

REUMATOLOGÍA PEDIÁTRICA - ENFERMEDADES SIMULADORAS

Dra. M^a Jesús Rúa. Unidad de Reumatología Pediátrica

Hospital de Cruces, Baracaldo

El conocimiento de las enfermedades reumatológicas infantiles progresó fundamentalmente durante la segunda mitad del siglo XX, después del declive de la Fiebre Reumática. A las enfermedades inflamatorias de las articulaciones, músculo y tejido conectivo más conocidas, se fueron sumando otras como la vasculitis de Kawasaki, síndromes no inflamatorios de dolor crónico músculo-esquelético como la fibromialgia y nuevos síndromes que se identifican genéticamente como el HiperIg D, CINCA, etc.

El diagnóstico de estas enfermedades se apoya en el conocimiento de toda la patología potencialmente capaz de expresar síntomas similares a los de una enfermedad reumatológica, a lo que nos referimos como “patología o enfermedad simuladora”.

El dolor musculoesquelético del niño puede ser expresión de una amplia variedad de causas, desde una artritis o miositis transitorias de origen vírico hasta una enfermedad maligna.

La enfermedad más frecuente en reumatología pediátrica es la artritis idiopática juvenil (AIJ) por lo que también es la más manipulada en los errores diagnósticos. No se confirmará este diagnóstico sin objetivar una historia clara y persistente de inflamación articular en localizaciones habituales y toda causa conocida haya sido descartada.

Gracias a la organización sistematizada de los controles pediátricos, en general al trabajo llevado por los pediatras de atención primaria y su coordinación con los especialistas en reumatología pediátrica, se ha hecho más fácil el reconocimiento precoz de enfermedades reumatológicas, más o menos raras, con una visión global de cualquier otra patología que pueda afectar primaria o secundariamente al aparato locomotor.

MALIGNIDAD. . La leucemia, linfoma y neuroblastoma están con frecuencia asociados a dolor musculoesquelético. Especialmente la LLA se acompaña de dolor óseo, artralgia y artritis. Estos signos pueden aparecer como primera expresión de la enfermedad maligna.(1)

Interesa plantear el diagnóstico de enfermedad oncológica, aunque en la mayoría de los casos sea la respuesta negativa, ante diferentes situaciones clínicas aparentemente reumatológicas:

- 1-En un niño con artritis y picos de fiebre aunque el hemograma sea normal
- 2-En un niño afebril con artritis de localización no habitual.
- 3-En presencia de dolores óseos inespecíficos y difusos, acompañados de síntomas generales.
- 4-En el caso de alteración radiológica vertebral con dolor localizado o cojera en ausencia de patología infecciosa.

En todo niño con diagnóstico de artritis idiopática juvenil sistémica se impone un estudio de médula ósea para el diagnóstico diferencial y siempre antes de instaurar corticoterapia

HEMOPATÍAS Las alteraciones de la coagulación pueden ser silentes hasta el momento de presentar un hemartros, a veces tras un leve traumatismo. Es rara la presencia de un hemartros antes de comenzar la marcha. Se han descrito falsos diagnósticos hasta ver el líquido sinovial hemorrágico. El estudio de coagulación está justificado al realizar un análisis rutinario a un niño con monoartritis dolorosa

La drepanocitosis, ahora más frecuente en nuestro entorno por la mayor población inmigrante, asocia con frecuencia manifestaciones dolorosas óseas o articulares por infartos óseos o infección osteoarticular. Una complicación posible es el “síndrome mano-pie” con hinchazón y fiebre simulando una artritis sistémica al comenzar el cuadro.

INFECCIÓN. Artritis séptica.-La orientación de una posible infección bacteriana es primordial ante una monoartritis con síntomas generales. Obliga a veces a retrasar inevitablemente el diagnóstico y tratamiento de una AIJ en su forma sistémica.

Inversamente podemos encontrar la simulación de una patología reumatológica cuando la fiebre es escasa o ausente, el paciente ha recibido antibiótico o hay poco componente inflamatorio bioquímico. A tener especialmente en cuenta en el niño pequeño.

Otro error posible es el diagnóstico de "brote" de artritis en un paciente previamente diagnosticado de AIJ sistémica. La morbilidad viene dada por el retraso del tratamiento antibiótico.

TBC.- Es poco frecuente y existe poca conciencia de artritis tuberculosa en el niño. Aunque no exista patología pulmonar debemos incluir esta posibilidad en el diagnóstico diferencial de una monoartritis ante el diagnóstico de una artritis juvenil pauciarticular con afectación monoarticular (2)

El dolor de espalda lumbar de carácter insidioso y prolongado en un varón adolescente lleva a la sospecha inicial de espondiloartropatía. De nuevo la infección TBC debe ser considerada.

La afectación ósea en orden de frecuencia es columna, cadera y rodilla. El diagnóstico es por cultivo o histológico del granuloma. La PCR para bacilo tuberculoso en la muestra de biopsia puede ser de ayuda importante cuando la histología resulta dudosa.

Virus.- Los niños con infección vírica por adenovirus y parvovirus presentan rash, fiebre y artritis. La fiebre es de características diferentes a los picos de la artritis juvenil sistémica.

Algunos casos de infección por parvovirus B19 producen artritis prolongada durante meses lo que creó polémica sobre la posible correlación entre esta enfermedad y la artritis reumatoide.

ARTRITIS REACTIVAS.- Un planteamiento muy especial es el de las artritis reactivas que representan la reacción inflamatoria inmunológica secundaria a una infección a distancia. Las artritis reactivas más frecuentes son las secundarias a Shigella, Salmonella, Yersinia, Campylobacter y Chlamydia.

La clínica de una artritis reactiva es a veces prolongada, meses o años, especialmente en los pacientes de riesgo HLA B27 +. Estos tienden a evolucionar de forma crónica. Para su diagnóstico necesitamos contar con la positividad de cultivos o serologías.(3)

Una forma de artritis reactiva es la fiebre reumática. Todos los pediatras somos conscientes de que la fiebre reumática hoy día es excepcional. Pero aún así está justificada la búsqueda de una infección previa por estreptococo A ante el cuadro de artritis con fiebre afectando grandes articulaciones de forma migratoria.

Bartonella.- Se han descrito casos de enfermedad por arañazo de gato con fiebre y artritis, simulando una AIJ sistémica.(4)

LYME.- La enfermedad de Lyme es causada por especies de Borrelia, transmitidas por picadura de garrapata. La lesión típica de piel, eritema migrans, es de aspecto macular y se expande periféricamente. Las primeras manifestaciones generales son inespecíficas como cefalea, fiebre, malestar o asocia síntomas neurológicos y ocasionalmente cardíacos. Si se dan síntomas articulares son escasos con artralgia migratoria de horas o días. Sin embargo, es posible la presencia de artritis como única manifestación, semanas o meses después de la infección. La artritis de Lyme es intermitente, dolorosa y en niños no tratados puede durar meses e incluso años. Se afecta cualquier articulación siendo la rodilla la localización más frecuente. El diagnóstico debe hacerse por Inmunoblot. En algunos casos por estudio de PCR en líquido sinovial (5)

Hay que recordar que es fácil no tener el antecedente de la picadura por garrapata ni constancia del eritema migrans característico y esta enfermedad puede ser confundida con una artritis juvenil pauciarticular.

ENFERMEDAD INFLAMATORIA INTESTINAL (EII)

Estos pacientes tienen con frecuencia signos no específicos de inflamación como fiebre, pérdida del peso, anemia y alteración analítica con reactantes de fase aguda. La artritis es una manifestación adicional común que ocurre en 10-20% de pacientes y puede preceder al inicio de los síntomas gastrointestinales siendo el paciente diagnosticado de una artritis idiopática juvenil. En este caso es importante la historia detallada y a veces es necesario evaluar de nuevo en un tiempo.

MIOPATÍAS.- La dermatomiositis es la más frecuente entre las miopatías inflamatorias crónicas idiopáticas (MICI). Las polimiositis sin afectación de piel son miopatías más difíciles tanto en su diagnóstico como en el tratamiento. Este grupo de enfermedades requieren terapias potencialmente tóxicas por lo que es imprescindible asegurar el diagnóstico antes de iniciar el tratamiento (6,7).

Las distrofias genéticas y la miopatía por cuerpos de inclusión deben ser consideradas como explicación de una polimiositis resistente al tratamiento.

La miositis por cuerpos de inclusión MCI tiene una histología característica. El patrón clínico muscular es más asimétrico que el de la dermatomiositis o polimiositis. La elevación de la CK es generalmente menor pero hay casos de CK normales en las MICI por lo que no debe ser un signo diferenciador en la práctica clínica.

Varios tipos de miopatías metabólicas, glucogenosis, enfermedades por depósito de lípidos y miopatías mitocondriales se manifiestan por fatiga o mialgia con clínica de miopatía proximal. Una combinación de síntomas, datos bioquímico, histología muscular, estudio inmunocitoquímico e histoenzimático permite valorar todas las posibilidades. Un valor diagnóstico importante es la presencia de autoanticuerpos en la MICI. El complejo de histocompatibilidad mayor (MHC) clase I se detecta en las fibras por inmunohistoquímica.

SARCOIDOSIS La sarcoidosis es una enfermedad inflamatoria multisistémica caracterizada por la presencia de granulomas no caseificantes. En su forma de aparición precoz, niños de edad inferior a los 4 años, se presenta con la triada de uveítis, erupción en piel y artritis. Tienen a menudo fiebre significativa, y pueden ser una causa de error diagnóstico de una artritis juvenil sistémica. La artritis con tenosinovitis prominente y poca limitación puede llegar a ser más destructiva y dolorosa. La presencia del uveítis es una característica que ayuda a distinguirla de una AIJ sistémica. Otra característica que las diferencia es la erupción papular o nodular en la sarcoidosis, en contraste con las máculas rosadas de la AIJ. El diagnóstico es clínico y por biopsia. (8)

TUMORES ARTICULARES. Tumores sinoviales o hemangiomas son ejemplo de la necesidad de pruebas de imagen ante las monoartritis de evolución prolongada.

ENFERMEDADES METABÓLICAS ENZIMÁTICAS

La mucopolidosis III (ML III) es una enfermedad lisosomal, hereditaria autosómica recesiva. Los estudios genéticos han demostrado mutaciones responsables de la alteración de la actividad enzimática UDP-N-acetylglucosamine-1-phosphotransferase.(9).

Las manifestaciones clínicas son variables y progresan hasta la edad adulta siendo la cadera la articulación más relacionada con la disfunción motora en estos pacientes.

Los síntomas clínicos incluyen rigidez de hombros y dedos, deformidad de las manos, estatura corta y escoliosis. El fenotipo de ML III puede ser poco llamativo por lo que algunos pacientes han sido diagnosticados durante un tiempo de enfermedad reumatológica(10).

El síndrome Scheie o Hunter-Scheie. Mucopolisacaridosis con inteligencia y talla conservadas y progresiva rigidez de las articulaciones de las manos, codos y rodillas sin inflamación.

La enfermedad de Farber es una enfermedad lisosomal de depósito, causada por deficiencia de ceramidasa ácida. Se manifiesta en el período neonatal con herencia autosómica recesiva. En las formas 2 y 3 que presentan actividad enzimática parcial sin alteración neurológica, la inflamación granulomatosa progresiva da lugar a dolor y afectación funcional importante.

Los reactantes de fase aguda son normales en estas enfermedades

DISPLASIAS ÓSEAS. Las displasias epifisarias representan un grupo heterogéneo de displasias esqueléticas con el factor común de estatura baja y diferentes anomalías óseas. Algunos niños con formas tardías o menos severas han sido mal diagnosticados de artritis idiopática juvenil.

La displasia epifisaria múltiple puede dar lugar a dolor y contractura de extremidades.

En la displasia espondiloepifisaria tarda, llamada “artritis pseudoreumatoide progresiva”, el crecimiento final está afectado pero tras un desarrollo normal durante la infancia. Se desarrolla

asociando con artropatía dolorosa entre 3 y 10 años. La cadera se ve afectada produciendo disfunción importante.

OSTEOCONDROSIS Son de fácil diagnóstico Sin embargo algunas formas raras imitan una artropatía de carácter inflamatorio. Es el caso de la enfermedad de Thiemann o necrosis avascular idiopática , considerada una osteocondrosis que cursa con afectación progresiva de las articulaciones interfalángicas de manos y de pies. La edad de comienzo habitual es la pubertad o adolescencia(11).

SINDROMES PERIÓDICOS La fiebre mediterránea familiar se caracteriza por fiebre recurrente con serositis dolor abdominal y artritis. Otros síndromes periódicos febriles como el CINCA, TRAPS o Hiper Ig D han sido mal interpretados hasta hace poco tiempo como una artritis crónica idiopática.

En la actualidad contamos con estudios genéticos que hacen más fácil llegar al diagnóstico temprano de estos síndromes así como de otras artropatías raras como la Camptodactilia-ArtropatíaCoxa-vara-Pericarditis (síndrome CACP) o la Fibromatosis hialina juvenil. El espectro clínico variable entre las propias enfermedades reumatológicas hace difícil el diagnóstico clínico durante las primeras manifestaciones.

Bibliografía

1. Cabral, D.A. and L.B. Tucker, Malignancies in children who initially present with rheumatic complaints. *J Pediatr.* 1999. 134(1): p. 53-7.
2. May, M L ; Chaitow, J; Little, D; Jones, C A Tuberculous arthritis - An important differential diagnosis in paediatric chronic monoarthritis. A case report and review of the literature. *Internal Medicine Journal.* 33(9-10):a63, 2003.
3. Cassidy J. and Petty R., *Textbook of Pediatric Rheumatology.* 4 th, ed. J. Cassidy and R. Petty. 2001: Saunders, W.B. p 679
4. Hayem, F., S. Chacar, and G. Hayem, Bartonella henselae infection mimicking systemic onset juvenile chronic arthritis in a 2 1/2-year-old girl. *J Rheumatol.* 1996. 23(7): p. 1263-5
5. Nadelman, R.B. and G.P. Wormser, Lyme borreliosis. *Lancet,* 1998. 352(9127): p. 557-65
6. Nirmalanathan, N; Holton, J; Hanna, M , Is it really myositis? A consideration of the differential diagnosis. *Curr Opin Rheumatol.* 2004. Vol. 16(6) 684-691
7. Mastaglia FL, Garlepp MJ, Phillips BA, et al.: Inflammatory myopathies: clinical, diagnostic and therapeutic aspects. *Muscle Nerve* 2003. 27:407-425
8. Hoffmann, A L; Milman, N ; Byg, K: Childhood sarcoidosis in Denmark 1979-1994: incidence, clinical features and laboratory results at presentation in 48 children. *Acta Paediatrica.* 2004. 93(1):30-36.
9. Tiede S. Muschol N Reutter G Cantz M Ullrich K Braulke T Missense mutations in N-acetylglucosamine-1-phosphotransferase alpha/beta subunit gene in a patient with mucopolipidosis III and a mild clinical phenotype. *Am J Med Genet A* 2005 10;137A(3):235-240.
10. Brik R. Mandel H. Aizin A. Goldscher D Ziegler M Bialik V. Berent M. Mucopolipidosis III presenting as a rheumatological disorder. *Journal of Rheumatology* 20 (1): 133 -6
11. Kotevoglou-Senerdem, Nurdan ; Toygar, Betul; Toygar, Baha: Thiemann Disease. *JCR: Journal of Clinical Rheumatology.* 9(6):359-361, December 2003.