

disgerminoma en el ovario derecho y un gonadoblastoma en el ovario izquierdo, por lo que se decidió la extirpación bilateral de ambas gónadas. La diferenciación sexual fetal es el resultado de la interacción conjunta de eventos hormonales y un complejo de señalización intercelular¹¹. Ante la existencia de hipogonadismo en la edad infanto-juvenil es imprescindible el estudio genético cromosómico con la realización, en primer lugar, de un cariotipo, que en caso de ser anómalo nos dará la causa etiológica; en el caso de que el resultado sea normal, el estudio genético podría implicar el análisis de múltiples genes implicados en la diferenciación sexual si se sospecha una causa genética¹².

Bibliografía

1. Cooper HL, Kupperman HS, Rendon OR, Hirschhorn K. Sex-chromosome mosaicism of type XYY/XO. *New Engl J Med.* 1962;266:699-702.
2. Ford CE, Polani PE, Briggs JH, Bishop PM. A presumptive human XXY/XX mosaic. *Nature.* 1959;183:1030-2.
3. Fraccaro M, Gemzell CA, Lindsten J. Plasma level of growth hormone and chromosome complement in four patients with gonadal dysgenesis (Turner's syndrome). *Acta Endocrinol.* 1960;34:496-507.
4. Ford CE. Human chromosome mosaics. En: *Conference on human Chromosomal Abnormalities: Proceedings, London, 1959.* Editores: Davidson WM, Robertson Smith D. 148 pp. London: Staples Press; 1961. p 23-27.
5. Hirschhorn K, Decker WH, Cooper HL. Human intersex with chromosome mosaicism of type XY/XO: Report of case. *New Eng J Med.* 1960;263:1044-8.
6. Jacobs PA. Abnormalities involving X-chromosome in women. *Lancet.* 1960;1:1213-6.
7. Coyle D, Kutasy B, Han Suying K, Antao B, Lynch SA, McDermott MB, et al. Gonadoblastoma in patients with 45 X0/46XY

- mosaicism: A 16-year experience. *J Pediatr Urol.* 2016;12, 283.e1-283.e7.
8. Chang HJ, Clark RD, Bachman H. The phenotype of 45X/46 XY mosaicism: An analysis of 92 prenatally diagnosed cases. *Am J Hum Genet.* 1990;46:156-67.
9. Farrugia MK, Sebire NJ, Achermann JC, Eisawi A, Duffy PG, Mushtaq I. Clinical and gonadal features and early surgical management of 45 X/46 XY and 45 X/47 XYY chromosomal mosaicism presenting with genital anomalies. *J Pediatr Urol.* 2013;9:139-144.
10. Yüce O, Döger E, Celik N, Emeksiz HC, Camurdan MO, Bideci A. Gonadoblastoma with dysgerminoma in a phenotypically turner-like girl with 45X/46XY karyotype. *J Clin Res Pediatr Endocrinol.* 2015;7:336-9.
11. Morel Y, Roucher F, Malet D, Plotton I. Genetic of gonadal determination. *Ann Endocrinol (Paris).* 2014;75:32-9.
12. McCabe MJ, Bancalari RE, Dattani MT. Diagnosis and evaluation of hypogonadism. *Pediatr Endocrinol Rev.* 2014;11 Suppl 2:S214-29.

María del Carmen Cabrejas Gómez^{a,*},
Clara Fuentes Gómez^a, Leyre Pérez García^a,
Natalia González Cabrera^a e Ignacio Díez Lopez^b

^a *Servicio de Endocrinología y Nutrición, Hospital Universitario Araba, Vitoria-Gasteiz, Álava, España*

^b *Sección de Endocrino, Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Araba, Vitoria-Gasteiz, Álava, España*

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: carmenmallen2000@yahoo.es
(M.d.C. Cabrejas Gómez).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.endinu.2016.11.005>
2530-0164/

© 2017 SEEN. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

Dieta restrictiva en frutas como causa de escorbuto en niño de 7 años



Restricted diet in fruits causes scurvy in a child of 7 years old

El escorbuto es una enfermedad causada por el déficit de vitamina C. Al ser una vitamina que el ser humano no puede sintetizar, se necesita ingerirla a través del contenido en los alimentos. El escorbuto se presenta muy raramente en países industrializados y los casos publicados en niños son causados por dietas inadecuadas en pacientes con alteraciones neuropsiquiátricas como autismo o la parálisis cerebral infantil. También ha sido descrito algún caso pediátrico de escorbuto en celiaquía¹ y en lactantes sometidos por sus padres a dietas incorrectas como bebidas de almendra en vez de fórmulas adaptadas².

Se presenta el caso de un niño con pluri-alergia, pluri-intolerancia alimentaria y malabsorción-intolerancia a la fructosa que a pesar de no estar restringido en verduras y algunas frutas, presentó escorbuto.

Niño de 7 años, de raza blanca, diagnosticado desde hacía 2 años de alergia con anafilaxia a frutos secos y a frutas con hueso, además de intolerancia a otros alimentos (el niño rechazaba el consumo por dolor abdominal) de tomate, kiwi, naranja, leche y derivados. Además estaba restringido en zumos, miel, bollería y productos manufacturados que contuvieran fructosa por malabsorción-intolerancia a la fructosa diagnosticada por test de hidrógeno espirado. Durante el seguimiento en consulta se había descartado enfermedades malabsortivas, entre ellas la celiaquía y las enfermedades inflamatorias intestinales y no presentaba antecedentes familiares patológicos de interés.

En la revisión anual en consulta de nutrición, presenta somatometría normal con peso: 22 kg (p50-85), talla: 123 cm (p85-97), IMC: 14,2 kg/m² (p85-97) sin estancamiento en peso ni talla. En la anamnesis refiere la madre que el niño se encuentra cansado con dolor óseo intenso a nivel de extremidades inferiores y lumbar, motivo por el que su pediatra lo había remitido al traumatólogo. Refiere también sangrado en encías y pequeñas equimosis perifoliculares en piernas y brazos, motivo por el que pediatra había pedido un estudio de coagulación y hemograma que eran normales. A la exploración física no llamaba nada

la atención salvo las pequeñas equimosis en piernas. Tras revisar la analítica que se había pedido para la revisión en consultas, se observa unos niveles de vitamina C muy bajos: 1 mg/l (4,6-14,9 mg/l), con el resto de vitaminas en rangos normales, fólico: 11 ng/ml (2,8-20 ng/ml), vitamina B₁₂: 545 pg/ml (239-931 pg/ml), vitamina E: 8 mg/l (3-9 mg/l), vitamina A: 0,25 mg/l (0,2-0,4 mg/l), vitamina D: 32 ng/ml (30-100 ng/ml). La madre refería que la ingesta de verdura era ocasional (pero no diaria) y la única fruta que tomaba era la sandía. Se realiza un recuento dietético de ingesta de vitamina C de la media de los 3 días previos: ingesta media de 31 mg de vitamina C. Se inicia tratamiento con ácido ascórbico 500 mg/día durante un mes con normalización de la sintomatología y de los niveles en sangre de vitamina C (7 mg/l). Se instruye a la madre en administrar todos los días verdura y 2 piezas de fruta de las toleradas, además de un suplemento de vitamina C diario de 30 mg.

El ácido ascórbico o vitamina C es una lactona sintetizado a partir de la glucosa³. La mayor parte de los mamíferos y de las plantas sintetizan vitamina C de forma endógena a partir de la glucosa y de la galactosa. Sin embargo, los seres humanos carecen de la enzima gulonolactona oxidasa por lo que son incapaces de sintetizar esta vitamina y debemos de ingerirla a través de la dieta⁴. Las fuentes principales de vitamina C son las frutas y las verduras. Las ingestas recomendadas son de 75 mg/día en mujeres, 90 mg/día en varones, 50-60 mg/día en lactantes menores de un año y 25-50 mg/día en niños mayores⁵. Actualmente la incidencia de escorbuto es muy baja, encontrando casos aislados sobre todo en grupos de riesgo como son ancianos, alcohólicos, desnutridos y lactantes menores de un año alimentados con leches de baja calidad^{2,6}. La clínica del escorbuto es variada y consiste en cansancio⁷ junto a manifestaciones cutáneas en forma de equimosis, petequias, hematomas y hemorragias. Pueden aparecer también pápulas hiperqueratóticas foliculares y alteraciones de la morfología del pelo (pelo en sacacorchos, ensortijado). Las encías pueden estar edematosas, sangrar y perder incluso piezas dentarias⁶. A diferencia de los adultos, las manifestaciones óseas son muy frecuentes en niños⁶, apareciendo cojera y dolores óseos. A nivel radiológico podemos encontrar osteoporosis, adelgazamiento cortical y despegamiento perióstico entre otros. En casos avanzados puede haber afectación del músculo cardíaco, trastornos medulares y hemorragias cerebrales y adrenales que pueden llevar a la muerte del paciente^{4,8}. El tratamiento no está estandarizado, aunque las dosis terapéuticas en niños suelen ser de 100-300 mg/día y en adultos 500-1.000 mg/día durante un mes o hasta la recuperación de los síntomas. Dosis de vitamina C mayores de 2 g dan lugar a efectos adversos como diarrea, vómitos, dolor abdominal, cefalea e insomnio. Con este tratamiento las hemorragias cesan en 24 h, también ceden los dolores musculares y óseos en pocos días⁷. Posteriormente al tratamiento hay que realizar una dieta variada para cubrir nuestras necesidades diarias⁹. El consumo de 5 raciones de frutas y verduras al día aportan una cantidad al día superior a 60 mg/día¹⁰.

El escorbuto actualmente es una enfermedad inusual, pero debemos de tenerlo presente no solo en los grupos de

riesgo antes descritos si no en todo paciente en el que haya una restricción de frutas como ocurrió en el caso descrito. Es importante en estos pacientes hacer un seguimiento dietético estrecho con controles de niveles de vitaminas y/o aporte suplementario preventivo de vitamina C en aquellos casos que sigan dietas muy restrictivas en frutas.

Bibliografía

1. Echeverría Zudaire L, García Cuartero B, Campelo Moreno O, González Vergaz A, Konning M, Bracamonte Bermejo T, et al. Scurvy associated with celiac disease [Article in Spanish]. *An Esp Pediatr.* 2002;57:587.
2. Vitoria I, López B, Gómez J, Torres C, Guasp M, Calvo I, et al. Improper use of a plant-based Vitamin C-deficient beverage causes scurvy in an infant. *Pediatrics.* 2016;137:e20152781.
3. Lehninger AL. Vitaminas y coenzimas. En: Lehninger AL, editor. *Bioquímica. Las bases moleculares de la estructura y función celular.* 2nd ed. Barcelona: Ediciones Omega, S.A; 1995. p. 341-70.
4. Valdés F. Vitamin C. *Actas Dermo-Sifiliogr.* 2006;97:557-68.
5. Food and Nutrition Board Institute of Medicine. National Academies. Dietary reference intakes for vitamin C, vitamin E, selenium, and carotenoids (2000) and dietary reference intakes for calcium and vitamin D (2011) [consultado 5 Abr 2016]. Disponible en: http://www.dslid.nlm.nih.gov/dslid/docs/Dietary_Reference_Intakes_Recommended_Intakes_for_Individuals
6. Weinstein M, Babyn P, Zlotkin S. An orange a day keeps the doctor away: Scurvy in the year 2000. *Pediatrics.* 2001;108:E55.
7. Roé E, Dalmau J, Peramiqúel L, Puig L, Alomar A. Scurvy: Follicular purpura as a diagnostic sign. *Actas Dermo-Sifiliogr.* 2005;96:400-2.
8. Rye K, Weeke J, Møller N. Scurvy and adrenal insufficiency. *Ugeskr Laeg.* 2002;164:4548-9.
9. Fletcher RH, Fairfield KM. Vitamins for chronic disease prevention in adults: Clinical applications. *J Am Med Assoc.* 2002;287:3127-9.
10. Rusell R. Deficiencias y excesos de vitaminas y oligoelementos. En: Kasper DL, Braunwald E, Fauci AS, et al., editores. *Harrison principios de Medicina Interna.* México: McGraw-Hill Interamericana; 2005. p. 452-9.

Rosmari Vázquez Gomis^{a,*}, Ignacio Izquierdo Fos^b,
Consuelo Vázquez Gomis^b y José Pastor Rosado^b

^a Servicio de Digestivo y Nutrición Infantil, Hospital General Universitario de Elche, Elche, Alicante, España
^b Servicio de Pediatría, Hospital General Universitario de Elche, Elche, Alicante, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: rosvazquezgomis@yahoo.es
(R. Vázquez Gomis).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.endinu.2016.12.001>
2530-0164/

© 2017 SEEN. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.