reumatología. Todos los derechos reservados.

Osteoma osteoide de rodilla simulando artritis psoriásica juvenil



Osteoid osteoma of the knee mimicking juvenile psoriatic arthritis

Sr. Editor:

Hemos leído atentamente el artículo publicado por Moreno-Martínez et al.¹, quienes describen un caso de osteoma osteoide (OO) pélvico, cuya clínica es compatible con sacroilitis, queremos aportar otro de localización en la rodilla, que sugiere el diagnóstico de artritis psoriásica juvenil (APJ).

Un paciente varón de 15 años consultó por gonalgia derecha de ritmo mecánico, de 8 meses de evolución, de inicio intermitente y luego continua, que limitaba la deambulacion, con tumefacción asociada en dicha localización. Se le indicó antiinflamatorios no esteroideos (AINE), inicialmente ibuprofeno y luego diclofenaco, de forma secuencial, sin mostrar mejoría. No refería antecedente traumático, fiebre o síntomas constitucionales, ni presentaba otra clínica articular periférica, axial o entesítica. Había sido diagnosticado de psoriasis *guttata* a los 10 años, con brotes ocasionales hasta los 13 años, tratados con glucocorticoides tópicos; sin embargo,

no tenía antecedentes familiares de psoriasis, artritis psoriásica, espondilitis anquilosante o enfermedad inflamatoria intestinal. La exploración evidenció atrofia muscular en el muslo distal y tumefacción en la zona infrapatelar derecha, con aumento de calor local y limitación en los últimos grados de flexión, pero sin signos de derrame articular. La analítica, incluyendo bioquímica, hemograma y reactantes de fase aguda (velocidad de sedimentación globular 6 mm/h, proteína C reactiva 2,31 mg/dl) fue normal. El tipaje HLA demostró que era portador de los haplotipos Cw6, DR4 y DQ8, pero no B27, y los resultados de factor reumatoide y anticuerpos antinucleares fueron negativos. En la radiografía simple de las rodillas se observaba una zona esclerosa en el tercio superior de la tibia derecha (figs. 1A y B), que en la tomografía computarizada (TC) correspondía a una lesión osteolítica de 5 mm de diámetro en la tuberosidad tibial anterior, con matriz osificada a modo de «nidus», compatible con OO (figs. 2B y C), con importante esclerosis del hueso medular y reacción perióstica sólida en la cortical adyacente. En la resonancia magnética había intensa captación perilesional de contraste, así como en el edema óseo circundante y la grasa de Hoffa (figs. 2C y D). La gammagrafía ósea objetivó hipereemia y aumento focal de reacción osteogénica en la epífisis proximal de la tibia derecha, sin alteraciones significativas en otra parte. El paciente fue sometido a ablación por radiofrecuencia guiada por TC,

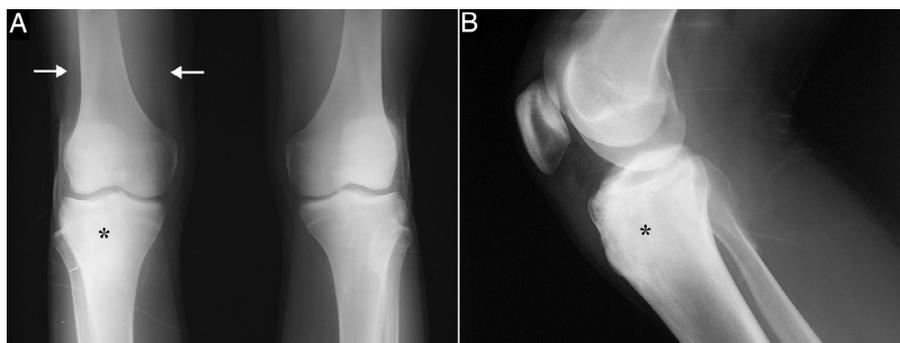


Figura 1. Radiografías anteroposterior de ambas rodillas (A) y lateral de la rodilla derecha (B), en las que se observa esclerosis del tercio superior de la tibia derecha (asteriscos) sin «nidus» aparente, y disminución de volumen de tercio distal del cuádriceps debido a atrofia muscular (flechas).

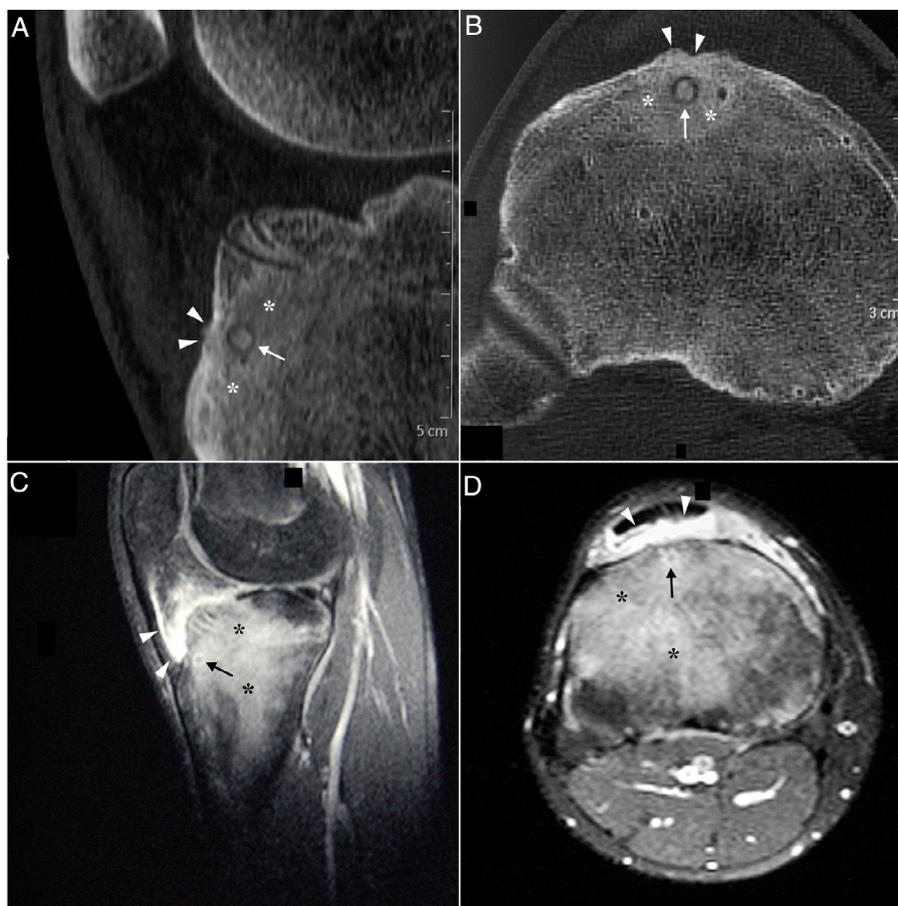


Figura 2. Cortes sagital (A) y axial (B) de tomografía computarizada de la rodilla derecha, que evidencian una lesión osteolítica en la zona subendosteal de la tuberosidad tibial anterior, con matriz osificada a modo de «nidus», compatible con osteoma osteoide (flecha), rodeada por importante esclerosis en el hueso medular circundante (asteriscos) y reacción perióstica sólida en la cortical adyacente (cabezas de flecha). En los cortes sagital (C) y axial (D) de la resonancia magnética en las secuencias T1-SPIR (Spectral Presaturation with Inversion Recovery) *postgadolinium* se observa captación de contraste perilesional en forma de anillo (flecha), así como en el edema óseo circundante (asteriscos) y la grasa de Hoffa (cabezas de flechas).

con desaparición del dolor pocos días después del procedimiento y recuperación completa de la movilidad al mes, aunque con leve atrofia muscular persistente.

El OO es una neoplasia ósea benigna, relativamente común, que representa entre el 10-12% de los tumores óseos benignos, y que aparece habitualmente entre los 10-20 años de edad (aunque se han descrito casos en niños menores), con una relación varón:mujer de 2-3:1^{2,3}. Afecta con mayor frecuencia las extremidades inferiores, localizándose en el fémur y la tibia entre el 50-60% de los casos, con predilección por la cortical, pudiendo ser diafisario, metafisario o, más raramente, epifisario⁴. El cuadro de dolor de predominio nocturno, no relacionado con la actividad física, que empeora en reposo y alivia con salicilatos o AINE es altamente sugestivo de OO^{2,4}; sin embargo, cuando su localización es yuxta o intraarticular, la presentación puede ser atípica y simular otros trastornos como la artritis idiopática juvenil (AIJ) oligoarticular, pudiendo desarrollar cojera, atrofia muscular, sinovitis, contracturas y dismetría de las extremidades inferiores^{2,3,5-8}. Esto origina un retraso en el diagnóstico que no suele ser inferior a 6 meses y oscila entre 13,8-28 meses⁹. En nuestro caso se planteó inicialmente el diagnóstico de APJ, una categoría de la clasificación de la *International League of Associations for Rheumatology* (ILAR) para la AIJ, definida por artritis en un paciente menor de 16 años, de al menos 6 semanas de duración, asociada a psoriasis o a 2 de las siguientes características: dactilitis, *pitting* ungueal, onicólisis o psoriasis en familiar de primer grado¹⁰. Sin embargo, la tumefacción observada correspondía en realidad a cambios inflamatorios en la grasa

infrapatelar («Hoffitis») por vecindad, sin evidenciarse sinovitis. Los hallazgos radiográficos también pueden ser atípicos o el «nidus» poco evidente, siendo la TC la mejor técnica para detectarlo en estos casos⁷⁻⁹. Por ello, debería tenerse en cuenta al OO en el diagnóstico diferencial del dolor monoarticular de larga evolución, sobre todo en niños y adolescentes con gonalgia o monoartritis con características atípicas y/o mala respuesta al tratamiento^{5,7,9}.

Bibliografía

- Moreno-Martinez MJ, Moreno-Ramos MJ, Díaz-Navarro MJ, Linares-Ferrando LF. Osteoma osteoide pélvico simulando sacroileitis. *Reumatol Clin.* 2016;12:177-8.
- Allen R, Tiedemann K. Skeletal Malignancies and Related Disorders. En: Petty R, Laxer R, Lindsley C, Wedderburn L, editores. *Textbook of Pediatric Rheumatology*. Philadelphia: Elsevier Saunders; 2016. p. 650-62.
- Massei F, Laccetta G, Barrani M, Fabbri L, Zampa V, Paolicchi A, et al. Osteoid osteoma mimicking monoarticular juvenile idiopathic arthritis in a girl. *Pediatr Int.* 2016;58:791-4.
- Kitsoulis P, Mantellos G, Vlychou M. Osteoid osteoma. *Acta Orthop Belg.* 2006;72:119-25.
- Georgoulis AD, Soucacos PN, Beris AE, Xenakis TA. Osteoid osteoma in the differential diagnosis of persistent joint pain. *Knee Surg Sports Traumatol Arthrosc.* 1995;3:125-8.
- Christodoulou A, Ploumis A, Karkavelas G, Terzidis I, Tsagias I. A rare case of juxta-articular osteoid osteoma of the calcaneus initially misdiagnosed as juvenile chronic arthritis. *Arthritis Rheum.* 2003;48:776-9.
- Traore SY, Dumitriu DI, Docquier PL. Intra-articular osteoid osteoma mimicking juvenile arthritis. *Case Rep Orthop.* 2014;2014:912609.
- Szendroi M, Köllö K, Antal I, Lakatos J, Szoke G. Intraarticular osteoid osteoma: Clinical features, imaging results, and comparison with

- extraarticular localization. *J Rheumatol*. 2004;31 Please taje as language: 957–64.
9. Bea Muñoz M, Jiménez Alvarez M, Pérez Vallina JR, Medina Sánchez M. Osteoid osteoma of the proximal femur presenting as knee pain: A well-known problem difficult to diagnose. *An Pediatr (Barc)*. 2009;71:89–90 [Article in Spanish].
10. Petty RE, Southwood TR, Manners P, Baum J, Glass DN, Goldenberg J, et al. International League of Associations for Rheumatology classification of juvenile idiopathic arthritis: Second revision, Edmonton, 2001. *J Rheumatol*. 2004;31:390–2.

Alina Lucica Boteanu^a, Walter Alberto Sifuentes-Giraldo^{a,*}, Fred Antón-Pagés^b y María Luz Gámir-Gámir^a

^a Unidad de Reumatología Pediátrica, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid, España

^b Servicio de Reumatología, Complejo Asistencial Universitario de Palencia, Palencia, España

* Autor para correspondencia.
Correo electrónico: albertosifuentesg@gmail.com
(W.A. Sifuentes-Giraldo).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.reuma.2016.09.004>
1699-258X/

© 2016 Elsevier España, S.L.U. y Sociedad Española de Reumatología y Colegio Mexicano de Reumatología. Todos los derechos reservados.

Enfermedad de Gaucher: a propósito de un caso



A case report of Gaucher disease

Sr. Editor:

La enfermedad de Gaucher (EG) descrita en 1882 por Philippe Charles Ernest Gaucher es una enfermedad hereditaria poco frecuente, progresiva, con un patrón de herencia autosómico recesivo¹. Incluida en el grupo de enfermedades por depósito lisosomal, se caracteriza por ser la más prevalente con una frecuencia estimada de 1/50.000 a 1/100.000 habitantes en la población general, a excepción de la etnia judía *ashkenazí* estimándose en 1/850 nacimientos^{2,3}. Causa una deficiencia de la actividad de la enzima beta glucosidasa ácida (GBA), provocando acúmulo de glucocerebrósidos en los lisosomas de diferentes células⁴, causando citopenias, hepatoesplenomegalia, alteraciones del sistema nervioso central (SNC) y manifestaciones esqueléticas, constituyendo estas últimas uno de los aspectos más discapacitantes. Según la expresividad clínica se pueden distinguir diversos tipos: tipo 1 (no neuronopática adulta), la más común, frecuente en judíos de origen *ashkenazí*, con manifestaciones variables, sin afectación del SNC; tipo 2 (neuronopática aguda), infrecuente, sin dominio étnico, letal tras el nacimiento y afectación del SNC; tipo 3 (neuronopática subaguda o crónica)⁴, en la infancia, adolescencia o adultos, con afectación del SNC. Dada la variedad de entidades asociadas a dolor óseo, nos parece oportuno aportar el caso de nuestro paciente.

Varón de 53 años, sin antecedentes familiares ni personales de interés, valorado por neutropenia y trombocitopenia de 10 años de evolución y dolores óseos desde hacía 3 años. No refería diátesis hemorrágica, infecciones ni dolor abdominal. En la exploración destacó una esplenomegalia, siendo el resto normal. Los estudios de laboratorio mostraron leucocitos 3.400 mm³, neutrófilos 1.200/mm³ y plaquetas 93.000 mm³, el resto incluyendo hemoglobina, reticulocitos, coagulación, ionograma, función hepática, vitamina B₁₂, ácido fólico, marcadores tumorales (antígeno carcinoembrionario, alfafetoproteína, CA 19-9, CA 15-3, antígeno prostático específico), β₂-microglobulina, factor reumatoide, VSG, ANA, inmunoglobulinas, proteinograma y poblaciones linfocitarias fueron normales. Las serologías virales para hepatitis B, C e inmunodeficiencia humana fueron negativas. La radiología simple de fémur distal y columna dorso-lumbar fueron normales, sin embargo, la resonancia magnética lumbar mostró hiposeñal homogénea en los cuerpos vertebrales en secuencia T1 y T2. La esplenomegalia fue confirmada con ecografía abdominal, y la osteoporosis con densitometría ósea (*T-score* fémur: -2,9 DE; *T-score* columna: -2,8 DE). El aspirado/biopsia de médula ósea (AMO/BMO), detectó células de núcleo excéntrico, citoplasma basófilo en papel de seda sugestivas de células de Gaucher (CG) (fig. 1).

Se cuantificó la actividad enzimática GBA en leucocitos mediante espectrofluorimetría, confirmando déficit de la misma. El estudio genético molecular mostró doble heterocigosidad para las mutaciones L444P y p.Tyr244Cys.

La presente observación constituye un ejemplo representativo de las características clínicas, bioquímicas y genéticas de la EG tipo 1⁵. El hecho de que nuestro paciente presente dolor óseo de años de evolución, puede dificultar la orientación diagnóstica, estando estas manifestaciones asociadas a otros datos de la enfermedad como son citopenias y visceromegalias, siendo las manifestaciones extra-articulares útiles para realizar un correcto diagnóstico, evitando falsos diagnósticos de enfermedades inflamatorias y/o autoinmunitarias. El AMO puso de manifiesto CG, cuya acumulación genera sustancias responsables de la resorción ósea, produciendo dolor, deformidad e incapacidad funcional⁶. Se puede detectar mediante exploraciones radiológicas manifestaciones como son alteración en la remodelación del contorno óseo (mostrando la deformidad en matriz de Erlenmeyer, que en nuestro caso no se encontró), fracturas espontáneas, osteopenia, osteonecrosis y osteólisis. Sin embargo, el desarrollo de osteoporosis de causa desconocida, asociada o no a trombocitopenia y esplenomegalia debe hacernos sospechar EG. Estos hallazgos fueron clave, por lo que se cuantificó la actividad de la enzima GBA y se solicitó un estudio genético para confirmar la enfermedad⁶. Se requiere alta sospecha y estudios bioquímicos iniciales que permitan llegar al diagnóstico, e iniciar terapia de reemplazo enzimático para revertir, estabilizar y mejorar los aspectos clínicos del paciente.

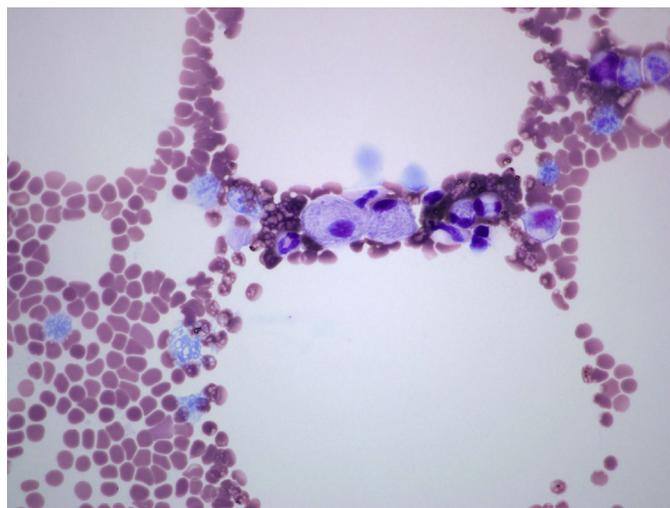


Figura 1. Células de Gaucher.