

Síndrome Blueberry Muffin Baby



Helena Marco del Río (Rotatorio Pediatría)
Tutor: Lucía Sanguino (Neonatología)

Anamnesis y datos exploratorios relevantes

Varón RN de 37+4 SG*/1925 g

Sospecha prenatal de diversas malformaciones

AF: hermano (hidrops fetal, miocardiopatía hipertrófica y PCI*)

AP: CIR* no placentario, cariotipo y array normales, serología inmune a rubeola y toxoplasma, madre DG* insulinizada.

Cesárea electiva con APGAR 9/10

EF:



Blueberry muffin baby

Máculas, pápulas o nódulos de color rojo azulado, que no desaparecen a la digitopresión de 1-7 mm^(1,2)



Figura 1. Aspecto de las lesiones ⁽³⁾

S. BLUEBERRY MUFFIN BABY^(1,2)

Eritropoyesis dérmica

Infecciones congénitas

Toxoplasma

Rubéola

Citomegalovirus (CMV)

Parvovirus B19

Virus Coxsackie B2

Virus Herpes simple (VHS)

Sífilis

Enfermedad hemolítica del neonato

Incompatibilidad Rh / ABO

Esferocitosis hereditaria

Síndrome transfusión gemelo-gemelo

Lupus congénito neonatal

Idiopático⁽⁴⁾

Diagnóstico diferencial

Lesiones “Blueberry muffin baby like”^(1,2,3)

Infiltración por neoplasia

Neuroblastoma

Rabdomiosarcoma

Histiocitosis de células de Langerhans

Leucemia congénita

Anomalías plaquetarias

Trombocitopenias o Alteraciones cualitativas plaquetarias

Coagulopatías: Púrpura Neonatal Fulminante

Déficit proteína C, déficit proteína S

Pruebas diagnósticas (I)

Gasometría (ingreso) pH 7.29, pCO₂ 56.4mmHg, HCO₃ 27.6 mmol/L, láctico 1.5 mmol/L, Glucemia 33 mg/dl

BQ: GGT 180 U/L resto perfil hepático, perfil renal, LDH y ácido úrico normal

PEATCa*, ecografía cerebral y Rx tórax: sin alteraciones

Ecografía abdominal: leve hipoplasia renal izda sin displasia

Ecocardiograma: sin cardiopatía estructural

Serología materna (**parvovirus B19, VIH y sífilis**): negativo

Frotis rectal, faríngeo y coprocultivo **enterovirus**, negativos

PCR de CMV en orina: negativo

Fondo de ojo normal, descarta coriorretinitis



* PEATCa: Potenciales Evocados Auditivos de Tronco Cerebral automáticos



Pruebas diagnósticas (II)

Hemograma con sangre periférica: PLT* (85000) sin blastos

Coagulación: descenso Proteína C cromogénica (23%)

Grupo sanguíneo: 0 Rh positivo , Coombs directo negativo

Ac de lupus neonatal (antiRo, antiLa): negativos

Biopsia cutánea: agregados de células hematopoyéticas eritroide y mieloide (granulocitos). Negatividad para marcadores de Langerhans: hematopoyesis extramedular



*PLT: plaquetas



Tratamiento y evolución

Hipoglucemias tratadas con fluidoterapia IV 4 días

Hipocalcemias tratadas con gluconato cálcico vo 3 días

Las lesiones cutáneas se resolvieron en 7 días

Interconsulta a Oncohematología pediátrica: cita en un mes

ALTA con 11 días de vida

Control analítico previsto en 4 semanas



Revisión de la literatura

Erupción purpúrica cuando la actividad eritropoyética de la dermis fetal persiste en el recién nacido ⁽²⁾

Entre las causas infecciosas **CMV** es el más frecuente, seguido de rubéola. Puede asociar prematuridad, PEG*, CIR y otras manifestaciones ⁽³⁾

El descenso de **proteína C cromogénica** se relaciona más con púrpura fulminante neonatal ⁽⁵⁾

Entre los procesos neoplásicos, los más frecuentes son el **neuroblastoma** y la leucemia mieloide congénita ⁽³⁾



*PEG: pequeño para la edad gestacional



Conclusiones

Su etiología es muy **variada** ^(1,2,3)

Resolución espontánea **en 2-6 semanas** (salvo proceso tumoral)⁽²⁾

El tratamiento es el de la causa subyacente⁽²⁾

Su importancia radica en que puede ser la primera manifestación de enfermedades sistémicas graves

Si no se encuentra causa, debe confirmarse diagnóstico mediante **biopsia cutánea**⁽¹⁾

Referencias bibliográficas

1. Fraitag S, Boccara O. What to Look Out for in a Newborn with Multiple Papulonodular Skin Lesions at Birth. *Dermatopathology*. 2021; 8: 390-417.
2. Eichenfield LF, Frieden IJ, Esterly NB. Inflammatory and Purpuric Eruptions. En: Eichenfield LF, Frieden IJ, Esterly NB (eds.). *Text book of neonatal dermatology*. 1ª ed. Philadelphia: W.B. Saunders Company; 2001. P. 312-14
3. Mehta V, Balachandran C, Lonikar V. Blueberry muffin baby: A pictorial differential diagnosis. *Dermatol Online J*. 2008; 14: 8.
4. Bowden JB, Hebert AA, Rapini RP. Dermal hematopoiesis in neonates: report of five cases. *JAAD*. 1989; 20: 1104-10
5. González CAC, Corral CJC, González MTN, et al. Púrpura fulminante neonatal: un caso y revisión de la literatura. *Dermatología Cosmética, Médica y Quirúrgica*. 2018;16(2):145-49.

