

Enfermedades sistémicas

Acromegalia	693	
Arteritis de células gigantes	694	
Artritis idiopática juvenil	695	
Artritis psoriásica	696	
Artritis reumatoide	697	
Colitis ulcerosa	698	
Diabetes mellitus	698	
Distrofia miotónica	700	
Eccema atópico	701	
Enfermedad de Behçet	701	
Enfermedad de Crohn	703	
Enfermedad de Lyme	704	
Enfermedad por arañazo de gato	704	
Esclerosis múltiple	704	
Esclerosis sistémica	704	
Esclerosis tuberosa	705	
Espondilitis anquilosante	707	
Estenosis carotídea	707	
Granulomatosis de Wegener	709	
Hipertensión	709	
Homocistinuria	710	
Infección genital por <i>Chlamydia</i>	710	
Lepra	710	
Lupus eritematoso sistémico	712	
Miastenia gravis	713	
Neurofibromatosis-1	714	
Neurofibromatosis-2	716	
Penfigoide cicatricial	716	
Poliarteritis nodosa	717	
Rosácea	717	
Sarcoidosis	718	
Seudoxantoma elástico	719	
Sífilis adquirida	720	
Sífilis congénita	721	
Síndrome de Cushing	721	
Síndrome de Ehlers-Danlos tipo 6 (esclerótico ocular)	722	
Síndrome de inmunodeficiencia adquirida	722	
Síndrome de Kearns-Sayre	724	
Síndrome de Marfan	724	
Síndrome de Reiter	725	
Síndrome de Sjögren	726	
Síndrome de Stevens-Johnson	727	
Síndrome de Sturge-Weber	728	
Síndrome de Vogt-Koyanagi-Harada	728	
Síndrome de von Hippel-Lindau	729	
Tirotoxicosis	729	
Tuberculosis	730	

Acromegalia

La acromegalia está causada por un exceso de hormona de crecimiento (GH) que tiene lugar durante la edad adulta, después del cierre epifisario, y se debe prácticamente siempre a un adenoma acidófilo hipofisario secretor. (La hipersecreción de hormona de crecimiento durante la infancia, antes del cierre epifisario, da lugar a gigantismo.)

1. La **presentación** es en la cuarta a quinta décadas de la vida.

2. Signos

- a. **Piel.** Hiperhidrosis, seborrea, acné y, en mujeres, hirsutismo.
- b. **Cara.** Rasgos toscos: labios gruesos, pliegues nasolabiales exagerados, arcos supraorbitarios prominentes (Fig. 20.1) y aumento de tamaño de la mandíbula (prognatismo) (Fig. 20.2) con maloclusión dental.



Fig. 20.1
Acromegalia.



Fig. 20.2
Radiografía simple de cráneo en una acromegalia que muestra un aumento de la mandíbula con ensanchamiento del ángulo mandibular (prognatismo), aumento del seno frontal, engrosamiento de la bóveda craneal y ensanchamiento de la fosa hipofisaria. (Cortesía de S. Ghiacy.)

c. **Aumento de tamaño** de la cabeza, manos, pies, lengua (Fig. 20.3) y órganos internos.

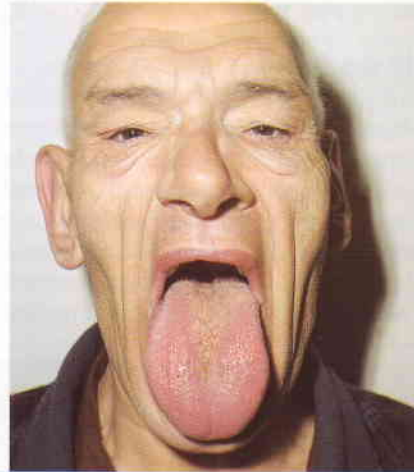


Fig. 20.3
Macroglósia en una acromegalia.

3. Las **complicaciones** incluyen artrosis (Fig. 20.4), síndrome del túnel carpiano, miocardiopatía, hipertensión, enfermedad respiratoria, diabetes mellitus, disfunción gonadal y neuropatía.



Fig. 20.4
Radiografía simple de las manos en una acromegalia que muestra picos y ganchos de las falanges terminales, aumento del tamaño de los huesos con inserciones musculares prominentes y cambios artróticos precoces. (Cortesía de S. Ghiacy.)

4. **Pruebas diagnósticas.** El diagnóstico se puede confirmar mediante la determinación de los valores de GH en respuesta a un prueba de tolerancia oral a la glucosa. Los individuos normales muestran supresión de las cifras de GH por debajo de 2 mU/l. En cambio, en la acromegalia los valores de GH no bajan y pueden aumentar de forma paradójica.
5. Las opciones de **tratamiento** incluyen bromocriptina (un agonista de la dopamina de acción prolongada), radioterapia (haz externo o por implantación de barras de itrio en la hipófisis) e hipofisectomía transesfenoidal.

6. Signos oftálmicos

- a. **Comunes.** Hemianopsia bitemporal y atrofia óptica.
- b. **Raros.** Estrías angioides y nistagmus en vaivén de Maddox.

Arteritis de células gigantes

La arteritis de células gigantes (ACG) es una arteritis necrotizante granulomatosa (Fig. 20.5) con predilección por las arterias de grande y mediano calibre, especialmente la temporal superficial, oftálmica, ciliar posterior y vertebral proximal. La gravedad y la extensión de la afectación se asocian con la cantidad de tejido elástico en la media y la adventicia. Las arterias intracraneales, que poseen poco tejido elástico, suelen estar respetadas.



Fig. 20.5
Histología de una arteritis de células gigantes que muestra infiltración granulomatosa, interrupción de la lámina elástica interna, proliferación de la íntima y oclusión completa de la luz. (Cortesía de A. Garner.)

1. La **presentación** suele ser en la séptima u octava décadas de la vida con lo siguiente:

- a. **Dolor del cuero cabelludo**, que se aprecia primero al peinarse, y es un síntoma frecuente.
- b. **Cefalea**, a veces intensa, que puede localizarse en la zona frontal, occipital o temporal, aunque puede ser más generalizada.
- c. La **claudicación mandibular** es prácticamente patognomónica. Está causada por isquemia del masetero y produce dolor al hablar y al masticar.
- d. La **polimialgia reumática** se caracteriza por dolor y rigidez de los grupos musculares proximales (típicamente los hombros). Suele ser peor por la mañana y después del ejercicio y puede preceder a los síntomas craneales en varios meses.
- e. **Síntomas inespecíficos** como dolor cervical, pérdida de peso, fiebre, sudoración nocturna, mareo y depresión son frecuentes.
- f. **Ceguera** de inicio brusco con un malestar sistémico mínimo (arteritis oculta) es poco frecuente.

2. Otros signos

- a. La **arteritis temporal superficial** se caracteriza por la presencia de arterias engrosadas, dolorosas, inflamadas y

nodulares (Fig. 20.6), que no pueden aplanarse al comprimir las contra el cráneo. El pulso está presente inicialmente, pero más tarde desaparece, un signo que sugiere fuertemente una ACG, ya que la presencia de una arteria temporal superficial no pulsátil es muy inhabitual en una persona normal. En los casos muy graves puede producirse una gangrena del cuero cabelludo (Fig. 20.7).

NB: La mejor localización para explorar el pulso es inmediatamente por delante del pabellón auricular.

- b. **Complicaciones.** Aneurismas disecantes, insuficiencia aórtica, infarto de miocardio, insuficiencia renal y accidente vascular del tronco cerebral.



Fig. 20.6
Arteria temporal superficial dilatada y tortuosa en una arteritis de células gigantes.



Fig. 20.7
Necrosis del cuero cabelludo en una arteritis de células gigantes.

3. Pruebas diagnósticas

- a. La **velocidad de sedimentación globular** (VSG) suele estar muy elevada, con valores superiores a 60 mm/h. Para interpretar la VSG hay que recordar lo siguiente:

- La VSG normal es igual aproximadamente a la mitad de la edad en los hombres; es 5 mm más elevada en las mujeres.
 - Cifras de VSG de 40 mm/h pueden ser «normales» en personas diabéticas y en el anciano.
 - Aproximadamente el 20% de los pacientes con ACG tienen una VSG normal.
- b.** La **proteína C reactiva** está invariablemente aumentada y puede resultar útil cuando la VSG es equívoca.
- c.** La **biopsia de la arteria temporal (BAT)** debe realizarse si se sospecha una ACG.
- Nunca deben suspenderse los corticoides durante la biopsia, que idealmente debe realizarse al cabo de 3 días de haber iniciado su administración.
 - Los corticoides administrados durante más de 7 días pueden eliminar la evidencia de arteritis activa; sin embargo, esto no ocurre siempre y la biopsia debe llevarse a cabo aunque el tratamiento con corticoides se haya iniciado considerablemente pronto. Esto tiene dos motivos; primero, si resulta positivo, justifica la administración a largo plazo de corticoides en una población con una elevada predisposición a sus efectos secundarios. Si resulta negativo, justifica de alguna forma la retirada del tratamiento con corticoides.
 - En los pacientes con afectación ocular es recomendable obtener la biopsia del lado ipsilateral. La localización ideal es la sien porque evita lesionar la rama principal del nervio auriculotemporal.
 - Hay que obtener al menos 2,5 cm de la arteria y examinar secciones seriadas a causa del fenómeno de «lesiones intercaladas»: segmentos de pared arterial histológicamente normal pueden alternar con segmentos de inflamación granulomatosa.
 - La falta de pulsación puede hacer que la biopsia de la arteria temporal resulte difícil, especialmente en manos inexpertas; no es infrecuente que se extirpe y se envíe para su examen histológico un fragmento nervioso.
- 4.** El **tratamiento** implica la administración de corticoides sistémicos (ver Capítulo 18).
- 5. Signos oftálmicos**
- a. Comunes.** Neuropatía óptica isquémica anterior.
- b. Poco frecuentes.** Amaurosis fugax, manchas algodonsas, oclusión de la arteria central de la retina, oclusión de la arteria cilioretiniana y parálisis de los nervios motores oculares (habitualmente una parálisis del tercer par que respeta la pupila).
- c. Raros.** Síndrome isquémico ocular.

Artritis idiopática juvenil

La artritis idiopática juvenil (AIJ) es una artritis inflamatoria de al menos 3 meses de duración y que se produce en niños antes de los 16 años de edad. La proporción mujeres:hombres es 3:2. Los pacientes son seronegativos para el factor reumatoide IgM. Sin embargo, en Norteamérica, la AIJ suele denominarse artritis «reumatoide» juvenil.

I. Presentación. Según el inicio y la extensión de la afectación articular durante los primeros 6 meses, los tres tipos de presentación son los siguientes:

- a.** La AIJ de inicio **pauciarticular** supone cerca del 60% de los casos. Afecta a las niñas con una frecuencia cinco veces superior a los niños y con un pico máximo de edad al inicio de alrededor de 2 años. La artritis afecta a cuatro o menos articulaciones, generalmente las rodillas (Fig. 20.8), aunque los tobillos y las muñecas pueden afectarse también. Algunos pacientes de este subgrupo permanecen con afectación pauciarticular, mientras que otros desarrollan posteriormente una poliartrosis. Alrededor del 75% de los niños son positivos para los anticuerpos antinucleares (ANA).
- La **uveítis** es común en este grupo y afecta a cerca del 20% de los niños. Los factores de riesgo de uveítis son el inicio precoz de la AIJ y los hallazgos positivos de ANA y HLA-DR5.

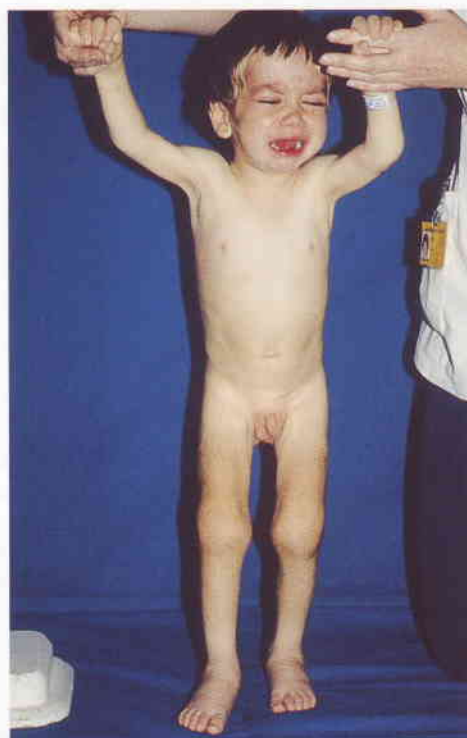


Fig. 20.8
Artritis idiopática juvenil pauciarticular que afecta a las rodillas.

- b.** La AIJ de inicio **poliarticular** supone otro 20% de los casos. Afecta a las niñas unas tres veces más que a los niños y su inicio puede producirse a lo largo de toda la infancia. La artritis afecta a cinco o más articulaciones, tanto pequeñas como grandes y de forma simétrica (Fig. 20.9). Los signos sistémicos son leves o están ausentes. Alrededor del 40% de los niños son positivos para los ANA.
- La **uveítis** se produce en cerca del 5% de los casos.
- c.** La AIJ de inicio **sistémico** supone cerca del 20% de los casos. La enfermedad ocurre con igual frecuencia en niños



Fig. 20.9
Artritis idiopática juvenil poliarticular.

y en niñas y se puede presentar a cualquier edad. Los signos sistémicos incluyen fiebre alta remitente, exantema maculopapular transitorio, linfadenopatía generalizada, hepatoesplenomegalia y serositis. Inicialmente, la artralgia o la artritis pueden ser mínimas o estar ausentes, y sólo una minoría de pacientes desarrolla posteriormente una poliartrosis progresiva. El término «*enfermedad de Still*» se reserva actualmente para pacientes de este subgrupo.

- No se produce *uveítis*.

2. Las opciones de **tratamiento** incluyen fisioterapia, AINE y metotrexato a dosis bajas.
3. **Signos oftálmicos.** Uveítis anterior crónica.

Artritis psoriásica

La artritis psoriásica es una espondiloartropatía que afecta a alrededor del 7% de los pacientes con psoriasis. La enfermedad afecta a ambos sexos por igual y se asocia con una prevalencia aumentada de HLA-B27 y HLA-B17.

1. La **presentación** es en la tercera o cuarta décadas de la vida.

2. Signos

a. Piel

- Psoriasis en placas (lo más frecuente): áreas de color rosa-salmón bien delimitadas y cubiertas por gruesas

placas plateadas que suelen verse en las superficies de extensión y el cuero cabelludo (Fig. 20.10).



Fig. 20.10
Placa de psoriasis.

- Psoriasis flexural: lesiones rosadas sin descamación, que afectan habitualmente a la ingle y el periné.
 - La psoriasis pustulosa se caracteriza por lesiones pustulosas en las palmas y las plantas, en asociación con descamación y eritema.
 - La psoriasis eritrodérmica se caracteriza por eritema y descamación graves, a menudo con formación de pústulas, que afectan al tronco y las piernas.
- b. La artritis** puede adoptar uno de los siguientes patrones:
- Afectación asimétrica de las articulaciones interfalángicas distales que puede dar lugar a deformidades en forma de salchicha (Fig. 20.11).
 - Afectación periférica pauciarticular.
 - Afectación periférica simétrica similar a la artritis reumatoide.
 - La artritis mutilante que afecta a algunos dedos es rara.
 - Espondilitis anquilosante asociada.



Fig. 20.11
Deformidades en forma de salchicha de los dedos en una artritis psoriásica.

c. *Distrofia ungueal*. Punteado, depresión transversa y onicólisis (Fig. 20.12).



Fig. 20.12
Distrofia ungueal psoriásica.

3. Tratamiento. AINE, corticoides intraarticulares; la enfermedad grave puede precisar fármacos citotóxicos.

4. Signos oftálmicos

- a. *Poco frecuentes.* Uveítis anterior aguda.
- b. *Raros.* Conjuntivitis, queratitis y queratoconjuntivitis seca.

Artritis reumatoide

La artritis reumatoide (AR) es una enfermedad sistémica autoinmune caracterizada por una poliartropatía inflamatoria simétrica, destructiva y deformante, en asociación con un espectro de manifestaciones extraarticulares y anticuerpos antiglobulina circulantes, denominados factores reumatoides. Afecta a las mujeres con mayor frecuencia que a los hombres.

1. La presentación es en la cuarta década de la vida y ocasionalmente en la infancia (artritis reumatoide juvenil). La enfermedad se caracteriza por reagudizaciones que alternan con fases de quiescencia.

2. Signos

a. *Artritis*

- Afectación simétrica de las pequeñas articulaciones de las manos y los pies. La inflamación afecta típicamente a las articulaciones interfalángicas proximales y respeta las articulaciones interfalángicas distales. Las articulaciones metacarpofalángicas y del tobillo también suelen estar afectadas.
- Afectación menos frecuente de hombros, codos, caderas y columna cervical.
- La inestabilidad articular secundaria a inflamación crónica puede dar lugar a subluxación y deformidades, como desviación cubital de las articulaciones metacarpofalángicas (Fig. 20.13).

b. *Piel.* Fenómeno de Raynaud, vasculitis (Fig. 20.14), nódulos subcutáneos (Fig. 20.15) y en ocasiones pioderma gangrenoso.



Fig. 20.13
Deformidad cubital de la mano derecha en una artritis reumatoide.



Fig. 20.14
Vasculitis cutánea en una artritis reumatoide.



Fig. 20.15
Nódulos reumatoides.

3. Complicaciones

- Nódulos pulmonares y fibrosis.
- Neuropatía multifocal.
- Artritis séptica.
- Amiloidosis secundaria.
- Síndrome del túnel carpiano.

4. Las opciones de **tratamiento** incluyen AINE, sales de oro, D-penicilamina, hidroxiclороquina, sulfasalazina, corticoides y agentes citotóxicos.

5. Signos oftálmicos

- a. *Comunes*. Queratoconjuntivitis seca (síndrome de Sjögren secundario).
- b. *Poco frecuentes*. Escleritis y queratitis ulcerativa periférica.
- c. *Raros*. Síndrome adquirido de la cubierta del tendón oblicuo superior.

Colitis ulcerosa

La colitis ulcerosa (CU) es una enfermedad inflamatoria recurrente, idiopática y crónica, que afecta al recto y se extiende en dirección proximal hasta afectar también a todo o parte del intestino grueso. La enfermedad se caracteriza por ulceración superficial difusa de la mucosa intestinal con el desarrollo de abscesos de las criptas y pseudopoliposis (Fig. 20.16). Los pacientes con una enfermedad de larga evolución tienen un riesgo aumentado de presentar carcinoma de colon.

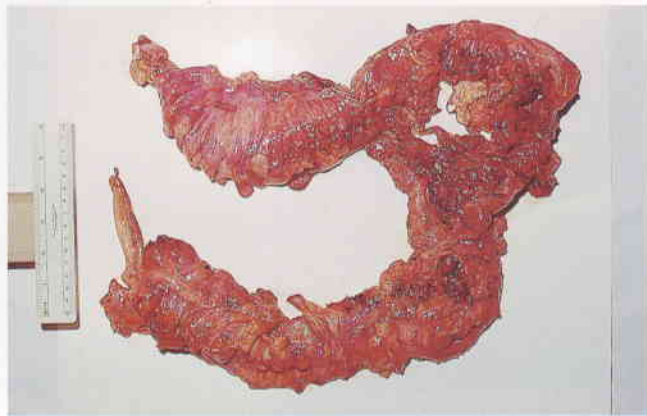


Fig. 20.16
Colitis ulcerosa.

1. La **presentación** es en la segunda o tercera décadas de la vida con diarrea sanguinolenta, espasmos abdominales bajos, urgencia para defecar y tenesmo. Los síntomas generales son cansancio, pérdida de peso, mareos y fiebre.
2. **Signos extraintestinales**
 - a. *Mucocutáneos*. Ulceración aftosa oral, eritema nodoso y pioderma gangrenoso.
 - b. *Esqueléticos*. Acropaquia, artritis asimétrica de la extremidad inferior, sacroileítis y espondilitis anquilosante.
 - c. *Hepáticos*. Hepatitis autoinmune, colangitis esclerosante y colangiocarcinoma.
 - d. *Vasculares*. Trombosis arterial y venosa.
3. **Pruebas diagnósticas**. Endoscopia y biopsia.
4. Las opciones de **tratamiento** incluyen corticoides sistémicos, sulfasalazina, agentes inmunosupresores y colectomía.
5. **Signos oftálmicos**
 - a. *Poco frecuentes*. Uveítis anterior aguda, infiltrados corneales periféricos y conjuntivitis.
 - b. *Raros*. Papilitis.

Diabetes mellitus

La diabetes es un trastorno metabólico frecuente que se caracteriza por una hiperglucemia sostenida de gravedad variable secundaria a la falta de insulina endógena, a su eficacia disminuida o a ambas cosas. La enfermedad afecta aproximadamente al 2% de la población en Reino Unido. Aunque hay cierto grado de superposición, la diabetes se puede dividir en dos tipos:

1. **Diabetes tipo 1** (diabetes mellitus insulino dependiente, DMID, diabetes de inicio juvenil), que se produce habitualmente entre los 10 y los 20 años de edad, con síntomas agudos de polidipsia, poliuria, nicturia y pérdida de peso. Existe una asociación con HLA-DR3 y HLA-DR4. Se ha postulado que la destrucción autoinmune de las células de los islotes pancreáticos interviene en la patogenia. Los diabéticos tipo 1 suelen ser delgados y manifiestan una falta total de insulina; pueden presentar cetoacidosis y precisan insulina para controlar la glucemia.
2. **Diabetes tipo 2** (diabetes mellitus no insulino dependiente, DMNID, diabetes de inicio en la madurez), que en cambio se produce habitualmente entre los 50 y los 70 años de edad. Los diabéticos tipo 2 suelen tener un exceso de peso y manifiestan una deficiencia relativa de insulina y/o resistencia periférica a la insulina. El control metabólico suele requerir dieta y fármacos antidiabéticos orales. Posteriormente algunos pacientes pueden precisar insulina para controlar la glucemia, aunque muchos siguen siendo no insulino dependientes. La diabetes tipo 2 suele ser inicialmente asintomática y se descubre por casualidad. De forma alternativa, puede presentarse con infecciones recurrentes de la piel, vulva o glánde del pene o, raramente, con complicaciones como hemorragia vítrea.
3. **Pruebas diagnósticas**
 - Una concentración de glucosa en ayunas superior a 6,7 mmol/l o más.
 - Una concentración aislada de glucosa superior a 10,0 mmol/l o más.
 - Se realiza una prueba de tolerancia oral a la glucosa sólo si el diagnóstico es incierto.
 - La hemoglobina glucosilada (HBA1c) refleja la cifra promedio de glucosa sanguínea durante las 6 semanas previas. Normalmente, el 4-8% de la hemoglobina está glucosilado; valores superiores a éste reflejan un control glucémico inadecuado y son el mejor indicador de la eficacia del tratamiento, más que una determinación aislada de la cifra de glucosa.
 - La determinación de glucosuria en la orina es un medio crudo e inadecuado de monitorizar el control diabético.
4. **Tratamiento**. Los diabéticos tipo 1 precisan insulina; los diabéticos tipo 2 requieren una pauta que incluye reducción de peso, ejercicio físico y control de la dieta, a menudo en combinación con agentes hipoglucemiantes orales y/o insulina. Los fármacos hipoglucemiantes orales incluyen las sulfonilureas (p. ej., glicazida, glibipizida) y las biguanidas (p. ej., metformina). También es importante tratar de forma agresiva cualquier problema asociado, especialmente la hipertensión y la hiperlipidemia.

5. Complicaciones sistémicas

- a. Renales.** La nefropatía se caracteriza inicialmente por proteinuria microscópica. A veces puede producirse una enfermedad renal grave que da lugar a insuficiencia renal que requiere diálisis o trasplante.
- b. Vasculares.** Aceleración de la aterosclerosis de las arterias coronarias y de las extremidades inferiores. La afectación grave de las piernas puede causar ulceración isquémica y gangrena de los pies y los dedos (Fig. 20.17).



Fig. 20.17
Gangrena diabética.

c. Neurológicas

- La polineuropatía sensorial afecta principalmente a los pies con una distribución «en guante y calcetín», y puede causar úlceras perforantes neuropáticas no dolorosas en los puntos de presión en las plantas (Fig. 20.18) y artropatía degenerativa (articulaciones de Charcot) (Fig. 20.19).
- Puede haber parálisis de los pares craneales –clásicamente parálisis del tercer par con respecto de la pupila– debido a afectación de los pequeños vasos.



Fig. 20.18
Ulceración neuropática diabética.



Fig. 20.19
Articulaciones de Charcot.

- d.** Las manifestaciones *cutáneas* incluyen aumento de la susceptibilidad a las infecciones por bacterias y hongos (Fig. 20.20, aparición de ampollas en los pies y los dedos, necrobiosis lipoídica (Fig. 20.21) y lipodistrofia en los lugares de inyección de la insulina (Fig. 20.22) y granuloma anular.

NB: La neuropatía combinada con insuficiencia vascular y aumento de la susceptibilidad a la infección suelen dar lugar a gangrena en las extremidades (pie diabético).



Fig. 20.20
Moniliasis.

6. Signos oftálmicos

- a. Comunes.** Retinopatía e iridopatía (aumento de la transluminación del iris).
- b. Poco frecuentes.** Cambios en la refracción, aceleración de la catarata senil, rubeosis iridis, parálisis de los nervios motores oculares e hialosis asteroide.
- c. Raros.** Papilopatía, disociación pupilar luz-cerca, catarata de inicio agudo y mucormicosis rinoorbitaria.



Fig. 20.21
Necrobiosis lipóidica.



Fig. 20.22
Lipodistrofia diabética.

Distrofia miotónica

La distrofia miotónica (enfermedad de Steinert) se caracteriza por retraso de la relajación muscular después de interrumpir el esfuerzo voluntario (miotonía). El locus génico está en 19q13,3.

1. La **herencia** es autosómica dominante.
2. La **presentación** es en la tercera o sexta décadas de la vida con debilidad de las manos y dificultad para caminar. Las generaciones sucesivas muestran un inicio progresivamente más precoz y una mayor gravedad de la enfermedad, un fenómeno denominado «anticipación».
3. **Signos**
 - a. **Periféricos**. Dificultad para relajar un apretón de manos (Fig. 20.23), consunción muscular y debilidad.



Fig. 20.23
Dificultad en la relajación de un apretón de manos en una distrofia miotónica.

b. **Centrales**. Expresión facial apenada (Fig. 20.24) causada por consunción facial bilateral con mejillas huecas y habla confusa por afectación de la lengua y los músculos faríngeos.

c. **Otros**. Calvicie frontal en los hombres (Fig. 20.25), hipogonadismo, anomalías endocrinas leves, miocardiopatía, enfermedad pulmonar, deterioro intelectual y cambios óseos.

4. **Pruebas diagnósticas**. La electromiografía muestra potenciales miotónicos y miopáticos, con aumento de la cifra sérica de creatinincinasa.

5. El **tratamiento** incluye ejercicio y prevención de las contracturas.



Fig. 20.24
Expresión facial apenada en una distrofia miotónica.



Fig. 20.25
Expresión facial apenada, calvicie frontal y catarata derecha en una distrofia miotónica.

6. Signos oftálmicos

- a. **Comunes.** Cataratas estrelladas de inicio precoz y ptosis.
- b. **Poco frecuentes.** Oftalmoplejía externa, disociación pupilar luz-cerca, retinopatía pigmentaria leve y presión intraocular baja.

Eccema atópico

El eccema atópico (dermatitis) es un trastorno cutáneo idiopático y a menudo familiar que puede asociarse con asma y fiebre del heno.

1. La **presentación** es con prurito intenso en la época de lactante, aunque puede darse a cualquier edad.
2. **Signos**
 - a. El eccema **facial** suele verse en lactantes y consta de pápulas pruriginosas, secas y eritematosas (Fig. 20.26).
 - b. El eccema **flexural** (Fig. 20.27) suele aparecer más tarde con afectación simétrica de las flexuras del codo y las rodillas, muñecas y tobillos, con piel seca, liquenificada o excoriada.



Fig. 20.26
Eccema infantil.



Fig. 20.27
Eccema del adulto.

3. Las opciones de **tratamiento** incluyen emolientes, preparaciones de brea de alquitrán y corticoides tópicos.

4. Signos oftálmicos

- a. **Comunes.** Madarosis y blefaritis estafilocócica.
- b. **Poco frecuentes.** Queratoconjuntivitis crónica, queratocono y catarata de inicio precoz.
- c. **Raros.** Desprendimiento de retina.

Enfermedad de Behçet

La enfermedad de Behçet es un trastorno idiopático, multisistémico y recurrente que afecta típicamente a hombres jóvenes de las regiones orientales del Mediterráneo y Japón. Se asocia con una prevalencia aumentada del HLA-B51 y su subtipo HLA-Bw51.

1. La **presentación** es en la tercera o cuarta décadas de la vida con lesiones localizadas como ulceraciones aftosas.
2. **Criterios diagnósticos mayores**
 - a. La **estomatitis aftosa oral recurrente** es un hallazgo universal. Una úlcera aftosa típica es dolorosa y aplanada con una base necrótica amarillenta. Aparece en grupos, que pueden afectar a la lengua (Fig. 20.28), encías, labios y mucosa oral.



Fig. 20.28
Ulceración aftosa en una enfermedad de Behçet.

- b. Las **lesiones cutáneas** incluyen eritema nodoso (Fig. 20.29), acneiformes (Fig. 20.30), tromboflebitis subcutánea, exantema papulovesiculopustuloso e hipersensibilidad. Esta última se puede estudiar mediante la prueba cutánea con «punciones» (patergia), en la que se forma una pústula después de arañar la piel con una aguja (Fig. 20.31) o frotando la piel y demostrando la aparición de líneas correspondientes (dermatografismo) (Fig. 20.32).
- c. **Ulceración genital recurrente** del pene (Fig. 20.33) y el escroto en los hombres y de los labios y la vagina en las mujeres.
- d. **Uveítis**, anterior y posterior.



Fig. 20.29
Lesiones cutáneas parecidas al eritema nodoso en una enfermedad de Behçet. (Cortesía de B. Noble.)



Fig. 20.30
Lesiones cutáneas acneiformes en una enfermedad de Behçet. (Cortesía de B. Noble.)



Fig. 20.31
Pústula formada después de una punción en una enfermedad de Behçet (prueba de patergia positiva). (Cortesía de B. Noble.)



Fig. 20.32
Hipersensibilidad cutánea demostrada mediante presión en la piel (dermatografismo) en una enfermedad de Behçet. (Cortesía de B. Noble.)



Fig. 20.33
Ulceración genital en una enfermedad de Behçet. (Cortesía de B. Noble.)

3. Criterios diagnósticos menores

- a. *Artritis* que afecta a rodillas, tobillos y ocasionalmente articulaciones sacroilíacas.
- b. *Epididimitis*.
- c. *Ulceración intestinal*.
- d. *Vasculares*. Tromboflebitis obliterante de venas superficiales y profundas (Fig. 20,34), oclusión de los grandes vasos arteriales y formación de aneurismas.
- e. *Neurológicos*. Síndromes del tronco cerebral y meningoencefalitis.

4. Enfermedad de Behçet completa. Cuatro criterios mayores que aparecen de forma simultánea o en momentos diferentes.

5. Enfermedad de Behçet incompleta. Uno de los siguientes:

- Tres criterios mayores.
- Dos criterios mayores y dos menores.
- Uveítis y otro criterio mayor.
- Uveítis y dos criterios menores.

6. Tratamiento

- a. Tetraciclina o corticoides *tópicos* para las lesiones locales como úlceras orales o genitales.
- b. Las opciones terapéuticas *sistémicas* incluyen corticoides, a menudo combinados con colchicina, azatioprina, ciclosporina, clorambucilo y levamisol.



Fig. 20.34
Venas superficiales dilatadas secundariamente a una tromboflebitis obliterante profunda en una enfermedad de Behçet. (Cortesía de B. Noble.)

7. Signos oftálmicos

- a. **Comunes.** Uveítis anterior, vitritis y retinitis.
- b. **Poco frecuentes.** Periflebitis retiniana oclusiva, periarteritis y edema de retina.

Enfermedad de Crohn

La enfermedad de Crohn (ileítis regional) es una enfermedad recurrente, idiopática y crónica caracterizada por inflamación granulomatosa, no caseosa y multifocal que afecta a todo el espesor de la pared intestinal. Generalmente afecta a la región ileocecal (Fig. 20.35), aunque puede afectar a cualquier parte del tracto gastrointestinal, incluyendo la boca.



Fig. 20.35
Enfermedad de Crohn que afecta a la región ileocecal.

1. La **presentación** es en la segunda o tercera décadas de la vida con fiebre, pérdida de peso, diarrea y dolor abdominal.
2. **Manifestaciones extraintestinales**
 - a. **Orales.** Glositis (Fig. 20.36) y ulceración aftosa.
 - b. **Cutáneas.** Eritema nodoso, pioderma gangrenoso (Fig. 20.37) y psoriasis.



Fig. 20.36
Glositis en una enfermedad de Crohn.



Fig. 20.37
Pioderma gangrenoso en una enfermedad de Crohn.

- c. **Esqueléticas.** Acropaquia, artritis periférica aguda, sacroileítis y espondilitis anquilosante.

3. Las **complicaciones** incluyen obstrucción intestinal debida a formación de estenosis (Fig. 20.38), fistulas perirrectales, abscesos y fisuras, y hepatopatía.
4. Las **pruebas diagnósticas** son endoscopia y biopsia.
5. Las opciones de **tratamiento** incluyen soporte nutricional, corticoides, antibióticos, inmunosupresores y cirugía.
6. **Signos oftálmicos**
 - a. **Poco frecuentes.** Uveítis anterior aguda, conjuntivitis, episcleritis e infiltrados corneales periféricos.
 - b. **Raros.** Periflebitis retiniana.



Fig. 20.38
Enema de bario que muestra estrechez y ulceración «en espina de rosa» en una enfermedad de Crohn. (Cortesía de S. Ghiacy.)

Enfermedad de Lyme

La enfermedad de Lyme (borreliosis) es una infección causada por una espiroqueta, *Borrelia burgdorferi*, que se transmite a través de la mordedura del vector, la garrapata *Ixodes ricinus*. Las manifestaciones sistémicas son complejas y es mejor catalogarlas como precoces y tardías.

1. El estadio **precoz** se presenta varios días después de la mordedura con una lesión cutánea progresiva anular que es patognomónica (eritema crónico *migrans*) y que puede acompañarse de síntomas constitucionales y linfadenopatías. Puede durar varias semanas y se resuelve incluso sin tratamiento. Las complicaciones, neurológicas (parálisis de pares craneales, meningitis) y cardíacas (defectos de conducción, miocarditis), pueden aparecer al cabo de 3-4 semanas después de las manifestaciones iniciales.
2. Las complicaciones **tardías**, generalmente artritis crónica de grandes articulaciones, pueden aparecer después y causar problemas durante años. También puede haber polineuropatía y acrodermatitis crónica.
3. Las **pruebas diagnósticas** incluyen PCR y ELISA.
4. El **tratamiento** se realiza con doxiciclina oral o ceftriaxona endovenosa para la afectación neurológica.
5. **Signos oftálmicos**
 - a. **Comunes**. Fotofobia, dolor, edema periocular y conjuntivitis.
 - b. **Poco frecuentes**. Queratitis, uveítis anterior, uveítis intermedia, neuritis óptica, neurorretinitis y parálisis de los pares craneales.
 - c. **Raros**. Coroiditis multifocal periférica y periflebitis retiniana.

Enfermedad por arañazo de gato

La enfermedad (fiebre) por arañazo de gato es una infección subaguda causada por un bacilo gramnegativo pequeño, *Bartonella henselae*, que se transmite por el arañazo o la mordedura de un animal infectado, generalmente un gato.

1. La **presentación** es a cualquier edad con una pústula en el lugar de la inoculación seguida de síntomas constitucionales, linfadenopatía y eritema nodoso.
2. La **enfermedad diseminada** es rara, aunque puede afectar a individuos inmunocomprometidos. Se caracteriza por encefalitis, hepatitis, neumonía, esplenomegalia, formación de absceso esplénico y osteomielitis.
3. Las **pruebas diagnósticas** incluyen hemocultivo y título de anticuerpos inmunofluorescentes.
4. El **tratamiento** se realiza por vía oral con doxiciclina y rifampicina; el microorganismo también es sensible a ciprofloxacino y cotrimoxazol.
5. **Signos oftálmicos**
 - a. **Poco frecuentes**. Neurorretinitis.
 - b. **Raros**. Síndrome oculoglandular de Parinaud, uveítis intermedia, retinitis multifocal aguda, periflebitis retiniana y desprendimiento de retina exudativo.

Esclerosis múltiple

La esclerosis múltiple (EM) es una enfermedad idiopática, remitente y desmielinizante que afecta a la sustancia blanca dentro del SNC.

1. La **presentación** es en la tercera o cuarta décadas de la vida con afectación remitente/recurrente que tiene lugar con una frecuencia al azar y de una duración impredecible.
2. **Signos**
 - a. **Médula espinal**. Debilidad, rigidez, trastornos esfinterianos y pérdida sensorial con una distribución «en pantalón».
 - b. **Tronco cerebral**. Diplopía, nistagmus, disartria y disfagia.
 - c. **Hemisferio cerebral**. Hemiparesia, hemianopsia y disfasia.
 - d. **Psicológicos**. Pérdida intelectual, depresión, euforia y demencia.
3. Los **signos transitorios** incluyen el signo de Lhermitte (sensación eléctrica al flexionar el cuello), síndrome disartria-desequilibrio-diplopía y fenómeno de Uhthoff (empeoramiento progresivo de la visión u otros síntomas con el ejercicio o aumento de la temperatura corporal).
4. **Pruebas diagnósticas**
 - a. La **punción lumbar** muestra la existencia de leucocitosis, cifra de IgG > 15% de las proteínas totales y bandas oligoclonales en la electroforesis de proteínas.
 - b. La **RNM** muestra la presencia de placas periventriculares ovoideas y en el cuerpo caloso con sus ejes largos perpendiculares a los bordes ventriculares (ver Figs. 18.24 y 18.25). Las placas de desmielinización aguda pueden realizarse con gadolinio en las imágenes con carga T1.
5. Las opciones de **tratamiento** son corticoides sistémicos e interferón beta-1a.
6. **Signos oftálmicos**
 - a. **Comunes**. Neuritis óptica (generalmente retrobulbar), oftalmoplejía internuclear y nistagmus.
 - b. **Poco frecuentes**. Desviación oblicua, parálisis de los nervios motores oculares y hemianopsia.
 - c. **Raros**. Uveítis intermedia y periflebitis retiniana.

Esclerosis sistémica

La esclerosis sistémica es una enfermedad del tejido conectivo idiopática y crónica que afecta a la piel (esclerodermia) y los órganos internos, afectando frecuentemente a mujeres por debajo de los 50 años de edad. El riesgo de afectación de los órganos internos es proporcional a la extensión de la afectación cutánea. La esclerosis sistémica puede ser (a) *limitada*, (b) *difusa*, (c) *sin esclerodermia* y (d) *solapada* con otras enfermedades autoinmunes.

1. La **presentación** es en la cuarta a sexta décadas de la vida con un fenómeno de Raynaud.
2. **Signos**
 - a. **Piel**
 - Engrosamiento y estiramiento de la piel en manos, pies, cara y tronco (Fig. 20.39) que dan lugar a un aspecto céreo.
 - La fibrosis subcutánea causa retracción de la piel, afilamiento de los dedos con pérdida de los pulpejos (escle-



Fig. 20.39
Esclerodermia que afecta a la piel abdominal.

rodactilia) (Fig. 20.40) y depósito subcutáneo de calcio (calcinosis).

- Suele desarrollarse un aspecto facial típico caracterizado por una expresión fija, movimientos restrictivos de los labios y «afilamiento» de la nariz.

b. Órganos

- Dismotilidad esofágica.
- Enfermedad del corazón, pulmones y riñón.
- Artritis leve y miositis.



Fig. 20.40
Esclerodactilia.

3. Pruebas diagnósticas. Anticuerpos antinucleares positivos en el suero junto con otros autoanticuerpos; biopsia cutánea.

4. El tratamiento no resulta satisfactorio.

5. Signos oftálmicos

- Comunes.** Estiramiento de los párpados y telangiectasia.
- Poco frecuentes.** Queratoconjuntivitis seca.
- Raros.** Acortamiento de los fondos de saco conjuntivales y cambios vasculares, episcleritis nodular, excavaciones

esclerales, manchas algodanosas retinianas y zonas de no perfusión coroidea que sólo se ven con angiografía con fluoresceína.

Esclerosis tuberosa

La esclerosis tuberosa (enfermedad de Bourneville) es una facomatosis caracterizada por la tríada (a) *epilepsia*, (b) *retraso mental* y (c) *adenoma sebáceo*, aunque no están presentes todos los síntomas de forma invariable.

1. La herencia es autosómica dominante.

2. Signos

a. Piel

- De forma universal, hay un adenoma sebáceo, que consta de pápulas rojas fibroangiomatosas con una distribución en mariposa alrededor de la nariz y las mejillas (Fig. 20.41).



Fig. 20.41
Adenoma sebáceo en una esclerosis tuberosa.

- Las manchas en hoja de fresno son zonas hipopigmentadas en el tronco (Fig. 20.42), piernas y cuero cabelludo. En los niños con la pigmentación cutánea dispersa se detectan mejor empleando luz ultravioleta, bajo la cual emiten fluorescencia (lámpara de Wood).
 - Las manchas de chagrín (piel de zapa) son un engrosamiento difuso sobre la región lumbar (Fig. 20.43).
 - Placas fibrosas en la frente (Fig. 20.44).
 - Apéndices cutáneos (*molluscum* fibroso pendular).
 - Manchas café con leche.
 - Hamartomas subungueales (Fig. 20.45).
- Neurológicos.** La presencia de hamartomas cerebrales astrocíticos dispersos es universal (Fig. 20.46).
 - Hematomas viscerales.** Renales (angiomiolipomas) y cardíacos (rabiomiomas).



Fig. 20.42
Mancha en hoja de fresno en una esclerosis tuberosa.



Fig. 20.45
Hamartoma subungueal del dedo meñique del pie en una esclerosis tuberosa.



Fig. 20.43
Manchas de chagrín (piel de zapa) en una esclerosis tuberosa.



Fig. 20.44
Adenoma sebáceo extenso y una placa fibrosa en la frente en una esclerosis tuberosa.

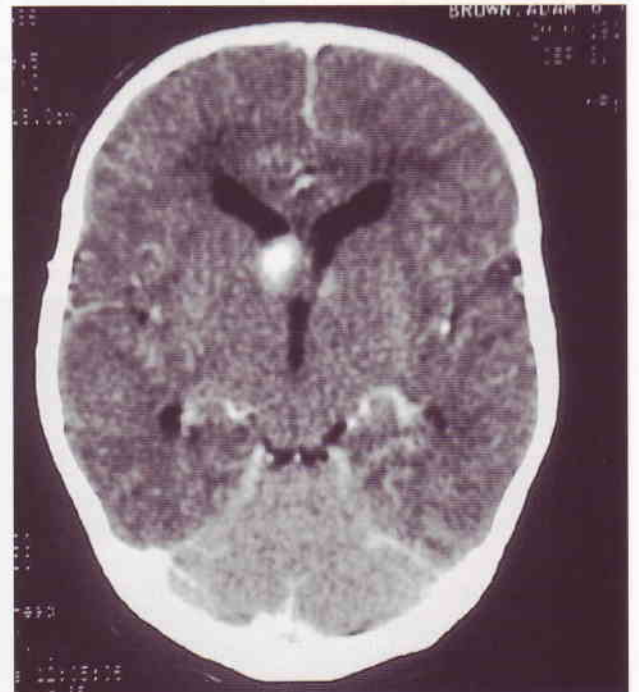


Fig. 20.46
TC axial que muestra un hamartoma astrocítico periventricular. (Cortesía de K. Nischal.)

3. El **tratamiento** supone el control de la epilepsia y el tratamiento del trastorno mental y de conducta.

4. Signos oftálmicos

- a. *Comunes*. Astrocitomas retinianos en el 50% de los casos.
- b. *Poco frecuentes*. Manchas hipopigmentadas en el iris y la retina, papiledema y parálisis del sexto par pueden producirse debido a aumento de la presión intracraneal.

Espondilitis anquilosante

La espondilitis anquilosante (EA) es una espondiloartropatía, que supone principalmente la existencia de inflamación, calcificación y finalmente osificación de los ligamentos y las cápsulas de las articulaciones, con el resultado de anquilosis ósea del esqueleto axial. Afecta típicamente a los hombres, el 90% de los cuales son HLA-B27 positivos.

1. La **presentación** es al principio de la vida adulta con el inicio insidioso de dolor y rigidez de la parte baja de la espalda o las nalgas. Esto es inicialmente peor después de la inactividad, pero puede agravarse al levantar peso.

2. Signos

a. **Artritis.** En orden de frecuencia, las articulaciones más afectadas son las sacroilíacas, columna, caderas, costillas y hombros. Tiene lugar una limitación progresiva de los movimientos espinales (Fig. 20.47); de forma característica, la columna queda fijada en flexión. La reducción de la movilidad de la caja torácica puede predisponer a infección pulmonar.

b. **Entesopatía** de la fascia plantar y el tendón de Aquiles.



Fig. 20.47
Limitación de la flexión espinal en una espondilitis anquilosante avanzada.

3. **Asociaciones.** Enfermedad inflamatoria intestinal (artritis colítica).
4. **Complicaciones.** Fibrosis pulmonar apical, insuficiencia aórtica y defectos de conducción cardíaca.
5. **Pruebas diagnósticas.** La VSG está aumentada. La radiología de las articulaciones sacroilíacas pone de manifiesto la existencia de osteoporosis yuxtaarticular en las primeras etapas, seguida posteriormente de esclerosis y obliteración ósea de la articulación. Los ligamentos espinales pueden mostrar también calcificación («columna en bambú») (Fig. 20.48), como muchas otras articulaciones afectadas por el proceso inflamatorio.
6. Las opciones de **tratamiento** incluyen fisioterapia, AINE, sulfasalazina e inyecciones intraarticulares de corticoides. Puede ser necesaria la corrección quirúrgica de las deformidades óseas.
7. **Signos oftálmicos.** Uveítis anterior aguda en el 30% de los casos.



Fig. 20.48
Grave afectación espinal en una espondilitis anquilosante con puentes óseos por sindesmófitos («columna en bambú»). (Cortesía de S. Ghiacy.)

Estenosis carotídea

La estenosis carotídea se refiere a un estrechamiento ateromatoso, a menudo asociado con ulceración, en la bifurcación de la arteria carótida común. La irregularidad de la pared del vaso puede actuar como fuente de émbolos cerebrales y retinianos compuestos por plaquetas y fibrina (émbolos blancos) o pequeños fragmentos de material ateromatoso (placas de Hollenhorst).

1. La **presentación** es en la séptima a la novena décadas de la vida con:

- Ataques isquémicos retinianos transitorios (amaurosis fugax).
- Oclusión de la arteria retiniana.
- Ataques isquémicos cerebrales transitorios.
- Accidente vascular cerebral.
- Síndrome isquémico ocular.
- Retinopatía diabética asimétrica —el ojo ipsilateral tiende a estar relativamente respetado—.

2. Signos

- a. La **palpación** de las arterias carótidas cervicales del paciente debe hacerse de forma suave para evitar el desprendimiento de un trombo. Una estenosis grave o completa se asocia con un pulso carotídeo disminuido o ausente. Otros pulsos periféricos pueden estar también disminuidos en la aterosclerosis generalizada.
- b. La **auscultación** sobre una estenosis parcial da lugar a un ruido que se detecta mejor con la campana del estetoscopio. Es importante auscultar a lo largo de todo el recorrido de la arteria y pedir al paciente que contenga la respiración. El

ruido más grave es el que tiene un tono alto y es blando porque indica la existencia de una estenosis rígida. Cuando la luz está estrechada un 90% o más, el ruido desaparece.

3. Pruebas diagnósticas

a. La *exploración doble* es una prueba diagnóstica no invasiva que supone la combinación de una ecografía en tiempo real y de alta resolución junto con un análisis con Doppler del flujo (Fig. 20.49).



Fig. 20.49
Ecografía con Doppler color que muestra una estenosis carotídea.

b. La *angiografía con resonancia magnética* no es invasiva y es exacta (Fig. 20.50).

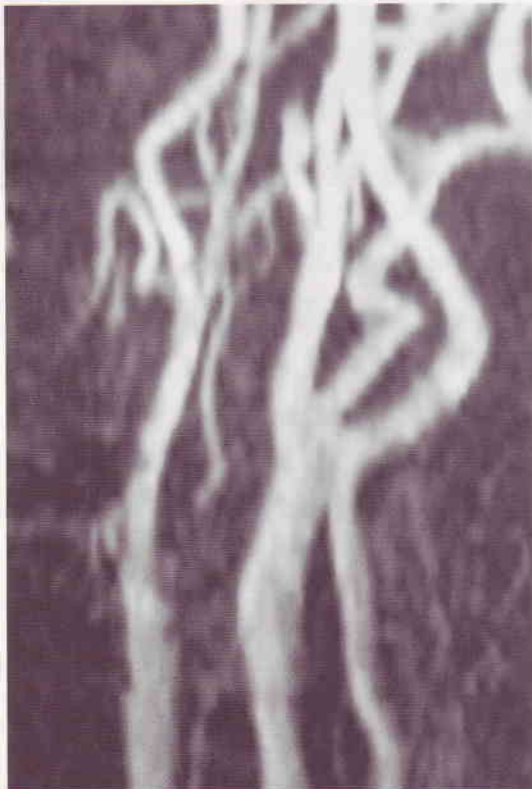


Fig. 20.50
Angiorresonancia que muestra una estenosis grave de la arteria carótida interna derecha. (Cortesía de D.Thomas.)

c. La *angiografía carotídea* es el método más exacto (Fig. 20.51), pero tiene un riesgo importante de complicaciones. Su resolución se puede mejorar mediante la retirada (sustracción) digital de las interferencias de base, lo que deja sólo la imagen arterial (Fig. 20.52).



Fig. 20.51
Arteriografía sin sustracción que muestra una estenosis grave de la arteria carótida interna derecha. (Cortesía de D.Thomas.)

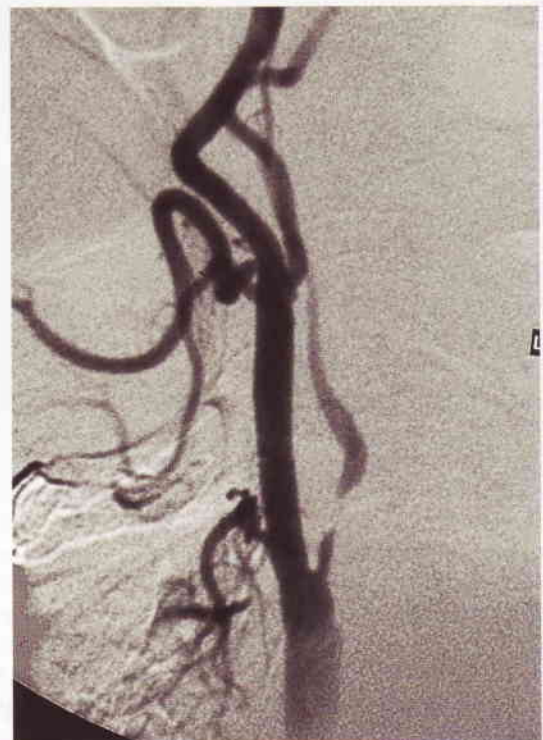


Fig. 20.52
Arteriografía con sustracción digital que muestra una estenosis grave de la arteria carótida interna derecha. (Cortesía de D.Thomas.)

4. El **tratamiento** tiene como objetivo prevenir el accidente vascular cerebral y la afectación visual permanente de la siguiente forma:

- a. **Medidas generales** para corregir los factores de riesgo asociados como consumo de tabaco, hipertensión, diabetes, obesidad, hipercolesterolemia y arritmias cardíacas.
- b. **Tratamiento antiplaquetario.**
 - Aspirina 75-300 mg cada día.
 - Aspirina combinada con dipiridamol 200 mg cada día, si la aspirina sola no es efectiva.
 - Clopidogrel 75 mg cada día, si las otras medidas no son efectivas.
- c. **Anticoagulantes orales** como la warfarina si persisten los ataques isquémicos cerebrales transitorios a pesar del tratamiento antiplaquetario.
- d. La **endarterectomía carotídea** (Fig. 20.53) está indicada en pacientes con estenosis sintomática superior al 70%.



Fig. 20.53
Cicatriz después de endarterectomía carotídea.

5. Signos oftálmicos

- a. **Comunes.** Amaurosis fugax.
- b. **Poco frecuentes.** Placas de Hollenhorst y oclusión de la arteria retiniana.
- c. **Raros.** Retinopatía hipotensiva (flujo lento) y síndrome isquémico ocular.

Granulomatosis de Wegener

La granulomatosis de Wegener es un trastorno granulomatoso multisistémico idiopático caracterizado por una vasculitis generalizada de los vasos pequeños que afecta predominantemente al tracto respiratorio y los riñones. Afecta a los hombres con mayor frecuencia que a las mujeres.

1. La **presentación** es en la quinta década de la vida, a menudo con síntomas pulmonares.

2. Signos

a. Tracto respiratorio

- La afectación del tracto respiratorio superior por inflamación granulomatosa necrotizante puede dar lugar a perforación del tabique nasal, deformidad nasal en silla de montar y fístula nasal-paranasal.
- La afectación del tracto respiratorio inferior puede dar lugar a lesiones nodulares, infiltrados y cavitación con niveles líquidos (Fig. 20.54).

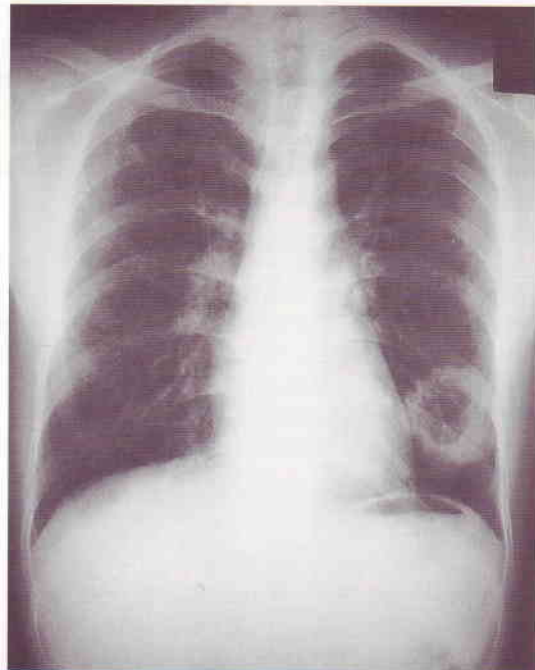


Fig. 20.54
Radiografía de tórax que muestra una cavitación en una granulomatosis de Wegener. (Cortesía de S. Ghiacy.)

b. Órganos

- Glomerulonefritis necrotizante, con insuficiencia renal.
- Vasculitis focal que afecta al bazo, corazón y glándulas suprarrenales.

c. Neurológicos.

Polineuritis y meningoencefalitis.

3. Pruebas diagnósticas. Los anticuerpos anticitoplasma de neutrófilo (c-ANCA) se encuentran en más del 90% de los pacientes con enfermedad grave.

4. El tratamiento se realiza con corticoides sistémicos y ciclofosfamida.

5. Signos oftálmicos

a. **Comunes.** Obstrucción nasolagrimal y dacriocistitis.

b. **Poco frecuentes.** Escleritis y queratitis ulcerativa periférica.

c. **Raros.** Seudotumor orbitario y periarteritis retiniana oclusiva.

Hipertensión

La hipertensión suele ser idiopática (esencial) y ocasionalmente es secundaria a un trastorno renal o metabólico.

1. La **presentación** suele ser en la quinta o sexta décadas de la vida.
2. **Signos.** Elevación de la presión arterial por encima de 140/90 (aunque el grado de elevación necesario para el diagnóstico de hipertensión varía con la edad).
3. **Complicaciones**
 - Hipertrofia ventricular izquierda y la insuficiencia posterior.
 - Aumento del riesgo de aterosclerosis que da lugar a cardiopatía coronaria y accidente vascular cerebral.
 - Enfermedad renal.
4. Las opciones de **tratamiento** son la modificación del estilo de vida (ejercicio, reducción del peso, disminución de la ingesta de sal y del consumo de alcohol) y tratamiento farmacológico (diuréticos, betabloqueantes, bloqueantes de los canales del calcio, inhibidores de la ECA, antagonistas del receptor de la angiotensina II y alfabloqueantes).
5. **Signos oftálmicos**
 - a. **Comunes.** Arterioesclerosis retiniana y oclusión de una rama de la vena retiniana.
 - b. **Poco frecuentes.** Retinopatía, oclusión de la arteria retiniana, macroaneurisma de la arteria retiniana, neuropatía óptica isquémica anterior, infartos coroideos y parálisis de los nervios motores oculares.
 - c. **Raros.** Desprendimiento de retina exudativo (en la eclampsia).

Homocistinuria

La homocistinuria está causada por una deficiencia de cistationina- β -sintetasa, lo que da lugar a la acumulación de homocisteína y metionina. El cuadro es fenotípicamente similar al síndrome de Marfan, pero con una tendencia a la trombosis.

1. La **herencia** es autosómica recesiva.
2. **Signos**
 - Pelo rubio con rubicundez malar (Fig. 20.55).



Fig. 20.55
Pelo rubio y rubicundez malar en una homocistinuria.

- Hábito marfanoide, pero la aracnodactilia es infrecuente.
 - Retraso mental y trastorno psiquiátrico.
3. **Complicaciones**
 - Osteoporosis y fracturas por aplastamiento espontáneas.
 - Trombosis en cualquier vaso y a cualquier edad, especialmente en el postoperatorio y posparto.
 4. El **tratamiento** se realiza con piridoxina oral para reducir los valores de homocisteína y metionina.
 5. **Signos oftálmicos**
 - a. **Comunes.** Ectopia lentis.
 - b. **Poco frecuentes.** Miopía y desprendimiento de retina.

Infección genital por *Chlamydia*

La infección genital por *Chlamydia* se transmite sexualmente y está causada por los serotipos D-K de *Chlamydia trachomatis*.

1. **En los hombres** la infección por *Chlamydia* es la causa más frecuente de «uretritis inespecífica» (NSU) y de «uretritis no gonocócica» (NGU). También puede causar epididimitis y actuar como desencadenante de la enfermedad de Reiter.
2. **En las mujeres** *Chlamydia* puede causar piuria aséptica, cervicitis, salpingitis, peritonitis y perihepatitis (síndrome de Fitz-Hugh-Curtis). La salpingitis crónica puede dar lugar a infertilidad.
3. **Tratamiento.** Doxiciclina 100 mg cada 12 horas durante 7 días o una dosis única de azitromicina 1.000 mg.
4. **Signos oftálmicos**
 - a. **Poco frecuentes.** Conjuntivitis folicular del adulto.
 - b. **Raros.** Conjuntivitis neonatal.

Lepra

La lepra (enfermedad de Hansen, hanseniasis) es una infección granulomatosa crónica causada por un bacilo ácido-alcohol resistente, *Mycobacterium leprae*. No se conoce el modo exacto de infección, aunque el tracto respiratorio superior parece ser probablemente la puerta de entrada.

1. La **lepra lepromatosa** es una infección multisistémica generalizada con lesiones extensas en la piel, nervios periféricos, tracto respiratorio superior, sistema reticuloendotelial, ojos, huesos y testículos. Los signos importantes son:
 - a. **Piel.** Eritema nodoso, placas (Fig. 20.56) y nódulos (Fig. 20.57).
 - b. **Nariz.** Engrosamiento de la mucosa y nariz en silla de montar (Fig. 20.58).
 - c. **Neurológicos.** La neuropatía periférica da lugar a pérdida de la función sensorial, autónoma y motora.
 - La neuropatía sensorial favorece los traumatismos que pueden dar lugar a acortamiento de los dedos (Fig. 20.59) por un gran número de mecanismos.
 - La neuropatía autónoma da lugar a piel seca, fisurada y con tendencia a la infección; a menudo a esto se añade una infección bacteriana secundaria, con gran destrucción de los tejidos.



Fig. 20.56
Placas cutáneas lepromatosas.



Fig. 20.57
Nódulos cutáneos lepromatosos.

- La neuropatía motora se ejemplifica por la deformidad de la «mano en garra», debido a parálisis del nervio cubital.



Fig. 20.58
Nariz en forma de silla de montar en una lepra.



Fig. 20.59
Acortamiento de los dedos en una lepra. (Cortesía de T. Ffytche.)

2. La **lepra tuberculoide** está limitada a la piel y los nervios periféricos.
 - a. **Piel.** Lesiones anulares, anestésicas e hipopigmentadas, con los bordes sobreelevados (Fig. 20.60).
 - b. **Nervios.** Engrosamiento de los nervios sensoriales cutáneos.
3. El **tratamiento** se realiza con dapsona, rifampicina y clofazimina.
4. **Signos oftálmicos**
 - a. **Comunes.** Madarosis y lagoftalmos debido a parálisis del séptimo par. Queratitis neurotrófica debida a afectación trigeminal.
 - b. **Poco frecuentes.** Uveítis anterior.

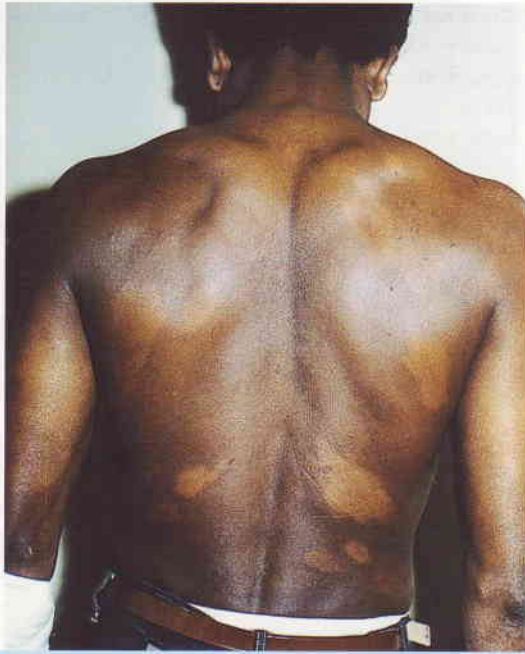


Fig. 20.60
Zonas cutáneas hipopigmentadas en una lepra.



Fig. 20.61
Exantema «en alas de mariposa» en un lupus eritematoso sistémico.

Lupus eritematoso sistémico

El lupus eritematoso sistémico (LES) es una enfermedad autoinmune y no organoespecífica del tejido conectivo, caracterizada por numerosos autoanticuerpos e inmunocomplejos circulantes, que median entre una vasculitis diseminada y una lesión tisular. Afecta predominantemente a mujeres jóvenes.

1. La **presentación** es en la tercera a quinta décadas de la vida con fatigabilidad sin afectación específica de un órgano. De forma alternativa, la enfermedad puede presentar una artralgia simétrica.
2. **Signos**
 - a. **Mucocutáneos.** Exantema facial «en alas de mariposa» (Fig. 20.61), exantema discoide (Fig. 20.62), vasculitis, telangiectasia, fotosensibilidad, alopecia, ulceración oral y fenómeno de Raynaud.
 - b. **Musculoesqueléticos.** Artritis, miositis y tendinitis.
 - c. **Renales.** Glomerulonefritis.
 - d. **Cardiovasculares.** Pericarditis, endocarditis, miocarditis y oclusiones arteriales y venosas.
 - e. **Pulmonares.** Pleuresía, atelectasias y «pulmones encogidos».
 - f. **Hematopoyéticos.** Anemia, trombocitopenia, linfopenia y leucopenia.
 - g. **Reticuloendoteliales.** Esplenomegalia y linfadenopatía.
 - h. **Neurológicos.** Polineuritis, parálisis de los pares craneales, lesiones de la médula espinal, epilepsia, accidente vascular cerebral y psicosis.
3. **Pruebas diagnósticas**
 - La VSG está elevada, pero la proteína C reactiva no suele estarlo.



Fig. 20.62
Lupus discoide.

- Pueden existir diversos autoanticuerpos incluyendo anti-coagulante del lupus, antifosfolípido y antinucleares.
4. Las opciones de **tratamiento** incluyen antipalúdicos, AINE, corticoides y agentes citotóxicos.

5. Signos oftálmicos

- a. *Comunes*. Madarosis y queratoconjuntivitis seca.
- b. *Poco frecuentes*. Queratitis ulcerativa periférica.
- c. *Raros*. Escleritis, vasculitis retiniana y neuropatía óptica.

Miastenia gravis

La miastenia gravis es una enfermedad autoinmune en la que los anticuerpos median la lesión y la destrucción de los receptores de acetilcolina en el músculo estriado. La afectación resultante de la conducción neuromuscular da lugar a debilidad y fatigabilidad de la musculatura esquelética, pero no de los músculos cardíaco e involuntarios. La enfermedad afecta a las mujeres con una frecuencia que es el doble que entre los hombres. La miastenia puede ser (a) *ocular*, (b) *bulbar* o (c) *generalizada*.

1. La **presentación** suele ser en la tercera década de la vida, pero puede ocurrir en cualquier momento después del primer año de edad, habitualmente con ptosis o diplopía. Los pacientes con afectación generalizada presentan fatiga no dolorosa a menudo desencadenada por el ejercicio, que puede empeorar hacia el final del día y provocada por las infecciones o el estrés.
2. **Signos**. El signo más importante es la fatigabilidad, que afecta a la musculatura de las piernas y la encargada de la expresión facial, movimientos oculares, masticación y habla.
 - a. *Periféricos*. Debilidad, especialmente de los brazos y los músculos proximales de las piernas. Puede haber una con-sunción muscular permanente en los casos de larga duración.
 - b. *Faciales*. Falta de expresión (facies miopática) y ptosis.

- c. *Bulbares*. Dificultades para tragar (disfagia), hablar (disartria) y masticar.
- d. *Respiratorios*. La dificultad para respirar es rara, pero grave.

3. Pruebas diagnósticas

- Prueba con edrofonio positiva (*ver* Capítulo 18).
 - Aumento de las cifras de anticuerpos frente al receptor de la acetilcolina en suero.
 - TC (Fig. 20.63) o RNM del tórax para detectar la presencia de un timoma, que ocurre en el 10% de los pacientes. Los pacientes por debajo de los 40 años de edad sin timoma suelen tener un timo hiperplásico; en los pacientes ancianos el timo suele ser normal (atrófico).
4. Las opciones de **tratamiento** son fármacos anticolinesterasa (piridostigmina, neostigmina), corticoides, fármacos inmunosupresores (azatioprina, ciclosporina), plasmaféresis, inmunoglobulinas endovenosas y timectomía. Los pacientes con miastenia ocular pura no suelen beneficiarse de la timectomía.

5. Signos oftálmicos

- a. *Comunes*. Ptosis y diplopía. Incapacidad para mantener la mirada hacia arriba. Signo de «fasciculación palpebral» de Cogan. Debilidad del orbicular de los ojos con compromiso del cierre palpebral.
- b. *Poco frecuentes*. Oftalmoplejía pseudointernuclear.

NB: Puede haber defectos extraños de la motilidad ocular; por lo tanto, la miastenia debe tenerse en cuenta en el diagnóstico diferencial de cualquier trastorno de la motilidad ocular que no siga un patrón reconocido.

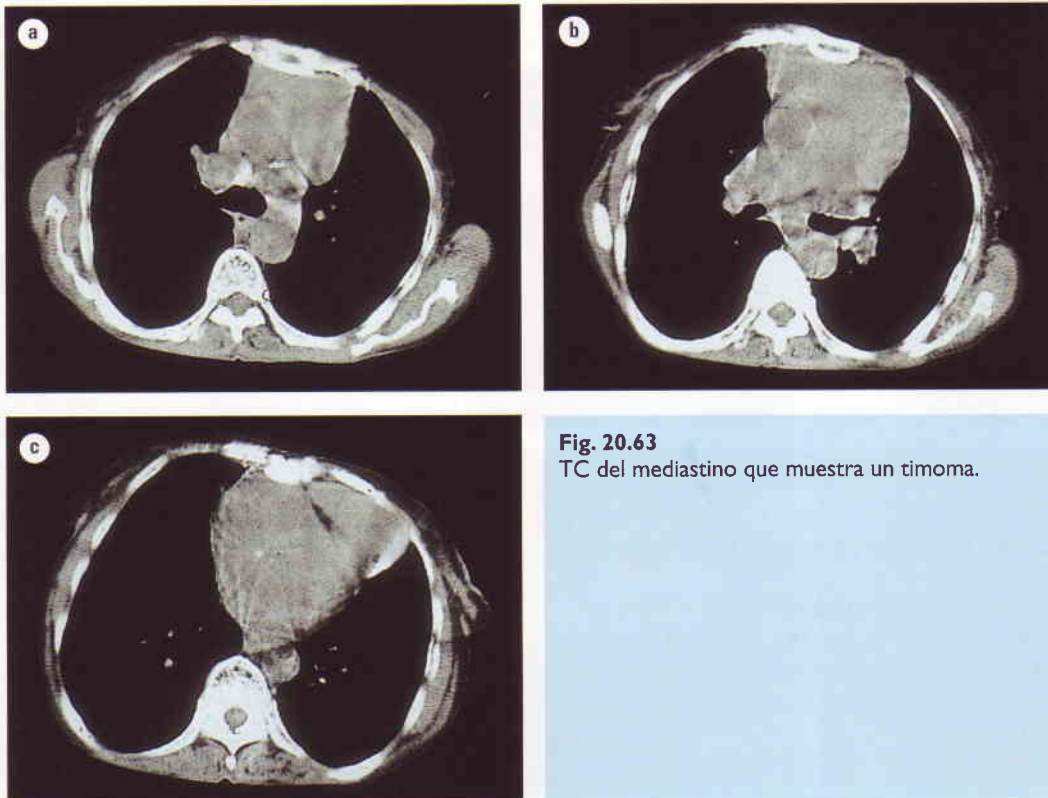


Fig. 20.63
TC del mediastino que muestra un timoma.

Neurofibromatosis-1

La neurofibromatosis-1 (NF-1, enfermedad de von Recklinghausen) es una facomatosis que afecta principalmente al crecimiento celular de los tejidos nerviosos. El locus génico se encuentra en 17q11.

1. La **herencia** es autosómica dominante con penetrancia irregular y expresividad variable.

2. Signos

a. **Tumores neurales** en el SNC y en nervios craneales, periféricos y simpáticos.

b. **Esqueléticos**. Talla baja, macrocefalia (cabeza grande) leve (Fig. 20.64), hemiatrofia facial (Fig. 20.65), ausencia



Fig. 20.64
Microcefalia leve en una neurofibromatosis-1.



Fig. 20.65
Hemiatrofia facial derecha y fibromas *molluscum* en una neurofibromatosis-1.

del asa mayor del hueso esfenoides (ver Fig. 18.117), escoliosis y adelgazamiento de la corteza de los huesos largos.

c. Piel

- Manchas de café con leche, que son placas planas y de color marrón claro (Figs. 20.66c y 20.67). Aparecen durante el primer año de vida y aumentan de tamaño y en número durante la infancia; los adolescentes y los adultos tienen invariablemente más de seis.

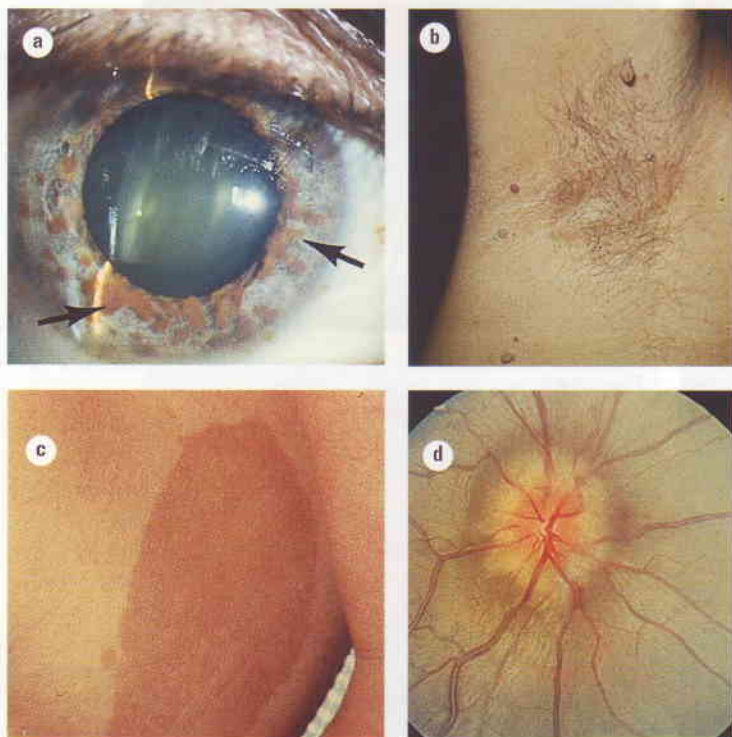


Fig. 20.66
Neurofibromatosis-1. (a) Nódulos de Lisch; (b) fibromas *molluscum*; (c) mancha café con leche; (d) edema de la papila óptica debido a glioma del nervio óptico. (Cortesía del Wilmer Eye Institute.)



Fig. 20.67
Manchas café con leche en una neurofibromatosis-1.

- Pecas axilares, que suelen volverse evidentes alrededor de los 10 años y son patognomónicas.
- Fibroma *molluscum*, que consta de nódulos pigmentados, pedunculados y blandos (Fig. 20.68) que a menudo están ampliamente distribuidos por todo el cuerpo (Fig. 20.69 y ver Fig. 20.66b). Empiezan a aparecer hacia la pubertad y aumentan en número a lo largo de la vida.



Fig. 20.68
Fibromas *molluscum* en una neurofibromatosis-1.

- Neurofibromas plexiformes, que pueden asociarse con pigmentación y sobrecrecimiento de los tejidos blandos suprayacentes (Figs. 20.70 y 20.71). Los neurofibromas plexiformes pueden existir en el nacimiento o aparecer durante la infancia y pueden producirse en cualquier parte del cuerpo. En un número muy pequeño de pacientes afectan a la cara y causan desfiguración (Fig. 20.72).

3. Las **asociaciones** incluyen neoplasias, hipertensión y retraso mental.

4. Signos oftálmicos

- Comunes.** Neurofibromas palpebrales y nódulos de Lisch (ver Fig. 20.66a).
- Poco frecuentes.** Glioma del nervio óptico (ver Fig. 20.66d), ectropión uveal y glaucoma.



Fig. 20.69
Fibromas *molluscum* extensos en una neurofibromatosis-1.



Fig. 20.70
Fibroma plexiforme de la palma derecha en una neurofibromatosis-1.



Fig. 20.71
Neurofibroma plexiforme e hipertrofia de partes blandas en una neurofibromatosis-1.



Fig. 20.72
Neurofibroma plexiforme facial extenso e hipertrofia de partes blandas en una neurofibromatosis-1.

- c. Raros.* Otros tumores orbitarios neurales, encefalocele esfenoorbitario, nervios corneales prominentes, mamelones del iris, nevus coroideos, melanomas coroideos y astrocitomas retinianos.

Neurofibromatosis-2

La neurofibromatosis-2 (NF-2) es menos frecuente que la NF-1. El locus génico está localizado en 22q12.

1. La **herencia** es autosómica dominante.

2. Criterios diagnósticos

- a. Neurinomas acústicos bilaterales,* que suelen presentarse en la primera o al principio de la segunda década de la vida con pérdida auditiva, zumbido de oídos o desequilibrio. La mayoría de los neurinomas acústicos son schwannomas que se originan en el nervio vestibular. En los pacientes jóvenes el crecimiento del tumor siempre es rápido, mientras que en los pacientes ancianos la lesión puede ser de crecimiento lento o rápido. Los avances recientes en las técnicas de microcirugía han mejorado de forma importante los resultados de la cirugía. El corte gamma (radioterapia estereotáxica) supone una opción terapéutica.
- b. Un paciente con familiar de primer grado con NF-2* que además tiene un neurinoma acústico unilateral o dos de los siguientes: neurofibroma, meningioma, glioma, schwannoma o catarata juvenil.

3. Signos oftálmicos

- a. Comunes.* Catarata de inicio precoz.
- b. Poco frecuentes.* Oftalmoplejía, hamartomas combinados del RPE y la retina y membranas epirretinianas.

Penfigoide cicatricial

El penfigoide cicatricial (penfigoide de membranas mucosas benigno) es una enfermedad autoinmune (hipersensibilidad de tipo 2) crónica que se caracteriza por ampollas recurrentes de las membranas mucosas y la piel. Afecta dos veces más a las mujeres que a los hombres y se asocia con una mayor prevalencia de HLA-B12.

1. La **presentación** es en la sexta a octava décadas de la vida con lesiones oculares o mucocutáneas o ambas.

2. Signos

- a. Ampollas mucosas,* principalmente orales (Fig. 20.73), que experimentan rotura en 1 o 2 días, dejando erosiones y úlceras que curan sin cicatrización. Otros lugares son la nariz, laringe, esófago, ano, vagina, glándula del pene y uretra; las úlceras en estos lugares curan con cicatrización y pueden ocasionar la formación de estenosis.



Fig. 20.73
Afectación oral en un penfigoide cicatricial.

- b. Las lesiones cutáneas* son menos frecuentes y de dos tipos.
- Ampollas recurrentes no cicatrizantes, que pueden afectar a las ingles y/o extremidades (Fig. 20.74) y en ocasiones pueden generalizarse.
 - Placas eritematosas localizadas dispersas asociadas con ampollas cicatrizantes recurrentes en el cuero cabelludo y la piel cerca de las membranas mucosas afectadas.



Fig. 20.74
Afectación cutánea en un penfigoide cicatricial.

3. Tratamiento

- a. Las lesiones orales *locales* se pueden tratar con corticoides tópicos.
 - b. La afectación *diseminada*, especialmente de los ojos, precisa corticoides sistémicos, azatioprina, dapsona o inmunoglobulina endovenosa.
4. **Signos oftálmicos.** Conjuntivitis cicatricial en la inmensa mayoría de los casos.

Poliarteritis nodosa

La poliarteritis nodosa (PAN) es una enfermedad vascular del colágeno idiopática y potencialmente letal que afecta a arterias de tamaño mediano y pequeño, con frecuente formación de aneurismas. Es tres veces más frecuente entre los hombres que entre las mujeres.

1. La **presentación** es en la tercera a sexta décadas de la vida con taquicardia, mialgia, artralgia, fiebre y pérdida de peso.
2. **Signos**
 - a. **Piel.** Púrpura y hematomas fáciles, vasculitis (Fig. 20.75), infartos, gangrena y livedo reticularis.
 - b. **Músculos.** Debilidad y dolorimiento.



Fig. 20.75
Vasculitis cutánea.

3. Complicaciones

- Afectación renal e hipertensión.
 - Arteritis coronaria que puede dar lugar a insuficiencia cardíaca e infarto de miocardio.
 - Sangrado gastrointestinal o una crisis abdominal aguda.
 - Accidente vascular cerebral o neuropatía multifocal.
4. Las **pruebas diagnósticas** muestran eosinofilia, hipergammaglobulinemia y lesiones necrotizantes en la biopsia cutánea.
5. El **tratamiento** se realiza con corticoides sistémicos y agentes inmunosupresores.
6. **Signos oftálmicos**
- a. **Comunes.** Queratitis ulcerativa periférica y escleritis.
 - b. **Raros.** Seudotumor orbitario y periarteritis retiniana oclusiva.

Rosácea

La rosácea es una enfermedad cutánea idiopática que afecta principalmente a la frente, mejillas, nariz y mentón.

1. La **presentación** es en la vida adulta con prurito y rubefacción de la piel de la cara, a menudo desencadenados por alcohol o alimentos condimentados.
2. **Signos**
 - **Estadio 1.** Eritema que progresa a telangiectasia (Fig. 20.76).



Fig. 20.76
Acné rosácea (estadio 1) (ver texto).

- **Estadio 2.** Pápulas y pústulas (Fig. 20.77).
 - **Estadio 3.** Nódulos inflamatorios, hiperplasia de las glándulas sebáceas (Fig. 20.78) y rinofima.
3. El **tratamiento** se realiza con gel tópico de metronidazol y tetraciclina sistémica.
4. **Signos oftálmicos**
- a. **Comunes.** Blefaritis posterior crónica y quistes de Meibomio recurrentes.
 - b. **Poco frecuentes.** Conjuntivitis y queratitis periférica.



Fig. 20.77
Acné rosácea (estadio 2) (ver texto).



Fig. 20.78
Acné rosácea (estadio 3) (ver texto).

Sarcoidosis

La sarcoidosis es un trastorno inflamatorio y granulomatoso multisistémico, que es más frecuente en pacientes de origen africano que blancos.

I. Presentación

- a. La sarcoidosis de *inicio agudo* suele afectar durante la tercera década de la vida:
 - El síndrome de Löfgren se caracteriza por fiebre, eritema nodoso (Fig. 20.79), linfadenopatía hiliar bilateral (Fig. 20.80) y a menudo artralgia.
 - El síndrome de Heerfordt (fiebre uveoparotídea) se caracteriza por fiebre, hipertrofia parotídea y uveítis.
 - Puede existir parálisis del séptimo par craneal (Fig. 20.81) asociada con otras afectaciones neurológicas.



Fig. 20.79
Eritema nodoso.

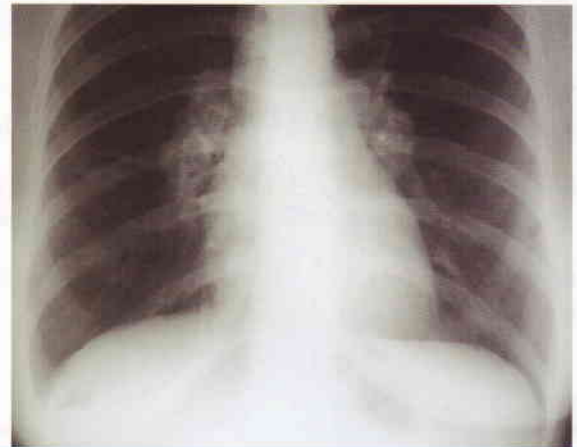


Fig. 20.80
Linfadenopatía hiliar bilateral en una sarcoidosis aguda.

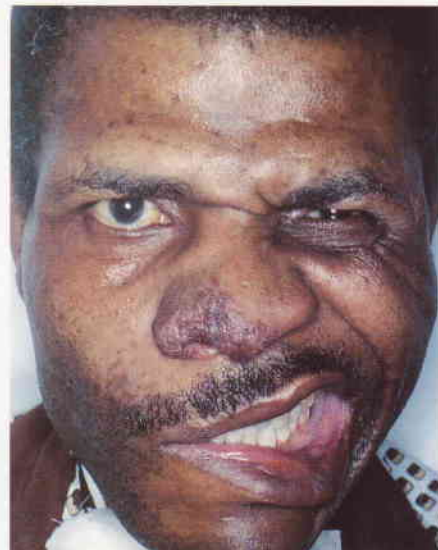


Fig. 20.81
Parálisis facial y lupus pernio que afectan a la nariz en una sarcoidosis.

- b. La sarcoidosis de *inicio insidioso* se presenta típicamente durante la quinta década de la vida con fatiga, disnea y artralgia.

2. Signos

- a. La afectación *pulmonar* está presente en el 90% de los pacientes y su gravedad varía desde linfadenopatía hilar bilateral asintomática hasta fibrosis pulmonar progresiva y bronquiectasias.
- b. *Piel*. Eritema nodoso, granulomas (Fig. 20.82) y lupus pernio (Fig. 20.83). Este último se caracteriza por lesiones púrpura-azuladas e induradas.



Fig. 20.82
Granulomas sarcoides cutáneos.



Fig. 20.83
Lupus pernio.

- c. *Neurológicos*. Parálisis de los pares craneales (especialmente facial), infiltración meníngea, granulomas intracraneal e intraespinal.
- d. *Otros*. Pueden afectar al sistema reticuloendotelial, hígado, riñones, huesos y corazón.

3. Pruebas diagnósticas

- a. Las *radiografías de tórax* están alteradas en el 90% de los pacientes.
- b. *Biopsia*
- La biopsia pulmonar tiene el mayor rendimiento (90%).
 - La biopsia conjuntival es positiva en alrededor del 70% de los pacientes.
 - La biopsia de la glándula lagrimal es positiva en el 25% de los pacientes con glándulas no hipertrofiadas y en el 75% si lo están.
- c. La *enzima convertidora de la angiotensina (ECA) en suero* está elevada en pacientes con sarcoidosis activa y es normal durante la remisión. La cifra sérica normal en adultos es $32,1 \pm 8,5$ IU. En pacientes con sospecha de neurosarcoidosis, la ECA puede determinarse en el líquido cefalorraquídeo. La ECA puede estar también aumentada en otros cuadros como tuberculosis, linfoma y asbestosis.
- d. El *lavado broncoalveolar* muestra un aumento del porcentaje de linfocitos T-helper activados.
- e. El *estudio del calcio* demuestra un metabolismo anormal. La hipercalcemia es frecuente pero la hipercalcemia no.
- f. La *gammagrafía con galio-67* de cabeza, cuello y tórax suele mostrar una captación aumentada.
- g. Las *pruebas de función pulmonar* revelan la existencia de un defecto pulmonar restrictivo con reducción de la capacidad pulmonar total.
4. Las opciones de **tratamiento** incluyen AINE, corticoides y agentes citotóxicos a dosis bajas.
5. **Signos oftálmicos**
- a. *Comunes*. Granulomas conjuntivales, uveítis anterior, uveítis posterior y periflebitis retiniana.
- b. *Poco frecuentes*. Queratoconjuntivitis seca y uveítis intermedia.
- c. *Raros*. Granulomas en el fondo de ojo, neovascularización retiniana y de la papila, y papiledema.

Seudoxantoma elástico

Elseudoxantoma elástico es un trastorno hereditario de la elastina. Hay cuatro tipos diferentes, en los que las manifestaciones oculares son comunes, pero con gravedad variable.

1. Tipo 1 dominante

- Pequeñas pápulas amarillentas colocadas en placas lineales o reticuladas, habitualmente en el cuello (Fig. 20.84), axilas (Fig. 20.85), fosas antecubitales, ingles y área paraumbilical (Fig. 20.86). La piel afectada se vuelve progresivamente suelta.
- Piel delgada y delicada que presenta hematomas con facilidad.
- Aceleración de la aterosclerosis y valvulopatía mitral.
- Estrías angioides graves (síndrome de Groenblad-Strandberg).

2. Tipo 2 dominante

- Menos pápulas cutáneas y más planas que en el tipo 1 dominante.

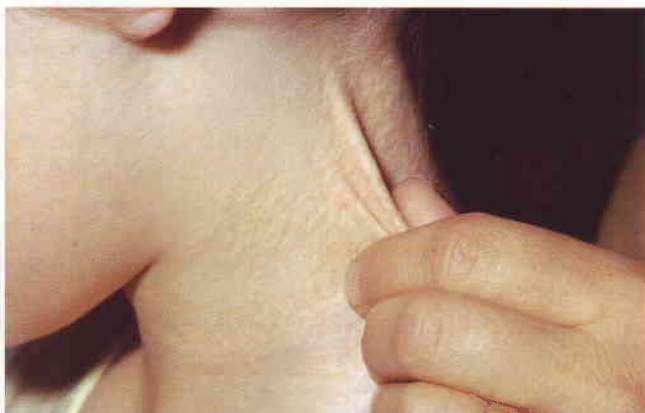


Fig. 20.84
Pápulas cutáneas en un pseudoxantoma elástico.



Fig. 20.85
Piel axilar colgante en un pseudoxantoma elástico.



Fig. 20.86
Seudoxantoma elástico que afecta a la zona paraumbilical.

- Hiperelasticidad de la piel y paladar ojival.
- Estrías angioides leves y esclerótica azul.

3. Tipo 1 recesivo

- Cambios cutáneos similares al tipo 1 dominante.
- Enfermedad vascular leve pero sangrado gastrointestinal frecuente.
- Estrías angioides leves.

4. Tipo 2 recesivo

- Cambios cutáneos graves y generalizados.
- Sin complicaciones sistémicas.
- Estrías angioides.

Sífilis adquirida

La sífilis adquirida es una infección de transmisión sexual causada por la espiroqueta *Treponema pallidum*.

I. Estadios

- El estadio *primario* se desarrolla después de un período de incubación que suele durar 2-4 semanas y se caracteriza por una úlcera indolora (chancro) en el lugar de la inoculación (generalmente los genitales) y una linfadenopatía regional asociada.
- El estadio *secundario* suele aparecer hacia las 6-8 semanas después del chancro y se caracteriza por:
 - Linfadenopatía generalizada con síntomas constitucionales leves o ausentes.
 - Exantema maculopapular simétrico en el tronco (Fig. 20.87), las palmas y las plantas (Fig. 20.88).
 - Condilomas en la región anal.
 - Manchas mucosas en la boca, faringe y genitales constituidas por erosiones circulares indoloras de color gris-blanco («úlceras en baba de caracol»).
 - Pueden producirse meningitis, nefritis y hepatitis.
 - La sífilis secundaria se resuelve en algunos meses, incluso sin tratamiento.



Fig. 20.87
Exantema en una sífilis secundaria.



Fig. 20.88
Exantema en una sífilis secundaria.

- c. El estadio *latente* sigue a la resolución de la sífilis secundaria, puede durar años y se puede detectar sólo mediante pruebas serológicas.
- d. El estadio *terciario* tiene lugar en aproximadamente el 40% de los casos no tratados y se caracteriza por:
 - Manifestaciones cardiovasculares: aortitis con formación de aneurismas y regurgitación aórtica.
 - Neurosífilis: tabes dorsal, articulaciones de Charcot y parálisis general progresiva.
 - Gomas en varios órganos.

2. Pruebas diagnósticas

- a. Las cifras de la prueba **VDRL** (Venereal Disease Research Laboratory) reflejan la actividad de la enfermedad. Se positiviza en el estadio primario y puede negativizarse si el tratamiento se inicia de forma precoz.
 - b. La prueba **FTA-ABS** (Fluorescent Treponemal Antibody Absorption) es una prueba específica para los anticuerpos antitreponémicos pero no se puede cuantificar.
 - c. La prueba **MHA-TP** (Microhaemagglutination Assay with *Treponema pallidum*) es específica para los anticuerpos antitreponémicos, pero puede ser negativa en la sífilis primaria precoz.
3. El **tratamiento** puede realizarse con penicilina procaína, doxiciclina o eritromicina.
4. **Signos oftálmicos**
- a. *Comunes*. Madarosis y queratitis.
 - b. *Poco frecuentes*. Uveítis anterior, coriorretinitis, periarteritis y neurorretinitis.
 - c. *Raros*. Neuritis óptica, pupilas de Argyll Robertson y parálisis de los nervios motores oculares.

Sífilis congénita

La infección adquirida transplacentariamente puede causar un mortinato, estigmas de sífilis congénita o puede ser subclínica.

1. Signos

a. Precoces

- Rinitis y retraso del crecimiento.
- Exantema maculopapular, especialmente en las nalgas y los muslos, y úlceras mucosas.
- Fisuras alrededor de los labios, orificios nasales y ano.
- Neumonía, hepatoesplenomegalia, linfadenopatía e ictericia.

b. Tardíos

- Sordera neurosensorial.
- Protuberancia frontal, maxilar corto, prognatismo, paladar ojival y nariz en silla de montar.
- Malformación de los incisivos (dientes de Hutchinson) y molares en mora.

2. Signos oftálmicos

- a. *Comunes*. Uveítis anterior y queratitis intersticial en los casos precoces.
- b. *Poco frecuentes*. Retinopatía pigmentaria en los casos tardíos.

Síndrome de Cushing

El síndrome de Cushing se debe a un aumento prolongado de las cifras de glucocorticoides plasmáticos libres.

1. Causas

- Iatrogénica debido a la administración sistémica de corticoides (la más frecuente).
- Hipersecreción de glucocorticoides por la corteza suprarrenal.
- Hipersecreción de ACTH por un adenoma basófilo hipofisario (enfermedad de Cushing).

2. Signos

- a. La **obesidad** puede ser generalizada o clásicamente afecta al tronco, el abdomen y el cuello (lomo de búfalo).
- b. La **cara** está tumefacta (cara de luna) y la complexión es pleotórica. Las mujeres pueden presentar hirsutismo (Fig. 20.89).



Fig. 20.89
Cara de luna, hiperpigmentación e hirsutismo en un síndrome de Cushing.

- c. La *piel* es delgada y susceptible a los hematomas. Se pueden ver estrías de color púrpura (Fig. 20.90). La hiperpigmentación puede aparecer en la enfermedad de Cushing (dependiente de la ACTH).
- d. *Otros signos* son depresión/psicosis, osteoporosis, mala curación de las heridas y miopatía proximal.



Fig. 20.90
Obesidad y estrías cutáneas en un síndrome de Cushing.

3. Las **complicaciones** son hipertensión, diabetes, fracturas patológicas y necrosis aguda de la cabeza femoral.
4. Las **pruebas diagnósticas** se dirigen a establecer primero la presencia de cifras elevadas de cortisol y luego a identificar la causa subyacente (si no es iatrogénica); es mejor que las solicite un endocrinólogo.
5. **Tratamiento**
- Extirpación *quirúrgica* del adenoma hipofisario o del tumor suprarrenal secretor. Los focos ectópicos de secreción de ACTH pueden resultar también accesibles para la resección.
 - Supresión *médica* de la secreción de cortisol con metirapona o aminoglutetimida.
6. **Signos oftálmicos**
- Comunes.** Las cataratas inducidas por corticoides suelen aparecer en el síndrome de Cushing iatrogénico, pero no en la enfermedad de Cushing.
 - Poco frecuentes.** La hemianopsia bitemporal es poco frecuente en los tumores hipofisarios secretores, que tienden a presentarse con signos sistémicos de hipersecreción, al contrario que los tumores hipofisarios no secretores, que tienden a asociarse con compresión del quiasma. Puede aparecer glaucoma en personas susceptibles con síndrome de Cushing iatrogénico.

Síndrome de Ehlers-Danlos tipo 6 (esclerótico ocular)

El síndrome de Ehlers-Danlos es un trastorno del tejido conectivo que incluye anomalías genéticamente determinadas del colágeno. Existen 11 subtipos, aunque sólo el tipo 6 se asocia con signos oculares.

1. La **herencia** es autosómica recesiva.

2. Signos

- Piel.** Adelgazamiento, hiperelasticidad (Fig. 20.91), hematomas y curación lenta.
- Articulaciones.** Hiperextensibilidad, luxación fácil, caídas frecuentes, hidroartrosis y formación de pseudotumores sobre las rodillas y los codos.
- Vasculares.** Diátesis hemorrágica, aneurisma disecante de la arteria aorta, rotura espontánea de grandes vasos sanguíneos y prolapso de la válvula mitral.

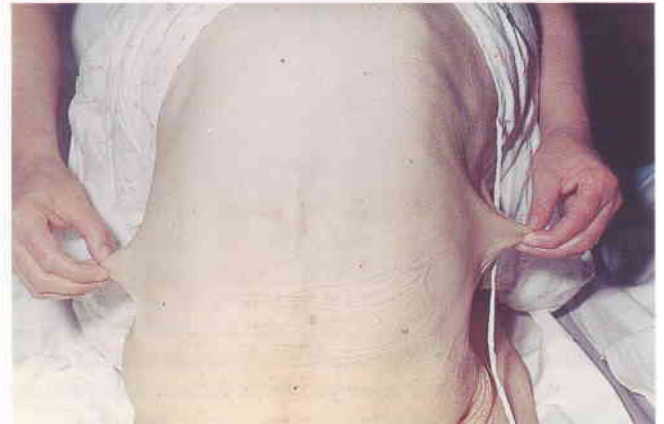


Fig. 20.91
Hiperelasticidad cutánea en un síndrome de Ehlers-Danlos.

3. Signos oftálmicos

- Comunes.** Fragilidad ocular con aumento de la vulnerabilidad a traumatismos mínimos, esclerótica azul y microcórnea.
- Poco frecuentes.** Ectopia lentis, queratocono, córnea plana, miopía elevada, desprendimiento de retina y estrías angioides.

Síndrome de inmunodeficiencia adquirida

El síndrome de inmunodeficiencia adquirida (sida) está causado por el virus de la inmunodeficiencia humana (VIH), que se transmite fundamentalmente a través de las relaciones sexuales y ocasionalmente por sangre o agujas contaminadas. Las relaciones heterosexuales son la forma predominante de transmisión en todo el mundo; sin embargo, en el mundo occidental el sida se transmite frecuentemente por contacto homosexual. También se puede transmitir a través de la placenta y la leche materna. La infección por el VIH va seguida típicamente por un período de latencia, después del cual se desarrollan las manifestaciones clínicas del sida. El objetivo del VIH son los linfocitos T-(helper) CD4+, que son vitales en el inicio de la respuesta inmunitaria a los microorganismos. Por lo tanto, se produce una disminución regular del número absoluto de linfocitos T CD4+, lo que da lugar a una inmunodeficiencia progresiva, especialmente de la inmunidad celular. Por lo tanto, la estimación perió-

dica del recuento de células T CD4+ es una medida útil de la progresión de la enfermedad. Además de la inmunodeficiencia, el VIH tiene también la propiedad de intervenir en la lesión directa del sistema nervioso central.

1. Presentación

- a. **Enfermedad de seroconversión aguda.** La infección por VIH va seguida a veces al cabo de algunas semanas por síntomas constitucionales como fiebre, cefalea, malestar y una erupción papulomacular, asociada con linfadenopatía generalizada, poco después de lo cual aparecen los anticuerpos anti-VIH.
- b. **Fase asintomática** posteriormente, que suele durar varios años y durante la cual tiene lugar una depleción mantenida de los linfocitos T CD4+.
- c. **Infección por VIH sintomática** (sida) posteriormente, caracterizada por inmunosupresión con infecciones oportunistas y lesión tisular debida directamente a la infección por VIH.

2. Las infecciones oportunistas en el sida incluyen:

- a. **Protozoos.** *Toxoplasma*, *Cryptosporidium*, *Microsporidium* y *Pneumocystis carinii*.
- b. **Virus.** Citomegalovirus, herpes simple y herpes zoster, *molluscum contagiosum* y virus de Epstein-Barr.
- c. **Hongos.** *Cryptococcus*, *Candida* (Fig. 20.92) e histoplasma.
- d. **Bacterias.** *Mycobacterium tuberculosis*, *Mycobacterium avium*, estafilococos, estreptococos, *Haemophilus* y *Bartonella henselae*.



Fig. 20.92
Candidiasis oral en un caso de sida.

3. Los **tumores** incluyen sarcoma de Kaposi (Fig. 20.93), linfoma de células B no Hodgkin y carcinoma de células escamosas del cérvix y el ano.
4. **Otras manifestaciones** son el síndrome de consunción por VIH, encefalopatía y leucoencefalopatía multifocal progresiva.
5. **Pruebas diagnósticas.** Las pruebas serológicas para la infección por VIH deben realizarse sólo con el consentimiento informado después de informar adecuadamente al paciente, debido a las graves implicaciones de un resultado positivo. El VIH se confirma habitualmente por la demostración de anticuerpos anti-VIH en el suero, mediante pruebas ELISA y *Western blot*. La «seroconversión» puede tardar 3 meses o



Fig. 20.93
Sarcoma de Kaposi en un caso de sida.

más después de la exposición al virus, y a veces son precisas determinaciones seriadas en personas de alto riesgo. Posteriormente al establecimiento de la positividad del VIH, el recuento de linfocitos T CD4+ se realiza cada 3 meses. Un recuento de linfocitos T CD4+ inferior a 200/mm³ supone un alto riesgo de enfermedad relacionada con el VIH. El sida se diagnostica cuando una persona VIH-positiva presenta una o más de las enfermedades indicadoras de una lista definida (Tabla 20.1).

Tabla 20.1 Diagnósticos que definen el sida
(Clasificación 1993, Europa)

- Candidiasis de bronquios, tráquea, pulmones o esófago
- Carcinoma cervical invasivo
- Coccidiodomicosis, diseminada o extrapulmonar
- *Cryptococcus* extrapulmonar
- Criptosporidiosis, con diarrea de más de 1 mes
- Enfermedad por citomegalovirus además de en hígado, bazo o ganglios linfáticos
- Encefalopatía relacionada con el VIH
- Úlceras por herpes simple durante 1 mes o bronquitis, neumonitis o esofagitis
- Histoplasmosis diseminada o extrapulmonar
- Isosporiasis con diarrea de más de 1 mes
- Sarcoma de Kaposi
- Neumonitis intersticial linfoide
- Complejo *Mycobacterium avium* o *M. kansasii* diseminado o extrapulmonar
- *Mycobacterium tuberculosis*
- *Mycobacterium*, otras especies o especies no definidas diseminado o extrapulmonar
- Neumonía por *Pneumocystis carinii*
- Neumonía recurrente
- Leucoencefalopatía multifocal progresiva
- Septicemia por *Salmonella* (no tifoidea) recurrente
- Toxoplasmosis cerebral
- Síndrome de consunción debido al VIH (pérdida de peso superior al 10% del basal sin otra causa identificada)

6. Tratamiento. Aunque no existe curación para el sida, la progresión de la enfermedad puede retrasarse con diversos fármacos. El objetivo del tratamiento es reducir la carga viral plasmática. De forma ideal, el tratamiento debe iniciarse antes de la aparición de daño irreversible del sistema inmune.

a. Las **indicaciones** de iniciar el tratamiento anti-VIH son:

- Enfermedad VIH sintomática.
- Recuento de linfocitos T CD4+ inferior a 300/mm³.
- Disminución rápida del recuento de linfocitos T CD4+.
- Carga viral superior a 10.000/ml de plasma.

b. El tratamiento **farmacológico** es la «terapia antirretroviral altamente activa» (HAART, en inglés), que supone el empleo de dos nucleósidos inhibidores de la transcriptasa inversa con un no nucleósido inhibidor de la transcriptasa inversa o uno o dos inhibidores de las proteasas.

- Los nucleósidos inhibidores de la transcriptasa inversa son zidovudina, lamivudina y zalcitabina.
- Los inhibidores de las proteasas son amprenavir, indinavir y nelfinavir.
- Los no nucleósidos inhibidores de la transcriptasa inversa son efavirenz y nevirapina.

NB: La terapia antirretroviral está cambiando constantemente y, por lo tanto, debe encomendarse a un médico especialista.

7. Signos oftálmicos

- a. Párpados.** Sarcoma de Kaposi, lesiones de *molluscum* múltiples y herpes zoster oftálmico grave.
- b. Órbita.** Celulitis generalmente por infección sinusal contigua y linfoma de células B.
- c. Conjuntiva.** Sarcoma de Kaposi, carcinoma de células escamosas y microangiopatía.
- d. Córnea.** Queratitis debida a *Microsporidium*, herpes simple y herpes zoster.
- e. Queratoconjuntivitis seca.**
- f. Uveítis anterior.**
- g. Retinopatía por VIH** (manchas algodanosas).
- h. Retinitis.** Citomegalovirus, varicela zoster (necrosis retiniana externa progresiva) y *Toxoplasma*.
- i. Coroiditis.** *Pneumocystis* y *Cryptococcus*.
- j. Linfoma de células B intraocular.**

Síndrome de Kearns-Sayre

El síndrome de Kearns-Sayre es una citopatía mitocondrial asociada con deleciones del DNA mitocondrial.

1. La **presentación** es en la primera o segunda décadas de la vida con un inicio insidioso de ptosis bilateral y limitación de los movimientos oculares en todas las direcciones de la mirada (oftalmoplejía externa progresiva).

2. Signos

- Ataxia y defectos de conducción cardíaca.
- Fatiga y debilidad muscular proximal son frecuentes.

- Puede haber sordera, diabetes, talla baja e hipoparatiroidismo.

3. Pruebas diagnósticas. La punción lumbar muestra un aumento de la concentración de proteínas en el LCR (> 1 g/l). El ECG demuestra la presencia de defectos de conducción cardíaca.

4. Signos oftálmicos. Ptosis simétrica, oftalmoplejía externa y retinopatía pigmentaria.

Síndrome de Marfan

El síndrome de Marfan es un trastorno generalizado del tejido conectivo asociado con una mutación del gen de la fibrilina en el cromosoma 15q.

1. La herencia es autosómica dominante con expresividad variable.

2. Signos clásicos

a. Musculoqueléticos

- Talla alta, delgadez, escoliosis, deformidad esternal (prominencia o depresión).
- Piernas desproporcionadamente largas en comparación con el tronco (amplitud de brazos > altura) (Fig. 20.94).
- Dedos alargados aracniformes (aracnodactilia) y ligera hipermotilidad articular (Fig. 20.95).
- Paladar estrecho y alto (ojival) (Fig. 20.96).
- Poco desarrollo muscular y predisposición a las hernias.

b. Cardiovasculares

- Dilatación de la aorta ascendente que da lugar a insuficiencia aórtica e insuficiencia cardíaca (Fig. 20.97).
- Valvulopatía mitral y disección aórtica.

c. Piel.

Estrías, fragilidad y hematomas fáciles.



Fig. 20.94
Síndrome de Marfan (ver texto).



Fig. 20.95
Aracnodactilia en un
síndrome de Marfan.



Fig. 20.96
Paladar ojival en un síndrome de Marfan.

3. Signos oftálmicos

- a. *Comunes*. Ectopia lentis, hipoplasia del dilatador pupilar, anomalía del ángulo, miopía y desprendimiento de retina.
- b. *Poco frecuentes*. Microesferofaquia, queratocono y córnea plana.
- c. *Raros*. Megalocórnea.

Síndrome de Reiter

El síndrome de Reiter (artritis reactiva) es una espondiloartropatía que afecta típicamente a hombres jóvenes y se caracteriza por la tríada de uretritis, conjuntivitis y artritis. Alrededor del 70% de los pacientes son positivos para HLA-B27.

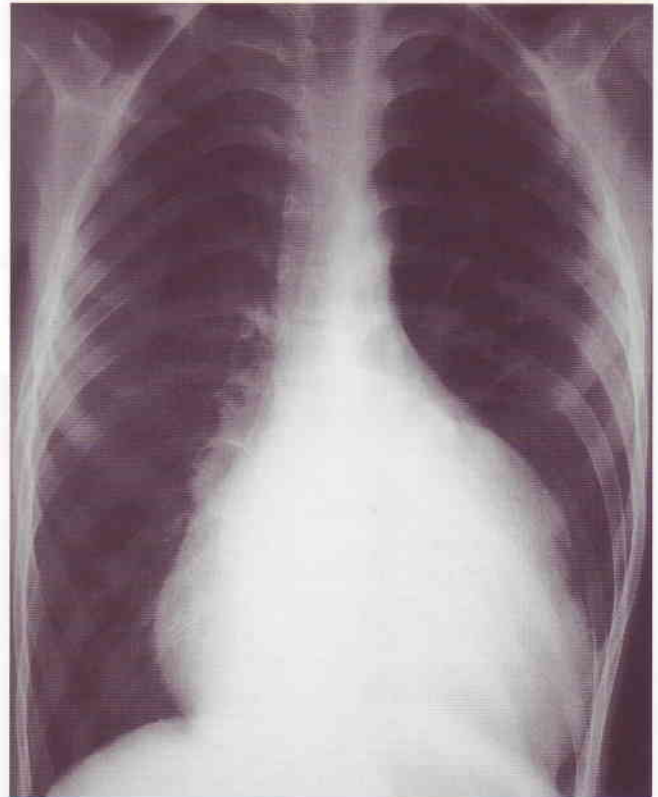


Fig. 20.97
Tórax alargado y aumento cardíaco en un síndrome de Marfan.
(Cortesía de S. Ghiacy.)

1. La **presentación** es en la tercera o cuarta décadas de la vida con uretritis, conjuntivitis y artritis, que se producen con un breve período entre ellas, clásicamente después de una disentería o una relación sexual. Sin embargo, la presentación puede ser insidiosa.

2. Signos

a. **Artritis.** Habitualmente afectación asimétrica de las rodillas o los tobillos y puede ser migratoria. Hombros, muñecas, codos, caderas, columna y articulaciones sacroilíacas se afectan con menos frecuencia.

b. **Entesopatía.** Fascitis plantar, tendinitis aquilea (Fig. 20.98), bursitis y periostitis calcánea. La reparación por hueso reactivo puede conducir a la formación de un espolón calcáneo.



Fig. 20.93
Tenosinovitis de Aquiles en un síndrome de Reiter.

c. **Mucocutáneos.** Úlceras bucales indoloras, queratodermia blenorragica que afecta a las palmas y las plantas (Fig. 20.99), balanitis circinada (Fig. 20.100) y distrofia ungueal.



Fig. 20.99
Queratodermia blenorragica en un síndrome de Reiter.

d. **Genitourinarios.** Cistitis, cervicitis, prostatitis, epididimitis y orquitis.

e. La **insuficiencia aórtica** es poco frecuente.

3. El **tratamiento** se realiza con AINE.

4. Signos oculares

a. **Comunes.** Conjuntivitis y uveítis anterior aguda.

b. **Poco frecuentes.** Infiltrados corneales.



Fig. 20.100
Balanitis circinada y secreción uretral en un síndrome de Reiter.

Síndrome de Sjögren

El síndrome de Sjögren se caracteriza por inflamación autoinmune y destrucción de las glándulas lagrimales y salivales. El trastorno se clasifica como primario cuando existe de forma aislada, y secundario cuando se asocia con otras enfermedades como artritis reumatoide y lupus eritematoso sistémico. El síndrome de Sjögren primario afecta a las mujeres con mayor frecuencia que a los hombres.

1. La **presentación** es en la vida adulta con sensación de arena en los ojos y sequedad de boca.

2. Signos

- Aumento de tamaño de las glándulas salivales con disminución de la tasa de producción de saliva y una lengua seca y fisurada (Fig. 20.101).



Fig. 20.101
Lengua seca fisurada en un síndrome de Sjögren.

- Vías nasales secas, disminución de las secreciones vaginales y dispareunia.

- Fenómeno de Raynaud y vasculitis cutánea.

3. Complicaciones

- Esofagitis por reflujo y gastritis.
- Malabsorción debida a insuficiencia pancreática.
- Enfermedad pulmonar, enfermedad renal y polineuropatía.

4. **Pruebas diagnósticas.** Autoanticuerpos séricos, prueba de Schirmer y biopsia de las glándulas salivales menores.
5. Las opciones de **tratamiento** incluyen corticoides sistémicos y agentes citotóxicos.
6. **Signos oftálmicos**
 - a. *Comunes.* Queratoconjuntivitis seca.
 - b. *Raros.* Pupila de Adie.

Síndrome de Stevens-Johnson

El síndrome de Stevens-Johnson (eritema multiforme mayor) es una enfermedad ampollosa mucocutánea aguda, grave aunque generalmente autolimitada, que sucede principalmente en individuos jóvenes sanos. Los factores precipitantes más frecuentes de esta reacción de hipersensibilidad de tipo III grave son determinados fármacos (p. ej., sulfonamidas, tetraciclina, AINE y penicilina), infecciones por *Mycoplasma pneumoniae* y herpes simple, y radioterapia por neoplasias. En más del 50% de los casos no existe una causa aparente. La patología de base es una vasculitis generalizada secundaria al depósito de inmunocomplejos circulantes.

1. La **presentación** es en la tercera a quinta décadas de la vida con síntomas constitucionales seguidos de lesiones mucocutáneas.

2. Signos

a. Mucosa

- Las ampollas orales y nasales, que se rompen y forman erosiones, son universales; los labios presentan costras sangrantes (Fig. 20.102).
- Puede haber afectación genital (Fig. 20.103).



Fig. 20.102
Costras hemorrágicas en un síndrome de Stevens-Johnson.

b. Piel

- Exantema papular eritematoso generalizado, que evoluciona a lesiones «en diana» que constan de un centro eritematoso rodeado por áreas pálidas, a su vez rodeadas por anillos eritematosos (Fig. 20.104).



Fig. 20.103
Afectación del glande en un síndrome de Stevens-Johnson.



Fig. 20.104
Lesión en diana en un síndrome de Stevens-Johnson.

- Las ampollas suelen ser transitorias, aunque pueden extenderse y asociarse con hemorragia y necrosis (Fig. 20.105).
- La curación tiene lugar en 1-4 semanas y a veces deja una cicatriz.



Fig. 20.105
Lesiones cutáneas vesiculoampollosas hemorrágicas y zona de necrosis en un síndrome de Stevens-Johnson.

3. El **tratamiento** se realiza con corticoides sistémicos; el aciclovir puede emplearse si se sospecha herpes simple como agente causal.
4. **Signos oftálmicos**
 - a. **Comunes.** Conjuntivitis membranosa transitoria.
 - b. **Poco frecuentes.** Conjuntivitis cicatricial.

Síndrome de Sturge-Weber

El síndrome de Sturge-Weber (angiomatosis encefalotrigeminal) es una facomatosis esporádica.

1. Clasificación

- a. **Tres sistemas** incluyen la cara, leptomeninges y los ojos.
- b. **Dos sistemas** incluyen la cara y los ojos o la cara y leptomeninges.

2. La **presentación** es al nacer.

3. Signos

- *Nevus flammeus* (mancha de vino de Oporto) facial, que se extiende sobre una zona que corresponde a la distribución de una o más ramas del nervio trigémino (Fig. 20.106a).
- Hemangioma leptomeníngeo parietal ipsilateral u occipital que puede causar convulsiones contralaterales focales o generalizadas, hemiparesia o hemianopsia.
- El retraso mental es frecuente.

4. **Pruebas diagnósticas.** Radiografía simple para mostrar las «marcas en carriles» de la calcificación cerebral. El hemangioma puede aparecer también en la TC (Fig. 20.106b) o en la RNM.

5. Signos oftálmicos

- a. **Comunes.** Glaucoma ipsilateral y hemangioma coroideo difuso.
- b. **Poco frecuentes.** Hemangioma episcleral ipsilateral.
- c. **Raros.** Heterocromía del iris.



Síndrome de Vogt-Koyanagi-Harada

El síndrome de Vogt-Koyanagi-Harada (V-K-H) es un trastorno multisistémico idiopático que afecta típicamente a personas de origen hispano, japonés e individuos de piel pigmentada. Los pacientes japoneses tienen una prevalencia elevada de HLA-DR4 y Dw15. En la práctica, el V-K-H se puede subdividir en enfermedad de Vogt-Koyanagi, caracterizada principalmente por cambios cutáneos y uveítis anterior, y enfermedad de Harada, en la cual predominan los signos neurológicos y el desprendimiento retiniano exudativo.

1. La **fase prodrómica** dura algunos días y se caracteriza por manifestaciones neurológicas y auditivas.

a. **Meningitis**, que da lugar a cefalea y rigidez de nuca.

b. La **encefalopatía** es menos frecuente y puede manifestarse en forma de convulsiones, parestias y parálisis de los pares craneales.

c. Los **signos auditivos** incluyen zumbidos, vértigo y sordera.

2. Poco después sigue la **fase de uveítis aguda** y se caracteriza por uveítis anterior granulomatosa bilateral o uveítis posterior multifocal y desprendimientos de retina exudativos.

3. La **fase de convalecencia** se produce varias semanas después y se caracteriza por:

- Alopecia localizada, poliosis y vitíligo (Fig. 20.107).
- Lesiones despigmentadas focales del fondo de ojo (fondo de ojo en puesta de sol) y lesiones límbicas despigmentadas (signo de Sugiura).

4. La **fase crónica-recurrente** se caracteriza por uveítis anterior latente con exacerbaciones.

5. Los **criterios diagnósticos** deben incluir al menos tres de los siguientes:

- Uveítis anterior crónica bilateral.
- Uveítis posterior, incluyendo desprendimiento de retina exudativo, tumefacción del disco y fondo de ojo «en puesta de sol».

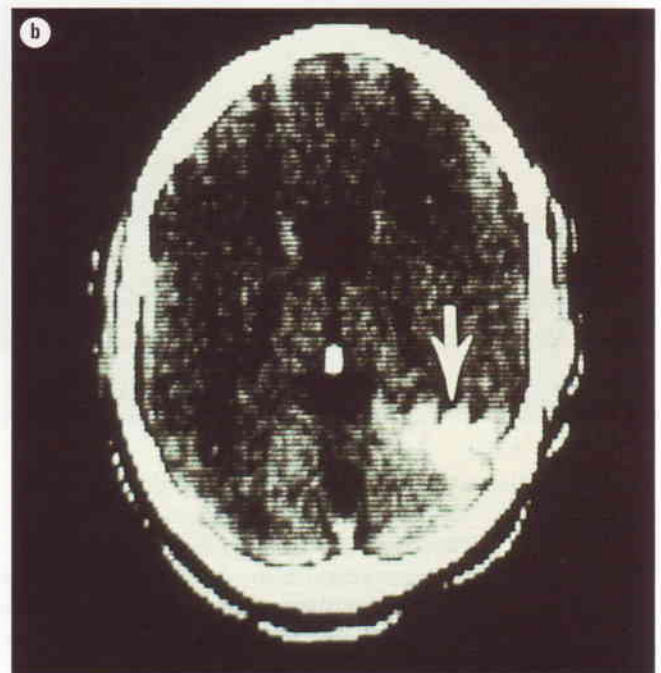


Fig. 20.106

Síndrome de Sturge-Weber. (a) *Nevus flammeus*; (b) TC axial que muestra un hemangioma meníngeo. (Cortesía del Wilmer Eye Institute.)



Fig. 20.107
Vitiligo en un síndrome de Vogt-Koyanagi-Harada.

- Signos neurológicos.
 - Lesiones cutáneas.
6. El **tratamiento** se realiza con corticoides sistémicos.

Síndrome de von Hippel-Lindau

El síndrome de von Hippel-Lindau es una facomatosis de riesgo vital.

1. La **herencia** es autosómica dominante.
2. **Signos**
 - a. **Tumores**
 - Hemangioblastomas del cerebelo, médula espinal (Fig. 20.108), médula o protuberancia.
 - Carcinoma renal (Fig. 20.109) y feocromocitoma.



Fig. 20.108
RNM que muestra un hemangioblastoma de la médula cervical superior en un síndrome de von Hippel-Lindau. (Cortesía de D.Thomas.)

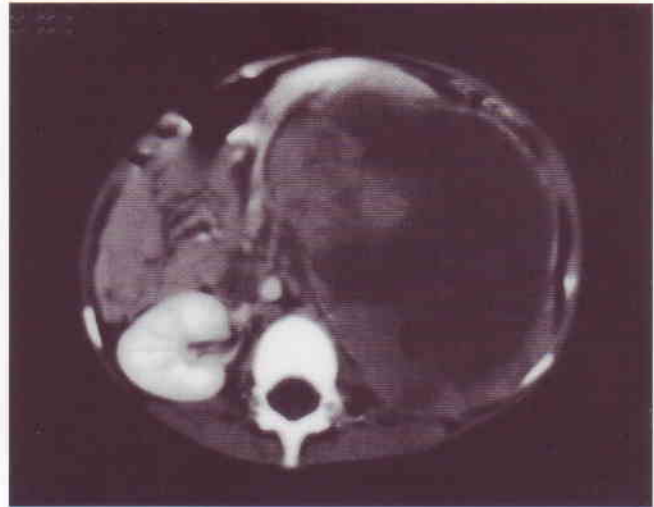


Fig. 20.109
TC axial del abdomen que muestra un gran carcinoma renal en un síndrome de von Hippel-Lindau. (Cortesía de G.Wilkinson.)

- b. **Quistes**. Renales, pancreáticos, hepáticos, del epidídimo, ováricos y pulmonares.
 - c. **Policitemia**.
3. **Signos oftálmicos**. Hemangiomas capilares de la retina o la cabeza del nervio óptico.

Tirotoxicosis

La tirotoxicosis (hipertiroidismo) es un cuadro clínico que supone una secreción excesiva de hormonas tiroideas. La enfermedad de Graves, el subtipo de hipertiroidismo más frecuente, es un trastorno autoinmune en el que los anticuerpos IgG se unen a los receptores de la hormona tiroestimulante (TSH) en la glándula tiroides y estimulan la secreción de hormonas tiroideas. Es más frecuente entre las mujeres y se puede asociar con otros trastornos autoinmunes.

1. La **presentación** es en la tercera o cuarta décadas de la vida con pérdida de peso a pesar de un buen apetito, aumento de la frecuencia de las evacuaciones, sudoración, intolerancia al calor, nerviosismo, irritabilidad, palpitaciones, debilidad y fatiga.
2. **Signos**
 - a. **Externos**
 - Aumento difuso del tamaño del tiroides (Fig. 20.110), temblor fino de las manos, eritema palmar, y piel caliente y sudorosa.
 - Flexión de los dedos (acropaquia tiroidea) (Fig. 20.111) y onicólisis (uñas de Plummer).
 - Alopecia, vitiligo (Fig. 20.112) y mixedema pretibial (Fig. 20.113).
 - Debilidad miopática muscular proximal pero reflejos tendinosos saltones.
 - b. **Cardiovasculares**



Fig. 20.110
Bocio en un hipertiroidismo.



Fig. 20.111
Acropaquia tiroidea.



Fig. 20.112
Vitíligo.

- Taquicardia sinusal, fibrilación ventricular y extrasístoles ventriculares.
- Insuficiencia cardíaca con gasto elevado.



Fig. 20.113
Mixedema pretibial.

- 3. Pruebas diagnósticas.** Función tiroidea alterada: valores de T_3 , T_4 , TSH, globulina de unión a la tiroxina (TBG) e inmunoglobulina tiroestimulante (TSI).
- 4.** Las opciones de **tratamiento** incluyen carbimazol, propiltiouracilo, propranolol, yodo radiactivo y tiroidectomía parcial.
- 5. Signos oftálmicos**
 - a. Comunes.** Retracción palpebral, quemosis y proptosis.
 - b. Poco frecuentes.** Queratoconjuntivitis límbica superior, queratoconjuntivitis seca y diplopía.
 - c. Raros.** Neuropatía óptica y pliegues coroideos.

Tuberculosis

La tuberculosis (TB) es una infección granulomatosa crónica causada por bacilos bovinos (*Mycobacterium bovis*) o tuberculosos humanos (*Mycobacterium tuberculosis*). Los primeros se adquieren al beber leche de ganado infectado y los segundos se diseminan a través de las «gotitas» emitidas al aire. Los pacientes inmunodeprimidos tienen un riesgo aumentado de TB.

- 1. La TB primaria** ocurre en personas que previamente no han estado expuestas al bacilo. Produce típicamente el «complejo primario» en el tórax (chancro de Ghon y linfadenopatía regional), que da lugar a pocos o ningún síntoma y suele curarse espontáneamente.
- 2. La TB posprimaria** es el resultado de una reinfección o de una reactivación de una lesión primaria, generalmente en un paciente con la inmunidad alterada. Los signos clínicos son eritema nodoso, lesiones pulmonares fibrocaseosas y afectación de los ganglios linfáticos (Fig. 20.114). La diseminación hematogena (TB miliar) puede afectar a múltiples órganos internos y huesos (Fig. 20.115).
- 3. Pruebas diagnósticas**
 - a. Examen del esputo** buscando bacilos ácido-alcohol resistentes.
 - b. Radiografías de tórax.**
 - c.** La prueba de la *tuberculina* puede ser útil en el diagnóstico de TB esporádica. Una prueba negativa suele excluir la posibilidad de TB, mientras que una prueba positiva no



Fig. 20.114
Tuberculosis que afecta a los ganglios linfáticos cervicales.



Fig. 20.115
Afectación tuberculosa de la cadera derecha.

distingue necesariamente entre exposición previa y enfermedad activa. Esto se debe a que los individuos han recibido previamente la vacuna BCG (Bacille Calmette-Guerin) y, por lo tanto, muestran una respuesta de hipersensibilidad.

d. El **anticuerpo frente al factor anticordón** es una prueba nueva para la TB ocular.

4. El tratamiento se realiza inicialmente con al menos tres fármacos (isoniazida, rifampicina, pirazinamida o etambutol) y después isoniazida y rifampicina.

5. Signos oftálmicos

a. Poco frecuentes. Uveítis anterior granulomatosa, coroiditis multifocal y periflebitis retiniana.

b. Raros. Granulomas coroides solitarios.