

Resumen de comunicaciones presentadas en la XCII Reunión Científica de la Sociedad de Pediatría de Andalucía Occidental y Extremadura. Puerto de Santa María (Cádiz), 10 de noviembre de 2006

HIPERTENSIÓN INTRACRANEAL IDIOPÁTICA

**M. Rodríguez Benjumea, C. González,
A. García Ron, E. García Soblechero,
M.A. Delgado Rioja, J. Sierra Rodríguez,
J. Ceballos Aragón**

Hospital Juan Ramón Jiménez. Huelva

INTRODUCCIÓN

La hipertensión intracraneal idiopática (HII) viene determinada por el incremento de la presión intracraneal con un líquido cefalorraquídeo (LCR) de composición normal y en ausencia de focalidad neurológica o de alteraciones en los estudios de neuroimagen.

MATERIAL Y MÉTODO

Se revisaron 13 casos diagnosticados de HII durante un periodo de 24 años (1982-2006). Dichos casos se diagnosticaron según los criterios de Ahlskog (1982):

- Ausencia de focalidad neurológica.
- LCR de composición normal.
- Presión de LCR > 200 mmHg (en niños > 24 meses sedados en decúbito lateral).
- Neuroimagen normal o discreta disminución del tamaño ventricular.

A todos los casos estudiados se les practicó: historia clínica detallada, exploración física completa incluida neurológica, punción lumbar, estudio oftalmológico, EEG y pruebas de neuroimagen.

Se establecieron dos grupos sobre la base de la edad de presentación (grupo I: <24 meses; grupo II:

>24 meses) recogiendo las diferencias en cuanto a síntomas de presentación, exploración, pruebas complementarias, etiología, tratamiento y evolución.

RESULTADOS

La edad media de presentación fue de 4,3 años (5 meses-11 años) sin predominio de sexo. En cuanto a la sintomatología encontramos: irritabilidad en 3 casos, cefalea y vómitos en 9, y fontanela abombada en 1 caso.

En la exploración encontramos fontanela abombada en 4 casos, estrabismo en 5 y papiledema en 9.

Si revisamos las pruebas complementarias practicadas la punción lumbar mostró un LCR de composición normal en todos los casos, el EEG fue normal en 10 casos y lento en los otros 3, y la neuroimagen fue normal en 11 casos y mostró una discreta disminución del tamaño de los ventrículos en 2 casos.

La evolución fue favorable en todos los casos salvo en uno, que desarrolló una alteración de la agudeza visual.

Si atendemos a las asociaciones encontramos: otitis en 3 casos, obesidad e ingesta de vitamina A en 2, exclusivamente obesidad en 1, menarquia en 1 y TCE leve (grado 0) en 1. En los 5 casos restantes no se encontró asociación alguna.

CONCLUSIONES

- Debemos sospechar HII en los niños < 2 años con irritabilidad y fontanela abombada y en > 2 años con cefalea y vómitos.
- Es necesario investigar posibles causas subyacentes y tratarlas específicamente si es posible.
- En niños > 2 años considerar el tratamiento con Dexametasona i.v. para evitar complicaciones oftalmológicas.

SÍNDROME DE TURNER. NUESTRA CASUÍSTICA

**P.M. Tamayo Blázquez, M. Núñez Estévez,
P. Méndez Pérez, E.H. Galán Gómez**

Hospital Universitario Materno Infantil. Badajoz

OBJETIVO

Conocer las características de los pacientes diagnosticados en nuestro hospital de síndrome de Turner y compararlas con los resultados obtenidos en la literatura.

PACIENTE Y MÉTODOS

Estudio descriptivo retrospectivo de 17 pacientes con diagnóstico de síndrome de Turner controlados en los servicios de endocrino y genética del Hospital Materno Infantil de Badajoz. Se excluyen 3 de ellos por dificultades en la recogida de datos. Analizamos las siguientes variables: motivo de consulta inicial, edad al diagnóstico, cariotipo, fenotipo, patología asociada, desarrollo puberal y velocidad de crecimiento.

RESULTADOS

El motivo de consulta inicial más frecuente de estos pacientes fue la talla baja (50%). La edad media de diagnóstico fue de 4 años y 2 meses. Respecto al genotipo el 43% tienen una monosomía completa, el 21% una monosomía parcial y el 36%, mosaicismos. El 85% de los pacientes presentaban fenotipo turneriano. Asimismo, también el 85% presentaban patología asociada, siendo la más frecuente las enfermedades autoinmunes (64%) y dentro de éstas la tiroiditis linfocitaria crónica. El desarrollo puberal apareció de forma espontánea en el 14% de las pacientes, mientras que el 43% precisó tratamiento hormonal para su desarrollo, encontrándose el resto aún en edad prepubeal. En cuanto al crecimiento el 78% de los pacientes recibió tratamiento con GH y el total de pacientes se encuentra actualmente en P75-90 en las gráficas de crecimiento para niñas con ST.

CONCLUSIONES

Debido a la alta prevalencia del ST, consideramos importante conocer sus características fundamentales

para poder realizar un diagnóstico precoz del mismo y con ello mejorar el abordaje clínico-terapéutico de estas pacientes. Nuestros resultados se muestran concordantes con la literatura revisada.

DISPRAXIA OCULOMOTORA COMO SIGNO PRECOZ DE DIAGNÓSTICO EN LA ATAXIA-TELANGIECTASIA

**E. García Soblechero, M. Rodríguez
Benjumea, A. García Ron, M.A. Delgado
Rioja, J. Sierra Rodríguez, J. Ceballos
Aragón**

Hospital Juan Ramón Jiménez. Huelva

INTRODUCCIÓN

La ataxia-telangiectasia (A-T) se hereda de forma autosómica recesiva (gen cromosoma 11, región 11q 22-23). Se caracteriza por ataxia cerebelosa, telangiectasias en conjuntiva y piel e inmunodeficiencia mixta (humoral y celular) y con tendencia a presentar tumores de tipo hematológico en su evolución. La dispraxia oculomotriz es el primer síntoma de aparición y un signo de alerta en el diagnóstico.

CASO CLÍNICO

Niña de 4 años que consulta por marcha inestable. Desde lactante le observan dificultad en la fijación de la mirada con desviación de la cabeza y de los globos oculares hacia el lado opuesto al objeto a mirar.

Exploración: telangiectasias en conjuntivas parales al ecuador en ambos ojos, dispraxia oculomotora y ataxia cerebelosa.

Pruebas complementarias practicadas: α -fetoproteína 191,8 U/ml (0-10), estudio inmunológico que muestra déficit de inmunidad humoral y celular. Resto de exámenes complementarios normales.

CONCLUSIONES

- El diagnóstico de la A-T se puede realizar a partir de una detallada historia clínica desde el nacimiento del paciente, una minuciosa valoración neurológica y el apoyo de pruebas inmunológicas.

- En nuestro caso llama la atención la ausencia de infecciones de repetición.
- La presencia de dispraxia oculomotriz, aunque no es patognomónica de la A-T, por su precocidad de aparición (3 meses), nos debe hacer sospechar la enfermedad (solicitar α -fetoproteína en todas las dispraxias).

LACTANTE CON LLANTO DISFÓNICO Y ESTRIDOR INSPIRATORIO

**C. Aragón Fernández¹,
M. Ruiz de Valbuena¹,
D. Gómez Pastrana, A. Ariza Toledo²,
D. García Cantos², J. Ortiz Tardío¹**

¹ Servicio de Pediatría. Hospital SAS Jerez

² Servicio de ORL. Hospital SAS Jerez

INTRODUCCIÓN

El llanto disfónico y el estridor inspiratorio son síntomas sugestivos de patología a nivel de glotis. Si aparecen en los primeros días de vida, debemos considerar la presencia de malformaciones congénitas o de un reflujo gastroesofágico (RGE).

Presentamos el caso clínico de un lactante de 4 meses con llanto disfónico y estridor inspiratorio desde los primeros días de vida en el que se descartó la presencia de malformación congénita de la vía aérea superior y mejoró tras tratamiento anti-RGE.

CASO CLÍNICO

Lactante de 4 meses de edad que presenta desde los primeros días de vida llanto disfónico y débil (que la madre describe como "maullido de gato") y estridor inspiratorio. Tos escasa. Refieren hiperextensión frecuente del tronco e intranquilidad tras las tomas. En las últimas semanas presenta ocasionalmente regurgitaciones y algún vómito. En la exploración física no hay signos de distrés respiratorio y ningún otro hallazgo de interés. Se realiza hemograma, gasometría, bioquímica general, inmunoglobulinas, IgE específica frente a proteínas de leche de vaca, radiografía de tórax, ecografía craneal y abdominal, test del sudor

y cariotipo normales. En el estudio gastroesofágico se aprecia un reflujo gastroesofágico persistente y espontáneo. En la fibrobroncoscopia se aprecia edema en región cricotiroides y aritenoides y laringitis posterior que ocasiona una disminución de la zona glótica durante la inspiración.

Se instaura tratamiento con procinéticos y antiácidos, mejorando de forma significativa con aumento de la intensidad del llanto y disminución del estridor.

CONCLUSIONES

La relación entre el reflujo gastroesofágico y la patología respiratoria es bien conocida desde hace tiempo.

La protección del aparato respiratorio contra la aspiración del material refluído depende de la integridad del reflejo asociado con la deglución consistente en la aproximación epiglotis-aritenoides y en la aducción de las cuerdas vocales para sellar la entrada del aparato respiratorio.

Los hallazgos endoscópicos encontrados en la laringe sugestivos de RGE son el edema de glotis y aritenoides, el estrechamiento del ventrículo laríngeo y el edema de cuerdas vocales. El tratamiento del RGE con procinéticos y antiácidos mejora la sintomatología.

TRASTORNOS DE LA BETAOXIDACIÓN DE LOS ÁCIDOS GRASOS DE CADENA MEDIA: DISTINTAS PRESENTACIONES CLÍNICAS DE UN MISMO GENOTIPO

**A. Rodríguez Martínez,
M. Bueno Delgado, M. Pérez Pérez,
J. González Caro**

Sección de Nutrición y Enfermedades Metabólicas.
Hospital Infantil Virgen del Rocío. Sevilla

Premio a la mejor comunicación oral. Se publica íntegramente como artículo original en este mismo número.

BRONQUIECTASIAS DE ETIOLOGÍA INFRECUENTE

A. Andrés Martín¹, Espino Aguilar¹, I. Alfageme Michavilla², J. Escalada Berta³, R.C. Martínez García⁴, G. Cruz Guerrero¹

¹ Servicio de Pediatría. ² Sección de Neumología.

³ Servicio de Radiología. ⁴ Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario de Valme. Sevilla

INTRODUCCIÓN

Las bronquiectasias se caracterizan por dilataciones anormales e irreversibles de los bronquios y responden a múltiples etiologías. Su frecuencia ha ido disminuyendo en los últimos años, debido a la menor incidencia de tuberculosis, mejor uso de los antibióticos, control de enfermedades como el sarampión y la tos ferina, etc. Entre las causas infrecuentes están los tumores endobronquiales. Los tumores primarios bronquiales son muy raros en la edad pediátrica y la mayoría son carcinoides típicos (90%) o atípicos (10%). Tienen un origen neuroendocrino, con capacidad para secretar distintas sustancias hormonales, sobre todo los apendiculares.

CASO CLÍNICO

Niña de 10 años, sin antecedentes personales ni familiares de interés, que ingresa por fiebre de 10 días de evolución. Diagnosticada de neumonía basal derecha, que no mejora.

Exploración: antropometría normal. Febril. Hipoventilación moderada en lóbulo inferior derecho (LID), sin crepitantes. Resto de la exploración normal.

Pruebas complementarias: leucocitosis con neutrofilia; PCR 80 mg/l, hemocultivo negativo. Rx. Tórax: imagen alveolar de neumonía en LID. Mantoux 2 UT negativo. Test del sudor normal. La tomografía computarizada (TC) helicoidal de tórax demostró una lesión nodular redondeada intrabronquial que ocluye casi la totalidad de la luz bronquial. La fibrobroncoscopia demuestra un bronquio intermediario completamente ocupado por una tumoración lisa y redondeada, que lo ocupa por completo y que sangra con facilidad. No permite el paso del fi-

broscopio. El estudio microscópico de la biopsia demuestra la existencia de un tumor carcinóide típico. Es intervenida quirúrgicamente, permitiendo la resección en manguito del bronquio intermediario con anastomosis término terminal del bronquio intermediario. Actualmente permanece asintomática, con controles periódicos clínicos, radiológicos y endoscópicos, normalizándose las bronquiectasias en la TC pulmonar y sin recidiva en la nueva biopsia bronquial.

DISCUSIÓN

Los tumores endobronquiales son poco frecuentes en la edad pediátrica, existiendo unos 200 casos descritos hasta 2001. Este tumor puede producir sustancias vasoactivas, condicionando un síndrome carcinóide. La mayoría de los pacientes están asintomáticos en el momento del diagnóstico y presentan evidencia de obstrucción bronquial (como en este caso), hemoptisis o broncoespasmo persistente. Un 80% se localizan en la vía aérea central. Ante bronquiectasias de causa no conocida es aconsejable la realización de una broncoscopia exploradora, con toma de muestra de las lesiones macroscópicas.

Palabras clave: carcinóide endobronquial, fibrobroncoscopia, tomografía computarizada helicoidal.

ASPIRACIÓN DE CUERPO EXTRAÑO

M.J. Rodríguez Revuelta, A. Hervás Castillo, M.D. Gómez Bustos, P.J. Terol Barrero, G. Pérez Pérez, M. Navarro Merino, J. González-Hachero

Sección de Neumología Infantil.

Servicio de Pediatría.

Hospital Universitario Virgen Macarena. Sevilla

OBJETIVOS

Revisar los casos de aspiración de cuerpo extraño en nuestro centro durante dos periodos de tiempo diferentes para poder así analizar sus características globales y las diferencias observadas entre ambos.

MATERIAL Y MÉTODOS

Estudio retrospectivo de los casos de aspiración de cuerpo extraño ingresados en nuestro centro durante dos periodos de tiempo 1979-1983 (33 casos) y 1993-2005 (31 casos).

RESULTADOS

Al comparar estos dos periodos se ha observado una disminución del número de casos, ya que en el primer periodo obtenemos 8,25 casos/año y en el segundo periodo fueron 2,5 casos/año. Existe una diferencia estadísticamente significativa ($p < 0,001$) en el tiempo que tardan en acudir a un centro sanitario, apreciando que en el primer periodo el mayor porcentaje de casos (30,3%) consultaron entre 1 y 3 meses desde el comienzo de los síntomas, y en el segundo periodo el mayor porcentaje (67,7%) lo hicieron en las primeras 24 horas. Analizando todos los casos en su globalidad no se observa predilección por ningún sexo, pero sí un predominio estadísticamente significativo ($p < 0,01$) en edades comprendidas entre los 0 y 3 años. Las crisis de tos, solas o acompañadas de sofocación y dificultad respiratoria, fueron la principal causa de consulta, apareciendo en el 68,75% de los casos (IC al 95%: 57-80). En el 82,4% de los casos hubo una clara relación entre la toma de alimentos o manipulación de objetos por el niño y el comienzo de la sintomatología. En la exploración física, la tos y la disminución del murmullo vesicular fueron los signos más habituales. La radiografía de tórax en inspiración y espiración o en decúbito lateral en caso de lactantes o niños poco colaboradores, se mostró de gran utilidad en el diagnóstico, siendo el atrapamiento aéreo unilateral el dato más constante (59,37%; IC al 95%: 47-71). En el 79,68% de los pacientes (IC al 95%: 70-90) el cuerpo extraño tuvo una localización bronquial. Los frutos secos fueron el material aspirado con más frecuencia (73,43%). Los cuerpos extraños fueron extraídos por broncoscopia en 54 casos, en 2 por laringoscopia y en otros 8 se produjo la expulsión espontánea. El 18,75% presentaron algún tipo de complicación, siendo la más frecuente la neumonía (58,33%). No se produjo ningún *exitus*.

CONCLUSIONES

La aspiración de cuerpo extraño es el accidente doméstico que se produce con mayor frecuencia en ni-

ños menores de 3 años. La prevención mediante información a los padres y educadores acerca de la manipulación de objetos de pequeño tamaño y la ingesta de frutos secos es el aspecto más trascendental, observándose por este motivo en nuestro estudio una disminución de la frecuencia en los últimos años y un periodo de tiempo menor en acudir a un centro sanitario cuando se produce la sospecha de aspiración.

LITIASIS BILIAR EN EDAD PEDIÁTRICA

M. García Reymundo, M. Pérez Vera, A. Grande Tejada, R. Núñez Núñez, S. Sanjuán Rodríguez, J.I. Santamaría Ossorio

Departamento de Pediatría y Servicio de Cirugía Pediátrica.
Hospital Materno Infantil. Badajoz

INTRODUCCIÓN

La litiasis biliar en la edad pediátrica es una entidad cada vez más conocida y frecuente, y ya no se puede considerar como patología exclusiva del adulto. Las manifestaciones clínicas abarcan un espectro que va desde las formas asintomáticas a las ictericias o dolor abdominal de cronología e intensidad variable en función de los diferentes grados de inflamación o disfunción vesicular. La laparoscopia como procedimiento quirúrgico ha supuesto un gran avance y probablemente, animados por los buenos resultados, ha sido causa del incremento de las colecistectomías, si bien, en algunos casos se impone el seguimiento evolutivo o actitud conservadora.

MATERIAL Y MÉTODOS

Hemos revisado 55 casos intervenidos (10 por cirugía convencional y 45 por laparoscopia) desde 1978 al 2006, además del seguimiento de 21 pacientes con actitud expectante. Las edades oscilaron entre los 2 y los 16 años, con una media de 10 años, existiendo un ligero predominio del sexo femenino (60%). Hemos estudiado: a) antecedentes-causas; b) clíni-

ca; c) medios diagnósticos; d) tratamiento; e) complicaciones; e) anatomía patológica, y f) resultados. Exponemos en diferentes tablas antecedentes, sintomatología, diagnóstico por imagen (ecografía *versus* radiología convencional e imágenes diversas de las mismas además de la RMN, usada por diversos autores), criterios o indicaciones de la cirugía, así como gráficas de comparación entre cirugía convencional y laparoscopia, complicaciones y hallazgos histopatológicos.

DISCUSIÓN

La patología de las vías biliares ha dejado de ser una rareza en la edad pediátrica. En los últimos diez años se encuentra abundante bibliografía sobre el tema. Factores como la ecografía abdominal, la ampliación de la edad pediátrica hasta los 14-16 años, la NPT prolongada y la sobrealimentación o la obesidad han influido en ello. Las manifestaciones clínicas oscilan desde las formas asintomáticas a las crisis de dolor variable o ictericias. Para el diagnóstico, la prueba *princeps* es la ecografía, si bien nos podemos ayudar de la RMN, que detecta anomalías en las vías biliares que serían de gran utilidad para la intervención.

Una cuestión que suscita polémica es la de las indicaciones para la colecistectomía a esta edad. Sin embargo, esta misma cuestión es objeto aún de discusión en la patología (muy frecuente) del adulto. En nuestra serie hemos dado prioridad a las siguientes: a) litiasis con clínica; b) litiasis con o sin clínica en las enfermedades hematológicas; c) existencia de litiasis asintomáticas con: litiasis fragmentarias o múltiples, litiasis única de 1 cm o más de diámetro, signos ecográficos de daño vesicular, presencia de pólipos, malformaciones de la vesícula o dilatación anómala y patológica como en un caso de hidrops. Hemos optado por la colecistectomía y no por la colecistotomía como otros autores. El análisis patológico demuestra en gran número de casos, incluso en los asintomáticos, que existen alteraciones inflamatorias en la pared que hará que estas vesículas manifiesten su patología a una edad más tardía. Hemos mantenido una actitud expectante con seguimiento evolutivo clínico y control ecográfico en 21 casos que no cumplían ninguno de los criterios anteriores. Solamente en un caso existía enfermedad asociada (síndrome de Noonan).

CONCLUSIONES

- La colelitiasis es un proceso no infrecuente en la edad pediátrica.
- Las formas clínicas son variables.
- En gran número de casos se debe mantener actitud expectante.
- La ecografía ha sido clave para el aumento de casos conocidos.
- La laparoscopia es otro factor que puede haber decidido el número de casos intervenidos.
- Los resultados han sido excelentes, tanto a corto como a largo plazo, coincidiendo con otras series españolas.

TUBERCULOSIS PULMONAR Y LESIÓN ÓSEA

L. Romero Pérez, E. Meléndez Bellido, A. García Blanca, G. Cebria Tormo, M. Casanova Bellido

Servicio de Pediatría.

Hospital Universitario de Puerto Real.

Cátedra de Pediatría.

Facultad de Medicina. Universidad de Cádiz

En el momento actual se está produciendo un aumento del número de casos de tuberculosis en adultos y en los niños de los que sólo el 10% de las formas extrapulmonares cursan con afectación ósea. Se presenta un caso de tuberculosis pulmonar en cuya evolución se observa una lesión ósea de etiología no tuberculosa.

CASO CLÍNICO

Varón de 6 años de edad que acude a consulta porque presenta tos de varias semanas de evolución y anorexia, sin que se evidencie otra sintomatología. Antecedentes familiares: la madre ha sido diagnosticada quince días antes de tuberculosis bacilífera. Antecedentes personales: sin interés. Exploración física: buen estado general y palidez de piel. Aparato respiratorio: ruidos transmitidos y estertores gruesos diseminados en ambos campos pulmonares. Normalidad en el resto de la exploración por órganos y sistemas.

EXÁMENES COMPLEMENTARIOS

Hemograma completo: normal. Bioquímica básica: normal. Rx de tórax: adenopatía hiliar derecha. PPD: positivo (28 mm de induración). Baciloscopias BAAR negativas tres muestras. Con el diagnóstico de adenopatía tuberculosa, se inicia tratamiento convencional con isoniacida, rifampicina y piracinamida. Al mes y medio de iniciado el tratamiento, refiere dolor en miembro inferior izquierdo a nivel de rodilla y cadera, sin otra sintomatología acompañante. Exploración física: dolor a la palpación de rodilla y cadera izquierdas sin signos inflamatorios y leve impotencia funcional que provocaba una discreta cojera. Los movimientos de flexión, extensión, rotación interna/externa y abducción/adducción de dicha cadera eran normales, y la flexoextensión de la rodilla, dolorosa.

EXÁMENES COMPLEMENTARIOS

VSG: 20/53; PCR: 403 mg/dl; hemocultivo: negativo. Baciloscopia repetida tres veces negativa. Rx, TAC, RNM de muslo izquierdo: se aprecia lesión ósea intramedular, con bordes esclerosos, algo irregulares en la región intertrocantérea del cuello del fémur con reacción perióstica y afectación de partes blandas. Gammagrafía: aumento de vascularización e hiperfijación ósea heterogénea que distorsiona el contorno óseo. (Imágenes compatibles con tumoración ósea). La biopsia por punción aspirativa confirma el diagnóstico de sarcoma de Ewing.

COMENTARIOS

La detección de una lesión ósea de aspecto agresivo por medio de la radiografía simple hace necesaria la utilización de otros métodos de diagnóstico por imagen de mayor resolución para precisar mejor sus características y su posible extensión. De todos modos, en muchas ocasiones no es posible llegar a un diagnóstico exacto con estos medios por la gran cantidad de procesos que pueden presentar imágenes compatibles, por lo que resulta imprescindible recurrir al estudio anatomopatológico.

En el caso que se comenta, con independencia de los antecedentes de TB, con las imágenes obtenidas inicialmente de la zona afectada se planteó la necesidad de descartar una tumoración ósea de tipo maligno, por lo que se realizó una punción-biopsia que confirmó el diagnóstico de sospecha.

CONSIDERACIONES DIAGNÓSTICAS SOBRE EL ENFISEMA LOBAR CONGÉNITO

**M. Ruiz de Valbuena¹, C. Aragón¹,
D. Gómez Pastrana¹, M. Machuca²,
J.P. González², M. Pineda²,
J.C. de Agustín², J. Ortiz Tardío¹**

¹ Servicio de Pediatría Hospital de Jerez de la Frontera. ² Hospital Infantil Virgen del Rocío. Sevilla

INTRODUCCIÓN

El enfisema lobar congénito es una anomalía del desarrollo del tracto respiratorio inferior caracterizado por la hiperinsuflación de uno o más lóbulos pulmonares. La localización más frecuente es en lóbulos superiores. Se presenta en la mayoría de las ocasiones como un distrés respiratorio progresivo en un lactante menor de 6 meses. Al igual que el resto de las anomalías congénitas broncopulmonares su importancia radica la dificultad para realizar el diagnóstico definitivo y diferencial y en que su tratamiento implica normalmente la corrección quirúrgica.

CASO CLÍNICO

Lactante varón de un mes que consulta por dificultad respiratoria progresiva desde el tercer día de vida. No antecedentes de cuadro catarral previo. Afebril. Apetito conservado con buena tolerancia oral y adecuada ganancia ponderal. Antecedentes personales: producto único de 4.^a gestación nacido a término de parto eutócico. Exploración física: polipnea con retracción subcostal leve y disminución del murmullo vesicular en hemotórax derecho. Tonos cardiacos apagados sin soplos. Resto, normal. Entre los exámenes complementarios se realiza hemograma, bioquímica general, gasometría, VRS en moco nasal y prueba del sudor: negativos. Radiografía de tórax: hiperclaridad en hemitórax izquierdo con herniación del mediastino y pulmón contralateral. Vascularización: normal. TAC tóraco: hiperinsuflación del lóbulo superior izquierdo con desplazamiento mediastínico contralateral, existiendo en su interior vasos patentes. Ante la sospecha de enfisema lobar congénito se deriva a hospital de referencia, donde se realiza fibro-

broncoscopia que descarta compresiones a dicho nivel, gammagrafía pulmonar y angio-TAC que demuestran hipovascularización del LSD. Se decide intervención quirúrgica ante la sospecha de enfisema lobar congénito, que posteriormente se confirma.

CONCLUSIONES

Aunque la orientación diagnóstica del enfisema lobar congénito es inicialmente clínica, se apoya fundamentalmente en la radiología. En la mayoría de las ocasiones la radiografía simple de tórax puede ser suficiente, seguida de la realización de TAC torácico con contraste, que no sólo debe confirmar la zona enfisematosa sino que nos permite descartar que existan vasos aberrantes y diferenciarla de la malformación adenomatoides quística. La presencia inicial de vascularización normal nos hizo replantearnos el diagnóstico, ya que las malformaciones broncopulmonares se acompañan de anomalías vasculares, por lo que se amplió el estudio. Se descartó la posibilidad de enfisema lobar adquirido mediante FBC y se confirmó la hipovascularización mediante gammagrafía de perfusión y angio-TAC.

CASO CLÍNICO: NIÑA DE 12 AÑOS CON NÓDULOS PULMONARES

G. Posadas Ventura, S. Quecuty Vela,
L. Pérez Pastor, E. Quiroga Cantero

Hospital Infantil Universitario
Virgen del Rocío. Sevilla

OSTEOMIELITIS SUBAGUDA: DIFICULTADES DIAGNÓSTICAS

S. Tornero Patricio, M.D. Gómez Bustos,
M.J. Carpio Linde, J. Romero Cachaza,
A. Alejo García-Mauricio, J. González-
Hachero

Sección de Infectología. Servicio de Pediatría.
Hospital Universitario Virgen Macarena. Sevilla

INTRODUCCIÓN Y OBJETIVOS

La osteomielitis subaguda es una enfermedad causada principalmente por *Staphylococcus aureus* que cursa predominantemente sin manifestaciones sistémicas y cuyo síntoma principal es el dolor.

MATERIAL Y MÉTODOS

Niña de 12 años, rumana, que ingresa por dolor e impotencia funcional de miembro inferior derecho desde hace 5 meses por y fiebre de 24 horas. Antecedentes personales: procesos febriles intermitentes en los 2 meses previos. Antecedentes familiares: padre tuberculoso. Exploración: buen estado general, deambulación dolorosa. Tumefacción en cara anterior muslo derecho. Resto, normal. Pruebas complementarias: Rx cadera: hipodensidad metafisaria femoral derecha. Hemograma: Anemia normocítica y normocrómica. VSG: 86 mm; PCR: 61,5 mg/l; Mantoux: 21 mm. Rx tórax: normal. Baciloscopia aspirado gástrico: negativo. RMN caderas: colección multilobulada rodeando fémur derecho con lesión intraósea medular. Gammagrafía: foco osteogénico femoral derecho. Cultivo exudado: *Staphylococcus aureus*. Estudio anatomopatológico: inflamación mixta.

RESULTADOS

Inicialmente se interviene quirúrgicamente, instaurándose tratamiento empírico antituberculoso. Tras descartar enfermedad tuberculosa y conocer resultado positivo del cultivo, se diagnostica osteomielitis subaguda y tuberculosis latente y se continúa tratamiento con cloxacilina e isoniácida.

CONCLUSIONES

En nuestro caso fue importante descartar la etiología tuberculosa, de la cual no se obtuvo ninguna evidencia. Esto, junto con el cultivo positivo para *Staphylococcus aureus*, fue decisivo para el diagnóstico y tratamiento.

MENINGITIS POR *STREPTOCOCCUS PYOGENES* SECUNDARIA A OTITIS MEDIA AGUDA

**V. Sánchez Tatay, I. Delgado Pecellín,
R. Merino Ingelmo, I. Obando Santaella**
Hospital Infantil Universitario Virgen del Rocío. Sevilla

INSUFICIENCIA HEPÁTICA AGUDA POR BRUCELOSIS

**M. Mendoza Jiménez, S. Quintero Otero,
A. Hernández González, M.J. Salado
Reyes, J. Caro Contreras, C. Pérez Aragón**
Hospital Puerta del Mar. Cádiz

TROMBOCITOPENIA AUTOINMUNE Y ANEMIA HEMOLÍTICA: DESCRIPCIÓN DE UN CASO EN LACTANTE DE 3 MESES

**M. Herranz Llorente, A. López Lafuente,
A. Rodríguez González, P. Barros García,
C. Surribas Murillo, M.J. González García,
J. Bergua, E. Gómez Arteta**
Servicios de Pediatría y Hematología. Hospital de
San Pedro de Alcántara (Cáceres)

El síndrome de Evans (SE) es una rara entidad en niños definida por la presencia de trombocitopenia autoinmune y anemia hemolítica Coombs positiva (\pm neutropenia), en ausencia de otras causas conocidas. La secuencia, duración, curso y severidad de la anemia y plaquetopenia son variables entre los distintos pacientes. Tiene normalmente un curso crónico, con recaídas frecuentes, asociado a una importante morbimortalidad. A veces es difícil el diagnóstico diferencial entre el SE y la púrpura trombocitopénica idiopática (PTI), siendo la principal diferencia el test de Coombs directo. Algunos cuadros de PTI típica se han desarrollado años después del diagnóstico de anemia hemolítica autoinmune (AHAI), lo que complica el diagnóstico. Alrededor del 20-25% de los niños que

presentan AHAI desarrollan una PTI (evolucionando a SE), lo que es raro en niños con PTI. El SE tiene una pobre respuesta a los tratamientos convencionales: en ello contrasta con la AHAI o PTI aisladas, que en general responden bien a la terapéutica habitual. El tratamiento de estas enfermedades autoinmunes son los corticoides, inmunoglobulinas intravenosas, inmunosupresores y la esplenectomía en casos refractarios; recientemente se ha empezado a utilizar con buenos resultados un anticuerpo monoclonal anti-CD20 (rituximab).

CASO CLÍNICO

Lactante de 3 meses, sin antecedentes patológicos de interés, remitida por inapetencia, irritabilidad y palidez cutánea de una semana de evolución. Vacunación DTPa, VPI, HIB y MCC 20 días previos al cuadro. No ingesta de fármacos. Exploración física del ingreso: destaca la palidez cutánea, soplo sistólico III/VI multifocal y hepatoesplenomegalia. Pruebas complementarias: serie blanca y plaquetas normales, Hb 4,2, reticulocitos: 20%. Coombs directo +++++, haptoglobina: 0. Bilirrubina: 2,6. LDH: 380. Resto de pruebas complementarias: normales. Se diagnostica de AHAI por anticuerpos calientes, requiriendo varias transfusiones de concentrados de hematíes y corticoterapia. A los 7 meses estando en pauta descendente de corticoides acude de nuevo a urgencias por presentar petequias generalizadas sin otros signos de sangrado. PC: Hb: 13,4; plaquetas: 5.000, Coombs directo +++. Se diagnostica de SE, y se inicia tratamiento con inmunoglobulinas y se aumenta la dosis de corticoides.

COMENTARIOS

- El síndrome de Evans en lactantes depende de su curso clínico y la posibilidad de recaídas.
- A las dificultades en el tratamiento de esta patología hay que añadir la edad de la paciente, que limita las posibilidades terapéuticas (esplenectomía y rituximab).

DELECIÓN TERMINAL 18Q: DOS PACIENTES CON DESMIELINIZACIÓN Y DIFERENTE EXPRESIVIDAD CLÍNICA

**P. Barros García¹, A. López Lafuente¹,
I. Arroyo Carrera¹, M.J. López Rodríguez¹,
M. Herranz Llorente¹, A. Rodríguez González¹,
C. Surribas Murillo¹, M.J. Lavilla², J. García
Mancha³, V. Carretero Díaz¹**

¹ Servicio de Pediatría. ² Servicio de ORL. ³ Servicio de Radiología. Hospital San Pedro de Alcántara. Cáceres

INTRODUCCIÓN

La deleción terminal del brazo largo del cromosoma 18 es un síndrome de macrodeleción que conlleva una gran variabilidad de alteraciones fenotípicas. Se caracteriza por retraso mental y del crecimiento, conductos auditivos estrechos o atrésicos, hipoacusia y anomalías faciales, genitales y de los pies. Se trata de una de las deleciones más frecuentes, ocurriendo en aproximadamente 1 de cada 40.000 recién nacidos vivos. Tiene su base en la haploinsuficiencia de múltiples genes, entre los cuales suele encontrarse el gen de la proteína básica de la mielina. Su gravedad dependerá del tamaño de la región cromosómica. La esperanza de vida es prácticamente normal.

Presentamos dos casos clínicos con deleción terminal del 18q con distinta expresividad clínica, apareciendo, en ambos, signos de desmielinización en la resonancia magnética cerebral.

CASOS CLÍNICOS

Caso 1. Gemelo dicoriónico, fertilización *in vitro*. Al nacimiento, genitales ambiguos, frente amplia, hipoplasia medifacial, estenosis de CAES, boca en carpa, *filtrum* plano, orejas de implantación baja. Evolución a retraso mental con conducta autista y sordera neurosensorial. Enfermedad celiaca. Primera IRM cerebral a los 6 meses de vida: signos de desmielinización. IRM control a los 3 años: aumento del área de desmielinización Arnold Chiari de tipo I.

Caso 2. Niña de 10 años remitida para estudio por retraso. Hipoacusia mixta, estenosis CAES, fístula del conducto tirogloso, adrenergia, fenotipo poco expresivo. Se realiza IRM cerebral en la que se objetivan áreas de desmielinización. En ambos casos se halló la alteración cromosómica en el cariotipo.

COMENTARIOS

Existe gran variabilidad en la expresividad clínica de la deleción terminal del 18q, que deberá considerarse

al realizar el diagnóstico diferencial de los pacientes con desmielinización.

NIÑOS MARROQUÍES GRAVES: OTRA FORMA DE EMIGRACIÓN

**J.J. Carrera Martínez, S. Quintero
Otero, A. Hernández González,
F. Rubio Quiñones, C. Flores González,
S. Pantoja Rosso**

Hospital Puerta del Mar. Cádiz

ESTUDIO DESCRIPTIVO DE LAS PATOLOGÍAS ASOCIADAS AL SÍNDROME DE DOWN

**R. Merino Ingelmo, V. Sánchez Tatay,
A. Rodríguez Martín, J.M. Carmona
Ponce, J.M. Malo Aragón,
I. Gómez de Terreros**

Hospital Infantil Universitario Virgen del Rocío. Sevilla

TUBERCULOSIS PULMONAR DE EVOLUCIÓN FATAL

**J.C. Flores González,
M.J. Salado Reyes, S. Fernández
O'Dogherthy, C. Flores González,
F. Rubio Quiñones, J.J. Carrera Martínez,
S. Pantoja Rosso**

Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos.
Hospital Universitario Puerta del Mar. Cádiz

CALCIFICACIONES RENALES EN EL RECIÉN NACIDO

P. Amadeu da Costa, J.M. de Tapia Barrios, E. Meléndez Bellido, L. Romero Pérez, M. Casanova Bellido

Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Puerto Real. Cátedra de Pediatría. Facultad de Medicina. Cádiz

INTRODUCCIÓN

Durante muchos años se había considerado que las calcificaciones renales constituían una rara observación. Sin embargo, desde la introducción de las exploraciones ultrasonográficas sistemáticas se ha incrementado su diagnóstico, sobre todo en recién nacidos de muy bajo peso. Los dos tipos conocidos son la urolitiasis y la nefrocalcinosis. La primera es la calcificación microscópica del sistema colector, y la segunda, la calcificación microscópica de túbulos, epitelio tubular y tejido intersticial de los riñones. Se presentan dos casos de nefrocalcinosis neonatal.

Caso 1. Recién nacido mujer a quien en un control neonatal se le detectan imágenes hiperecogénicas en ambos riñones de densidad calcio interpretadas como nefrocalcinosis. Antecedentes personales: nacida a las 39 semanas de gestación, parto eutócico, a término, peso 2.950 g, longitud 51 cm, p. craneal 33 cm, p. torácico 32 cm. Sin antecedentes de administración de fármacos. Exploración física: normal. Exámenes complementarios en sangre: Hemograma: normal; sodio, potasio, cloro, calcio, fósforo magnesio, urea, creatinina, proteínas totales, proteinograma, pH, gasometría, 25(OH)D3, 2,25(OH)D3 calcitonina, osteocalcina y ácido oxálico: normales. Orina: ausencia de hematíes y elementos anormales, pH: 5,5-7, AMP cíclico, ácido oxálico y aminograma normales. Orina de 24 horas: calciuria 6,2 mg/kg/día; índice calcio/creatinina: 0,95 (en tres ocasiones). Mapeo óseo: normal. Eco renal: imágenes hiperecogénicas a nivel de pirámides medulares. Evolución: a los dos meses y medio se diagnostica ITU, que cede con tratamiento. A los 20 meses, normalidad de los parámetros bioquímicos y ecografía renal normal.

Caso 2. Recién nacido procedente del nido que ingresa por presentar hematuria macroscópica. Nacido a las 40 semanas. Parto a término, eutócico. Peso 4.320 g, longitud 53 cm, p. craneal 36,5 cm, p. torácico 36,5 cm. Exploración física: normal. Exámenes complementarios en sangre: hemograma normal; sodio, potasio, cloro, calcio, fósforo, urea, creatinina, proteínas totales, proteinograma, osmolaridad, pH, gasometría, T3, T4, TSH, PTH normales, ácido oxálico normal. Orina: discreta proteinuria (50-100 mg/dl), densidad normal, iones normales, sin elementos anormales. Ácido oxálico normal. Orina de 24 horas: índice calcio/creatinina: 0,08. Sedimento: numerosos hematíes jóvenes de morfología normal.

Ecografía renal: se observan en ambos riñones –aunque en mayor cantidad en el izquierdo– imágenes muy ecogénicas en el interior de las pirámides. Evolución: en el seguimiento ecográfico al mes las imágenes se habían reducido a la mitad.

COMENTARIOS

Para el diagnóstico es útil establecer tres grupos: hipercalcúricos normocalcémicos, hipercalcúricos hipercalcémicos y normocalcúricos normocalcémicos y, posteriormente, ir descartando las diferentes entidades que pueden incluirse en cada uno de ellos. Las imágenes de calcificación renal muestran una regresión espontánea en muchos lactantes, aunque se desconoce si pueden permanecer en forma microscópica por debajo del umbral de detección ultrasonográfico. No todos los focos hiperecogénicos se deben a nefrocalcinosis, pues pueden aparecer en la insuficiencia renal aguda transitoria, pielonefritis, granulomas, depósitos de urato o producción excesiva de proteína de Tamm-Horsfall que provoca una obstrucción transitoria de los túbulos renales.

DIABETES NEONATAL. A PROPOSITO DE UNA OBSERVACION

A. García Blanca, J.M. de Tapia Barrios, E. Meléndez Bellido, M. Casanova Bellido

Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Puerto Real. Cátedra de Pediatría. Facultad de Medicina. Cádiz

La diabetes neonatal se define como la aparición de hiperglucemia que precisa tratamiento insulínico al menos durante dos semanas y que se presenta durante el primer mes de la vida, aunque algunos autores amplian este periodo hasta el tercer mes. Su incidencia estimada es de 1:500.000 recién nacidos. Se presenta un caso que reúne todas las características de la diabetes neonatal.

CASO CLÍNICO

Recién nacido mujer que ingresa en nuestra unidad por prematuridad y bajo peso. Antecedentes familiares sin interés. Gestación de 36 semanas que cursa con oligoamnios y CIR. Parto por cesárea. APGAR 7/8. Somatometría: peso 2.035 g, longitud 46 cm, p. craneal 31,5 cm, p. torácico 28,5. Exploración física: aceptable estado general, coloración rosada, cráneo y cara normales, fontanela normotensa, discreta taquipnea, aleteo nasal y quejido respiratorio, que desaparecen durante las primeras horas de vida. Abdomen y genitourinario normales. Tono muscular, reflejos y motilidad normales. Normalidad en el resto de la exploración.

Exámenes complementarios: hemograma, orina completa y bioquímica básica normales (glucemia: 111 mg/dl). Radiografía de tórax compatible con taquipnea transitoria. A las 20 horas de vida la glucemia se eleva a 500 mg/dl. Glucosuria > 1 g/l. Otros exámenes complementarios: ionograma normal, pH y gaseometría normales, fructosamina 186,5 mg/dl, HbA1c 1,9%, insulínemia 1,2 microunidades/ml, péptido C 4,4 nanogramos/ml, AAI y ACI negativos. Cariotipo 46XX, HLA-DQA1-positivo, HLA-DRB1*16 negativo, HLA-DRB1*03 negativo, HLA-DRB1*positivo. Ecografía abdominal normal.

EVOLUCIÓN

Se inicia tratamiento con perfusión de insulina rápida (IR) y, cuando la glucemia va descendiendo, se pasa a una dosis de NPH cada 12 horas más IR según el control de las glucemias. Las necesidades de insulina fueron disminuyendo progresivamente hasta el mes y medio de vida, en que se normalizaron los niveles de glucemia y de insulina endógena.

COMENTARIOS

La diabetes neonatal es una entidad cuya etiología se desconoce, aunque es posible que se trate de una in-

madurez de las células beta. Es frecuente su asociación como en el caso que se describe, con talla y peso bajo al nacimiento atribuibles al déficit de insulina en la etapa prenatal y al sufrimiento fetal crónico, hecho que adquiere cada vez más importancia habida cuenta de las posibles repercusiones del CIR en la vida adulta. El diagnóstico no es difícil aunque requiere descartar otras causas de hiperglucemia tales como el estrés, metabolopatías, administración de soluciones de glucosa, etc. Una consideración importante radica en su pronóstico, pues existen formas transitorias, con resolución en los 18 primeros meses, y una forma permanente. Actualmente se considera una forma recidivante, que tras 5 a 20 años de normalidad reaparece de forma permanente. Esto significa que en el momento actual sea imposible, por la forma de presentación, predecir su evolución posterior. En los estudios cromosómicos se han descrito alteraciones del brazo largo del cromosoma 6 (6q 24) y genéticamente una disomía uniparental de origen paterno, de la que se han descrito tres modalidades diferentes.

SÍNDROME DE NOONAN EN EL RECIÉN NACIDO

A. García Blanca, J.M.^a de Tapia Barrios, P. Amadeu da Costa, L. Romero Pérez, G. Cebriá Tormo, M. Casanova Bellido

Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Puerto Real. Cátedra de Pediatría. Facultad de Medicina de Cádiz

El síndrome de Noonan fue descrito por Noonan y Ehmke en 1963 y se caracteriza por un conjunto de alteraciones que afectan fundamentalmente a la cara y cuello, aunque suelen estar presentes deformidad esternal, cardiopatía congénita, criptorquidia, talla corta, retraso puberal y retraso mental.

Se presenta un caso diagnosticado de síndrome de Noonan en el periodo neonatal.

CASO CLÍNICO

Recién nacido varón. Antecedentes familiares: padre con fenotipo compatible con síndrome de Noonan.

Otros antecedentes familiares sin interés. Antecedentes personales: el embarazo cursó con oligoamnios, parto por cesárea a las 38 semanas de edad gestacional.

SOMATOMETRÍA

Peso: 2.750 g; longitud 45,2 cm; p. craneal: 32 cm; p. torácico: 31 cm.

EXPLORACIÓN FÍSICA

Braquicefalia, fontanela amplia (4 × 4 cm), epicantus, hipertelorismo, raíz nasal ancha, boca en "V" invertida, paladar ojival, pabellones auriculares malformados y de baja implantación, cabello de implantación baja, piel sobrante en nuca y partes laterales del cuello, que es corto y lo parece más aún por el exceso de piel lateral, aumento de la distancia intermamilar, escroto escasamente desarrollado, criptorquidia bilateral. En las manos los dedos son cortos, implantación proximal de ambos pulgares y plieque palmar único bilateral. Edema linfático en miembros inferiores, más evidente en dorso de pies.

Exámenes complementarios: Hemograma y bioquímica básica normales. Radiografía de tórax y mapeo óseo normales. Ecografía transfontanelar sin hallazgos patológicos. Ecografía abdominal: testículo derecho localizado en canal inguinal sin que se pudiera identificar el testículo izquierdo. El resto de la exploración, dentro de la normalidad. Ecocardiografía: ventrículo derecho de tamaño normal, válvula y flujo pulmonar normales. Comunicación interauricular. Cariotipo masculino normal (46XY).

COMENTARIOS

El síndrome de Noonan posee un gran polimorfismo expresivo cuyo signo guía más importante son los peculiares rasgos faciales. En el caso que se comenta se encuentran las características faciales compatibles con este síndrome.

Como ocurre en todos los síndromes, la frecuencia de los diferentes signos y síntomas varía, y en muchas ocasiones el diagnóstico se retrasa a edades posteriores de la vida. Van der Burgt ha establecido unos criterios de diagnóstico clasificando seis rasgos clínicos en mayores y menores, de tal modo que se considera seguro cuando además de los rasgos faciales se encuentra un signo mayor o dos menores. En nuestra observación, además de los rasgos faciales conta-

mos con el fenotipo del padre, compatible con este síndrome.

Su etiología es desconocida, pero se sabe que el gen responsable (PTPN11) se encuentra ubicado el 12q24 y en cuanto al tipo de herencia parece tratarse de una dominancia irregular. Es muy importante el consejo genético, pues en progenitores sin rasgos el riesgo de recurrencia es del 5%, si hay consanguinidad del 25% y, si uno de los dos está afectado, sube al 50%. Es necesario un control cardiológico, estaturoponderal y del desarrollo psicomotor.

METABOLOPATÍAS DE PRESENTACIÓN NEONATAL. ¿CUÁNDO SOSPECHARLAS?

A. Guerrero Rico, A. Márquez Armenteros, C. Cáceres Marzal, A. Romero Albillos, D. González Toro

Hospital Universitario Materno Infantil de Badajoz

INTRODUCCIÓN

los EIM tienen una frecuencia baja de presentación, de aproximadamente 1/1.000 recién nacidos vivos, de los que el 50% comienzan en la época neonatal. La clínica a esta edad es variable e inespecífica y es necesario establecer una secuencia diagnóstico-terapéutica y efectuar tratamiento urgente, aunque inicialmente la actuación es sólo sintomática y de apoyo vital. Aunque la etiopatogenia es muy amplia, los pilares del tratamiento ante la sospecha de un EIM consisten en suprimir el metabolito que se acumula y crea toxicidad, aporte calórico suficiente para evitar el catabolismo y, por último, empleo de detoxificantes y cofactores enzimáticos.

Caso 1. Neonato varón de 8 días de vida que ingresa por rechazo de las tomas, letargia y llanto débil. Presentaba estado general regular, llanto quejoso, no rasgos dismórficos, aspecto desnutrido. La exploración neurológica revelaba hipertonia generalizada, clonus en miembros inferiores y Babinski positivo. Llamaba la atención el olor especial a "pies sudados". Resto, normal. Las pruebas complementarias revelaban acidosis metabólica, cetonuria e hiperamo-

niemia. En el estudio de ácidos orgánicos se demostró aumento de isovalerilglicina, 3-hidoxiisovalérico e isovalerilglutámico (patrón compatible con acidemia isovalérica). Resto, normal. La evolución clínica fue favorable. En la actualidad no hay datos de afectación neurológica. Sigue tratamiento con glicina, carnitina y dieta limitada en proteínas.

Caso 2. Neonato mujer de 5 días que es remitido a nuestro hospital por rechazo de las tomas, hipotonía y decaimiento. Al ingreso, mal estado general, afebril, decaída, escasa respuesta a estímulos, hipotonía generalizada, hepatomegalia moderada y olor característico de la orina. Las pruebas complementarias demostraban hiperaminoacidemia, a expensas de leu, val e isoleu (compatible con enfermedad del jarabe de arce), así como acidosis metabólica rebelde al tratamiento. Resto, normal. La evolución fue favorable tras instaurar medidas de soporte, restricción proteica y aporte de tiamina. En la actualidad no existe daño neurológico, tolerando muy escasa cantidad de proteínas. Se encuentra en espera de recibir trasplante hepático.

CONCLUSIONES

Las manifestaciones neonatales de una metabopatía pueden ser variables y esta diversidad obliga a realizar diagnóstico diferencial con otros cuadros frecuentes en el neonato. Se debe sospechar ante la persistencia y agravamiento de síntomas en aquel recién nacido que inesperadamente se deteriora de forma progresiva tras un intervalo libre. La sospecha clínica es muy importante para instaurar lo más rápidamente posible el tratamiento y mejorar así el pronóstico. Esta secuencia diagnóstico-terapéutica urgente obliga al clínico a tener unos esquemas claros de actuación adecuada.

TUMORES RENALES DE PRESENTACIÓN NEONATAL

A. Rodríguez Martínez, E. García García, M.^a Aranzazu González Marín, C. Márquez Vega, G. Lucía Ramírez Villar
Servicio de Oncología Pediátrica.
Hospital Infantil Virgen del Rocío. Sevilla

ESTUDIO EPIDEMIOLÓGICO DE LA MORTALIDAD NEONATAL EN 2005

M. Carmona Ruiz, M.J. Rodríguez Revuelta, J.L. Díaz Rodríguez, A. Hervás Castillo, L. Bardallo Cruzado, M. Granero Asencio, L.E. Durán de Vargas

Unidad de Gestión Clínica Neonatal.

Servicio de Pediatría.

Hospital Universitario Virgen Macarena. Sevilla

INTRODUCCIÓN

El estudio de la mortalidad perinatal conlleva complejos problemas de definiciones y de criterios diagnósticos que motivan una difícil interpretación de los datos recogidos. Los problemas se acentúan cuando además se quieren analizar las causas de mortalidad, ya que no existe un sistema uniforme de clasificación para las muertes perinatales. La mortalidad infantil y neonatal varía en los distintos países según el nivel económico, sanitario y la calidad de la atención médica.

OBJETIVOS

Conocer los índices de mortalidad neonatal y perinatal en nuestro hospital en el año 2005, determinar las causas de muerte en el periodo neonatal y comparar los índices con los de años anteriores.

MATERIAL Y MÉTODOS

Estudio epidemiológico mediante revisión de archivos del Servicio de Obstetricia y Neonatología referidos al año 2005. Analizamos: nacimientos, muertes fetales, nacidos vivos, ingresos, *exitus*, índices de mortalidad y causas de muerte.

RESULTADOS

En nuestro medio hubo 3.863 nacimientos, 3.754 fueron partos simples, 53 dobles y 1 triple, y 21 muertes fetales (0,54%, 13 varones y 8 hembras, 61,9% pretérminos). De todos los nacimientos, 3.842 fueron nacidos vivos (91% a término, 8% pretérmino, 1% posttérmino). Tuvimos 403 ingresos (10,48%, 53% pretérmino, 47% a término) y 290 prematuros (7,54%). Hubo 13 *exitus* (0,33%): 12 pretérminos y 1 a término. En perio-

do neonatal fueron 11,4 < 24 horas, 2 entre 2.º-6.º día y 5 de 7-27 días; las otras 2 muertes fueron en periodo posnatal. Las causas de las muertes fueron: 1 por encefalopatía hipóxico-isquémica (38 semanas), 1 por poli-malformaciones (34 semanas), 1 por teratoma gigante (31 semanas) y 10 por inmadurez y sus complicaciones (23-30 semanas). Durante este año se trasladaron 9 niños, de los cuales fallecieron 2: 1 por cardiopatía compleja y 1 por metabolopatía. Recibimos 29 niños y fallecieron 4: 2 por síndrome de aspiración meconial y encefalopatía hipóxico-isquémica, 1 por trisomía 18 y 1 por inmadurez extrema. Estas cifras, comparadas con las de los 4 años anteriores, nos indican que están aumentando los nacimientos de los RN pretérminos (año 2000: 5,27%; año 2005: 7,84%), que disminuye la mortalidad neonatal (2001: 4,68‰; 2005: 2,86‰) y que el orden de las principales causas de mortalidad neonatal no ha variado en los últimos 5 años.

COMENTARIOS

En la medida en que las tasas de mortalidad infantil descienden, las muertes neonatales son responsables de un porcentaje mayor de las muertes totales del primer año de vida. La mortalidad perinatal constituye un sensible indicador de salud de un país. La mortalidad neonatal inmediata (<24 horas) es reflejo del nivel de asistencia obstétrica y pediátrica temprana. La mortalidad neonatal está más condicionada por la buena organización de la atención perinatal y del tratamiento médico, lo cual requiere alta especialización en ocasiones. Con esto se consigue disminuir la mortalidad neonatal, pero ¿y la morbilidad? El indicador más específico del nivel de atención neonatal es la letalidad neonatal por peso de nacimiento. Nuestro reto actualmente es disminuir la morbimortalidad de los < 1.000 gramos.

MORTALIDAD Y SEPSIS NEONATAL

**M. Carmona Ruiz, J.L. Díaz Rodríguez,
M.C. Cuadrado Caballero,
M.D. Gómez Bustos, L. Bardallo Cruzado,
M. Granero Asencio, A. López Sanz,
C.F. Saenz Reguera,
L.E. Durán de Vargas**

Unidad de Neonatología. Hospital Universitario Virgen Macarena. Sevilla

OBJETIVOS

Conocer la importancia actual de la sepsis en la mortalidad neonatal, analizando la evolución registrada con respecto a años anteriores en nuestra unidad.

MATERIAL Y MÉTODOS

Se revisaron 74.675 historias clínicas de todos los recién nacidos vivos (RN) en nuestro hospital durante el intervalo 1980-2005, agrupados en cuatro periodos. Se seleccionaron aquellas con diagnóstico al alta de sepsis y *exitus*.

RESULTADOS

El diagnóstico de sepsis fue encontrado en 649 RN de los 74.675 revisados (0,86%). La sepsis neonatal bacteriana supuso el 54,23% (352 RN). De todas las causas de muerte neonatal en el periodo 2002-05, la sepsis supuso el 15,84%, aunque si consideramos todos los diagnósticos de sepsis, sólo el 9% de los RN murieron a causa de ella (la sepsis neonatal bacteriana fue la causa del 33,87% de estas muertes). En estos años se ha reducido drásticamente la mortalidad por sepsis neonatal, desde un 13,83% en el periodo 1980-84 hasta un 5,4% en el periodo 2002-05. La sepsis precoz también ha visto disminuida su incidencia desde un 62,5% en el periodo 1980-84 hasta un 27,2% en el periodo 2002-2005, con el consecuente aumento de sepsis tardía.

CONCLUSIONES

La sepsis neonatal no es un diagnóstico frecuente (0,86%) si lo comparamos con el total de RN vivos, aunque la sepsis bacteriana sigue siendo una causa importante de mortalidad por sepsis. La evolución en los diferentes periodos ha puesto de manifiesto una disminución en la presentación precoz con un aumento de la presentación tardía que, unida a una elevación de los *exitus* en el periodo tardío e incluso en los mayores de 28 días; concuerdan con el aumento de la supervivencia tanto en la sepsis neonatal total como en los de causa bacteriana. Con todo ello, la mortalidad por sepsis se ha reducido drásticamente en los últimos años.

MORBILIDAD PERINATAL EN MADRES ADOLESCENTES Y SUS RECIÉN NACIDOS EN EL HOSPITAL VIRGEN MACARENA EN EL AÑO 2005

M.C. Rivero de la Rosa, A. Campo Barasoain, V. Carranza Parejo, C. Flor Parra, L.E. Durán De Vargas, A. González-Meneses González-Meneses

Servicio de Neonatología. Hospital Universitario Virgen Macarena. Sevilla

OBJETIVOS

Revisión de morbilidad perinatal en madres menores de 19 años y de morbimortalidad neonatal en sus recién nacidos (RN), en el Hospital Virgen Macarena durante el año 2005.

MATERIAL Y MÉTODOS

Se revisaron datos de edad materna, edad gestacional (EG), tipo de parto, peso del RN, número de RN que ingresaron en la Unidad de Neonatología, complicaciones en los RN y número de *exitus*. Se compararon los datos obtenidos con los de las madres mayores de 19 años en el mismo año.

RESULTADOS

Los partos en mujeres menores de 19 años fueron 198, lo que supone el 5,2% del total de partos en dicho año. Estos partos fueron todos únicos, siendo 26 los partos múltiples que se produjeron en dicho año (25 de 2 RN, y 1 de tres). La distribución por edades fue: 14 años: 1 (0,5%); 15 años: 12 (6,1%); 16 años: 15 (7,6%); 17 años: 38 (19,3%); 18 años: 51 (25,9%); 19 años: 80 (40,6%). Se realizaron 31 cesáreas (15,6% del total de partos) en las madres menores de 19 años, siendo el porcentaje de cesáreas generales del 21,7%. La EG media en menores de 19 años fue de 274,61 días, siendo inferior a 37 semanas (partos prematuros) en el 9,6%, porcentaje que aumentó en el subgrupo de adolescentes de 14-16 años (17,8%), mientras que en madres mayores de 19 años fue del 7,7%. La distribución por pesos fue: menos de 2.500 g: 18 (9,1%); 2.500-4.000 g: 173 (87,8%); más de 4.000 g: 0.

La media de peso fue de 3.170 g. En las madres mayores de 19 años los RN de peso inferior a 2.500 g fueron 293 (8%). En ambos grupos el porcentaje de ingresos en la Unidad de Neonatología fue del 7,6%. Presentaron malformación congénita 3 RN de madres de menos de 19 años (mielomeningocele lumbosacro, transposición de los grandes vasos y hernia diafragmática). No se registró ningún *exitus* neonatal entre los RN de madres adolescentes y sólo una muerte intraútero. La estancia media en Neonatología de los RN de madres adolescentes fue de 22,43 días (desde 11 horas hasta 100 días).

CONCLUSIONES

El porcentaje de partos en adolescentes en el 2005 fue significativo. Hubo menor porcentaje de cesáreas pero mayor tasa de partos pretérmino. El embarazo en la adolescencia constituye un importante problema de salud, no tanto por sus consecuencias biológicas como por las sociales, del tipo maternidad no deseada, abortos, adopciones, matrimonios forzados, abandono de los estudios y dificultades económicas y laborales posteriores que conlleva.

PITAND: PATOLOGÍA EMERGENTE

M. Ramírez Arenas, A. García Rodríguez, A. Grande Tejada, J.R. Gutiérrez Casares, L. Zarallo Cortés

Hospital Universitario Materno Infantil de Badajoz

INTRODUCCIÓN

PITAND (*paediatric infection-triggered autoimmune neuropsychiatric disorders*) forma parte del grupo de enfermedades mentales que pueden estar causadas directamente por agentes infecciosos.

CASO CLÍNICO

Presentamos una paciente, mujer, de 13 años de edad, que ingresa por comportamiento desorganizado, alteraciones de la conducta, episodios de agitación y decaimiento, incoherencia, fases de gran irritabilidad, crisis de llanto y ansiedad, de aparición brusca,

que persisten a lo largo de su estancia hospitalaria. En cuanto a los antecedentes personales destaca un cuadro catarral los días previos a su ingreso, sin otros antecedentes personales o familiares de interés.

A la exploración física en el momento del ingreso muestra Glasgow 15, somnolencia y escasa colaboración, siendo el resto de la exploración sistemática normal.

Se realizan múltiples pruebas complementarias como son hemograma, bioquímica, serologías diversas, tóxicos en orina, Mantoux, EEG, ecografía abdominal, radiografía de tórax, TAC craneal y RMN cerebral, mostrando únicamente IgM para VEB positiva.

Tras ser valorada por la Unidad de Salud Mental se decide iniciar tratamiento con risperidona, presentando desde entonces una evolución clínica favorable.

CONCLUSIONES

El caso que presentamos es compatible con los criterios de PITAND, con inicio abrupto de clínica mental tras una infección vírica.

Hay autores que proponen terapias corticoesteroides, antibióticos..., pero lo cierto es que no existen tratamientos específicos, como prueba el hecho de que nuestra paciente mejorara tras iniciar tratamiento con risperidona.

Estos cuadros que relacionan aspectos biológicos con trastornos mentales son cada vez de mayor interés para los profesionales sanitarios, especialmente pediatras y psiquiatras, por lo que parece necesario seguir investigando sobre ello.

HEMICEREBELITIS AGUDA: FORMA PSEUDOTUMORAL

**M.T. Benavides Medina, I. Benavente
Fernández, M. Ley Martos, M. Mendoza
Jiménez; A. Zuazo Ojeda, G. Diáñez Vega,
T. Aguirre Copano**

Hospital Puerta del Mar. Cádiz

INTRODUCCIÓN

La cerebelitis aguda representa una de las principales causas de disfunción cerebelar en la infancia; sin

embargo, la hemicerbelitis es una entidad rara, y su presentación como hemicerbelitis pseudotumoral, aún más rara.

CASO CLÍNICO

Paciente varón de 6 años que ingresa por cuadro de tres días de evolución de cefalea opresiva biparietal de inicio súbito e intensidad creciente. Afebril. Sin antecedentes personales ni familiares de interés.

EXPLORACIÓN CLÍNICA

Normal. No existen datos de focalidad neurológica. No signos meníngeos.

EXÁMENES COMPLEMENTARIOS

Analítica, normal. TAC en el que se aprecia lesión hiperdensa en hemisferio cerebeloso izquierdo. Fondo de ojo, normal. Se solicita RMN urgente: lesión hiperintensa (T2) en hemisferio cerebeloso izquierdo con discreto efecto masa sobre el cuarto ventrículo con captación leptomeníngea del gadolinio. Serología vírica: negativa, salvo IgG a sarampión y parotiditis.

Se plantea el juicio clínico de hemicerbelitis aguda y se instauran medidas de soporte. Presenta buena evolución clínica, cediendo la cefalea. Es dado de alta en siete días.

Se realiza RMN de control dos semanas después en la que se aprecia una disminución tanto del tamaño como del efecto masa de la lesión.

CONCLUSIÓN

La hemicerbelitis es una entidad rara y su presentación como forma pseudotumoral se ha descrito en muy pocos casos.

La RMN es esencial en el diagnóstico, ya que el diagnóstico diferencial principal en estos casos es un proceso tumoral, y la RMN puede sugerir el diagnóstico correcto por las características de la lesión y evitar procedimientos neuroquirúrgicos innecesarios y arriesgados.

REVISIÓN DE PACIENTES DIAGNOSTICADOS DE ENFERMEDAD DE NIEMANN-PICK

**I. Delgado Pecellín, V. Sánchez,
M. Madruga, B. Blanco, L. Ruiz del Portal,
M. Rufo**

Hospital Infantil Virgen del Rocío. Sevilla

PARÁLISIS BENIGNA RECURRENTE DEL VI PAR

**M. Ruiz de Valbuena Maíz,
G. Gutiérrez Aguilar, JL. Cuevas
Cervera, J. Salas Salguero, N. Quirós
Espigares, J. Ortiz**

Servicio de Pediatría. Hospital de Jerez de la
Frontera de la Frontera. Cádiz

PUBERTAD PRECOZ PERIFÉRICA

**M. Núñez Estévez, P. Méndez Pérez,
P. Martín Tamayo**

Hospital Universitario Materno Infantil de
Badajoz

Niña de 7 años que consulta por aparición de telarquia bilateral. Resto de la exploración física, normal. Pedimos estudio hormonal: FSH, LH, 17- β -estradiol, que son prepuberales. DHEA, 17-OH-progesterona, normales. TSH, T4 normales. Prolactina, normal. Marcadores tumorales, negativos. La edad ósea estaba adelantada 1 año. La ecografía abdominal fue normal y en la ginecológica se detecta un quiste en ovario derecho de 3-3'5 cm, con características de quiste simple. RMN craneal fue normal. En el siguiente control, a los dos meses, la niña se queja de molestias abdominales; en ecografía ginecológica el quiste no ha variado de características ni de tamaño, y la exploración física no ha variado. A los cinco meses en control ecográfico el quiste mide 6 cm de diámetro. Se presenta en sesión clínica entre Endocrinología, Cirugía Pediátrica y Oncología y se decide intervenir.

Fue dada de alta tanto por Oncología, como por Cirugía Pediátrica. En el último control por Endo-

crinología Pediátrica la edad ósea estaba adelantada 2 años, FSH, LH y 17- β estradiol fueron prepuberales.

ASOCIACIÓN DE TIROIDITIS DE HASHIMOTO Y PROCTITIS ULCEROSA

**F.J. Salas Salguero¹, F.J. Rubio Santiago¹,
J.L. Cuevas Cervera¹, M. Ruiz de
Valbuena Maíz¹, N. Quirós Espigares¹, C.
Aragón Fernández¹, F.J. Macías López¹,
B. Espín Jaime², L. Gómez Izquierdo³, J.
Ortiz Tardío¹**

¹ Servicio de Pediatría del Hospital del SAS de Jerez de la Frontera. ² Unidad de Gastroenterología Infantil del Hospital Universitario Virgen del Rocío. ³ Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario Virgen del Rocío

INTRODUCCIÓN

En el ámbito médico-científico se le da cada vez más importancia a la asociación entre diversas patologías de naturaleza autoinmune, intentando dilucidar si existe relación entre ellas. La tiroiditis de Hashimoto es la patología tiroidea más frecuente durante la infancia y adolescencia. Se han encontrado a menudo asociaciones con otras enfermedades autoinmunes, sobre todo con diabetes mellitus tipo I, enfermedad de Addison o el síndrome poliglandular autoinmune tipo II. Sin embargo, hay pocos casos descritos en la literatura médica asociados a enfermedad inflamatoria intestinal. Presentamos el caso de una niña que con diagnóstico previo de tiroiditis de Hashimoto desarrolla años después una colitis ulcerosa.

CASO CLÍNICO

Niña de 12 años de edad diagnosticada a los 6 años de tiroiditis de Hashimoto, que cursa con hipotiroidismo. En tratamiento con L-tiroxina 25 μ g/día. Consulta por deposiciones de menor

consistencia de lo habitual de un mes de evolución. Desde hace una semana presenta deposiciones pastosas, fétidas, con moco y sangre roja. Sin dolor a la defecación ni dolor abdominal. No tenesmo rectal. Exploración: destaca un abdomen blando, sin masas ni megalias, sin hábito malabsortivo. En el tacto rectal, no se aprecian hemorroides internas ni externas, no fisuras, dedil limpio. Exámenes complementarios: Hemograma: destaca una VSG de 11-36 mm/h. Estudio coagulación, metabolismo del hierro, bioquímica general, perfil hepático, lipídico, proteinograma, inmunoglobulinas, sedimento de orina y perfil tiroideo dentro de los límites de normalidad. Perfil celíaco, normal. Estudio parasitológico y coprocultivos, negativos. PCR: 0,04 mg/dl. Orosomucoide: 89 mg/dl. ANCA y ASCA, negativos. Calprotectina fecal: 2.249 mg/kg heces (límites normales: menos de 50 mg/kg heces). Ecografía abdominal, normal. Estudio isotópico HMPAO y gammagrafía Tc99, negativos. Colonoscopia: se realiza colonoscopia completa hasta íleon terminal, siendo normal, salvo en los 15 cm distales hasta margen anal donde destaca mucosa hiperémica, edematosa y friable, con algunas úlceras recubiertas de fibrina. La afectación es continua, sin zonas indemnes. Se toman muestras de biopsia. Diagnóstico endoscópico de proctitis. Informe anatomopatológico: biopsia íleon y colon sin alteraciones. En la muestra rectal se aprecian alteraciones compatibles con proctitis ulcerosa, con marcados signos de actividad.

La paciente inicia tratamiento con mesalazina en espuma rectal, desapareciendo la clínica digestiva y quedando asintomática.

COMENTARIOS

Cabe destacar los siguientes aspectos:

- El incremento de incidencia de enfermedad inflamatoria intestinal en la edad pediátrica en nuestro medio
- La asociación autoinmune de enfermedad inflamatoria intestinal y la tiroiditis de Hashimoto en esta niña, haciendo hincapié en los pocos casos publicados con esta asociación
- La utilidad de la calprotectina fecal como marcador de actividad de la enfermedad inflamatoria intestinal.

TIROIDITIS AGUDA RECIDIVANTE POR FÍSTULA DEL SENO PIRIFORME DE PROBABLE ORIGEN POSTRAUMÁTICO

**M.P. Martín-Tamayo Blázquez,
M. Núñez Estevez, P. Méndez Pérez,
J.J. Cardesa García**

Hospital Universitario Materno Infantil. Badajoz

INTRODUCCIÓN

El término *tiroiditis* incluye un grupo heterogéneo de procesos inflamatorios del tiroides caracterizados por la destrucción de la estructura normal del folículo tiroideo. Las tiroiditis pueden clasificarse en agudas, subagudas y crónicas.

La tiroiditis aguda recidivante es una patología excepcional en la población pediátrica y suele ser producida, la mayoría de las veces, por una fístula preexistente en la hipofaringe que permite la extensión de infecciones locales hacia el espacio peritiroideo o hacia el tejido glandular.

CASO CLÍNICO

Paciente varón de 6 años de edad que acude a nuestro Servicio de Urgencias por presentar fiebre y una masa inflamatoria en la región cervical izquierda 5 días después de un traumatismo en dicha zona. Se realiza analítica general básica, que es normal salvo PCR 5,7 mg/dl, función tiroidea normal, ecografía cervical en la que se aprecia el lóbulo tiroideo izquierdo aumentado de tamaño con ecogenicidad globalmente dishomogénea, y PAAF del lóbulo tiroideo izquierdo que muestra ausencia de celularidad específica. Se instaura tratamiento antibiótico oral, con buena respuesta clínica. Se le realizan ecografías tiroideas de control en las que se aprecia, de manera persistente, una disminución del lóbulo tiroideo izquierdo con un nódulo de 0,5 cm en la parte posterosuperior, y gammagrafía tiroidea, en la que se ve el lóbulo tiroideo izquierdo de menor tamaño e hipocaptante respecto al derecho. Diez meses después presenta, coincidiendo con catarro de vías altas, cuadro de fiebre y masa con signos inflamatorios locales en región cervical izquierda. Se le realiza analítica general básica, que es normal salvo PCR de 6 mg/dl y ecografía tiroidea en

la que se ve nuevamente aumento del lóbulo tiroideo izquierdo, de estructura inhomogénea, con aumento de la vascularización. Se instaura antibioterapia oral, nuevamente con remisión clínica. Se realiza esofagograma, que es normal, y RMN cervical, en la que se aprecia un trayecto fistuloso entre el lóbulo tiroideo izquierdo y el seno piriforme del mismo lado. Se diagnostica tiroiditis aguda recidivante por fístula del seno piriforme probablemente postraumática. Se decide actitud quirúrgica expectante en función de la evolución clínica.

COMENTARIOS

La tiroiditis aguda supurada es una patología infrecuente en la edad pediátrica, debido a que la glándula tiroidea es muy resistente a la invasión bacteriana; por ello, ante episodios de tiroiditis aguda recidivante es muy importante descartar la presencia de defectos anatómicos ocultos que predispongan a la reinfección glandular. Entre estos defectos anatómicos, el más frecuente suele ser la existencia de fístulas congénitas, especialmente fístulas del seno piriforme, en cuyo caso los episodios de tiroiditis suelen aparecer en los primeros años de vida.

La ausencia en nuestro paciente de tiroiditis previas al traumatismo cervical y el inicio de dichas tiroiditis a partir de éste nos hacen pensar en el posible origen postraumático de dicha fístula, siendo esta etiología particularmente excepcional.

HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA, FORMA VIRILIZANTE SIMPLE GRAVE: APORTACIONES DE LA GENÉTICA MOLECULAR

M.M. Viloría Peñas¹, R. Espino Aguilar², A. Andrés Martín³, L. Acosta Gordillo³, J. Castillo Gómez¹, G. Cruz Guerrero³

¹ Laboratorio de Análisis Clínicos. ² Unidad de Endocrinología Pediátrica. ³ Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Valme. Sevilla

INTRODUCCIÓN

La hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) por déficit de 21-hidroxilasa es una de las enfermedades

metabólicas autosómicas recesivas más frecuentes. Existen tres fenotipos principales, las formas clásicas "pierdesal" y "virilizante simple" y la forma no clásica. Las formas clásicas se caracterizan por presentar una virilización prenatal que da lugar a que las pacientes de sexo femenino presenten al nacer genitales externos ambiguos. En cambio, la forma no clásica se caracteriza por una virilización posnatal que se produce en algún momento entre la infancia y la adolescencia.

CASO CLÍNICO

Varón de 4 años y 6 meses remitido por pubarquia desde los 6 meses de vida. AP: desde siempre le han observado pene de tamaño "llamativo". En una ecografía realizada a los 7 meses se informó la presencia de hiperplasia en suprarrenal izquierda. Intervenido de criptorquidia bilateral. AF: abuelo paterno con macrogenitosomía-macroorquidismo. Exploración física: 21,5 kg (p95), 119,2 cm (p98). PA normal. Pubarquia (+), macrogenisotomía con testes prepuberales. No axilarquia. Exámenes complementarios: hemograma y bioquímica general normales. IGF-1 352 µg/ml. IGFBP-3 3,72 µg/ml. FSH 0,47 mUI/ml. LH 0,43 mUI/ml. 17-B estradiol 9,8 pg/ml. Testosterona 1,25 ng/ml. T libre 6,5 pg/ml. Test de ACTH: cortisol basal 5,5µg/dl, pico 9,2; 17-OH-p basal 63,3 ng/ml, pico 60,2; DHEA-S basal 745 ng/ml, pico 818. Delta-4 androstendiona basal 12,8 ng/ml, pico 12,2. Ecografía abdominal, normal. Edad ósea: 10 años y 6 meses. Se realiza estudio de genética molecular (técnica de análisis de mutaciones puntuales por PCR y corte con enzimas de restricción. Secuenciación. Detección de deleciones por Southern-Blot) informando paciente heterocigoto para las siguientes mutaciones: conversión del gen CYP21B con el pseudogén CYP21A que incluye al menos hasta el exón 3 (mutaciones P30L, IVS2A/C>G, del8nt ex.3). Conversión del gen CYP21B con el pseudogén CYP21A incluyendo hasta el exón 1 (mutación P30L).

Tras 8 meses de tratamiento con hidroaltesona presenta: cortisol: 4,9 ng/ml; 17-OH-p: 0,05 ng/ml; DHEA-S: 3 ng/ml; androstendiona: 0,05 ng/ml; testosterona: 0,1 nmol/l.

DISCUSIÓN

Existe una buena correlación entre genotipo y fenotipo en pacientes con déficit de 21-OH. Genotipos

con total o casi total ausencia de actividad enzimática se asocian con la forma pierdesal, la forma virilizante simple asocia severa afectación de la actividad de la enzima, mientras que las formas no clásicas presentan una moderada afectación. Sin embargo, algunas discrepancias entre genotipo y fenotipo han sido publicadas y asociadas con "empalmes" o presencia adicional de mutaciones no detectadas con los estudios convencionales. De este modo, sucede que la mutación P30L asociada habitualmente a formas no clásicas con presencia de clitorimegalia en mujeres puede verse agravada hacia formas virilizantes simples si una mutaciones asociadas como en nuestro caso.

CONCLUSIÓN

Si bien la mutación P30L (forma virilizante simple) se considera leve, cuando aparece con conversión que incluye también al promotor del gen ejerce un efecto de mutación severa (Clinical Endocrinology 2005; 62: 132-6).

TIROIDITIS AUTOINMUNE EN LA EDAD ESCOLAR

M. Carmona Ruiz, M.D. Gómez Bustos, C. Cuadrado Caballero, J.A. Bermúdez de la Vega, J. Gonzalez Hachero

Hospital Universitario Virgen Macarena. Sevilla

INTRODUCCIÓN

La tiroiditis linfocitaria crónica es un proceso inflamatorio del tiroides producido por trastornos autoinmunitarios que condicionan alteraciones en la función de la propia glándula tiroidea.

RESUMEN

Se presenta el caso de una niña de 10 años que consulta por aumento del tamaño del cuello y ganancia ponderal de 7 kg en los últimos tres meses. Examen físico: peso 51 kg (p97), talla 149 cm (p75-90), índice de masa corporal 22,9 kg/m², bocio de consistencia firme grado II que se desplaza con la deglución. Resto de exploración, normal. Exámenes comple-

mentarios: Hemograma, normal. Bioquímica: colesterol 260 mg/dl, resto normal. Hormonas tiroideas: TSH 180 µUI/ml (0,4-4 µUI/ml). T4L: 0,41 ng/dl (7-15 ng/dl). Marcadores de autoinmunidad: anti-TPO 1994 UI/ml (≤35 UI/ml); anticuerpos antitiroglobulina: 655 UI/ml (≤120 UI/ml); ecografía Doppler de tiroides: hallazgos compatibles con tiroiditis en fase aguda. Diagnóstico: tiroiditis autoinmune en fase de hipotiroidismo. Tratamiento: L-tiroxina a 25 µg/día. Evolución: favorable con normalización del perfil tiroideo y desaparición del bocio.

COMENTARIOS

La tiroiditis linfocitaria crónica predomina en el sexo femenino, siendo más frecuente durante la adolescencia.

El hallazgo clínico más frecuente es la presencia de bocio, que suele detectarse en la exploración física rutinaria. En la mayoría de las ocasiones, el estado del paciente es de eutiroidismo. El tratamiento sustitutivo con hormona tiroidea se realizará sólo en situaciones de hipotiroidismo. El interés del caso radica en la detección precoz de patología tiroidea a través de síntomas que pueden pasar desapercibidos como aumento del tamaño del tiroides y retraso en la velocidad del crecimiento.

EPIDEMIOLOGÍA DE LOS TRAUMATISMOS CRANEOENCEFÁLICOS EN URGENCIAS

E. Maldonado Ruiz, R. Mateos Checa, P. Castilla Ruiz, J. S. Parrilla Parrilla, T. Alonso Salas, M. Loscertales Abril

Hospital Infantil Universitario Virgen del Rocío. Sevilla

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE LAS MIOCARDIOPATÍAS EN LA EDAD PEDIÁTRICA

V. Sánchez Tatay, R. Merino Ingelmo, J.A. Souto Rubio, M. Muñoz Sáez, E. Sánchez Valderrábanos, A. Romero Parreño, M.T. Charlo Molina, M. Loscertales Abril

Hospital Infantil Universitario Virgen del Rocío. Sevilla

INTRODUCCIÓN

Las miocardiopatías son anomalías que afectan a la estructura o a la funcionalidad del miocardio, y su etiología es muy variada.

Presentamos las miocardiopatías que han causado ingreso en nuestra Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos (UCIP) en los últimos años.

PACIENTES Y MÉTODO

Se realiza un estudio retrospectivo de las miocardiopatías diagnosticadas en UCIP desde enero de 1993 hasta octubre de 2006, ambos inclusive. Se analizan los parámetros epidemiológicos y clínicos.

RESULTADOS

Se han diagnosticado 16 casos. La edad osciló entre los 16 días y los 10 años (media: 5,9 años). El motivo de ingreso más frecuente fue la insuficiencia cardiaca congestiva, con 13 casos (81,2%); la parada cardiaca fue la causa en los otros 3 (18,8%). Todos ellos necesitaron tratamiento inotrópico y/o vasodilatador, así como ventilación mecánica. La ecocardiografía aportó datos compatibles con miocardiopatía en todos ellos. El 81% de los casos correspondieron a miocardiopatía dilatada, 2 casos a miocardiopatía hipertrófica y uno a miocardiopatía restrictiva. Se realizó diagnóstico etiológico en el 80% de los casos: 2 tóxicas (adriamicina), 2 por virus Cosackie, 2 secundarias a coronaria anómala, 2 hipertróficas, 1 de ellas en niño con síndrome de Noonan, 1 déficit de carnitina, 1 secundaria a taquicardia ventricular incesante, 1 por hemocromatosis, 1 en niño con enfermedad de Duchenne y 1 restrictiva por cardiopatía congénita de base. En 3 casos no se llegó a diagnóstico etiológico, encuadrándose en el grupo de miocardiopatías dilatadas idiopáticas. Estos 3 niños entraron en programa de trasplante cardiaco, pero fallecieron antes. Han sobrevivido 6 niños (37,5%): los 2 de etiología vírica, 1 de coronaria anómala, el caso de miocardiopatía restrictiva, 1 idiopático y el de taquiarritmia ventricular, que reversionó con crioblación quirúrgica.

CONCLUSIONES

- Es una patología muy grave, que puede comenzar con una parada cardiaca.
- Su etiología es muy diversa, y el diagnóstico precoz, muy importante.
- La dificultad en el diagnóstico etiológico hace necesario iniciar terapia intensiva con fármacos inotrópicos y vasoactivos.
- La miocardiopatía dilatada idiopática suele ser refractaria al tratamiento médico y debe plantearse precozmente el trasplante cardiaco.

EPIDEMIOLOGÍA DE LAS URGENCIAS HOSPITALARIAS

J.M. Carmona Ponce, M. Rubio Murillo, J.A. Millán Zamorano, R. Merino Ingelmo, V. Sánchez Tatay, J.S. Parrilla Parrilla, T. Charlo Molina, T. Alonso Salas, M. Loscertales Abril

Hospital Infantil Universitario Virgen del Rocío. Sevilla

INTRODUCCIÓN

La mayoría de las urgencias pediátricas suelen ser procesos banales o cuadros autolimitados que han omitido la consulta previa a su pediatra y que no precisan ningún tipo de pruebas complementarias ni tratamiento de urgencias.

OBJETIVO

Analizar parámetros e indicadores derivados de la atención de niños en el área de urgencias y observación de nuestro hospital.

PACIENTES Y MÉTODO

Estudio prospectivo de todos los pacientes atendidos en el Servicio de Urgencias de nuestro hospital entre enero de 2004 y diciembre de 2004. Se realizó el análisis estadístico de los datos obtenidos del sistema de información y evaluación del área de Urgencias Pediátricas.

RESULTADOS

Se atendieron 70.452 pacientes, objetivándose una atención media por mes que oscila entre 234 urgencias/día en enero y 154 urgencias/día en agosto. Fueron remitidos por su pediatra el 7,3% y acudieron por decisión propia el 90% de los pacientes. El 78% de los niños atendidos eran menores de 4 años. Las urgencias que ingresaron en planta fueron el 4,5%, y las que ingresaron en el área de observación, el 5,5%. Desde el área de urgencias fueron derivados a consultas externas del propio hospital el 0,2%; al domicilio, el 82,6%; a su pediatra de atención primaria, el 4,4%; y a otros centros el 0,05% de los niños atendidos. El porcentaje de urgencias no ingresadas ha sido el 94,16%.

En el área de observación, dotada con 15 camas, ingresaron un total de 3.908 pacientes. Se deduce que la rotación en observación es de 260,53 pacientes/cama. De ellos, el 25,7% ingresaron en planta, el 0,3% se derivaron a consultas externas y el 68% a su domicilio.

CONCLUSIONES

- El número de consultas en Urgencias Pediátricas es muy elevado.
- Se ha observado un incremento del 54% en los últimos 10 años.
- La mayoría de los pacientes son dados de alta a su domicilio.
- Los porcentajes de ingreso en observación y planta son adecuados.
- El índice de rotación de pacientes en el área de observación es alto.
- La mayoría de las consultas en urgencias son inadecuadas y, en muchos casos, se habrían tratado mejor en el atención primaria, que permite un adecuado seguimiento del paciente con patología no urgente.
- Es necesario fomentar la educación sanitaria de la población, para evitar el exceso de uso de los servicios de urgencias.

SÍNDROME FEBRIL EN MENORES DE 36 MESES. ESTUDIO PROSPECTIVO DESCRIPTIVO

J.A. Millán Zamorano, M. Rubio Murillo, J.M. Carmona Ponce, J.D. González Rodríguez, I. Benítez Gómez, J.S. Parrilla Parrilla, J.A. Soult Rubio, M. Muñoz Sáez, M. Loscertales Abril

Hospital Infantil Universitario Virgen del Rocío.
Sevilla

ANTECEDENTES Y OBJETIVO

El síndrome febril es el motivo de consulta más frecuente en Urgencias Pediátricas. Los niños menores de 36 meses son el grupo con mayor riesgo de infección bacteriana grave. El objetivo de nuestro trabajo es determinar la prevalencia y las características del síndrome febril en este grupo de edad.

MATERIAL Y MÉTODOS

Se realiza un estudio prospectivo, durante un periodo de 2 meses, de todos los pacientes menores de 36 meses que consultan por síndrome febril. Se recogen y analizan todos los datos epidemiológicos, clínicos y de laboratorio.

RESULTADOS

Se han estudiado 2.200 pacientes, que representa el 16% del total de consultas atendidas. La edad media fue de $15 \pm 9,02$ meses. La temperatura media fue de $38,9 \pm 0,26$ °C, y la mediana de duración de la fiebre, de 30 horas (rango: 12 h-72 h). Un 98% de los pacientes estaba correctamente inmunizado y, de ellos, un 7% había recibido la vacuna antineumocócica heptavalente. Entre los factores epidemiológicos, un 15% asistía a guardería y un 0,5% había recibido una dosis de vacuna en las 48 h previas. Las manifestaciones clínicas más frecuentes fueron: síntomas catarrales (28%), gastrointestinales (22%), dificultad respiratoria (18%) y otalgia y/o odinofagia (15%). Se realizaron hemograma y proteína C-reactiva (PCR) en el 16% de los casos, el 30% de ellos tenían > 15.000 leucocitos/ mm^3 con > 10.000 neutrófilos/ mm^3 y el 45% tenía PCR > 40 mg/dl. Se solicitó radiografía de tórax en el 30%, siendo patológicas el 15%. En el 25% de los pacientes se analizó el sedimento de orina, resultando patológicos un 13%. El germen aislado con más frecuencia en hemocultivo fue *Streptococcus pneumoniae*; otros gérmenes identificados fueron, por orden de frecuencia: *Escherichia*

coli en urocultivo, *Salmonella* en coprocultivo y VRS y adenovirus en aspirado nasofaríngeo. Los diagnósticos más frecuentes al alta fueron: síndrome febril sin focalidad (33%), catarro de vías altas (21%), gastroenteritis aguda (18%), infección ORL (15%), neumonía (4%) e infección del tracto urinario (4%). Los niños dados de alta tenían puntuaciones en las escalas de YIOS y Yale menores de 7 y 10, respectivamente. El 5% fueron hospitalizados. El 3% tenía infección bacteriana grave.

CONCLUSIONES

- El síndrome febril tiene una alta prevalencia, siendo el motivo de consulta más frecuente en Urgencias.
- El 3% de los menores de 36 meses con síndrome febril tiene infección bacteriana grave.
- Las escalas de YIOS y Yale son herramientas muy útiles para su valoración.
- Los exámenes complementarios tienen, en general, una baja rentabilidad, excepto la PCR que tiene alta especificidad y sensibilidad.
- *Streptococcus pneumoniae* es el germen causante de la mayoría de infecciones bacterianas graves.

UTILIDAD DEL HEMOCULTIVO EN URGENCIAS PEDIÁTRICAS

J.M. Carmona Ponce, V.S. Tatay, R. Merino Ingelmo, M. Rubio Murillo, J.A. Millán Zamorano, J.S. Parrilla Parrilla, M. Muñoz Sáez, J.A. Soult Rubio, M. Loscertales Abril

Hospital Infantil Universitario Virgen del Rocío.
Sevilla

CRONOLOGÍA DE LA SEPSIS Y REPERCUSIÓN EN EL TRATAMIENTO EMPÍRICO

M.J. Rodríguez Revuelta, M.C. Cuadrado Caballero, S. Tornero Patricio, L. Bardallo Cruzado, M. Granero Asencio, C. Sáenz Reguera, A. López Sanz, L.E. Durán de Vargas

Unidad de Gestión Clínica Neonatal. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Virgen Macarena. Sevilla

OBJETIVO

Verificar los posibles cambios bacterianos en nuestra Unidad de Neonatología con un intervalo de 25 años, agrupados en cuatro periodos, poniendo de manifiesto el espectro bacteriano actual, con la consecuente actualización del tratamiento empírico de la sepsis neonatal bacteriana en nuestro medio.

MATERIAL Y MÉTODOS

Sobre un total de 74.675 RN agrupados en cuatro periodos: 1980-84, 1992-96, 1997-2001 y 2002-2005, se analizan los niños diagnosticados de sepsis, tanto clínica como con hemocultivo positivo, sin excluir *exitus*, malformaciones, ni RN de más de 28 días de vida extrauterina.

RESULTADOS

Observamos una disminución de las sepsis clínicas y aumento de las sepsis bacterianas hasta el periodo actual, en que de nuevo disminuye el porcentaje. Sobre un total de 352 RN con sepsis neonatal bacteriana, el índice de sepsis neonatal bacteriana encontrado en nuestra muestra es de 4,80‰ RN vivos. Se observa un aumento directamente proporcional entre incidencia de sepsis neonatal bacteriana y peso, y también en los pretérminos y en < 1.500 gramos en el último periodo. Hay un incremento de RN con hemocultivos bacterianos positivos entre el 1.º y 2.º periodos y del 2.º con el 3.º, descendiendo de nuevo en el 4.º periodo. Destaca el aumento de incidencia progresiva de la sepsis neonatal tardía en los diferentes periodos, con el consiguiente descenso de la presentación precoz debido al aumento de supervivencia y la edad cada vez más tardía de los *exitus*. Al analizar las distintas bacterias, en el espectro del 1.º periodo respecto al 2.º hay un aumento del número de gérmenes y, pese a disminuir el número de RN, del número de sepsis bacterianas. Se objeti-

va un aumento de bacterias grampositivas con predominio de estafilococos, siendo también más frecuentes estreptococos y enterococos. En cuanto a las gramnegativas, pasan a predominar *E. coli* con evidente disminución de *Klebsiella*. Con respecto a las infecciones fúngicas, el aumento de *Candida* es muy considerable. En el 3.^{er} periodo continúa el aumento evidente de estafilococos, manteniéndose elevados los estreptococos respecto a quinquenios anteriores, y muy significativa es la subida de enterococos a más del doble que quinquenios anteriores. Por último, en el 4.^o periodo observamos una disminución de estafilococos y estreptococos, y el notorio aumento de *Klebsiella*.

CONCLUSIONES

El espectro bacteriano en el 3.^{er} periodo está presidido por cuatro bacterias principalmente, las cuales suponen el 87% de las bacterias detectadas. Cuando añadimos *Candida* el porcentaje sube hasta el 90,51%. Por el contrario, al comparar con el espectro bacteriano actual, la disminución de estafilococos y estreptococos es notoria, y la subida de *Klebsiella*, muy evidente. Este periodo está presidido por los mismos gérmenes pero con diferentes porcentajes. Con este espectro de bacterias y *Candida* tenemos una considerable ayuda para iniciar tratamientos empíricos con mayor probabilidad de terapia correcta en nuestros recién nacidos hasta que se pueda objetivar el origen de la sepsis.

ANÁLISIS DE LAS CORRELACIONES ENTRE TRES ESTIMACIONES DE LA MASA GRASA OBTENIDAS POR BIA CON LOS PARÁMETROS ANTROPOMÉTRICOS

P. Amadeu da Costa, I. Rodríguez Ruiz, M. Casanova Román, M. Mohamed Ahmed, M. Casanova Bellido

Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Puerto Real. Cátedra de Pediatría.

Facultad de Medicina. Universidad de Cádiz

INTRODUCCIÓN

La obesidad se caracteriza por un aumento de peso a expensas de la masa grasa y se ha demostrado que su distribución está relacionada con la aparición de muchas de sus complicaciones. La localización abdominal es predictora de morbilidad independiente del índice de masa corporal (IMC), por lo que la circunferencia de la cintura es de gran interés para su detección. En otra parte de este estudio se calcularon sus valores medios, desviación típica y percentiles para cada grupo de edad y sexo. El objetivo actual ha sido conocer la correlación entre la masa grasa obtenida por impedanciometría con tres ecuaciones de estimación con los parámetros antropométricos indicadores de la misma.

MATERIAL Y MÉTODOS

Se estudian 367 escolares sanos de edades entre 6 y 14 años, de los que 175 eran varones y 171 mujeres. La muestra fue estratificada por grupos de edad y sexo, y su tamaño se determinó ajustado para una población finita con el intervalo de confianza del 95,95%. Se midieron el peso, la talla, el IMC y los cuatro pliegues tricípital (PITr), subescapular (PISe), bicipital (PIB) y suprailíaco (PISi). Se ha estimado la masa grasa por medio de los parámetros y bioeléctricos (BIA). Para ello se han utilizado las ecuaciones de Deurenberg, 1991 (MG1); Schaeffer, 1994 (MG2) y Houtkooper, 1992 (MG3). Se ha realizado la estadística básica y calculado el coeficiente de correlación entre todas las variables de manera global y por sexos.

RESULTADOS

En la **Tabla I** se presentan las correlaciones halladas entre las variables analizadas.

COMENTARIOS

Todas las correlaciones estudiadas son estadísticamente significativas, considerando como tal un valor de p inferior a 0,05. Todas son consideradas buenas, al ser el valor absoluto del coeficiente de correlación r superior a 0,6. Las correlaciones son más fuertes en las mujeres y, como norma general, los valores son superiores con los parámetros indicadores de obesidad troncular (PISi y CC). De las tres estimaciones, es la de la Houtkooper la mejor correlacionada en nuestra población.

Tabla I

	MG1		
	Global	Hombres	Mujeres
Peso	0,875	0,837	0,948
IMC	0,934	0,916	0,971
PIB	0,724	0,723	0,771
PISe	0,771	0,771	0,771
PISi	0,740	0,712	0,782
PITr	0,680	0,638	0,734
ΣPI	0,781	0,753	0,812
CC	0,879	0,877	0,916

	MG2		
	Global	Hombres	Mujeres
Peso	0,887	0,859	0,939
IMC	0,946	0,933	0,972
PIB	0,746	0,723	0,779
PISe	0,785	0,779	0,798
PISi	0,761	0,725	0,812
PITr	0,689	0,641	0,757
ΣPI	0,799	0,762	0,843
CC	0,905	0,903	0,932

	MG3		
	Global	Hombres	Mujeres
Peso	0,878	0,841	0,950
IMC	0,936	0,919	0,972
PIB	0,769	0,721	0,878
PISe	0,769	0,769	0,770
PISi	0,739	0,709	0,782
PITr	0,677	0,635	0,733
ΣPI	0,779	0,750	0,811
CC	0,880	0,870	0,916

HEPATITIS COLESTÁSICA EN LA EDAD PEDIÁTRICA

M. Zambrano Castaño, A. Guerrero Rico,
L. Zarallo Cortés, M.L. Moreno Tejero,
J.J. Cardesa Carcía

Hospital Universitario Materno Infantil de
Badajoz

INTRODUCCIÓN

La hepatitis aguda sigue siendo una infección a menudo infraestimada, debido a que es asintomática o pasa inadvertida muchas veces en la edad pediátrica. Cuando es asintomática, la norma es que siga un curso anictérico o ligeramente ictérico. De forma ocasional, sigue un curso inhabitual, aunque de pronóstico similar al de la forma anictérica, caracterizado por ictericia prolongada, prurito y niveles de bilirrubina elevados, dando lugar a las llamadas hepatitis colestásicas.

Presentamos un caso de hepatitis viral tipo B cuya característica clínica principal es la presencia de ictericia intensa, acompañada de síndrome colestásico, circunstancia inusual en la edad pediátrica.

CASO CLÍNICO

Varón de 12 años remitido a nuestro hospital por vómitos y orinas colúricas de varios días de evolución. Antecedentes personales: no vacunación contra hepatitis vírica. Ingreso previo por meningitis vírica y hematuria microscópica. Antecedentes familiares: etnia gitana, condiciones higienicosociales desfavorables. Exploración al ingreso: buen estado general, bien hidratado, marcada ictericia cutáneo-mucosa, no exantema ni petequias. A la palpación abdominal presenta discreta hepatoesplenomegalia. Resto de la exploración, normal. Pruebas complementarias: hemograma: 2.900 leu/mm (linfomonocitosis); resto, normal. VSG: 43 mm 1.^a hora. Estudio coagulación: TP: 16 s. Actividad TP: 67%. TTPA: 36 sg. Bioquímica: LDH: 780 UI/L. AST: 2.609 UI/L. GPT: 2.432 UI/L. GGT: 388 UI/L. Fosfatasa alcalina: 82 UI/L. Bilirrubina total: 12 mg/dl y directa: 9,27 mg/dl. Triglicéridos: 336 mg/dl. Resto, normal. Proteinograma e inmunoglobulinas: normales. Marcadores hepatitis: Ac. anti-VHA IgM: negativo. HBs Ag: positivo. Ac. anti-HBc: positivo. Ac. anti-HBs: negativo. HBe Ag: positivo. Ac. anti-VHC: negativo. VIH negativo. ANA negativos. Orina: urobilinuria, bilirrubinuria, microhematuria. Ecografía abdominal: ligera hepatoesplenomegalia, con ecoestructura conservada. Vía biliar intra y extrahepática, porta y suprahepáticas, normales.

Con respecto al tratamiento, se instauraron medidas de soporte, así como vitamina K, dieta de protección hepática y tratamiento sintomático del prurito.

La evolución fue favorable, con normalización progresiva de los niveles de bilirrubina, transaminasas y coagulación.

CONCLUSIONES

La hepatitis colestásica es una forma infrecuente de evolución de hepatitis aguda (10 al 15%), que en la mayoría de las ocasiones es secundaria al VHA, aunque puede tener otras etiologías, y que clínicamente se caracteriza por ictericia prolongada, de duración variable, prurito y cifras elevadas de bilirrubina sérica, con predominio de la fracción directa. Tiene una evolución favorable en el caso de las hepatitis virales, siendo innecesaria, generalmente, la biopsia hepática, salvo en el caso de que existan marcadores de cronicidad o presencia de autoanticuerpos, ya que la forma de presentación más frecuente de la hepatitis autoinmune es de tipo colestásico.

DE ATRAGANTAMIENTO A ESOFAGITIS EOSINOFÍLICA: UN DIAGNÓSTICO EMERGENTE POCO FRECUENTE

D. Gómez Gil², S. Rodríguez Barrero¹, J. Rubio Garrido³, L. Sánchez Galera¹, M. Ruiz de Valbuena¹, N. Quirós¹, J.L. Cuevas¹, J. Salas¹, J. Ortiz Tardío¹

¹ Servicio de Pediatría. Hospital SAS de Jerez de la Frontera de la Frontera. Cádiz. ² Médico de Familia. Servicio de Urgencias de Pediatría. ³ FEA de Anatomía Patológica

INTRODUCCIÓN

Dentro de las gastroenteropatías producidas por alimentos se incluyen aquellas afecciones del sistema gastrointestinal con lesiones más o menos manifiesta, desencadenadas o en relación con la ingestión de determinados alimentos. Entre éstas se encuentra la esofagitis eosinofílica (EE), una inflamación crónica del esófago con alto grado de infiltración eosinófila, sin respuesta a tratamientos convencionales con inhibidores de bomba de protones. Con una incidencia anual de

1/10.000 niños, los síntomas primarios (dolor torácico y abdominal, disfagia, pirosis, vómitos e impactación alimenticias) se observan también en pacientes con esofagitis crónica, incluido el reflujo gastroesofágico (RGE). Su prevalencia está aumentando en los últimos años en nuestro medio, beneficiado por un mejor diagnóstico de cuadros clínicos, antes clasificados como reflujo gastroesofágico (RGE). Regida por mecanismos patogénicos no aclarados, presenta unos criterios diagnósticos basados en la presencia de síntomas gastrointestinales acompañados de infiltración eosinofílica esofágica superior a 20 por campo de gran aumento.

CASO CLÍNICO

Se trata de un varón de 13 años que acude a nuestro Servicio de Urgencias Pediátricas manifestando un atragantamiento mientras comía carne, con una resolución inmediata al haber vomitado. Presentaba posteriormente dolor difuso centrotorácico y disfagia a sólidos. Entre los antecedentes destaca la presencia de alergia alimentaria a legumbres y frutos secos. La madre refiere asimismo que de niño sufría episodios esporádicos de atragantamiento que se resolvían por su facilidad para vomitar. En la exploración clínica no destaca hallazgo alguno. Cuestionado por el mecanismo lesivo, mantenemos al paciente probando tolerancia para líquidos, y presentaba vómitos a los pocos segundos de la ingesta. Se solicitan pruebas complementarias en Urgencias: hemograma, bioquímica, EAB: normales. Radiografía PA de tórax y lateral cervical para partes blandas: sin hallazgos. Endoscopia digestiva alta urgente: "Estenosis esofágica en tercio medio, traquealización esofágica, sin evidencia de cuerpo extraño. Esófago 'anillado'; se procede a toma de biopsia". El paciente queda ingresado en planta de Pediatría para aproximación etiológica de la estenosis esofágica.

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS EN PLANTA

Estudio de inmunoglobulinas: normal. El informe de Alergología muestra sensibilización a pescados y aeroalérgenos. La biopsia esofágica realizada en Urgencias muestra como resultado una esofagitis con infiltrado inflamatorio mixto en el que se detectan 15 eosinófilos por campo de gran aumento. Tránsito baritado: disminución del calibre a nivel del tercio medio esofágico, con conservación de sus pliegues de forma regular. No se visualizan imágenes de ulceración. Se le diagnostica estenosis esofágica con sospecha etiológica de esofagi-

tis eosinofílica por alergia alimentaria, y se instaura tratamiento con omeprazol 20 mg/día, Singulair® 6 mg 1 comp./día y fluticasona 250 mg deglutida 2 pulsaciones/12 horas. Dieta estricta, sin pescado y alérgenos alimentarios informados en consulta de Alergología.

COMENTARIO

La esofagitis eosinofílica es una entidad en aumento que se debe considerar dentro del diagnóstico diferencial en los casos de trastorno motor esofágico en niños y adultos jóvenes que presenten impactación alimenticia.

De igual modo, en pacientes que presenten síntomas de disfagia a sólidos y reflujo gastroesofágico sin adecuada respuesta a tratamiento, se requiere un enfoque de diagnóstico dirigido hacia esta entidad. La presencia de eosinófilos en la biopsia esofágica debe interpretarse dentro del contexto clínico en el que se haya obtenido. La exclusión de alérgenos de la dieta se postula como base del tratamiento para la mejoría sintomática, mejorando clínica e histológicamente.

NEFROLITIASIS BILATERAL COMO COMPLICACIÓN TERAPÉUTICA DE UNA ENFERMEDAD DE HIRCHSPRUNG

A. Rodríguez Martínez, E. García García, F. de la Cerda Ojeda, A. Caraballo Pérez

Servicio de Nefrología Pediátrica.

Hospital Infantil Virgen del Rocío. Sevilla

PRESENTACIONES ATÍPICAS DE ESTENOSIS HIPERTRÓFICA DE PÍLORO

C. Ruiz Ledesma, D. Pascual-Vaca Gómez, M.D. Gómez Bustos, A. López Sanz, C. Sáenz Reguera, L.E. Durán de Vargas, J. González Hachero

Sección de Neonatología. Servicio de Pediatría.
Hospital Universitario Virgen Macarena. Sevilla

OBJETIVO

Exponer dos edades poco frecuentes para la estenosis hipertrófica de píloro (EHP).

MATERIAL Y MÉTODO

Caso 1. Niña de 2 meses y medio con vómitos explosivos, estreñimiento y apetito voraz de 4 días de evolución. Antecedentes: RN pretérmino de peso adecuado, enfermedad de membrana hialina, displasia broncopulmonar. Exploración: estado general regular, quejumbrosa. Resto, normal. Pruebas complementarias: ecografía abdominal: compatible con EHP.

Caso 2. RN de 36 horas que comienza con vómitos. Antecedentes: ecografía prenatal con imagen de doble burbuja. Exploración: buen estado general. Vómitos a la palpación abdominal. Resto, normal. Pruebas complementarias: ecografía abdominal compatible con EHP.

RESULTADOS

A ambos niños se les realiza piloromiotomía extramucosa de Ramstedt, con evolución favorable.

CONCLUSIONES

Aunque la edad de presentación típica de la EHP se sitúa entre las 3 y las 5 semanas de vida, en una revisión de la literatura descubrimos que por debajo de una semana, aunque extremadamente rara, no es imposible, con algún caso de sospecha prenatal (al igual que el caso 2), y también es poco frecuente por encima de los 2 meses, aunque se debe pensar en ella incluso por encima de los 6. Estos dos casos también ponen de manifiesto el poco conocimiento disponible actualmente de la etiopatogenia de esta enfermedad.

EOSINOFILIA INTENSA: PROBLEMAS DIAGNÓSTICOS

C. Marcos Córdova, M. Rus Palacios, C. Segura Sánchez, C. Zamorano Lacalle, J. Romero Cachaza, J. González-Hachero

Servicio de Pediatría del Hospital Universitario Virgen de la Macarena. Sevilla

INTRODUCCIÓN

La eosinofilia intensa en pediatría es poco frecuente en nuestro medio. Su hallazgo sugiere la presencia de diversas entidades.

CASO CLÍNICO

Niña de 8 años que consulta al Servicio de Urgencias por presentar, durante el inicio del sueño nocturno, episodio de hipertonia generalizada, sialorrea, desconexión del medio sin respuesta a estímulos, apertura ocular, mirada fija y respiración ruidosa de unos 3 minutos de duración que cede espontáneamente. Presenta amnesia retrógrada poscrisis con tendencia al sueño y náuseas. No fiebre. La exploración por aparatos y sistemas no revela hallazgos patológicos.

EXÁMENES COMPLEMENTARIOS

Hemograma: Serie roja: sin alteraciones. Serie blanca: 13.400 leucocitos/ μ l, 6.900 linfocitos/ μ l, 3.700 eosinófilos/ μ l (27,5%). A lo largo del estudio, dicha eosinofilia fue confirmada en sucesivos hemogramas. EEG: Actividad paroxística Rolando temporal izquierda. Realizamos el diagnóstico diferencial teniendo en cuenta las causas más frecuentes de eosinofilia en pediatría y la posible relación de dicho parámetro analítico con la crisis convulsiva. Hemos de descartar siete grupos: eosinofilia farmacológica, alérgica, parasitarias, inmunológicas no alérgicas, neoplasias, alteraciones endocrinas y metabólicas y trastornos idiopáticos.

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS

IgE total: 246 UI/ml. Determinaciones en heces de fasciola hepática, *Strongyloides stercoralis* y *Ascaris*: negativas. Serologías: *Echinococcus granulosus*, *Taenia* sp., *Toxocara canis* y *Anisakis* sp.: negativas.

Serología para *Toxocara canis* (IgG): positiva y confirmada en una segunda muestra. Perfil bioquímico con transaminasas y enzimas de colestasis (FA y GGT), orina, urocultivo: sin alteraciones evidentes. Rx de tórax, ecografía abdominal, TC craneal y RMN cerebral: no revelan infiltrados eosinófilos ni lesiones compatibles con afectación visceral.

DISCUSIÓN

Dada la clínica y los estudios complementarios, se efectúa el diagnóstico de primera crisis parcial con paroxismos rolándicos e infección por *Toxocara canis* concomitante sin encontrar relación evidente entre dichas entidades al realizar las pruebas complementarias. Optamos por realizar tratamiento durante 5 días con albendazol a una dosis de 15 mg/kg/día.

ATRESIA DE ESÓFAGO Y FÍSTULA TRAQUEOESOFÁGICA: ANÁLISIS RETROSPECTIVO E IMPORTANCIA DESDE ATENCIÓN PRIMARIA

C. Ruiz Ledesma, M. Carmona Ruiz, L. Durán de Vargas, A. López-Sanz

Hospital Universitario Virgen Macarena. Sección de Neonatología. Sevilla

OBJETIVO

Revisar los casos diagnosticados de atresia de esófago y fístula traqueo-esofágica aislada en la Unidad de Neonatología de nuestro hospital en los últimos de 10 años.

MATERIAL Y MÉTODOS

En los 10 casos se analizaron: antecedentes obstétricos, manifestaciones clínicas, pruebas complementarias (radiografía tórax-abdomen, esofagograma y otras), medidas preoperatorias, complicaciones y seguimiento.

RESULTADOS

Polihidramnios, 3 casos; 7 casos de recién nacidos a término, 3 casos pretérmino.

Atresia de esófago, 8 casos: clínica en las primeras 24 horas, sialorrea, polipnea, obstáculo paso de la sonda. Radiografía de tórax-abdomen: sonda en bolsón esofágico superior-aireación del intestino distal en 7 casos (atresia de esófago con fístula traqueo-esofágica distal), ausencia de aireación en 1 caso (atresia de esófago aislada). Patologías asociadas: síndrome

me de Down, síndrome de Kippel- Feil, hipospadias, testes ascensor, displasia cadera, riñón multiquístico. Medidas preoperatorias: incorporación, aspiración continua, estabilización. Ventilación mecánica 5 días, alimentación parenteral, sonda nasogástrica 8 días. Complicaciones precoces: atelectasia (30%), neumonía (10%). Tardías: RGE patológico (20%), estridor laríngeo (30%), patología respiratoria (40%), estenosis esofágica precisando dilatación (20%) fístula traqueoesofágica tardía (10%). *Exitus*: 20%.

Fístula traqueoesofágica aislada, 2 casos: clínica más tardía, crisis de sofocación, cianosis, neumonía recurrente. Radiografía con contraste para llegar al diagnóstico. Patología asociada: comunicación interauricular. Complicaciones: RGE patológico.

CONCLUSIONES

La incidencia es de 1/4.000 recién nacidos vivos, y más frecuente en varones. Su morbimortalidad es debida fundamentalmente a patología asociada, prematuridad u otras malformaciones. Señalar las manifestaciones tardías en caso de fístula traqueoesofágica aislada para su despistaje en atención primaria. En atresia de esófago destacan las complicaciones posteriores: estenosis esofágica, RGE patológico, estridor, patología respiratoria.

CASO CLÍNICO: ARTRITIS CRÓNICA JUVENIL Y ENFERMEDAD DE WILSON. ¿ASOCIACIÓN CASUAL?

J.L. Cuevas Cervera¹, J. Rubio Santiago¹, N. Quirós Espigares¹, M. Ruiz de Valbuena Maíz¹, J. Salas Salguero¹, J. Jiménez Gómez², J. Ortiz Tardío¹

¹ Servicio de Pediatría. Hospital del SAS de Jerez de la Frontera. Cádiz

² Unidad de Gastroenterología Infantil. Hospital Reina Sofía. Córdoba

INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Wilson (EW) es una enfermedad hereditaria, de carácter autosómico recesivo, que

presenta una incidencia de 1 por cada 30.000 nacimientos. Consiste en una alteración del metabolismo del cobre y se caracteriza por una escasa eliminación de dicho mineral, que se acumula de manera excesiva en diferentes órganos y que origina una variada clínica. Las principales manifestaciones son las hepáticas y neuropsiquiátricas; menos frecuentes son las hematológicas, renales y osteoarticulares, cuya patogenia no está bien establecida. Presentamos el caso de una niña de 5 años, afectada de artritis crónica juvenil (ACJ) a la que se le diagnostica la EW.

CASO CLÍNICO

Niña de 5 años y medio remitida a la consulta externa de Pediatría para estudio por hipertransaminasemia asintomática. Antecedentes personales: recién nacido a término; peso al nacer: 2.670 g; periodo neonatal normal. Con 4 meses ingresa por cuadro compatible con viriasis; se detecta hipertransaminasemia leve, y los controles posteriores, normales. Con 16 meses ingresa por cuadro febril e inflamación de la rodilla derecha, siendo valorada por el Servicio de Reumatología, que diagnostica probable artritis séptica. Con 18 meses reingresa por persistencia de inflamación articular en rodilla derecha; diagnóstico de sinovitis crónica inespecífica y tratamiento con AINE y rehabilitación. Con 22 meses continúa con clínica; comienza además afectación de codo derecho y aparecen signos de uveítis anterior. Se le diagnostica artritis crónica juvenil oligoarticular, con afectación ocular bilateral y ANA (+). Inicia tratamiento con cloroquina, pero, dada la evolución clínica desfavorable, con 3 años inicia tratamiento con metotrexate, que se suspende 6 meses después por hipertransaminasemia en control analítico. Con 4 años y 3 meses comienza tratamiento con etanercept, que obtiene buena respuesta clínica pero, al persistir la hipertransaminasemia, también se suspende. Con 5 años y 3 meses se encuentra asintomática, sin tratamiento, pero en el control analítico se mantiene la elevación de las transaminasas, por lo que se la remite a Consulta. Se inicia estudio de hipertransaminasemia prolongada asintomática, en el que destacan: ceruloplasmina de 4 mg/l, cobre en suero de 10 µg/dl, cobre en orina 24 h de 10 µg/24 h. No anillo de Kayser-Fleischer. Resto del estudio, normal. Se solicita realización de biopsia hepática con cuantificación de cobre intrahepático, que arroja un resultado de 1.838 µg/g. Se

diagnostica EW. Actualmente sigue tratamiento con D-penicilamina, se encuentra asintomática y es seguida periódicamente en Consultas Externas.

COMENTARIOS

- Resalta la coexistencia de ACJ y EW en nuestro caso, no habiendo encontrado ninguna relación entre ellas en la literatura consultada.
- Aunque no es frecuente, existen casos publicados de poliartritis inespecífica como forma de presentación de la EW.
- Sería prudente realizar un exhaustivo diagnóstico diferencial en aquellos casos de EW con poliartritis atípica.
- Toda hipertransaminasemia asintomática en un niño con marcadores virales negativos debe hacer sospechar una posible EW.

SHOCK CARDIOGÉNICO SECUNDARIO A INTERRUPCIÓN DEL ARCO AÓRTICO

**S. Arias Castro, F. Romero Vivas,
F.M. Campo Sampedro**

Hospital Universitario Materno Infantil de Badajoz

CASO CLÍNICO

Neonato de 3 días de vida, que presenta cianosis, hipertensión, hepatomegalia y soplo cardiaco. Antecedentes personales: polihidramnios en la última ecografía. Serologías connatales normales. Madre no portadora de SGB. Parto espontáneo a término. Apgar 9/10. Anestesia epidural. Emisión de meconio e inicio de diuresis en las primeras 24 horas. Antecedentes familiares: abuela materna: un hijo fallecido a los 2 meses por hepatopatía no filiada, un mortinato varón intraútero sin causa conocida, un aborto de feto varón.

PACIENTE Y MÉTODOS

Exploración inicial: mal estado general, quejido constante. Afebril. Cianosis. Hipertensión generalizada, movimientos clónicos de miembros, ausencia de reflejos arcaicos. Normocéfalo. No rasgos dismórficos. Fontanela anterior a punta de dedo. ACP: rítmico, soplo

sistólico piante, murmullo vesicular conservado. Pulsos periféricos palpables. Hepatomegalia de 2-3 cm. Pruebas complementarias: acidosis metabólica (pH: 7,27; PCO₂: 30,3; BIC: 14,4; EB: -13,3) con hipoglucemia marcada (glu: < 40 mg/dl), fracaso renal (urea: 159 mg/dl; creatinina: 3,8 mg/dl), hiperpotasemia (K: 7 mEq/L), hipocalcemia, hipertransaminasemia (GOT: 3.296 UI/L; GPT: 1.823 UI/L), hiperamonemia (NH₄: 206 µg/dl), hiperlactacidemia (láctico de 40 mg/dl y reactantes de fase aguda elevados (PCR: 21,2 mg/dl y procalcitonina > 2 ng/ml). Ecografía abdominal con ectasia pielocalicial bilateral y hepatomegalia.

Ante la sospecha de probable metabolopatía se traslada a la Unidad de UCIP-N del HMI de Badajoz para completar estudio. Tras el ingreso, intubación y ventilación mecánica, recuperación hemodinámica con cristaloides y drogas vasoactivas, precisando diálisis peritoneal. A pesar de todo, persistía regular estado general, taquicardia, pulsos femorales no palpables, braquial izquierdo muy débil y braquial derecho normal. SO₂ en MSD 100% y en MSI de 78% con 21% de FiO₂. TA en MSD de 69/52 mmHg, no se recoge en los otros tres miembros. Tras el diagnóstico cardiológico de interrupción del arco aórtico, se procede a la administración de prostaglandinas E1 con reapertura de ductus arterioso, consiguiendo detectar tensiones en miembros inferiores, en miembro superior izquierdo, y estabilidad hemodinámica.

CONCLUSIONES

- Existe gran similitud en las consecuencias clínicas producidas por situaciones de bajo gasto cardiaco y alteraciones del metabolismo celular. Se debe tener un alto índice de sospecha, para diferenciar dichas situaciones clínicas.
- El *shock*, en este caso cardiogénico, es una emergencia médica, con un pronóstico fatal.
- La clave del manejo terapéutico del *shock*, es el "reconocimiento temprano" para revertir precozmente el compromiso circulatorio y, de esta manera, preservar la función de los órganos vitales.

MENINGITIS TUBERCULOSA AGUDA DE CURSO FATAL

**B. Jiménez, C. González, M. Domínguez,
A. García, J. Sierra, J. Ceballos**

Hospital Juan Ramón Jiménez. Servicio de Pediatría.
Huelva

INTRODUCCIÓN

La meningitis tuberculosa es la complicación más grave de la tuberculosis extrapulmonar, y sin tratamiento resulta mortal. Su máxima frecuencia se sitúa entre los 6 meses y los 4 años de edad, y su presentación clínica en tanto más grave cuanto menor es la edad del paciente.

La afectación del SNC por la TBC se clasifica (Udani PM, Dastur DK, Parekh UC) en cuatro tipos: 1) encefalopatía TBC con meningitis TBC; 2) encefalopatía TBC con meningitis serosa; 3) encefalopatía TBC sin meningitis clínica; 4) encefalopatía hemorrágica aguda.

Presentamos el caso de una lactante de 2 meses de edad con encefalopatía TBC con meningitis TBC, de presentación aguda y *exitus* a los 4 meses de edad.

CASO CLÍNICO

Lactante de 2 meses de edad que consulta en el Servicio de Urgencias por cuadro de hipertensión intracraneal aguda (ojos en sol poniente, posición en opistótonos, letargia, febrícula y vómitos). Entre los antecedentes familiares destacaba un ambiente epidemiológico familiar de TBC (2 hermanos en tratamiento por TBC pulmonar y otros 2 en quimioprofilaxis). Entre los antecedentes personales la paciente fue también estudiada por dicho motivo; se le practicó Rx de tórax, que resultó normal, y Mantoux, que fue negativo. Se pautó quimioprofilaxis con isoniacida que realiza de forma irregular.

Tras la exploración neurológica y pruebas de neuroimagen (TAC craneal), se diagnostica hidrocefalia tetraventricular con edema periependimario, por lo que se la traslada urgentemente al hospital de referencia para tratamiento neuroquirúrgico con válvula de derivación.

A los 15 días, consulta de nuevo en Urgencias por cuadro similar secundario a obstrucción de válvula de derivación. Tras pruebas complementarias se establece el diagnóstico de TBC pulmonar (TAC pulmonar) y meníngea, con lo que se comienza tratamiento con 4 tuberculoestáticos asociados a dexametasona.

A pesar del tratamiento, la paciente experimentó un curso clínico desfavorable que precipitó el *exitus* a los 2 meses del inicio del cuadro.

CONCLUSIONES

- El pronóstico de la meningitis TBC se correlaciona estrechamente con la edad del paciente y con la etapa de la enfermedad en la que se inicia el tratamiento.
- Es necesario un correcto estudio de contactos que asegure un adecuado cumplimiento de la quimioprofilaxis.
- Un Mantoux negativo y la Rx de tórax normal en el lactante no descarta enfermedad tuberculosa. El uso del TAC torácico en estos casos es controvertido.
- El diagnóstico de meningitis TBC es difícil por la inespecificidad de los síntomas y la escasa frecuencia en nuestro medio.

IMPORTANCIA DE LA HISTORIA CLÍNICA EN EL DIAGNÓSTICO DEL RETRASO MENTAL: APORTACIÓN DE DOS GEMELOS CON RM LIGADO AL X

**M.A. Fernández, I. Valverde, B. Blanco,
M. Madruga, M. Rufo**

Hospital Universitario Infantil Virgen del Rocío. Sevilla

INTRODUCCIÓN

El retraso mental es una de las principales consultas en neuropediatría, con una prevalencia del 2-3%, y un predominio en varones, lo que orienta hacia su asociación al cromosoma X. Su causa más frecuente es el Sd X-frágil (15-20%) aunque hay otras muchas alteraciones genéticas. Pueden asociar epilepsia, y se ha descrito asociación de distonía en relación con alteraciones en el gen ARX.

CASOS CLÍNICOS

Presentamos dos hermanos gemelos adoptados a los 4 años de edad sin datos previos conocidos, con retraso

mental desde los primeros meses de vida, distonía generalizada y crisis parciales secundariamente generalizadas. Tienen una hermana con retraso mental leve, otro hermano de diferente padre con síntomas parecidos que se ha suicidado y otro asintomático.

COMENTARIOS

La peculiaridad de la adopción, en familias no conectadas, hizo que ambos hermanos fueran diagnosticados aisladamente de PCI con un amplio desfase temporal. Tras una detallada historia y árbol genealógico, se pudo comprobar la relación de parentesco y abordar un estudio acorde con la clínica de los pacientes.

CONCLUSIONES

La realización de una detallada historia clínica y de una investigación profunda sobre los datos clínicos, antecedentes personales y familiares de los pacientes es imprescindible a la hora de ofrecerles una atención a la medida de sus necesidades. Asimismo, es básico el conocimiento de estos cuadros a la hora de ofrecer un consejo genético a las familias, dada la asociación frecuente gen ARX.

INCIDENCIA FAMILIAR DEL SÍNDROME DE WEST ASOCIADO A AGENESIA DE CUERPO CALLOSO

M.A. Fernández, I. Valverde, B. Blanco, M. Madruga, M. Rufo

Hospital Universitario Infantil Virgen del Rocío. Sevilla

INTRODUCCIÓN

La incidencia de casos familiares de síndrome de West (SW) es 4,4-4,8% y el índice de recurrencia interhermanos, del 1,5-6%, especialmente en gemelos univitelinos y enfermedades hereditarias con un máximo del 30%. Las características en los casos familiares permanece sin aclarar. Aproximadamente un 82% de los SW presentan anomalías RMN, de las que un 18% son alteraciones del cuerpo calloso. Se han descrito casos familiares de SW ligado al X (ISSX) por alteraciones en el gen ARX.

CASOS CLÍNICOS

Se presentan dos hermanos varones con antecedentes de tío materno con epilepsia no filiada y múltiples abortos de fetos varones en la rama materna. El primero de ellos, con dificultades para la lactancia, retraso psicomotor, rasgos dismórficos y cierre precoz de la fontanela, inicia a los 8 meses de vida un cuadro de espasmos sutiles e hipsarritmia en el EEG. La RMN muestra una agenesia del cuerpo calloso y la SPECT, una hipocaptación en ganglios basales. El segundo, igualmente con microcefalia y retraso psicomotor, inicia a los 6 meses un cuadro de espasmos en extensión y un EEG con hipsarritmia. La RMN presenta igualmente una agenesia del cuerpo calloso

CONCLUSIONES

Los casos de SW familiares son poco frecuentes, principalmente en asociación a malformaciones cerebrales, especialmente cuando coinciden en dos hermanos no gemelos la misma entidad estructural, como es la agenesia del cuerpo calloso. Es importante un adecuado consejo genético para descartar la asociación al gen ARX.

GERMINOMA PINEAL DE RÁPIDO CRECIMIENTO, A PROPÓSITO DE UN CASO

M. Azpilicueta Idarreta, M.E. Mateos González, D. Ruiz Díaz, I. Rubio Gómez, J. Fernández Ramos, M.D. Ordóñez Díaz, G. Moreno Solís, M.J. Peña Rosa

Hospital Universitario Reina Sofía de Córdoba

INTRODUCCIÓN

En la región pineal se puede encontrar una amplia variedad de subtipos histológicos de tumores, siendo los más frecuentes los tumores de células germinales (40-65%). Éstos son un grupo de tumores pluripotenciales con un amplio rango de diferenciación y malignidad, y también con una respuesta a la quimioterapia y radioterapia variable. Por tanto, obtener un diagnóstico histológico preciso de la masa es fundamental.

CASO CLÍNICO

Presentamos un niño de 13 años que consultó por cefalea de 1 semana de evolución, que le despertaba por la noche y se acompañaba de vómitos. En la exploración física se objetivó papiledema junto con síndrome de Parinaud. Las pruebas de neuroimagen revelaron un tumor pineal extenso. Durante su ingreso presentó una crisis tónico-clónica generalizada. Una TAC cerebral evidenció incremento del tamaño de la masa en un 20%, así como incremento de la hidrocefalia, precisando una derivación ventricular externa urgente. Los marcadores biológicos séricos fueron negativos. Tras cirugía *debulky* y el estudio de extensión (RM espinal y citología de líquido cefalorraquídeo) se confirmó que se trataba de un germinoma puro localizado. La RM cerebral realizada a las 48 horas de la intervención mostró un crecimiento continuado de la masa. Se comenzó tratamiento según el protocolo CNS GCT 2003, que incluye etopósido, carboplatino e ifosfamida, obteniéndose una muy buena respuesta clínica y radiológica, completándose posteriormente el tratamiento con radioterapia.

COMENTARIOS

Los germinomas suponen el 40-65% de los tumores germinales intracraneales. Se localizan con mayor frecuencia en la región pineal, aunque una tercera parte pueden tener su origen en la región supraselar. Son tumores muy sensibles a la quimioterapia, lo que ha permitido disminuir la dosis de radioterapia que reciben los pacientes con esta patología en los últimos protocolos de tratamiento internacionales. Destacamos la buena respuesta al tratamiento citostático en el paciente presentado a pesar de la agresividad del crecimiento tumoral.

NEUROBLASTOMA EXTENSO DE DIAGNÓSTICO PRENATAL

I. Rubio Gómez, M.E. Mateos González, M.D. Ordoñez Díaz, M. Azpilicueta Idarreta, D. Ruiz Díaz, J. Fernández Ramos, G. Moreno Solís, S. Jaraba, M.J. Peña Rosa, F. Vázquez

Hospital Universitario Reina Sofía de Córdoba

INTRODUCCIÓN

El neuroblastoma es un tumor derivado de las células de la cresta neural, siendo el tumor sólido extracraneal más frecuente en la infancia. El diagnóstico de sospecha se puede obtener por ecografía prenatal en los casos de aparición muy temprana. La mayoría de los pacientes diagnosticados intraútero o en el periodo neonatal presentan un estadio I o IVs, cuyo pronóstico es favorable.

CASO CLÍNICO

Presentamos un recién nacido a término varón diagnosticado intraútero de masa retroperitoneal. Se realiza a las pocas horas de vida una ecografía en la que se objetiva una gran masa retroperitoneal de 10 × 8 cm, sin clara organodependencia. Tras el estudio bioquímico, incluyendo catecolaminas en orina de 24 horas, pruebas de imagen, estudio de médula ósea y realización de MIBG y gammagrafía ósea, se procede a biopsiar, confirmando el diagnóstico de neuroblastoma indiferenciado con posible origen en suprarrenal derecha que cruzaba la línea media englobando aorta y sus ramas, con extensión a mediastino posterior, infiltración de páncreas y metástasis hepáticas múltiples (estadio IV). Se inicia tratamiento quimioterápico a los 10 días de vida al presentar compromiso vital con *score* de Philadelphia de 6. El estudio del *n-myc* fue negativo y no se objetivó delección del cromosoma 1p36. En la actualidad, el paciente tiene 8 meses de vida, habiendo sido la respuesta al tratamiento quimioterápico según protocolo EINS 99.2 favorable, consiguiendo una espectacular reducción de la masa tumoral en los controles de imagen realizados, persistiendo tan sólo varias pequeñas calcificaciones aisladas en el tercio superior del retroperitoneo.

COMENTARIOS

El comportamiento biológico del neuroblastoma es muy variable, existiendo casos cuya curación se produce sin ningún tipo de tratamiento y otros casos ominosos, a pesar del tratamiento intensivo. Son factores decisivos tanto la edad al diagnóstico como la existencia de amplificación del *n-myc*. El pronóstico de los estadios más frecuentes en los menores de 1 año, I y IVs, es bueno, sin embargo en el estadio IV el pronóstico es desfavorable. El estudio de los marcadores biológicos son de gran ayuda porque incluso en casos de masas extensas y múltiples localizaciones de las metástasis la negatividad del *n-myc* predice un pronóstico más favorable, como se ha constatado en el paciente presentado.