

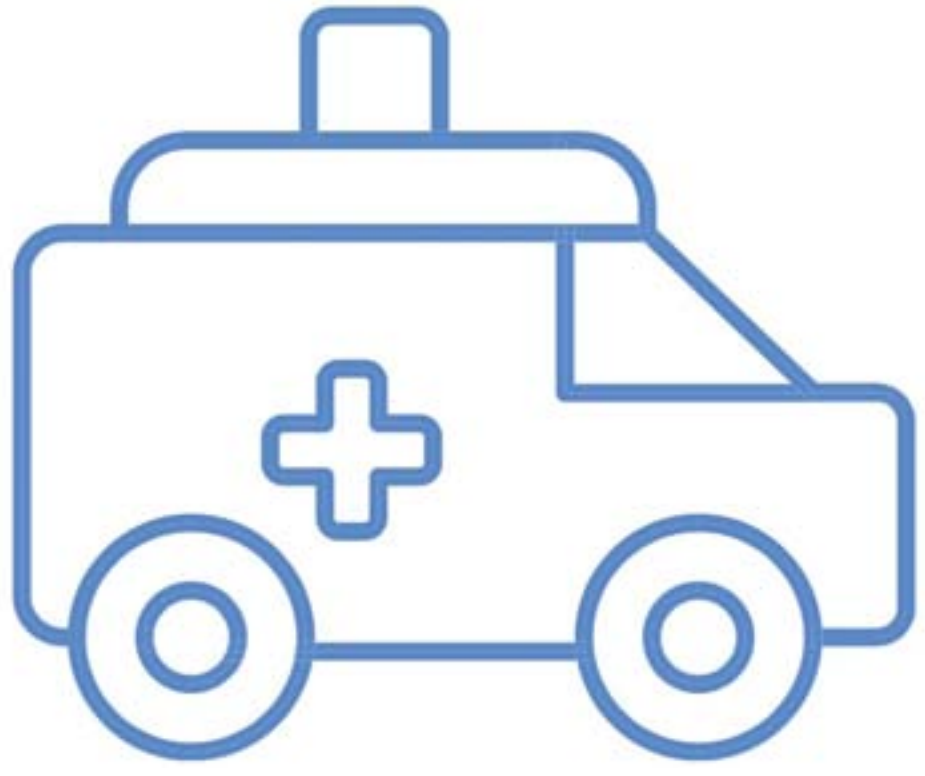
HIPERTENSIÓN PULMONAR: UNA ENTRE UN MILLÓN

Aparicio Fernández de Gatta C, Plata Izquierdo B, Prieto Matos P, Gómez Martín H, Fernández Carrión F, Marcos Vadillo E, Martín Galache M, Escalona Gil AM, Hernández Prieto A, Garrido Martín M, Pablos López A.

INTRODUCCIÓN

La **hipertensión pulmonar** (HTP) en pediatría tiene una presentación clínica que hace difícil su sospecha diagnóstica (inicialmente asintomática, clínica inespecífica, etc.). Se estima una **prevalencia de 14 casos/millón de habitantes**. La principal causa es la cardiopatía congénita, encontrándose un 31% de pacientes con etiología multifactorial con una amplia variedad de causas (enfermedades hematológicas, metabólicas, enfermedades de depósito, ...). La **supervivencia varía en función de la etiología**.

CASO CLÍNICO



Lactante de **2 meses** de edad que comienza con **vómitos, rechazo de tomas e irritabilidad**. Empeoramiento estado general progresivo → Varias **paradas cardiorrespiratorias** abortadas. No antecedentes de interés. Fecundación in vitro por ovodonación.

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS:

- **Acidosis metabólica con lactato elevado** (pH 6.8; láctico 13,8 mmol/l a pesar de estabilidad clínica).
- **Hipertensión pulmonar grave sin cardiopatía estructural**. Estudio etiológico no invasivo sin alteraciones.
- Ecografía cerebral: **hiperecogenicidad periventricular**.

EVOLUCIÓN:

1. HTP suprasistémica refractaria a vasodilatadores pulmonares. Inestabilidad hemodinámica.
2. Edema cerebral progresivo y refractario. EEG con bajos voltajes y tasa supresión elevada.

Adecuación esfuerzo terapéutico y fallecimiento tras 3 semanas (3 meses de edad).

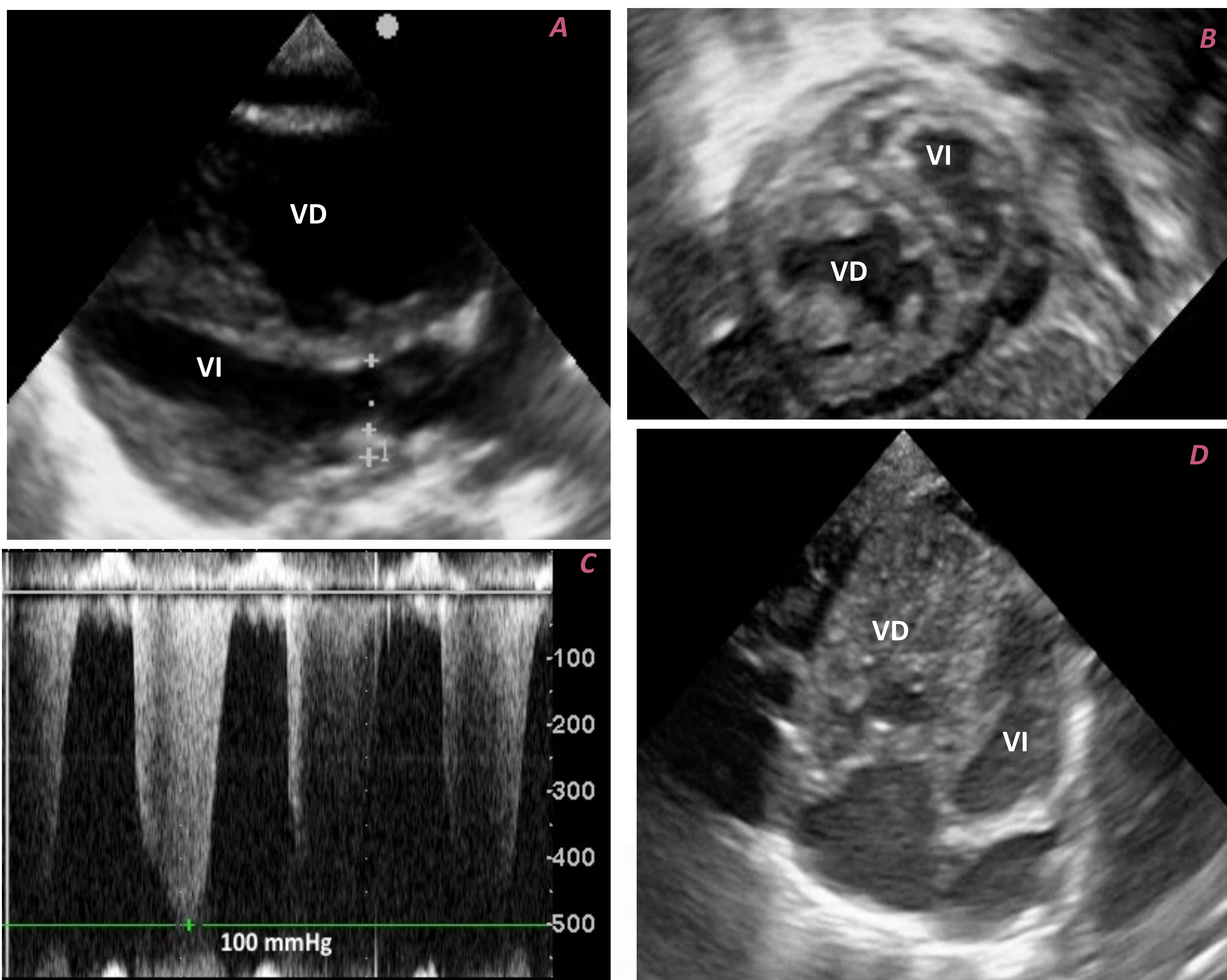


Figura 1. Ecocardiografía transtorácica. **A.** Paraesternal eje largo. VD dilatado. **B.** Paraesternal eje corto. Tabique interventricular tipo III, VD dilatado, derrame pericárdico leve. **C.** Presión pulmonar sistólica estimada por insuficiencia tricúspidea de 100 mmHg + presión AD. **D.** Apical 4 cámaras con hipertrofia y dilatación VD, AD dilatada.
VD: ventrículo derecho. VI: ventrículo izquierdo. AD: aurícula derecha.

ESTUDIO METABÓLICO:

Importante **elevación de glicina** en plasma (783 micromol/L) y LCR (62 micromol/L).

ESTUDIO GENÉTICO: Exoma clínico HTP primaria.

Variante missense patogénica en homocigosis en el gen NFU1 (NM_001002755.3:c.622G>T, p.Gly208Cys).

Padre portador, madre no estudiada (ovodonación).

Clínica + Glicina + NFU1
SD. DISFUNCIÓN MITOCONDRIAL MÚLTIPLE TIPO 1

CONCLUSIONES

El **síndrome de disfunción mitocondrial múltiple tipo 1** es una enfermedad autosómica recesiva con una incidencia <1/1.000.000, que afecta al metabolismo mitocondrial por alteración del **gen NFU1**, participador en la síntesis de cofactores esenciales para la respiración mitocondrial.

CLÍNICA:

Inicio en lactante. **Curso mortal a los pocos meses.**

- Síntomas inespecíficos.
- Clínica neurológica (hipotonía, letargia).
- HTP severa progresiva: crisis HTP.

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS:

- **Incremento de glicina y lactato** en líquidos biológicos.
- **RM cerebral:** leucoencefalopatía periventricular y del cuerpo calloso, degeneración quística, cavitaciones y/o necrosis.
- **Ecocardiografía:** HTP grave sin cardiopatía estructural.
- **Biopsia pulmonar:** vasculopatía obstructiva.