



UNIVERSIDAD TÉCNICA DE AMBATO
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
CARRERA DE MEDICINA

ANÁLISIS DE CASO CLÍNICO SOBRE:

**“CRISIS CONVULSIVAS ASOCIADAS A SÍNDROME POLIGLANDULAR
AUTOINMUNE”**

Requisito previo para optar por el Título de Médico

Autora: Bermeo Chango, Silvia Tatiana

Tutor: Dr. Arguello Navarro, Hugo Enrique

Ambato-Ecuador

Octubre, 2016

APROBACIÓN DEL TUTOR

En mi calidad de Tutor del Análisis de Caso Clínico sobre el tema: **“CRISIS CONVULSIVAS ASOCIADAS A SÍNDROME POLIGLANDULAR AUTOINMUNE”** de Bermeo Chango Silvia Tatiana, estudiante de la Carrera de Medicina, considero que reúne los requisitos y méritos suficientes para ser sometido a evaluación del jurado examinador designado por el H. Consejo Directivo de la Facultad de Ciencias de la Salud.

Ambato, septiembre del 2016.

EL TUTOR

.....
Dr. Arguello Navarro, Hugo Enrique

AUTORÍA DEL TRABAJO DE GRADO

Los criterios emitidos en el Análisis de Caso Clínico “**CRISIS CONVULSIVAS ASOCIADAS A SÍNDROME POLIGLANDULAR AUTOINMUNE**” como también los contenidos, ideas, análisis, conclusiones y propuesta son de exclusiva responsabilidad de mi persona, como autora de éste trabajo de grado.

Ambato, septiembre del 2016

LA AUTORA

.....

Bermeo Chango, Silvia Tatiana

DERECHOS DE AUTOR

Autorizo a la Universidad Técnica de Ambato, para que haga de este Análisis de Caso Clínico o parte del mismo un documento disponible para su lectura, consulta y procesos de investigación.

Cedo los derechos en línea patrimoniales de mi Análisis de Caso Clínico con fines de difusión pública; además apruebo la reproducción de este Análisis de Caso Clínico, dentro de las regulaciones de la Universidad, siempre y cuando esta reproducción no suponga una ganancia económica y se realice respetando mis derechos de Autora.

Ambato, septiembre del 2016

LA AUTORA

.....

Bermeo Chango, Silvia Tatiana

APROBACIÓN DEL JURADO EXAMINADOR

Los miembros del Tribunal Examinador aprueban el Análisis de Caso Clínico sobre el tema: **“CRISIS CONVULSIVAS ASOCIADAS A SÍNDROME POLIGLANDULAR AUTOINMUNE”** de Bermeo Chango Silvia Tatiana estudiante de la Carrera de Medicina.

Ambato, Octubre del 2016

Para constancia firman

.....
PRESIDENTE/A

.....
1er VOCAL

.....
2do VOCAL

DEDICATORIA

Dedico este trabajo de investigación a Dios por iluminar y bendecir cada paso de mi vida y de manera muy especial a mi familia; principalmente a mis padres, Ximena y Martín, hija, esposo y hermanos quienes me han brindaron su cariño, tiempo, entrega y apoyo incondicional, sin la cual no habría podido seguir motivada a terminar esta etapa tan importante en mi vida y cumplir uno de mis sueños más anhelados; ser Médico. Para ustedes todo mi cariño y agradecimiento porque siempre han estado dispuestos a ayudarme en cualquier momento.

A mi abuelito Manuel que desde el cielo me cuida, y con la bendición de Dios, sé que está orgulloso por mis éxitos. Va todo por ustedes.

Bermeo Chango, Silvia Tatiana

AGRADECIMIENTO

Agradezco a Dios por darme la oportunidad de cumplir una meta más en la vida, a mis padres, a mi hijita, a mi esposo, a mi sobrina y a mis hermanos por su apoyo incondicional, confianza, amor y cariño porque a pesar de las dificultades estuvieron ahí para alentarme y continuar por este largo camino, a mis docentes que de una u otra manera han contribuido a mi desarrollo profesional y personal, a mi Tutor que con paciencia me ha guiado en la realización de este trabajo.

Gracias a todos por hacer uno de mis sueños, una realidad

Bermeo Chango, Silvia Tatiana

ÍNDICE GENERAL

APROBACIÓN DEL TUTOR.....	ii
AUTORÍA DEL TRABAJO DE GRADO	iii
APROBACIÓN DEL JURADO EXAMINADOR	v
DEDICATORIA.....	vi
AGRADECIMIENTO	vii
RESUMEN.....	xiv
SUMMARY	xvi
ÍNDICE GENERAL	viii
ÍNDICE DE TABLAS	xi
ÍNDICE DE GRÁFICOS	xiii
1. INTRODUCCIÓN	1
1.1. SINDROME POLIGLANDULAR AUTOINMUNE	1
1.1.1. Concepto	1
1.1.2. Epidemiología	2
1.1.3. Historia de autoinmunidad en órganos endocrinos	2
1.1.4. Clasificación.....	3
1.1.5. Diagnóstico	3
1.1.6. Tratamiento	4
1.2. SINDROME POLIGLANDULAR TIPO 1 (SPG 1).....	4
1.2.1. Etiopatogenia.....	4
1.2.2. Frecuencia	5
1.2.3. Componentes del Cuadro Clínico de SPG 1	5
1.2.3.1. Candidiasis Crónica.....	5
1.2.3.2. Hipoparatiroidismo Crónico:	5
1.2.3.3. Insuficiencia Suprarrenal	6
1.2.3.4. Otros trastornos asociados	7
1.2.4. Protocolos diagnósticos	7
1.2.5. Tratamiento	9
1.2.5.1. Candidiasis mucocutánea.....	9

1.2.5.2.	Hipoparatiroidismo	9
1.2.5.3.	Fracaso suprarrenal.....	9
1.3.	SINDROME POLIGLANDULAR TIPO 2 (SPG 2).....	10
1.3.1.	Etiopatogenia.....	10
1.3.2.	Patogenia.....	11
1.3.3.	Frecuencia	11
1.3.4.	Aspectos clínicos.....	12
1.3.4.1.	El fracaso suprarrenal	12
1.3.4.2.	La diabetes mellitus tipo	12
1.3.4.3.	La tiroiditis.....	13
1.3.5.	Protocolos diagnósticos	13
1.3.6.	Tratamiento	14
1.4.	SINDROME POLIGLANDULAR TIPO 3 (SPG 3).....	14
1.5.	SINDROME POLIGLANDULAR TIPO 4 (SPG 4).....	15
1.6.	PRONÓSTICO.....	15
2.	OBJETIVOS	17
2.1.	Objetivo General	17
2.2.	Objetivos Específicos	17
3.	DESCRIPCIÓN DE LAS FUENTES DE INFORMACIÓN UTILIZADAS	18
4.	DESARROLLO	19
4.1.	Presentación del caso	19
4.1.1.	Anamnesis.....	19
4.1.1.1.	Datos de filiación de la paciente	19
4.1.1.2.	Datos de filiación del padre	19
4.1.1.3.	Datos de filiación de la madre.....	19
4.1.1.4.	Antecedentes prenatales.....	19
4.1.1.5.	Antecedentes natales	19
4.1.1.6.	Antecedentes postnatales	20
4.1.1.7.	Antecedentes patológicos personales	20
4.1.1.8.	Hábitos.....	20
4.1.1.9.	Antecedentes Gineco-Obstétricos	21
4.1.1.10.	Antecedentes patológicos familiares	21
4.1.1.11.	Condiciones socioeconómicas	21

4.1.1.12.	Motivo de consulta	21
4.1.1.13.	Enfermedad actual	21
4.1.1.14.	Revisión de Aparatos y Sistemas	22
4.1.2.	Examen físico	23
4.1.2.1.	General.....	23
4.1.2.2.	Regional.....	23
4.1.3.	Agrupación Sindrómica	25
4.1.4.	Evolución Hospitalaria	28
4.2.	Descripción de factores de riesgo	53
4.2.1.	Biología humana.....	53
4.2.2.	Medio Ambiente.....	56
4.2.3.	Estilo De Vida	56
4.3.	Análisis De Los Factores Relacionados Con Los Servicios De Salud	57
4.3.1.	Oportunidad De La Consulta	57
4.3.2.	Acceso.....	57
4.3.3.	Características De La Atención.....	57
4.3.4.	Trámites Administrativos.....	59
4.4.	Identificación De Puntos Críticos.....	59
4.5.	Caracterización De Las Oportunidades De Mejora	62
5.	TRATAMIENTO ALTERNATIVO.....	64
6.	CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES	67
6.1.	Conclusiones	67
6.2.	Recomendaciones	68
7.	BIBLIOGRAFÍA	70
7.1.	Linkografía	70
7.2.	Citas Bibliográficas: Base de datos UTA	72
8.	ANEXOS.....	73

ÍNDICE DE TABLAS

TABLA 1. CLASIFICACIÓN	3
TABLA 2. SIGNOS VITALES	23
TABLA 3. MEDIDAS ANTROPOMÉTRICAS	23
TABLA 4. AGRUPACIÓN SINDRÓMICA	25
TABLA 5. INSUFICIENCIA SUPRARRENAL	25
TABLA 6. EPILEPSIA MIOCLÓNICA	26
TABLA 7. HIPOPARATIROIDISMO	26
TABLA 8. HIPOTIROIDISMO	27
TABLA 9. NEUROPATÍA PERIFÉRICA	27
TABLA 10. EXÁMENES	29
TABLA 11. ELECTROLITOS	30
TABLA 12. ELECTROLITOS	31
TABLA 13. ELECTROLITOS	32
TABLA 14. ELECTROLITOS	33
TABLA 15. EXÁMENES DE CONTROL	35
TABLA 16. EXÁMENES HORMONALES	36
TABLA 17. ELECTROLITOS	38
TABLA 18. ELECTROLITOS	39
TABLA 19. ELECTROLITOS	41
TABLA 20. ELECTROLITOS	42
TABLA 21. EXÁMENES DE CONTROL	43
TABLA 22. ELECTROLITOS DE CONTROL	45
TABLA 23. ELECTROLITOS	46
TABLA 24. EXÁMENES DE CONTROL	49

TABLA 25. CARACTERIZACIÓN	62
TABLA 26. CARACTERÍSTICAS DEL SPA	74
TABLA 27. ENTIDADES CLÍNICAS DE LOS SPA	74

ÍNDICE DE GRÁFICOS

GRÁFICO 1. DIAGNÓSTICO	8
GRÁFICO 2. REPORTE DE ECO TIROIDEO	39
GRÁFICO 3. RMN GLÁNDULAS SUPRARRENALES	46
GRÁFICO 4. RMN CEREBRAL	47
GRÁFICO 5. REPRESENTACIÓN DE GEN AIRE	55
GRÁFICO 6. ALIMENTOS	66
GRÁFICO 7. ESTUDIO MOLECULAR	73
GRÁFICO 8. DG. DE ENFERMEDAD DE ADISSON	73
GRÁFICO 9. MANEJO DE HIPOCALCEMIA	75
GRÁFICO 10. HIPERPIGMENTACIÓN	75
GRÁFICO 11. RMN CEREBRAL	75
GRÁFICO 12. RMN GLÁNDULAS SUPRARRENALES	75

UNIVERSIDAD TÉCNICA DE AMBATO

FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD

CARRERA DE MEDICINA

“CRISIS CONVULSIVAS ASOCIADAS A SÍNDROME POLIGLANDULAR AUTOINMUNE”

Autora: Bermeo Chango, Silvia Tatiana

Tutor: Dr. Arguello Navarro, Hugo Enrique

Fecha: Septiembre del 2016

RESUMEN

El síndrome poliglandular autoinmune (SPA) es un raro desorden caracterizado por la coexistencia de por lo menos dos insuficiencias glandulares mediado por mecanismos inmunitarios, conjuntamente con ello otras enfermedades no endocrinológicas. El objetivo de esta investigación es describir la presentación clínica y las falencias en el sistema de salud que dificultan el tratamiento oportuno de estos pacientes, el presente caso se trata de una paciente femenina adolescente de 17 años de edad con antecedente de insuficiencia suprarrenal primaria e hipotiroidismo primario diagnosticado desde los 7 años, que ha requerido varias hospitalizaciones, debido a descompensación de su patología de base; como antecedentes familiares tiene consanguineidad de padres (primos en primer grado), abuela materna con diabetes; hermana gemela con diagnóstico de insuficiencia suprarrenal y epilepsia, quien fallece a los 7 años de edad por su patología; antecedentes ginecológicos menarquia a los 11 años con ciclos menstruales irregulares cada 3-5 meses, amenorrea desde los 16 años. Como medicación habitual consume prednisona 5mg QD, levotiroxina 100 ug QD, al ingreso el familiar refirió que presenta hormigueo de brazos, dolor de miembros inferiores y convulsión generalizadas 24 horas antes, se observa movimientos involuntarios de miembros superiores e inferiores con desviación de la mirada hacia la derecha, sin relajación de esfínteres, se recupera espontáneamente, y queda con parestesias en miembros superiores, dolor muscular

de miembros inferiores con contractura muscular espasmódica que impide extensión completa; en hospitalización se observa nuevo cuadro convulsivo tónico clónico de aproximadamente 5 minutos de duración, sin relajación de esfínteres con recuperación espontánea. Además en el examen físico se encontró Signo de Chevostek positivo, miembros superiores, signo de Trossseau positivo, miembros inferiores fuerza muscular IV/V, Babinsky negativo; con esta sintomatología la paciente pasa del servicio de emergencia al Servicio de Medicina Interna del Hospital IESS de Latacunga, donde se realiza varios exámenes complementarios evidenciando alteración en valores de electrolitos, se realiza varios estudios imagenológicos tras lo cual se cataloga al conjunto de enfermedades que presenta desde la infancia hasta la actualidad como Síndrome Poliglandular Autoinmune tipo I, instaurándose tratamiento compensador de sus desórdenes endocrinológicos.

PALABRAS CLAVES: SÍNDROME, AUTOINMUNE, CONVULSIONES, PARESTESIAS, POLIGLANDULAR.

TECHNICAL UNIVERSITY OF AMBATO
FACULTY OF HEALTH SCIENCES
MEDICAL CAREER

**"A SYNDROME SEIZURES ASSOCIATED AUTOIMMUNE
POLYGLANDULAR"**

Author: Bermeo Chango, Silvia Tatiana

Tutor: Dr. Arguello Navarro, Hugo Enrique

Date: September 2016

SUMMARY

Polyglandular autoimmune syndrome (SPA) is a rare disorder characterized by the coexistence of at least two glandular insufficiencies mediated immune mechanisms, together with other diseases not endocrinological it. The objective of this research is to describe the clinical presentation and the flaws in the health system that impede the timely treatment of these patients, this case is a teenage female patient 17 years old with a history of primary adrenal insufficiency and hypothyroidism primary diagnosed since age 7, which required several hospitalizations due to decompensation of the underlying pathology; as family history has consanguinity of parents (first cousins), maternal grandmother with diabetes; twin sister diagnosed with adrenal insufficiency and epilepsy, who dies at age 7 by their condition; gynecological history menarche at age 11 with irregular menstrual cycles every 3-5 months, amenorrhea over 16 years. As usual medication consume prednisone 5 mg QD, levothyroxine 100 ug QD, income family relates my having tingling in the arms, lower limb pain and seizure generalized 24 hours earlier, involuntary movements of upper and lower limbs is observed deviation glance the right, relaxation of sphincters, recover spontaneously, and left with paresthesias in upper limbs, lower limbs muscle pain with spasmodic muscular contraction that prevents full extension; hospitalization tonic clonic seizure new box about 5 minutes, without relaxation of

sphincters with spontaneous recovery is observed. In addition to the physical examination Chevestek positive sign, upper limbs, Trousseau positive sign, lower limb muscle strength IV / V, negative Babinsky was found; with these symptoms the patient goes emergency service to Internal Medicine Hospital IESS of Latacunga, where several complementary tests showing change in values electrolyte is conducted, several imagenológicos studies performed after which the group of diseases presenting is cataloged from childhood to today as autoimmune polyglandular syndrome type I, restoring itself compensator treatment of their endocrinological disorders.

KEYWORDS: SYNDROME, AUTOIMMUNE, CONVULSIONS, PARESTHESIA, POLIGLANDULAR.

1. INTRODUCCIÓN

1.1. SÍNDROME POLIGLANDULAR AUTOINMUNE

1.1.1. Concepto

Los síndromes pluriglandulares o poliglandulares autoinmunes (SPA) son un grupo de enfermedades heterogéneas condicionadas por una alteración en genes que actúan sobre la inmunidad, lo que hace que, junto con factores ambientales no bien conocidos, se produzcan anomalías en la tolerancia inmunitaria, con producción paulatina e incontrolada de autoanticuerpos, que van a dañar diferentes órganos de la economía. Se considera que un paciente tiene un SPA cuando a lo largo de su vida presenta al menos 2 enfermedades de origen autoinmune. ⁽⁶⁾

El síndrome poliglandular (poliendocrino) autoinmune (SPA) se caracteriza por la insuficiencia de varios órganos endocrinos en presencia de una enfermedad autoinmune, la cual se genera por pérdida de la tolerancia, central o periférica, de los linfocitos T y B. En condiciones normales la tolerancia central se realiza mediante selección positiva o negativa dependiendo si los linfocitos presentan mucha o poca afinidad a los autoantígenos; ésta es llevada a cabo en el timo (LT) o médula ósea (LB). ⁽²⁾

La tolerancia periférica es dada para los linfocitos T mediante 5 mecanismos: pérdida clonal (apoptosis), anergia (ausencia de la segunda señal coestimulante), supresión activa (LT CD8+), desviación inmunitaria (predominio de respuesta Th2 frente a Th1 aumentando así IL4 y disminuyendo el INF gamma), e ignorancia (nunca hay encuentro con el auto antígeno). La tolerancia periférica para los linfocitos B es dada en los tejidos periféricos en ausencia de células T; los linfocitos B pierden la capacidad de responder a los autoantígenos (anergia), son incapaces de activar tirosin quinasas como la Syk, y mantener un aumento sostenido del Ca⁺⁺ intracelular cuando es expuesto al antígeno. Además, estas células pierden la capacidad de migrar a los folículos linfoides cuando son expuestas al autoantígeno y por tanto no son activadas y tampoco producen anticuerpos contra el mismo. Cuando los anteriores mecanismos fracasan debido a una mutación en los genes reguladores, se presentan los síndromes poliendocrinos autoinmunes. ⁽²⁾

1.1.2. Epidemiología

Las enfermedades autoinmunes afectan al 5 a 10% de la población y un gran porcentaje de éstas compromete una glándula endocrina. Cualquier glándula endocrina puede ser objeto del sistema inmune y frecuentemente pueden ser múltiples los órganos comprometidos en un mismo individuo, pudiendo conformar síndromes poliglandulares autoinmunes.⁽¹²⁾

1.1.3. Historia de autoinmunidad en órganos endocrinos

En 1855 Thomas Addison describió por primera vez los signos y síntomas de “un estado caracterizado por anemia, debilidad, pulso débil, irritabilidad estomacal y un cambio peculiar en el color de la piel que ocurre en relación a un trastorno de la cápsula suprarrenal”. En las autopsias de sus pacientes encontró en orden decreciente las siguientes causas: tuberculosis, neoplasia, hemorragia adrenal y un caso de fibrosis suprarrenal de origen desconocido, la que describió como ocasionada por una inflamación que había destruido la glándula hasta su atrofia. Esta fue la primera descripción de adrenalitis autoinmune en la literatura. El Dr. Addison observó además que el paciente presentaba lesiones en la piel compatibles con lo que hoy llamamos vitíligo. Posteriormente el vitíligo ha sido reconocido como una enfermedad autoinmune que nos debe hacer sospechar de otras patologías inmunológicas en nuestros pacientes.⁽⁵⁾

En 1926 Schmidt describió dos pacientes que presentaban asociación de Enfermedad de Addison no tuberculosa con tiroiditis linfocítica crónica llamada posteriormente Síndrome de Schmidt. En 1964 Carpenter et al, reportaron un caso de Síndrome de Schmidt asociado a diabetes mellitus tipo 1. Y así sucesivamente se ha descrito asociación entre patología autoinmune como enfermedad de Addison, enfermedad tiroidea, gastritis crónica atrófica, diabetes mellitus tipo 1, hipoparatiroidismo, hipogonadismo, vitíligo, alopecia, enfermedad celíaca, anemia perniciosa, esclerosis múltiple, enfermedad inflamatoria intestinal, síndrome de Sjögren, hepatitis crónica e hipofisitis linfocitaria. Esta asociación entre patología autoinmune endocrina y no endocrina se ha clasificado en lo que llamamos síndromes poliglandulares, los cuales

presentan de base, trastornos genéticos muy diferentes entre ellos. En 1980 Neufeld y Blizzard clasifican en cuatro tipos a estos síndromes. ⁽⁵⁾

1.1.4. Clasificación

TABLA 1. CLASIFICACIÓN

SPG 1	Candidiasis Crónica, Hipoparatiroidismo Crónico, Insuficiencia Suprarrenal Autoinmune. (al menos dos presentes).
SPG 2	Insuficiencia Suprarrenal Autoinmune, Enfermedad Tiroidea Autoinmune y/o Diabetes Mellitus 1. (insuficiencia suprarrenal debe estar siempre presente).
SPG 3	Enfermedad Tiroidea Autoinmune y otras enfermedades autoinmunes. (excluye insuficiencia suprarrenal)
SPG 4	Dos o más enfermedades autoinmunes que no clasifiquen en los otros tipos.

Fuente: Revista Médica. Clínica-Condes Unidad de Endocrinología, Departamento de Medicina Interna-2013; (784-789).

1.1.5. Diagnóstico

El diagnóstico del síndrome poliglandular autoinmune, tanto del paciente como de sus familiares, se realiza con:

- Determinaciones de glucemia en casos de diabetes.
- Prueba de estimulación de cosintropina en insuficiencia suprarrenal.
- Determinación de TSH, de hormona luteinizante y foliculoestimulante.
- Concentraciones de testosterona en varones.
- Si el diagnóstico en la familia es de un probable tipo I, debemos añadir la detección de calcio y fósforo. ⁽¹²⁾

1.1.6. Tratamiento

El tratamiento se basa en abordar cada una de las patologías endocrinas que aparezcan. Se han ensayado terapias inmunosupresoras con buenos resultados en algunos casos. ⁽⁵⁾

1.2. SÍNDROME POLIGLANDULAR TIPO 1 (SPG 1)

También conocido como síndrome de poliendocrinopatía autoinmune-candidiasis-distrofia ectodérmica (APECED, por sus siglas en inglés), es definida como la asociación de por lo menos dos de los tres componentes principales. ⁽¹³⁾

Componentes principales: candidiasis crónica, hipoparatiroidismo e insuficiencia suprarrenal autoinmune. Para clasificar como SPG 1 deben estar presente al menos dos de los componentes principales. En el 50% de los casos, la presentación clínica tiene un orden cronológico, primero aparece la candidiasis, luego el hipoparatiroidismo y la insuficiencia suprarrenal. En el otro 50% se presentan todas juntas. ⁽¹⁾

1.2.1. Etiopatogenia

El SPG 1 es la primera enfermedad autoinmune que ha demostrado ser causada por la mutación de un sólo gen, es decir, es una enfermedad monogénica. En 1994 se encontró el gen responsable de este síndrome, localizado en el brazo largo del cromosoma 21. Este gen llamado AIRE (autoinmune regulator gene), consiste en 14 exones y codifica para una proteína de 545 aminoácidos, la cual tiene un rol regulador de transcripción nuclear. Esta proteína se expresa en células estromales de los tejidos linfoides, incluyendo a las células epiteliales tímicas. El gen AIRE regula la transcripción de antígenos restringidos a ciertos tejidos y se ha relacionado con la tolerancia inmune central y periférica. Se han descrito más de 40 mutaciones en el gen AIRE y cuando estas mutaciones están presentes se pierde la tolerancia a múltiples antígenos propios. Los pacientes con SPG 1 tienen autoanticuerpos dirigidos a tejidos específicos y a enzimas clave en su función, tal como en la insuficiencia suprarrenal donde los anticuerpos están dirigidos contra la 21 hidroxilasa, enzima clave en la síntesis de glucocorticoides. Evidencia reciente

sugiere que la autoinmunidad y la inmunodeficiencia pueden estar estrictamente asociadas. Uno de los mecanismos está relacionado con la habilidad disminuida del sistema inmune para eliminar las infecciones en pacientes con inmunodeficiencia lo que causa activación inmunológica perpetua y con esto, autoinmunidad. La autoinmunidad se debe a una combinación de múltiples variedades genéticas, infecciones y factores inmunoreguladores que junto con un fenotipo autoinmune puede incrementar la susceptibilidad a infecciones. En el caso de SPG 1 se evidencia claramente esta combinación. ⁽⁸⁾

1.2.2. Frecuencia

Es muy rara a nivel global, siendo más habitual en determinadas poblaciones, la frecuencia se ha estimado en un caso cada 9.000 a 25.000 sujetos. Afecta por igual a ambos sexos y aunque lo normal es que se inicie en los primeros años de la infancia, a veces se retrasa su aparición hasta la tercera década de la vida. ⁽⁷⁾

1.2.3. Componentes del Cuadro Clínico de SPG 1

1.2.3.1. Candidiasis Crónica.

Acontece entre el 50 y el 100% de ellos. Afecta principalmente uñas, piel, lengua, mucosas y en las comisuras labiales (queilosis angular). Generalmente ocurre antes de los cinco años y es una expresión de deficiencia inmunológica selectiva de las células T a *Cándida Albicans*, combinada con una respuesta normal de células B frente a los antígenos de *Cándida*, lo que previene el desarrollo de candidiasis sistémica. Existe el riesgo de desarrollo de carcinoma de la mucosa oral como consecuencia de la candidiasis crónica. Su presencia obliga a realizar el diagnóstico diferencial de inmunodeficiencias congénitas y adquiridas. Se debe usar terapia antifúngica en estos pacientes, pero no siempre se obtiene buenos resultados, especialmente en cuanto al compromiso de mucosas. ⁽¹⁾

1.2.3.2. Hipoparatiroidismo Crónico.

El 75% de estos pacientes la presenta. Normalmente, aparece meses o años después de la candidiasis y, generalmente, antes del fracaso suprarrenal. En un tercio de los casos antes de los 5 años de edad y en 2 tercios antes de los 10 años. Es más

frecuente en mujeres. Del déficit de hormona paratiroidea resulta la hipocalcemia. Un estudio reciente identificó un autoantígeno paratiroideo, llamado NALP 5 cuyos anticuerpos están presentes sólo en los pacientes con SPG1 que tienen hipoparatiroidismo, no en el resto de los SPG1 ni en otros trastornos endocrinos. El hipoparatiroidismo se desarrolla generalmente después de los 10 años de edad, apareciendo después de la candidiasis. Si aparece en el período neonatal se debe hacer un diagnóstico diferencial, especialmente con el Síndrome de Di George (hipoparatiroidismo y ausencia de timo por defecto de línea media). La presencia de anticuerpos anti paratiroideos o antimitocondriales es muy variable en la literatura. ⁽¹⁾

Se presenta con los signos clásicos de hiperexcitabilidad celular condicionada por la hipocalcemia, como crisis convulsivas, espasmos carpopedales, laringoespasma y los signos de tetania latente que se objetivan por las pruebas de Chvostek y Trousseau. El electrocardiograma muestra un alargamiento del espacio QT. Desde un punto de vista analítico, encontraremos hipocalcemia, hipomagnesemia, hiperfosforemia y tasas de parathormona (PTH) bajas. ⁽³⁾

1.2.3.3. Insuficiencia Suprarrenal.

Se documenta en el 60% de los pacientes. Generalmente aparece después de los 15 años de edad y en la mayoría de los casos existen anticuerpos anti corteza suprarrenal (ACA) y anti 21 hidroxilasa (AC 21OH) desde mucho antes de que se manifieste la clínica. ⁽³⁾

Normalmente, es un fallo total y primario que afecta a la producción de mineral y glucocorticoides, pero a veces se desarrolla de manera parcial, completándose el fracaso global y total en unos 3 años. La expresión clínica se produce gradualmente con signos sutiles, como fatiga, cansancio, hipotensión ortostática, anorexia, vómitos, diarrea e intolerancia al frío, astenia, avidez por la sal, hiperpigmentación cutánea, etc. A veces se inicia súbitamente con un cuadro de inestabilidad cardiocirculatoria, deshidratación y un síndrome pierde-sal. En la analítica hay hiponatremia, hiperpotasemia, hipoglucemia e hipernatriuria. Desde un punto de vista hormonal, existen niveles de cortisol y aldosterona bajos, y elevados de renina y hormona adrenocorticotropa (ACTH). Se debe diferenciar de fracasos suprarrenales aislados

de origen autoinmunitario, de otra índole, o de los debidos a hipoplasias suprarrenales. ⁽³⁾

1.2.3.4. Otros trastornos asociados:

Otras endocrinopatías, como hipogonadismo, hipogonadotrópico, tiroiditis crónica, diabetes mellitus 1, hipofisitis autoinmune. Enfermedades gastrointestinales autoinmune tales como enfermedad celíaca y anemia perniciosa. Alopecia, vitíligo, enfermedad reumática, síndrome de Sjögren, distrofia ectodérmica. SPG 1 es el síndrome autoinmune que tiene la mayor combinación de enfermedades autoinmunes y de autoanticuerpos en forma simultánea en un mismo individuo. ⁽³⁾

1.2.4. Protocolos diagnósticos

La presencia de 2 de las 3 afecciones más importantes sigue siendo válida, para diagnosticar un SPA tipo I, pero con ellos se corre el riesgo de no identificar a pacientes en los cuales las manifestaciones clínicas precoces son de entidades menos frecuentes del síndrome, ya que un 11% no tiene como componentes iniciales ninguna de las 3 principales enfermedades. La detección de autoanticuerpos contra el interferón Ω y $\alpha 2$, antipararrenales o contra NALP5 (NACHT, proteína 5 con repetición abundante de leucina), descarboxilasa de los L-aminoácidos aromáticos (AADC), hidroxilasa del triptófano (TPH) o hidroxilasa de la tirosina (TH) puede facilitar el diagnóstico precoz. En la práctica totalidad de los pacientes se han detectado anticuerpos antiinterferón Ω , mientras los antiparatiroides como los anti-CASR y anti-PTH, entre el 10 y el 50%. El análisis de anticuerpos anti-NALP5 ha demostrado su utilidad para predecir un futuro hipoparatiroidismo. También se pueden analizar anticuerpos antipararrenales contra la enzima 21-OH-hidroxilasa y 17 hidroxilasa, etc., para diagnosticar precozmente un fracaso suprarrenal. En caso de positividad de los anticuerpos o de tener clínica específica de alguna afección glandular concreta, se realizarán pruebas para valorar su función. Para evaluar la de las paratiroides se determinarán periódicamente niveles plasmáticos de calcio, fósforo, PTH y de la corteza suprarrenal, de cortisol, aldosterona, ACTH y renina. Como lo normal es que lo primero que aparezca es la candidiasis mucocutánea crónica, o cuando existan familiares afectados, se puede realizar el estudio del gen

AIRE. Si se encontrara una mutación, el diagnóstico estaría hecho y con mayor razón deberían realizarse las pruebas comentadas anteriormente. ⁽⁴⁾

GRÁFICO 1. DIAGNÓSTICO

Diagnóstico seguro

Uno de los siguientes aspectos

1. Presencia de al menos 2 de las siguientes enfermedades:
 - Candidiasis
 - Hipoparatiroidismo
 - Insuficiencia suprarrenal crónica
2. Presencia de una única enfermedad si un familiar tiene un SPA tipo I
3. Una sola enfermedad si se demuestra mutación de ambos alelos del gen AIRE

Diagnóstico probables

Todos los aspectos siguientes de manera conjunta

1. Presencia de al menos una de las siguientes enfermedades:
 - Candidiasis
 - Hipoparatiroidismo
 - Insuficiencia suprarrenal crónica iniciada antes de los 30 años
2. Presencia de al menos otro componente del síndrome
 - Diarrea crónica
 - Queratitis
 - Exantema periódico con fiebre
 - Estreñimiento severo
 - Hepatitis autoinmune
 - Alopecia
 - Hipoplasia del esmalte dentario
3. Anticuerpos antiinterferón α u Ω
4. Anticuerpos anti-NALP5, AADC, TPH o TH

AADC: decarboxilasa de los L-aminoácidos aromáticos; NALP5: NACHT, proteína 5 con repetición abundante de leucina; TH: hidroxilasa de la tirosina; TPH: hidroxilasa del triptófano.

Fuente: Actualización del Síndrome Poliglandular Autoinmune Rev. Médica 2013. Pág. 135

1.2.5. Tratamiento

Los aspectos clave para tratar estas entidades es anticiparse a su aparición para diagnosticarlas lo más precozmente posible y evitar su morbimortalidad. ⁽⁵⁾

1.2.5.1. Candidiasis mucocutánea.

La mucositis oral debe tratarse rigurosamente para prevenir el futuro desarrollo de neoplasias bucales. Se emplean soluciones por vía oral de nistatina o anfotericina B durante semanas. Otros tratamientos se basan en azoles sistémicos cíclicos administrados de forma oral. Los más utilizados son el fluconazol a las dosis de 3-12 mg/kg/día y el itraconazol a 3-10 mg/kg/día, una vez al día durante períodos variables de semanas o meses. ⁽⁵⁾

1.2.5.2. Hipoparatiroidismo.

En caso de hipocalcemia grave que produzca una crisis de tetania o convulsiones, se administrará gluconato cálcico por vía intravenosa en 30 min a razón de 2 mg/kg o 2 ml/kg solución al 10% diluida a la mitad en glucosado al 5%, seguida de una perfusión igual durante 24 h. Para el tratamiento de la hipocalcemia crónica se darán diferentes formas de vitamina D administradas oralmente. Se puede usar el dihidrotaquisterol a 20 µg/kg/día o el 1-25 dihidrocolecalfiferol (calcitriol), a 0,02-0,04 mg/kg/día repartido en 2 dosis. En hipocalcemias leves, es suficiente la administración de suplementos por vía oral de calcio (dosis: 0,5-1 g de calcio elemento al día), en forma de carbonato, gluconato o lactato, en dosis fraccionadas administradas con las comidas para mejorar su absorción. En hipocalcemias moderadas, además de suplementos de calcio, se pautará tratamiento con las pautas de vitamina D ya comentadas. ⁽⁵⁾

1.2.5.3. Fracaso suprarrenal.

El tratamiento se hará con glucocorticoides y mineralcorticoides orales. En pediatría, los más empleados son la hidrocortisona a dosis de 9-12 mg/kg/día en 2 o 3 tomas diarias, y la 9 alfa-fluorhidrocortisona en dosis única de 0,05 a 0,1 mg/ día. En situaciones de estrés o enfermedad, las dosis de glucocorticoides se duplican o triplican. Los niños, adolescentes deben llevar una placa de identificación donde diga

que presentan una insuficiencia suprarrenal crónica. En caso de fracaso suprarrenal agudo, se hará una reposición de líquidos y electrolitos por vía intravenosa, mediante expansión con suero salino fisiológico (CINa al 0,9%) a razón de 20 ml/kg. Si existe hipoglucemia se añadirá glucosa a dosis de 0,25-0,5 g/kg. El tratamiento hormonal se hará con hidrocortisona por vía intravenosa con un bolo inicial de 75-100 mg, se continua a dosis de 100 mg IV cada 6 horas en 24 horas. Una vez estable 50 mg IV cada 6 horas. Posteriormente, reducir 1/3 de la dosis cada 24 horas. Hasta llegar a la sustitución equivalente de 20 mg de hidrocortisona o 10 mg c/12 horas. ⁽⁵⁾

1.3. SÍNDROME POLIGLANDULAR TIPO 2 (SPG 2)

La principal característica que define a este cuadro es la presencia de 2 o más glandulopatías autoinmunes, de las cuales las más frecuentes son una adrenalitis asociada a una tiroiditis y/o una diabetes mellitus tipo 1. Otras que pueden aparecer son el hipogonadismo primario, la miastenia gravis y la enfermedad celíaca. También se le denomina síndrome de Schmidt cuando lo que se asocia es la afección suprarrenal y la tiroidea, y de Carpenter cuando lo hacen la adrenalitis, la enfermedad tiroidea y la diabetes mellitus. La aparición de las diferentes afecciones puede diferirse hasta 20 años o más. ⁽²⁾

A diferencia del SPA tipo I, en este cuadro no existe candidiasis mucocutánea crónica. ⁽²⁾

1.3.1. Etiopatogenia

El SPG 2 generalmente se presenta en varias generaciones de una misma familia. Es una enfermedad autosómica dominante, pero con penetrancia incompleta, es decir, se ha encontrado una frecuencia aumentada de enfermedad autoinmunes en familiares de primer grado de pacientes con SPG 2. Es una enfermedad poligénica, no como el SPG1 cuya alteración está en un sólo gen, es decir, es una enfermedad monogénica. De los modelos animales en enfermedad autoinmune, se ha podido deducir que los genes que se ocupan del complejo mayor de histocompatibilidad, en particular los de respuesta inmune tales como los HLA-DQ Y HLA DR, son esenciales en gatillar la enfermedad. Dentro de estos destacan los genes del antígeno leucocitario humano (HLA) en el cromosoma 6 y el gen del antígeno linfocitario citotóxico T (CTLA-4)

en el cromosoma 2 (2q33) que comprende 4 exones y codifica para una proteína que actúa como moduladora de la activación de la activación de células T. ⁽⁶⁾

Muchos SPG 2 se asocian con una frecuencia aumentada de los haplotipos HLA A1, B8, DR3, DQA1*0501, DQB1*0201. La Enfermedad de Addison se asocia fuertemente a DR3 y DR4.

Dado que es multifactorial no se recomienda realizar estudio genético en SPG 2, salvo que sea con fines científicos. ⁽⁶⁾

1.3.2. Patogenia

Modelos animales sobre la patogenia del SPG 2 son compatibles con la teoría de una infección viral que desencadena una enfermedad autoinmune. El llamado “mimetismo molecular” se caracteriza por una respuesta inmune a un agente del ambiente que tiene una reacción cruzada con un antígeno del huésped, lo que resulta en enfermedad.

También se la ha atribuido un rol a una desregulación de la vía apoptótica. Una disfunción de la vía apoptótica Fas o la producción de factores solubles incluyendo Fas solubles y Fas ligandos, puede tener relación con la patogenia de la enfermedad endocrina autoinmune. En el caso de la diabetes mellitus tipo 1 se ha postulado una susceptibilidad aumentada de las células β de los islotes de Langerhans a la inducción de apoptosis por linfocitos T citotóxicos. ⁽⁶⁾

1.3.3. Frecuencia

Es el más frecuente de todos los SPA; sin embargo, se diagnostica poco en pediatría, ya que las enfermedades glandulares se suelen desarrollar a partir de la tercera década de la vida. No obstante, las enfermedades más precoces pueden verse en la adolescencia. Las mujeres se afectan en una proporción 3:1 respecto a los varones. Afecta a todas las razas por igual y su prevalencia se ha estimado en 1,4-2 por 100.000 habitantes. ⁽⁷⁾

1.3.4. Aspectos clínicos

El aspecto clave para diagnosticar este proceso es la presencia de una adrenalitis autoinmune que se presente en cualquier época de la vida, ya que suele ser la primera glandulopatía en aparecer. Se ha cifrado que el 50% de los pacientes con insuficiencia suprarrenal de origen autoinmune desarrollarán otra enfermedad de esa naturaleza en el futuro. Por otra parte, entre el 40 y el 50% de los pacientes con SPA tipo II presentan en algún momento insuficiencia suprarrenal. Alrededor del 50 al 60% de los pacientes con SPA tipo II presentan diabetes mellitus tipo 1, a veces también como primera manifestación del cuadro. Se estima que hasta el 25% de ellos pueden desarrollar posteriormente otras enfermedades autoinmunes. La afectación tiroidea autoinmune como hecho aislado es muy frecuente en la población general, pero las posibilidades de asociación entre una tiroiditis que aparece primero y una adrenalitis se han estimado en solo el 1% de esos pacientes. La tiroiditis autoinmune se da en el 50 a 75% de estos pacientes. Las principales asociaciones son diabetes mellitus y tiroiditis en el 40% de los pacientes, tiroiditis y adrenalitis en el 15%, y tiroiditis, diabetes y adrenalitis en el 3%. Otras asociaciones, como diabetes mellitus y vitíligo, o tiroiditis y vitíligo, se han cifrado en el 10%. ⁽⁷⁾

1.3.4.1. El fracaso suprarrenal.

La expresión clínica se comenta en el texto del SPA tipo I. ⁽⁷⁾

1.3.4.2. La diabetes mellitus tipo 1

Se presenta con los clásicos síntomas cardinales, como son poliuria, polidipsia polifagia, pérdida de peso, etc.; encontraremos cifras de glucosa en sangre elevadas y glucosuria; también puede presentarse como una cetoacidosis diabética, con un cuadro clínico de deshidratación, respiración de Kussmaul, etc.; en la analítica encontraremos hiperglucemia y cetosis, con una acidosis metabólica con hiato aniónico elevado. ⁽⁸⁾

1.3.4.3. La tiroiditis.

De manera aislada o en el seno de un SPA, puede cursar con normofunción tiroidea, con hipotiroidismo o con hipertiroidismo. El hallazgo clínico que se encuentra con más frecuencia es un bocio, que se suele detectar en una exploración física rutinaria. La hipofunción tiroidea se presenta con síntomas sutiles como intolerancia al frío, retraso de crecimiento, estreñimiento, piel seca y alteración del rendimiento escolar. En caso de hipertiroidismo, encontraremos síntomas cardiocirculatorios, como taquicardia e hipercinesia circulatoria; alteraciones del sistema nervioso central y periférico, como trastornos vasomotores, labilidad emocional, irritabilidad, llanto inmotivado, distracción, mal rendimiento escolar, y trastornos del sueño, temblor e intolerancia al calor, etc. Otros signos y síntomas son exoftalmos y diarrea, pérdida de peso, etc. Las tormentas tiroideas son excepcionales en pediatría. ⁽⁷⁾

1.3.5. Protocolos diagnósticos

Se realizarán determinaciones periódicas de autoanticuerpos; los antipararrenales ya han sido comentados; los antitiroideos como los antimicrosomales, antitiroglobulina, etc., y para la diabetes mellitus tipo 1, los antidecarboxilasa del ácido glutámico (GAD), antiinsulina, anticélulas de Langerhans (ICA), etc... En caso de positividad de ellos o de tener clínica específica de alguna afección glandular, se realizarán pruebas para valorar su función. Para analizar la función tiroidea se determinarán los niveles de TSH, T4-L, etc. En caso de sospechar diabetes mellitus, niveles de glucemia en sangre y fracción 1c de la hemoglobina glucosilada (HbA1c). La valoración de la función suprarrenal. Por otra parte, se pueden realizar estudios genéticos en relación con haplotipos del sistema mayor de histocompatibilidad. Otros síndromes relacionados Son muy infrecuentes, como el IPEX, que cursa con enteropatía y poliendocrinopatía ligado al cromosoma X; el POEMS, que tiene una polineuropatía y endocrinopatías diversas; el DIDMOAD con atrofia óptica y diabetes mellitus tipo 1, diabetes insípida y sordera, y el KEARNS-SAYRE, que asocia oftalmoplejía, retinitis pigmentaria y cardiomiopatía. ⁽⁸⁾

1.3.6. Tratamiento

Las situaciones que cursen con normofunción tiroidea solo precisarán monitorización periódica. Se tratarán los casos con hipofunción tiroidea o con hipertiroidismo. En el primer caso se administrará levotiroxina oral a dosis 1-3 µg/kg/día para conseguir restaurar la función tiroidea. En el segundo caso existen 3 posibilidades terapéuticas: los fármacos antitiroideos por vía oral, el radioyodo y la cirugía. De las primeras, las más utilizadas son el propiltiouracilo a razón de, 5-10 mg/kg/día y el metimazol o el carbimazol a 0,5-1 mg/kg/día. ⁽⁸⁾

El tratamiento de la diabetes mellitus consiste en pautas de autocontrol, ejercicio físico, actuaciones dietéticas y administración de insulina subcutánea. ⁽⁸⁾

1.4. SÍNDROME POLIGLANDULAR TIPO 3 (SPG 3)

Los límites entre el SPA tipo II y III no están bien delimitados desde un punto de vista clínico y en relación con la etiopatogenia. Lo que les diferencia es la ausencia de una insuficiencia suprarrenal del SPA tipo III. Asocia también 2 enfermedades de origen autoinmunitario. Lo más frecuente es presentar una enfermedad tiroidea autoinmune y alguna otra. La frecuencia de este síndrome es desconocida. Afecta a todas las razas, es similar en ambos sexos y normalmente afecta a adultos, aunque se han descrito casos infantiles; los más jóvenes han sido un niño de 12 años con vitíligo, alopecia y tiroiditis autoinmune, y otro de 8 años que asociaba deficiencia de hormona de crecimiento (GH), hipertiroidismo y diabetes mellitus. La naturaleza autoinmunitaria de esta enfermedad está condicionada genéticamente e influida por factores ambientales, como infecciones virales, introducción precoz de la leche de vaca o administración de interferón-a para tratar la hepatitis C. Parece heredarse de manera autosómica dominante con penetrancia incompleta. Se ha asociado con los mismos genes relacionados en el caso del SPA tipo II y con otros exclusivos, como el denominado forkhead box P3 en el cromosoma X, y el receptor alfa CD25 de la interleucina 2 en el cromosoma 10q41. También se ha detectado la presencia de autoanticuerpos relacionados con la tiroiditis, la diabetes mellitus y otras enfermedades autoinmunitarias. ⁽⁶⁾

Se ha descrito asociación entre enfermedad autoinmune tiroidea como Tiroiditis de Hashimoto, mixedema idiopático, Enfermedad de Graves y Oftalmopatía de Graves con Síndrome de Hirata, Diabetes mellitus tipo 1, hipofisitis linfocitaria, falla ovárica prematura, gastritis crónica atrófica con o sin anemia perniciosa, enfermedad celíaca, enfermedad inflamatoria intestinal, hepatitis autoinmune, cirrosis biliar primaria, vitíligo, alopecia, miastenia gravis, esclerosis múltiple, lupus, artritis reumatoide, síndrome de Sjögren, vasculitis, síndrome antifosfolípidos, esclerosis sistémica entre otros. ⁽⁸⁾

1.5. SÍNDROME POLIGLANDULAR TIPO 4 (SPG 4)

Se refiere a la combinación de dos o más enfermedades autoinmunes que no clasifiquen en las categorías anteriores. Por ejemplo, Enfermedad de Addison más hipogonadismo. ⁽⁸⁾

1.6. PRONÓSTICO

Los problemas incluyen astenia de etiología incierta. Infecciones recurrentes oportunistas que, surgen a causa de una deficiencia subyacente de los linfocitos T ⁽¹⁾. Hepatitis crónica activa (una de las causas más comunes de mortalidad en SPA-1). La orofaringe o carcinoma gástrico, que puede ser mortal sino se diagnostica a tiempo. ⁽¹¹⁾

En pacientes con SPA-1 la mortalidad suele ocurrir entre el final de la segunda o la tercera década. En estos pacientes es importante determinar en forma periódica la presencia de autoanticuerpos órgano-específicos que servirán para alertar sobre futuras manifestaciones clínicas, lo cual contribuirá al diagnóstico y tratamiento temprano de las enfermedades asociadas, ayudando a mejorar los resultados en salud y sobrevida de los mismos. ⁽⁹⁾

Aun con tratamiento de reemplazo adecuado, la calidad de vida es subóptima en los pacientes, según algunos autores, se reportan falta de energía, depresión y alteraciones en la libido. La tasa de supervivencia en estos pacientes se desconoce,

pero se ha reportado que aun con tratamiento de reemplazo tienen un riesgo de muerte mayor al doble comparados con la población general. La tasa de mortalidad elevada se atribuye a enfermedades cardiovasculares, neoplasias e infecciones, probablemente secundarias a dosis inadecuadas del tratamiento de reemplazo (insuficientes o excesivas).⁽⁹⁾

En éstos casos la función del equipo de atención de salud es ayudar a los pacientes, además de brindar apoyo emocional tanto al paciente como a sus familiares, asimismo es importante brindar información adecuada de la patología.

El tratamiento de las patologías poco comunes requiere de un equipo multidisciplinario donde pueden intervenir un endocrinólogo, médico internista, psicólogo, trabajador social e incluso psiquiatra.

Asimismo, los pacientes y sus familiares deben tener conocimiento de que hoy en día se dispone de recursos para ayudar a las personas que padecen de Síndrome Poliglandular Autoinmune y sus complicaciones, a llevar un mejor estilo de vida.

Por tal motivo considero relevante la investigación del presente caso clínico ya que, pese a los avances científicos en materia de diagnóstico y tratamiento de dicha patología seguimos dejando pasar pacientes con esta patología, ya sea por falta de pericia en el diagnóstico oportuno en las primeras valoraciones médicas, tardanza en la referencia hacia un nivel de mayor complejidad, o por la falta de auxiliares de diagnóstico que nos permitan llegar a un diagnóstico de manera rápida y oportuna, hoy en el Ecuador el Sistema de Salud tiene un modelo establecido, el mismo que está basado en Atención Primaria de Salud, en cumplimiento de lo cual la promoción, la prevención y la búsqueda activa de personas con signos o síntomas de patologías graves debe ser cumplida lo que permitiría un diagnóstico oportuno, manejo adecuado, para hacer que el Sistema de Salud sea más eficiente y se dé continuidad a todo episodio de enfermedad.

2. OBJETIVOS

2.1. Objetivo General

- Establecer la relación etiológica del Síndrome Poliglandular Autoinmune como causa de Crisis Convulsivas.

2.2. Objetivos Específicos

- Determinar las características clínicas de las Crisis Convulsivas asociadas a Síndrome Poliglandular Autoinmune.
- Identificar las características clínicas predominantes en los diferentes tipos de Síndrome Poliglandular Autoinmune.
- Determinar la pertinencia del tratamiento prescrito y las posibles complicaciones de un tratamiento tardío.
- Identificar factores asociados con el desarrollo y evolución de la enfermedad.

3. DESCRIPCIÓN DE LAS FUENTES DE INFORMACIÓN UTILIZADAS

- **Historia clínica del paciente:** de la cual se obtuvieron la mayor parte de datos del presente caso clínico, desde su atención en el servicio de Emergencia, condición clínica de ingreso al Hospital IESS Latacunga y evolución subsecuente del paciente, así como tratamiento administrado, interconsultas realizadas y resultados de pruebas de exámenes auxiliares de diagnóstico solicitados, datos que fueron obtenidos del sistema AS400 utilizado en la Institución.
- **Entrevista con un familiar del paciente:** entrevistas a padre y abuela muy útil en la recopilación completa de los datos y consentimiento para el seguimiento y presentación del presente caso.
- **Guías de práctica clínica** y artículos de revisión bibliográfica, las mismas que sintetizan y valoran todas las evidencias con el objetivo de ayudar a los médicos a escoger la mejor estrategia de diagnóstico y manejo para el tratamiento de un paciente, a través de la cual se obtuvieron definiciones, protocolos estandarizados, y medidas terapéuticas.
- **Revisiones Bibliográficas, Linkografía, y Base de Datos** de la Universidad Técnica de Ambato, para la actualización teórica de la patología presentada en el paciente.

4. DESARROLLO

4.1. Presentación del caso

4.1.1. Anamnesis

4.1.1.1. Datos de filiación de la paciente

El caso que se presenta a continuación describe a un paciente de sexo femenino de 17 años de edad, raza mestiza, condición socioeconómica baja, nacida y residente en Latacunga, estudiante de tercer año de Bachillerato, diestra, católica, GS: ORH+

4.1.1.2. Datos de filiación del padre

- Edad: 42 años
- Residencia: Latacunga
- Ocupación: taxista
- Instrucción: secundaria completa
- Estado civil: unión libre
- Religión: católico
- GS: desconoce

4.1.1.3. Datos de filiación de la madre

Desconoce la hija ya que desde los 9 meses de edad no convive con la madre (el padre no desea dar información de la madre)

4.1.1.4. Antecedentes prenatales

- Controles prenatales: 3 (según información del padre)
- Ecos: 1 sin patología aparente
- Administración de vitaminas más hierro: desconoce la fuente de información
- Inmunización con antitetánica: desconoce

4.1.1.5. Antecedentes natales

Producto de la tercera gesta pretérmino tardío (36.4 semanas) producto de pareja consanguínea que nace por parto por normal; gemelar (monocoriónico, biamniótico) siendo la segunda en salir por canal de parto, llanto inmediato, buen

reflejo de succión, sin complicaciones. Se desconoce APGAR y medidas antropométricas.

4.1.1.6. Antecedentes postnatales

- Alojamiento conjunto
- Seno materno: no lacta debido a que madre no tiene producción de leche materna y no abastece para las gemelas además abandona madre a los 9 meses por lo que es alimentada hasta los 6 meses con leche maternizada y luego con coladas y papillas de frutas.
- Inmunizaciones incompletas para la edad; no presenta carnet de vacunación
- Desarrollo psicomotor: adecuado

4.1.1.7. Antecedentes patológicos personales

- Neumonía hospitalizada a los 2 meses, 5 meses y 7 años
- Insuficiencia Suprarrenal e Hipotiroidismo hospitalizada y diagnosticada a los 7 años y a los 11 años de edad reingresa por descompensación en tratamiento con prednisona 5 mg al día y levotiroxina 100 ug al día.
- Candidiasis Cutánea Recurrente (lechos ungueales y piel)
- Trastorno depresivo diagnosticado a los 14 años (superado).
- Hospitalizada a los 14 años por Miopatía descartada por exámenes complementarios (SD. CONVERSIVO) (EMG (NORMAL), CPK, ALDOLASA NORMAL).

4.1.1.8. Hábitos

- **Alimentación:** 4 veces al día
- **Micción:** 6 veces al día
- **Defecatorio:** cada 2 a 3 días con tendencia al estreñimiento
- **Sueño:** 12 horas
- **Alergias:** no refiere.

4.1.1.9. Antecedentes Gineco-Obstétricos

- Menarquia: 11 años
- Ciclos Menstruales: irregulares cada 3-5 meses, amenorrea desde los 16 años de edad.
- Fecha de última menstruación: desconoce
- Telarquia: 11 años
- Pubarquia: 12 años
- Escala de Tanner: Etapa 3

4.1.1.10. Antecedentes patológicos familiares

- Padres: consanguinidad (primos en primer grado)
- Abuela materna: diabetes
- Hermana gemela: con diagnóstico de insuficiencia suprarrenal con epilepsia fallece a los 7 años de edad.

4.1.1.11. Condiciones socioeconómicas

Casa propia de cemento con ingresos económicos bajos, en compañía de sus abuelos paternos, tía, un primo, con todos los Servicios Básicos, agua, luz, alcantarillado y teléfono, madre abandona a la hija a los 9 meses de edad, relación con el padre regular.

4.1.1.12. Motivo de consulta

- Crisis Convulsiva
- Astenia
- Hormigueo de miembros superiores
- Dolor en extremidades inferiores

4.1.1.13. Enfermedad actual

Familiar de la paciente refiere que hace 2 días anteriores a su ingreso (19/01/2016) presenta astenia generalizada impidiendo sus actividades diarias sin causa aparente

posterior a lo cual hace 24 horas aproximadamente presenta cuadro de movimientos involuntarios de miembros superiores e inferiores con desviación de la mirada hacia la derecha, sin relajación de esfínteres con recuperación espontánea y estado postictal dejando con cuadro de parestesias de miembros superiores, dolor de miembros inferiores de tipo punzante sin irradiación que impide la extensión de extremidades dificultando la deambulacion no se automedica por lo que acude a Emergencias del Hospital IESS de Latacunga.

4.1.1.14. Revisión de Aparatos y Sistemas

- Fatiga – Debilidad: hace 3 años como fecha real y 2 días como fecha aparente aumenta intensidad.
 - Cambios en la pigmentación de la piel: Hiperpigmentación de piel en dorso de las manos, pies.
 - Caída y Fragilidad del cabello: Hace aproximadamente 3 años como fecha real
- Sistema Cardíaco:
- Palpitaciones: refiere que hace aproximadamente 2 meses tiene sensación de palpitaciones por varias ocasiones al día especialmente al esfuerzo físico.

Tracto Gastrointestinal:

- Anorexia – hiporexia: hace aproximadamente 2 semanas
- Hábito Intestinal: heces de consistencia dura color café de moderada cantidad con tendencia a la constipación realiza cada 2 a 3 días.

Sistema Óseo – Muscular-Articular

- Mialgias y Artralgias: hace aproximadamente 3 años como fecha real y 2 días como fecha aparente presenta dolor poliarticular y muscular de moderada intensidad tipo continuo que aumenta a la deambulacion.
- Rigidez Muscular: hace 2 días presenta rigidez en miembros inferiores que aumenta con el transcurso de las horas.
- Calambres Musculares: si hace aproximadamente 2 meses como fecha real en ocasiones y 2 días como fecha aparente presenta calambres en miembros inferiores de moderada intensidad por varias ocasiones al día (3-4 veces).

4.1.2. Examen físico

4.1.2.1. General

Paciente consciente orientada en tiempo espacio y persona; biotipo aparentemente normosómico.

TABLA 2. SIGNOS VITALES

SIGNOS VITALES	EMERGENCIA
TENSIÓN ARTERIAL	90/60
FRECUENCIA CARDÍACA	86 l/m
FRECUENCIA RESPIRATORIA	22 r/m
TEMPERATURA AXILAR	36.5 ° C
SATURACIÓN DE OXÍGENO	86 %

TABLA 3. MEDIDAS ANTROPOMÉTRICAS

MEDIDAS ANTROPOMÉTRICAS	
PESO	46 Kg
TALLA	1.56 cm
IMC	18.1

4.1.2.2. Regional

- **Piel:** Palidez en piel de palma de manos, cara y tórax, a nivel de piel de pliegues de articulaciones interfalángicas, codos, rodillas existe hiperpigmentación. Signo de Chvostek positivo.
- **Cabeza:** Normocefálica
- **Ojos:** Pupilas isocóricas y reactivas a la luz; anictérica; conjuntiva palpebral ligeramente pálidas. Campo visual por confrontación normal.
- **Boca:** Mucosa oral semihúmedas y con hiperpigmentación en bordes y comisuras labiales; orofaringe no congestiva.
- **Oído:** Conducto auditivo externo permeable.
- **Cuello:** No se palpan adenopatías. No se auscultan soplos carotídeos.
- **Tórax:** Caja torácica sin alteraciones. Axilas sin adenopatías.

- **Pulmones:** Expansión pulmonar normal; sonoridad normal a la percusión; vibraciones vocales se palpan normales; murmullo pulmonar presente, sin ruidos agregados.
- **Corazón:** Ritmo regular, en dos tiempos, no soplos.
- **Abdomen:** Blando, depresible, no doloroso, no se palpan masas, ruidos intestinales normales.
- **Columna:** Curvaturas de la columna vertebral normales. Extremidades, tono disminuido.
- **Extremidades:**
Superiores: Fuerza Muscular V/V. Neurovascular distal conservada. Signo de Trosseau: positivo
Inferiores: Fuerza Muscular IV/V. Pierna derecha con aparente rigidez muscular en flexión que impide la extensión completa de extremidad. Signo de Babinsky: negativo

Examen neurológico:

- **Conciencia y estado mental:** Paciente consciente orientada en las tres esferas
- **Pares craneanos:** No se encuentran alteraciones.
- **Examen motor:** No se observan movimientos anormales durante la examinación.
- **Examen sensitivo:** Sensibilidad fina y al dolor conservada. Sensibilidad propioceptiva normal.
- Sin signos meníngeos.

4.1.3. Agrupación Sindrómica

TABLA 4. AGRUPACIÓN SINDRÓMICA

ACTIVOS	PASIVOS
Convulsión	Producto de embarazo gemelar
Astenia	APGAR desconocido
Parestesias	Padres con consanguinidad
Dolor en miembros inferiores	Hermana gemela fallece con Insuficiencia suprarrenal
Rigidez Muscular	Familia disfuncional
Signo de Trosseau positivo	APP de Insuficiencia Suprarrenal
Estreñimiento	APP de Hipotiroidismo
Palpitaciones	APP de Candidiasis Cutánea Recurrente
Mialgias Artralgias	
Hiporexia	
Calambres musculares	
Signo de Chevostek positivo	

TABLA 5. INSUFICIENCIA SUPRARRENAL

SIGNOS Y SÍNTOMAS DE LA PATOLOGÍA	SIGNOS Y SÍNTOMAS DE PACIENTE
Debilidad, cansancio, fatiga	X
Anorexia	X
Nausea	X
Vómito	X
Constipación	X
Dolor Abdominal	
Deseo de sal	
Mialgias y Artralgias	
Pérdida de peso	
Hiperpigmentación	X

Hipotensión menos de 110 mmHg	X
Vitiligo	
Calcificación Articular	

TABLA 6. EPILEPSIA MIOCLÓNICA

SIGNOS Y SÍNTOMAS DE LA PATOLOGÍA	SIGNOS Y SÍNTOMAS DE PACIENTE
Adolescente	X
Convulsiones	X

TABLA 7. HIOPARATIROIDISMO

SIGNOS Y SÍNTOMAS DE LA PATOLOGÍA	SIGNOS Y SÍNTOMAS DE PACIENTE
Irritabilidad Neuromuscular	X
Parestesias	X
Hiperirritabilidad	X
Fatiga	X
Ansiedad	
Cambio de humor	X
Convulsión	X
Disfonía	
Disnea	
Espasmos Musculares	X
Diaforesis	
Cólicos Biliares	

TABLA 8. HIPOTIROIDISMO

SIGNOS Y SÍNTOMAS DE LA PATOLOGÍA	SIGNOS Y SÍNTOMAS DE PACIENTE
Intolerancia al frío	
Fatiga	X
Estreñimiento	X
Sequedad de la piel	X
Disfonía	
Bradicardia	
Tendencia al sueño	
Bradipsiquia	
Bradiquinesia	
Dificultad para la concentración	X

TABLA 9. NEUROPATÍA PERIFÉRICA

SIGNOS Y SÍNTOMAS DE LA PATOLOGÍA	SIGNOS Y SÍNTOMAS DEL PACIENTE
Debilidad Muscular	X
Atrofia Muscular	
Pérdida de la sensibilidad	X
Parestesias	X
Disestesias	
Dolor	X
Ataxia sensorial	
Hipotensión Postural	

Análisis. -

Se establece que los diagnósticos de esta paciente se deben a la afección de múltiples glándulas endocrinas; Insuficiencia Suprarrenal, Hipotiroidismo además en esta casa de Salud se añade el Diagnóstico de Hipoparatiroidismo, causada por trastornos inmunes con destrucción de los tejidos constituyendo así el Diagnóstico de Síndrome

Poliglandular Autoinmune tipo 1. El diagnóstico es fundamentalmente clínico, comprobado por la determinación de los niveles hormonales y las pruebas de inmunidad.

Ingresar con las siguientes indicaciones 20/01/2016:

1. Ingreso a Medicina Interna Endocrinología.
2. Dieta Blanda gástrica
3. CSV C8H
4. Solución Salina 0.9% 1000 cc IV C12H
5. Levotiroxina 100mcg 1 tableta 1 hora antes del desayuno
6. Prednisona 5mg 10:00 y 16:00
7. Solicitar electrolitos, biometría hemática, EMO

Análisis. - Nos damos cuenta que hay síntomas y signos de fracaso suprarrenal agudo como: hipotensión, hiporexia, debilidad; además a pesar de que no refiere pérdida de peso está en el límite inferior del índice de masa corporal. Por tanto, se debería tratar como tal y administrar suplemento hormonal por vía parenteral; sugiere la literatura que se podría utilizar hidrocortisona en bolo por vía parenteral y luego de mantenimiento hasta la compensación del cuadro sintomatológico de la paciente.

4.1.4. Evolución Hospitalaria

Día 1

Paciente mientras se encuentra en el Servicio de Medicina Interna presenta un episodio de crisis convulsiva tónico clónico con desviación de la mirada a la derecha sin relajación de esfínteres y con estado postictal.

Al examen físico signos vitales dentro de parámetros normales desorientada, piel pálida, Signo de Chvostek positivo, Boca: en lengua lesión eritematosa; Extremidades Superiores: Signo de Trousseau positivo Extremidades Inferiores: Fuerza Muscular IV/V. Pierna derecha con aparente rigidez muscular en flexión que impide la extensión completa de extremidad. Signo de Babinsky: negativo

Se reciben resultados de exámenes de laboratorio los mismos que reportan:

TABLA 10. EXÁMENES

ELECTROLITOS	
Sodio	131,5 mEq/l
Potasio	4,29 mEq/l
Cloro	102,3 mEq/l
Calcio Iónico	0.79 mg/dl
QUÍMICA SANGUÍNEA	
Glucosa	62.80 mg/dl
Nitrógeno Ureico (BUN)	27.4 mg/dl
Creatinina	0.71mg/dl
Ácido Úrico	39 mg/dl
BIOMETRIA HEMÁTICA	
Leucocitos	9.30
Hematocrito	45.0
Hemoglobina	15.1
Monocitos	5.6
Eosinófilos	0.4
Linfocitos	51.2
Neutrófilos	42.0
Plaquetas	514
UROANÁLISIS	
No infeccioso	

Análisis. - Paciente con antecedente de Insuficiencia Suprarrenal e Hipotiroidismo ingresada en el servicio para compensación de desequilibrio de sus enfermedades de base. Al momento con episodio postictal luego de convulsión evidenciada se envían a realizar exámenes complementarios en donde se constata hiponatremia, hipocalcemia, hipoglicemia que confirmaría el diagnóstico de insuficiencia suprarrenal aguda; según indicaciones de ingreso de la paciente no se corrige de forma adecuada esta descompensación ya que considero que la paciente necesitaría Dextrosa en Solución Salina para poder compensar desequilibrio hidroelectrolítico y niveles bajos de glucosa.

Indicaciones.

1. Calcio (500 miligramos) 2 tabletas cada 12 horas
2. Repetir electrolitos calcio iónico y calcio total a las 12 horas.

Día 2

Paciente refiere mejoría de los movimientos activos de las extremidades, además refiere parestesias en menor intensidad y menor número de veces al día; sin presencia de convulsiones el día de hoy.

Al examen físico signos vitales dentro de parámetros normales, Signo Chvostek ligeramente positivo, Signo de Trosseau con mínima modificación de la posición de la mano a diferencia de lo realizado inicialmente; resto de examen físico normal.

Se reciben resultados de exámenes los mismos que reportan:

TABLA 11. ELECTROLITOS

ELECTROLITOS		
Calcio Iónico	1.16 mg/dl	VN: 1.16-1.32
Calcio Total	7.78 mg/dl	VN: 8.8-10
Sodio	129.6 mEq/l	VN:135-148
Potasio	5.8 mEq/l	VN: 5-5.3

Análisis: Se realizan electrolitos los que se encuentran hiponatremia e hipocalcemia, se reajusto tratamiento desde ayer, se indica el día de hoy calcitriol y paracetamol además gluconato de calcio y se corrige según la fórmula la hiponatremia.

Indicaciones:

1. Reposo
2. Dieta 1800 kcalorías.
3. Control de signos vitales cada 8 horas.
4. Solución Salina al 0.9%+ 20 mililitros de sodio pasar intravenoso cada 12 horas
5. Gluconato de Calcio al 10% pasar 1 ampolla intravenosa en este momento.
6. Levotiroxina(100 mcg) 1 tableta vía oral 1 hora antes del desayuno.
7. Prednisona (5 mg) 3 tabletas vía oral 10am y 1 tableta a las 16 horas.
8. Calcio (500 mg) 2 tabletas vía oral cada 8 horas.
9. Calcitriol (0,5mg) 1 tableta vía oral a las 10am.

10. Paracetamol (500 mg) 1 tableta cada 8 horas.
11. Vigilar Convulsiones
12. Realizar control de electrolitos 6 horas luego de administrar gluconato de calcio

Se recibe resultados de laboratorio los mismos que reportan:

TABLA 12. ELECTROLITOS

ELECTROLITOS		
Sodio	134.5 mEq/l	VN 135-148 mEq/l
Potasio	4.29 mEq/l	VN 3.5-5.3 mEq/l
Cloro	102 mEq/l	VN 98-107 mEq/l

Análisis: se corrige la hiponatremia y se indica

1. Solución Salina al 0.9% + 20 mililitros de sodio pasar intravenoso cada día.
2. Novedades

Día 3

Paciente refiere encontrarse en mejor condición clínica al momento con dolor en región lumbar de leve intensidad de tipo continuo no se modifica con decúbitos. No refiere cuadros convulsivos.

Al examen físico signos vitales Saturación de Oxígeno 90% Tensión Arterial 110/90 mmHg, Frecuencia Cardíaca: 90 lpm Frecuencia Respiratoria 20 rpm Temperatura: 36 grados centígrados. Paciente consciente orientada en tiempo espacio y persona. **Piel:** palidez en piel de palma de manos, cara y tórax, a nivel de piel de pliegues de articulaciones interfalángicas, codos, rodillas existe hiperpigmentación. Signo de Chvostek ligeramente positivo. **Cabeza:** Normocefálica no lesiones evidentes. **Ojos:** Pupilas isocóricas y reactivas a la luz; anictérica; conjuntiva palpebral ligeramente pálida. Campo visual por confrontación normal. **Boca:** Mucosa oral semihúmeda y rosada; orofaringe no congestiva. **Oído:** Conducto auditivo externo permeable. **Cuello:** No se palpan adenopatías. No se auscultan soplos carotídeos. **Tórax:** Caja torácica sin alteraciones. Axilas sin adenopatías. **Pulmones:** Expansión pulmonar normal;

sonoridad normal a la percusión; vibraciones vocales se palpan normales; murmullo pulmonar presente, sin ruidos agregados. **Corazón:** Ritmo regular, en dos tiempos, no soplos. **Abdomen:** Blando, depresible, no doloroso, no se palpan masas, ruidos intestinales normales. **Columna:** Curvaturas de la columna vertebral normales, dolor a la digitopresión en apófisis espinosas. **Extremidades:** tono disminuido. Superiores: Signo de Trosseau: negativo Inferiores: Fuerza Muscular IV/V. Signo de Babinsky: negativo; control neurovascular distal conservado.

Se recibe resultados de exámenes de laboratorio los mismos que reportan:

TABLA 13. ELECTROLITOS

ELECTROLITOS		
Sodio	130.66 mEq/l	VN 135-148 mEq/l
Potasio	4.64 mEq/l	VN 3.5-5.3 mEq/l
Cloro	96.01 mEq/l	VN 98-107 mEq/l
Calcio Iónico	0.75 mg/dl	VN1.16-1.32 mg/dl

Análisis: No coincide clínica con valor de calcio iónico. Se evidencia que nuevamente descende cifras de sodio y calcio; no se pide fósforo, magnesio para confirmar criterio diagnóstico de hipoparatiroidismo. Se piensa en Síndrome Poliglandular Autoinmune se solicita exámenes complementarios.

1. Reposo
2. Dieta 1800 kcalorias.
3. Control de signos vitales cada 8 horas.
4. Solución Salina al 0.9%+ 20 mililitros de sodio pasar intravenoso cada 12 horas
5. Gluconato de Calcio al 10% pasar 1 ampolla intravenosa en este momento.
6. Levotiroxina (100 mcg) 1 tableta vía oral 1 hora antes del desayuno.
7. Prednisona (5 mg) 3 tabletas vía oral 10am y 1 tableta a las 16 horas.
8. Calcio (500 mg) 2 tabletas vía oral cada 8 horas.

9. Calcitriol (0,5mg) 1 tableta vía oral a las 10am.
10. Paracetamol (500 mg)1 tableta cada 8 horas.
11. Vigilar Convulsiones
12. Realizar control de electrolitos cada día.
13. Realizar estudios hormonales TSH, FT3, FT4 PTH, ANTI TPO Y TG ACTH, CORTISOL.
14. Realizar Eco Tiroideo.

Día 4

Paciente refiere dolor abdominal en hipogastrio tipo cólico de moderada intensidad, sin irradiación acompañado de disuria.

Al examen físico signos vitales dentro de parámetros normales. Paciente consciente orientada afebril hidratada álgica. Piel: Signos de Chvostek ligeramente positivo Ojos: pupilas isocóricas, conjuntivas pálidas. Abdomen: suave, depresible, doloroso a la palpación en flancos y fosa iliaca derecha puntos ureterales superiores y medios bilaterales positivos, puño percusión derecha positiva. Extremidades superiores Signo de Trosseau: ligeramente positivo. Extremidades inferiores fuerza muscular conservada, no edemas, neurovascular distal conservada.

TABLA 14. ELECTROLITOS

ELECTROLITOS		
Sodio	134 mEq/l	VN:135-148 mEq/l
Potasio	3.94 mEq/l	VN:3.5-5.3 mEq/l
Cloro	98.85 mEq/l	VN:98-107 mEq/l
Calcio Iónico	0.91 mmmol/l	VN:1.16-1.32 mg/dl

Análisis: Paciente con sintomatología compatible de IVU por lo que se solicita EMO; pendiente resultados hormonales y de ECO tiroideo. El resultado de electrolitos revela hipocalcemia.

Permanece con las siguientes indicaciones:

1. Reposo Relativo
2. Dieta 1800 kcalorias.
3. Control de signos vitales cada 8 horas.
4. DISH
5. Levotiroxina(100 mcg) 1 tableta vía oral 1 hora antes del desayuno.
6. Prednisona (5 mg) 3 tabletas vía oral 10am y 1 tableta a las 16 horas.
7. Calcio (500 mg) 2 tabletas vía oral cada 8 horas.
8. Calcitriol (0,5mg) 1 tableta vía oral a las 10am.
9. Paracetamol (500 mg)1 tableta cada 8 horas.
10. Vigilar Convulsiones
11. Realizar control de electrolitos cada día.
12. Realizar Elemental y Microscópico de orina.
13. Solicitar Urocultivo
14. Pendiente resultados hormonales TSH, FT3, FT4 PTH, ANTI TPO Y TG ACTH, CORTISOL.
15. Pendiente realizar Eco Tiroideo 26 de enero del 2016.

Día 5

Paciente refiere cefalea holocraneana de moderada intensidad tipo punzante además refiere leve disurea y polaquiurea no refiere convulsiones disminuyen parestesias.

Al examen físico paciente consciente, hidratada, afebril, con signos vitales dentro de parámetros normales. Piel: pálida Signo de Chvostek: ligeramente positivo. Ojos: conjuntivas pálidas. Boca: mucosas orales semihúmedas, Abdomen: Suave depresible, no doloroso a la palpación, puntos ureterales superiores y medios bilaterales: positivos, puño percusión derecha: positiva, Extremidades: Superiores: Signo de Trousseau: ligeramente positivo.

Se recibe resultados de laboratorio los mismos que reportan:

TABLA 15. EXÁMENES DE CONTROL

UROANÁLISIS	
Color	Amarillo
Aspecto	Lig. Turbio
Densidad	1.015
Ph	8
Leucocitos	+
Proteínas	Negativo
Glucosa	Normal
Cetonas	Negativo
Urobilinogeno	Normal
Sangre	Trazas
Nitritos	Negativo
Piocitos	14 - 20 por campo
Bacterias	83.7
Hematíes	1 - 2
Moco	0.00
Cilindros granulosos	0 - 1
Cristales	0.0
Esporas de hongos	0.0
ELECTROLITOS	
Sodio	131.87
Potasio	3.80
Calcio Iónico	0.89

Análisis: Paciente con examen de orina dentro de límites normales, examen de electrolitos continua con hipocalcemia

Indicaciones.

1. Continuar con las mismas indicaciones.
2. Pendiente resultado de urocultivo.

Día 6

Paciente refiere sentirse en mejor condición clínica, no ha tenido convulsiones, no parestesias.

Al examen físico signos vitales dentro de parámetros normales., Paciente consciente orientada afebril hidratada. Signo de Chvostek ligeramente positivo. Abdomen: suave depresible no doloroso a la palpación superficial y profunda signos ureterales superiores: positivos medios: negativos. Extremidades Superiores: signo de

Trousseau: ligeramente positivo. Extremidades Inferiores: fuerza muscular conservada no edema neurovascular distal conservado.

Se recibe resultados de exámenes:

TABLA 16. EXÁMENES HORMONALES

EXÁMENES HORMONALES		
TSH	0,658	0,27- 4,2 uU/ml
FT3	2.17	2.3- 5
FT4	1.96	0.9-1.7
Cortisol	AM 0,971 ug/dL	Mañana 6,2 -19,4 ug/dL
Estradiol	5,0 pg/ml	Fase folicular 12,5- 166 pg/ml Fase ovulatoria 85,8 – 498 pg/ml Fase luteínica 43,8 – 211 pg/ml Postmenopausia < 5,0 pg/ml
Progesterona	0,029 ng/ml	Fase folicular 0,2- 1,5 ng/ml Fase ovultaroria 0,8- 3,0 ng/ml Fase luteínica 1,7- 27 ng/ml
Paratohormona	8,38	Adultos sanos 10-69 pg/ml
ACTH	5 pg/ml	0- 46,0 pg/ml
Prolactina	51,42 ng/ml	Mujeres 3,4 – 24,1 ng/ml
Anti TPO	5,0 UI/ml	0,00 – 34 UI/ml
Tiroglobulina	15.36	0.73 – 84
ELECTROLITOS		
Calcio Total	9.4	VN: 8.8- 10.6
Calcio Iónico	0.83	VN: 1.05- 1.35

Análisis: Niveles hormonales alterados FT3 bajos FT4 bajos a pesar de medicación. Cortisol, estradiol, progesterona, parathormona dentro de niveles bajos. Prolactina se encuentra en niveles sobre lo normal. Persiste calcio iónico bajo, calcio total normal, a pesar de estar recibiendo 2 gramos de calcio al día, se decide aumentar la dosis de

calcitriol; por lo que según estos niveles hormonales, antecedentes y clínica de la paciente nos hace pensar en el diagnóstico de Síndrome Poliglandular Autoinmune tipo 1 debido a que tiene Insuficiencia Suprarrenal, Hipotiroidismo e Hipoparatiroidismo además tiene como antecedente Candidiasis cutánea Crónica por lo que se presume en el diagnóstico antes mencionado aunque para confirmarlo se deben hacer estudios genéticos donde se evidencien mutaciones del gen Regulador Autoinmune (AIRE) para que el diagnóstico sea confirmado conjuntamente con pruebas inmunogénicas. Además, niveles de prolactina se encuentra sobre los niveles normales; considero que se requiere de otros estudios complementarios que no son solicitados como FSH, LH para determinar la causa de su amenorrea secundaria y ser tratada de forma oportuna.

Indicaciones

1. Reposo
2. Dieta 1800 kcalorias.
3. Control de signos vitales cada 8 horas+ Saturación de Oxígeno.
4. DISH
5. Levotiroxina (100 mcg) 1 tableta vía oral 1 hora antes del desayuno.
6. Prednisona (20 mg) 1 tabletas vía oral 10am y 1 tableta a las 16 horas.
7. Calcio (500 mg) 2 tabletas vía oral cada 8 horas.
8. Calcitriol (0,5mg) 1 tableta vía oral cada 12 horas.
9. Paracetamol (500 mg)1 tableta vía oral cada 8 horas.
10. Vigilar Convulsiones
11. Realizar control calcio iónico y calcio total cada 24 horas
12. Pendiente realizar Eco Tiroideo 26 de enero del 2016.
13. Pendiente resultado de urocultivo.

Día 7

Paciente refiere dolor en región cervical y dorsal de moderada intensidad de tipo continuo que aumenta con el decúbito ventral; no presenta convulsiones ni parestesias.

Al examen físico signos vitales dentro de parámetros normales. Paciente consciente orientada afebril, hidratada. Signo de Chvostek: negativo Cuello: contractura muscular cervical y dorsal dolor a la digitopresión. Abdomen: suave depresible no doloroso a la palpación superficial ni profunda puntos ureterales negativos, puño percusión negativa, no edemas, fuerza muscular y control neurovascular conservado.

Se recibe resultados de laboratorio:

TABLA 17. ELECTROLITOS

ELECTROLITOS			
Calcio iónico	1.18	mg/dl	VN: 1.16- 1.32
Calcio Total	10.28	mg/dl	VN: 8.8- 10.28

Análisis: Niveles de calcio dentro de parámetros normales

Indicación

1. Calcitriol (0,5mg) 1 tableta vía oral cada día.
2. Interconsulta a Fisiatría y Psicología.
3. Compresas Calientes en región cervical posterior
4. Novedades

Día 8

Paciente refiere no realizar la deposición hace más de 24 horas además refiere disurea. No convulsiones. No parestesias

Al examen físico paciente consciente orientada en tiempo, espacio y persona; signos vitales dentro de parámetros normales. Boca: Mucosas orales semihúmedas. Cuello: Contractura muscular cervical y dorsal además dolor a la digitopresión. Abdomen: suave depresible no doloroso a la palpación en mesogastrio e hipocondrio RHA ligeramente aumentados en intensidad. Punto ureteral medio derecho: positivo.

Interconsulta con Psicología

Paciente cordial y con predisposición al dialogo, manifiesta que hace 3 años se diagnosticó de depresión pero que tras medicación actualmente se encuentra mejor, sin embargo, con labilidad emocional se dará seguimiento por consulta externa.

Interconsulta con Fisiatría

Paciente al examen físico en región cervical: no tumoraciones no limitación al movimiento del cuello, dolor a la palpación en los músculos paravertebrales dorsales bilaterales e interescapulares, tono aumentado; además dolor en las apófisis espinosas C5- C7

En región dorsal: No tumoraciones, dolor en los músculos paravertebrales dorsales bilaterales e interescapulares, tono aumentado; dolor a la palpación de las apófisis espinosas de T5 y T9. IDG: Cervicalgia y Dorsalgia Postraumática

GRÁFICO 2. REPORTE DE ECO TIROIDEO

Lóbulos tiroideos disminuidos de volumen, parénquimas
sin lesiones con efectos de masas
Lóbulo derecho: 6.1 x 7.9 x 20.8 mm
Lóbulo izquierdo: 5.7 x 6.6 x 20.3 mm
Itsmo: 1.2 mm
IDG: Hipotiroidismo

TABLA 18. ELECTROLITOS

ELECTROLITOS		
Sodio	132.9 mEq/l	VN 135-148 mEq/l
Potasio	3.3 mEq/l	VN 3.5-5.3 mEq/l
Cloro	94.9 mEq/l	VN 98-107 mEq/l
Calcio iónico	1 mEq/l	VN1.16-1.32 mg/dl

Análisis. - Se evidencia hiponatremia, hipokalemia, no ha bajado niveles de calcio se mantiene con síntomas de descompensación endocrinológica a pesar de medicación por lo que se indica:

Indicaciones:

1. Reposo Relativo
2. Dieta 1800 kcalorias.
3. Control de signos vitales cada 8 horas+ Saturación de Oxígeno.
4. Solución Salina 0.9% 1000 cc intravenoso + 10 mililitros de potasio pasar en 24 horas
5. Levotiroxina (100 mcg) 1 tableta vía oral 1 hora antes del desayuno.
6. Prednisona (20 mg) 1 tabletas vía oral 10am y (10 mg)1/2 tableta a las 16 horas.
7. Calcio (500 mg) 2 tabletas vía oral cada 8 horas.
8. Calcitriol (0,5mg) 1 tableta vía oral cada día.
9. Paracetamol (500 mg)1 tableta vía oral cada 8 horas.
10. Vigilar Convulsiones
11. Realizar electrolitos de control en 24 horas
12. Lactulosa 15 mililitros vía oral una vez al día.
13. Pendiente urocultivo.

Día 9-10

Paciente refiere haber realizado una deposición de características normales además presenta cefalea de leve intensidad holocraneana de tipo continuo; sensación de punzadas en tórax anterior y dolor en poliarticular.

Al examen físico signos de parámetros normales, consciente orientada hidratada, afebril, álgica. **Piel:** Pálida signo de Chvostek: negativo Cabeza: Normocefálica no lesiones evidentes. **Ojos:** Pupilas isocóricas y reactivas a la luz; anictérica; conjuntiva palpebral pálida. Campo visual por confrontación normal. **Boca:** Mucosa oral semihúmeda y rosada; orofaringe no congestiva. **Oído:** Conducto auditivo externo permeable. **Cuello:** No se palpan adenopatías. No se auscultan soplos carotideos. **Tórax:** Caja torácica dolor a la digitopresión en espacios intercostales. Axilas sin adenopatías. **Pulmones:** Expansión pulmonar normal; sonoridad normal a

la percusión; vibraciones vocales se palpan normales; murmullo pulmonar presente, sin ruidos agregados. **Corazón:** Ritmo regular, en dos tiempos, no soplos. **Abdomen:** Blando, depresible, no doloroso, no se palpan masas, ruidos intestinales normales. **Columna:** Curvaturas de la columna vertebral normales. **Extremidades,** tono disminuido. Superiores: Signo de Trosseau: negativo Inferiores: Fuerza Muscular IV/V. Signo de Babinsky: negativo, control neurovascular conservado.

Se reciben resultados de laboratorio los mismos que reportan:

TABLA 19. ELECTROLITOS

ELECTROLITOS		
Sodio	132.33	VN 135-148 mEq/l
Potasio	3.7	VN 3.5-5.3 mEq/l
Cloro	97.44	VN 98-107 mEq/l
Calcio iónico	1	VN1.16-1.32 mg/dl

Análisis. - Se evidencia hiponatremia, hipokalemia, no ha bajado niveles de calcio se mantiene con síntomas de hipotiroidismo a pesar de medicación por lo que se indica:

Indicaciones

1. Reposo Relativo
2. Dieta 1800 kcalorias.
3. Control de signos vitales cada 8 horas+ Saturación de Oxígeno.
4. Solución Salina 0.9% 1000 cc intravenoso + 10 mililitros de potasio pasar en 24 horas
5. Levotiroxina(100 mcg) 1 tableta vía oral 1 hora antes del desayuno.
6. Prednisona (20 mg) 1 tabletas vía oral 10am y (10 mg)1/2 tableta a las 16 horas.
7. Calcio (500 mg) 2 tabletas vía oral cada 8 horas.
8. Calcitriol (0,5mg) 1 tableta vía oral cada día.

9. Paracetamol (500 mg) 1 tableta vía oral cada 8 horas.
10. Ketorolaco 30 miligramos intravenoso en este momento.
11. Vigilar Convulsiones
12. Realizar electrolitos de control en 24 horas
13. Lactulosa 10 mililitros vía oral una vez al día
14. Pendiente resultado de urocultivo

Día 11-12-13

Paciente refiere mejoría clínica. No convulsiones, no parestesias.

Al examen físico signos vitales dentro de parámetros normales, Tórax: Caja torácica sin alteraciones. Cardiopulmonar: Normal. Abdomen: suave depresible no doloroso a la palpación superficial ni profunda, puntos ureterales: negativos, puño percusión: negativa.

Se reciben resultados de exámenes los que reportan:

TABLA 20. ELECTROLITOS

ELECTROLITOS		
Sodio	132.6 mEq/l	VN 135-148 mEq/l
Potasio	4.2 mEq/l	VN 3.5-5.3 mEq/l
Cloro	93.3 mEq/l	VN 98-107 mEq/l
Calcio iónico	1,2 mEq/l	VN 1.16-1.32 mg/dl

Análisis. - se evidencia que continua con alteración de electrolitos, hiponatremia. Valores de calcio dentro de parámetros normales

Indicaciones

1. Reposo Relativo
2. Dieta 1800 kcalorias.
3. Control de signos vitales cada 8 horas+ Saturación de Oxígeno.

4. Solución Salina 0.9% 1000 cc intravenoso cada 12 horas
5. Levotiroxina (100 mcg) 1 tableta vía oral 1 hora antes del desayuno.
6. Prednisona (20 mg) 1 tableta vía oral 10am y (10 mg)1/2 tableta a las 16 horas.
7. Calcio (500 mg) 2 tabletas vía oral cada 8 horas.
8. Calcitriol (0,5mg) 1 tableta vía oral cada 12 horas.
9. Paracetamol (500 mg)1 tableta vía oral cada 8 horas.
10. Lactulosa 10 mililitros vía oral una vez al día
11. Vigilar Convulsiones
12. Realizar electrolitos de control en 24 horas
13. Realizar cortisol en sangre, cortisol en orina, prolactina
14. Interconsulta a Neurocirugía
15. Realizar RM de hipófisis y TAC de suprarrenales
16. Pendiente resultado de urocultivo.

Día 14-15-16

Paciente refiere mantenerse asintomática

Al examen físico signos vitales TA: 90/60 FC: 70 lpm FR: 20 rpm Sat.O2: 90% a aire ambiente. Paciente consciente orientada afebril hidratada, resto de examen físico normal. Signo de Trousseau y Chvostek negativos

Se recibe resultados de laboratorio los mismos que reportan:

TABLA 21. EXÁMENES DE CONTROL

ELECTROLITOS		
Sodio	130.9 mEq/l	VN 135-148 mEq/l
Potasio	4.71 mEq/l	VN 3.5-5.3 mEq/l
Cloro	97.3 mEq/l	VN 98-107 mEq/l
Calcio iónico	1,25 mg/dl	VN1.16-1.32 mg/dl
HORMONAS		
Cortisol	0.822	VN: 6.2- 19.4
Prolactina	51.42	VN: 3.4-24.1

Análisis. – Paciente estable se mantiene con hiponatremia a pesar de solución salina al 0.9% consideramos afectación de mineralocorticoides; se decide iniciar con fludrocortisona se inicia reajuste de esteroide.

Indicaciones

1. Reposo Relativo
2. Dieta 1800 kcalorias.
3. Control de signos vitales cada 8 horas+ Saturación de Oxígeno.
4. Solución Salina 0.9% 1000 cc intravenoso cada 12 horas
5. Levotiroxina (100 mcg) 1 tableta vía oral 1 hora antes del desayuno.
6. Prednisona (5 mg) 2 tabletas vía oral 10am y (5 mg) 1 tableta a las 16 horas.
7. Calcio (500 mg) 2 tabletas vía oral cada 8 horas.
8. Calcitriol (0,5mg) 1 tableta vía oral cada día.
9. Fludrocortisona (0.1 mg) media tableta a las 8: 00 AM
10. Paracetamol (500 mg)1 tableta vía oral cada 8 horas.
11. Lactulosa 10 mililitros vía oral una vez al día
12. Vigilar Convulsiones
13. Realizar electrolitos de control en 24 horas
14. Interconsulta a Neurocirugía
15. Pendiente realizar RMN de hipófisis y RMN de suprarrenales
16. Pendiente resultado de urocultivo.

Día 17-18-19-20

Paciente refiere cefalea holocraneana de leve intensidad de tipo punzante. No convulsiones. No parestesias.

Al examen físico paciente con signos vitales TA: 110/60 FC: 96 lpm FR 18 rpm Sat O2. 91% resto de examen físico dentro de parámetros normales.

Se recibe resultados de exámenes los mismos que se reportan:

TABLA 22. ELECTROLITOS DE CONTROL

ELECTROLITOS DÍA 17		
Sodio	126.6 mEq/l	VN 135-148 mEq/l
Potasio	4.9 mEq/l	VN 3.5-5.3 mEq/l
Cloro	89.7 mEq/l	VN 98-107 mEq/l
Calcio Iónico	1.3 mg/dl	VN1.16-1.32 mg/dl
ELECTROLITOS DÍA 19		
Sodio	130 mEq/l	VN 135-148 mEq/l
Potasio	4.8 mEq/l	VN 3.5-5.3 mEq/l
Cloro	91.7 mEq/l	VN 98-107 mEq/l
Calcio Iónico	1.2 mg/dl	VN1.16-1.32 mg/dl

Análisis. - Se evidencia que continua con cifras de sodio bajas; no se dispone de la medicación (fludrocortisona) por lo que se mantiene con reposición con Solución Salina y soletroles de Na; en espera de estudios de imágenes.

Indicaciones

1. Reposo Relativo
2. Dieta 1800 kcalorias.
3. Control de signos vitales cada 8 horas+ Saturación de Oxígeno.
4. Solución Salina 0.9% 1000 cc+ 20 mililitros de sodio intravenoso cada día.
5. Levotiroxina (100 mcg) 1 tableta vía oral 1 hora antes del desayuno.
6. Prednisona (5 mg) 2 tabletas vía oral 10am y (5 mg) 1 tableta a las 16 horas.
7. Calcio (500 mg) 2 tabletas vía oral cada 12 horas.
8. Calcitriol (0,5mg) 1 tableta vía oral cada día.
9. Fludrocortisona (0.1 mg) media tableta a las 8: 00 AM (no se dispone en el hospital)
10. Paracetamol (500 mg)1 tableta vía oral cada 8 horas.
11. Lactulosa 10 mililitros vía oral una vez al día
12. Pendiente interconsulta a Neurología.
13. Vigilar Convulsiones
14. Realizar electrolitos de control en 24 horas
15. Realizar cortisol urinario, FSH, LH y prolactina

16. Pendiente informe de RMN de hipófisis y RMN de suprarrenales.

17. Pendiente resultado de urocultivo.

DÍA 21-22-23-24-25-26-27

Paciente refiere sentirse asintomática, sin convulsiones, sin parestesias

Al examen físico paciente con signos vitales TA: 100/60 FC: 94 lpm FR 16 rpm Sat O2. 93% resto de examen físico dentro de parámetros normales.

Se recibe resultados de exámenes los mismos que se reportan:

TABLA 23. ELECTROLITOS

ELECTROLITOS		
Sodio	127 mEq/l	VN 135-148 mEq/l
Potasio	5.54 mEq/l	VN 3.5-5.3 mEq/l
Calcio Iónico	1.25 mg/dl	VN1.16-1.32 mg/dl

GRÁFICO 3. RMN GLÁNDULAS SUPRARRENALES

INFORME DE RMN DE SUPRARRENALES

Se realizan cortes sagitales, axiales y coronales. Observándose:

Hígado de tamaño normal, con bordes lisos. estructura interna normal. sin alteraciones circunscritas de la señal. no se evidencia dilatación de vías biliares intra o extra hepáticas. Vesícula biliar alitiasica. Bazo de tamaño normal, con contorno exterior liso y estructura interna homogénea. Páncreas de bordes regulares sin alteraciones en la intensidad de señal. a nivel de retroperitoneo sin crecimiento ganglionar. Riñones de forma, tamaño y situación normales, sin patología evidente al examen a nivel de suprarrenales se observa glándulas de forma, tamaño y topografía habitual, no se observa nódulos sólidos o quísticos, ni áreas con densidades grasas

Conclusión: estudio de suprarrenales normal

GRÁFICO 4. RMN CEREBRAL

Informe de RMN Cerebral

Silla turca situada y configurada correctamente, de tamaño normal con delimitación lisa y nítida del suelo y paredes.

Posición, forma y tamaño de la hipófisis dentro de parámetros de la normalidad el tejido hipofisario emite señal normal, sin y con la administración de contraste paramagnético. No existen alteraciones circunscritas de la señal.

Representación correcta del quiasma óptico y de los espacios supraselares de LCR.

Imagen normal del seno cavernoso y de las componentes representadas de la arteria carótida interna en la zona del sifón-

Análisis. - Se evidencia en lo antes mencionado que electrolitos continúa con deficiencia de sodio que no se compensa por alteración o deficiencia de secreción mineralocorticoidea se trata de conseguir medicación por trabajo social la cual no se ha conseguido hasta el momento. Exámenes de imagen dentro de lo normal.

Indicaciones

Continuar mismas indicaciones

Día 28-29-20-31-32-33-34-35-36-37-38-39-40-41-42-43-44-45-46-47

Paciente que en el transcurso de estos días en la estancia hospitalaria vuelve a presentar períodos de estreñimiento que cede con medicación, no presenta parestesias ni convulsiones.

Al examen físico paciente consciente hidratada

Tensión Arterial: 90/50 Frecuencia Cardiaca: 72 lpm Frecuencia Respiratoria: 20 rpm Saturación de Oxígeno: 90%. Paciente consciente orientada hidratada, afebril, álgica. **Piel:** Palidez en piel de palma de manos, cara y tórax, a nivel de piel de pliegues de articulaciones interfalángicas, codos, rodillas existe hiperpigmentación. Signo de Chvostek: negativo Cabeza: Normocefálica no lesiones evidentes. **Ojos:**

Pupilas isocóricas y reactivas a la luz; anictérica; conjuntiva palpebral ligeramente pálida. Campo visual por confrontación normal. **Boca:** Mucosa oral semihúmedas y con hiperpigmentación en bordes y comisuras labiales; orofaringe no congestiva. **Oído:** Conducto auditivo externo permeable. **Cuello:** No se palpan adenopatías. No se auscultan soplos carotídeos. **Tórax:** Caja torácica dolor a la digitopresión en espacios intercostales. Axilas sin adenopatías. **Pulmones:** Expansión pulmonar normal; sonoridad normal a la percusión; vibraciones vocales se palpan normales; murmullo pulmonar presente, sin ruidos agregados. **Corazón:** Ritmo regular, en dos tiempos, no soplos. **Abdomen:** Blando, depresible, no doloroso, no se palpan masas, ruidos intestinales normales. **Columna:** Curvaturas de la columna vertebral normales. **Extremidades,** tono conservado. Superiores: Signo de Trosseau: negativo Inferiores: Fuerza Muscular V/V. Signo de Babinsky: negativo, control neurovascular conservado.

Interconsulta a Neurocirugía (ya que no se dispone en hospital de especialista de neurología)

Estamos con una paciente en estudio con diagnóstico presuntivo de cuadro poliglandular, que ha hecho con frecuencia períodos de hipocalcemia e hiponatremia y que desde que debutó con la enfermedad, ha presentado esporádicamente cuadros convulsivos que coinciden con los niveles de calcio los cuales al sustituirse hacen que se mantengan sin crisis, ha presentado por lo menos dos crisis al año de éste tipo. Al examen físico consciente orientada lenguaje claro y coherente, pupilas isocóricas reactivas a la luz; no focalidad motora, no signos meníngeos RMN CEREBRAL normal. La paciente desde el ingreso no presenta más crisis convulsivas.

Idg

- Insuficiencia Suprarrenal
- Epilepsia

Indicación

1.- Mapeo Cerebral

Mapeo Cerebral

Signos irritativos meníngeos en región occipital derecha.

Nota: A pesar del informe del mapeo cerebral no se agrega medicación anticonvulsivante y se realizará seguimiento continuo por con consulta externa en caso de aumentar crisis convulsivas se agregará tratamiento medicamentoso.

Se reciben resultados de laboratorio los mismos que reportan:

TABLA 24. EXÁMENES DE CONTROL

ELECTROLITOS DÍA 33		
Sodio	123.2 mEq/l	VN 135-148 mEq/l
Potasio	4.3 mEq/l	VN 3.5-5.3 mEq/l
Cloro	91.8 mEq/l	VN 98-107 mEq/l
Calcio Iónico	1.0 mg/dl	VN1.16-1.32 mg/dl
ELECTROLITOS DÍA 35		
Sodio	130.51 mEq/l	VN 135-148 mEq/l
Potasio	3.75 mEq/l	VN 3.5-5.3 mEq/l
Cloro	97.86 mEq/l	VN 98-107 mEq/l
Calcio Iónico	1.14 mg/dl	VN1.16-1.32 mg/dl
ELECTROLITOS DIA 45		
Sodio	132.3 mEq/l	VN 135-148 mEq/l
Potasio	3.5 mEq/l	VN 3.5-5.3 mEq/l
Cloro	97.1 mEq/l	VN 98-107 mEq/l
Calcio Iónico	1.2 mg/dl	VN1.16-1.32 mg/dl
ELECTROLITOS DÍA 47		
Sodio	136 mEq/l	VN 135-148 mEq/l
Potasio	3.8 mEq/l	VN 3.5-5.3 mEq/l
Cloro	102 mEq/l	VN 98-107 mEq/l
Calcio Iónico	1.3 mg/dl	VN1.16-1.32 mg/dl
HORMONAS		
Cortisol Urinario	1194	Menor a 56 ug/24 horas
Prolactina	60.23	Mujeres 3,4 –24,1 ng/ml

Cultivo de Orina

Sin desarrollo bacteriana hasta las 48 horas de incubación.

Análisis. – Paciente que durante el tiempo de hospitalización presenta signos de descompensación endocrinológica y alteración electrolítica estando numerosos días hospitalizada en esta casa de Salud yéndose compensando de forma paulatina llegando valores de electrolitos a los niveles que se consideran normales, el cortisol urinario está por encima de lo normal una de las principales causas para que éste valor esté por encima de lo normal es la Enfermedad de Cushing (en la cual la hipófisis o la glándula suprarrenal produce demasiado cortisol) se piensa que este valor no es el correcto porque en la Insuficiencia Suprarrenal los niveles de cortisol urinario tendrían que ser por debajo de lo normal ya que las glándulas suprarrenales no producen suficiente cortisol; además el reporte del urocultivo revela ser negativo a pesar de signos y síntomas urinarios durante el tiempo de estancia hospitalaria.

Indicaciones

1. Reposo Relativo
2. Dieta 1800 kcalorias.
3. Control de signos vitales cada 8 horas+ Saturación de Oxígeno.
4. DISH
5. Levotiroxina (100 mcg) 1 tableta vía oral 1 hora antes del desayuno.
6. Prednisona (5 mg) 1 tableta vía oral 8 AM
7. Calcio (500 mg) 2 tabletas vía oral cada 8 horas.
8. Calcitriol (0,5mg) 1 tableta vía oral cada día.
9. Fludrocortisona (0.1 mg) media tableta a las 8: 00 AM (no se dispone en el hospital)
10. Paracetamol (500 mg)1 tableta vía oral cada 8 horas.
11. Lactulosa 10 mililitros vía oral una vez al día por razones necesarias
12. Vigilar Convulsiones

Día 48

Paciente es dada de alta en condición estable sin signos ni síntomas de alteración endocrinológica con el diagnóstico de Síndrome Poliglandular Autoinmune tipo 1

(INSUFICIENCIA SUPRARRENAL, HIPOPARATIROIDISMO, CANDIDIASIS CUTÁNEA) además paciente presenta hipotiroidismo e hiperprolactinemia, se realiza exámenes complementarios al alcance del Hospital en los que se evidencia que paciente por sus factores de riesgo asociados presenta déficit de múltiples glándulas endócrinas que se mantiene varios días para ajuste de dosis de medicación además para compensar alteración electrolítica; no se dispone de la medicación de la que requiere paciente.

Se da el alta a paciente explicando a padre de situación clínica y de la afiliación de la paciente ya que cumple los 18 años de edad y no podrá seguir con los controles en casa de salud del IESS.

Se decide dar el alta con las siguientes indicaciones

5. Cita a Neurocirugía
6. Cita a Psicología
7. Cita a Endocrinología
8. Medicación:
 - Levotiroxina 100 mcg 1 tableta diaria
 - Calcio 500 mg 2 tabletas cada
 - Prednisona 5 mg 1 tableta 8 AM
 - Calcitriol 0.5 mg 1 tableta 10 AM
 - Omeprazol 1 tableta en almuerzo y merienda
 - Lactulosa 10 ml por razones necesarias

Acude a control por Endocrinología en la que paciente refiere encontrarse asintomática, no ha presentado más convulsiones solo calambres de forma esporádica en miembros inferiores.

Al examen físico paciente consciente afebril hidratada

TA: 90/50 mmHg FC: 100 lpm FR: 18 rpm SATO2: 90%

Piel: pálido, signo de Chvostek: negativo **Cabeza:** Normocefálica no lesiones evidentes. **Ojos:** Pupilas isocóricas y reactivas a la luz; anictérica; conjuntiva palpebral pálida. Campo visual por confrontación normal. **Boca:** Mucosa oral semihúmeda y rosada; orofaringe no congestiva. **Oído:** Conducto auditivo externo permeable. **Cuello:** No se palpan adenopatías. No se auscultan soplos carotídeos. **Tórax:** Caja torácica sin alteraciones Axilas sin adenopatías. **Pulmones:** Expansión pulmonar normal; sonoridad normal a la percusión; vibraciones vocales se palpan normales; murmullo pulmonar presente, sin ruidos agregados. **Corazón:** Ritmo regular, en dos tiempos, no soplos. **Abdomen:** Blando, depresible, no doloroso, no se palpan masas, ruidos intestinales normales. **Columna:** Curvaturas de la columna vertebral normales. **Extremidades,** tono disminuido. Superiores: Signo de Trousseau: negativo Inferiores: Fuerza Muscular V/V. Signo de Babinsky: negativo, control neurovascular conservado.

Indicaciones

1. Continuar indicaciones de alta
2. Control en 1 mes
3. Novedades

Paciente no acude a consultas debido a que pierde derecho de afiliación continúa tomando mismas dosis de medicamentos sin presentar sintomatología alguna.

5. DESCRIPCIÓN DE FACTORES DE RIESGO

5.1. BIOLOGÍA HUMANA

Al comparar con la literatura se halla factores de riesgo biológicos relevantes como la consanguineidad entre sus progenitores y el producto de parto gemelar la hermana muere con la misma enfermedad que posee paciente “Insuficiencia Suprarrenal”, este síndrome es una patología genética autosómica recesiva.

El Síndrome Poliglandular Autoinmune tipo 1, en la actualidad es la única enfermedad autoinmune órgano-específica monogénica descrita en humanos. ⁽⁵⁾

Se establece en estudios que es relativamente común este Síndrome en el norte de Italia y en Suiza, y en general en poblaciones caracterizadas por alto grado de consanguinidad o descendientes de pequeños grupos de poblaciones. ⁽⁸⁾

Existen numerosas patologías que se ven asociadas en el síndrome poliglandular autoinmune como son: Enfermedad celíaca, Síndrome de Crohn, colitis ulcerosa, HIV, patologías reumatológicas, anemia perniciosa, asma bronquial e incluso periodontitis ⁽⁹⁾

En 1997 dos grupos de trabajo identificaron simultáneamente el gen responsable de esta enfermedad: el gen Regulador Autoinmune (AIRE). Desde entonces se han descrito múltiples mutaciones de este gen, más de 80 hasta la actualidad. ⁽⁷⁾

El gen AIRE se encuentra localizado en el brazo largo del cromosoma 21 (21q22.3), está compuesto por 14 exones abarcando 11,9 kb de ADN genómico y codifica para una proteína de 545 aminoácidos que presenta un peso molecular de aproximadamente 58 kDa. Varias características estructurales de la proteína AIRE sugieren que ésta posee un rol en la transcripción nuclear. Contiene una señal de localización nuclear (NLS) que estaría involucrada en el transporte de la proteína AIRE dentro del núcleo a través de poros nucleares. Posee cuatro dominios de unión a receptores nucleares ricos en leucina LXXLL (código de aminoácido, donde X denota cualquier aminoácido). Estos dominios se encuentran en proteínas coactivadoras que se unen a receptores nucleares, e influenciarían 5 los procesos de

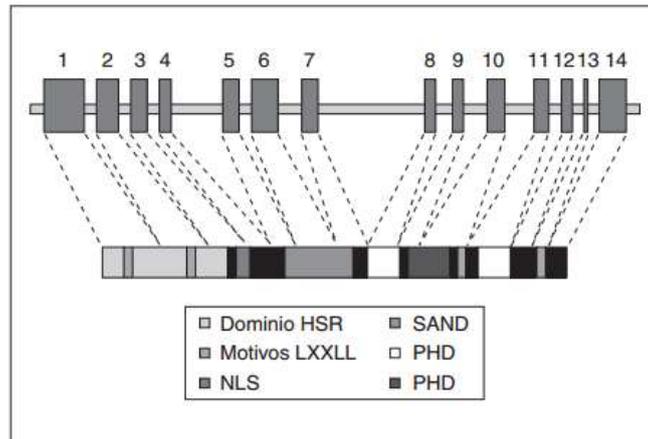
transcripción génica. Posee una región rica en prolina (PRR, con 19 prolinas entre los aminoácidos 350-430), que también es compatible con un rol en la transcripción de genes. Se presume que las PRR mediarían la unión de coactivadores a factores de transcripción. ⁽⁸⁾

Además, la proteína AIRE muestra un dominio HSR (Homogeneously Staining Regions), que tendría un rol en la dimerización de las proteínas. Posee también un dominio SAND (Sp100, AIRE-1, NucP41/75 y DEAF-1) el cual es importante para la capacidad de transactivación y distribución subcelular de la proteína. Sin embargo, al dominio SAND que se encuentra en la proteína AIRE, le falta la secuencia fundamental de aminoácidos KDWK esencial para la unión al ADN, la cual sí está presente en otras proteínas que poseen este dominio. En realidad, el papel funcional de este dominio aún no ha sido totalmente determinado. Por último, en la proteína AIRE se identifican dos dominios PHD (PHD1 entre aminoácidos 299-340 y PHD2 entre aminoácidos 434-475). Se sabe que éstos determinan una estructura comúnmente denominada en la literatura como “dedos de zinc”, los cuales se postulan que serían dominios de unión al ADN. También se cree que los dominios PHD tendrían una función en la interacción proteína-proteína, lo cual estaría relacionado en la formación de complejos multiproteicos.

El gen AIRE se expresa mayoritariamente en el timo, ganglios linfáticos e hígado fetal, lo que denota el importante papel que tiene en el correcto funcionamiento del sistema inmune. Es importante destacar que la proteína del gen AIRE es generalmente indetectable en los órganos afectados de pacientes que padecen el SPA-1. La localización subcelular de la proteína AIRE, según se ha observado, consiste en un modelo de distribución dual. En el citoplasma de las células transfectadas forma un patrón que se asemeja a filamentos intermedios o a microtúbulos. ⁽⁷⁾ Y en el núcleo, se ha informado que exhibe un patrón de tinción nuclear que se asemeja a los cuerpos nucleares de la proteína de la leucemia promielocítica, también conocidos como puntos nucleares. ⁽⁸⁾

Sobre la base de sus características estructurales y la localización subcelular en el núcleo, AIRE actuaría como un fuerte activador transcripcional y estaría involucrado en procesos de tolerancia inmunológica central y periférica. ⁽⁵⁾

GRÁFICO 5. REPRESENTACIÓN DE GEN AIRE



Fuente: Revisión de Endocrinología Pediátrica. Hospital Universitario La Paz. Madrid. España. Mutación del gen *AIRE* en el síndrome poliglandular tipo I. 2011 Pág. 585

Existe un punto de controversia en cuanto a si es posible establecer alguna relación entre el genotipo y fenotipo de estos pacientes. El estudio publicado por Halonen et al¹⁶ parece encontrar un aumento de candidiasis mucocutánea en los pacientes con la mutación R275X15. Sin embargo, otros autores defienden la idea de que una mutación en el gen *AIRE* junto con otros factores, genéticos o ambientales, determinan la expresión de un fenotipo concreto y no otro.

Así se ha publicado el caso de 2 hermanos con la misma mutación en el gen *AIRE* e idéntico antígeno de histocompatibilidad (HLA) que expresaron formas distintas de SPA-1. La asociación del SPA-1 a determinadas moléculas HLA es otro punto en discusión. ⁽⁷⁾

Aunque es un síndrome raro se han reportado mayor prevalencia entre poblaciones con alto grado de consanguineidad. La prevalencia varía entre distintas regiones,

siendo las más afectas los judíos iraníes (1:6 500 a 9 000), en la región de Cerdeña Italia (1: 14 400) y Finlandia (1:25 000). (8)

La relación entre mujer/hombre también varía de 0.8/1 a 2.4/1 según distintas series. (5)

No se encuentran estudios de casos registrados en nuestro país.

5.1.1. Medio Ambiente

Al analizar el entorno del paciente, la condición socioeconómica es un factor de riesgo, aplicando la encuesta de CSE encontró que el nivel socioeconómico de este hogar es de 361 puntos el cual indica que pertenece al grupo C- (medio bajo) y la literatura médica manifiesta que la diferencia socioeconómica entre países es muy amplia. Los factores socioeconómicos están en relación al:

- Ingreso familiar.
- La educación de los padres.
- Lugar de residencia

El familiar de paciente abuela paterna argumenta que, por el tiempo, por el trabajo, no acude a la consulta médica de seguimiento, luego de su hospitalización, perjudicando la evolución de la paciente además no contar con recursos económicos suficientes ya que su padre aporta con pocos recursos económicos porque posee otros hijos y tiene otro hogar.

Otro factor de riesgo es por condición inestable de sus familiares y en especial con sus padres no convive; esta paciente con su tipo de enfermedad de carácter crónico y delicado necesita suficiente atención.

5.1.2. Estilo De Vida

Paciente vive con una familia disfuncional, con sus abuelos, tía y un primo; fue abandonada por su madre a los 9 meses de vida además su padre no convive con su hija ya que posee diferente hogar; tiene relación regular con su padre.

Actualmente la paciente estudia en el colegio cursa el tercer año de bachillerato se alimenta de acuerdo a los recursos económicos que posee su familia.

Estuvo hospitalizada varias veces durante su vida hasta la actualidad por descompensación de patologías endocrinológicas.

5.2. Análisis De Los Factores Relacionados Con Los Servicios De Salud

5.2.1. Oportunidad De La Consulta

En este punto de análisis acerca de los factores de riesgo se encuentra la inconformidad y desconfianza de los abuelos para acudir a instituciones del IESS ya que su progenitor es asegurado por el tiempo de espera para la entrega de turnos o asignación de citas en la atención de los profesionales y además por la falta de entrega de medicación en la institución.

La abuela de la paciente manifiesta que acude varias veces al hospital sin obtener ayuda necesaria le restan importancia a sintomatología de la paciente por ejemplo períodos de estreñimiento y dolores abdominales intensos finalmente cuando experimenta una convulsión y espasmos musculares intensos deciden familiares acudir a emergencias del hospital IESS de Latacunga donde no les atienden inmediatamente luego paciente es atendida e ingresada al servicio de Observación de Emergencia donde se envía a realizar exámenes complementarios en centros privados, debido a que no cuenta con los mismos ésta casa de Salud, es valorada por especialista e ingresada al Servicio de Medicina Interna.

5.2.2. Acceso

En cuanto al acceso geográfico a los servicios de salud, no se encontraron dificultades, ya que la familia de paciente vive en Latacunga, en una parroquia urbana, sin embargo, el sistema de citas proporciona turnos para períodos largos.

5.2.3. Características De La Atención

EN EL HOSPITAL IESS DE LATACUNGA

La literatura médica manifiesta que: la disponibilidad de un sistema de triaje de cinco niveles, válido, útil, relevante, reproducible y de una estructura física, profesional y tecnológica en los servicios y centros donde se atienden las urgencias y emergencias, que permitan hacer el triaje de los pacientes según un modelo de

calidad evaluable y continuamente mejorable, es una manera fundamental para mejorar la eficiencia de los Servicios de Urgencias y Emergencias, proteger a los pacientes, aumentar la satisfacción de los usuarios y optimizar recursos.⁽¹⁰⁾

El sistema de triaje estructurado ha de definir un estándar de motivos de consulta a Urgencias y ha de tener suficiente solidez científica para ser aplicado tanto a los niños como a los adultos, independientemente del tipo de hospital o servicio de Urgencias hospitalarias, centro de Urgencias de atención primaria, servicio de Emergencias extra hospitalarias y centros de coordinación de Emergencias.⁽¹⁰⁾

El triaje estructurado ha de permitir identificar rápidamente a los pacientes que padecen una enfermedad que ponga en peligro la vida, con el objetivo de priorizar su asistencia, para disminuir su riesgo.⁽¹⁰⁾

Tras ser valorada por Sistema antes mencionado varias veces hace un mes antes del ingreso se envía a la joven al Servicio de Consulta Externa cabe recalcar que no fue una de las mejores atenciones puesto que el médico que atendió a la paciente trata a los síntomas como tal y no como una patología y menos como Síndrome ya que la paciente poseía manifestaciones de desequilibrio electrolíticos y alteraciones hormonales las mismas que fueron tratadas de forma ambulatoria; valorada de forma posterior, un mes aproximadamente cuando paciente tenía hipocalcemia marcada acompañada de cuadro sintomatológico crítico (convulsiones) con deterioro continuo además no se pone atención en antecedentes patológicos de la paciente ni la medicación que ingiere de forma diaria y permanente.

Es decir, no se realizó un buen análisis de la historia clínica ni un buen examen físico de la paciente para lograr de esta manera un diagnóstico preciso, incluso le explicaron al familiar que las parestesias que presenta son de carácter normal. Pero hay que estar pendiente a los diagnósticos diferenciales y en antecedentes que presenta nuestra paciente en estudio.

Luego es valorada e ingresada al Servicio de Hospitalización realizada exámenes complementarios con los que se contaba en esta Casa de Salud y los otros exámenes como electrolitos no se cuenta y se le envía a realizar de forma particular además los

exámenes de imágenes se le envía a realizar con trámite administrativo; una vez corregida alteración de electrolitos y hormonal se diagnostica finalmente como Síndrome se da tratamiento definitivo, es dada de alta a los 48 días con tratamiento con el que dispone esta casa de salud a pesar de que el medicamento que en realidad necesita no está disponible en el cuadro básico de medicamentos ya que paciente es de bajos recursos económicos además paciente pierde derecho a la afiliación por cumplir mayoría de edad por lo que sus próximas consultas no asiste y según relato verbal de paciente no acude a controles en Unidades de Salud del Ministerio de Salud Público.

5.2.4. Trámites Administrativos

Gracias al Sistema Nacional de Salud, van a interactuar los actores de los sectores público y privado, los miembros de la red de servicios de salud y la comunidad para llevar a cabo las acciones conjuntas que permitan dar soluciones integrales a las necesidades o problemas de salud de la comunidad contribuyendo de esta manera a mejorar su calidad de vida, por lo que se logró realizar los exámenes complementarios que se requerían, aunque la demora en realizarlos si resulta ser un problema, debido a los trámites de legalización para su realización.

5.3. Identificación De Puntos Críticos

En la atención primaria según el Modelo de Atención Integral del Sistema de Salud, en el nivel de Atención Primaria se debe realizar la identificación oportuna de riesgos y/o daños en individuos, familias, comunidad y el entorno e implementación de planes de atención: Visitas domiciliarias para diagnóstico y seguimiento de familias en riesgo a través de la aplicación de la ficha familiar y elaboración del plan de intervención. Estas acciones se desarrollarán con visitas domiciliarias programadas, no es necesario que todo el personal de los equipos salga a realizar esta actividad. Detección precoz y atención integral de problemas de salud: mental, biológicos, deficiencias y discapacidades como físico motora, intelectual, auditiva, visual; y sociales en los grupos prioritarios, elaboración, implementación, registro y evaluación de las intervenciones que no se realiza en el lugar donde habita la familia de nuestra paciente además por ser paciente crónica se debería tener seguimiento continuo y sistematizado.

La atención en el triaje de emergencia fue inadecuado, mal estructurado y mal aplicado, no recibió atención oportuna de sus manifestaciones.

Paciente que ingresa por descompensación de sus enfermedades de base teniendo como antecedentes familiares y prenatales perjudiciales que predisponen a este Síndrome. Se diagnostica hipotiroidismo e Insuficiencia Suprarrenal a los 7 años de edad hospitalizada varias veces por complicaciones y descompensaciones; en ésta casa de Salud se agrega el diagnóstico de Hipoparatiroidismo, del cual personalmente considero que se debió realizar otros exámenes complementarios que se requieren para confirmar que se trata de ésta patología como por ejemplo los niveles de fósforo ni tampoco las cifras de calcio sérico no están con cifras francamente alteradas para dar ese diagnóstico, al igual que los niveles de parathormona aunque la clínica caracterizada principalmente por manifestaciones del sistema nervioso y muscular, presentándose con espasmos musculares, convulsiones, signos extrapiramidales y tetania. La bibliografía reporta que las convulsiones ocurren en 20-25% de los pacientes con hipocalcemia y en 30-70% de los pacientes con hipoparatiroidismo sintomático, y pueden ser la única manifestación asociada al trastorno electrolítico; generalmente son del tipo tónico clónico generalizadas; además de lo mencionado no se realizan pruebas inmunológicas y genéticas que confirmen tal diagnóstico.

No se toma en cuenta la amenorrea secundaria de la paciente, no se investiga a fondo su etiología para poder tratar de forma oportuna dicha patología. Además, considero que se pidieron exámenes innecesarios (como RMN de glándulas suprarrenales ya que no tienen valor diagnóstico en ésta patología) y se omitió exámenes que se consideran importantes (FSH, LH, FÓSFORO, MAGNESIO, GLUCOSAS DE FORMA PERIÓDICA) para definir el diagnóstico de la paciente y ser tratada de la mejor manera.

Otra punto crítico que hago referencia es que lo que tuvo en un inicio por su cuadro sindrómico y desequilibrio electrolítico que muestra la paciente fue un fracaso suprarrenal agudo; el mismo que no fue tratado de forma oportuna y adecuada ya que no se utiliza sustitución mineralocorticoide y glucocorticoide por vía parenteral como es el caso de la hidrocortisona; las dosis de prednisona no son las adecuadas ya que

la literatura menciona que las dosis de sustitución son 7,5 mg, repartido en 5 mg en la mañana y 2,5 mg en la tarde cabe recalcar que es de pobre acción mineralocorticoide.

Familiares de paciente no acuden oportunamente a la consulta externa con médico especialista, tras el alta hospitalaria y debido a que paciente pierde el derecho al Instituto de Seguridad Social y las citas que expanden en Centros de Salud cercanos al domicilio son para largo plazo incluso de meses.

5.4. Caracterización De Las Oportunidades De Mejora

TABLA 25. CARACTERIZACIÓN

Oportunidad de mejora	Acciones de mejora
Cumplimiento los protocolos de manejo en el primer nivel de atención.	Socializar las normas de manejo Capacitación continua del personal
Orientación a los familiares sobre la importancia de acudir oportunamente a un servicio de salud en caso de que la adolescente presente signos de alarma, controles continuos para identificación de factores de riesgo.	Preparar charlas a familiares en casas de salud para que acudan a la unidad de salud, en caso del que la adolescente presente signos de alarma y enfatizar en el control periódico a pesar de que se encuentre sin ninguna sintomatología.
Identificación de los problemas de salud que requieran, una atención rápida y efectiva, para evitar demoras. Con el reconocimiento de las situaciones de emergencia, con un buen diagnóstico, o duda, que se refiera de manera oportuna a un centro de mayor nivel.	Mejorar el sistema de referencia y contrareferencia. Fortalecer la capacidad resolutive del primer nivel de atención en salud e impulsar mecanismos de integración funcional con el II y III. Capacitación para identificar casos que se deban tratar como emergencia.

Fortalecimiento la relación médico- paciente, para un seguimiento adecuado posterior a la hospitalización.	Explicar adecuadamente al familiar, que asista a las citas previas e insistir en la toma de la medicación.
Equipamiento de las unidades de salud.	Dotación de fármacos para ampliar el cuadro básico de medicamentos e implementación de servicios que puedan satisfacer necesidades de exámenes complementarios en Unidades de Salud.

6. TRATAMIENTO ALTERNATIVO

A este estudio de caso se indica el tratamiento alternativo que pudiese ser aplicado en nuestra paciente:

En casos que cursan con enfermedad de Addison e hipotiroidismo, se debe normalizar primero la funcional adrenal y luego la tiroidea, pues de lo contrario, puede precipitarse una crisis de insuficiencia adrenal aguda. Esto se debe a que el hipotiroidismo reduce el aclaramiento de cortisol, por lo que el reemplazo de hormona tiroidea disminuye la disponibilidad del cortisol circulante. Además, el hipotiroidismo crea una reducción en la tasa de metabolismo basal, produciendo un menor requerimiento de cortisol. ⁽¹²⁾

En el caso del hipoparatiroidismo incluye dieta baja en fósforo y sal, uso de calcitriol, calcio, diuréticos tiazídicos, quelantes de fósforo y actualmente se ha autorizado el uso de PTH recombinante. ⁽¹¹⁾

Las metas que deben de buscarse en el seguimiento a largo plazo son las siguientes: cifras de calcio iónico en rangos normales bajos o ligeramente bajos, mantener cifras de fósforo en rangos normales, calcio urinario de 24 horas en cifras menores de 300 mg/día, mantener el producto calcio-fósforo en menos de 55.

Suplementos de calcio: dentro de las sales de calcio más habitualmente utilizadas se encuentra el carbonato de calcio y el citrato de calcio. ⁽¹¹⁾

Es importante mencionar que solo el 40% del carbonato de calcio es calcio elemental y sólo 21% del citrato de calcio es calcio elemental (CaE). De esta manera una tableta de 500 mg de carbonato de calcio sólo contiene 200 mg de CaE y una tableta de citrato de calcio de 500 mg, contiene 105 mg de CaE. La cantidad de CaE que requiere un paciente varía ampliamente, con dosis tan pequeñas de 1 gramo/día o tan altas como 9 gramos/día. ⁽¹¹⁾

Metabolitos de la vitamina D: se prefiere el uso de la forma activa de la vitamina D, como lo es el calcitriol, ya que en teoría se encuentra comprometida la conversión de 1-25 dihidroxivitamina D por falta de estímulo sobre la 1α hidroxilasa por ausencia de PTH. El calcitriol es administrado a dosis que van de los 0.25 - 2 $\mu\text{g}/\text{día}$ vía oral, se deberán realizar ajustes de dosis en un intervalo de 4-6 días. En dosis moderadas (0.25-0.75 $\mu\text{g}/\text{día}$) es administrado en dosis única, dosis mayores se recomienda administrarla en dosis divididas.

No es raro que tras el tratamiento vía oral con calcio y metabolitos de vitamina D los pacientes presenten hipercalciuria, ya que ante la ausencia de PTH aumenta la excreción de calcio urinario, por lo que no sorprende que la hipercalciuria sea una complicación frecuente del tratamiento. Las complicaciones de esta hipercalciuria incluyen nefrolitiasis, nefrocalcinosis y disfunción renal. ⁽¹¹⁾

Diurético tiazídicos: los diuréticos tiazídicos como lo es clorotiazida, hidroclorotiazida, politiazida y clortalidona mejoran la reabsorción de calcio a nivel renal, por lo que disminuye la excreción de calcio urinario de 24 hrs. Este efecto se aprecia después de 3-4 días de haber iniciado el tratamiento. Se deberá de tener monitoreo ante el riesgo de presentar hipokalemia e hiponatremia. ⁽¹¹⁾

Quelantes de fósforo y dieta baja en fósforo: Al perderse el efecto fosfatúrico de la PTH, las cifras de fósforo sérico aumentan, y este aumento de fósforo ser el responsable de calcificaciones a nivel del sistema nervioso central y cristalino a largo plazo. Por lo que llevar una dieta baja en fósforo es esencial, en la siguiente tabla se divide por grupo de alimentos aquellos que se recomiendan y los que se deben de evitar. En general una dieta occidental contiene de 800 –1200 mg de fósforo por día. ⁽¹¹⁾

Además, se recomienda utilizar dieta estricta para sustituir el déficit de calcio, como vemos en el siguiente esquema.

GRÁFICO 6. ALIMENTOS

CATEGORIA DE ALIMENTO	ALIMENTOS RECOMENDADOS	ALIMENTOS QUE EVITAR
Granos	<ul style="list-style-type: none"> - Granos refinados - Panes, bocadillos, magdalenas y galletas elaboradas con harina blanca - Pasta - Arroz blanco - Cuscús - Cereales refinados (cereal de arroz, cereal de maíz) - Crema de trigo - Sémola de maíz 	<ul style="list-style-type: none"> - Panes, bocadillos y galletas elaboradas con granos enteros (trigo integral, avena, centeno) - Panes, bocadillos y galletas que contengan semillas - Pastas de granos enteros - Arroz integral, arroz salvaje - Cuscús integral - Cereal integral, cereal de salvado - Harina de avena - Galletas, panqueques elaborados con polvo de hornear
Verduras	Todas	Ninguna
Frutas	Todas	Ninguna
Leche	<ul style="list-style-type: none"> - Mantequilla - Queso crema - Leche de arroz - Crema ácida 	La mayoría por ejemplo: <ul style="list-style-type: none"> - Leche - Yogurth - Quesos duros (queso suizo, Cheddar, Monterey Jack) - Queso cottage - Helado - Sopas cremosas
Carnes y frijoles	<ul style="list-style-type: none"> - Carne de res, cordero, cerdo, aves, pescado y mariscos frescos o congelados - Huevos (sin la yema) 	<ul style="list-style-type: none"> - Frijoles y guisantes secos (alubias, garbanzo, alubias negras, alubias, soya) - Semillas y nueces - Carpa - Cangrejo de río - Hígado de ternera y de pollo - Hueva de pescado - Visceras - Ostras - Sardinas
Grasas y aceites	Todas	Ninguna
Bocadillos, dulces y condimentos	<ul style="list-style-type: none"> - Caramelos duros de sabor a fruta - Dulces gelatinosos de sabor a fruta - Sorbete 	<ul style="list-style-type: none"> - Chocolate - Pudín - Natillas - Caramelo
Bebidas	La mayoría de las bebidas	<ul style="list-style-type: none"> - Refresco de cola - Leche con chocolate - Cacao caliente - Bebidas elaboradas con leche - Té helado enlatado - Cerveza
Otros	Crema en polvo no láctea	<ul style="list-style-type: none"> - Polvo para hornear - Levadura de cerveza

Fuente:http://www.hgm.salud.gob.mx/descargas/pdf/area_medica/endocrino/guias/7_HIPOPARATIROIDISMO.pdf

En caso de no normalizar con la dieta las cifras de fósforo podrá usarse quelantes fósforo (carbonato de calcio, sevelamero).⁽¹¹⁾

-PTH recombinante: Recientemente fue autorizado el uso de PTH recombinante para el control del hipoparatiroidismo. Siendo sus indicaciones en pacientes en los cuales la hipocalcemia es insuficientemente tratada con suplementos de calcio y vitamina D. sin embargo su uso está limitado por su alto costo.⁽¹¹⁾

7. CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES

Conclusiones

- Se establece la relación etiológica del Síndrome Poliglandular Autoinmune como causa de Crisis Convulsivas ya que las mismas se deben a la Insuficiencia Adrenal Aguda lo que provoca un desequilibrio electrolítico principalmente hiponatremia; además se asocia a la misma, niveles de calcio bajo de lo normal y la hipoglicemia que presenta la paciente en estudio.
- Un mayor conocimiento de las patologías de base y sus mecanismos puede contribuir al diagnóstico precoz de las enfermedades; que ayuden a mejorar los resultados en salud y sobrevida de los pacientes con SPA.
- Se logró relacionar los hallazgos clínicos y exámenes complementarios con las bases teóricas revisadas que dan sustento a este síndrome, a pesar de que no se cuenta con todos los exámenes que en las bases teóricas mencionan.
- Al realizar este estudio de caso se llega a la conclusión que los factores de riesgo asociados a este Síndrome son varios y hay que saber reconocerlos con una buena anamnesis del paciente ya que este aporta con la mayor parte para realizar un diagnóstico certero y oportuno para compensación de la patología.
- Sabiendo la evolución de pacientes con este Síndrome tenemos que tener en cuenta para cuando un paciente llegue con este tipo de molestias pensar en Diagnósticos diferenciales y no tratar simplemente los signos o síntomas que nos refieran.
- Escasos pacientes poseen los tres pilares fundamentales con los que se caracterizan este Síndrome, (Candidiasis mucocutánea, Insuficiencia Suprarrenal Autoinmune e Hipoparatiroidismo además de otros trastornos hormonales mencionados) como es el caso de nuestra paciente que lo diferencia de los otros tipos, su diagnóstico fue a base de clínica y deficiencias hormonales, así como los trastornos electrolitos como consecuencia de su Síndrome.

- El tratamiento con el que se maneja a la paciente es con el que se cuenta en las Unidades de Salud; a pesar de que paciente necesita de fármaco que no se dispone en cuadro básico de medicamentos; no hay manera de conseguir bajo trámites administrativos con los que se esperaría mejor manejo y evitar descompensaciones que pongan en riesgo la vida de los pacientes.
- Las complicaciones que tienen estos pacientes son múltiples por lo que se debería tener mejor control y dar seguimiento continuo y permanente que haga que se reconozca de manera oportuna las diferentes descompensaciones que harían que disminuya la morbi-mortalidad en esta paciente ya que tienen un mal pronóstico a mediano y largo plazo.
- Existen muchas patologías que se encuentran asociadas con los diferentes tipos de SPA por lo que en niveles de Atención Primaria se debería examinar de manera más cautelosa y realizar un buen examen físico para detectar de forma oportuna los síntomas que llevarán al diagnóstico definitivo.
- La presencia de afectación de varias glándulas con alteraciones de otros órganos o estructuras del cuerpo humano nos tienen que hacer sospechar en la presencia de un síndrome poliglandular autoinmune.

Recomendaciones

- En la Atención Primaria, realizar visitas domiciliarias y mejorar el sistema de turnos, e identificar las situaciones de emergencia, así como educar a la población para identificar signos y síntomas de alarma de ésta patología.
- En el Triage de la Emergencia que haya un médico, quien clasifique a los pacientes, pues por lo general en el Hospital está una enfermera.
- Realizar un adecuado manejo de los pacientes con Síndrome Poliglandular Autoinmune, un tratamiento multidisciplinario, que intervenga tanto el

endocrinólogo, neurólogo, internista, psicólogo que apoye a la familia y a la adolescente para que haya un adecuado manejo de la paciente.

- El segundo nivel de Atención debería dotarse de medicamentos y exámenes complementarios para manejar con más oportunidad y eficacia a este tipo de pacientes crónicos.
- Se recomienda mantener una adecuada monitorización clínica de la terapia de sustitución para evitar efectos adversos del reemplazo en dosis suprafisiológicas o crisis addisonianas en casos de enfermedad aguda.
- Se recomienda que todos los pacientes con antecedentes de enfermedades autoinmunes tipo SAP, sus familiares, y pacientes con enfermedad de Addison y diabetes tipo 1 aislada, sean monitorizados periódicamente. Se recomienda la monitorización en búsqueda de hipotiroidismo. En estos pacientes, además se recomienda el tamizaje para autoanticuerpos 21-hidroxilasa y transglutaminasa.

8. BIBLIOGRAFÍA

LINKOGRAFÍA

1. Arango Luis.; Revista Médica de Risalda; Órgano de la Facultad de Ciencias de la Salud de la Universidad Tecnológica de Pereira. Vol 14 no 2; Síndromes Poliendocrinos Autoinmunes. Disponible en <http://revistas.utp.edu.co/index.php/revistamedica/article/view/867/419> (2)
2. Bergthorsdottir R, Leonsson-Zachrisson M, et al. Premature mortality in patients with Addison's disease: a population-based study. *J Clin Endocrinol Metab* 2009;91(12):4849-4853. Disponible en: http://cmim.org/boletin/pdf2010/MedIntContenido03_15.pdf (9)
3. Bertini K., Drnovsek M., Echin M., Ercolano M, Mingote E., Rubin Z. *Rev. argent. endocrinol. metab.* vol.51 no.4; Ciudad Autónoma de Buenos Aires dez. 2014. Osteoinmunología: Una visión integrada de los sistemas inmunológico y óseo. Nuevas perspectivas de las enfermedades óseas. Disponible en http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1851-30342014000400005&lng=pt&tlng=es. (12)
4. Dra. García Beatriz.; Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica. Actualización en Endocrinología Pediátrica. Disponible en: <http://www.seep.es/privado/documentos/Publicaciones/2012POS/18postgradoSEEP.pdf> (3)
5. Dra. Letelier María; Unidad de Endocrinología, Departamento de Medicina Interna. Clínica Las Condes. *Rev. Med. Clin. Condes* - 2013; 24(5) 784-789]; síndromes endocrinos autoinmunes: cuándo sospechar y estudiar un síndrome poliglandular (SPG). Disponible en https://www.clinicalascondes.cl/Dev_CLC/media/Imagenes/PDF%20revista%20m%C3%A9dica/2013/5%20septiembre/8_Letelier.pdf (1)
6. Dres. Charmandari E., Nicolaidis N., Chrousos G., Epidemiología, mecanismos causales, fisiopatología; manifestaciones clínicas, diagnóstico y tratamiento. Una enfermedad que suele pasar desapercibida por largo tiempo; Insuficiencia suprarrenal. Disponible en: <http://www.consejomedicolp.org.ar/wp-content/uploads/2013/07/Insuficiencia-Suprarrenal-Actualizacion-2014.pdf> (4)

7. Martínez A., Tirado K., pruebas genéticas, Poliglandular autoinmune tipo I. disponible en: <http://www.ivami.com/pruebas-geneticas-mutaciones-de-genes-humanos-enfermedades-neoplasias-y-farmacogenetica/1537-poliglandular-autoinmune-tipo-1-sindrome-de-autoimmune-polyglandular-syndrome-type-gen-i-aire> (7)
8. Martínez M.^aM., González C., Álvarez D., Delgado E., Bouthelier R., Servicios de Endocrinología Pediátrica. Hospital Universitario La Paz. Madrid. España. Mutación del gen AIRE en el síndrome poliglandular tipo I. Disponible en: <http://www.analesdepediatria.org/es/mutacion-del-gen-aire-el/articulo-resumen/S1695403306701278/> (8)
9. Mannstadt M, Clarke B, Vokes T, Brandi ML, et al. Efficacy and safety of recombinant human parathyroid hormone (1-84) in hypoparathyroidism (REPLACE): a double blind, placebo controlled, randomised, phase 3 study. *Lancet Diabetes Endocrinol* 2013; 1:275. GUIA DE LA PRACTICA CLINICA DE ENDOCRINOLOGIA 2013. Disponible en: <http://revistas.ucr.ac.cr/index.php/medica/article/view/7872/7516> (10)
10. Navarrete U.; Revista Médica del Hospital General de México. vol 76 no.3; Ciudad de México. Síndrome poliglandular autoinmune. Disponible en <http://www.elsevier.es/es-revista-revista-medica-del-hospital-general-325-articulo-sindrome-poliglandular-autoinmune-X0185106313493642> (5)
11. Organización Panamericana de Salud, Manual de Implementación de un Sistema de Triage para los cuartos de urgencias 2011 Disponible en: http://new.paho.org/hq/dmdocuments/2011/HSS_IS_Manual_Sistema_Tiraje_CuartosUrgencias2011.pdf (10)
12. Ruibal J., Piñero M., aDepartamento de Pediatría. Hospital Infanta Cristina. Parla. Madrid. España. *An Pediatr Contin.* 2013;11(3):132-41. Disponible en: http://apps.elsevier.es/watermark/ctl_servlet?_f=10&pident_articulo=90201473&pident_usuario=0&pcontactid=&pident_revista=51&ty=170&accion=L&origen=apcontinuada&web=www.apcontinuada.com&lan=es&fichero=51v11n03a90201473pdf001.pdf&anuncioPdf=ERROR_publico_pdf (6)

Citas Bibliográficas: Base de datos UTA

13. **EBSCO HOST:** Madinaveitia J; Laventman J; Fraind G. Mielinolisis. Fracaso Suprarrenal Agudo: presentación de un caso y revisión de la literatura. Revista de la Facultad de Medicina de la UNAM. mar/abr2014, Vol. 57 Issue 2, p25-30. 6p. Disponible en: <http://web.b.ebscohost.com/ehost/detail/detail?sid=029b23c8-f7424f7f9dee1686871eee42%40sessionmgr107&vid=0&hid=107&bdata=Jmxhbm9ZXMmc2l0ZT1laG9zdC1saXZl#AN=95589365&db=a9h>
14. **EBSCO HOST:** Martínez, M; Ogando, N; Pecino, B; Pérez, V. Hiponatremia recurrente inducida por antidepresivos: a propósito de un caso. Actas Espanolas de Psiquiatria. nov/dic2013, Vol. 41 Issue 6, p361-364. 4p. DISPONIBLE EN: <http://web.b.ebscohost.com/ehost/detail/detail?sid=b018bf68-37d9-4858-1dd-62a0c5aa6853%40sessionmgr105&vid=0&hid=107&bdata=Jmxhbm9ZXMmc2l0ZT1laG9zdC1saXZl#AN=91850664&db=a9h>
15. **ENCICLOPEDIA BRITÁNICA:** Dr. Salvador F., Clínica Universidad de Navarra. Diagnóstico y tratamiento del síndrome poliglandular autoinmune en la Clínica. Disponible en <http://www.cun.es/enfermedades-tratamientos/enfermedades/sindrome-poliglandular-autoinmune> (15)
16. **SCOPUS:** Ocampo J., Reyes C., Gutiérrez J., Molina J., Revista Española de Geriatria y Gerontología. Vol. 49 no 5: Síndrome poliglandular autoinmune tipo II: reporte de un caso. Disponible en <http://www.elsevier.es/es-revista-revista-espanola-geriatria-gerontologia-124-articulo-sindrome-poliglandular-autoinmune-tipo-iiic-S0211139X14000584?redirectNew=true> (13)
17. **SCOPUS:** Navarrete U.; Revista Médica del Hospital General de México. vol 76 no.3; Ciudad de México. Síndrome poliglandular autoinmune. Disponible en <http://www.elsevier.es/es-revista-revista-medica-del-hospital-general-325-articulo-sindrome-poliglandular-autoinmune-X0185106313493642>. (14)

9. ANEXOS

GRÁFICO 7. ESTUDIO MOLECULAR

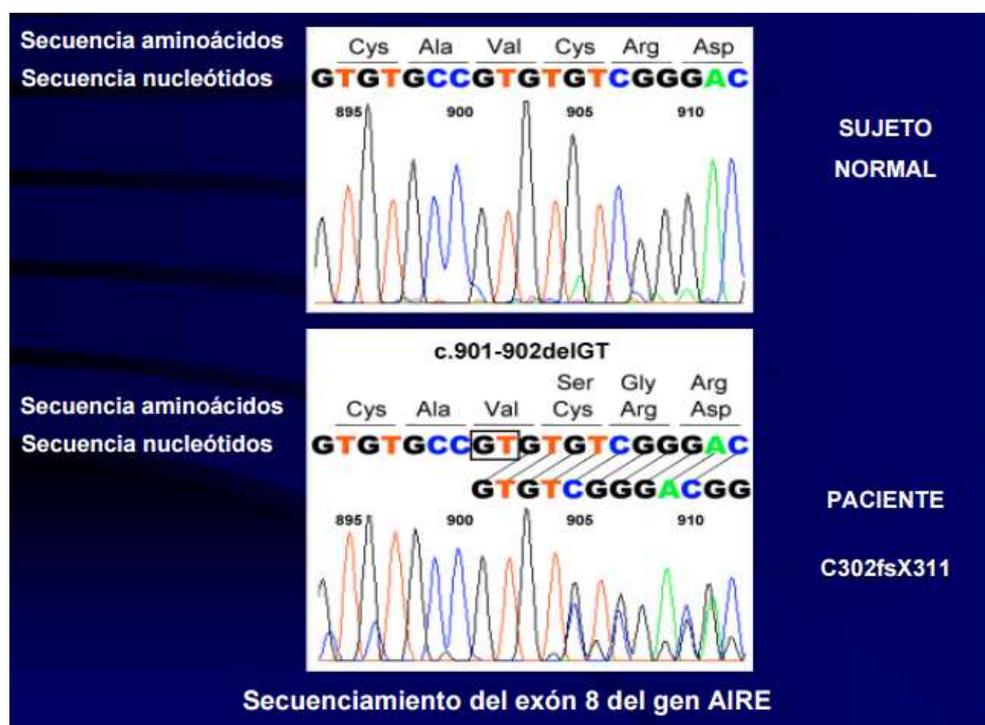


GRÁFICO 8. DG. DE ENFERMEDAD DE ADISSON

Determinación	Insuficiencia Primari
ACTH	Aumentado
Cortisol	Dudoso 3-5 ug/dl Confirma < 3 ug/dl
Aldosterona	Disminuído
Renina	Aumentado
C.L.U.	Disminuído
Test de ACTH	
Cortisol 60 min	< 20ug/dl

TABLA 26. CARACTERÍSTICAS DEL SPA

	tipo 1	tipo 2	IPEX
Sexo	F>M	F>M	-
Prevalencia	Muy rara	Común	Muy rara
Edad al diagnóstico (años)	13	36	Infancia
H ⁺ familiar	25%	Addison rara. Otras enf. A-I frecuentes	no
Genética	Mut. Gen AIRE, A-R	HLA DR3-4-5	FOXP3, ligado X
Componentes mayores	Candidiasis hipoparatiroidismo Addison	Addison, tiroides A-I, diabetes tipo I	Enteropatía, diabetes tipo 1, infecciones
Componentes menores	11-60% Fallo gonadal, vitiligo, alopecia, gastritis atrófica, A. perniciososa, celiaca, hepatitis C, hipofisitis...	0-11% Fallo gonadal, vitiligo, alopecia, G. atrófica, A. perniciososa, celiaca, hipofisitis...	
ACA* y/o Ac anti 21OH (al comienzo)	100%	100%	Según las manifestaciones
StCA* y/o Ac 17α-OH y/o Ac cit P450	62%	30%	
Histopatología	Adrenalitis linfocitaria	Adrenalitis linfocitaria	-
*ACA antic. contra la capsula suprarrenal. *StCA			

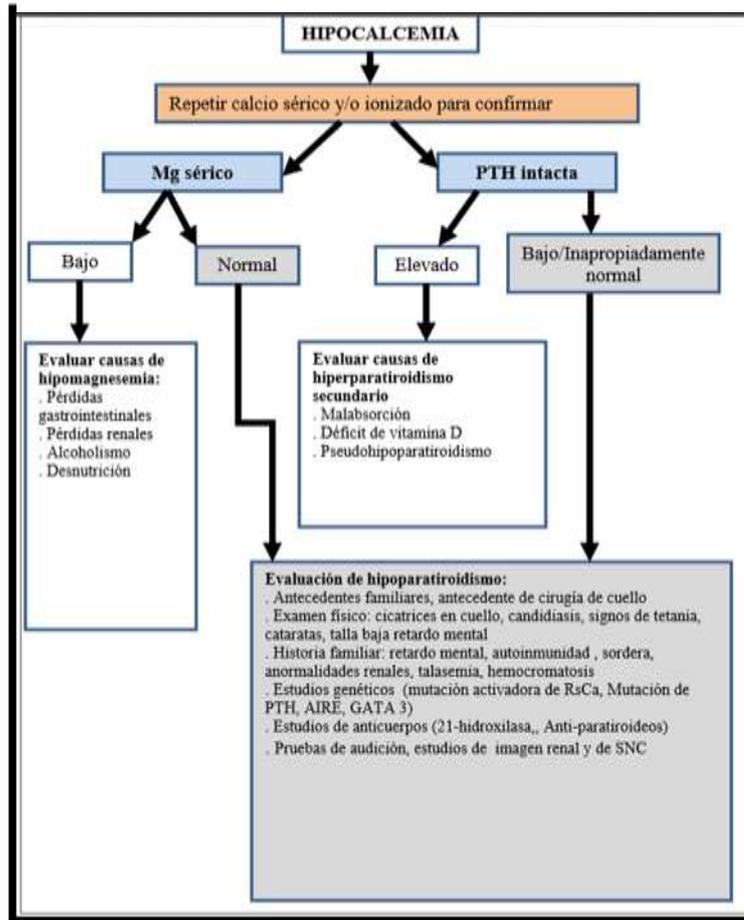
Fuente: Actualización de Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica 2012. Pág.121

TABLA 27. ENTIDADES CLÍNICAS DE LOS SPA

	Endocrino	No endocrino
SPA 1	Hipoparatiroidismo-82% Addison-67 % Hipogonadismo 12-17 % Tiroiditis autoinmune 10 % Diabetes 1- 2%	Candidiasis- 78 % Anemia perniciosa 13-15 % Vitiligo 8% Hepatitis 12 % Alopecia 26-32 %
SPA 2	Addison (100 %) Tiroiditis autoinmune 69% Diabetes 1- 52 % Hipogonadismo 3%	Anemia perniciosa < 1% Vitiligo 4% Otros: celiacía, artritis reumatoide, miastenia <i>gravis</i> .

Fuente: Actualización de Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica 2012. Pag.121

GRÁFICO 9. MANEJO DE HIPOCALCEMIA



Fuente: http://www.hgm.salud.gob.mx/descargas/pdf/area_medica/endocrino/guias/7_HIPOPARATIROIDISMO.pdf

GRÁFICO 10. HIPERPIGMENTACIÓN



GRÁFICO 11. RMN CEREBRAL



GRÁFICO 12. RMN GLÁNDULAS SUPRARRENALES 1

