

Paciente masculino de 56 años de edad, con obesidad mórbida...

Irene Rivera Salgado,* Alicia Rodríguez Velasco**

El ejercicio clínico-patológico tiene dos propósitos: 1) compartir casos cuyos aspectos clínico y anatomapatológico sean de interés, por el grado de dificultad diagnóstica que representan, y 2) utilizar los casos para formar un acervo que después podamos consultar.

En la primera parte, después de hacer la presentación clínica y anatomapatológica del caso, se plantean enunciados que deberán responderse con V (de verdadero, si se está de acuerdo con el mismo) o F (de falso), si por el contrario se considera erróneo dicho enunciado. En el anverso del caso se encontrarán las respuestas a los enunciados del ejercicio del número anterior, así como algunas "perlas" de diagnóstico del caso expuesto en la primera parte y recomendaciones de lectura.

PRIMERA PARTE

Paciente masculino de 56 años de edad, con obesidad mórbida y pérdida de peso de 82.0 kg en ocho meses, diabetes mellitus tipo 2, insulinodependiente, de 10 años de evolución, controlado. Motivo de consulta: el paciente inició tres semanas previas con distensión y dolor abdominal difuso, mismos que se confirmaron en la exploración física. Se realizó USG de hígado y vías biliares en donde se documentaron múltiples lesiones sugestivas de metástasis. Entre los resultados de laboratorio destacaron: hemoglo-

mina de 5 g/dL y antígeno carcinoembionario de 625 mg/dL. Se realizó colonoscopia en donde se encontraron dos lesiones polipoideas de aspecto verrucoso con ulceración central de 4 y 5 cm de diámetro en el sigmales y el colon transverso. Se realizó hemicolectomía izquierda.

1. ¿Su diagnóstico es? _____.
2. ____ La lesión está asociada con adenoma veloso.
3. ____ Las lesiones, como las que aquí se comunican, pueden causar anemia y síntomas relacionados con pérdida de proteínas y potasio.
4. ____ Esta lesión se asocia con frecuencia con la mutación del gen APC /b-catenina.
5. ____ Los factores de valor pronóstico más importantes en esta enfermedad son el aspecto histológico de la lesión y los marcadores de inmunohistoquímica que confirmen la lesión.

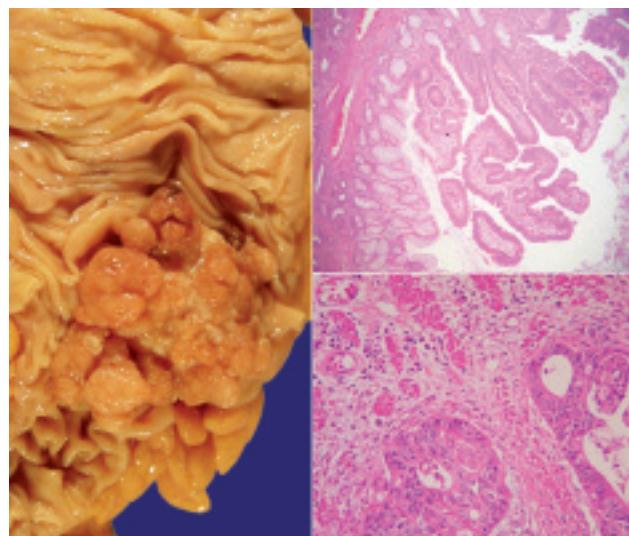


Figura 1. Imagen macroscópica de la lesión más distal de 5 cm de diámetro mayor, ulcerada. Imágenes histológicas: la superior es de uno de los extremos de la lesión en transición con la mucosa normal y la inferior corresponde a un área en donde la lesión está infiltrando la pared muscular. Las figuras de este artículo aparecen a color en el anexo 7 de este número.

* Anatomopatologa, Hospital Central Sur de Alta Especialidad, Petróleos Mexicanos.

** Anatomopatologa, Hospital de Pediatría, Centro Médico Nacional Siglo XXI, IMSS.

Correspondencia: Dra. Irene Rivera Salgado. Correo electrónico: maria.irene.rivera@pemex.com

Este artículo debe citarse como: Rivera-Salgado I, Rodríguez-Velasco A. Paciente masculino de 56 años de edad, con obesidad mórbida... Patología Rev Latinoam 2011;49(4):283-284.

SEGUNDA PARTE

1. El síntoma principal del niño es hipotonía y la lista de las enfermedades que cursan con dicho síntoma es larga, pueden ser neurológicas (central o periférica) y sistémicas, por lo que la historia clínica para llegar al diagnóstico adecuado debe ser detallada. Por la hiporreflexia, los hallazgos del EMG y las concentraciones casi normales de CK, se consideró, en primer término, origen neuropático periférico. Con base en la clínica se propuso el diagnóstico de enfermedad de neurona motora, el cual se corroboró con la biopsia, principalmente, por la atrofia panfascicular e hipertrofia de fibras musculares (Figura 1). Por la edad de inicio es muy probable que se trate de un síndrome de Werdnig-Hoffmann o atrofia muscular espinal (AME) infantil.

2. **Verdadero.** La enfermedad de neurona motora es consecuencia de la destrucción selectiva de las neuronas motoras de las astas anteriores de la médula espinal o de las neuronas motoras de los núcleos de los pares craneales, o de sus axones. Es la causa principal de hipotonía de origen neuromuscular. Aunque no es una enfermedad propiamente muscular, se le ubica como tal debido a que el diagnóstico se corrobora con base en los hallazgos característicos de la biopsia muscular, por lo que también recibe el nombre de atrofia muscular espinal. El espectro clínico va de la forma letal temprana a la forma leve del adulto. La forma más común es causada por mutación en el cromosoma 5q11-q13, donde se encuentra el gen SMN (por sus siglas en inglés: *survival motor neuron*). Se presentan alrededor de 4 casos por cada 100,000 habitantes; 1 de cada 40 a 1 de cada 80 son portadores.

3. **Falso.** Inicialmente es sólo un problema motor, aunque en las formas graves puede haber también alteración de la sensibilidad.

4. **Falso.** Actualmente hay una prueba de diagnóstico que analiza la sangre del paciente y detecta en el ADN la delección en los exones 7 y 8 del gen SMN de 95% de los individuos homocigotos afectados. En hospitales donde no se lleva a cabo dicho análisis la biopsia de músculo –congelada adecuadamente y teñida sólo con hematoxilina y eosina– es muy orientadora, ya que es característico

encontrar atrofia panfascicular que alterna con fascículos de fibras hipertróficas (Figura 1).

5. **Verdadero.** La forma más frecuente de la enfermedad y, lamentablemente, también la más grave es la forma congénita.

6. **Falso.** Aunque hay una forma ligada al X, la forma más frecuentemente observada es la autosómica recesiva.

7. **Verdadero.** Las características funcionales de las fibras musculares están determinadas por el tipo de neurona que las inerva. En condiciones normales se encuentra un patrón de distribución, entre las fibras tipo 1 y las tipo 2, que se describe como en “tablero de ajedrez” (Figura 2A), mismo que se altera en la atrofia muscular espinal y la

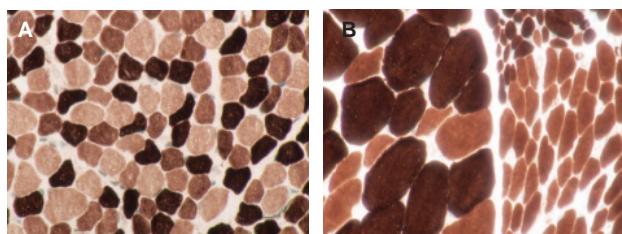


Figura 2. ATPasa pH 9.4. A. Distribución normal de fibras tipo 1 y 2. B. Atrofia panfascicular, las fibras tipo 1 (claras) se agrupan, lo que es un signo de reinervación.

agrupación de fibras por tipo se interpreta como un cambio secundario a reinervación. La histoquímica enzimática ATPasa con pH 9.4 es lo más utilizado para diferenciar el tipo de fibras en tejido congelado; sin embargo, la miosina tiene la misma utilidad para tejido incluido en parafina.

LECTURAS RECOMENDADAS

1. Strehle EM. Long-term management of children with neuromuscular disorders. J Pediatr (Rio J) 2009;85:379-384.
2. Schroth MK. Special considerations in the respiratory management of spinal muscular atrophy. Pediatrics 2009;123:S245-S249.
3. Russman BS. Spinal muscular atrophy: clinical classification and disease heterogeneity. J Child Neurol 2007;8:946-951.